

J. Vaquerizo Madrid, J.M. Catalá Rubio*,
H. Gómez Martín, J.J. Cardesa García,
F. Guillem Lanuza*

An Esp Pediatr 1996;44:617-619.

Introducción

Los trastornos de la migración neuronal (TMN) representan un capítulo en la investigación neuropediátrica actual. Uno de los defectos congénitos de más reciente conocimiento y mayor riqueza semiológica es el síndrome opercular o síndrome perisilviano bilateral (CBPS), "variante" congénita del síndrome de Foix-Chavany-Marie de origen isquémico del adulto. En 1993, recogiendo los datos referidos a 31 observaciones, el CBPS Multicenter Collaborative Study⁽¹⁾ emitió los criterios diagnósticos, de los cuales la displasia cortical perisilviana y la disartria secundaria a una disfunción oro-faringo-glosa son esenciales y aislables en el 100% de los casos.

Se presentan dos observaciones de CBPS, su evolución clínica y los problemas diagnósticos que plantearon. La entidad clínico-radiológica que describiremos a continuación tiene unas características sindrómicas propias que la hacen fácilmente identificable por la anamnesis y la exploración, separándola claramente del resto de TMN. La descripción del síndrome es tan reciente que existen escasas aportaciones a la literatura pediátrica. Con el propósito de clarificar los elementos de sospecha clínica dirigidos al pediatra se ha elaborado este trabajo.

Observaciones clínicas

Caso 1

Mujer de 13 años de edad, sin antecedentes familiares de interés. Embarazo normal y parto a término mediante cesárea por sufrimiento fetal. Apgar 4/7/10, precisando reanimación superficial. Peso al nacer: 2.880 g. Retraso psicomotor e hipotonía marcada con sostén cefálico al 4º mes, sedestación a los 17 meses y marcha a los 3 años y 10 meses. La evolución pone de manifiesto una microcefalia, pobreza en la relación psicosocial y paraparesia espástica con paresia de miembro superior derecho. Es diagnosticada de parálisis cerebral. En el lenguaje presenta una aceptable comprensión pero un importante déficit en la expresión: apenas adquiere bisílabos aislados, evidencia una sialorrea profusa y una debilidad facial. A los 9 años aparecen

Síndrome perisilviano bilateral congénito: Aportación de dos nuevos casos

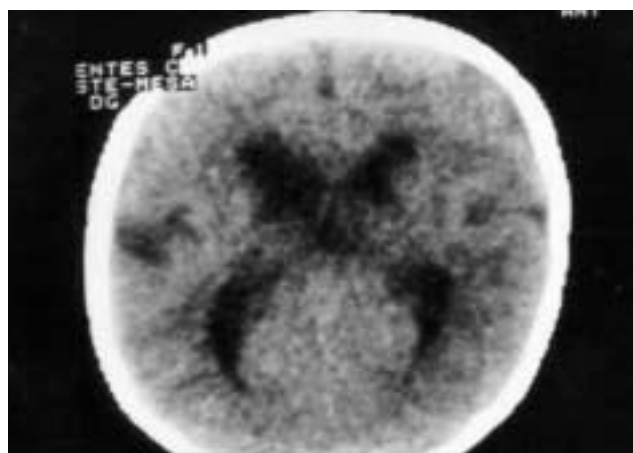


Figura 1. Caso 1. Corte axial de TC craneal: Cisuras silvianas marcadas y córtex engrosado.

crisis parciales motoras y secundariamente generalizadas. Los distintos EEG en vigilia ponen de manifiesto paroxismos temporo-parietales como expresión de dos focos independientes sobre un trazado de fondo lentificado. Fue necesaria la combinación entre valproato y carbamacepina para el buen control de la crisis. La TC craneal mostró una CBPS (Fig. 1). La niña no acudió a los controles clínicos posteriores.

Caso 2

Paciente varón de 12 años de edad sin antecedentes familiares y perinatales de interés. Desarrollo psicomotor y valoración psicopedagógica normales con buen rendimiento escolar. Unicamente destaca la presencia de una torpeza en la motricidad fina y amplia, y un marcado trastorno del lenguaje: buena comprensión, rinolalia y trastorno en la articulación de la palabra con debilidad facial. A los 11 años presenta las primeras crisis de morfología parcial motora y secundariamente generalizadas. Los EEG intercríticos en vigilia evidencian paroxismos de expresión fronto-temporal derecha con fácil difusión contralateral durante la hiperventilación. Actualmente recibe tratamiento con carbamacepina y se encuentra libre de crisis. La exploración pone de manifiesto una apraxia oromotora con paresia facial, principalmente en los movimientos de masticación, y paresia de la musculatura orbicular inferior. La somatometría es normal. La TC y la IRM pusieron de manifiesto una CBPS (Figs. 2-4).

