

20

MIOKLONA EPILEPSIJA S NEPRAVILNIM CRVENIM VLAKNIMA

Mioklona epilepsija s nepravilnim crvenim vlaknima (MERRF) je multisistemska je poremećaj kojeg karakterizira mioklonus, koji je često prvi simptom, a slijedi generalizirana epilepsija, ataksija, slabost i demencija. Simptomi se obično javljaju u djetinjstvu ili adolescenciji nakon normalnog ranog razvoja. Značajke MERRF-a variraju od osobe do osobe, čak i unutar obitelji. Ostali uobičajeni simptomi uključuju gubitak sluha, nizak rast, atrofiju optičkog sustava i kardiomiopatiju s Wolff-Parkinson-Whiteovim (WPW) sindromom. Dijagnoza se temelji na kliničkim značajkama i nalazima biopsije mišića nepravilnih crvenih vlakana (RRF). U više od 80 % slučajeva MERRF uzrokuju mutacije mitohondrijskog gena zvanog MT-TK. Postoje izvješća i da nekoliko drugih mitohondrijskih gena uzrokuje MERRF, ali mnoge osobe s mutacijama tih drugih gena imaju dodatne znakove i simptome.

Napadaji povezani s MERRF-om obično se liječe konvencionalnom antikonvulzivnom terapijom. Koenzim Q10 i L-karnitin često se koriste s nadom da će poboljšati mitohondrijske funkcije. Budući da mišićne stanice i živčane stanice imaju posebno velike potrebe za energijom, mišićni i neurološki problemi uobičajena su obilježja bolesti koje utječu na mitohondrije. MERRF je progresivni više-sistemska sindrom sa simptomima koji započinju tijekom djetinjstva, ali se mogu javiti i u odrasloj dobi. Stopa napredovanja uvelike varira. Pojava i opseg simptoma mogu se uvelike razlikovati od osobe do osobe i među oboljelim braćom i sestrama. Klasične značajke MERRF-a uključuju: Mioklonus (kratki, nagli, grčevi mišića) - najkarakterističniji simptom Epileptične napadaje Ataksiju (poremećenu koordinaciju) Nepravilna crvena vlakna (karakteristična mikroskopska

abnormalnost uočena u biopsiji mišića pacijenata s MERRF-om i drugim mitohondrijskim poremećajima) Dodatni simptomi mogu uključivati: gubitak sluha, laktacidozu (povišena razina mliječne kiseline u krvi), nizak rast, netoleranciju na vježbanje, demenciju, srčane mane, abnormalnosti oka i poteškoće u govoru.