

Hemiatrofia cerebral congénita

Sr. Editor:

La hemiatrofia cerebral engloba a un grupo heterogéneo de entidades que presentan atrofia o hipoplasia de un hemisferio cerebral. Clínicamente se caracteriza por hemiplejía/hemiparesia y crisis epilépticas, con o sin retraso mental. Presentamos el caso de un lactante que consultó por primera vez a los 9 meses y su evolución hasta los 6 años de edad.

Lactante de 9 meses y 20 días de edad que es remitido por presentar dificultad en la manipulación con la mano derecha.

En la historia perinatal no figura patología obstétrica alguna, salvo amniocentesis en el segundo trimestre de gestación, realizada por la edad de la madre. La situación de la placenta era anterior. Fue un recién nacido a término (39⁺⁵), pequeño para la edad gestacional (2.680 g), pero sin otros antecedentes de interés. El desarrollo psicomotor hasta la fecha había sido normal, salvo la dificultad motora referida. No existían enfermedades prevalentes ni muertes precoces en la familia, ambos progenitores viven sanos y tiene 3 hermanos mayores sin patología médica relevante.

En la exploración física destaca un perímetro craneal inferior a 3 desviaciones estándar (DE) para su edad y sexo, y una actitud asimétrica con tendencia a la extensión de los miembros inferior y superior derechos en ángulo recto. En la maniobra de impulso y sostén cefálico se aprecia asimetría y disminución del tono y fuerza en el lado derecho. Los apoyos posteriores son negativos y los laterales, deficientes bilateralmente. No inicia paracaídas. Los reflejos miotáticos están ligeramente aumentados y hay reflejo plantar flexor.

En la tomografía computarizada craneal (TCC) existe una asimetría entre ambos hemisferios cerebrales: el hemisferio izquierdo (HI) es de menor tamaño, con ventrículo lateral (VL) moderadamente dilatado. El hemisferio derecho (HD) sobrepasa la línea media y el VL derecho es de dimensiones normales (fig. 1 y 2).

El paciente inicia fisioterapia y rehabilitación. La circunferencia órbita-frontal se sitúa persistentemente por debajo del percentil 3 hasta el momento actual. Desarrolla hipotrofia muscular del hemicuerpo derecho, que no le afecta a la cara, y actitud distónica, sin retracciones musculares evidentes.

Desde la edad de 4 años y hasta el momento actual, ha presentado tres crisis parciales complejas consistentes en pérdida de la reactividad con mirada fija, automatismos deglutorios y movimientos orofaciales de chupeteo con vómitos posteriores y sin somnolencia poscrítica.

El electroencefalograma (EEG) en vigilia muestra actividad bioeléctrica cerebral de base lentificada con paroxismos punta-onda a 2-2,5 Hz que, en ocasiones, se generalizan, sin modificaciones con la estimulación lumínica intermitente. Es evidente la asimetría entre la actividad basal de ambos hemisferios y existe un foco frontal derecho de punta-onda de presentación frecuente (fig. 3).

En la resonancia magnética (RM) craneal se evidencia el mayor tamaño del HD, que presenta un área de mayor brillo en T2 y Flair

localizada en la sustancia blanca parietal posterior, mayor tamaño de la región derecha del troncoencéfalo respecto a la izquierda y poli-microgiria en el HI, junto con las alteraciones morfológicas ya visibles en la TCC (fig. 4).

Inicia tratamiento con valproato sódico oral hasta dosis de 30 mg/kg/día, sin presentar nuevas crisis.

La hemiatrofia cerebral es una entidad clínico-radiológica consecuencia de una serie de procesos, congénitos y adquiridos, que dan lugar a la hipoplasia o atrofia de un hemisferio cerebral.

La primera descripción de esta patología data de 1933, cuando Dyke, Davidoff y Masson¹ publican una serie de 9 pacientes con hemiparesia, convulsiones, asimetría facial y retraso mental. Los hallazgos radiográficos incluían un engrosamiento de la calota y dilatación de los senos frontal y etmoidales ipsilaterales. En 1939, Alpers y Deal² distinguen dos tipos: congénita o primaria y secundaria a noxas cerebrales, procesos inflamatorios y traumatismo craneal. La hipótesis de la alteración vascular en el período del desarrollo embrionario ha sido confirmada en algunos estudios^{3,4}. En las pruebas de neuroimagen se aprecia una disminución de tamaño del hemisferio cerebral afectado y engrosamiento de la calota ipsolateral. En ocasiones, puede observarse un mayor desarrollo de los senos paranasales ipsolaterales y atrofia cerebelosa contralateral o difusa.

Nuestro caso es un ejemplo de hemiatrofia cerebral primaria, de etiología incierta, aunque probablemente prenatal, dada la ausencia de factores perinatales y posnatales predisponentes y la precocidad de los síntomas. La realización de la amniocentesis y la situación de la placenta pueden estar relacionada con la génesis del proceso, tal como ha sido descrito por algunos au-

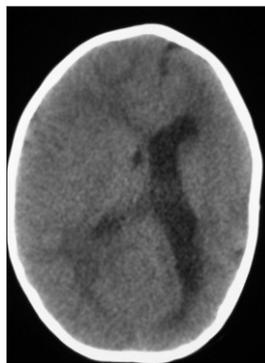


Figura 1. TC craneal. Mayor tamaño del hemisferio cerebral derecho, que pasa la línea media, respecto al izquierdo. El ventrículo lateral izquierdo está moderadamente dilatado.

