

Hallazgos radiológicos en la neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa (PKAN)

Cynthia García Enériz¹, Natalia Carolina Rincón Manzano¹, Javier Arribas García¹, Marta Ballesteros Ruiz¹, Alicia Villasante Caballo¹, Mario Borrego Palomares¹, Carmen Castillo González¹, Daniel Vivancos Madrid¹

¹Hospital Universitario de Burgos, Burgos

Objetivo docente

Describir los hallazgos característicos por resonancia magnética en pacientes con neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa (PKAN), destacando la correlación entre las manifestaciones clínicas y los hallazgos radiológicos.

Revisión del tema

La **neurodegeneración asociada a pantotenato-quinasa (PKAN)**, antes denominada enfermedad de *Hallervorden Spatz*, es un trastorno neurológico raro y progresivo caracterizado por acumulación excesiva de hierro en los ganglios basales del cerebro, principalmente en el globo pálido.

Etiología. Mutaciones en gen **PANK2**, que interviene en la síntesis de la enzima pantotenato quinasa 2, necesaria para el metabolismo intracelular de la coenzima A. Herencia autosómica recesiva.

Epidemiología. 1-3 personas por cada millón de nacimientos a nivel mundial.

Diagnóstico.

- **Radiológico.** Resonancia magnética → signo del “*ojo de tigre*”, que refleja depósitos de hierro en el globo pálido.
 - **Genético.** Identificación de mutaciones en gen PANK2.
-

Clínica y formas de presentación.

- Trastornos del movimiento: distonía, rigidez, temblores, coreoatetosis.
- Dificultades motoras progresivas: problemas para caminar, hablar y tragar.
- Deterioro cognitivo y demencia en etapas avanzadas.
- Anomalías oculares y epilepsia.
- Manifestaciones psiquiátricas: depresión, ansiedad, psicosis, etc.

PKAN Clásico

- Inicio en infancia temprana (≤ 10 años).
- Rápida progresión.
- Pérdida de la marcha y discapacidad severa en años.

PKAN Atípico

- Inicio en adolescencia o adultez temprana.
- Curso más lento.
- Puede incluir síntomas psiquiátricos notables.

Hallazgos radiológicos

Son consecuencia del **depósito de hierro** principalmente en los **globos pálidos**. También puede depositarse en la sustancia negra y los núcleos rojos.

TC: Utilidad muy limitada. Puede verse calcificación de los globos pálidos, hallazgo muy inespecífico con amplio diagnóstico diferencial.

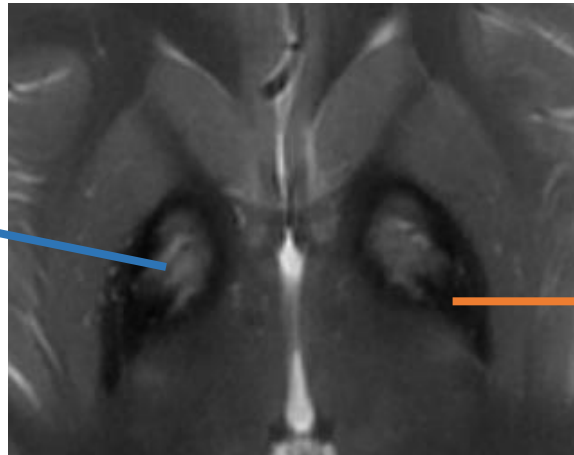
RM: Muy útil.

- **Secuencias potenciadas en T2:** signo del “ojo de tigre” → globos pálidos hipointensos con hiperintensidad central en secuencias potenciadas en T2.
- **SWI / T2*:** artefacto de susceptibilidad magnética por depósito de hierro.
- La corteza cerebral suele estar respetada, pero puede observarse atrofia del núcleo caudado en casos avanzados.

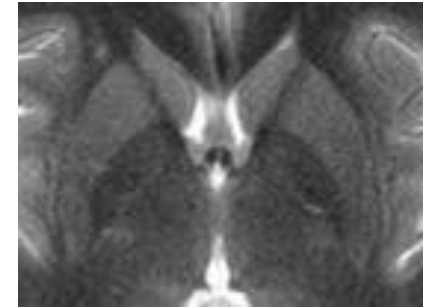
Espectroscopia: Disminución del pico de NAA (N-acetilaspartato) debido a pérdida neuronal y aumento del mioinositol en algunos casos.

