

LETTER TO THE EDITOR

Usefulness of magnetic resonance imaging in the diagnosis of Guillain Barré syndrome



Utilidad de la resonancia magnética en el diagnóstico del síndrome de Guillain Barré

Dr. Editor:

Guillain Barré syndrome (GBS) is an immune-mediated disorder of the peripheral nervous system characterized by acute polyradiculoneuritis. Clinically it is characterized by a sensory alteration, ascending paresis and areflexia. Sometimes, the symptoms are preceded by gastrointestinal tract infection. The diagnosis is clinical, and complementary explorations (lumbar puncture and neurophysiological study) support the diagnosis and rule out other etiologies. The primary role of magnetic resonance imaging (MRI) is not well established. We present two cases in which the MRI resulted being the key to the diagnosis.

Case 1

A 25-year-old man with no significant medical history, presented to the emergency room with weakness of both feet. The exploration showed distal paresis of both legs, grade 3/5, with exaggerated lower limbs osteotendinous reflexes and indifferent cutaneo-plantar reflex. The initial diagnostic suspicion was myelitis, so an MRI was performed, which showed an enhancement in conus medullaris and nerve roots (Fig. 1). A posterior lumbar puncture showed pleocytosis (8 cells/mm³) and elevated cerebrospinal fluid (CSF) protein sprain (93.00 mg/dL), with negative serologies. The nerve conduction study reported prolonged F wave latency in right S1, with delayed ipsilateral sural conduction and mild S1 denervation in bilateral insertion study, all compatible with acute, sensitive polyneuropathy motor with mixed profile. The neurophysiological study realized one month later showed lower motor action potential values and signs of moderate denervation. A control study, six months after the onset of symptom, was normal. Anti-GM 1 and GM2 IgM anti-ganglioside antibodies were positive. On the basis of clinic manifestation, MRI, neurophysiological study and CSF, the final diagnosis was an acute idiopathic polyradiculoneuritis, acute motor axonal neuropathy

(AMAN) variant. The patient improved with no specific treatment.

Case 2

A 51-year-old male, with no relevant medical history, presented to the emergency room with bilateral facial paresis and 24-h progressive dysphagia. The neurological examination showed bilateral facial paresis with other cranial nerves and osteotendinous reflexes preserved. The lumbar puncture showed pleocytosis (13 cells/mm³, 100% mononuclear) with serologies, PCR for meningitis and CSF cultures, all negative. The study was completed with brain and cervical MRI with gadolinium, finding bilateral millimeter enhancement of both the VII and VIII cranial nerves in the internal auditory canals (Fig. 2). The anti-ganglioside antibodies (including GM1, GM2, GM3, GD1a, GD1b, GT1b and GQ1b) were negative. On the basis of the clinical manifestation, the lumbar puncture and the MRI the patient was diagnosed with acute idiopathic polyradiculoneuritis (facial diplegia variant). Finally, the patient was treated then with intravenous Immunoglobulin improving his symptoms.

Discussion

The diagnosis of GBS is established based on clinical manifestation and physical examination. The neurophysiological studies and cerebral fluid exam are used to confirm the diagnosis and rule out other etiologies. In the first case, we suspected a transversal myelitis. The MRI showed the enhancement in conus medullaris and the root nerves, but not an inflammation of the medular spine. This result was essential to guide the posterior examinations, which confirmed the diagnosis of acute idiopathic polyradiculoneuritis, AMAN variant, due to neurophysiological study and the positivity of Anti-GM1 and Anti-GM-2 antibodies. In the diagnosis of GBS the role of MRI is not well established. There are few papers that describe changes in MRI in patients with GBS.^{1,2} In a retrospective study of twenty-four children, Mulkey et al. discuss its importance in the differentiation of a myelitis or GBS, and how the enhancement of the lumbar nerves could be more sensitive than the neurophysiological study in early inflammation.³ In the second patient, the MRI ruled out neoplastic or infectious causes, showing an enhancement of VII and VIII cranial nerves, also compatible with an inflammation of the nerves and the final diagnosis of facial diplegia,



Figure 1 Lumbar MRI (A–C), and medullary MRI. (A) T1-weighted sequence without contrast. (B) STIR sequence. (C) T1-weighted sequence with gadolinium. (D) Medullary MRI. Left image T1 weighted sequence; right image T2-weighted sequence. The figure shows linear enhancement in conus medullaris and nerve roots (green arrow).

