



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

### **Neurología**

## **Resumen: enfermedad de MELAS**

Thania Guadalupe López Guillén

# Neurología

## Resumen: Enfermedad de MELAS

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos cuya disfunción de la cadena respiratoria mitocondrial, vía esencial en la producción aeróbica de ATP, es inequívocamente parte esencial en la patogénesis, por lo que se le clasifica entre las enfermedades metabólicas más frecuentes de tipo genético.

La disfunción es transmitida exclusivamente por la madre y es el resultado de anomalías en el ADN nuclear o bien, mitocondrial (ADN mt), subrayando a este último por tener una tasa de mutación hasta 17 veces mayor como consecuencia de que durante la mitosis el ADN mt se reparte al azar lo que puede originar homoplasmia o, bien, heteroplasmia. Es así que mutaciones en 228 genes nucleares y 13 mitocondriales causan síndromes monogénicos raros, ejemplo de ello es el síndrome de MELAS.

El término MELAS implica, tres componentes:

- Encefalomiopatía mitocondrial
- Acidosis láctica
- Episodios similares a un evento vascular cerebral

Se ubica como la enfermedad mtADN más común con una incidencia promedio de 1.63 / 10,000, siendo la infancia la edad típica de inicio; Entre 65 y 76% de las personas lo presentan a los 20 años de edad o antes. Las manifestaciones clínicas implican el porcentaje de mitocondrias con ADN mt mutado por lo que los órganos, preferentemente afect