



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE ALEXANDER

DOCENTE: Dr. Gordillo Guillen José Luis

ALUMNO: Jesus Alberto Perez Dominguez

MATERIA: Neurología

CARRERA: MEDICINA HUMANA

SEMESTRE: 6 "A"

FECHA: 25 de mayo de 2021
Comitán de Domínguez, Chiapas

Search for Diseases, Organizations, News and More...

GO



HOME > EN ESPAÑOL > ENFERMEDAD DE ALEXANDER

Tabla de Contenidos

- Resumen
- Síntomas
- Causa
- Tratamiento
- Pronóstico
- Organizaciones
- Aprenda más
- GARD Respuestas
- Referencias

Enfermedades

Contacte GARD

Guías de Información

Sobre GARD

You can help advance rare disease research!



Find out how with the NCATS Toolkit.

Enfermedad de Alexander

Information in English

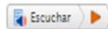
How can we make GARD better? We want to hear from you.

Provide Feedback

Sinónimos: Leucodistrofia de Alexander

Esta enfermedad se agrupa bajo: Leucodistrofia

Resumen



La **enfermedad de Alexander** es una enfermedad neurológica progresiva que hace parte de las leucodistrofias, que son caracterizadas por la destrucción de la vaina de **mielina** (capa de grasa que rodea las fibras nerviosas y permite que los impulsos nerviosos se transmitan rápido) y por depósitos de **proteínas** anormales conocidas como fibras de Rosenthal. Hay cuatro formas de la enfermedad dependiendo de la edad del comienzo y su gravedad (neonatal, infantil, juvenil y adulta).^{[1][2]} La enfermedad de Alexander es causada por cambios (**mutaciones**) en el gen **GFAP**. La enfermedad se hereda de forma autosómica dominante pero la mayoría de los casos son el resultado de nuevas mutaciones en el gen que aparecen por la primera vez en el paciente.^[1] No hay cura para la enfermedad y el tratamiento es sintomático y de apoyo.^[3]

Última actualización: 1/4/2016

¿Usted tiene información actualizada sobre esta condición? ¡Nos gustaría recibir sus comentarios!

Síntomas

martes, 25 de mayo de 2021

Escritorio 03:10 p. m.

Enfermedad de Alexander.

Ent. neurológica progresiva, parte de las leuco-distrofias, caracterizada por = destrucción de la vaina de mielina y por depósito de proteínas anormales conocidas como fibras de Rosenthal.
Hay cuatro formas de la enfermedad depende de la edad y gravedad (Neonatal, infantil, Juvenil y adultos).
■ causado por cambio (mutaciones) en el gen GFAP.
■ Enfermedad por herencia = Autosómica dominante.

Clinica.

- **Forma Neonatal** = discapacidad grave, convulsiones, hidrocefalia, discapacidad intelectual y motora y mueren a los 2 años de vida.
- **Forma Infantil** = Forma más común. Comienzo a los 2 años. discapacidad intelectual y motora, pérdida de hitos del desarrollo, macrocefalia, Ataxia y convulsiones.
- **Forma Juvenil** = Menos frecuente. comienzo entre los 2 y 13 años de vida. Tienen vómitos, dificultad para tragar, respirar y hablar, falta de coordinación, macrocefalia, convulsiones, > Tono muscular y reflejos exagerados (espasticidad), pérdida gradual de la capacidad intelectual y control de movimientos.
- **Forma Adulta** = más leve y variable. comienzo en la adolescencia. Se parece al parkinson o esclerosis múltiple o puede haber dificultad para hablar, tragar, respirar o comer, espasticidad y babinski (+), ataxia, nistagmos, Falta de control de la secreción de orina, estreñimiento, peliosis, impotencia, sudor anormal, baja temperatura, hipertensión ortostática, trastornos del sueño y de la menarca, perulosis, convulsiones y ojos bizcos.

Causa

Mutación en el gen GFAP en 90% de los casos. Este gen hace una proteína llamada proteína ácido-glicol-fibrilar (GFAP). Se produce espontáneo y no es hereditario (algunos casos)

Tratamiento

No existe tratamiento específico. Tratamientos de apoyo como terapia física, ocupacional, dieta adecuada, antibióticos por cualquier infección y antiepilépticos.

pronóstico

El pronóstico depende de la forma de la enfermedad.

- La forma neonatal es la peor.
- La forma infantil tiene un buen pronóstico y mueren a los 76 años.
- La forma Juvenil y adulta, la enf. progresa de forma lenta.