



ENSAYO DE ENFERMEDADES DISMIELINIZANTES

Neurología



10 DE JUNIO DE 2020
UNIVERSIDAD DEL SURESTE
ITZEL JAQUELINE RAMOS MATAMBU

ENSAYO SOBRE ENFERMEDADES DISMIELINIZANTES

INTRODUCCION:

La leucodistrofia o enfermedades dismielinizantes se refiere a la degeneración progresiva de la materia blanca del cerebro debido al crecimiento o desarrollo imperfecto de la vaina de mielina, la capa grasosa que actúa como aislante alrededor de las fibras nerviosas es importante diferenciar este proceso de la desmielinización en la cual se está llevando a cabo un proceso mielinoclástico. En algunas de las enfermedades dismielinizantes se produce una alteración en la producción de la mielina o fallas en la conservación de la misma.

DESARROLLO:

JAIME TORO, MANUEL YEPES Y EDUARDO PALACIOS: Para estos autores mencionan diferentes enfermedades dismielinizantes como las Leucodistrofias que son entidades la ausencia de mielina es primaria. En algunas formas de leucodistrofias, como la adrenoleucodistrofia, se alteran los mecanismos para mantener la mielina. Estas enfermedades son en general de origen familiar. Leucodistrofia metacromática Dentro de las leucodistrofias ésta es quizá una de las más comunes. En esta enfermedad hay dismielinización de la sustancia blanca central y periférica. Se produce una acumulación de sulfato cerebrósido, debido a una deficiencia de arilsulfatasa. Se conocen cuatro formas de leucodistrofia metacromática: infantil tardía, juvenil, adulta y variante de Austin. Hay tres subtipos de arilsulfatasa, la de los tipos A,B y C. La de los tipos A y B es lisosomal, mientras que la del tipo C.

- Enfermedades desmielinizantes microsomal en esta enfermedad los autores exponen que la enzima arilsulfatasa A está disminuida en las tres primeras formas de leucodistrofia metacromática es una forma infantil tardía se presentan entre el primero y el segundo año de edad se caracteriza por irritabilidad, el paciente no recibe bien los alimentos, presenta hipotonía y tiene dificultad para sentarse, gatear y caminar. Puede presentarse atrofia óptica. Una electromiografía (EMG) a esta edad evidencia una polineuropatía. Forma juvenil Aparece por lo general entre los 3 y los 21 años de edad. Los signos más comunes de la enfermedad a esta edad son los cambios de comportamiento y los trastornos en la marcha. Los pacientes pueden presentar movimientos anormales y hay evidencia de polineuropatía. Forma adulta Aparece con frecuencia en la segunda década de la vida. Estos pacientes pueden presentar deterioro mental, atrofia óptica, signos piramidales y cerebelosos, además de polineuropatía. Variante de Austin Esta es una variante de leucodistrofia metacromática en la cual hay deficiencia de arilsulfatasa, A, B y C. La enfermedad tiene el cuadro clínico de una leucodistrofia juvenil tardía, con algunos síntomas que recuerdan una mucopolisacaridosis. El

diagnóstico puede efectuarse cuantificando arilsulfatasa en leucocitos u orina del paciente. La TAC y la RM pueden ser muy importantes en el diagnóstico por desgracia, no existe un tratamiento adecuado para esta enfermedad.

