

Leucodistrofia Metacromática

CONCEPTO

Trastorno metabólico poco común de la infancia.

Déficit: Arilsulfatasa A

Acúmulo: Sulfatidas

↳ SNC, SND

CLASIFICACIÓN (SEGÚN GRUPOS DE EDAD)

APARICIÓN ENTRE:

1 y 4 años **INFANTIL TARDÍA**

+4 años **JUVENIL**

25-3 meses **LACTANTES TARDÍOS**

CLÍNICA

(SEGÚN ESTUDIOS)

- Retraso inicial de hitos seguido de regresión
- Otros: regresión después de un período de desarrollo normal.
- Pocos niños sufrieron caídas frecuentes como Sx inicial
- En otros, el Sx inicial: neuropatía periférica
- Juvenil: anomalías en el comportamiento, problemas de aprendizaje.
- Espasmos mioclónicos
- Reflejos tendinosos lentos o ausentes.

ESTUDIOS

> DE IMAGEN

- TC: Hipodensidad de sustancia blanca sin realce simétricas bilateralmente.

Áreas involucradas: predominante periventricular frontoparietal y sustancia blanca profunda

- RM: preservación de fibras en "U" subcorticales y una mejor delimitación de la afectación de tractos corticoespirales y cuerpo caloso.

EXAMEN MICROSCÓPICO

ÓPTICO de los nervios surales

biopsiados → -hipomielinización uniforme y difusa

Se observaron en todos los nervios cél. de Schwann hinchadas que contenían material de almacenamiento granular → característico dicroísmo amarillo verdoso bajo la luz polarizada cruzada.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS CARDINALES

- Anomalías características de la marcha
- Caídas recurrentes
- Regresión de hitos
- JUVENIL: problemas del comportamiento
Neuropatía subyacente