

G. Martí Aromir, M.P. Gil Mateo¹,
F.J. Miquel Miquel¹, M. Aleu Pérez-
Agramunt, M.I. Febrer Bosch¹,
S. Roch Pendería²

An Esp Pediatr 1998;49:305-307.

Hemiatrofia cerebral primaria asociada a otras malformaciones. Presentación de un caso

Introducción

Desde 1945 se reserva el término de hemiatrofia cerebral (HC) a una entidad caracterizada por la pérdida difusa y pseudolaminar del parénquima cortical cerebral, admitiendo diversas etiologías.

Se describe la HC (hipoplasia cerebral unilateral o atrofia cerebral), como una asimetría marcada entre ambos hemisferios cerebrales; clasificándose en primaria o secundaria según el momento en que se manifieste clínicamente.

Los defectos vasculares del cerebro fetal producidos durante el inicio de la gestación o cualquier situación de isquemia en el cerebro postnatal, pueden dar lugar a lesiones neurológicas, como infartos cerebrales y porencefalia. Las anomalías vasculares se han asociadas con algunas malformaciones del neuroectodermo

Aportamos el caso de una niña de 24 meses que presenta HC primaria asociada a alteraciones vasculares internas (hipoplasia de la carótida izquierda), cutáneas (cutis marmorata telangiectásica congénita) y renales (agenesia renal izquierda), no habiéndose descrito hasta el momento ningún caso similar en la literatura.

Observación clínica

Se trata de una mujer de 15 meses de vida remitida al Servicio de Neuropediatría por su pediatra tras detectar una disminución en la movilidad de la extremidad superior derecha.

Fruto de un embarazo gemelar monocorial biamniótico bien controlado, con amenaza de aborto al 6º mes de gestación, finalizando con un parto espontáneo eutócico. Peso al nacimiento: 2.780 g. Apgar 10/10. Desarrollo psicomotor normal hasta entonces. Gemelo de sexo femenino sin patología.

A la exploración física se evidencia una zona reticular parcheada de coloración violácea que cubre hemicara izquierda (Fig. 1), tronco y zonas de atrofia cutánea en las extremidades. En el labio superior izquierdo se aprecian nódulos subcutáneos (Fig. 1).

El examen neurológico nos muestra una disminución de la utilización del miembro superior derecho con actitud en hipe-



Figuras 1. Hipoatrofia en hemicara izquierda y nódulos subcutáneos en labio superior.

rextensión y puño cerrado. Hipertonía del hemicuerpo derecho de predominio braquial e hiperreflexia. Claudicación y arrastre de extremidad inferior derecha.

Las exploraciones complementarias realizadas, hemograma, bioquímica clínica, estudio de coagulación, sedimento urinario, radiografía de tórax, serie ósea, electrocardiograma y fondo de ojo fueron normales.

La tomografía computarizada (TC) cerebral a los 18 meses demostró una dilatación de ventrículo lateral izquierdo con hemiatrofia frontotemporal izquierda.

La resonancia magnética (RM) y angiografía cerebral a los 20 meses de vida revelaron una disminución del volumen del hemisferio cerebral izquierdo, disminución del calibre de la carótida interna izquierda y de todas sus ramas con flujo en su interior (Figs. 3 y 4).

RM torácica normal. Ecografía abdominal: no se visualiza riñón izquierdo, existiendo hipertrofia compensadora del riñón derecho.

Biopsia de nódulo de labio superior: lesión compatible con malformación venosa.

Biopsia extremidad inferior izquierda: adelgazamiento del tejido celular subcutáneo sin atrofia muscular.

El electroencefalograma a los 16 meses fue normal, a los 20 meses presentaba alteraciones paroxísticas en forma de polipuntas y ondas lentas temporolándicas izquierdas.

Servicio de Pediatría; Sección de Neuropediatría. Servicio de Dermatología¹. Servicio de Radiodiagnóstico². Hospital General Universitario de Valencia.

Correspondencia: Gertrudis Martí Aromir.
Irla i Bosch, nº 2 - 2º 1ª. 08034 Barcelona.

Recibido: Enero 1998

Aceptado: Abril 1998



Figuras 2. RM cerebral mostrando dilatación del ventrículo lateral izquierdo y marcada atrofia del parénquima cerebral.

Tabla I Clasificación de la hemiatrofia cerebral (HC)

***HC primaria**

- Malformación: vascular (hipoplasia de la arteria carótida interna).
- Otras malformaciones.
- Asfixia perinatal.
- Traumatismo al nacimiento.

***HC secundaria**

- Hemiparesia postictal (con o sin enfermedad febril)
- Hemiparesia progresiva sin convulsiones (raro)
- Trombosis de la arteria carótida interna (niño)
- Leucoencefalitis unilateral o leucoencefalopatía.

