

Radiología en la Patología Neurodegenerativa, Desmielinizante e Infecciosa del SNC

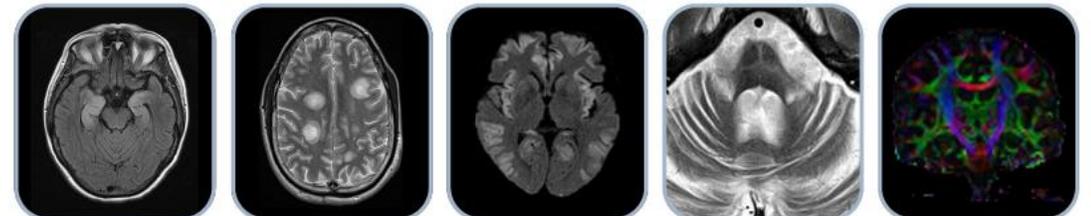
15 y 16 de febrero de 2024 | MADRID

Sede: CINESA. C/ Fuencarral 136



CÓMO ENFRENTARSE A LAS LESIONES DE SUSTANCIA BLANCA: CASOS INTERACTIVOS

Eloísa Santos Armentia





**CÓMO ENFRENTARSE
A LAS LESIONES DE
SUSTANCIA BLANCA:
CASOS INTERACTIVOS**

SPECIAL ARTICLE

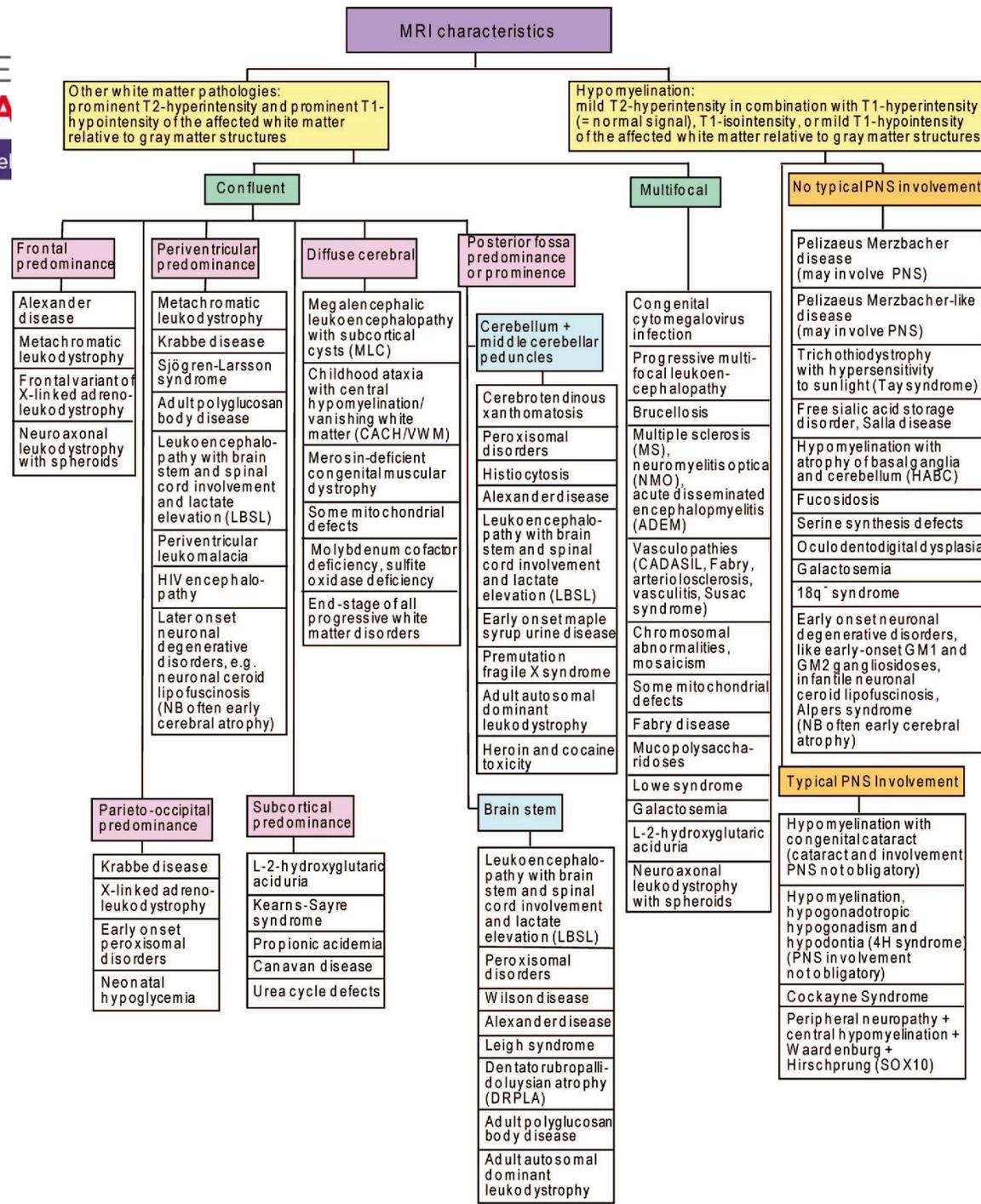
Invited Article: An MRI-based approach to the diagnosis of white matter disorders

Raphael Schiffmann,
MD

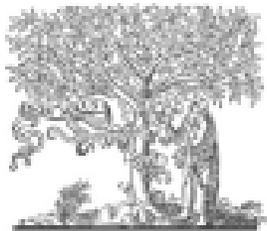
Marjo S. van der Knaap,
MD, PhD

ABSTRACT

Background: There are many different white matter disorders, both inherited and acquired, and consequently the diagnostic process is difficult. Establishing a specific diagnosis is often delayed at great emotional and financial costs. The pattern of brain structures involved, as visualized by MRI, has proven to often have a high diagnostic specificity.



Clinical Radiology 78 (2023) 401–411

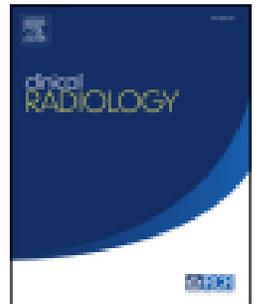


ELSEVIER

Contents lists available at [ScienceDirect](https://www.sciencedirect.com)

Clinical Radiology

journal homepage: www.clinicalradiologyonline.net



Review

An approach to reporting paediatric leukoencephalopathy and leukodystrophies

A. Davies*, A. Tolliday, I. Craven, D.J.A. Connolly

Radiology Department, Children's Hospital, Sheffield Children's NHS Foundation Trust, Sheffield, UK





**CÓMO ENFRENTARSE
A LAS LESIONES DE
SUSTANCIA BLANCA:
CASOS INTERACTIVOS**

A stage with red curtains and a spotlight on the floor. The curtains are pulled back, revealing a wooden stage floor. A bright spotlight illuminates the center of the stage. The text "CASO 1" is centered on the stage.

CASO 1



CURSO NACIONAL DE
NEURORRADIOLOGÍA

Radiología en la Patología Neurodegenerativa, Desmieliniza

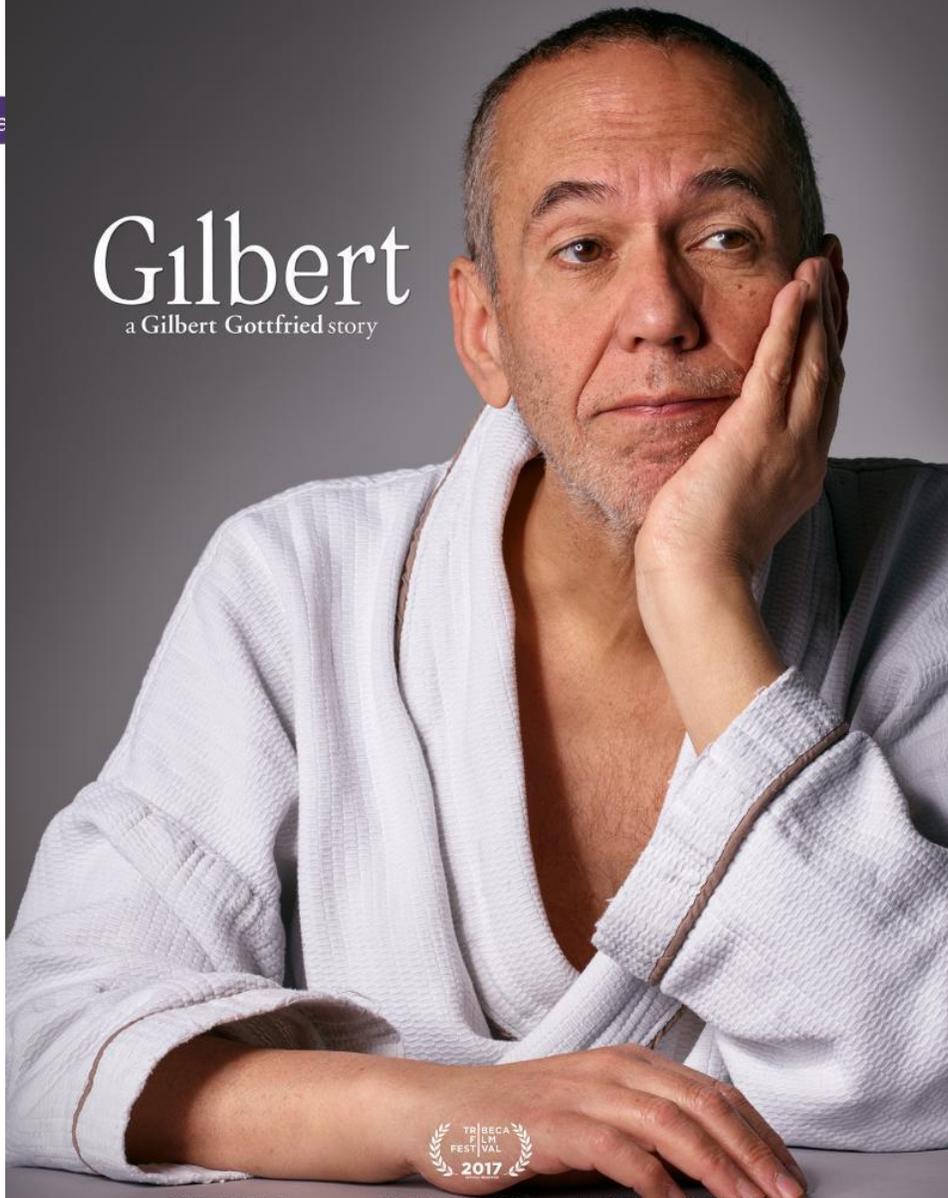
15 y 16 de febrero de 2024 | MADRID



S.E.N.R.
Sociedad Española
de Neurorradiología

Gilbert

a Gilbert Gottfried story



FUTURE YOU PICTURES IN ASSOCIATION WITH EDDIE SCHMIDT PRODUCTIONS PRESENTS "GILBERT" FEATURING GILBERT GOTTFRIED,
RICHARD BELZER, BILL BURR, PENN JILLETTE, ARSENIO HALL, ANTHONY JESELNIK, JAY LENO, HOWIE MANDEL AND JEFF ROSS
EDITED BY JAMES ANDRE LECHÉ ADDITIONAL EDITING BY JAKE HOSTETTER CINEMATOGRAPHY BY NEIL BERKELEY ORIGINAL SCORE BY JOHN ADAIR AND STEVE HAMPTON
WRITTEN BY NEIL BERKELEY AND JAMES ANDRE LECHÉ EXECUTIVE PRODUCERS EDDIE SCHMIDT, CLAY TWEEL, AND BART MCDONOUGH
PRODUCERS DAVID HEIMAN, MAGGIE CONTRERAS AND JAMES ANDRE LECHÉ PRODUCED AND DIRECTED BY NEIL BERKELEY

Entertainment
WEEKLY

FUTURE YOU

Photo by Paul Mackey | paulmckeystudio.com



Mujer de 33 años

ENFERMEDAD ACTUAL

Episodio de amaurosis fugax derecha con mareo. Recuperó la vista en cinco minutos. Actualmente asintomática. No episodios previos ni otra sintomatología asociada

EXPLORACIÓN FÍSICA

AC: rítmica

AP: mvc

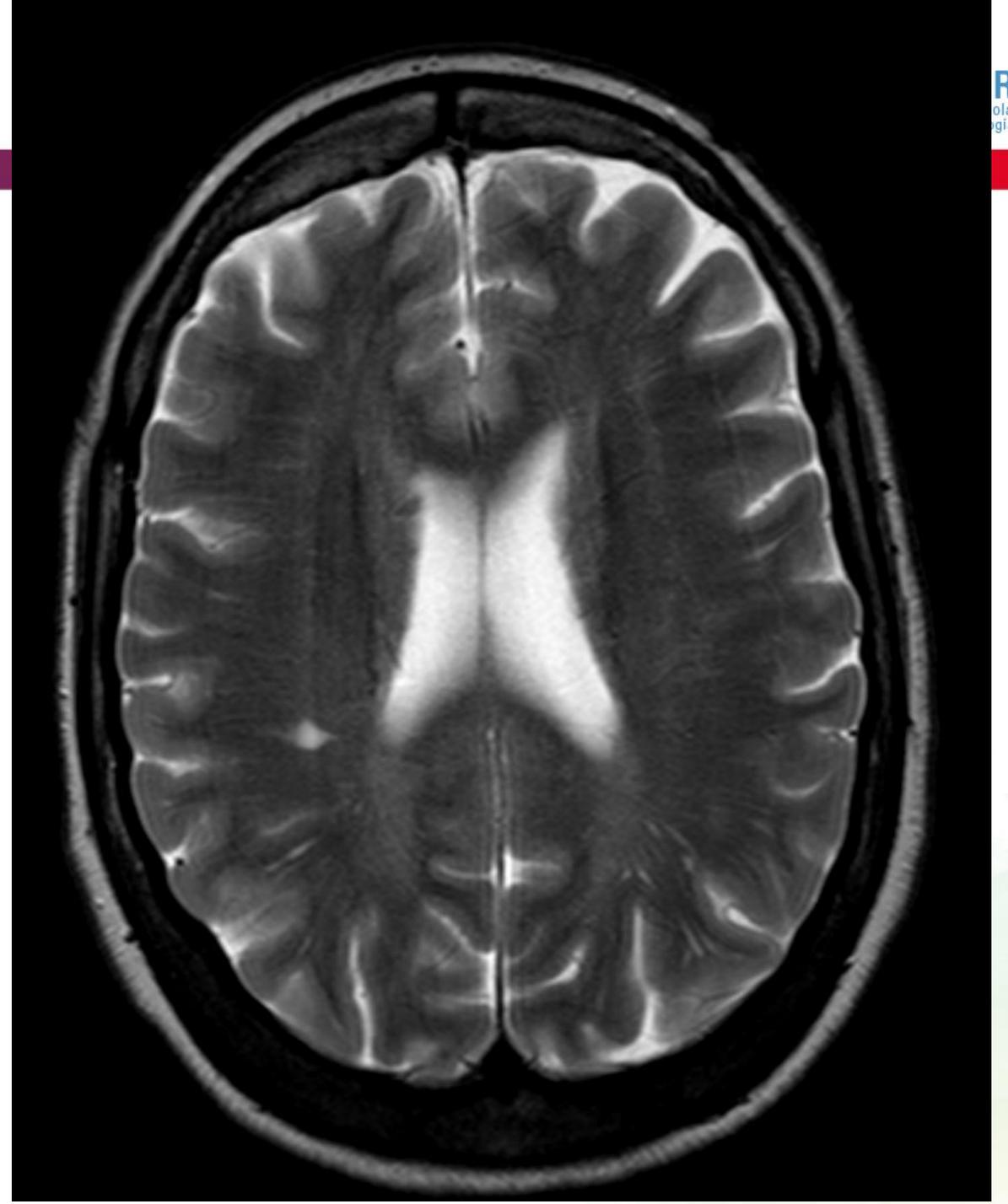
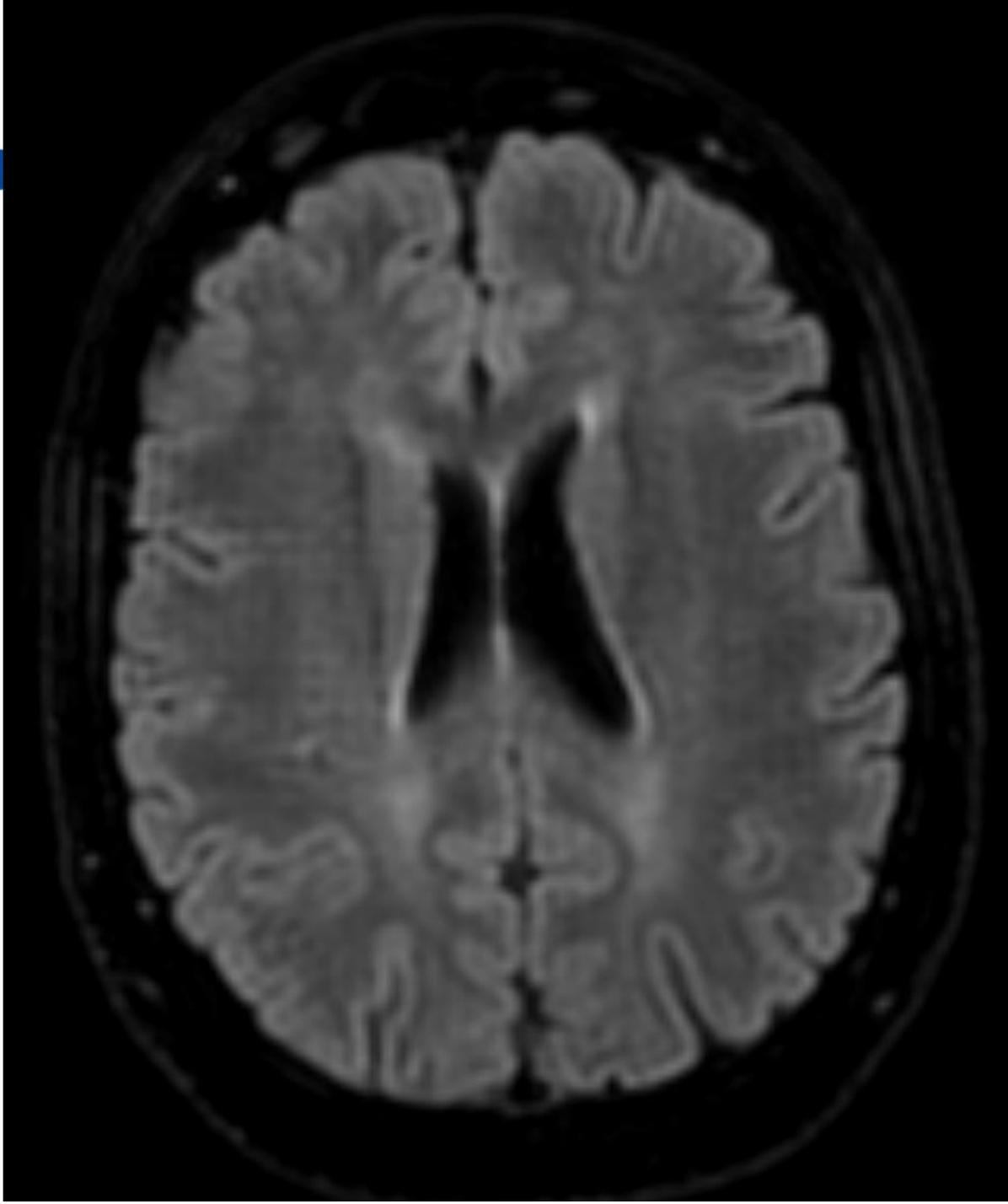
Abdomen: sin datos de irritación peritoneal

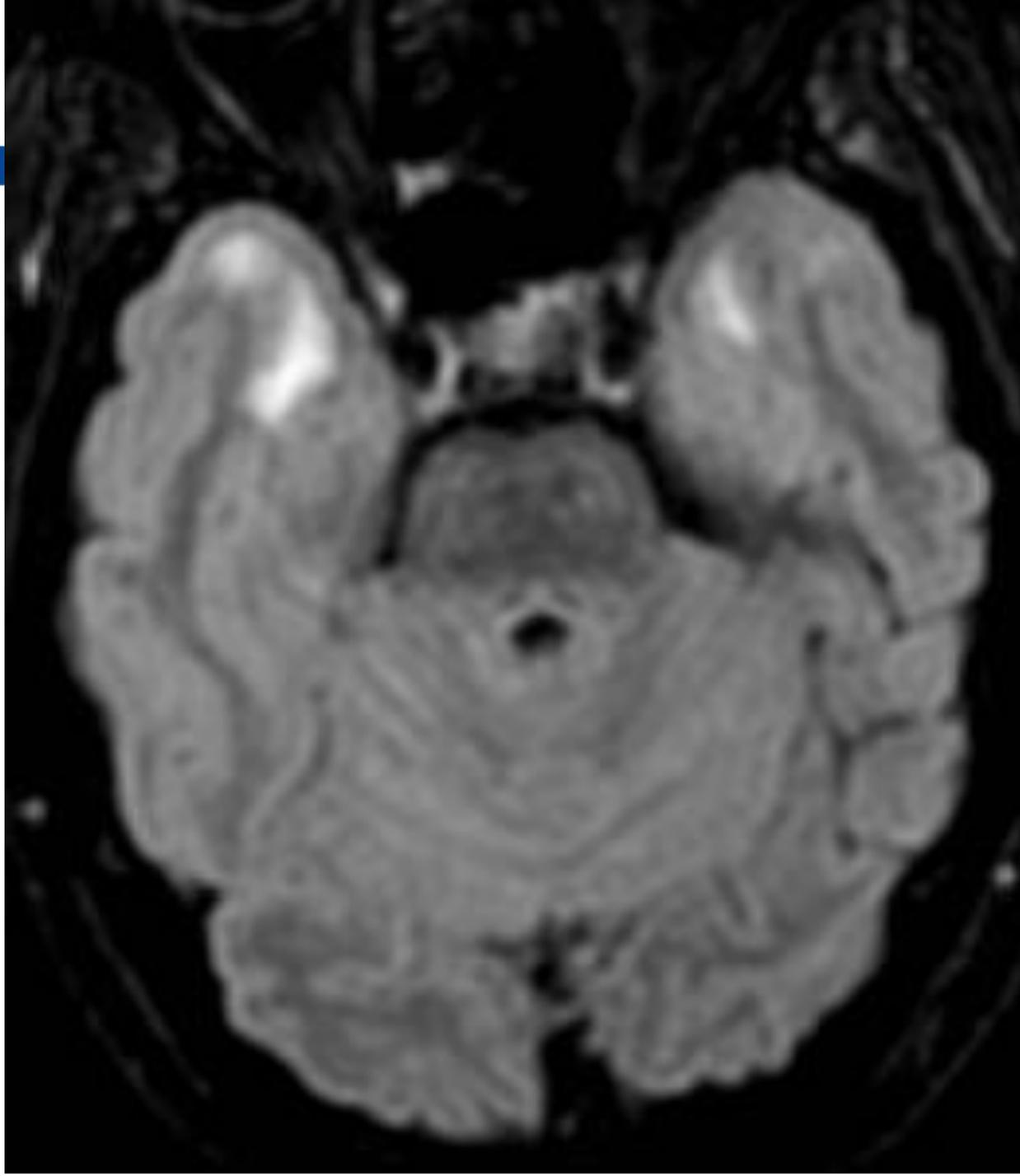
EEII: no edemas

NRL: debilidad distal de predominio en extremidades inferiores.

Fenómeno miotónico. Lenguaje disártrico. Voz nasal. Facies dismórfica.

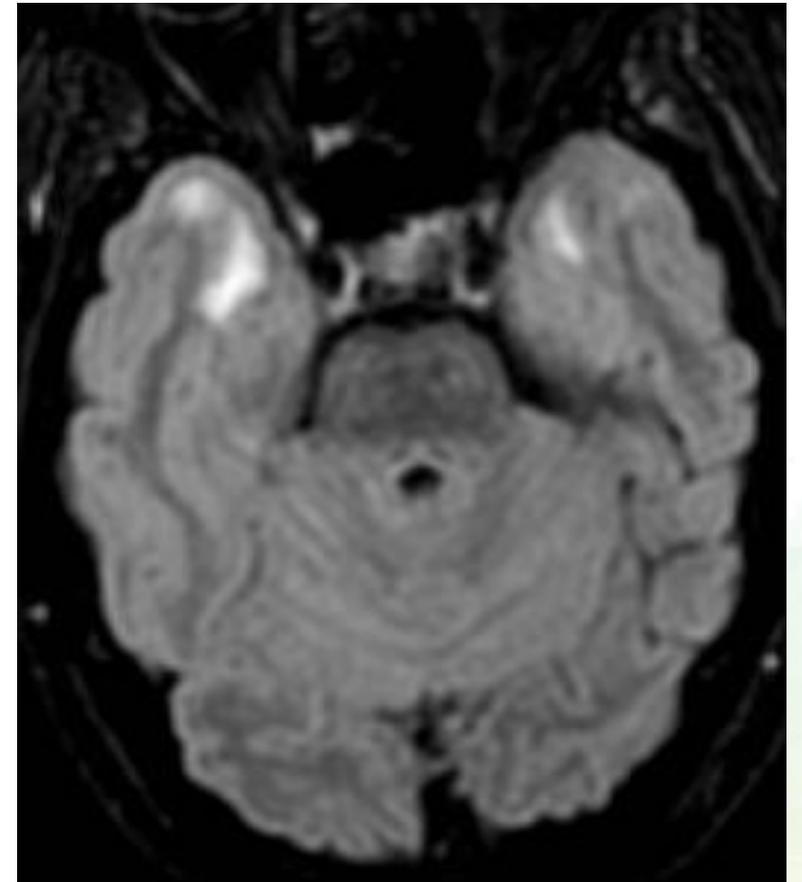
Afectación intelectual con lentitud de respuesta mental





¿QUÉ TIENE LA PACIENTE?

- A. Una distrofia miotónica tipo 1
- B. Una encefalitis herpética
- C. Una esclerosis múltiple por la afectación de la sustancia blanca anterior a las astas temporales
- D. Un CADASIL que afecta característicamente a la sustancia blanca temporal anterior



slido



¿Qué tiene la paciente?

 Start presenting to display the poll results on this slide.

ENFERMEDAD ACTUAL

Tras presentar episodio de mareo que relaciona con consulta en cx plástica al sentarse cerró los ojos y al abrirlos no veía nada por el ojo derecho. Recuperó la vista en cinco minutos. Actualmente asintomática. No episodios previos ni otra sintomatología asociada

EXPLORACIÓN FÍSICA

AC: rítmica

AP: mvc

Abdomen: sin datos de irritación peritoneal

EEII: no edemas

NRL: debilidad distal de predominio en extremidades inferiores.

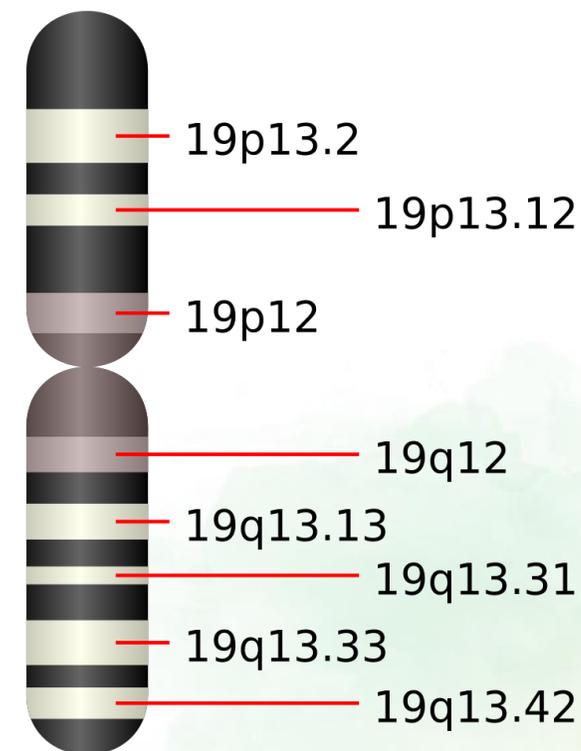
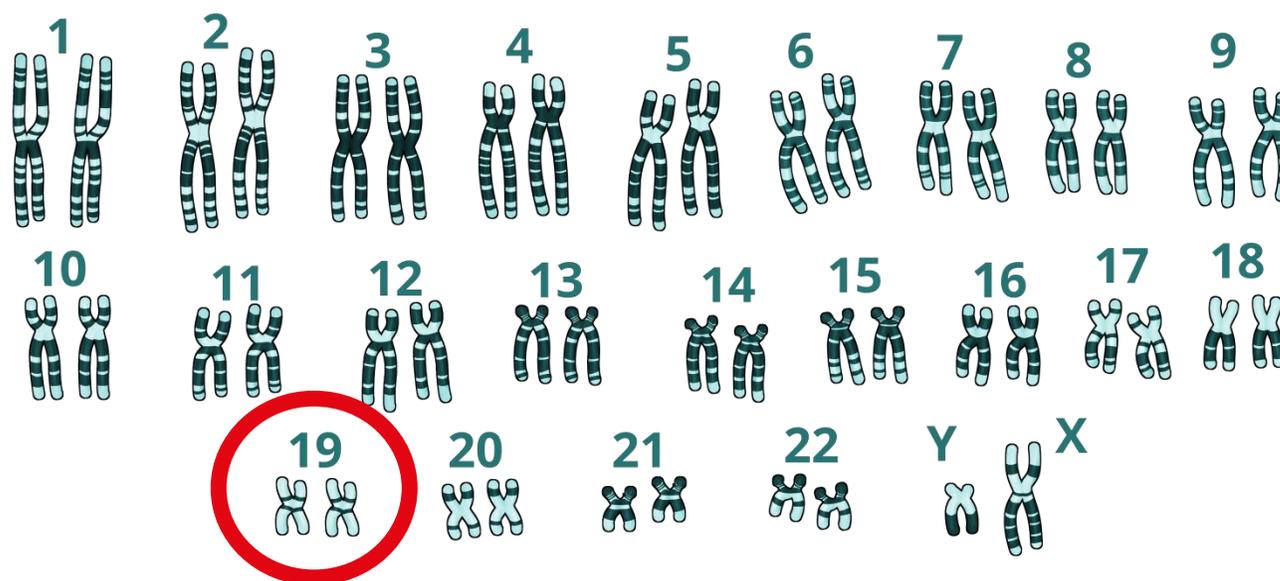
Fenómeno miotónico. Lenguaje disartrico. Voz nasal. Facies dismórfica.

Afectación intelectual con lentitud de respuesta mental

Mujer de 33 años

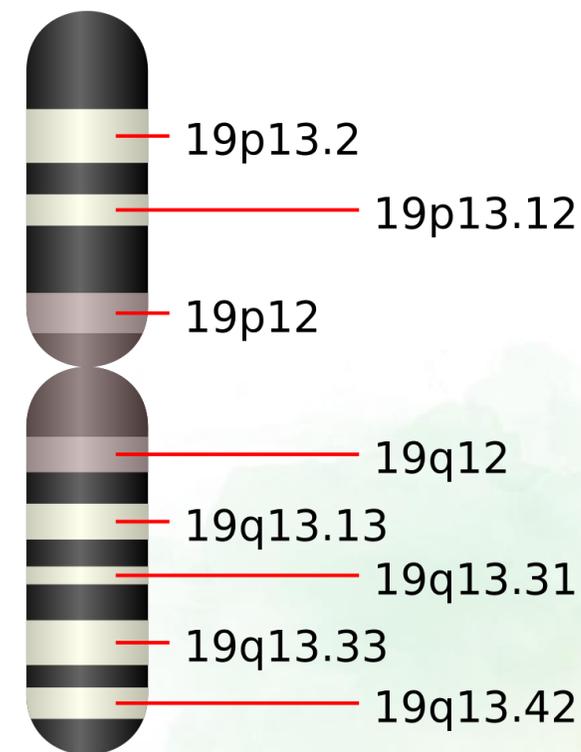
DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT

Enfermedad autosómica dominante 19q13.3



DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT

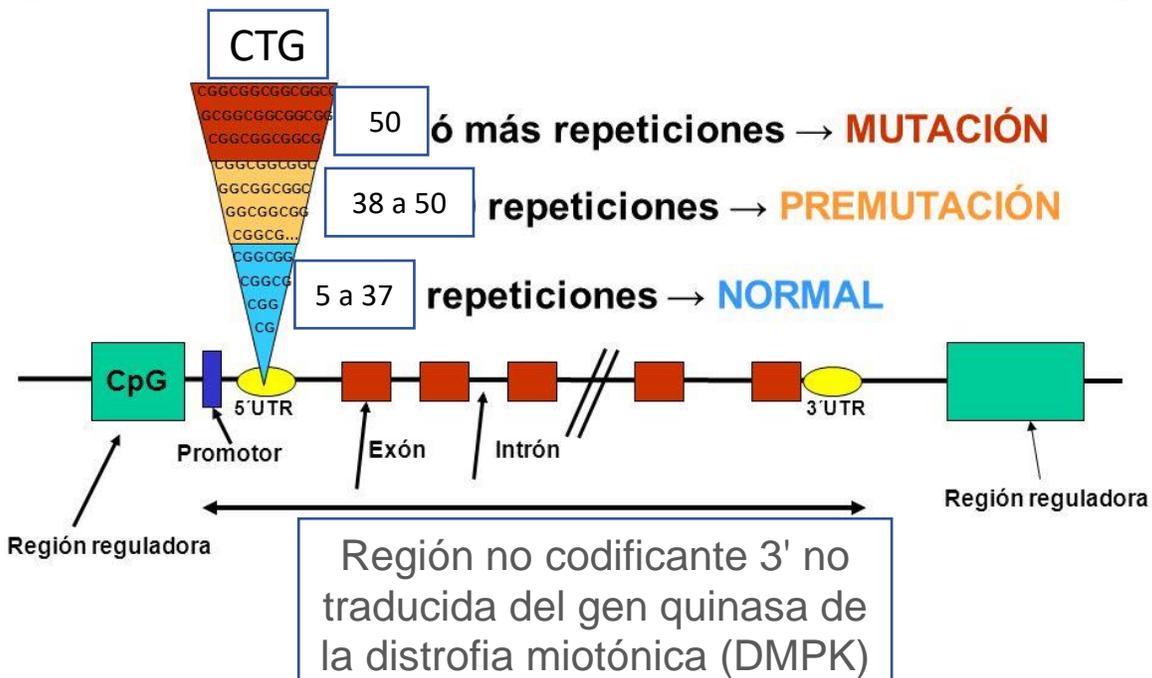
Enfermedad autosómica dominante 19q13.3



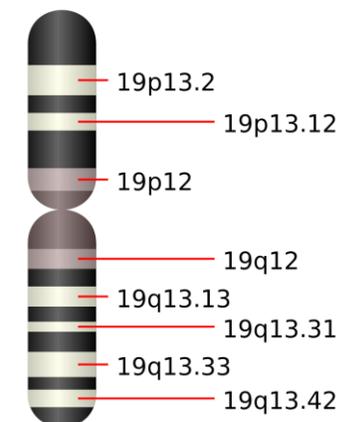
DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT

Enfermedad autosómica dominante 19q13.3

Mutación inestable o por amplificación de tripletes



Enfermedad multisistémica crónica, de progresión lenta, altamente variable



DISTROFIA MIOTÓNICA TIPO 1 O ENFERMEDAD DE STEINERT

Miotonía, debilidad muscular, distrofia muscular, endocrinopatía, cataratas, defecto de conducción cardíaca, disfunción del sistema nervioso central (SNC).

