

Vicior Daniel Gonzalez Hernandez

### "Leucoencefalopatia midesmielica"

Es un trastorno metabólico poco común de la infancia causado por la deficiencia de Aril sulfatasa A. La acumulación de sulfatidos ocurre no solo en el sistema nervioso central sino también en varios otros tejidos, incluyendo el sistema periférico nervioso.

Se conoce la asociación de neuropatía periférica con MLD. Aunque las manifestaciones clínicas cardinales están dominadas por la afectación del sistema nervioso central, los signos de afectación del sistema nervioso periférico también son evidentes en un examen clínico.

En la literatura se revisaron los registros de casos de MLD verificadas histopatológicamente, evaluados durante un periodo de 12 años en el Instituto Nacional de Salud Mental y Neurociencias, Bangalore, India.

El grupo de niños tardíos (36) se manifestó con regresión de los hitos, cálculos retrocedidos (41), anomalías en la marcha (44) y convulsiones (11). A pesar de la especificidad de hipo/arreflexia en 25 por ciento. La atrofia óptica fue rara. Se observó consanguinidad en 25 niños y cuatro tienen antecedentes de enfermedades similares en hermanos.

Los problemas de comportamiento dominaron un grupo de jóvenes, pero el deterioro cognitivo asociado y la hipomía proporcionaron una pista para el dx. Este es el caso de un grupo.

Algunas observaciones dignas de mención: El alto grado de consanguinidad asociada con MLD en India.

La existencia de MLD con concentraciones séricas normales de AAS, la deposición de lípidos arboromáticos y evidencia electrofisiológica de un bloqueo parcial de la conducción.