

ENFERMEDAD DE
HALLERVORDEN-SPATZ

Y

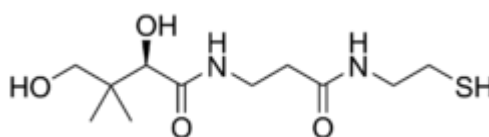
SU DIAGNÓSTICO POR
RESONANCIA MAGNÉTICA

José Alberto Carod
Técnico Superior en Imagen para el Diagnóstico

La Enfermedad de Hallervorden-Spatz, también conocida como neurodegeneración asociada a pantotenato cinasa, se debe fundamentalmente a la acumulación de hierro (Fe) en determinadas zonas del cerebro, que acaba resultando tóxico porque aumenta el estrés oxidativo celular lesionando proteínas, lípidos y ADN, lo que conlleva la aparición de determinadas enfermedades.

Esta enfermedad que se transmite genéticamente, y localizada específicamente en el gen PANK2, se muestra en gente de todas las razas y ambos sexos por igual, y sobre todo en la infancia; en determinados casos se puede llegar a padecer la enfermedad sin haber sido transmitida genéticamente, es decir, puede sufrirse de manera esporádica.

La causa de esta enfermedad se debe en la mayoría de casos a un defecto en un gen que produce una proteína llamada pantotenato cinasa 2.



Una de las zonas donde se acumula el Fe es el globo pálido, dando una imagen muy característica en la Resonancia Magnética (RM). Como punto a destacar, la acumulación de calcio (Ca) con la edad en los plexos coroideos es normal, pero puede llegar a producirse también acumulación de Fe debido a un error metabólico por motivo de la enfermedad.

Entre las enfermedades que pueden surgir a consecuencia de esta enfermedad, se encuentran:

- Parkinsonismo
- Distonía
- Demencia (la más característica)

Los síntomas que puede presentar son, entre otros muchos:

- Dificultades para hablar
- Contracciones musculares involuntarias (Distonía)
- Problemas de movimiento
- Rigidez muscular
- Demencia
- Pérdida de visión
- Temblor

Viendo los síntomas, se aprecia claramente que son de tipo neurológico y motor.

Las formas de estudio para diagnóstico son diversas. Entre ellas se encuentran: RM (principal método de diagnóstico), estudios genéticos en laboratorios (son caros y no en todos los laboratorios se hacen) y SPET (se puede usar como radionúclido el I-131)

Desde el punto de vista del diagnóstico por la imagen, vamos a centrarnos en el estudio con RM.

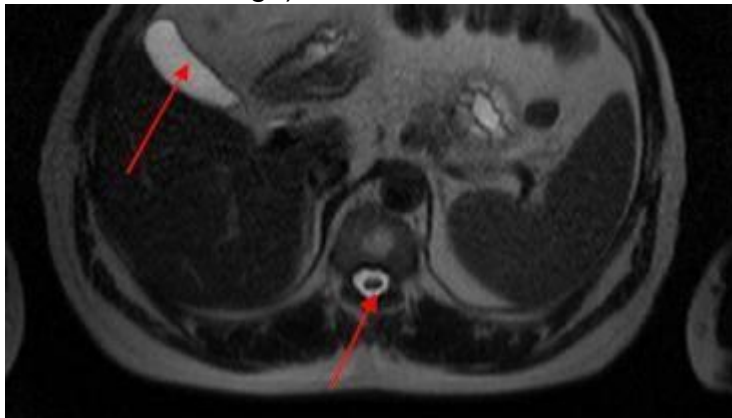
La RM consiste en el uso de un imán potente, obteniéndose imágenes cuando se somete al organismo a un campo magnético. El paciente se sitúa en el interior de una máquina tunelizada, y es sometido a varias series de pulsos de radiofrecuencia que emite la máquina. Mediante una serie de antenas colocadas en las regiones anatómicas que se busca estudiar del paciente, la señal de respuesta producida por el organismo es recogida en forma de pulsos energéticos, que conformarán una imagen.

