

# Síndrome de MELAS

MIOPATÍA  
ENCEFALOPATÍA  
ÁCIDOSIS LÁCTICA  
EPISODIOS SEMEJANTES A APOPLEJÍAS

## CONCEPTO

- Miopatía mitocondrial multisistémica
- Heredada por la madre en 80% de los casos
- Gen MTTL1 → Disfunción de cadena respiratoria
- Consecuencia: alteración en la producción de energía

## MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Se reflejan en órganos altamente metabólicos

- > SNC
- > Corazón
- > Riñones

¿Qué criterios clínicos deben despertar sospecha?


- ACV antes de los 40 años
- Convulsiones o demencia
- Acidosis láctica
- Biopsia de músculo liso
- Presencia de fibras rojas irregulares.

## DATOS CARDINALES

Ocurren entre 84 y 99% de los casos:

- Afasia
- Hemianopsia
- Ceguera cortical

## IMÁGENES CEREBRALES

 → Lesiones corticales (predominante en región temporal, parietal y occipital)

## Dx CONFIRMADO

Biopsia muscular:

- Mutación 3243AG con heteroplasmia