



**Universidad del Sureste**

**Escuela de Medicina**

# **LEUCOSITROFIA METACROMATICA**

**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**

## PAPEL

## Neuropatía periférica en la leucodistrofia metacromática. Un estudio de 40 casos del sur de la India

P S Bindu, A Mahadevan, A B Taly, R Christopher, N Gayathri, S K Shankar

*J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2005;76:1698-1701. doi: 10.1136/jnnp.2005.063776

**Antecedentes:** Hay una escasez de literatura de la India sobre la leucodistrofia metacromática (MLD), un trastorno metabólico raro de la infancia que resulta de la deficiencia de aril sulfatasa A (ASA).

**Pacientes/Métodos:** Se revisaron los registros de casos histopatológicamente verificados de MLD, evaluados durante un periodo de 12 años en el Instituto Nacional de Salud Mental y Neurociencias, Bangalore, India.

**Resultados:** El grupo infantil tardío (36) se manifestaba con regresión de los hitos (todos), retraso de los hitos (14), anomalías de la marcha (14) y convulsiones (11). A pesar de la espasticidad (29), había hipo/reflexia en 25 pacientes. La atrofia óptica (6) era rara. Se observó consanguinidad en 25 niños y cuatro tenían antecedentes de enfermedad similar en los hermanos. Los problemas de comportamiento predominaron en el grupo juvenil (cuatro), pero el deterioro cognitivo asociado y la hiporreflexia proporcionaron una pista para el diagnóstico. Los niveles bajos de ASA en suero (siete de 20), el aumento de las proteínas en el líquido cefalorraquídeo (cinco de 12) y los gránulos metacromáticos en la orina (dos de 32) eran poco frecuentes. En todos se observó evidencia electrofisiológica de una severa neuropatía sensorimotora desmielinizante y dependiente de la longitud, incluso en presencia de hiperreflexia. Además de la neuropatía desmielinizante metacromática en todos los pacientes, la biopsia del nervio sural en 20 pacientes reveló depósitos ortocromáticos dentro de los macrófagos perivasculares, especialmente entre los pacientes con valores normales de ASA (11 de 14), lo que sugiere la acumulación de otros glicosfingolípidos.

**Conclusiones:** Este estudio produjo algunas observaciones dignas de mención: el alto grado de consanguinidad asociado a la DLM en la India, la existencia de DLM con concentraciones séricas normales de ASA, el depósito de lípidos ortocromáticos y la evidencia electrofisiológica de un bloqueo parcial de la conducción.

Ver al final del artículo las afiliaciones de los autores.

**Correspondencia a:**  
Dr. A B Taly, Departamento de Neurología, Nacional Instituto de Salud Mental y Neurociencias, Hosur Road, Bangalore 560 029, India; abtaly@yahoo.com

Recibido el 18 de enero de 2005

Versión revisada recibida 2 de mayo de 2005

Aceptado el 4 de mayo de 2005 ASA, el depósito de lípidos ortocromáticos y la evidencia electrofisiológica de un bloqueo parcial de la conducción.

**M** La leucodistrofia etacromática (LDM) es un raro trastorno metabólico de la infancia causado por la deficiencia de aril sulfatasa A. La acumulación de sulfidos se produce no sólo en el sistema nervioso central, sino también en otros tejidos, incluido el sistema nervioso periférico.<sup>1,2</sup>

La asociación de la neuropatía periférica con la EPM es conocida, pero este hecho se pasa por alto en gran medida.<sup>3</sup> Aunque las manifestaciones clínicas cardinales están dominadas por la afectación del sistema nervioso central, los signos de afectación del sistema nervioso periférico también son evidentes en un examen clínico cuidadoso. Nuestro estudio destaca la importancia de evaluar el sistema nervioso periférico en pacientes con sospecha de EPM.

La aril sulfatasa A se ensayó utilizando el sustrato artificial, sulfato de p-nitrocatecol (n = 20).<sup>4</sup> También se llevó a cabo la evaluación de la orina en busca de gránulos metacromáticos (n = 32) y la neuroimagen (tomografía computarizada, 22; resonancia magnética, seis). www.jnnp.com

Se realizó una biopsia de 2 cm de longitud del nervio sural a lo largo del maléolo lateral y se procesó la mitad para incrustarla en parafina. Las secciones se tiñeron de forma rutinaria con hematoxilina y eosina, Kulchitsky Pal (para la mielina), tricrómico de Masson (para los elementos del estroma) y anticuerpos monoclonales contra los neurofilamentos para delinear los axones. Un segmento de la otra mitad de la biopsia fue crioseccionado y

## Neuropatía periférica en la leucodistrofia metacromática.

La leucodistrofia metacromática (LDM) es un raro trastorno metabólico de la infancia causado por la deficiencia de  $\alpha$ -glucosidasa. La acumulación de sulfátidos se produce en otros tejidos, incluido el sistema nervioso periférico.

### Características clínicas

Retraso en los hitos, caídas frecuentes, Ataxia, convulsiones, síntomas bulbares, espasticidad, reflejos de estiramiento lentos, sordoidad de tobillo lentos, Atrofia óptica.

En los estudios realizados, los rasgos clínicos cardinales fueron las anomalías características de la marcha y las caídas recurrentes con regresión de los hitos en 14 años y 15 pacientes nunca alcanzaron la marcha independiente.

La biopsia del nervio sural ha demostrado ser el método más adecuado para el diagnóstico de la LDM. Los cultivos excepto fisiológicos han sido similares a los cambios estructurales de la desmielinización segmentaria de la biopsia del nervio.