

degenerescence hypertrophique de l'olive bulbaire secondaire a un ramollissement limité de la calotte mesencephalique. *Press Med.* 1968;76:1220–30.

10. Lapresle J, Hamida MB. The dentate-olivary pathway. Somatotopic relationship between the dentate nucleus and the contralateral inferior olive. *Arch Neurol.* 1970;22:135–43.
11. Lapresle J. Rhythmic palatal myoclonus and the dentato-olivary pathway. *J Neurol.* 1979;220:223–30.

Juan José Zarranz Imirizaldu

Servicio de Neurología, Hospital de Cruces, Baracaldo, Vizcaya, España

Correo electrónico:

juanjose.zarranzimirizaldu@osakidetza.net

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2013.03.009>

Hiperintensidad pulvinar en T1: ¿un signo patognomónico de enfermedad de Fabry?

T1 hyperintensity in the pulvinar: a pathognomonic sign of Fabry disease?

Sr. Editor:

La enfermedad de Fabry es un defecto del metabolismo lisosomal ligado al cromosoma x que produce el acúmulo de glucoesfingolípidos en diferentes tejidos, con predilección por el endotelio vascular. La enfermedad se manifiesta clínicamente de forma heterogénea dependiendo de la edad de presentación, incluyendo lesiones cutáneas, acroparestesias, crisis de dolor, anhidrosis, opacidades corneales y pérdida de audición, entre otras. Sin embargo, destacan por su gravedad las complicaciones vasculares renales, cardíacas y cerebrales, especialmente en los casos de presentación tardía o con mayor tiempo de evolución de la enfermedad. Aunque también se pueden presentar otro tipo de manifestaciones neurológicas, la afección cerebrovascular destaca por su frecuencia y gravedad^{1,2}, y la enfermedad de Fabry se incluye dentro del diagnóstico diferencial del ictus de causa indeterminada, siendo más frecuente en el territorio vertebrobasilar.

Dadas la disponibilidad y la recomendación de uso de la terapia de sustitución enzimática con alfa-glucosidasa A recombinante, es importante el diagnóstico de esta enfermedad de forma precoz³. En este sentido, se ha descrito que la hiperintensidad de señal en la secuencia potenciada en T1 de resonancia magnética (RM) en ambos núcleos pulvinares podría ser un signo patognomónico de enfermedad de Fabry⁴.

Se presenta el caso de un paciente con ictus isquémico e hiperintensidad pulvinar bilateral, cuyo análisis enzimático para enfermedad de Fabry fue negativo. Se trata de un varón de 64 años, hipertenso y dislipidémico, que presenta de forma brusca sensación de mareo e inestabilidad, junto con pérdida de fuerza en extremidades derechas y alteración en la pronunciación de las palabras. En la exploración neurológica se observa hemiparesia derecha, que mejora a lo largo de las horas siguientes. En la TC craneal se observa una hiperdensidad en ambos núcleos pulvinares (fig. 1). La RM cerebral muestra una lesión hiperintensa en la secuencia potenciada en T2 en la hemiprotuberancia izquierda, con restricción de la difusión, compatible con un infarto reciente. Asimismo, se observa una hiperintensidad de señal en la secuencia sagital potenciada en T1 restringida a ambos núcleos pulvinares (fig. 2). Se

aprecian además lesiones hiperintensas en T2 en la sustancia blanca subcortical y periventricular. No se observaron signos clínicos ni síntomas indicativos de enfermedad de Fabry y el paciente no tenía antecedentes familiares. Se realizó la determinación de alfa-galactosidasa A mediante espectrofluorimetría en sangre, que mostró una actividad del 100%. Asimismo se descartaron otras causas de calcificación en los ganglios basales mediante la determinación de calcio, parathormona, glucosa, amonio y serología frente al virus de la inmunodeficiencia humana. Por lo tanto, se podría indicar que en este caso la hiperintensidad pulvinar podría ser secundaria a la afectación vascular de pequeño vaso por hipertensión arterial. La hiperintensidad pulvinar en este caso, además, es secundaria a calcificaciones en esta localización, dados los hallazgos en la TC y la RM, como se ha demostrado también en los estudios con enfermedad de Fabry.

En nuestro conocimiento, se trata del primer caso comunicado en que la hiperintensidad pulvinar en T1 no se presenta asociada a enfermedad de Fabry. Se han



Figura 1 TC craneal. Se observa una hiperdensidad en ambos núcleos pulvinares.

