



Radiología



0 - MUCOPOLISACARIDOSIS: un reto para los radiólogos frente a los últimos avances en terapia molecular. Estudio de 28 pacientes

M. Guasp Vizcaíno, J. Gómez Fernández-Montes, E. Santa Eulalia Mainegra y P. Montesinos García

Valencia, España.

Resumen

Objetivos: Describir los hallazgos radiológicos característicos de los distintos tipos de mucopolisacaridosis (MPS) a través de la presentación de 28 casos.

Material y método: Revisamos una serie de 28 pacientes con diagnóstico establecido de MPS, encontrando: 8 tipo I (enfermedad de Hurler), 11 tipo II (enfermedad de Hunter), 2 tipo III (enfermedad de San Filippo), 7 tipo IV (enfermedad de Morquio), 0 tipo VI (enfermedad de Maroteaux Lamy). Hallazgos radiológicos comunes a todas las MPS: Cráneo: macrocefalia, silla turca agrandada, engrosamiento de la calota. Tórax: costillas en forma de remo, clavículas y escápulas anchas. Raquis: alteraciones de cuerpos vertebrales (forma ovoide, platispondilia y vértebra en gancho). Pelvis: estrechamiento de la parte inferior de los huesos ilíacos con alas anchas, displasia de la epífisis femoral proximal y coxa valga. Huesos largos: acortamiento, ensanchamiento diafisario. Huesos cortos: acortamiento, engrosamiento metafisario, displasia epifisaria, los metacarpianos 2º a 5º con afinamiento proximal. Estructura ósea: osteoporosis con pérdida de trabeculación. La MPS tipo IV es la única que presenta hallazgos claramente distintivos del resto.

Conclusiones: Conocer los hallazgos radiológicos principales de las MPS permite enfocar el diagnóstico para orientar al estudio metabólico y genético, con el fin de iniciar de manera temprana el tratamiento. La posibilidad actual de instaurar un tratamiento sustitutivo del déficit enzimático concreto, lo más tempranamente posible, permite modificar su curso natural, evitando el grave deterioro y las irreversibles secuelas. Los constantes avances en terapia molecular requieren de una actualización de los radiólogos que nos permita contribuir al diagnóstico de estas enfermedades a edades cada vez más tempranas.