

leccionado pero se observan las típicas anomalías digitales [12]. Del mismo modo podría ocurrir en la delección de nuestro paciente, abarcando genes reguladores de la región 2q34-q36, conocido *locus* de la sindactilia tipo 1 [13].

A pesar de la superposición existente entre algunos síndromes, el apoyo clínico –al menos, tras el diagnóstico genético (‘dismorfología reversa’)– es aún la piedra angular de la práctica médica. En este síndrome está descrito un fenotipo físico y comportamental cuyo reconocimiento creciente permitirá la identificación clínica de los pacientes con las delecciones más pequeñas, no detectables por estudios convencionales.

Bibliografía

- Williams SR, Mullegama SV, Rosenfeld JA, Dagli AI, Hatchwell E, Allen WP, et al. Haploinsufficiency of *MBD5* associated with a syndrome involving microcephaly, intellectual disabilities, severe speech impairment, and seizures. *Eur J Hum Genet* 2010; 18: 436-41.
- Talkowski ME, Mullegama SV, Rosenfeld JA, Van Bon B, Shen Y, Repnikova EA, et al. Assessment of 2q23.1 microdeletion syndrome implicates *MBD5* as a single causal locus of intellectual disability, epilepsy, and autism spectrum disorder. *Am J Hum Genet* 2011; 89: 551-63.
- Noh GJ, Graham JMr. 2q23.1 microdeletion of the *MBD5* gene in a female with seizures, developmental delay and distinct dysmorphic features. *Eur J Med Genet* 2012; 55: 354-7.
- Vissers LE, De Vries BB, Osoegawa K, Janssen IM, Feuth T, Choy CO, et al. Array-based comparative genomic hybridization for the genomewide detection of submicroscopic chromosomal abnormalities. *Am J Hum Genet* 2003; 73: 1261-70.
- Koolen DA, Vissers LE, Nillesen W, Smeets D, Van Ravenswaaij CMA, Sistermans EA, et al. A novel microdeletion, del(2)(q22.3q23.3) in a mentally retarded patient, detected by array-based comparative genomic hybridization. *Clin Genet* 2004; 65: 429-32.
- Bonnet C, Ali Khan A, Bresso E, Vigouroux C, Beri M, Lejczak S, et al. Extended spectrum of *MBD5* mutations in neurodevelopmental disorders. *Eur J Hum Genet* 2013; Feb 20. [Epub ahead of print].
- Jaillard S, Dubourg C, Gérard-Blanluet M, Delahaye A, Pasquier L, Dupont C, et al. 2q23.1 microdeletion identified by array comparative genomic hybridization: an emerging phenotype with Angelman-like features? *J Med Genet* 2009; 46: 847-55.
- Chung BH, Stravropoulos J, Marshall CR, Weksberg R, Scherer SW, Yoon G. 2q23 de novo microdeletion involving the *MBD5* gene in a patient with developmental delay, postnatal microcephaly and distinct facial features. *Am J Med Genet Part A* 2011; 155: 424-9.
- Van Bon BW, Koolen DA, Brueton L, McMullan D, Lichtenbelt KD, Ades LC, et al. The 2q23.1 microdeletion syndrome: clinical and behavioural phenotype. *Eur J Hum Genet* 2010; 18: 163-70.
- Motobayashi M, Nishimura-Tadaki A, Inaba Y, Koshio T, Miyatake S, Niimi T, et al. Neurodevelopmental features in 2q23.1 microdeletion syndrome: report of a new patient with intractable seizures and review of literature. *Am J Med Genet Part A* 2012; 158: 861-8.
- Boles RG, Pober BR, Gibson LH, Willis CR, McGrath J, Roberts DJ, et al. Deletion of chromosome 2q24-q31 causes characteristic digital anomalies: case report and review. *Am J Med Genet* 1995; 55: 155-60.
- Pescucci C, Caselli R, Grosso S, Mencarelli MA, Mari F, Farnetani MA, et al. 2q24-q31 deletion: report of a case and review of the literature. *Eur J Med Genet* 2007; 50: 21-32.
- Malik S. Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification. *Eur J Hum Genet* 2012; 20: 817-24.

