

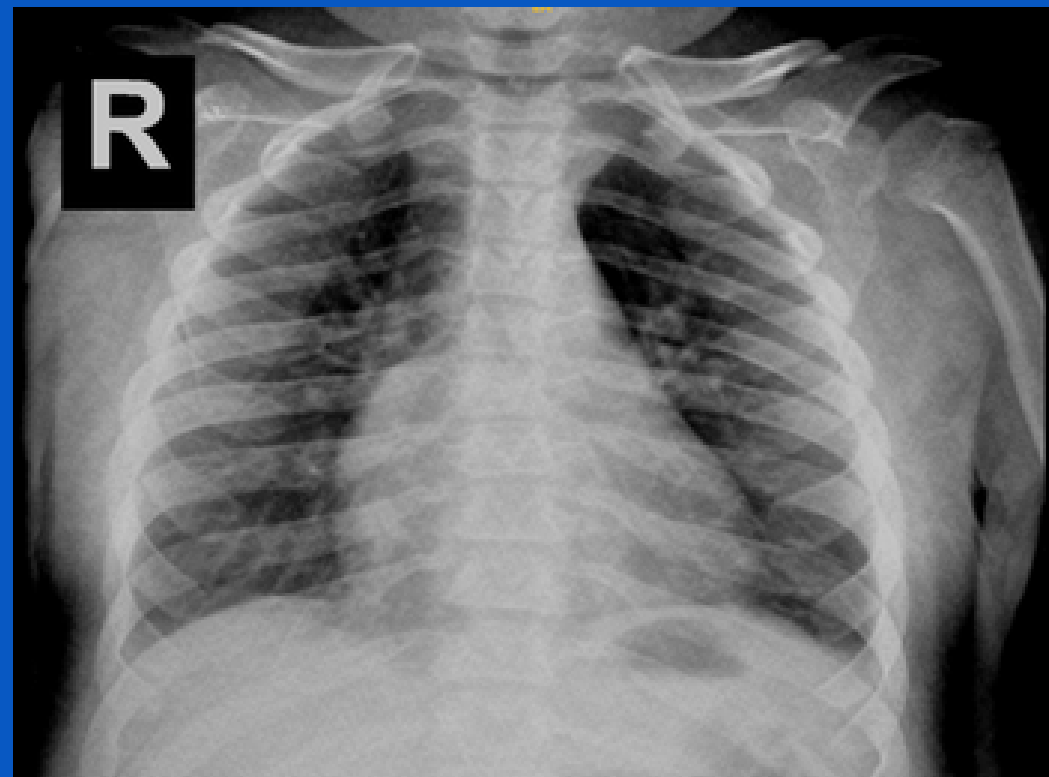
DESCIFRANDO LA ENFERMEDAD DE HURLER: SIGNOS IMAGENOLÓGICOS CLAVE

ROMAN, Carla; DUARTE RUEDA, Anirt Paola
Sanatorio Juan XXIII, General Roca, Río negro- Argentina
carlasofia310@hotmail.com

Los autores no declaran conflictos de interés.

Presentación del caso: paciente de 17 años con diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo 1 (enfermedad de Hurler) se realiza control radiológico.

Hallazgos imagenológicos:



