

**RESUMEN DE ENFERMEDAD DE
PELIZAEUS MERZBACHER**

Universidad del Sureste

Medicina Humana

NEUROLOGIA

Dr. José Luis Gordillo Guillen

PRESENTA:

Karen Paola Morales Morales

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to semestre y grupo B, Neurología.

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 20/05/2021

Enf. Pelizaeus Merzbacher

INTRODUCCIÓN: La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher (PMD) es una **leucoencefalopatía pediátrica crónica**, causada por trastornos de la mielina axonal y el metabolismo de la mielina en los oligodendrocitos.

ETIOLOGIA GENÉTICA: Afecta la expresión de la proteína proteolipídica tipo 1 que varía de mutaciones hemicigóticas a alteraciones de la dosis genética de la PLP1 (Xq22). La PMD se hereda de manera recesiva vinculada a X.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

- Suelen ser heterogéneas.
- Signos neurológicos relevantes: Nistagmo
Retraso del desarrollo
Espasticidad.

La PMD tiene desde el principio, una producción anormal o baja de esta proteína muy importante (hipomielinación), debido a un daño en el PLP1 codificación genética para la proteína proteolipídica tipo 1 que interfiere con la síntesis de oligodendrocitos de fundas de mielina totalmente funcionales y probablemente también afecta la función periférica de los axones mielinados.

La PMD grupo más grande de fenotipos neurológicos conocidos como trastornos relacionados con PLP1, todos ellos enfermedades alélicas:

- PMD congénita
- PMD clásica
- Síndrome de Nute
- Paraplejía espástica hereditaria complicada tipo 2 (SPG2)
- Paraplejía espástica sin complicaciones tipo 2

Los pacientes que sufren de una forma congénita de PMD, el fenotipo más grave, tienen estudios histopatológicos que revelan la ausencia completa de mielinización en el cerebro, explicando el rápido deterioro clínico y sugiriendo que la muerte de estos px puede responder a alteraciones de la conducción nerviosa en los centros de control cerebral.