



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina

RESUMEN.

Materia:
Neurología.

Docente:
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:
6°"B".

Alumna:
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

Epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de alteraciones, resultado de la falta de los mitocondrios con mutaciones en el ADNmt. Los mitocondrios son organelos especializados que están presentes en cada célula del organismo (excepto en los eritrocitos), están encargados de producir energía en forma de ATP mediante la fosforilación oxidativa, en su membrana interna, siendo los principales generadores de especies reactivas de O_2 en la célula, pudiendo llegar a provocar la muerte celular por necrosis en condiciones de estrés oxidativo. Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente a niños, pero cada vez se observa con más frecuencia en adultos.

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

Diagnóstico clínico:

1. Mioclonias

2. Epilepsia generalizada

3. Ataxia

4. Presencia de fibras rojas en la biopsia muscular

La mutación más común (más de 80% de los pacientes), es una transición de U-a-G en el nucleótido-8344 en el gen \pm ARNLys de ADNmt. En los pacientes con síndrome de MERF y en las diversas enfermedades mitocondriales se presentan alteraciones características:

- El lactato y el piruvato son anormalmente elevados en reposo y aumentan de manera excesiva después de la actividad moderada.
- Proteína roja (raramente supera los 100 mg/dL)

- / /
- ECG: muestra descargas generalizadas sobre actividad de fondo lento, también puede observarse descargas de actividad epiléptica.
 - Electrocardiograma: fenómeno de pre-excitación.
 - RM: atrofia del Cerebro y calcificación de ganglios basales
 - Estudios bioquímicos: de enzimas de la cadena respiratoria de los extractos musculares suelen evidenciar disminución de las actividades complejas de los cadenas respiratorias que contienen subunidades de ADNmt dispuestas en el código, sobre todo la deficiencia de COX.
 - El diagnóstico prenatal de MERF está disponible cuando una mutación de ADNmt se ha descubierto en la madre.