

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente masculino de 17 meses que presenta retraso madurativo, nistagmus, hipotonía y debilidad de MMII. Sin antecedentes personales ni familiares de relevancia.

## HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

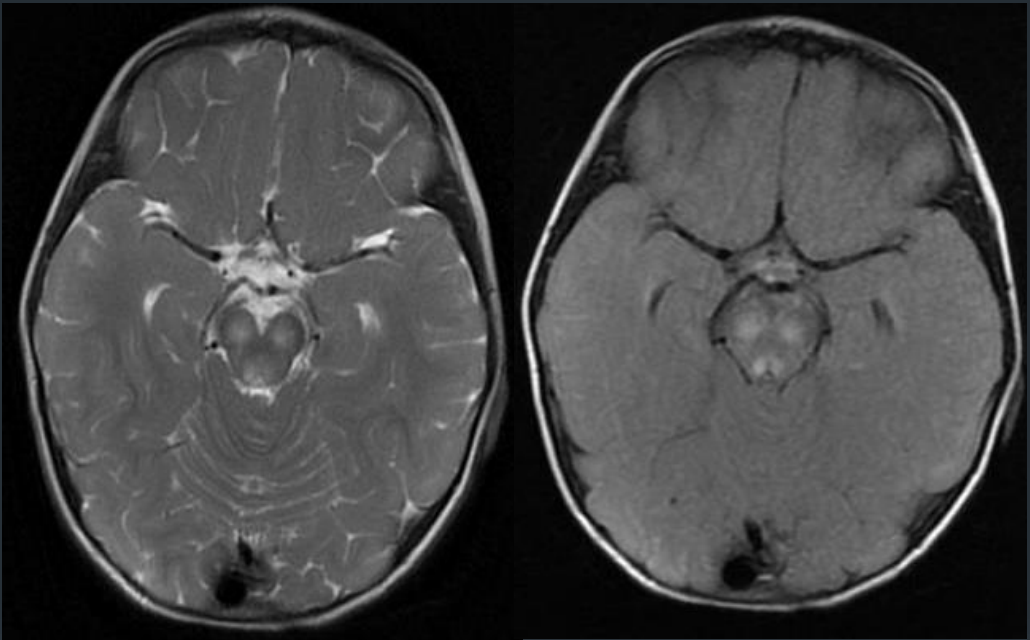


Fig. 1-2.

Se visualiza la presencia de áreas hiperintensas en secuencia axial T2 y FLAIR distribuidas simétricamente en los pedúnculos cerebrales.

Las lesiones descritas no presentan realce tras la administración del gadolinio.

## HALLAZGOS IMAGENOLOGICOS

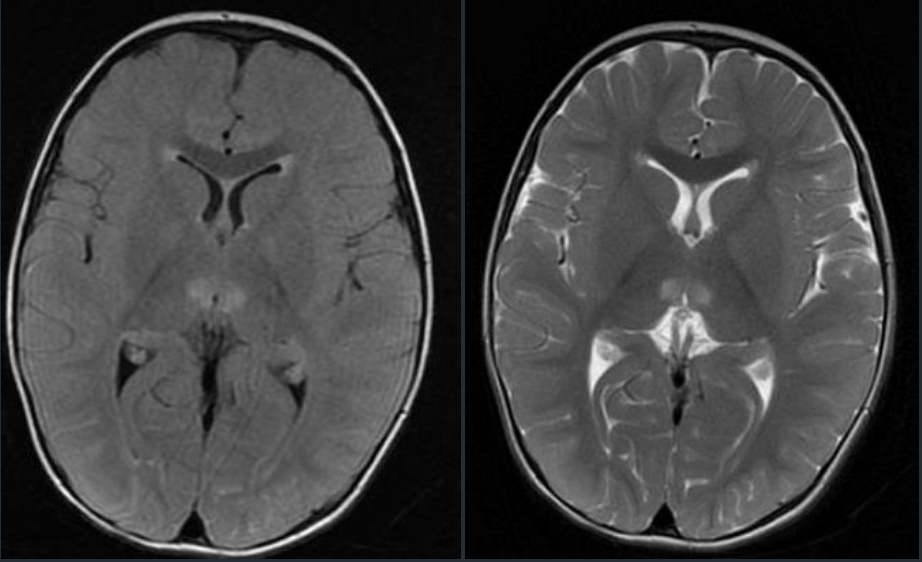


Fig. 3-4. Se visualiza la presencia de áreas hiperintensas en secuencia axial FLAIR y T2 distribuidas simétricamente en la cara interna de ambos talamos.

