

X CONGRESO ODONTOLÓGICO DOMINICANO

2 de octubre de 1993.

Santo Domingo, República Dominicana

SÍNDROME PELLIZAEUS-MERZBACHER, SJOGREN-LARSSON

LUIS CORPAS PASTOR

MARÍA DEL CARMEN MACHUCA PORTILLO

Programa Postdoctoral en Odontopediatría

Escuela de Odontología, Universidad de Puerto Rico (EEUU).

Facultad de Odontología. Universidad de Granada (España).

ABSTRACT

El Síndrome de Pellizaeus Merzbacher es una de las enfermedades raras que afectan al sistema nervioso central (sistema formado por el encéfalo y la médula espinal) que se caracteriza por una progresiva pérdida de mielina. Pertenece al grupo de las leucodistrofias que se debe a un déficit enzimático y tienen una base genética y hereditaria. La enfermedad de Pellizaeus Merzbacher se debe a un déficit de una proteína integrante de la mielina. Sus signos clínicos son las alteraciones motoras y visuales. A la larga, como en el caso que se presenta, se produce retraso mental por la afectación axonal secundaria. Es frecuente la aparición de ceguera por atrofia del nervio óptico. Al principio (primer año de vida) se produce ataxia motora o hipotonía muscular y posteriormente se deterioran las funciones cerebrales. Uno de los primeros síntomas es el nistagmo. Alrededor de los cinco años de vida, se producen problemas de comportamiento e hiperquinesia, que posteriormente evolucionan en una segunda fase con déficits neurológicos (de atención, concentración, aprendizaje y lenguaje). Finalmente se producen convulsiones, parálisis espásticas progresivas mioclónicas, rigidez y fallo cerebral hasta la muerte. En general se hereda como un rasgo recesivo ligado al sexo que afecta a varones, sin embargo, se han descrito casos de herencia dominante en mujeres.

Por su parte, el Síndrome de Sjogren-Larsson es también una enfermedad rara, caracterizada clínicamente por retardo mental, ictiosis congénita y diplejía o cuadriplejía espástica y se observa por endogamia y su prevalencia es muy baja a nivel mundial (uno de cada cien mil personas lo padecen). Es hereditario por efecto de un gen autosómico recesivo causado por mutaciones del gen que codifica para la enzima aldehído deshidrogenasa grasa, cuya función es oxidar lipoalcoholes y lipoaldehídos a ácidos grasos; por lo tanto, su deficiencia produce una acumulación de alcoholes y aldehídos grasos en los tejidos que comprometen la integridad de la membrana celular, cuyos efectos primarios pueden observarse en la piel, los ojos y el sistema nervioso central.

Se presenta un extraño caso de Síndrome de Pellizaeus Merzbacher, asociado a un Síndrome de Sjogren-Larsson en una niña ciega puertorriqueña de 16 años con retraso mental y parálisis espástica. La asociación entre ambos síndromes es genética, debido a la endogamia familiar propia de la Isla.