



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina

### RESUMEN.

Materia:  
Neurología.

Docente:  
Dr. José Luis Gordillo .

Semestre:  
6°"B".

Alumna:  
Michelle Junuem Maldonado Hernández.

## Pelizaeus Merzbacher.

La enfermedad de Pelizaeus, es una leucodistrofia ligada al cromosoma X que causa encefalopatía espástica crónica en la infancia.

- Etiología: genética, por duplicaciones u otros trastornos de la dosis génica o mutaciones puntuales del gen PLP1, lo que condiciona la formación anormal de las vainas de mielina principalmente en el SNC. Afecta la expresión de la proteína proteolítica tipo 1, 3, 4, variando desde mutaciones hemigénicas hasta alteraciones de la dosis génica de la PLP1 (Xq22).
- Patogenia: Causada por trastornos de las mutaciones hemigénicas y del metabolismo de la mielina en los oligodendocitos.
- Manifestaciones clínicas: se producen de forma heterogénea, los signos neurológicos más relevantes son:

- Nistagmo

- Retraso en el desarrollo

- Espasticidad

Junto con neuroimágenes que apoyan la mielinización aberrante del SNC, comprometiéndose principalmente la sustancia blanca periventricular con un patrón de estratificación tigrada que responde a la conservación de los islotes mielinizados y también a una alteración de los perfiles de N-acetil aspartato y colina en la espectroscopia de RMN. A diferencia de otras leucodistrofias en las que hay un periodo de mielinización cortical normal y luego se produce una ruptura que da como resultado desmielinización. La PMD desde el principio hay una producción anormal o baja (hipomielinización). Fenotipos: PMD congénita, PMD clásica, Síndrome de Nute, paraplejía espástica hereditaria complicada tipo 2 y paraplejía espástica no complicada 2.

Forma congénita: se explica durante las primeras semanas de vida. Se incluyen: nistagmo pendular, hipotonía, calder laringeo, aparecen convulsiones y déficits motores severos, la hipotonía se convierte en espasticidad, es posible que los pacientes nunca caminen.

Forma clásica: en los primeros estadios se presenta nistagmo, hipotonía, temblor en pacientes varones afectados, ataxia y cuadriparesia espástica en la edad escolar. La afectación motora es menos grave a diferencia de la congénita.

SN: fenotipo menos severo a los demás. No presentan nistagmo, paraplejía espástica leve, afecta principalmente a las extremidades inferiores y el compromiso atáxico puede variar.