

Esquizencefalia frontal bilateral. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Bilateral frontal schizencephaly. A case report and review of the literature

Pamela Carolina Tufiño Sánchez^{1*}, José Arturo Sosa Ruiz², Daniela Guerrón Revelo³




Resumen

La esquizencefalia es una anomalía cerebral de origen ontogenético categorizada dentro del grupo de trastornos de la migración neuronal. Debido a su extremada rareza, no se dispone de mucha información respecto a su etiología; sin embargo, teorías genéticas, inflamatorias y de eventos que interfieren en la migración neuronal, son las más aceptadas. Aunque algunos pacientes suelen ser asintomáticos, las manifestaciones clínicas de esta patología varían dependiendo del grado de la lesión y ubicación, afectando directamente al desarrollo neurológico y motor de estos pacientes, siendo la epilepsia el principal signo, lo que influirá también en su pronóstico. Si bien es cierto, el diagnóstico puede ser realizado en el periodo neonatal, la mayoría de estos se lo realiza en el período posnatal, siendo la resonancia magnética de cerebro el gold estándar para el mismo. Se presenta el caso de un paciente masculino de 11 años con diagnóstico por resonancia magnética de esquizencefalia frontal bilateral que cursa con cuadro inicial de convulsiones refractarias al tratamiento al momento de su valoración, hemiparesia braquiocrural izquierda e hiperreflexia ipsilateral.

Palabras clave: esquizencefalia, diagnóstico, imagen por resonancia magnética.

Abstract

Schizencephaly is a brain anomaly of ontogenetic origin categorized within the group of neuronal migration disorders. Due to its rarity, not too much information is available regarding its etiology; however, genetic, inflammatory and events interfering with neuronal migration theories are the most accepted. Although some patients are usually asymptomatic, the clinical manifestations of this pathology vary depending on the degree of involvement and location, directly affecting the neurological and motor development of these patients, with epilepsy being the main sign, which will also influence their prognosis. Although it is true that the diagnosis can be made in the neonatal period, most of them are diagnosed in the postnatal period, being magnetic

1. Médica Posgradista, especialización en Imagenología. Universidad San Francisco de Quito; Ecuador;  <https://orcid.org/0009-0000-5760-863X>
2. Médico Radiólogo. Departamento de Imagenología. Hospital de Especialidades Carlos Andrade Marín; Quito, Ecuador;  <https://orcid.org/0000-0002-8021-2702>
3. Médica Radióloga, Hospital de las Fuerzas Armadas Nro 1. Docente Neurorradiología Universidad San Francisco de Quito; Ecuador;  <https://orcid.org/0009-0009-2793-6320>



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

Recibido: 10-12-2023

Aceptado: 10-03-2024

Publicado: 15-06-2024

DOI: 10.47464/MetroCiencia/vol32/2/2024/72-77

***Correspondencia autor:** pamela.tufino97@gmail.com

resonance imaging of the brain the gold standard for it. We present the case of an 11-year-old male patient diagnosed by magnetic resonance imaging with bilateral frontal schizencephaly with initial symptoms of seizures refractory to treatment at the time of evaluation, left brachioradial hemiparesis and ipsilateral hyperreflexia.

Keywords: schizencephaly, diagnosis, magnetic resonance imaging (MRI).

Introducción

La esquizencefalia es una malformación congénita rara del desarrollo del sistema nervioso central (SNC) a causa de anomalías de la migración neuronal que pueden ocurrir durante el 2do trimestre de gestación, específicamente entre el 3er y 5to mes¹⁻³. Fue descrita por primera vez en 1887 y se caracteriza por la presencia de una hendidura cerebral que se origina desde la superficie pial con dirección al epéndimo, rodeada por sustancia gris heterotópica o polimicrogiria que puede, o no, contener líquido cefalorraquídeo (LCR)^{1,4}.

