

Agnesia de vermis cerebeloso: Presentación de cinco casos

A González- Meneses López, E Gil Iriarte, AM López Barrio

Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío de Sevilla.

RESUMEN

Presentamos cinco casos de agnesia de vermis cerebeloso en los que se analizan las manifestaciones clínicas más importantes y, especialmente, los hallazgos en las diversas técnicas de imagen (ecografía, tomografía computada, resonancia magnética). Se describen las malformaciones asociadas, así como las características del síndrome de Joubert encontrado en dos de los casos presentados, realizándose el diagnóstico diferencial, principalmente, con el síndrome de Dandy- Walker.

Se aconseja la realización de un "desbrozamiento" ecográfico en todo niño con sospecha de patología neurológica, recomendando completar el estudio por medio de la resonancia magnética si se encuentran malformaciones del sistema nervioso central.

Palabras clave: Agnesia de vermis. Síndrome de Joubert. Síndrome de Dandy- Walker. Técnicas de imagen.

CEREBELLAR VERMIS APLASIA: PRESENTATION OF FIVE CASES

ABSTRACT

Five cases of cerebellar vermis aplasia are presented. Most important clinical manifestations are analyzed, specially image techniques findings by echography, CT scan and MRI.

Associated malformations are described, as well as characteristics of Joubert syndrome found in two of our cases. Differential diagnosis is made specially with Dandy- Walker syndrome. Screening test by echography is recommended in any child with suspect of neurological disease, encouraging to follow the study by MRI if central nervous system malformation is found.

Key words: Cerebellar vermis aplasia. Joubert syndrome. Dandy- Walker syndrome. Image techniques.

INTRODUCCIÓN

La agnesia de vermis cerebeloso es una rara malformación de la fosa posterior cerebral que puede presentarse sola o asociada con otras alteraciones no sólo del sistema nervioso, sino también de otros órganos y sistemas, como alteración única o formando parte de síndromes específicos como el de Joubert, entre otros^(1-3,6).

El vermis cerebeloso se forma de la fusión en la línea media de los cerebelos primitivos en torno a la

7ª semana de gestación, creciendo de manera progresiva caudal y dorsalmente con los hemisferios cerebelosos, pero algo más lentamente que éstos. El diagnóstico prenatal de las alteraciones de la fosa posterior puede realizarse mediante ecografía de una manera adecuada en torno a las semanas 18 a 22, ya que en este período ya están maduras las relaciones entre los hemisferios cerebelosos, el vermis y el IV ventrículo^(4,5,7). Una vez nacido el niño, las estructuras de la fosa posterior pueden verse claramente hasta el final del primer año de edad aproximadamente, empleando la ecografía transfontanelar, la cual consideramos una prueba muy útil para la detección de anomalías infra y supratentoriales.

El diagnóstico diferencial de la agnesia de vermis hay que hacerlo con el síndrome de Dandy- Walker.

El síndrome de **Dandy- Walker** se caracteriza por una dilatación quística del IV ventrículo y malformación acompañante del vermis cerebeloso, siendo la alteración del vermis el elemento esencial con grados variables de afectación, que van desde la hipoplasia a la ausencia total del mismo, con vermis superior preservado y desviado hacia arriba y la presencia de una hidrocefalia.

El síndrome de **Joubert** es una alteración autosómica recesiva que cursa con aplasia o hipoplasia del vermis cerebeloso, estrechamiento del pedúnculo cerebeloso superior y dilatación del IV ventrículo. Clínicamente presenta taquipnea episódica jadeante, también llamada respiración periódica o en *jadeo de perro*, movimientos oculares anormales, fundamentalmente, del tipo del nistagmo, ataxia cerebelosa, retraso psicomotor y atrofia retiniana.

En cuanto a la respiración jadeante tan característica de este síndrome, es necesario señalar su aparición inconstante⁽²⁾, y su desaparición en los primeros meses de vida. Parece encontrarse en relación con alteraciones en el núcleo gracilis y el fascículo solitario. Es el retraso psicomotor la manifestación clínica que se presenta más constantemente en este síndrome, apa-

reciendo el resto en mayor o menor grado según las series consultadas.

