



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Resumen (enfermedad de Pelizeus Merzbacher)

Docente: Gordillo Guillen José Luis

Materia: Neurología

Alumno: Gómez Albores Roberto

Semestre: 6° Grupo A

25/Mayo/2021

Enf. de Pelizaeus-Merzbacher

Es una leucoencefalopatía crónica progresiva caracterizada por trastornos de la mielinización grande y del metabolismo de la mielina en los oligodendrocitos reportada por primera vez en 1885 por el doctor Friedrich Pelizaeus y causada en 1910 por Ludwig Merzbacher. Su etiología es genética afecta la expresión de la proteína proteolipidina tipo 1 por 3 variando desde mutaciones homocigotas hasta alteraciones de la dosis génica de la PLP1. Dado a la ubicación del gen causal el PMD se hereda de forma recesiva ligada al cromosoma X, aunque las manifestaciones son heterogéneas, los signos neurológicos más relevantes son miastenia, retraso en el desarrollo, espasticidad, junto con neuroimágenes que aporjan la mielinización aberrante del sistema nervioso central comprometiendo principalmente la sustancia blanca periventricular con un patrón de distribución lipoidal que respalda la interrupción de los glóbulos mielinizados y también una alteración de los perfiles de N-acetil esparsita y colina en la espectroscopia de resonancia magnética cerebral. La PMD tiene desde el principio una producción anormal o baja de esta proteína muy lipofílica (lipomielinización) debido a un daño en el gen PLP1 que codifica la proteína proteolipídica tipo 1 que interacciona con la síntesis de oligodendroglía de la vaina de mielina completamente funcionales y probablemente también afecta la función periférica de los axones mielinizados. La PMD corresponde a un grupo más grande de fenotipos neurológicos conocidos como trastornos relacionados con PLP1 y todos son enfermedades alelicas.

- PMD prenatal
- PMD clásica
- Síndrome de Nole
- Parálisis postura hereditaria complicada tipo 1
- Parálisis ~~no~~ espástica no complicada tipo 2.

Las duplicaciones del gen PLP1 dan como resultado una forma clásica de PMD, mutaciones sin sentido en cualquier forma de SPB2 y forma prenatal de PMD y otras mutaciones monoalélicas se han relacionado con fenotipos clínicos menos característicos.