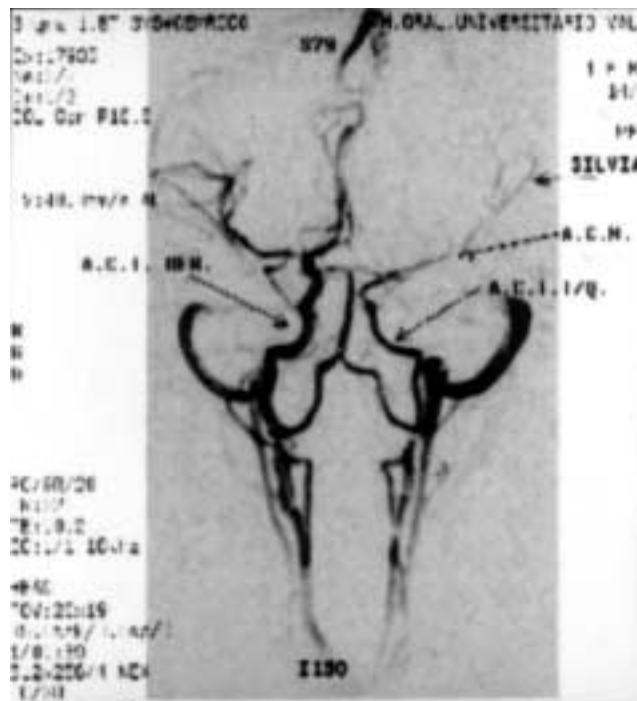
*Formas combinadas o inclasificables

La paciente inició tratamiento rehabilitador evolucionando de forma favorable, persistiendo actualmente una discreta hemiparesia derecha. A los 19 meses de vida presentó una convulsión febril focal derecha iniciándose tratamiento con ácido valproico (VPA), no presentando más episodios. A los 22 meses de vida se observó la aparición de una tumoración blanda pulsátil en región parietooccipital izquierda, así como áreas de hipervascularización superficial, atrofia cutánea e hipoatrofia de región externa en muslo izquierdo.

Discusión

El término hemiatrofia cerebral (HC) responde a diversas etiologías, caracterizándose por una marcada pérdida asimétrica de parénquima cerebral.

Se han propuesto numerosas clasificaciones, Alpers and Dear clasificaron así por primera vez la HC, estableciendo cuatro diferentes conceptos de patogénesis: congénita, inflamatoria, vascular y neuroglial. Actualmente una clasificación útil es aque-



Figuras 3. Angiorresonancia cerebral revelando hipoplasia de carótida interna izquierda y ramas colaterales.

lla que se basa en la edad del inicio de la clínica y la etiología⁽¹⁾. Esta clasificación (Tabla I) considera dos tipos de HC: primaria y secundaria.

La primaria se manifiesta inmediatamente después del nacimiento e incluye HC debida a malformaciones vasculares, se caracteriza clínicamente por la tríada de: convulsiones, hemiparesia y retraso mental.

La HC secundaria debuta después de los dos años de vida en un individuo con un desarrollo neurológico previo normal, incluye HC postictal y clínicamente se manifiesta al inicio por convulsiones seguidas de hemiparesia, siendo muy rara su asociación a retraso mental.

Nuestra paciente estaría dentro de la HC primaria, dado el inicio de los síntomas a la edad de 15 meses, la existencia de malformaciones asociadas, como la hipoplasia de la arteria carótida y la agenesia renal. Se podría sospechar una etiología congénita o hereditaria, como causa de un mal desarrollo embriológico, infecciosa o tóxica materna, capaz de cruzar la barrera placentaria.

Destacamos la normalidad del desarrollo psíquico y adquisición de habilidades de forma normal y progresiva en nuestro caso.

Los hallazgos anatomopatológicos son variados, se preconiza que la enfermedad primaria se asocia más fácilmente con lesiones focales, mientras que las lesiones secundarias muestran un patrón difuso de pérdida neural y gliosis.

Una causa vascular bien caracterizada de HC primaria es la hipoplasia de una arteria carótida⁽²⁾. Es un hallazgo raro de

Tabla II Patología asociada a la HC de nuestra paciente

1. Anomalías vasculares unilaterales con afectación pluriorgánica: cerebral, cutánea, renal,
2. Hemihipoplasia cerebral izquierda con hipoplasia carotídea y de todas las estructuras vasculares del lado izquierdo. Secundariamente hemiparesia derecha de predominio braquial. Epilepsia parcial sintomática.
3. Monorrena (ausencia de riñón izquierdo).
4. Cutis marmorata telangiectásico congénito.

etiología desconocida y ocurre en menos del 0,01% de la población, pudiendo ser asintomática si existe una circulación contralateral desarrollada⁽³⁾. La hipoplasia de la arteria carótida interna puede asociarse con aneurismas intracerebrales en un 25-34%⁽³⁻⁴⁾ mientras que normalmente estos se presentan en un 2-4%. La arteriografía y la angiorresonancia son técnicas adecuadas para la evaluación de las anomalías vasculares cerebrales y deben emplearse en el seguimiento diagnóstico de todos los pacientes con HC.

El cutis marmorata telangiectático (CMTC) hace referencia a una anomalía de la vascularización cutánea de etiología desconocida, que se manifiesta desde el nacimiento como zonas eritematovioláceas reticuladas localizadas, segmentarias o generalizadas. Las regiones de más frecuente localización son las extremidades, tronco y cuero cabelludo.

