

# Enfermedad de Alexander

## CONCEPTO

- Enfermedad neurológica progresiva, parte de leucodistrofias.
- Destrucción de vaina de mielina
- Depósitos de proteínas anormales: fibras de Rosenthal

## CAUSA

- Mutaciones en el gen GFAP

## TRATAMIENTO

- Sin tratamiento específico
- Cuidados generales
- Terapia física y ocupacional
- Dieta adecuada
- Tx antibióticos (si hay infección)
- Fármacos antiepilépticos

## SÍNTOMAS

- > **Forma neonatal**
    - Discapacidad grave
    - Convulsiones
    - Líquido dentro del cerebro (Hidrocefalia)
    - Discapacidad intelectual y motora severa
    - Muerte: a los 2 años de vida\*
  - > **Forma infantil** → más común
    - Comienzo: primeros años de vida
    - Discapacidad intelectual y motora
    - Pérdida de los hitos del desarrollo
    - ↑ tamaño de la cabeza
    - Ataxia
    - Convulsiones
  - > **Forma juvenil** → menos frecuente
    - Inicio: 2-13 años de vida
    - Vómitos
    - Disfagia
    - Disnea
    - Distalía
    - Falta de coordinación
    - Macrocefalia
    - Convulsiones
    - Hipertrófia muscular
    - Espasticidad
    - Pérdida gradual intelectual
  - > **Forma adulta** → leve, variable
    - Inicio: adolescencia - tardío
    - Parecido: Parkinson o EM
    - Distalía, disfagia, disnea
    - Espasticidad
    - Babinsky +
    - Ataxia
    - Nistagma
    - Incontinencia urinaria
    - Estreñimiento
    - T° ↓
    - Hipotensión ortostática
    - Trastornos: sueño y marcha
- Parálisis  
- Convulsiones  
- Estrabismo.