Esta técnica de estudio se basa en secuencias que realzan las propiedades de tejidos, tales como por ejemplo la grasa. Todas las secuencias están basadas en 2 potenciaciones principales:

- **T1** (realza en blanco tejidos como la grasa, por tener un tiempo de relajación longitudinal corto)



- **T2** (realza en blanco tejidos como el agua, por tener un tiempo de relajación transversal largo)



A partir de dichas potenciaciones, se pueden usar diversas secuencias y en cualquier eje del plano, aunque se usarán predominantemente los ejes axial, sagital y coronal. Las secuencias usadas en RM están divididas en 2 grupos:

- **SE**(Spin-Eco)
- **EG** (Eco-Gradientes)

Después, aparte de esos dos grandes grupos, hay más secuencias que salen de los 2 principales, como por ejemplo:

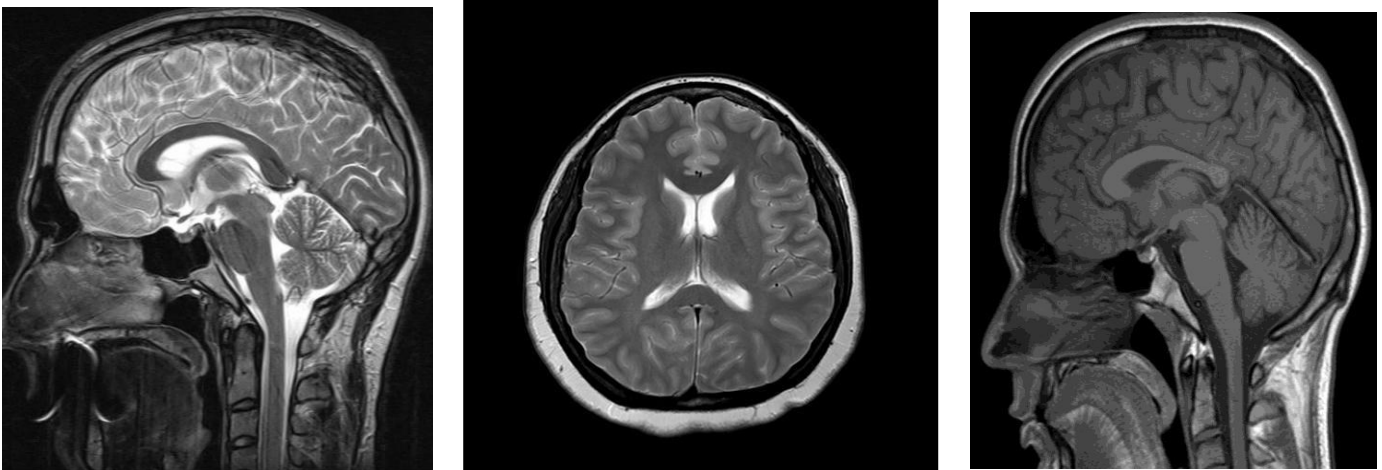
- **TSE**(Turbo Spin-Eco)
- **Steady State**
- **Flair**
- **Stir**

La función de las secuencias no es otra más que potenciar tejidos a través de determinadas características.

Pero sin duda alguna, lo que caracteriza a la RM es su gran capacidad de ofrecer imágenes anatómicas de partes blandas gracias a las técnicas avanzadas de imagen, y si se me permite, diría que incluso determinadas técnicas pueden llegar a dar pistas de la fisiología. Las técnicas avanzadas en RM que se usan para la neurología son:

- **Difusión**
- **Perfusión**
- **DTI** (Tractografía)
- **Espectroscopía**
- **BOLD**

Ahora bien, basándonos en el principio del uso de imanes y las propiedades eléctricas y magnéticas que suceden en nuestro cuerpo a pequeña escala debido a que, al fin y al cabo, estamos formados por cargas de distinta polaridad (protones, neutrones y electrones), la RM en principio es la mejor técnica para ello, y más aún en esta enfermedad donde se producen depósitos de Fe, que es un metal, y los metales son atraídos por imanes, por lo que a la hora de formar una imagen, se verá bien una acumulación metálica; desde mi punto de vista.

