

Hallazgos con resonancia magnética en la leucodistrofia metacromática juvenil

Daniel Rodríguez Díaz,* Roberto Corona Cedillo,* María Teresa Facha García,* Manuel Martínez López,* Ernesto Roldán-Valadez*

Resumen

La resonancia magnética es el método diagnóstico de elección en pacientes con leucodistrofia, es una herramienta importante la identificación, localización y caracterización de alteraciones subyacentes de la sustancia blanca en pacientes afectados, así como muestra evidencia para el diagnóstico diferencial. Presentamos un caso de leucodistrofia metacromática juvenil, con los hallazgos clásicos por imagen en las secuencias T2, Flair y difusión. Se comentan las principales características clínicas de esta patología con un diagnóstico diferencial por imagen de otras leucodistrofias.

Palabras clave: Leucodistrofia metacromática juvenil, resonancia magnética, sustancia blanca.

Introducción

Las enfermedades de la sustancia blanca en niños tradicionalmente se clasifican en dos categorías: enfermedades dismielinizantes y enfermedades desmielinizantes. Las enfermedades dismielinizantes, también llamadas leucodistrofias, resultan de una deficiencia enzimática hereditaria que resultan en la normalidad de la formación, destrucción o metabolismo de la mielina. Las enfermedades desmielinizantes resultan en la destrucción de mielina intrínsecamente «normal».^{1,2}

La mayoría de estas alteraciones se engloban en una de tres categorías: enfermedades por almacenamiento lisosomal, alteración de los peroxisomas y enfermedades causadas por disfunción mitocondrial. Cada leucodistrofia tiene características distintivas clínicas, bioquímicas, patológicas y de imagen.³

La leucodistrofia metacromática es una enfermedad por almacenamiento lisosomal causada por la deficiencia de la enzima arilsulfatasa A y presenta un patrón de herencia autosómico recesivo.⁴ Es la leucodistrofia he-

Abstract

Magnetic resonance (MR) imaging has become the primary imaging modality in patients with leukodystrophy and plays an important role in the identification, localization, and characterization of underlying white matter abnormalities in affected patients. We present a case of juvenile metachromatic leukodystrophy with the classic imaging findings in T2, Flair and diffusion. The main clinical aspect of this entity are discussed as well as the differential imaging findings in other leukodystrophies.

Key words: Juvenile metachromatic leukodystrophy, magnetic resonance, deep white-matter.

reditaria más común, con una prevalencia de 1:100,000 en recién nacidos.⁵

La deficiencia de arilsulfatasa A condiciona la acumulación de material lipídico metacromático, sulfátidos de galactosilceramida, en la sustancia blanca del sistema nervioso central y periférico, la cual sufre desmielinización simétrica con preservación inicial de las fibras «U» subcorticales.^{2,5}

Caso clínico

Masculino 9 años de edad con diagnóstico ya conocido de leucodistrofia metacromática juvenil (el diagnóstico previo se confirmó por disminución en la actividad en la prueba de orina de 24 horas de arilsulfatasa A y biopsia de nervio safeno), acude para estudio de seguimiento refiriendo desde hace 15 meses, alteraciones motoras en miembros superiores, (movimientos continuos de las manos), hiperreflexia generalizada, dismetría, disdiadococinecia bilateral, lenguaje escandido, paresia facial central derecha, marcha con apoyo y amplia base de sustentación.

En base al diagnóstico ya conocido y el cuadro clínico actual se efectúa resonancia magnética del encéfalo, la cual mostró desmielinización de la sustancia blanca profunda frontal periventricular, bilateral, simétrica y confluyente

* Unidad de Resonancia Magnética.

Fundación Clínica Médica Sur. México, D.F.

