

ADRENOLEUCODISTROFIA LIGADA AL X: MANIFESTACIONES RADIOLÓGICAS DEL DEBUT EN UN PACIENTE ADULTO

Autores: Alejandra Paola Vigliano, Romina Goñi, Cecilia Eugenia Rollan y Natalia Caneo.

Afiliación: Departamento de Diagnóstico por Imágenes, FLENI, CABA, Argentina.

“Los autores no poseen conflictos de interés”

Mail del autor responsable: alevigliano.12@gmail.com

Presentación del caso

Motivo de consulta

- Paciente masculino, de 39 años, que ingresa a nuestra institución derivado de otro centro por cuadro de 1 año de evolución caracterizado por deterioro cognitivo rápidamente evolutivo de inicio amnésico y del lenguaje, asociado a síndrome piramidal generalizado a predominio derecho, trastornos conductuales y convulsiones tónico clónico generalizadas en tratamiento con drogas antiepilépticas.

Antecedentes de enfermedad actual

- Estuvo internado en otro centro donde se le realizó una RM de encéfalo (6 meses previos a la consulta actual) que mostró compromiso de la sustancia blanca supratentorial bilateral, siendo de etiología indeterminada por análisis citológico de LCR. Por dicho motivo, se le realizó biopsia cerebral en dos oportunidades las cuales no arrojaron resultados concluyentes.

Examen físico al ingreso en nuestra institución

- Paresia faciobraquiocrural derecha con hiperreflexia e hipoestesia.

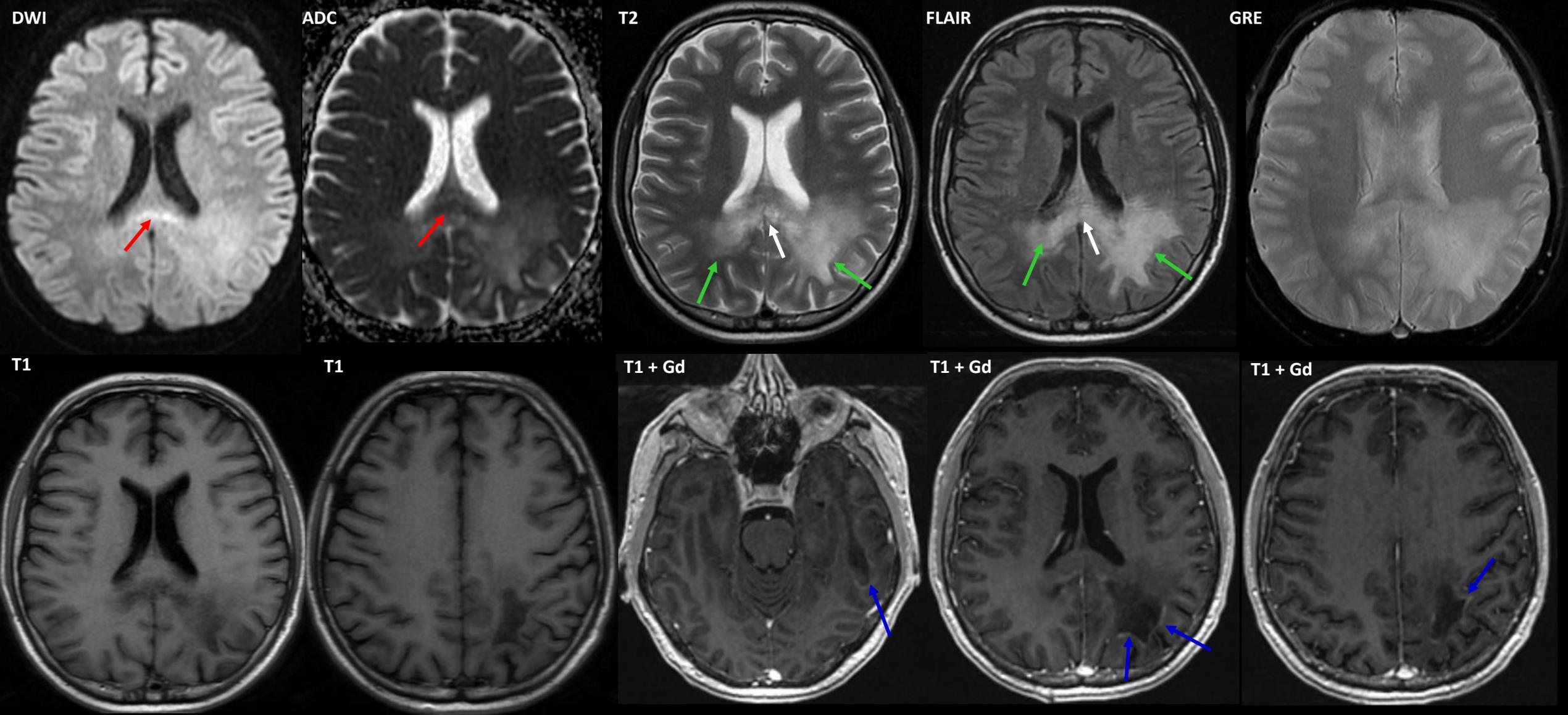


Figura 1. RM de encéfalo con contraste EV (axial) (6 meses previos a la consulta actual).

