



Radiología



0 - Síndrome de MELAS: papel de la neuroimagen

N. Rojo Sanchis, M.R. Cambra Martí, A. Marín Cañete y A.M. Sánchez Laforga

Parc Sanitari Sant Joan de Déu, Sant Boi de Llobregat, España.

Resumen

Objetivo docente: Describir las manifestaciones más frecuentes encontradas con las técnicas de neuroimagen (TC y RM) en el síndrome de MELAS (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica, episodios stroke-like), así como, valorar el papel de las mismas en el diagnóstico inicial y seguimiento de ésta enfermedad.

Revisión del tema: El síndrome de MELAS se engloba en el grupo de las encefalopatías mitocondriales, que tienen en común defectos bioquímicos en la cadena respiratoria celular por alteraciones mitocondriales. Aproximadamente un 80% de MELAS muestran una mutación característica en el ADN mitocondrial. Es una enfermedad con mal pronóstico y presentación clínica muy variable (destacando episodios de déficits neurológicos) que se manifiesta antes de la cuarta década. El diagnóstico se realiza mediante determinaciones bioquímicas, estudios genéticos y determinación de alteraciones ultra estructurales en la biopsia muscular, si bien no siempre pruebas concluyentes. En estos casos, la neuroimagen juega un papel importante. Si bien los hallazgos en la TC son muy inespecíficos, los descritos en RM convencional, RM difusión y RM espectroscopia son muy característicos por lo que ante pacientes jóvenes con clínica sugestiva de MELAS debemos considerar ésta enfermedad como diagnóstico probable. Asimismo, son herramientas necesarias para evaluar la evolución de la afectación del SNC.

Conclusiones: El síndrome de MELAS es una enfermedad de mal pronóstico en ocasiones difícil de diagnosticar. Conocer los hallazgos característicos en RM, RM DWI y RM espectroscopia nos permite sugerir y apoyar este diagnóstico en aquellos casos clínicamente sospechosos pero sin confirmación histológica, bioquímica o genética.