SIGNO DEL OJO DE TIGRE

Hiperintensidad central:
gliosis, necrosis tisular o
edema.



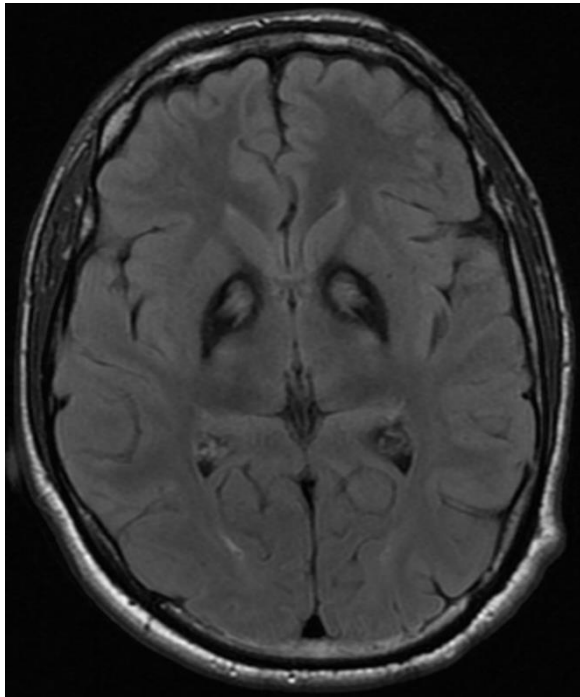
Hipointensidad periférica:
depósito de hierro.



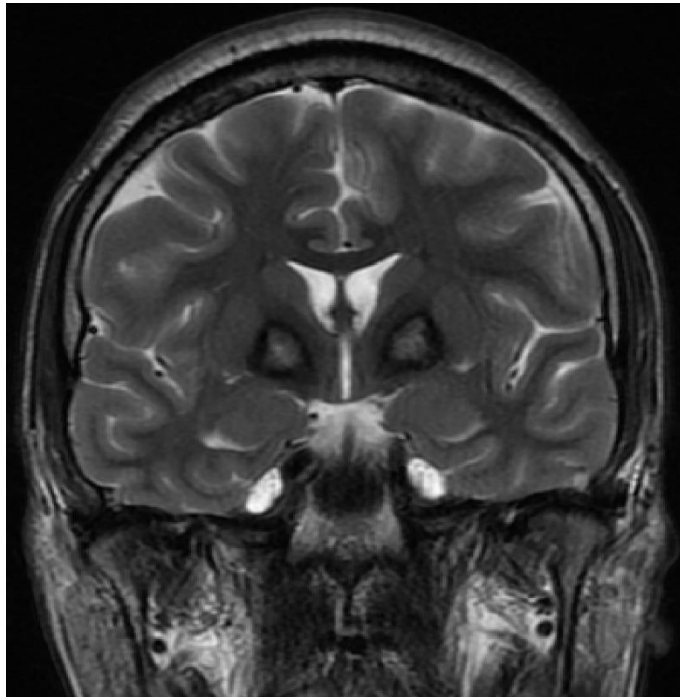
Apariencia normal de
los globos pálidos en
secuencia T2.

Este signo se asocia clásicamente con la neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa (PKAN), pero no es patognomónico, particularmente en adultos. También puede llegar a observarse una apariencia similar en dichos núcleos en la enfermedad de Wilson, el parkinsonismo atípico y la intoxicación por organofosforados.

