



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

LEUCODISTROFIAS. Pelizaeus y Merzbacher

DESCRIPCIÓN:

Esta enfermedad se describió a principios del siglo XX por los doctores Pelizaeus y Merzbacher, gracias a una gran familia que cuenta con catorce personas afectadas en cuatro generaciones. Como para la enfermedad de Canavan, la envoltura de mielina no se destruye, sino que implica una anomalía en el programa genético de formación de la mielina. La ausencia de formación de la mielina se limita al cerebro y a la médula espinal. El constituyente de la mielina afectado es el proteolípido.

El método de transmisión es hereditario vinculado al sexo. La enfermedad, transmitida por las mujeres, afecta a los muchachos. El cromosoma X lleva el gen responsable de la enfermedad. Así, los muchachos, poseyendo un único cromosoma X, transmitido por su madre, expresan el gen enfermo, al contrario de las muchachas, que poseen un cromosoma X de su madre y un cromosoma X de su padre. Para ellas, el X sano compensa al X enfermo.

Desgraciadamente, la puesta en evidencia de la anomalía exacta en el gen enfermo (gen de los proteolipoproteínas, PLP) sólo es posible en 10 al 15% de los casos, lo que permite entonces proponer una detección prenatal a las mujeres transmisoras portadores de un feto muchacho. Esta prueba es entonces fiable en cerca del 100%. Para otros, la detección es posible pero menos fiable.

SÍNTOMAS: En los primeros meses de vida, la enfermedad se manifiesta por un gran hipotonía, sacudidas de los ojos asociadas a un temblor de la cabeza y a movimientos anormales de los miembros. La mayoría de los niños hacen adquisiciones lentas, hasta la adolescencia. Entonces tienen dificultades motrices y tienen dificultades para la marcha, para sentarse y hablar. En cambio, el despertar intelectual parece mejor preservado. La enfermedad afecta a los niños en distintos grados, algunos no hacen ningún progreso y mueren antes de la edad de 10 años, otros no presentan más que una tensión y una inestabilidad que dificulta la marcha.

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