

# SINDROME DE MELAS

*Dr. Sebastián Ballester*

*Dra. Camila Martínez  
Arqueros*

*Dr. Agustín Lorences*

*Dra. Nayla Veleda*

## SANATORIO JUNCAL

Temperley. Buenos Aires

Argentina



# HISTORIA CLÍNICA

Paciente masculino, de 4 años. Consulta a la guardia por presentar cuadro de hipotonía muscular seguida de un episodio convulsivo, retroversión de la mirada y acrocianosis con recuperación parcial.

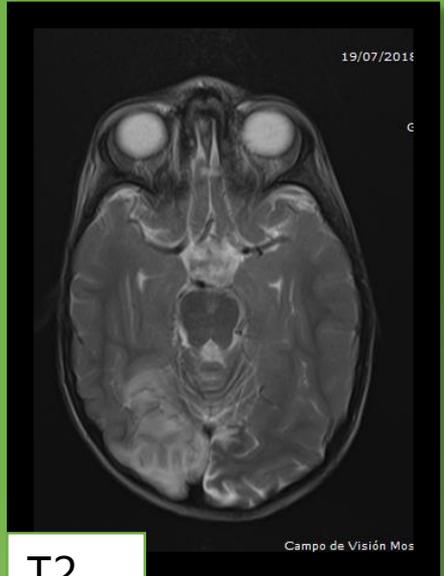
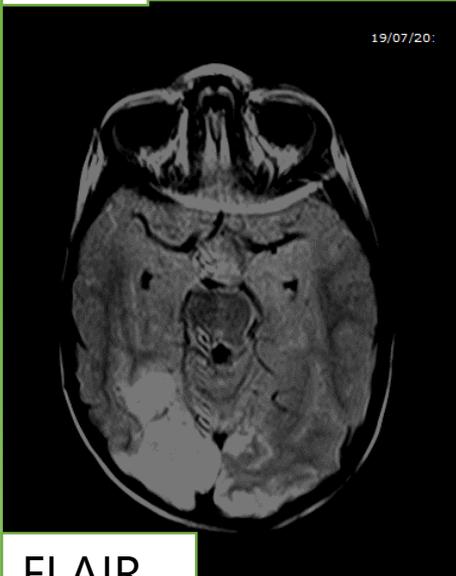
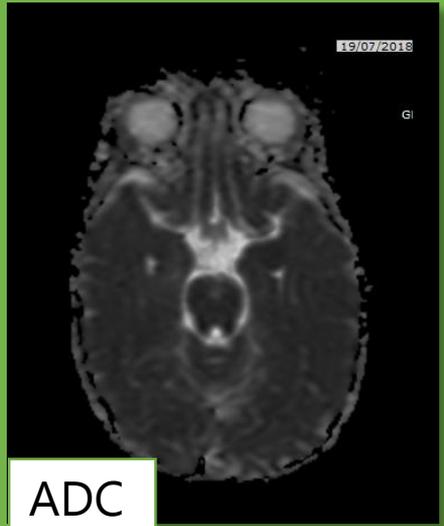
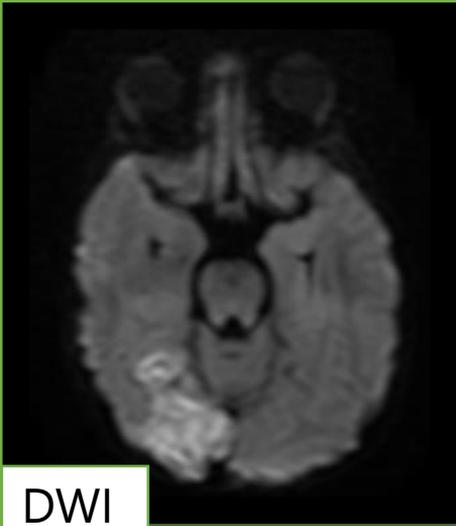
Al examen físico se lo encuentra hiporreactivo con respiraciones irregulares. Repite nuevo cuadro convulsivo de 1 minuto de duración con incontinencia de esfínteres.

Antecedentes personales: internación previa de hace 6 meses por cuadro convulsivo sin diagnóstico.

