

Victor Daniel Gonzalez Hernandez

## "Enfermedad de Alexander"

Es una enfermedad neurológica progresiva que hace parte de las leucodistrofias que son caracterizadas por la destrucción de la vaina de mielina y por depósitos de proteínas anómalas conocidas como fibras de Rosenthal.

Los signos y los síntomas varían dependiendo de la forma de la condición; Neonatal: Hay discapacidad grave, convulsiones, hidrocefalia, discapacidad intelectual y mala suero y los afectados pueden morir a los 2 años. Infantil: Es la forma más común, comienza durante los 2 primeros años de vida, hay discapacidad intelectual y motora, seguido por la pérdida de los hitos del desarrollo, aumento en el tamaño de la cabeza, alexia y convulsiones. Juvenil: Es la menos frecuente, tiene una edad de inicio entre los 2 y 13 años de vida, pueden tener dificultad al tragar, respirar y hablar, falta de coordinación, cabeza grande, convulsiones, aumento del tono muscular y reflejos exagerados. Adultos: Es la forma más rara y variable, comienza en la adolescencia. Puede haber dificultad para hablar, tragar, respirar o comer y señal de bebesky positiva, alexia, nistagmo estrabimienta, impotencia, sudor anormal, baja temperatura hipotensión ortostática.

La enfermedad es causada por cambios en el gen GFAP. No existe un tx específico, el tx de apoyo incluye cuidados especiales, terapia física y ocupacional, dieta adecuada.