

LEUCODISTROFIA METACROMÁTICA, UNA ENTIDAD QUE NO SE DEBE OLVIDAR

Derdoy José Luis , Brito Gonzalo, Matteoda Maximiliano, Barrera Flavia, De Lazzer Melisa, Clemente Cintia

SIN CONFLICTO DE INTERÉS

Autor responsable: Derdoy José Luis. Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina.
derdoyjose Luis@gmail.com



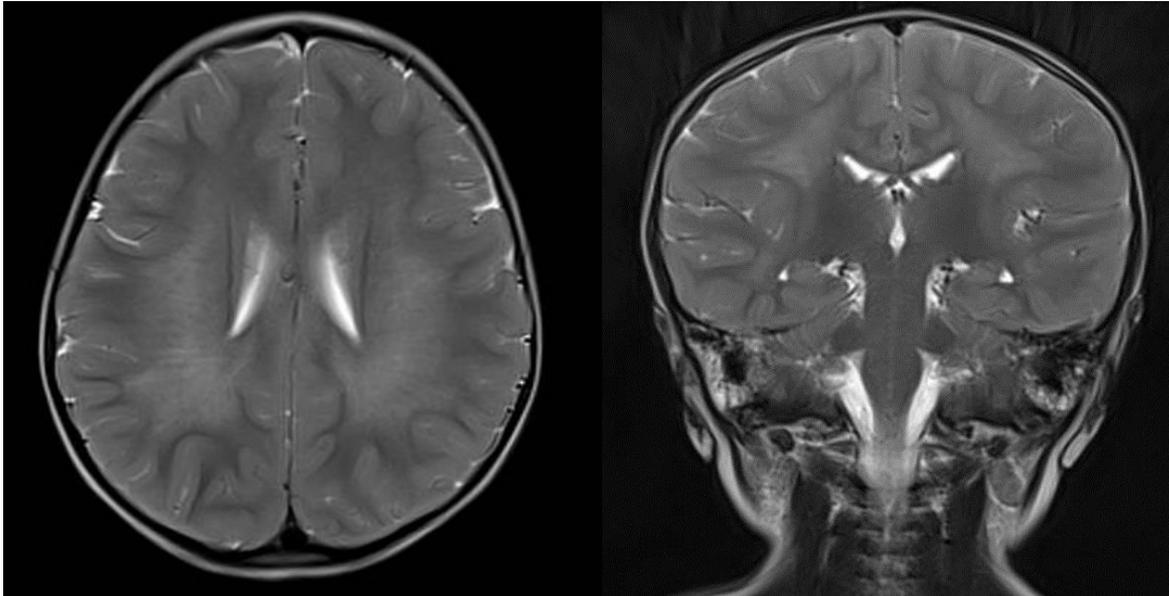
Presentación del caso

Masculino de 2 años presenta inestabilidad de la marcha de 2 semanas de evolución. Sin antecedentes de relevancia.

Se realiza interconsulta con servicio de neurología y se decide realizar RM cerebral.



Hallazgos imagenológicos



Secuencias de RM potenciadas en T2 muestran hiperintensidad de señal a nivel de sustancia blanca periventricular y centros semiovais, a predominio frontoparietal, respetando las fibras en "U" subcorticales, con presencia de patrón gíroide.

Discusión

La leucodistrofia metacromática (LM) es un desorden autosómico-recesivo que condiciona una disfunción en la actividad de la enzima lisosomal de arilsulfatasa-A, dando como resultado una alteración en la mielinización normal.

Su incidencia es de 1 cada 100.000 personas y se manifiesta entre los 12 y 18 meses de edad.

Existen diferentes tipos según la edad en la que comienzan las manifestaciones sintomáticas: Infantil tardía con inicio entre los 12 a 18 meses, siendo la más frecuente; Juvenil entre 3-10 años y Adulto después de los 16 años.

En el tipo infantil tardía la progresión de la enfermedad es inevitable, pudiendo causar la muerte entre los 6 meses y 4 años luego del comienzo de los síntomas. Los otros tipos presentan una progresión más lenta con posibilidad de supervivencia mayor, alrededor de los 20 años.



21 al 23 de septiembre | CEC

Conclusión

La leucodistrofia metacromática es la leucodistrofia hereditaria más común, por lo tanto, ante la presencia de signo-sintomatología neurológica persistente en pacientes pediátricos, se debería sospechar o plantear como posible diagnóstico. Esta entidad presenta alteraciones de gravedad, progresivas y persistentes que pueden alterar significativamente el desarrollo neurocognitivo, hasta causar la muerte.

Es importante brindar consejo genético a los padres, orientar en caso de presentar nuevos embarazos y colaborar en disminuir el impacto sobre el núcleo familiar ante la existencia de un trastorno metabólico neurodegenerativo.

Actualmente no existe tratamiento curativo. Por lo cual el trabajo interdisciplinario de salud se basa en el tratamiento sintomático con medidas generales para mejorar la calidad de vida. Por este motivo, el diagnóstico y tratamiento oportuno es esencial para estos pacientes.

Bibliografía

- Cheon, J. E., Kim, I. O., Hwang, Y. S., Kim, K. J., Wang, K. C., Cho, B. K., G, J., Kim, C. J., Kim, W. S., & Yeon, K. M. (2002). Leukodystrophy in Children: A pictorial review of MR Imaging features. *RadioGraphics*, 22(3), 461-476.
- Kim, T. S. (1997, 1 abril). *MR of Childhood Metachromatic Leukodystrophy*. American Journal of Neuroradiology.
- Sener, R. N. (2002, 1 septiembre). *Metachromatic leukodystrophy: diffusion MR imaging findings*. American Journal of Neuroradiology.