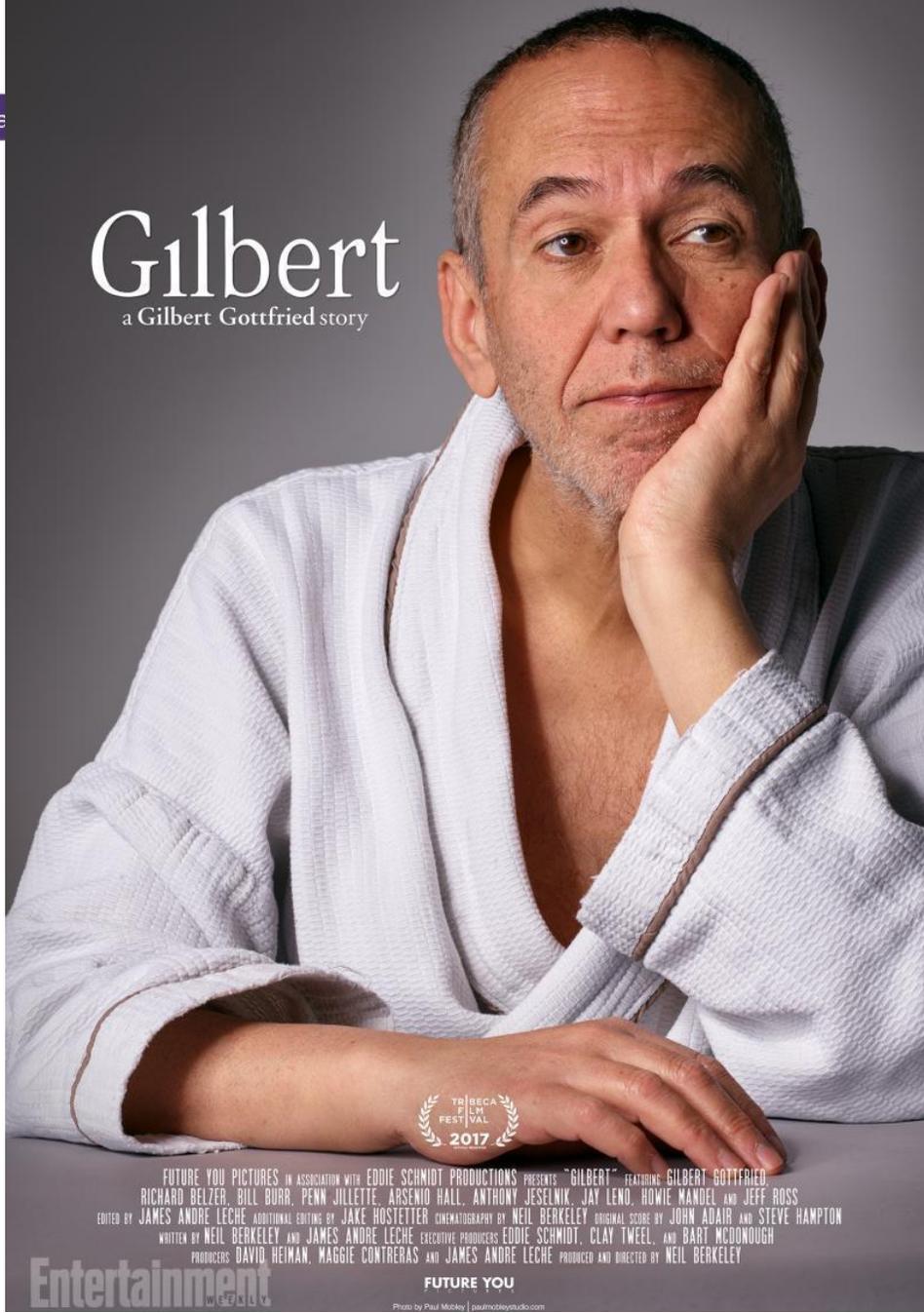
SNC: deterioro de la función motora, deterioro cognitivo, fatiga y depresión.

RM: pueden mostrar atrofia cerebral y/o lesiones hiperintensas de la sustancia blanca en T2/FLAIR

- subcortical: afectan más comúnmente a los lóbulos frontales, pero también pueden observarse en la región temporo-insular. Esta última característica no se observa en la distrofia miotónica tipo 2.

Gilbert

a Gilbert Gottfried story



Gilbert Gottfried



FUTURE YOU PICTURES IN ASSOCIATION WITH EDDIE SCHMIDT PRODUCTIONS PRESENTS "GILBERT" FEATURING GILBERT GOTTFRIED,
RICHARD BELZER, BILL BURR, PENN JILLETTE, ARSENIO HALL, ANTHONY JESELNIK, JAY LENO, HOWIE MANDEL AND JEFF ROSS
EDITED BY JAMES ANDRE LECHÉ ADDITIONAL EDITING BY JAKE HOSTETTER CINEMATOGRAPHY BY NEIL BERKELEY ORIGINAL SCORE BY JOHN ADAIR AND STEVE HAMPTON
WRITTEN BY NEIL BERKELEY AND JAMES ANDRE LECHÉ EXECUTIVE PRODUCERS EDDIE SCHMIDT, CLAY TWEEL, AND BART MCDONOUGH
PRODUCERS DAVID HEIMAN, MAGGIE CONTRERAS AND JAMES ANDRE LECHÉ PRODUCED AND DIRECTED BY NEIL BERKELEY

Entertainment
WEEKLY

FUTURE YOU

Photo by Paul Mackey | paulmckeystudio.com

A stage with red curtains and a spotlight on the floor. The curtains are pulled back, revealing a wooden stage floor. A bright spotlight illuminates the center of the stage. The text "CASO 2" is centered on the stage.

CASO 2

NICOLAS CAGE ELISABETH SHUE
LEAVING LAS VEGAS

"Two enthusiastic
thumbs up!
One of the best
films of the year!"

- SISKEL & EBERT



ALSO AVAILABLE ON LASER DISC!

LUMIERE PICTURES PRESENTS A LILA CAZES PRODUCTION BY MIKE FOGGS WITH NICOLAS CAGE ELISABETH SHUE JULIAN SANDS "LEAVING LAS VEGAS" BY MIKE FOGGS PRODUCED BY JOHN SMITH DIRECTED BY WALDEMAR KALINOWSKI

CASTING BY ANITA DELAN QUINN COSTUME DESIGNER PAIGE SIMPSON EXECUTIVE PRODUCERS JOHN O'BRIEN PRODUCED BY MIKE FOGGS LILA CAZES AND ANNE STEWART WRITTEN BY MIKE FOGGS

SOUNDTRACK AVAILABLE ON PAVANA RECORDS RELEASED THROUGH U.S. RECORDS





Hombre de 66 años

ANTECEDENTES PERSONALES

- Hipertensión arterial. Hepatitis B pasada.
- Hábitos tóxicos: Consumo enólico de 6 UBEs/ día. Fumador de 2 cajetillas / día.
- Tratamiento: Diovan 160.

MOTIVO DE CONSULTA Y ENFERMEDAD ACTUAL:

Médico de atención primaria → alteración del estado general.
Según su hija (que no convive con él) → deterioro importante con pérdida de peso (que el paciente refiere de 3-4 kg), tendencia a falta de aseo y descuido (comprobado por familia en su domicilio), permanece cada vez más tiempo en casa, encerrado, con persianas bajadas...
Interrogado el paciente → ninguna clínica focalizadora sólo la pérdida de peso y apetito, sin fiebre ni sudoración nocturna.



Hombre de 66 años

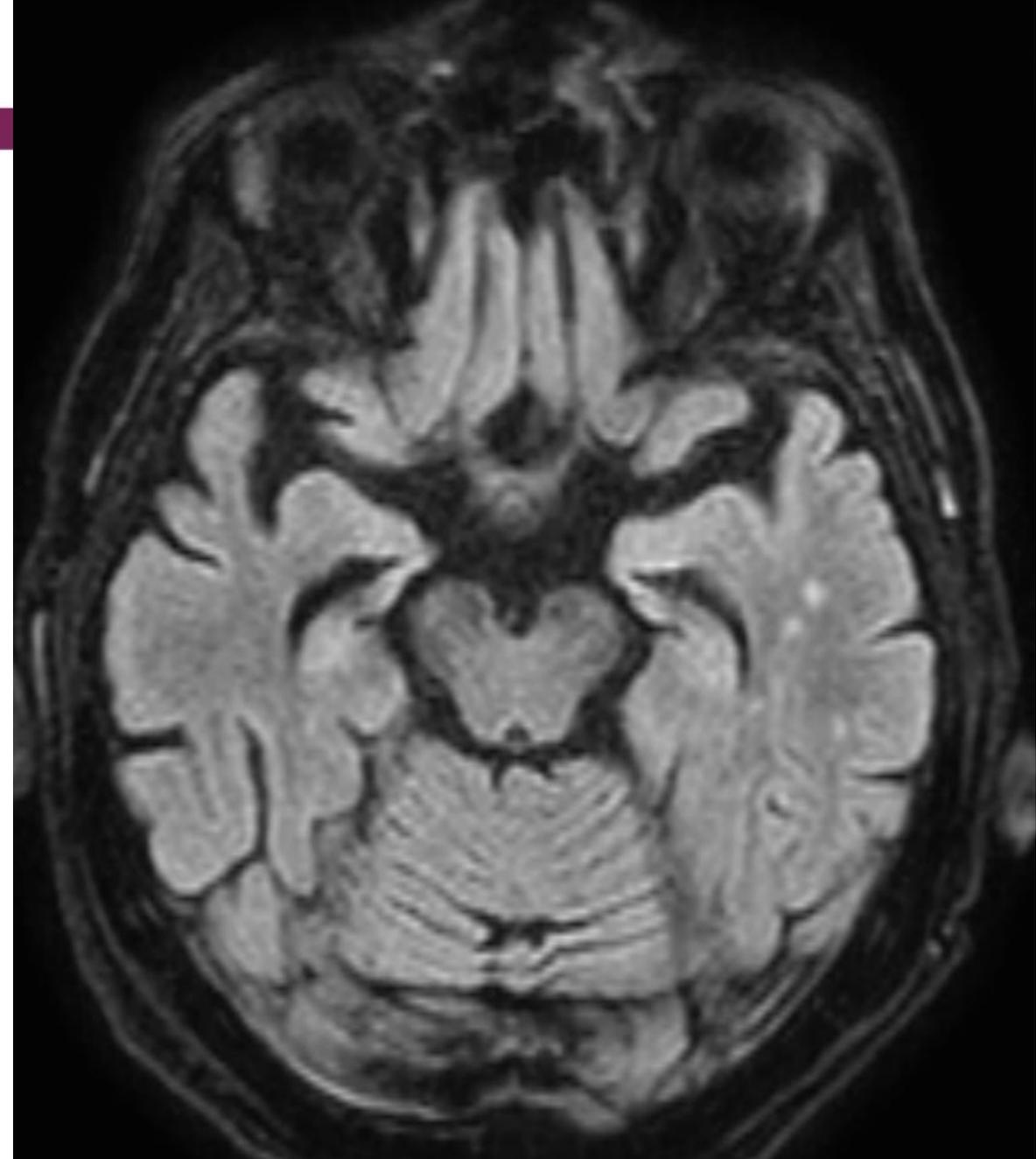
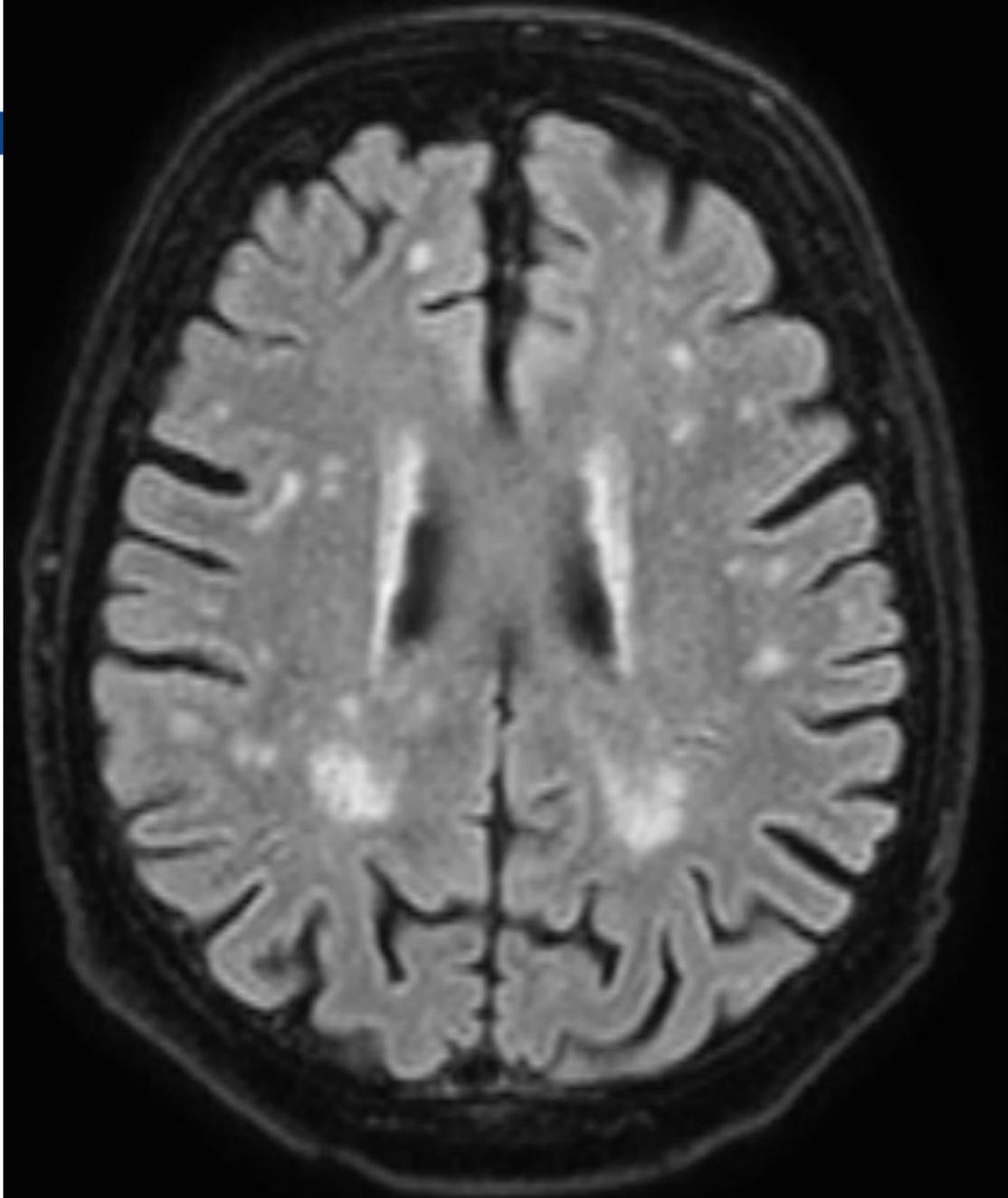
EXPLORACIÓN FÍSICA :

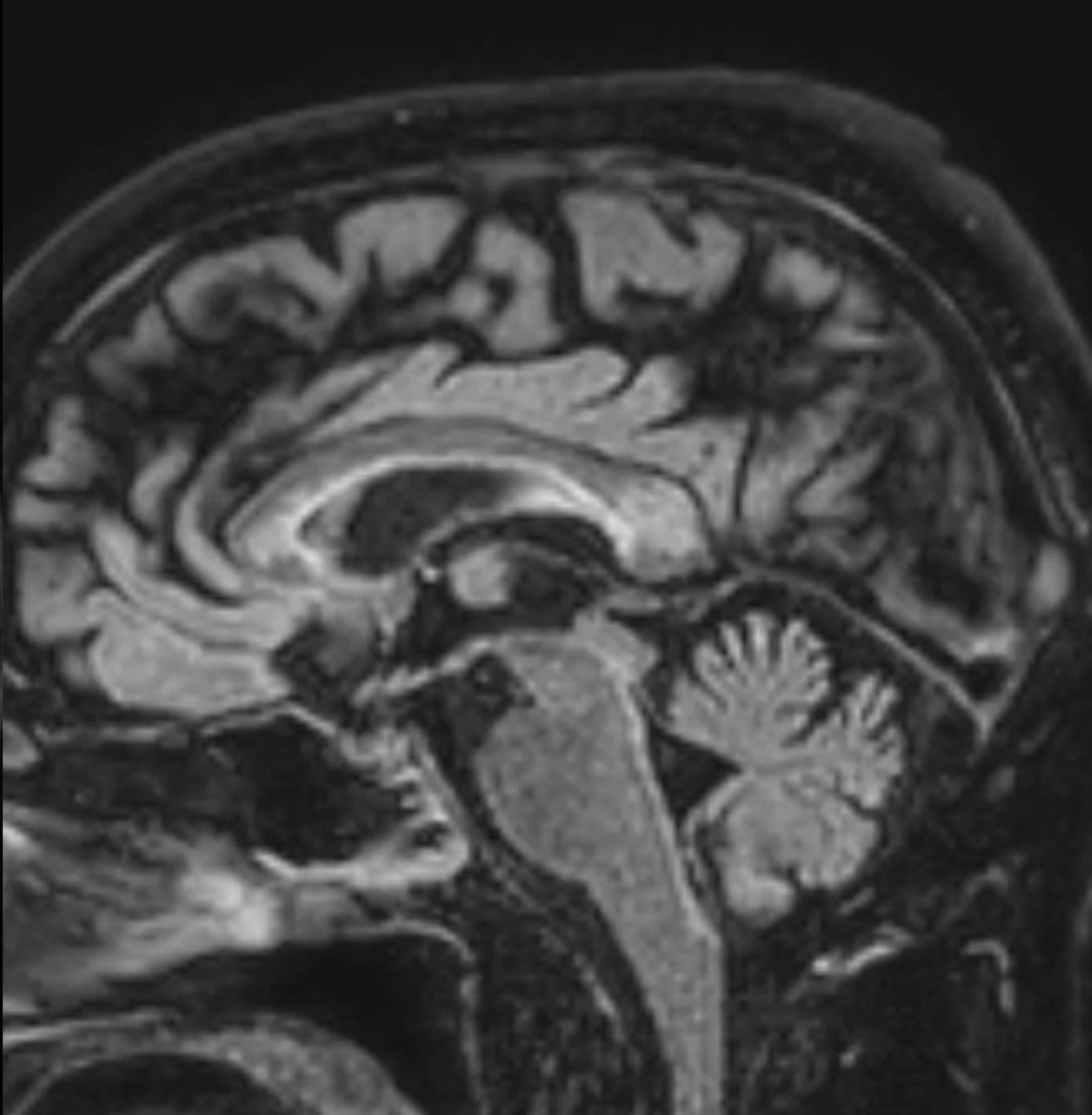
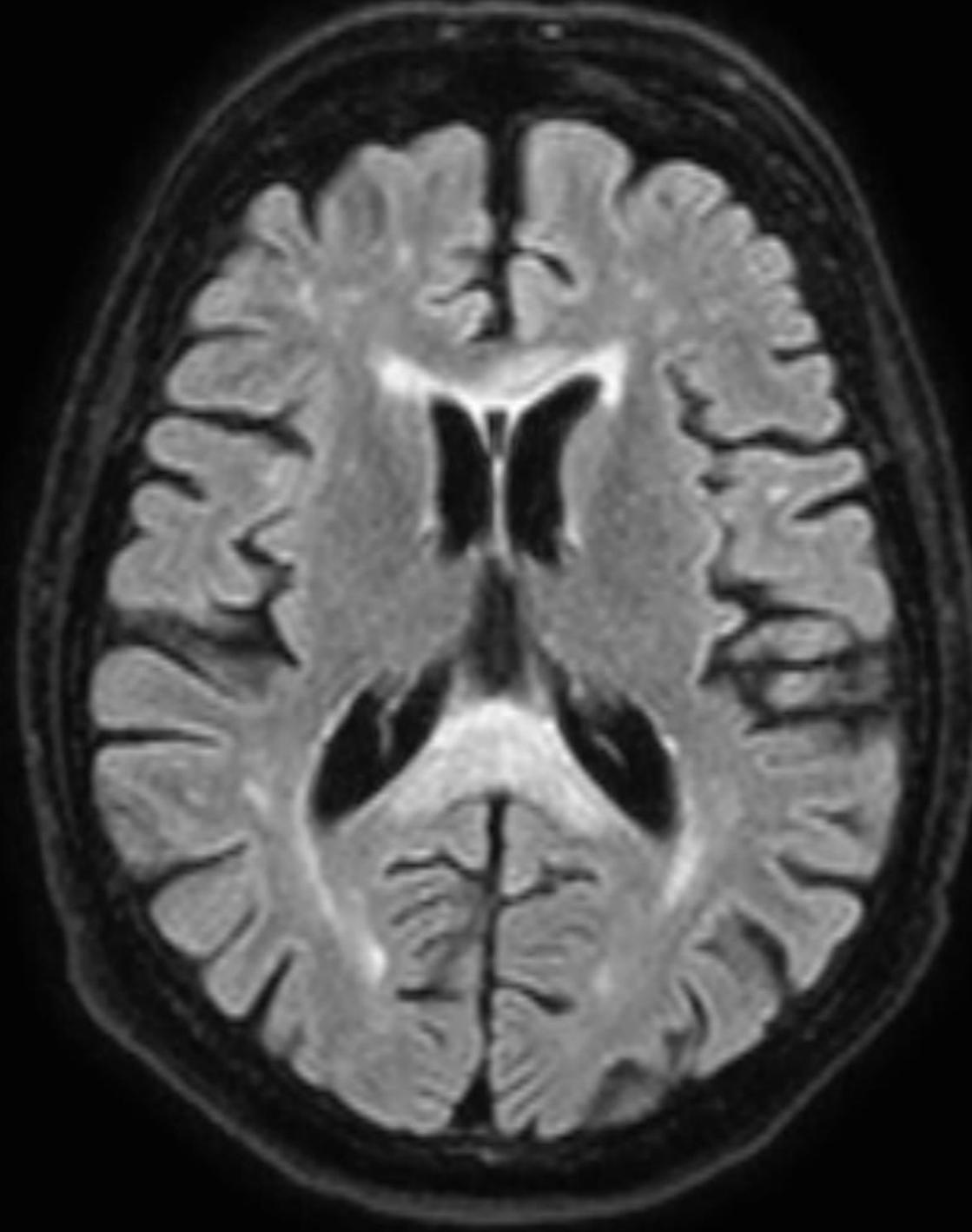
TA 155/90, afebril, FC 72.

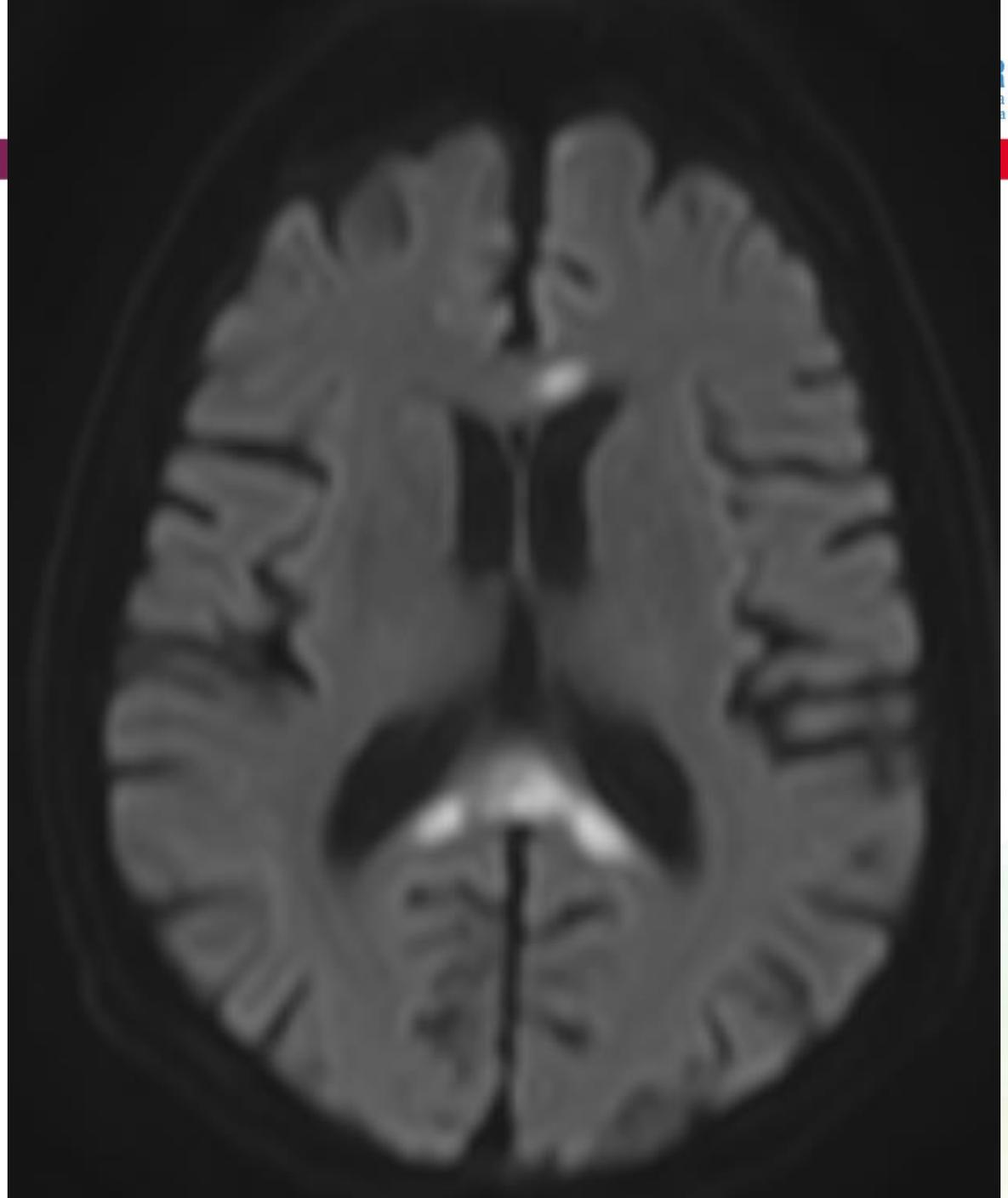
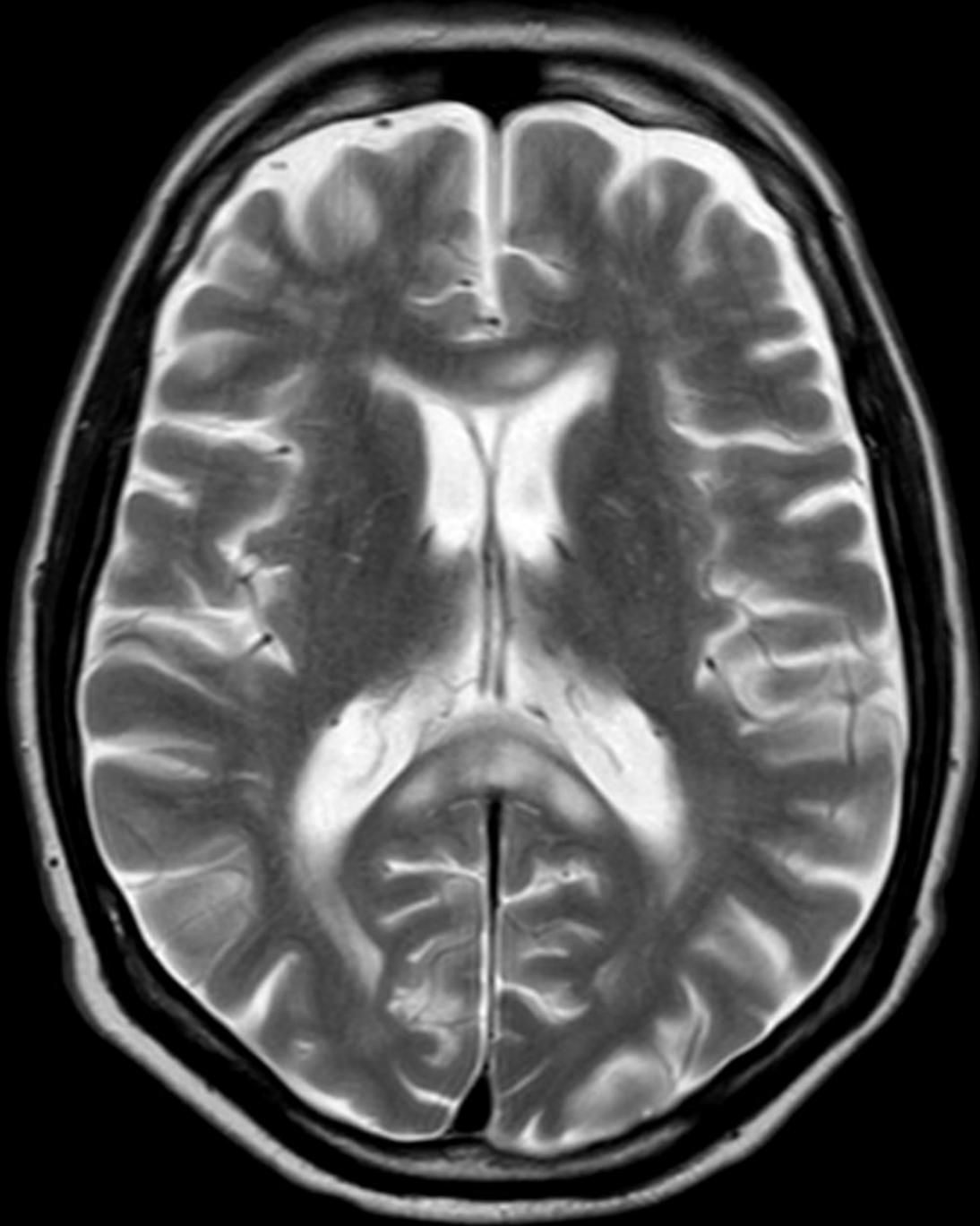
Consciente, colaborador, orientado en espacio, parcialmente en tiempo.
Ligeramente bradipsíquico. Aceptable estado general.

No adenopatías en territorios accesibles.

AC rítmica, sin soplos. AP ruidos resp conservados. ABD ruidos

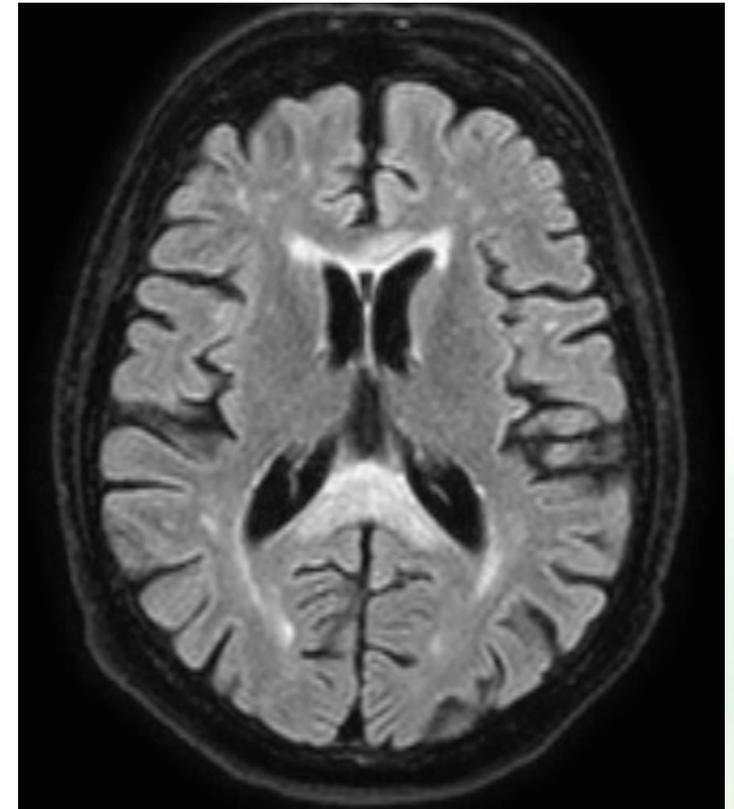






¿QUÉ TIENE EL PACIENTE?

- A. Un síndrome de Susac
- B. Un Marchiafava Bignami
- C. Un infarto del cuerpo calloso
- D. Una enfermedad del trastorno del espectro de la neuromielitis óptica (NMOS)



slido

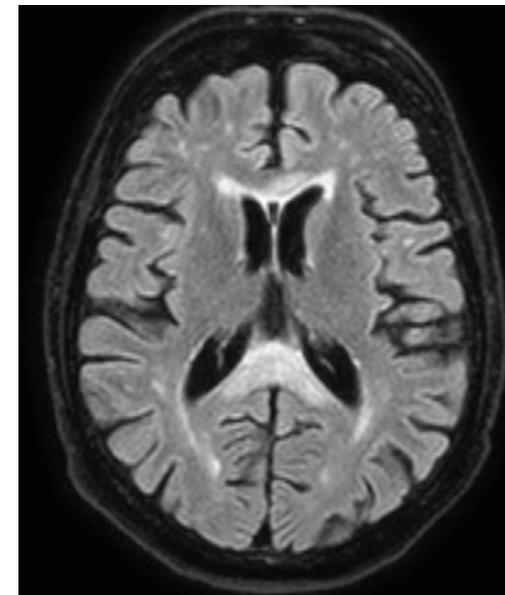


¿Qué tiene el paciente?

 Start presenting to display the poll results on this slide.