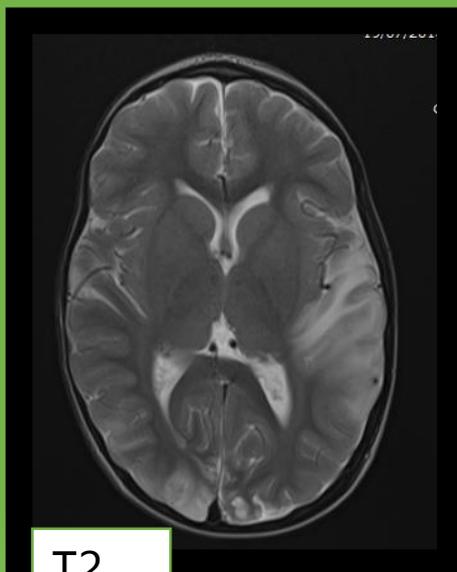
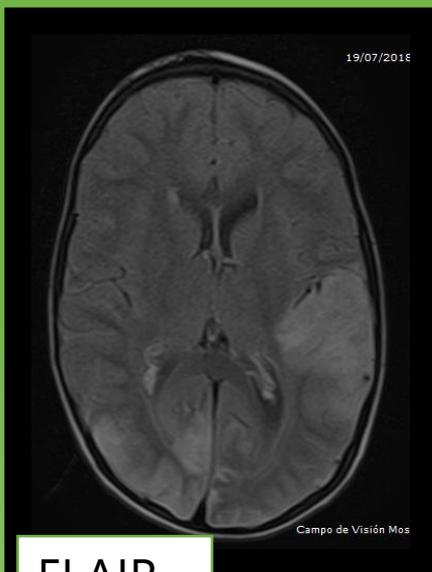
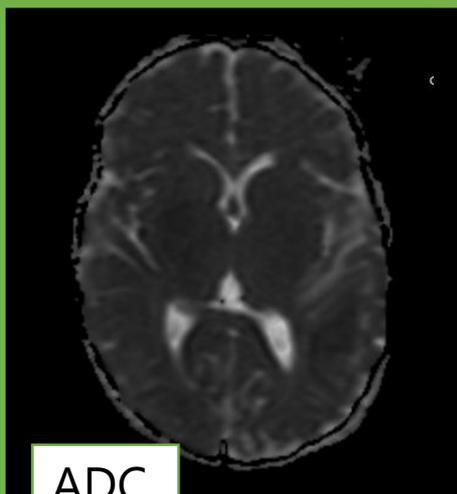
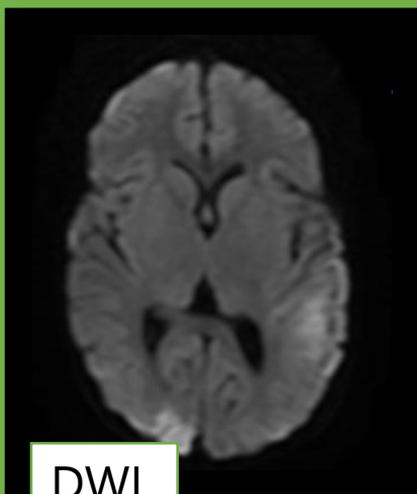
Se decide su internación para diagnóstico y tratamiento.

Se solicita RMI de cerebro con cte EV y protocolo para epilepsia.

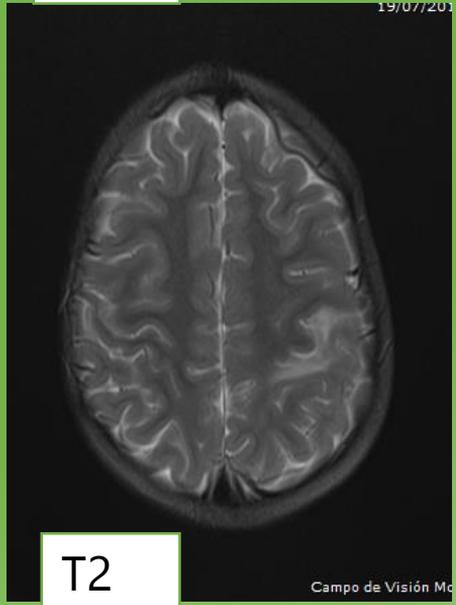
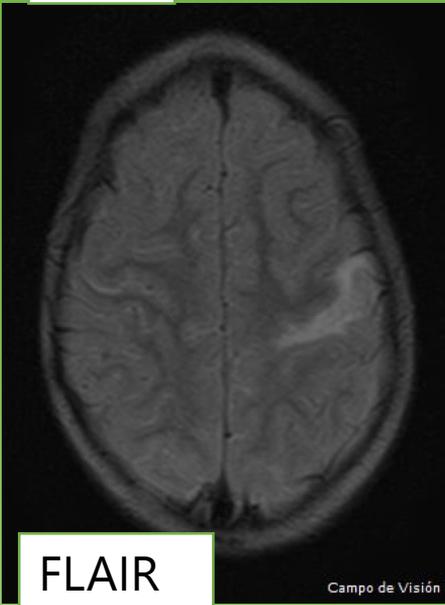
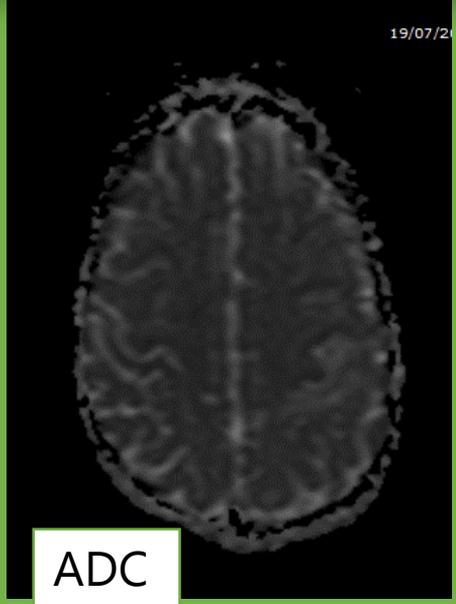
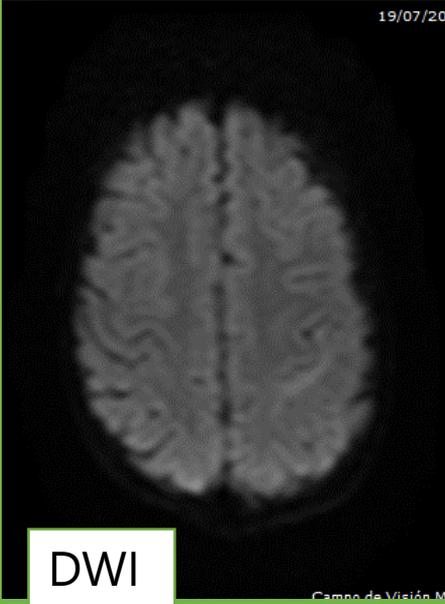
# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

