



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

LEUCODISTROFIAS. Enfermedad de Refsum

DESCRIPCIÓN:

La enfermedad de Refsum forma parte del grupo de enfermedades genéticas llamadas leucodistrofias que afectan al crecimiento de la envoltura de mielina, el recubrimiento graso, que actúa como un aislante, de las fibras nerviosas del cerebro. La enfermedad de Refsum es caracterizada por una acumulación anormal de ácido fitánico en el plasma sanguíneo y los tejidos. El ácido fitánico no se fabrica por el cuerpo humano, procede de la alimentación (productos lácteos, buey, cordero y algunos mariscos).

SÍNTOMAS:

Los síntomas de la enfermedad pueden incluir una reducción de la visión, neuropatía periférica, ataxia (deterioro de la coordinación muscular), reducción de la audición y alteraciones de la piel y huesos. También puede aparecer nistagmus (movimientos de vaivén oculares rápidos e involuntarios), anosmie (ausencia de olfato) e ictiosis (enfermedad de la piel que la vuelve seca, dura y escamosa). La edad de aparición de la enfermedad de Refsum varía de la pequeña infancia a los 50 años, sin embargo los síntomas ocurren habitualmente hacia los 20 años. La enfermedad afecta a los hombres y a las mujeres.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Española contra la Leucodistrofia
Centro Cívico El Cerro. Calle Manuel Azaña s/n
28822 – Madrid 912.977549 / 91 298 69 69