

Heterotopía en banda en paciente con crisis de ausencia: A propósito de un caso

Band heterotopia in a patient with absence crisis: a case report

Juan Ramón y Cajal-Calvo, Carlota Bello-Franco, María José Gimeno-Peribañez, Eduardo Sáez-Valero

Introducción

La heterotopía en banda, también conocida por el nombre del síndrome de la doble corteza consiste en una anomalía de la migración neuronal, que produce crisis convulsivas y retraso psicomotor.¹

Esta irregularidad en la migración neuronal también estaría involucrada en la fase previa de proliferación neuronal y en su posterior organización cortical, teniendo todas ellas el carácter común de dar como resultado una corteza cerebral patológica.²

Caso clínico

Presentamos el caso de una escolar de 5 años con clínica y hallazgos de neuroimagen compatibles con esta patología.

La paciente de sexo femenino manifestaba retraso psicomotor en la adquisición del lenguaje y crisis parciales de ausencia de pocos minutos de duración con una frecuencia diaria. Como único tratamiento recibía Levetiracetam 3 ml cada 12 horas para el control de sus crisis. No presentaba antecedentes familiares de interés.

El neuropediatra indicó la realización de RM craneoencefálica para ampliar el estudio y poder con el fin de descartar organicidad del cuadro clínico. Se practicó una RM craneoencefálica secuencias 3D FLAIR y 3D T1, T2 plano axial, coronal y secuencias en difusión. Esta mostró la existencia de una alteración morfológica encefálica, con visualización a nivel subcortical de una gruesa banda de sustancia gris, separada de la cortical por una lámina de sustancia blanca (figura 1).

No se evidenciaron claras malformaciones a nivel cortical, si bien existía un colapso parcial de ambas astas frontales de ventrículos laterales que podría estar ocasionada por una prominencia de ambos núcleos caudados (figura 2).

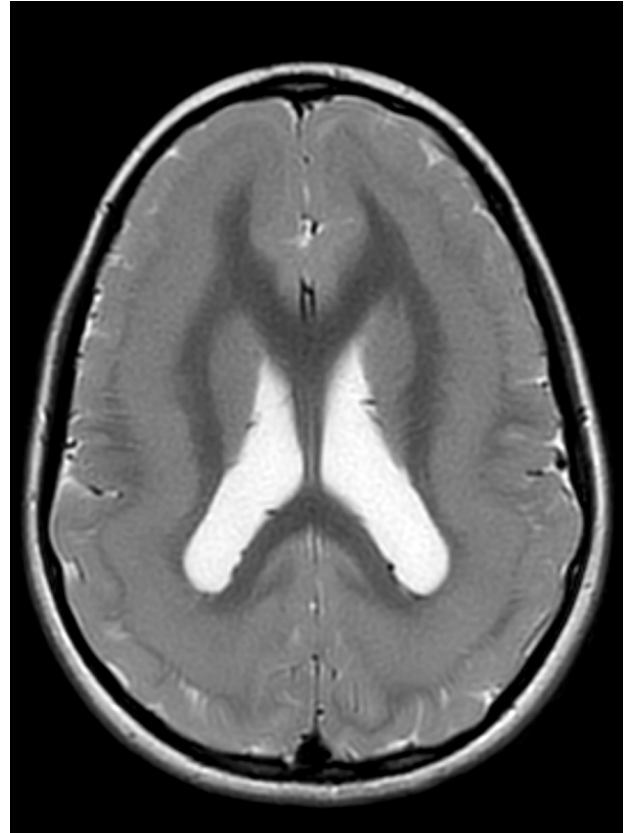


Figura 1. RM FLAIR corte coronal. Se visualiza una banda subcortical con señal similar a la corteza cerebral ubicada sobre la sustancia blanca correspondiente correspondiente con el signo de la doble corteza en relación con heterotopía en banda.

Tanto los hallazgos clínicos como los de imagen fueron compatibles con una alteración del desarrollo cortical de heterotopía en banda.

