

ENFERMEDAD DE VAN DER KNAAP

BELISLE, L. IGNACIO

ROCA, FEDERICO

ROJAS, FRANCO N.

TORINO, MARIANO J.

Córdoba Capital, Argentina

E-mail: fisulib@gmail.com

Presentación de caso

Paciente de sexo masculino de 19 meses de edad

Motivo de internación: Convulsión

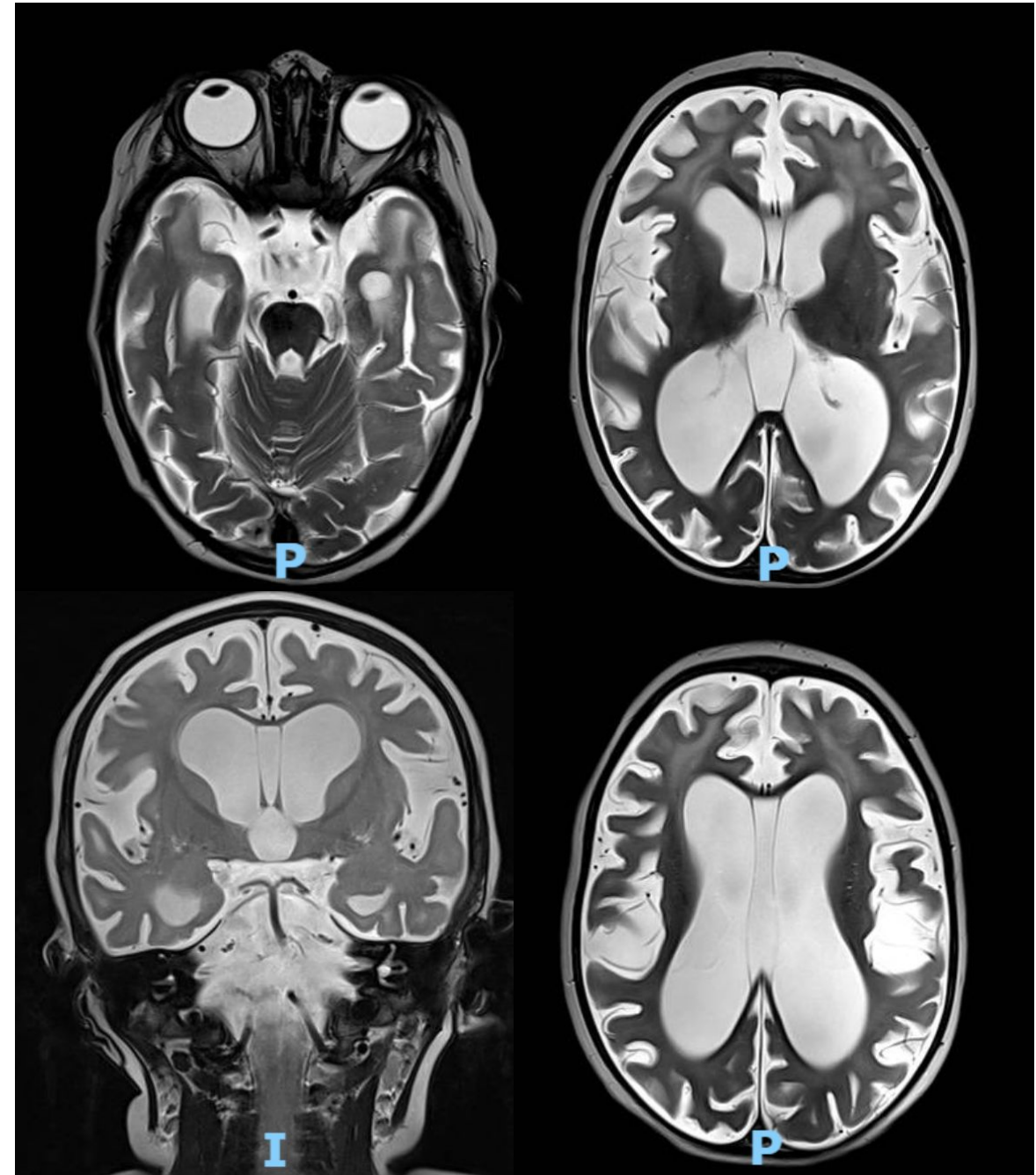
Sin antecedentes de relevancia.
Vacunación completa.

Datos positivos del examen físico:

- Macrocefalia ($p > 95$)
- Retraso del desarrollo motor

Hallazgos en imágenes

- Hidrocefalia severa supratentorial
- Aumento difuso de la señal T2 y FLAIR de la sustancia blanca subcortical, simétrica
- Preservación de la sustancia blanca profunda y cerebelosa, y sustancia gris
- Quistes subcorticales bilaterales en regiones temporales anteriores y lóbulos frontoparietales
- Atrofia cortical



Discusión

“Leucoencefalopatía megalencefálica subcortical difusa asociada a degeneración quística de la sustancia blanca”

Infrecuente enfermedad hereditaria autosómica recesiva

Gen *MLC1* en el cromosoma 22q

Puede manifestarse desde el nacimiento hasta los 25 años, con una edad media de 6 meses.

Clínicamente se caracteriza por:
megalencefalia, retraso del desarrollo motor,
convulsiones, deterioro mental

Discrepancia clínica-radiológica

Pronóstico:

Estabilización de la macrocefalia y un deterioro clínico lento
La inflamación de la sustancia blanca no es progresiva después de la fase inicial

Atrofia y aumento de tamaño/número de los quistes

Conclusión

La enfermedad de Van Der Knaap es una rara entidad hereditaria autosómica recesiva, neurodegenerativa, causa de convulsiones y retraso del desarrollo en niños, con mal pronóstico. Es una de las entidades a ser consideradas entre los diagnósticos diferenciales de leucoencefalopatías, destacándose la utilidad de la IRM.



Instituto
OULTON

Diagnóstico y Tratamiento Ambulatorio

Bibliografia

- Van der knaap MS, barth PG, stroink H, van nieuwenhuizen O, arts WF, hoogenraad F, et al. Leukoencephalopathy with swelling and a discrepantly mild clinical course in eight children. *Ann neurol*, 1995; 37: 324-334.
- Koussa s, roukoz h, rizk t, megarbane a. Megalencephalic leucoencephalopathy with subcortical cysts: a study of a lebanese family and a review of the literature. *Rev neurol (paris)*. 2005 feb;161(2):183-91
- Gorospe JR, singhal BS, kainu T, wu F, stephan D, trent J, hoffman EP, naidu S. Indian agarwal megalencephalic leukodystrophy with cysts is caused by a common MLC1 mutation. *Neurology*. 2004 mar 23;62(6):878-82.
- Krishnan kh, pauline cl, kumaresan g, mallika tk. Megalencephalic leukoencephalopathy with subcortical cysts. *Indian pediatr*. 2005 jan;42(1):60-3.
- Koray koc, pınar koc, kamil karaali, nihal olgac, du"ndar, utku s, enol and arzu canan. Magnetic resonance imaging findings of two sisters with van der knaap leukoencephalopathy. *The neuroradiology journal* 2015
- <https://radiopaedia.org/articles/megalencephalic-leukoencephalopathy-with-subcortical-cysts-1>