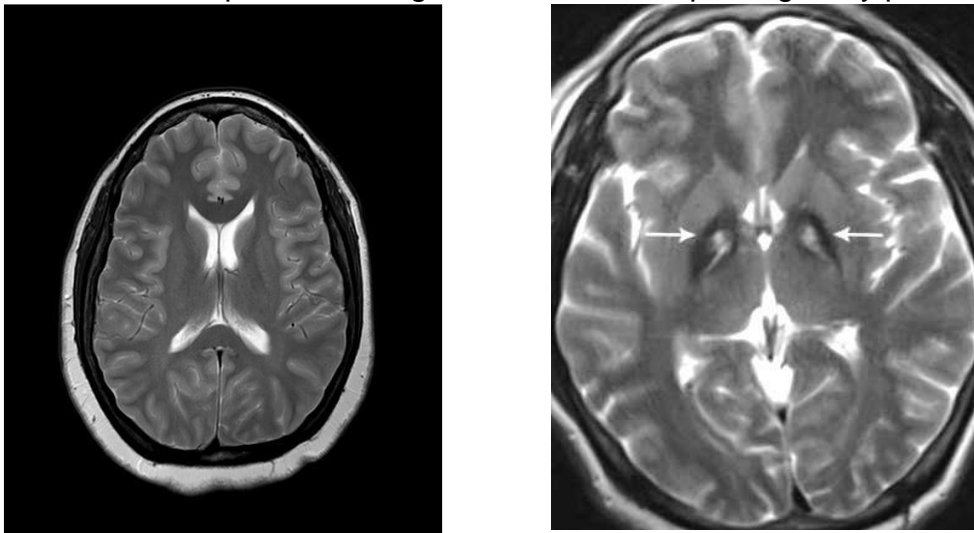


(Imágenes potenciadas en T1 y T2 del cerebro)

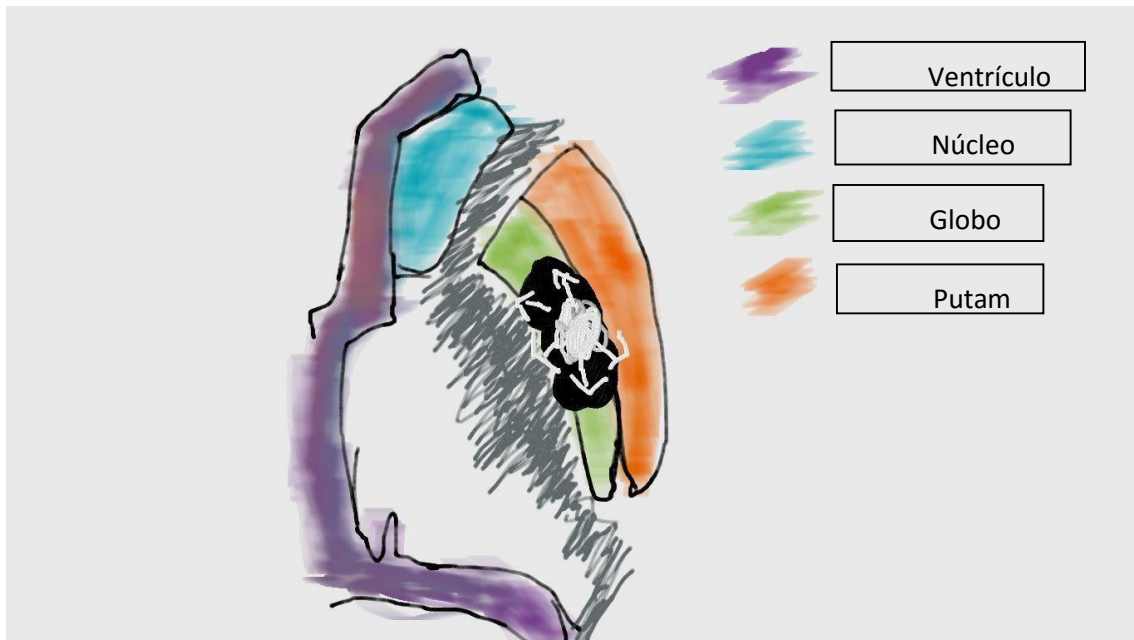
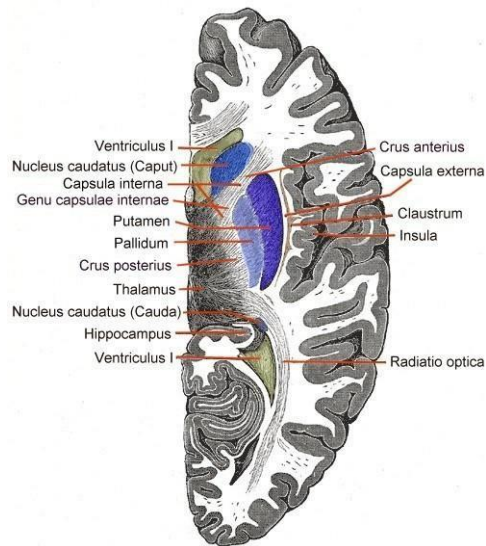
Dependiendo de qué potenciación sea, y secuencia, tejidos con determinadas características aparecerán resaltados (blanco) o no. En esta enfermedad, Hallervorden-Spatz, se forma una imagen muy característica, que comúnmente se denomina como “*Ojo de tigre*” por su peculiaridad.

