



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

ENFERMEDAD DE ALEXANDER

Alumno: María José Villar Calderón

Docente: Dr. Jose Luis Gordillo Guillen

Materia: Neurología

Semestre: 6° A

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 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). 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. No hay cura para la enfermedad y el tratamiento es sintomático y de apoyo.

La enfermedad es causada por cambios en el gen GFAP en 90% de los casos. Este gen tiene instrucciones para hacer una proteína llamada glial fibrilar GFAP es un componente normal del cerebro, pero no está claro como las mutaciones en este gen causan la enfermedad. En la mayoría de los casos, las mutaciones se producen de forma espontánea y no se heredan de los padres. Un pequeño número de personas que se creen que tienen la enfermedad de Alexander no tienen mutaciones identificables en el gen GFAP, lo que lleva a los investigadores a creer que pueden haber otros casos que no se han identificado.