

RESUMEN DE LEUCODISTROFIA METACROMATICA

Medicina humana

Dr. José Luis Gordillo

PRESENTA:

Andrés Alonso Cancino García

GRUPO, SEMESTRE y MODALIDAD:

6to Semestre Y Grupo B, Neurología

Comitán de Domínguez, Chiapas

Fecha: 22/05/2021

Neuropatía periférica en leuco distrofia metacromática. Un estudio de 40 casos del sur de la India.

La leuco distrofia metacromática (MLD) es un trastorno metabólico poco común de la infancia causado por la deficiencia de aril sulfatasa A. La acumulación de sulfatidos ocurre no solo en el sistema nervioso central, sino también en varios otros tejidos, incluido el sistema nervioso periférico.

Se conoce la asociación de neuropatía periférica con MLD, pero este hecho se pasa por alto en gran medida. Aunque las manifestaciones clínicas centrales están denominadas por la afectación del sistema nervioso central, los signos de afectación del sistema nervioso periférico también son evidentes en un examen clínico cuidadoso.

Se ha destacado ampliamente el papel de la biopsia del nervio sural en el diagnóstico de MLD. La meta cromática en la biopsia de nervio es específica de MLD cuando se utilizan técnicas de tinción adecuadas. Además, el diagnóstico anamnéstico se ve bajo luz polarizada cruzada es causado solo por el material de sulfatido que se encuentra en MLD.

La evidencia de desmielinización en estudios electrofisiológicos y neuroimagen con hallazgos clínicos de afectación del sistema nervioso central y periférico es común y muchas afecciones incluidas bajo la rúbrica de degeneración cerebral progresiva en la infancia. Por lo tanto, para un diagnóstico más preciso como la demostración bioquímica de la deficiencia de aril sulfatasa A, se vuelven necesarios para establecer el diagnóstico. En vista de la pseudo deficiencia de aril sulfatasa A observada en ciertos trastornos psiquiátricos y neurológicos, la demostración de depósitos metacromáticos en los tejidos adquiere una importancia primordial para discriminar la MLD de otras afecciones, lo que hace que el examen de tejidos sea el medio más específico para confirmar el diagnóstico.

Sugiere una herencia autosómica recesiva. Aunque la prevalencia de matrimonios entre parientes biológicos cercanos es baja en la mayoría de los países occidentales, llega al 37%.

en el sur de la India. Los matrimonios consanguíneos se registraron en 25 de 40 padres, lo que indica la influencia de consanguinidad en la alta incidencia de trastornos hereditarios.

Las características clínicas cardinales son anomalías características de la marcha y caídas recurrentes con regresión de los hitos, un retraso en el inicio del estudio hitos fue visto en 14 años y 15 pacientes nunca alcanzó la marcha independiente. Todos los pacientes con MCD juvenil presentaban predominantemente problemas de comportamiento, pero los reflejos de estiramiento muscular lentos o ausentes proporcionaron una pista de la neuropatía subyacente.

El aumento de la proteína del líquido cefalorraquídeo en un niño con degeneración cerebral progresiva favorece el diagnóstico de MCD. El examen de orina en busca de gránulos metacromáticos no resultó gratificante, siendo positivo solo en dos pacientes.

Las concentraciones séricas de aril sulfatasa A estuvieron dentro del rango normal en 13 pacientes, a pesar de la evidencia de acumulación de material metacromático en el nervio sural. Una variante de MCD en la que los pacientes tienen concentraciones normales de aril sulfatasa A, pero aumento de la secreción urinaria de sulfatida, disminución del catabolismo de sulfatida por cultivo de fibroblastos después de una dosis de carga y evidencia de almacenamiento de sulfatida en la biopsia del nervio sural.

A pesar de estas diferencias típicas en las características patológicas, no hubo diferencia aparente en la edad de inicio, presentación clínica, imágenes cerebrales o parámetros electrofisiológicos entre pacientes con valores de aril sulfatasa A normales o bajos. El diagnóstico de MCD se sospechó más tarde cuando desarrollaron signos de regresión mental. Esta presentación de MCD como una neuropatía periférica pura que simula el síndrome de Guillain-Barré es rara. La biopsia del nervio sural ha demostrado ser el método más adecuado para el diagnóstico de la PNM. Las alteraciones electrofisiológicas han sido paralelas a los cambios estructurales de la desmielinización segmentaria en la biopsia nerviosa.

Andrés Alonso Cerezo García Neurología
Medicina Humana CTO "B" N= lista 2.