



**UNIVERSIDAD
DEL SURESTE**
ESCUELA DE MEDICINA
6to Semestre
Grupo "B"

Neurología

RESUMEN

Dr. José Luis Gordillo

Presenta:

- **Alondra Casaux García**

MERF

(Epilepsia Mioclónica con fibras rojas rasgadas)

Es un trastorno de múltiple sistemas que comprende mioclonías, epilepsia, encefalopatía y fibras rojas rasgadas.

El inicio usualmente se manifiesta en la niñez, después de un desarrollo temprano normal.

El diagnóstico clínico de Merf está basado en los siguientes cuadros típicos:

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

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 ADNmt. Las mutaciones están usualmente presentes en todos los tejidos.