

1 يتناول الطفرات في الحمض النووي الميتوكوندري (mtDNA) ودورها في أمراض القلب والأوعية الدموية. يوضح أن mtDNA يتمتع بمعدل طفرة أعلى بكثير من الحمض النووي النووي بسبب عدم وجود هيسستونات وعدم حدوث إعادة تركيب جيني. وتشمل الطفرات أنواعاً مختلفة مثل الطفرات النقطية والحذوفات وإعادة ترتيب الحمض النووي، والتي تؤثر سلباً على عملية التنفس الخلوي (OXPHOS)، مما يؤدي إلى اعتلالات ميتوكوندرية متعددة، تظهر هذه الطفرات في أمراض مثل اعتلال عضلة القلب، كما تم التطرق إلى دراسة عن مرض MRPL44 المرتبط بخلل في الترجمة وانعكاسه السريري في شكل اعتلال عضلة القلب في الطفولة،