La mejor imagen de la enfermedad se consigue con un corte axial y potenciado en T2, porque se ven determinadas características. ¿El motivo? Las consecuencias metabólicas y derivadas de esta enfermedad. Como escribí al principio, la enfermedad de Hallervorden-Spatz es un fallo metabólico que provoca acumulación de hierro en determinadas partes del cerebro, resulta tóxico y provoca estrés oxidativo, y por consiguiente destrucción de lípidos y proteínas. ¿En qué se traduce esto? En la pérdida de mielina. La mielina es rica en fosfolípidos, es decir, no es más que capas de lípidos y proteínas que rodean el axón. Por tanto, si se produce pérdida de tejido graso como es la mielina, en T2 donde la grasa se ve gris oscuro, ahora se verá de color diferente, para ser más exactos, más hiperintenso (blanco), por lo que la desmielinización se ve blanca en T2. Esta desmielinización, junto con los depósitos de hierro, forma el “*Ojo de tigre*”. Los depósitos se ven hipointensos (prácticamente negros) y las zonas desmielinizadas hiperintensas (blancas); todo esto en potenciación T2.

A continuación presento imágenes de casos no-patológicos y patológicos:



La imagen de la izquierda no es patológica, y la de la derecha sí. Como se puede apreciar, de forma general, ambas imágenes son iguales: la materia blanca se ve gris oscura, la materia gris de color claro, los ventrículos con líquido cefalorraquídeo blancos, etc; salvo en la imagen de la derecha, en la región de los ganglios basales, donde el núcleo lenticular (formado por putamen y globo pálido (de exterior a interior)) aparece negro oscuro por la acumulación de hierro (flechas blancas) y su núcleo de color blanco, por la desmielinización (el núcleo blanco se irá agrandando conforme avance la desmielinización de los axones de las neuronas), formando el “*Ojo de tigre*”.



El depósito de hierro, que aparece en negro, suele comenzar viéndose en el globo pálido, agrandándose, y con un núcleo en blanco en su interior de neuronas desmielinizándose, y conforme aumente el depósito de hierro, también lo hará la zona desmielinizada, pudiéndose extender hasta el putamen y más regiones.

Finalmente, en comparación con la TC, la RM tiene más ventajas en esta enfermedad. Aunque la TC sea extremadamente rápido en comparación con la RM, en esta enfermedad suele ser inconcluyente en estadios tempranos y medianamente avanzados; solo se aprecia atrofia a nivel de ganglios basales cuando la enfermedad está avanzada y daña severamente el cerebro a causa de la acumulación del Fe. Pese a que la RM suele basarse en estudios que resultan largos para el paciente, ofrece mejores imágenes anatómicas de las partes blandas, pudiéndose ver detalles pequeños y que necesiten alta calidad de imagen para su detección, de manera que puede llegar a detectarse la enfermedad en estadios tempranos pudiéndose ofrecer así un mejor tratamiento paliativo, pues esta enfermedad actualmente no tiene una cura definitiva.

Bibliografía:

- *Caso clínico de “Enfermedad de Hallervorden-Spatz de comienzo tardío con sintomatología psicológica” del Hospital de Palencia*
- *“Reporte de un caso de Hallervorden-Spatz” de Rev. Mex. Neuroci. 2003 // Nm0032-05*
- *Guía metabólica de “Enfermedades neurodegenerativas con acúmulo cerebral de hierro (ENACH)” del Hospital Sant Joan de Déu (Barcelona) // Triptic_ENACH_castellano*
- *Otras fuentes*

Agradecimientos a:

- *José Andrés Vara del Campo (TSID y profesor en el Hospital Universitario Puerta de Hierro)*