



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

### **Neurología**

## **Resumen: Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher**

Thania Guadalupe López Guillén

## Neurología

Resumen: Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher

La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMB) es una leucoencefalopatía crónica pediátrica causada por trastornos de la mielinización axonal y del metabolismo de la mielina en los oligodendrocitos. Su etiología genética afecta a la expresión de la proteína proteolipídica tipo 1, 3, 4 variando hasta mutaciones hemicigotas. Aunque las manifestaciones clínicas son heterogéneas, los signos neurológicos más relevantes son:

- Nistagmo
- Retraso en el desarrollo
- Espasticidad

Junto a estas manifestaciones la neuroimagen que apoyan a la mielinización aberrante del sistema nervioso central (SNC) como prometiendo principalmente la sustancia blanca periventricular con un patrón de estratificación tipo "island" que responde a la conservación de islotes mielinizados y también una alteración de los perfiles de N-acetil aspartato y colina en la espectroscopia de resonancia magnética cerebral. A diferencia de las otras leucoencefalopatías en las que hay un periodo de mielinización cortical normal y luego se produce una ruptura que da como resultado la pérdida de las vainas de mielina. La PMB tiene desde el principio una producción anormal o baja de esta proteína muy importante (hipomielinización) debido