

## Medica Sur

Volumen  
Volume 8

Número  
Number 3

Julio-Septiembre  
July-September 2001

*Artículo:*

### Quiz. radiológico: imágenes interesantes

Derechos reservados, Copyright © 2001:  
Médica Sur Sociedad de Médicos, A. C.

**Otras secciones de  
este sitio:**

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

***Others sections in  
this web site:***

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



[www.Medigraphic.com](http://www.Medigraphic.com)

# Quiz radiológico: imágenes interesantes

Ana Rocío Martínez R,\* Patricia Herrera M,\*\* Matilde Ruiz,\*\* Jorge Vázquez L,\* Aloha Meave G,\*  
Manuel Martínez L\*

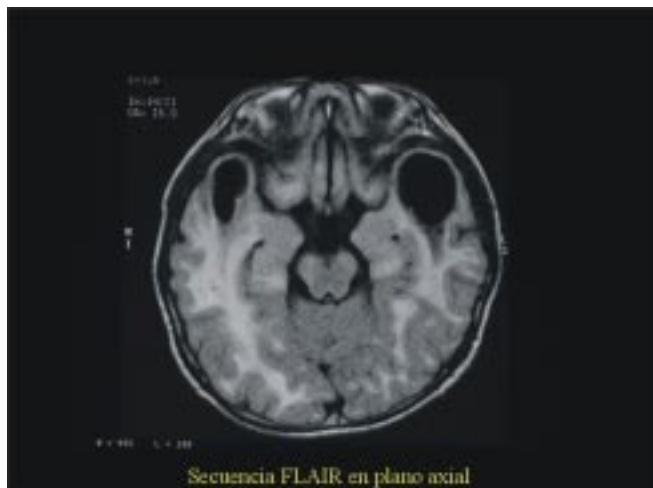


Figura 1 .

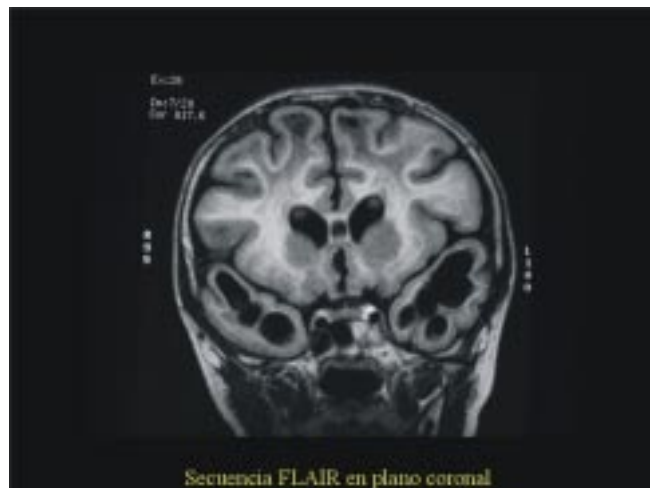


Figura 2.

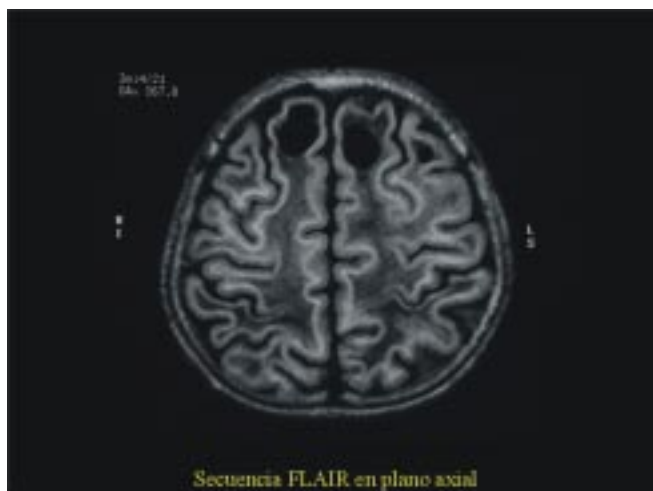


Figura 3.

