

Síndrome de Melas: correlación clínica con hallazgos imagenológicos en espectroscopia y tractografía, reporte de caso

Melas syndrome: clinical correlation with imaging findings in spectroscopy and tractography, case report.

Sergio Francisco Ramírez (1), Jorge Humberto Marín (2), José Fernando Hernández (3), Aura Virginia González (4), Orlando López (5), Adriana Lucía Posso (6), Luis Fernando Roa (7), Juan Diego Vargas (8), Gabriel Augusto Castillo (9), Juan Andrés Monsalve (10).

RESUMEN

El síndrome de Melas es una enfermedad de herencia mitocondrial caracterizada por encefalopatía mitocondrial, acidosis láctica y eventos similares a ataque cerebrovascular, secundaria a una mutación en los genes que codifican las proteínas transportadoras de electrones, limitando la producción energética y generando disfunción multiorgánica, que afecta principalmente el sistema músculo esquelético y el sistema nervioso, lo que está en correlación con las características clínicas que presentan los pacientes. El diagnóstico se basa en la sospecha clínica, los hallazgos paraclínicos e imagenológicos y la confirmación de la mutación a través del estudio genético. No existe tratamiento específico, se basa únicamente en el manejo sintomático y requiere apoyo multidisciplinario. Presentamos el caso de un paciente con antecedente de Melas, que ingresó por evento cerebrovascular isquémico bioccipital y correlación con hallazgos en neuroimágenes (espectroscopia y tractografía).

PALABRAS CLAVE: Melas, espectroscopia, tractografía(DeCS).

SUMMARY

Melas syndrome is a disease characterized by mitochondrial inheritance of mitochondrial encephalopathy, lactic acidosis and events like stroke secondary to a mutation in the gene encoding the electron transport proteins limiting energy production and generating multiorgan dysfunction being affected mainly musculoskeletal system and the nervous system which correlates with the clinical characteristics presented by patients. The diagnosis is based on clinical suspicion, laboratory, and imaging findings and confirmation of the mutation through genetic study. No specific treatment is available, but symptomatic treatment is needed and requires multidisciplinary support. We report a patient with a history of Melas who had bioccipital cerebral ischemic event and correlation with findings in neuroimaging (spectroscopy and tractography).

KEY WORDS: Melas, spectroscopy, tractography.(MeSH).

- (1) Neurólogo; neurofisiólogo; especialista en Docencia Universitaria; Servicio de Neurología, Hospital Universitario San José Infantil; docente de posgrado de Neurología, Fundación Universitaria Ciencias de la Salud, Bogotá, Colombia
- (2) Neurorradiólogo, Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (3) Neurólogo clínico; Msc neurociencias cognitivas; Ph.D; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (4) Residente primer año de Neurología; Fundación Universitaria Ciencias de la Salud; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (5) Residente segundo año de Radiología e Imágenes Diagnósticas. Fundación Universitaria Ciencias de la Salud; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (6) Residente tercer año de Radiología e Imágenes Diagnósticas; Fundación Universitaria Ciencias de la Salud; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (7) Neurólogo clínico; especialista en Neurología Vascular, Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (8) Neurólogo clínico; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (9) Neurólogo clínico; psicoanalista, Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia
- (10) Residente segundo año de Neurología; Fundación Universitaria Ciencias de la Salud; Hospital Universitario San José Infantil, Bogotá, Colombia