- RMI de cerebro donde se observa intensidad de la señal a nivel cortical, en secuencias T2 y FLAIR en topografía parietal derecho y occipital inferior izquierdo, las cuales presentan restricción al libre pasaje de las moléculas de agua en secuencias de difusión y caída de señal en ADC.

# DISCUSIÓN

El síndrome de MELAS (mitochondrial encephalomyopathy with lactic acidosis and stroke like events), está asociado a mutaciones en genes del ADN nuclear o mitocondrial. Es uno de los síndromes mitocondriales multisistémicos que se asocia a accidentes cerebrovasculares antes de los 40 años.

Se caracteriza por presentar crisis epilépticas focales o generalizadas, ácidos láctico y fibras rojo rasgadas en la biopsia muscular.

# DISCUSIÓN

Los criterios clínicos incluyen siempre los episodios que simulan ictus y que no se corresponden con territorios vasculares, con predilección por el área occipital y que ocasionan déficits visuales, aunque también pueden aparecer trastornos motores, sensitivos y del lenguaje. El curso progresivo de los episodios stroke-like determina multiinfartos cerebrales que llevan al deterioro cognitivo. También podemos encontrar: debilidad muscular, crisis epilépticas, demencia, vómitos episódicos, acidosis láctica, historia familiar positiva, fibras rojo rasgadas, degeneración espongiiforme, calcificación de los ganglios basales, estatura corta, hipoacusia neurosensorial de origen coclear y cefalea hemicraneal.

# DISCUSIÓN

Para el diagnóstico, es necesario un alto índice de sospecha clínica. En cualquier adulto joven que presenta ictus isquémico recurrentes en localización posterior, de etiología desconocida, sin correspondencia con territorios vasculares, es necesario descartar la existencia de una patología mitocondrial.

# CONCLUSIÓN

Las enfermedades mitocondriales presentan hallazgos positivos en los estudios de imágenes. Dichos hallazgos son específicos y muestran calcificaciones de los ganglios basales e infartos que no respetan los territorios vasculares. Consideramos que para arribar a un diagnóstico de certeza, se tiene que abarcar el síndrome desde un enfoque multidisciplinario (clínica, bioquímica, neurorradiología y genética) siendo las imágenes una herramienta primordial para ello.

# BIBLIOGRAFÍA

- Dulce Anabel Espinoza-López , Edwin Steven Vargas-Cañas , Alexandra Díaz-Alba, Hugo Morales-Briceño , Christian Ramírez-Jiménez , Francisca Fernández-Valverde, Ekaterina Kazákova. Encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios stroke like (MELAS). Arch Neurocién (Mex) Vol. 17, No. 2: 138-141; 2012.
- Sergio Francisco Ramírez , Jorge Humberto Marín , José Fernando Hernández , Aura Virginia González , Orlando López , Adriana Lucía Posso, Luis Fernando Roa, Juan Diego Vargas, Gabriel Augusto Castillo, Juan Andrés Monsalve. Síndrome de Melas: correlación clínica con hallazgos imagenológicos en espectroscopia y tractografía, reporte de caso. Acta neurológica Colombiana.
- Á. Gómez Seijo; M.J. Castro Orjales; J.A. Pastor Benavent. MELAS: claves del diagnóstico y tratamiento en la Unidad de Cuidados Intensivos. Med. Intensiva vol.32 no.3 abr. 2008