

11. Douds JJ, Johnson JE, Abel Ty W, Greer JP, Thompson MA, Kovach AE. Post-transplant lymphoproliferative disorder manifesting as lymphomatoid granulomatosis: Report of two cases and review of the literature highlighting current challenges in pathologic classification. *J Hematop.* 2019;12:149–56, <https://doi.org/10.1007/s12308-019-00364-w>.
12. Saxena A, Dyker KM, Angel S, Moshynska O, Dharampaul S, Cockroft DW. Posttransplant diffuse large B-cell lymphoma of «lymphomatoid granulomatosis» type. *Virchows Arch.* 2002;441:622–8, <https://doi.org/10.1007/s00428-002-0694-x>.
13. De Graaff HJ, Wattjes MP, Rozemuller-Kwakkel AJ, Petzold A, Killestein J. Fatal B-cell lymphoma following chronic lymphocytic inflammation with pontine perivascular enhancement responsive to steroids. *JAMA Neurol.* 2013;70:915–8, <http://dx.doi.org/10.1001/jamaneurol.2013.2016>.
14. Low JT, Peters KB. Ibrutinib in primary central nervous system diffuse large B-cell lymphoma. *CNS Oncol.* 2020;9:CNS51, <https://doi.org/10.2217/cns-2019-0022>.
15. Ficha técnica de ibrutinib https://cima.aemps.es/cima/dochtml/ft/114945001/FT_114945001.html.

A. Moreno-Estébanez^{a,*}, T. González-Pinto^a, G. Agirre-Beitia^a y L.M. González^b

^a Servicio de Neurología, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, España

^b Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitario de Cruces, Barakaldo, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anamorenoest@hotmail.com (A. Moreno-Estébanez).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.09.001>
0213-4853/

© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Romboencefalosinapsis en el adulto: una presentación inusual de una entidad poco frecuente



Adult rhombencephalosynapsis: An unusual presentation of an infrequent entity

Sr. Editor:

La romboencefalosinapsis (RES) es una malformación poco frecuente de la fosa posterior, descrita por primera vez en 1914 por Obersteiner como hallazgo en un estudio *post mortem* practicado a un varón de 28 años de edad¹. El término RES fue introducido por primera vez en 1959 por Gross y Hoff². Esta entidad, se caracteriza por la aplasia o hipoplasia del vermis cerebeloso asociada a la fusión de los hemisferios cerebelosos en la línea media^{3,4}. La RES puede asociar otras malformaciones tanto a nivel del sistema nervioso central, como fuera de él^{3,5}. Además de ser una entidad poco frecuente, su diagnóstico en la edad adulta resulta excepcional, siendo pocos los casos descritos hasta la fecha en la literatura⁶⁻⁹.

A continuación, presentamos el caso de un paciente con RES paucisintomática de diagnóstico tardío.

Varón de 43 años, exfumador y con antecedentes de síncope de repetición, sin cardiopatía estructural conocida. Acude a Urgencias por presentar parestesias en la región facial y crural izquierda asociada a cefalea en el contexto de una crisis hipertensiva. La exploración neurológica puso de manifiesto una hipoestesia tactoalgésica en dicha localización, sin objetivarse alteraciones en la fuerza, comprensión/emisión del lenguaje, pares craneales ni dismetrías apendiculares. Tras la mejora de las cifras de presión arterial, el paciente quedó asintomático. Los estudios realizados de tomografía computarizada, análisis de sangre y orina, y electrocardiograma fueron normales, no evidenciándose tampoco estenosis hemodinámicamente significativas en el dúplex de troncos supraaórticos.

El estudio de neuroimagen por resonancia magnética (RM) objetivó, por un lado, la agenesia parcial del vermis cerebeloso con fusión parcial posterior de los hemisferios cerebelosos en relación con RES (fig. 1A y B) y, por otro lado, la ausencia de las cisuras primaria y prepiramidal del cerebelo (fig. 1C), así como la aproximación a la línea media de los núcleos dentados (fig. 1D); finalmente, también se observaron la no rotación del hipocampo izquierdo asociada a colpocefalia (fig. 1E) y la presencia de una telangiectasia capilar en el pedúnculo cerebeloso medio derecho (fig. 1F).

