



## CARTAS CIENTÍFICAS

### Enfermedad de Creutzfeldt–Jakob esporádica con variante de Heidenhain

### Heidenhain variant of sporadic Creutzfeldt–Jakob disease

Estimada Editora:

La enfermedad de Creutzfeldt–Jakob (ECJ) es una encefalopatía espongiforme que conduce a una demencia rápidamente progresiva, así como a otras alteraciones neurológicas no específicas. Se describen cuatro tipos<sup>1</sup>:

- Esporádica (ECJe): 85-90% de los casos. Tiene etiología desconocida.
- Variante (ECJv): descrita en 1996, se relaciona con la exposición a la proteína de la enfermedad de la vaca loca. Generalmente muestra un curso más largo que los otros tipos.
- Familiar (ECJf): 10% de los casos. Aparece en individuos portadores de la mutación de la proteína priónica (PrP).
- Iatrogénica: por contacto con tejido cerebral o líquido cefalorraquídeo (LCR) de pacientes infectados.

Presentamos el caso de una mujer de 72 años que acudió al servicio de Urgencias de nuestro hospital por tener alteraciones visuales de un mes de evolución, acompañadas, progresivamente, por alteraciones de la marcha, agraphia, alexia y bradilalia. Como antecedentes de importancia la paciente refería hipertensión, diabetes y dislipemia, y era independiente para las actividades de la vida diaria hasta el inicio del cuadro.

En el examen físico se objetivó un síndrome cerebeloso (dismetría dedo-nariz y talón-rodilla bilateral, disdiadocinesia, Romberg positivo bilateral con los ojos cerrados, marcha atáxica con lateralización y aumento de base de sustentación y habla escandida), alteraciones visuales (visión en túnel binocular y alteración de la percepción de los colores), piramidalismo (espasticidad, reflejos osteotendinosos exaltados) y deterioro cognitivo (bradilalia, alexia y agraphia) de corta y rápida evolución. Los estudios de rutina y la tomografía cerebral fueron normales.

En una resonancia magnética (RM) cerebral hecha en un equipo de 3 Teslas (3 T), que se había realizado 6 semanas antes en otro centro, se observaba restricción a la difusión en la corteza parieto-occipital bilateral. Estos hallazgos fueron confirmados y superpuestos a la RM (3 T) realizada en nuestro centro al segundo día del ingreso (fig. 1). A los dos



meses se llevó a cabo una RM de control con hallazgos similares, aunque menos evidentes, al ser hecha con un campo abierto de 1 T.

El electroencefalograma (EEG) evidenció signos de afectación cerebral generalizada de intensidad severa más acusados en el hemisferio derecho, con grafoelementos de tendencia pseudoperiódica.

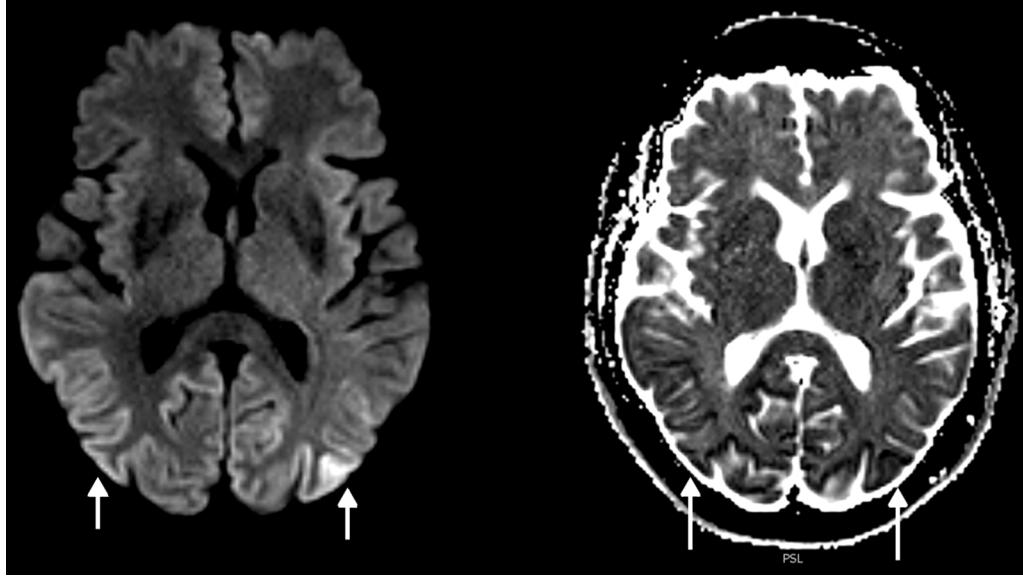
El estudio en el LCR de la proteína 14-3-3 fue positivo, por lo que, unido a las manifestaciones clínicas y hallazgos de imagen, se estableció un diagnóstico probable de ECJ con variante de Heidenhain<sup>2</sup>.

La ECJ se caracteriza por demencia progresiva rápida, atrofia cerebral, mioclonías y finalmente la muerte. Los pacientes con ECJv presentan en su mayoría síntomas sensoriales y psiquiátricos, mientras que la ECJe suele mostrar deterioro cognitivo progresivo, cambios de personalidad, alucinaciones y síntomas cerebelosos. Por su parte, la variante de Heidenhain es una forma infrecuente de ECJe, descrita por primera vez en 1929. En ella, se destaca la presencia de distintas alteraciones visuales, lo que suele retrasar y dificultar su diagnóstico<sup>2,3</sup>.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha desarrollado criterios diagnósticos, catalogando los casos como definitivos, probables o posibles, en base a la presencia de la proteína 14-3-3 en el LCR, cambios en el EEG y clínica. El EEG se caracteriza por descargas sincrónas periódicas, más frecuentes en las etapas tardías de la enfermedad. Sin embargo, la proteína 14-3-3 en el LCR es marcador bioquímico importante en la ECJ, su presencia no es patognomónica y requiere confirmación histopatológica.

Se trata, por tanto, de una enfermedad de difícil diagnóstico, especialmente en los estadios iniciales, que se puede confundir con otras causas de demencia<sup>4</sup>. Si bien en la actualidad la RM no se encuentra entre los criterios diagnósticos de la OMS, en la práctica clínica contribuye de manera muy significativa a la orientación diagnóstica<sup>5,6</sup>.

Los hallazgos de la RM puede ser uni o bilaterales y simétricos o asimétricos, e incluyen hiperintensidad en ponderación T2 y en atenuación del fluido en inversión-recuperación (FLAIR) de los ganglios basales (putamen y caudado), tálamo (signo del palo de hockey), corteza (manifestación temprana más común) o sustancia blanca<sup>4,5,7,8</sup>. En la ECJv los cambios se observan típicamente en el tálamo (signo del pulvinar). En la secuencia de difusión (DWI) es característica la difusión restringida persistente, especialmente evidente en los equipos de alto campo, siendo esta la secuencia más sensible para las alteraciones corticales, además de ser superior a las secuencias ponderadas en T2 y FLAIR en estadios tempranos<sup>2,7</sup> (fig. 2).

