

# Lisencefalia Como Causa De Convulsiones Neonatales Precoces

Andrea Revert Bargues, Eva María García Cantó, Inmaculada Bonilla Díaz, Raquel Revert Gil, Lucía María Sanguino López, Francisco Gómez Gosálbez

Hospital General Universitario de Alicante

## INTRODUCCIÓN

La lisencefalia es un trastorno de la migración neuronal de causa desconocida e inusual que consiste en la ausencia (agiria) o disminución (paquigiria) de las circunvoluciones cerebrales, dando lugar a una superficie cerebral lisa. Puede aparecer aislada o asociada a otras malformaciones (como microcefalia o agenesia del cuerpo calloso). Para su diagnóstico son claves el electroencefalograma, la ecografía cerebral y principalmente la resonancia magnética (RMN) cerebral. Aunque existen formas leves, suele evolucionar a epilepsias de difícil manejo y retraso del desarrollo psicomotor, presentando una esperanza de vida corta (morbimortalidad asociada a infecciones respiratorias y estatus epilépticos). Existen formas hereditarias, siendo las más conocidas ligadas al cromosoma 17 y al X (gen ARX con patrón recesivo y gen DCX dominante).

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un recién nacido a término varón con parto instrumentado. Se trataba de un gestación mal controlada en la que no se realizó ecografía morfológica.

A los 7 minutos de vida inicia movimientos incoordinados de extremidades, chupeteo, y desviación izquierda de comisura bucal. A la exploración destaca paladar ojival, orejas de implantación baja y micropene. Ahondando en antecedentes familiares se refieren en rama materna dos varones fallecidos en periodo neonatal con diagnósticos de prematuridad, convulsiones y genitales ambiguos, así como una niña viva diagnosticada de agenesia del cuerpo calloso y retraso mental.

Ingresa con monitorización de continua de electroencefalograma (aEEG), antibioterapia y fenobarbital.

Se realiza despistaje de alteración hidroelectrolítica, metabólica e infecciosa que fueron negativos. La ecografía cerebral objetiva escasa surcación cerebral, agenesia de cuerpo calloso y displasia cortical.

El electroencefalograma muestra paroxísticos multifocales predominantes en regiones frontotemporales (imagen 1). La RMN con espectroscopia (imagen 2 y 3), confirma agiria/paquigiria de predominio posterior con agenesia de cuerpo calloso así como displasia de núcleos grises centrales e hipoplasia de cerebelo, tronco, bulbos olfatorios, nervios ópticos e hipotálamo. Aunque los antecedentes familiares sugerían una herencia ligada al X, con formas leves en mujeres portadoras, el estudio genético para los genes DCX y ARX fue negativo.

El paciente presentó convulsiones refractarias a tratamiento anticonvulsivo y falleció a los 2 meses de vida.

