

# **HIPOMIELINIZACIÓN CON ATROFIA GANGLIO BASAL Y DEL CEREBELO (H-ABC): PATOLOGÍA INFRECUENTE DEL PACIENTE PEDIÁTRICO**

Angela Alvarez, Sabrina Miralles, Agustina Paul, Victoria Zambruno

Rosario, Santa Fe, Argentina  
No se declaran conflictos de intereses  
vitozambruno@gmail.com

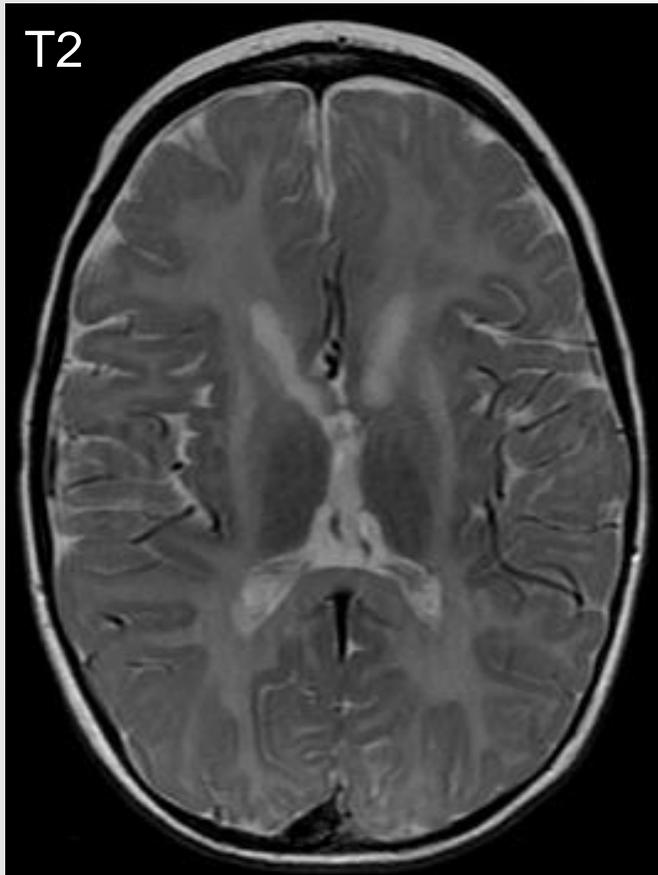
# CASO CLINICO

- **Edad:** 3 años
- **Sexo:** Femenino
- **Antecedentes personales:** RNTPAEG – Hipotiroidismo
- **Motivo de consulta:** Déficit neurológico progresivo. Comienzo del cuadro con espasticidad que evoluciona a tetraparesia espástica



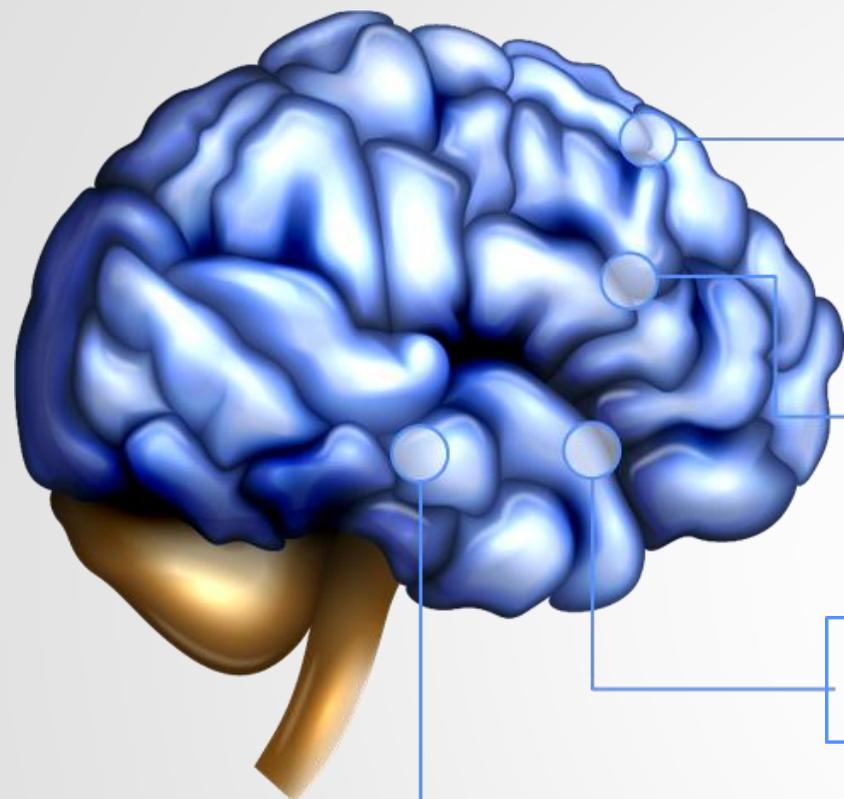
# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

