



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

ESCUELA DE MEDICINA

6to Semestre

Grupo "B"

Neurología

MAYO 2021

**DR. GORDILLO GUILLEN
JOSE LUIS**

Plataforma

RESUMEN

Presenta:

- **Diana Montserrath de León Pérez**

MERRF

"5º Síndrome de Epilepsia mioclónica con fibras rasgadas"

Inicio usual en la niñez, se trata de un trastorno de entidad multisistémica, ya que comprende mioclonias, epilepsia, encefalopatías y fibras rasgadas

Clinica

Es la mutación de 80% de los pacientes con manifestaciones típicas es una transición de U-a-G en el nucleótido 8344 en el gen TARNL45.

- Cardiomiopatía
- Retinopatía pigmentada
- Signos piramidales
- Oftalmoparesis
- Lipomas múltiples

Diagnóstico

- Proteínas elevadas en LCR
- EEG descargas generalizadas sobre act de fondo lento
- EMG consistentes en miopatías
- RM atrofia cerebral
- Biopsia muscular fibras rasgadas