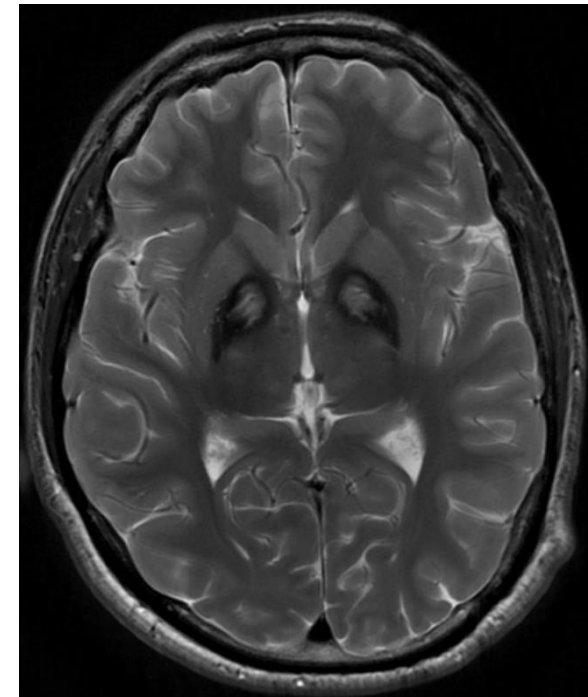
CASO 1. Paciente varón de 26 años. Refiere dificultad para iniciar el discurso desde los 16 años. Comenzó como un bloqueo al comenzar a hablar, con disartria progresiva. Después comienza con trastornos motores con marcha paretoespástica, espasticidad nocturna dolorosa y temblor fino cervical y en MMSS. El paciente tiene un hermano menor que ha comenzado con síntomas clínicos similares.



