

ESQUIZENCEFALIA: Diagnóstico prenatal de malformaciones de la migración y diferenciación neuronal. Reporte de Caso



Introducción

Principales malformaciones del desarrollo cortical se clasifican en tres grupos básicos, según la etapa en la que es probable que se altere el proceso de desarrollo (1). El grupo III (desarrollo anormal posterior a la migración) incluye polimicrogiria y esquizecefalia, displasia cortical focal y microcefalia posmigración. La Esquizecefalia se caracteriza por la presencia de hendiduras anormales en la parte del manto cerebral que separa los ventrículos laterales de los espacios subaracnoideos (2). Se clasifica en dos tipos esquizecefalia de labio cerrado con hendiduras delgadas y fusionadas, y esquizecefalia de labio abierto con hendiduras de LCR que drenan en espacio subaracnoideo, hasta el 50% puede ser bilateral (3). La etiopatogenia es desconocida, pero se han planteado causas como isquemia focal, destrucción glial, teoría genética y proceso inflamatorio intrauterino asociado a infección (4). El diagnóstico prenatal se basa en lesión tipo en cuña que comunica el espacio subaracnoideo con el ventrículo lateral, la edad promedio del diagnóstico es a partir de la semana 24. La gravedad de la enfermedad varía con la extensión de la lesión cortical que va desde trastorno convulsivo hasta deterioro neurológico severo (5).

Objetivo

Reportar el caso de diagnóstico prenatal de esquizecefalia y realizar una revisión de la literatura sobre diagnóstico prenatal, manejo y pronóstico

Material y métodos

Se realizó estudio descriptivo. Reporte de un caso.

Presentación del caso

Se trata de paciente de 26 años de edad con antecedentes hereditarios de importancia negados, antecedente de enfermedad por Toxoplasmosis remitido a infectología en tratamiento con pirimetamina y TMP/ SMX durante el embarazo, cursó con su tercer gesta previo aborto y cesárea previa sin complicaciones, con embarazo al día del diagnóstico en la institución de 25.1 semanas remitida por ventriculomegalia, se realiza la valoración en el departamento de Medicina Materno Fetal la cual se observa en figuras previas con diagnóstico de feto con trastorno de la migración neuronal, esquizecefalia unilateral tipo II, hipoplasia cerebelosa. Se procede a valoración cada dos semanas en el departamento con seguimiento con infectología. Se programa interrupción del embarazo a la semana 35 por macrocráneo con esquema de maduración pulmonar previo.

Resultados

Se obtiene recién nacido el día 23/03/2022 peso de 2737 grs talla 45 cm, Capurro 35 semanas, programado vía cesárea, nace vigoroso, a los 15 min con quejido y disociación tocoabdominal por lo que se coloca CPAP nasal, por antecedente de diagnóstico prenatal se inicia abordaje, se realiza tomografía de cráneo con diagnóstico de esquizecefalia de labio abierto comunicando sistema ventricular lado derecho, presenta crisis convulsivas con fijación de la mirada días posteriores y progresión de la circunferencia cefálica por lo que se interconsulta a neurocirugía, se realiza derivación ventricular con colocación de válvula en región parietal posterior derecha con salida de LCR a presión de color citrino, por lo que un mes de vigilancia en neonatología dado de alta con manejo en consulta externa de pediatría.

Discusión

La Esquizecefalia es una lesión disruptiva del sistema nervioso central con grave afectación postnatal con grandes herramientas para la detección en vida prenatal, la neurosonografía prenatal se caracteriza por la presencia de hendiduras anormales en el manto cortical llenas de líquido cefalorraquídeo con sospecha desde el segundo trimestre. Tal como refiere Hakimi y cols. la etiología no está clara, aunque lo más probable es que se trate de una malformación primaria secundaria a una anomalía de la migración neuronal. Sin embargo, también se ha informado que la lesión prenatal temprana, como la asociada con el abuso de drogas o el traumatismo abdominal, está relacionada con la esquizecefalia, posiblemente por una lesión vascular.