Unidad de Neurología Infantil. Departamento de Pediatría. Hospital Universitario Regional "Infanta Cristina". Badajoz. *Servicio de Pediatría. Hospital "Ciudad de Coria". Coria. Cáceres.

Correspondencia: Dr. Julián Vaquerizo Madrid. Unidad de Neurología Infantil. Hospital Materno Infantil. C/Damián Téllez Lafuente s/n. 06010 - Badajoz
Recibido: Marzo 1995

Aceptado: Septiembre 1995

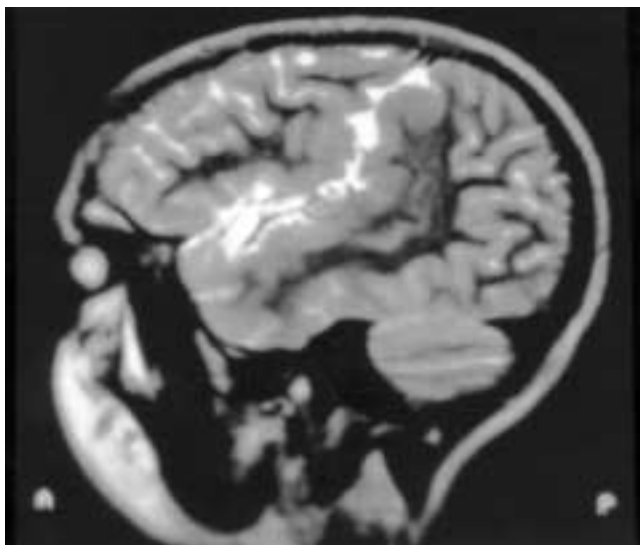


Figura 2. Caso 2. Corte sagital IRM; secuencia T2: Imagen típica de displasia cortical perisilviana. El córtex silviano, que aparece muy engrosado, se continúa con el de Rolando, exponiendo parcialmente la ínsula.

Discusión

Durante el proceso migratorio normal de los neuroblastos desde la matriz germinal al córtex cerebral, y su posterior estratificación en capas, pueden sucederse agresiones de diferente naturaleza. A ello se debe la enorme heterogeneidad histológica y clínica de este grupo de procesos: lisencefalia, heterotopias neuronales, esquisencefalia, etc... Las displasias corticales focales, esto es, aquellas circunscritas a un área cortical representan un subgrupo. En el síndrome perisilviano el área displásica afecta al córtex insular, silviano y rolándico centrales. Tanto la forma unilateral como la bilateral del síndrome tienen en común el sustrato anatómico, aunque no así el clínico. En los pocos pacientes en los que ha podido investigarse el aspecto histológico^(1,2,3) se ha constatado la presencia de una polimicrogiria, a diferencia de lo observado en la neuroimagen, donde el córtex adopta un aspecto macrogírico o paquígírico, está engrosado y con pocos surcos. Otras anomalías asociadas han sido reportadas, como la agenesia de septum pellucidum⁽⁴⁾, hallazgo también frecuente en otros TMN como la esquisencefalia.

El cuadro clínico del CBPS es, aunque variable, muy característico en tres aspectos^(1,2,4-10): Por lo general se trata de un paciente afecto de un trastorno motor y cognitivo más o menos importante, y marcado retraso en el lenguaje. Durante la evolución clínica se asocia a una epilepsia de aparición tardía, sorprendente si pensamos que el trastorno de base es congénito.

El trastorno del lenguaje se debe a una parálisis pseudobulbar cortical, preservando la comprensión. Esto da lugar a distintos grados de disartria y debilidad o paresia oro-faríngeo-glosa, con especial déficit a nivel de la ejecución de las praxias oromotoras y la motilidad facial voluntaria, conservando la involuntaria⁽⁶⁾. El trastorno puede ser tan sutil como una leve disartria o provocar una ausencia total del lenguaje. Cuando se explora al niño ma-