A los 3 años de edad se realiza RMI que evidencia:



- Hipomielinización de sustancia blanca
- Atrofia del vermis
- Atrofia de los ganglios de la base
- Marcada atrofia de hemisferios cerebelosos y del tronco encefálico

# DISCUSIÓN



## Definición

La H-ABC es una rara enfermedad hipomielinizante neurodegenerativa de la infancia y la niñez, de herencia autosómica dominante.

## Epidemiología

PREVALENCIA <math><1 / 1\,000\,000</math>  
20 casos en la literatura hasta la actualidad.

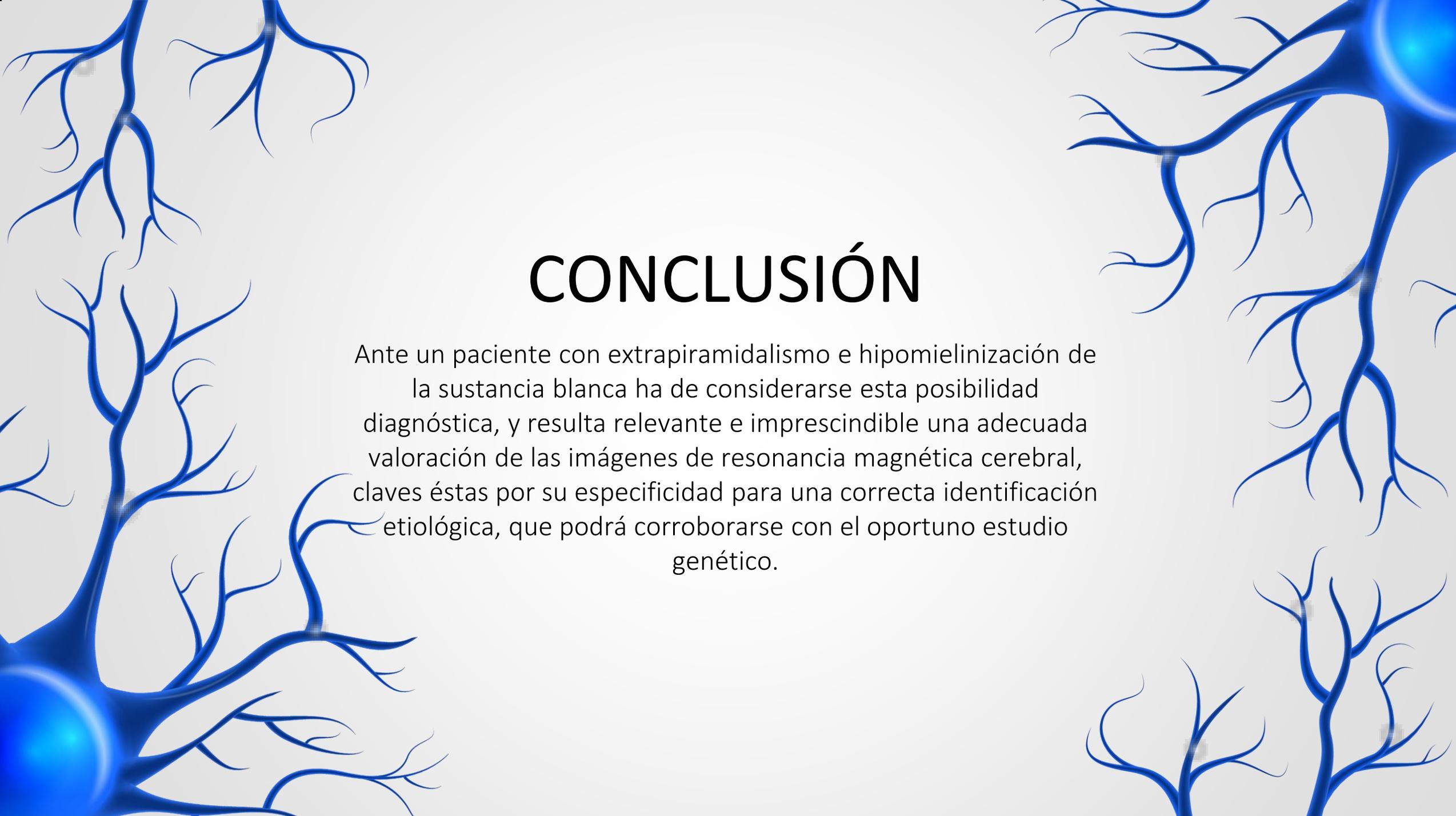
## Etiopatogenia

Se produce por una alteración del gen TUBB4A, que afecta a la síntesis de tubulina  $\beta$ -IV, proteína constitutiva de los microtúbulos de las neuronas y las células de la glía, principalmente oligodendrocitos. La acumulación de microtúbulos en estas células daría lugar a la hipomielinización cerebral.

## Diagnóstico

Los hallazgos en la resonancia magnética cerebral conforman un patrón fácilmente reconocible. La combinación de síntomas extrapiramidales y la hipomielinización de la sustancia blanca es casi patognomónica de esta entidad.

La atrofia del vermis y de los ganglios de la base puede ocurrir de forma precoz o posteriormente, con la evolución de la enfermedad.



