



Universidad del Sureste  
Escuela de Medicina

## Sx de MERRF

---

**Docente:**

Dr. José Luis Gordillo Guillen

**Materia:**

Neurología

**Alumno:**

Karla Gpe. Alvarado López

**6 Semestre Grupo A**

25/Mayo/2021

## MERF

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de alteraciones, resultado de la falla de las mitocondrias por mutaciones en el ADN mitocondrial.

Las Mitocondrias son organelos especializados que están presentes en cada célula del organismo, con excepción de los G.R. sanguíneos. Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente a los niños, pero cada vez se observa con más frecuencia en adultos. Estas enfermedades parecen ocasionar el mayor daño a las células del cerebro y músculo esquelético.

Dependiendo de qué células estén afectadas, los síntomas pueden incluir pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor; trastornos gastrointestinales y dificultad para deglutir; crecimiento deficiente; enfermedades cardíacas, hepáticas, diabetes,

complicaciones respiratorias, convulsiones, problemas visuales y auditivos, acidosis láctica, retraso en el desarrollo y mayor susceptibilidad a contraer infecciones.

La Epilepsia Mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERF), es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonías, 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 está basado en los siguientes rasgos típicos: mioclonías, epilepsia generalizada, ataxia y presencia de fibras rojas rasgadas en la biopsia muscular.

En los pacientes con síndrome de MERF y en general en las diversas enfermedades mitocondriales, también llamadas encefalomiopatías mitocondriales, se presentan las siguientes características:

- El lactato y el piruvato son normales, elevados en reposo y aumentan de manera excesiva después de la actividad moderada.
- La concentración de proteínas del LCR puede estar aumentada pero raramente supera los 100 mg/dL.
- Electroencefalograma muestra descargas generalizadas sobre actividad de fondo lento, así también pueden observarse descargas de actividad epiléptica.
- Electrocardiograma muestra fenómeno de pre-excitación.
- R.M del encéfalo muestra atrofia del cerebro.
- Biopsia muscular, revela presencia fibras rojas rasgadas.
- Parto general, la madre del individuo afectado tiene la mutación del ADN-mt.