

CASO CLÍNICO**ENFERMEDAD DE URBACH WIETHE. A PROPÓSITO DE UN CASO**

* Ana Gordillo L.; ** Cémida Sánchez; *** Kerem Negrette; *** Willian Guédez.

PALABRAS CLAVE: Urbach Wiethe. Hallazgos imagenológicos. Resonancia magnética.

RESUMEN

La enfermedad de Urbach-Wiethe o lipoidoproteinosis, es una rara alteración que se caracteriza por infiltrados blanco-amarillentos y hialinos en la piel, cavidad oral y laringe. Existen tan solo 300 casos aproximadamente descritos en la literatura médica. Hallazgos mucocutáneos y los encontrados en estudios imagen, podrían dar un diagnóstico de soporte, en un escenario de síntomas no específicos. El hallazgo de imágenes esencial en esta patología, es la aparición de calcificaciones intracraneales atípicas, que ocurre principalmente en los lóbulos temporales mediales; la afectación de la amígdala se considera patognomónico, siendo más prominente a medida que avanza la enfermedad. En imágenes de Resonancia magnética las lesiones son hipointensas en todas las secuencias, especialmente en las imágenes de la secuencia GRE T2*. Presentamos un caso clínico de paciente masculino de 31 años de edad, quien refiere inicio de enfermedad actual hace 2 años aproximadamente cuando presenta primoconvulsión, se le realiza estudio de RM con gadolinio, observando imágenes nodulares a nivel del hipocampo, en relación a núcleo amigdalino y cortical periamigdalina, de forma bilateral, y que tienen un comportamiento hipointenso en secuencias ponderadas en T1, T2 y FLAIR, y que no presentan ningún tipo de realce tras la administración de gadolinio; Se compara con estudio tomográfico realizado, donde se evidencia área de calcificación a nivel del hipocampo de forma bilateral, que se relacionan con las imágenes nodulares hipointensas visualizadas en la RM, lo cual representan hallazgos típicos, patognomónicos de esta enfermedad.

WIETHE URBACH DISEASE. A CASE REPORT

KEY WORDS: Urbach Wiethe. Imaging findings. MRI.

ABSTRACT

The disease Urbach-Wiethe or lipoidoproteinosis, is a rare disorder characterized by hyaline white-yellowish infiltrates in the skin, oral cavity and larynx. There are only about 300 cases reported in the medical literature. Mucocutaneous findings and image found in studies could give a diagnosis support, in a scenario of non-specific symptoms. The finding of essential images in this disease is the appearance of atypical intracranial calcification, which occurs mainly in the medial temporal lobes; the involvement of the amygdala is considered pathognomonic, being more prominent as the disease progresses. In images of MRI lesions are hypointense on all sequences, especially in the images of the sequence GRE T2 *. We report a case of male patient aged 31, who refers start of present illness about two years ago when presented first seizure, you are done studying MRI with gadolinium, watching nodular level of the hippocampus, regarding amygdala and peritonsillar cortex, bilaterally, and having a behavior hypointense on T1-weighted sequences, T2 and FLAIR, and do not exhibit any enhancement after gadolinium administration; Compared to tomographic study where calcification area level hippocampus bilaterally, that relate to the hypointense nodular lesions visualized on MRI, which represent typical findings pathognomonic of this disease is evident.

* Residente del postgrado de Diagnóstico por Imágenes. Universidad Centroccidental “Lisandro Alvarado” Dirección de Postgrado, Decanato de Ciencias de la Salud. Hospital Central Universitario “Antonio María Pineda”. Av. Andrés Bello con Av. Libertador. Barquisimeto, Venezuela. akgordillo28@gmail.com, kary_med86@hotmail.com

** Especialista en Diagnóstico por Imágenes. Policlínica San Javier del Arca. Av. Andrés Bello entre carreras 33 y 34. Barquisimeto, Venezuela.