En la reevaluación posterior del paciente en la consulta, solo se objetivó en la exploración una dificultad para la realización de la marcha en tándem, siendo esta casi imposible. En la anamnesis dirigida, el paciente admitió que presentaba inestabilidad para la marcha de muy larga evolución manifestada exclusivamente al realizar determinadas actividades físicas.

Para el diagnóstico de RES se requiere de neuroimagen mediante RM cerebral, con una adecuada lectura semiológica, especialmente para poder detectar los casos más sutiles con RES parcial. El principal hallazgo radiológico para el diagnóstico es la identificación de aplasia o hipoplasia del vermis cerebeloso asociada a la fusión de los hemisferios cerebelosos en la línea media^{3,4}. Junto a ellos, destacan la hidrocefalia o ventriculomegalia (que podrían estar asociados a estenosis acueductal⁹), las anomalías en el cuerpo calloso (adelgazado) y la ausencia del *septum pellucidum*⁴. Otras anomalías adicionales descritas en la literatura en asociación con RES son: fusión de tálamo, tectum y fornices; falta de desarrollo de lóbulos temporales, rotación incompleta de hipocampos¹⁰ e hipoplasia de quiasma óptico, núcleos olivares y comisura anterior¹¹⁻¹³. De especial interés resulta también la visualización de otros hallazgos neurorradiológicos en determinadas proyecciones, como son: a) en cortes sagitales: la ausencia de cisura primaria (fig. 1C), la morfología anormal (redondeada) del cuarto ventrículo y la indentación deficiente del mismo por el nódulo; b) en cortes axiales y coronales: la continuidad de las folias y surcos interfoliares a través de la línea media (fig. 1A y B), así como la fusión/el apostamiento de los pedúnculos cere-

