

Epilepsia Mioclonica con fibras rotas rasgadas

- ▶ Es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonias, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rotas rasgadas. El inicio es usual en la niñez, después de un desarrollo temprano normal.
- ▶ El diagnóstico clínico de MERFF está basado en 4 rasgos típicos, mioclonias, epilepsia generalizada, ataxia y presencia de fibras rotas rasgadas en la biopsia muscular.
- ▶ La mutación más común, presente en más de los pacientes con manifestaciones típicas, es una transición de U a G en el nucleótido -8344 en el gen $TARNL45$ de ADNmt.
- ▶ La enfermedad se caracteriza por un polimorfismo clínico pronunciado, incluso familiar y tiene un carácter progresivo; la edad de manifestación va de los 3 a 65 años, la enfermedad comienza con un aumento de la fatiga durante la actividad física, la aparición del dolor en los músculos de la pantorrilla, lo que reduce los procesos de memorización y atención. En la etapa avanzada se desarrolla epilepsia mioclonica que incluye ataxia y demencia, el mioclonos se observa en el 80% de los casos, se manifiesta en forma de sacudidas bilaterales, cuyo número es bastante variable. El tratamiento del síndrome de MERFF tiene como objetivo la corrección de los trastornos del metabolismo energético, la disminución del grado de acidosis del lactato y la prevención de los daños de las membranas mitocondriales por los radicales libres de oxígeno.