Discusión

La heterotopía en banda presenta de manera generalizada una etiología genética, resultado de un mosaicismo somático o una mutación germinal localizada en la región xp22.3-q23, en el gen XLIS o DCX que se denomina doblecortina 5. Este gen codifica una proteína estrechamente relacionada con el desarrollo cortical cerebral.³

La mutación en este gen provoca en los varones la muerte intrauterina o una lisencefalia, asociando un cuadro muy severo de retraso mental y epilepsia refractaria mal controlada de mal pronóstico. Sin embargo, las mujeres presentan retraso mental y una forma de epilepsia menos severa, traducándose estructuralmente en una heterotopía neuronal en banda.⁴

La clínica y el pronóstico de la enfermedad es variable, estando relacionada con la zona de la corteza cerebral afectada y con el espesor de la heterotopía en banda, evidenciando que a mayor grosor de la banda, peor es el pronóstico y mayor es la frecuencia de crisis. Se han comunicado pacientes tanto asintomáticos como individuos con graves problemas en el desarrollo neurocognitivo.⁵

La heterotopía en banda puede estar relacionada con diversos trastornos de origen genético como el Síndrome de Aicardi u otros trastornos de origen perioxosomal.⁴ Sin embargo, en la mayoría de las ocasiones se manifiesta de manera aislada.

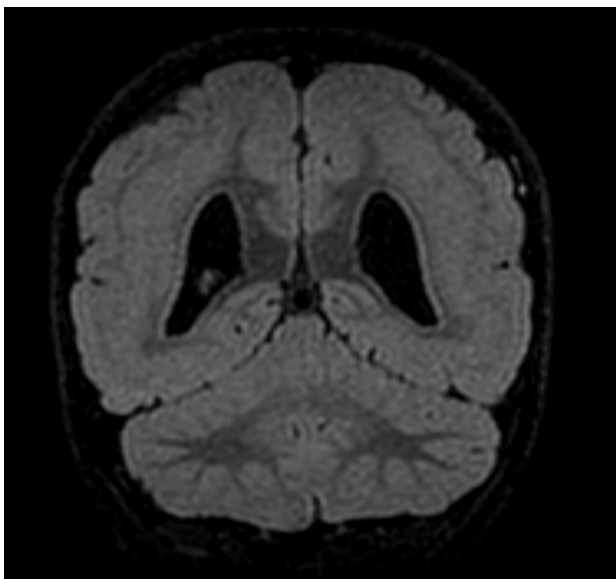


Figura 2. RM T2 en plano axial. Se visualiza una gruesa banda iso-intensa en la sustancia gris, separada por una fina banda de sustancia blanca, signo de la doble corteza. Se objetiva también un colapso parcial de ambas astas frontales de ventrículos laterales ocasionada por una prominencia de ambos núcleos caudados.

Para su diagnóstico, es fundamental la clínica y el estudio electroencefalográfico (EEG), no obstante, los hallazgos de neuroimagen son el único elemento que permiten su diagnóstico definitivo.⁵ Por lo que respecta al tratamiento, está orientado al control de las crisis convulsivas y, en los casos refractarios, a los fármacos antiepilépticos, se recurren a tratamientos ablativos quirúrgicos.

Es de vital importancia recordar el diagnóstico diferencial de la heterotopía en banda en pacientes que presentan epilepsia mal controlada y refractaria al tratamiento.

Referencias

1. Barkovich AJ. Morphologic characteristics of subcortical heterotopia: MR imaging study. *AJNR Am J Neuroradiol*, 21 (2000), pp. 290-295. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10696010/>
2. Schaefer G, Bodensteiner J, Thompson J, Wilson D. Clinical and morphometric analysis of the hypoplastic corpus callosum. *Arch Neurol* 1991 Sep; 48: 933-6 <https://doi.org/10.1001/archneur.1991.00530210059024>.
3. Dobyns WB. The clinical patterns and molecular genetics of lissencephaly and subcortical band heterotopia. *Epilepsia*, 51 (2010), pp. 5-9. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2009.02433.x>
4. Palmieri A, Andermann F, Aicardi J, Dulac O, Chaves F, Ponsot G, Pinard J, Goutieres F, Livingston J, Tampieri D, et al. Diffuse cortical dysplasia, or the 'double cortex' syndrome: the clinical and epileptic spectrum in 10 patients. *Neurology* 1991; 41: 1656-62. <http://dx.doi.org/10.1136/jnnp.57.10.1195>
5. Abdel Razek AAK, Kandell AY, Elsorogy LG. Disorders of cortical formation: MR imaging features. *AJNR Am J Neuroradiol*, 30 (2009), pp. 4-11. <https://doi.org/10.3174/ajnr.A1223>

Palabras clave: heterotopía subcortical en banda, resonancia magnética, epilepsia.

Keywords: subcortical band heterotopia, magnetic resonance imaging, epilepsy.