Lesión hiperintensa en FLAIR y T2 en la sustancia blanca parietal derecha y temporoparietal izquierda (verde), con extensión hacia el brazo posterior de la cápsula interna/vía piramidal ipsilateral y compromiso del esplenio del cuerpo calloso (blanco). Muestra áreas parcheadas restrictivas en secuencia de difusión (rojo). Luego de la administración del contraste endovenoso se observan discretas áreas lineales de realce periférico (azul).

En primer término, se plantea como diagnósticos diferenciales leucoencefalopatía multifocal progresiva vs proceso linfoproliferativo vs lesión desmielinizante.

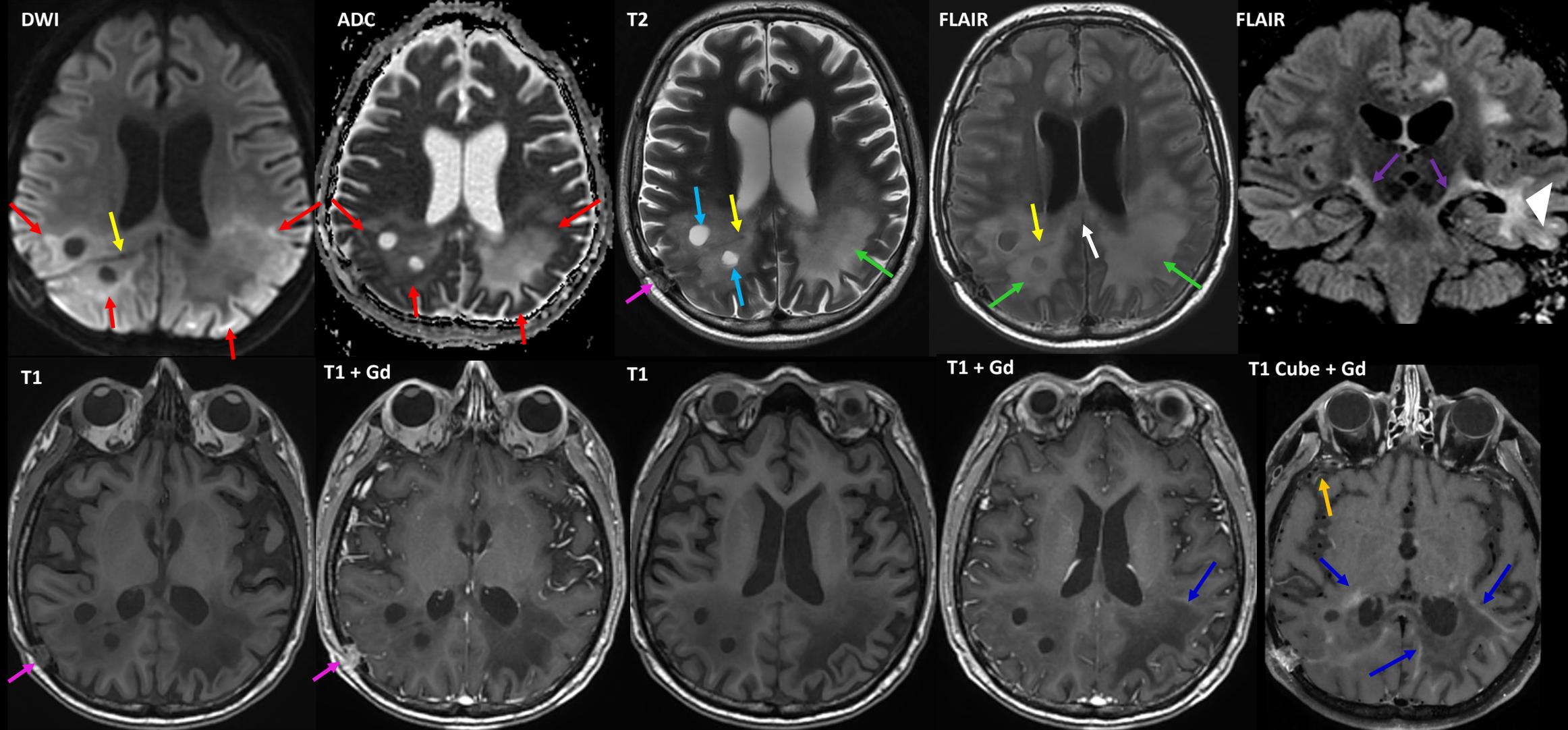


Figura 2. RM de encéfalo con contraste EV actual (axial, coronal). Mayor extensión de la hiperseñal en FLAIR/T2 de la sustancia blanca periventricular y subcortical parieto-occipital bilateral (verde) y fronto-temporal izquierda (cabeza de flecha) con compromiso del esplenio del cuerpo calloso (blanco). Presenta en algunos sectores, restricción en DWI, predominantemente periférica (rojo), en relación a áreas de desmielinización activa, siendo más evidente a nivel parietal izquierdo. Dicha alteración se extiende comprometiendo los haces corticoespinales por brazo posterior de la capsula interna en forma bilateral (violeta) y tronco. Tras la administración de contraste EV, se visualiza refuerzo lineal (azul) en topografía biparietal, ligeramente interno al área restrictiva, siendo más acentuado en secuencia T1 CUBE sangre negra post gadolinio (protocolo pared vascular). En esta última secuencia, también se reconoce realce excéntrico de la pared vascular del segmento M2 derecho (naranja). Cambios morfológicos visualizados por foramen de trepano parietal derecho (rosa), subyacente al cual se observa trayecto secuelar de abordaje quirúrgico(amarillo). En las adyacencias al trayecto, se reconocen dos imágenes de aspecto quístico del lado derecho (celeste).

Debido a la progresión de los hallazgos imagenológicos y la evolución clínica, se plantea como diagnóstico presuntivo adrenoleucodistrofia ligada al X, la cual que es confirmada mediante el aumento en plasma de ácidos grasos de cadena muy larga y disminución de la actividad de la Arilsulfatasa A y Beta galactosidasa A.

