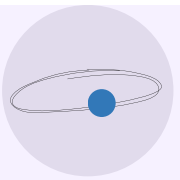


LEUCODISTROFIA HIPOMIELINIZANTE TIPO 4 (HLD4)

también conocida como Chaperonopatía mitocondrial Hsp60



FICHA CLÍNICA

	Clasificación	Enfermedad neurológica rara/ leucodistrofia hipomielinizante/ enfermedad genética
	Código ORPHA	ORPHA:280270 (haz clic para ver) OMIM: 612233
	Herencia	AUTOSÓMICA RECESIVA
	Gen afectado	HSPD1
	Alteración funcional/molecular	Disfunción del complejo de la proteína chaperona Hsp60, implicada en el plegamiento de proteínas mitocondriales esenciales para la mielinización.

CAUSAS

MUTACIÓN EN EL GEN HSPD1

Este gen codifica **la proteína chaperona Hsp60**, esencial para el plegamiento correcto de otras proteínas en las mitocondrias.

DISFUNCIÓN DE LA PROTEÍNA CHAPERONA HSP60

Esto provoca fallo mitocondrial, estrés celular y afecta la mielinización de los oligodendrocitos.

Como consecuencia, se produce una formación insuficiente de mielina (hipomielinización) en el sistema nervioso central.

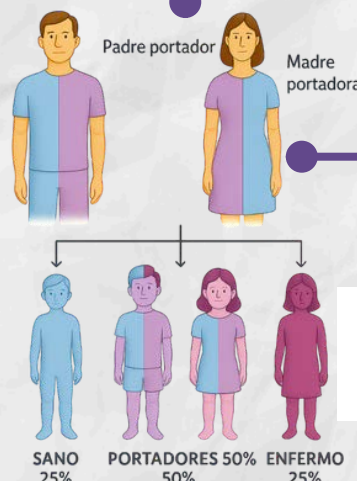
HERENCIA

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

- ◆ Retraso motor grave: dificultad para sostener la cabeza, sentarse o caminar.
- ◆ Hipotonía inicial que progresa a espasticidad.
- ◆ Nistagmo.
- ◆ Convulsiones.

Otros

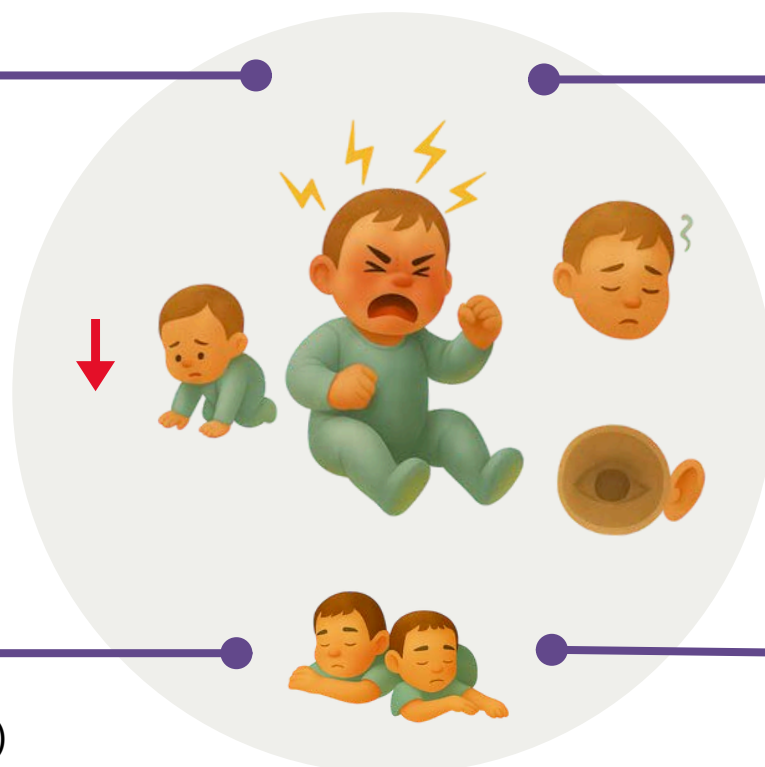
- ◆ Microcefalia (en casos graves)
- ◆ Problemas de alimentación y deglución

Desarrollo y cognición

- ◆ Retraso global del desarrollo.
- ◆ Retraso o ausencia del lenguaje.

Manifestaciones oculares

- ◆ Nistagmo temprano.