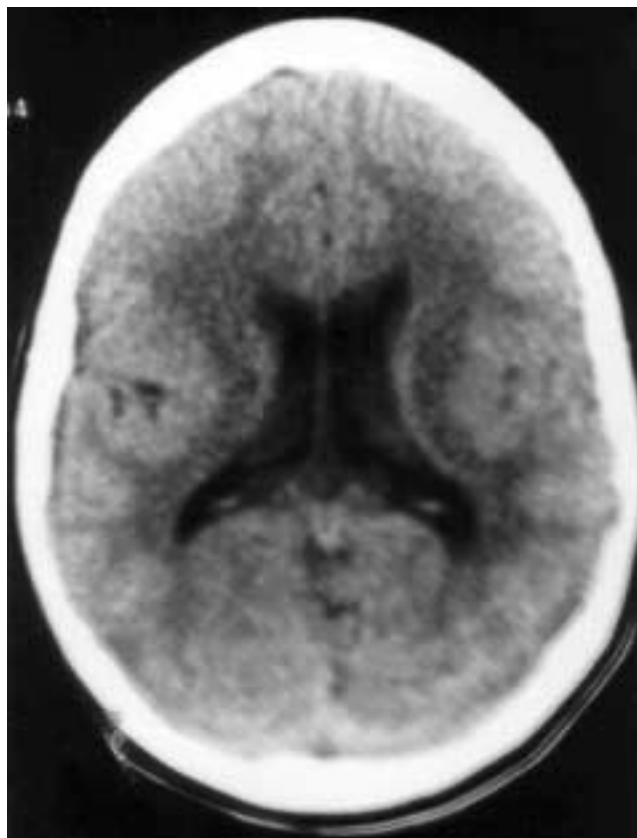


Figura 3. Caso 2. Corte axial TC craneal: De forma simétrica, el córtex perisilviano se encuentra muy engrosado, dando la apariencia de macrogiria o paquígiria.

yorcito en la consulta éste presenta sialorrea, voz nasal y es incapaz de imitar los movimientos de protrusión y lateralización lingual o es incapaz de chupar un caramelo. La afectación de la esfera cognitiva también es muy variable. Nuestra primera paciente mostraba una severa afectación, con una ausencia casi completa del lenguaje expresivo. Sin embargo, el segundo caso mostró una discreta disartria, recibiendo educación logofoniatría con resultados insatisfactorios. Como en otros casos fue erróneamente catalogado de rinolalia adenoidea y dificultad secundaria en la articulación de la palabra o paresia de ambos maseteros, cuando en realidad existía una clara apraxia oromotora y una diplegia facial con debilidad manifiesta de la musculatura orbicular, ésta última frecuente en la serie de Kuzniecky y cols.⁽¹⁾

En el aspecto motor los déficits son variables, hecho que se pone de manifiesto en nuestras observaciones, desde la discreta afectación del segundo caso, donde sólo se recoge una torpeza en la motricidad fina y amplia con abundantes signos neurológicos menores, a la importante afectación piramidal de la primera paciente. Esta variabilidad se recoge también en la literatura, describiéndose la presencia de artrogriposis multiplex⁽¹⁾.

Más del 85% de los pacientes presentan epilepsia^(1,9,10). La mayoría de ellos ausencias atípicas y/o crisis atónicas o tónicas axiales, sin ningún patrón EEG de carácter específico. Se

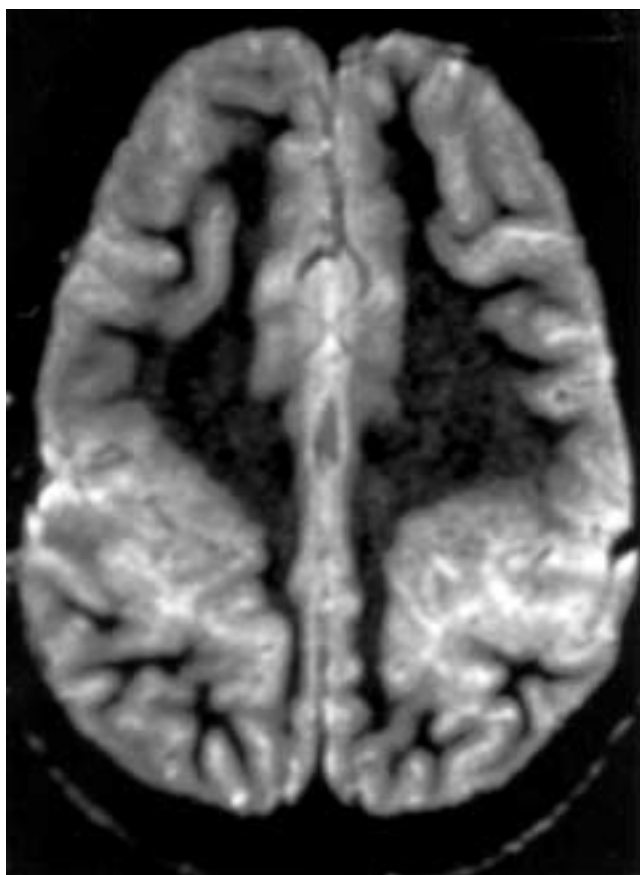


Figura 4. Caso 2. Corte axial IRM; secuencia T2: Se aprecia el engrosamiento de aspecto paquigírico de ambos surcos rolándicos.

describen también crisis mioclónicas, parciales y generalizadas motoras y espasmos infantiles.