# CONCLUSIÓN

Ante un paciente con extrapiramidalismo e hipomielinización de la sustancia blanca ha de considerarse esta posibilidad diagnóstica, y resulta relevante e imprescindible una adecuada valoración de las imágenes de resonancia magnética cerebral, claves éstas por su especificidad para una correcta identificación etiológica, que podrá corroborarse con el oportuno estudio genético.

# BIBLIOGRAFÍA

- Hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum Follow-up and pathology M. S. van der Knaap, T. Linnankivi, A. Paetau, A. Feigenbaum, K. Wakusawa, K. Haginoya, W. Köhler, M. Henneke, A. Dinopoulos, P. Grattan-Smith, K. Brockmann, R. Schiffmann, S. Blaser *Neurology* Jul 2007, 69 (2) 166-171; DOI: 10.1212/01.wnl.0000265592.74483.a6
- Eline M. Hamilton and others, Hypomyelination with atrophy of the basal ganglia and cerebellum: further delineation of the phenotype and genotype–phenotype correlation, *Brain*, Volume 137, Issue 7, July 2014, Pages 1921–1930, <https://doi.org/10.1093/brain/awu110>
- Otero-Domínguez E, Gómez-Lado C, Fuentes-Pita P, Dacruz D, Barros-Angueira F, Eirís-Puñal J. Leucodistrofia hipomielinizante de tipo 6. Claves clínicas y de neuroimagen en la detección de un nuevo caso. *Rev Neurol* 2018;67 (09):339-342