

UNIVERSIDAD DEL SURESTE
Universidad del sureste

Escuela de medicina humana

RESUMEN: LEUCODISTROFIA METACROMATICA
NEUROLOGIA

Dr.: Gordillo Guillen José Luis

Por: Diego Armando Hernández Gómez

6 semestre grupo B

Comitán de Domínguez, Chiapas, México a 26 de mayo del 2021.

Es un trastorno genético que afecta los nervios, los músculos, otros órganos y el comportamiento. El trastorno empeora lentamente con el paso del tiempo.

Causas

La leucodistrofia metacromática (LDM) generalmente es ocasionada por la falta de una enzima importante denominada arilsulfatasa A (ARSA). Debido a la ausencia de esta enzima, unos químicos llamados sulfátidos se acumulan en el cuerpo y dañan el sistema nervioso, los riñones, la vesícula biliar y otros órganos. En particular, los químicos causan daño a las vainas protectoras que rodean las neuronas.

La enfermedad se transmite de padres a hijos (hereditaria). Usted tiene que recibir una copia del gen defectuoso de ambos padres para tener la enfermedad. Los padres pueden tener el gen defectuoso individualmente, pero no tener la enfermedad. Una persona con 1 gen defectuoso se llama "portador".

Los niños que heredan solo un gen defectuoso de uno de los padres serán portadores, pero normalmente no tendrán la LDM. Cuando dos portadores tienen un hijo, hay una probabilidad de 1 en 4 de que dicho niño herede ambos genes y presente LDM.

Existen tres formas de LDM. Dichas formas se basan en el momento en el que comienzan los síntomas:

- LDM infantil tardía cuyos síntomas usualmente comienzan a la edad de 1 a 2 años.
- LDM juvenil cuyos síntomas normalmente comienzan entre las edades de 4 y 12 años.
- LMD adulta (y juvenil en etapa tardía) cuyos síntomas pueden presentarse entre los 14 años y la adultez (más de 16 años), pero el inicio se puede dar a los hasta a los 40 o 50 años.

Síntomas

Los síntomas de LDM pueden incluir cualquiera de los siguientes:

- ❖ Tono muscular anormalmente alto o bajo, movimientos musculares anormales, cualquiera de estos puede causar problemas para caminar y caídas frecuentes
- ❖ Problemas de comportamiento, cambios de personalidad, irritabilidad
- ❖ Disminución del funcionamiento intelectual
- ❖ Dificultad para tragar
- ❖ Incapacidad para realizar tareas normales
- ❖ Incontinencia
- ❖ Rendimiento escolar deficiente
- ❖ Convulsiones

❖ Dificultades del habla, mala pronunciación

Los exámenes que se pueden hacer incluyen:

1. Hemocultivo o cultivo de piel para buscar baja actividad de la arilsulfatasa A
2. Examen de sangre para buscar niveles bajos de la enzima arilsulfatasa A
3. Pruebas de ADN para el gen ARSA
4. Resonancia magnética del cerebro
5. Biopsia del nervio
6. Estudios de velocidad de conducción del nervio
7. Análisis de orina

Tratamiento

No existe una cura para la LDM. Los cuidados se centran en el tratamiento de los síntomas y en la preservación de la calidad de vida del paciente con fisioterapia y terapia ocupacional.

Se puede considerar realizar un trasplante de médula en casos de bebés con LDM.

En las investigaciones, se están estudiando maneras de reponer la enzima (arilsulfatasa A) faltante.

BIBLIOGRAFIA

1. <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001205.htm>