



Universidad del Sureste
Escuela de Medicina

Leucodistrofia Metacromática

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen

Materia:

Neurología

Alumno:

Karla Gpe. Alvarado López

6 Semestre Grupo A

26/Mayo/2021

Leucodistrofia Metacromática

Es un Trastorno metabólico poco común de la infancia causado por la deficiencia de aril sulfatasa A. La acumulación de sulfátidos ocurre no solo en el sistema nervioso central, sino también en varios otros tejidos, incluido el sistema nervioso periférico.

Se conoce la asociación de neurografía periférica con MLD, pero este hecho se pasa por alto en gran medida. 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.

En este estudio se destaca la importancia de evaluar el sistema nervioso periférico en pacientes con sospecha de DLM.

La leucodistrofia metacromática es un trastorno metabólico poco común de la infancia que resulta de la deficiencia de aril sulfatasa A.

- **Pacientes/Métodos:** Se revisaron registros de casos de MLD verificados histopatológicamente, evaluados durante un período de 12 años en el Instituto Nacional de Salud Mental y Neurociencias, Bangalore, India.
- **Resultados:** El grupo de niños tardíos se manifestó con regresión de los hitos, cálculos de los hitos retrasados, anomalías en la marcha, y convulsiones. A pesar de la espasticidad, hubo hipolamflexia en 25 pacientes. La Atrofia óptica fue rara. Se observó consanguinidad en 25 niños y cuatro tenían antecedentes de enf. similares en hermanos. Los problemas de comportamiento dominaron en el grupo de jóvenes, pero el deterioro cognitivo asociado y la hipolamflexia proporcionaron una pista para el diagnóstico. El ASA sérico bajo, la proteína del líquido cefalorraquídeo elevado, y los granulos metacromáticos urinarios fueron poco frecuentes.

En todos se observó evidencia electrofisiológica de Neuropatía motora sensorial severa desmielinizante y dependiente de la longitud, incluso en presencia de hiperreflexia. Además de la neuropatía desmielinizante metacromática en todos los pacientes.

• Conclusión: Este estudio arrojó algunas observaciones dignas de mención: el alto grado de consanguinidad asociado con MLD en India, la existencia de MLD con concentraciones séricas normales de AAs, la deposición de lípidos ortocromáticos y la evidencia electrofisiológica de un bloqueo parcial de la conducción.