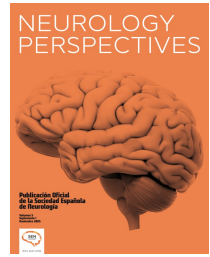




Neurology perspectives



22318 - LEUCODISTROFIA 4H EN ADULTO JOVEN: PRESENTACIÓN CLÍNICA CON ATAXIA PROGRESIVA E INCONTINENCIA ANAL POR MUTACIONES EN POLR3A

Alarcón Falces, J.; Colina Lizuain, S.; Gómez Eguílaz, M.; López Álava, S.; Martí Sánchez, T.; Blasco Martínez, O.; de Celis Font, I.; López-Vázquez Cabrillo, C.; Gil Castellanos, M.; Puyuelo Sambia, I.; Marzo Sola, M.

Servicio de Neurología. Complejo Hospital San Pedro.

Resumen

Objetivos: Se presenta un caso clínico de un varón joven con síntomas motores y autonómicos progresivos, junto con imágenes radiológicas características y confirmación genética.

Material y métodos: Se recogieron datos clínicos, neurológicos y de evolución. Se realizaron estudios de neuroimagen (RM cerebral) y análisis genético dirigido a leucodistrofias.

Resultados: Varón de 32 años, sin alteraciones en la pubertad y con antecedente de trastorno de ansiedad, que consultó por debilidad progresiva en extremidades inferiores, inestabilidad e incontinencia fecal de dos años de evolución, sin disfunción urinaria ni sexual asociadas. La exploración neurológica mostró espasticidad leve en ambas extremidades inferiores, ataxia y marcha paretoespástica. La RM cerebral mostró alteraciones simétricas en sustancia blanca, ganglios basales y cuerpo calloso, sugestivas de leucodistrofia. El estudio genético identificó una variante patogénica y otra probablemente patogénica en heterocigosis compuesta en POLR3A, confirmando el diagnóstico de leucodistrofia hipomielinizante tipo 7 (síndrome 4H). La talla del paciente está dentro de rangos de normalidad, sin signos actuales de hipogonadismo ni miopía. Como hallazgos relevantes destacan la hipodoncia (ausencia congénita de incisivos superiores) e incontinencia anal, atribuida a disfunción autonómica por afectación de las vías centrales del control esfinteriano.

Conclusión: La leucodistrofia 4H (hipomielinización, hipodoncia, hipogonadismo hipogonadotrópico) es una enfermedad genética rara, generalmente infantil, causada por mutaciones en genes como POLR3A. Su presentación en adultos puede ser atípica, lo que puede dificultar el diagnóstico. Este caso destaca la importancia del diagnóstico genético en adultos jóvenes con síntomas motores y autonómicos progresivos para brindar una atención integral y dirigida a mejorar la calidad de vida del paciente.