



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:
NEUROLOGÍA

TRABAJO:
SÍNDROME DE MELAS

DOCENTE:
DR. JOSÉ LUIS GORDILLO GUILLÉN

ALUMNO (A):
YANETH ORTIZ ALFARO

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

Síndrome de MELAS.

Introducción

El síndrome de MELAS 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 a los pacientes que padrirían (causar). Causar 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.

Fisiopatología

El síndrome de MELAS es un tipo de enfermedad mitocondrial en el cual ocurre una mutación en el 80% de los casos de el gen $MTTL1: m3243A > G$, que codifica para proteínas que participan en la cadena transportadora de electrones, lo que condicionan una disfunción mitocondrial al impedir que haya una adecuada producción energética.

Esta disfunción energética genera un aumento en el número de mitocondrias, sin embargo aun así, no se logra suplir las necesidades metabólicas de las células, produciendo un 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 (L arginina - citrulina), 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 miopatia, que hace parte de las manifestaciones cardinales de esta patología, además obligando a una síntesis energética anaeróbica y la consecuente producción de ácido láctico responsable de la acidosis presentada frecuentemente en estos pacientes.

La acumulación de déficit neurológico secundario a isquemia cerebrales conlleva a epilepsia refractoria de muy difícil manejo y al deterioro clínico progresivo de los pacientes. Tanto así que el síndrome Melas puede constituirse una epilepsia mioclonica progresiva.

Manifestaciones Clínicas

Dentro de las manifestaciones neurológicas principales encontramos episodios de cefalea pulsátil de características migrañosas, hipocacasia neurosensorial, deterioro cognitivo, manifestaciones de acuerdo al compromiso isquémico durante los eventos cerebrovasculares espe-

cialmente parietooccipital, ceguera cortical y neuroceftica periférica.

Existen otras manifestaciones adicionales como cardiorpatía, alteraciones del ritmo cardíaco, atrofia óptica, rinopatia pigmentaria, trastornos endocrinológicos como diabetes mellitus, vómitos recurrentes y cíclicos, episodios de dolor abdominal y distensión, entre otras incluidas manifestaciones psiquiátricas como depresión y ansiedad.

Diagnóstico

A lo largo del tiempo se han descrito múltiples hallazgos imagenológicos asociados al síndrome de MELAS.

Dentro de los hallazgos más característicos es la atrofia cerebral desproporcionada para la edad del paciente, seguido por infartos parenquimatosos, cuya distribución no sigue un patrón vascular y calcificación bilateral y simétrica de ganglios basales.

Los hallazgos por tomografía computarizada son inespecíficos encontrando áreas de infarto predominantemente parieto-occipitales, calcificaciones o infartos en los núcleos de la base y atrofia cerebral desproporcionada para la edad.

El diagnóstico imagenológico de MELAS, se considera que la resonancia magnética es el estudio de elección. Los hallazgos son determinantes para el diagnóstico encontrando característicamente atrofia cerebral prominente, lesiones hiperintensas en la corteza de los lóbulos occipitales, parietales y temporales en los

Secuencias potenciadas en T2 y FLAIR. Con menor frecuencia se encuentran lesiones en la sustancia blanca profunda.

En algunos casos puede evidenciarse atrofia cerebral y calcificaciones ganglios basales. La distribución de las lesiones no sigue un patrón vascular, lo que la diferencia de la isquemia tromboembólica.

Diagnóstico (otras pruebas complementarias)

Actualmente se utilizan técnicas avanzadas como la difusión, perfusión y espectroscopia. Dentro de las secuencias más representativas está la espectroscopia en la que se evidencia una elevación del pico de lactato y dependiendo del grado de la injuria cerebral se evidencia disminución del pico de NAA (N acetil aspartato).

Tratamiento

La anisotropía fraccional se usa para realizar una reconstrucción tridimensional de las fibras de los tractos que atraviesan la sustancia blanca.

No existe en la actualidad un consenso específico respecto al tratamiento, únicamente se brinda el manejo sintomático, evitar medicación que empeore o exacerbe los síntomas del paciente, como el ácido valproico y otros antiepilépticos, como el fenobarbital, carbamazepina, fenitoína y oxcarbazepina ya que afectan el metabolismo mitocondrial. El tratamiento es multidisciplinario, neurológico, fisioterapia, entre otros.