

HALLAZGOS POR IMÁGENES EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON MUCOPOLISACARIDOSIS (MPS)

788

Autores: Sánchez Salinas AP, Anoni MC, Gonseski VC, Lutereau JF, Galeano MA.
Hospital de Pediatría J.P.Garrahan

Sin conflicto de intereses en esta presentación

Presentación de casos

Las MPS son trastornos congénitos causados por deficiencias de enzimas lisosomales específicas, imprescindibles para el catabolismo de los glicosaminoglicanos, lo que conlleva a la acumulación de los mismos en órganos y tejidos, generando una serie de signos y síntomas que representan un amplio espectro clínico.

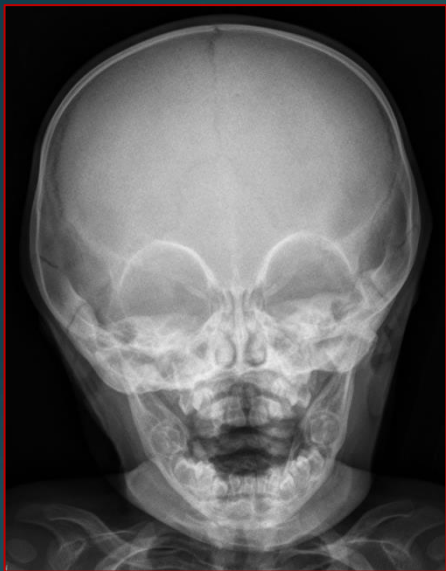
La incidencia es 1:25.000 y aunque existen varios tipos y subtipos de MPS, cada una presenta características clínico-imagenológicas distintivas con diferente riesgo de gravedad, pero la mayoría comparten signos radiológicos esqueléticos y manifestaciones neurológicas.

Nuestro objetivo es demostrar en una serie de casos, las manifestaciones imagenológicas mas características de pacientes con MPS estudiados en nuestra institución, que son herramientas claves para el diagnóstico temprano, seguimiento y tratamiento.



Buenos Aires. Argentina
sanchezsalinas@gmail.com

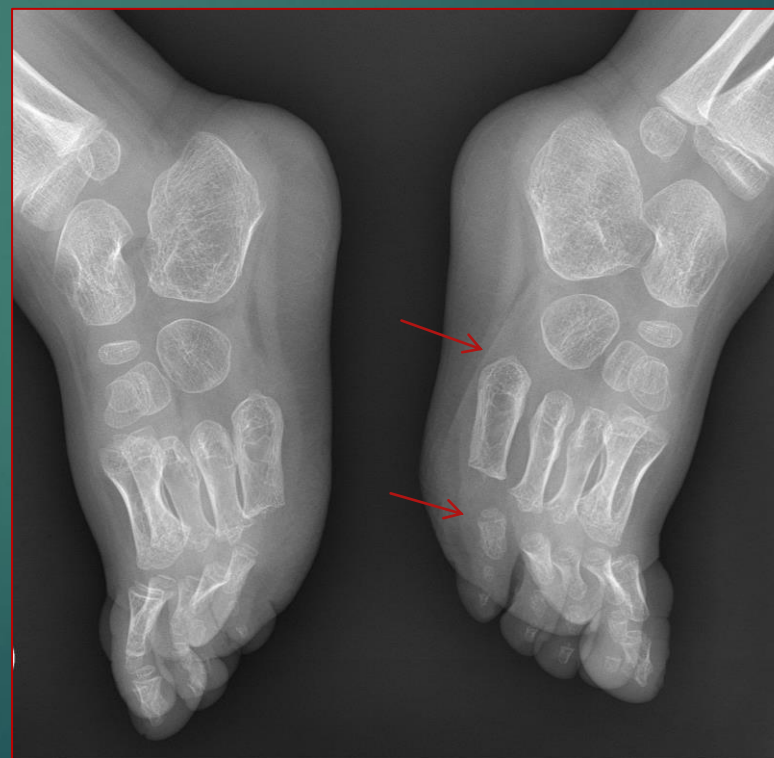
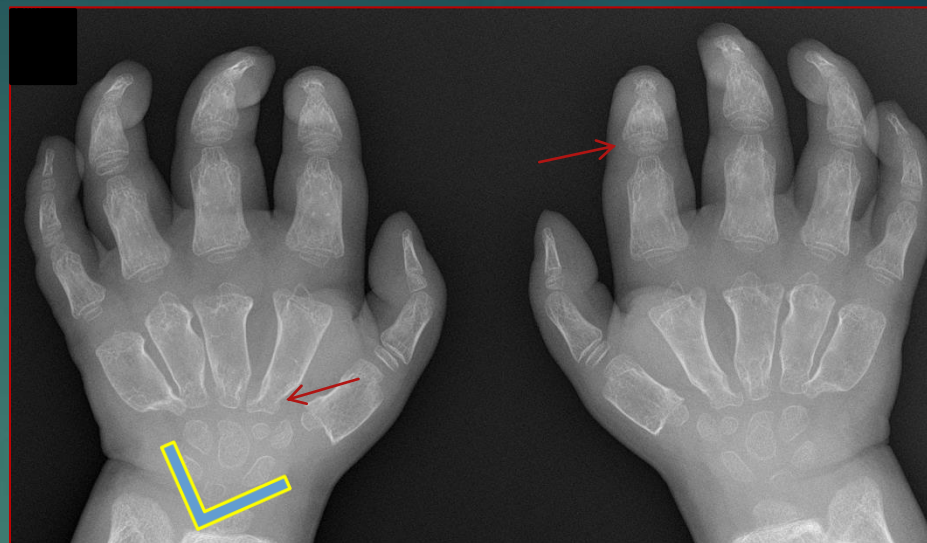
Hallazgos imagenológicos: Rx



