



# Radiología



## 0 - ORIENTACIÓN DIAGNÓSTICA DE LAS LEUCODISTROFIAS

J. Muchart López, M. Rebollo Polo, M. Molero Luis y M.M. O'Callaghan Gordo

Hospital Universitari Sant Joan de Déu, Esplugues de Llobregat, España.

### Resumen

**Objetivo docente:** 1. Revisar brevemente el concepto de leucodistrofias. 2. Presentar diferentes formas de aproximarse a la valoración por imagen de estas enfermedades para realizar una orientación diagnóstica e intentar acotar el diagnóstico diferencial. 3. Mostrar y resaltar las leucodistrofias más frecuentes y las que tienen un patrón por imagen más específico. 4. Remarcar la importancia del estudio y valoración de estos pacientes de forma multidisciplinar, conjuntamente con neuropediatras y bioquímicos.

**Discusión:** Las leucodistrofias son un amplio grupo de enfermedades minoritarias que se definen por una afectación predominante de la sustancia blanca del sistema nervioso central de causa genética. En el complejo proceso de síntesis, estructuración y mantenimiento de los diferentes componentes de la sustancia blanca, intervienen multitud de procesos y genes, cuyos errores pueden dar lugar a diferentes enfermedades, con diferentes patrones de afectación por imagen, algunos de ellos muy característicos. Desde el punto de vista clínico pueden condicionar afectación motora, afectar funciones vitales de tronco, movimientos extrapiramidales, ataxia, epilepsia y retraso cognitivo, con un cuadro regresivo y con frecuencia una mortalidad precoz. Aunque no existe tratamiento efectivo, más allá del trasplante de médula ósea en algunas enfermedades y tratamiento de soporte, el diagnóstico es fundamental para establecer un pronóstico y realizar un consejo genético. Debido a la diversidad de estas enfermedades, la dificultad de los estudios genéticos y bioquímicos, especialmente en las formas atípicas, la valoración por imagen de estos pacientes continúa siendo hoy en día una pieza clave en su estudio y diagnóstico, especialmente en términos de coste-efectividad y también en investigación para intentar detectar nuevas enfermedades.

### Referencias bibliográficas

Barkovich J, Raybaud Ch. Pediatric Neuroimaging. 5<sup>th</sup> edition. LWW, 2012.