



# Neurology perspectives



## 17646 - DE DISPLASIA CORTICAL A MELAS, A PROPÓSITO DE UN CASO

Almeida Zurita, P.M.; Cheli Gracia, D.; Ruiz Coelho, D.; Noroña Vásconez, E.; del Moral Sahuquillo, B.; Cajape Mosquera, J.A.; Espinoza Rueda, J.; Jara Jiménez, E.; Ballesta Martínez, S.; Rodríguez Montolio, J.; Garcés Redondo, M.

Servicio de Neurología. Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa.

### Resumen

**Objetivos:** Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por un compromiso multisistémico. Reconocer este síndrome puede resultar complejo.

**Material y métodos:** Presentación de un caso clínico.

**Resultados:** Mujer de 25 años con antecedentes de retraso psicomotor, talla baja por déficit de hormona de crecimiento, hipoacusia y migraña sin aura. En tratamiento y seguimiento crónico en Unidad de Epilepsia por epilepsia focal sintomática a displasia cortical multifocal. Los años posteriores presenta varios episodios aislados en el tiempo de focalidad neurológica (afasia y hemiparesia derecha/hemianopsia homónima izquierda) en los que se realizan TC cerebral urgente sin hallazgos de patología aguda. En el estudio de neuroimagen estructural se evidencia lesiones cortico-subcorticales migratorias de predominio cortical temporal y de distribución giral, factor que hace dudar del diagnóstico previo de displasia. Ante la sospecha de enfermedad mitocondrial se completa el estudio con AS que evidenció insuficiencia renal y aumento en la curva de lactato, la biopsia muscular de cuádriceps derecho mostró lesiones histológicas compatibles con miopatía mitocondrial y el estudio genético mutación puntual m.3243A>G en un porcentaje de heteroplasmia entre el 70-80%, por lo que se confirma el diagnóstico de MELAS.

**Conclusión:** Las enfermedades mitocondriales son un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por un compromiso multisistémico, reconocer este síndrome puede resultar complejo, por lo que se debe tener en cuenta como diagnóstico diferencial, considerando que las múltiples manifestaciones clínicas pueden actuar como distractores y retrasar el diagnóstico.