

DISOCIACIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA EN LA MICROLITIASIS ALVEOLAR PRIMARIA

Mucho calcio y pocas nueces.

Celia Marín Pérez, Rocío Hernández Caler, Eduardo Alías Carrascosa, Virginia Jiménez Coronel, Lourdes Torrijos Rodríguez-Rabadán, Javier González Díaz, Andrea Giménez Gallego, Ignacio Baltasar Giménez De Haro.

Hospital General Universitario Santa Lucía, Cartagena.

EPIDEMIOLOGÍA Y FISIOPATOLOGÍA

Rara entidad que se caracteriza por el depósito de microlitos en el espacio alveolar, siendo muy escasos los casos publicados en la literatura.

EPIDEMIOLOGÍA

- **Herencia autosómica recesiva**, con casos de **agrupación familiar**.
- No predilección por sexos.
- Puede cursar desde la infancia-adolescencia, aunque lo más frecuente es que se diagnostique en la **edad adulta**, en torno a los 50 años.
- Mayor incidencia de casos descrita en Italia, Turquía y Japón.
- No se han detectado anomalías en el metabolismo del calcio.

FISIOPATOLOGÍA

- Mutación en el **gen SLC 34A** que codifica el **cotransportador de fosfato** dependiente de sodio localizado en los **neumocitos tipo II**. Esta mutación conlleva la inactivación del cotransportador, encargado de la eliminación del fosfato resultante del surfactante degradado. La consiguiente acumulación de fosfato en el alveolo se deposita en forma de **calcosferitos** (esferas de microlitos de fosfato cálcico).
- No se han detectado anomalías en el metabolismo del calcio.

PRESENTACIÓN CLÍNICA

ES TÍPICA LA DISOCIACIÓN CLÍNICO-RADIOLÓGICA

Pacientes paucisintomáticos con hallazgos radiológicos muy llamativos, que se encuentran frecuentemente de manera incidental.

Una vez comienzan los síntomas, el debut más frecuente es con disnea, seguida de tos seca, dolor torácico, hemoptisis esporádica y astenia.

La función respiratoria suele ser normal en el momento del diagnóstico o cursar con un patrón restrictivo leve.

El curso de la enfermedad suele ser lento pero la mayoría progresan hacia fibrosis pulmonar con insuficiencia respiratoria y fallo cardiaco por cor pulmonale.

Algunos casos pueden cursar con la muerte del paciente.

En los casos más graves, el paciente puede presentar signos clínicos como cianosis y dedos en “palillo de tambor”.

HALLAZGOS EN IMAGEN

RADIOGRAFÍA DE TÓRAX

Afectación bilateral con predilección por campos medios e inferiores

Patrón micronodular fino de distribución difusa, secundario a la presencia de múltiples micronódulos finos calcificados

**PATRÓN EN
"TORMENTA DE
ARENA"**



En ocasiones se puede observar como una afectación difusa en **vidrio deslustrado** o como **opacidades reticulares** cuando las microcalcificaciones presentan baja entidad de calcio, siendo un componente más arenoso.

Radiolucencia lineal vertical, visible en la proyección lateral entre el parénquima pulmonar y las costillas, secundaria a cambios quísticos subpleurales.

**SIGNO DE LA
PLEURA NEGRA**

HALLAZGOS EN IMAGEN

RADIOGRAFÍA DE TÓRAX



Paciente varón de 42 años al que se le realiza RX de tórax por disnea leve de reciente comienzo.

Se objetiva un extenso patrón reticular y micronodular con afectación bilateral y simétrica que predomina en campos inferiores, que traduce tenues microcalcificaciones y que confiere un patrón en “tormenta de arena”. Se observan algunos focos de microcalcificación con mayor entidad que tienen a coalescer en la pleural posterior basal derecha y cisura mayor derecha.

HALLAZGOS EN IMAGEN

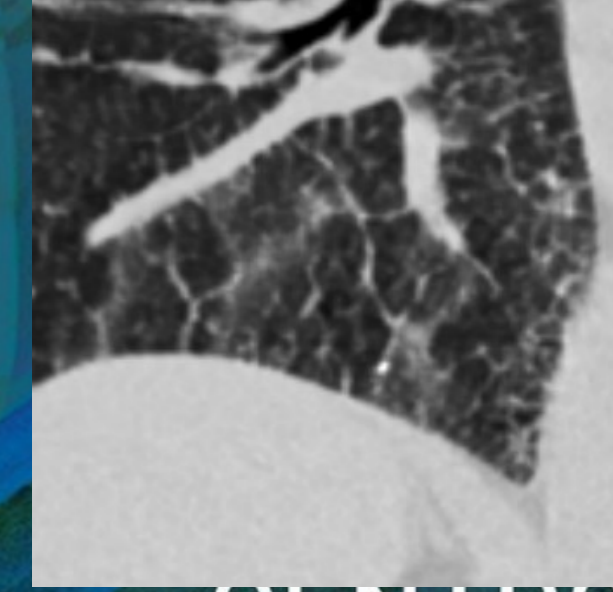
TC DE TÓRAX

Se caracteriza por la presencia de numerosas **microcalcificaciones** (en torno a 1 mm) bilaterales, de localización predominante **subpleural, peribronquial** y en **septos interlobulares**.

