



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

LEUCODISTROFIAS. Síndrome de CACH

DESCRIPCIÓN:

Síndrome de CACH significa Childhood Ataxia with Central Hypomyelination (ataxia infantil con hipomielinización central). Esta leucodistrofia recientemente descrita sigue siendo de etiología desconocida. En ausencia de marcador bioquímico o genético, el diagnóstico se basa en un conjunto de señales clínicas y radiológicas. Junto a las formas típicas de la infancia, se describen formas más tardías (adolescente y adulto joven) y de evolución más lenta (comunicación personal). Tienen en común las señales radiológicas y neuropatológicas. El aspecto neuropatológico es original. Se trata una leucodistrofia cavernosa, ortocromática con aumento de la densidad de los oligodendrocitos.

SÍNTOMAS:

Esta nueva entidad definida según criterios radiológicos clínicos se describió inicialmente en la infancia. El principio es marcado después de un desarrollo inicial normal o moderadamente retrasado, por la aparición de un síndrome espástico cerebeloso rápido antes de 6 años. La sobrevenida de episodios de agravación brutal, después de traumatismos craneanos minúsculos o infecciones banales que conducen a menudo a comas inexplicados o a episodios de letargo con vómitos, es muy frecuente. Las funciones cognitivas son relativamente preservadas mucho tiempo. Durante la evolución pueden aparecer crisis epilépticas, atrofia óptica después de señales de ataque del tronco cerebral (desordenes de deglución, desordenes respiratorios...). La muerte es frecuente en la primera década.

Más recientemente, se han conocido casos más tardíos y de evolución más lenta con una enfermedad que comenzaba después de 10 años, en la adolescencia o incluso en el adulto joven. La sintomatología puede en estos casos comenzar por desordenes del humor y señales motrices más tardías.

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