

Universidad del Sureste

Licenciatura en Medicina Humana

Asignatura:

NEUROLOGIA.

Trabajo:

RESUMEN leucodistrofia metacromatica.

Docente:

Dr. José Luis Gordillo Guillen.

Alumno:

Citlali Berenice Fernández Solís.

Semestre y grupo:

6° "A"

Comitán de Domínguez, Chiapas al 13 de octubre de 2021.

Leucodistrofia metacromática

DÍA	MES	AÑO

> Introducción:

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

Se conoce la asociación de neuropatía periférica con leucodistrofia metacromática, pero este hecho se pasa por alto en gran medida.

Aunque las manifestaciones clínicas cardinales están denominadas por la afectación del SNC, los signos de afectación del sistema nervioso periférico también son evidentes en un examen clínico cuidadoso.

> Pacientes y métodos:

40 pacientes con DUM en los que el nervio periférico reveló la presencia de material metacromático en cortes congelados teñidos con violeta de cresilo.

Se revisaron las historias clínicas de estos pacientes mayores de 18 años y aquellos en los que se sospechó un dx de DUM pero el nervio periférico no reveló material metacromático.

Las pruebas de electrodiagnóstico se realizaron utilizando equipos y técnicas estándar. Se midieron las velocidades de conducción en los nervios motores, mediano y peroneo.

Los potenciales de acción de los nervios sensoriales se obtuvieron de los nervios mediano y sural. Para cada nervio se registraron la latencia distal,

DÍA	MES	AÑO

la velocidad de conducción y la amplitud.

Se analizó la aril sulfatasa A usando el sustrato artificial, suleato de p-nitroacetol ($n=20$).

También se realizó la valoración de la orina para glucidos metacromáticos ($n=32$) y neuroimagen (tomografía computarizada 22, resonancia magnética, 6).

Se biopsio una longitud de 2 cm del nervio sural a lo largo del malleolo lateral y se procesó la mitad para la inclusión de cera de parafina.

> Resultados:

Los pacientes se dividieron en dos grupos según la edad al inicio de los síntomas: (1) DML infantil tardía con edad de inicio entre 1 y 4 años ($n=36$) y (2) DML juvenil ($n=4$), con inicio por encima de los 4 años.

En el grupo de lactantes tardíos, la edad media de aparición de los síntomas fue de 25,3 (11,3) meses y la duración media de la enfermedad fue de 17,5. Catorce niños tuvieron un retraso inicial en los hitos, seguido de regresión, mientras que otros desarrollaron regresión después de un periodo de desarrollo normal.

Dieciocho niños lograron caminar de forma independiente antes del inicio de la enfermedad, y catorce de estos tuvieron caídas frecuentes como síntoma inicial.