

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
MEDICINA HUMANA
CAMPUS COMITAN**

NOMBRE DEL ALUMNO:
EDWIN RONALDO MUÑOZ TEJERO

NOMBRE DE DOCENTE:
JOSE LUIS GUILLEN GORDILLO

MATERIA:
NEUROLOGIA

TRABAJO:
RESUMEN

SEMESTRE:
6to

GRUPO:
B

COMITAN, CHIAPAS, MEXICO A 26 DE MAYO DEL 2021

: Enfermedad Pelizaeus - Merzbacher :

La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher es un defecto de mielinización del desarrollo ligado al cromosoma X que causa encefalopatía espástica crónica infantil. Su etiología genética puede ser una duplicación o mutación puntal en el locus PLP1.

Clinicamente se presenta con retraso en el desarrollo, ~~niagta~~ nistagmo y espasticidad, apoyado por neuroimagen en las que se evidencian el defecto de mielinización. Presentamos una serie.

A diferencia de otras leucodistrofias en las que hay un periodo de mielinización cortical normal y luego se produce una ruptura que provoca la pérdida de las vainas de mielina, tiene desde el principio, una producción anormal o baja de esta proteína. Una importante debido a un daño en el gen PLP1 que codifica la proteína tipo 1 que interfiere con la síntesis de oligodendrocitos de las vainas de mielina (completamente funcionales) y probablemente también afecta la función periferica de los axones mielinizados.

Edwin Ronaldo Mejias Tyro EB.