Las alteraciones del vermis cerebeloso se han asociado a otras malformaciones, tanto del sistema nervioso central, como a otros niveles ya sean renales como la nefronoptosis o neuropsiquiátricas como el autismo^(1-3,6,8-10).

PRESENTACIÓN DE CASOS:

Presentamos a continuación cinco casos de agnesia de vermis cerebeloso diagnosticados en nuestro hospital. En todos los casos, el diagnóstico inicial se realizó a través de ecografía cerebral transfontanelar, siendo confirmado posteriormente por autopsia, tomografía computada o resonancia nuclear magnética.

Caso n°1

Varón, primer hijo de padres sanos fruto de gestación a término que cursó con metrorragia en el tercer trimestre y micosis vaginal. Parto espontáneo, presentación cefálica, líquido amniótico meconial y abundante, con placenta y anejos normales y amniorrexis intraparto. Peso al nacer de 3.250 g y perímetro cefálico de 31 cm. Test de Apgar de 7 a los cinco minutos tras reanimación con oxígeno.

Entre los antecedentes familiares destacan dos primos maternos con retraso psicomotor y otro más con crisis epilépticas.

Ingresa al poco de nacer por hipertonía generalizada y crisis convulsivas, junto a apnea, requiriendo ventilación asistida.

Se practica ecografía cerebral que muestra una ligera dilatación del IV ventrículo, ampliamente comunicado con la cisterna magna aumentada de tamaño (Fig. 1). Exitus a los cinco días. Cariotipo normal. Confirmación por la autopsia de agnesia de vermis cerebeloso.

Caso n°2

Varón, segundo hijo de padres sanos con hermano de 4 años también saludable. Gestación de 40 semanas que cursó sin patología. Parto con presentación pelviana, bolsa rota intraparto, Apgar de 10 a los cinco minutos. Peso al nacer, 3.000 g.

Ingresa por soplo sistólico III/VI, con pulsos periféricos palpables y examen neurológico normal. El estudio ecocardiográfico mostró un doble tracto de salida del ventrículo derecho con posición normal de los grandes vasos, estenosis pulmonar, atresia mitral,

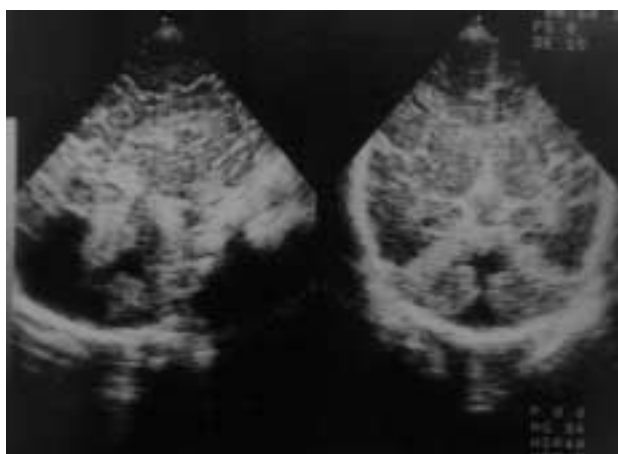


Figura 1. Ecografía cerebral transfontanelar. Mitad izquierda de la imagen: corte sagital medio, mostrando una gran cisterna magna (CM) que comunica (flecha blanca) con el IV ventrículo (IV). Mitad derecha de la imagen: corte coronal oblicuo posterior en la que se ve la comunicación entre el IV ventrículo (IV) y la cisterna magna (CM).

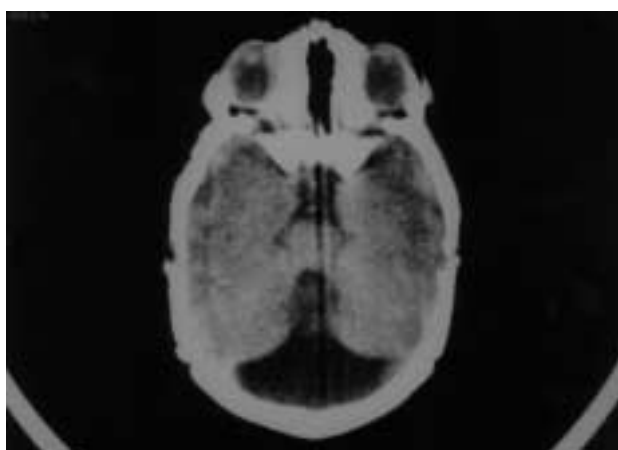


Figura 2. Tomografía computada en la que se aprecia la amplia comunicación entre la cisterna magna y el IV ventrículo.

comunicación interauricular y ausencia del ventrículo izquierdo.