Algunos casos muestran regresión de las lesiones o su total resolución, mientras que otras permanecen fijas a lo largo del tiempo. En estos últimos pueden existir áreas de atrofia cutánea focal y ulceraciones en la piel circundante⁽⁵⁾, siendo, no obstante, una lesión benigna.

En las últimas décadas, se han documentado casos de CMTC asociados a defectos congénitos (nevus flammeus, malformaciones venosas cutáneas, alteraciones esqueléticas, glaucoma...)⁽⁵⁻⁸⁾. Se calcula que la asociación del CMTC con otras anomalías está entre un 25-50%. En nuestra opinión, estos porcentajes son probablemente muy elevados, pues muchos casos de CMTC aislados no se publican.

Para nuestro conocimiento solamente un caso de CMTC asociado con HC ha sido documentado⁽⁹⁾. Se trata de un niño con fibromatosis generalizada congénita, CMTC hemilateral y hemiparesia. La TC mostró HC, aparte de la fibromatosis este caso es muy similar al de nuestra paciente, a pesar de no haberse realizado una angiografía cerebral para valoración de la vascularización cerebral. No hemos encontrado ninguna reseña con la asociación entre aplasia o agenesia renal y CMTC o HC. No olvidaremos la posibilidad de malformaciones asociadas ante la presencia de un CMTC, pudiendo existir de forma

aislada⁽¹⁰⁻¹¹⁾.

En resumen, nuestra paciente presenta una HC primaria debido a la hipoplasia de la arteria carótida izquierda, una CMTC limitada al lado izquierdo del cuerpo y ausencia del riñón izquierdo. A nuestro parecer, las tres anomalías pueden estar relacionadas con alguna noxa en la organogénesis del lado izquierdo en el feto. Este mecanismo es desconocido, sin embargo, se podría hipotetizar que la gemelaridad podría haber jugado un papel, se ha demostrado⁽¹²⁾ la existencia de lesiones cerebrales en recién nacidos gemelos, sugiriendo una inestabilidad en la presión sanguínea o disturbios en la circulación como posibles factores patogénicos.

Nos gustaría destacar la evolución favorable y buen desarrollo neurológico de nuestra paciente, en contraste con otros casos de HC primaria publicados⁽²⁾. Este hecho se debe, en parte, al diagnóstico precoz y al inicio temprano de la rehabilitación.

Bibliografía

- 1 Vosskämper M, Schachenmayr W. Cerebral hemiatrophy: a clinicopathological report of two cases with a contribution to pathogenesis and differential diagnosis. *Neuropathology* 1989; **9**:244-250.
- 2 Parker JC, Gaede JT. Occurrence of vascular anomalies in unilateral cerebral hypoplasia. "Cerebral hemiatrophy". *Arch Path* 1970; **90**:265-270.
- 3 Afifi AK, Godersky JC, Menezes A et al. Cerebral hemiatrophy, hypoplasia of internal carotid artery, and intracranial aneurysm. A rare association occurring in an infant. *Arch neurol* 1987; **44**:232-235.
- 4 Hirata K, Katayama S, Yamano K et al. Arteriovenous malformation with crossed total hemiatrophy: a case report. *J neurol* 1988; **235**:165-167.
- 5 Picascia DD, Esterly NB. Cutis marmorata telangiectatica congenita: report of 22 cases. *J Am Acad Dermatol* 1989; **20**:1098-1104.
- 6 Del Giudice SM, Nydorf DE. Cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple congenital anomalies. *Arch dermatol* 1986; **122**:1060-1061.
- 7 Sungnack Lee, Jung Bock Lee, Ji Ho Kim et al. Cutis marmorata telangiectatica with multiple congenital anomalies (Van Lohuizen's Syndrome). *Dematologica* 1981; **163**:408-412.
- 8 Pehr K, Moroz B. Cutis marmorata telangiectatica congenita: long term follow-up, review of the literature, and report of a case in conjunction with congenital hypothyroidism. *Pediatric Dermatol* 1993; **10**:6-11.
- 9 Spraker MK, Stack C, Esterly NB. Congenital generalized fibromatosis: a review of the literature and report of a case associated with porencephaly, hemiatrophy, and cutis marmorata telangiectatica congenita. *J Am Acad Dermatol* 1984; **10**:365-371.
- 10 García-Meric P, Koeppel M C, Abitan R, Poli D, Lacroze V, Andre N. Cutis marmorata telangiectica congénita. A propos d'un cas néonatal. *Ann Pédiatr* 1997; **44**:131-133.
- 11 Montero Alonso M R, Alvarez Martín T, Sastre Huerta E, Aparicio Lozano P, Alonso Alvarez B. Cutis marmorata telangiectásica congénita. Un nuevo caso. *Rev Esp Pediatr* 1997; **3**:271-274
- 12 Sugama S, Kusano K. Monozygous twin with polymicrogyria and nor-