

# UNIVERSIDAD DEL SURESTE

## Licenciatura en Medicina Humana

Materia:

**Neurología**

Resumen:

**Clases**

Docente:

**Dr. José Luis Gordillo Guillen**

Alumno:

**Reynol Primitivo Gordillo Figueroa**

Semestre y Grupo:

**6° "A"**

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

# MELAS

El síndrome de MELAS es una de las miopatías mitocondriales más frecuentes heredada por la madre en 50% de los casos. Se debe a una mutación puntual de cambio 3243A>G en ADN-mt del gen MTTL1 que condiciona deficiencia de la cadena respiratoria, en la consiguiente alteración en la producción de energía.

Sus manifestaciones clínicas se reflejan en órganos altamente metabólicos, como el sistema nervioso central, corazón y riñones. Los síntomas deben despertar sospechas de esta entidad como son:

- \* Accidente cerebrovascular antes de los 40 años de edad.
- \* Convulsiones o demencia
- \* Audios táctica,
- \* Biopsia de músculo liso
- \* Presencia de fibras rojas irregulares

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

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

Es así que mutaciones en 228 genes nucleares y 13 mitocondriales causan síndromes monogénicos raros como el claro ejemplo de la patología MELAS.

El término MELAS implica 3 componentes fundamentales los cuales son:

- \* Encefalopatía mitocondrial
- \* Acidosis láctica
- \* Episodios similares a evento vascular cerebral

su incidencia se aproxima a 1.63 por cada 10000 siendo la infancia la edad típica de inicio entre 65 y 76% de las personas afectadas, 7 la presentan a los 20 años de edad o incluso antes.

su base molecular es la sustitución de adenina por guanina en el nucleótido 32433 del gen *MTTL1* que codifica tRNA<sup>Leu</sup> mutación presente en 80% de los pacientes aun que se ha descrito mutaciones en la posición A3269c la cual se ha relacionado con miocardiopatía hipertrofica no obstructiva. Con manifestaciones clínicas que implican el porcentaje

de mitocondrial con ADN-mt mu-  
tado por lo que los órganos  
fundamentalmente afectados a  
consecuencia de la alta demanda  
de ATP oxidado, son a saber del  
sistema nervioso central, músculo,  
esqueleto, cardíaco, riñón, hígado  
y sistema endocrino en segundo  
término.

Los principales síntomas se ma-  
nifiestan normalmente entre los  
2 y 10 años de edad. Los  
síntomas más comunes además de  
la teta característica comprende

- \* Migraña
- \* Vómito
- \* Epilepsia (crisis)
- \* Ataxia
- \* Sordera
- \* Retinosis pigmentaria
- \* Miopatría

Las convulsiones suelen estar asocia-  
das a episodios (tempranos) de  
apoplejía de hemiparesia transito-  
ria o asociadas a ceguera  
cortical.