No existe evidencia clara de factores predisponentes de esta patología; sin embargo, se ha visto que estos pacientes, tras la exposición durante la vida prenatal a agentes teratógenos o infecciones, especialmente por citomegalovirus (CMV) que provoca infarto de la arteria cerebral media debido a procesos inflamatorios, madres jóvenes (especialmente menores de 24 años), intentos de aborto, muerte intrauterina del co-gemelo, trauma materno-fetal, falta de controles prenatales, hipoxia durante la octava semana de gestación, consumo de anticoagulantes o drogas, han llegado a desarrollarla^{1,5,6}. De igual forma, una teoría genética aceptada es la mutación del cromosoma 10q26.1 donde se ubica el gen EMX2, el mismo que se encuentra involucrado en el desarrollo del SNC y urogenital provocando la alteración de la migración neuronal que desencadena una necrosis e isquemia cerebral con destrucción glial durante las etapas iniciales del desarrollo fetal^{7,8}.

Sus manifestaciones clínicas dependen del tipo y extensión de la malformación, desde heterotopias leves causantes de convulsiones hasta microcefalias, hemiparesias congénitas asociadas a espasticidad, retraso

mental, crisis epilépticas refractarias al tratamiento, alteraciones en el desarrollo del lenguaje, defectos visuales, psicosis, entre otros^{7,8}.

Su prevalencia dentro del grupo de malformaciones de la migración neuronal es del 3-7%⁷ con una tasa de incidencia estimada de 1,54 por cada 100.000 nacidos vivos de los cuales, al menos la mitad ha sido diagnosticado durante el periodo prenatal y esto se debe a su dificultad para poder ser detectados en esta etapa^{8,3}, volviendo a la resonancia magnética el estudio estándar de oro para su diagnóstico⁷ especialmente en infantes que presentan retraso del desarrollo psicomotor, hemiplejía o epilepsia⁸.

Caso clínico

Paciente masculino de 11 años, con antecedentes personales de malformación cerebral no especificada, sin control ni tratamiento, acude al servicio de emergencia por cuadro convulsivo que se acompaña de pérdida de la conciencia y cianosis de tiempo indeterminado. Al examen físico se evidencia hemiparesia braquiocrural e hiperreflexia izquierdas, pies cavos y signo de Babinski izquierdo positivo.

Se realizó resonancia magnética simple de cerebro observando leve disminución del volumen cerebral a nivel de los lóbulos frontales. En el lóbulo frontal derecho, se evidenció la presencia de una hendidura de aproximadamente 5 cm, la misma que se extiende desde el epéndimo hasta la piamadre y se encuentra recubierta por polimicrogiria (*Figura 1. A, C y E*). Se observó otra imagen de similares características a nivel del lóbulo frontal izquierdo de aproximadamente 3 cm (*Figura 1. B, D y E*). Adicionalmente, se observó la ausencia del septum

pellucidum, con alteración de la anatomía del sistema ventricular (*Figura 2*); todos estos hallazgos compatibles con esquizencefalia bilateral de labio cerrado.

Figura 1. Resonancia magnética simple de cerebro. Vista ponderada en T1. **A)** Corte sagital donde se observa en la región frontal derecha una hendidura rodeada de sustancia gris con características de polimicrogiria sin comunicación con el sistema ventricular. **B)** Se observa imagen de similares características, de menor tamaño, en la región frontal del lado izquierdo. **C y D)** Cortes coronales donde se aprecia la ubicación de cada hendidura. **E)** Corte axial con la presencia de ambas hendiduras en la región frontal bilateral.