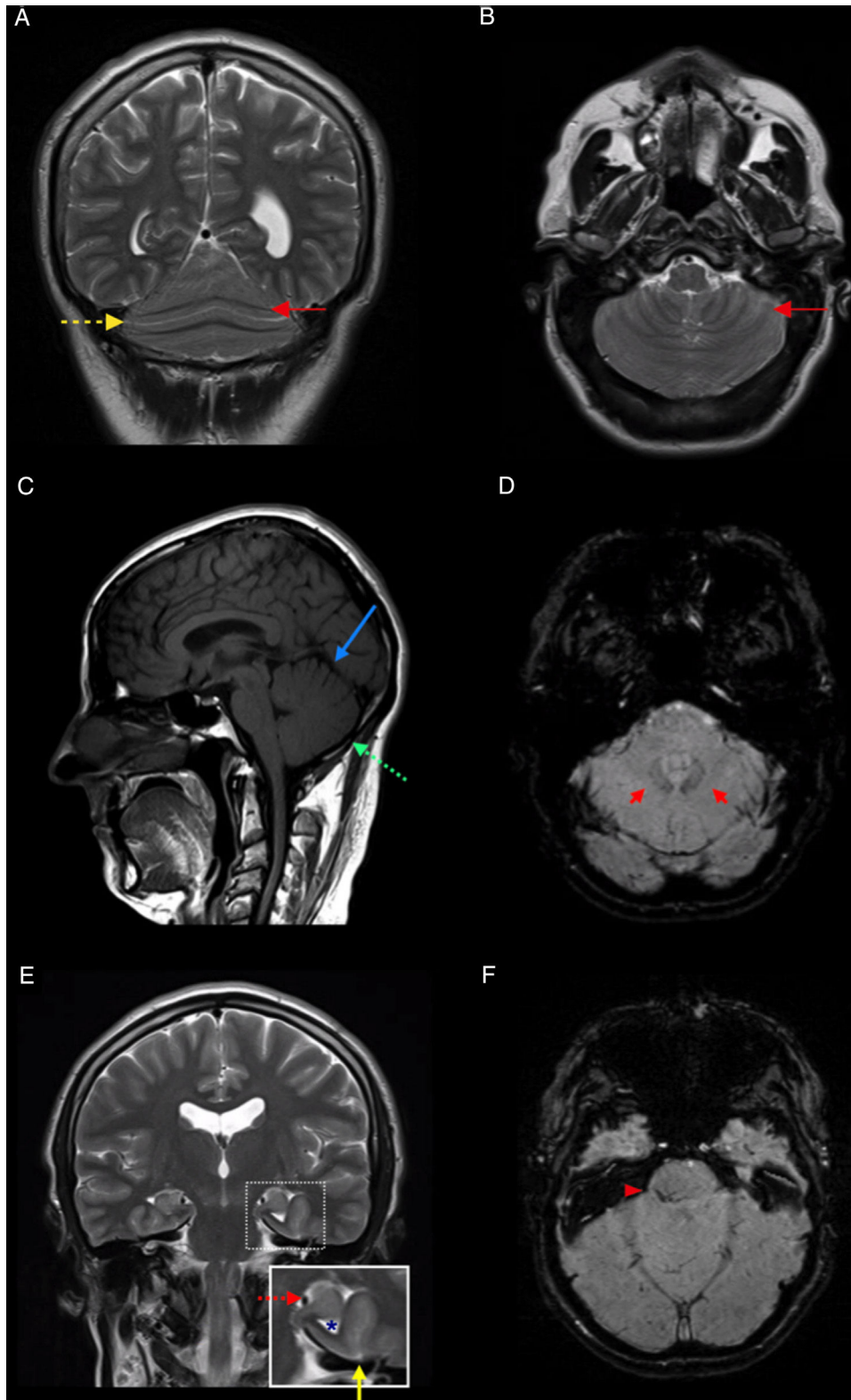


Figura 1 A y B) Imágenes coronal (A) y axial (B) de RM potenciada en T2 que demuestra la fusión parcial de los hemisferios cerebelosos así como la presencia de folias orientadas transversalmente y continuas (flecha roja continua) y los surcos interfoliares (flecha amarilla discontinua) los cuales se extienden a través de la línea media. C) Imagen sagital de RM potenciada en T1 que muestra la ausencia de las cisuras primaria (flecha azul continua) y prepiramidal (flecha verde discontinua). D) Imagen axial de RM potenciada en susceptibilidad magnética (SWI) que muestra la aproximación de los núcleos dentados del cerebelo a la línea media (flechas rojas). E) Imagen coronal de RM potenciada en T2 que muestra la no rotación del hipocampo izquierdo (flecha roja discontinua), asociada a verticalización del surco colateral (flecha amarilla continua) y a la dilatación de la asta temporal ipsilateral (asterisco). F) Imagen axial de RM-SWI que muestra pequeña telangiectasia capilar en pedúnculo cerebeloso medio derecho.

belosos superiores y de los núcleos dentados del cerebelo (fig. 1D)³.

Hasta la fecha, más de 150 casos de RES han sido reportados en la literatura¹⁴. Se han descrito asociaciones sindrómicas que incluyen, entre otras, el síndrome de Gómez-López-Hernández (la más frecuente¹⁵) y la asociación VACTERL^{16,17}.

Aunque existen múltiples observaciones que sugieren una base genética para la RES, no se ha identificado causa exacta hasta la fecha¹⁴.

El caso de RES aquí descrito es uno de los pocos casos de diagnóstico en la edad adulta existentes en la literatura, siendo además uno de los de mayor edad⁶⁻⁹. La presentación clínica y el pronóstico de los pacientes son extremadamente variables y generalmente dependen de las anomalías supratentoriales asociadas, aunque en ocasiones la clínica puede solo consistir en una leve alteración de la marcha^{7,18}. Por tanto, concluimos que la RES, a pesar de su baja prevalencia, debe ser considerada dentro del diagnóstico diferencial de la ataxia en el adulto.