Hallazgos con resonancia magnética en la leucodistrofia metacromática juvenil

con alteración de las astas anteriores de ambos ventrículos laterales, así como sustancia blanca adyacente a la pared lateral derecha del tercer ventrículo. Las desmielinización se observó en las secuencias T2, Flair y difusión; (Figura 1). Las fibras «U» no presentaron alteración, otras áreas del encéfalo comúnmente afectadas en esta patología como es el cuerpo caloso, ramas posteriores de la cápsula interna, tractos piramidales, claustrum, tálamo y cerebelo se mostraron respetados. Las lesiones no mostraron realce posterior al gadolinio.

Discusión

La leucodistrofia metacromática la deficiencia de arilsulfatasa A interfiere con el metabolismo normal

de sulfátidos, que son componentes importantes de la vaina de mielina. Éstos se acumulan en varios tejidos incluyen del cerebro, nervios periféricos, riñones, hígado y vesícula biliar. Es la acumulación de sulfátidos dentro de las células gliales y neuronas lo que causa la reacción metacromática clásica. El diagnóstico tiene una base bioquímica, detectando niveles bajos de la enzima en leucocitos de sangre periférica y en orina.³

Los tres tipos de leucodistrofia se determinan de acuerdo a la edad de inicio: infantil tardía, juvenil y del adulto.³ El 80% de los casos es del tipo infantil-tardía, típicamente ocurre entre los 1-2 años de edad manifestada por alteraciones en la marcha, deterioró en la coordinación, alteración de lenguaje y cuadriplejía.^{1,5} La muerte ocurre 6 meses-4 años después del comienzo

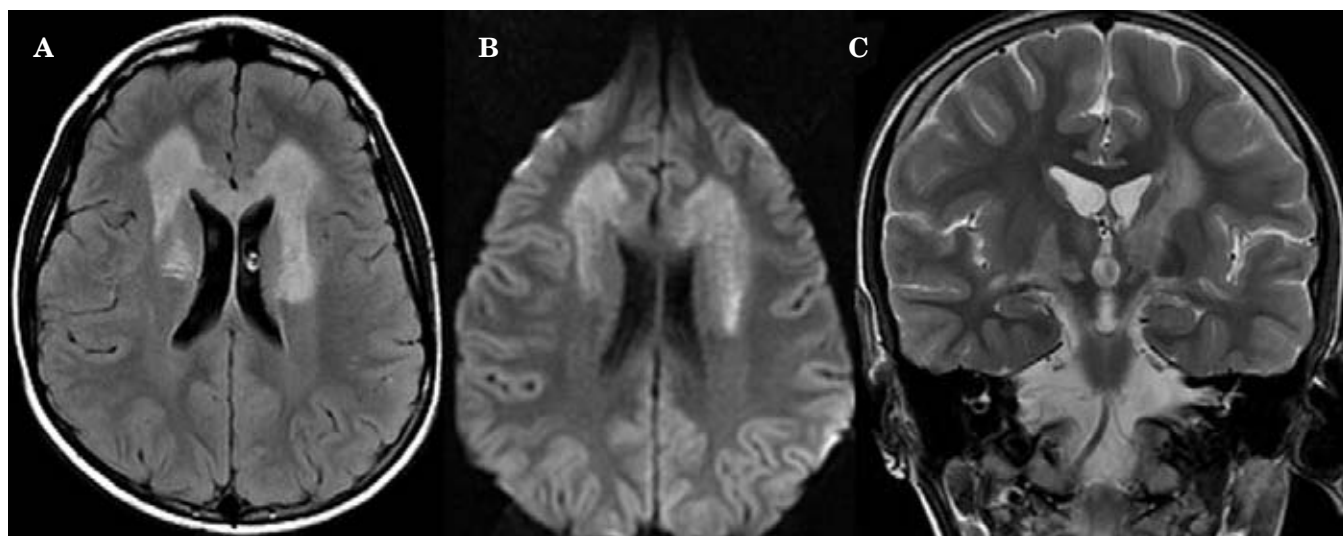


Figura 1. A y B, RM en secuencias Flair y difusión en plano axial; se muestra la desmielinización de la sustancia blanca profunda frontal periventricular, bilateral, simétrica y confluyente con alteración de las astas anteriores de ambos ventrículos laterales. C, RM en plano coronal, secuencia T2 hay una zona de desmielinización en la pared lateral derecha del tercer ventrículo.

