

LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 2 (HLD2)

también conocida como **PELIZAEUS-MERZBACHER-LIKE (PMLD1)**

Enfermedad similar a Pelizaeus-Merzbacher (PMD)



FICHA CLÍNICA

	Clasificación	Enfermedad neurológica rara/ leucodistrofia hipomielinizante/ enfermedad genética
	Código ORPHA	ORPHA:280270 (haz clic para ver) OMIM:608804
	Herencia	AUTOSÓMICA RECESIVA
	Gen afectado	GJC2
	Alteración funcional/molecular	Se trata de una disfunción de la proteína conexina-47 (Cx47) , también llamada <i>gamma-2 de unión estrecha</i>

CAUSAS

MUTACIÓN EN EL GEN GJC2

Este gen codifica la **conexina 47**, responsable de los canales de comunicación entre oligodendrocitos y astrocitos (células del sistema nervioso).

DISFUNCIÓN DE LA CONEXINA 47

Cuando la conexina 47 no funciona correctamente, se **altera la comunicación intercelular glial**, fundamental para el desarrollo y mantenimiento de la mielina.

Como consecuencia, la alteración de estas conexiones provoca una formación insuficiente de mielina (hipomielinización) en el sistema nervioso central.

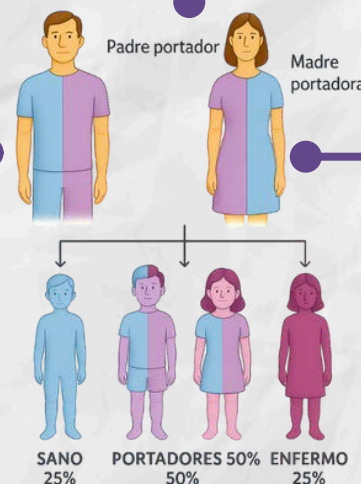
HERENCIA

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

similar, aunque más leve, al observado en la forma clásica del Pelizaeus-Merzbacher

Se presenta durante el período neonatal o temprano-infantil

Manifestaciones iniciales

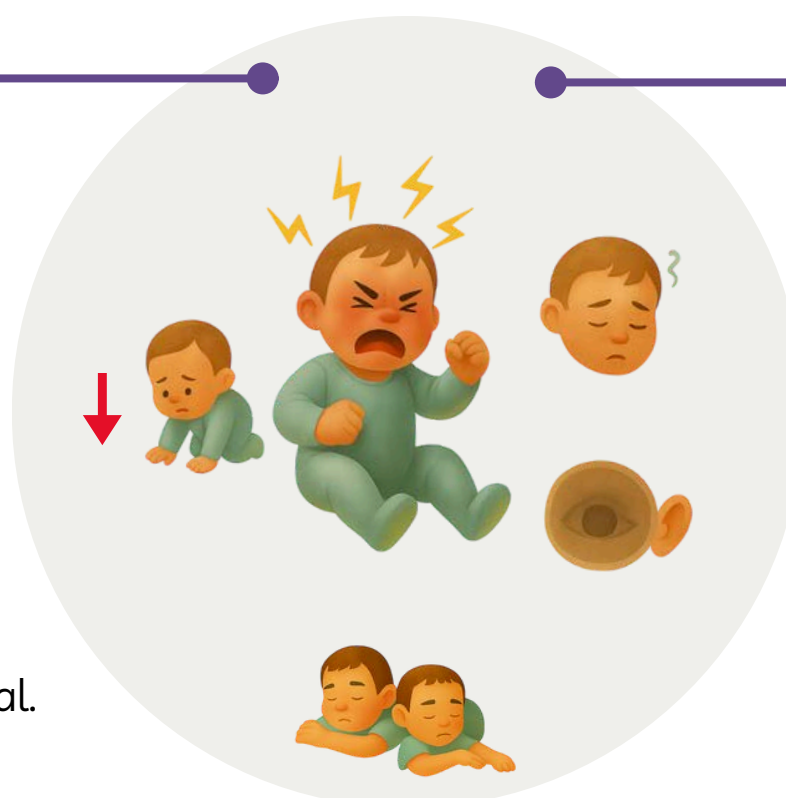
- ◆ Nistagmo (no siempre presente).
- ◆ Hipotonía y retraso en el desarrollo motor y del lenguaje.

Otros hallazgos:

- ◆ Convulsiones poco frecuentes y controlables.
- ◆ Pérdida auditiva neurosensorial.
- ◆ Atrofia óptica.

Cognición

- ◆ Relativamente preservada, aunque en algunos casos puede haber una discapacidad leve.
- ◆ La disartria puede limitar gravemente la comunicación en jóvenes y adultos.



Evolución

- ◆ La hipotonía puede evolucionar a espasticidad.
- ◆ Reflejos muy marcados en los miembros inferiores, y el signo de Babinski.
- ◆ Pérdida progresiva de la marcha → la mayoría precisa silla de ruedas en la primera década.
- ◆ Problemas de coordinación y equilibrio: ataxia, temblores y dificultad en movimientos finos.
- ◆ Pueden presentarse movimientos involuntarios: la distonía o la coreoatetosis (movimientos lentos e irregulares).

Complicaciones secundarias: dificultad para tragar, escoliosis, luxación de cadera.

Pronóstico

La esperanza de vida depende de la gravedad clínica y complicaciones (como infecciones respiratorias o dificultades de alimentación).

DIAGNÓSTICO

CUADRO CLÍNICO

Similar al Pelizaeus-Merzbacher

Debe sospecharse ante signos tempranos como nistagmo, hipotonía, retraso global motor y espasticidad progresiva.



