



# Universidad del Sureste

## Escuela de Medicina Humana

**SEMESTRE:**

6° A

**MATERIA:**

NEUROLOGIA

**TRABAJO:**

LEUCODISTROFIA METACROMATICA

**DOCENTE:**

DR. JOSE LUIS GORDILLO GUILLEN

**ALUMNO (A):**

YANIRA LISSETTE CANO RIVERA

COMITÁN DE DOMÍNGUEZ, CHIAPAS, 10 DE OCTUBRE DE 2021

## LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA

Es un trastorno metabólico poco común de la infancia que resulta de la infancia que resulta de la deficiencia de aril sulfatasa A.

Es un trastorno hereditario poco frecuente que hace que se acumulen sustancias grasas en las células, especialmente en el cerebro, la médula espinal y los nervios periféricos.

Este trastorno es un trastorno metabólico poco común de la infancia causado por la deficiencia de aril sulfatasa A. La acumulación de sulfátidas ocurre no solo en el sistema nervioso central, sino también en varios otros tejidos, incluido el sistema nervioso periférico. Se conoce la asociación de neuropatía periférica con MLD pero éste hecho se pasa por alto en gran medida.

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 cuidadoso.

Las pruebas de electrodiagnóstico midieron las velocidades de conducción en los nervios mediano y peroneo. Los potenciales de acción de los nervios sensoriales se obtuvieron de los nervios mediano y sural.

También es un tipo de enfermedad por depósito lisosomal llamada esfingolipidosis.

En la leucodistrofia metacromática, una enzima necesaria para descomponer un determinado lípido llamado aril sulfatasa A, no funciona correctamente. Estos lípidos se acumulan en la sustancia blanca del cerebro y de la médula espinal.

### Tipos de leucodistrofia metacromática:

> En la forma infantil el niño tiene parálisis y demencia progresiva, lo que significa que la empeoran a lo largo de la vida del niño y los síntomas suelen comenzar antes de los 4 años de edad y provocan la muerte alrededor de los 9 años de edad.

> En la forma juvenil, los niños tienen problemas para caminar, deterioro intelectual y debilidad, entumecimiento y dolor en las manos y los pies. Los síntomas de esta forma comienzan entre los 4 años y 16 años de edad.

En el diagnóstico están las pruebas de cribado prenatal, análisis de sangre y orina, estudios de conducción nerviosa y tomografía computarizada o resonancia magnética nuclear. Antes del nacimiento la leucodistrofia metacromática se puede diagnosticar en el feto mediante las pruebas de cribado neonatal biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis.

Después del nacimiento los médicos realizan estudios de conducción nerviosa para medir la velocidad a que los nervios conducen los impulsos.

También se realizan análisis de sangre y de orina. Los médicos solicitan las pruebas de diagnóstico por la imagen tomográfica computarizada o resonancia magnética nuclear del cerebro para detectar signos de daños en las vainas de mielina. También se dispone de pruebas genéticas que se utilizan para determinar si una pareja presenta un riesgo aumentado de tener un hijo con una enfermedad.

Tratamiento de la leucodistrofia metacromática  
No hay ningún tratamiento, al día de hoy  
esta enfermedad no tiene cura. Sin embargo  
el trasplante de médula ósea o el trans-  
plante de células madre pueden ser eficaces  
para las personas que sufren formas leves  
de la enfermedad. La terapia de sustitución  
enzimática y la terapia génica son posibles  
opciones de tratamiento que se están  
estudiando.

No existe hasta el momento un trata-  
miento eficaz para la leucodistrofia  
metacromática en pacientes con síntomas  
avanzados. En algunos casos, el trasplante  
de médula ósea o de células madre  
puede la formación neurocognitiva en las  
formas sintomáticas leves de la enfer-  
medad. Actualmente se están investigando  
otras opciones terapéuticas principalmente  
en las formas sintomáticas leves  
de la enfermedad y otras opciones  
terapéuticas, principalmente en las formas  
de la enfermedad durante la lactancia  
tardía, incluye la terapia génica, la  
terapia de reposición enzimática, la  
terapia de reducción de sustratos y  
potencialmente, la terapia de reducción  
de sustratos y potencialmente la terapia  
de mejora de enzimas ya que como tal  
no habrá tratamiento pero sí un control  
de este trastorno que es a causa de  
lípidos metacromáticos en la sustancia blanca  
del sistema nervioso central.

## **FUENTES DE INFORMACION**

Bindu, A Mahadevan, A B Taly, R Christopher, N Gayathri, S K Shankar. (2005).  
Peripheral neuropathy in metachromatic leucodystrophy. Recuperado de  
<https://jnnp.bmj.com/content/76/12/1698.long>