



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE MELAS

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas



Síndrome de MELAS (miopatía, encefalopatía, acidosis láctica y episodios semejantes a apoplejías)

Carlos Alberto García-Ávila,* Daniel García-Ávila,* Nancy Julieta González-Flores,* Raymundo Sierra-García,** Nefri Miriam Sánchez-Reyes***

RESUMEN

Introducción: El síndrome de MELAS (*Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*) es una de las miopatías mitocondriales multisistémica más frecuentes heredadas por la madre en 80% de los casos. Se debe a una mutación puntual de un cambio 3243A-G en ADNmt en el gen MTTL1 que condiciona disfunción de la cadena respiratoria, con la consecuente alteración en la producción de energía, sus manifestaciones clínicas se reflejan en órganos altamente metabólicos como el sistema nervioso central, corazón y riñones; los criterios clínicos que deben despertar sospecha de esta entidad son: un accidente cerebrovascular antes de los 40 años de edad, convulsiones o demencia, acidosis láctica, biopsia de músculo liso y presencia de fibras rojas irregulares. Se presenta un caso para revisar conceptos actuales. **Caso clínico:** Masculino de 22 años de edad acude con el antecedente de dos eventos vasculares cerebrales en un periodo corto, sin presencia de factores de riesgo o causa atribuible, por lo que se realiza resonancia magnética de cráneo, gasometría arterial y biopsia de músculo para obtención de ADN mitocondrial. **Conclusiones:** Es fundamental el reconocimiento temprano de la enfermedad debido a que las secuelas que puede dejar disminuyen en gran medida la calidad de vida del paciente, por lo cual es importante la implementación de un tratamiento oportuno.

Palabras clave: encefalomiopatía, mitocondrial, episodios similares a evento vascular cerebral.

ABSTRACT

Introduction: MELAS syndrome (*Mitochondrial myopathy, encephalopathy, lactic acidosis and stroke-like episodes*) is one of the most frequent multisystemic mitochondrial myopathies inherited by the mother. 80% of cases are due to a point mutation of a 3243A-G change in mtDNA in the MTTL1 gene, which conditions respiratory chain dysfunction, with the consequent alteration in the production of energy, its clinical manifestations are reflected in highly metabolic organs such as the central nervous system, heart, kidneys; the clinical criteria that should make us suspect this entity are: a stroke before 40 years old, convulsions or dementia, lactic acidosis and the biopsy of smooth muscle presence of irregular red fibers,

martes, 25 de mayo de 2021

Síndrome de MELAS (Miopatía, encefalopatía, Acidosis láctica, y episodios semejantes a apoplejías).

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos de una disfunción de la cadena respiratoria mitocondrial, vía esencial en la producción aeróbica de ATP. Se clasifican en enfermedades metabólicas.

- Es transmitida por la madre, anomalías del ADN nuclear o mitocondrial (ADNmt), puede originar homoplasmias o heteroplasmias.
- La infancia, la edad típica de la enfermedad.
- Afectación antes de los 20 años. Gen m. 3243AG.
- Los órganos afectados = sistema nervioso, musculoesquelético y cardíaco, riñones, hígado y S. Endocrino.
- sistema nervioso = similares a EVC.
- cardiovasculares = miocardiopatía hipertrofica o dilatada, Wolf-Parkinson-White y defectos de conducción.

Las enf. mitocondriales son una causa rara, episodios similares a accidentes cerebrovasculares (EVC).

En MELAS se presentan como ataxia, homoplasmias hemianopsia o ceguera cortical.

en imágenes cerebrales se pueden ver lesiones en regiones temporal, parietal, y occipital.

- La Drospira muscular permite la confirmación de MELAS, revelando una mutación 3243AG.