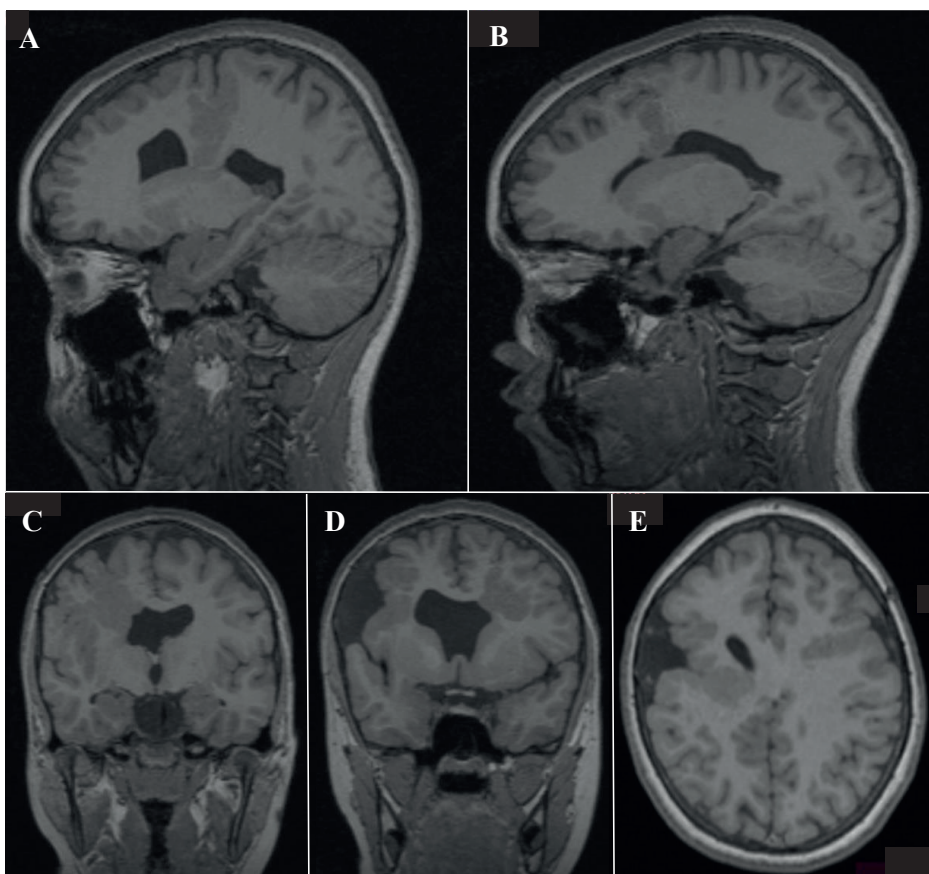
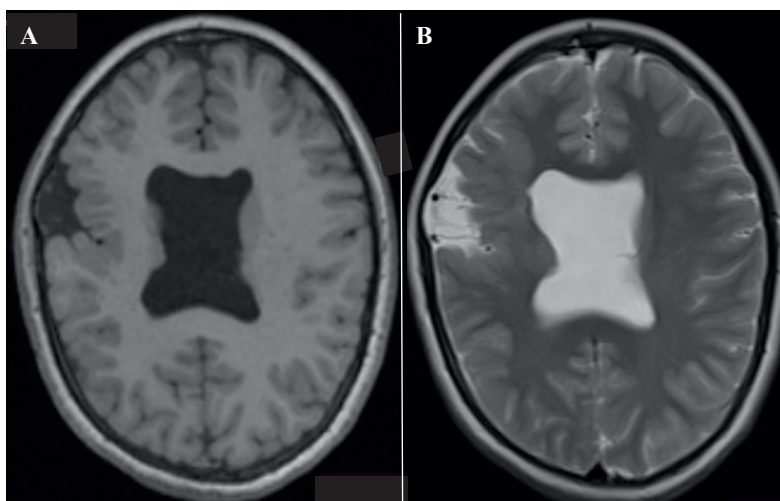


Figura 2. Resonancia magnética simple de cerebro. **A)** Corte axial con vista ponderada en T1 y **B)** T2 observando ausencia del septum pellucidum que provoca alteración de la morfología del sistema ventricular.



Discusión

Hasta la actualidad, la etiología de la esquizencefalia aún no ha podido ser bien determinada⁷. A pesar de que se han considerado algunos factores de riesgo para su desarrollo, así como ciertas teorías genéticas involucradas, muchos de los pacientes presentan esta malformación de forma esporádica y sin ninguna asociación^{4,5}.

Aun cuando su diagnóstico puede ser realizado de forma prenatal, en más de la mitad de los casos no se ha podido llegar a identificar este defecto, especialmente en esquizencefalías de morfología en labio cerrado³. Pese a que el daño en el SNC puede desarrollarse en el primer trimestre, los hallazgos pueden ser visibles a partir de las 24 semanas de gestación y en algunos estudios refieren que puede ser a partir de las 28 semanas; no obstante, con el paso de los años y el avance en la tecnología, la sensibilidad para el diagnóstico prenatal ha incrementado gracias a la introducción de la resonancia magnética, aunque, generalmente, este suele hacerse de forma posnatal⁵.

