

ENFERMEDAD DE FABRY EN SNC

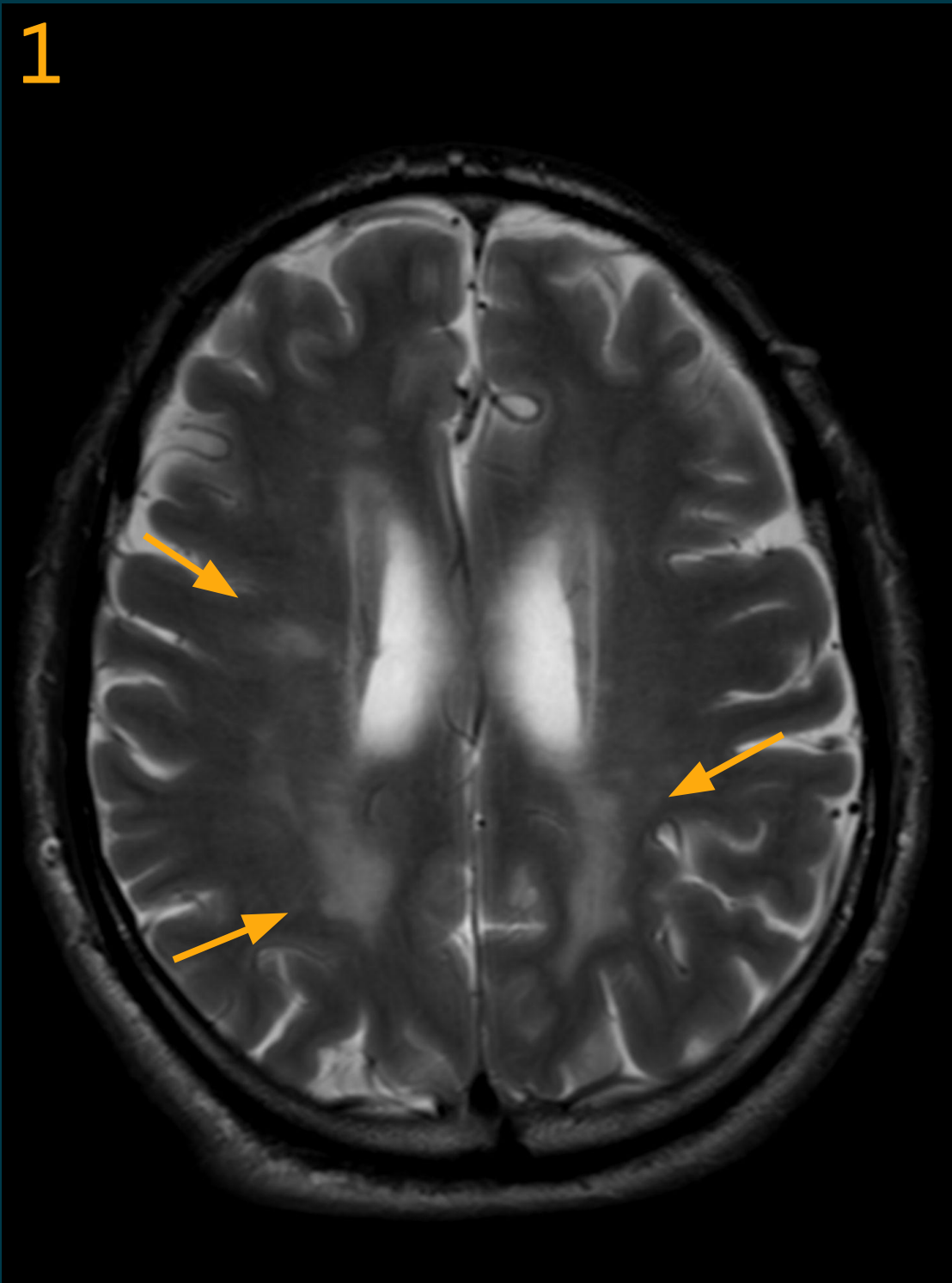
AUTORES: Albera Emanuel; Brouver de Koning Hernán; Froullet Cristian