Rx cráneo frente y perfil: macrocefalia con anomalías en la base del cráneo y compromiso de la silla turca.



Silla turca con forma de Jota



Rx de manos y pies: metacarpianos y metatarsianos cortos, anchos y de punta proximal, hipoplásicos de formas irregulares. Acortamiento de cúbito y radio distal lo que muestra la configuración en forma de V y deformidad de Madelung. Falanges en forma de bala

Hallazgos imagenológicos



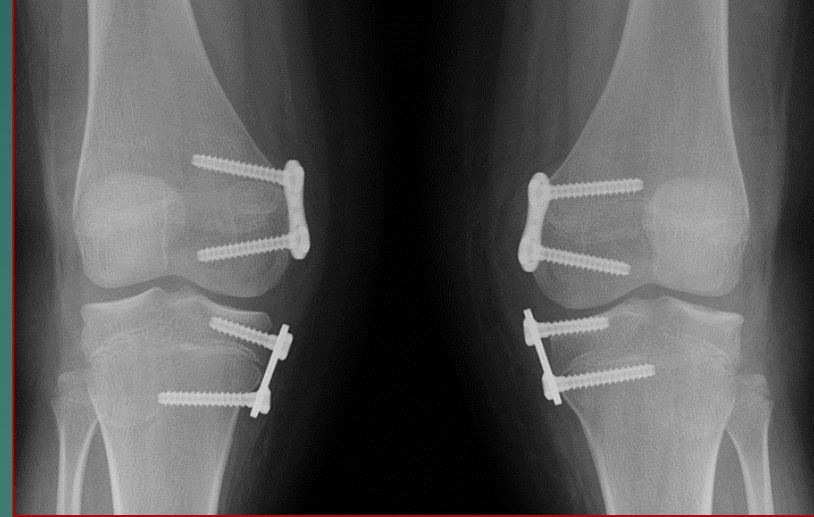
Cuello femoral largo y estrecho



Metáfisis tibiales deshilachadas y ensanchadas



Huesos largos con acortamiento diafisario y epífisis hipoplásicas con afinamiento cortical.