Suelen verse como grandes hendiduras uni o bilaterales, en forma de cuña que se proyectan desde el ventrículo lateral hacia el espacio subaracnoideo, con comunicación o no de sus bordes, asociado a distorsión o dilatación del sistema ventricular e hipoplasias/agenesias del cavum del septum pellucidum o del cuerpo calloso debido a daño/malformación de estos, vistos hasta en un 75% de los casos^{3,5,6}. Puede observarse también una falta de fusión de los tálamos, hipoplasia del nervio óptico, microcefalia y quistes aracnoideos por tracción y separación de las leptomeninges^{4,5,9}.

La presencia de materia gris aberrante caracteriza y diferencia a la esquizencefalia de la porencefalia y esta manifestación tiene su explicación específicamente en el período en el que ocurre el daño cerebral; cuando este ocurre entre los 4 y 6 meses de gestación, las células gliales aún tienen la

capacidad de migrar, aunque de forma tardía y desorganizada (polimicrogiria), para intentar restaurar el daño generado, característico de la esquizencefalia⁴. Por otro lado, si la lesión ocurre pasado los 6 meses de gestación, estas células han perdido su capacidad de migración, motivo por el cual el tejido cerebral no puede restaurarse y el cerebro tiende a reabsorberse; en este caso, si una reacción glial es generada, visto en fetos maduros, se desarrolla un área de encefalomalacia, caso contrario el hallazgo manifiesto corresponde a una porencefalia, más característico de los fetos de menor edad gestacional⁴.

La esquizencefalia actualmente se clasifica en 2 tipos morfológicos: tipo I o de labio cerrado caracterizada por presentar una columna de sustancia gris displásica la cual se extiende desde la superficie endodurales a la piamadre, sin una hendidura que permita el paso de LCR, y la de tipo II o de labio abierto donde existe paso de LCR entre los bordes de la hendidura^{4,10}.

La epilepsia es el signo más frecuente en este tipo de defecto, sin embargo, se ha demostrado que no existe una correlación entre esta y factores como el tamaño o localización de la anomalía, los mismos que sí se correlacionan con los trastornos motores y el retraso mental¹⁰. Puede manifestarse por primera vez entre los 2 meses hasta los 11 años, siendo considerados factores de riesgo independiente la esquizencefalia de labio abierto y la localización bilateral⁸. Generalmente es refractaria al tratamiento y puede asociar diferentes grados de parálisis y trastornos neurológicos, desde hemiparesias con retraso mental leve en malformaciones unilaterales hasta tetraparesias y retrasos mentales graves en malformaciones bilaterales^{6,9}. De igual forma, se ha visto que la ubicación a nivel frontal se asocia a déficits motores en los pacientes y se ha determinado que las esquizencefalías de labio cerrado y las unilaterales suelen tener un mejor pronóstico al ser clínicamente menos agresivas⁹.

En nuestro paciente, el cuadro convulsivo inicial se presentó a la edad de 10 años, encontrándose dentro del rango esperado de manifestación de esta entidad. La valoración por resonancia magnética fue fundamental para el diagnóstico debido a su alta sensibilidad y mejor resolución de los tejidos blandos, comparado con la tomografía o ecografía en la que pueden pasar desapercibidos estos defectos, especialmente los de morfología de labio cerrado. El estudio por resonancia magnética permitió la detección de la anomalía a nivel de los lóbulos frontales y de forma bilateral, hallazgos que se correlaciona con el déficit motor desarrollado y la epilepsia refractaria al tratamiento.

El tratamiento de esta patología se basa en el control de las convulsiones y rehabilitación para los trastornos físicos y mentales. La intervención quirúrgica no es necesaria a menos que existan signos y síntomas de hipertensión endocraneal e hidrocefalia, donde se requiera colocar una válvula de derivación¹¹.

Conclusión

Los estudios de imagen son herramientas fundamentales para el diagnóstico de gran cantidad de patologías. En pacientes con epilepsia, especialmente aquellas refractarias al tratamiento, es necesario realizar estudios de imagen para determinar el origen y localización del foco convulsivo. En varias ocasiones malformaciones congénitas, como la esquizencefalia, pueden estar presentes a pesar de que los pacientes se encuentren asintomáticos o suelen manifestarse clínicamente años después del nacimiento, sin haber sido detectados en estudios prenatales, donde radica la importancia de estudios como la resonancia magnética debido a su alta resolución al momento de valorar tejidos.

