

# SINDROME DE MELAS MITOCONDRIAL

## **Resumen:**

El Síndrome MELAS es una enfermedad mitocondrial cuyas características clínicas precisas y pruebas complementarias útiles para el diagnóstico aún son controvertidas. Puede simular una encefalitis herpética. Los niveles de ácido láctico en sangre y líquido cefalorraquídeo (elevados), las pruebas de neuroimagen (imágenes que simulan un infarto cerebral pero superan un territorio vascular), el electroencefalograma (enlentecimiento de fondo con posibles descargas periódicas lateralizadas), la biopsia muscular (fibras rojo rasgadas positivas para actividad COX) y los test de genética molecular (mutación puntual en el ADN mitocondrial) son útiles en el diagnóstico, pero ante la ausencia de hallazgos no se puede rechazar el diagnóstico de síndrome MELAS, tal y como sucede en el caso comunicado.

## **Introducción**

El síndrome MELAS (miopatía mitocondrial, encefalopatía, acidosis láctica y "stroke-like" episodios) es un síndrome descrito por primera vez por Pavlakis en 1984 y relacionado con una mutación en el ADN mitocondrial. Desde nuestro punto de vista el síndrome MELAS es aún poco conocido y dada la inexistencia de recomendaciones diagnósticas consensuadas se comenten errores en el diagnóstico con frecuencia. En este artículo se presenta un caso clínico que invita a realizar varias consideraciones al respecto.

## **Caso Clínico**

Un varón diestro de 38 años entre cuyos antecedentes destacan dificultad auditiva e historia familiar de sordera y diabetes mellitus, debuta con fiebre, cefalea, confusión mental y crisis parciales con generalización secundaria. A continuación se hace evidente una focalidad persistente parieto-temporal derecha consistente en hemiparesia izquierda con hipoestesia asociada, hemianopsia homónima izquierda y desorientación espacial. Ante la sospecha de encefalitis herpética se inicia tratamiento antiviral con Aciclovir a dosis standard.

La tomografía computerizada de cráneo mostró calcificación bilateral de los ganglios basales y una hipodensidad en los lóbulos parieto-temporal derechos