

Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGÍA.

CLAVE:

1.

DOCENTE:

DR. JOSÉ LUIS GORDILLO.

ALUMNO (A):

IRIANA YAYLÍN CAMPOSECO PINTO.

COMITÁN DE DOMINGUEZ, CHIAPAS, 22 DE NOVIEMBRE DEL 2021.

Síndrome de Melas.

(Migraña, encefalopatía, acidosis láctica y episodios o apoplejías).

Es una patología de herencia mitocondrial caracterizada por mutaciones en los genes que se 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.

Presentación
Son un grupo heterogéneo de trastornos cuya defunción 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 mutaciones hasta 17 veces mayor como consecuencia de lo que durante la mitosis el ADNmt se reparte al azar, lo que puede originar homoplasma o bien heteroplasma.

En 12 mutaciones en 228 genes nucleares y 13 mitocondriales causan síndromes monogénicos raros, ejemplo de ello es el síndrome de MELAS.

El término MELAS implica tres componentes:

* Encefalomiopatía mitocondrial.

* Acidosis láctica.

* Episodios similares a evento vascular

Cerebral y se ubica como la

enfermedad mtADN más común con una incidencia promedio de

1.63 / 10,000, siendo la infancia la

edad típica de inicio.

Entre 65 y 75% 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

del gen MTB1 que codifica tRNA^{Leu}, mutación presente en 80% de los pacientes, aunque se han descrito mutaciones en la posición A3260G, la cual se ha relacionado con miocardiopatía hipertrófica no obstructiva.

Las manifestaciones clínicas implican el porcentaje de mitocondrios 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 cardíaco así como riñones, hígado y sistema endocrino, en segundo término.

Especial mención merecen las manifestaciones neurológicas presentadas como episodios similares a evento

vascular cerebral, ya que representan una de las características cardinales para realizar el diagnóstico de MELAS.

Es de vital importancia señalar las manifestaciones cardiológicas por su común presentación. La miocardiopatía

hipertrófica o dilatada ocurre entre 18 y 30%, aunque se ha observado con mayor prevalencia defectos de

Conducción como presentación
(Wolff-Parkinson-White) Presente
entre 13 y 27% así como defectos
de conducción.

Signos y Síntomas

- Se manifiesta normalmente entre 1 año y diez años de edad.
- * Migraña * Vómitos * Demencia
- * Epilepsia * Sordera * Ataxia
- * Cardiomiopatía * Disfunción tubular renal proximal y miopatía.

- La intolerancia al ejercicio y la debilidad en las extremidades proximales pueden ser las primeras manifestaciones.

Los efectos van a ir deteriorando gradualmente las habilidades motoras, mentales y la visión, ya sea en la adolescencia o en la edad adulta.

Herencia: MELAS es causado por mutaciones en el ADN mitocondrial y se transmite por herencia materna. La madre normalmente presenta la mutación y puede o no manifestar síntomas.

Diagnóstico: Se realiza biopsia muscular en búsqueda de fibras rojo azules.

- Mediante RMN (Resonancia magnética nuclear), presencia de infartos corticales o cerebrales bilaterales pueden indicar una patología mitocondrial.