

RESUMEN DE ENFERMEDAD DE MERRF

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 21/05/2021

MERRF

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 siguientes cuatro rasgos típicos:

- Mioclonías
- Epilepsia generalizada
- Ataxia
- Presencia de fibras rojas-rasgadas en biopsia muscular.

El estudio genético molecular para las mutaciones con el ADN-mt asociadas con MERRF están clínicamente disponibles.

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.

En los pacientes con síndrome de MERRF y en general en las diversas alteraciones características, entre las que destacan:

- Anormalmente elevados el lactato y piruvato
- Concentración aumentada de proteínas del LCR.