

HOSPITAL UNIVERSITARIO
"ARNALDO MILIÁN CASTRO"
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

Lisencefalia y anomalías asociadas

Lissencephaly and associated anomalies

Dr. Elio Llerena Rodríguez¹, Dra. Leydy Ángela García Rivero²

1. Especialista de Primer Grado en Radiología. Asistente. Hospital Universitario "Arnaldo Milián Castro". Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: eliolr@hamc.vcl.sld.cu
2. Especialista de Primer Grado en Epidemiología. Asistente. Centro Provincial de Educación para la Salud. Santa Clara, Villa Clara. Cuba.

DeCS: lisencefalia/diagnóstico.

DeCS: lissencephaly/diagnosis.

La lisencefalia (cerebro liso) es una malformación del desarrollo cortical, caracterizada por una deficiente giración, con aspecto macroscópico liso del cerebro.¹ Es causada por una migración neuronal anormal entre las semanas 9 y 13 de la gestación, consecutivas a infecciones virales intrauterinas, ingestión de tóxicos durante el embarazo, radiaciones, escaso fluido de sangre al cerebro o trastornos genéticos asociados a los cromosomas X y 17, con expresión fenotípica variable; se describen tres tipos y se asocia a una veintena de síndromes con esta dolencia, entre ellos: el síndrome de Miller-Dieker, el síndrome de Fukuyama, la enfermedad músculo-ojo-cerebro y el síndrome de Walker-Warburg.^{2,3} Las lisencefalías clásicas tienen una frecuencia de 11,7 por millón de recién nacidos (1/ 85 470), pero la prevalencia de las formas leves se desconoce.⁴ Entre los síntomas y características generales, se encuentran: deformaciones faciales, dificultad para tragar, retraso psicomotor severo y, en menor porcentaje, anomalías en las manos, dedos de las manos y los pies, espasmos musculares y convulsiones.⁵ El diagnóstico de lisencefalia se confirma, generalmente, por ultrasonido prenatal o posnatal, tomografía axial computarizada o resonancia magnética.^{6,7}

Presentación del paciente

Paciente de 32 años, masculino, raza blanca, con antecedentes de salud anterior personal y familiar; no se conoce el antecedente de infecciones virales de su madre durante el embarazo, ni trastornos genéticos familiares; después de estar sometido varios días a estrés, presenta un cuadro de convulsión parcial jacksoniana del hemicuerpo izquierdo. Al realizar el examen físico, se comprueba la presencia de una disformia facial y de asimetría craneal.

Complementarios que se le indican:

Electroencefalograma: Se encontró un ritmo alfa poco reactivo, simétrico, actividad theta angular temporoparietal derecha; se concluye como un paroxismo temporoparietal derecho.

Radiografía de cráneo, donde se observa asimetría facial y de la bóveda craneana, con densidad ósea normal, sin precisar lesiones líticas ni calcificaciones patológicas; el diámetro de la silla turca es normal.

Resonancia magnética cerebral, en el estudio de la primera convulsión, donde se encontró la presencia de malformación cerebral compleja con disminución del número de los gyros corticales y del volumen cerebral en el hemisferio cerebral derecho, así como la presencia de focos ectópicos de sustancia gris en sustancia blanca periventricular y subcortical. (Figuras. 1-3)

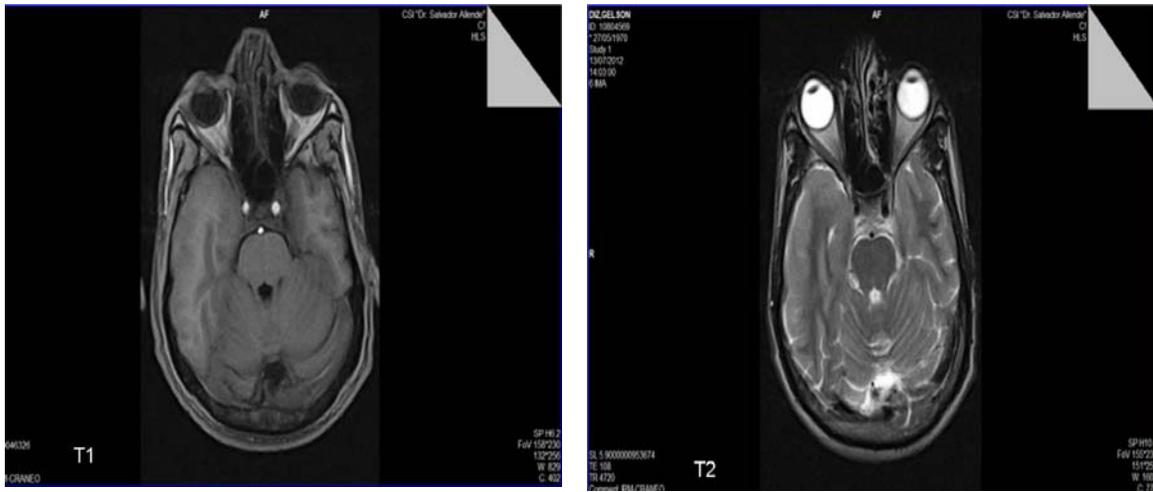


Figura 1. Cortes axiales con técnicas de T1 y T2 donde se visualiza la ausencia de *gyrus* del lóbulo temporal derecho.

