



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina Humana**

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGIA

**TRABAJO:**

SÍNDROME DE ALPERS-HUTTENLOCHER

**DOCENTE:**

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

**ALUMNO (A):**

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 21 DE NOVIEMBRE DE 2021

## Síndrome de Alpers-Huttenlocher:

A Bernard Alpers se atribuye la influyente descripción de una niña de 4 meses con desarrollo normal que desarrolló convulsiones intratables en el contexto de una enfermedad de 1 mes. Aunque la primera descripción de esta enfermedad probablemente ocurrió mucho antes, la descripción de Alpers condujo al reconocimiento y fomento más informes de este trastorno. Cuarenta y cinco años después, Huttenlocher et describieron las características hepáticas asépticas, los hallazgos de líquido cefalorraquídeo y confirmaron sugerencias anteriores de herencia autosómica recesiva.

La clonación y caracterización de la polimerasa gamma por Bopp y Copeland marcó el comienzo de la era molecular de los trastornos relacionados con la polimerasa gamma y en particular el Síndrome de Alpers-Huttenlocher.

Hay más de 100 mutaciones y un recuento de enfermedades mitocondriales productoras de polimerasa gamma que varían en la edad de la aparición, el modo de herencia y la expresión de los síntomas clínicos.

La mayoría de las mutaciones dominantes causan enfermedades que comienzan en los últimos años de la edad adulta y estas mutaciones residen en los residuos catalíticos del dominio de la polimerasa. La enfermedad causada por mutaciones recesivas se observa

A lo largo de la vida y representa el patrón de herencia de la enfermedad predominante en las enfermedades de la polimerasa gamma.

> Síndrome de Alpers-Huttenlocher:  
Las características clínicas distintivas del Síndrome de Alpers-Huttenlocher son convulsiones intratables, regresión del desarrollo y disfunción hepática.

Este trío de convulsiones y síntomas hepatocerebrales clínicos, cuando se combina con 2 otros hallazgos, constituye el diagnóstico clínico del Síndrome de Alpers-Huttenlocher.

La edad más común de aparición es entre los 2 y 4 años, en un rango de 3 meses a 8 años. La edad del Síndrome de Alpers-Huttenlocher inicial es bimodal

con un segundo pico de aparición entre 17-24 años, con un rango de 10-27 años.

Los bebés y los niños con Síndrome de Alpers-Huttenlocher están sanos hasta el inicio de la enfermedad, aunque algunos han identificado retrasos inespecíficos en el desarrollo. La edad de aparición está influenciada en parte por mutaciones específicas, tanto del gen de la polimerasa gamma, otros genes, y factores ambientales, como infecciones virales, interacciones y ciertos medicamentos como el ácido valproico.

Holland describió la edad tardía de aparición y este segundo pico de aparición de Síndrome de Alpers ha sido confirmado por otros enfermos que describen mutaciones de la polimerasa gamma en esta población. El rango de edad de este último grupo de pacientes con



Síndrome de Alper es de 17 a 24 años.  
Los órganos involucrados en el Síndrome de Alper - Huttenlocher, son principalmente aquellos que requieren grandes cantidades de energía y son propensos al daño oxidativo que incluyen: Cerebro, Sistema Nervoso Periférico, Hígado y Tracto Gastrointestinal. Las convulsiones son el sistema nervioso central más dramático del Síndrome de Alper. En aproximadamente el 30-70% de los pacientes, las convulsiones son el sistema precursor. Una vez que aparecen las convulsiones, el ritmo de la enfermedad se vuelve rápidamente progresivo, se desconoce la etiología de la variación en la progresión de la enfermedad.

El predominio de la pérdida neuronal en la corteza calcarina y estriada se presenta clínicamente como ceguera. La pérdida visual puede ser transitoria al principio del curso del Síndrome de Alper - Huttenlocher, pero por lo general se vuelve permanente en algún momento durante la progresión de la enfermedad.

La mayoría de los pacientes están sanos antes de la aparición de los síntomas, pero algunos pueden mostrar síntomas neurológicos inespecíficos como torpeza, migraña, ataxia progresiva o convulsiones leves. Algunos pueden mostrar síntomas neurológicos inespecíficos. Las migrañas pueden asociarse con aurás de las alucinaciones visuales debido a la afectación del lóbulo occipital.

Muchos pacientes desarrollan disfunción de la deglución, retraso en el vaciamiento vesical y dismotilidad intestinal, que empeoran a medida que avanza la enfermedad. Estos niños a menudo requieren la colocación de una sonda gástrica para la nutrición en la etapa media del trastorno. A menudo requiere el uso de alimentación continua por sonda gástrica porque no se tolera la alimentación en bolo normal debido a la mala motilidad gástrica e intestinal. La pancreatitis también puede ocurrir en el Síndrome de Alpers-Huttenlocher.

En la afectación cardíaca la miocardiopatía y la insuficiencia congestiva se presenta en quizá el 10% de los niños con este Síndrome. Se debe realizar la secuenciación de la polimerasa gamma si se sospecha éste. En conclusión este Síndrome es un trastorno mitocondrial inducido por mutaciones autosómicas recesivas en la polimerasa gamma que disminuye la replicación del ADN mitocondrial. El tratamiento se limita al manejo de los síntomas y la atención de apoyo y la educación familiar debe abordarse tan pronto como la familia pueda asimilar el diagnóstico. La perspectiva global de la atención debe ser paliativa incluso si la muerte no es eminente. Los problemas de la calidad de vida, específicamente la intensidad del tratamiento que se puede ofrecer cuando ocurren cambios importantes en el estado de la enfermedad, es una conversación crítica y progresiva a una encefalopatía fatal.

## FUENTES DE INFORMACION

Russell P. Saneto , DO, PhD, Bruce H. Cohen , MD, William C. Copeland , PhD, y Robert K. Naviaux , MD, PhD. (2014). Síndrome de Alpers-Huttenlocher: una revisión. Recuperado de

[file:///C:/Users/Pc/Downloads/Si%CC%81ndrome%20de%20Alpers-Huttenlocher\\_%20una%20revisio%CC%81n.pdf](file:///C:/Users/Pc/Downloads/Si%CC%81ndrome%20de%20Alpers-Huttenlocher_%20una%20revisio%CC%81n.pdf)