Bibliografía

- Obersteiner H. Ein Kleinhirn ohne Wurm. *Arb Neurol Inst.* 1914;21:124–36.
- Gross H. Die Rhombencephalosynapsis, eine systemisierte Kleinhirnfehlbildung. *Arch Psychiatr Z.* 1959;199:537–52.
- Ishak GE, Dempsey JC, Shaw DWW, Tully H, Adam MP, Sanchez-Lara PA, et al. Rhombencephalosynapsis: A hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. *Brain.* 2012;135:1370, <http://dx.doi.org/10.1093/BRAIN/AWS065>.
- Toelle SP, Yalcinkaya C, Kocer N, Deonna T, Overweg-Plandsoen WCG, Bast T, et al. Rhombencephalosynapsis: Clinical findings and neuroimaging in 9 children. *Neuropediatrics.* 2002;33:209–14, <http://dx.doi.org/10.1055/s-2002-34498>.
- Pasquier L, Marcocelles P, Loget P, Pelluard F, Carles D, Perez MJ, et al. Rhombencephalosynapsis and related anomalies: A neuropathological study of 40 fetal cases. *Acta Neuropathol.* 2009;117:185–200, <http://dx.doi.org/10.1007/s00401-008-0469-9>.
- Bell B, Stanko H, Levine R. Normal IQ in a 55-year-old with newly diagnosed rhombencephalosynapsis. *Arch Clin Neuropsychol.* 2005;20:613–21, <http://dx.doi.org/10.1016/j.acn.2005.02.003>.
- Guyot LL, Kazmierczak CD, Michael DB. Adult rhombencephalosynapsis. *J Neurosurg.* 2000;93:323–5, <http://dx.doi.org/10.3171/jns.2000.93.2.0323>.
- Boran BO. Journal of neurological sciences (Turkish). *J Neurol Sci Turk.* 2006;23:46–8.
- Mendonça JLF, Natal MRC, Viana SL, Coimbra PPA, Viana MACB, Matsumine M. Rhombencephalosynapsis: CT and MRI findings. *Neurol India.* 2004;52:118–20.
- Auber A, Barkovich AJ. Rhombencephalosynapsis: MR findings. *Int Med Image Regist.* 1995;1:99–100.
- Truwit CL, Barkovich AJ, Shanahan RMT. MR imaging of rhombencephalosynapsis: report of three cases and review of the literature. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1991;12:957–65.
- Demaerel P, Kendall BE, Wilms G, Halpin SFS, Casaer P, Baert AL. Uncommon posterior cranial fossa anomalies: MRI with clinical correlation. *Neuroradiology.* 1995;37:72–6, <http://dx.doi.org/10.1007/BF00588525>.
- Montull C, Mercader JM, Peri J, Martínez Ferri M, Bonaventura I. Neuroradiological and clinical findings in rhombencephalosynapsis. *Neuroradiology.* 2000;42:272–4, <http://dx.doi.org/10.1007/s002340050884>.
- Aldinger KA, Dempsey JC, Tully HM, Grout ME, Mehaffey MG, Dobyns WB, et al. Rhombencephalosynapsis: Fused cerebellum, confused geneticists. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2018;178:432–9, <http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.c.31666>.
- Ishak GE, Dempsey JC, Shaw DWW, Tully H, Adam MP, Sanchez-Lara PA, et al. Rhombencephalosynapsis: A hindbrain malformation associated with incomplete separation of midbrain and forebrain, hydrocephalus and a broad spectrum of severity. *Brain.* 2012;35:1370–86, <http://dx.doi.org/10.1093/brain/aws065>.
- Mak CCY, Doherty D, Lin AE, Vegas N, Cho MT, Viot G, et al. MN1 C-terminal truncation syndrome is a novel neurodevelopmental and craniofacial disorder with partial rhombencephalosynapsis. *Brain.* 2020;143:55–68, <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awz379>.
- Gómez NT, Mancilla WP, Mejía CHR, Leal JCA. Diagnosis of rhombencephalosynapsis by MRI in a 5-year-old child. *Radiol Case Reports.* 2020;15:867–70, <http://dx.doi.org/10.1016/j.radcr.2020.04.015>.
- Chemli J, Abroug M, Tlili K, Harbi A. Rhombencephalosynapsis diagnosed in childhood: Clinical and MRI findings. *Eur J Paediatr Neurol.* 2007;11:35–8, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ejpn.2006.09.007>.

J.M. Sánchez-Villalobos^{a,*}, A.M. Torres-Perales^a,
L. Serrano-Velasco^b y J.A. Pérez-Vicente^a

^a Servicio de Neurología, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

^b Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: jmsvillalobos.nrl@gmail.com
(J.M. Sánchez-Villalobos).

<https://doi.org/10.1016/j.nrl.2020.09.005>
0213-4853/

© 2020 Sociedad Española de Neurología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).