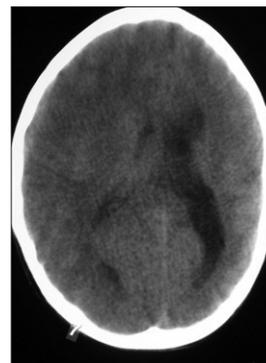
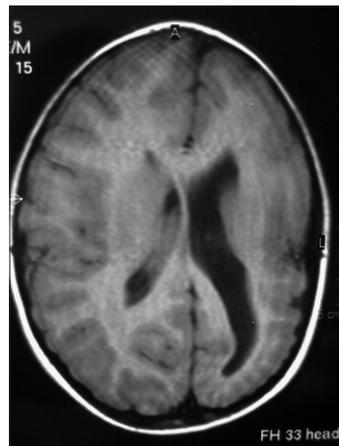


Figura 2. TC craneal. Respecto a la imagen tomográfica anterior, se aprecia la disminución en el tamaño del ventrículo derecho.



Figura 3. EEG en vigilia que muestra la asimetría en la actividad de base de ambos hemisferios cerebrales, junto a la actividad punta-onda frontal derecha.

Figura 4. Resonancia magnética craneal ponderada en T1. Alteración de la morfología y señal de surcos (polimicrogiria) en hemisferio izquierdo. Aumento generalizado del hemisferio supratentorial derecho. El ventrículo lateral derecho es de menor tamaño que el izquierdo.



tores^{5,6}. El cuadro clínico puede corresponder al descrito como síndrome de Dyke-Davidoff-Masson sin retraso psicomotor asociado. Es posible que en nuestro paciente no exista hipertrofia de los senos paranasales por lo precoz de las imágenes radiológicas y el crecimiento compensador del hemisferio contralateral.

Las imágenes obtenidas en la RM craneal pueden plantear el diagnóstico diferencial con la hemimegalocéfalia derecha, un trastorno de la migración neuronal con crecimiento hamartomatoso de un hemisferio cerebral, asociado con frecuencia a síndromes neurocutáneos^{7,8}. Sin embargo, la clínica y evolución de nuestro

paciente, así como la microcefalia, no son compatibles con esta patología. Los pacientes con hemimegalocéfalia presentan un perímetro craneal normal o aumentado, sufren crisis epilépticas precozmente y con frecuencia de difícil control terapéutico, no explica la hemiparesia contralateral a la lesión y, en la mayor parte de los casos, se acompaña de un VL aumentado de tamaño, salvo en los casos en que existen focos de gliosis periventriculares⁸⁻¹⁰.

**P. García-Soler, J. Martínez Antón,
E. Bauzano Poley, M.ªP. Delgado Marqués**

Complejo Hospitalario Regional Universitario Carlos Haya Materno-Infantil de Málaga. Málaga. España.

Correspondencia: Dra. P. García Soler. Sección de Neurología Pediátrica. Complejo Regional Universitario Carlos Haya Hospital Materno-Infantil. Avda. Arroyo de los Ángeles, s/n. 29010 Málaga. España.

BIBLIOGRAFÍA

1. Dyke CG, Davidoff LM, Masson CB. Cerebral hemiatrophy and homolateral hypertrophy of the skull and sinuses. *Surg Gynecol Obstet.* 1933;57:588-600.
2. Alpers BJ, Dear RB. Hemiatrophy of the brain. *J Nerv Ment Dis.* 1939;89:653-61.
3. Parker JC, Gaede JT. Occurrence of vascular anomalies in unilateral cerebral hypoplasia "cerebral hemiatrophy". *Arch Pathol Lab Med.* 1970;90:265-70.

4. Sener RN, Jinkins JR. MR of craniocerebral hemiatrophy. Clin Imaging. 1992;16:93-7.
5. Squier M, Chamberlain P, Zaiwalla Z, Anslow P, Oxbury J, Gould S et al. Five cases of brain injury following amniocentesis in mid-term pregnancy. Dev Med Child Neurol. 2000;42:554-60.
6. Eller KM, Kuller JA. Porencephaly secondary to fetal trauma during amniocentesis. Obstet Gynecol. 1995;85:865-7.
7. Prats-Viñas JM, Garaizar-Axpe C, Martínez-González MJ, García-Ribes A. Trastornos de la migración neuroblástica y amniocentesis, ¿un problema infradiagnosticado? Rev Neurol. 2003;36:33-6.
8. Flores-Sarnat L. Hemimegalencephaly. I. Genetic, clinical, and imaging aspects. J Child Neurol. 2002;17:373-84.
9. Barkovich AJ, Chuang SH. Unilateral megalencephaly: Correlation of MR imaging and pathologic characteristics. AJNR Am J Neuroradiol. 1990;11:523-31.
10. Broumandi DD, Hayward UM, Benjian JM, González I, Nelson MD. Hemimegalencephaly. Radiographics. 2004;24:843-8.

