



CADI2018

CONGRESO ARGENTINO DE DIAGNÓSTICO POR IMÁGENES

302

ACIDURIA GLUTÁRICA TIPO 1

A. Pierucci, A. Ciccioli, N.
Muñoz

iNova Diagnóstico por imagen

Introducción

Aciduria glutárica tipo I, es un error congénito del metabolismo de los aminoácidos esenciales lisina y triptofano determinado por la deficiencia de la enzima mitocondrial glutaril-coenzima A deshidrogenasa.

El mecanismo de herencia es autosómico recesivo. La enfermedad es causada por mutación del gen responsable de codificar la enzima GD que se encuentra localizado en el cromosoma 19p13.2.

La prevalencia a nivel mundial se estima en 1/40.000 recién nacidos caucásicos, si bien sería variable para diferentes poblaciones.

Clínica

Distonía, discinecia,
macrocefalia.

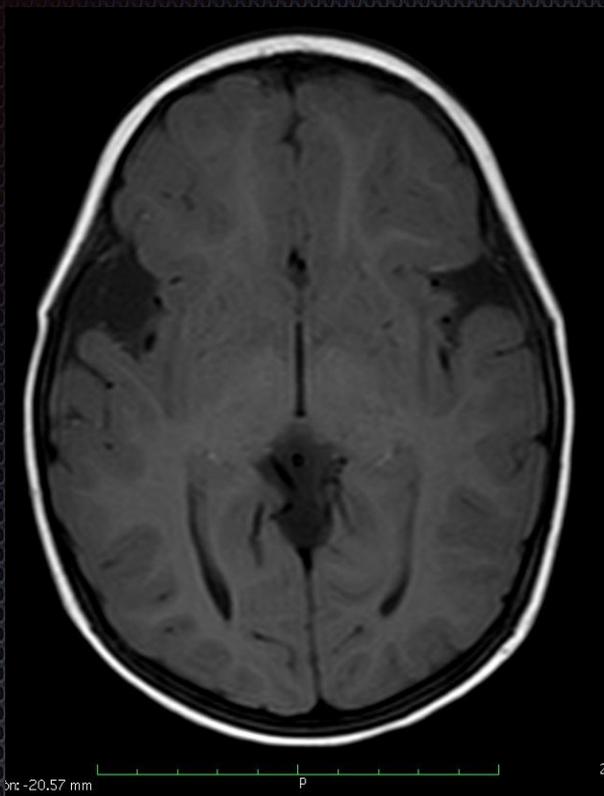
Es una afección poco frecuente, su presentación aguda puede confundirse con una encefalitis y en la crónica con una parálisis cerebral distónica progresiva de otro origen.

CASO

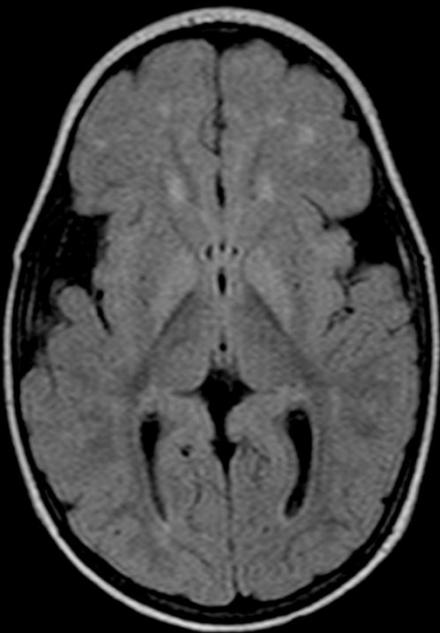
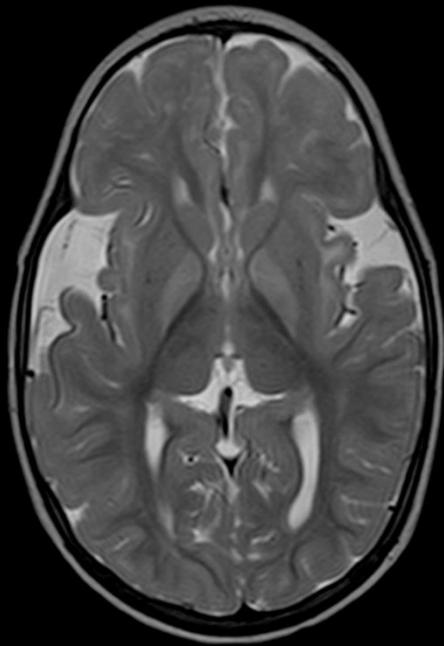
Paciente de 6 años que se presento en el hospital con un cuadro de vómitos a repetición y convulsiones, que mejoraba con el ayuno.