AXIAL T2 FLAIR

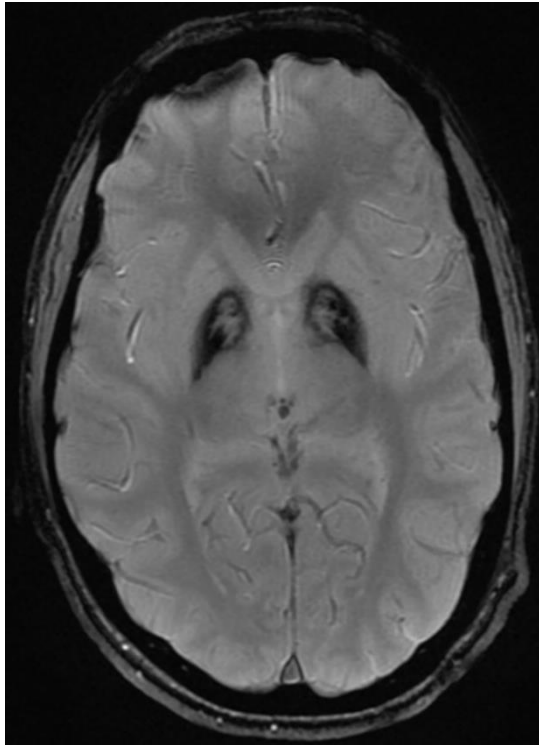


CORONAL T2 FRFSE

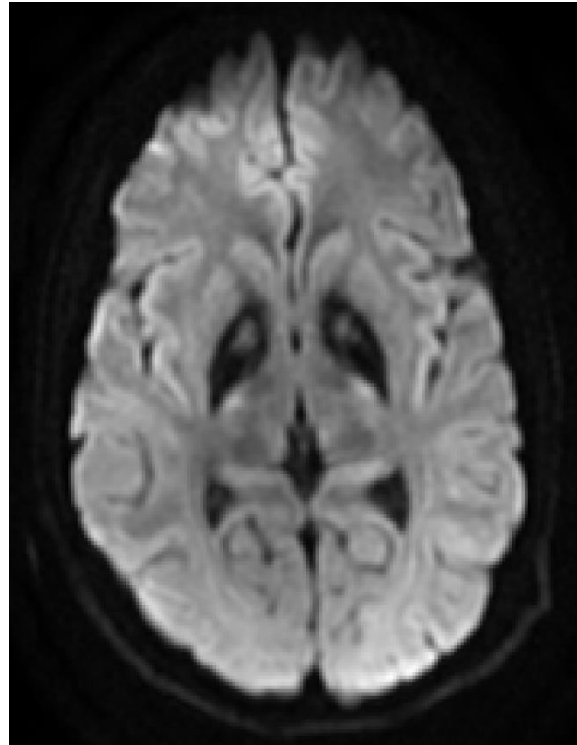


AXIAL T2 PROPELLER

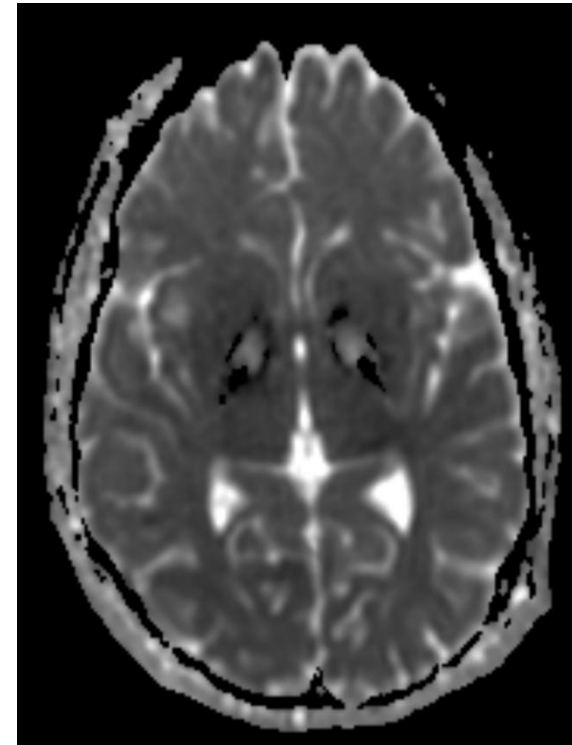
Figura 1. Alteración de señal simétrica en ambos globos pálidos con marcada hipointensidad en secuencias T2 e hiperintensidad central que corresponde con el signo del "ojo de tigre".



AXIAL T2*GRE



DWI

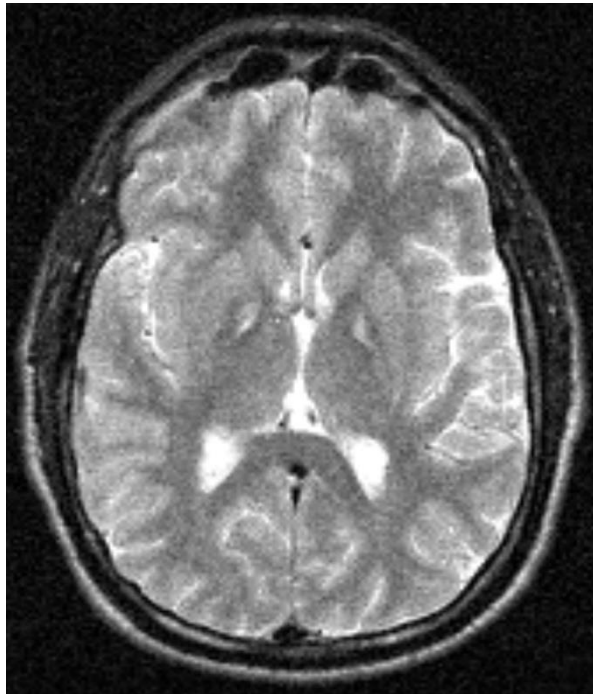


ADC

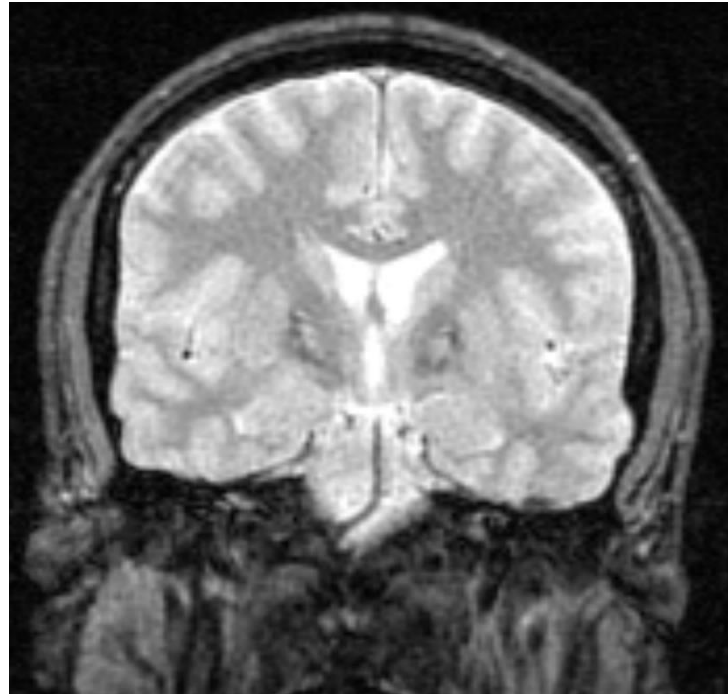
Figura 2. En T2* se observa artefacto de susceptibilidad magnética por depósito de hierro en globos pálidos. No hay patrón de restricción en difusión.

