



## 0 - El papel del radiólogo en la adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X fenotipo infantil

J. Guzmán Revuelta

Galdakao, España.

### Resumen

**Objetivos:** Presentar hallazgos neuroradiológicos clásicos. Describir las técnicas de RM, los protocolos de actuación y su aplicación temporal (algoritmos de diagnóstico-seguimiento). Proponer reflexiones éticas y comunicacionales.

**Material y método:** La X-ALD es una enfermedad genética recesiva que conlleva acumulo de ácidos grasos de cadena muy larga en el SNC (desmielinización), suprarrenales (atrofia), y suero, por alteración de su degradación. Tiene variable expresión fenotípica, siendo la forma cerebral infantil la más frecuente y grave, afectando a varones de 4 a 8 años. La RM es esencial en el diagnóstico-estadificación inicial, pronóstico y seguimiento. Dado el impacto emocional ante diagnósticos de esta naturaleza estableceremos comunicación ágil y apropiada con los padres. Con consentimientos parentales, se presenta iconografía más ilustrativa durante el último quinquenio. Para el diagnóstico inicial se emplearon secuencias RM Craneal básicas con gadolinio, y a continuación estudios seriados añadiendo tensor de difusión y espectroscopias. Desde estudios iniciales en la mayoría hay restricción a la difusión y cambios de señal afectando a la sustancia blanca periventricular posterior (patrón I de Loes). La captación serpiginosa del gadolinio en la periferia lesional, elevación de picos de colina y lactato, y disminución del N-acetil aspartato, se asociaron a progresión.

**Conclusiones:** La RM es virtualmente patognomónica y, aunque no se ha conseguido un tratamiento curativo, permite su diagnóstico precoz para un propicio trasplante de células madre hematopoyéticas o innovadoras terapias genéticas. La difusión y espectroscopia pueden predecir el inicio de la enfermedad presintomática y aportar valor pronóstico. Debemos formarnos en habilidades comunicativas con nuestros pacientes para abordar casos similares.