Una característica peculiar de esta displasia cortical es lo tardío de las manifestaciones comiciales, por lo general después de los 6 años de edad, cuando el resto de signos clínicos son ya evidentes. Tal circunstancia es de origen oscuro. Nosotros tenemos experiencia personal con una forma unilateral del síndrome perisilviano congénito (manuscrito en preparación), y aunque la presentación clínica fue muy distinta de la que ahora se discute, es fascinante cómo la epilepsia apareció también tardíamente, a los 10 años de edad. El desarrollo tardío de un síndrome opercular en un paciente afecto de polimicrogiria contralateral en uno de los pacientes de Guerrini y cols.⁽³⁾ con la única evidencia neurorradiológica de displasia perisilviana unilateral ha puesto de manifiesto una homogeneidad sindrómica indiscutible para ambos procesos.

El diagnóstico del CBPS reposa en una precoz sospecha clínica y en la atención a una serie de signos de alerta, cuando están presentes. La disfunción oro-faríngeo-glosa causa ya, durante los primeros años de la vida, una pobreza en la succión y dificultades en la alimentación del lactante, que manifiesta una importante sialorrea y una apariencia facial de bradipsiquia. Los signos motores -cuando están presentes-, y el posterior debut de

la epilepsia terminarán de configurar el cuadro, muchas veces catalogado erróneamente, como en nuestro primer caso, de parálisis cerebral. Tanto la TC como la IRM son útiles para el diagnóstico definitivo del CBPS^(1,3,11), pero es esta última, y principalmente con el uso de la secuencia inversión-recuperación, donde se obtiene una mejor resolución entre sustancia blanca-sustancia gris, facilitando el estudio anatómico.

El origen etiopatogénico de este proceso es desconocido⁽¹⁾, si bien el hallazgo de un córtex polimicrogírico organizado patológicamente en cuatro capas desde la ínsula a las regiones parietales apunta hacia la hipótesis de una isquemia postmigracional, durante la fase de organización cortical. El hallazgo del síndrome en gemelos monocigotos hace sospechar así mismo un origen genético, aunque todavía sin clarificar el posible patrón hereditario.

El tratamiento incluye aquellos aspectos destinados a la rehabilitación del lenguaje y los déficits motores, además de la terapia antiepiléptica. Muchos pacientes requieren distintas asociaciones farmacológicas por la refractariedad de las crisis y algunos deben someterse a callosotomía cuando las crisis -drop attacks- son ya muy rebeldes⁽¹⁾.

Bibliografía

- 1 Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R, and The CBPS Multicenter Collaborative Study: "Congenital bilateral perisylvian syndrome: Study of 31 patients". *Lancet*, 1993;**341**:608-612.
- 2 Shevell MI, Carmant L, Meagher-Villemure K. "Developmental bilateral perisylvian dysplasia". *Pediatr Neurol*, 1992;**8**:299-302.
- 3 Guerrini R, Robain O, Dravet Ch, Canapichi R, Roger J. "Clinical electrographic and pathological findings in the malformations of cerebral cortex". En: Fejerman N. and Chamois N.A, eds: *New trends in pediatric neurology*. Excerpta Medica. International Congress Series 1033: *Amsterdam*, 1993:101-107.
- 4 Becker PS, Dixon AM, Troncoso JC. "Bilateral opercular polymicrogyria". *Ann Neurol*, 1989;**25**:90-92.
- 5 Kuzniecky R, Anderman F, Tampieri D, Melanson D, Olivier A, Leppik I. "Bilateral central macrogyria: Epilepsy, pseudobulbar palsy, and mental retardation-A recognizable neuronal migration disorder". *Ann Neurol*, 1989;**25**:547-554.
- 6 Sans A: "Aspectos neuropsicológicos de las displasias corticales: A propósito del síndrome perisilviano bilateral congénito". *Rev Neurol*, 1994;**22**:121-123.
- 7 Duché B, Marchal C, Loiseau P, Louvet-Giendaj C. "Diplégie facio-linguo-masticatrice et épilepsie. Dysplasie corticale". *Rev Neurol (Paris)*, 1992;**148**:562-565.
- 8 Prats JM, Garaizar C, Urtega JM, Urroz MJ. "Operculum syndrome in childhood: A rare cause of persistent speech disturbance". *Dev Med Child Neurol*, 1992;**34**:359-364.
- 9 Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. "Infantile spasms: An early epileptic manifestation in some patients with the congenital bilateral syndrome". *J Child Neurol*, 1994;**9**:420-423.
- 10 Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. "The epileptic spectrum in the congenital bilateral perisylvian syndrome. CBPS Multicenter Collaborative Study". *Neurology*, 1994;**44**:379-385.
- 11 Kuzniecky R, Andermann F. "The congenital bilateral perisylvian syndrome: imaging findings in a multicenter study. CBPS Study Group". *Am J Neuroradiol*, 1994;**15**:139-144.