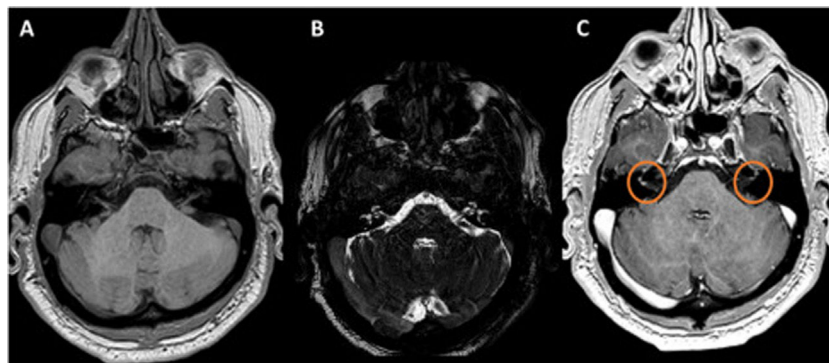


Figure 2 Brain MRI. (A) T1-weighted sequence. (B) Fat suppression T2-weighted sequence. (C) T1-weighted sequence with gadolinium. The figure shows millimeter enhancement of both the VII and VIII cranial nerves.

an unusual variant of GBS.⁴ The MRI helped the diagnosis of GBS and this case report supports another previously described.^{5–7}

We present images already described, but unusual in clinical practice. In our patients the MRI has been the key to the diagnosis of the pathology described. We think that it is an important exam to perform in doubtful cases or those in which the neurophysiological studies does not show abnormalities⁸; it should be taken into account in the diagnosis criteria.

References

1. Gorson KC, Ropper AH, Muriello MA, Blair R. Prospective evaluation of MRI lumbosacral nerve root enhancement in acute Guillain-Barré syndrome. *Neurology*. 1996;47:813–7.
2. Byun WM, Park WK, Park BH, Ahn SH, Hwang MS, Chang JC. Guillain-Barré syndrome: MR imaging findings of the spine in eight patients. *Radiology*. 1998;208:137–41.
3. Mulkey SB, Glasier CM, El-Nabbout B, Walters WD, Ionita C, McCarthy MH, et al. Nerve root enhancement on spinal MRI in pediatric Guillain-Barré syndrome. *Pediatr Neurol*. 2010;43:263–9.
4. Piñol Ripoll G, Larrodé Pellicer P, de la Puerta González-Miró I, Tejero Juste C, Iñiguez Martínez C, Santos Lasaosa S, et al. [Facial diplegia: a regional variant of Guillain-Barré syndrome]. *An Med Intern*. 2007;24:24–6.
5. Ramsey KL, Kaseff LG. The role of MR imaging in the diagnosis of bilateral facial paralysis. *Am J Otol*. 1993;14:605–9.
6. Fulbright RK, Erdum E, Sze G, Byrne T. Cranial nerve enhancement in the Guillain-Barré syndrome. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1995;16:923–5.
7. Ralapanawa U, Kumarihamy P, Jayalath T, Udupihille J. Guillain-Barré syndrome with associated unilateral ptosis without ophthalmoplegia – a rare presentation: a case report and review of the literature. *J Med Case Rep*. 2019;13:221.
8. Uncini A, Kuwabara S. Electrodiagnostic criteria for Guillain-Barré syndrome: a critical revision and the need for an update. *Clin Neurophysiol*. 2012;123:1487–95.

M. Baraldés-Rovira^a, M. Paul^a, Y. Gallego^a, M.I. Gil^b,
C. Vicandi^b, M. Vicente-Pascual^{a,c,*}

^a Department of Neurology, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida, Spain

^b Institut de diagnòstic per la imatge, Hospital Universitari Arnau de Vilanova, Lleida, Spain

^c Department of Neurology, Hospital de Sant Pau i Santa Tecla, Xarxa Sanitària i Social de Santa Tecla, Tarragona, Spain

* Corresponding author.