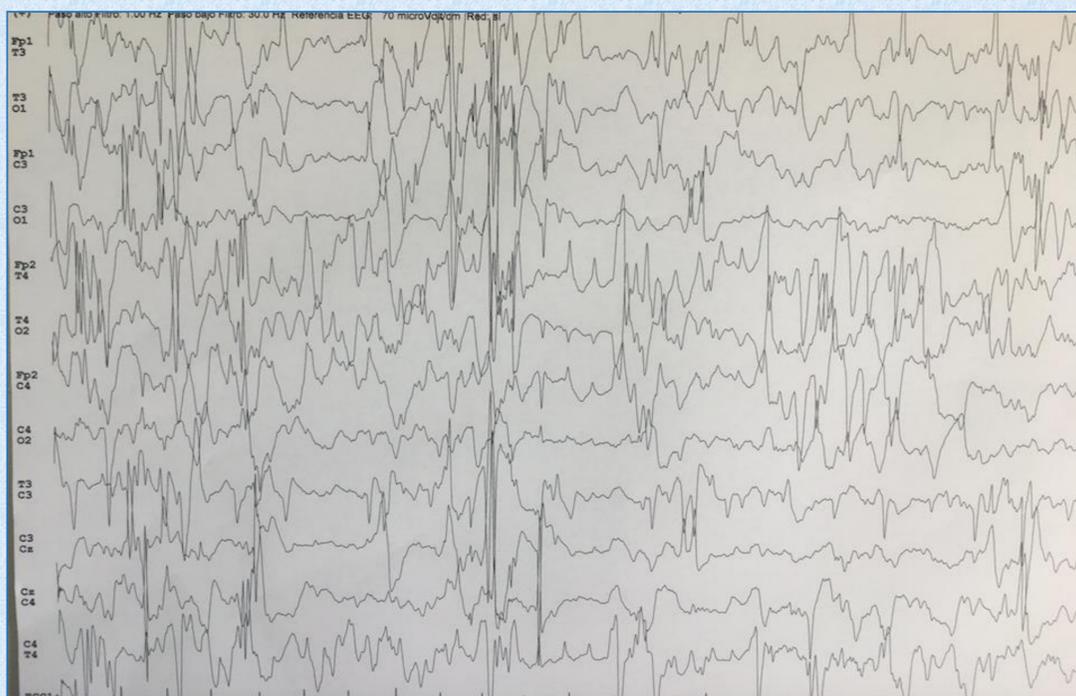


Imagen 1 :Electroencefalograma

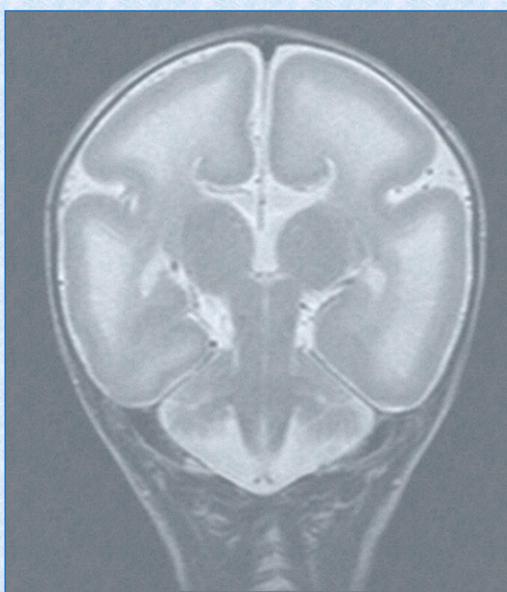


Imagen 2 :RMN cerebral. Corte coronal en secuencia T2

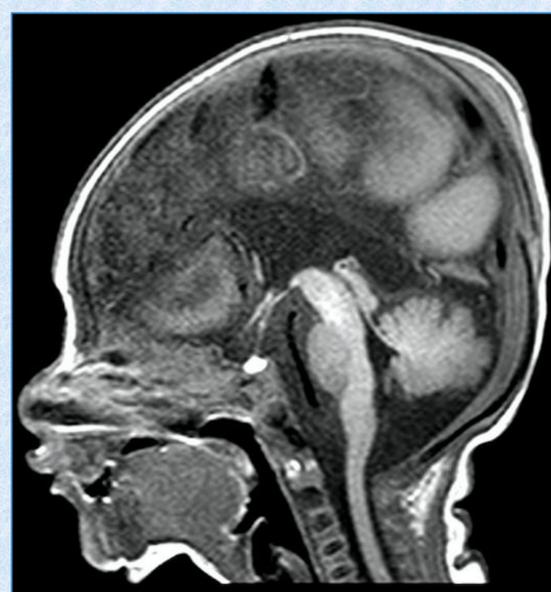


Imagen 3 :RMN cerebral. Corte sagital en secuencia T1

## CONCLUSIONES

Aunque la encefalopatía hipóxico-isquémica es la causa más frecuente de convulsiones neonatales, la lisencefalia es una entidad a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial. Se trata de una patología con elevada morbimortalidad. Son claves en el diagnóstico la ecografía y la RMN, que pueden orientar el estudio genético.