HALLAZGOS:

- **Engrosamiento septal interlobulillar irregular** secundario a múltiples **microcalcificaciones** en su interior (prácticamente patognomónico).
- Focos de **microcalcificación subpleurales y peribronquiales**.
- **Opacidades en vidrio deslustrado** que pueden simular un patrón de “**crazy paving**” por el patrón micronodular de las microlitiasis.
- Hilera de pequeños **quistes subpleurales anteriores** (no siempre presente).

NO es frecuente la existencia de derrame pleural ni la presencia de neumotórax.



Congreso Nacional

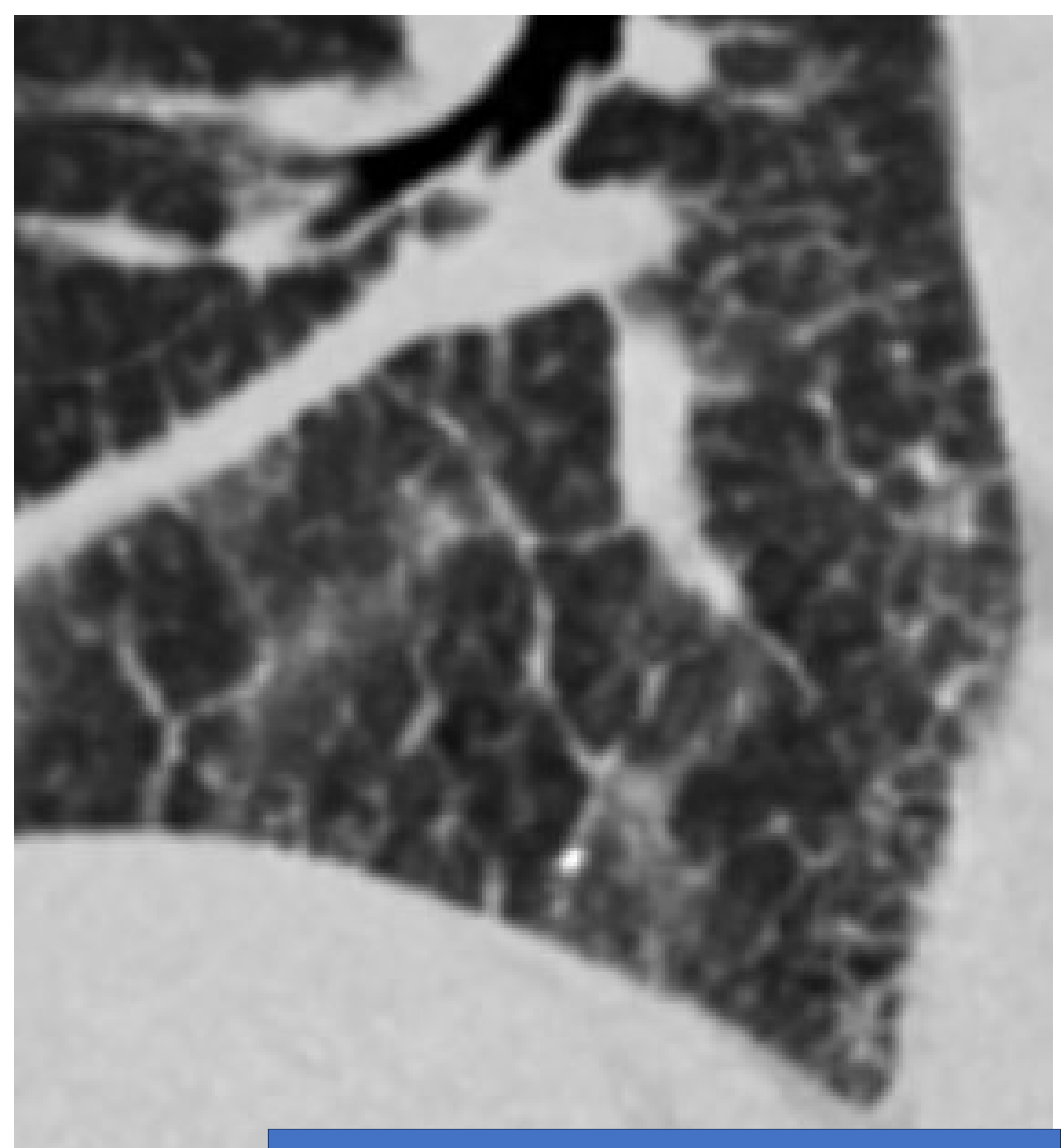
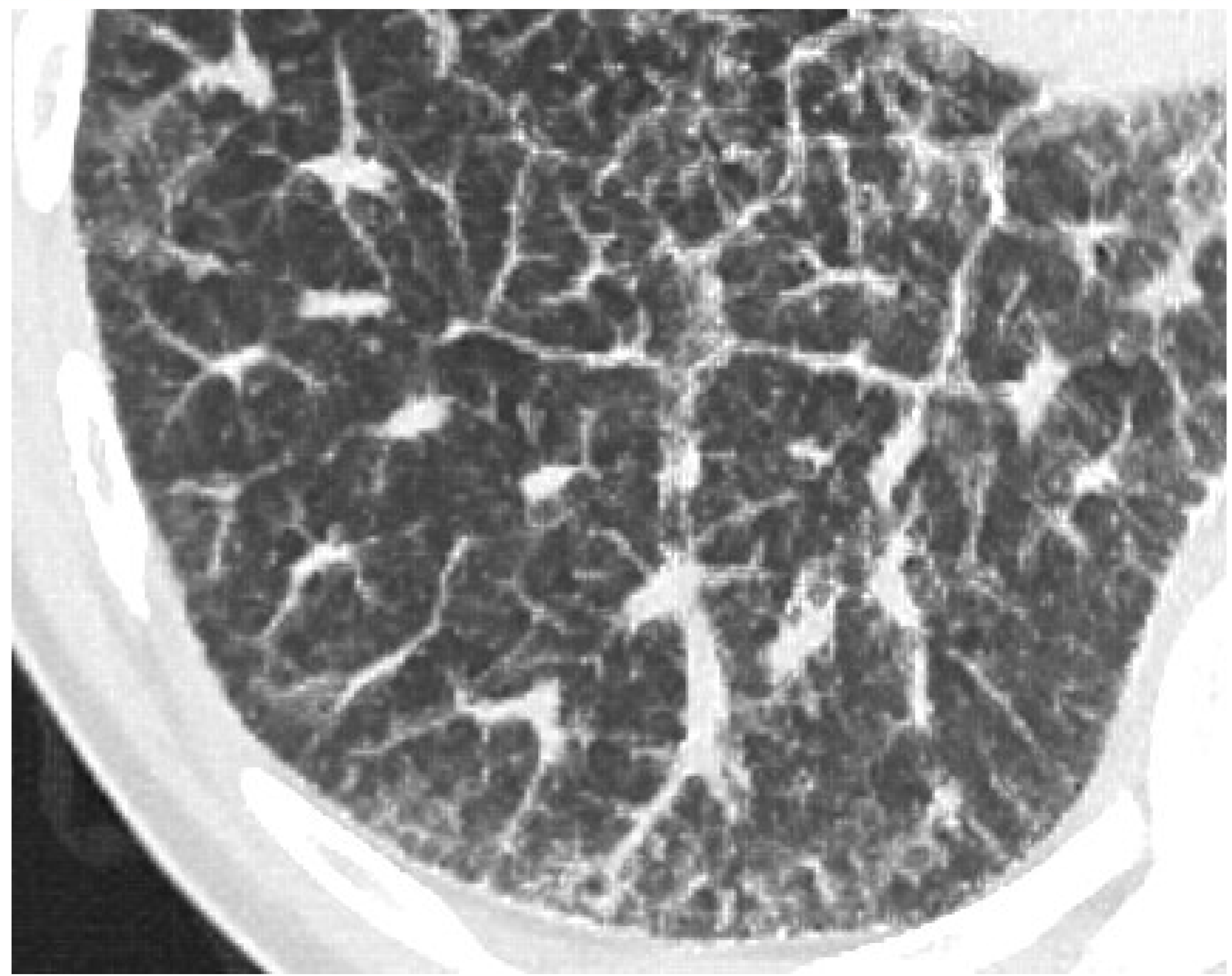
CENTRO DE CONVENCIONES INTERNACIONALES

