



## 0 - Patrones Neuroradiológicos en las Enfermedades Metabólicas Hereditarias: Claves Diagnósticas

L. López Arellano, C. Gómez Rodríguez, F.A. Roldán Lora, B. Northrop Sharp y R.F. Ocete Pérez

Hospital Virgen del Rocío, Sevilla, España.

### Resumen

**Objetivos:** Los trastornos metabólicos hereditarios (TMH) son enfermedades causadas por defectos genéticos que condicionan una alteración del metabolismo celular dando lugar a un proceso neurodegenerativo progresivo. Sus manifestaciones clínicas y de neuroimagen se solapan entre sí y el diagnóstico definitivo requiere un estudio genético dirigido. Nuestro objetivo es identificar claves diagnósticas en neuroimagen de los TMH más frecuentes de la edad pediátrica, que ayuden al manejo adecuado de estos pacientes.

**Material y métodos:** Revisamos retrospectivamente 32 pacientes diagnosticados de TMH entre 2008-2014: 10 enfermedades mitocondriales, 8 acidemias orgánicas, 3 aminoacidopatías, 8 mucopolisacaridoses, 1 gangliosidosis y 3 leucodistrofias. Se analizaron las pruebas de neuroimagen: RM con secuencias básicas en todas ellas, así como RM Espectroscopia en 4.

**Resultados:** Clasificamos a nuestros pacientes en cuatro grupos: afectación de sustancia blanca, de sustancia gris, de ambas u otros hallazgos. Encontramos 5 pacientes con afectación exclusiva de sustancia blanca (3 leucodistrofias, 1 mitocondriopatía, 1 encefalopatía por leucina); 9 con afectación de ganglios basales (5 enfermedad de Leigh, 1 déficit de sulfato oxidasa, 3 acidemias orgánicas), 3 con patrón mixto (2 enfermedades mitocondriales, 1 gangliosidosis) y el resto con otros hallazgos como retraso de mielinización (2), espacios perivasculares dilatados (2), atrofia cortico-subcortical (4), hidrocefalia (4) e hipoplasia del cuerpo calloso (1). Los hallazgos de RM Espectroscopia: 2 inespecíficos y 2 concordantes con la sospecha clínica.

**Conclusiones:** Aunque la presentación radiológica de los TMH puede ser inespecífica, el reconocimiento de los diferentes patrones de afectación en neuroimagen resulta esencial en la aproximación diagnóstica que oriente el estudio genético definitivo.