- **Enfermedad de Krabbe** Es otra forma de leucodistrofia que se hereda en forma recesiva y se caracteriza por deterioro mental progresivo y de la motilidad, crisis tónicas, atrofia óptica, sordera, espasticidad y fiebre. Muchas veces se observa una polineuropatía con disminución en las velocidades de conducción el deterioro es progresivo y los pacientes mueren entre uno y dos años de edad.
- **Adrenoleucodistrofia** Se le conoce también como enfermedad de Addison Schielder o enfermedad de Schaumburg. La adrenoleucodistrofia es una combinación de insuficiencia adrenal con esclerosis cerebral. Por esto, también se llama enfermedad de Addison Schielder. La entidad es más frecuente en hombres y está ligada al cromosoma X. En clínica se caracteriza por hiperpigmentación que puede preceder en un tiempo de un año los síntomas neurológicos de espasticidad progresiva, convulsiones, vómito, dolor abdominal y trastornos visuales. La esclerosis compromete principalmente los lóbulos occipitales y parietales. Las proteínas en el LCR están elevadas. El electroencefalograma (EEG) muestra una lentificación difusa. La RMC puede presentar signos de compromiso de la sustancia blanca. Las velocidades de conducción pueden estar disminuidas. Puede evidenciarse insuficiencia suprarrenal. Aunque el tratamiento incluye una suplencia de esteroides para manejar la insuficiencia suprarrenal, sólo mejoran los síntomas suprarrenales pero no los neurológicos.
- **Leucodistrofia fibrinoide** (enfermedad de Alexander) Es quizá una de las más raras leucodistrofias que se diagnostican se caracteriza por deterioro mental con agrandamiento de la cabeza. Hay debilidad muscular, signos piramidales y crisis convulsivas. Puede presentarse una gran rigidez y aun signo de opístotonos. La enfermedad es mortal en forma rápida. El diagnóstico únicamente puede hacerse definitivamente por biopsia cerebral, encontrándose las fibras de Rosenthal que son cuerpos hialinos o degeneración fibrinoide de astrocitos. Enfermedad de Tay-Sachs Esta es también una enfermedad dismielinizante, conocida igualmente como idiocia amaurótica. Se caracteriza por una alteración en el catabolismo de los gangliósidos con una ausencia o disminución de la hexosaminidasa A, lo cual provoca acumulación del gangliósido GM2. Los médicos mencionan que esta enfermedad es autosómica recesiva y que es más común en judíos. Una de sus primeras manifestaciones es la de una respuesta anormal del individuo a sonidos, luz o estímulos sensitivos esta respuesta anormal se caracteriza por una contracción muscular, que puede ir seguida de algunos movimientos clónicos de las extremidades. A los cuatro o seis meses de edad se produce deterioro mental, con hipotonía e imposibilidad para sentarse o sostener la cabeza al año de edad el paciente estará ciego. En 90% de los enfermos se observa en la mácula una mancha rojo cereza, que es característica de esta enfermedad estos pacientes también presentan un aumento del perímetro cefálico para el diagnóstico se debe

cuantificar la hexosaminidasa A en leucocitos, en donde se encontrará marcadamente disminuida

CONCLUSION:

Respecto a la investigación realizada , llego a la conclusión que las enfermedades dismielinizantes pueden ser origen de catástrofes neurológicas por diversas razones específicamente como los factores genéticos, y los factores del sistema inmunológico que juega papel muy importante, por la cual, son caracterizadas estas enfermedades mencionadas, por lo consiguiente; las enfermedades pueden presentarse de manera rápidamente progresivas y muy agresivas estas la enfermedades puede ser heredada de manera recesiva, dominante o ligada al cromosoma X dependiendo del tipo de leucodistrofia. En el segundo, al no haber una cuestión hereditaria, las leucodistrofias son causadas por una mutación en un gen de novo Así pues, el arduo trabajo de investigación en estas enfermedades se tiene más conocimiento en la forma de cómo se debe manejar y diagnosticar, sin embargo, cabe mencionar que estas enfermedades deben ser diagnosticadas a tiempo para poder dar un tratamiento acorde según la patología.

OPINION:

En mi opinión, considero que existen suficientes fuentes de información de escritores, en el que nos permite conocer sus aportaciones a las diferentes patologías en el área de la neurología y que nos facilita realizar lecturas profundas hacia las enfermedades dismielinizantes y tener más conocimiento de estas patologías que perjudican al ser humano, y así poder realizar un buen diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades. Así mismo, cabe mencionar que después de realizar esta investigación me queda claro que estas patologías se presentan de manera agresiva poniendo en riesgo la vida de los pacientes específicamente en el grupo de los pediátricos al mismo tiempo quiero recalcar que el síntoma más común de la leucodistrofia es una disminución gradual en el bebé o niño que aparentemente estaba bien antes estas pueden aparecer la pérdida progresiva en la tonificación del cuerpo, los movimientos, la marcha, el lenguaje, la capacidad para comer, la visión, el oído y el comportamiento. Por lo general, hay un retraso en el desarrollo mental y físico. Los síntomas varían de acuerdo al tipo específico de leucodistrofia y pueden ser difíciles de detectar en la etapa precoz de la enfermedad para su diagnóstico la primera sospecha siempre es clínica, y el principal método complementario de apoyo es la resonancia magnética, ya que gracias a ella se detecta el daño en la mielina. Sin embargo, cuando hablamos de detección, en las leucodistrofias es de suma importancia abordar un diagnóstico molecular para, conocer la causa de la enfermedad, porque nos servirá de mucha ayuda para diversos tratamientos.

BIBLIOGRAFIA:

TORO. J. "Enfermedades desmielinizantes y dismielinizantes" McGraw-Hill Interamericana, 2018