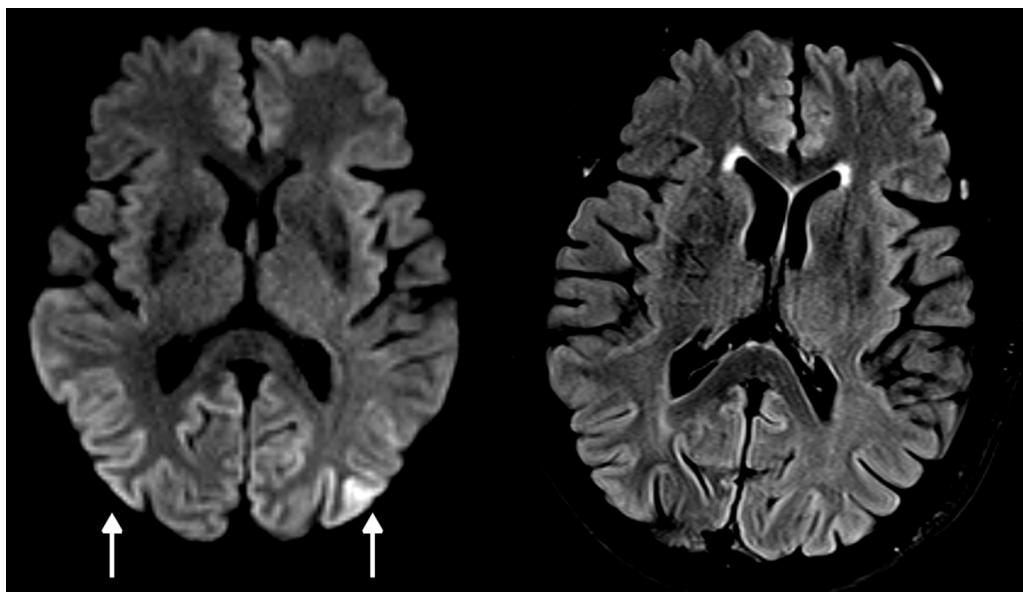


**Figura 1** Secuencia axial de difusión isotrópica y mapa de coeficiente de difusión aparente (ADC): hiperintensidad de señal en la corteza parieto-occipital bilateral, que se muestra hipointensa en el mapa de ADC (flechas), confirmándose la restricción a la difusión.

En la variante de Heidenhain son características las alteraciones de señal de los ganglios basales y típicamente del cortex occipital<sup>2,3</sup>. También se produce atrofia cerebral progresiva rápida.

El patrón de hiperintensidad de señal en FLAIR/restricción de la difusión puede llegar a diferenciar la ECje de otras demencias rápidamente progresivas no priónicas, a pesar de que los hallazgos de imagen pueden superponerse<sup>8</sup>.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con otras patologías que causen demencia. La enfermedad de Alzheimer no presenta alteraciones de la difusión en la RM y en las demencias vasculares la restricción no es persistente. Si la restricción a la difusión se limita al cortex cerebral, los principales diagnósticos diferenciales son el síndrome MELAS (miopatía, encefalopatía, acidosis láctica y episodios ictus *like*, que produce severo engrosamiento cortical hiperintenso en ponderación T2 y FLAIR), la encefalopatía



**Figura 2** Secuencias axial de difusión y FLAIR: hiperintensidad cortical parieto-occipital bilateral (flechas) en la secuencia DWI en equipo de 3T, mucho menos evidentes en la secuencia FLAIR. La secuencia de difusión es la más sensible para las alteraciones corticales.

posterior reversible y la encefalitis vírica, especialmente herpética (hinchazón cerebral típicamente temporal con cambios necrótico-hemorrágicos)<sup>4</sup>.

Aún no existe un tratamiento curativo y la enfermedad es invariablemente fatal, con una supervivencia media de siete meses tras el diagnóstico.

## Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

## Conflictos de intereses

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Lee H, Hoffman C, Kingsley PB, Degnan A, Cohen O, Prohovnik I. Enhanced detection of diffusion reductions in Creutzfeldt-Jakob disease at a higher B factor. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2010;31:49–54.
  2. Tsuji Y, Kanamori H, Murakami G, Yokode M, Mezaki T, Dohura K, et al. Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jakob disease: diffusion-weighted MRI and PET characteristics. *J Neuroimaging*. 2004;14:63–6.
  3. Kropp S, Schulz-Schaeffer WJ, Finkenstaedt M, Riedemann C, Windl O, Steinhoff BJ, et al. The Heidenhain variant of Creutzfeldt-Jakob disease. *Arch Neurol*. 1999;56: 55–61.
  4. Ukitu R, Kushihashi T, Tanaka E, Baba M, Usui N, Fujisawa H, et al. Diffusion-weighted MR imaging of early-stage Creutzfeldt-Jakob disease: typical and atypical manifestations. *Radiographics*. 2006;26 Suppl 1:S191–204.
  5. Tschauder HJ, Kallenberg K, Kretzschmar HA, Meissner B, Knauth M, Urbach H, et al. Pattern of cortical changes in sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2007;28:1114–8.
  6. Zerr I, Kallenberg K, Summers DM, Romero C, Taratuto A, Heinemann U, et al. Updated clinical diagnostic criteria for sporadic Creutzfeldt-Jakob disease. *Brain*. 2009;132:2659–68.
  7. Kallenberg K, Schulz-Schaeffer WJ, Jastrow U, Poser S, Meissner B, Tschauder HJ, et al. Creutzfeldt-Jakob disease: comparative analysis of MR imaging sequences. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2006;27:1459–62.
  8. Vitali P, Maccagnano E, Caverzasi E, Henry RG, Haman A, Torres-Chae C, et al. Diffusion-weighted MRI hyperintensity patterns differentiate CJD from other rapid dementias. *Neurology*. 2011;76:1711–9.
- A. Martín-Díaz<sup>a,\*</sup>, C. Utrilla Contreras<sup>a</sup>, J. Morán Marsili<sup>a</sup>, B. Marín Aguilera<sup>a</sup>, I. Puertas Muñoz<sup>b</sup> y A. Royo Orejas<sup>a</sup>
- <sup>a</sup> Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España  
<sup>b</sup> Servicio de Neurología, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España
- \* Autor para correspondencia.  
Correο electrónico: [\(A. Martín-Díaz\).](mailto:alfonsomd88@gmail.com)
- <http://dx.doi.org/10.1016/j.rard.2017.02.001>  
0048-7619/  
© 2017 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Necrosis grasa epicárdica: una causa infrecuente de dolor torácico



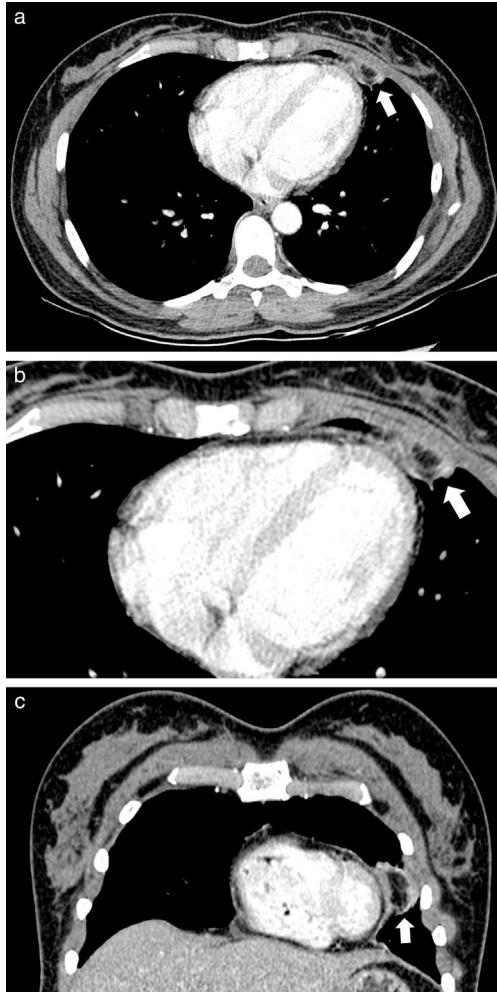
## Epicardial fat necrosis: an unusual cause of chest pain

Estimada Editora:

La necrosis grasa epicárdica es una entidad infrecuente, que se presenta con dolor torácico pleurítico súbito y autolimitado en pacientes anteriormente sanos<sup>1</sup>. La tomografía computada (TC) permite una evaluación anatómica precisa del espacio cardiofrénico y la caracterización de las lesiones que lo comprometen, como la necrosis grasa epicárdica, que evidencia los hallazgos típicos de la entidad, consistentes en una lesión ovoide con atenuación grasa y compromiso del tejido adiposo epicárdico adyacente<sup>2,3</sup>. La fisiopatología se ha relacionado con daño en el tejido graso epicárdico, secundario a torsión vascular, trauma o sangrado microvascular<sup>4</sup>.

