

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

Resumen MELAS.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 22 de noviembre de 2021.

MELAS

Introducción: Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos cuya disfunción de la cadena respiratoria mitocondrial, vía esencial en la producción aeróbica de ATP, es inequívocamente parte central en la patogénesis, por lo que se clasifica entre las enfermedades metabólicas más frecuentes de tipo genético.

La disfunción es transmitida exclusivamente por la madre y es resultado de anomalías en el ADN nuclear o bien mitocondrial (ADN mt), subrayando este último por tener una tasa de mutación hasta 17 veces mayor como consecuencia de que durante la mitosis el ADN mt se reparte al azar, lo que puede originar homoplasmia o bic heteroplasmia.

Es así que mutaciones en 228 genes nucleares y 13 mitocondriales causan síndromes monogénicos raros, ejemplo de ellos es el síndrome de MELAS.

El término MELAS implica tres componentes:

- ∴ Encefalopatía mitocondrial.
- ∴ Acidosis láctica.
- ∴ Episodios similares a evento vascular cerebral.

y se ubica como la enfermedad mtADN más común con una incidencia promedio de 1.63/10,000, siendo la infancia la edad típica de inicio.

Entre 65 y 76% de las personas afectadas lo presentan a los 20 años de edad o antes.

Su base molecular es la sustitución de adenina por guanina en el nucleótido 32433 del gen MT-TL1 que codifica tRNA^{Leu}, mutación presente en 80% de los pacientes, aunque se han descrito mutaciones en la posición A32606, la cual se ha relacionado con miocardiopatía hipertrofica no obstructiva.

Las manifestaciones clínicas implican el porcentaje de mitocondrias con ADNmt mutado, por lo que los órganos preferentemente afectados a consecuencia de su alta demanda de ATP oxidativo son, a saber, sistema nervioso, musculoesquelético y cardiaco así como riñones, hígado y sistema endocrino, en segundo término.

Especial mención merecen las manifestaciones neurológicas presentadas como episodios similares a evento vascular cerebral, ya que representan una de las características cardinales para realizar el diagnóstico de MELAS. Es de vital importancia señalar las manifestaciones cardiológicas por su común presentación. La miocardiopatía hipertrofica o dilatada ocurren entre 18 y 30%, aunque se han observado con mayor prevalencia defectos de conducción como preexcitación.

Desde hace un par de décadas se establecieron criterios diagnósticos para este padecimiento, los cuales siguen vigentes. Sin embargo, actualmente el cuadro clínico se presenta de una manera tan heterogénea con una afectación multisistémica que el diagnóstico es difícil de realizar, más aún sino se sospecha, dada su baja prevalencia.