



21303 - AIT ATÍPICO RECURRENTE CON DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE MELAS DE INICIO TARDÍO

Sosa Luis, J.¹; Vales Montero, M.¹; Portela Sánchez, S.¹; Garrido Morro, I.²; Olmedo Samperio, M.³; Loredana Alungulese, A.¹; Iglesias Mohedano, A.¹; Lozano López, M.¹; García Pastor, A.¹; Díaz Otero, F.¹; Vázquez Alén, P.¹; Boto Martínez, R.¹; Portela Martínez, L.¹; Fernández Bullido, Y.¹; Esteban Rodríguez, M.⁴; Arias Lotto, F.⁴; Gil Núñez, A.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ²Servicio de Radiología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital General Universitario Gregorio Marañón; ⁴Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General Universitario Gregorio Marañón.

Resumen

Objetivos: La encefalomiopatía mitocondrial asociada a acidosis láctica y episodios *stroke-like* o MELAS es un síndrome infrecuente que generalmente debutá en la infancia o juventud, siendo inhabitual su diagnóstico por encima de los 40 años. Además de sus manifestaciones clínicas cardinales, puede presentar también hipoacusia, diabetes, cardiopatía y migraña, entre otros.

Material y métodos: Varón de 62 años con antecedentes de miocardiopatía hipertrófica, hipoacusia neurosensorial y discapacidad intelectual. Ingresa por episodio autolimitado de inicio súbito consistente en afasia y desorientación, interpretado inicialmente como AIT. Durante el ingreso, el paciente presenta episodios recurrentes de desconexión del medio de segundos de duración, seguidas de afasia e intensa agitación psicomotriz. Se realizan video-EEG, telemetría y punción lumbar normales. En el análisis de sangre destaca CK de 473 u/l y ácido láctico 2,7 mmol/l. Se realiza RM cerebral que muestra hiperintensidad de la región corticosubcortical del lóbulo temporal izquierdo, acompañada de una marcada restricción de la difusión con disminución de los valores de ADC, sin una clara distribución vascular.

Resultados: Ante marcadores clínicos y radiológicos sugestivos de enfermedad mitocondrial, se solicita estudio genético de ADN mitocondrial en el que se detecta la variante patogénica m.A3243G en el gen tRNAleu del ADN mitocondrial (nivel de heteroplasmia del 31%). Se realiza biopsia que muestra aisladas fibras rojo-rasgadas.

Conclusión: Presentamos un caso confirmado de MELAS con diagnóstico atípicamente tardío, los antecedentes personales, la clínica atípica para enfermedad cerebrovascular, los marcadores de imagen y el estudio genético pueden ser la clave para llegar a la sospecha diagnóstica.