Agenesia del ala mayor del esfenoides, una causa excepcional de exoftalmos pulsátil

Sr. Editor:

El exoftalmos en pediatría puede ser consecuencia de patologías con diferentes grados de gravedad. Las causas más frecuentes son la celulitis orbitaria, patología tiroidea, tumores orbitarios y traumatismos¹. Éste es un caso de exoftalmos unilateral de etiología muy poco frecuente: la agenesia aislada del ala mayor del esfenoides.

Presentamos el caso de un niño de 5 años y medio que acude a la consulta de neuropediatría por cefaleas de repetición desde hace 7 meses, generalmente coincidentes con cuadros catarrales y sinusitis.

Entre los antecedentes personales constan un embarazo y parto normales con período neonatal sin incidencias y desarrollo psicomotor normal. Ha estado en seguimiento en la consulta de oftalmología desde hace varios años por estrabismo, con agudeza visual normal. En la exploración física destaca asimetría facial, con el ojo izquierdo más bajo y exoftalmos pulsátil unilateral del mismo. Los padres refieren que estos hallazgos los presenta desde el nacimiento. Los movimientos oculares extrínsecos e intrínsecos y el fondo de ojo son normales. El resto de la exploración física y neurológica también es normal. El paciente no presenta discromías ni otros signos clínicos de neurofibromatosis.

Se realiza tomografía computarizada (TC) orbitaria y una resonancia magnética (RM) cerebral, en las que se objetiva la agenesia del ala mayor del esfenoides izquierdo, con desplazamiento de polo anterior del lóbulo temporal hacia la órbita y desplazamiento del globo ocular hacia fuera. En la RM cerebral no se aprecian otras lesiones intracraneales radiológicas sugestivas de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) (figs. 1 y 2). Actualmente, tras 2 años de seguimiento en la consulta de neuropediatría con una actitud expectante, el exoftalmos permanece estable, sin presentar alteraciones de la agudeza visual ni otras anomalías.

La agenesia del ala mayor del esfenoides es una causa poco frecuente de exoftalmos. Esta entidad es una manifestación característica de la neurofibromatosis tipo 1².

La NF1 o neurofibromatosis de von Recklinghausen es el trastorno neurocutáneo más frecuente. Se presenta en 1 de cada 3.000 personas y se hereda con carácter autosómico dominante³.

Los criterios para su diagnóstico clínico fueron establecidos en 1988⁴. Desde el punto de vista clínico, el trastorno se caracteriza por la presencia de manchas café con leche en la piel, visibles generalmente desde poco después del nacimiento, efélides o pecas en pliegues inguinales y axilares, neurofibromas dérmico-subdérmicos que van apareciendo en la edad prepuberal y aumentan en años posteriores, nódulos en el iris, así como lesiones óseas y del sistema nervioso³⁻⁵.

La displasia del esfenoides, a pesar de ser relativamente infrecuente en los pacientes con NF1 (se presenta en el 3%), forma parte de uno de los seis criterios clínicos dada su gran especificidad⁵. Es siempre unilateral y más frecuente en el lado izquierdo. Suele consistir en defecto parcial del ala mayor del esfenoides, elevación del ala menor del mismo, distorsión de la silla, aumento del tamaño de la fosa media craneal y asimetría orbitaria. La ausencia completa del ala mayor del esfenoides es más rara⁶. Los pacientes presentan una facies asimétrica, con exoftalmos unilateral, en ocasiones pulsátil⁵.

Existe polémica sobre si la displasia del esfenoides en pacientes con NF1 es consecuencia de un trastorno congénito en el desarrollo mesodérmico de la órbita o secundario a una erosión ósea por tejido neurofibromatoso^{7,8}.

La presencia de agenesia del ala mayor del esfenoides de manera aislada, en un paciente sin neurofibromatosis tipo 1, como en nuestro caso, es excepcional, y está referido en la literatura médica en sólo tres casos⁹.



Figura 1. Tomografía computarizada craneal: ausencia del ala mayor del esfenoides izquierdo, con desplazamiento del contenido de la fosa craneal media (polo anterior del lóbulo temporal y espacio extra-axial) hacia la órbita, siendo empujado hacia afuera el globo ocular.

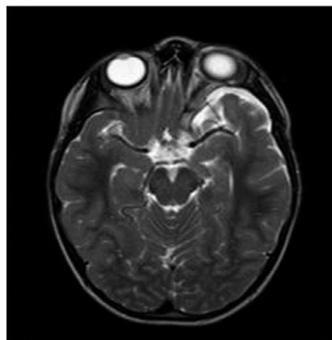


Figura 2. Resonancia magnética cerebral turbo spin eco T2 axial: desplazamiento del polo anterior del lóbulo temporal a la órbita. No hay hallazgos sugestivos de neurofibromatosis tipo 1.