



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

LEUCODISTROFIAS. Leucodistrofia Metacromática

DESCRIPCIÓN:

La Leucodistrofia Metacromática (LDM) es la más frecuente de las leucodistrofias. Se debe a una falta de transformación de los sulfátidos que de golpe se acumulan esencialmente en el cerebro y los nervios periféricos. Los constituyentes de la mielina afectados son los sulfátidos. La Leucodistrofia Metacromática es una enfermedad hereditaria transmitida de manera autosómica recesiva. Así pues, para una pareja cuyos miembros son ambos heterocigotos, el riesgo de tener un niño afectado es del 25% en cada nacimiento. Se considera que esta enfermedad afecta entre 1/40.000 y 1/100.000 niños al nacimiento.

SÍNTOMAS: Las manifestaciones clínicas pueden aparecer a distintas edades de la vida.

La **forma infantil** es la más habitual y aparece en el primer año de vida. El niño normal pierde sus adquisiciones a la edad de la marcha. No puede ya sostenerse de pie, luego mantenerse sentado, luego sujetar su cabeza. En paralelo, su palabra se deteriora. Su intelecto se preserva hasta a la fase terminal. La evolución hacia un estado grave con ceguera desemboca en un coma con descerebración. La muerte ocurre de dos a cinco años después del principio de la enfermedad. La **forma juvenil** ocurre entre los 4 y 12 años. Comienza generalmente por trastornos de la personalidad y una reducción de los resultados intelectuales. Los problemas motrices son más tardíos y más lentos. El planteamiento se vuelve torpe y aparecen las dificultades de elocución. En algunos casos, el niño presenta crisis convulsivas. La muerte se produce antes del vigésimo aniversario, después de una evolución parecida a la de la forma infantil. La **forma adulta** es rara y engañosa. El diagnóstico se hace ante un deterioro mental progresivo (cambio de personalidad, caída de resultado profesional, evolucionando hacia una demencia). Las señales neurológicas tardan en venir a enriquecer el cuadro de esta encefalopatía evolutiva. El resultado es fatal a menudo, en los tres años que siguen la aparición de la enfermedad. Será un tanto más tardío cuando los primeros síntomas aparezcan a una edad avanzada. Algunos enfermos sobreviven más allá de 40 años.

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