



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
SÍNDROME DE MERRF

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 23 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

Síndrome de MERFF.

El síndrome de MERFF (epilepsia mioclónica con fibras rasgadas) es una encefalomiopatía mitocondrial caracterizada por crisis mioclónicas. Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de alteraciones, resultado de la falla de las mitocondrias por mutaciones en el ADN mitocondrial (ADN-mt).

Las mitocondrias son organelos especializados que están presentes en cada célula del organismo con excepción de los glóbulos rojos sanguíneos; las mitocondrias están encargadas de producir energía en forma de ATP, mediante la fosforilación oxidativa en su membrana interna siendo los principales generadores de especies reactivas de oxígeno en la célula pudiendo llegar a provocar la muerte celular por necrosis en estrés oxidativo.

Las enfermedades mitocondriales afectan principalmente a los niños, pero cada vez más se observan con mayor frecuencia en los adultos. Las enfermedades de las mitocondrias parecen ocasionar el mayor daño a las células del cerebro y músculo esquelético, aunque también se pueden afectar a corazón, hígado, riñón, así como los sistemas endocrino y respiratorio. Esto dependiendo de que células resulten afectadas.

La Epilepsia mioclónica con Abris rojas rasgadas (MERRF) por sus siglas en inglés, es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonías, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas. El inicio de esta enfermedad, usualmente se manifiesta en la niñez, después de un desarrollo temprano normal.

El diagnóstico clínico de MERRF está basado en los siguientes cuatro rasgos típicos:

Mioclonías

Epilepsia Generalizada

Ataxia

Presencia de fibras rojas-rasgadas en la biopsia muscular.

Epidemiología.

La prevalencia en la población general europea se ha estimado en 0.9 de cada 100 000, pero la enfermedad parece ser más común en los EUA.

Descripción clínica

Los pacientes generalmente presentan epilepsia mioclónica durante la adolescencia o la edad temprana a veces con sordera neurosensorial, atrofia óptica, baja estatura o neuropatía periférica. Algunos casos se han asociado con lipomatosis, cardiomiopatía, retinopatía, pigmenturia, cefalomegalia y signos circunscritos.

Etiología.

El síndrome de (MERRF) es causado por una mutación en el ADN mitocondrial.

Cerca del 80% de las personas con síndrome de MERRF son portadoras de la mutación 8344A>G en el gen MTK, que codifica para el ARNt de lisina (ARNt-Lys). Se han encontrado mutaciones en otros genes de ARNt o en el gen MTND5.

Estas mutaciones pueden estar asociadas con el solapamiento de los síndromes de MELAS y MERRF, en los individuos afectados también sufren episodios similares a la apoplejía.

Métodos Diagnósticos

El diagnóstico del síndrome de MERRF se basa en la detección de la acumulación anómala de lactato en la sangre o, más frecuentemente en el líquido cefalorraquídeo y en la biopsia muscular, que revela la presencia de fibras musculares negativas a la citocromo c-oxidasa o el defecto combinado de la cadena respiratoria.

La heteroplasmia debe tenerse en cuenta con una (población residual del ADN) duración en la identificación de los casos.

La proporción de las mutaciones puede diferir considerablemente entre los tejidos. Sin embargo, el síndrome de MERRF esta proporción a menudo muy alta (>90%) en todos los tejidos.

El estudio genético molecular para las mutaciones con el ADN-mt asociada con MERRF es tan clínicamente disponible.

En los pacientes con síndrome de MERRF y en general en las diversas enfermedades mitocondriales se presentan diversas alteraciones características entre las que destacan.

- El lactato y el piruvato
- La concentración de proteínas del LCR
- El electroencefalograma
- El electrocardiograma
- Estudios de electromiografía
- Resonancia Magnética
- Biopsia Muscular
- Estudios de enzima de la cadena respiratoria en las extractas musculares

Manejo y tratamiento

No existe un tratamiento específico para el síndrome de MERRF, las convulsiones pueden ser tratadas con terapias convencionales anticonvulsivas, pero el ácido valpérico debe administrarse con precaución y asociación con L-carnitina.