Los hallazgos radiológicos son sugestivos de enfermedad PKAN. Se solicita estudio genético que revela mutación en gen PANK2, confirmándose el diagnóstico.

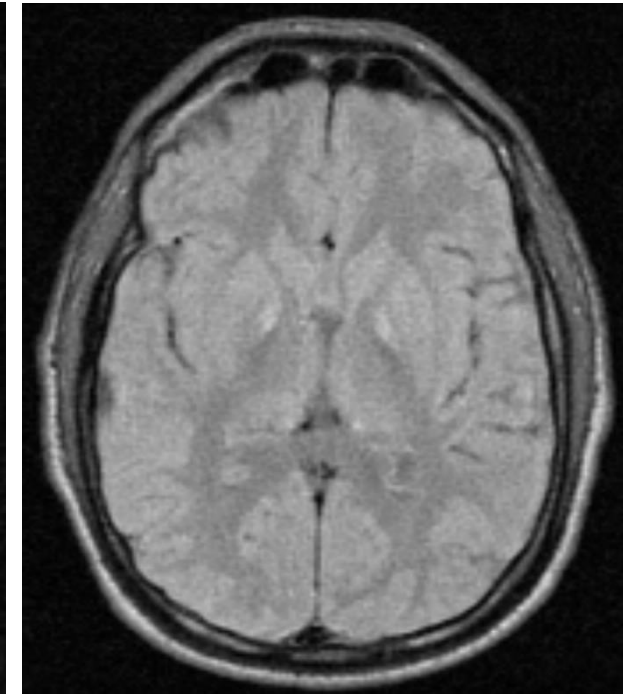
CASO 2. Paciente varón de 31 años. Refiere trastorno de la marcha con caídas frecuentes, blefaroespasmo, temblor cefálico y disartria. Tiene un hermano afectado de neurodegeneración asociada a pantotenato quinasa.



AXIAL T2



CORONAL T2



AXIAL DP

Figura 3. Alteración de señal en globos pálidos apreciando aumento de señal central e hipodensidad periférica en probable relación con probables depósitos férricos (signo del ojo de tigre). No se aprecian otras alteraciones en el estudio.

Conclusión

El diagnóstico de la enfermedad PKAN implica una combinación de clínica compatible, neuroimagen y test genético. La presencia del signo del "ojo de tigre" en RM es un marcador radiológico casi definitorio, aunque no patognomónico de esta enfermedad y permite orientar el diagnóstico en el contexto clínico adecuado. Además de las secuencias T2, las sensibles a hierro son fundamentales para la detección temprana y el seguimiento de esta enfermedad neurodegenerativa rara.

Referencias

1. Gaillard F, Sharma R, BenSalem A, et al. Pantothenate kinase-associated neurodegeneration. Reference article, Radiopaedia. <https://doi.org/10.53347/rID-1424>
 2. Gaillard F, Sharma R, Shanmugakumar S, et al. Eye of the tiger sign (globus pallidus). Reference article, Radiopaedia. <https://doi.org/10.53347/rID-1311>
 3. Asuncion, R. M. D., Zulfiqar, H., & Bokhari, S. R. A. (2025). *Pantothenate kinase-associated neurodegeneration (PKAN)*. En StatPearls. StatPearls Publishing. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK430689/>
-