

Esquizencefalia Asociada a Infección Congénita por Citomegalovirus

Instantánea Clínica

Carlos Velásquez-Palacios¹, Evangelina Treto-Velazquez¹, Beatriz E. Chávez-Luevanos¹, Adriana C. Cantú-Salinas¹ y Salvador Vázquez-Fuentes¹

¹ Servicio de Neurología, Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", Universidad Autónoma de Nuevo León

Fecha de recepción del manuscrito: 16/Enero/2022

Fecha de aceptación del manuscrito: 17/Febrero/2023

Fecha de publicación: 18/Febrero/2023

DOI: 10.5281/zenodo.7651521

Creative Commons: Esta obra está bajo una Licencia Creative Commons Atribución-No Comercial-Sin Derivadas 4.0 Internacional.

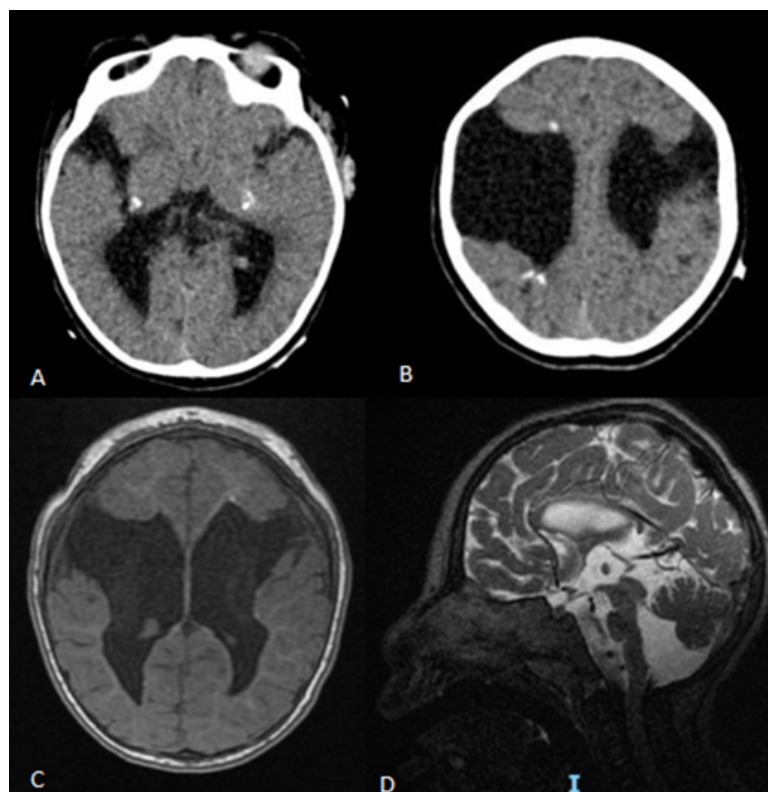


Figura 1: (A y B): TC de cráneo simple corte axial se observan lesiones hiperdensas localizadas en región peri-ventricular, algunas puntiformes y otras gruesas lineales, compatibles con calcificaciones. (C): Resonancia Magnética de cerebro corte axial secuencia T2 FLAIR, en regiones frontales se identifican hendiduras parenquimatosas que comunican el sistema ventricular con el espacio subaracnoideo delineadas por sustancia gris en toda su extensión, las cuales corresponde con esquizencefalia de labio abierto. (D): RM simple de cerebro corte sagital secuencia T2, se evidencia hipoplasia de cuerpo calloso, en fosa posterior se observa desplazamiento superior del cerebelo con ángulo vermiano aumentado (56°, normal cercano a 0°), asociado con aumento en la magnitud de la cisterna Magna y del cuarto ventrículo y en tallo cerebral se observa hipoplasia en puente y mesencéfalo.

Datos de contacto: Carlos Velásquez-Palacios, Servicio de Neurología, Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González". Monterrey, Nuevo León, México. Código Postal: 64460., Tel: (+52) 81 2190 4924, vcarlosjosue@yahoo.es

Presentamos un caso inusual de esquizencefalia asociada a infección congénita por citomegalovirus (CMV). Dicho trastorno de la migración neuronal está comúnmente asociado con mutaciones genéticas. Consideramos que todo paciente con malformaciones del desarrollo cortical (MDC) y con pruebas genéticas no concluyentes debe ser abordado como infección congénita por CMV, ya que la esquizencefalia de labio abierto se considera como el extremo más grave del espectro de los trastornos de las MDC por CMV.