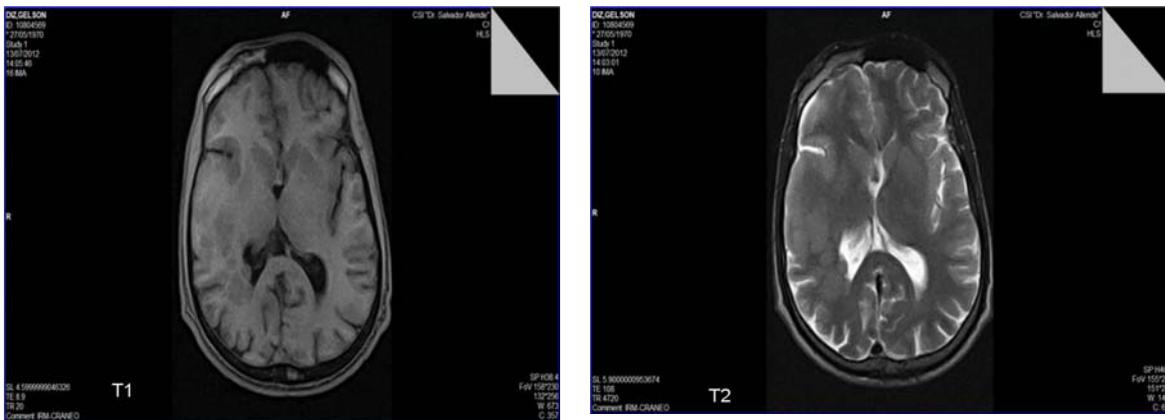


Figura 2. Cortes axiales supratentoriales con técnicas de T1 y T2 donde se visualiza la ausencia de *gyrus* del lóbulo frontal derecho, la asimetría ventricular y focos de ectopia de sustancia gris en los lóbulos parietooccipitales.



Figura 3. Cortes axiales supratentoriales altos con técnicas de T1 y T2 donde se observa la hemiatrofia cerebral derecha y focos de ectopia de sustancia gris en los lóbulos frontoparietales.

Después de realizado el diagnóstico por imagen, el paciente fue remitido a la consulta de Neurología de este hospital para recibir su tratamiento médico.

Comentario

La lisencefalia es una malformación cerebral rara por su baja incidencia, aun las de formas leves; según la clínica y los hallazgos imaginológicos, la enfermedad en este paciente se clasifica como una lisencefalia tipo II; varias características lo hacen atípico, al compararlo con lo informado por otros autores, como: la complejidad de las malformaciones, la presencia de agiria, hemiatrofia con ectopia de la sustancia gris y afectación de un solo hemisferio; la ectopia es bien manifiesta y no se corresponde con la edad de la anomalía del desarrollo, la cual es más tardía, en relación con la lisencefalia, y rara vez se asocian.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Kumar S, Suthar R, Panigrahi I, Kumar Marwaha R. Lissencephaly presenting with congenital hypothyroidism. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2013 Jun.;26(11-12):1175-7.
2. Dyment DA, Sawyer SL, Chardon JW, Boycott KM. Recent advances in the genetic etiology of brain malformations. *Curr Neurol Neurosci Rep.* 2013 Aug.;13(8):364.
3. Rothfuss P. Lissencephaly: the Miller-Dieker syndrome. *Kinderkrankenschwester.* 2011 Jun.;30(6):223-9.
4. Emsley JG, Rahey SR, Sadler RM, Schmidt MH. Widespread Symmetrical Subcortical Band Heterotopia. *Can J Neurol Sci.* 2011 Sep.;38(5):758-9.
5. Manara R, Balao L, Baracchini C, Drigo P, D'Elia R, Ruga EM. Brain magnetic resonance findings in symptomatic congenital cytomegalovirus infection. *Pediatr Radiol* [internet]. 2011 Mayo [citado 14 abr. 2012];41(8):[aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00247-011-2120-5/fulltext.html>
6. Righini A, Parazzini C, Doneda C, Avagliano L, Arrigoni F, Rustico M, *et al.* Early formative stage of human focal cortical gyration anomalies: fetal MRI. *Am J Roentgenol* [internet]. 2012 Feb. [citado 15 mayo 2013];198(2):[aprox. 9 p.]. Disponible en: <http://www.ajronline.org/doi/full/10.2214/AJR.11.6662>
7. Jurecka A, Jurkiewicz E, Tylki-Szymanska A. Magnetic resonance imaging of the brain in adenylosuccinate lyase deficiency: a report of seven cases and a review of the literature. *Eur J Pediatr* [Internet]. 2012 Jan. [citado 12 ene. 2013];171(1):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007%2Fs00431-011-1503-9/fulltext.html>

Recibido: 3 de octubre de 2013

Aprobado: 12 de diciembre de 2013

Dr. Elio Llerena Rodríguez. Especialista de Primer Grado en Radiología. Asistente. Hospital Universitario "Arnaldo Milián Castro". Santa Clara, Villa Clara. Cuba. Correo electrónico: eliolr@hamc.vcl.sld.cu