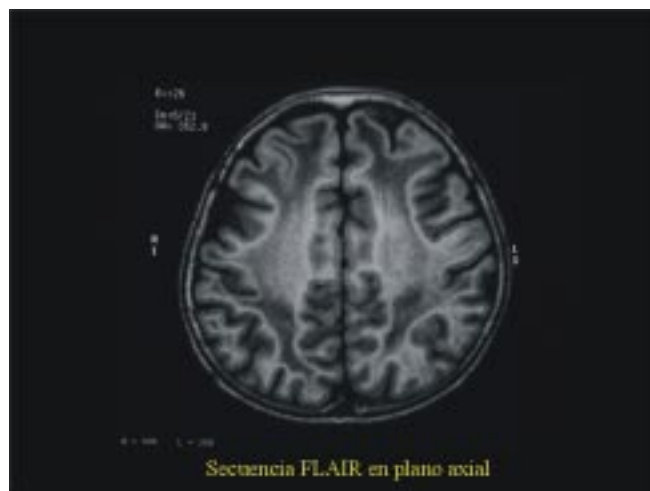


Figura 4.

\* Unidad de Resonancia Magnética. Hospital Médica Sur.

\*\* Neurología Pediátrica. Instituto Nacional de Pediatría y Hospital Médica Sur.

## Resumen

Las enfermedades de la sustancia blanca son entidades que cada día se están llegando a diagnosticar con mayor frecuencia y certeza, gracias a los avances en resonancia magnética y en estudios de laboratorio. La distribución de las lesiones en la sustancia blanca es uno de los puntos más importantes para poder clasificar las leucoencefalopatías no clasificadas; como en el presente reporte de caso.

**Palabras clave:** Leucoencefalopatías no clasificadas-resonancia magnética.

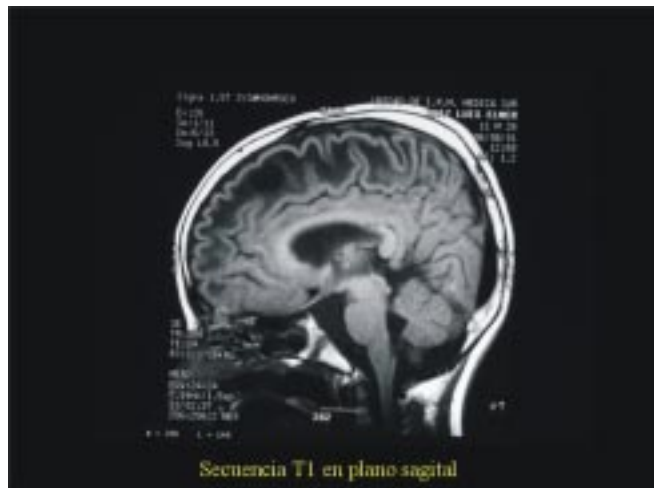


Figura 5.

## Abstract

*The while matter diseases are entity's in which the diagnosis is made day by day more frequently by known advances in magnetic resonance and clinical lab tests. The lesions distribution in white substances is one of the most important points in order to be able to classify the leukoencephalopathies of unknow origin like in this case.*

**Key words:** Leukoencephalopathies of unknow origin-magnetic resonance.



Figura 6.

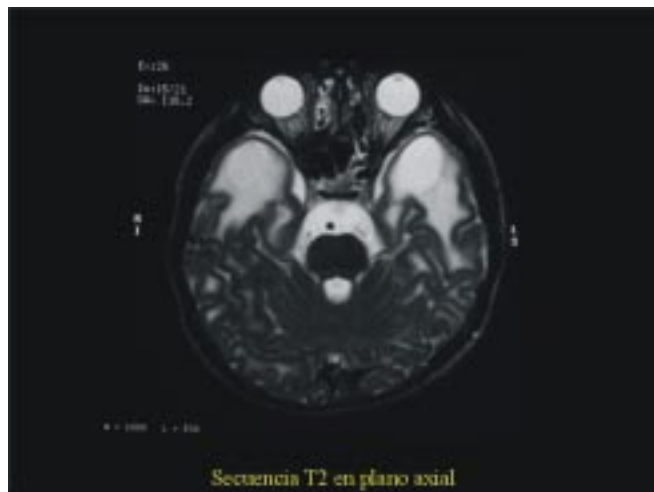


Figura 7.

