

MALFORMACIÓN CEREBRAL COMPLEJA ASOCIADA A DEFECTOS FACIALES

De Andrés P, Guntiñas A, López A, Rodríguez R, A Charines E, Herrero F, González A.

Hospital Universitario La Paz. Madrid.



Fig 1. Tumoración en hemisferio cerebral izquierdo

Presentamos el caso de una gestante de 37 años, seguida en nuestras consultas, sin hallazgos ecográficos relevantes en las ecografías del 1º y 2º trimestre.

Al realizar una ecografía a las 32 semanas se aprecia un feto vivo con biometría acorde y los siguientes hallazgos:

1. Tumoración econegativa de 51x34 mm en hemisferio cerebral izquierdo que desplaza línea media y modifica la fosa posterior (Fig. 1).
2. Fisura labio-palatina central con nariz hipoplásica (Fig. 2).

Se realiza funiculocentesis con cariotipo 46XY normal.

Se practican 2 controles ecográficos más hasta el momento del parto. Inicio del parto espontáneo a las 37 semanas de gestación, naciendo un varón de 2830 g, con un Apgar de 8 al minuto y 9 a los 5 minutos y los siguientes hallazgos:

1. Fisura labio-palatina central completa.
2. Ausencia de tabique nasal.
3. Anoftalmia izquierda.
4. Hipertelorismo.



Fig 2. Fisura labio-palatina y nariz hipoplásica.

Se traslada al neonato al Servicio de Pediatría para estudio, realizándole ecografía cerebral y RNM.

- En la ecografía se visualiza:
 1. Dilatación del ventrículo cerebral izquierdo.
 2. Agenesia de cuerpo caloso.
- En la RNM:
 1. Encefalocele frontoetmoidal izquierdo.
 2. Lisencefalia.

El diagnóstico definitivo es:

1. Hemimegalencefalia izquierda con agiria y paquiriria.
2. Agenesia del cuerpo caloso.
3. Defectos faciales asimétricos.

Actualmente, el niño es seguido en nuestras consultas de Neurología pediátrica, presentando:

1. Panhipopituitarismo.
2. Convulsiones.
3. Afectación neurológica importante.