Comunicamos dos casos de necrosis grasa epicárdica diagnosticados por TC. El primero consistió en una mujer de 35 años de edad, anteriormente sana, que consultó al servicio de urgencias por un dolor precordial intenso y súbito. A su ingreso el examen físico resultó normal, con electrocardiograma sin evidencia de alteraciones. Dada la persistencia e intensidad del dolor, se realizó una TC de tórax contrastada, en la que se observó una lesión ovoidea encapsulada, con atenuación grasa y presencia de anillo de tejido blando, con aumento en la atenuación de la grasa adyacente, localizada en la región epicárdica anterior izquierda (fig. 1).

El segundo caso fue un varón de 67 años de edad, sin antecedentes patológicos, que consultó a urgencias por un cuadro de dolor torácico opresivo e intenso, de una hora de evolución, que se irradiaba al hemitórax izquierdo y se asociaba a náuseas y disnea. El electrocardiograma y troponinas fueron normales. Se realizó una angiografía por TC de tórax que evidenció una lesión redondeada con atenuación central grasa y de mayor densidad periférica, localizada en la grasa epicárdica anterior hacia el ángulo cardiofrénico izquierdo (fig. 2). Esto se relacionaba con una torsión



**Figura 1** Mujer de 35 años presenta en (a) la TC de tórax contrastada en corte axial con ventana de tejidos blandos una lesión ovoidea encapsulada, con atenuación grasa y presencia de anillo de tejido blando con aumento en la atenuación de la grasa adyacente, localizada en la región epicárdica anterior del lado izquierdo (flecha). (b) La TC de tórax contrastada en el área epicárdica izquierda muestra la lesión encapsulada de baja atenuación (flecha). (c) La reconstrucción coronal de la TC confirma la falta de continuidad con el tejido graso infradiafragmático o mediastinal (flecha).

del cojinete graso epicárdico con infarto. No se encontró tromboembolismo pulmonar ni alteraciones del parénquima.

En ambos pacientes se realizó el diagnóstico de necrosis grasa epicárdica con base en la historia clínica y los hallazgos imagenológicos típicos en la TC, descartándose otras posibilidades diagnósticas del cuadro clínico. Los dos recibieron

manejo con analgésicos orales, sin requerir ninguna intervención quirúrgica ni otros estudios invasivos, con adecuada evolución y resolución de la sintomatología.

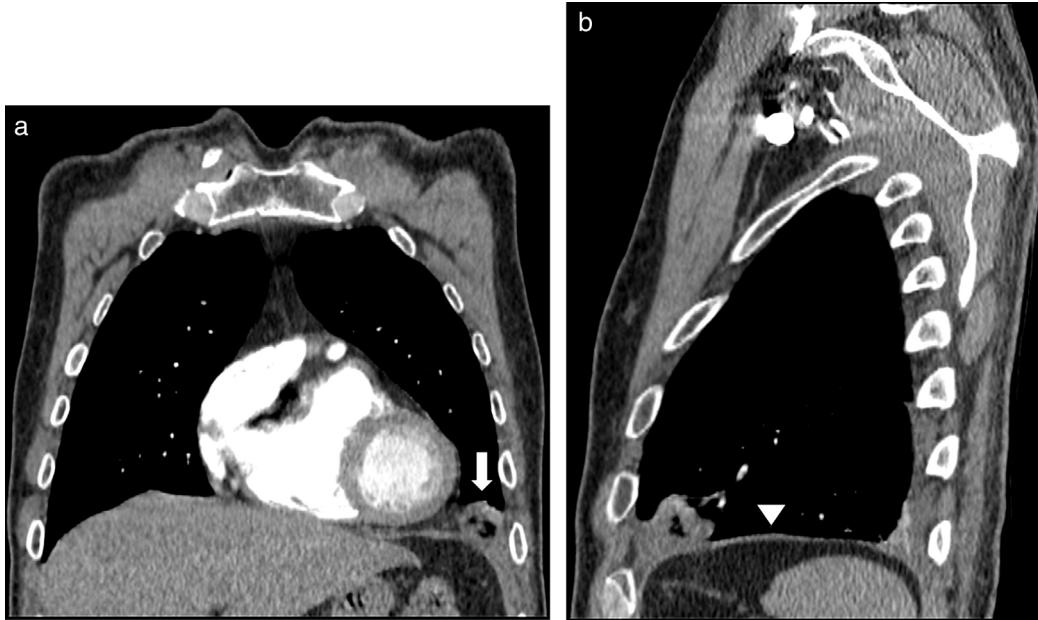
La necrosis grasa epicárdica, condición benigna y poco frecuente, fue descrita por primera vez por Jackson *et al.* en 1957<sup>1,5,6</sup>. Hasta el momento solo existen 35 casos reportados en la literatura mundial<sup>4</sup>. La fisiopatología es desconocida y se asocia a torsión e isquemia aguda de la grasa epicárdica, anormalidades estructurales preexistentes del tejido adiposo (como lipomas, hamartomas o lipomatosis) e incremento de la presión intratorácica relacionada con la maniobra de Valsalva<sup>1,5</sup>.

La presentación clínica es el dolor torácico pleurítico, súbito e intenso, que puede estar asociado a mareos, síntoma, disnea, taquicardia y diaforesis. El examen físico, el eco y el electrocardiograma, así como las pruebas de laboratorio, suelen ser normales<sup>4,5</sup>.

En cuanto al diagnóstico por imagen, la radiografía de tórax puede ser normal o evidenciar un aumento en la opacidad del espacio paracardíaco, usualmente del lado izquierdo, con o sin derrame pleural concomitante<sup>5,7</sup>. Por ello, la TC es considerada la técnica de elección ante la sospecha de necrosis grasa epicárdica. Esta permite una excelente visualización del espacio cardiofrénico y la caracterización de sus lesiones<sup>2</sup>. El hallazgo típico es la presencia de una lesión encapsulada de atenuación grasa que se localiza en el tejido adiposo paracardíaco del mediastino anterior, adyacente al pericardio y se rodea de cambios inflamatorios, como filamentos densos, engrosamiento pleural o pericárdico y ocasionalmente derrame pleural<sup>2,5,7</sup>. En los casos de alta sospecha clínica y hallazgos sutiles o no concluyentes en la TC, la resonancia magnética (RM) puede confirmar el contenido graso de la lesión<sup>1</sup>.

Entre los diagnósticos diferenciales deben incluirse las masas de contenido graso ubicadas en el pericardio (como lipomas, liposarcomas, mesoteliomas pericárdicos, teratomas y timolipomas) y las infecciones (como mediastinitis y absceso mediastinal), a pesar de que son entidades acompañadas de otros hallazgos imagenológicos que orientan el diagnóstico. De igual manera, las hernias diafragmáticas con contenido de grasa abdominal ocupando el espacio cardiofrénico pueden descartarse a través de las reconstrucciones multiplanares de la TC, ya que evidencian el defecto en el diafragma y la continuidad de la lesión con la grasa infradiafragmática<sup>5</sup>.

Desde el 2005, año de la primera descripción de un caso de necrosis grasa epicárdica con manejo conservador exitoso, la TC ha jugado un papel fundamental en el diagnóstico y control<sup>3</sup>. Esta entidad no requiere intervención quirúrgica y en la mayoría de los casos es suficiente el tratamiento con analgésicos<sup>1,2</sup>. El seguimiento imagenológico evidencia la resolución de los hallazgos de manera espontánea.



**Figura 2** Hombre de 67 años presenta en (a) la angiografía por TC de tórax con reconstrucción coronal y ventana de tejidos blandos una lesión redondeada con atenuación central grasa, de mayor densidad periférica en la localización de la grasa epicárdica anterior hacia el ángulo cardiofrénico izquierdo (flecha). (b) La reconstrucción sagital de la TC confirma la falta de continuidad con el tejido graso infradiafragmático y evidencia diafragma íntegro (cabeza de flecha).

## Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

## Conflictos de intereses

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

- Lee HH, Ryu DS, Jung SS, Jung SM, Choi SJ, Shin DH. MRI findings of pericardial fat necrosis: case report. *Korean J Radiol.* 2011;12:390–4.
- Pineda V, Andreu J, Cáceres J, Merino X, Varona D, Dominguez-Oronoz R. Lesions of the cardiophrenic space: findings at cross-sectional imaging. *Radiographics.* 2007;27:19–32.
- Pineda V, Cáceres J, Andreu J, Vilar J, Domingo ML. Epipericardial fat necrosis: radiologic diagnosis and follow-up. *AJR Am J Roentgenol.* 2005;185:1234–6.
- Giassi Kde S, Costa AN, Apanavicius A, Bachion GH, Musolino RS, Kairalla RA. Epipericardial fat necrosis: an unusual cause of chest pain. *J Bras Pneumol.* 2013;39:627–9.
- Hernandez D, Galimany J, Pernas JC, Llauger J. Case 170: Pericardial fat necrosis. *Radiology.* 2011;259:919–22.
- Lee BY, Song KS. Calcified chronic pericardial fat necrosis in localized lipomatosis of pericardium. *AJR Am J Roentgenol.* 2007;188:21–4.
- van den Heuvel DA, van Es HW, Cirkel GA, Bos WJ. Acute chest pain caused by pericardial fat necrosis. *Thorax.* 2010;65:188.

T. Suárez Poveda<sup>a</sup>, P.E. Gil Serrano<sup>b,\*</sup>, V. Palacio<sup>a</sup> y M.C. Arango<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Hospital Universitario San Vicente Fundación, Medellín, Colombia

<sup>b</sup> Residencia de Radiología, Universidad CES, Medellín, Colombia

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: patriciagil16@hotmail.com  
(P.E. Gil Serrano).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rard.2017.03.007>  
0048-7619/

© 2017 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Proliferación osteocondromatosa parostal bizarra como simulador de osteosarcoma parostal



### Bizarre parosteal osteochondromatous proliferation mimicking parosteal osteosarcoma

Estimada Editora:

La proliferación osteocondromatosa parostal bizarra (POPB) o enfermedad de Nora, llamada así en honor al patólogo que la describió por primera vez en 1983, se trata de una tumoración ósea benigna muy infrecuente. Consiste en el crecimiento exofítico del tejido óseo, cartilaginoso y fibroso a partir del periostio<sup>1</sup>.

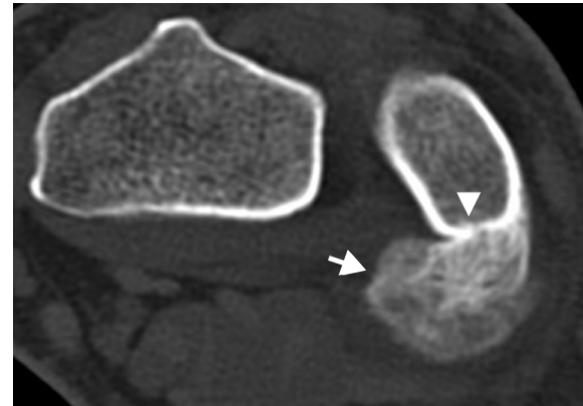
Los lugares más comunes de aparición son los huesos de las manos y los pies (75%), siendo rara la localización en los huesos largos y el cráneo<sup>2,3</sup>. Ocurre frecuentemente entre la tercera y la cuarta década de la vida, sin predilección de sexos<sup>2</sup>. Presenta características de benignidad, aunque por su crecimiento rápido, alta tasa de recidiva local y, en algunas ocasiones, hallazgos por imagen atípicos, puede confundirse con lesiones malignas como el osteosarcoma parostal.

Presentamos una breve revisión de las características de la POPB, junto con dos casos diagnosticados en nuestro hospital, uno de ellos con manifestación típica y otro, atípica.

El primer caso se trató de un varón de 35 años con una tumoración en la cara volar de la muñeca derecha, presente desde hacía 2 años, pero que había crecido en los últimos meses. El paciente refería dolor en la muñeca e historia de traumatismo. La radiografía simple mostró una calcificación adyacente al extremo distal del cúbito, sin clara dependencia ósea (no mostrada); mientras que la tomografía computada (TC) corroboró la presencia de una lesión de localización metafisodiasfisaria, que evidenciaba continuidad con la cortical ósea cubital posterior, sin afectación medular evidente. La lesión tenía márgenes bien definidos y matriz osteoide (fig. 1). La resonancia magnética (RM) constató la ausencia de afectación de la medular ósea (fig. 2) y el resultado de la biopsia confirmó la POPB.

El segundo caso fue otro varón de 23 años con una tumoración dolorosa en el hueco poplítico, que había crecido en el último mes. El paciente no tenía antecedente traumático ni fiebre o síndrome constitucional. A la palpación la tumoración era firme y no móvil. La radiografía simple mostró una lesión de localización metafisodiasfisaria, dependiente de la cortical femoral y de dudosa continuidad con la medular, con morfología irregular y matriz osteoide (fig. 3). En la TC se confirmaron los hallazgos (fig. 4a) y, además, se detectó un área de posible afectación de la medular periférica (fig. 4b). Se completó el estudio con RM y gammagrafía ósea (no mostradas) y, ante la sospecha de malignidad, se realizó una biopsia con resultado de POPB.

La POPB es un tumor benigno poco frecuente, localmente agresivo y de etiología desconocida. La teoría más aceptada sugiere que se trata de una fase intermedia dentro del proceso reactivo continuo entre la periostitis florida y la



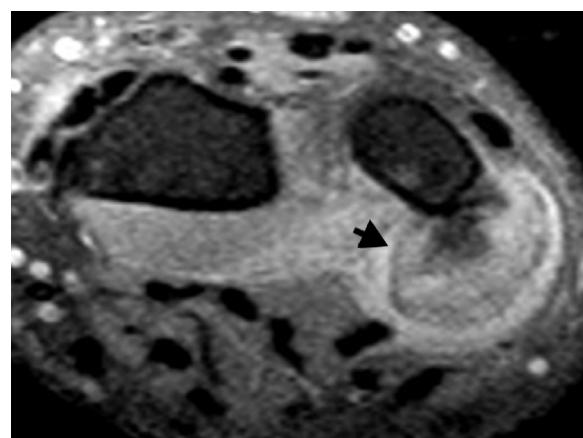
**Figura 1** Tomografía computada de muñeca en el plano axial con lesión ósea yuxtacortical, bien delimitada (flecha), en continuidad con la cortical ósea cubital (cabeza de flecha).

exóstosis en torreta<sup>4-6</sup>. Sin embargo, no existen suficientes datos que comprueben con certeza esta hipótesis, ya que las lesiones suelen biopsiarse en la segunda etapa (POPB), alterando el proceso. Debido a que su etiología, historia natural y curso clínico no son bien conocidos, el manejo debe ser llevado a cabo por un comité multidisciplinario<sup>7</sup>.

La lesión tiene una consistencia dura y un crecimiento lento, con o sin dolor dependiendo del efecto de masa que ejerza<sup>1</sup>. En más del 50% de los casos, los pacientes refieren historia previa de traumatismo, aunque no es un dato común<sup>7</sup>.

El mayor reto para el radiólogo consiste en diferenciar esta entidad del osteosarcoma parostal, dada su relación con el periostio. Es muy importante también la distinción con otras entidades benignas, como el osteocondroma, el condroma perióstico y la miositis osificante, ya que la POPB requiere una resección amplia y hasta en el 55% de los casos presenta recidiva<sup>4</sup>.

