

ESQUIZENCEFALIA DE LABIO ABIERTO

REPORTE DE CASO

Tawney-Serrano, César Rodolfo². Tissot-Wismann, Ileana Gabriela¹. Cruz-Ramos, Geovani¹. Mérida-Villaroel, Mirian¹. Bañuelos-Peña, Alberto¹.

1. Residente de Ginecología y Obstetricia.

2. Médico adscrito del servicio de Ginecología y Obstetricia.

Introducción

La **esquizencefalia** es una malformación congénita del desarrollo del sistema nervioso central con alteraciones de la migración celular caracterizada por la falta de desarrollo del manto cortical en las zonas donde se forman e invaginan las cisuras cerebrales primarias, lo que provoca una hendidura que compromete el espesor del hemisferio cerebral comunicando el lumen ventricular con el espacio subaracnoideo y sus bordes se encuentran cubiertos por sustancia gris.

Discusión

La esquizencefalia es una de las malformaciones cerebrales referida por primera vez, en exámenes de autopsias según Yakovlev y Wadsworth. En la actualidad una de las hipótesis aceptadas es que la lesión se debe a una mutación puntual en el cromosoma 10q26.1, donde se encuentra el gen de desarrollo homeobox EMX2 que se encarga de la configuración del sistema nervioso central y del tracto urogenital. Las presentaciones neurológicas más comunes son: el retraso motriz (38 %), la hidrocefalia (21 %), las convulsiones (13 %) y la hemiparesia (72 %) vigentes desde el nacimiento.

Conclusiones

Los pacientes con un defecto motor desde el nacimiento necesitan de una evaluación imagenológica para estimación de las posibles malformaciones estructurales existentes, la clasificación de estas lesiones permitirá anticiparse a la aparición de otros síntomas y de complicaciones que evitarán el deterioro cognitivo o nuevas alteraciones futuras.

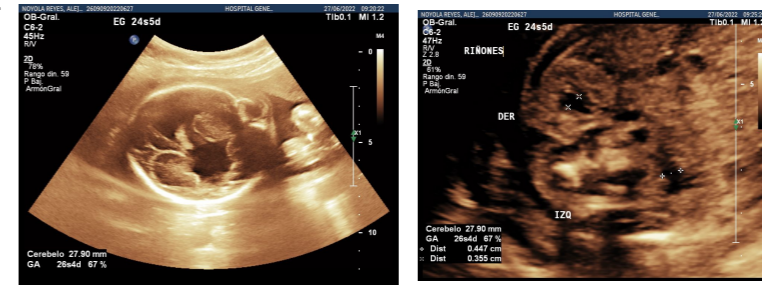
El diagnóstico prenatal de malformaciones del sistema nervioso ayudaría a contemplar las necesidades requeridas para que la calidad de vida de estos pacientes sea óptima ante la presencia de un medio social propicio que favorezca la estimulación y el logro de las habilidades.

Referencias

- José Felipe López Herrera, Rubén García Ramírez, Gerardo Sánchez Vaca, Ma. de los Ángeles Pérez Zárate. La esquizencefalia como causa de epilepsia. Revisión de la literatura e informe de un caso. (2000). Revista Mexicana de Pediatría. Vol. 67, Núm. 1, Ene.-Feb. 2000 pp 28-32.
- Huertas Tacchino E, Aquino Dionisio R, Armas De los Rios D, Esteban Blas A, Ventura Laveriano W, Castillo Urquiaga W. Diagnóstico prenatal de esquizencefalia. Reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Peru Ginecol Obstet. 2020;66(1):89-93. DOI: <https://doi.org/10.31403/rpgo.v66i2238>

Caso clínico

Paciente femenina de 21 años de edad, sin comorbilidades. Referida de médico privado con un ultrasonido donde reporta embarazo de 26.4 SDG y una posible malformación cerebral con línea media desplazada a la izquierda, ventriculomegalia derecha de 11 mm e izquierda de 6mm en sus astas posteriores, sin distinguir astas anteriores. La paciente no refiere comorbilidades. Antecedente de TORCH con IgG reactivo a rubéola, CMV y toxoplasma con IgM no reactivas. Se realiza un USG estructural donde reportan ventrículo lateral derecho a nivel de la cisura parietooccipital de 7.1mm, ventrículo lateral izquierdo de 15 mm, ambos confluyen a nivel anterior con marcada ventriculomegalia, doppler positivo a nivel del polígono de willis y datos de pielectasia bilateral con pelvícula renal derecha de 6.6mm e izquierda de 6.3mm. Resto sin alteraciones.



La paciente programada para interrupción vía abdominal, se obtiene un RN masculino de 2800g sin alteraciones fenotípicas. Se realiza una resonancia magnética al recién nacido donde se confirma el diagnóstico de esquizencefalia de labio abierto, con los siguientes hallazgos.