De la teoría a la práctica: la RM *spin labeling*

Aida Lago, Vera Parkhutik, José Ignacio Tembl
Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Valencia, España.

Correspondencia: Dra. Aida Lago. Servicio de Neurología. Hospital Universitari i Politècnic La Fe. Avda. Bulevard Perifèric Sud, s/n. E-46026 Valencia.

E-mail: alagom@meditex.es

Aceptado tras revisión externa: 03.07.13.

Cómo citar este artículo: Lago A, Parkhutik V, Tembl JI. De la teoría a la práctica: la RM *spin labeling*. *Rev Neurol* 2013; 57: 431.

© 2013 Revista de Neurología

La RM *spin labeling* nace como una técnica prometidora de resonancia para evaluar la perfusión cerebral sin necesidad de inyectar contraste [1]. Surge como respuesta a la fibrosis sistémica nefrogénica, enfermedad infrecuente, tipificada en el año 2000, que puede afectar la vida del paciente; se caracteriza por un aumento en la formación de tejido conectivo en piel, articulaciones, músculos y órganos internos. La padecen pacientes con insuficiencia renal y existe una fuerte asociación entre su inicio y la exposición a agentes de contraste con gadolinio empleados en estudios de imagen, en especial la resonancia magnética (RM) [2].

Los técnicos de RM pusieron entonces a punto una nueva secuencia de resonancia, RM *spin labeling* arterial (SLA), que usa el agua de la sangre arterial como un agente de contraste endógeno para evaluar la perfusión cerebral de forma no invasiva, sin inyectar material de contraste [3].

Interesados en la enfermedad carotídea y en las técnicas de revascularización [4], diseñamos un estudio para correlacionar la progresión de la estenosis asintomática de carótida medida por Doppler con la perfusión cerebral; al ser la insuficiencia renal una enfermedad prevalente en el paciente con aterosclerosis, elegimos la RM *spin labeling* como método idóneo para estudiar la perfusión cerebral en nuestros pacientes.

Tras su aprobación por el comité ético y firmado el consentimiento informado, iniciamos la exploración en nuestros pacientes con estenosis asintomática de carótida. Nos encontramos con dos inconvenientes principales, uno de índole humano: las secuencias SLA más la RM cerebral alargaban la exploración a una hora aproximadamente, tiempo mal tolerado por bastantes pacientes. Además, por problemas técnicos, y tras lograr que la secuencia funcionara, no se pudo separar la señal de cada carótida y del eje vertebrobasilar.

Concluimos que, aunque *a priori* parecía eficaz y segura, y ya usada en investigación, la técnica de RM *spin labeling* no resulta viable como prueba estándar de perfusión. No pudimos pasar de la teoría a la práctica.

Bibliografía

- Fayed-Miguel N, Castillo-Blandino J, Medrano-Lin J. Perfusión por resonancia magnética: bases físicas y aplicación clínica. *Rev Neurol* 2010; 50: 23-32.
- Bourlon-Cuéllar RA, Quiroz-Castro O, Bourlon de los Ríos C, Vera-Urquiza R, Contreras-Zurita K. Fibrosis nefrogénica sistémica. *Med Int Mex* 2009; 25: 210-6.
- Williams DS, Detre JA, Leigh JS, Koretsky AP. Magnetic-resonance imaging of perfusion using spin inversion of arterial water. *Proc Natl Acad Sci U S A* 1992; 89: 212-6.
- Lago A, Aparici-Robles F, Parkhutik V, Tembl JI, Mainar E, Vazquez-Anón V, et al. Evolución a largo plazo de la estenosis carotídea tratada endovascularmente: estudio prospectivo en una unidad neurovascular. *Rev Neurol* 2011; 53: 538-44.