Contribución de los autores

PS, JS, DG: Concepción y diseño del trabajo.

PS, JS, DG: Recolección de datos y obtención de resultados.

PS, JS, DG: Análisis e interpretación de datos.

PS, JS, DG: Redacción del manuscrito.

PS, JS, DG: Revisión crítica del manuscrito.

PS, JS, DG: Aprobación de su versión final.

PS, JS, DG: Aporte de pacientes o material de estudio.

PS, JS, DG: Obtención de financiamiento.

PS, JS, DG: Asesoría estadística.

PS, JS, DG: Asesoría técnica o administrativa.

Conflictos de interés

Los autores declaramos no tener ningún conflicto de interés personal, financiero, intelectual, económico y de interés corporativo con el Hospital Metropolitano y los miembros de la revista Metro Ciencia.

Financiación

No fue necesario financiamiento económico.

Aspectos éticos

El presente estudio se publicó bajo el consentimiento informado libre y voluntario, respetando en todo momento la confidencialidad de sus datos personales.

Bibliografía

1. **Veerapaneni P, Veerapaneni KD, Yadala S.** Schizencephaly [Internet]. StatPearls Publishing; 2023 [citado el 25 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560913/>
2. **Ganjekar S, Patwal R, Pai N, Arshad F, Alladi S, Sharma M, et al.** Schizencephaly and the neurodevelopmental model of psychosis. *Neurol India* [Internet]. 2022;70(2):740. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4103/0028-3886.344662>
3. **Cater SW, Boyd BK, Ghate SV.** Abnormalities of the fetal central nervous system: Prenatal US

- diagnosis with postnatal correlation. Radiographics [Internet]. 2020;40(5):1458–72. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1148/rg.2020200034>
4. **Griffiths PD.** Schizencephaly revisited. Neuro-radiology [Internet]. 2018;60(9):945–60. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s00234-018-2056-7>
 5. **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 [Internet]. 2020;66(1):89–93. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.31403/rpgo.v66i2238>
 6. **Halabuda A, Klasa L, Kwiatkowski S, Wyrobek L, Milczarek O, Gergont A.** Schizencephaly—diagnostics and clinical dilemmas. Childs Nerv Syst [Internet]. 2015;31(4):551–6. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1007/s00381-015-2638-1>
 7. **Betharte-Sotomayor Y, Céspedes-Rodríguez RA, Marrero-Abreu AR, Zayas-Suárez E.** Reporte de un caso atípico de esquizencefalia de labio abierto. Arch méd Camagüey [Internet]. 2020 [citado el 25 de marzo de 2024];24(4):598–606. Disponible en: <https://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/6784/3615>
 8. **Kopyta I, Skrzypek M, Raczkiwicz D, Bojar I, Sarecka-Hujar B.** Epilepsy in paediatric patients with schizencephaly. Ann Agric Environ Med [Internet]. 2020;27(2):279–83. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.26444/aaem/122796>
 9. **Hung PC, Wang HS, Chou ML, Lin KL, Hsieh MY, Chou IJ, Wong AM.** Schizencephaly in children: A single medical center retrospective study. Pediatr Neonatol. 2018 Dec;59(6):573-580. doi: 10.1016/j.pedneo.2018.01.009. Epub 2018 Jan 6. PMID: 29371079.
 10. **Ghosn Y, Kamareddine MH, Adem C, Jabbour R.** A Patient with Schizencephaly and Agenesis of Corpus Callosum with No Neurological Deficits. J Neurosci Rural Pract. 2018 Jul-Sep;9(3):404-405. doi: 10.4103/jnrp.jnrp_564_17. PMID: 30069099; PMCID: PMC6050766.
 11. **Hakimi T, Qasem KM.** Bilateral open lip schizencephaly. Ann Med Surg (Lond) [Internet]. 2022;73. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.amsu.2021.103204>

Cómo citar: Tufiño Sánchez PC, Sosa Ruiz JA, Guerrón Revelo D. Esquizencefalia frontal bilateral. Reporte de un caso y revisión de la literatura. MetroCiencia [Internet]. 15 de enero de 2024; 32(2):72-77. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol32/2/2024/72-77>