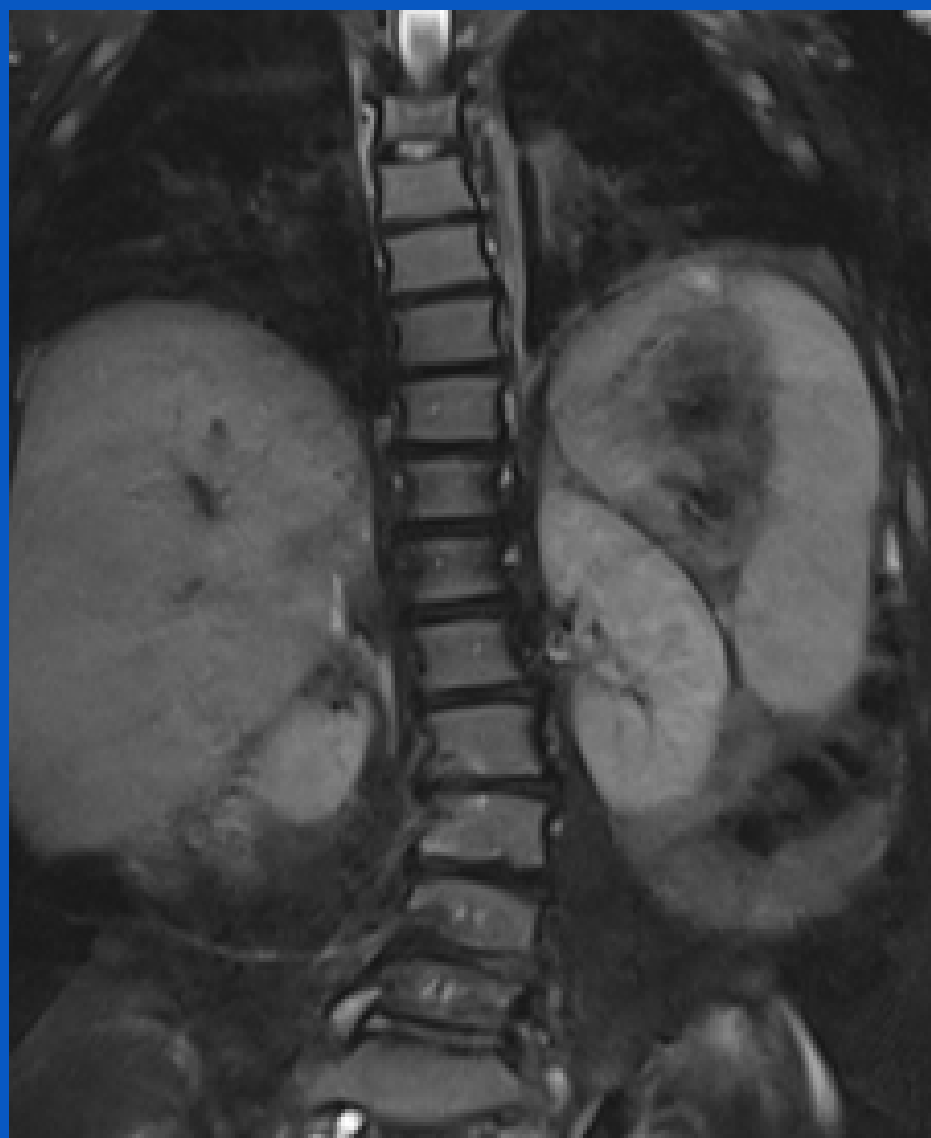
Rx de Tórax frente: Ensanchamiento costal en región anterolateral, clavículas acortadas y ensanchadas.



TC de craneo: silla turca en forma de "J"



TC de abdomen: Hepatoesplenomegalia.



RMN de columna: cifosis dorso lumbar, escoliosis levoconvexa lumbar, cuerpos vertebrales con morfología de bala de forma picuda en su región anterior.



Hipoplasia de apófisis odontoides



TC de pelvis: Hipoplasia acetabular bilateral con displasia de cabeza femoral.

Discusión: La mucopolisacaridosis tipo 1 es una enfermedad congénita donde existe una acumulación de heparan sulfato y dermatansulfato en diferentes órganos y tejidos. El espectro fenotípico se ha clasificado en 3 formas clínicas, la de mayor gravedad es la enfermedad de Hurler. Es una enfermedad poco frecuente, autosómica recesiva, es una forma muy grave y de progresión rápida. El diagnóstico se realiza entre los 6 meses y los 2 años de vida, mediante pruebas genéticas, análisis enzimáticos y pruebas de imágenes.

Los síntomas varían en la gravedad, pero pueden incluir: talla baja, deformidades esqueléticas, rasgos faciales prominentes, retraso en el crecimiento, discapacidad intelectual, afectación cardiorrespiratoria.

Conclusion: El caso corresponde a un paciente adolescente con diagnóstico confirmado de enfermedad de Hurler. Estas manifestaciones reflejan la progresión multisistémica de la enfermedad, producto de la acumulación lisosomal de glicosaminoglicanos. Resalta la importancia del seguimiento imagenológico como herramienta clave en la evaluación del compromiso sistémico y esquelético en pacientes con mucopolisacaridosis tipo 1.

Bibliografía

- Weerakkody, Y., Gajera, J., Knipe, H., et al. (2024). *Hurler syndrome*. [Radiopaedia.org](https://radiopaedia.org)
- González Huerta, C., Guerra del Barrio, E. M., Pérez-Peña del Llano, M., Pastor Hernández, L., Quispe León, C. J., & Gutiérrez Pérez, I. (2014). *Enfermedad de Hurler. Hallazgos en imagen*. European Society of Radiology.