Se le realiza un estado acido base y se obtiene academia.

Se solicita RM.

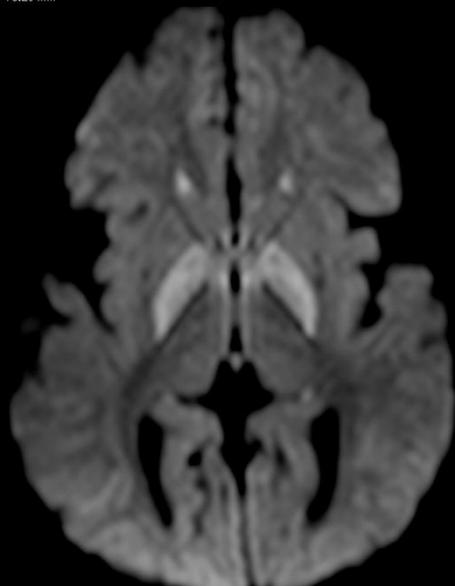


T1 axial: Opérculos amplios
Flair coronal: Focos hiperintensos
en la sustancia blanca subcortical.



íorc-16,20 mm

p



T2 y Flair:
Hiperintensidad
de señal de
globos pálidos,
bilaterales y
simétricos.
Difusión:
restricción de
globos palidos

Tratamiento

El tratamiento con L-carnitina y una rápida intervención ante episodios hipercatabólicos con líquidos, electrolitos y glucosa previene los síntomas neurológicos en pacientes sin daño estriatal al momento del diagnóstico y evita mayor daño en los pacientes sintomáticos. El efecto del tratamiento con riboflavina y restricción dietaria de aminoácidos glutarigénicos es menos clara.

Conclusión

La AG I es una enfermedad lentamente progresiva, con episodios de deterioro agudo, a menudo después de una infección.

Si no se trata, la muerte suele ser en la primera década, en el contexto de una exacerbación aguda.

Tiene una presentación clínica muy variable, y las investigaciones de laboratorio no siempre son diagnósticas.

Las imágenes, por lo tanto, tienen un papel importante ya que las características de RM pueden ser características.

Todos los hermanos de un niño afectado y todos los embarazos futuros deben someterse a exámenes de detección de la enfermedad.

Algunos casos son progresivos a pesar de todos los tratamientos apropiados.

Bibliografía:

- Osborn A, Salzman K, Barkovich A. Diagnostico por imagen Cerebro. Marban. 2011
- Grossman RI, Yousem DM. Neuroradiology, the requisites. Mosby Inc. (2003)
- Barreiro A., Rey A., González A. , et al, Rev. Méd. Urug. vol.20 no.3 Montevideo, dic. 2004
- Hedlund GL, Longo N, Pasquali M. Glutaric Acidemia Type 1. American journal of medical genetics Part C, Seminars in medical genetics. 2006; 142C(2):86-94. doi:10.1002/ajmg.c.30088.
- Nunes J, Loureiro S, Carvalho S, et. al., Brain MRI findings as an important diagnostic clue in glutaric aciduria type 1, Neuroradiol J. 2013 Apr;26(2):155-61. Epub 2013 May 10.
- Twomey EL, Naughten ER, Donoghue VB, et al, Neuroimaging findings in glutaric aciduria type 1, Pediatr Radiol. 2003 Dec;33(12):823-30. Epub 2003 Oct 8.
- Singh S, Chowdhury V, Dixit R, Prakash A, Agarwal A. Glutaric aciduria type I : A case report. Indian J