Barcelona
22/25
MAYO 2024

seram
Sociedad Española de Radiología Médica

FERM
FUNDACIÓN ESPAÑOLA DE RADIOLOGÍA MÉDICA

RC
RADIOLEGS DE CATALUNYA

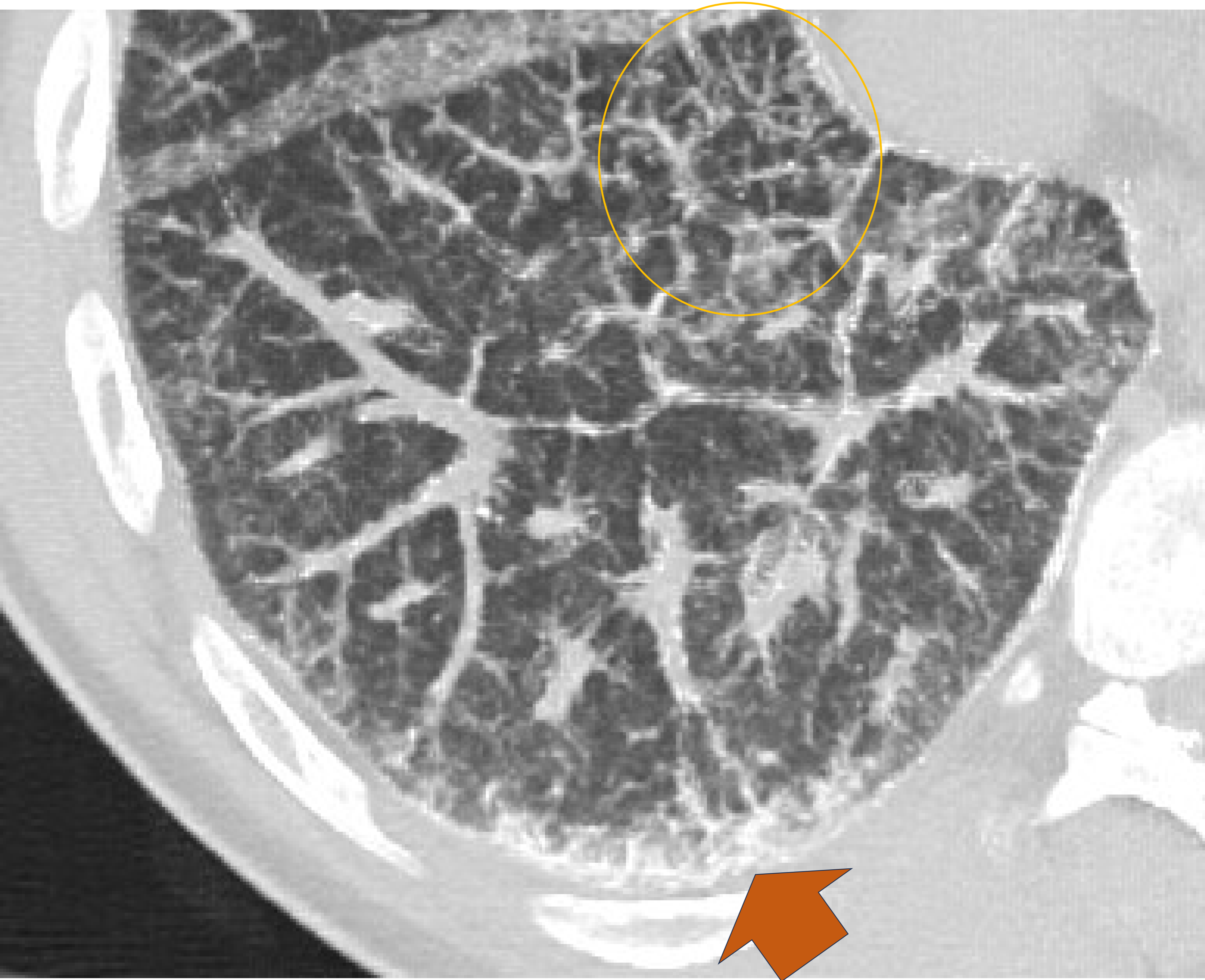


Engrosamiento septal irregular y grosero

Afectación en vidrio deslustrado, que puede simular patrón en "crazy paving"



Predominio en bases pulmonares



Las reconstrucciones MIP ayudan a la identificación del patrón micronodular calcificado a nivel subpleural (flechas naranjas), peribroncovascular, con morfología deflecada de los vasos (flecha roja), y septal, con engrosamiento irregular (círculo).