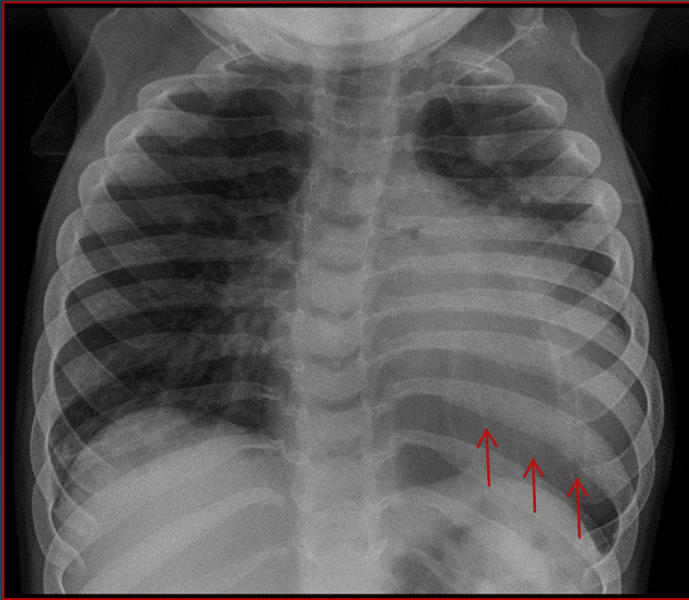


Genu valgo tratado quirúrgicamente con hemiepifisiodesis bilateral



Alas ilíacas de forma cuadrangular y escotadura ciática disminuida de tamaño
Porción medial de la epífisis femoral proximal subdesarrollada.
Acetábulo poco desarrollado con alta predisposición a luxación bilateral de caderas.
Aumento del ángulo cervico-diafisario femoral:
Coxa valga

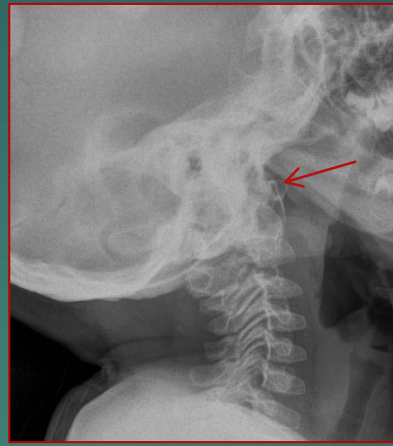
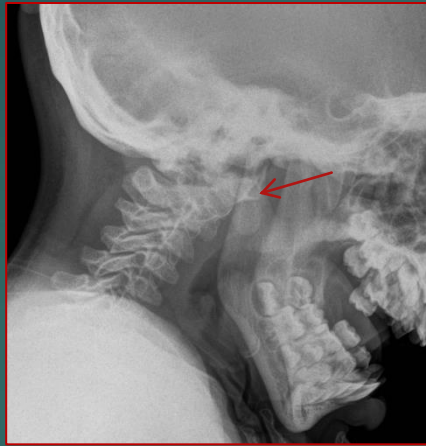
Hallazgos imagenológicos



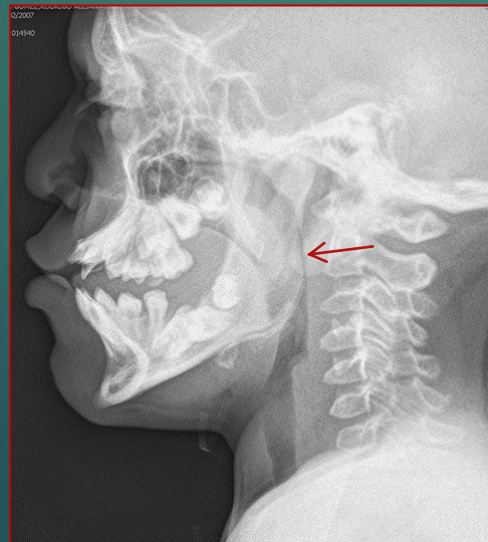
MPS Tipo II
Costillas con forma de remo:
ensanchamiento de los arcos costales
anteriores con afinamiento posterior
Cardiomegalia