MARCHIAFAVA BIGNAMI

Neurotoxicidad inducida por alcohol +
deficiencia de las ocho formas del grupo de
vitaminas B



Etanol

Hipovitaminosis (B1)
Estrés oxidativo

Alteración del metabolismo
de los hidratos de carbono
Reducción de
neurotransmisores

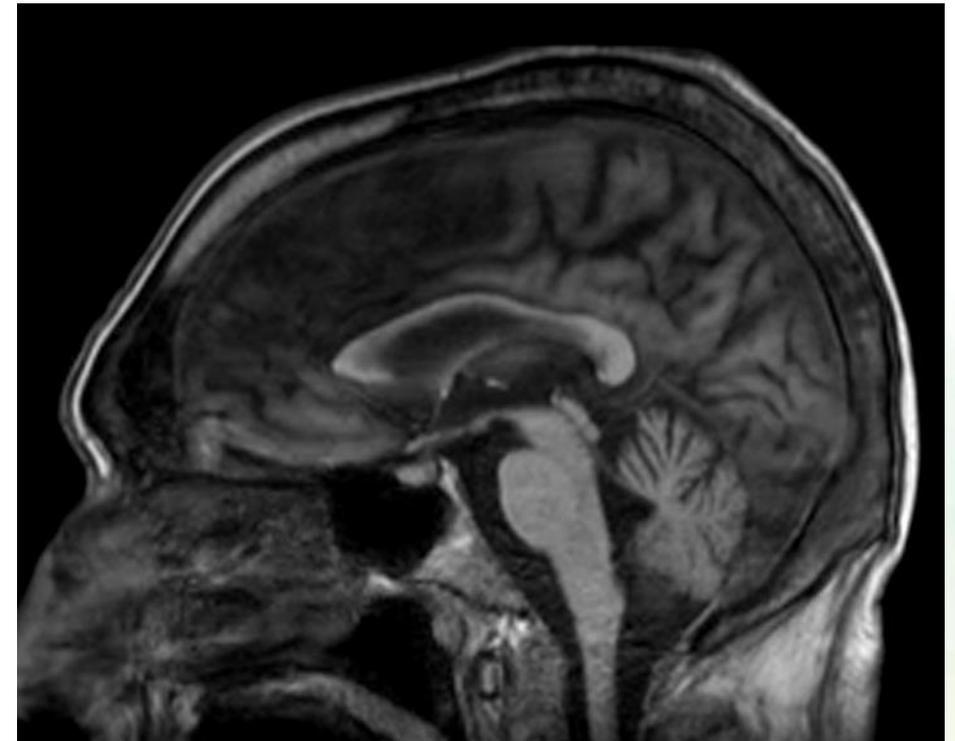
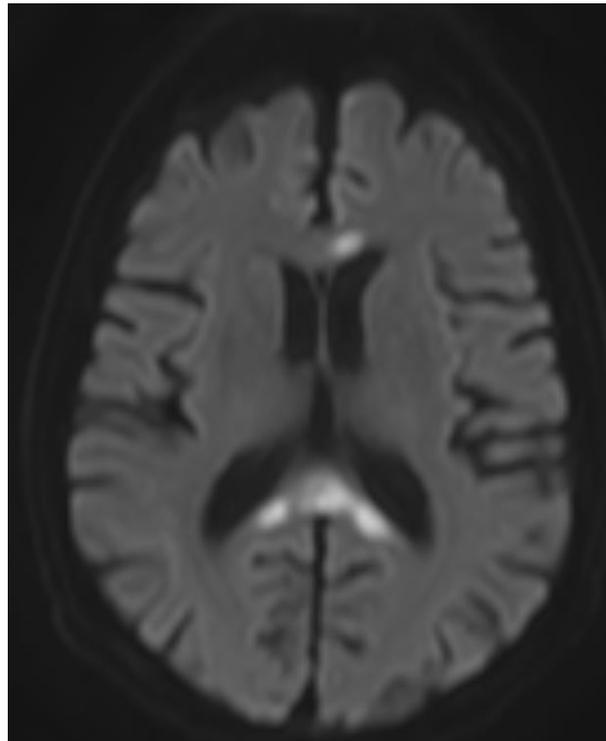
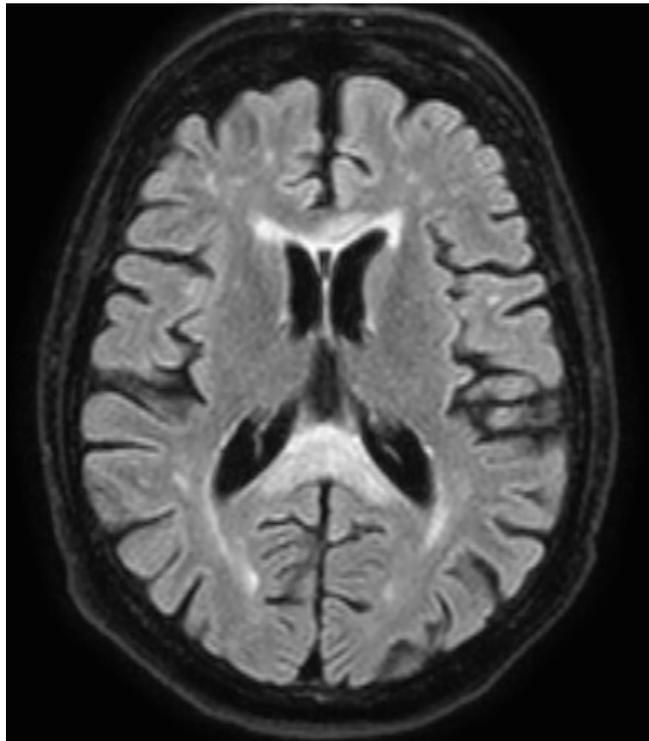
Fallo en la síntesis de
mielina y glutatión

Terrence Y, StatPearls 2023

MARCHIAFAVA BIGNAMI

1^a fase: edema citotóxico con rotura de la barrera hematoencefálica

2^a fase: desmelinización focal y necrosis → atrofia

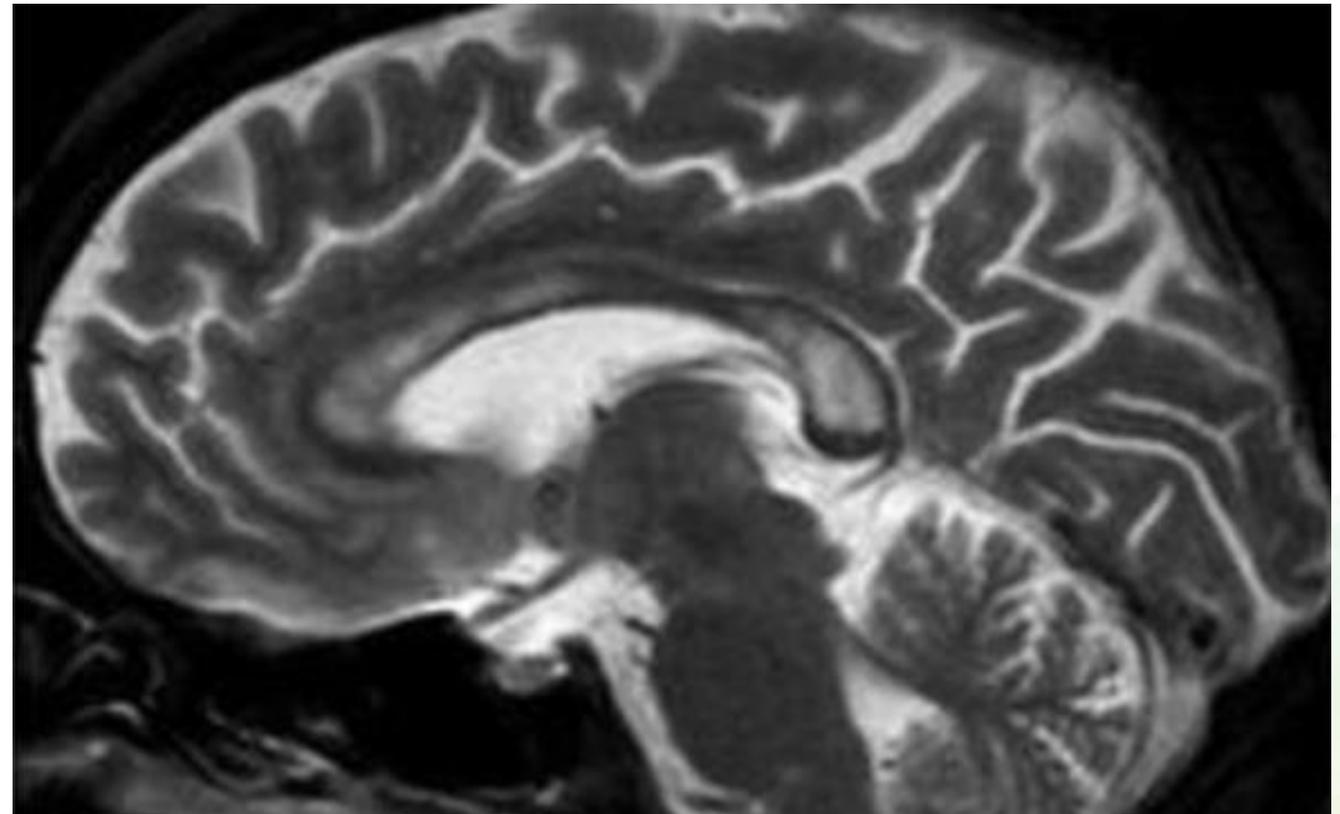


MARCHIAFAVA BIGNAMI

Signo del sandwich: afectación de la región central del cuerpo calloso en el cuerpo y esplenio, respetando la periferia y las capas ventrales

Bourekas EC , AJR 2002

Kumar K S. J Clin Diagn Res. 2014



NICOLAS CAGE ELISABETH SHUE
LEAVING LAS VEGAS

"Two enthusiastic
thumbs up!
One of the best
films of the year!"

- SISKEL & EBERT



ALSO AVAILABLE ON LASER DISC!

LUMIERE PICTURES PRESENTS A LILA CAZES PRODUCTION BY MIKE FOGGS WITH NICOLAS CAGE ELISABETH SHUE JULIAN SANDS "LEAVING LAS VEGAS" BY MIKE FOGGS PRODUCED BY JOHN SMITH DIRECTED BY WALTER HILL

CASTING BY ANITA DELAN QUINN COSTUME DESIGNER PAUL SIMPSON AND STUART RESEN PRODUCTION DESIGNER JOHN O'BRIEN EXECUTIVE PRODUCERS MIKE FOGGS LILA CAZES AND ANNE STEWART PRODUCED BY MIKE FOGGS

SOUNDTRACK AVAILABLE ON PAVANA RECORDS RELEASED THROUGH U.S. RECORDS



A stage with red curtains and a spotlight on the floor. The curtains are pulled back, revealing a wooden stage floor. A bright spotlight illuminates the center of the stage. The text "CASO 3" is centered on the stage.

CASO 3

CILLIAN
MURPHY

EMILY
BLUNT

MATT
DAMON

ROBERT
DOWNEY JR.

FLORENCE
PUGH

A FILM BY CHRISTOPHER NOLAN

OPPENHEIMER

7

21

23

THE WORLD FOREVER CHANGES



SHOT WITH **IMAX** FILM CAMERAS

WRITTEN FOR THE SCREEN AND DIRECTED BY CHRISTOPHER NOLAN

SYNCOPE

THE TEN COMMANDMENTS

© 2023 UNIVERSAL STUDIOS
TM & © 2023 TRADEMARKS OF UNIVERSAL





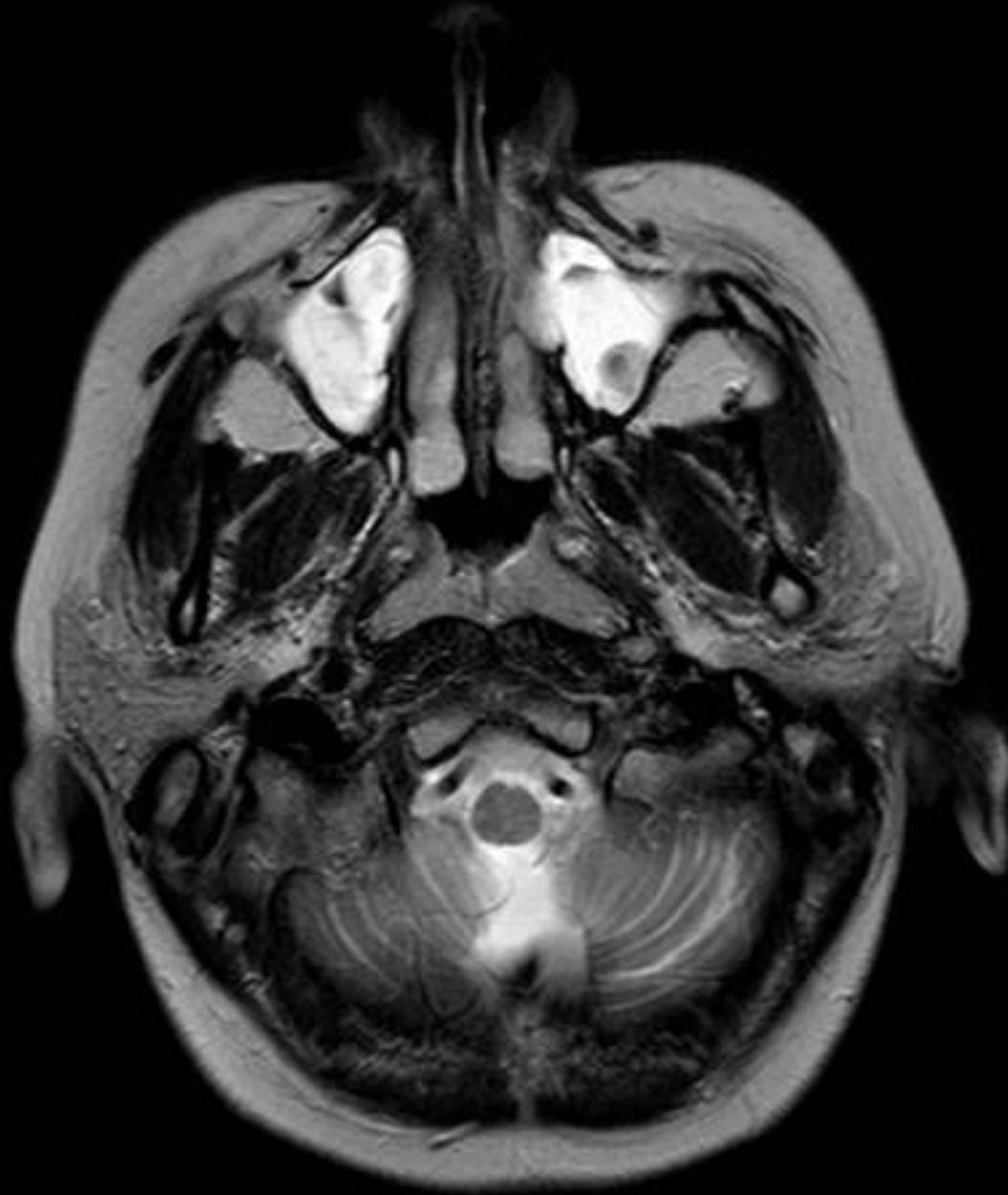
ANTECEDENTES PERSONALES

- TCE, ¿hipogonadismo?

MOTIVO DE CONSULTA Y ENFERMEDAD ACTUAL:

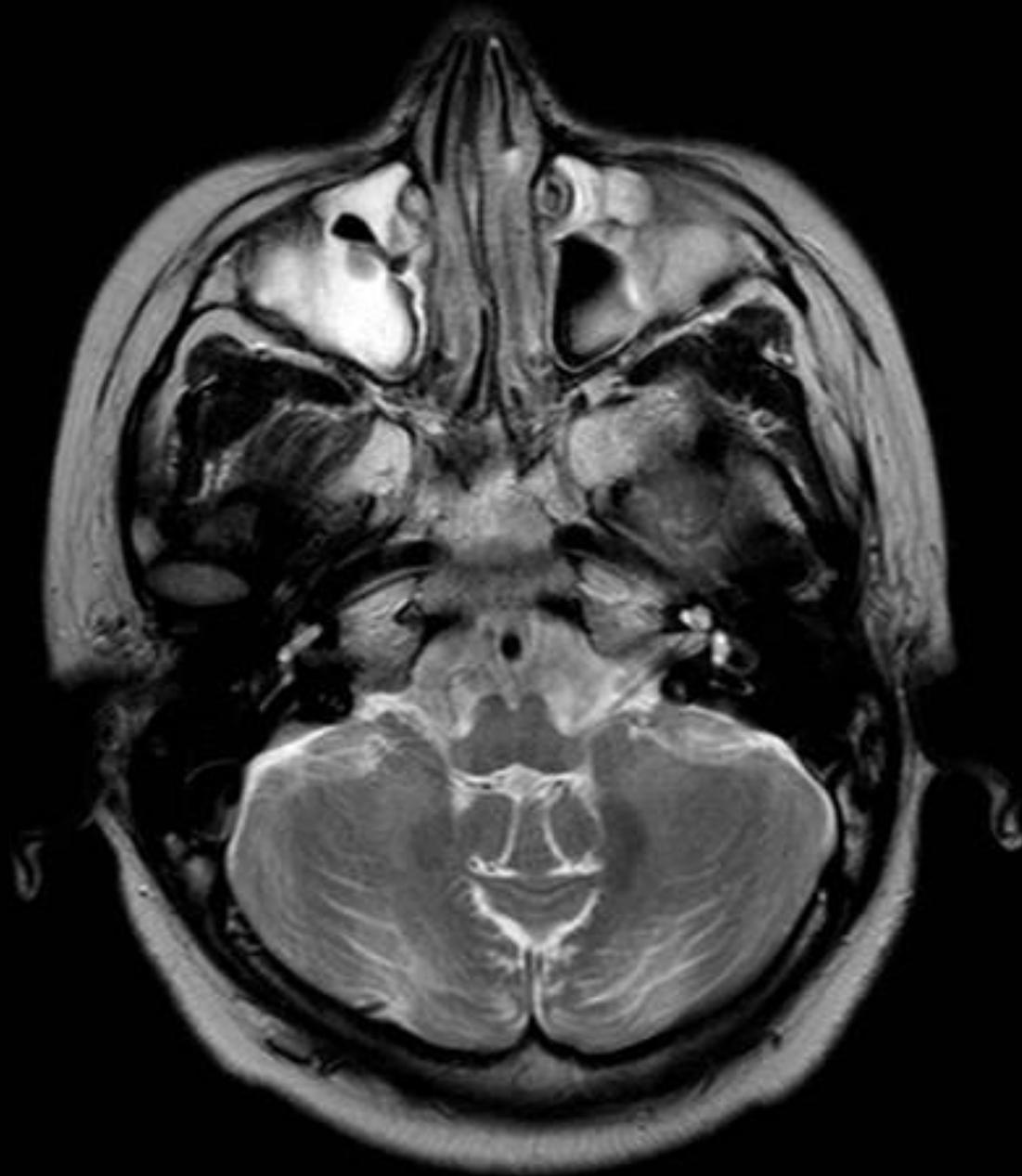
Diplopia de 5 meses de evolución tras cambio de gafas.

