



Universidad del Sureste



Escuela de Medicina

“resumen”

Materia:

Neurología

Docente:

Jose Luis Gordillo Guillen

Alumno:

Tarsis Andrea Guillén Narváez

Semestre:

6° “A”

Enf. de Pelizeus Merzbacher

La enfermedad de Pelizeus Merzbacher (PMD) es un defecto de mielinización del desarrollo ligado al cromosoma X que causa encefalopatía espática crónica infantil. Su etiología genética puede ser una duplicación (u otras alteraciones de la dosis de genes) o una mutación puntual en el locus PLP1.

Clinicamente se presenta con retraso en el desarrollo, nistagmo y espasticidad apoyado por neuroimagen en las que se evidencia el defecto de mielinización. Presentamos una serie de seis pacientes colombianos diagnosticados de esta leucodistrofia, describiendo sus características genotípicas, fenotípicas y heterogenia.

A diferencia de las otras leucodistrofias en las que hay un periodo de mielinización cortical normal y luego se produce una ruptura que queda como resultado la pérdida de las vainas de mielina (desmielinización, la PMD tiene, desde el principio, una producción anormal o baja de esta proteína.