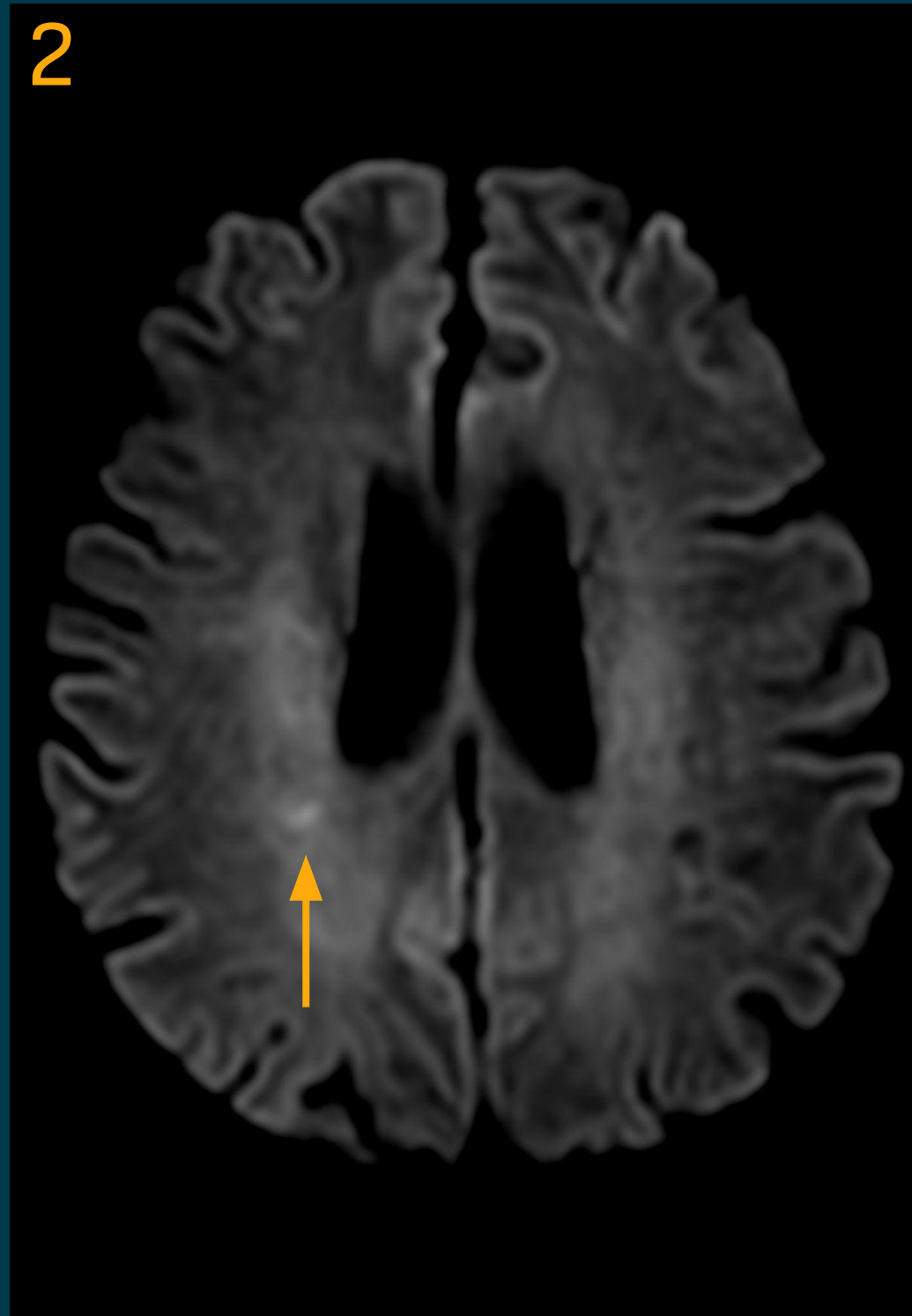
PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 42 años de edad cursa internación por sospecha de ACV con parestesias en miembro superior izquierdo. Como antecedente presenta insuficiencia renal crónica e hipertensión arterial.