La ecografía cerebral muestra el aumento del IV ventrículo comunicado con una cisterna magna aumentada de tamaño. Se practica una tomografía computada (Fig. 2) que confirma el diagnóstico ecográfico de agnesia de vermis cerebeloso y se aprecia también un quiste del *septum pellucidum*.

Caso n°3

Recién nacido mujer, producto único de segunda gestación que cursó con metrorragia en el primer tri-

mestre, moderado oligoamnios e hipertensión arterial. Parto cesárea por presentación transversa y Apgar 7/9. Pretérmino de 35 semanas, microsoma de 1.235g, retraso de crecimiento intrauterino.

A su ingreso destacan unos rasgos dismórficos con cara fetal, frente olímpica, raíz nasal hundida, filtro nasal largo, fontanela amplia, paladar ojival íntegro y entropion. Estudiada por la unidad de Dismorfología del hospital, sugieren el diagnóstico de fenotipo facial tipo Robinow, pero no se aprecian alteraciones óseas mesomiélicas acompañantes. En la ecocardiografía se aprecia una tetalogía de Fallot con *ductus* permeable.

En la ecografía cerebral destaca una falta de vermis cerebeloso, sin dilatación ventricular. Fallece a los tres meses de vida por cuadro séptico, realizándose autopsia que confirma la existencia de hipoplasia de vermis cerebeloso.

Caso nº4

Recién nacido mujer que ingresa por rechazo del alimento y succión débil a los pocos días del nacimiento. Término normosoma, con peso al nacer de 3.450 g y apgar 9/10 al nacimiento.

A la exploración destaca exoftalmos y megalocórnea bilateral. Tendencia a la apnea con respiración periódica (en *jadeo de perro*) y tendencia a la hipotonía que alterna con períodos de hipertonía e hiperexcitabilidad.

El examen oftalmológico revela una megalocórnea bilateral con cámara anterior profunda y cristalino, córnea y vítreo transparentes, sin apreciarse nistagmos ni fotofobia. En el fondo de ojo aparecen múltiples hemorragias en llama y puntiformes en el polo posterior y en la periferia de ambos ojos. Tonometría ocular que muestra hipertensión ocular bilateral. Potenciales evocados visuales normales.

Se practica ecografía cerebral donde se aprecia hipoplasia del vermis cerebeloso y dilatación de la cisterna magna. El diagnóstico se confirma con una resonancia nuclear magnética que muestra, en la fosa posterior craneal, la práctica ausencia del vermis cerebeloso, fundamentalmente inferior, con hipodesarrollo de ambos hemisferios cerebelosos, megacisterna magna y con gran parte de la fosa posterior llena de líquido cefalorraquídeo, una franca comunicación con el IV ventrículo, bulbo raquídeo largo con cuerpo caloso hipodesarrollado y una atrofia cortical evidente sin dilatación de los otros ventrículos cerebrales.

Con estos hallazgos clínicos y de imagen se realiza el diagnóstico de síndrome de Joubert, junto a megalocórnea e hipertensión ocular bilateral.



Figura 3. Resonancia magnética. Imagen potenciada en T2 en la que se aprecia la comunicación entre una gran cisterna magna y el IV ventrículo.

Caso nº5

Primer hijo varón de primera gestación bien tolerada de 42 semanas y 4 días, que cursa con diagnóstico prenatal ecográfico de defecto de calota. Parto con espátulas, con Apgar 7/10. Normosoma de 3.500 g con defecto congénito de calota occipital con herniación de tejido blando y parálisis facial izquierda. Buena movilidad de las cuatro extremidades. Destaca la presencia de una respiración jadeante y episódica, con crisis de cianosis episódicas acompañadas de movimientos oculares anómalos. Se extirpa la tumoración de la calota confirmándose el diagnóstico de encefalomielocele.

