



**Universidad del Sureste**  
**Escuela de Medicina**

---

**Enf. De Pelizeuz Merzbacher**

---

**Docente: Dr. José Luis Gordillo Guillén**

**Materia: Neurología**

**Alumno: Lara Vega Ismael**

**Semestre 6to Grupo A**

**26/mayo/2021**

# Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher

La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher 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, unido desde mutaciones genéticas benignas hasta las alteraciones de la dosificación génica de la PLP1 (X<sub>q</sub>22).

Su etiología genética afecta a la expresión de la proteína proteolipídica tipo 1. Aunque las manifestaciones clínicas son heterogéneas, las síndromes neurológicas más frecuentes y relevantes son nistagmo retrógrado en el desarrollo, espasticidad, junto con neuroindígenos que apoyan la mielinización aberrante del SNC, comprometiendo principalmente la sustancia blanca periventricular, con patrones de estricción fibrilar que responden a la conservación de islotes mielinizados, y también una alteración de los perfiles N-acetilaspártato y colina en la espectroscopia de RM cerebral.

La PMD corresponde a un grupo más grande de fenotipos conocidos como trastornos relacionados a PLP1, y todas son enfermedades alélicas: PMD conectiva, PMD clásica, Síndrome de Nyje, Plejía espástica hereditaria compleja tipo 2 que varían en una amplia variedad de manifestaciones clínicas cuya variabilidad aún no se comprende completamente.

Con frecuencia la forma conectiva de PMD se expresa durante los primeros meses de vida a través de hallazgos clave en el examen clínico neurológico, que incluye nistagmo pendular, hipotonía y estereotipias laringeas, más adelante en la vida aparecen contracturas y déficits motores severos, y la hipotonía se convierte en espasticidad debilitante de las extremidades. Es posible afectadas nunca caminar. El lenguaje verbal es limitado, pero los pacientes comprenden órdenes sencillos y pueden seguirlos. Los individuos afectados con la forma conectiva de PMD mueren en la infancia generalmente como consecuencia de complicaciones respiratorias o de la deglución, como la bronca aspiración. El PMD clásico se caracteriza por que en los primeros etapas de la

enfermedad hay miopía, hipotonía y temblor en pacientes  
varones afectados, síntomas progresivamente por ataxia y espas-  
mos espásticos en la edad adulta. La afectación motora de  
las extremidades es menos grave que la que se presenta en  
la forma conatal, y los pacientes con frecuencia pueden lograr  
caminar incluso si requieren ayudas especiales y tienen un  
mejor control del movimiento voluntario de las extremidades  
superiores. Los varones afectados por el PMO clásico también  
han mejorado el desarrollo logístico, con un habla aceptable. Se  
ha observado que los casos de supervivencia de estos pacientes  
llegan hasta la séptima década de la vida.