Tabla I. Hallazgos distintivos por RM en las principales leucodistrofias.

Leucodistrofia	Localización	Afectación subcortical	Afectación corticoespinal	Realce con gadolinio	Otras características
Metacromática	Múltiple	Sí	Sí	No	Aspecto «tigroide»
Enfermedad de Krabbe	Múltiple	Sí	Sí	Sí	Hiperdensa en tomografía
Adreno leucodistrofia	Parietooccipital	Sí	Sí	Sí	
Síndrome MELAS	Parietooccipital	—	—	—	Infartos migratorios
Enfermedad de Canavan	Múltiple	Sí	—	—	Macrocefalia
Enfermedad de Pelizaeus-Merzbacher	Fibras «U» cápsula interna	Sí	Sí	No	Aspecto «tigroide»
Enfermedad de Alexander	Frontal	Sí	—	Sí	Macrocefalia

de los síntomas.⁵

Los hallazgos clásicos por imagen comprenden áreas simétricas confluentes de hiperintensidad de la señal, en la sustancia blanca periventricular que respeta las fibras arco a tasas subcorticales, estos hallazgos se evidencian en las secuencias T2, Flair y difusión. No hay reforzamiento evidente en la tomografía computada o en la resonancia magnética. En ocasiones puede observarse un aspecto «tigroide» o de «piel de leopardo» en el patrón de desmielinización de la sustancia blanca más dorsal, en centros semiovalados, lo cual sugiere la preservación de la sustancia blanca perivascular.³

El cuerpo calloso, cápsula interna y tractos corticoespinales también son afectados comúnmente. La sustancia blanca del cerebelo también puede observarse hiperintensa en las secuencias T2. En las etapas tardías de la leucodistrofia metacromática, a menudo se observa atrofia a cortico-subcortical con afectación de las fibras «U».

Actualmente, la evaluación por imagen de esta enfermedad en nuestro hospital, es muy amplia, pudiendo ofrecer espectroscopia multivoxel (para evaluar el comportamiento metabólico de la sustancia blanca frontal, parietal y temporal) y tractografía (podemos actualmente realizar una evaluación semicuantitativa de las fibras afectadas en tractos corticoespinales, del cuerpo calloso, fascículo longitudinal y fibras ponto-

cerebelosas).

La *tabla I*, resume las principales características por imagen de las leucodistrofias.

Referencias

1. Becker LE. Lysosomes, peroxisomes and mitochondria: function and disorder. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992; 13: 609-20.
2. Kendall BE. Disorders of lysosomes, peroxisomes, and mitochondria. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992; 13: 621-53.
3. Cheon JE, Kim IO, Hwang YS, Kim KJ, Wang KC, Cho BK, Chi JG, Kim CJ, Kim WS, Yeon KM. Leukodystrophy in children: a pictorial review of MR imaging features. *Radiographics* 2002; 22: 461-76.
4. Demaerel P, Faubert C, Wilms G, Casaer P, Piepgras U, Baert AL. MR findings in leukodystrophy. *Neuroradiology* 1991; 33: 368-71.
5. Kim TS, Kim IO, Kim WS, Choi YS, Lee JY, Kim OW, Yeon KM, Kim KJ, Hwang YS. MR of childhood metachromatic leukodystrophy. *AJNR Am J Neuroradiol* 1997; 18: 733-8.
6. Barrow DL, Spector RH, Braun IF, Landman JA, Tindall SC, Tindall GT. Classification and treatment of spontaneous carotid-cavernous sinus fistulas. *J Neurosurg* 1985; 62: 248-56.

Correspondencia:

Dr. Ernesto Roldán-Valadez
Unidad de Resonancia Magnética.
Fundación Clínica Médica Sur.
Puente de Piedra Núm. 150. Col. Toriello
Guerra. Delegación Tlalpan.
14050. México D.F., México.
Teléfono: (52-55) 5424-7200 ext. 7230, 7231.