

ID: 244

## **HIPOPLASIA PONTOCEREBELOS TIPO 1**

Amil Pena T (Speaker) (1), Battikhi Precedo N (1), Anllo Lago J (1), Vázquez López E (1), Rodríguez de la Riva P (1), Pérez Pacín R (1).  
(1) Pediatría, Hospital Lucus Augusti.

### **Presentación**

La hipoplasia olivopontocerebelosa tipo 1 es una enfermedad neurodegenerativa de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por una hipoplasia y atrofia del cerebelo con afectación pontina variable y pérdida de motoneurona de asta anterior. Clínicamente se presenta con un amplio espectro de manifestaciones que incluyen tanto defectos motores como cognitivos de leves a severos, e incluye hipotonía de comienzo en periodo neonatal, microcefalia, paresias, retraso psicomotor... La esperanza de vida es de aproximadamente 1 año, siendo generalmente la insuficiencia respiratoria la causa del fallecimiento.

Hasta hace poco tiempo se pensaba que la genética de esta entidad era heterogénea, intentándose relacionar con diversos genes (el complejo TSEN o el RARS2 entre otros). En los últimos años se ha identificado el gen EXOSC3 como responsable en casi el 50% de los pacientes diagnosticados de hipoplasia olivopontocerebelosa tipo 1.

### **Caso Clínico**

Familia de origen rumano, padres consanguíneos (primos en 2º grado), sin antecedentes familiares de interés.

De una primera gestación sin controlar nace un recién nacido varón. En la exploración física al nacimiento destaca facies peculiar por lo que se hizo seguimiento, observándose al mes de vida hipotonía axial con hipertonía de miembros inferiores y paresia flácida de superiores. Se realizó RNM cerebral con imagen sugestiva de hipoplasia pontocerebelosa, siendo diagnosticado de hipoplasia olivopontocerebelosa tipo 1. Estudio genético (genoma y genes TSEN2, TSEN34, TSEN54, RARS2, VRK1 y SMN1) normal. Retraso psicomotor severo con evolución motora en regresión, siendo éxitus a los 11 meses.

Segunda gestación, parcialmente controlada. Recién nacido mujer, asintomática hasta el momento.

Tercer gestación, parcialmente controlada, nace recién nacido mujer con hipotonía axial marcada desde el nacimiento, paresia de ambos miembros superiores con reflejo de Moro incompleto, microcefalia, ausencia de reflejos osteotendinosos y nistagmo horizontal. Pruebas de imagen (ecografía transfontanelar y RNM cerebral) compatibles con hipoplasia olivopontocerebelosa y ENMG compatible con pérdida de motoneurona. Se solicita estudio genético, identificándose en el mismo la mutación en homocigosis G31A en gen EXOSC3, causante de hipoplasia olivopontocerebelosa tipo 1 con carácter autosómico recesivo (identificadas 5 familias, todas ellas de origen rumano y con formas graves de la enfermedad).

### **Conclusiones**

El estudio de la genética ha avanzado enormemente en los últimos años, identificándose cada vez más genes causantes de enfermedad, lo que permite el consejo genético a muchas familias portadoras de enfermedades raras aunque muy graves.