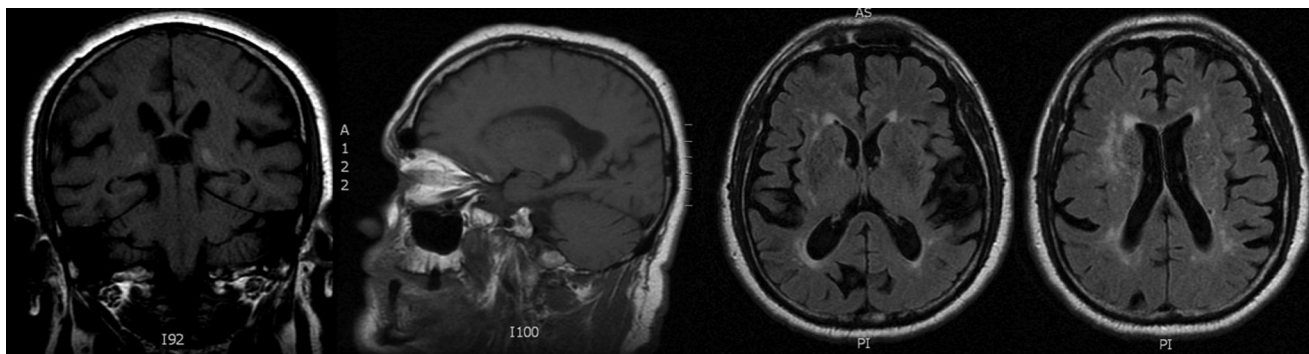


Figura 2 RM cerebral. Secuencias potenciadas en T1 coronal y sagital, así como FLAIR axial. Hiperintensidad en T1 en ambos núcleos pulvinares.

comunicado otros 2 casos más que han puesto en duda el carácter «patognomónico» del signo, si bien en ambos la hiperintensidad no era exclusiva del núcleo pulvinar y afectaba también al núcleo lenticular⁵. La frecuencia de este signo radiológico ha sido evaluada en series de pacientes con enfermedad de Fabry⁴⁻⁶, situándose en torno al 25% de los varones, y siendo excepcional en mujeres. Por este motivo, se ha postulado que podría estar en relación con la menor actividad enzimática en varones y probablemente traduzca la presencia de microcalcificaciones vasculares. Se ha correlacionado su aparición con la gravedad de la afectación renal y mayor edad, pero no con el desarrollo de ictus isquémico⁵.

El caso presentado confirma que la hiperintensidad pulvinar bilateral en T1 secundaria a calcificación no es patognomónica de enfermedad de Fabry. Serían necesarios estudios que evalúen la frecuencia y la asociación con enfermedad de Fabry de este signo en una población sin diagnóstico previo de enfermedad de Fabry. De este modo, se conocería la utilidad de este signo radiológico en el diagnóstico etiológico del ictus isquémico.

Bibliografía

1. Mendióroz M, Fernández-Cadenas I, Montaner J. Neurological manifestations of Fabry disease. *Rev Neurol.* 2006;43:739–45.

2. Viana-Baptista M. Stroke and Fabry disease. *J Neurol.* 2012;259:1019–28.
3. Schaefer RM, Tylki-Szymanska A, Hiltz MJ. Enzyme replacement therapy for Fabry disease: a systematic review of available evidence. *Drugs.* 2009;69:2179–205.
4. Moore DF, Ye F, Schiffman R, Butman JA. Increased signal intensity in the pulvinar on T1-weighted images: a pathognomonic MR imaging sign of Fabry disease. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2003;24:1096–101.
5. Burlina AP, Manara R, Caillaud C, Laissy JP, Severino M, Klein I, et al. The pulvinar sign: frequency and clinical correlations in Fabry disease. *J Neurol.* 2008;225:738–44.
6. Takanashi JI, Barkovich AJ, Dillon WP, Sherr EH, Hart KA, Packman S. T1 hyperintensity in the pulvinar: key imaging feature for diagnosis of Fabry disease. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2003;24:916–21.

J.A. Matias-Guiu^{a,*}, M. Yus^b, M. Jorquera^b
y J. Porta-Etessam^a

^a Servicio de Neurología, Instituto de Neurociencias, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España

^b Servicio de Radiología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jordimatiassguiu@hotmail.com (J.A. Matias-Guiu).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.nrl.2013.02.004>

Angiomas cavernosos epidurales espinales

Spinal epidural cavernous angiomas

Sr. Editor:

Los angiomas o hemangiomas cavernosos, también denominados cavernomas, son lesiones vasculares, no tumorales, benignas. Desde el punto de vista anatomopatológico, están formadas por capilares sinusoidales de diámetro variable revestidos por endotelio, acompañados de fibras elásticas

y de fibrosis perivascular, incluidos todos ellos en un magma de tejido conectivo¹⁻³. Se trata de lesiones dinámicas, es decir, lesiones que característicamente van aumentando de tamaño con el tiempo, lo cual se debe principalmente a 2 fenómenos: trombosis de sus propios capilares o sangrado lesional.

Se estima que hasta el 12% de todas las alteraciones vasculares en la columna vertebral corresponden a angiomas cavernosos o cavernomas. Asientan preferentemente en los cuerpos vertebrales y ocasionalmente alcanzan las regiones epidurales, e incluso se sitúan en el espacio intradural-extramedular o son puramente intramedulares.