*** Residente del postgrado de Diagnóstico por Imágenes. Universidad Centroccidental “Lisandro Alvarado” Dirección de Postgrado, Decanato de Ciencias de la Salud. Hospital Central Universitario “Antonio María Pineda”.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Urbach-Wiethe o lipoidoproteínosis, descrita inicialmente como hialinosis cutánea y mucosa por Urbach y Wiethe en 1929, es una rara alteración que se caracteriza por infiltrados blanco-amarillentos y hialinos en la piel, cavidad oral y laringe (1). Estos infiltrados parecen estar relacionado a la síntesis y el metabolismo de colágeno y es un resultado de una mutación autosómica recesiva, que conduce a la pérdida de la función y la expresión de la proteína extracelular de la matriz del gen 1 (ECM1) en el cromosoma 1q21 (2). Existen tan solo 300 casos aproximadamente descritos en la literatura médica (3).

Hallazgos mucocutáneos y los encontrados en estudios imagen, podrían dar un diagnóstico de soporte, en un escenario de síntomas no específicos como ronquera, talla baja, migraña, pérdida de la memoria, convulsiones, y manifestaciones psiquiátricas (2). Los hallazgos característicos son pápulas perladas alrededor de los párpados, engrosamiento de la lengua y el frenillo, pápulas en piel, alopecia, distrofia ungueal y anomalías dentales. De forma extracutánea puede aparecer epilepsia y anomalías neuropsiquiátricas, asociadas a la calcificación bilateral de los núcleos amigdalinos (4).

El hallazgo de imágenes esencial en esta patología, es la aparición de calcificaciones intracraneales atípicas, que ocurre principalmente en los lóbulos temporales mediales; la afectación de la amígdala se considera patognomónico, siendo más prominente a medida que avanza la enfermedad (3). En imágenes de Resonancia magnética las lesiones son hipointensas en todas las secuencias, especialmente en las imágenes de la secuencia GRE T2* (3). Los hallazgos en imágenes de tomografía computarizada o de resonancia magnética en pacientes con enfermedad de Urbach Wiethe pueden pasar desapercibidos, en aquellos casos donde haya ausencia de estas calcificaciones (3).

Cabe destacar que la mayoría de los casos publicados sobre esta enfermedad, se encargan de la valoración de las lesiones a nivel de piel y mucosas; son muy pocos los casos reportados en la literatura donde se evalúan los hallazgos extracutáneos que muestran los pacientes. Presentamos un caso de esta enfermedad tan rara y poco frecuente, donde se observan los hallazgos clásicos de esta patología,

cutáneos y extracutáneos, haciendo énfasis en el valor de los estudios de imágenes tanto para su diagnóstico, como para la evaluación del progreso de la enfermedad y sus posibles secuelas.

RESUMEN DEL CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 31 años de edad, quien refiere inicio de enfermedad actual hace 2 años aproximadamente cuando presenta primoconvulsión, motivo por el cual indican TC de cráneo simple, el cual reporta como único hallazgo positivo surcos corticales no acordes a la edad del paciente; aunado a esto, le realizan electroencefalograma que muestra trazado de vigilia dentro de límites normales. La sintomatología persiste, la cual se caracteriza por cuadros convulsivos tónico clónicos que se presentan su mayoría durante el sueño, por lo que le indican en el presente año estudio de RM con gadolinio, observando imágenes nodulares a nivel del hipocampo, en relación a núcleo amigdalino y cortical periamigdalina, de forma bilateral, y que tienen un comportamiento hipointenso en secuencias ponderadas en T1, T2 y FLAIR, y que no presentan ningún tipo de realce tras la administración de gadolinio; además se observa aumento de profundidad y de amplitud de los surcos corticales, asociado a aumento de calibre del sistema ventricular, cisternas de la base, y espacio subaracnoideo a predominio temporofrontal, en relación a cambios involutivos no acordes a la edad del paciente. Se compara con estudio tomográfico realizado en el año 2012, donde se evidencia área de calcificación a nivel del hipocampo de forma bilateral, que se relacionan con las imágenes nodulares hipointensas visualizadas en la RM.

