

Esquizencefalia Complicada con Hidrocefalia

Schizencephaly Complicated with Hydrocephalus

Yanitza Hernandez¹,
Dasly Palma¹,
Maylin Aguilera¹ and
Douglas Varela²

Resumen

Antecedentes: La esquizencefalia es un trastorno de la migración neuronal caracterizado por una hendidura que compromete todo el espesor del hemisferio cerebral comunicando el lumen ventricular con el espacio subaracnoideo. Puede ser de labio cerrado o labio abierto. Es una entidad rara, con una prevalencia de 1.54/100,000 nacidos vivos. Su etiología es aún incierta. Las manifestaciones clínicas dependerán del lugar y tipo de lesión. Se puede complicar con hidrocefalia como consecuencia de una comunicación unidireccional de tipo valvular con el sistema venular provocando un incremento del gradiente de presión y la cantidad de LCR. Su diagnóstico es a través de la neuroimagen y el tratamiento es sintomático.

Descripción del caso: Paciente masculino de 14 meses de edad, procedente de La Paz, Honduras, prematuro; Quien al cuarto día de vida es llevado al Hospital Materno Infantil, Tegucigalpa, por microcefalia, deformidad en pie izquierdo equino varo y sin movilidad en miembros inferiores. A los 4 meses de edad presentó espasticidad en miembros inferiores, retraso psicomotor, alteraciones visuales y persiste con perímetro cefálico disminuido; Se decide realizar tomografía cerebral simple que reporta esquizencefalia de labio abierto bilateral y se da manejo con terapia física y rehabilitación. Cinco meses después presenta un incremento progresivo del perímetro cefálico con abombamiento de fontanela anterior, no tensa. Se realizó tomografía cerebral simple en la que se observa aumento del espacio subaracnoideo y el componente de hidrocefalia, por lo cual se coloca derivación ventrículo peritoneal presentando mejoría clínica. El paciente no ha convulsionado y continúa con terapia física y rehabilitación.

Conclusión/recomendación: La esquizencefalia es un trastorno cuyo diagnóstico es por imagen, que permite diferenciarlo de los diferentes trastornos de la migración neuronal ya que su clínica es similar. En algunas ocasiones se requiere un manejo multidisciplinario para tratar posibles complicaciones, como en este caso la hidrocefalia.

Palabras claves: Esquizencefalia; Hidrocefalia; Trastornos de migración neuronal

- 1 Doctor en Medicina y cirugía, Facultad de ciencias medicas, Universidad Nacional Autonoma de Honduras, Tegucigalpa, Honduras
- 2 Especialista en Pediatría, subespecialidad en Neurología, Hospital Escuela Universitario, Departamento de Fisiología, Facultad de Ciencias Médicas UNAH, Tegucigalpa, Honduras

Correspondencia:

Yanitza Hernandez

✉ yabet17@gmail.com

Abstract

Background: Schizencephaly is a neuronal migration disorder characterized by a cleft that involves the entire thickness of the cerebral hemisphere ventricular lumen communicating with the subarachnoid space. It may be closed or open lip. It is a rare entity, with a prevalence of 1.54/100,000 live births. Its etiology is still uncertain. Clinical manifestations depend on the location and type of injury. It may be complicated with hydrocephalus because a tube-way communication with

the venular system causing an increase in the pressure gradient and the amount of CSF. His diagnosis is through neuroimaging and treatment is symptomatic.

Case Description: Male patient 14 months old, from La Paz, Honduras, premature; who the fourth day of life is brought to the Mother and Child Hospital, Tegucigalpa, by microcephaly, deformity club foot left without mobility in the lower limbs. At 4 months of age he presented lower limb spasticity, psychomotor retardation, visual disturbances and decreased persists with cephalic perimeter; It was decided to perform a simple brain scan that reports schizencephaly open bilateral lip and gives management with physical therapy and rehabilitation. Five months later it presents a progressive increase in head circumference with bulging anterior fontanelle, not tense. Simple brain scan in which increase the subarachnoid space and the component is observed hydrocephalus was conducted, whereby ventricular peritoneal shunt is placed presenting clinical improvement. The patient has not convulsed and continues with physical therapy and rehabilitation.

