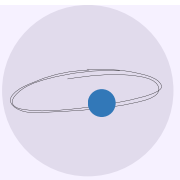


LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 3 (HLD3)



FICHA CLÍNICA

	Clasificación	Enfermedad neurológica rara/ leucodistrofia hipomielinizante/ enfermedad genética
	Código ORPHA	ORPHA:280293 (haz clic para ver) OMIM:260600
	Herencia	AUTOSÓMICA RECESIVA
	Gen afectado	AIMP1
	Alteración funcional/molecular	Es una disfunción de la proteína multifuncional 1 que interactúa con el complejo aminoacil ARNt sintetasa

CAUSAS

MUTACIÓN EN EL GEN AIMP1

Este gen codifica la **proteína multifuncional 1**. Esta proteína forma parte del complejo multisintetasa de aminoacil-ARNt, con funciones regulatorias en oligodendrocitos.

DISFUNCIÓN DEL COMPLEJO MULTISINTETASA

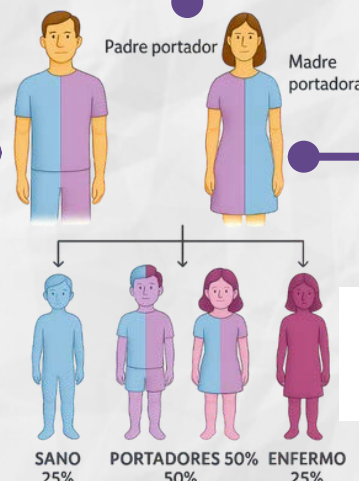
Las mutaciones en AIMP1 desestabilizan este complejo y **afectan a la maduración y diferenciación de los oligodendrocitos**, que son las células encargadas de producir mielina en el sistema nervioso central (SNC).

Como consecuencia, se produce 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

Inicio neonatal o en la primera infancia

Motores y neurológicos

- ◆ Hipotonía inicial que progresa a espasticidad (rigidez, reflejos exaltados, Babinski).
- ◆ Ataxia y problemas de coordinación.
- ◆ Epilepsia frecuente, a veces de difícil control.

Rasgos físicos asociados

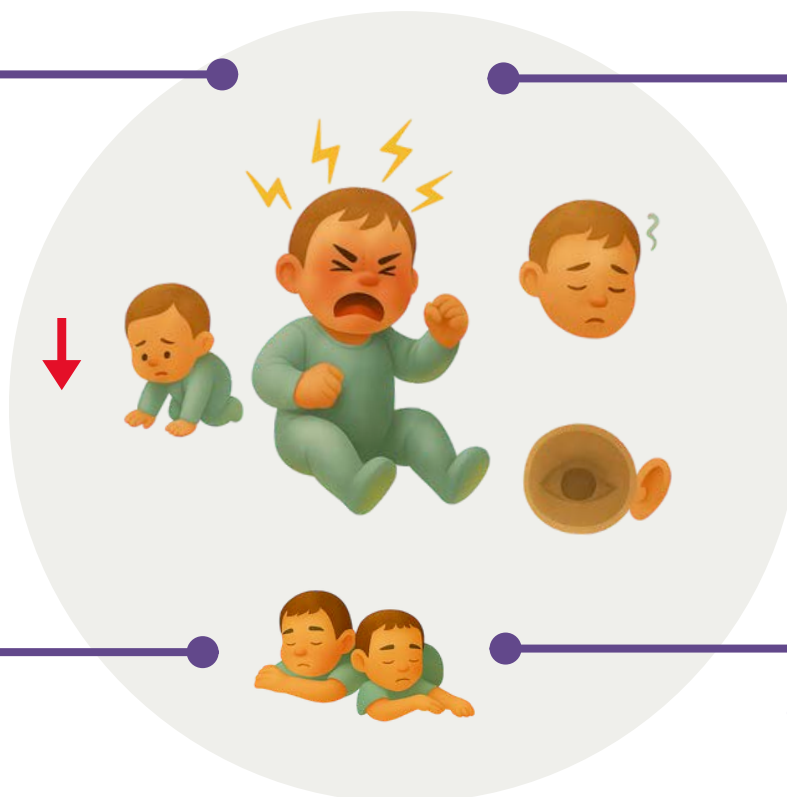
- ◆ Microcefalia progresiva.

Desarrollo y cognición

- ◆ Retraso global del desarrollo.
- ◆ Lenguaje ausente o muy limitado.

Manifestaciones oculares

- ◆ Nistagmo temprano.