Discusión

Adrenoleucodistrofia ligada al X

- Es un trastorno peroxisomal ligado al X donde hay disminución de la oxidación de ácidos grasos de cadena muy larga con acumulación en oligodendrocitos, células de Schwann, de Leydig y corteza adrenal.

Hallazgos en SNC

- La mayoría de los casos se da en la infancia, siendo conocida como la “forma clásica” donde se observa desmielinización inflamatoria severa de la SB periventricular parieto-occipital y frontal con afectación del cuerpo calloso.
- Sin embargo, en los adultos es una de las leucodistrofias más comunes, siendo frecuente el compromiso añadido de los haces corticoespinales, manifestándose con síndrome de la motoneurona superior, síntomas neuropsiquiátricos y convulsiones.
- La RM de cerebro es crucial en el diagnóstico y demuestra 3 zonas en la SB

- 1) Zona externa con desmielinización activa sin inflamación (hiperseñal en T2, iso/hipointensidad de señal T1)
- 2) Zona intermedia con inflamación activa (hipointesa en T2 con realce)
- 3) Zona interna completamente desmielinizada.

Diagnóstico y tratamiento

- El diagnóstico definitivo se establece con el aumento plasmático de ácidos grasos de cadena muy larga.
- El tratamiento es controvertido, pudiendo ser efectivo el trasplante de médula ósea en pacientes asintomáticos con lesiones desmielinizantes en RM.

Conclusión

Es de suma importancia conocer los hallazgos imagenológicos de la forma adulta de la Adrenoleucodistrofia ligada al X para efectuar un diagnóstico y abordaje clínico-terapéutico temprano.

Bibliografía

1. Galvão ACR, Machado-Porto GCL, Porto FHG, Lucato LT, Nitrini R. Adult-onset adrenoleukodystrophy presenting as a psychiatric disorder: MRI findings. *Dement Neuropsychol*. 2012;6(4):290-295. doi:10.1590/S1980-57642012DN06040015
2. Lynch DS, Wade C, Paiva ARB, et al. Practical approach to the diagnosis of adult-onset leukodystrophies: an updated guide in the genomic era. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2019;90(5):543-554. doi:10.1136/jnnp-2018-319481
3. Van de Stadt SIW, Huffnagel IC, Turk BR, van der Knaap MS, Engelen M. Imaging in X-Linked Adrenoleukodystrophy. *Neuropediatrics*. 2021;52(4):252-260. doi:10.1055/s-0041-1730937