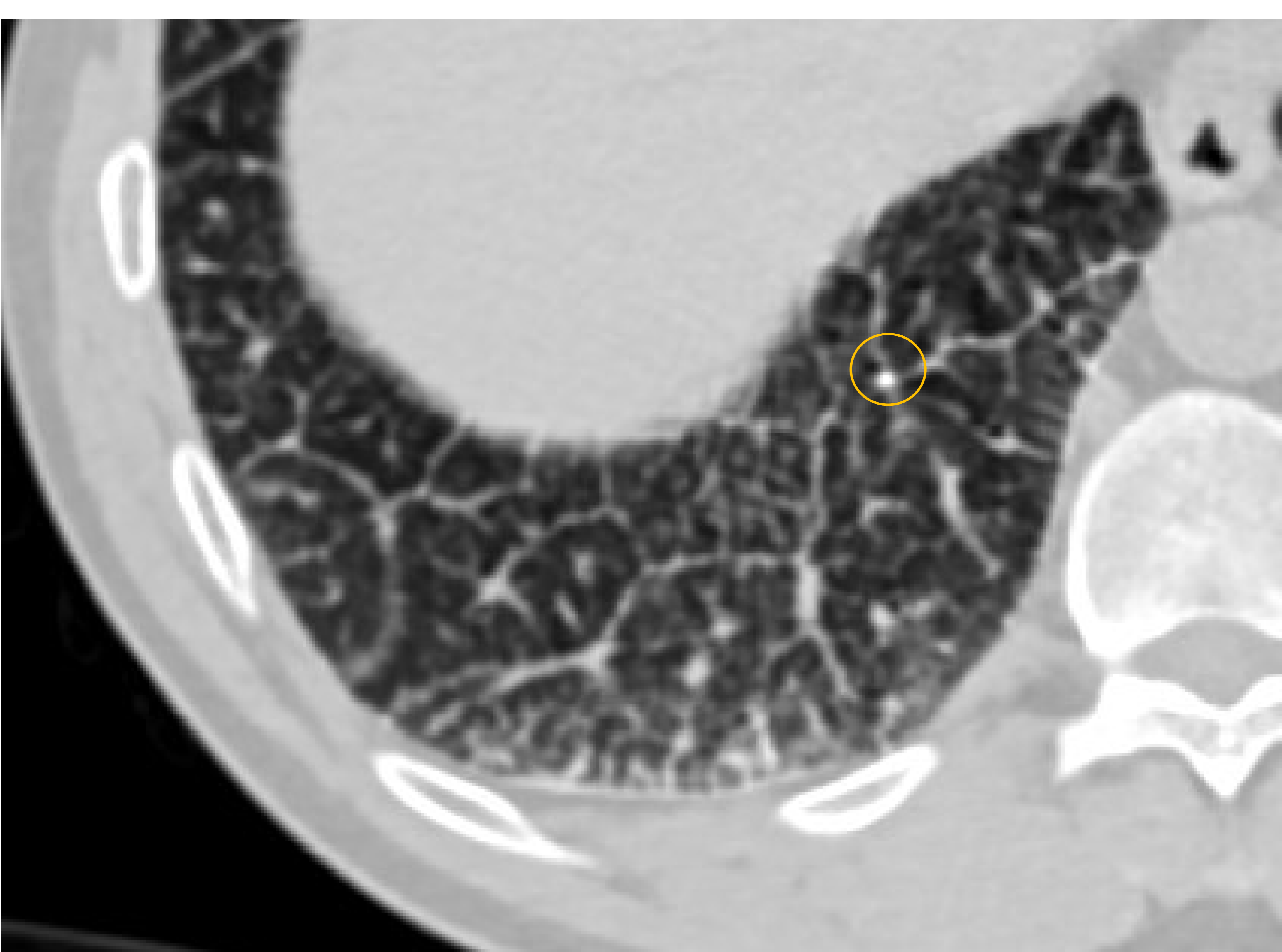