En la ecografía cerebral se aprecia una agenesia de vermis cerebeloso con ligera dilatación de los ventrículos laterales. Se practica resonancia nuclear magnética que confirma los hallazgos ecográficos. (Fig. 3)

Se llega al diagnóstico final de síndrome de Joubert. Actualmente presenta retraso psicomotor, encontrándose con tratamiento anticonvulsivante.

DISCUSIÓN

En los cinco casos presentados, apreciamos una misma patología cerebral, la hipoplasia o agenesia del vermis cerebeloso, acompañándose de diferentes presentaciones clínicas.

Queremos destacar que en nuestra experiencia la ecografía cerebral es la prueba de imagen fundamental para el diagnóstico inicial, pero, no obstante, es la resonancia magnética el procedimiento más adecuado para una completa valoración de las alteraciones de la fosa posterior, tal y como han señalado varios autores cuya opinión suscribimos^(1,2,7,8). La tomografía computada permite asimismo una mejor resolución que la ecografía transfontanelar, pero es superada por la resonancia nuclear magnética en la discriminación de los detalles de las relaciones anatómicas.

En la serie que presentamos observamos la presencia de dos pacientes afectos de síndrome de Joubert, con una típica presentación clínica la cual, junto a las correspondientes pruebas de imagen permitieron llevar a su diagnóstico. Queremos destacar que en dos de nuestros casos aparecen malformaciones cardíacas, algo que no aparece reflejado con frecuencia en la literatura.

Queremos concluir manifestando que ante todo recién nacido o lactante con sospecha de patología neurológica, debe realizarse siempre, como método inicial "desbrozador" la realización de una ecografía cerebral que, en el caso concreto de la detección de un proceso malformativo como el que nos ocupa, debe complementarse con una resonancia magnética más que con una tomografía computada, al ser la resonancia el método de imagen que hoy día es más avanzado en la demostración de patología cerebral con alteraciones del sustrato anatómico.

BIBLIOGRAFÍA

- 1 Paula Xavier et al. Agenesia do vérmis cerebeloso- Apresentação de dois casos. *Acta Radiológica Portuguesa* Oct-Dec 1992; 4:93-95.
- 2 Wu- Chung Shen et al. MRI of Joubert's syndrome. *European Journal of Radiology* 1994; 18:30-33.
- 3 Keuth B et al. Aplasia of the cerebellar vermis associated with chronic renal disease. *European Journal of Pediatrics* 1996; 155:963-967.
- 4 Ichiyama T, Hayashi T. Ultrasonic measurements of the posterior cranial fossa structures in neonates and infants. *European Journal of Pediatrics* 1991; 150:719-721.
- 5 Babcook CJ et al. Sonographic anatomy of the developing cerebellum: normal embryology can resemble pathology. *American Journal of Roentgenology* 1996 Feb; 166:427-433.
- 6 Simmons G et al. MRI and clinical findings in rhombencephalosynapsis. *Journal of computed assisted tomography* 1993 March-April; 17:211-214.
- 7 Prassopoulos P, Cavouras D. CT evaluation of normal CSF spaces in children: relationship to age, gender and cranial size. *European Journal of Radiology* 1994; 18:22-25.
- 8 Courchesne E et al. Abnormality of cerebellar vermian lobules VI and IV in patients with infantile autism: identification of hypoplastic and hyperplastic subgroups with MR imaging. *American Journal of Roentgenology* 1994 Jan; 162:123-130.
- 9 Ciessielski KT et al. Hypoplasia of the cerebellar vermis and cognitive deficits in survivors of childhood leukemia. *Archives of neurology* 1994 Oct; 51:985-993.
- 10 Rufo et al. Melanosis neurocutánea y síndrome de Dandy- Walker. *Anales Españoles de Pediaría* 1998 Mar; 48:318-320.
- 11 Villanúa J A et Al. Síndrome de Joubert. *Radiología* 1998; 40:536-539.

Correspondencia:
Antonio González-Meneses López
C/ Teodosio n.º 58
41002 - Sevilla