

ENFERMEDAD DE VAN DER KNAAP Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales

Autores: Alvares, María Laura ; Bianchi, Aldo ; Ferraro, Jorge ; Garcilazo, Emiliano ; Marchione, Guadalupe ; Pino, María Inés ; Rossi, Lucrecia ; Velázquez, Romina

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Van der Knaap o Leucoencefalopatía Megalencefálica con quistes subcorticales (MLC) fue descrita por primera vez en 1995.

Es un desorden genético, autosómico recesivo, debido a mutaciones en los genes MLC1 o HEPACAM que causan deterioro en la formación o mantenimiento de la mielina.

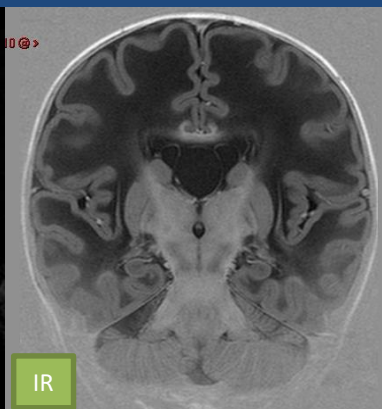
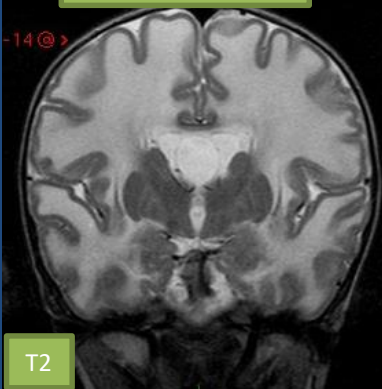
Se caracteriza por macrocefalia de inicio temprano, deterioro motor lento y progresivo, deterioro cognitivo aún más lento, convulsiones, ataxia y en ocasiones afectación de tractos piramidales. Las síntomas comienzan entre los 2 meses y los 10 años de edad.

Es una enfermedad rara, con mayor incidencia en poblaciones endogámicas y altos niveles de consanguinidad.

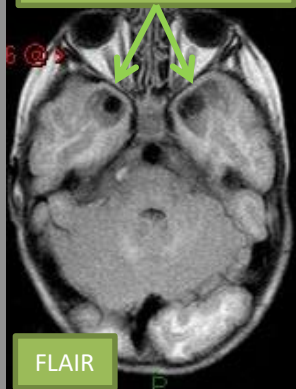
HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

Afectación difusa y simétrica de la sustancia blanca, incluyendo las fibras en U subcorticales, generando edema el cual con el tiempo es reemplazado por atrofia. También se evidencia formación de quistes subcorticales en las regiones antero-temporales o fronto parietales, los cuales aumentan de tamaño y número con la evolución de la enfermedad. No presentan realce con contraste ni restricción en las secuencias de difusión. Puede comprometer la cápsula posterior interna. La sustancia blanca cerebelosa en ocasiones tiene un compromiso sutil.

Edema sust. blanca



Quistes subcorticales



Macrocefalia



En RM se evidencia disminución de la señal de la sustancia blanca en T1, hiperintensidad de la misma en T2 y FLAIR (por edema). Se observan quistes subcorticales con la misma intensidad que el líquido cefalorraquídeo. El cuerpo calloso presenta menor tamaño de forma característica. En difusión se evidencia menor anisotropía con altos valores de ADC.

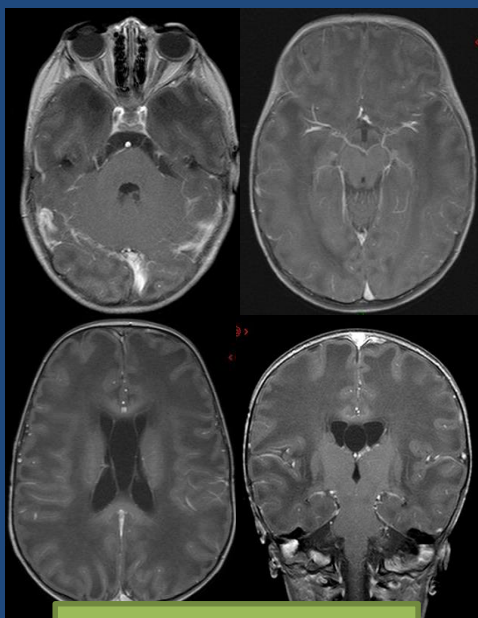
Es posible utilizar la espectroscopía, la cual muestra todos los metabolitos disminuidos en los quistes y en la sustancia blanca, disminución del NAA y su relación con la colina y disminución de la relación colina/creatinina, con mioinositol normal y lactato variable.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

Los diagnósticos diferenciales incluyen leucodistrofia metacromática (se caracteriza por “rayas” en la sustancia blanca en T2); hipomielinización; Síndrome de Canavan (aumento del NAA) y otras leucodistrofias que realzan con el contraste paramagnético como Enfermedad de Alexander y Adrenoleucodistrofia asociada al cromosoma X.

En los casos típicos, los datos clínicos y las alteraciones que muestra la RM son suficientes para el diagnóstico.

No es necesaria y no está indicada la biopsia cerebral. Tampoco es necesario el estudio genético si se cumplen los demás criterios.



Secuencias T1 C/C
Sin realces patológicos

TRATAMIENTO

Debe ser interdisciplinario, integral e individualizado, tratando cada uno de los síntomas, principalmente para el control de las convulsiones, incluyendo terapia física y educación especial. La mayoría de los pacientes fallece entre la segunda y tercer década de vida.

CONCLUSIÓN

- ✓ Destacar la importancia de la RM en la detección y caracterización de las distintas leucodistrofias, teniendo en cuenta que hallazgos característicos, sin necesidad de otros estudios complementarios invasivos.
- ✓ Conocer los hallazgos característicos de la Enfermedad de Van der Knaap para llegar a un diagnóstico precoz, contribuyendo a mejorar la calidad de vida de estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

- A.J. Barkovich, K.R. Moore, E. Grant, B.V. Jones, G. Ve`zina, B.L. Koch, C. Raybaud, S. Blaser, G.L. Hedlund, and A. Illner. *Diagnostic Imaging: Pediatric Neuroradiology*. Salt Lake City, Utah, Amirsys-Elsevier; 2007.
- R.N. Sener. *Case report Van der Knaap syndrome: MR imaging findings including FLAIR, diffusion imaging, and proton spectroscopy*. Department of Radiology, Ege University Hospital, Bornova, TR-35100 Izmir, Turkey. *Eur. Radiol.* 10,1452-1455 (2000).
- Dra. Dora Peña-Landín, Dr. Guillermo Dávila-Gutierrez, Dr. Gilberto Gómez-Garza, Dr. Miguel Ángel Serna. *Enfermedad de Van der Knaap (leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales)*. Informe en un niño mexicano. *Acta Pediatr Mex* 2011;32(6):359-366.
- Dr. Hugo Hernán Abarca Barriga, Dra. María del Carmen Castro Mujica, Dra. Bertha Elena Gallardo Jugo. *Leucoencefalopatía megalencefálica con quistes subcorticales (enfermedad de Van der Knaap)*. Instituto Nacional de Salud del Niño (INSN). Lima, Perú. Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas. Lima, Perú. 2012.