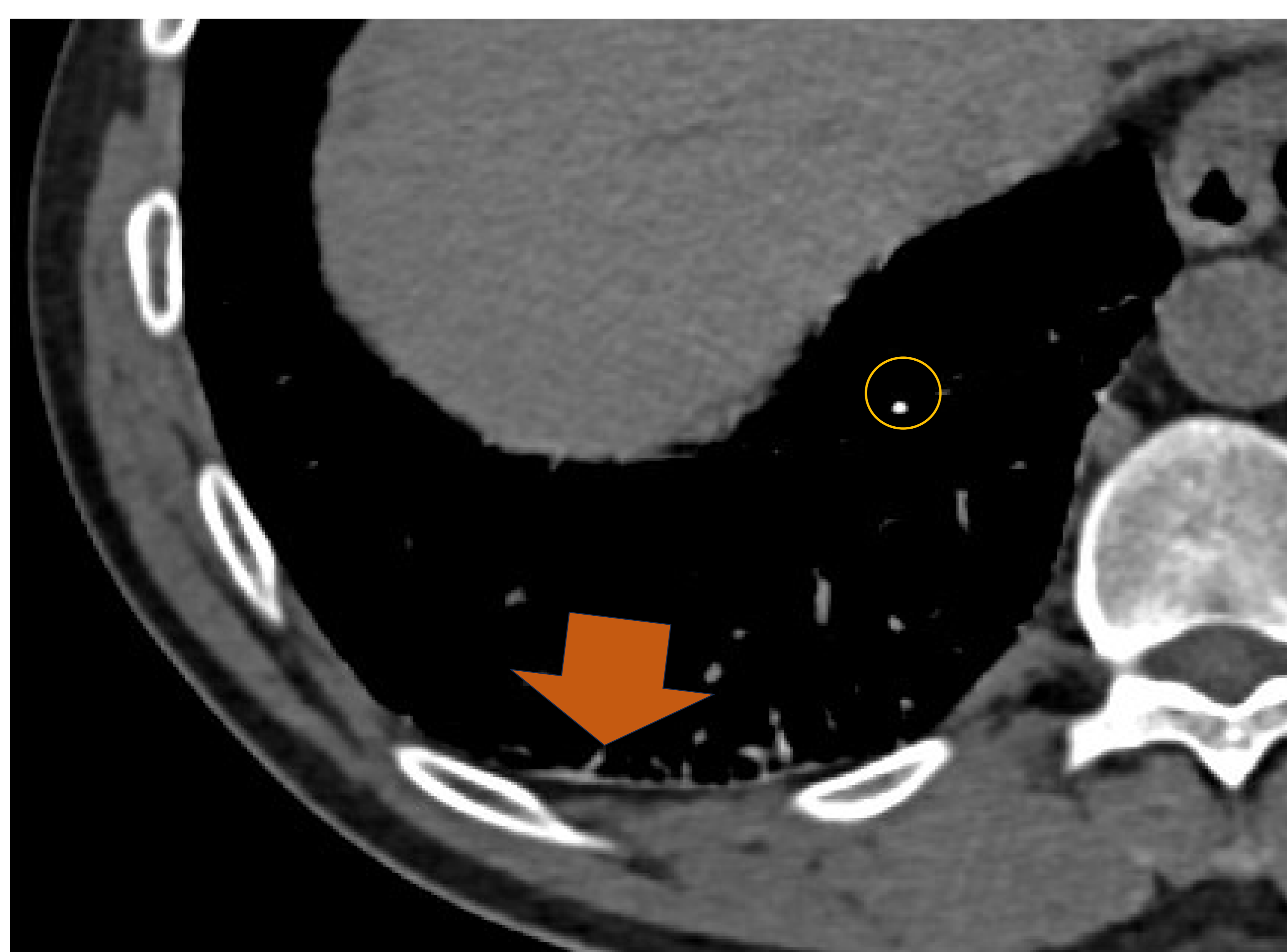
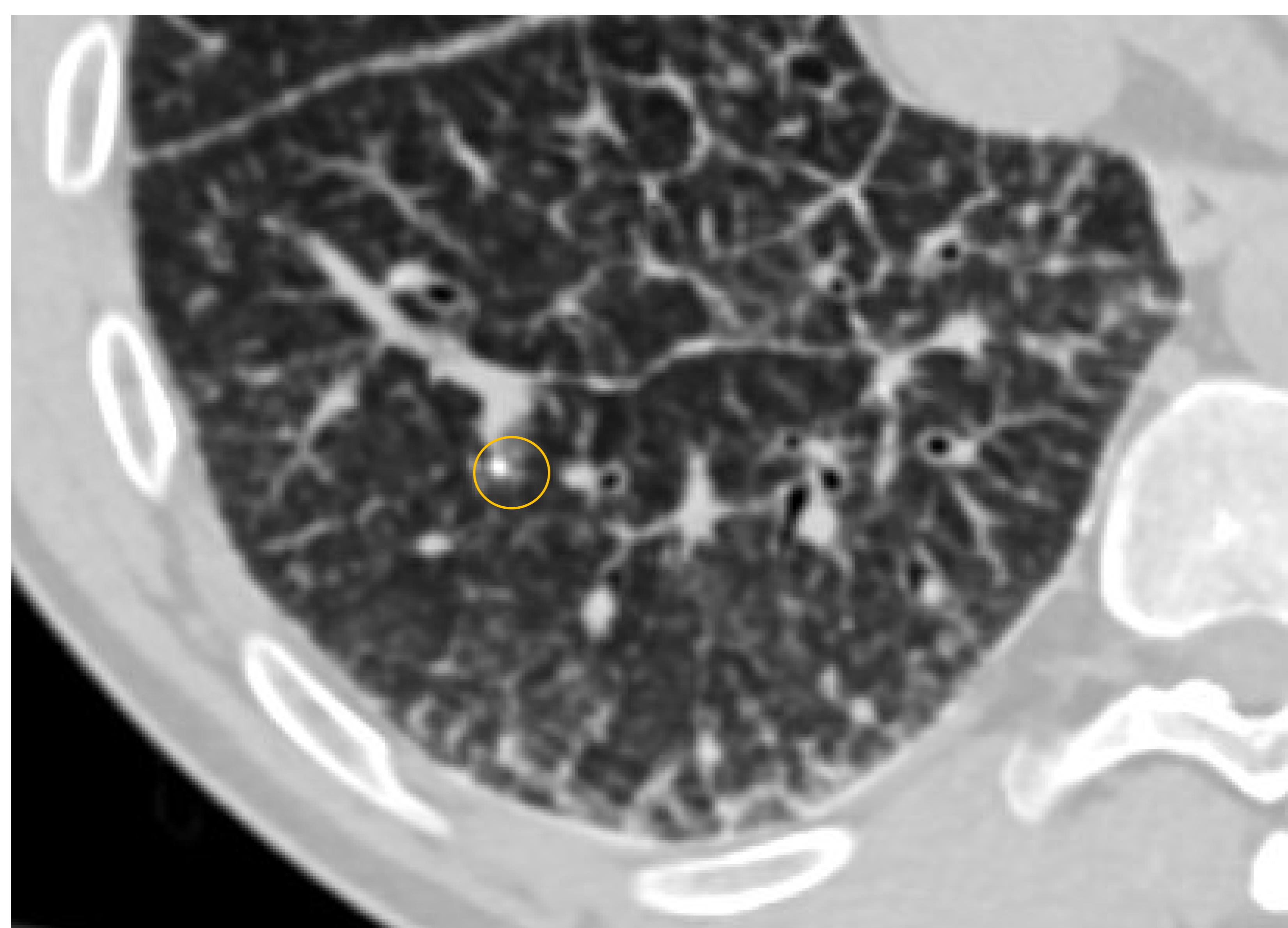