Femenino de 3 años de edad, hija de madre de 30 años (G6, P6) y padre de 21 años, sin antecedentes heredofamiliares. Producto de G5 con adecuado control prenatal; nace a las 37 semanas de gestación, con peso al nacer de 1800g, perímetro cefálico 27 cm, cataratas congénitas bilaterales, ictericia e hipotonía generalizada. Se reporta PCR positivo para CMV en orina al tercer día postnatal. En los estudios de neuroimagen TC cráneo simple realizada al 5to día y RM de cerebro simple a los 7 días de vida, se observa esquizencefalia de labio abierto bifrontal, calcificaciones supra e infratentoriales, hipoplasia de hemisferio cerebeloso derecho, mesencéfalo y puente (Figura 1). A los 5 meses de edad inicia con crisis epilépticas de difícil control que han requerido manejo con oxcarbazepina y levetiracetam. A los 2 años de edad presenta retraso global del neurodesarrollo, con espasticidad generalizada (Ashworth 4), hiperreflexia (ROTs +++) generalizada y reflejo de Babinski bilateral. Potenciales evocados auditivos que reporta disfunción severa bilateral, panel genético para esquizencefalia se reporta negativo. Actualmente paciente con perímetro cefálico 40 cm ($P < 1$), sin sostén cefálico, no emite palabras solamente vocaliza y emite gritos con llanto, alimentada por sonda de gastrostomía, continua en tratamiento con oxcarbazepina y levetiracetam y acude a terapia física y ocupacional con pobre mejoría clínica.

La esquizencefalia es una alteración congénita en la migración neuronal con una incidencia de 1.5 en 100,000 nacidos vivos.¹ En la infección congénita por citomegalovirus (CMV) las calcificaciones intracraneales se consideran un sello distintivo presentándose hasta en el 50% de los lactantes sintomáticos y están asociadas a alteraciones en el neurode-

sarrollo y en la audición. Sin embargo, también se asocia a trastornos de la migración neuronal hasta en un 38%: polimicrogiria focal, paquigiria, lisencefalia y esquizencefalia.²⁻⁴

La esquizencefalia se asocia con mutaciones genéticas, sin embargo, también se ha visto secundario a un proceso destructivo causado por infecciones TORCH, en especial CMV.

Las disfunciones neurocognitivas y motoras están presentes en el 77.5% y el 90.3% de los casos, respectivamente. Las hendiduras bilaterales, el deterioro motor, edad de diagnóstico menor a 4 años, la microcefalia, epilepsia de difícil control y la hipoplasia/agenesia del cuerpo calloso se asociaron fuertemente con el deterioro neurocognitivo.¹ Nuestra paciente presenta todos los factores de riesgo mencionados, por lo que su pronóstico es sombrío y reservado.

FINANCIAMIENTO

El financiamiento del trabajo fue cubierto por los autores.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores niegan presentar conflictos de interés en este trabajo

REFERENCES

- [1] Braga VL, da Costa MDS, Riera R, et al. Schizencephaly: A Review of 734 Patients. *Pediatr Neurol.* 2018;87:23-29. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2018.08.001
- [2] White AL, Hedlund GL, Bale JF Jr. Congenital cytomegalovirus infection and brain clefting. *Pediatr Neurol.* 2014;50(3):218-223. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2013.11.005
- [3] Dietrich ML, Schieffelin JS. Congenital Cytomegalovirus Infection. *Ochsner J.* 2019;19(2):123-130. doi:10.31486/toj.18.0095
- [4] Goergen S, Lim Z, Clark J, et al. Prenatal cranial MR findings in fetuses with suspected CMV infection: Correlation with postnatal outcome and differential diagnostic considerations. *J Med Imaging Radiat Oncol.* 2020;64(6):769-778. doi:10.1111/1754-9485.13083