

El síndrome de ausencia del septum pellucidum con porencefalias y otros defectos del desarrollo

R. PALENCIA

RESUMEN: Se presenta un paciente con ausencia de septum pellucidum, porencefalias y heterotopias de la sustancia gris. En la exploración se evidenciaba una tetraparesia espástica, nistagmus, parálisis oculares y retraso psicomotriz. Las manifestaciones clínicas y radiológicas son compatibles con el síndrome de ausencia de septum pellucidum con porencefalias, del cual se comentan los aspectos más destacados. PALABRAS CLAVE. MALFORMACIONES CEREBRALES. DEFECTO CEREBRAL DE LA LÍNEA MEDIA. PARÁLISIS CEREBRAL.

THE SYNDROME OF ABSENCE OF THE SEPTUM PELLUCIDUM WITH PORENCEPHALIES AND OTHER DEVELOPMENTAL DEFECTS (SUMMARY): A patient with absence of the septum pellucidum, porencephalies and heterotopies of grey matter is reported. A spastic tetraparesis, nistagmus, ocular paralysis and mental retardation were present at clinical examination. The clinical and radiological picture findings were compatible with a syndrome of absence of the septum pellucidum with porencephalies. The most striking aspects of this picture are commented. KEY WORDS: CEREBRAL PARALYSIS. MIDLINE CEREBRAL DEFECT. CEREBRAL MALFORMATIONS.

INTRODUCCIÓN

La actuación de diversos agentes (hipoxia, isquemia, infecciones...) durante los períodos embrionario o fetal pueden originar lesiones cerebrales secuenciales cuya expresividad radiológica es muy variada aunque desde el punto de vista clínico suelen mostrar una encefalopatía con afectación del desarrollo psicomotriz. Una de las situaciones sobre la que en los últimos años se ha llamado la atención es el denominado síndrome de ausencia de septum pellucidum con porencefalias y otros defectos del desarrollo, cuya ubicación dentro del grupo de las malformaciones

cerebrales con ventrículo único es discutida.

Aportamos el caso de un paciente cuyos hallazgos radiológicos permiten su inclusión en este síndrome, del que comentamos los aspectos más destacados.

CASO CLÍNICO

Hembra. 1 a. 10 m. Peso y perímetro cefálico en percentil inferior al 3; talla en percentil 10-25. Es la 4.ª de 4; nacida con un intervalo de 13 a. en relación con el hermano anterior. Padre 49 a. y madre 44 a. No se recogen casos similares ni otros datos de interés en el árbol genealógico.

gico. El embarazo y parto fueron normales. El desarrollo psicomotor se realizó con retraso (sentada a los 14 m., inicio de la marcha a los 21 m.). En la *exploración física* se recogen, como datos destacables: microcefalia, hipertelorismo, estrabismo divergente del ojo derecho, nistagmus pendular, cifosis dorsal, tetraparesia espástica, fondo de ojo normal. Entre los *estudios complementarios* los datos de hematocitometría e ionograma, así como el EEG han sido normales. La TAC muestra: ausencia del septum pellucidum, con zonas hipodensas corticales bilaterales y asimétricas (probables porencefalias) y cavidad en comunicación con el ventrículo lateral derecho (porencefalia), así como zonas de hiperdensidad en las proximidades de las cavidades (Fig. 1).

En el curso evolutivo se ha constatado una mejoría de las funciones motoras y psíquicas, aunque se mantiene un retraso en relación a los niños de su edad. Nunca ha presentado crisis convulsivas.

COMENTARIOS

Las manifestaciones clínicas de esta paciente son compatibles con un cuadro de parálisis cerebral en su forma de tetraparesia espástica; los hallazgos en la TAC (au-

sencia del septum pellucidum, cavidades porencefálicas y zonas de densidad aumentada en el parénquima cerebral) permiten su inclusión en el denominado síndrome de ausencia del septum pellucidum con porencefalias y otros defectos del desarrollo, sobre el que había llamado la atención Grunner (1) en 1959 (si bien existían descripciones previas) y cuya identidad ha sido destacada más recientemente por Aicardi y Goutières (2).

Desde el punto de vista neuropatológico los hallazgos habituales en este síndrome son: a) ausencia del septum pellucidum, que suele ser completa (aunque en ocasiones puede haber restos del tabique) (3); b) porencefalias, de forma y tamaño variables, a menudo bilaterales y asimétricas; c) heterotopias de la sustancia gris, casi siempre bilaterales, que aparecen en la TAC como zonas de densidad aumentada, habitualmente localizadas en el ángulo calloso caudal; d) microgirias, entre las cavidades porencefálicas.