Su localización típica puede ayudar al diagnóstico diferencial, en tanto el osteocondroma y el osteosarcoma



**Figura 2** Resonancia magnética de muñeca en plano axial con secuencia potenciada en T2 con saturación espectral de la grasa (Fat Sat) visualiza una lesión compatible con POPB, de bordes bien delimitados, intensidad de señal alta y discretamente heterogénea (flecha), con ausencia de afectación medular.

parostal son extremadamente raros en los huesos pequeños de las manos y los pies (siendo esta la localización más frecuente en la POPB). Al respecto, la miositis osificante suele localizarse de forma adyacente a los huesos largos, con mayor asociación a traumatismo previo y un patrón de osificación centrípeto<sup>7</sup>.

En imágenes la POPB se identifica como una masa osificada, bien delimitada y de localización yuxtacortical, con una base amplia de implantación afectando al periostio<sup>8</sup>. El hueso subyacente presenta apariencia normal, sin afectación medular, esclerosis reactiva o periostitis<sup>2</sup>. Existe algún caso descrito en el que la POPB muestra continuidad con la medular ósea, por lo que la ausencia de este hallazgo típico no descarta la enfermedad<sup>2</sup>.

La RM es muy útil para una mejor caracterización. Revela una lesión hipointensa en secuencias potenciadas en T1 e hiperintensa de forma variable en secuencias potenciadas en T2 y recuperación de inversión en tiempo corto (STIR), mostrando realce homogéneo tras la administración de contraste<sup>9</sup>.

La POPB no requiere realización de biopsia en casos típicos, ya que la imagen y las características clínicas son suficientes para establecer el diagnóstico. Se recomienda un seguimiento de 6 meses<sup>9</sup>. En casos atípicos, es obligatoria la biopsia y el estudio anatomo-patológico para establecer el diagnóstico y descartar el osteosarcoma parostal, ya que las manifestaciones raras, como la continuidad con la medular ósea o la afectación de la cortical, deben ser diferenciadas de la patología maligna.

Saludos cordiales,  
Los autores



**Figura 3** Radiografía simple lateral de la rodilla derecha muestra una lesión calcificada de localización metafisodiafisaria en el fémur distal (flecha).



**Figura 4** La tomografía computada de rodilla evidencia (a) en plano sagital una lesión dependiente de la cortical posterior del fémur (flecha) y (b) en plano axial una lesión dependiente de la cortical y esclerosis de la medular periférica, sugestiva de afectación de la misma (cabeza de flecha).

## Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

## Conflictos de intereses

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Chaabane S, Chelli-Bouaziz M, Ben-Ghars KH, Abid L, Jaafoura MH, Ladeb MF. Bizarre parosteal osteochondromatous proliferation: Nora's lesion. *Iran J Radiol.* 2011;8:119–25.
2. Rybak LD, Abramovici L, Kenan S, Posner MA, Bonar F, Steiner GC. Cortico-medullary continuity in bizarre parosteal osteochondromatous proliferation mimicking osteochondroma on imaging. *Skeletal Radiol.* 2007;36:829–34.
3. Abramovici L, Steiner GC. Bizarre parosteal osteochondromatous proliferation (Nora's lesion): a retrospective study of 12 cases, 2 arising in longbones. *Hum Pathol.* 2002;33:1205–10.
4. Yuen M, Friedman L, Orr W, Cockshott WP. Proliferative periosteal processes of phalanges: a unitary hypothesis. *Skeletal Radiol.* 1992;21:301–3.
5. Dhondt E, Oudenhoven L, Khan S, Kroon HM, Hogendoom PC, Nieborg A, et al. Nora's lesion, a distinct radiological entity. *Skeletal Radiol.* 2006;35:497–502.
6. Dorfman HD, Czerniak B. Bone tumors. St. Louis, MO: Mosby; 1998.
7. Kershen LM, Schucany WG, Gilbert NF. Nora's lesion: bizarre parosteal osteochondromatous proliferation of the tibia. *Proc (Bayl Univ Med Cent).* 2012;25:369–71.
8. Barrera-Ochoa S, Lluch A, Gargallo-Margarit A, Pérez M, Vélez R. Bizarre parosteal osteochondromatous proliferation (Nora's lesion) of the hand: a report of two atypical cases. *Case Rep Med.* 2012. Epub 2012.
9. Torreggiani WC, Munk PL, Al-Ismail K, O'Connell JX, Nicolaou S, Lee MJ, et al. MR imaging features of bizarre parosteal osteochondromatous proliferation of bone (Nora's lesion). *Eur J Radiol.* 2001;40:224–31.

J. García-Espinosa \*, A. Martínez-Martínez y F. Ruiz-Santiago

Unidad de Gestión Clínica de Radiodiagnóstico, Hospital Campus de la Salud, Complejo Hospitalario Universitario de Granada, Granada, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jadegarciaespinosa@gmail.com](mailto:jadegarciaespinosa@gmail.com) (J. García-Espinosa).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rard.2016.11.004>  
0048-7619/

© 2016 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## 18F-DOPA PET/TC para el diagnóstico del hiperinsulinismo congénito



### 18F-DOPA PET/CT for the diagnosis of congenital hyperinsulinism

Estimada Editora:

El hiperinsulinismo congénito (HIC) es una enfermedad poco frecuente, de causa genética, que produce hipoglucemia debido a la secreción excesiva y/o desordenada de insulina. De no ser detectada tempranamente produce un severo daño neurológico con un impacto importante en el desarrollo del niño. Se han descrito mutaciones en nueve genes como causa de HIC, aunque histológicamente se describen tres tipos mayores de esta entidad (difuso [50%], focal [40%] y atípico [10%]), cuyo manejo difiere drásticamente<sup>1</sup>. Los pacientes con enfermedad focal requieren una pancreatectomía parcial que remueve la zona de la lesión para proveer una cura completa sin las comorbilidades de la pancreatectomía total. Esta intervención queda restringida para la enfermedad difusa sin respuesta al tratamiento médico, cuya morbilidad es la diabetes mellitus iatrogénica y la insuficiencia pancreática exocrina<sup>2</sup>.

En Finlandia la incidencia del HIC se calcula en 1 por cada 50 000 recién nacidos en población general, cifra que aumenta hasta 1 por cada 2500 recién nacidos en cohortes con consanguinidad, como las estudiadas en Arabia<sup>3</sup>. Hasta la fecha, en Argentina no existen estadísticas ni publicaciones sobre el diagnóstico con 3,4-dihidroxi-6-18F-fluoro-L-fenilalanina (18F-DOPA) por tomografía computada por emisión de positrones (PET/TC) de esta enfermedad.

La 18F-DOPA es un radiotrazador análogo de la L-DOPA, que ingresa a las células a través del sistema transportador de aminoácidos, para posteriormente ser transformada en dopamina por la acción de la L-DOPA decarboxilasa. Se ha demostrado que las células neuroendocrinas y las células B de los islotes pancreáticos expresan la enzima decarboxilasa, por lo que el radiotrazador es captado, decarboxilado y almacenado en el citoplasma para ser excretado mediante gránulos por las células exocrinas y endocrinas del páncreas<sup>4</sup>. Por ello, el HIC puede ser diagnosticado mediante el estudio de 18F-DOPA PET/TC.

No obstante, la posibilidad de falsas interpretaciones debe ser considerada por múltiples factores. Entre ellos, la subestimación de la captación de lesiones de menor tamaño que la resolución espacial del equipo, las imágenes no corregidas por el efecto del volumen parcial, la lesión focal amplia que puede confundirse con la variante difusa, la lesión localizada junto al órgano que capta fisiológicamente 18F-DOPA (como la vía biliar y el sistema urinario) y la

absorción insuficiente del radiotrazador en la lesión en relación con las células exócrinas adyacentes.