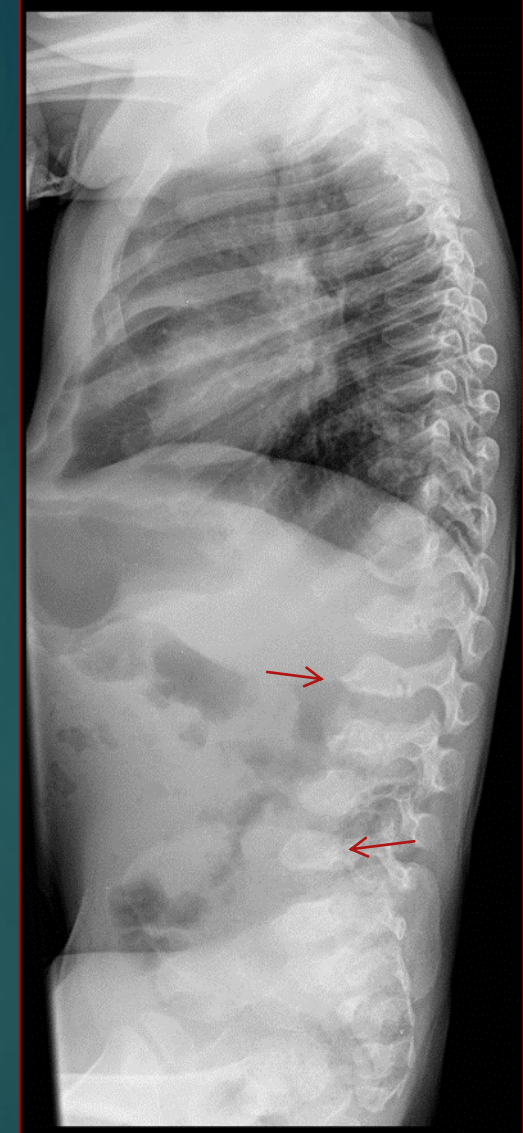
Clavículas cortas y engrosadas



Rx columna cervical en flexión y extensión: Inestabilidad cervical.
Rx con presencia de material de osteosíntesis posquirúrgico de
artrodesis.

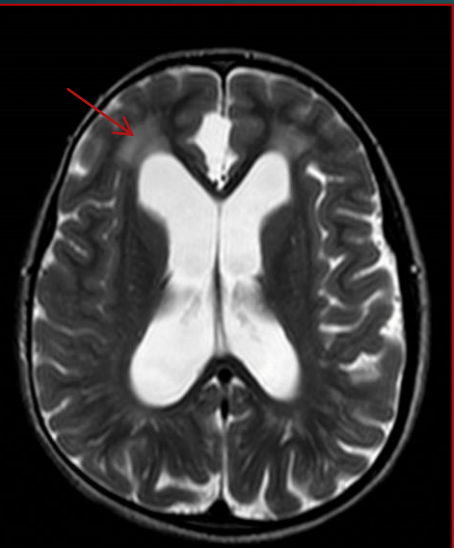


MPS Tipo IV: Rx cavum
Síndrome de Apneas Obstructivas
del Sueño.
Disminución del calibre de la
columna aérea debido a hipertrofia
de los tejidos blandos orofaríngeos

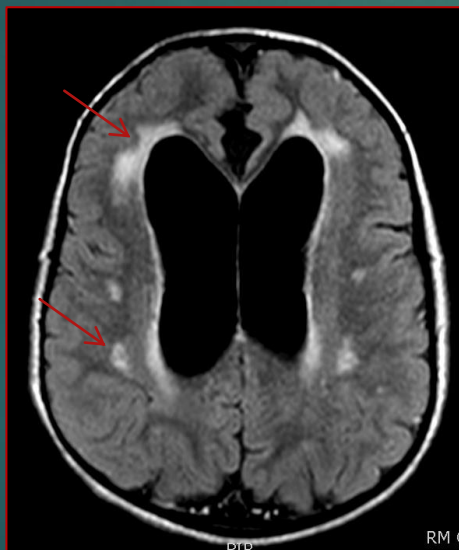


MPS Tipo I Hurler: cifosis, cuerpos
vertebrales redondeados con
festoneado posterior y pico
anterior: configuración en bala.
Platispondilia y ensanchamiento
de los discos vertebrales

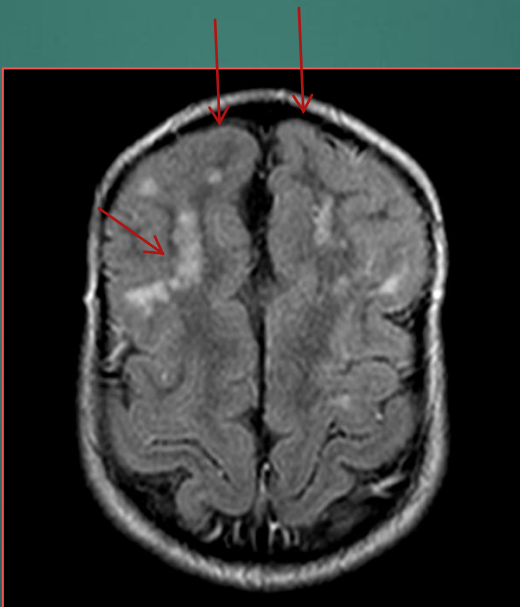
Hallazgos imagenológicos neurológicos: RM



MPS Tipo II: ensanchamiento de los espacios subaracnoideos y de la cisura interhemisférica anterior con ventriculomegalia.
MPS Tipo I, II y III desarrollan desde los primeros años de vida marcada atrofia cerebral.



