

Caso Quiz

Resonancia Magnética

Fundación Clínica Médica Sur

Daniel Rodríguez Díaz,* Roberto Corona Cedillo,** Ingrid Vivas Bonilla,** Jorge Vázquez Lamadrid,** Manuel Martínez López**

Resumen

Masculino 2 años, producto de G2 obtenido por cesárea. Se presenta al Servicio de Resonancia Magnética debido a retraso en el neurodesarrollo, actualmente en estudio genético del paciente y de sus hermanos mayores (Gemelos) los cuales padecen el mismo problema. En la exploración física presenta hipertrichosis, puente nasal deprimido, macroglosia, hipotonía e hiporreflexia global, deformidad torácica y hepatomegalia, se menciona mancha café con leche en pierna derecha.

Palabras clave: Retraso en el neurodesarrollo, puente nasal deprimido, espacios perivasculares amplios.

Abstract

Two year old male child 2th pregnancy; that presented in the magnetic resonance service because of retardation of neurological development. Actually he is in genetic study. He has two brothers (twins) with the same neural deficit. In physical examination he presents hypertrichosis, nasal bridge, macroglosia, muscle hypotonia, hyporeflexia, thorax deformity, hepatomegaly, and café-au-lait spot in the right leg.

Key words: Retardation of neurological development, nasal bridge, perivascular spaces.

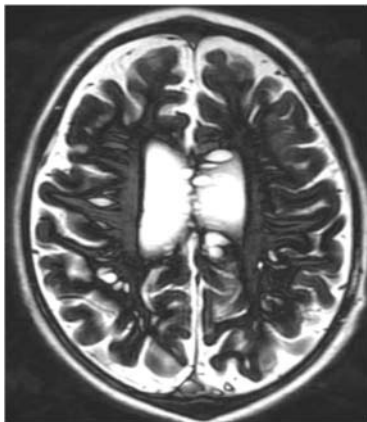


Figura 1.

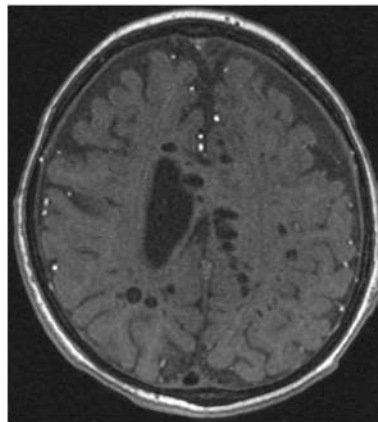


Figura 2.

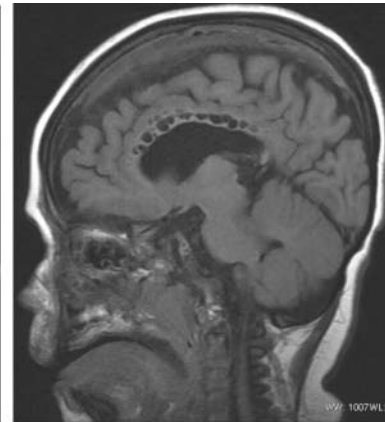


Figura 3.

Imágenes resonancia

- | | |
|--|---|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Secuencia T2 axial 2. Eco de gradiente axial 3. Secuencia Flair sagital | <p>Imágenes hiperintensas redondeadas con afección de sustancia gris y blanca periventricular, que corresponden a espacios perivasculares de Virchow-Robin. Los espacios perivasculares son isointensos al líquido cefalorraquídeo, con pequeños vasos en el interior.</p> <p>Hipointensidades redondeadas pericallosas con tendencia a confluir.</p> |
|--|---|

* Departamento de Radiología e Imagen.
** Unidad de Resonancia Magnética.

Fundación Clínica Médica Sur. México, D.F.

¿Cuál es su diagnóstico?

Respuesta: Mucopolisacaridosis Tipo II (Hunter).