La imagen de PET/TC con 18F-DOPA dentro del algoritmo diagnóstico para la localización del tejido hiperplásico hiperfuncionante fue utilizado por primera vez en el año 2005 por Rivero *et al.*<sup>5</sup> Desde entonces los diferentes centros del mundo dedicados al diagnóstico y tratamiento del HIC han mostrado su alto valor diagnóstico (especificidad del 100%).<sup>2</sup> En Latinoamérica el primer estudio de 18F-DOPA PET/TC se realizó en Argentina en el año 2015 y hasta la fecha es el único país de la región que ha implementado este método, considerado actualmente como el de referencia para diferenciar entre el tipo difuso y focal.

Queremos compartir con usted y los lectores de la RAR nuestra experiencia inicial en el diagnóstico de HIC por medio de 18F-DOPA PET/TC mediante dos casos representativos, uno de la variante histológica focal y otro de la variante histológica difusa.

El primer paciente, que tenía 12 días de vida, presentó hipoglucemia en la primera hora posterior al nacimiento (19 mg/dl) y fue tratado con suero dextrosado e hidrocortisona. El examen de insulinemia en hipoglucemia crítica (glucemia < 50 mg/dl) reportó 38 mUI/ml (valor de referencia insulinemia < 2) y se diagnosticó hipoglucemia por hiperinsulinismo (relación insulinemia/glucemia = 46 ([valor normal < 5]). Ante la sospecha de hiperplasia pancreática difusa, se solicitó una tomografía computada (TC) de páncreas que resultó normal. Por este motivo, se derivó a nuestro hospital para ser estudiado mediante 18F-DOPA PET/TC. El equipo utilizado fue un Philips Gemini 64 TF.

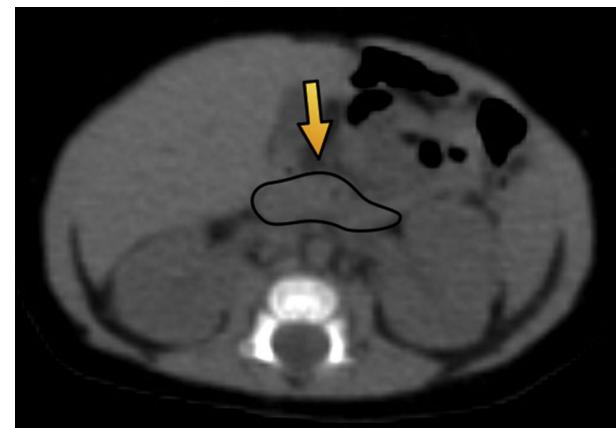


Figura 1 Tomografía computada de abdomen en plano axial muestra un parénquima pancreático delimitado por una línea negra (flecha) de configuración habitual, sin evidencia de lesiones focales.

Las imágenes evidenciaron un foco hipermetabólico a nivel de la porción cefálica del páncreas, con un valor de captación estándar máximo (SUV máx) de 1,4. Esta cifra estaba 16% arriba del resto del parénquima pancreático, lo cual fue compatible con foco de captación focal ([figs. 1 y 2](#)).

El segundo paciente de 3 días de vida presentó hipoglucemia de 12 mg/dl en las primeras horas posteriores al nacimiento. Fue ingresado a la unidad de terapia intensidad neonatal, donde se registraron hipoglucemias de hasta

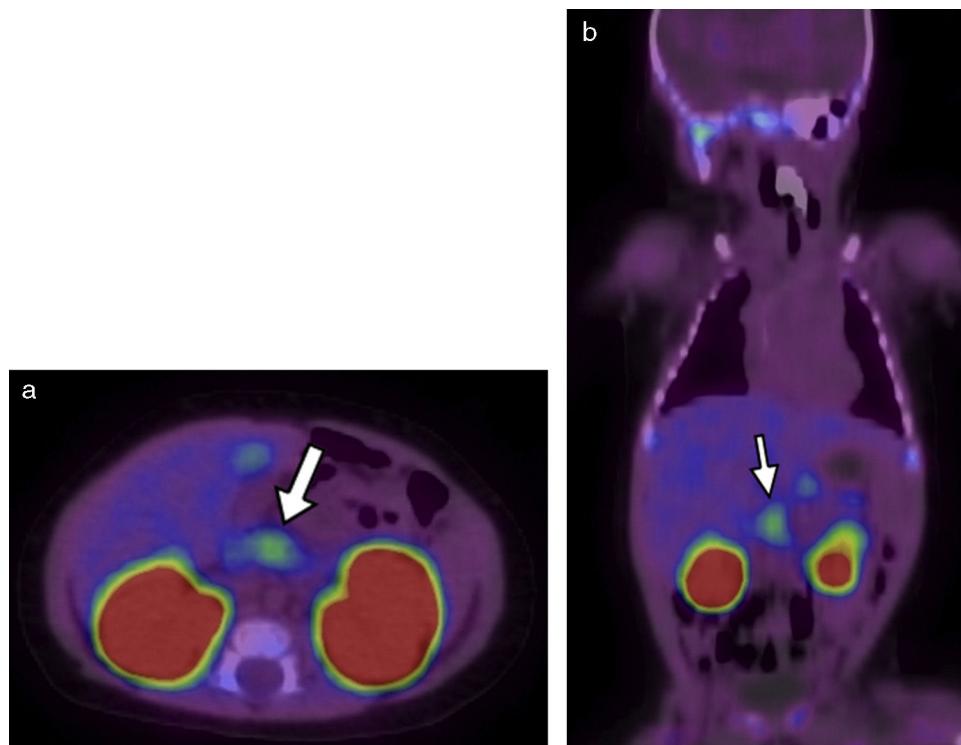
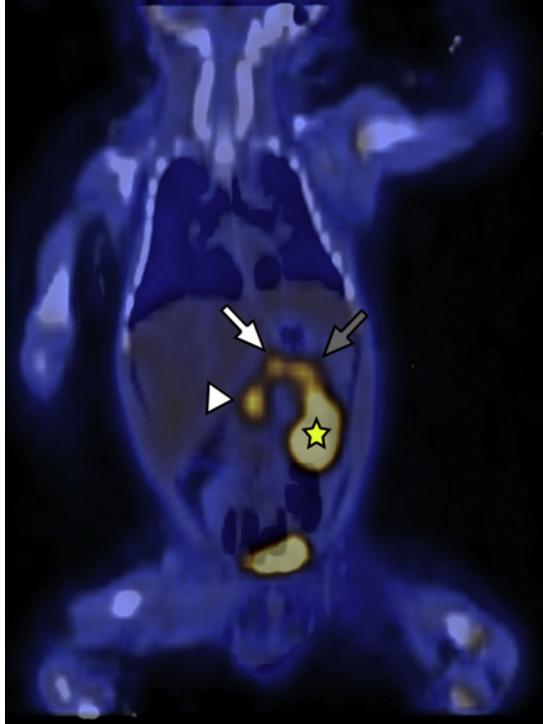
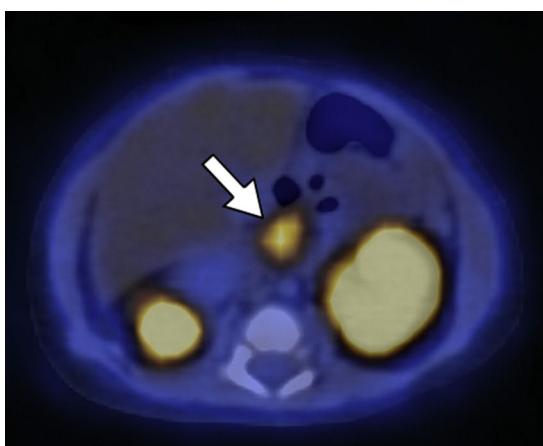


Figura 2 18F-DOPA PET/TC en (a) plano axial al mismo nivel que la [Figura 1](#) y (b) en plano coronal evidencia una imagen focal de alta avidez por el radiotrazador (flechas blancas). También se destacan sitios de captación fisiológica de 18F-DOPA, como la vesícula biliar y los riñones.



