



Universidad del Sureste

Escuela de Medicina Humana

SEMESTRE:

6° A

MATERIA:

NEUROLOGIA

TRABAJO:

MERRF

DOCENTE:

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

ALUMNO (A):

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 23 DE NOVIEMBRE DE 2021

MERRF

La epilepsia mioclónica con fibras rojas rasgadas (MERRF) es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonias, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas. Es un trastorno de múltiples sistemas que comprende mioclonia, epilepsia, encefalomiopatía y fibras rojas rasgadas. El inicio usualmente se manifiesta en la niñez, después de un desarrollo temprano normal. El diagnóstico clínico de MERRF está basado en los siguientes cuatro rasgos típicos:

- > mioclonias
- > Epilepsias generalizadas
- > Ataxia y presencia de fibras rojas

Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de alteraciones, resultado de la falla de las mitocondrias. Las mitocondriopatías son un grupo de enfermedades heterogéneas en las que mutaciones en el ADN mitocondrial o nuclear provocan una disfunción en la cadena respiratoria mitocondrial. Suelen afectar a múltiples órganos y los más implicados son los que tienen mayor necesidad energética, como es el músculo esquelético.

Una de las mutaciones responsables de enfermedades mitocondriales es el cambio que inicialmente se describió como causa de una entidad clínica denominada

El diagnóstico diferencial de un paciente con debilidad de cinturas de inicio en la edad adulta y de origen neuromuscular es amplio. Puede deberse a alteraciones en el sistema nervioso periférico y ser adquirido o hereditario. Los datos clínicos y el electromiograma permiten diferenciar entre patología de la unión neuromuscular del nervio.

En el momento actual el diagnóstico de los pacientes con miopatías se ha revolucionado con las nuevas técnicas genéticas de secuenciación masiva, como paneles de genes o exomas.

En los pacientes con síndrome de MEAIF y en general en las diversas enfermedades mitocondriales, se presentan diversas alteraciones características entre las que destacan:

El lactato y el piruvato.

Se trata de un síndrome causado por varias mutaciones en el ADN mitocondrial, pero que cada una de ellas independientemente trae como consecuencia el desarrollo de la enfermedad.

Entre el 80% y el 90% de los casos se da la mutación A8344G.

Los genes implicados que han sido identificados son los que se muestran. Estos genes codifican para el ADN transferente mitocondrial, siendo

Los más importantes los que codifican con para la fenilalanina, lisina y prolina que presentan transiciones G por A o C. El síndrome de MERRILL es una de las enfermedades con mayor variabilidad en la expresión de su sintomatología, incluso dentro de una misma familia de afectados.

El cuadro clínico de esta patología suele comenzar durante la infancia o la adolescencia el cual puede presentar:

- > Epilepsia mioclónica progresiva
- > Degeneración neuronal progresiva
- > Atrofia cerebral y cerebelar
- > Demencia
- > Talla corta
- > Fibras raíces rasgadas

*Epidemiología:

La prevalencia en la población general produce en 0,9 de cada 100.000, pero la enfermedad parece ser más común.

Los pacientes generalmente presentan epilepsia mioclónica durante la adolescencia o la edad adulta temprana a veces con sordera neurosensorial, atrofia óptica, baja estatura o neuropatía periférica. La enfermedad es progresiva con empeoramiento de la epilepsia e inicio de síntomas adicionales que incluyen ataxia, sordera, debilidad muscular y demencia. La resonancia magnética del cerebro puede mostrar atrofia cortical, calcificaciones de los

ganglios. Las mutaciones en el ADN mitocondrial se transmiten por herencia materna, de modo que un hombre afectado no puede transmitir la enfermedad. La mutación se transmite a lo largo de la línea materna, pero

su proporción es esencialmente impredecible. Aunque proporciones más altas de la mutación en la sangre de la madre tiene como resultado un mayor riesgo de dar a luz a un niño con un fenotipo grave, hay muchos ejemplos de segregación extrema de la mutación de la madre al niño.

> Manejo y tratamiento =

Al igual que con otras encefalomiopatías mitocondriales, no existe un tratamiento específico para el síndrome MERRF.

Las convulsiones pueden ser tratadas con terapias convencionales anti-convulsivas pero el ácido valproico debe administrarse con precaución y asociación con L-Carnitina.

En ausencia de ensayos clínicos adecuados, es difícil evaluar el efecto de tratamientos de apoyo propuestos, como la coenzima Q10 y su análogo Idebenona, la carnitina.

El pronóstico es desfavorable debido a la naturaleza progresiva de la enfermedad, pero la gravedad es muy variable y algunos pacientes principalmente aquellos con síntomas de presentación