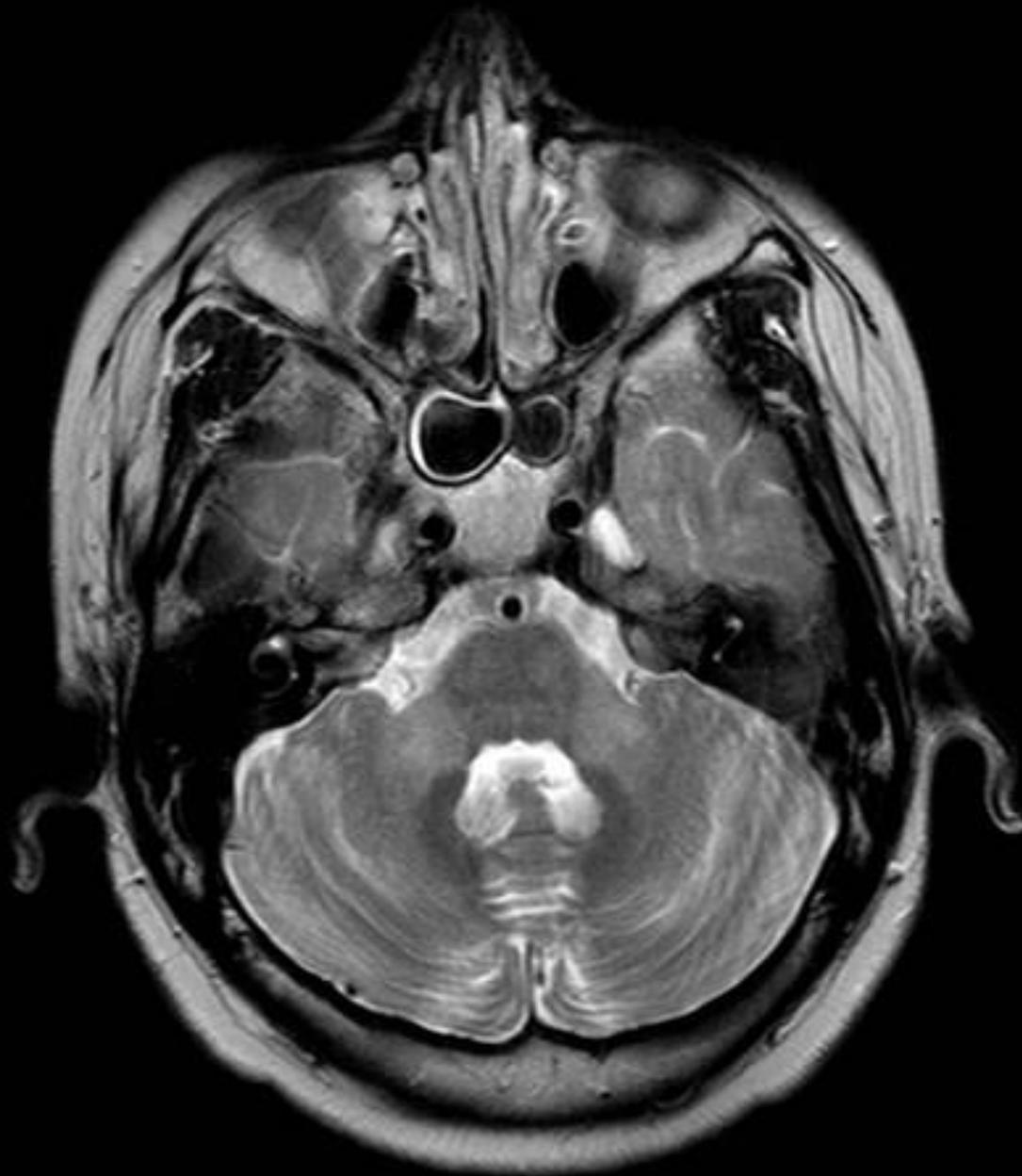
Hombre de 21 años





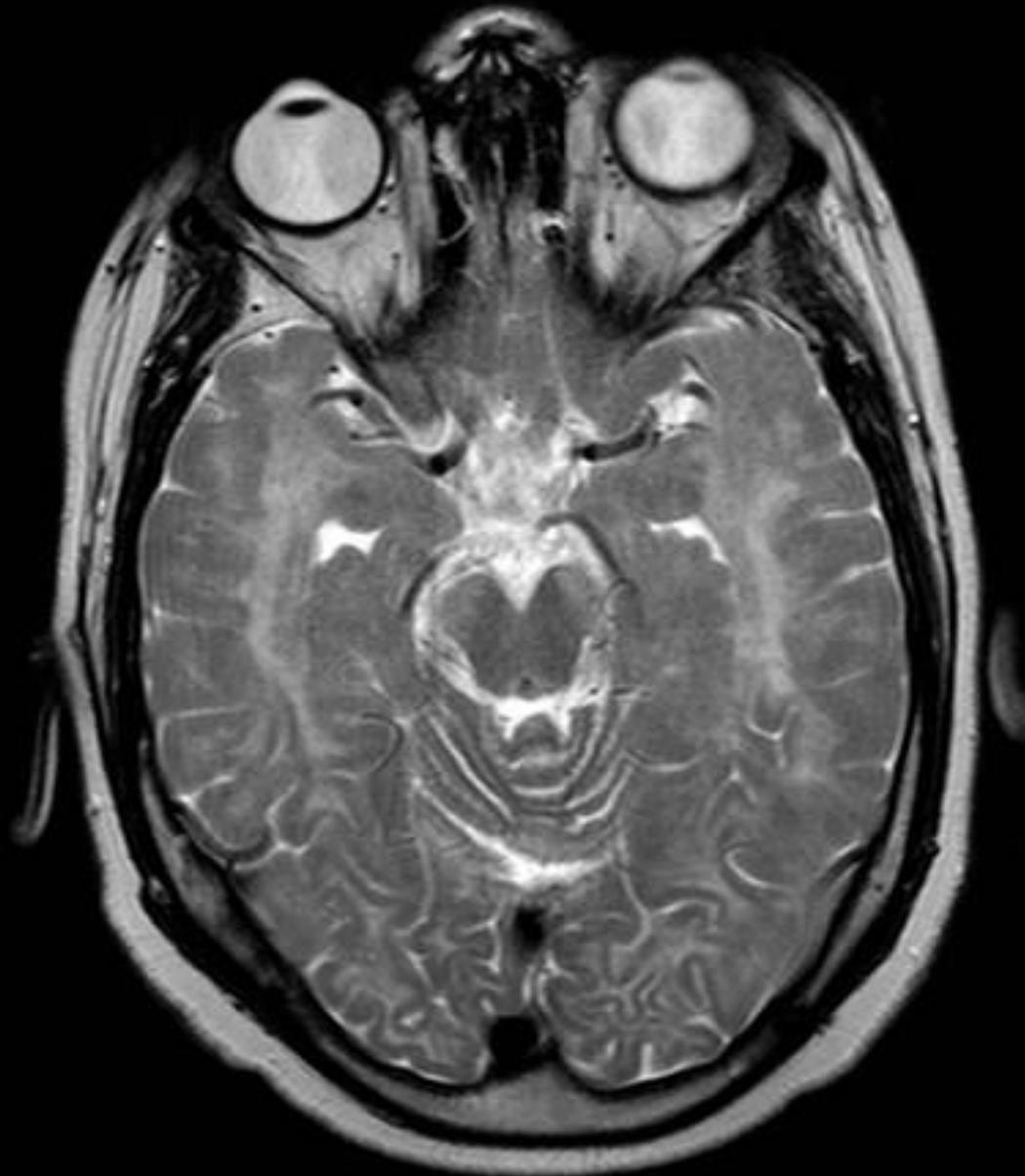


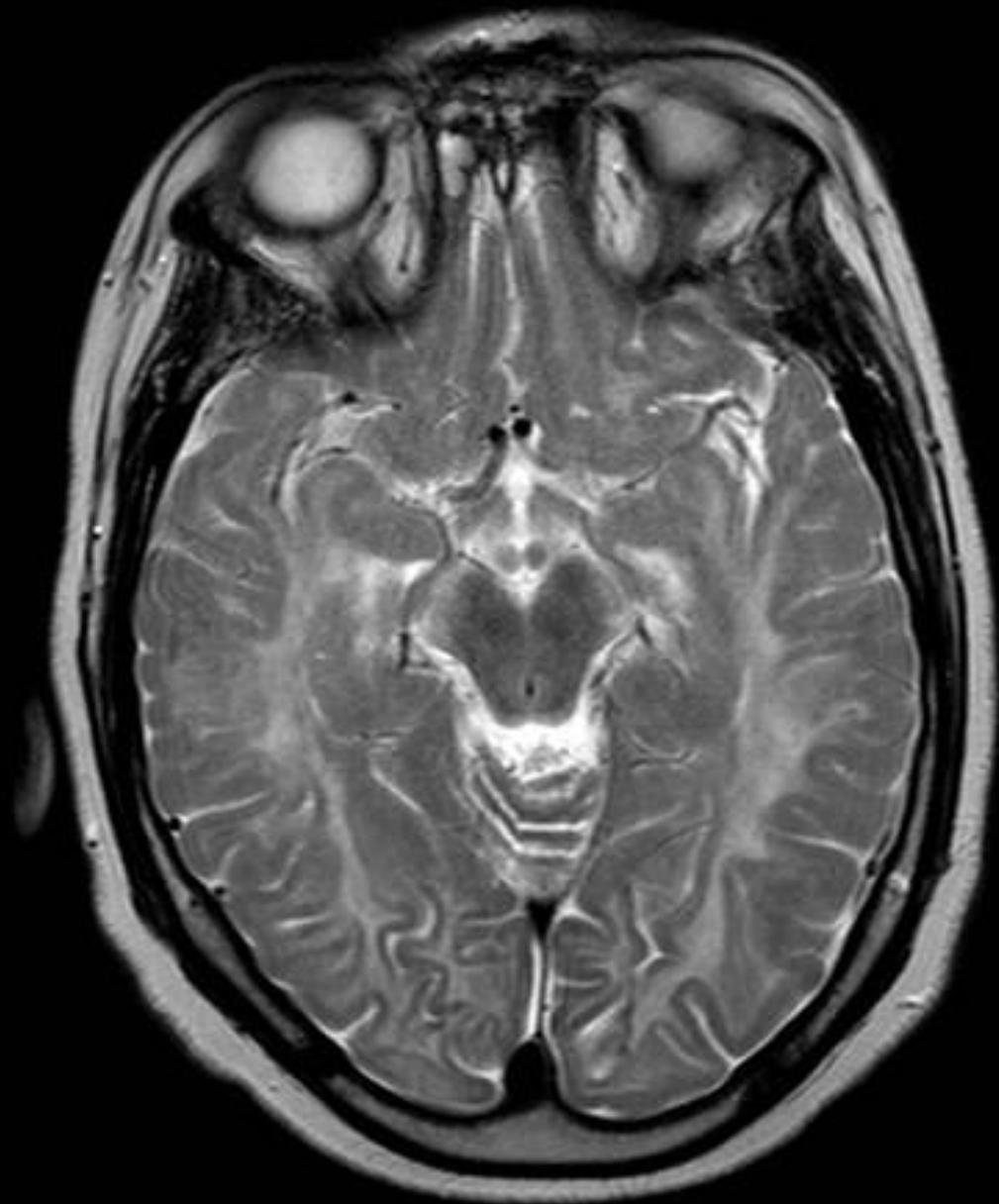


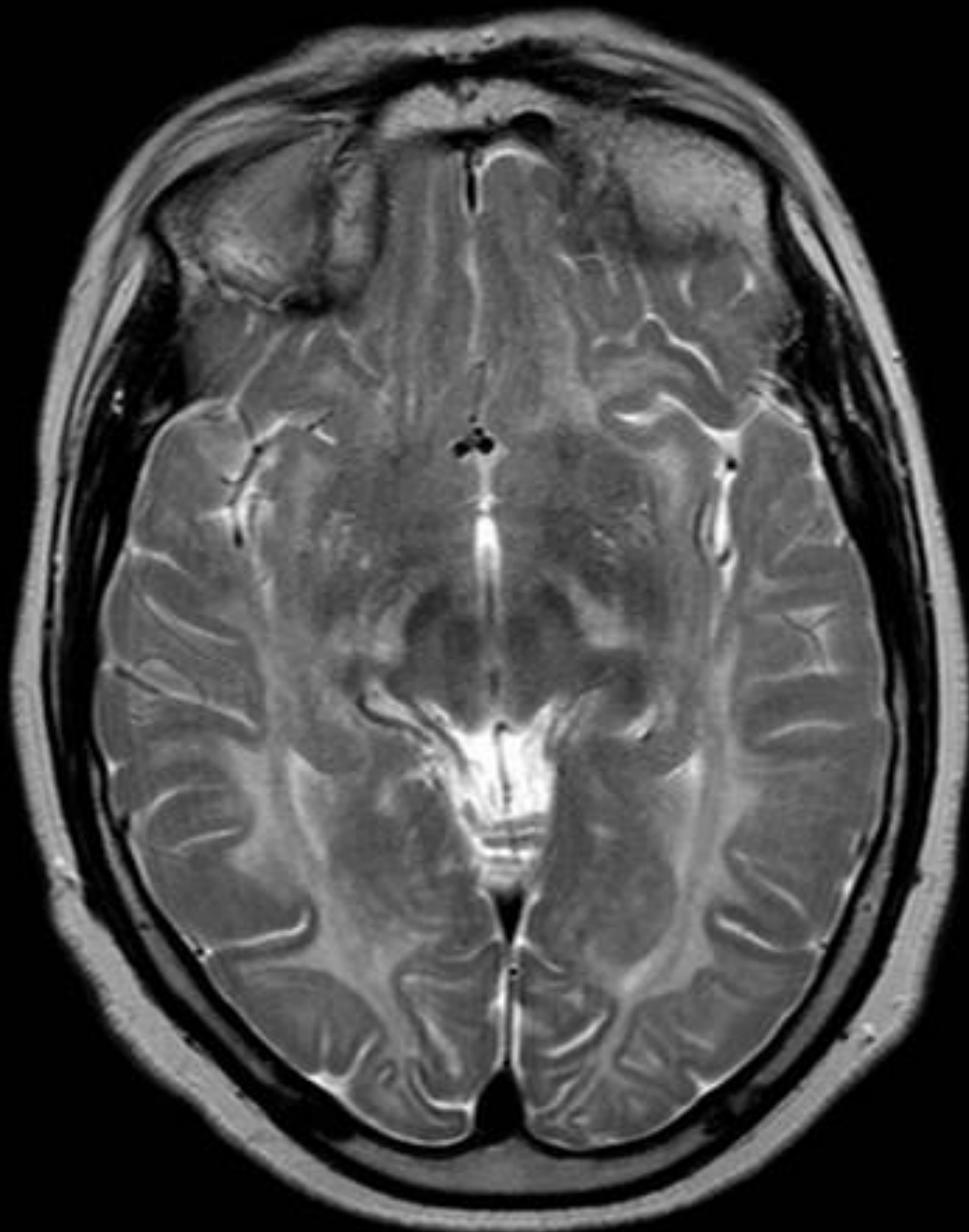


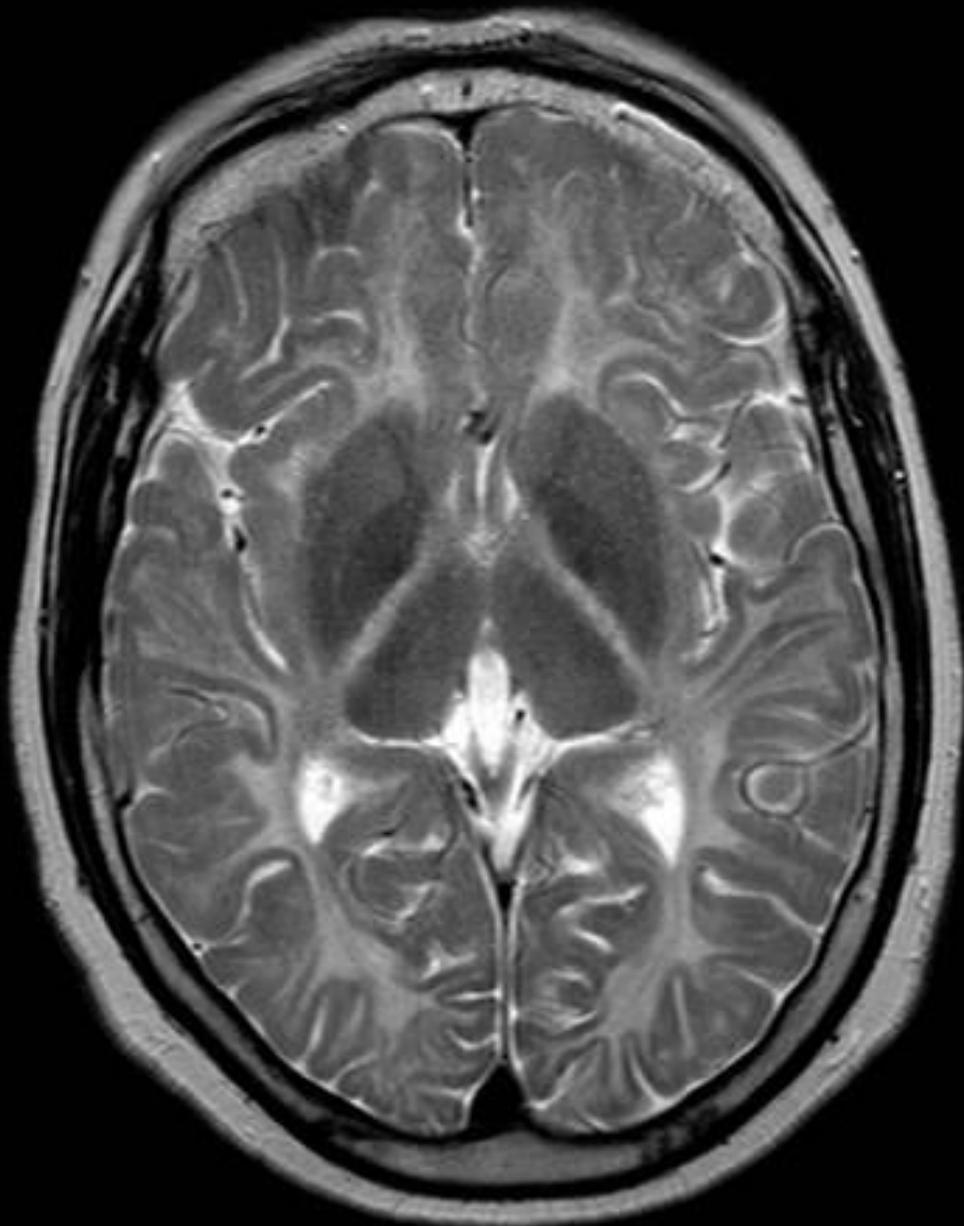


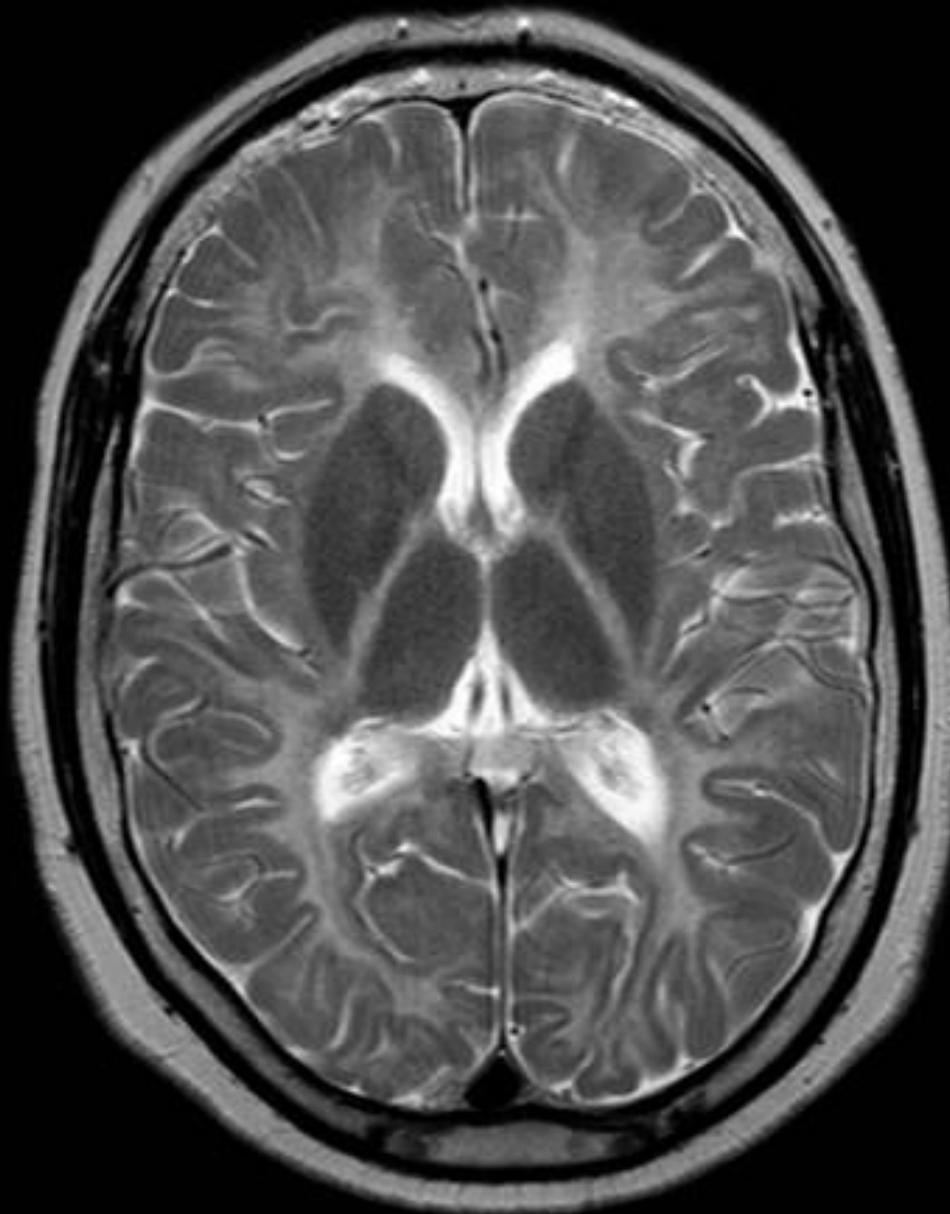


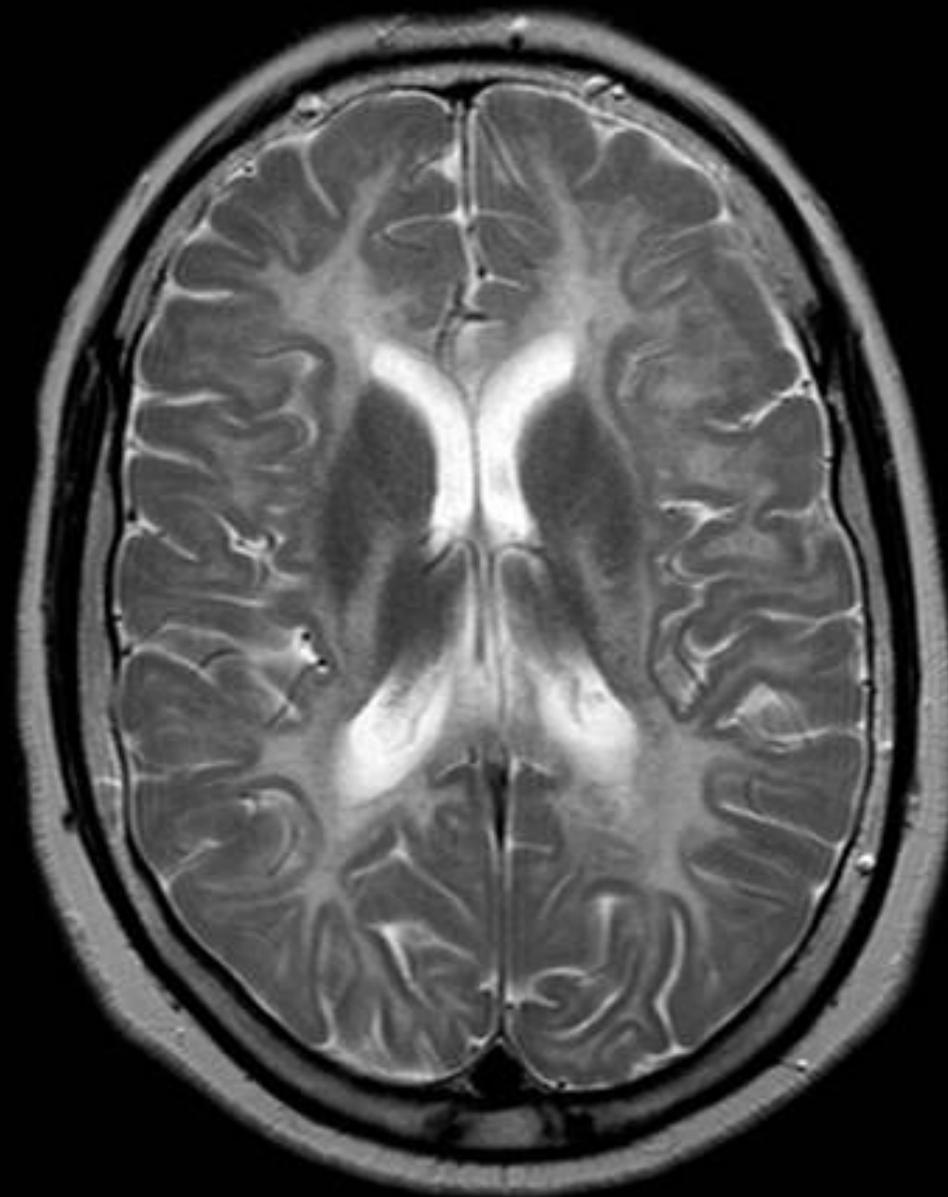


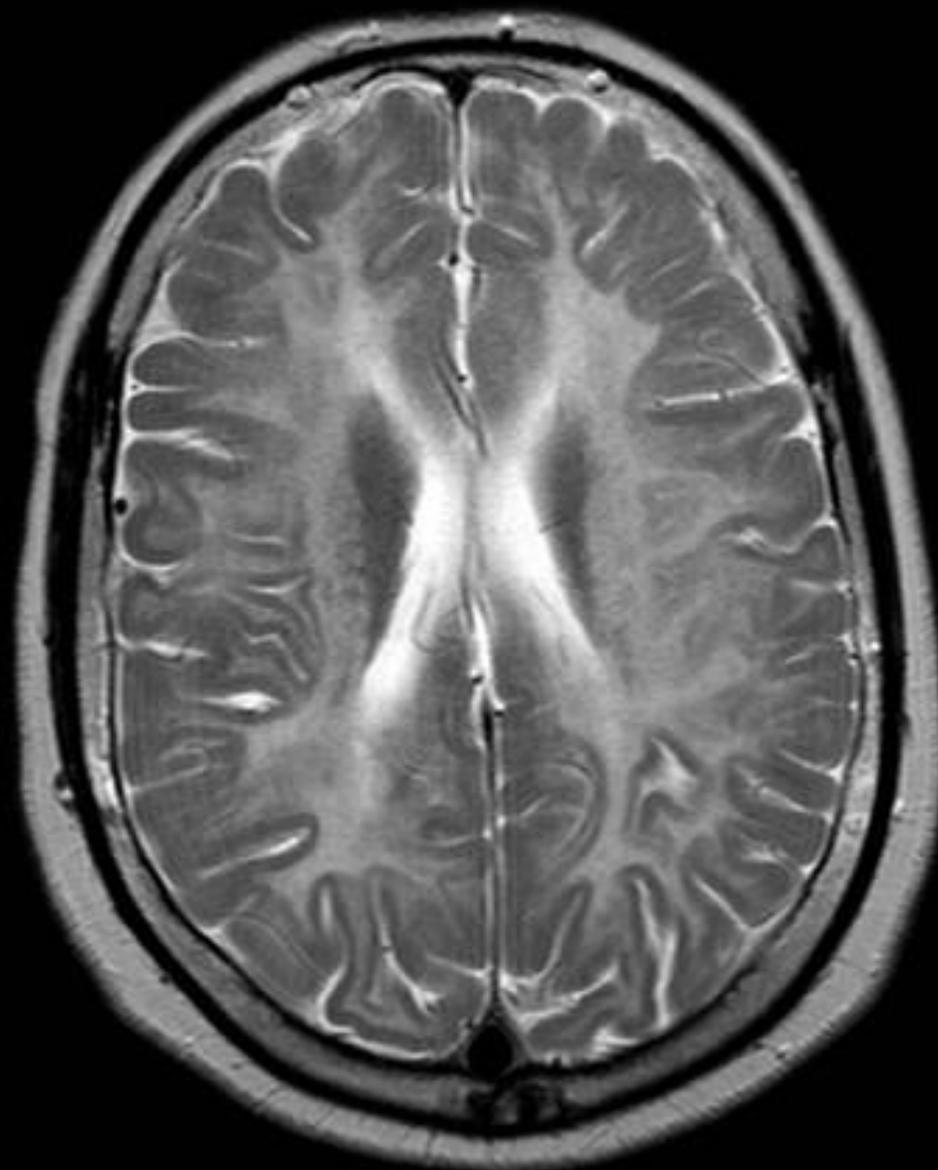




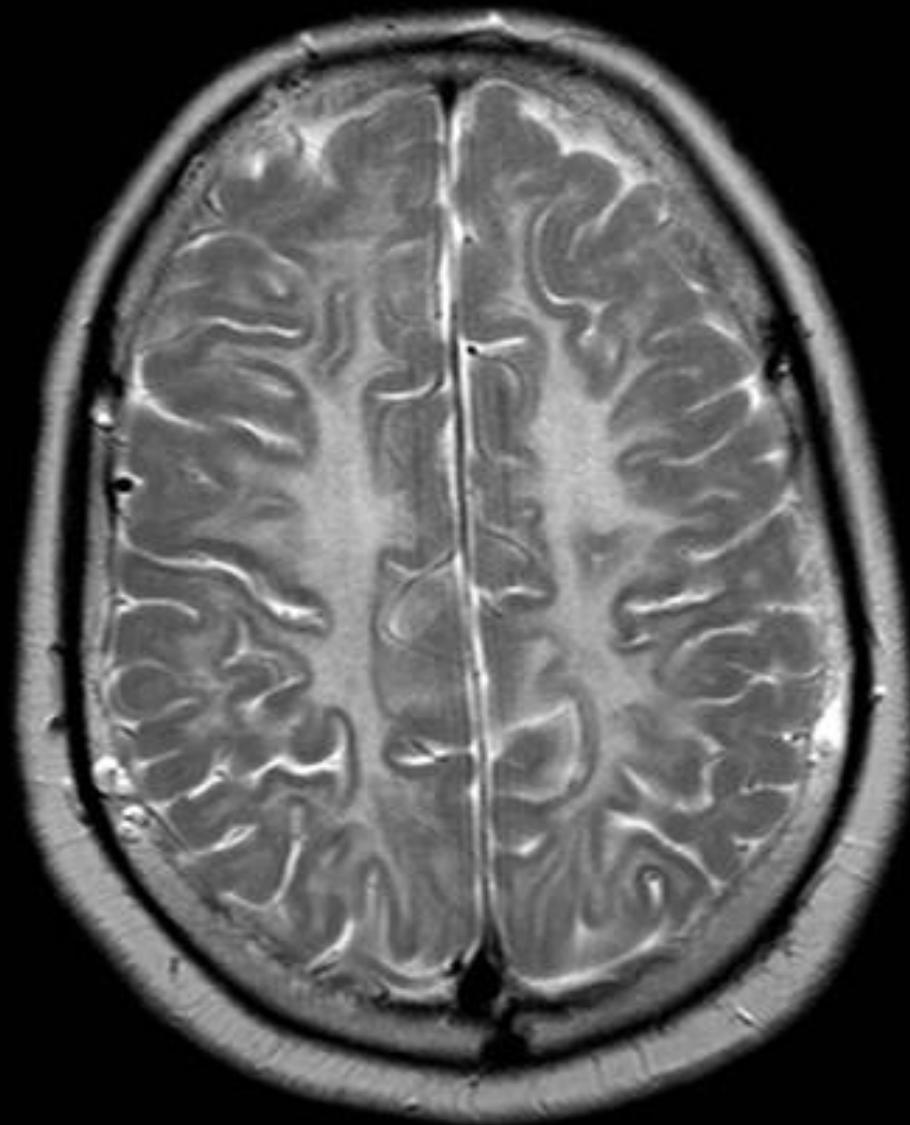


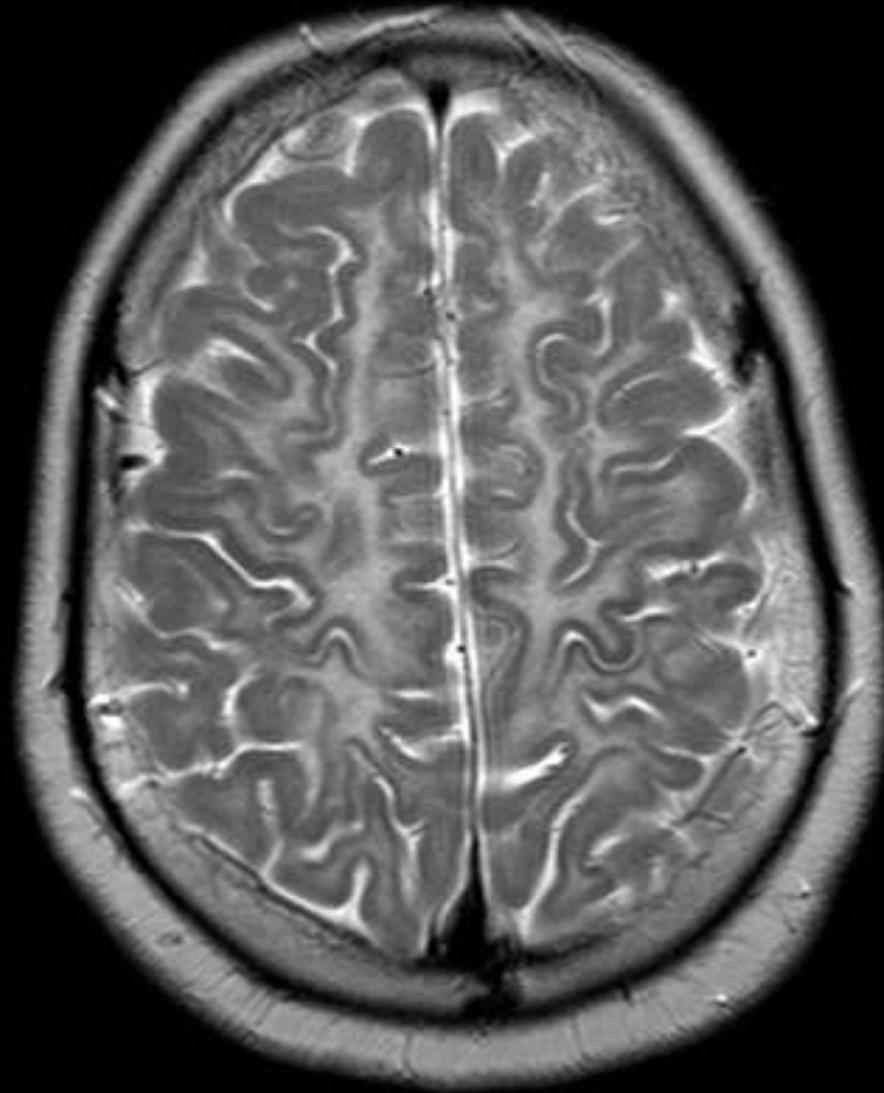


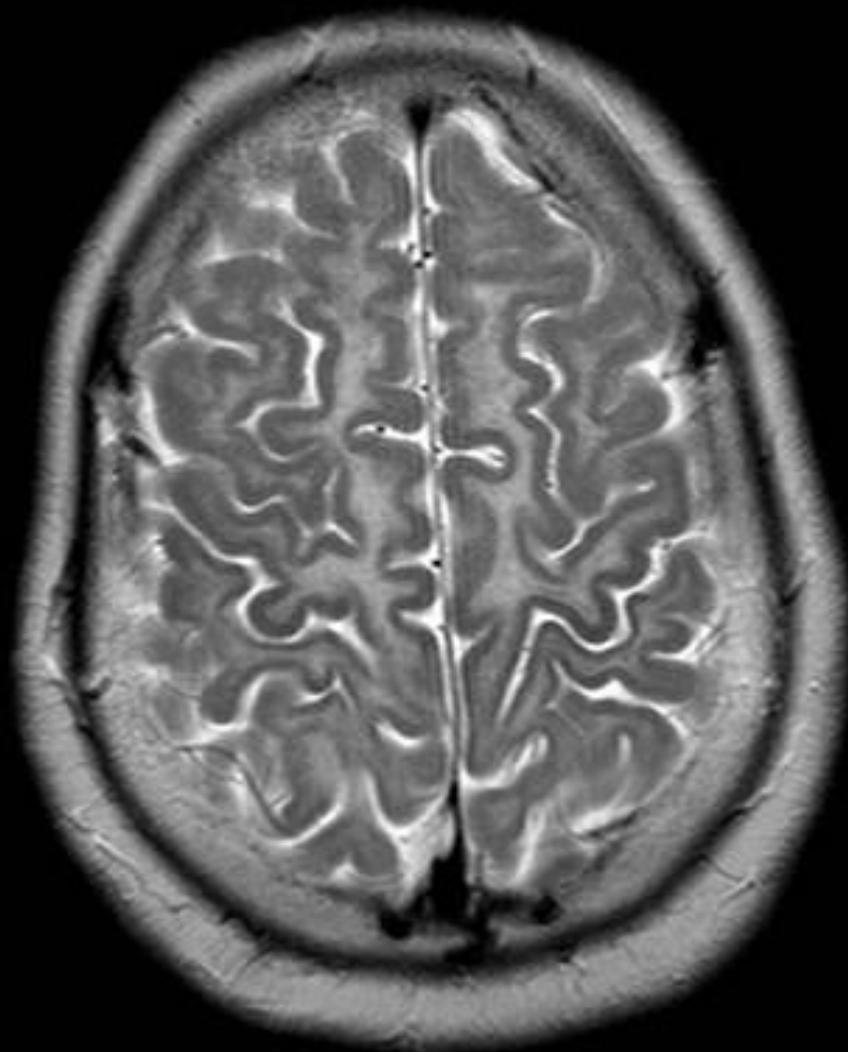


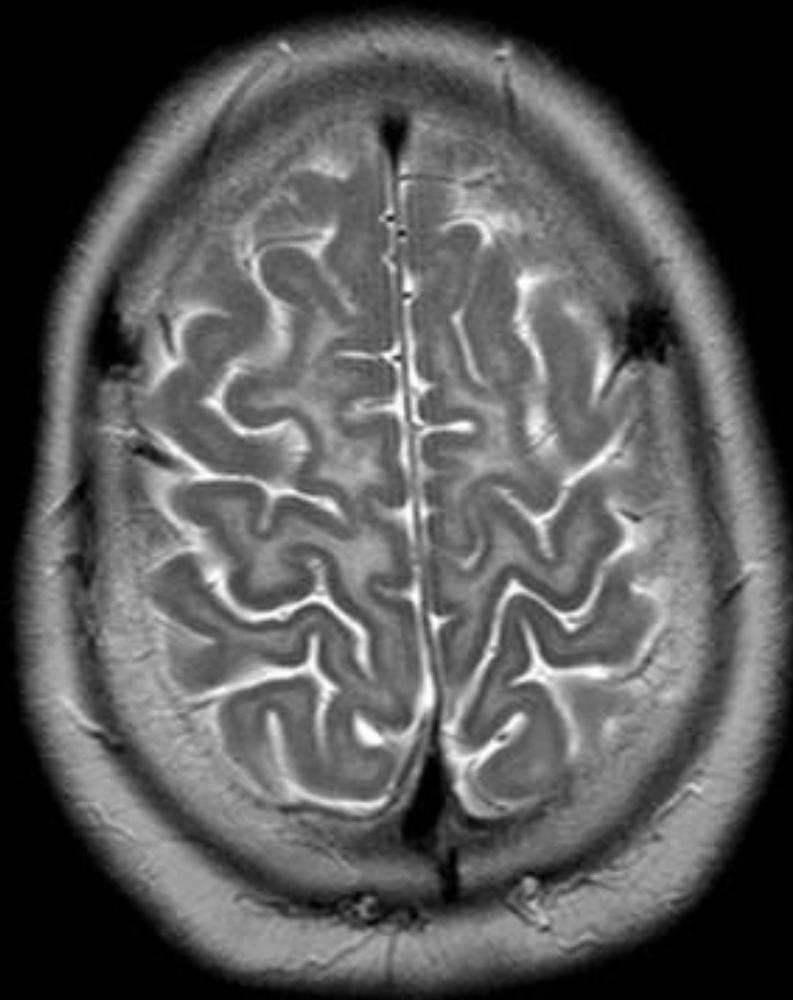


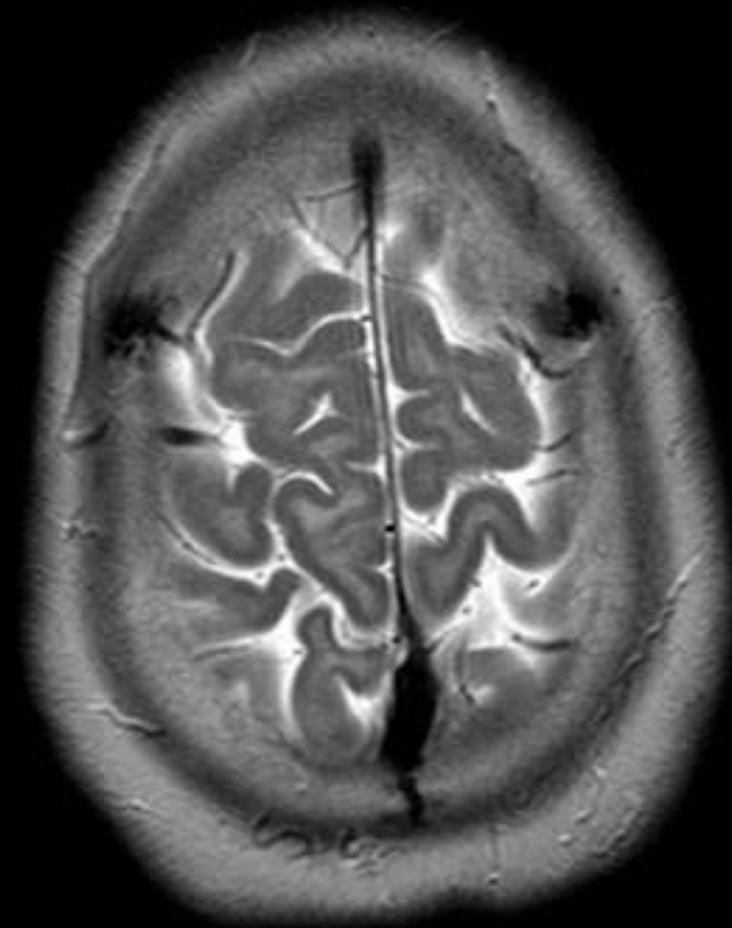














Hombre de 21 años

Refracción:	(IPF)
Polo Posterior O.D.:	N
Polo Posterior O.I.:	N
Medicación:	gentadexa+voltaren x3x2x1
Comentario:	revisar graduacion
MOTILIDAD:	COMENTARIO: no torticolis
	IPF - Dra. Pérez



Hombre de 21 años

ANTECEDENTES PERSONALES

Nacido de embarazo y parto normal. PRN: 3.450. Marcha a los 9 meses, lenguaje a los 15 meses.

7 años se cayó de la bici y desde entonces dice la madre que camina mal
10 años fue visto por neuropediatra.

Dentición tardía con agenesia de dientes.

Empezó a tener sobrepeso en torno a los 11-12 años.

El desarrollo puberal no ha sido normal, y no ha sido tratado. Comportamiento adecuado en casa y en el cole

No HTA. Hiperglucemia. Ni Hipercolesterolemia.

No Hábitos tóxicos

No AMC

Retraso psicomotor

Profesión: Colegio san rafael



Hombre de 21 años

EXPLORACIÓN FÍSICA

Pares craneales:

Campimetría normal.

MOE parece un robbing ocular bilateral tanto en mirada vertical como horizontal. PIC y NR V y VIIp normales. Resto de pares normales.

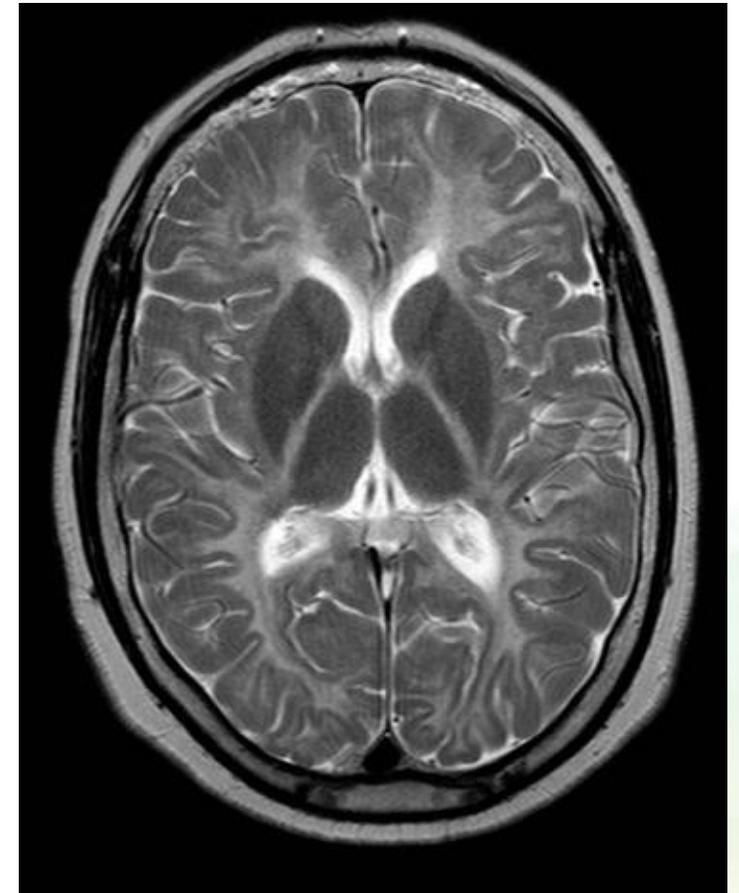
S. motor: Hipotonía, paresia distal proporcional con un marcado temblor distal en los 4 miembros de predominio izdo. RMP hipoactivos en MMSS y rotulianos vivos en MMII, aquíleos no evoco (retracción del tendón). Clonus agotable bilateral, con babinski bilateral, pies cavos dedos en garra.

Sensibilidad: normal.

Coordinación: Dismetría D-N y T-R muy marcado de predominio izdo
Marcha atáxica, con cierta ataxia troncular, tandem imposible y P.Romberg +
Obesidad, hipodontición, imberbe, no vello axilar, marcada ginecomastia, micropene, testes de aspecto normal con muy escaso vello púbico

¿QUÉ TIENE EL PACIENTE?

- A. Una enfermedad de Krabbe
- B. Una enfermedad de Canavan
- C. Una aciduria 2-hidroxiglutárica
- D. Un síndrome 4H



slido



¿Qué tiene el paciente?

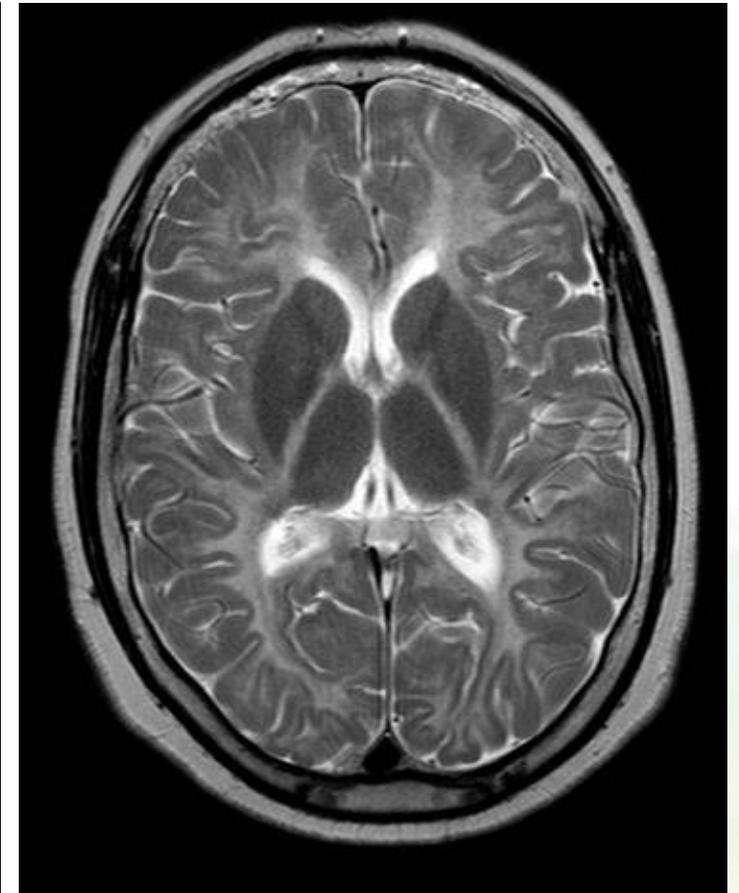
 Start presenting to display the poll results on this slide.