**Figura 3** 18F-DOPA PET/TC en plano coronal identifica a nivel del parénquima pancreático una acumulación difusa del radiotrazador y tres focos hipermetabólicos a nivel de la cabeza (cabeza de flecha), cuerpo (flecha blanca) y cola (flecha gris). Se señala, además, el riñón izquierdo (estrella amarilla) excretando el radiotrazador.

20 mg/dl a pesar del tratamiento con suero dextrosado. Se realizaron muestras críticas de hipoglucemias, valores de insulinemia de hasta 177, 223, 208 y 271 mUI/ml. Se descartó hipoglucemia por déficit de hormona adrenocorticotropa (ACTH) y hormona de crecimiento (GH), y se planteó como hipótesis diagnóstica el HIC. Se inició tratamiento farmacológico con diazoxido y octreotide, pero el paciente continuó con hipoglucemia. Por ello, se planteó la necesidad de



**Figura 4** 18F-DOPA PET/TC en plano axial del mismo paciente que la [Figura 3](#) muestra una de las zonas de acumulación patológica del radiotrazador localizada en la cabeza pancreática.

manejo quirúrgico y fue derivado a nuestra institución para la realización del estudio 18F-DOPA PET/TC. Este identificó una captación difusa del radiotrazador con focos hipermetabólicos a lo largo de todo el órgano (cabeza, SUV máx 3,8; cuerpo, SUV máx 3,3; y cola, SUV máx 3,8) ([figs. 3 y 4](#)).

Ambos pacientes fueron sometidos a tratamiento quirúrgico: en el primer caso se realizó pancreatectomía parcial y en el segundo una total. El análisis histopatológico confirmó el diagnóstico en los dos pacientes.

### Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

### Conflictos de intereses

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.

### Bibliografía

- Palladino AA, Stanley CA. A specialized team approach to diagnosis and medical versus surgical treatment of infants with congenital hyperinsulinism. *Semin Pediatr Surg.* 2011;20:32-7.
- Gopal-Kothandapani JS, Hussain K. Congenital hyperinsulinism: role of fluorine-18L-3, 4 hydroxyphenylalanine positron emission tomography scanning. *World J Radiol.* 2014;6:252.
- Glaser B, Thornton P, Otonkoski T, Junien C. Genetics of neonatal hyperinsulinism. *Arch Dis Child-Fetal Neonatal Ed.* 2000;82:79-86.
- Seibyl JP, Chen W, Silverman D. 3,4-dihydroxy-6-[18F]-fluoro-L-phenylalanine positron emission tomography in patients with central motor disorders and in evaluation of brain and other tumors. *Semin Nucl Med.* 2007;37:440-50.
- Ribeiro M-J, De Lonlay P, Delzescaux T, Boddaert N, Jaubert F, Bourgeois S, et al. Characterization of hyperinsulinism in infancy assessed with PET and 18F-fluoro-L-DOPA. *J Nucl Med.* 2005;46:560-6.

M.J. Bastianello<sup>b,\*</sup>, J. Hernández Pinzon<sup>a</sup> y A. Pérez<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Departamento de Imágenes, Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas, Buenos Aires, Argentina

<sup>b</sup> Sección de Imágenes moleculares y terapias metabólicas, Centro de Educación Médica e Investigaciones clínicas, Buenos Aires, Argentina

<sup>c</sup> Escuela de Ciencia y Tecnología, Universidad Nacional de San Martín, Buenos Aires, Argentina

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [\(M.J. Bastianello\).](mailto:maria.bastianello@hotmail.com)

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rard.2017.03.005>

0048-7619/

© 2017 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

## Hallazgos imagenológicos de la displasia cleidocraneal



### Imaging findings in cleidocranial dysplasia

Estimada Editora:

La displasia cleidocraneal (DC) es una rara enfermedad caracterizada por ausencia o hipoplasia de las clavículas, persistencia de las fontanelas abiertas y existencia de anomalías dentales múltiples<sup>1-3</sup>. Su prevalencia se ha estimado en 1 por cada millón de habitantes alrededor del mundo<sup>3</sup>.

Usualmente se origina por herencia autosómica dominante, con alta penetrancia y grado variable de expresión, y se debe a una mutación del gen RUNX 2, localizado en el brazo corto del cromosoma 6 (6p21), el cual codifica una proteína necesaria para el correcto funcionamiento de los osteoclastos<sup>1,3-5</sup>. Sin embargo, hasta el 40% de los casos de DC aparece de forma espontánea, sin una clara asociación genética<sup>5</sup>.

A pesar de su baja prevalencia, se considera necesario el conocimiento de esta entidad por parte del médico radiólogo para realizar un diagnóstico adecuado y oportuno. Por ello, comunicamos el caso de un niño de 3 años que consultó inicialmente por una caída desde aproximadamente 1 metro de altura, con trauma en miembro superior derecho. En la radiografía (Rx) se evidenció una fractura del cóndilo lateral humeral. No obstante, en el examen físico se encontró talla baja, hipertelorismo y alteraciones óseas craneales, consistentes en diastasis de suturas y persistencia de fontanela anterior abierta, además de macroglosia, paladar ojival, dismorfismo dentario (se sospechó diagnóstico de Síndrome de Pierre Marie Sainton en su forma esporádica), ausencia de clavículas y *pectus excavatum*. La Rx convencional de tórax anteroposterior demostró apariencia triangular del tórax y ausencia congénita de ambas clavículas (fig. 1), mientras que la Rx anteroposterior de pelvis reveló ausencia de osificación de las ramas iliopúbicas y osificación parcial



**Figura 1** Radiografía anteroposterior de tórax muestra la apariencia triangular del tórax, con ausencia congénita de ambas clavículas (cabezas de flechas).



**Figura 2** Radiografía anteroposterior de pelvis evidencia ausencia de osificación de las ramas iliopúbicas (cabezas de flechas) y osificación parcial del isquion, con ausencia de las ramas isquiopúbicas (flechas).

del isquion, con ausencia de las ramas isquiopúbicas (fig. 2). No se ampliaron estudios para detectar anomalías en el desarrollo óseo de manos y columna vertebral.

En la tomografía computada (TC) de cráneo se evidenció diastasis de la sutura sagital de las fontanelas anteriores y posteriores, con aumento en el número de los huesos worrmanos parietales, temporales y occitales en ambos lados (fig. 3), más ausencia de neumatización de las celdillas mastoideas (fig. 4).

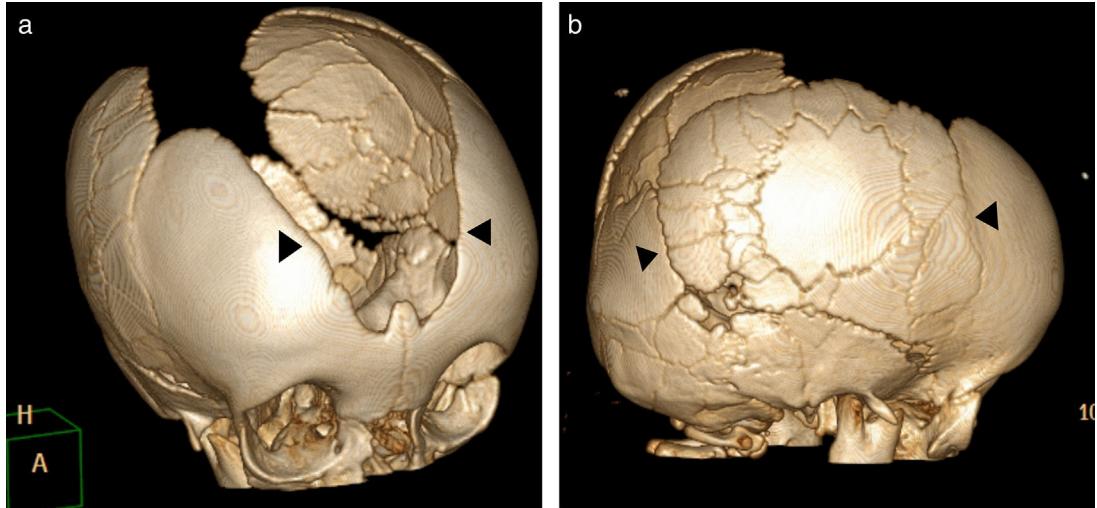
El paciente presentó la tríada conformada por dientes supernumerarios, agenesia completa de las clavículas y alteraciones craneales, como suturas y fontanelas sagitales abiertas, lo cual permitió realizar el diagnóstico<sup>5</sup>.

