



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Enfermedad de Pelizcuz Merzbacher

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

26/Mayo/2021

Enf. de Pelizaeus Merzbacher.

La enf. de Pelizaeus Merzbacher es un defecto de mielinización del desarrollo ligado al cromosoma X que causa encefalopatía espástica crónica infantil. Su etiología genética puede ser una duplicación, o una mutación puntual en el locus PLP1. Clínicamente se presenta con retraso en el desarrollo, nistagmo y espasticidad, apoyado por neuroimagen en las que se evidencia el defecto de mielinización. Se presenta una serie de 4 pacientes diagnosticados con esta Leucodistrofia, describiendo sus características genóticas, fenotípicas y heterogeneidad.

→ Hallazgos Clínicos: Todos los pacientes eran varones, de 6 meses a 16 años. La edad media de aparición de los síntomas fue de 8 meses. La edad media al diagnóstico fue de 5 años 5 meses, siendo el PMD clásico el que se diagnostica con mayor frecuencia, en comparación con el fenotipo congénito. Todos los casos tenían un dx primario de retraso del desarrollo en el 100% y en el 28.7% de los casos se describió un nistagmo de inicio temprano. El 85.7% de los pacientes tenían espasticidad, el 71.4% signos cerebelosos, el 57% hipotonía y el 28.5% tenían un trastorno del movimiento anormal. Solo 3 pacientes pudieron lograr la marcha, aunque alterada.

En los dos pacientes que tenían dx de PMD congénito se documentaron edades de maduración en zonas de peligro según la escala de la OMS.

Todos los casos tenían anomalías en las neuroimágenes.

→ Análisis y resultados moleculares: Se utilizaron estudios moleculares en la mayoría de los casos para confirmar el diagnóstico. En dos casos la confirmación molecular no se consideró necesaria dado que sus hermanos varones afectados ya habían sido evaluados.

Se encontraron alteraciones (duplicaciones) en las dosis del gen PLP4 en el 28.5% de pacientes (dos hermanos), mientras que se detectaron tres variantes diferentes de un solo nucleótido.

→ Relevancia clínica: De acuerdo con estos hallazgos, se propone algoritmo de diagnóstico para comenzar con alta sospecha clínica.

Segundo de extensión paraclínica, pasando a la confirmación molecular utilizando enfoques para secuenciar simultáneamente el gen PLP4 para detectar mutaciones puntuales y realizar un análisis de variación del número de copias para la detección de alteraciones en las dosis de genes.