Conclusion/recommendation: Schizencephaly is a disorder whose diagnosis is imaging, which allows differentiate the different neuronal migration disorders and their clinical picture is similar. Sometimes a multidisciplinary team to treat possible complications, as in this case hydrocephalus management is required.

Keywords: Schizencephaly; Hydrocephalus; Neuronal migration disorder

Fecha de recepción: Aug 06, 2016; **Fecha de aceptación:** Oct 03, 2016; **Fecha de publicación:** Oct 08, 2016

Introducción

La esquizencefalia es una malformación congénita del desarrollo del sistema nervioso central con alteraciones de la migración celular, caracterizada por una hendidura que compromete todo el espesor del hemisferio cerebral comunicando el lumen ventricular con el espacio subaracnoideo y cuyos bordes se encuentran cubiertos por sustancia gris [1-3].

La prevalencia de esquizencefalia entre el grupo de malformaciones de la migración neuronal esta entre el 3-7% [4]. Se considera como una enfermedad poco común en todo el mundo [5]. Presentándose 1.54 en 100,000 nacidos vivos en un estudio basado en la población de EE.UU [1,2,6,7]. No hay evidencia que demuestra la existencia de predisposición racial o por sexo [5].

La etiopatogenia exacta de la esquizencefalia es aún desconocida [2,3,7,8]. Se han planteado como causas la falla local en la inducción de la migración neuronal o necrosis por isquemia focal con destrucción de la glia radial durante fases tempranas de la gestación entre el segundo y quinto mes [3,5]. Relacionándose con diversas causas ambientales, metabólicas, infecciosas y genéticas, entre ellas se encuentran la infección in utero por citomegalovirus, herpes virus, infecciones del tracto urinario, infecciones del tracto respiratorio, traumas materno, exposición a toxinas, exposición a rayos x, o complicaciones de una amniocentesis [2,3,5,7,8]. En algunos casos se han descubierto mutaciones en los genes EMX2 localizado en el cromosoma 10q26.1, un gen expresado en la matriz germinal del desarrollo cerebral de la neocorteza [2,8-10] y el gen Lhx2 [5].

La esquizencefalia se divide en dos tipos: de labios cerrado o tipo I en la cual las paredes de la hendidura están en aposición y no permite el paso de líquido cefalorraquídeo y de labio abierto o tipo II en la que las paredes de la hendidura están separadas y se llenan de líquido cefalorraquídeo, conectando el ventrículo lateral con el espacio subaracnoideo, por lo tanto hay mayor pérdida de masa hemisférica con respecto a la tipo I [1-3,8,11]. La más frecuente es la tipo II [3,5]. Las hendiduras se pueden localizar en cualquier parte, pero se encuentran más comúnmente en las regiones perisilvianas [9]. Esta malformación también puede ser unilateral o bilateral, simétricas o asimétricas, las más frecuentes son las de tipo unilateral [3,5].

Cuando la esquizencefalia es bilateral (40-50%) las hendiduras son simétricas en un 80% y asimétricas en un 20%; son de labios abiertos en el 60%, y de labios cerrados en el 20%. Las hendiduras son unilaterales (50-60%) con labio abierto cerca del 65% y de labio cerrado en el 35% [10].

Las manifestaciones clínicas dependerán del tipo y la extensión de la malformación [2,12]. Los pacientes con esquizencefalia unilateral y de labios cerrados presentan hemiparesia congénita leve con espasticidad, convulsiones de moderada intensidad, retardo mental leve o desarrollo normal. En los casos de hendidura de labios abiertos presentan retardo mental moderado a severo, hemiparesia y epilepsia focal con edad de comienzo alrededor de los 2 años [3,5,12].