Pronóstico

- ◆ Curso **habitualmente grave y progresivo**, con discapacidad motora e intelectual significativa y pérdida de habilidades adquiridas.
- ◆ La esperanza de vida puede estar reducida en las formas más graves de inicio neonatal.
- ◆ Existen casos descritos de evolución más lenta, lo que refleja **cierta variabilidad entre pacientes**.

DIAGNÓSTICO

CUADRO CLÍNICO

Signos 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.

RESONANCIA MAGNÉTICA

- Hipomielinización difusa y estable (persistencia de señal T2 alta y señal T1 baja en la sustancia blanca).
- Atrofia cerebral y del cuerpo calloso.

ESTUDIO GENÉTICO DEL GEN AIMP1

Fundamental para confirmar el diagnóstico y diferenciarlo de otras leucodistrofias hipomielinizantes.

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.

OTROS

EEG: alteraciones epilépticas en pacientes con crisis.

Pruebas metabólicas: sin alteraciones específicas (sirven para descartar otras leucodistrofias).





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 HLD3.**

Terapia de soporte



Tratamiento sintomático y multidisciplinar

Fisioterapia, terapia ocupacional, y logopeda.
Soporte nutricional y cuidados respiratorios según necesidad.
Atención oftalmológica y apoyos educativos.
Atención social y psicológica a las familias.

Control sintomático



Manejo farmacológico de los síntomas

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

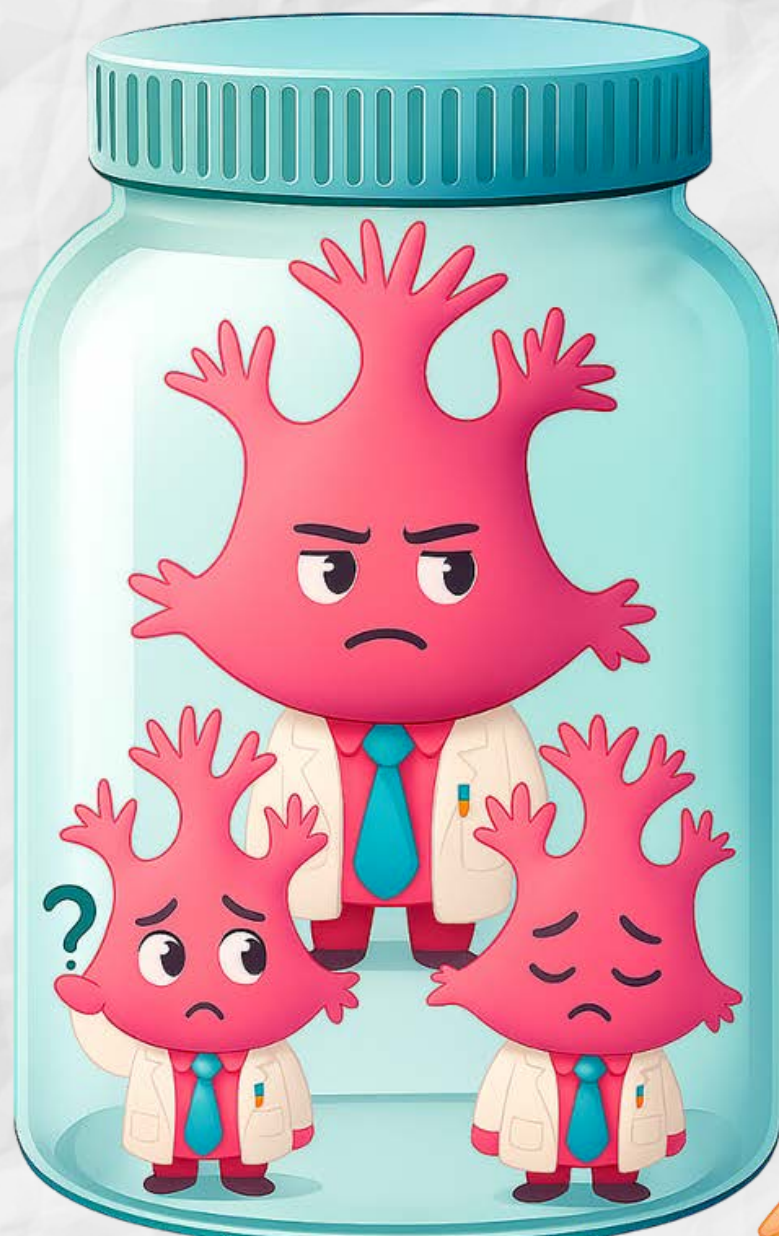
¡APOYA NUESTRA LUCHA CONTRA LAS **LEUKOS** !

¿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