MPS Tipo IV: reducción global de los lóbulos frontales con áreas confluyentes hiperintensas en secuencias T2 y FLAIR de la sustancia blanca periventricular y subcortical



MPS Tipo I:
RM inestabilidad vertebral con espondilolistesis de L5-S1 con protrusión discal



MPS Tipo VI:
Afectación de la unión craneocervical con estrechamiento del foramen magnum y compresión medular. Rectificación de la lordosis cervical.

Discusión

En una revisión retrospectiva en los últimos 10 años, se atendieron 50 pacientes con MPS y en concordancia con lo reportado por la bibliografía, todos fueron evaluados para realizar el diagnóstico con radiografías de: cadera, huesos largos, manos y columna frente y perfil y en todos se visualizaron signos radiológicos tempranos de disostosis ósea múltiples. Algunos pacientes requirieron realizar estudios de mayor complejidad como TC y RM.

Los estudios por imágenes radiográficas sirvieron de monitoreo y control para la evaluación del impacto de los pacientes que reciben terapia de reemplazo enzimática como tratamiento y para seguimiento de lesiones que requirieron tratamiento quirúrgico como: displasia de cadera, hemiepifisiodesis por genu valgo, inestabilidad craneocervical, entre otras.

Conclusiones

Las MPS son enfermedades crónicas, incapacitantes y progresivas, con alteraciones tanto físicas como cognitivas que requieren un manejo multidisciplinario, teniendo el radiólogo pediatra un rol primordial en el diagnóstico temprano y seguimiento oportuno a través de las imágenes características.

Bibliografía

1-Lachman R, Martin KW, Castro S, Basto MA, Adams A, Teles EL. Radiologic and neuroradiologic findings in the mucopolysaccharidoses. J Pediatr Rehabil Med. 2010;3:109–18. 2-Palmucci S, Attinà G, Lanza ML, Belfiore G, Cappello G, Foti PV, et al. Imaging findings of mucopolysaccharidoses: a pictorial review. Insights Imaging. 2013;4:443–59. 3- Glass RB, Norton KI, Mitre SA, Kang E. Pediatric ribs: a spectrum of abnormalities. Radiographics. 2002;22:87–104. 4-Muller-Forell W, Schulzer Frenking G, Amraoui Y, Beck M. Clinical and neuroradiological aspects of MPS types. Clin Neuroradiol. 2007;17:141–58 5 Eich GF, Babyn P, Giedion A. Pediatric pelvis: radiographic appearance in various congenital disorders. Radiographics. 1992;12:467–84. 6- White KK, Harmatz P. Orthopedic management of mucopolysaccharide disease. J Pediatr Rehabil Med. 2010;3:47–56. 7-White KK. Orthopaedic aspects of mucopolysaccharidoses. Rheumatology (Oxford). 2011;50(Suppl 5):26–33 8-Consenso de diagnóstico y tratamiento de la mucopolisacaridosis de tipo I Arch. argent. pediatr. v.106 n.4 Buenos Aires jul./ago. 2008. Coordinadora del Consenso:Dra. Luisa Bay.Participantes: Hernán Amartino, Dra. Cristina Barreiro, Dra. Valeria Cozzo, Dra. Liliana Czornyj, Dr. Guillermo Drelichman, Dr. Hernán Eiroa, Dra. Virginia Fano, Dra. M. Isabel Fernández, Biol. Alicia Giner, Dr. Norberto Guelbert, Dra. Delfina Marchione, Dr. Gabriel Martino, Dra. Marcela Pereyra, Dra. María Gabriela Perichón, Dr. Jorge Perochena, Dr. César Picón y Dra. Norma Specola.8-Ital J Pediatr. 2018; 44(Suppl 2): 118.The role of imaging in the skeletal involvement of mucopolysaccharidosesVincenzo Spina, Domenico Barbuti,² Alberto Gaeta,³ Stefano Palmucci,⁴ Ernesto Soscia,⁵ Marco Grimaldi,^{6,10} Antonio Leone,⁷ Renzo Manara,⁸ and Gabriele Polonara