



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

“Resumen enfermedad de Merf”

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:
Oscar Miguel Sánchez Argüello

Semestre:
6° “A”

Resumen de MERF

La epilepsia mioclónica con fibras rasgadas (MERF) es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonos, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas con inicio en la infancia después de un desarrollo temprano normal.

El diagnóstico clínico de MERF está basado en los siguientes 4 rasgos típicos:

- mioclonos
- Epilepsia generalizada
- A taxia
- Presencia de fibras rojas rasgadas en la biopsia muscular.

La mutación más común, presente en más de 80% de los pacientes con manifestaciones típicas, es una transición de U-A-G en el nucleótido 8344 en el gen TARNL3 de ADN-m.

Caso clínico.

Paciente femenino de 23 años de edad con inicio del padecimiento a los 14 años de edad. Desarrolla crisis convulsivas tónico-clónicas generalizadas de difícil control inicial con toma de dos fármacos antiepilépticos incluyendo levetiracetam, a los 20 presenta debilidad generalizada, gradualmente progresiva, marcha atáxica, aumento ponderal y disartrosis que la lleva a postrarse en silla de ruedas con cuadro clínico con deterioro neurológico progresivo irreversible. Al realizar biopsia muscular fibras rojas rasgadas.

