



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

MERF

Materia: Neurología
Docente: José Luis Gordillo Guillen
Integrante: María del Pilar Álvarez Sánchez
Semestre: 6º "A"

EPILEPSIA MIOCLONICA CON FIBRAS ROJAS RASGADAS

MERF

DEFINICIÓN

- ALTERACIONES QUE DAN RESULTADO A ALTERACIONES MITOCONDRIALES EN EL ADN mt

→ MITOCONDRIAS = ORGANITOS ESPECIALIZADOS DE PRODUCIR ATP MEDIANTE REACCIONES OXIDATIVAS

AFECCION

- CEREBRAL
- MUSCULO-ESQUELETICO
- CORAZON
- HIGADO
- RINEN
- SISTEMA ENDOCRINO
- SIST. RESPIRATORIO
- OTROS

SINTOMAS

- PERDIDA DE CONTROL MOTOR
- DEBILIDAD MUSCULAR
- TRAST. GASTRO INTESTINALES
- < CRECIMIENTO
- CONVULSIONES
- PROBLEMAS VISUALES Y AUDITIVOS
- ACIDOSIS

MERF

→ EPILEPSIA MIOCLONICA CON FIBRAS ROJAS RASGADAS

- COMPRENDE =
- MIOCLONIAS
 - EPILEPSIA
 - ENCEFALOPATIA
 - FIBRAS ROJAS RASGADAS

DIAGNOSTICO

↳ COTIZACION GENETICA

• INICIO = NIÑEZ

• MUTACION = NUCLEOTIDO 23-40 EN GEN + ARN(LY)

ALTERACIONES QUE APARECEN EN EL LCR

ALTERACIONES QUE APARECEN EN EL LCR

- > LACTATO Y PIRUVATO.
- > CONCENTRACION PROTEICA EN LCR
- > ACTIVIDAD EN EEG
- EEG = FENOMENO DE PRE-EXITACION
- MIOGRAFIA = ELECTROMIOGRAFIA
- ATROFIA CEREBRAL
- BIOPSIA = FIBRAS ROJAS PASIVAS.
- > ACT. CADENA RESPIRATORIA