Los pacientes con esquizencefalia bilateral presentan cuadriparesia espástica, retardo mental y motor grave, crisis

epilépticas que comienzan durante el primer año de vida de difícil manejo, además alteraciones en el desarrollo del lenguaje [2,3,5,9,12]. Otras manifestaciones clínicas son alteraciones visuales (20%) y microcefalia (10%) [2,3,9].

La esquizencefalia puede estar asociada con agenesia del septum pelucido en el 70%, hipoplasia del nervio óptico, displasia septo óptica, paquigiria, polimicrogiria, heterotopia, quistes aracnoideos y agenesia del cuerpo calloso [1,2,9,13,14].

La esquizencefalia de labio abierto puede ocurrir como una comunicación unidireccional de tipo valvular con el sistema venular que provoca un incremento del gradiente de presión ocasionando un aumento en la cantidad de LCR que incide sobre el sistema ventricular para producir hidrocefalia [4,15].

El establecimiento del diagnóstico es a través de la neuroimagen: La tomografía computarizada (TAC) y la resonancia magnética [5,16], clasificándose de la siguiente forma:

Tipo A: unilateral de labio cerrado.

Tipo B: bilateral de labio cerrado.

Tipo C: unilateral de labio abierto.

Tipo D: bilateral de labio abierto [17].

El método de elección la resonancia magnética [5,16], debido a su mayor capacidad para diferenciar la materia gris de la materia blanca y su habilidad para dar una imagen en más de un plano que permite evaluar la extensión, el tipo de esquizencefalia y revela trastornos concomitantes [1,5]. La identificación de materia gris tapizando la hendidura es el hallazgo patognomónico en la diferenciación de la esquizencefalia [5,6]. Al utilizar la tomografía computarizada el diagnóstico de esquizencefalia es difícil algunas veces particularmente la de tipo I [5]. Se puede utilizar ultrasonografía en periodo prenatal a partir de las 23 semanas y neonatales cuando se sospecha del diagnóstico [5,6,16].

Es importante tener en cuenta que la esquizencefalia es un trastorno del desarrollo encefálico producido en periodos embrionarios precoces por lo cual hay que establecer diagnóstico diferencial con los diversos trastornos de la formación cortical ya sea en la etapa proliferativa, migración u organización como ser: microlisencefalia, hemimegalencefalia, lisencefalia, heterotopias, polimicrogiria y porencefalia [2,12,16].

En general, el tratamiento para las personas con esquizencefalia consiste en terapia física, terapia ocupacional, tratamiento para las convulsiones y en algunos casos complicados con hidrocefalia se requiere derivación ventrículo peritoneal [5,7,16].

El pronóstico varía dependiendo del tamaño de las hendiduras y del grado del déficit neurológico [5,7,16], las esquizencefalia unilateral tiene mejor pronóstico que la bilateral y de labios cerrados tiene mejor pronóstico que de labios abiertos [18].

Presentación del Caso

Paciente masculino de 14 meses de edad, procedente de La Paz, nació en el Hospital de Comayagua, producto de parto

vaginal, prematuro, es el tercer hijo de una madre de 29 años (matrimonio no consanguíneo), las atenciones prenatal y natales fueron sin incidentes, las medidas antropométricas de peso y longitud dentro de límites normales, excepto perímetro cefálico que se encontraba por debajo de la normalidad. Al 4to día del nacimiento es llevado al Hospital Materno Infantil por presentar microcefalia, deformidad en pie izquierdo equino varo, y sin movilidad en miembros inferiores y se decide manejo expectante (Figura 1).

A los 4 meses de edad persiste con perímetro cefálico disminuido para la edad (38.5 cm) y espasticidad en miembros inferiores por lo que se realiza ultrasonido transfontanelar que reporta ausencia de área o territorio de la arteria cerebral media bilateral, lóbulos frontales con disminución de tamaño no se observa cuerpo calloso; razón por la cual se presenta al servicio de neurología y se decide realizar TAC cerebral simple en la cual se observa esquizencefalia de labio abierto bilateral (disgenesia cerebral) (Figura 2). También presenta retraso psicomotor y alteraciones



Figura 1 Espasticidad en miembros inferiores, pie derecho en equinovalgo, pie izquierdo en equinovaro.



