

Lizbeth Anahi Ruiz Córdoba

Enfermedad de Alexander

Es una enfermedad neurológica progresiva, son caracterizadas por la destrucción de la vaina de mielina, por depósitos de proteínas anormales conocidas como fibras de Rosenthal.

- Mutaciones en el gen GFAP.
- Autosómica dominante

Síntomas.

◦ **Neonatal** : Discapacidad grave, convulsiones, hidrocefalia, discapacidad intelectual y motora severa.

◦ **Infantil** : Discapacidad intelectual y motora, macrocefalia, ataxia y convulsiones.

◦ **Juvenil** : vómitos, dificultad para tragar, respirar, hablar, falta de coordinación, macrocefalia, convulsiones, ↑ tono muscular, espasticidad. Pérdida de la capacidad intelectual y control de movimientos.

Causas.

- Mutaciones en el Gen GFAP

Tratamiento

- No existe tratamiento específico
- Terapia física
- Medidas generales
- Control de signos y síntomas
- Dieta adecuada.
- Antibiótico Caso de infección