E-mail address: mvpascual.1@gmail.com
(M. Vicente-Pascual).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2021.11.002>

0213-4853/ © 2021 Sociedad Española de Neurología. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Confusión diagnóstica de lesiones desmielinizantes y diagnóstico incidental de una nueva mutación patogénica del gen *FLNA*



Diagnostic confusion of demyelinating lesions and incidental diagnosis of a new pathogenic mutation of the *FLNA* gene

Sr. Editor:

Con el aumento de la disponibilidad y calidad técnica de la resonancia magnética (RM), ha ido siendo posible avanzar hacia un diagnóstico más preciso y precoz de enfermedades desmielinizantes como la esclerosis múltiple (EM). Como contrapartida, también ha aumentado el número de hallazgos que pueden llevar a un diagnóstico erróneo de EM y, por tanto, a un tratamiento innecesario. Un estudio norteamericano multicéntrico¹ recogió pacientes diagnosticados erróneamente de EM y analizó las posibles causas. Exceptuando las enfermedades del espectro NMO, casi todos los diagnósticos finales (trastornos conversivos, migraña, fibromialgia, etc.) carecían, al igual que la EM, de un biomarcador específico. Hasta un 24% de los pacientes erróneamente diagnosticados lo fueron por un neurólogo especialista en EM, y hasta un 70% recibieron tratamientos modificadores de la enfermedad (en ocasiones con iatrogenia significativa) y mantuvieron el diagnóstico a lo largo de años. Uno de los factores más implicados en el error diagnóstico fue la sobreinterpretación de los hallazgos de RM, que pueden tener múltiples orígenes². Es por ello que los nuevos criterios de McDonald de 2017³ hacen hincapié en la importancia de la clínica, describiendo «red flags» y situaciones en las que prima ser cauteloso en la aplicación de los mismos (pacientes asintomáticos o con una clínica atípica), y recomiendan en estos casos ampliar estudios analíticos y radiológicos⁴.

Describimos el caso de una mujer de 19 años, migrañosa, sin más síntomas neurológicos previos o actuales, que fue derivada a nuestra unidad de EM por el hallazgo en la RM cerebral (realizada durante el estudio de la migraña) de lesiones de sustancia blanca subcorticales y periventriculares que podían apuntar en su contexto a una EM. La paciente tenía antecedentes de enfermedad de

Caroli incompleta (ectasia congénita de vía biliar intrahepática) y síndrome de Laubry-Pezzi (cardiopatía congénita consistente en comunicación interventricular alta e insuficiencia aórtica secundaria). La exploración neurológica era estrictamente normal y no presentaba episodios previos que sugirieran brotes. Se completó el estudio con una punción lumbar, cuyos resultados citobioquímicos e inmunológicos resultaron normales. Ante la duda diagnóstica, se recuperaron las imágenes radiológicas para una revisión detallada (fig. 1). Las lesiones subcorticales eran de aspecto inespecífico y se consideraron un hallazgo incidental en paciente con historia de cefalea⁵. En cuanto a las lesiones periventriculares, presentaban una menor hiperintensidad en secuencias potenciadas en T2 (isointensas con respecto a la corteza cerebral) y tenían una morfología nodular que protruía sobre los ventrículos laterales, sin captación de contraste. Fueron finalmente orientadas como una heterotopia cortical periventricular. La paciente no confirmó antecedentes familiares de interés. En la reexploración se objetivó hiperlaxitud articular e hipertelorismo.

Dadas las múltiples alteraciones congénitas de la paciente, se remitió al Servicio de Genética Clínica. Tras el adecuado asesoramiento genético, un primer estudio mediante array no mostró alteraciones destacables, por lo que se realizó un análisis del exoma clínico, donde se identificó una variante probablemente patogénica en el gen *FLNA* en heterocigosis, no descrita previamente en la literatura ni en las bases de datos poblacionales. Dicho gen codifica la proteína FLNA — filamina A—, que se une a la actina y a muchos otros ligandos con diversas funciones estructurales celulares⁶. La variante hallada consiste en una delección de 4 nucleótidos (c.6981.6984del) en el exón 42 de los 47 totales, que produce presumiblemente un cambio en la pauta de lectura y la aparición de un codón de parada prematuro (p.T2328Ffs*9). Se han descrito variantes patogénicas en el gen *FLNA* asociadas, entre otras, a displasias valvulares cardíacas⁷, heterotopia periventricular nodular⁸ y a síndromes del espectro fenotípico de la osteodisplasia otopalatodigital con características del síndrome de Ehlers-Danlos (hiperlaxitud cutánea e hiper movilidad articular)^{9,10}. Dado que la paciente presentaba dichas manifestaciones, esta variante no descrita fue considerada probablemente patogénica. Dicho gen se transmite siguiendo un patrón de herencia ligado al cromosoma X, por lo que actualmente la madre de la paciente se encuentra pendiente de estudio genético. Se realizó el