



Sociedad Neurológica Argentina
Filial de la Federación Mundial
de Neurología

Neurología Argentina

www.elsevier.es/neurolarg



Caso clínico

Hemimegalencefalia como hallazgo incidental: presentación de un caso



Esteban Spadaro^a, Silvina Rubiolo^{a,*}, Ricardo Theaux^b y Manuel Albarenque^a

^a Servicio de Neurología, Instituto Oulton, Córdoba, Argentina

^b Servicio de Anatomía Patológica, Clínica Universitaria Reina Fabiola, Córdoba, Argentina

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 27 de febrero de 2022

Aceptado el 15 de octubre de 2022

Palabras clave:

Hemimegalencefalia

Keywords:

Hemimegalencephaly

R E S U M E N

La hemimegalencefalia es una rara y severa malformación de un hemisferio cerebral, cuya presentación clínica habitual es epilepsia resistente, retraso mental y hemiparesia.

Se describe el caso de una mujer de 51 años con un desarrollo cognitivo normal, docente de un colegio secundario, migrañosa, la cual consulta por cambios en las características de su cefalea, posterior a una infección por COVID. En el estudio de la misma, por resonancia magnética nuclear de cerebro, se descubre la presencia de una hemimegalencefalia.

El objetivo de este trabajo es presentar una paciente asintomática, en la cual se hace un diagnóstico incidental de una hemimegalencefalia.

© 2022 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Hemimegalencephaly as an incidental finding: Presentation of a case

A B S T R A C T

Hemimegalencephaly is a rare and severe malformation of a cerebral hemisphere whose usual clinical presentation is refractory epilepsy, mental retardation and hemiparesis.

This work describes the case of a 51-year-old woman with normal cognitive development, a secondary school teacher with migraines, who consults due to changes in the characteristics of her headache, after a covid infection. In the study by nuclear magnetic resonance (MRI) of the brain, the presence of a hemimegalencephaly is discovered.

The objective of this work is to present an asymptomatic patient, in whom an incidental diagnosis of hemimegalencephaly is made.

© 2022 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: silvinarubiolo@gmail.com (S. Rubiolo).

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2022.10.001>

1853-0028/© 2022 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Introducción

La hemimegalencefalia, descrita por Sims en 1835, es un trastorno de la proliferación neuronal que produce un excesivo crecimiento de todo o parte de un hemisferio cerebral¹. Se considera una rara malformación de causa aún desconocida, aunque se postula que obedece a trastornos durante el segundo trimestre de la gestación².

La tríada clásica consiste en epilepsia resistente, retraso psicomotor severo y hemiparesia³, aunque pueden existir formas con síntomas clínicos menores; estos últimos con muy pocos reportes en la literatura³⁻⁵.

Se presenta el caso de una paciente de 51 años con un desarrollo cognitivo normal, con crisis migrañosas sin aura ocasionales, la cual concurre a la consulta por cambios en las características de la cefalea posterior a la infección por COVID, en la cual se hace el diagnóstico de una hemimegalencefalia como hallazgo, sin relación con su sintomatología.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino de 51 años de edad, docente, sin antecedentes de relevancia, salvo por la presencia, desde hace más de 6 años, de cefaleas con características migrañosas sin aura previa. La paciente realiza una consulta al servicio de neurología por empeoramiento de las mismas en los meses posteriores a presentar infección por COVID, no requiriendo internación. La cefalea cambia de características, empeora su frecuencia e intensidad y es refractaria a la medicación preventiva habitual (amitriptilina y topiramato). Como síntoma adicional refiere haber comenzado con déficit de atención y dificultad para concentrarse.

El examen físico neurológico estaba dentro de los límites normales. Se realizaron estudios complementarios: una evaluación neurocognitiva, que no mostró alteraciones relevantes y una resonancia magnética de cerebro, la cual informó de aumento de tamaño del hemisferio cerebral izquierdo, con importante hiperseñal en flair y T2 de la sustancia blanca del centro oval y periventricular, no produciendo efecto de masa significativo (figs. 1 y 2). La espectroscopia por resonancia magnética fue normal.

El examen de LCR mostró un resultado dentro de límites normales y la presencia de bandas oligoclonales patrón 1.

Ante la persistencia de los síntomas y la particularidad del hallazgo, se decide realizar una biopsia cerebral, la cual informa un trastorno de la proliferación neuronal compatible con una lesión displásica tipo hemimegalencefalia, tinción H-E de corteza cerebral con disminución de la población neuronal, dismorfismo neuronal y alteración de la arquitectura en capas (fig. 3). Corteza cerebral, vaso sanguíneo con lesión degenerativa de la pared y leve infiltrado linfocitario perivasculares (fig. 4), el cual impresiona ser un hallazgo.

