

# LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA (MLD)



## FICHA CLÍNICA

|  |                        |                                                               |
|--|------------------------|---------------------------------------------------------------|
|  | Clasificación          | Enfermedad lisosomal / enfermedad neurometabólica hereditaria |
|  | Código ORPHA           | <a href="#"> <b>ORPHA:512</b></a> (haz clic para ver)         |
|  | Herencia               | AUTOSÓMICA RECESIVA                                           |
|  | Gen afectado           | ARSA (90% de los casos) o PSAP (raro)                         |
|  | Deficiencia enzimática | ARISULFATASA A                                                |

# CAUSAS

## MUTACIÓN EN EL GEN ARSA

causa **deficiencia** de la enzima **arisulfatasa A**, provocando la **acumulación tóxica de sulfátidos** en el sistema nervioso central (SNC) y periférico (SNP)

## MUTACIÓN EN EL GEN PSAP

causa **deficiencia de la proteína prosaposina** (en concreto de su fragmento saposina B), indispensable para la activación de la arisulfatasa A., provocando la acumulación tóxica de sulfátidos en SNC y SNP.

Esto provoca la **desmielinización progresiva del sistema nervioso central y periférico.**



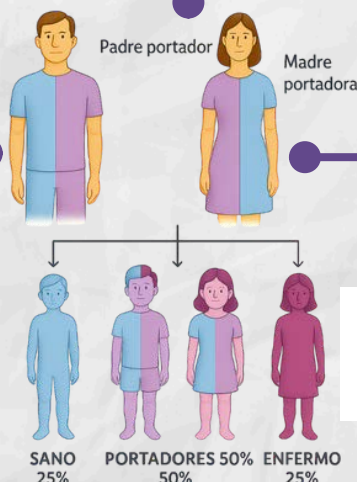
# HERENCIA

## AUTOSÓMICA RECESIVA.

Se desarrolla la enfermedad si se hereda **dos copias del gen defectuoso, una de cada progenitor.**

**RIESGO DEL 25%**

En cada embarazo.





# SÍNTOMAS

según forma clínica

## Forma tardía infantil (más común)

1 - 3 años

### Motores

- ◆ Pérdida de la marcha, torpeza, caídas frecuentes.
- ◆ Espasticidad.
- ◆ Retraso psicomotor grave.
- ◆ Rigidez muscular, calambres musculares.

### Alimentación

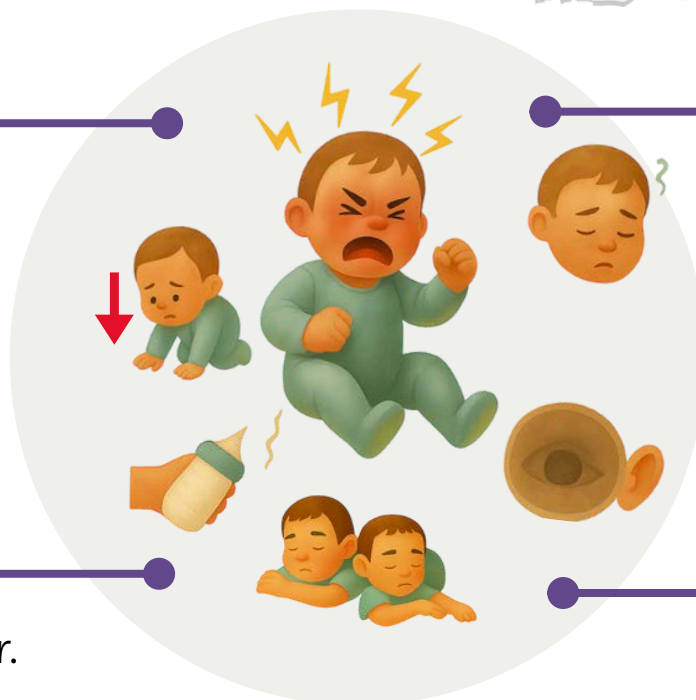
- ◆ Dificultad para masticar y tragar.
- ◆ Riesgo de atragantamiento y aspiraciones.
- ◆ Suele requerir alimentación por sonda o botón.

### Neurológicos

- ◆ Retraso o pérdida de habilidades adquiridas. (lenguaje, aprendizaje).
- ◆ Crisis epilépticas.
- ◆ Alteraciones del comportamiento.

### Sensoriales

- ◆ Ceguera y pérdida de audición.