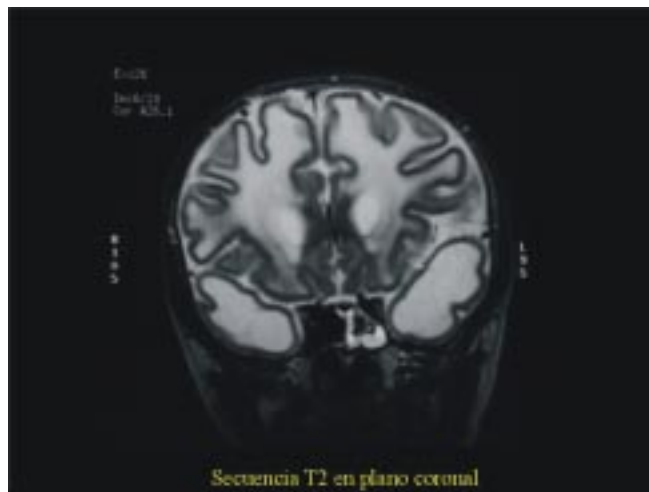
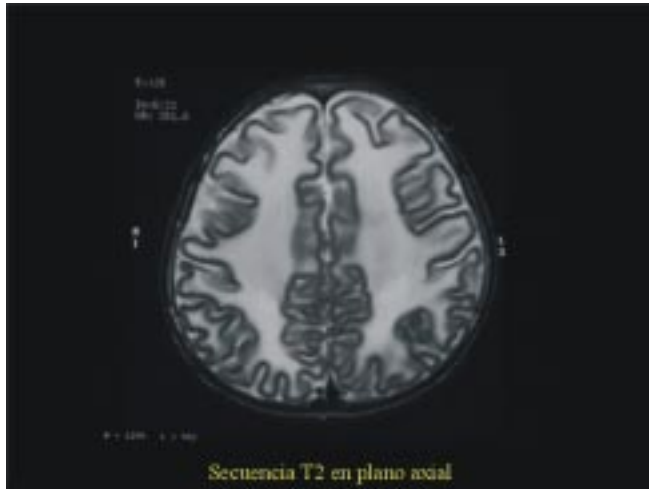


Figura 8.

Paciente masculino de 11 años, que acude por macrocefalia desde los 6 meses de edad y alteraciones en la marcha, coordinación y trastornos del lenguaje des-

de hace 3 años. Al examen físico con hiperreflexia, espasticidad de miembros inferiores, disdiadococinesia bilateral, ataxia troncal. Como antecedente de impor-

## Quiz radiológico

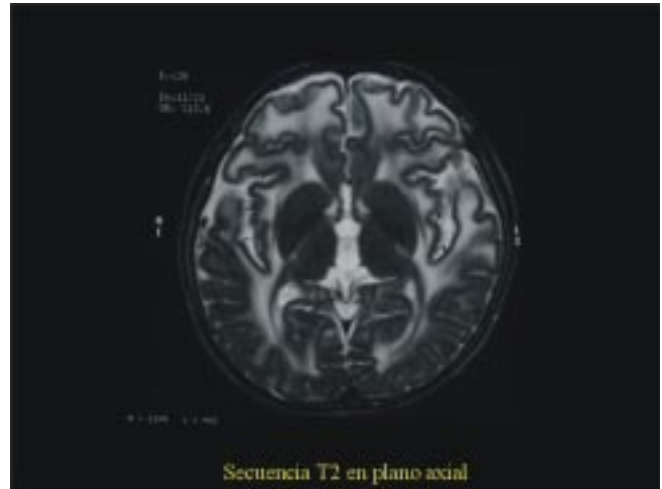


**Figura 9.**

tancia padres consanguíneos y hermana con macrocefalia y retraso neurológico. Paraclínicos: LCR normal. Tamiz metabólico en orina con intensa aminoaciduria. Aminoácido en plasma: lisina 5 veces > a lo normal, EEG: Normal.

### Imagen

Alteración difusa de la sustancia blanca periventricular y subcortical, con cambios simétricos en ambos



**Figura 10.**

hemisferios (hiperintensidad difusa en secuencia T2), formación de cavidades quísticas en la sustancia blanca cortico subcortical en las regiones frontales y temporales. Se observa menor grosor de la sustancia gris, sin embargo, intrínsecamente es normal; hay megalencefalia. Existe escasa afección de lóbulos occipitales y del cerebelo. Los ganglios de la base sin alteración, hay tenue aumento en la intensidad de señal en el brazo posterior de la cápsula interna y leve ensanchamiento del sistema ventricular supra e infratentorial.

## Diagnóstico

Leucoencefalopatía megalencefálica de inicio infantil.