Las principales características de la DC son la ausencia completa o parcial de las clavículas, los dientes supernumerarios, la retención de dientes deciduos y los dientes permanentes impactados. El retraso en el cierre de las fontanelas sagitales, las cuales pueden permanecer abiertas durante toda la vida, es uno de los hallazgos clínicos más evidentes. Se pueden encontrar anomalías en las manos, como la braquidactilia, y aproximadamente el 38% de los pacientes presenta hipoacusia<sup>1-8</sup>.

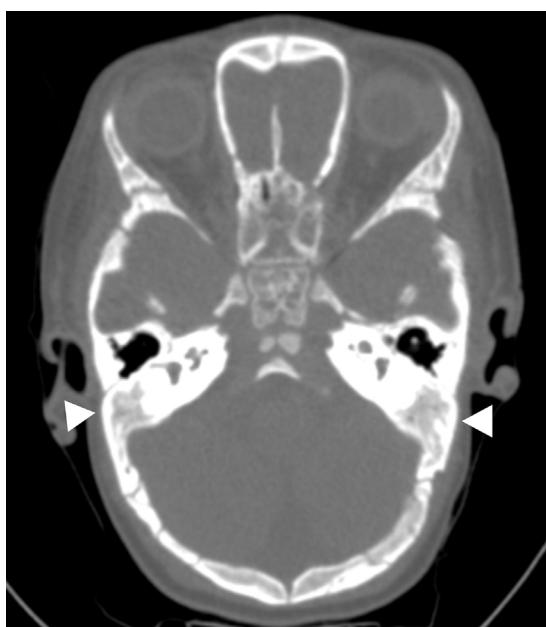
Los individuos con DC tienen una estatura menor que sus hermanos no afectados y son más propensos a tener otros problemas esqueléticos u ortopédicos, como pie plano, genu valgo y escoliosis. Otras alteraciones asociadas incluyen infecciones de vías respiratorias superiores, alta incidencia de cesáreas y leve retraso motor en los niños menores de 5 años. No obstante, la mayoría de los casos se presentan asintomáticos o en formas leves<sup>3</sup>.

El diagnóstico de la enfermedad se realiza en base a los hallazgos clínicos enunciados en conjunto con los hallazgos imagenológicos, que generalmente se identifican por medio de radiografías. Si bien la TC no es necesaria para llevar a cabo el diagnóstico, se puede requerir para comprender mejor las malformaciones de la columna vertebral e identificar alteraciones craneales, como las de los huesos temporales (en relación con la patología aural y otológica)<sup>9,10</sup>.

Los hallazgos sugestivos de DC, según la región involucrada, son<sup>3</sup>:



**Figura 3** Tomografía computada de la cabeza con reconstrucción *volume rendering* muestra (a) diastasis de la sutura sagital y de las fontanelas anterior y posterior (cabezas de flechas), más (b) aumento en el número de los huesos wormianos (cabezas de flechas).



**Figura 4** Tomografía computada de la cabeza con ventana para hueso identifica ausencia de neumatización de las celdillas mastoideas (cabezas de flechas).

#### \*Cráneo y columna vertebral

- Diastasis de suturas, fontanelas permeables y presencia de huesos wormianos<sup>1,10</sup>
- Retraso en la osificación del cráneo
- Neumatización pobre o ausente de los senos frontales, paranasales y mastoideos
- Apófisis odontoides hipoplásica y agenesia del arco anterior del atlas<sup>9</sup>
- Dientes mal alineados e impactados, o dientes supernumerarios
- Fusión del estribo a la trompa de Eustaquio y el retroótímpano<sup>10</sup>
- Escoliosis y cifoescoliosis<sup>9</sup>

#### \*Tórax

-Tórax en forma de cono

-Anormalidades claviculares (hipoplasia o aplasia de las clavículas, y clavículas discontinuas), siendo los tercios lateral y medio de la clavícula los más comúnmente afectados<sup>7</sup>

-Escápulas hipoplásicas

#### \*Pelvis

-Retraso en la osificación del hueso púbico, con sínfisis pública amplia

-Hipoplasia de los alerones ilíacos

-Articulaciones sacroilíacas amplias

#### \*Manos y pies

-Pseudoepífisis de los metacarpianos y metatarsianos. Alargamiento característico del segundo metacarpiano

-Hipoplasia de falanges distales

-Falanges medias cortas y deformadas del tercero, cuarto y quinto dedo, con epífisis en forma de cono

#### \*Otro

-Osteopenia

En conclusión, el presente caso indica que la DC es una enfermedad poco común que debe considerarse en pacientes con desarrollo anormal de los huesos del cráneo, las clavículas y los dientes. Requiere conocimiento del tema por parte del radiólogo, para poder ofrecer un adecuado diagnóstico.

#### Confidencialidad de los datos

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes y que todos los pacientes incluidos en el estudio han recibido información suficiente y han dado su consentimiento informado por escrito para participar en dicho estudio.

#### Conflictos de intereses

Los autores del trabajo declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Glass RB, Fernbach SK, Norton KI, Choi PS, Naidich TP. The infant skull: a vault of information. *Radiographics*. 2004;24:507–22.
2. Shen WC. A case of cleidocranial dysplasia confirmed by 3 D CT of the cranium. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2000;21:609.
3. Mendoza-Londono R, Lee B. Cleidocranial Dysplasia. 2006 Jan 3 [Actualizado en agosto de 2013]. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, eds. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2017. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1513/>
4. Dighe M, Fligner C, Cheng E, Warren B, Dubinsky T. Fetal skeletal dysplasia: an approach to diagnosis with illustrative cases. *Radiographics*. 2008;28:1061–77.
5. Tanaka JL, Ono E, Filho EM, Castilho JC, Moraes LC, Moraes ME. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci*. 2006;48:161–6.
6. Glass RB, Norton KI, Mitre SA, Kang E. Pediatric ribs: a spectrum of abnormalities. *Radiographics*. 2002;22:87–104.
7. Kumar R, Madewell JE, Swischuk LE, Lindell MM, David R. The clavicle: normal and abnormal. *Radiographics*. 1989;9:677–706.
8. Fernandes DD, Marshall GB, Frizzell JB. Answer to case of the month #111: cleidocranial dysostosis. *Can Assoc Radiol J*. 2006;57:246–8.
9. Al Kaissi A, Ben Chehida F, Kenis V, Ganger R, Radler C, Hofstaetter JG, et al. Broad spectrum of skeletal malformation complex in patients with cleidocranial dysplasia syndrome: radiographic and tomographic study. *Clin Med Insights Arthritis Musculoskeletal Disord*. 2013;6:45–55.
10. Gonzalez GE, Caruso PA, Small JE, Jyung RW, Troulis MJ, Curtin HD. Craniofacial and temporal bone CT findings in cleidocranial dysplasia. *Pediatr Radiol*. 2008;38:892–7.

G.A. Castrillón\*, M.L. Osorio, P.E. Gil Serrano  
y D. Noreña Rengifo

Hospital General de Medellín, Medellín, Colombia

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [germanacastrillon@gmail.com](mailto:germanacastrillon@gmail.com)  
(G.A. Castrillón).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.rard.2017.03.006>

0048-7619/

© 2017 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).