Figura 2 Esquizencefalia de labio abierto bilateral (disgenesia cerebral).

de la visión e hitos del crecimiento inadecuados para la edad, es diagnosticado con esquizencefalia bilateral de labio abierto y se decide dar manejo con terapia física y rehabilitación junto con mediciones mensuales del perímetro cefálico.

A los 9 meses nuevamente es llevado al Hospital Materno Infantil debido a incremento progresivo del perímetro cefálico (47 cm), en el examen físico presenta espasticidad de miembros inferiores y persiste el retraso psicomotor con abombamiento de fontanela anterior no tensa, se decide realizar TAC cerebral simple que es valorada por el servicio de neurocirugía concluyendo el diagnóstico de hidrocefalia congénita, se decide colocar derivación ventrículo peritoneal. Se presentó posteriormente imágenes de tomografía cerebral a neuroradiología comentando los hallazgos de esquizencefalia bilateral de labio abierto con áreas de irregularidad en los bordes que representan datos de polimicrogiria, agenesia del cuerpo caloso, con pérdida del volumen del parénquima cerebral, aumento del espacio subaracnoideo y el componente de hidrocefalia. Por imagen se clasifica en tipo D (**Figura 3**). Posterior a la intervención quirúrgica fue valorado a la edad de 13 meses reportando mejoría clínica, con perímetro cefálico de 46.5 cm, peso 6 kg, talla 62.5 cm. En los hitos del desarrollo se encuentra que ya sostiene la cabeza, balbucea, sonríe en respuesta a voz, no sigue objetos con la vista, no ha presentado convulsiones. Se mantiene en fisioterapia en el centro TELETON de la Paz y en seguimiento por el servicio de neurocirugía y neurología pediátrica.



Figura 3 Se realizó nueva TAC, la cual es valorada por neurocirugía y neuroradiología con hallazgos de esquizencefalia bilateral de labio abierto (a) con polimicrogiria (b) agenesia del cuerpo caloso, pérdida del volumen del parénquima cerebral, aumento del espacio subaracnoideo e hidrocefalia (c).

Discusión

La esquizencefalia es una enfermedad infrecuente con una incidencia estimada de 1.54 en 100.000 nacidos vivos [1,2,5,6]. Se diagnostica al nacimiento o en la infancia [1]. Se presenta este caso clínico ya que es una entidad rara, diagnosticado a los 4 meses de vida, no se han publicado casos en nuestro país.

Al igual que la literatura el paciente presenta la forma más común de esquizencefalia que es de labio abierto en su presentación bilateral [1,6].

La etiología de la esquizencefalia es aún incierta [7], El 40% de las esquizencefalías bilaterales se asocian a problemas prenatales, 25% a parto prematuro y un 25% antecedentes familiares con problemas neurológicos [18]. El caso clínico solo tiene un dato contribuyente de prematuridad.

El cuadro clínico de la esquizencefalia bilateral comprende cuadriparesia espástica, retardo mental y motor grave, crisis epilépticas, alteraciones en el lenguaje, alteraciones visuales, microcefalia [2-5,9,12,15]. En concordancia, el paciente debuto con microcefalia y hemiparesia espástica de miembros inferiores, además retraso psicomotor grave, alteraciones visuales y sin presentar convulsiones.

Según la literatura la hidrocefalia puede ocurrir como una complicación de la esquizencefalia de labios abiertos [4,15] al paciente se le diagnosticó a los 9 meses hidrocefalia tipo comunicante siendo manejado con derivación ventrículo peritoneal (DVP).

La esquizencefalia se puede visualizar en la ultrasonografía prenatal y la tomografía axial computarizada (TAC) pero el método de elección es la resonancia magnética [1,5]. El diagnóstico en este caso se realizó a través de la TAC cerebral que reveló inicialmente esquizencefalia de labio abierto bilateral y en la segunda TAC se evidenció la hidrocefalia comunicante.

