

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

Resumen MELAS.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Mario Alberto Gordillo Martínez.

Semestre y grupo:

6º "A"

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

Melas

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 le 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 (ADNmt) subrayando este último por tener una tasa de mutación hasta 17 veces mayor como consecuencia de que durante la mitosis ADNmt se reparte al azar, lo que puede originar homoplasmia o bien heteroplasmia.

El término "Melas" implica 3 componentes:

- encefalomiopía mitocondrial.
- Acidosis láctica.
- Episodios similares a eventos vasculares cerebrales.

Se hubica como la enfermedad mtADN más común con una incidencia promedio de 1.30/10,000, 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 32, 433 del gen MT-TL1 que codifica tRNA^{Leu}, mutación presente en 80% de los pacientes, aunque se han descrito mutaciones en la posición A3260C, la cual se ha relacionado con miocardiopatía hipertrofica no obstructiva.

La manifestación clínica implica el porcentaje de Mitochondrios con ADN^{mt} 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.

Es de vital importancia señalar las manifestaciones cardiológicas por su común presentación, la miocardiopatía hipertrofica o dilatada ocurre entre 18% y 30% aunque se han observado con mayor prevalencia defectos de conducción como pre-excitación así como defectos de conducción.

Desde hace un par de décadas se establecieron criterios diagnósticos para este padecimientos, los cuales siguen vigentes.

Sin embargo, actualmente el cuadro clínico se presenta de una manera tan heterogénea con una afección multistémica que el diagnóstico es difícil de realizar más aún si no se sospecha, dada su baja prevalencia.

El síndrome cuenta con diferentes formas de presentaciones que antes su sospecha es fundamental realizar estudios complementarios que apoyen el diagnóstico para realizar prevención y tratamiento de complicaciones que puedan prolongar la supervivencia de los pacientes.

Las enfermedades mitocondriales son causa rara, pero bien conocida, de episodios similares a accidentes cerebrovasculares isquémicos. En cualquier paciente joven que presenta estas manifestaciones de forma recurrente en localización predominantemente posterior, de etiología desconocida, sin correspondencia con territorios vasculares es prioritario destacar la existencia de una patología mitocondrial.