

## Leucodistrofia metacromática

D M A

Scribe®

Es un trastorno hereditario (genético) poco frecuente que acumula lípidos en las células, especialmente en cerebro, med. espinal y nervios perif.

Esta acumulación es causada de por la deficiencia de una enzima que ayuda a descomponer los lípidos llamados sulfatos.

El cerebro y el SN pierden progresivamente su función porque la sustancia que cubre y protege las células nerviosas está dañada.

Hay 3 formas de LM que involucran diferentes rangos de edad; forma infantil, familiar, juvenil y adulta. Los signos y síntomas pueden variar. La forma infantil es la más frecuente y progresiva.

No existe cura para la LM. Según la forma y edad de aparición, la identificación y el tto temprano pueden ayudar a controlar algunos sx y síntomas y retrasar la progresión del trastorno.

### Diagnóstico:

Examen físico, incluyendo examen neurológico y revisión síntomas y antecedentes médicos.

También es probable que ordene pruebas para diagnosticar el trastorno. Estas pruebas además ayudan a determinar la gravedad del trastorno.

- Laboratorio: Sangre y enzimas  
Orina - sustituto
- Pruebas Genéticas: Mutaciones.
- Estudios de conducción nerviosa
- Imágenes por resonancia magnética
- Pruebas psicológicas y cognitivas.

### Tratamiento

No tiene cura con tratamiento actual tiene como objetivo prevenir complicaciones y proporcionar atención médica complementaria

- Medicamentos: Para < conducta convulsiones, insomnio, problemas GI, infecciones y dolor.
- Fisioterapia y terapia del habla.
- Asistencia nutricional
- Otros instrumentos

### Posibles fts fts:

- Terapia génica
- Reemplazo de enzimas
- Reducción de sustituto.