



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

Neurología

Resumen: enfermedad de MERF

Thania Guadalupe López Guillén

Neurología

Resumen: MERF

Epilepsia Mioclónica con Fibras Rojas Rasgadas es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonias, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas. El inicio usualmente se manifiesta en la niñez, después de un desarrollo temprano normal, el diagnóstico clínico de MERF es ta basado en los siguientes rasgos:

- Mioclonias
- Epilepsia generalizada
- Ataxia
- Fibras rojas rasgadas en biopsia muscular.

El estudio genético molecular para las mutaciones con el ADNmt asociados con MERF están clínicamente disponibles. La mutación más común, presente en el 80% de los casos con manifestaciones típicas es una transición de U a G en el nucleótido 8344 en el gen tARN^{Lys} de ADNmt. Estas mutaciones generalmente están presentes en todos los tejidos. Se agrega la debilidad generalizada progresiva, marcha atáxica, aumento ponderal, disartria y postración en silla de ruedas, con deterioro progresivo e irreversible. Se realiza biopsia de tejido muscular que muestra fibras rojas rasgadas a través de la técnica de tinción tricomica de Gomori. El síndrome de MERF debido a sus características clínicas y genéticas heterogeneas debe diagnosticarse mediante la correlación de ambiente y siempre deber ser encaminado a mejorar la calidad de vida de dichos pacientes.