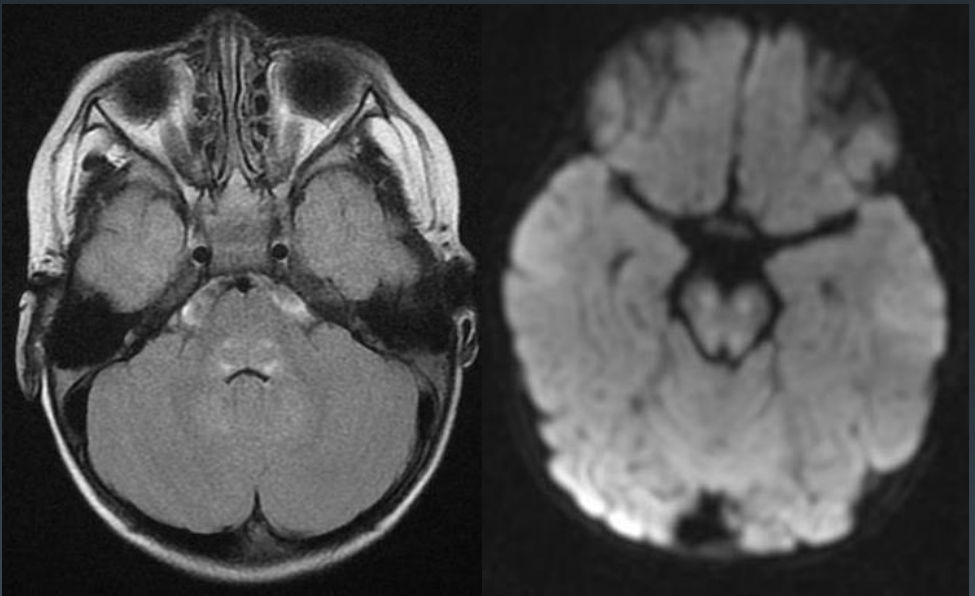


Fig. 4-5. Secuencia axial FLAIR con imagen hiperintensa en pedúnculos cerebrales y secuencia de difusión con restricción en mesencéfalo.

## HALLAZGOS IMAGENOLOGICOS

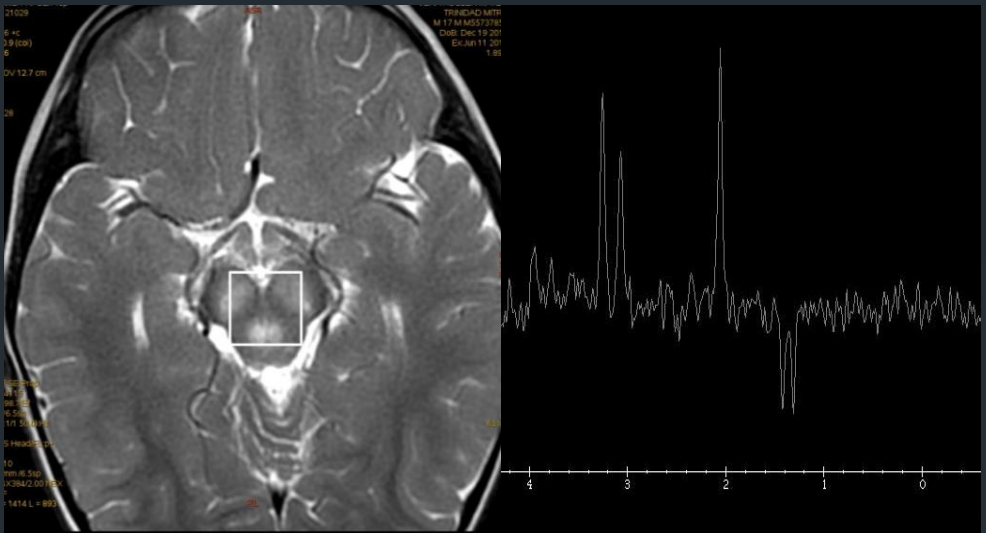


Fig. 6-7. La espectroscopía de protones con técnica monovóxel sobre las lesión en mesencéfalo demuestra la presencia de lactato y caída del pico de NAA.

