



Neurology perspectives



19372 - Descripción de caso familiar de síndrome de epilepsia mioclónica asociada a fibras rojo-rasgadas

Gómez Gozávez, B.¹; Cerdán Sánchez, M.¹; García Carmona, J.¹; Fajardo Sanchís, J.¹; Bermejillo Barrera, J.¹; Salazar Hernández, F.¹; Ruiz Perelló, M.¹; Vidal Mena, D.¹; Conesa García, E.¹; Soria Torrecillas, J.²; Fages Caravaca, E.¹; Pérez Vicente, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Santa Lucía; ²Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca.

Resumen

Objetivos: El síndrome de epilepsia mioclónica asociada a fibras rojo-rasgadas (MERRF) es una enfermedad mitocondrial cuyo espectro clínico más frecuente son las mioclonías, la epilepsia, la ataxia y la miopatía. Presentamos una familia con diagnóstico de MERRF en la que la clínica de presentación del caso índice destaca por no ser la más habitual.

Material y métodos: Revisamos la historia clínica del caso índice y sus familiares en busca de información acerca de la forma de presentación, diagnóstico y evolución de la enfermedad y la comparamos con las formas más habituales de presentación de MERRF según la evidencia existente.

Resultados: Nuestro caso índice es un varón de 68 años con un lipoma cervical que debuta con temblor de miembros superiores simétrico y de predominio postural. Durante el seguimiento, progresa clínicamente asociando un cuadro de ataxia y una polineuropatía crónica sensitivo-motora. Este síndrome clínico, sumado a una historia familiar de temblor y ataxia, plantea la sospecha diagnóstica de MERRF que se confirma genéticamente (mutación m.8344 A>G gen MT-TK de ADN mitocondrial, también hallada en otros familiares a raíz de este caso). Tras más de 10 años de evolución, ha asociado mioclonías aisladas, sin presentar crisis epilépticas hasta la fecha.

Conclusión: Dentro del síndrome de MERRF, existen formas inhabituales de presentación que pueden retrasar su diagnóstico. Está descrita la asociación de mioclonías con ataxia cerebelosa, como en nuestro paciente, sin que existan datos de epilepsia. Se propone que el acrónimo MERRF sea leído como encefalomiopatía mioclónica con fibras rojo-rasgadas, según apoya la literatura.