La mayoría de los autores (4, 5, 6) señalan que las manifestaciones clínicas habituales son retraso mental con tetraplejia espástica, hallazgos que son los más destaca-

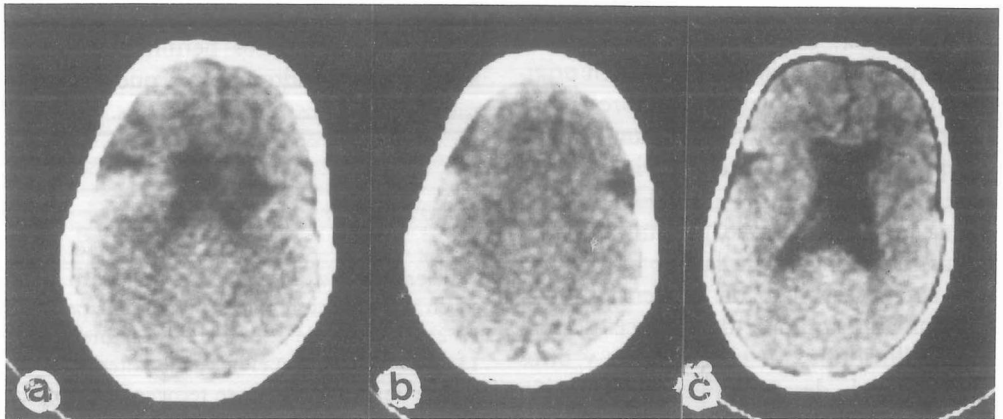


FIG. 1. a) Ausencia de septum pellucidum con divertículo del ventrículo derecho y zonas hiperdensas subcorticales, especialmente en hemisferio izquierdo, en relación con heterotopias de la sustancia gris. b) Zonas hipodensas corticales más acusadas en el lado derecho. c) Cavidad ventricular única por ausencia del septum pellucidum

bles en nuestra paciente. Otros hechos que se citan en la literatura como menos frecuentes son: nistagmus, parálisis oculares (también presentes en nuestro caso) y malformaciones menores (secundarias a la disfunción cerebral: luxación de cadera, tórax en tonel).

El origen de esta situación es desconocido: para algunos autores (7) las porencefalías son el resultado de una detención del desarrollo, aunque la mayoría de las más recientes aportaciones las relacionan con trastornos circulatorios en el territorio de las arterias cerebrales medias (8). No se han recogido casos familiares.

El cuadro es incluíble en las encefalopatías clásicas prenatales, entidades que son secuelas de un proceso destructivo anómalo que actúa sobre el cerebro durante el período prenatal (9). Para Aicardi y Goutières (2) el trastorno que comentamos

representa una entidad distinta de las porencefalías encefalocásticas.

El diagnóstico diferencial debe efectuarse con formas menores o moderadas de holoprosencefalia (11) (lo que en ocasiones es difícil), con la simple ausencia congénita de septum pellucidum (que suele ser asintomática, mostrando un ventrículo único simétrico y sin anomalías asociadas), con la displasia septo-óptica (12) (que junto a la ausencia de septum muestra hipoplasia de nervios y discos ópticos, con papilas de doble contorno y trastornos endocrinos y que puede tener un origen embriológico común) (13).

Con la práctica de la TAC el síndrome que comentamos debe considerarse en el diagnóstico de pacientes con convulsiones, parálisis cerebral de origen no explicado, nistagmus congénito o talla baja.

BIBLIOGRAFIA

- GRUNER, J. E.: *Sur quelques malformations cérébrales développées pendant la vie foetale*. In: Heyer, G.; Feld, M.; Gruner, J., eds. *Les malformations congénitales du cerveau*. Paris. Masson, 1959; págs. 378-390.
- AICARDI, J.; GOUTIÈRES, F.: *The syndrome of absence of septum pellucidum with porencephalies and other developmental defects*. *Neuropediatrics*, 1981; 12: 319-329.
- GROSS, H.; HOFF, H.: *Sur les dysraphies craniocéphaliques*. In: Heyer, G., Feld, M., Gruner J., eds. *Les malformations congénitales du cerveau*. Paris. Masson, 1959; págs. 329-351.
- DEKABAN, A.: *Large defects in cerebral hemisphere associated with cortical dysgenesis*. *J. Neuropath. Exp. Neurol.*, 1965; 24: 512-530.
- FELD, M.; GRUNER, J.: *Sur deux cas de porencéphalie hémisphérique malformative associée à une agénésie septale*. *Presse Méd.*, 1957; 65: 329-332.
- JELLINGER, K.; GROS, H.: *Congenital telencephalic midline defects*. *Neuropädiatrie*, 1973; 4: 446-452.
- GROSS, H.; SIMANYI, M.: *Porencephaly*. In: *Handbook of clinical Neurology*. Vinken, P. J., Bryyn, G. W., eds. Amsterdam. North Holland, 1977; págs. 681-692.
- LEVINE, N. D.; FISCHER, M. A.; CAVINESS, V. S. Jr.: *Porencephaly with microgyria*. *Acta Neuropath.* (Berlin), 1974; 29: 99-113.
- BARTH, P. G.: *Prenatal clastic encephalopathies*. *Clin. Neurol. Neurosurg.*, 1984; 86: 65-75.
- YAKOVLEV, P. I.; WADSWORTH, R. C.: *Schizencephalies*. *J. Neuropath. Exp. Neurol.*, 1946; 5: 116-130.
- PROBST, F. P.: *The prosencephalies*. Berlin. Springer, 1979.
- DE MORSIER, G.: *Agénésie du septum lucidum avec malformation du tractus optique (la dysplasie septo-optique)*. *Schweiz. Arch. Neurol. Neurochir. Psychiat.*, 1956; 77: 267-293.
- MORGAN, S. A.; EMSLEEM, H. A.; SANDLER, J. R.: *Absence of the septum pellucidum. Overlapping clinical syndromes*. *Arch. Neurol.*, 1985; 42: 769-770.