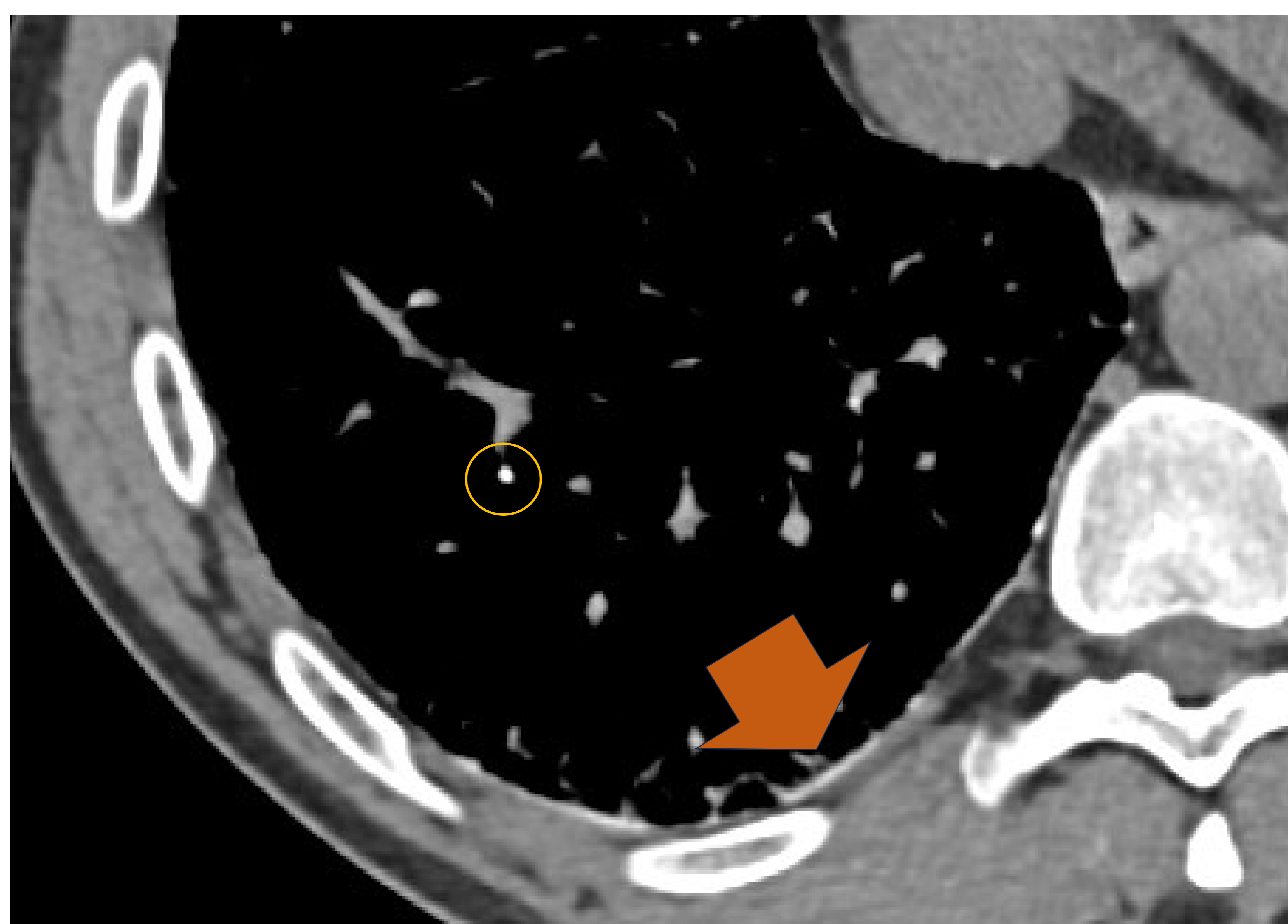


