



Medicina humana

Neurología
“Enfermedades Dismielinizantes”
4to Parcial

Doctora Mónica Gordillo Rendón
Alumna Citlali Guadalupe Pérez Morales

Enfermedades dismielinizantes

Las enfermedades “Dismielinizantes” o también conocida como “leucodistrofias” son enfermedades de la mielina, en este caso la mielina tiene una formación anormal o un fracaso completo en el proceso de formación de la vaina de mielina. La causa surge de una anomalía metabólica que es de origen genético.

La leucodistrofia es la degeneración progresiva de la materia blanca del cerebro que se debe a una formación anormal de la vaina de mielina. Son un grupo de trastornos de causa genética en la manera en la que mielina se produce o logra metabolizar algunas sustancias químicas. Entre las leucodistrofias encontramos que se incluyen distintas enfermedades:

- Leucodistrofia metacromática (la más frecuente)
- Adrenoleucodistrofia
- Enfermedad de Refsum
- Enfermedad de Canavan
- Enfermedad de Alexander o leucodistrofia fibrinoide
- Enfermedad de Krabbe
- Enfermedad de Tay-Sachs Xantomatosis cerebrotendinosa
- Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher Leucodistrofia ortocrómica
- Leucoencefalopatía con desaparición de la sustancia blanca
- Leucoencefalopatía con esferoides neuroaxonales

Leucodistrofia metacromática

Es la más frecuente, esta se caracteriza principalmente por la deficiencia de la enzima **arilsulfatasa**. Se debe a una mutación autosómica recesiva del cromosoma 22q. Clínicamente cursa por síntomas neuropsiquiátricos similares a los que presentan los pacientes con esquizofrenia.

En los pacientes que la presentan llegan a tener un deterioro considerable en las funciones intelectuales y habilidades motoras.

La enfermedad de “Krabbe”

Es una leucodistrofia que es heredada de forma autosómica recesiva, esta tiene como características:

- Deterioro cognitivo progresivo.
- Crisis tónicas.
- Atrofia óptica.
- Sordera.
- Fiebre.
- Polineuropatia que afecta a los niños en su primer año de vida.

Adrenoleucodistrofia

También llamada enfermedad de Addison Schielder o enfermedad de Schaumburg. Se combina la insuficiencia renal con la dismielinización de la sustancia blanca del cerebro, esto afecta especialmente a los lóbulos occipitales y parietales.

Enfermedad de Alexander o leucodistrofia fibrinoide

Es una enfermedad genética, generalmente aparece durante la infancia. Se manifiesta con la aparición de retraso mental, anomalías físicas (macrocefalia). La enfermedad es de progresión grave.

Conclusión

La mayoría de estas enfermedades son autosómicas recesivas, como ya se había mencionado la mielina es producida anormalmente por un defecto congénito lo cual provoca que ya no se puedan metabolizar algunas enzimas. Debido a estos procesos se afecta la sustancia blanca del SNC.