

# Enfermedad de Pelizaeus Merzbacher

- ▶ Es un defecto de desarrollo relacionado con la mielinización que causa encefalopatía espástica crónica infantil su etiología genética puede ser una duplicación o una mutación puntual en el locus PLP1.
  - ▶ La enfermedad de Pelizaeus Merzbacher es una leuco-encefalopatía pediátrica conocida por trastornos de mielina axonal y el metabolismo de la mielina en los oligodendrocitos
  - ▶ Los signos neurológicos más relevantes son nistagmo, retraso en el desarrollo, espasticidad, a través de una neuroimagen se logra visualizar un compromiso principalmente de la materia blanca periventricular con un patrón de estres tigreide que responde a la conservación de los islotes mielinados y también una alteración de los perfiles de N-acetilcolina.
- El PMD tiene desde el principio una producción anormal o baja de mielina debido a un daño en la codificación del gen PLP1 para la proteína protelipídica tipo 1 que interfiere en la síntesis de oligodendrocitos de fibras de mielina totalmente funcionales y probablemente también afecta la función periférica de los axones mielinizados.