SÍNDROME 4H

Hipodontia

Hipogonadismo
hipogonadotrófico

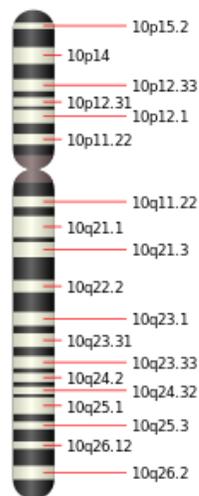
Hipomielinización



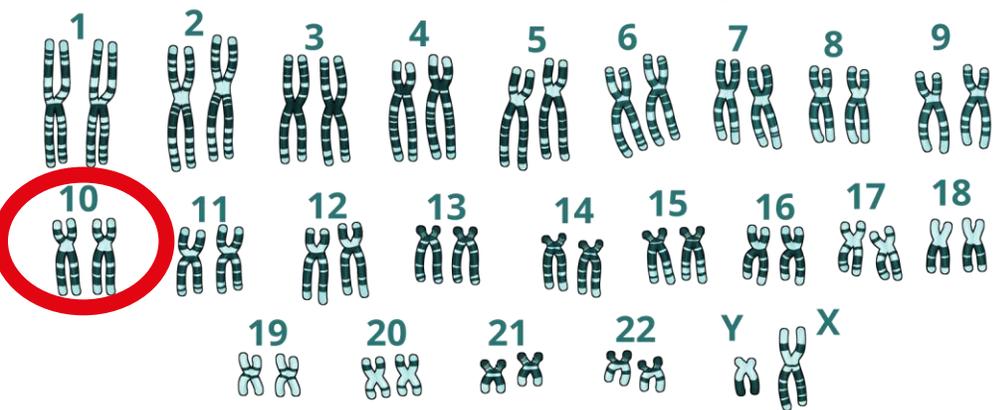
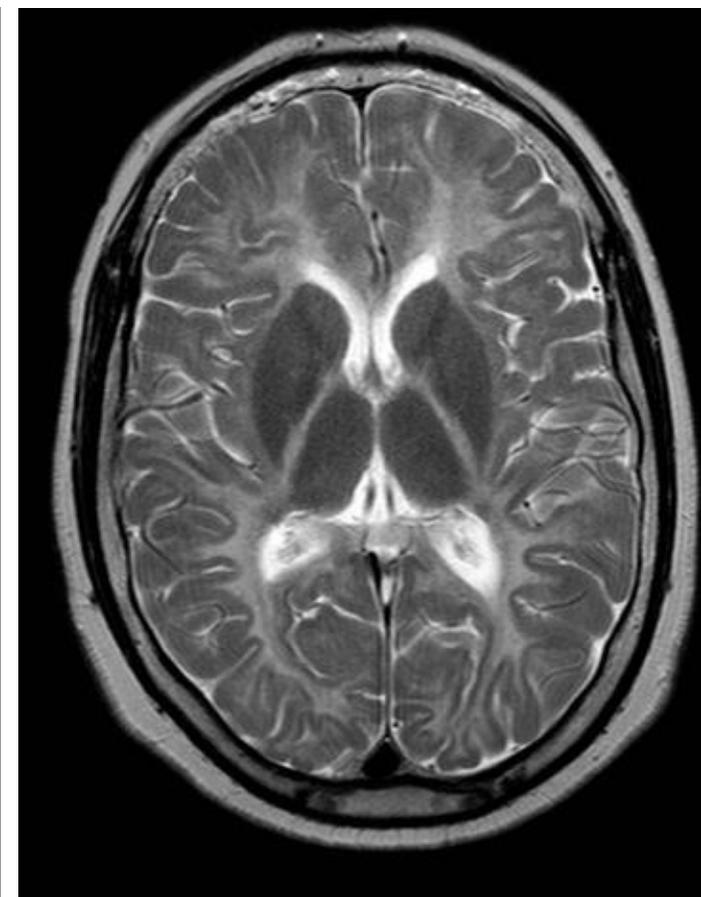
Hipodontia

Hipogonadismo
hipogonadotrófico

Hipomielinización



SÍNDROME 4H



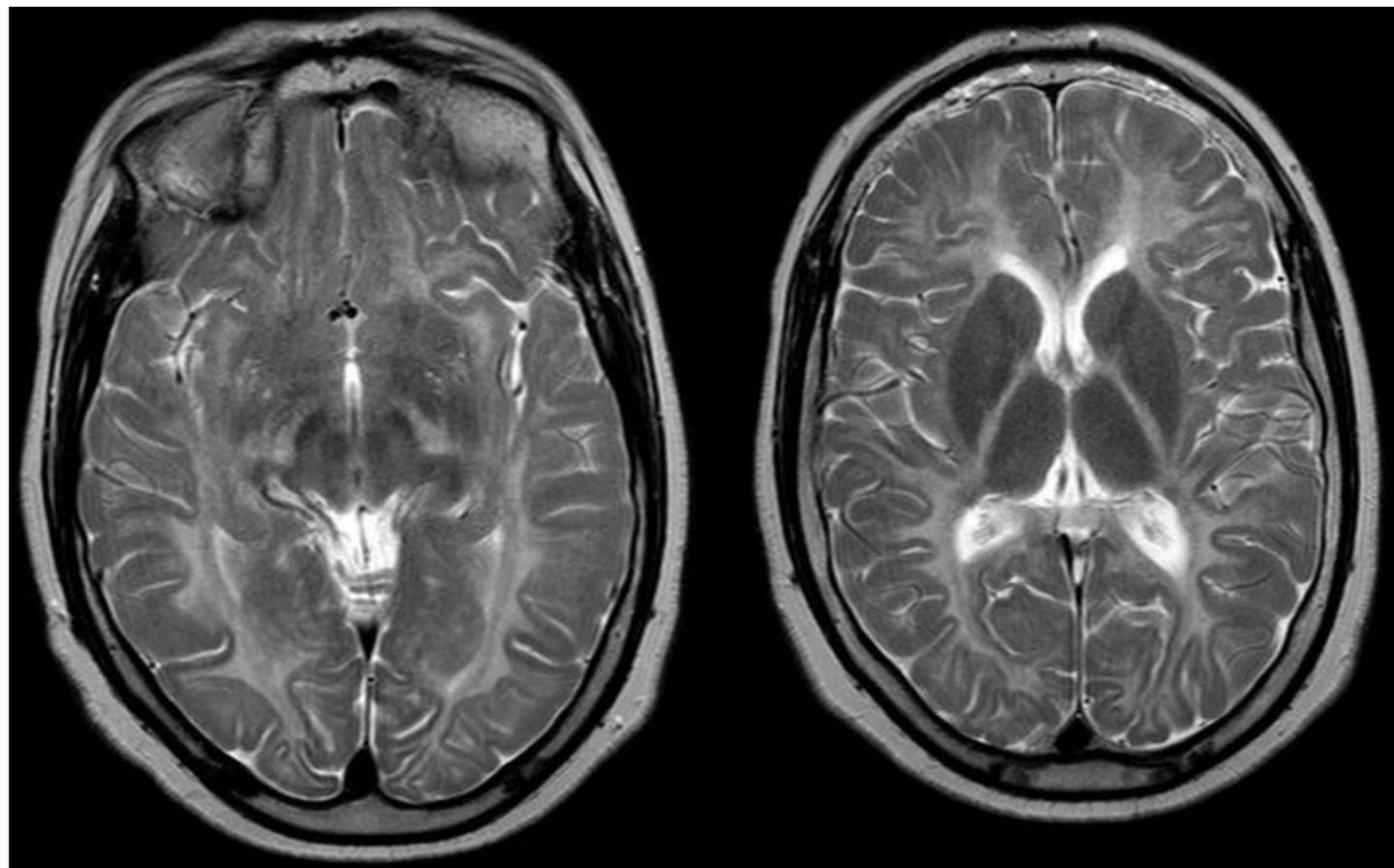
Autosómica recesiva 10q22.3–10q23.31

Mutaciones en los genes de la ARN polimerasa III
(POLR3A, POLR3B y POLR1C)

SÍNDROME 4H

RM:

- Hipomielinización
- Atrofia del cerebelo
- adelgazamiento del cuerpo calloso.
- Mielinización preservada → relativa hipointensidad en T2 de:
 - radiaciones ópticas,
 - globo pálido
 - tálamo anterolateral
 - núcleo dentado.



A stage with red curtains and a spotlight on the floor. The curtains are pulled back, revealing a wooden stage floor. A bright spotlight illuminates the center of the stage. The text "CASO 4" is centered on the stage.

CASO 4





ANTECEDENTES PERSONALES:

Retraso mental con trastorno de la marcha e inestabilidad a raíz de "meningitis" a los 3 años de edad. Enfermedad de Graves

ANTECEDENTES FAMILIARES

Una hermana con "leucopatía"
Un sobrino con epilepsia

ENFERMEDAD ACTUAL

1998 → crisis epilépticas parciales complejas (con dificultad para hablar, aturdida, movimientos tónico del brazo derecho, ojos abiertos, desviación óculo-cefálica a la derecha) con generalización tónico-clónica secundaria, y parálisis post-ictal hemicorporal izquierda.

Múltiples fármacos antiepilépticos e ingresada en múltiples ocasiones.

Mujer de 49 años



Mujer de 49 años

EXPLORACIÓN FÍSICA:

Pares craneales conservados. Discreta hemiparesia distal en ESD. Facies tosca. Lentitud de respuesta mental. Lenguaje disártrico. Ataxia de la marcha, con aumento de base de sustentación.