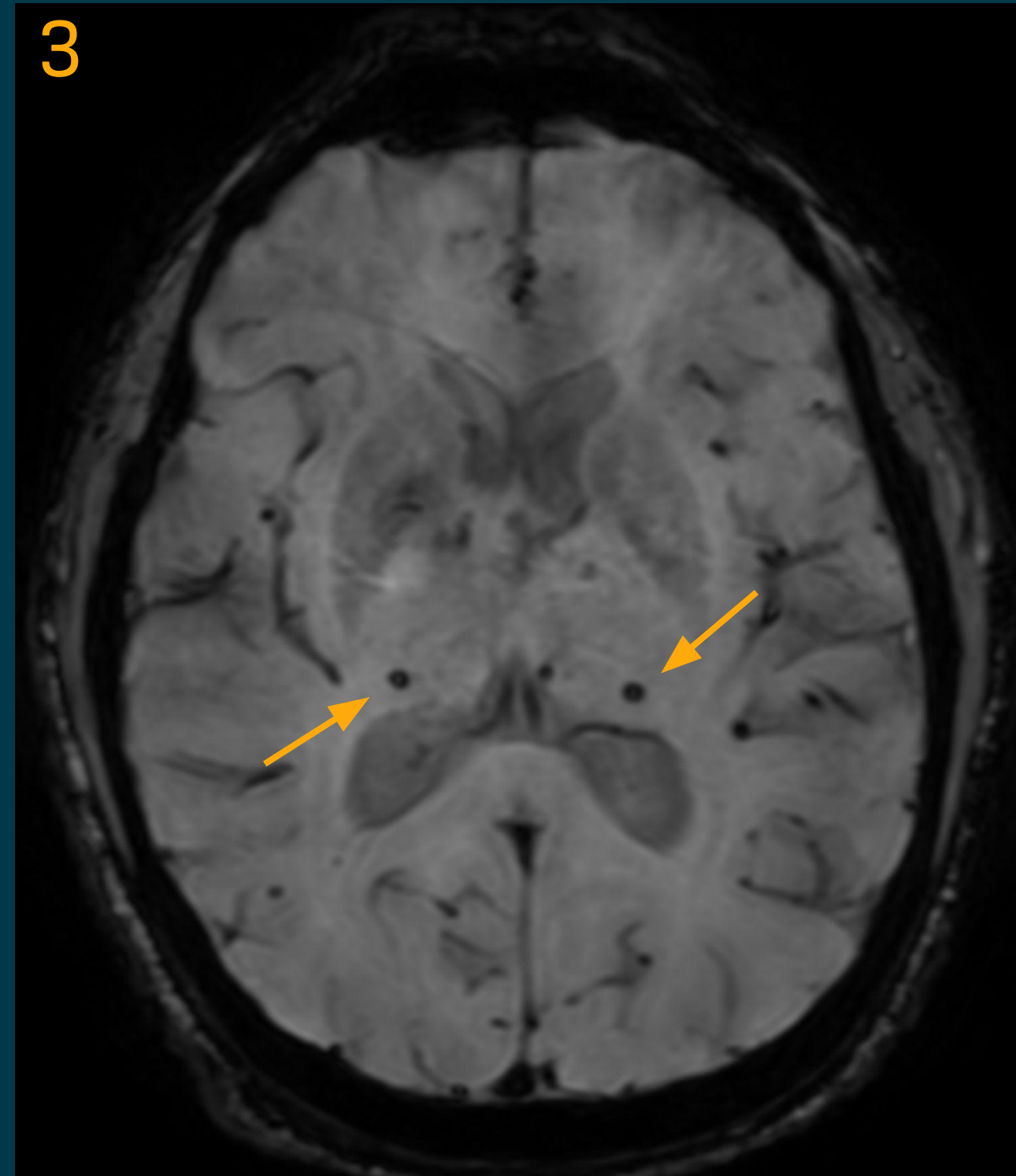
HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



(1) Áreas hiperintensas en T2 periventriculares en relación a cambios de tipo microangiopáticos crónicos



(2) Foco de restricción del movimiento molecular del agua en DWI en corona radiata derecha compatible con micro infarto agudo



(3) Microhemorragias de localización central secundarias a encefalopatía hipertensiva crónica en SWI



(4) Dolicoectasia del tronco basilar

DISCUSIÓN

La enfermedad de Fabry se produce por un trastorno del almacenamiento lisosomal con acumulación intracelular de glicosfingolípidos predominantemente en células endoteliales y células musculares lisas vasculares.

Aunque se trata de una enfermedad multisistémica su morbimortalidad se vincula principalmente a su afectación renal, cardiovascular y del SNC.

En SNC la forma de presentación varía de cuadros leves a severos siendo lo más frecuente el dolor neuropático y ACV en edades tempranas, predominantemente de la circulación posterior.

La microangiopatía suele ser el hallazgo más temprano y consistente y se expresa a través de hiperintensidades puntiformes a difusas en la sustancia blanca periventricular en secuencias T2 y FLAIR. También, con menos frecuencia, puede observarse en los núcleos pulvinares del tálamo un aumento de la señal en secuencia T1 (Signo del pulvinar) con calcificaciones evidenciadas en TC.

La macroangiopatía tiene predilección por la circulación posterior y se manifiesta con elongación, tortuosidad, ectasias o aneurismas.

CONCLUSIÓN

Si bien se trata de una enfermedad de muy baja incidencia con una forma de presentación inespecífica, debe ser considerada en pacientes jóvenes, y en el contexto de compromiso multisistémico, ya que su tratamiento con reemplazo enzimático presenta mejores resultados en los estadios iniciales de la enfermedad.

BIBLIOGRAFÍA

- Cocozza S, Russo C, Pontillo G, Pisani A, Brunetti A. Neuroimaging in Fabry Disease: Current Knowledge and Future Directions. Insights Imaging. 2018;9(6):1077-88.
- Mishra V, Banerjee A, Gandhi A et al. Stroke and Fabry Disease: A Review of Literature. Cureus. 2020;12(12):e12083.