### Pronóstico

**Evolución rápida;** pérdida completa de movilidad y comunicación en pocos años.

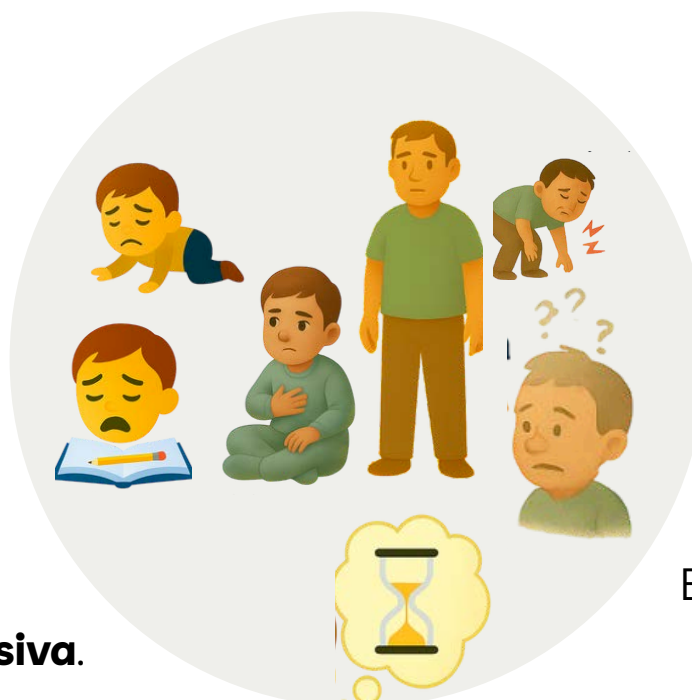
## Forma juvenil temprana y tardía

4- 16 años

- ◆ Alteraciones de conducta.
- ◆ Dificultades de aprendizaje.
- ◆ Trastornos progresivos de la marcha.
- ◆ Ataxia.
- ◆ Convulsiones.

### Pronóstico

Evolución más **lenta pero progresiva**.



## Forma adulta

> 16 años

- ◆ Demencia.
- ◆ Trastornos de conducta.
- ◆ Convulsiones.
- ◆ Neuropatía periférica.

### Pronóstico

Evolución más **lenta y variable**.



# DIAGNÓSTICO

## CUADRO CLÍNICO

Pérdida progresiva de habilidades motoras y cognitivas.  
Espasticidad, alteraciones de la marcha, convulsiones, neuropatía periférica.

## ANÁLISIS ENZIMÁTICO

**Niveles bajos de arisulfatasa A** en leucocitos o cultivos de fibroblastos.

## RESONANCIA MAGNÉTICA

Señal característica en T2: hiperseñales difusas de la sustancia blanca cerebral, con **patrón de "tigroide"** (rayado)

## ANÁLISIS DE ORINA

Presencia de sulfátidos, demostrada mediante coloración metacromática con colorantes especiales.

## ESTUDIO CONDUCCIÓN MOTORA

Mide la velocidad de los impulsos eléctricos en los nervios.  
En la MLD se observa conducción lenta, típica de la neuropatía desmielinizante.

## ESTUDIO DEL GEN ARSA

o del gen PSAP en casos raros, para confirmar mutaciones.  
El estudio genético permite el consejo genético y **diagnóstico prenatal**.



Éste es posible por estudio enzimático o genético en **vellosidades coriales** y/o **líquido amniótico**.





# TRATAMIENTO

## Terapia génica



### Terapia génica intratecal: **Libmeldy**

Libmeldy ha sido **aprobado** en Europa para formas **infantiles presintomáticas y juvenil temprana con poca afectación**, por lo que se hace imprescindible la inclusión de esta enfermedad en las pruebas de **cribado neonatal** para poder diagnosticar a tiempo de tratarla.

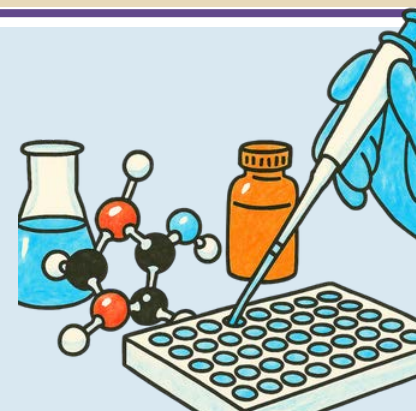
## Terapia de soporte



### Tratamiento sintomático y cuidados paliativos

Fisioterapia, logopedia, atención nutricional y respiratoria. Apoyo psicológico y social para la familia.