Normal

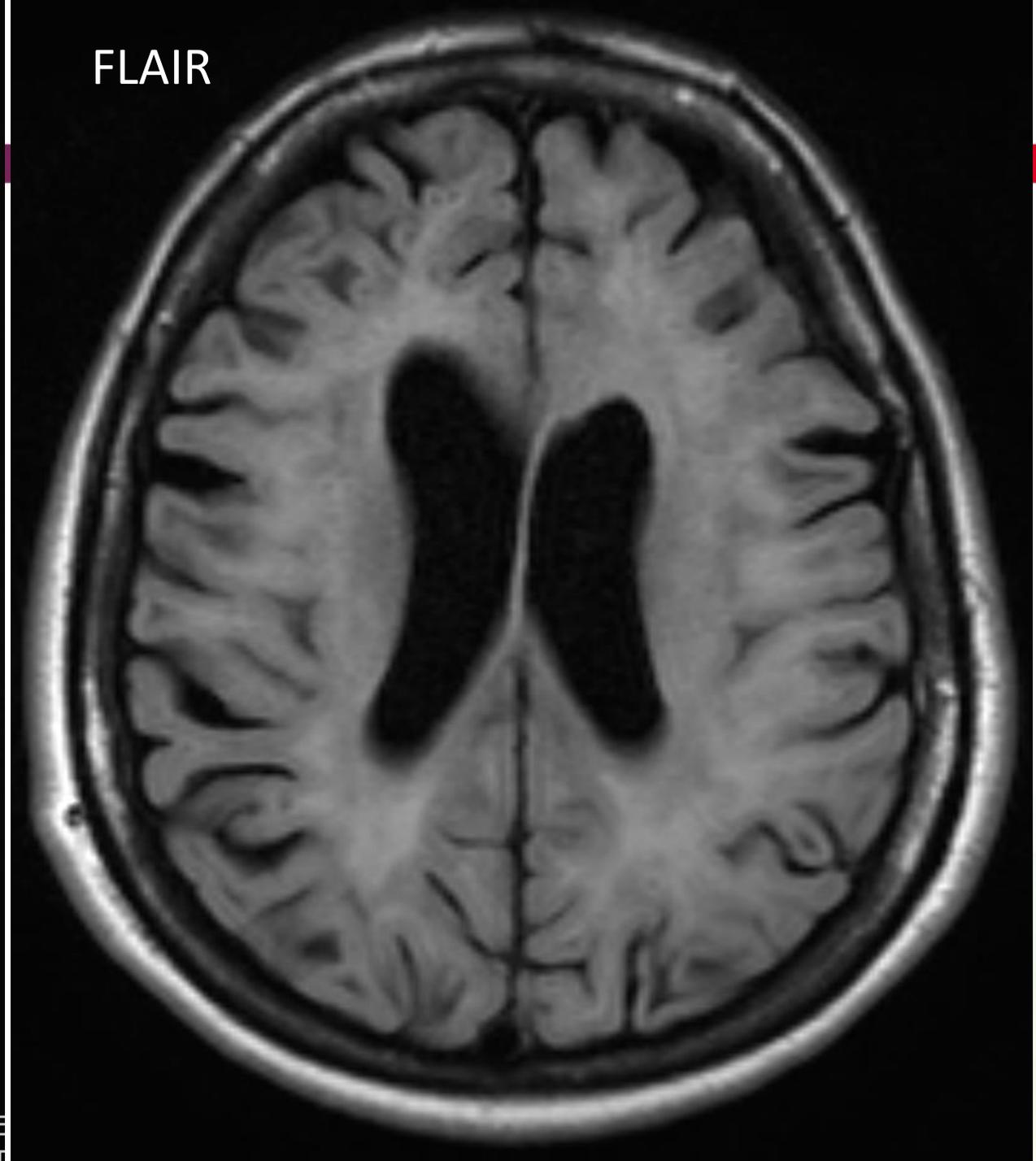


Se solicita RM cerebral

T2



FLAIR



SE
T

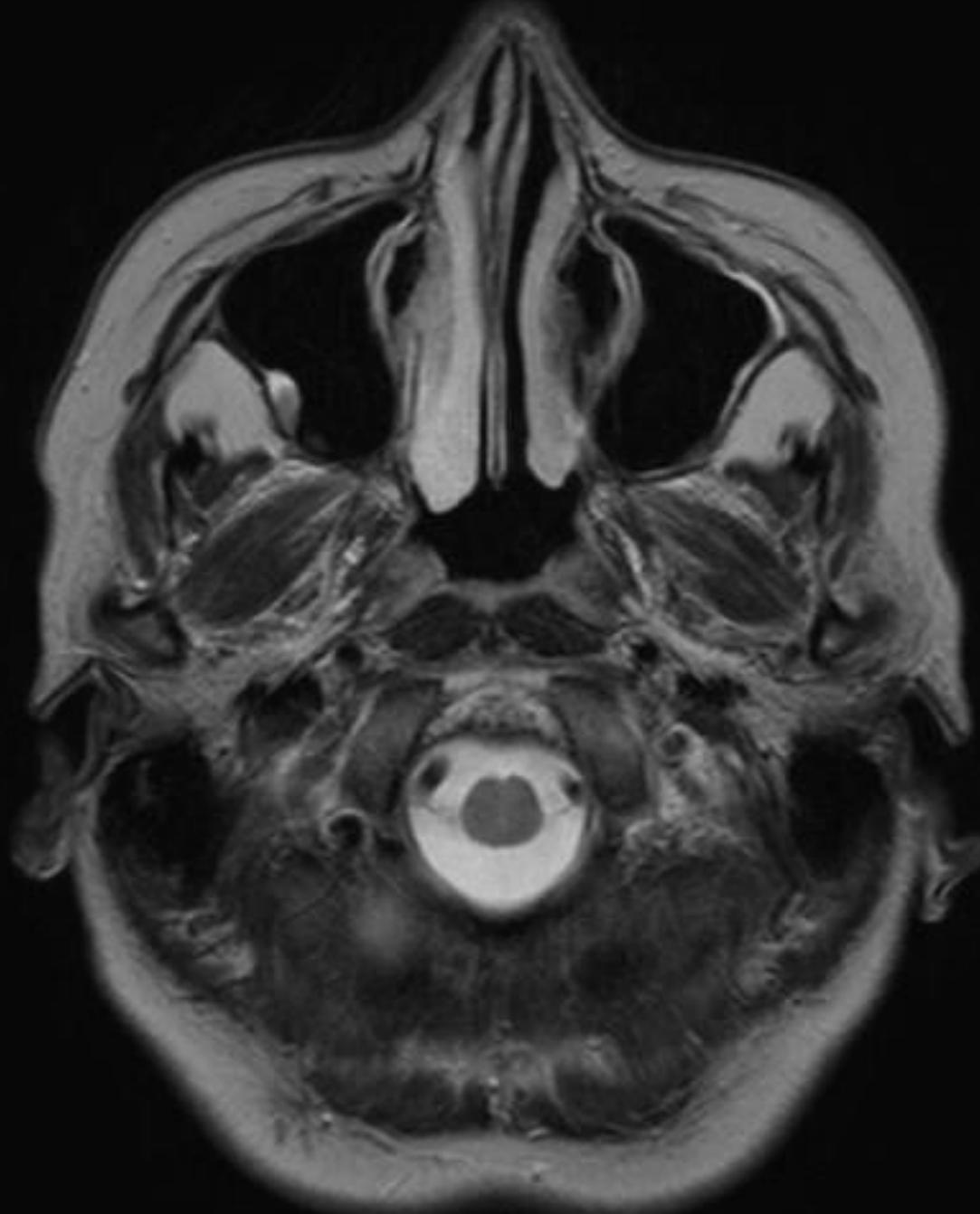
T2

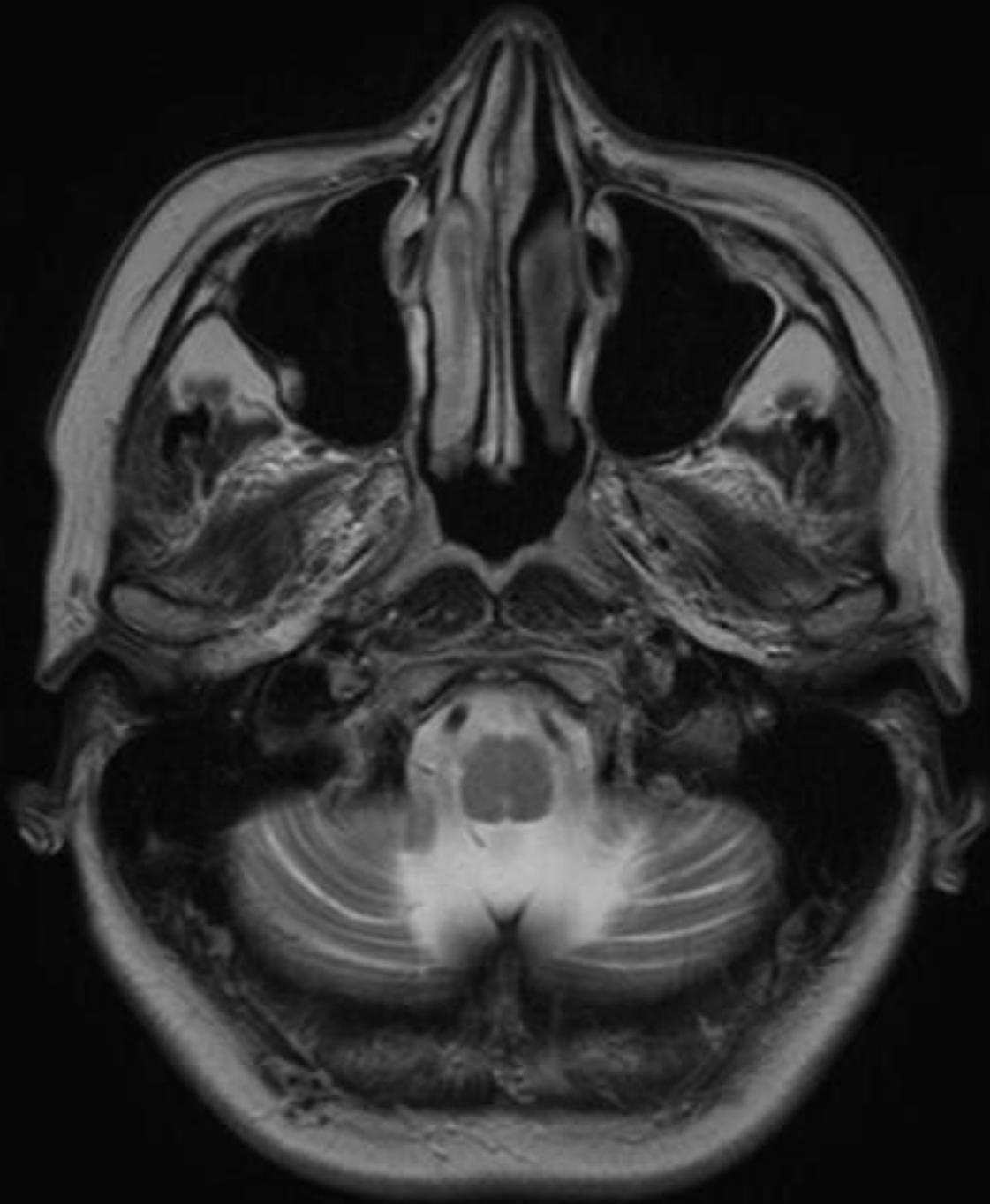


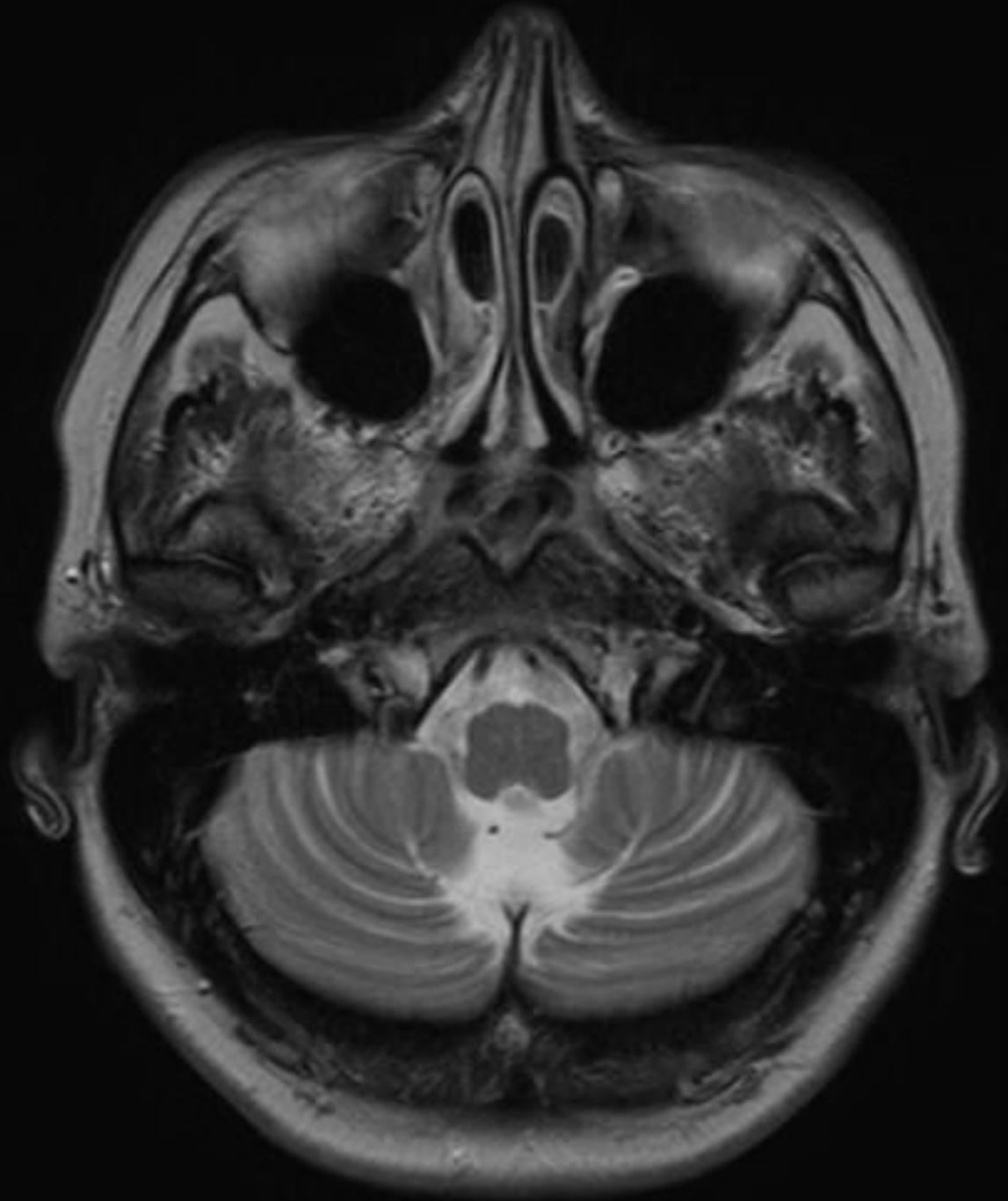
DIFUSIÓN

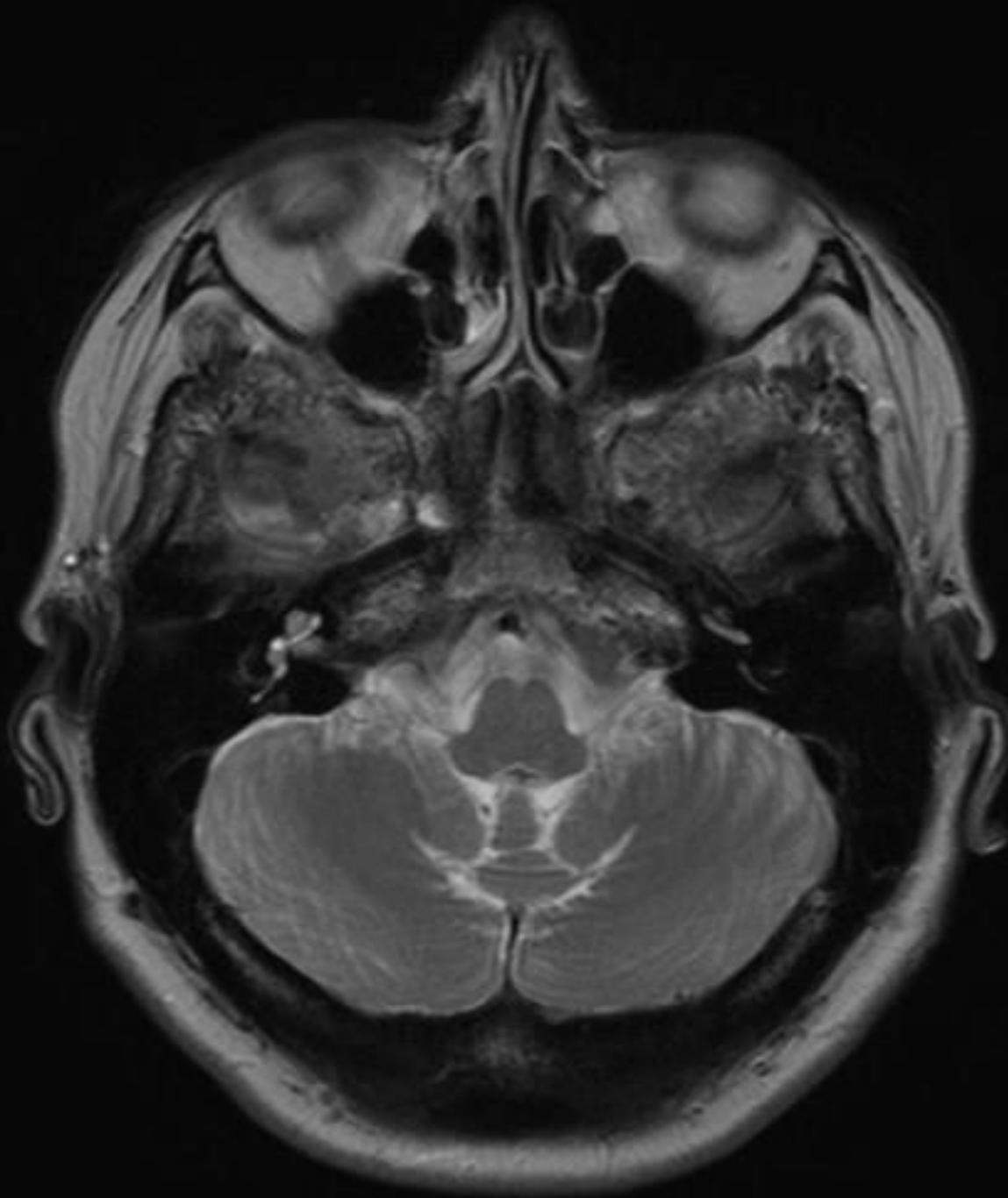


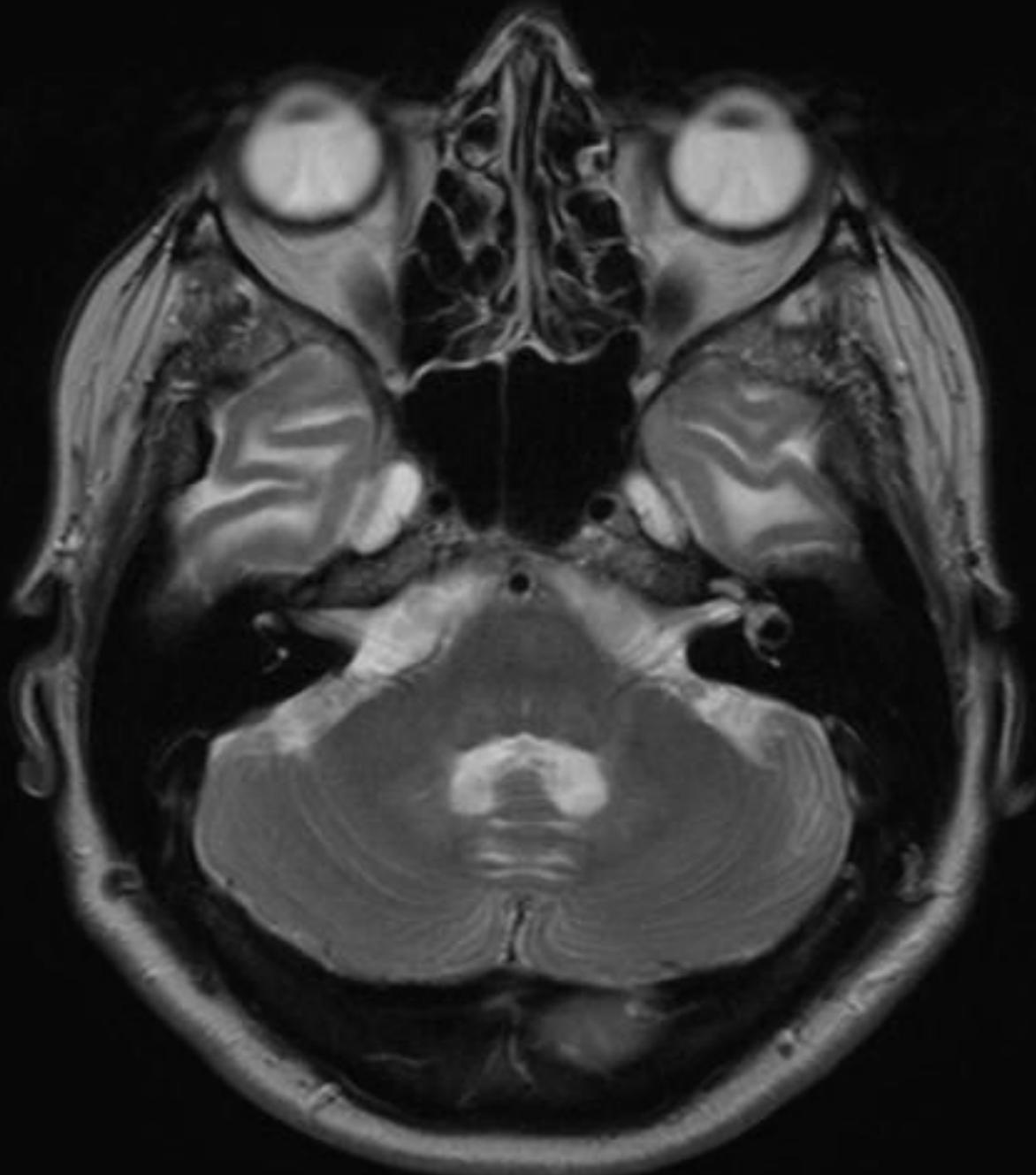
SE
T

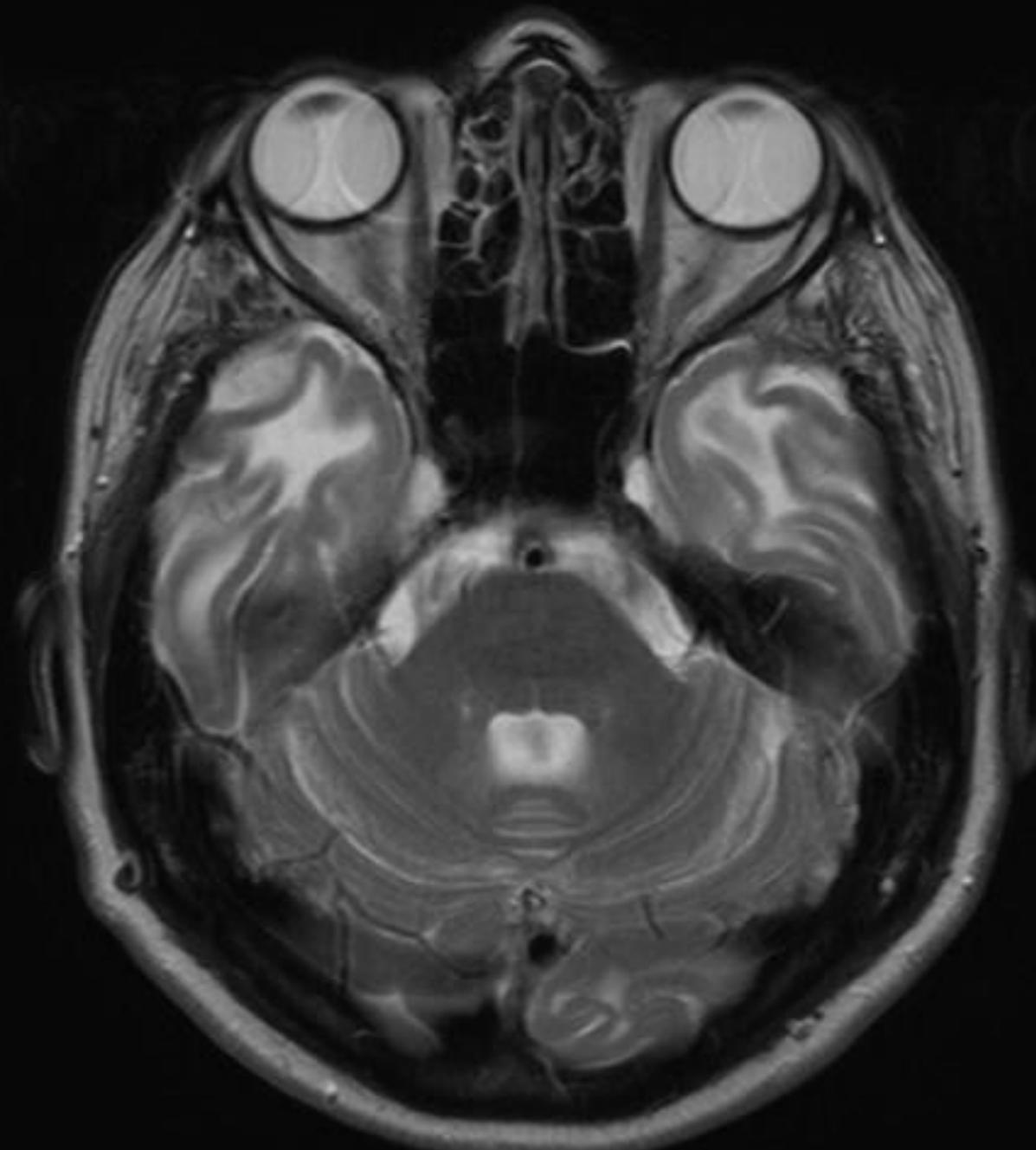


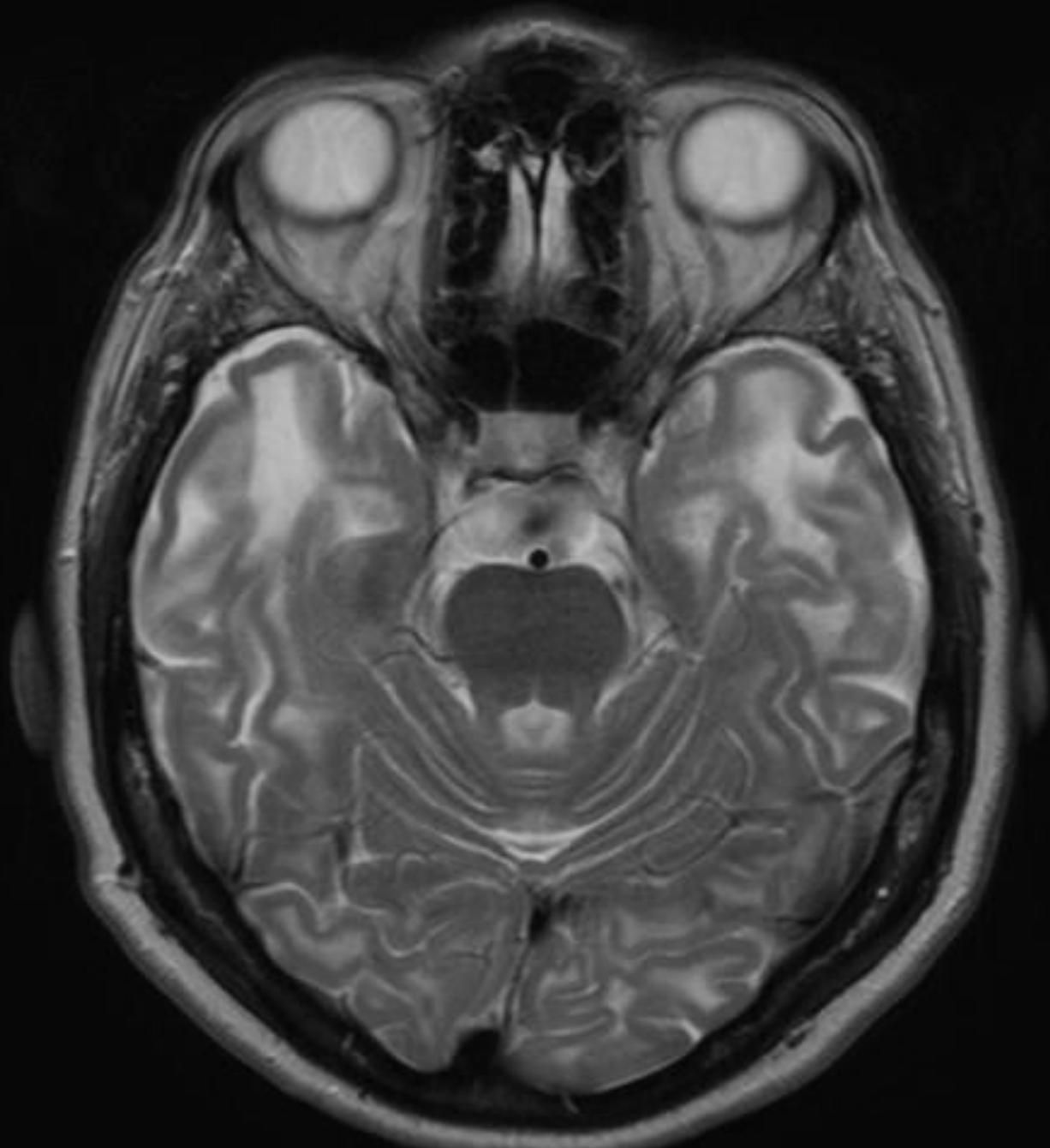


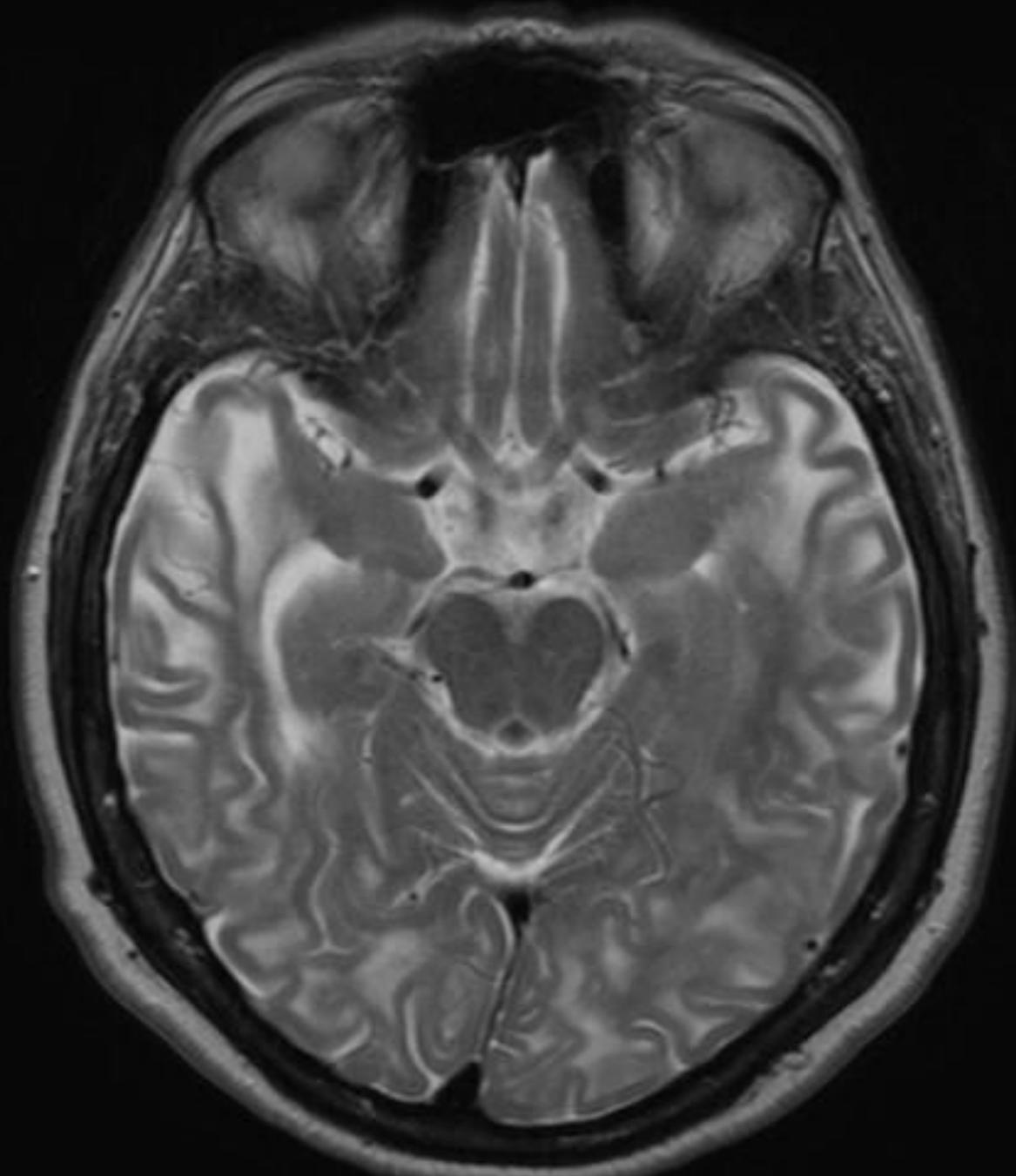


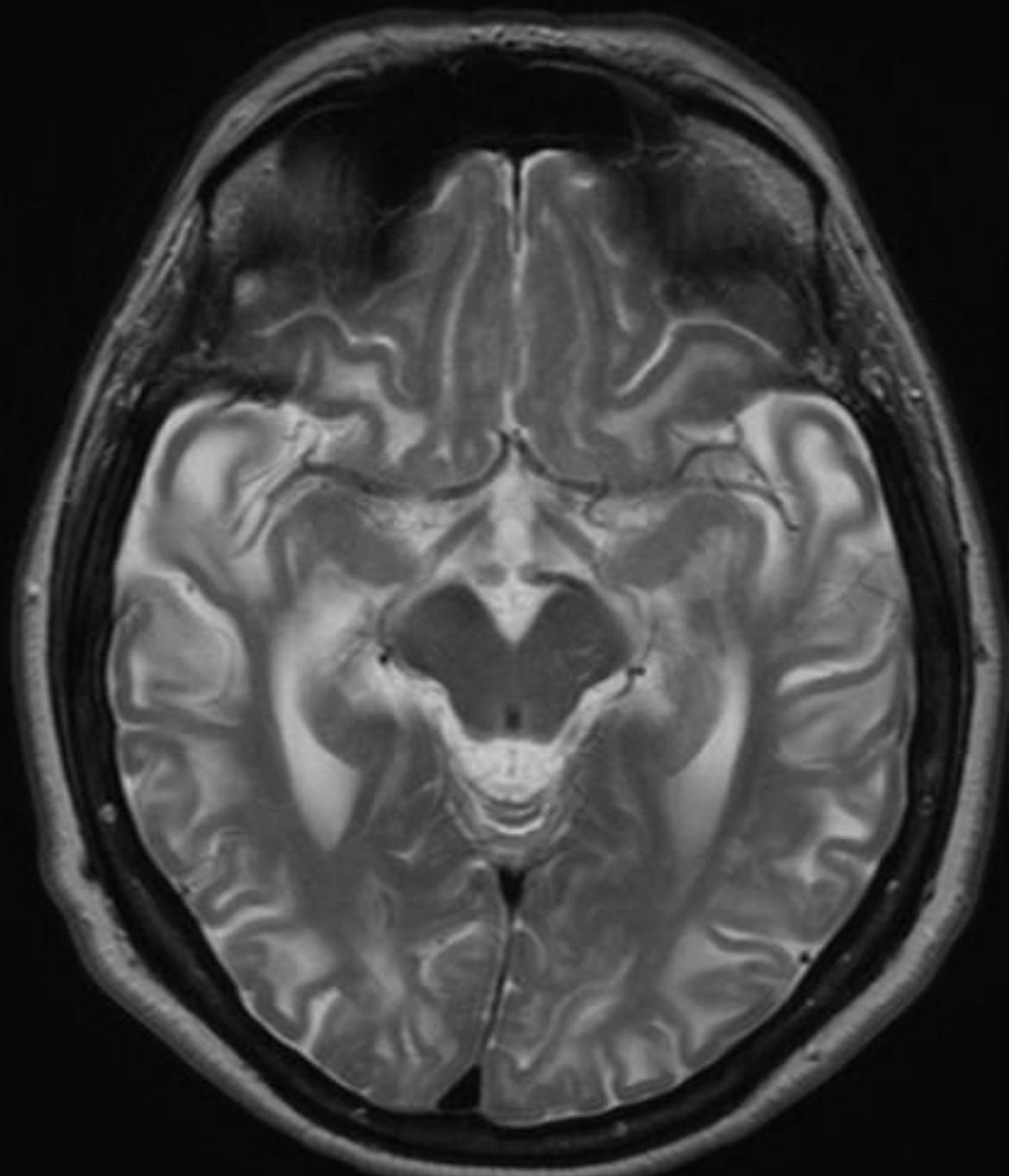


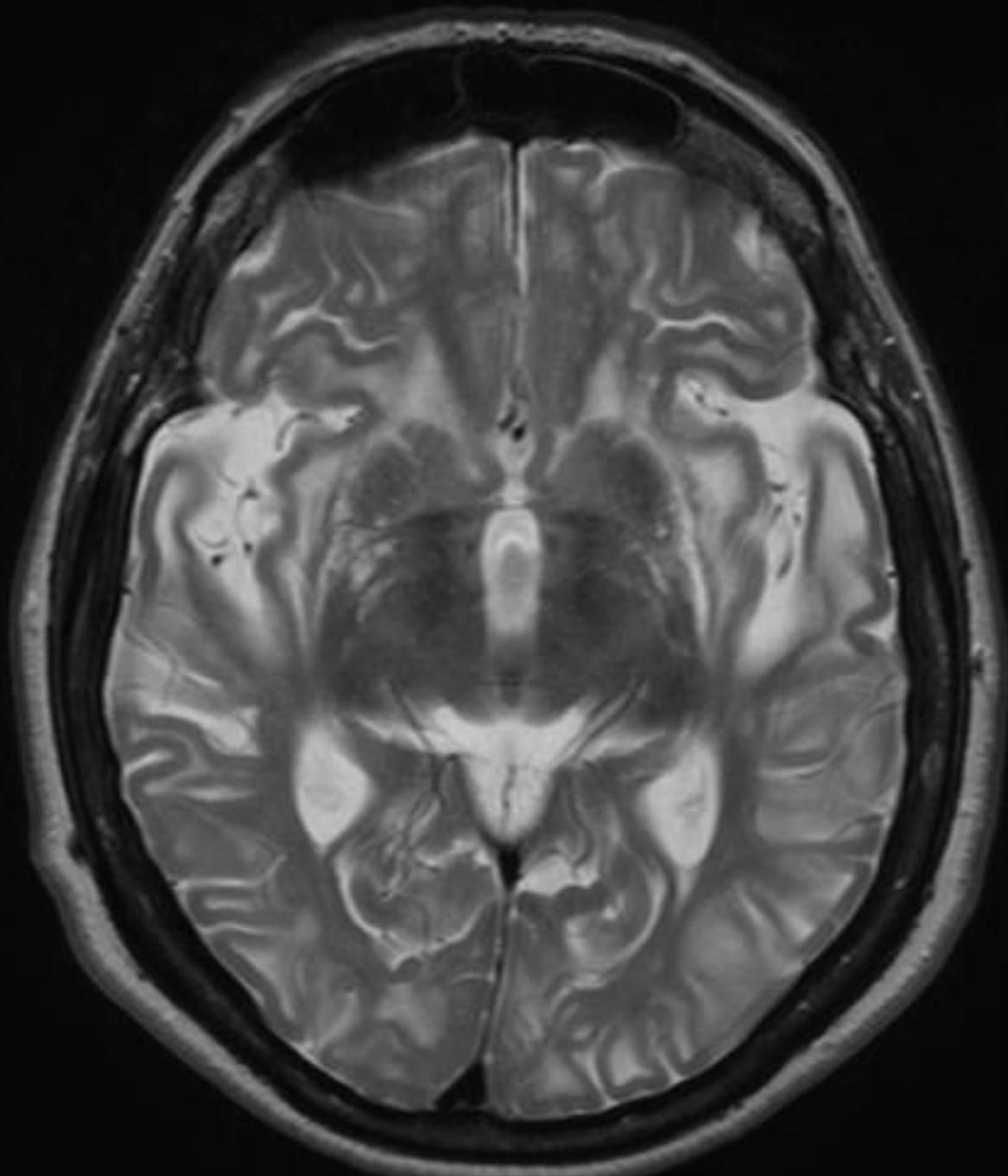


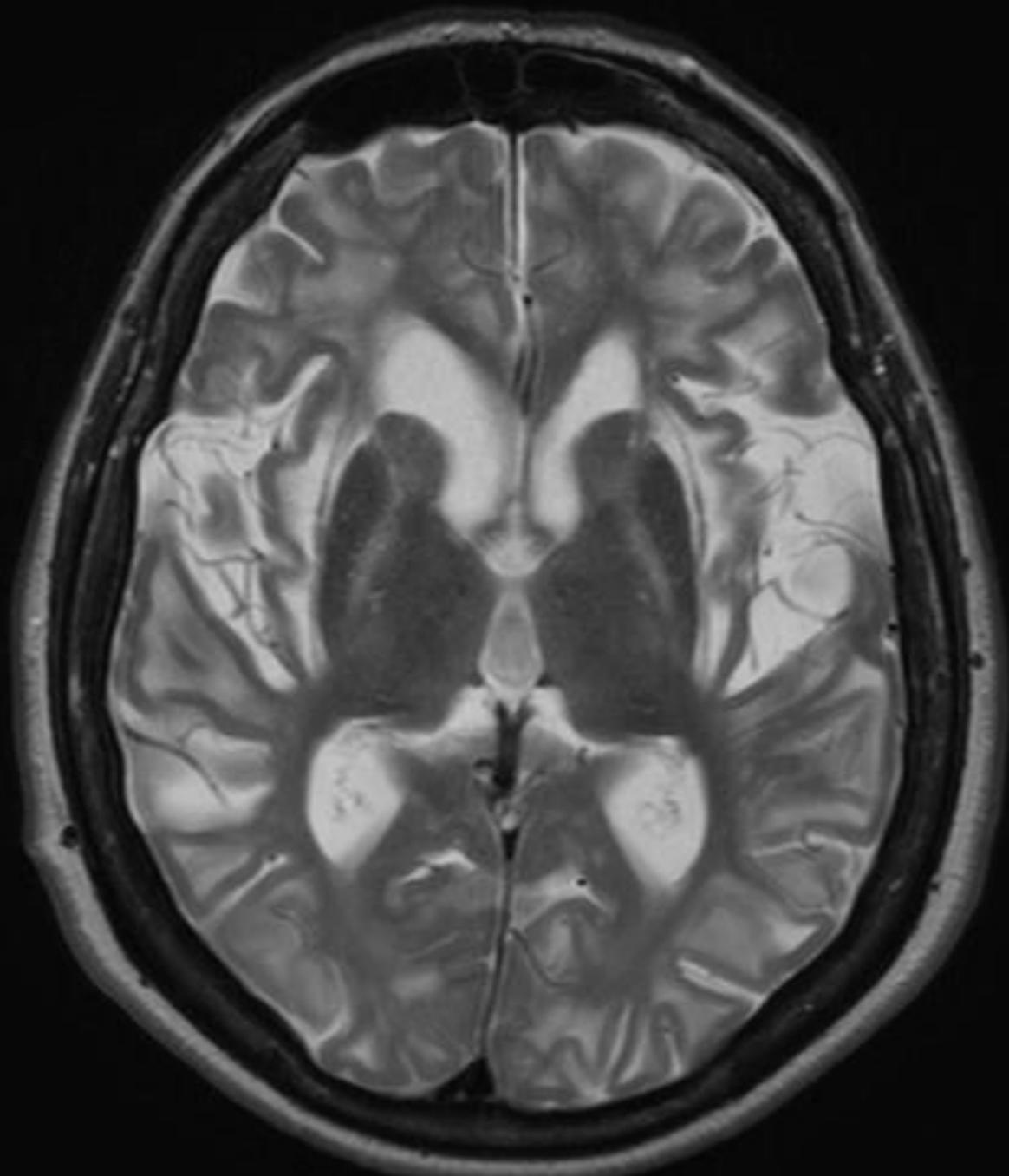


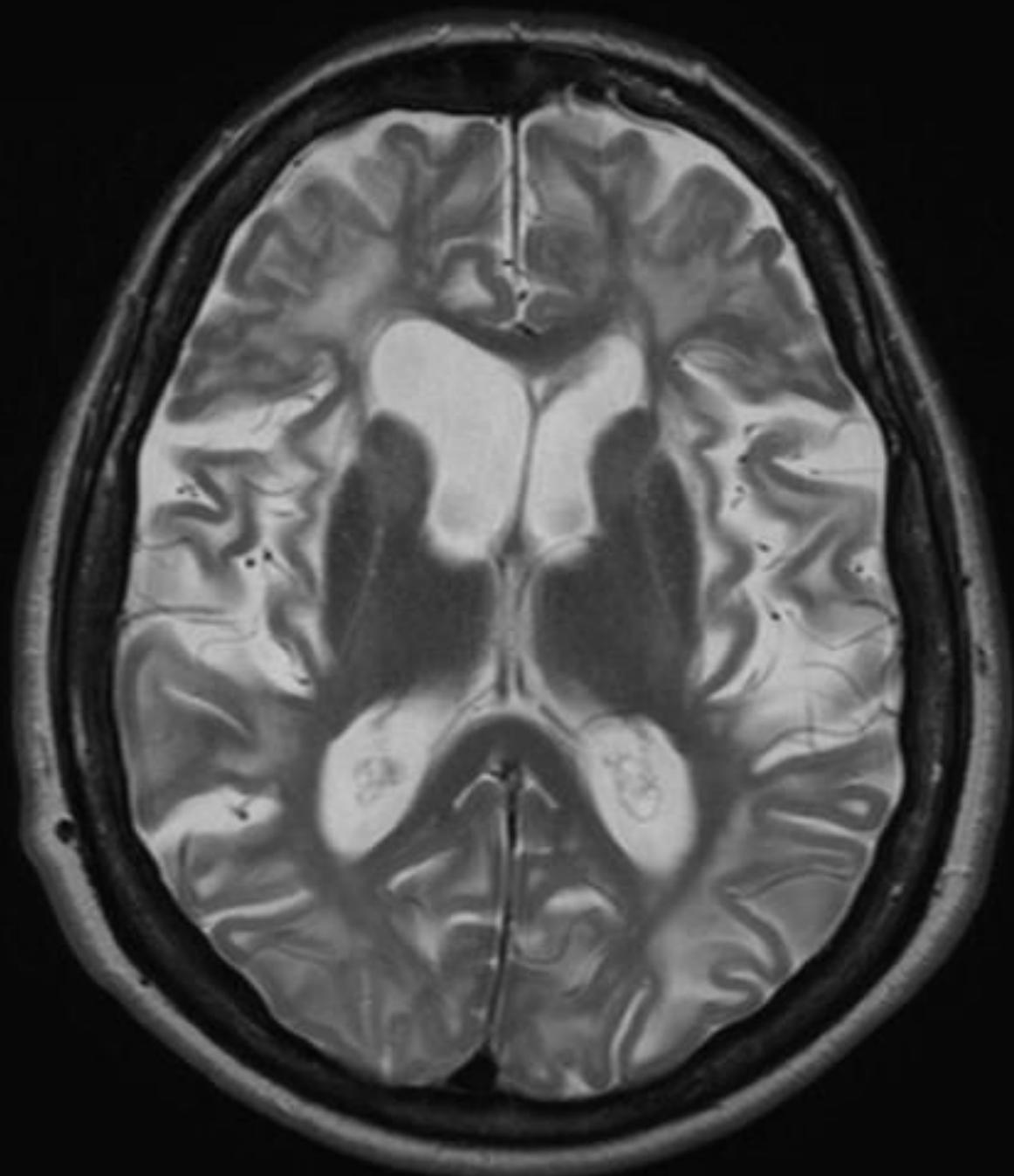


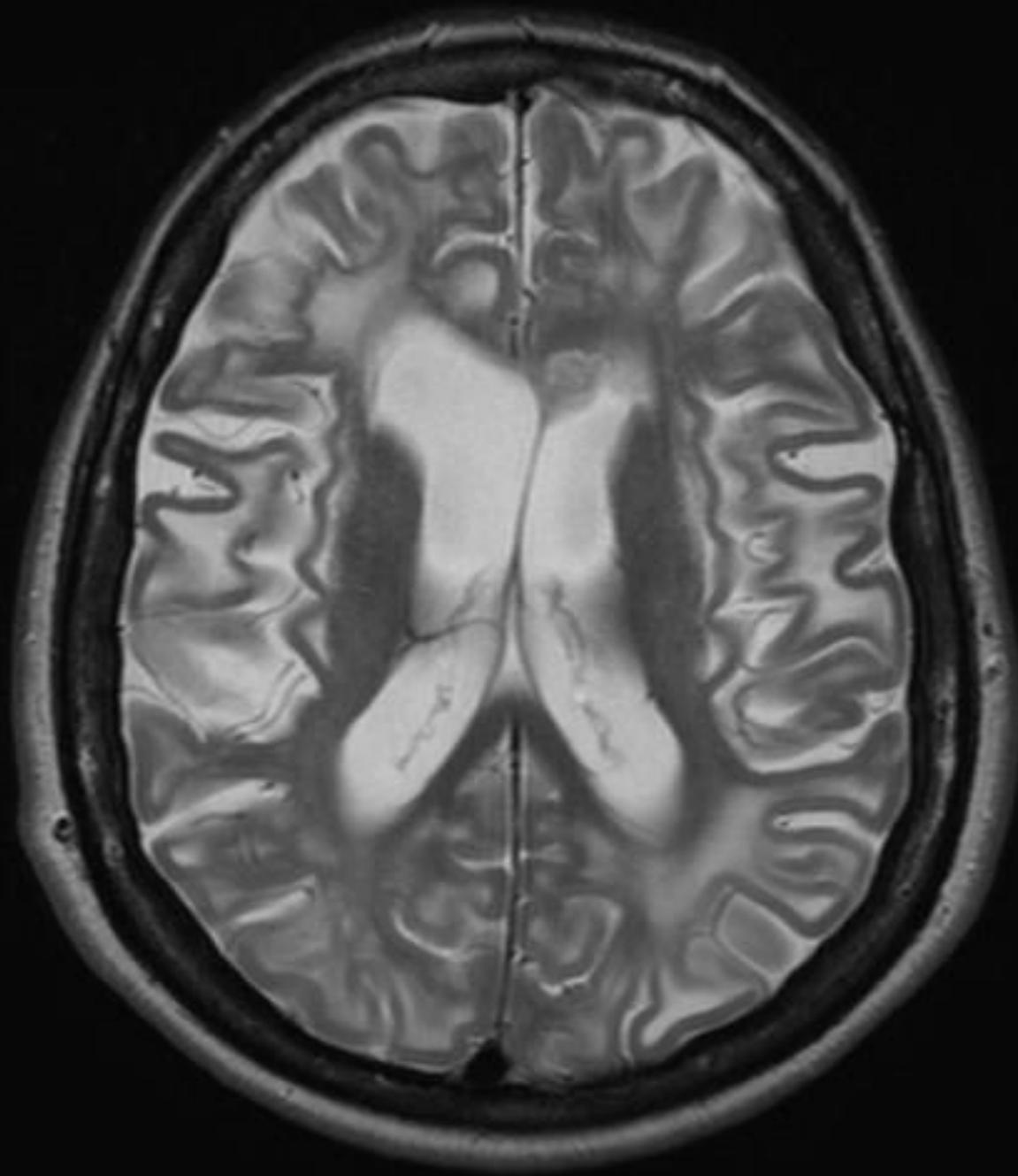


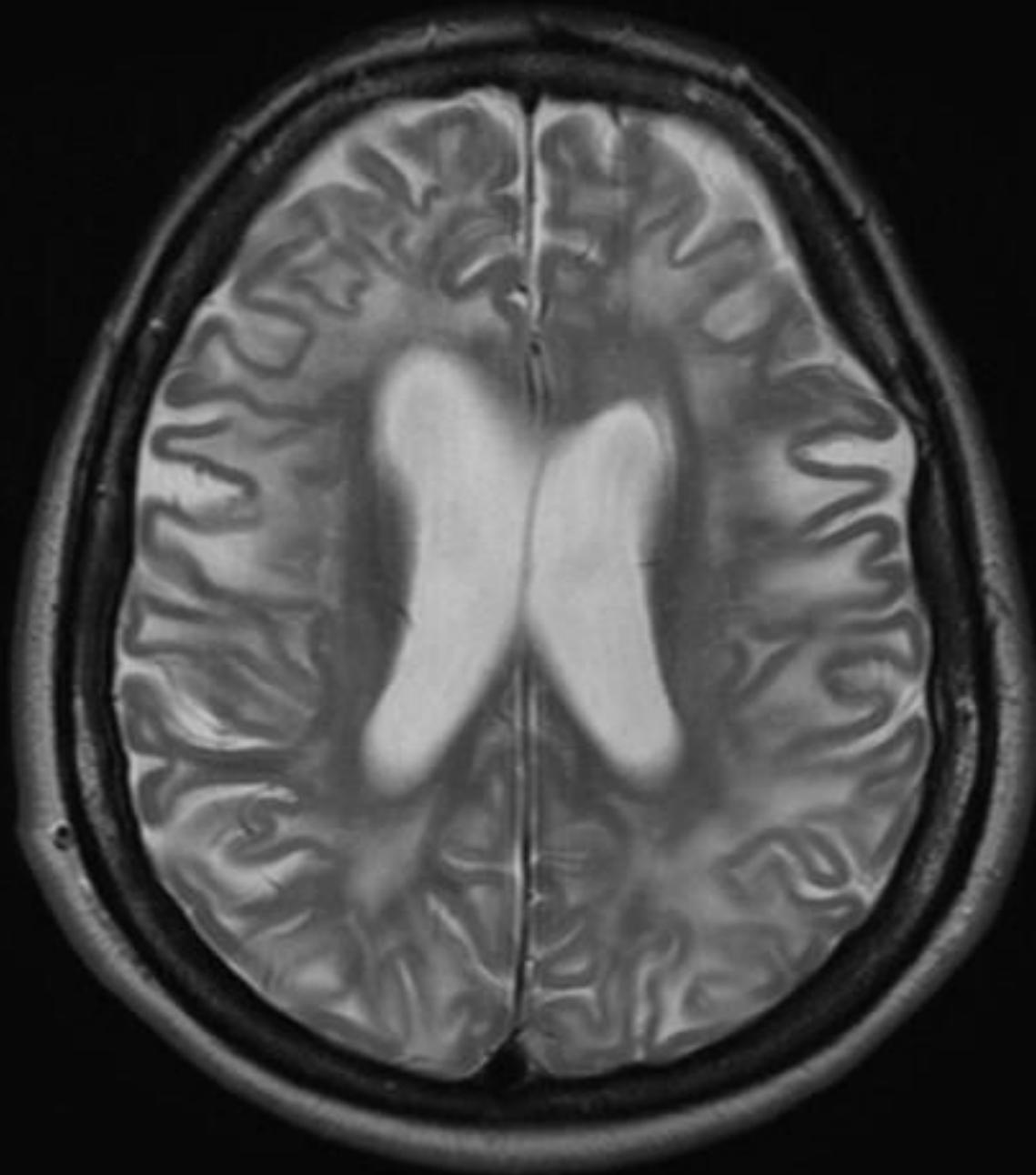


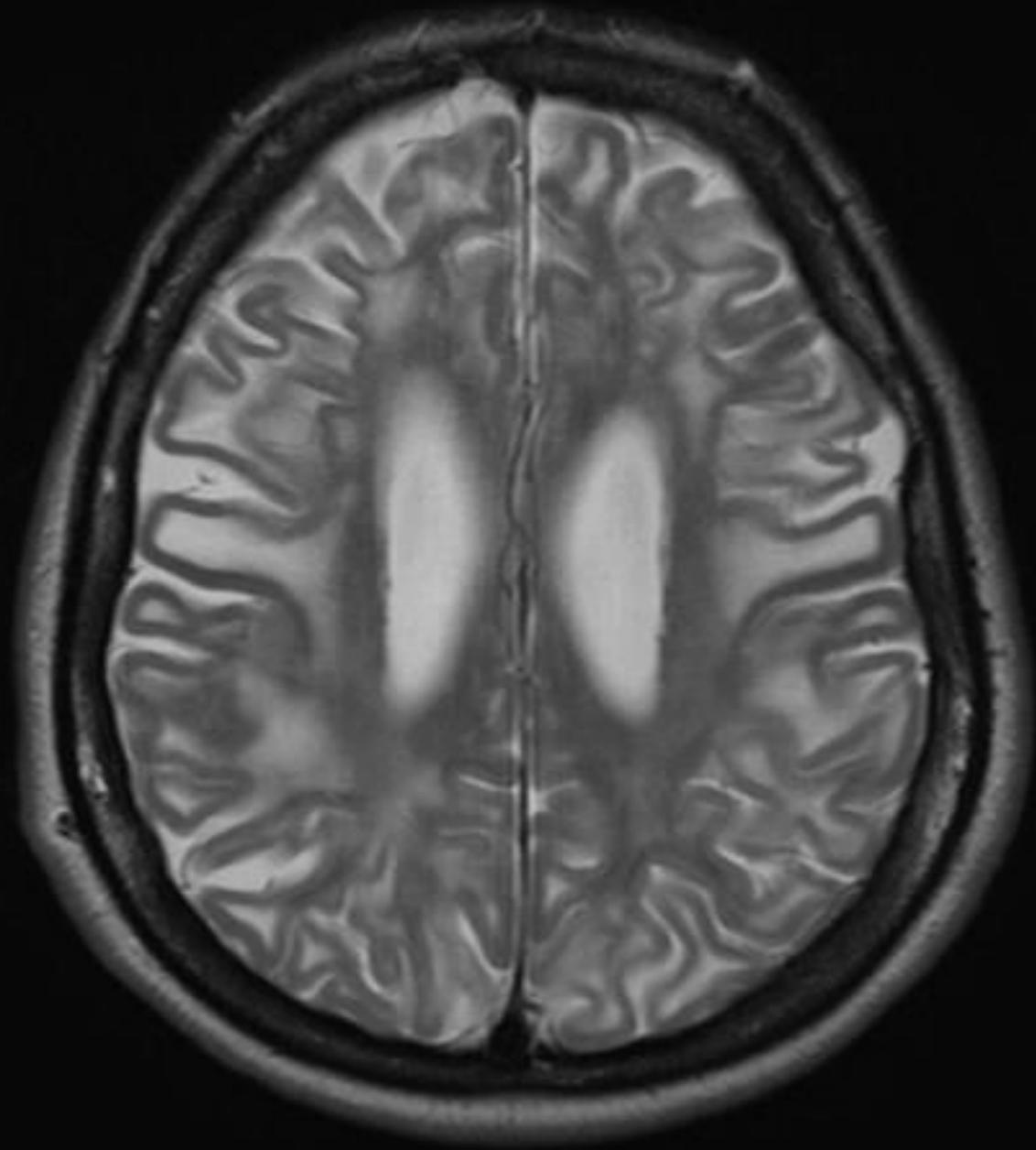


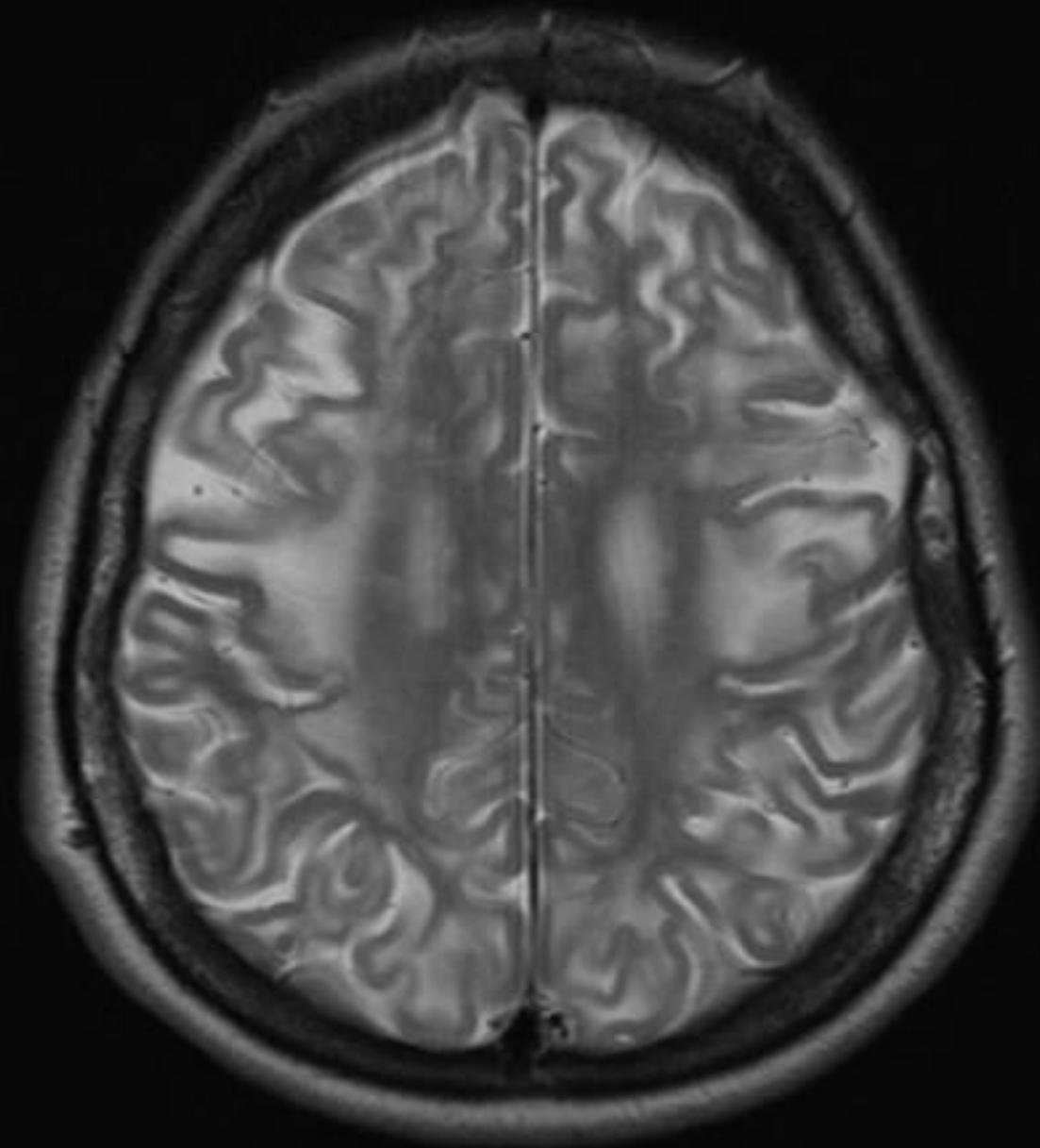


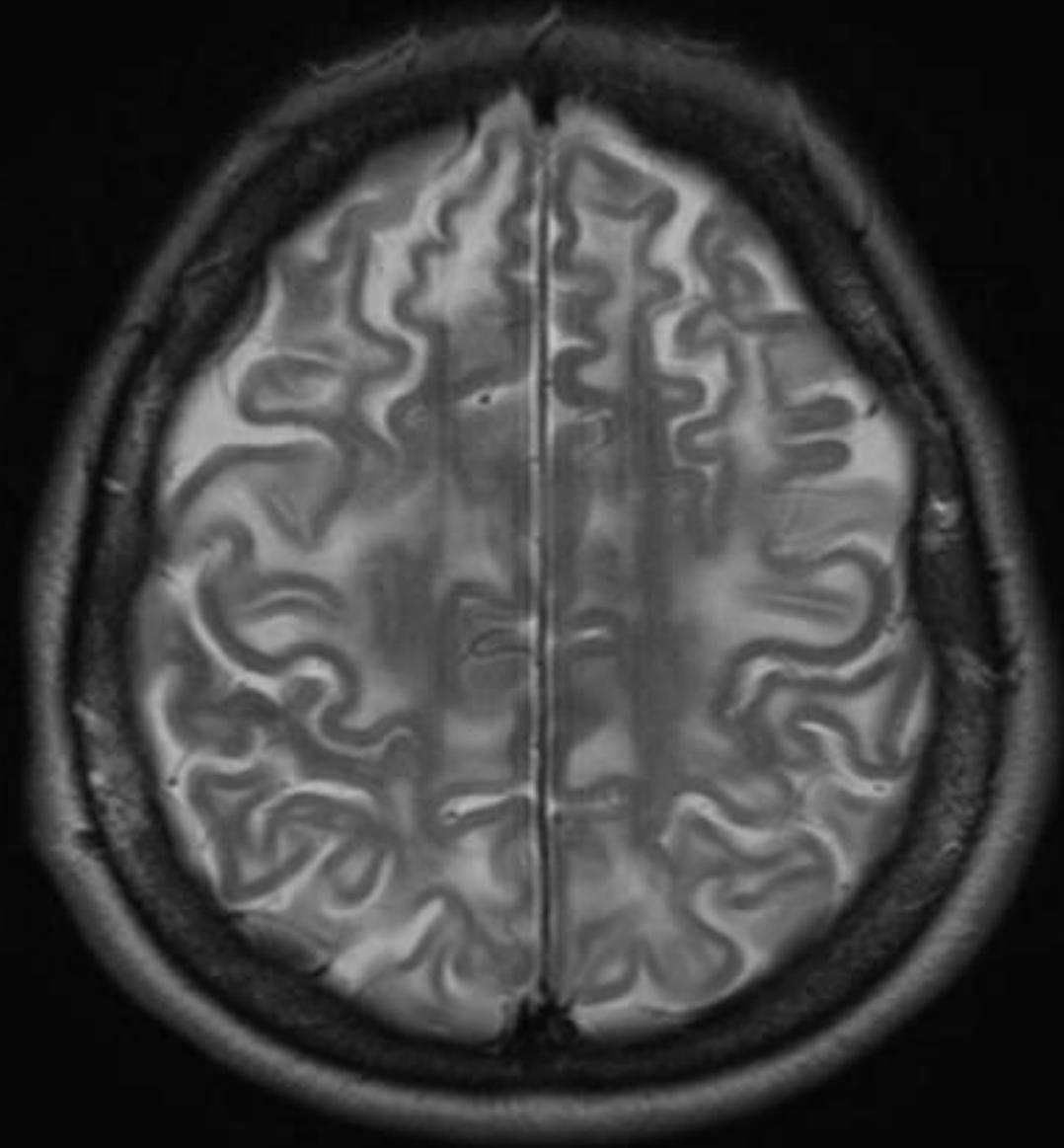


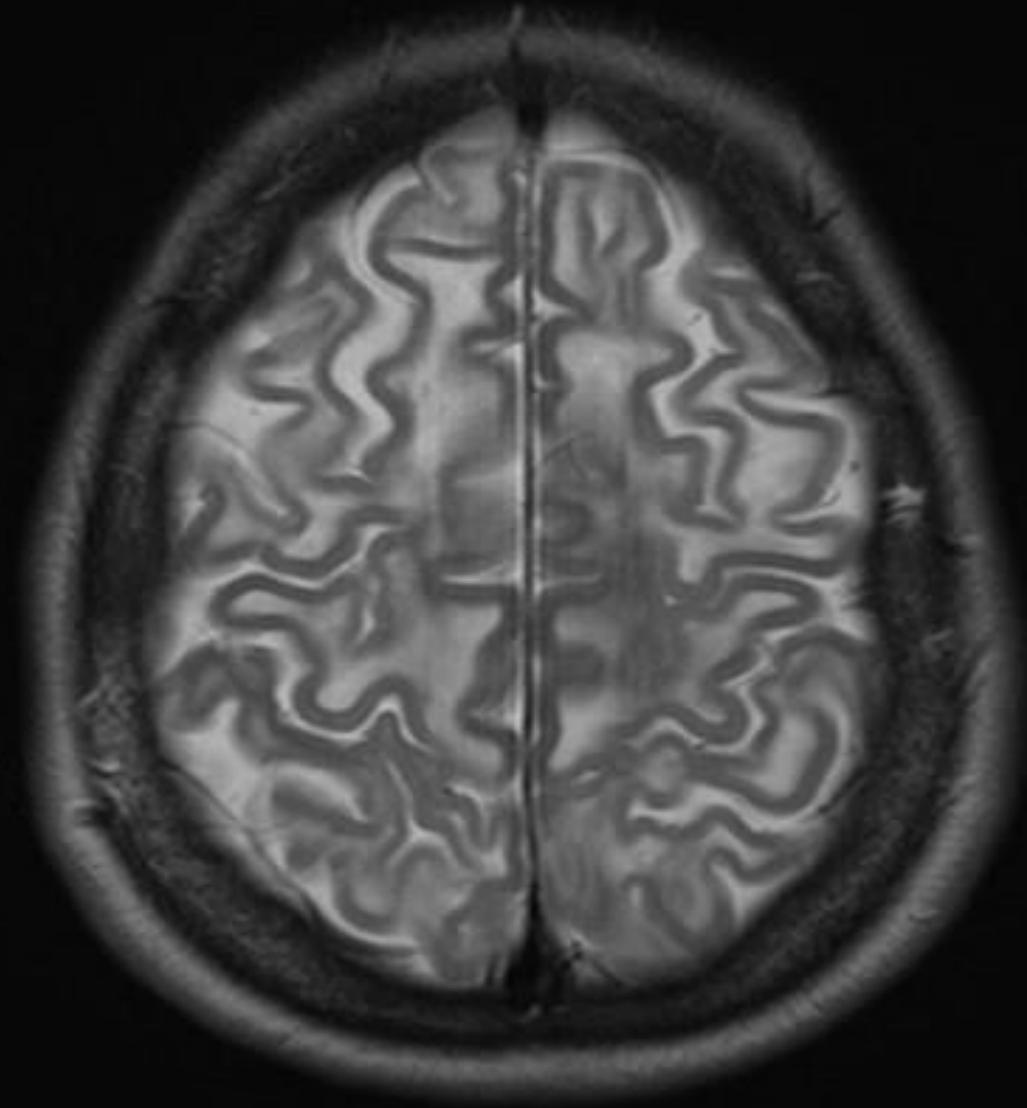


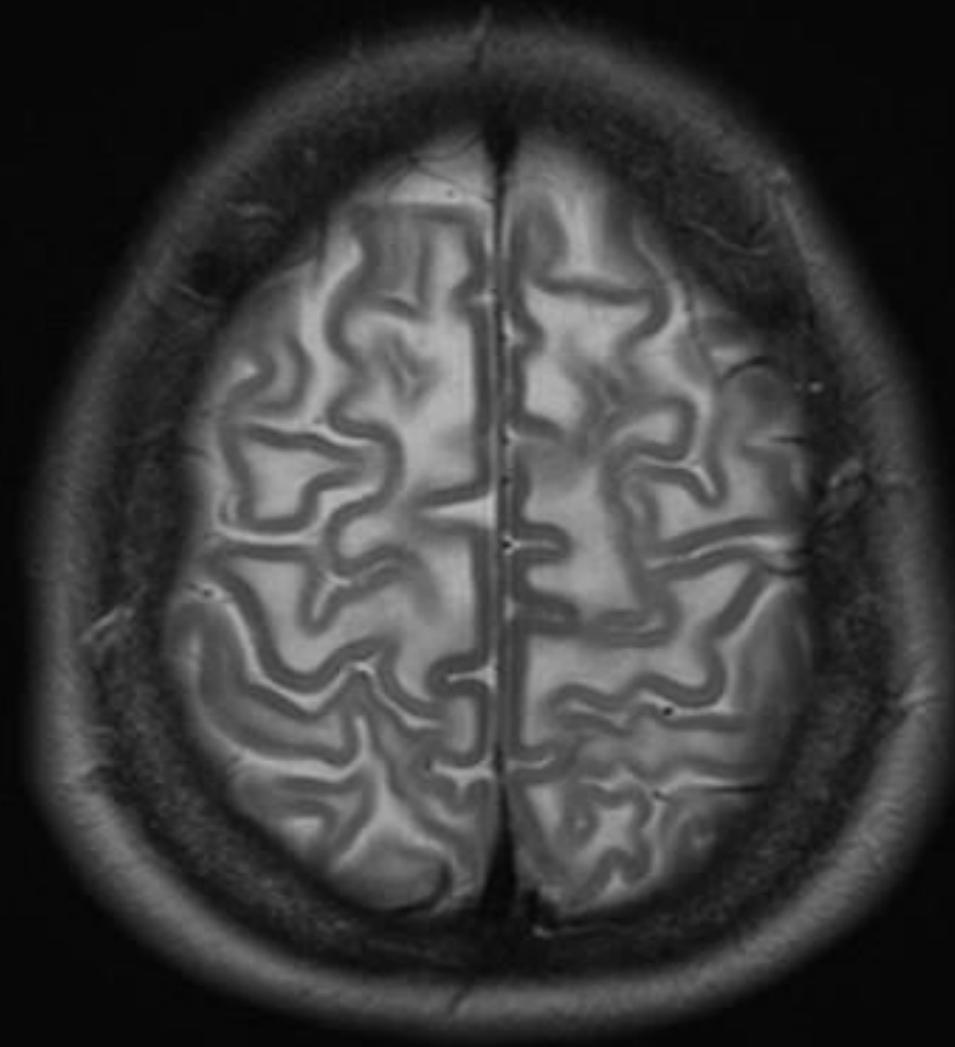


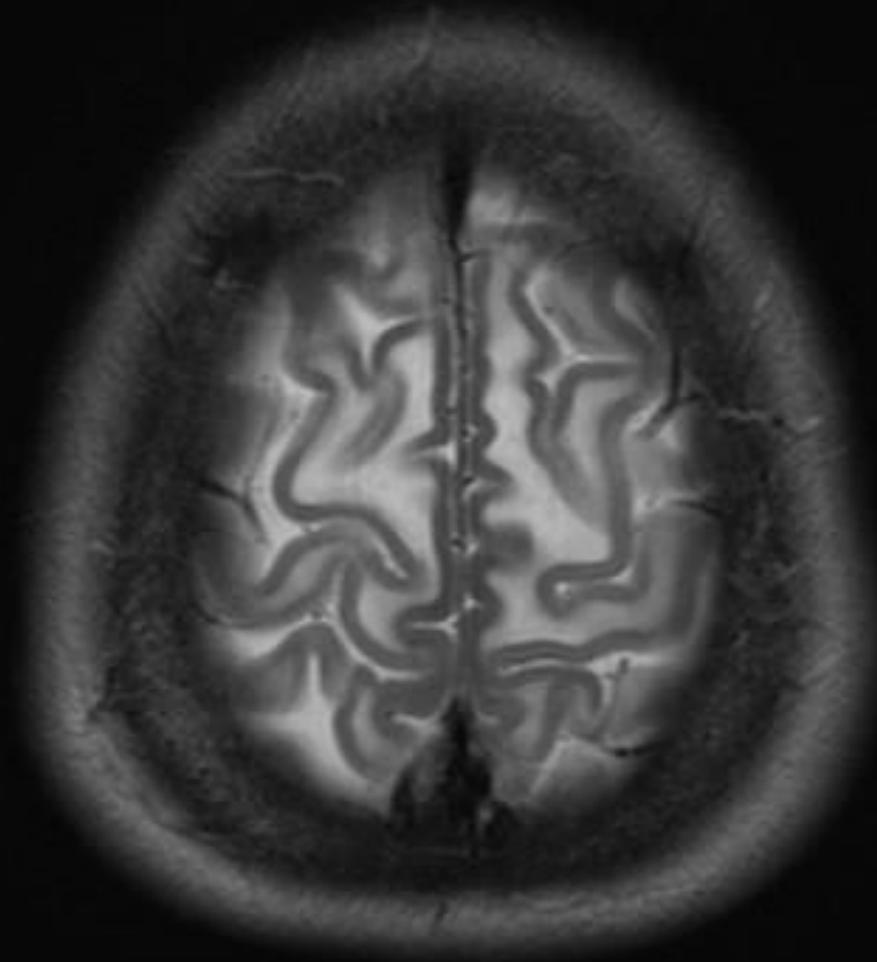






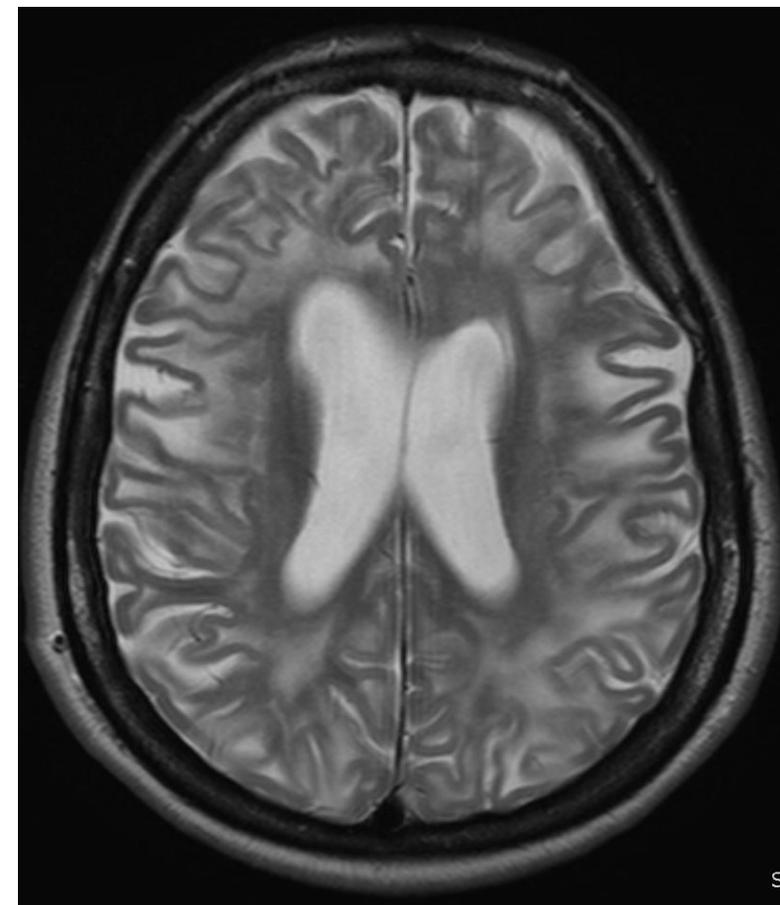






¿QUÉ TIENE LA PACIENTE?

- A. Secuelas de la meningitis en la infancia
- B. Debido a las crisis comiciales repetidas y refractarias, una esclerosis temporal mesial con necrosis de toda la sustancia blanca
- C. Un glioma difuso del sistema nervioso central: es necesario para un correcto diagnóstico estudio de perfusión y secuencias postcontraste
- D. Una enfermedad genética



slido



¿Qué tiene la paciente?

 Start presenting to display the poll results on this slide.

Most common LD

Metachromatic leukodystrophy

X-linked adrenoleukodystrophy

Krabbe disease

Aicardi-Goutières disease

Alexander disease

Canavan disease

Vanishing white matter disease