Pronóstico

- ◆ La enfermedad es **progresiva**, con empeoramiento gradual
- ◆ La mayoría de los pacientes presentan discapacidad neurológica significativa y dependencia total para las actividades de la vida diaria.
- ◆ La esperanza de vida puede estar reducida, **dependiendo de la gravedad y complicaciones asociadas.**

DIAGNÓSTICO

CUADRO CLÍNICO

Hipotonía axial inicial, progresión a espasticidad. Retraso del desarrollo motor y/o del lenguaje, nistagmo, microcefalia adquirida en algunos casos, crisis epilépticas.



RESONANCIA MAGNÉTICA

- Hipomielinización difusa: sustancia blanca hiperintensa en T2 e hipo/iso-intensa en T1.
- Cuerpo calloso adelgazado o hipoplásico.
- Atrofia cerebelosa variable.
- Evolución lenta o estable del patrón de mielinización en controles seriados.
 - Este patrón orienta fuertemente a una leucodistrofia hipomielinizante.

ESTUDIO GENÉTICO DEL GEN HSPD1

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: útil si hay crisis epilépticas.

Evaluación oftalmológica: para documentar nistagmo o alteraciones visuales.



TRATAMIENTO

Opciones en desarrollo



Estado de la investigación

Se están explorando estrategias de terapia génica y celular en otras leucodistrofias, pero **actualmente no existen ensayos clínicos específicos para la HLD4.**

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.

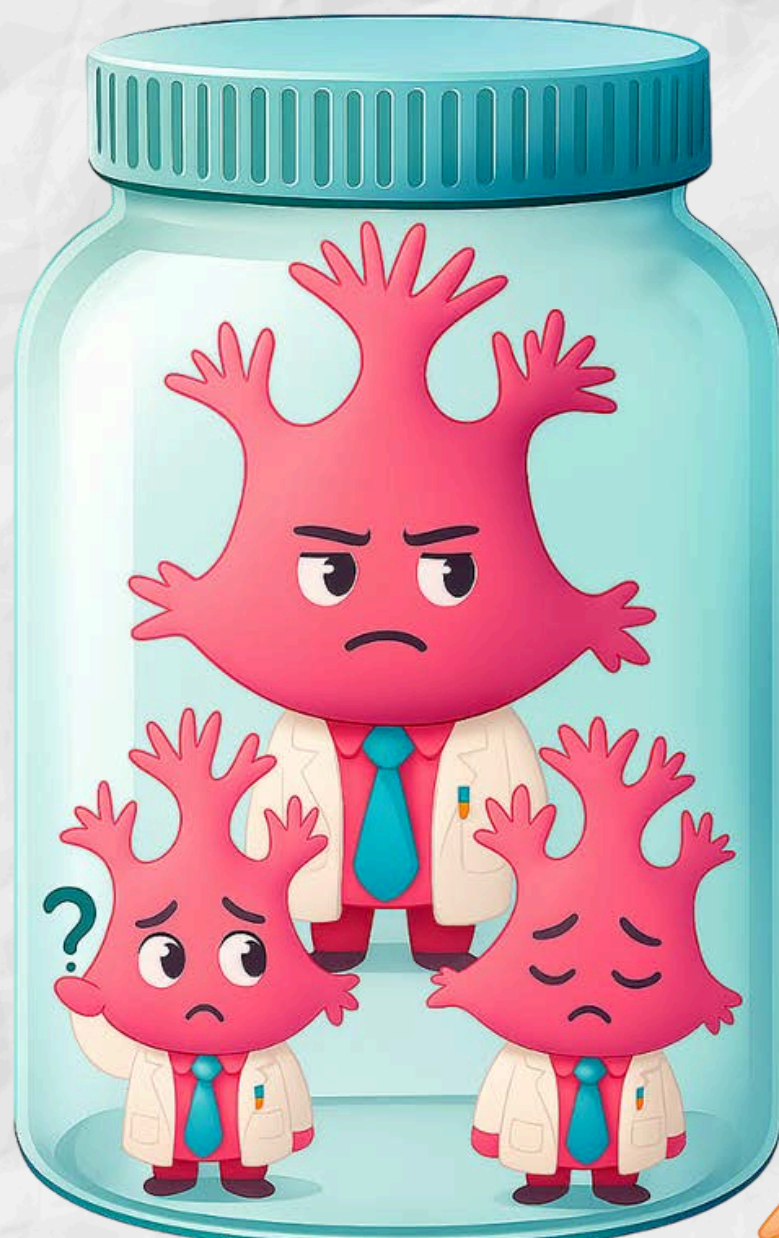
¡APOYA NUESTRA LUCHA CONTRA LAS **LEUKOS** !

¿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