



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

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

PELIZAEUS-MERZBACHER

DESCRIPCIÓN : es una enfermedad rara heredada del sistema nervioso central que se caracteriza por la desmielinización (perdida de mielina) progresiva. Forma parte de las leucodistrofias. Esta ligada al cromosoma X paraplejia espástica tipo 2 (SPG2) son nosológicamente distinguido, que se encuentran en extremos opuestos de un espectro clínico de X-vinculado, enfermedades causadas por mutaciones del mismo gen, la proteolipid proteína 1 (PLP1) de genes. Estas proteínas constituyen alrededor del 50% de la masa de los sistemas CNS.

SÍNTOMAS: Los signos clínicos dependen de la edad a la que aparece la desmielinización. Los signos clínicos suelen incluir una combinación de nistagmo, estridor, quadriparesis espástica, hipotonía, deterioro cognitivo, ataxia, temblor, y leucoencefalopatía difusa en RM. Las incauciones y perinatal estridor son raros los signos y suelen ser visto sólo en los casos más graves. La mayoría de las personas con PLP1 presente duplicaciones con el clásico Pelizaeus-Merzbacher enfermedad, se caracteriza por nistagmo, que comienza en el primer año de vida, con retraso cognitivo, motor y ataxia. En el lactante se manifiesta además con crisis convulsivas raras, retraso en el desarrollo psicomotor, con irritabilidad, dificultad de alimentación síndrome piramidal que hace que el niño adopte una postura en opistomo (espasmo tetánico de músculo de la nuca y el dorso), es frecuente la aparición de ceguera por atrofia óptica. A partir del primer año, el síntoma inicial principal es la alteración de la marcha que es atáxica o espástica con hipotonía axial, pudiendo ser la única manifestación durante varios meses, hasta que poco a poco van apareciendo alteraciones de la conducta y del aprendizaje, como manifestaciones de deterioro cerebral. A partir de los cinco años lo primero que aparece son los síntomas mentales, problemas de comportamiento e hiperquinesia, seguidos de déficit de atención, concentración, aprendizaje y lenguaje. En una etapa posterior desarrollan parálisis espásticas progresivas, movimientos anormales y espasmos tónicos, con evolución a un estado demencial y una rigidez de descerebración que conduce a la muerte inexorablemente. En el adulto los síntomas predominantes son los psiquiátricos, pudiéndose presentar aislados o preceder de síntomas neurológicos.

CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA) ahedysia@wanadoo.es
Apartado de Correos 142
03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409