## Datos clínicos y laboratorio

Van der Knaap y col. recientemente han descubierto una leucoencefalopatía con megalencefalia; considerando la alta tasa de consanguinidad en los parientes y la presencia de 2 miembros de la familia afectados se asume que tiene una herencia autosómica recesiva. La macrocefalia puede estar presente al nacimiento o más frecuentemente se desarrolla en los primeros años, el desarrollo mental es normal en la mayoría de los pacientes, el primer signo es el retardo del desarrollo en la marcha, la cual es inestable, para posteriormente agregarse alteraciones motoras, ataxia axial y de miembros inferiores. No hay evidencia de disfunción lisosomal, peroxisomal o mitocondrial, no hay anomalías en los aminoácidos o ácidos orgánicos, no hay evidencia de distrofia muscular.

## Patología

Sustancia blanca con vacuolas esponjosas, sin identificar la presencia de fibras de Rosenthal o inclusiones citoplasmáticas en los astrocitos, no hay alteraciones en el ADN de las células nerviosas

## Resonancia magnética

La distribución de las lesiones en la sustancia blanca es uno de los puntos más importantes a tener en cuenta para poder clasificar las leucoencefalopatías no clasificadas, las cuales se han dividido en 7 categorías:

*La categoría A* incluye pacientes con una severa deficiencia en la mielinización como en la enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher, enfermedad de Salla, síndrome de Cockayne tipo 2 y el síndrome de Tay.

*La categoría B* incluye a la leucoencefalopatía megalencefálica de inicio infantil se ha clasificado como la categoría B1, con hallazgo típico de afección difusa en la sustancia blanca y edema (hiperintensidad difusa), el espacio subaracnoideo es prominente y posteriormente se desarrolla ventriculomegalia, se observan quistes subcorticales con típica localización en la región temporal anterior y frontoparietal.; Generalmente son bilaterales y aumentan de tamaño con la edad. No hay afección en la sustancia blanca central incluyendo al cuerpo calloso y cápsula interna, aunque ocasionalmente puede comprometerse el brazo posterior de la cápsula interna. La sustancia gris y los ganglios de la base siempre son normales.

*La categoría B2* representa otros tipos de pacientes en donde desaparece la sustancia blanca, se conoce como ataxia cerebelar e hipomielinización central de la niñez.

*La categoría C* es una categoría especial con extensiones anormalidades de la sustancia blanca en la región frontooccipital sin afectar a los lóbulos occipitales, hay afección de los ganglios de la base con hiperintensidad y marcada atrofia.

*La categoría D* afección predominante de la sustancia blanca periventricular la cual es heterogénea, hay alteración de las fibras U y es muy difícil diferenciarlas de una leucodistrofia metacromática o de una enfermedad de Krabbe o de una adrenoleucodistrofia asociada al cromosoma X.

*La categoría E* consiste en anomalías de la sustancia blanca multifocales con predominante afección lobar sin afectar a las fibras U o a la sustancia blanca periventricular; esta alteración se observa en los niños con infecciones especialmente por citomegalovirus y encefalomielitis.

*La categoría F* incluye alteración en la sustancia blanca subcortical que afecta preferencialmente a las fibras U como la L-2 hidroxiaaciduria y el síndrome de Kearns-Sayre.

*La categoría G* consiste en afección de la sustancia blanca de la fosa posterior

Hallazgos similares a la leucoencefalopatía megalencefálica de inicio infantil se han reportado en la enfermedad de Canavan, enfermedad de Alexander o en la alteración de L-2hidroxiglutaricoaciduria, como una variante de la distrofia muscular congénita. Sin embargo cada una de ellas tienen una afección típica y hallazgos de laboratorio específicos.

Algunos autores reportan esta entidad como una variante atípica de la enfermedad de Alexander, pero con los avances en imagen y de laboratorio se ha visto que son dos entidades diferentes.

Actualmente se acepta esta entidad como una enfermedad con un cuadro clínico difuso, herencia autosómica recesiva y un defecto básico aún no encontrado.

El pronóstico es desconocido, el paciente reportado con mayor sobrevida es de 22 años.

## Referencias

1. Van der Knaap M, Valk J. *Infantile onset leukoencephalopathy with swelling and discrepantly mild clinical course. Magnetic resonance of myelin, myelination and myelin disorders.* 1998; 277-281.
2. Van der Knaap M, Breiter S, Sakubai N et al. Defining and categorizing leukoencephalopathies of unknown origin: MRI approach. *Radiology* 1999; 213: 121-133.
3. Van der Knaap et al. Alexander disease: Diagnosis with MR imaging. *AJNR* 2001; 22(3): 541-552.