POTENCIALES EVOCADOS VISUALES Y AUDITIVOS

Suelen estar **ralentizados**, reflejando la conducción lenta por la hipomielinización del SNC.

En el **PMD- Like** las **ondas II-V** suelen ser **registrables**, mientras que el PMD clásico hay ausencias de las ondas II-V.

Aun así, no es un criterio absoluto; la RM y la confirmación genética siguen siendo determinantes.

RESONANCIA MAGNÉTICA

- Hipomielinización difusa de la sustancia blanca.
- La afectación del tronco encefálico es más característica del Pelizaeus-Merzbacher Like que la del Pelizaeus-Merzbacher (PMD, gen PLP1).
- En algunos casos: atrofia de ganglios basales y cerebelo.

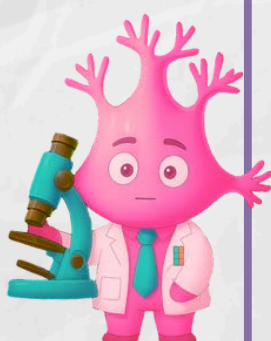


ESTUDIO GENÉTICO DEL GEN GJC2

Fundamental para **confirmar** el diagnóstico y **diferenciarlo** de la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher (PMD, gen PLP1).

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

Opciones en desarrollo



Estado de la investigación

Se están explorando estrategias de terapia génica y celular en otras leucodistrofias, pero **actualmente no hay ensayos clínicos específicos para la HLD2.**

Terapia de soporte



Tratamiento sintomático y multidisciplinar

Fisioterapia, terapia ocupacional, y logopeda.
Soporte nutricional (por ejemplo, gastrostomía) en pacientes con problemas de deglución.
Atención respiratoria para prevenir complicaciones.
Seguimiento multidisciplinar en unidades de enfermedades neurometabólicas o neurológicas.

Control sintomático



Manejo farmacológico de los síntomas

Fármacos para controlar la espasticidad y, en caso necesario antiepilépticos para las convulsiones.

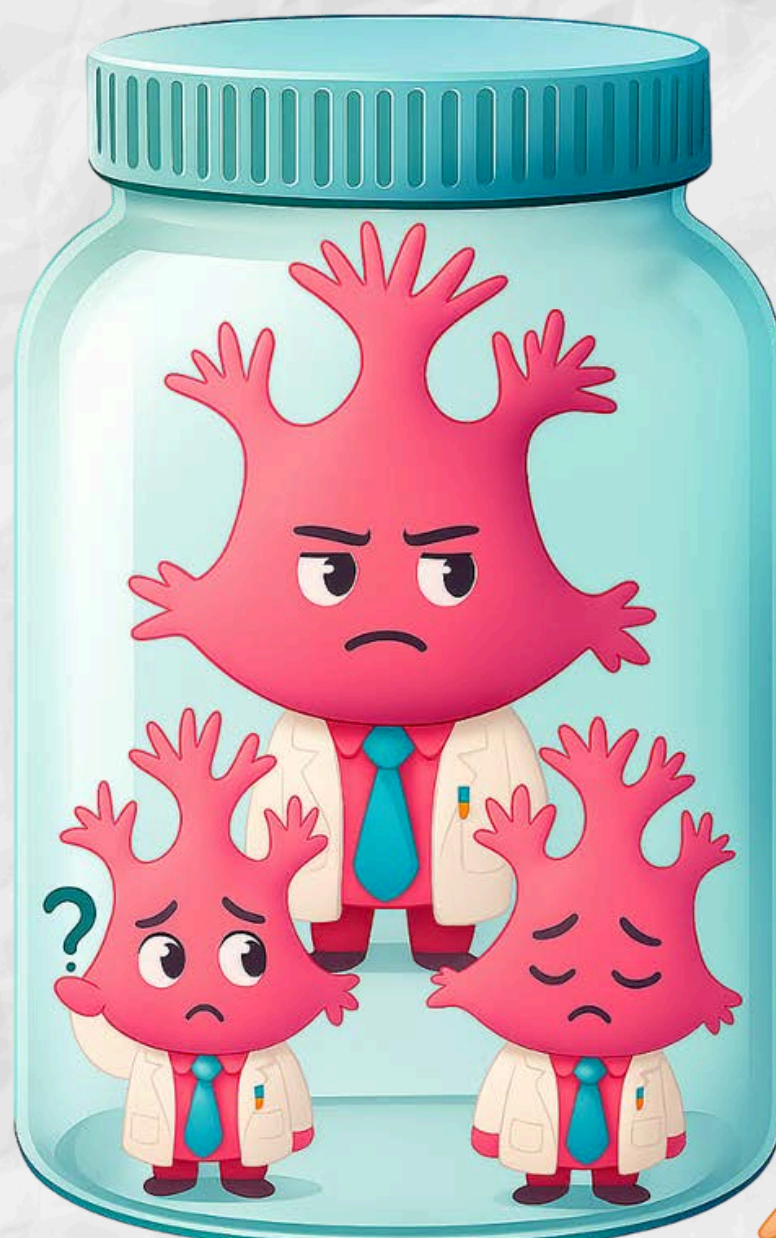
¡APOYA NUESTRA LUCHA CONTRA LAS **LEUKOS** !

¿CÓMO PUEDES AYUDAR?



Firma por el cribado neonatal ampliado

La lucha contra las LEUKOS
empiezan con una firma en:
www.masvisibles.com



Únete a nuestro Teaming

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

www.teaming.net/elaespanaasociacioncontra-leucodistrofia-grupo-i02bReMF5j

Dona

Cada gesto cuenta

IBAN: ES58 2100 2415 43 02001 10963

www.elaespana.com/dona/



Más información en:



www.elaespana.com