Conclusiones

La etiopatogenia de la esquizecefalia es aún desconocida sin embargo el manejo prenatal requiere descartar proceso infeccioso y disruptivo. Por lo que el diagnóstico prenatal parece ser clave para con ello aumentando la supervivencia y el pronóstico a largo plazo de éstos pacientes.

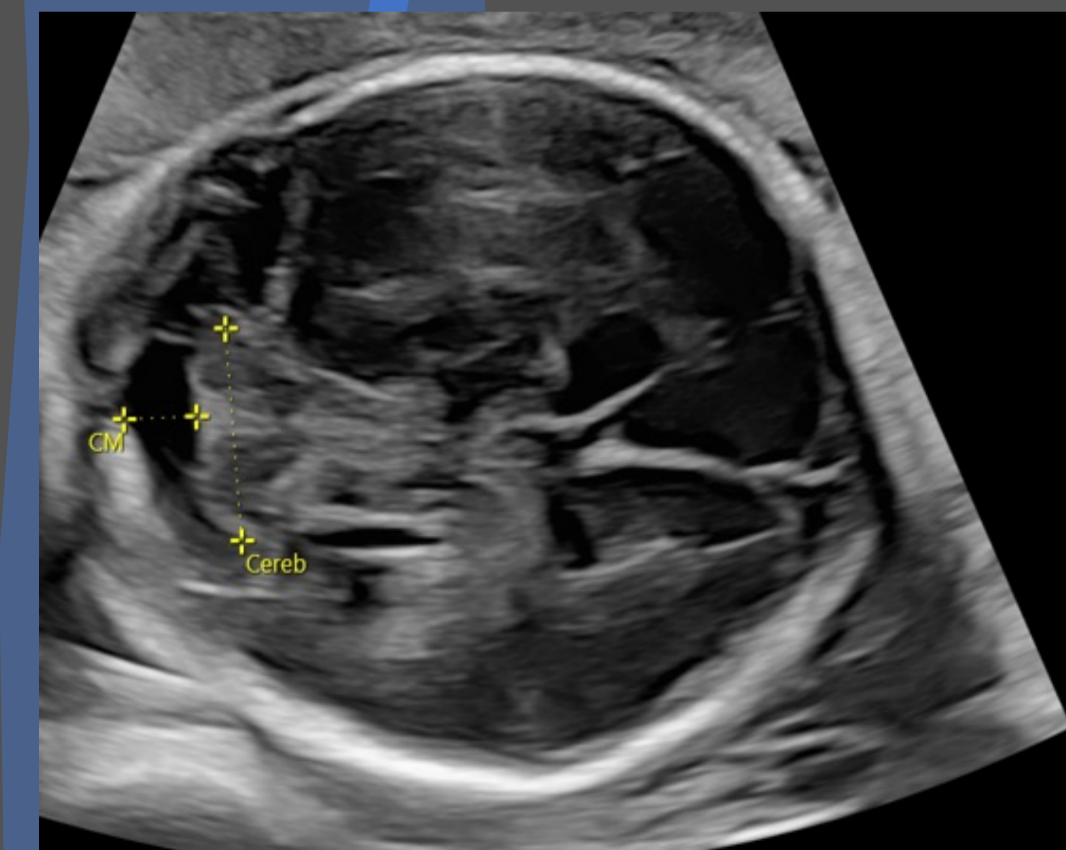


Figura 1: Hipoplasia cerebelosa

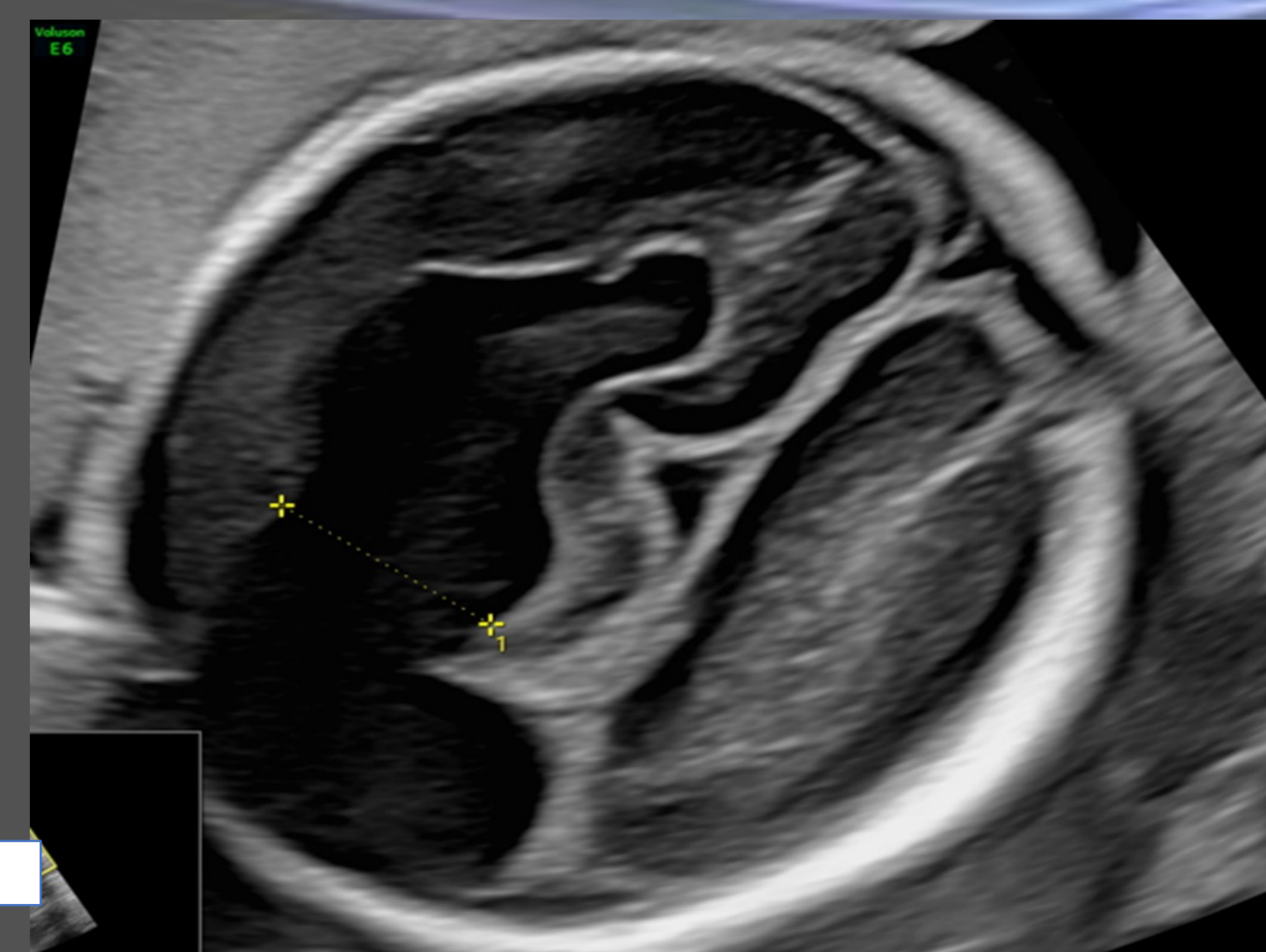


Figura 2: dilatación de ventrículo lateral, asimetría de hemisferios cerebrales, con presencia de hendidura en cuña