La ventana de
mediastino
confirma la
existencia de focos
de calcificación
coalescentes a
nivel subpleural

BUSCAR SIEMPRE
LOS FOCOS DE
CALCIFICACIÓN
CON LA VENTANA
DE MEDIASTINO

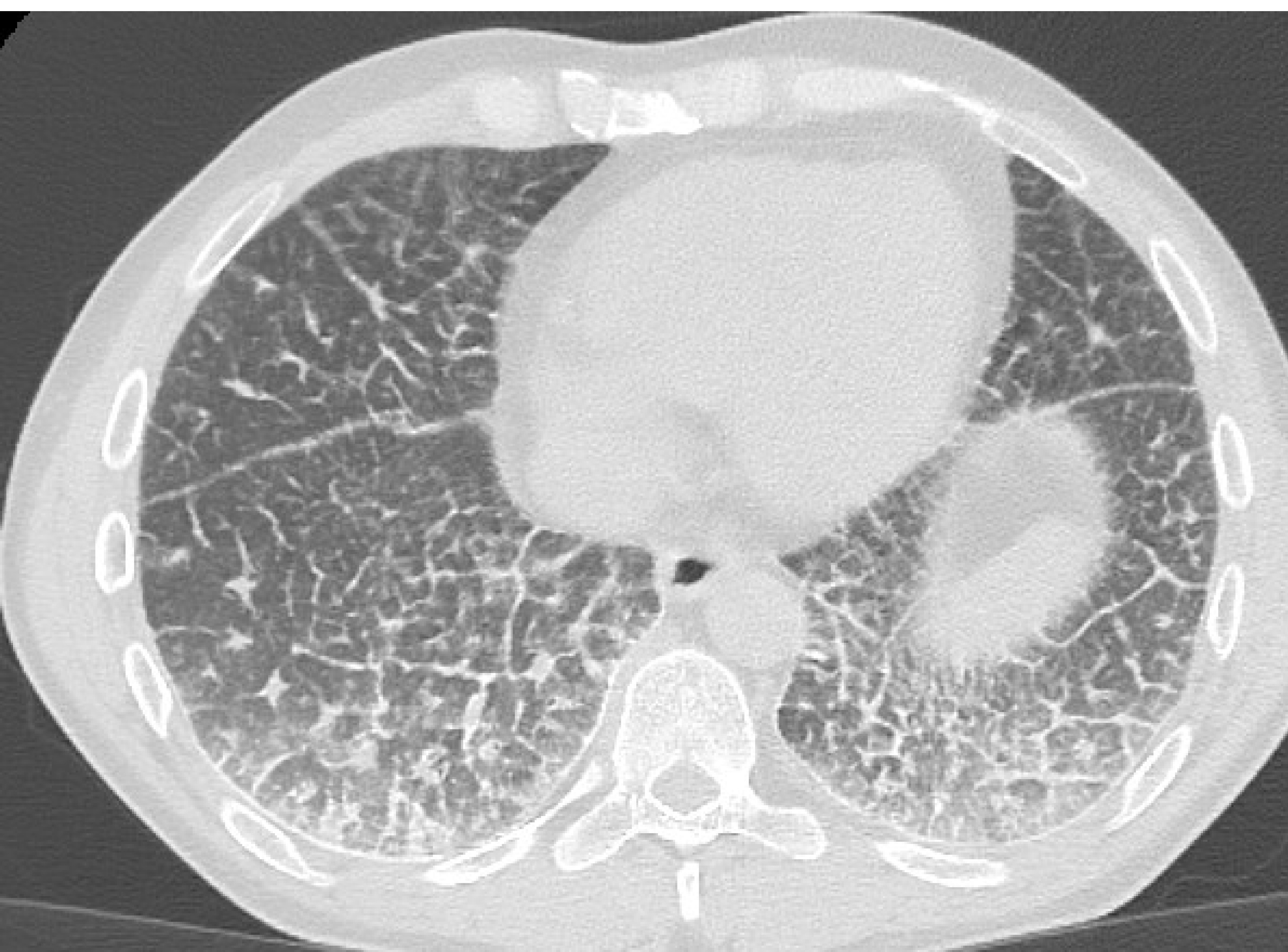


CORRELACIÓN DE LOS FOCOS DE MICROCALCIFICACIÓN CON LAS VENTANAS DE MEDIASTINO Y PARÉNQUIMA



Focos de microcalcificación tanto a nivel del parénquima pulmonar peribroncovascular (círculos), como a nivel subpleural.

PROGRESIÓN DE LOS HALLAZGOS RADIOLÓGICOS DEL PACIENTE TRAS 3 MESES



Marcada
progresión en el
depósito de focos
de
microcalcificación
en septos
interlobulillares y
subpleurales, así
como de la
afectación que se
traduce en vidrio
deslustrado

DIAGNÓSTICO

DIAGNÓSTICO PROBABLE

Basado en las **pruebas de imagen** (RX y TC de tórax), realizando diagnóstico diferencial con otras patologías más frecuentes y apoyándose en la **historia clínica personal** y antecedentes. Investigar sobre antecedentes de infección respiratoria, si es fumador y familiares con enfermedad respiratoria.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Se realiza con aquellas enfermedades que radiológicamente cursan con un patrón intersticial miliar como son la tuberculosis, la sarcoidosis, la neumoconiosis y la amiloidosis, o con la proteinosis alveolar o la hemosiderosis por su típico «crazy paving».

DIAGNÓSTICO DEFINITIVO

Estudio anatomopatológico (lavado broncoalveolar y biopsia transbronquial).

El diagnóstico de la enfermedad obliga a descartar enfermedad del resto de familiares que sugieran origen genético.

TRATAMIENTO

Mal pronóstico debido a la ausencia de líneas terapéuticas.

No existen actualmente terapias que limiten la progresión de la enfermedad. Solo algunos estudios han demostrado una mejoría de las funciones pulmonares con etidronato disódico (difosfonato). Los corticoides y lavados broncoalveolares no han sido efectivos, siendo el trasplante pulmonar la única opción eficaz, especialmente cuando se realiza antes de que la enfermedad progrese a un estadio avanzado.

CONCLUSIONES

- La microlitiasis alveolar primaria es una rara entidad de la que existen pocos casos reportados en la literatura.
- Es llamativa y característica la disociación clínico-radiológica, siendo muchos de los casos diagnosticados por hallazgos incidentales en imagen antes de que den clínica.
- Una vez comienza la clínica, puede tener un curso que evolucione hacia la fibrosis pulmonar. Es característica la clínica de disnea y tos seca.
- Los hallazgos característicos en imagen son el patrón micronodular en “tormenta de arena” en la RX de tórax, y la existencia de múltiples micronódulos calcificados en TC de tórax, de distribución predominantemente subpleural, septal y peribroncovascular.
- No existe tratamiento efectivo, por lo que el pronóstico de la enfermedad es poco alentador.

BIBLIOGRAFÍA

- G. Castellana, V. Lamorgese. Pulmonary alveolar microlithiasis. World cases and review of the literature. *Respiration.*, 70 (2003), pp. 549-555
- U.B. Prakash. Pulmonary alveolar microlithiasis. *Semin Respir Crit Care Med.*, 23 (2002), pp. 103-113
- M. Abdel-Hakim, S. El-Mallah, M. Hashem, S. Abdel-Halim. Pulmonary alveolar microlithiasis. *Thorax.*, 14 (1959), pp. 263
- Francisco FAF , Rodrigues RS , Barreto MM , et al . ¿Pueden los hallazgos de la tomografía computarizada de alta resolución de tórax diagnosticar la microlitiasis alveolar pulmonar? **Radiol Bras** 2015 ; 48(4):205–210.