



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

MERRF

MATERIA
NEUROLOGIA

DOCENTE:
DR. GORDILLO GUILLEN JOSE LUIS

PRESENTA
GONZÁLEZ REQUENA NYMSSI MICHELL

Comitán de Domínguez, Chiapas a mayo del 2020

MERRF

La epilepsia mioclonica con fibras rojas rasgadas es un trastorno de multiples sistemas que comprende mioclonias, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas. El inicio se manifiesta usualmente en la niñez, después de un desarrollo temprano normal.

Clinica

- Mioclonias
- Epilepsias generalizadas
- Ataxia
- Presencia de fibras rojas rasgadas en 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 tARN^{Lys} de ADNmt.

- Las mutaciones están presentes usualmente en todos los tejidos.
- El estudio genético molecular para MERRF está clínicamente disponible.

Diagnostico

- Lactato y piruvato anormalmente elevados en reposo
- Proteínas elevadas en LCR pero < 100 mg/dl
- EEG descargas generalizadas sobre act. de fondo lento.
- ECG fenómeno de preexcitación
- EMG consistentes en miopatías.
- RM atrofia cerebral
- Biopsia muscular fibras rojas rasgadas.