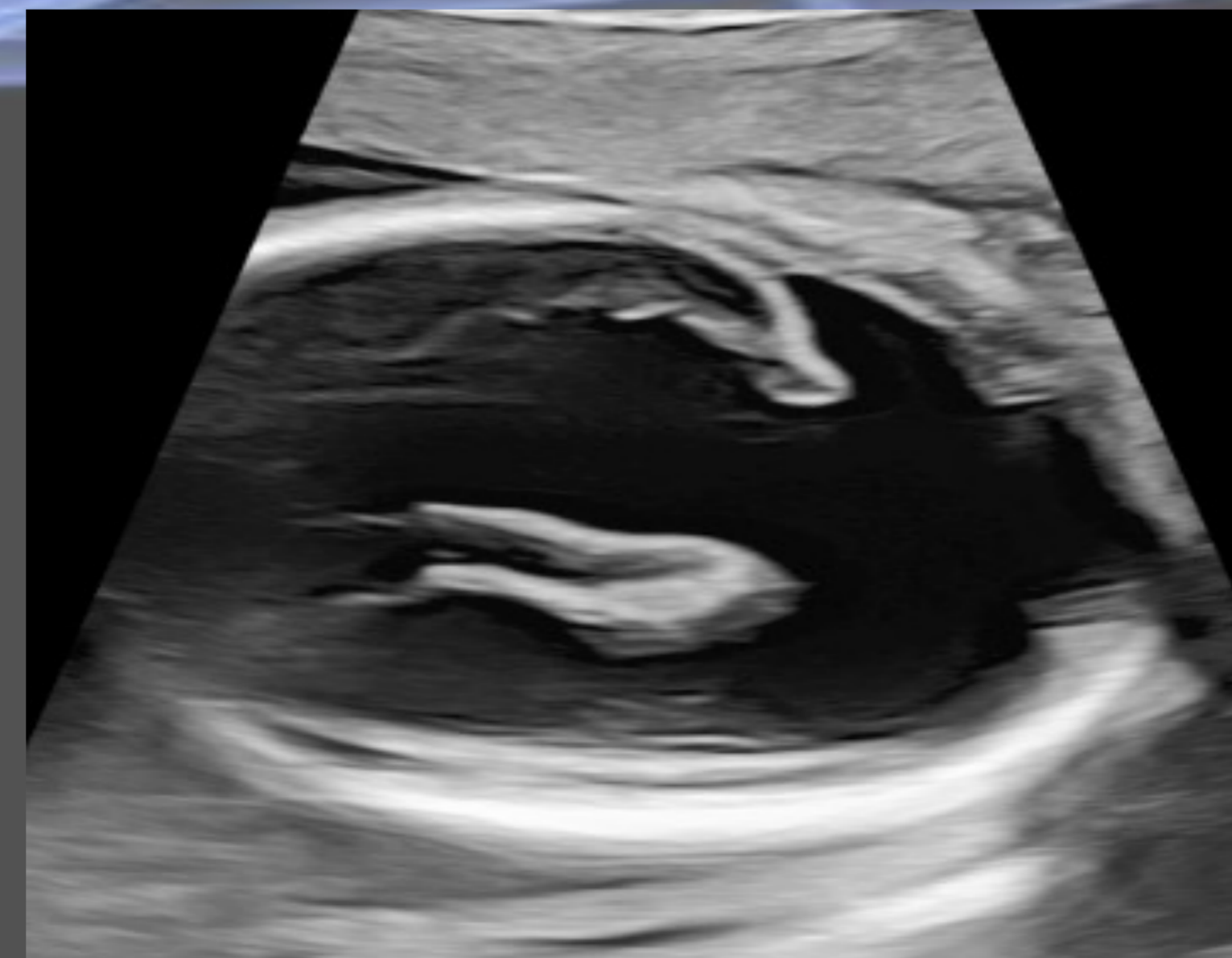


Figura 3: corte transtalámico



¡Escanéame!



- 1.-Kim HJ, Koo YS, Yum MS, Ko TS, Lee SA. Cleft size and type are associated with development of epilepsy and poor seizure control in patients with schizencephaly. *Seizure*. 2022 May;98:95-100.
- 2.-Hakimi T, Mohammad Qasem K. Bilateral open lip schizencephaly. *Ann Med Surg (Lond)*. 2021 Dec 23;73:103204.
- 3.-Veerapaneni P, Veerapaneni KD, Yadala S. Schizencephaly. 2021 Aug 11. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing
- 4-Paula J, Woodward. Diagnostic imaging obstetrics third edition, Schizencephaly p 136-138 Central and peripheral nervous system anomalies, Palladini Capítulo 2 pag 135-205.
- 5.-Prenatal diagnosis of schizencephaly. Case report and literature review, Erasmo Huertas Tacchino 2018