El paciente ha sido manejado con terapia física y ocupacional, se le realizó DVP; no ha presentado convulsiones y su evolución ha sido hacia la mejoría pero aun con secuelas neurológicas de su disgenesia cerebral.

En nuestro país no se encuentran registros de casos publicados de esquizencefalia, se enfatiza la necesidad de dar a conocer a la población médica de esta patológica, fomentar el interés de investigar y publicar nuevos casos de disgenesia cerebral.

Agradecimientos

Al Dr. Vasquez nuestro más sincero agradecimiento por hacer posible la realización de este estudio. Además de agradecer su paciencia, tiempo y dedicación que presto desinteresadamente en la interpretación de los estudios de neuroimagen de un paciente portador de esquizencefalia que tuvo como complicación hidrocefalia.

Referencias

- 1 Stopa J, kucharska-Miasik I, Dziurzynska-Biatek E, Kostkiewicz A, Solinska A, et al. (2014) Diagnostic imaging and problems of schizencephal. *Pol J Radiol* 79: 444-449.
- 2 Tomayo-Orrego L, Moscoso O, Restrepo F (2010) Potenciales evocados en dos casos de esquizencefalia de borde abierto. *Acta Neurol Colomb* 26: 155-160.
- 3 Troncoso M, Millan F (2012) Espectro genético/clínico de las malformaciones del desarrollo cortical. *Rev Chil epilepsia* 1: 95-103.
- 4 Pascual Castroviejo I, Pascual Pascual S, Velasquez-Fragua R, Viaño J, Quiñones D (2012) Esquizencefalia Estudio de 16 pacientes. *Neurología* 27: 491-499.
- 5 Da Silva R, Yau Li V (2007) Esquizencefalia de labio abierto diagnosticada en adulto mayor. *Revista medico científica* 20: 91-96.
- 6 Chaitanya VP, Bhat R, Batt S (2012) Unilateral open-lip schizencephaly: A rare cause of infantile Hemiparesis. *J pediatr neurosci* 7: 234-235.
- 7 Sharma N, Dutt R, Agarwal V, Yadav P (2014) Bilateral schizencephaly Type II. *AMJ* 7: 157-160.
- 8 Avcu S, Özen Ö, Ünal Ö (2009) Bilateral giant open lip schizencephaly with associated cerebral anomalies: a case report. *Cases Journal* 2: 1-3.
- 9 Guerrini R, Romeo C (2001) Epileptogenic brain malformations: clinical presentation, malformative patterns and indications for genetic testing. *Seizure* 10: 532-547.
- 10 Barcovich J (2005) *Pediatric neuroimaging*. (4ª edn), Philadelphia: lippincott Williams and wilkins, pp: 334-337.
- 11 Montenegro M, Baccin C (2012) *Neuropediatría ilustrada- imágenes clínico radiológicas*. (1ª edn.), Rio de Janeiro: amolca, pp: 6-8.
- 12 Fejerman N, Fernandez E (2010) *Neurología pediátrica*. (3ª edn.), Buenos aires: medica panamericana, pp: 283.
- 13 Razek A, Kandell A, Elsorogy L, Elmongy A, Basset A (2009) Disorders of cortical formation: MR imaging features. *Am J Neuroradiol* 30: 4-11.
- 14 Velez L (2010) Trastornos de migracion neuronal. *Gac Med Mex* 134: 207-214.
- 15 Menkes J, Sarnat H, Maria B (2006) *Child neurology*. (7ª edn.) Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins, pp: 312-314.
- 16 Silveira J, Oliveira F, Vares F, Bello Y, Reis C, et al. (2012) Schizencephaly: Case report. *Am Med J* 3: 228-230.
- 17 Gungor S, Yalnizoglu D, Turanli G, Saatci I (2007) Malformations of cortical development: clinical spectrum in a series of 101 patients and review of the literature (Part I). *Turkish J Pediatr* 49: 120-130.
- 18 Moog J, Ochoa W, Buritica L, Hoyos J (2007) Esquizencefalia: un trastorno de la migración neuronal. *latreia* 20: 275-281.