Radiología. 2014;56 (Espec Cong):1261

Radiología

0 - ENFERMEDAD DE HURLER. HALLAZGOS EN IMAGEN

C. González Huerta, E. Guerra del Barrio, M. Pérez-Peña, L. Pastor Hernández, C.J. Quispe León e I. Gutiérrez Pérez

Hospital Vital Álvarez-Buylla, Mieres, España.

Resumen

Objetivo docente: Analizar los hallazgos radiológicos de la enfermedad de Hurler e ilustrar esta entidad con estudios realizados en nuestro centro.

Revisión del tema: La enfermedad de Hurler es la forma más grave de mucopolisacaridosis tipo I. Es una enfermedad rara (1/100.000 nacimientos), autosómica recesiva, de progresión rápida. Suele diagnosticarse en los primeros 2 años de vida. Clínicamente se caracterizan por cara peculiar, retraso mental y deformidades osteomusculares. Las alteraciones esqueléticas, identificadas en el estudio radiológico, se conocen como disóstosis múltiple e incluyen: Cráneo grande, dolicocefalia, cierre precoz de sutura sagital, calota gruesa, silla turca en jota. Senos pobremente desarrollados. Huesos largos toscos, anchos, con mayor trabeculación ósea. Cuerpos vertebrales ovales, picudos en su parte anteroinferior, con deformidad en giba en la unión toracolumbar. Cabezas humerales y femorales displásicas, hipoplasia acetabular, coxa valga. Deformidades características en manos y pies. Alteraciones costales. Osteopenia. Maduración ósea retrasada. Las manifestaciones clínicas articulares pueden parecerse a otras enfermedades (artritis crónica juvenil, enfermedad de Farber, síndrome de Winchester), aunque los hallazgos radiológicos son característicos. La imagen cerebral puede evidenciar retraso en la mielinización, zonas quísticas en sustancia blanca y/o ganglios de la base, ventriculomegalia, atrofia y engrosamiento meníngeo, el cual puede comprimir la médula en la unión craneocervical.

Conclusiones: La enfermedad de Hurler es considerada variante prototipo, clínica y radiológicamente, de mucopolisacaridosis. Conocer sus características radiológicas, algunas de las cuales se manifiestan ya desde los primeros meses de vida, es muy importante para establecer el diagnóstico y tratamiento específico lo más precozmente posible.

See front matter © 2014 Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados