



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

MELAS

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 22 DE NOVIEMBRE DE 2021

MELAS

El Síndrome de melas es una patología de herencia mitocondrial caracterizada por mutaciones en los genes que codifican para la cadena transportadora de electrones generando un desbalance entre la producción y el consumo energético, afectando principalmente el sistema nervioso central y el músculo esquelético.

La sospecha clínica es el primer paso para identificar los pacientes que podrían cursar con esta patología, esto sumado a los hallazgos imagenológicos siendo la resonancia cerebral el estudio de elección apoyado por la espectroscopia y la anisotropía fraccional, hallazgos que se correlacionan con los síntomas y signos encontrados en los pacientes.

Esta disfunción energética genera un aumento en el número de mitocondrias, sin embargo aún así, no se logran suplir las necesidades metabólicas de las células, produciendo una tipo de angiopatía por alteración de la microvasculatura condicionando estados de hipoperfusión que están en correlación con eventos cerebrovasculares presentados por el paciente, adicionalmente se presenta disfunción endotelial con

disminución consecuente en la producción de óxido nítrico secundario. También a la no disponibilidad de precursores, lo que empeora aún más la hipoperfusión de los tejidos.

La hipoperfusión muscular limita la disponibilidad de nutrientes necesarios para la síntesis proteica, lo que genera consumo muscular y miopatía que hace parte de las manifestaciones cardinales en esta patología, además obligando a una síntesis proteica.

La acumulación de déficit neurológico secundario e isquemias cerebrales conlleva a epilepsias refractarias de muy difícil manejo y deterioro clínico progresivo de los pacientes. Tanto así que el síndrome de Melas puede constituirse una epilepsia mioclónica progresiva.

Dentro de las manifestaciones neurológicas principales encontramos episodios de cefalea pulsátil de características migratorias y hipoacusias neurosensorial, deterioro cognitivo, manifestaciones de acuerdo a al compromiso isquémico durante los eventos cerebrovasculares especialmente parieto-occipital, ceguera cortical y también neuropatía periférica.

En el diagnóstico imageneológico de Melas, se considera que la resonancia magnética es el estudio de elección. Los hallazgos son determinantes para el diagnóstico encontrando característicamente atrofia cerebral predominante lesiones hiperintensas en la corteza de los lóbulos occipitales parietales y temporales en las secuencias potenciadas.

Actualmente se utilizan técnicas avanzadas como la difusión, perfusión y espectroscopia.

La difusión provee información acerca del movimiento de las partículas de agua en un tejido determinado lo que hace que esta técnica sea de gran importancia para diferenciar las lesiones isquémicas de Melas de las trombóticas.

Existen reportes discrepantes de los hallazgos imageneológicos en los cuadros de isquemia de los pacientes de Melas.

La patogenia exacta aún no ha sido dilucidada por completo.

El agotamiento de la energía debido a la disfunción mitocondrial subyace a las manifestaciones clínicas y entre las mutaciones identificadas hasta la fecha en la genes mitocondriales, la mutación 332A en el gen

Mitochondrial. En los métodos diagnósticos de MELAS se basa en una combinación de los rasgos clínicos característicos, hallazgos de laboratorio indicativos de disfunción mitocondrial y pruebas genéticas. Los hallazgos de pruebas diagnósticas incluyen acidosis láctica. En el diagnóstico prenatal, aunque posible, es difícil, debido a la heterogeneidad en la proporción de mutaciones en los distintos tejidos.

MELAS es un trastorno de herencia mitocondrial por vía materna y rara vez por una mutación de novo. En la actualidad no existe un tratamiento recomendado para el Síndrome de MELAS. Los agentes que se han utilizado aunque con evidencia suficiente, incluyen L-arginina, L-aurina, citidina, carnitina, creatinina monohidrato, lidebenona. Las manifestaciones endocrinas, cardíacas, gastrointestinales, psiquiátricas, renales y dermatológicas se tratan con medidas sintomáticas estándar. La encefalopatía progresiva debe de estar estrechamente monitorean-

MELAS progresa a lo largo de los años con un acúmulo neurológico y también presenta una elevada morbimortalidad.