Pelizaeus–Merzbacher disease

Megalencephalic
leukoencephalopathy with
subcortical cysts

Most common LE

Mucopolysaccharidosis (Hunter, Sanfilippo
syndromes)

GM1 gangliosidosis (infantile type)
GM2 gangliosidosis (Tay–Sachs and
Sandhoff disease)

Neuronal ceroid lipofuscinosis (juvenile onset)

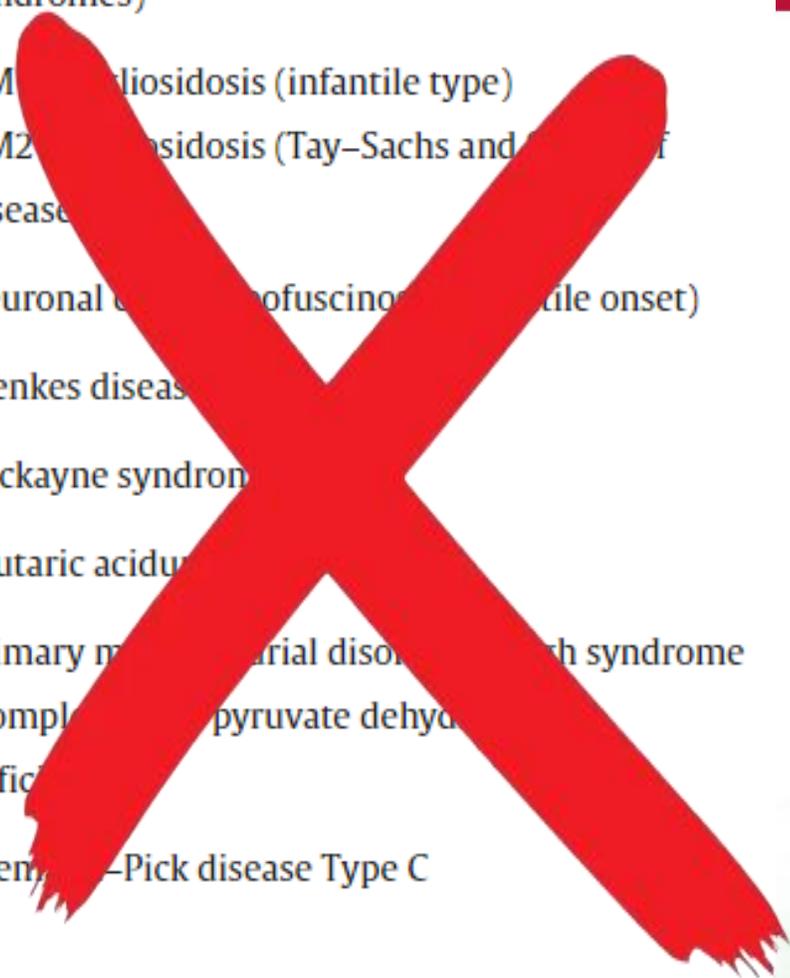
Menkes disease

Cockayne syndrome

Glutaric aciduria

Primary mitochondrial disorder (Leigh syndrome
(complex I pyruvate dehydrogenase
deficiency))

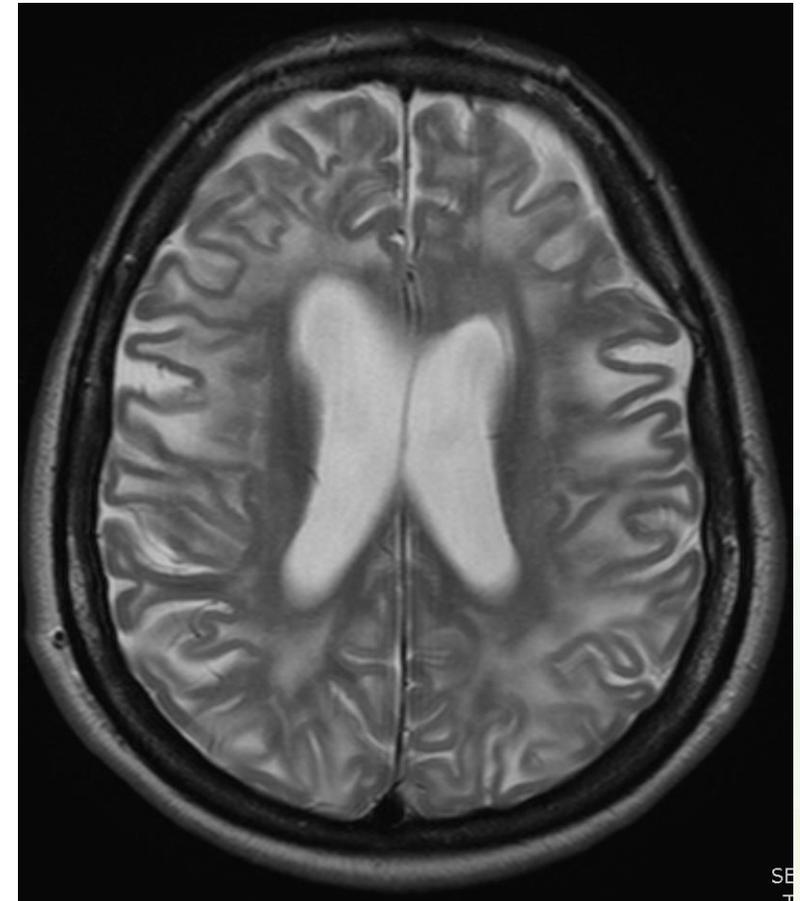
Niemann–Pick disease Type C



¿QUÉ TIENE LA PACIENTE?

DIAGNÓSTICO

Una enfermedad genética:
La enfermedad de la sustancia
blanca evanescente



ENFERMEDAD DE LA SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE

Autosómica recesiva:

Varios genes: L2HGDH (2004) se han descrito numerosas mutaciones

Nacimiento → normales: retraso en el diagnóstico

Inicio insidioso

Diagnóstico: niñez tardía- adolescencia temprana.

Retraso en el desarrollo y dificultades de aprendizaje.

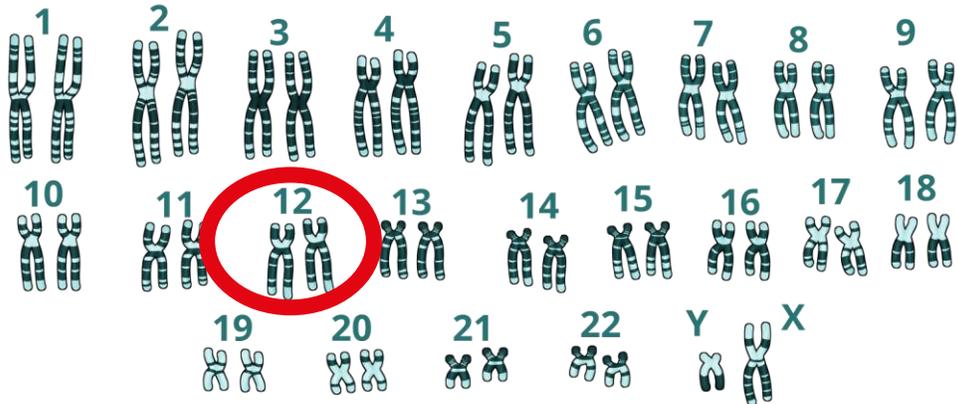
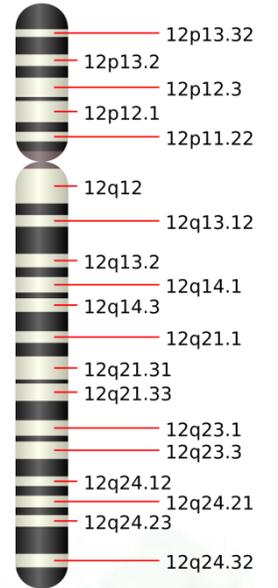
Posteriormente, signos cerebelosos, convulsiones (fiebre)

ENFERMEDAD DE LA SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE

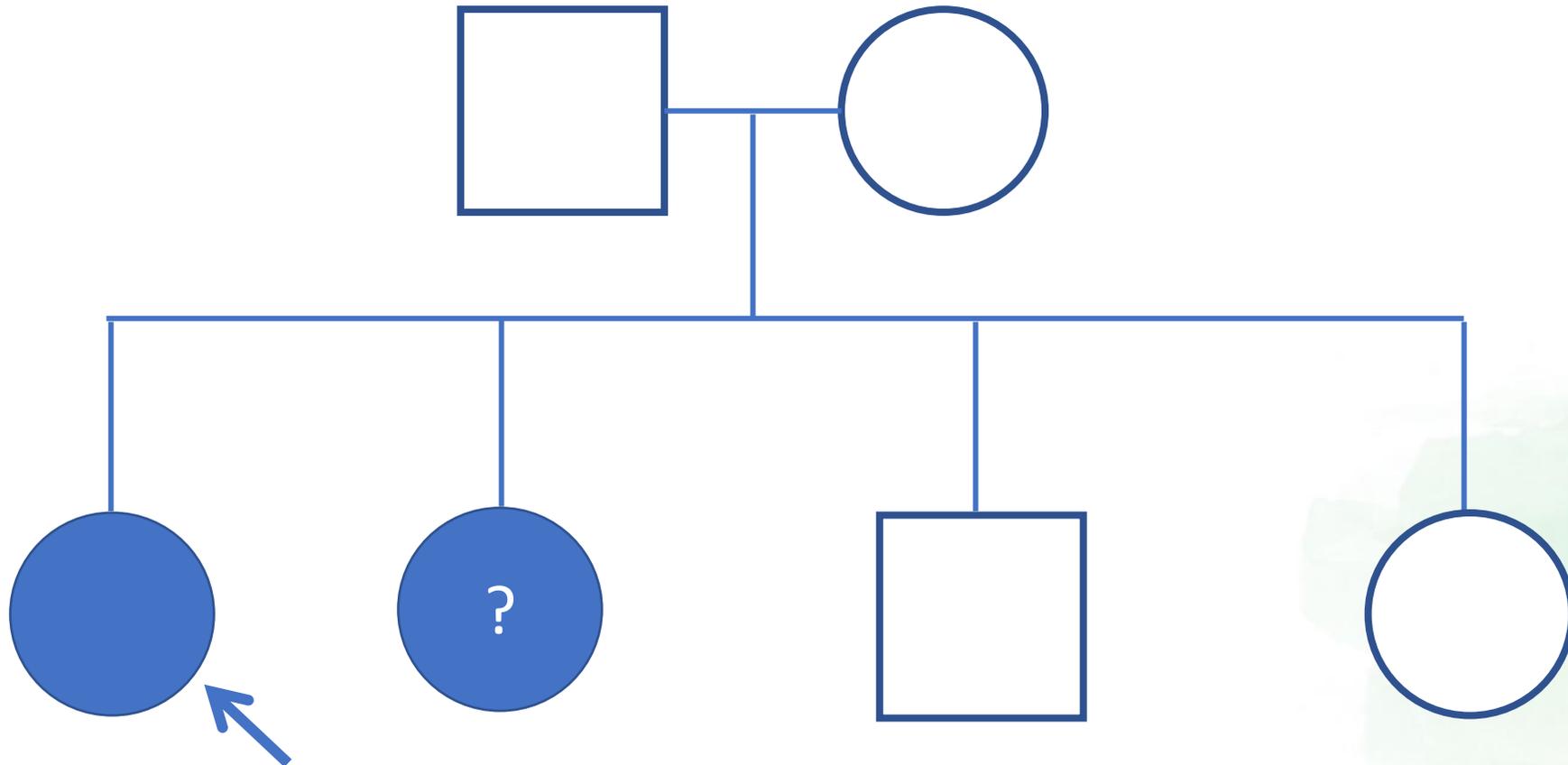
Autosómica recesiva 12q24.31

Síndrome de ataxia infantil con hipomielinización del sistema nervioso central (CACH)

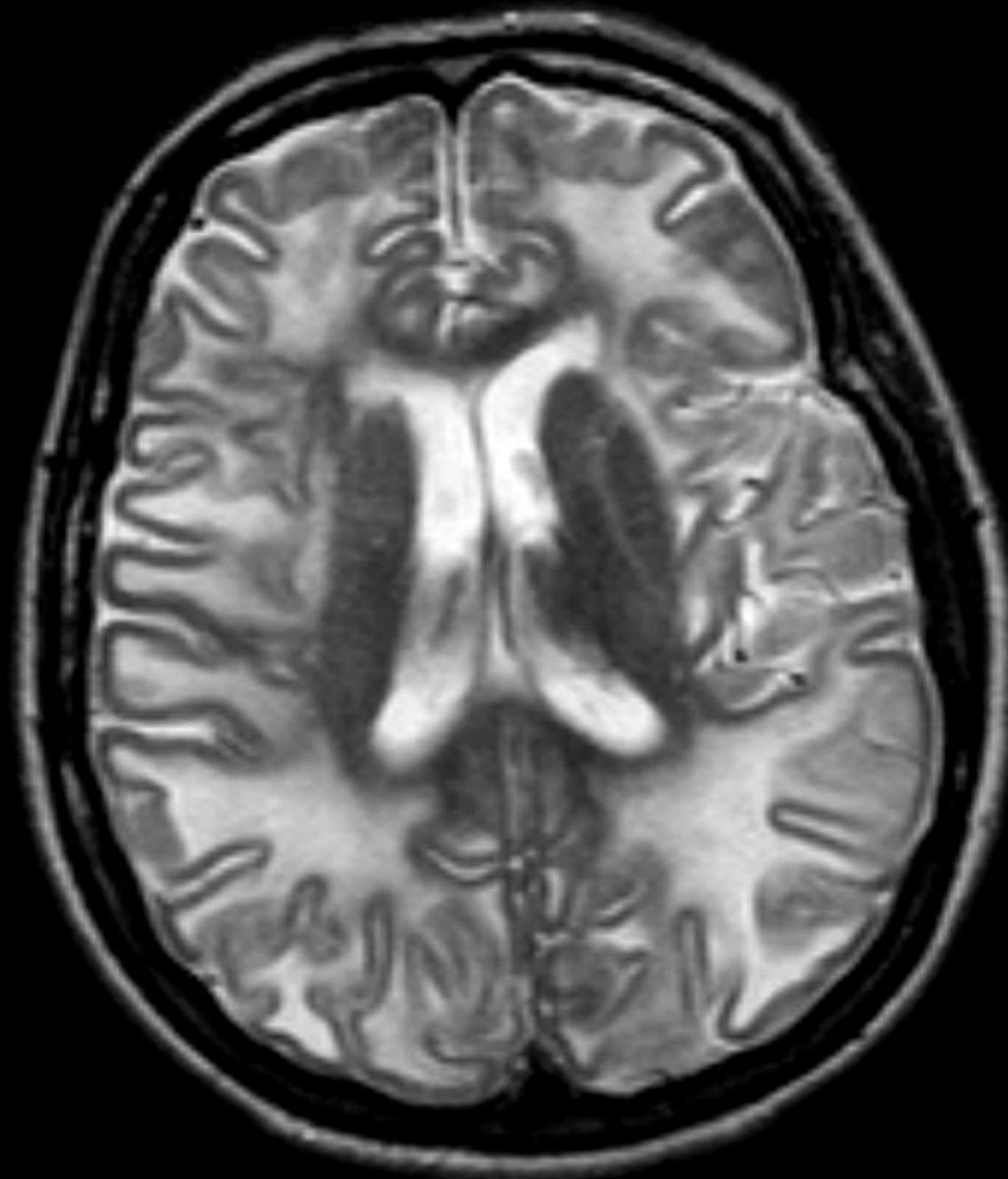
Mutaciones en cada uno de los 5 genes (EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4 y EIF2B5) que codifican las 5 subunidades del factor de iniciación de la traducción eucariota 2B (eIF2B), esencial para la síntesis de proteínas.



