



Neurology perspectives



17147 - AGENESIA SUBTOTAL CEREBELOSA Y ESQUIZENCEFALIA TIPO 1, UNA ASOCIACIÓN MUY INUSUAL DE ALTERACIONES CONGÉNITAS

Rivero Rodríguez, D.¹; Corral San José, Á.²; Scherle Matamoros, C.³; Espinoza Vincas, C.⁴; Ruiz Gómez, J.¹; Ennazeh EL Khaili, M.¹; Almanza Castillo, R.¹; García Alvarado, N.¹; Cabeza Álvarez, C.¹; Ávila Fernández, A.¹; Segundo Rodríguez, J.C.¹; Marsal Alonso, C.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario de Toledo; ²Servicio de Neuropsicología. Consulta Privada; ³Servicio de Medicina. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia; ⁴Servicio de Neurología. Clínica Universitaria de Navarra.

Resumen

Objetivos: Describir las características clínicas y radiológicas de una paciente adulta con agenesia subtotal cerebelosa y esquizencefalia tipo-1.

Material y métodos: Se presentan las características clínicas, neuropsicológicas y radiológicas de una paciente portadora de estos trastornos congénitos.

Resultados: Paciente femenina de 54 años, con dominancia manual izquierda, no escolarizada. Presentó retraso de hitos del desarrollo psicomotor, con marcha independiente a los 4 años, y debut de Epilepsia a los 8 años, con control adecuado. Exploración clínica con desorientación en tiempo y espacio, lenguaje disártrico, leve disimetría bilateral y disidiadocinesia. Fuerza, tono muscular y reflejos osteotendinosos sin alteraciones. No déficit sensitivo, ni de pares craneales evidenciados. Sacadas oculares con intrusiones, tipo ondas cuadradas, no diplopia binocular. Marcha independiente, sin lateropulsiones, ni inestabilidad, leves dificultades para la marcha en tándem. Maniobra de Romberg sin alteraciones. Exploración neuropsicológica: Minimental 8/30 puntos, Discapacidad intelectual severa (WAIS-III, 29 puntos), Índice de Katz para habilidades básicas 5/6 puntos, y Lawton & Brody para habilidades instrumentales 2/8 puntos. Resonancia magnética cerebral que demuestra agenesia subtotal cerebelosa, con hipoplasia pontina y esquizencefalia tipo-1 en cisura silviana derecha.

Conclusión: La agenesia cerebelosa total/subtotal es trastorno congénito muy infrecuente y suele presentarse con retraso mental, del neurodesarrollo y disfunción cerebelosa en edades tempranas. La asociación con otro defecto congénito infrecuente como la esquizencefalia tipo-1 es un hallazgo que puede hacer sospechar un daño cerebral prenatal común. Pese a las discapacidades que sufren estos enfermos, pueden alcanzar independencia para las actividades básicas de la vida diaria.