Se le realiza interrogatorio exhaustivo y examen físico al paciente, en donde se observan múltiples pápulas perladas de aparición simétrica, en diferentes zonas del cuerpo, incluyendo alrededor de los párpados, extremidades superiores e inferiores, manos, región nuchal y cuero cabelludo, asociado a hiperqueratosis a nivel de los codos. El paciente refiere comienzo de los síntomas cutáneos desde la infancia, siendo valorado previamente por Dermatología y médico Genetista quienes diagnosticaron Enfermedad de Urbach Wiethe.



Figura 1. Múltiples pápulas perladas de distribución simétrica en las manos.



Figura 2. TC de cráneo simple. Calcificación del hipocampo de forma bilateral y simétrica

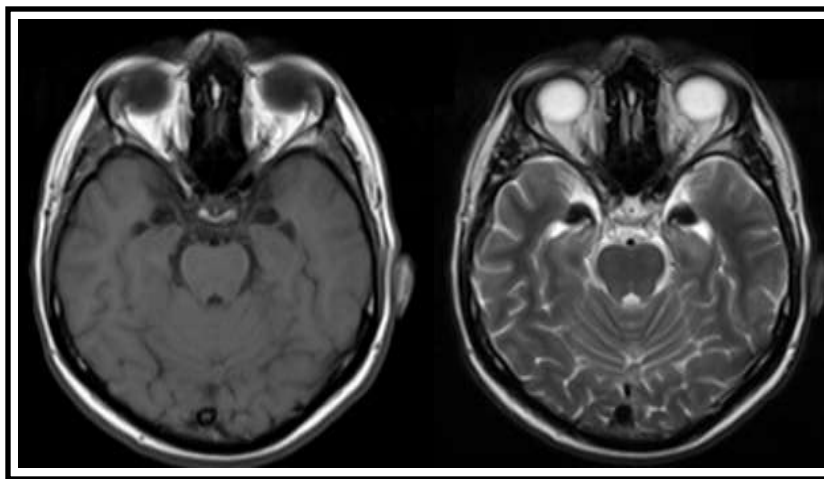


Figura 3. RM cerebral. Imágenes axiales ponderadas en T1 y T2. Importante hipointensidad a nivel de los núcleos amigdalinos y cortical periamigdalina de forma bilateral y simétrica.

DISCUSIÓN

Durante el año 2010, Goncalves et al (3) presentaron una serie de 3 casos de enfermedad de Urbach Wiethe o proteinosis lipoidea, con breves datos clínicos y los hallazgos en estudios de imagen. Los autores encontraron que la calcificación selectiva del parénquima cerebral es el sello de esta enfermedad, con afectación de sitios muy específicos, como la amígdala, la circunvolución del hipocampo y el cuerpo estriado, tales lesiones pueden explicar muchos de los variadas síntomas neurológicos en estos pacientes, y el reconocimiento

de este patrón de lesión patognomónica, puede apoyar el diagnóstico correcto en pacientes de sospecha.

En el mismo orden de ideas, Claeys K. et al (5), en el año 2007, presentaron los hallazgos genéticos, clínicos, y de neuroimagen encontrados en una paciente con proteinosis lipoidea o enfermedad Urbach-Wiethe, en la que curiosamente los síntomas de epilepsia y migraña que presentaba la paciente fueron los que condujeron al diagnóstico de la enfermedad, al contrario de la mayoría de los pacientes en los que las anomalías de la piel son

los primeros síntomas reconocidos. En cuanto a los estudios de imagen observaron en la TC de cráneo calcificaciones como cuernos, simétricas y bilaterales, dentro los lóbulos temporales medios, que implican el hipocampo, circunvolución del hipocampo y la amígdala. Las imágenes de RM evidenciaron que estas lesiones tenían un comportamiento hipointenso.