La paciente evoluciona favorablemente con un nuevo tratamiento preventivo, mejorando su migraña y retomando sus actividades habituales.

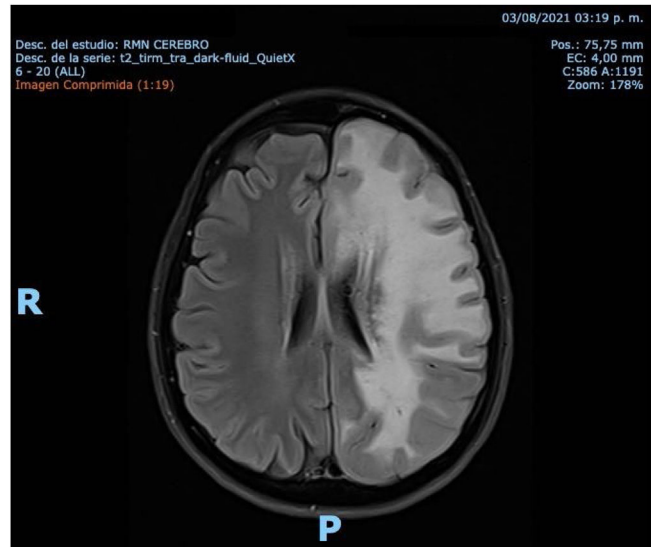


Figura 1

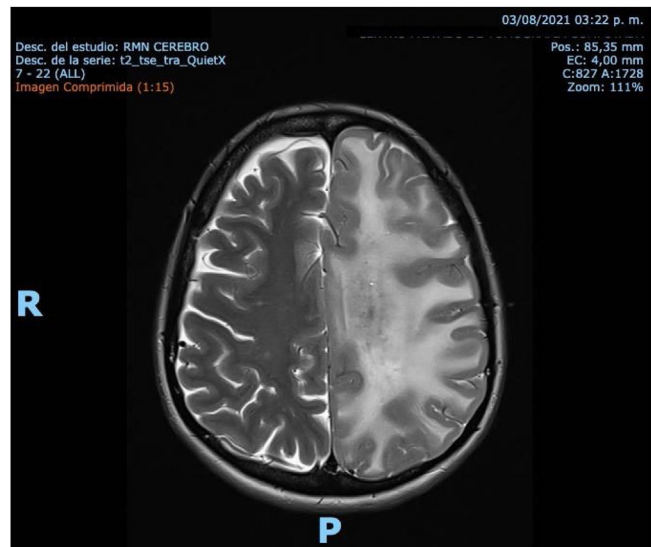


Figura 2

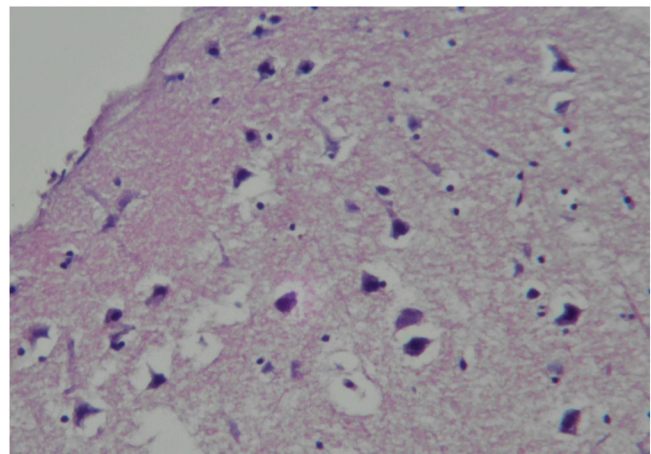


Figura 3

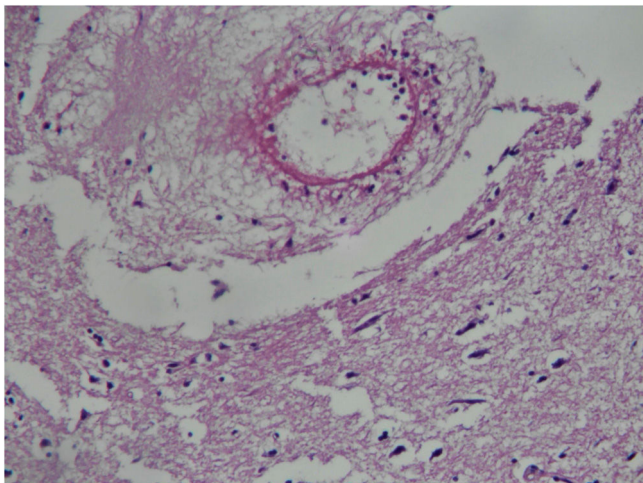


Figura 4

Discusión

La hemimegalencefalia es una rara condición donde generalmente los pacientes se presentan con la tríada clásica de epilepsia resistente, retraso mental y hemiparesia. Si bien, aunque son escasos, hay descritos cuadros con signos neurológicos mínimos o sin epilepsia, o con epilepsia de fácil control terapéutico, sin afectar el perfil cognitivo²⁻⁷.