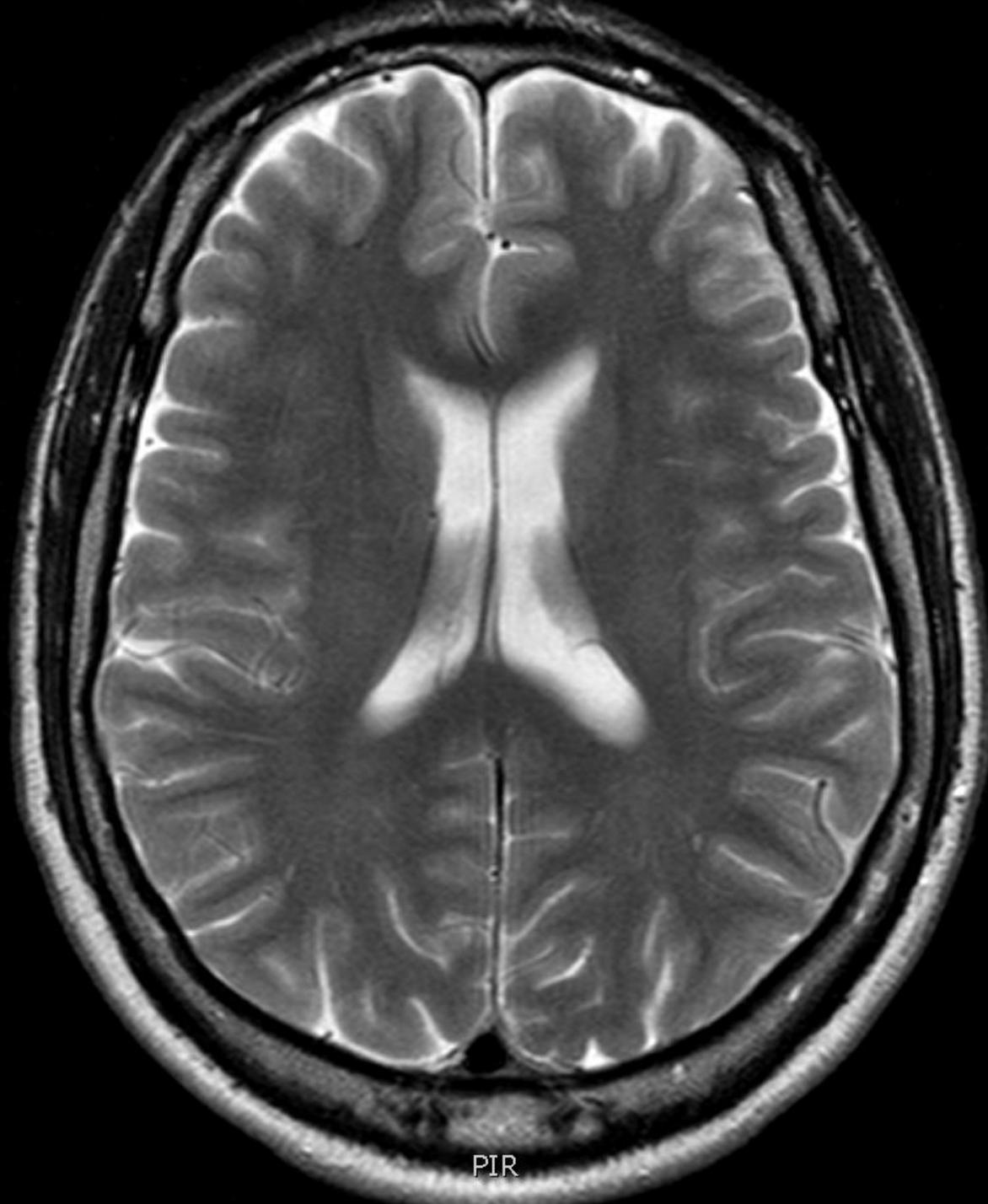
ENFERMEDAD DE LA SUSTANCIA BLANCA EVANESCENTE



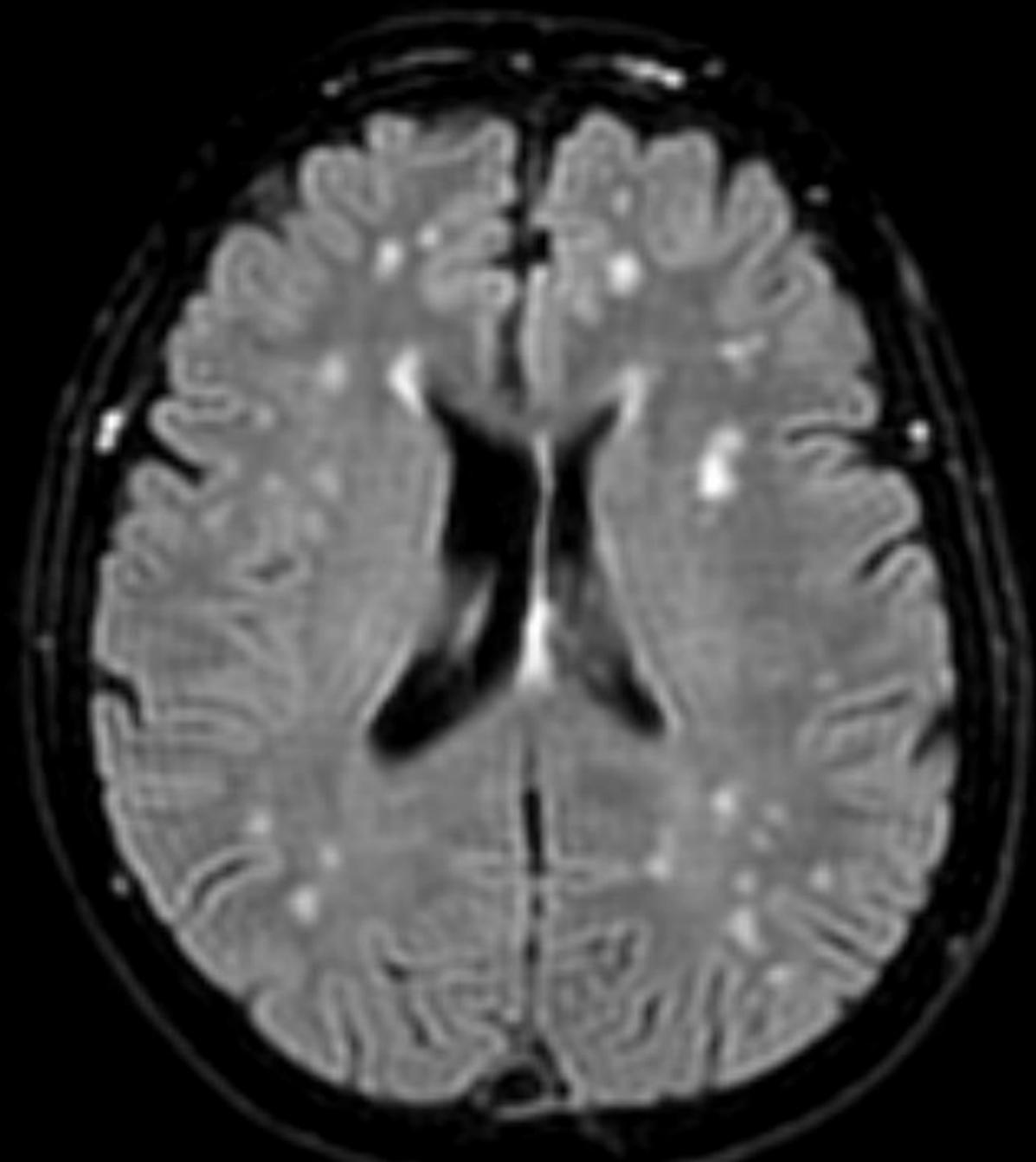
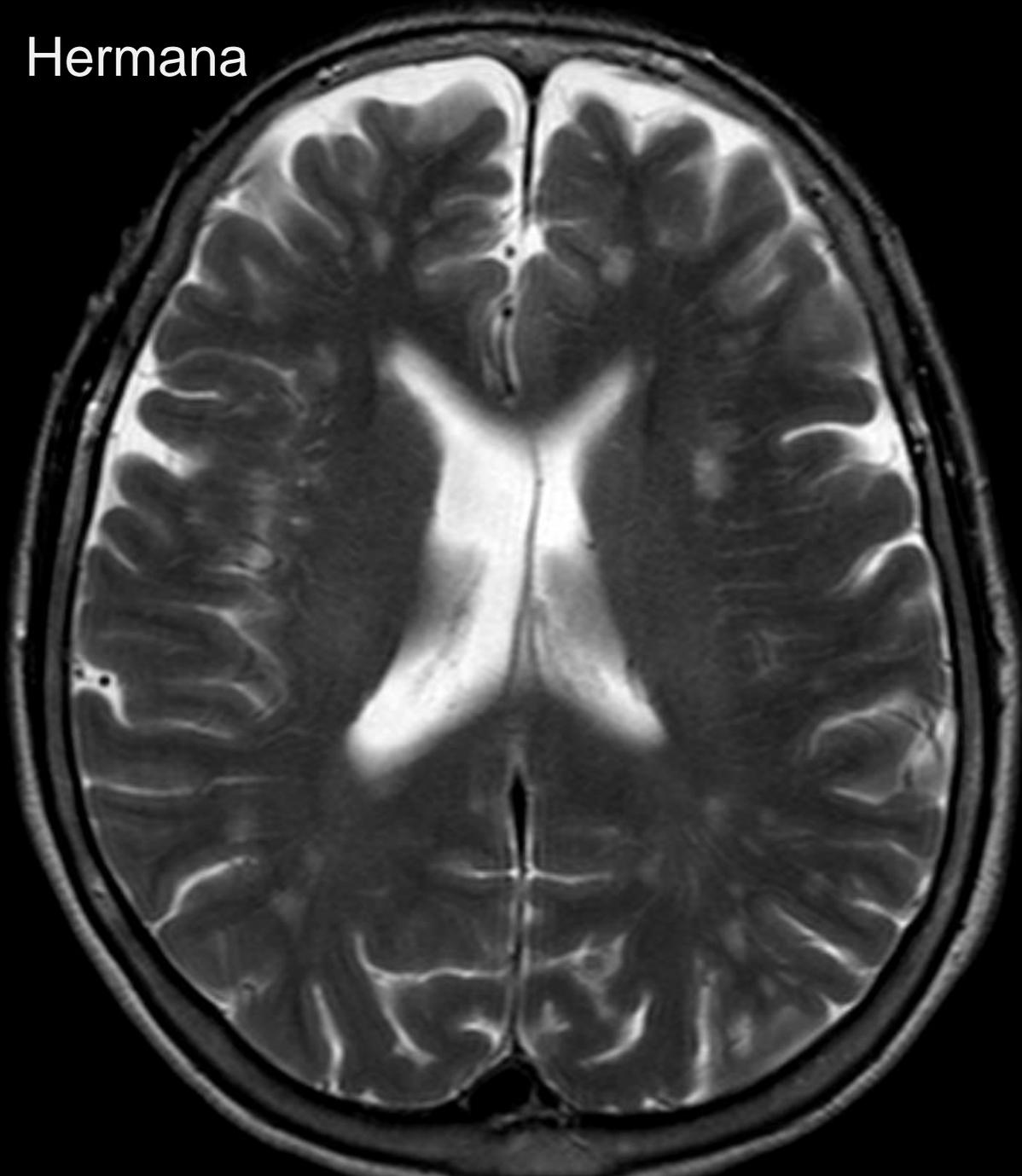
Hermana

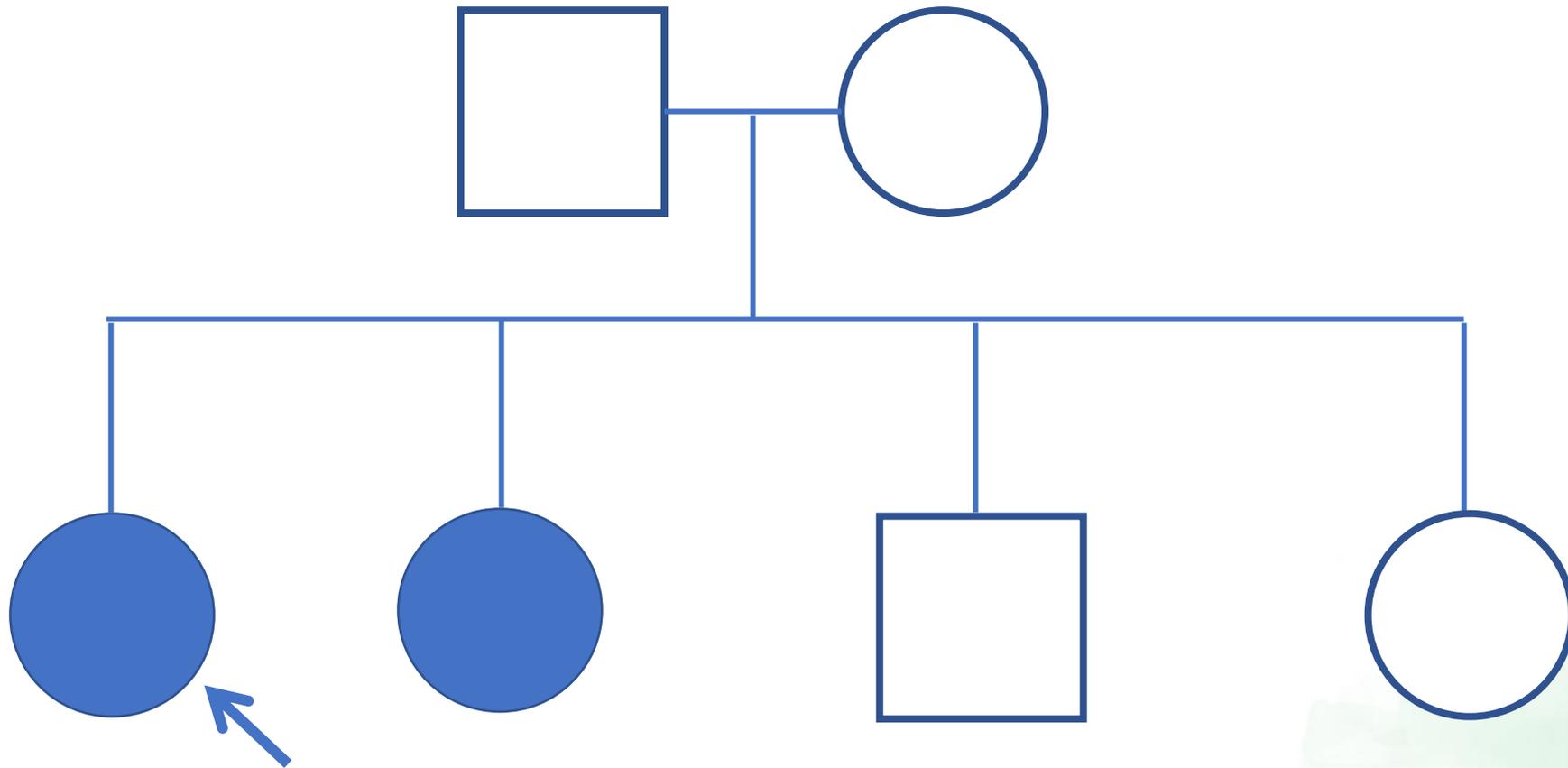


Hermano



Hermana





A stage with red curtains and a spotlight on the floor. The curtains are pulled back, revealing a wooden stage floor. A bright yellow spotlight illuminates the center of the stage.

CASO 5



ANTECEDENTES PERSONALES:

Paciente en estudio en Sv. de Neurología por cuadro de migrañas, posibles crisis parciales simples motoras, de origen frontal con generalización secundaria, trastorno endocrino y leucodistrofia de origen no filiado.

ENFERMEDAD ACTUAL:

Cefalea de características migrañosas → movimientos involuntarios de MSI, giro de cabeza y ojos a ese mismo lado, al principio eran esporádicas y fueron aumentando su frecuencia Ingresó y se inicia tratamiento con Depakine EV : no responde → estatus Epiléptico → UCI.
Inician tratamiento con Difenilhidantoína, Fenobarbital y Midazolam EV, cesando las crisis.

Mujer de 30 años



7 días → nivel de conciencia bajo → estupor
Mejoría lenta y gradual. Comenzaron rehabilitación.

Exploración neurológica al alta : Consciente, colaboradora, bradipsíquica.
Tetrapiramidalismo

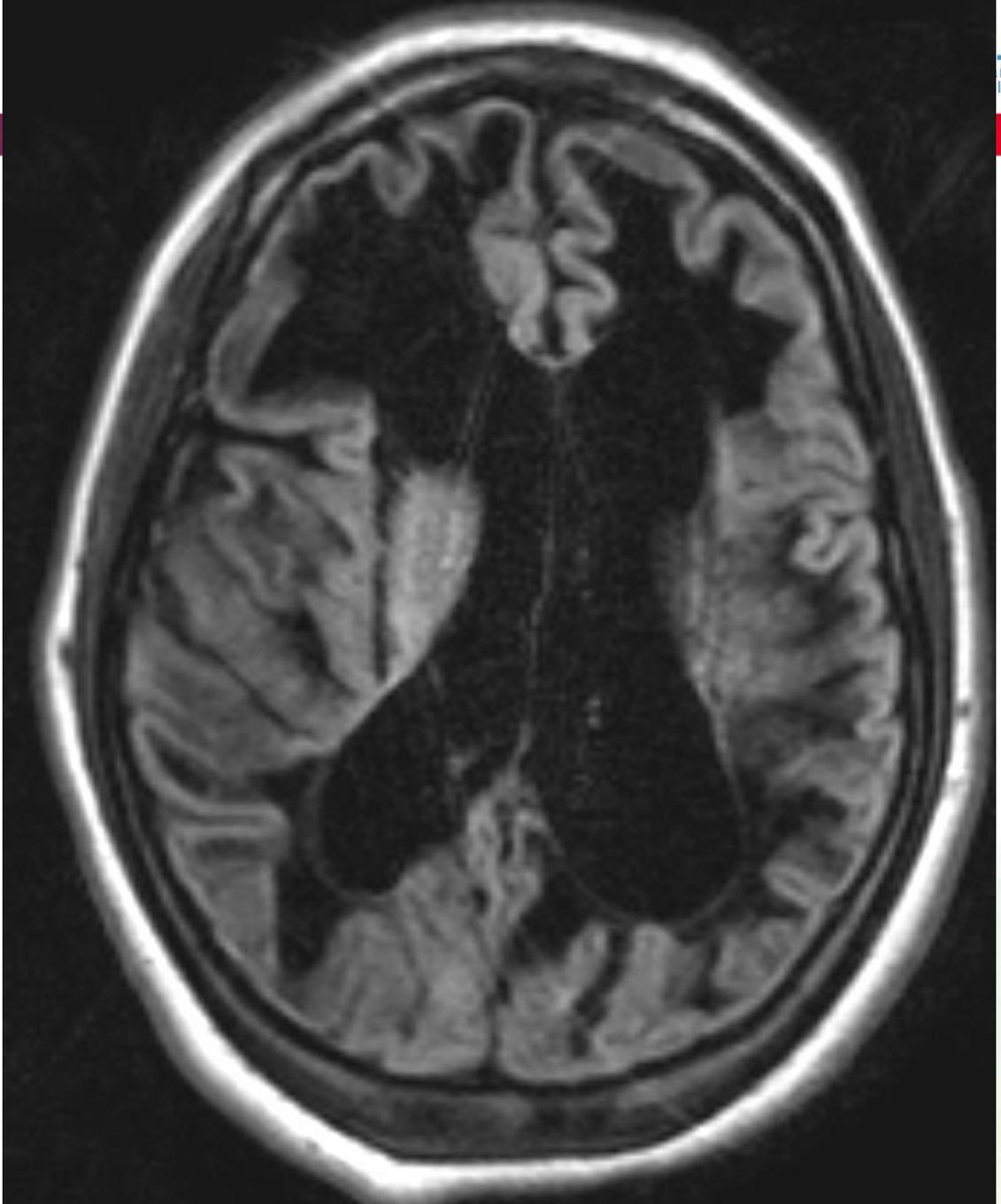
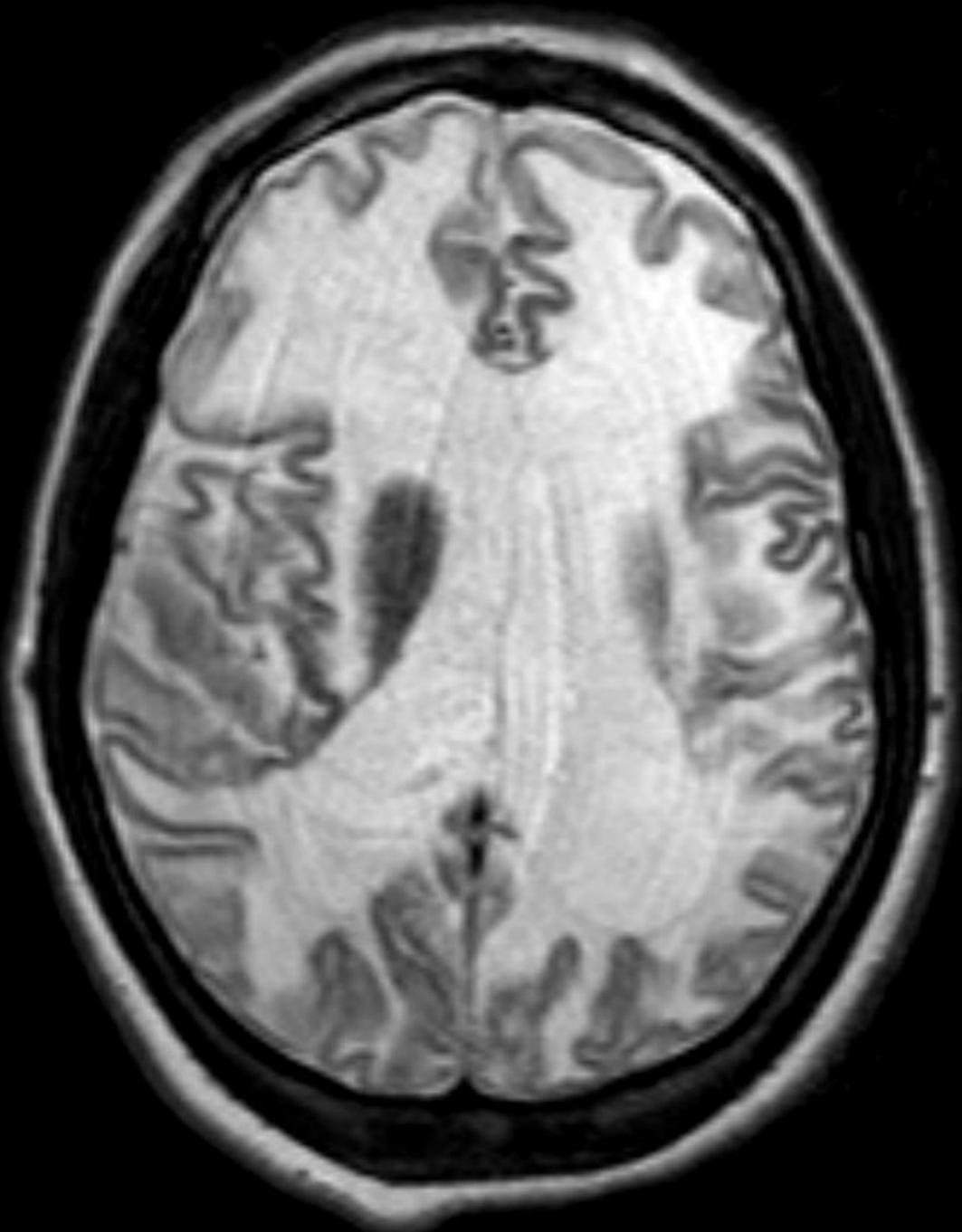


Normal

Mujer de 30 años

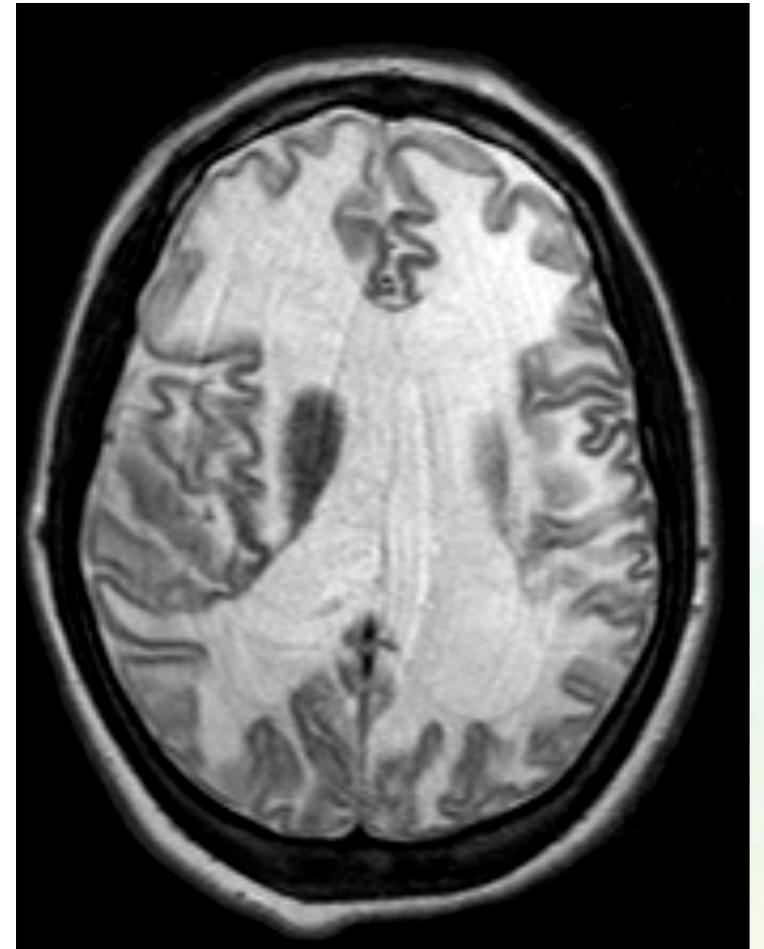


Se solicita RM cerebral



¿QUÉ TIENE LA PACIENTE?

- A. Es igualita que la anterior, la misma enfermedad genética
- B. Encefalitis de Hashimoto
- C. Tóxicos (chassing the dragon o leucoencefalopatía inducida por heroína)
- D. Enfermedad de Marburg (esclerosis múltiple aguda de Marburg)

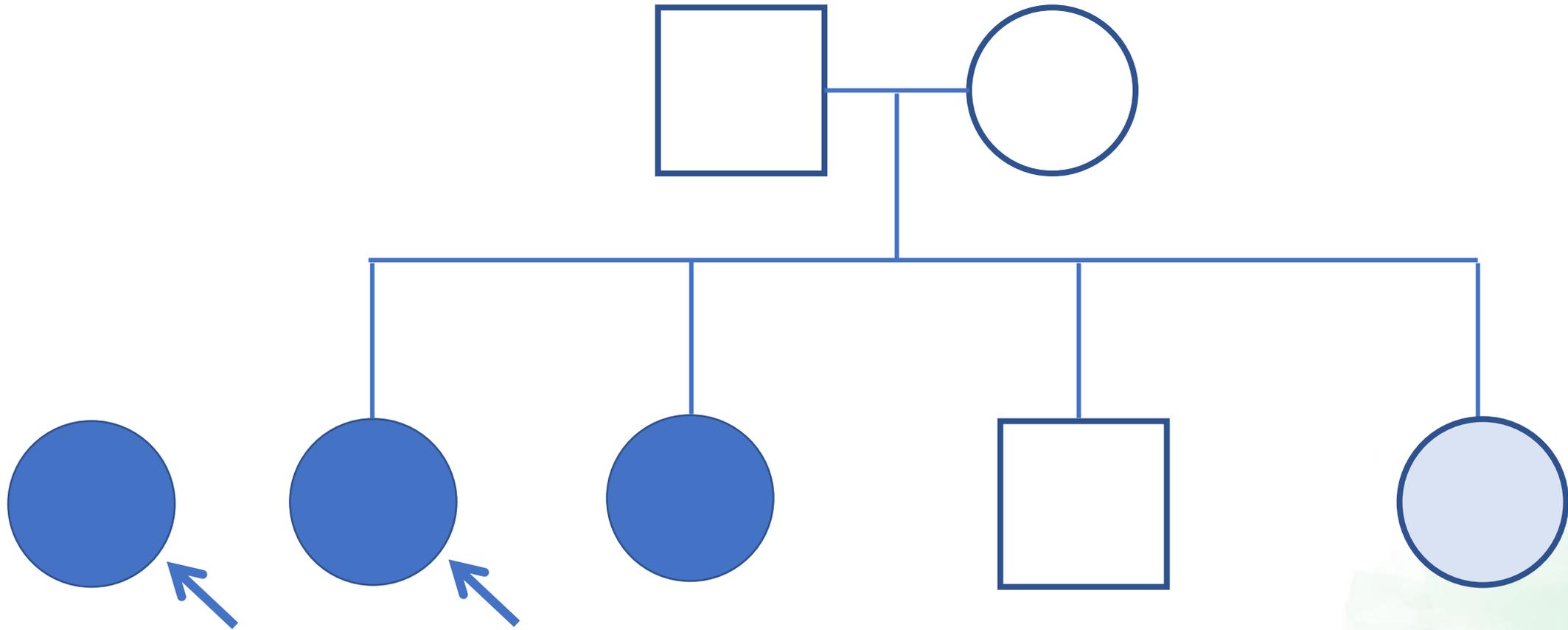


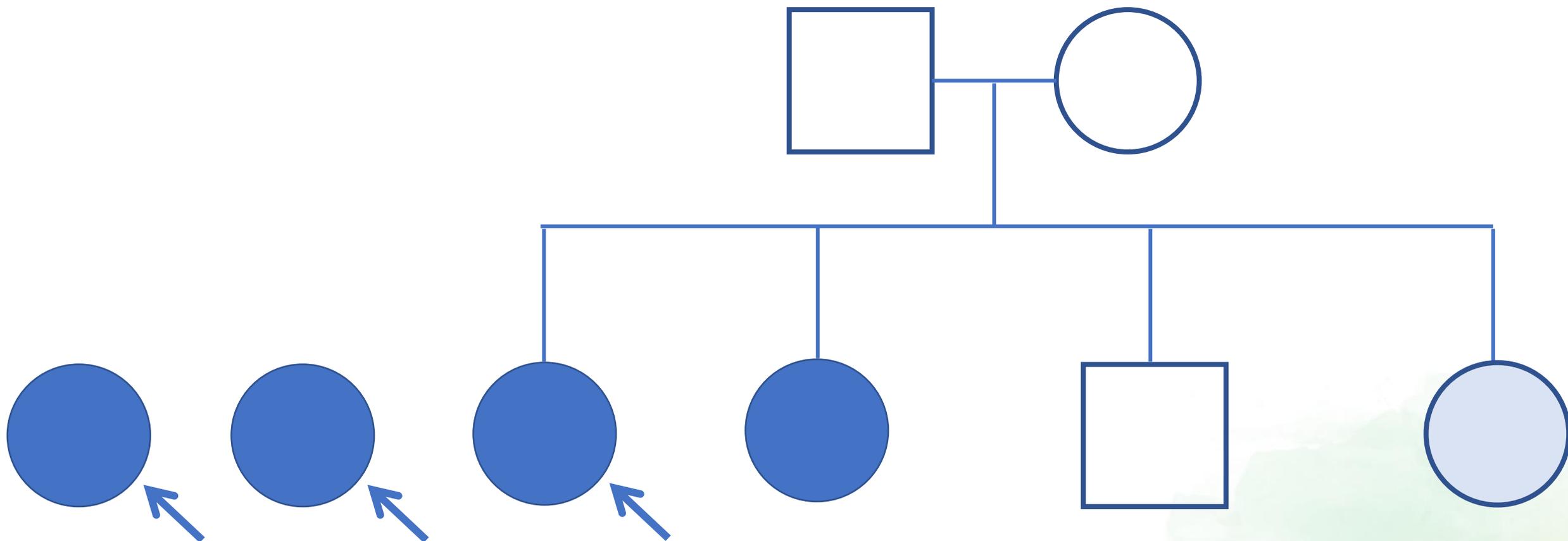
slido

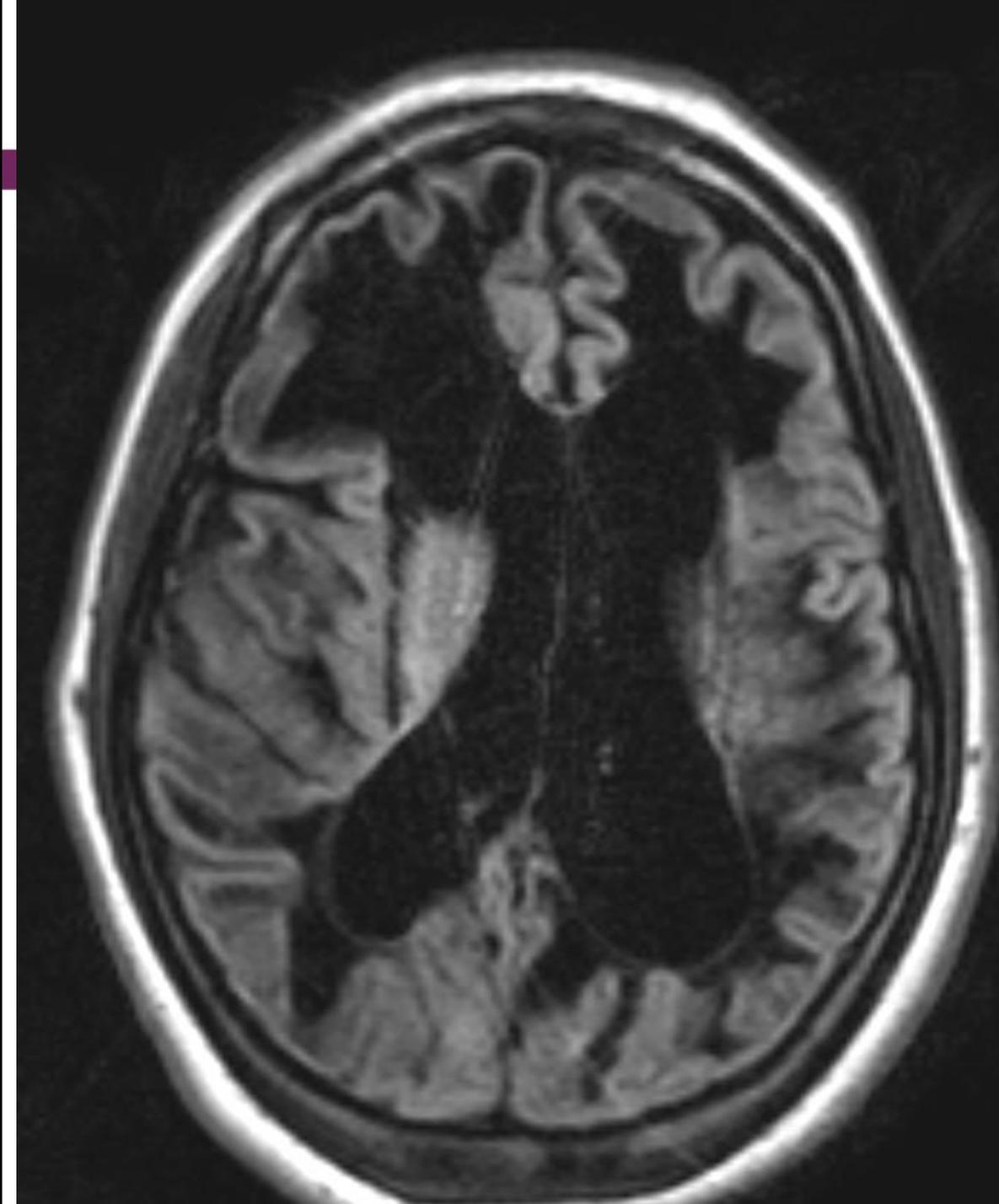
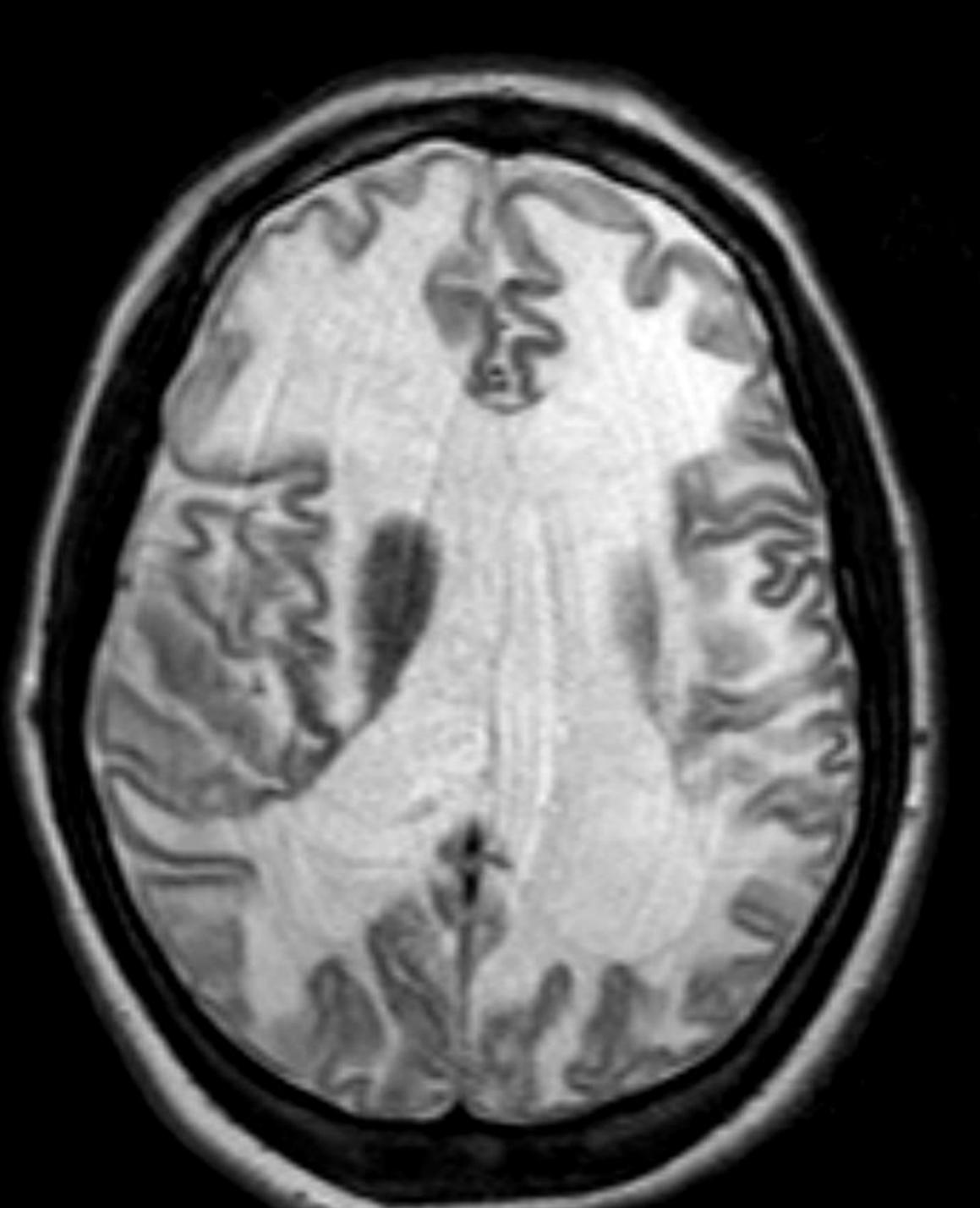


¿Qué tiene la paciente?

 Start presenting to display the poll results on this slide.

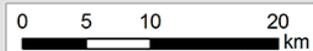






PONTEVEDRA

Municipios de la provincia



Fuente de los datos: CNIG/2016

© www.mapasdeespana.com

Leyenda

- Ciudad capital
- Límite de municipio
- Límite de provincia
- Límite nacional
- Línea costera



A photograph of a theater interior. The stage is at the top, covered by heavy, draped red curtains. The foreground and middle ground are filled with rows of black plastic theater seats, arranged in a central aisle. The lighting is dim, with a warm glow from the curtains.

FIN