

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

Neurología

Resumen:

Clases

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Victor Eduardo Concha Recinos

Semestre y Grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 22 de Noviembre de
2021

MELAS

Definición:

Este síndrome es un tipo de patología mitocondrial que se caracterizó por primera vez en 1984 por sus siglas como: Encefalomiopatía mitocondrial.

Una característica de esta patología es que están causadas por defectos en el genoma mitocondrial que se hereda exclusivamente de la madre.

Etiología:

Esta es causada por mutaciones en el gen MTTL1 del ADN mitocondrial. En el 80% de los casos la mutación es un cambio de nucleótido A-G en la posición 3243 de este gen. Las mutaciones igual pueden estar presentes en otros genes mitocondriales, especialmente en MT.

Cuadro Clínico:

Los primeros síntomas se manifiestan

También es común la pérdida auditiva neurosensorial, cada persona la padece diferente porque cada caso afecta a órganos del cuerpo en particular, su inicio es a cualquier edad sin embargo los episodios pueden estallar cuando la persona es mayor.

Herencia:

MELAS es causada por mutaciones en el ADN mitocondrial y se transmite por herencia materna. La madre normalmente presenta una manifestación y puede o no manifestar síntomas. Un hombre con la mutación es incapaz de transmitirlo a la descendencia (solo en casos extremamente extraños). Una mujer enferma o no transmite su mutación a toda su descendencia.

Diagnóstico:

Se realiza biopsia muscular en búsqueda de fibras rojas rasgadas.

También es común la pérdida auditiva neurosensorial, cada persona la padece diferente porque cada caso afecta a órganos del cuerpo en particular, su inicio es a cualquier edad sin embargo los episodios pueden estallar cuando la persona es mayor.

Herencia:

MELAS es causada por mutaciones en el ADN mitocondrial y se transmite por herencia materna. La madre normalmente presenta una manifestación y puede o no manifestar síntomas. Un hombre con la mutación es incapaz de transmitirlo a la descendencia (solo en casos extremamente extraños). Una mujer enferma o no transmite su mutación a toda su descendencia.

Diagnóstico:

Se realiza biopsia muscular en búsqueda de fibras rojas rasgadas.

Mediante Resonancia Magnética Nuclear (RMN) se puede indicar presencia de infartos corticales occipitales bilaterales que pueden indicar una patología mitocondrial.

Tratamiento:

No existe un tratamiento exclusivo para MELAS, si no que existen tratamientos individuales para los síntomas (Tratamiento Sintomático).

La pérdida auditiva es tratada mediante implante coclear y las convulsiones responden a terapias anticonvulsivos tradicionales.

Para tratar la diabetes siguen dietas específicas y terapia con insulina.

En algunos individuos la Coenzima Q10 y análogos han sido efectivos para prevenir las primeras manifestaciones.