Los hallazgos de neuroimagen, al igual que el cuadro clínico y patológico, son muy variables. El hemisferio y el ventrículo afectados están moderada o marcadamente aumentados de tamaño. El córtex es ancho con grandes surcos y hay escasa interdigitación de la sustancia blanca en la sustancia gris. Son frecuentes las heterotopías y las gliosis⁶.

Se describen 3 tipos de hemimegalencefalia: aislada, sindrómica y total. La forma aislada se produce como un trastorno esporádico, sin hipertrofia hemisférica o afectación cutánea o sistémica. La forma sindrómica se asocia con otras enfermedades y ha sido descrita en pacientes con síndrome del nevo epidérmico, síndrome de Proteus, neurofibromatosis tipo 1, hipermelanosis, síndrome de Klippel-Weber-Trenaunay y esclerosis tuberosa. La tercera y menos frecuente es la hemimegalencefalia total, en la que hay también ampliación ipsilateral de la mitad del tronco encefálico y el cerebelo².

Las malformaciones del desarrollo cortical comprenden un grupo heterogéneo de lesiones, caracterizadas por una desorganización de la arquitectura normal de la corteza cerebral que puede incluir cambios microscópicos sutiles a extensas lesiones que pueden comprometer un hemisferio entero. Pueden ser difíciles de distinguir de un tumor, ganglioglioma o tumor neuroepitelial dismórfico.

Los hallazgos pueden ser tanto alteraciones de la arquitectura como de la composición celular de la corteza, con pérdida

de laminación, con neuronas grandes o de aspecto dismórfico. En una gran proporción se acompañan de células grandes, balonzadas, con citoplasma amplio, similares a las observadas en pacientes con esclerosis tuberosa. Se ha sugerido un rol del gen TSC1 en el desarrollo de la displasia cortical focal y de la esclerosis tuberosa. Evidencias recientes relacionan la patogénesis de las malformaciones del desarrollo con alteraciones en la señalización celular a través de la vía mTOR, exhibiendo una hiperactividad de la señal.

Se ha sugerido que los túberes, la displasia cortical focal y la hemimegalencefalia esporádica podrían ser parte de un espectro de enfermedades relacionadas con la señalización por mTOR denominadas TORpatías⁸.

En nuestro caso la paciente presenta una forma aislada, silente, con ausencia de síntomas, constituyendo un hallazgo incidental, y destacándose que llegó a la vida adulta con un desarrollo normal.

Hasta lo que sabemos es la primera descripción de una paciente con hemimegalencefalia con un perfil cognitivo normal y asintomático.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sims J. On hypertrophy and atrophy of the brain. *Med Chir Trans.* 1835;19:315-80.
2. Sánchez Lozano A, Rojas Fuentes JO, Rodríguez Roque MO. Hemimegalencephaly. A case report. *Medisur.* 2015;13:808-13.
3. James G, Shanmuganathan M, Harkness W. Hemimegalencephaly without epilepsy: Case report. *Childs Nerv Syst.* 2014;30:1617-9.
4. Beaulieu-Boire I, Lortie A, Bissonnette J, Prevost S, Bergeron D, Bocti C. Hemimegalencephaly in an adult with normal intellectual function and mild epilepsy. *Dev Med Child Neurol.* 2012;54:284-6.
5. Fusco L, Ferracuti S, Fariello G, Manfredi M, Vigevano F. Hemimegalencephaly and normal intellectual development. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1992;55:720-2.
6. López-Pisón J, Arana T, Abenia P, Ferrer-Lozano M, Sánchez-Andrés M, Peña-Segura JL. Hemimegalencefalia y zurdería manual patológica. A propósito de un caso. *Rev Neurol.* 1998;27:509-11.
7. Vijaya J, Rao B, Vengamma B, Naveen T, Ramakrishna G. Isolated hemimegalencephaly in an adult. *J Neurosci Rural Pract.* 2014;5:439-41.
8. Lubieniecki F, Sandrone S, Bartuluchi M, Pomata H, Taratuto A. Patología de las malformaciones del desarrollo cortical en pacientes con epilepsia refractaria. Experiencia en un hospital pediátrico. *Rev Argent Neurocir.* 2010;24 Supl 1, <https://aanc.org.ar/ranc/items/show/298>.