Abreviaciones: Mucopolisacaridosis (MPS) término antiguo “Gargolismo”.⁴

Definición

Entidad que forma parte de las enfermedades metabólicas hereditarias debido a una deficiencia de enzimas lisosomales que degradan los glucosaminoglicanos. Que afectan a la sustancia gris y blanca La acumulación consecuente de esta sustancia lleva al deterioro mental y físico, así como al depósito en los espacios perivasculares. Dependiendo del subtipo es la gravedad, fenotipo y las consecuencias clínicas. En la MPS 1H se presenta la muerte hacia la primera década de la vida. En el caso de la MPS 2 se presentan complicaciones de origen cardíaco.¹

Clasificación:	Epónimo	Deficiencia enzimática
MPS I:	Hunter/ Hurler-Scheie	Alfa-L-iduronidasa
MPS II	Hunter	Iduronato 2 Sulfatasa
MPS III	Sanfilippo	Heparin N Sulfatasa
MPS IV	Morquio	Galactosa 6 Sulfatasa
MPS VI	Maroteaux- Lamy	N-Acetil-4-Sulfatasa
MPS VII	Sly	Alfa-Glucuronidasa
MPS IX	—	Hialuronidasa

Diagnóstico:¹

- El diagnóstico se realiza con la combinación de la clínica con estudios genéticos y estudios bioquímicos.

Dx prenatal

- Cultivo de fibroblastos del líquido amniótico,
- Hallazgos por imagen:^{2,5,6}
 - Espacios perivasculares de Virchow-Robin dilatados debido a la acumulación de sustrato (Hurler-Holes).
- Localización:
 - Cuerpo caloso, sustancia blanca (el daño de la sustancia blanca va en relación con el déficit neurológico).
- Tamaño:
 - En su mayoría espacios vasculares de < 5 mm.
 - Número de lesiones: desde una lesión a incontables.

En el síndrome de Hurler se puede hallar macrocrania, quistes cerebrales (espacios perivasculares), hidrocefalia, dolicocefalia, y picos vertebrales.

En Hunter se observan los mismos hallazgos que en Hurler, más engrosamiento de la dura espinal, aumento de volumen del tejido blando retrodental.

El síndrome de Scheie, los mismos hallazgos de Hurler y Hunter más quistes aracnoideos.

En Morquio se observa hipoplasia o ausencia del odontoides, engrosamiento de la dura espinal, atrofia, anomalías inespecíficas de la sustancia blanca, picos vertebrales centrales.

En el síndrome de Sanfilippo existe: atrofia, anomalías inespecíficas de la sustancia blanca, hidrocefalia.⁷

- RM
 - T1: Apariencia cribiforme del parénquima.
 - T2: Hiperintensidad de la sustancia blanca adyacente a los espacios perivasculares, gliosis, edema.
 - Flair: Isointensidad de los espacios vasculares con el LCR.
- Diagnósticos diferenciales:
 - Síndrome velocardiofacial. (microdelección Cr22).
 - Macrocefalia con dilatación de los espacios perivasculares.
 - Encefalopatía hipóxico isquémica neonatal.
- Tratamiento:
 - Tratamiento de soporte en las complicaciones cardiovasculares respiratorias, auditivas, síndrome de túnel del carpo, compresión medular, hidrocefalia.
 - Trasplante de médula ósea.
 - Terapia génica con células madre murinas en estudio actualmente.
 - Enzima humana recombinante. Actualmente aplicando alfa-L-iduronidasa para la MPS1, mostrando mejoría en la excreción urinaria del metabolito, decremento del tamaño del hígado y bazo, así como mejoría del rango de movimiento en las articulaciones, disminución del dolor. El paso de la enzima recombinante a través de la barrera hematoencefálica aún no queda claro si estabiliza la enfermedad en el SNC.^{3,4}

Referencias

1. Behrman. Nelson Textbook of pediatrics. 17th ed., 2004. Revision www.mdconsult.com
2. Gabrielli O et al. Correlation between cerebral MRI abnormalities and mental retardation in patients with mucopolysaccharidoses. *Am J Med Genet* 2004; 3: 125-224.
3. Kakkis ED, Muenzer J, Tiller GE et al. Enzyme-replacement therapy in mucopolysaccharidosis I. *N Engl J Med* 2001; 344: 182-188.
4. Osborn et al. *Brain. Diagnostic Imaging* 1ed Amirsys 2004; 1: 9-20.
5. Wolfgang D et al. *Radiology Review. Manual* 5a ed. Ed. Lippincott Williams. 2003: 119-121.
6. Yukitoshi T et al. *Evaluation of accumulated MPS in the brain Pediatric Resonance*. 2001; 49: 349.
7. Castillo M. *Neuroradiology. The Core Curriculum*. Ed Lippincott Williams & Wilkins. 2002: 62-65.

Correspondencia:
Dr. Roberto Corona Cedillo.
Departamento de Resonancia Magnética
Fundación Clínica Médica Sur,
Puente de Piedra No. 150,
Col. Toriello Guerra
Del. Tlalpan 14050, México D.F.
Tel. 5424-7200, ext. 7230 y 7231.