## DISCUSIÓN

La presentación más habitual de la enfermedad mitocondrial de inicio infantil es el síndrome de Leigh, un trastorno neurodegenerativo progresivo que implica la regresión del desarrollo, la disfunción del tronco cerebral y la acidosis láctica. Caracterizado por lesiones focales simétricas y generalmente bilaterales tanto de la materia gris y blanca en el cerebro y médula espinal. Se origina por un trastorno nuclear o mitocondrial de aparición esporádica o con herencia variable.

## DISCUSIÓN

Ocurre entre los 3 y 12 meses de edad, con progresión y muerte dentro de los 2 años.

Afecta a diversos órganos y con cuadro clínico muy variado como síntomas oculares, signos piramidales-extrapiramidales y otros signos como sordera, deterioro mental y anomalías respiratorias.

El diagnóstico anatomopatológico se trata de una degeneración espongiiforme de las neuronas de los ganglios grises de la base, sobre todo el putamen, el tronco encefálico, los talamos, los núcleos dentados, el bulbo raquídeo y la corteza cerebral.

La corteza cerebelosa no se afecta.

En la TC se destaca baja atenuación simétrica en los ganglios basales, especialmente el putamen, lo cual se considera característico de la enfermedad y también en el techo mesencefálico y la sustancia gris periacueductal.

En la RM muestran señal hiperintensa en secuencia T2 y FLAIR e hipointensa en secuencia T1. En etapa aguda las lesiones restringen la difusión. La espectroscopía es de gran ayuda por la presencia de lactato.

El diagnóstico definitivo se hace por la presencia de acidosis metabólica y el aumento de los niveles de lactato-piruvato en sangre.

Presenta mal pronóstico y carece de tratamiento eficaz.

## CONCLUSIÓN

El cuadro clínico es muy inespecífico, la identificación por imagen de lesiones simétricas a nivel del caudado y putamen, delimitó mucho las posibilidades diagnósticas.

A esto se suma el aumento de lactato en la espectroscopía en topografía de las lesiones descriptas.

La ausencia de antecedentes hipóxicos, infecciosos, tóxicos y traumáticos junto con la normalidad de las determinaciones bioquímicas incluido cobre, ceruloplasmina y ácidos orgánicos, orientó a una encefalopatía mitocondrial.

Para el diagnóstico de las citopatías mitocondriales han de cumplirse al menos dos criterios de los cinco propuestos, basándose uno en las alteraciones morfológicas mitocondriales, otro en los defectos genéticos y el resto en la demostración del defecto bioquímico específico.

El síndrome de Leigh se ha asociado con frecuencia, entre otros déficit enzimáticos, al déficit parcial de COX.

TABLA 1. Complejos de la cadena respiratoria mitocondrial, defecto enzimático y sintomatología asociada

Complejo	Defecto	Síntomas
Complejo I	NADH-coenzima Q reductasa	Síndrome de Leigh, encefalopatía, hipotonía, convulsiones, acidemia láctica
Complejo II	Succinato-coenzima Q reductasa	Encefalopatía, miopatía
Complejo III	Coenzima Q-citocromo C reductasa	Encefalopatía, debilidad muscular, miocardiopatía histiocitoide, acidemia láctica
Complejo IV	Citocromo C oxidasa	Síndrome Leigh, encefalopatía, epilepsia mioclónica de la infancia, miopatía, miocardiopatía, hepatopatía, tubulopatía renal, acidemia láctica
Complejo V	ATP sintetasa	Encefalopatía, miopatía, ataxia

NADH: nicotinamida adeninucleótido reducido; ATP: trifosfato de adenosina.