## Control sintomático



### Manejo farmacológico de los síntomas

Antiepilépticos, espasmolíticos. Tratamiento de complicaciones neurológicas y motoras.



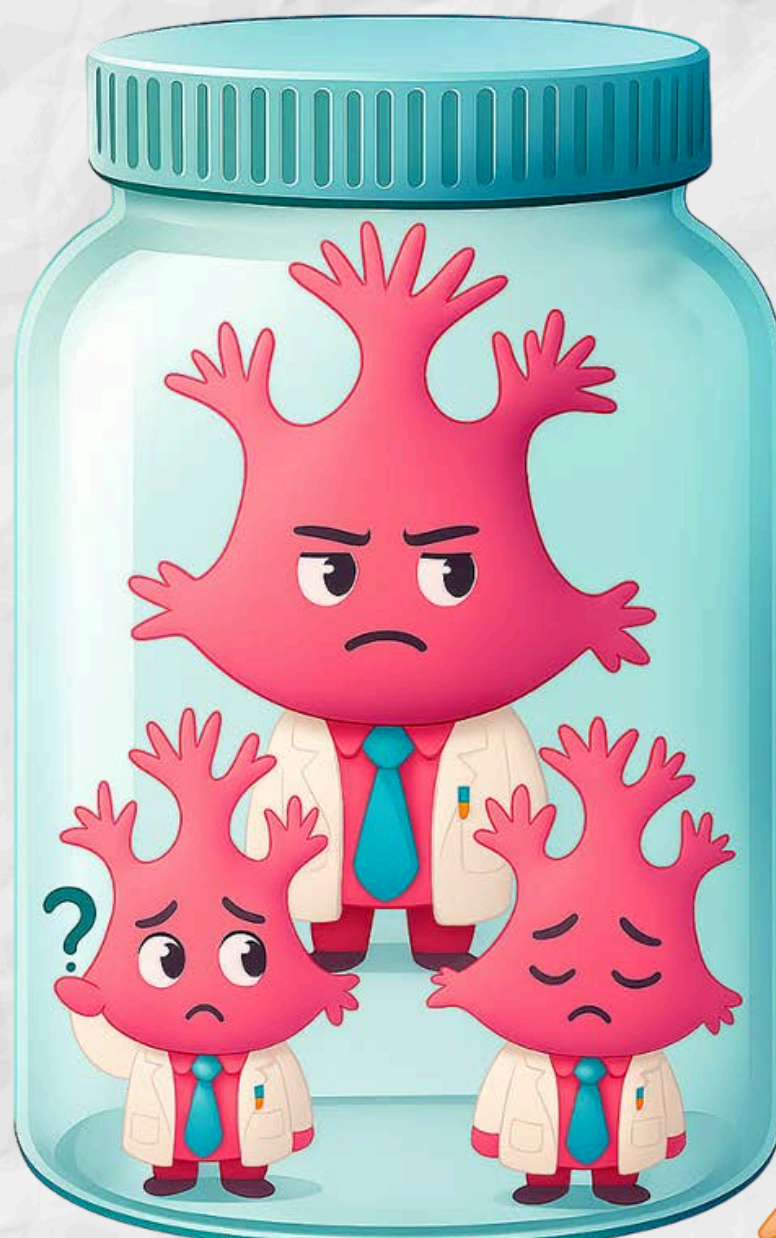
# ¡APOYA NUESTRA LUCHA CONTRA LAS **LEUKOS** !

## ¿CÓMO PUEDES AYUDAR?



### Firma por el cribado neonatal ampliado

La lucha contra las LEUKOS  
empiezan con una firma en:  
[www.masvisibles.com](http://www.masvisibles.com)



### Únete a nuestro Teaming

con solo 1 €/mes impulsas la  
investigación y el apoyo a las  
familias.

[www.teaming.net/elaespanaasociacioncontra-leucodistrofia-grupo-i02bReMF5j](http://www.teaming.net/elaespanaasociacioncontra-leucodistrofia-grupo-i02bReMF5j)

### Dona

Cada gesto cuenta

IBAN: ES58 2100 2415 43 02001 10963

[www.elaespana.com/dona/](http://www.elaespana.com/dona/)



Más información en:



[www.elaespana.com](http://www.elaespana.com)