Los resultados encontrados en los estudios anteriormente expuestos, muestran similitudes en los hallazgos extracutáneos que presentaba nuestra paciente. Hamada T. en el año 2003 (6), publicó que la enfermedad de Urbach Wiethe o proteinosis lipoidea, presenta dentro de los hallazgos extracutáneos, epilepsia y anormalidades neuropsiquiátricas, asociadas a calcificaciones en el hipocampo o en el lóbulo temporal. Esta patología neuropsiquiátrica puede reflejar una disfunción de la amígdala, que condiciona una anormalidad en la percepción del miedo (6). Nuestro paciente, presentó característicamente calcificaciones en el parénquima cerebral, a nivel amigdalino y periamigdalino, que conducen a las convulsiones tónico clónicas que forman parte de la sintomatología del paciente.

Bianco M. y da Rocha J. en el año 2013 (2), describieron los hallazgos encontrados en una mujer de 21 años de edad con epilepsia y déficit amnésico, observando calcificaciones selectivas, simétricas y bilaterales en forma de cuerno uncal en la TC sin contraste y RM multiplanar realizada a la paciente. Además evidenciaron alteraciones cutáneas, tales como pápulas en cuenta a nivel de los párpados e hiperqueratosis con lesiones verrugosas en las superficies de extensión de los codos.

En el año 2008, Samiullah, J. et al (4) evaluaron un total de cinco casos presentados durante el período de estudio. Los investigadores encontraron que de Estos 4 casos el 80,0% eran mujeres y un 20.0% hombres. Las edades oscilaban entre los 5 años y 52 años, mientras que la edad media fue de $21,20 \pm 18,5$ años. Todos los casos estudiados tuvieron la aparición de la enfermedad en edades tempranas. El Síntoma inicial de la enfermedad fue la ronquera de voz en 2 casos (40,0%) lesiones en la piel asociado a ronquera en 2 pacientes (40,0%) y sólo las lesiones cutáneas en 1 de los pacientes evaluados (20.0%). Dos casos también tenían ulceraciones en la lengua y se observó un aspecto de cuentas en los márgenes de los párpados en 3 pacientes (60,0%).

En Maracaibo, Venezuela, Ruano D. et al (1) describieron el caso de una mujer de 21 años de edad que consultó por presentar desde la infancia disfonía y por lesiones vesiculosas múltiples, no dolorosas ni pruriginosas, sin secreción, localizadas en la región lumbo-sacra, que posteriormente se generalizaron. Con anterioridad había acudido a múltiples centros hospitalarios, donde le diagnosticaron enfermedad mixta del colágeno, y desde ese momento recibía tratamiento con glucocorticoides orales, sin mejoría del cuadro clínico. En vista de la persistencia del cuadro, acudió a la consulta y en el examen físico, los autores evidenciaron, voz ronca y lesiones hipertróficas en ambos párpados y labios, paladar con lesiones rojizas y de color marrón, lengua rojiza con aumento del grosor sobre todo en las papilas y piel con zonas de hiperqueratosis en los codos y hombros, y axilas con pequeños nódulos.

Por otro lado, tenemos los hallazgos cutáneos encontrados al examen físico del paciente, que muestran clásicamente la morfología de pápulas perladas en diferentes zonas del cuerpo, asociado a la hiperqueratosis y que son muy similares a los hallazgos típicos de la enfermedad de Urbach Wiethe descritos en la literatura, al igual que con las lesiones encontradas en los casos presentados por Samiullah J. y col. (4) y por Ruano D. (1).

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. RUANO D et al: Enfermedad de Urbach-Wiethe. med clin (barc). 133(7): 277 – 280. 2009.
2. QUIRICI B y DA ROCHA et al: Teaching Neuroimages: Lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe disease): typical findings in this rare genodermatosis. Neurology; 80; e93. 2013.
3. GONCALVES M et al: Amygdalae and striatum calcification in lipoid proteinosis. 2010
4. SAMIULLAJ J et al: Urbach-Wiethe disease: Experience at a tertiary care hospital in abbottabad, Pakistan. Med coll abbottabad; 20(4). 2008.
5. CLAEYS k et al: Epilepsy and migraine in a patient with Urbach-Wiethe disease. Case report seizure 16, 465 – 468 elsevier. 2007.
6. TAHAKIRO H: Lipoid proteinosis. Orphanet enciclopedy. 2005.

