



# Neurology perspectives



## 19526 - Encefalopatía mioclónica con acidosis láctica, síndrome MELAS, de presentación tardía

López Santana, A.; Díaz Nicolás, S.; Guzmán Fernández, M.; Pérez Vieitez, M.; González Hernández, A.; Soares Almeida Junior, S.; de la Nuez González, J.; García Granado, J.

Servicio de Neurología. Hospital Universitario de Gran Canaria Dr. Negrín.

### Resumen

**Objetivos:** El síndrome MELAS es un trastorno hereditario mitocondrial caracterizado fundamentalmente por encefalomiopatía, acidosis láctica y episodios *stroke-like*. Su causa generalmente es debida a una variante patogénica m.3243A>G en el gen MT-TL1 que condiciona disfunción de la cadena respiratoria. En el presente trabajo se describe un caso de debut tardío sin historia familiar, con su mecanismo hereditario, fisiopatología y evolución.

**Material y métodos:** Varón de 30 años, con hipoacusia neurosensorial sin otros antecedentes personales ni familiares relevantes, que presenta cuadro de suboclusión intestinal y lactacidemia tras ejercicio físico, y posterior cuadro encefalopático con mioclonías e instauración de estatus requiriendo múltiples fármacos antiepilépticos. En RM craneal presenta lesiones corticales simétricas predominantemente parietooccipitales. Ante sospecha de síndrome MELAS, se inicia tratamiento con coenzima Q y L-arginina observando franca mejoría, con recuperación progresiva electroencefalográfica y clínica.

**Resultados:** Por los datos clínicos, analíticos y radiológicos se sospecha de síndrome MELAS, que se confirma mediante estudio de biopsia muscular, cadena respiratoria y análisis genético mediante secuenciación de nueva generación, con la presencia de heteroplasmia, aproximadamente del 50%, de la variante m.3243A>G en el gen MT-TL1 y déficit leve de complejos I y IV de la cadena respiratoria.

**Conclusión:** La heteroplasmia encontrada en el gen MT-TL1 produce la coexistencia de ADNmt mutado y normal en el individuo descrito, lo que explicaría la variable expresión clínica, con retraso de inicio, gravedad de los síntomas y mejor pronóstico. Por ello, aun en casos de presentaciones atípicas, es fundamental mantener la sospecha clínica con el fin de implementar tratamiento oportuno y disminuir secuelas.