



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

---

**Resumen de MERF**

---

**Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén**

**Materia: Neurología**

**Alumno: Lara Vega Ismael**

**Semestre 6to Grupo A**

**26/mayo/2021**

## Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de enfermedades que resultan de la falla de las mitocondrias por mutaciones del ADNmt. Las mitocondrias son organelos especializados que están presentes en cada célula del organismo, con excepción de los glóbulos rojos, las mitocondrias están encargadas de producir energía en forma de ATP mediante la fosforilación oxidativa en su membrana interna, siendo los principales generadores de especies reactivas de oxígeno en la célula, pudiendo llegar a provocar la muerte celular por necrosis en situaciones de estrés oxidativo. Si este proceso se repite en todo el organismo los sistemas complejos empiezan a fallar y el organismo de la persona que lo sufre está en gran riesgo. Las enfermedades mitocondriales pueden causar el mayor daño a los células del cerebro y músculo esquelético aunque también se pueden afectar corazón, hígado e incluso así como los sistemas endocrino y respiratorio. Dependiendo de que células resulten afectadas, los síntomas pueden incluir pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor. La epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas es un trastorno de múltiples sistemas que comienza mioclónicas, cerebelopáticas y fibras rojas rasgadas. El inicio se da con frecuencia en la niñez luego de un desarrollo temprano normal. El diagnóstico de MELAS está basado en los siguientes 4 rasgos típicos como mioclonías, epilepsia generalizada, ataxia y presencia de fibras rojas rasgadas en la biopsia muscular. El estudio genético molecular para los portadores con sospecha, sirve para confirmar el diagnóstico. El ECG muestra preexcitación, el electroencefalograma descargas generalizadas sobre actividad de fondo lenta.