



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE MERRF

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas

Miranda Nava Gabriel,* Ortega Ponce Fabiola Estela E**

* Neurologo Adscrito al Servicio de Neurología del Hospital Militar Regional de Puebla, Medico Especialista del Centro Estatal de Salud Mental y del Hospital de la Beneficencia Española, Puebla, Pue.

** Medico Interno de progrado del Hospital Militar Regional de Puebla, Servicio de Medicina Interna, Universidad Regional del Sureste.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de alteraciones, resultado de la falla de las mitocondrias por mutaciones en el ADN mitocondrial (ADN-mt).¹ Las mitocondrias son organelos especializadas que están presentes en cada célula del organismo, con excepción de los glóbulos rojos sanguíneos; las mitocondrias están encargadas de producir energía en forma de ATP, mediante la fosforilación oxidativa, en su membrana interna, siendo los principales generadores de especies reactivas de oxígeno en la célula, pudiendo llegar a provocar la muerte celular por necrosis en condiciones de estrés oxidativo. Si este proceso se repite en todo el organismo, los sistemas completos comienzan a fallar y la vida de la persona que lo sufre, está en grave riesgo. Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente a los niños, pero cada vez se observa con más frecuencia en adultos. Las enfermedades de las mitocondrias parecen ocasionar el mayor daño a las células del cerebro y músculo esqueléticas, aunque también se pueden afectar corazón, hígado, riñón, así como los sistemas endocrino y respiratorio. Dependiendo de qué células resulten afectadas, los sín-

tomos pueden incluir pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor; trastornos gastrointestinales y dificultades 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 (MERRF, por sus siglas en inglés) 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 MERRF está basado en los siguiente cuatro rasgos típicos: mioclonías, epilepsia generalizada, ataxia y presencia de fibras rojas-rasgadas en la biopsia muscular. El estudio genético molecular para las mutaciones con el ADN-mt asociadas con MERRF están clínicamente disponibles.² 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 tARN^{Lys} de ADN-mt.^{3,4} Las mutaciones están usualmente presentes en todos los tejidos.

RESUMEN

Introducción: La epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERRF, por sus siglas en inglés) es un trastorno multisistémico caracterizado por mioclonías, que son usualmente el primer síntoma, seguido por epilepsia generalizada, ataxia, debilidad y demencia. El inicio normalmente se manifiesta en la niñez, después de un desarrollo temprano normal. El diagnóstico clínico de MERRF está basado en los siguiente cuatro rasgos típicos: mioclonías, epilepsia generalizada, ataxia y presencia de fibras rojas-rasgadas en la biopsia muscular. **Presentación de caso clínico:** Se trata de paciente femenino de 23 años de edad quien inicia su padecimiento cuatro años antes, estando previamente sana, primero con crisis convulsivas tónico-clónicas generalizadas de difícil control inicial, al

Myoclonic epilepsy with ragged red fibers

ABSTRACT

Introduction: Myoclonic epilepsy with ragged red fibers (MERRF) is a multi-system disorder characterized by myoclonus, which is often the first symptom, followed by generalized epilepsy, ataxia, weakness and dementia. The onset is usually manifested in childhood, after a normal early development. The clinical diagnosis of MERRF is based on the following four features "canonical" myoclonus epilepsy, ataxia and ragged red fibers on muscle biopsy. **Case report:** A female patient, 23 years old who started her condition to be 19 years old previously healthy, first with generalized tonic-clonic seizures are difficult to control early, as it currently is controlled by two medications and the

Epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas (MERRF)

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogeneo de alteraciones, resultado de la falla de las mitocondrias por mutaciones en el ADN mitocondrial (ADNmt)

- + mitocondria = encargada de producir energia en forma de ATP.
- + Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente a los niños, pero cada vez se observa con más frecuencia en adultos.
- + Afectación en orgamos = cerebro, sistema musculoesquelético, corazón, hígado, riñones, sistema endocrino y s. Respiratorio.
- Síntomas** = pérdida de control motor, debilidad muscular y dolor. Trastornos. GI. y dif. para deglutir. Enf. Cardíacas, hepáticas, diabetes, complicaciones respiratorias, convulsiones, problemas visuales y auditivos, acidosis láctica, retraso en el desarrollo

La epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas (MERRF) es un trastorno múltiple sistémico que comprende mioclonias, epilepsia, encefalopatía y fibras rojas rasgadas.

■ **Diagnóstico clínico** = mioclonias, epilepsia generalizada, ataxia, y presencia de fibras rojas-rasgadas en la biopsia muscular.

Reporte de caso clínico.

Femenina de 23 años, inició el padecimiento a los 19 años de una crisis convulsiva tónico-clónica generalizada al año 5y. Se agregó debilidad generalizada, marcha atáxica, aumento ponderal y disartria. Llegó a postración, estado neurogénico deteriorado e irreversible.

Discusión = presentan alteraciones como lactato y piruvato elevados en reposo, LCR (> 10 mg/dL), ECG (act. descargas epilépticas), ERG (pre-exitacion), EMG y conducción nerviosa (miopática), RM (atrofia del cerebro), Biopsia muscular = Fibras rojas rasgadas (Incl. de Gemoni)