

ENCEFALOMALACIA GIGANTE CONGÉNITA COMO MANIFESTACIÓN DE SÍNDROME ASOCIADO AL GEN OPHN1

Latorre S, Revert R, Rabaneda L, Banacloche B, Muñoz P, Tapia C

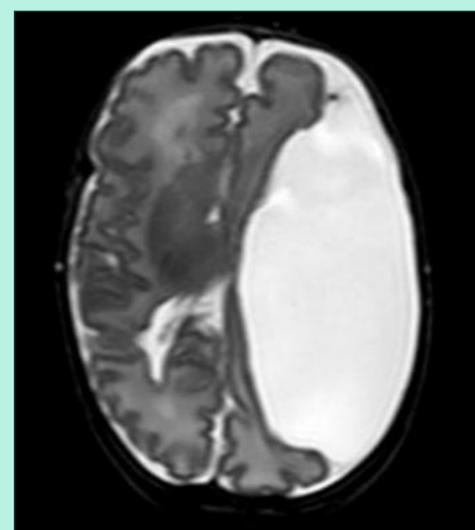
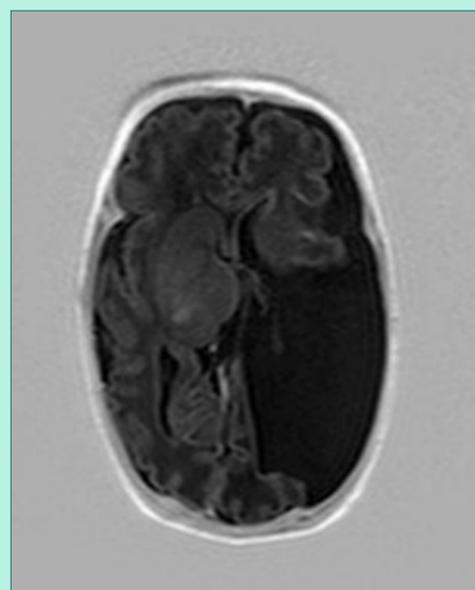
Hospital General Universitario de Alicante

INTRODUCCIÓN

El síndrome asociado al gen OPHN1 (oligophrenin-1) se debe a un déficit en la oligofrenina, una proteína activadora de GTPasa necesaria para el desarrollo normal de la estructura y funciones cerebrales. El gen que codifica esta proteína se encuentra en el brazo largo (q) del cromosoma X en la banda 12 (Xq12) y sus mutaciones conllevan un síndrome de gran variedad fenotípica, caracterizado por retraso mental, autismo ocasional, epilepsia, ataxia, estrabismo y hallazgos específicos en neuroimagen como la agenesia cerebelosa y el aumento ventricular lateral.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Neonato varón de 28+3, AEG (1405 g), que ingresa en el perinatal inmediato por prematuridad y riesgo infeccioso. Destaca madre natural de Honduras, donde no ha llevado control del embarazo; reside en España desde hace 1 mes y no refiere fiebre ni abuso de tóxicos. A la exploración física se observa hipoactividad y fenotipo peculiar, del que se destaca facies larga, frente voluminosa, surcos infraorbitarios marcados, base nasal ancha, orejas con antihélix dismórfico y localización límite y paladar ojival. Se solicita una RM cerebral donde se objetiva esquisencefalia de labio abierto bilateral, ausencia parcial de hemisferio cerebral izquierdo y cerebelo de pequeño tamaño. Ante los hallazgos descritos se amplía estudio con serología completa en la que se detecta IgG positiva para virus Zika en madre e hijo e IgM negativa. Concomitantemente se solicita estudio genético donde se detecta una duplicación en Xq12 de al menos el exón 3 al 21 del gen OPHN1. Los PEAT son compatibles con hipoacusia de conducción bilateral y la exploración oftalmológica junto con los PEVP sugieren ceguera occipital. La terapéutica se centra en el apoyo con terapia física, ocupacional y del lenguaje.



CONCLUSIONES

En el momento actual se sabe que las mutaciones en el gen OPHN1 constituyen un raro síndrome ligado a X que asocia retraso mental con o sin hipoplasia congénita cerebelosa. Presenta amplia variabilidad fenotípica por lo que las técnicas de estudio de genoma completo son de gran utilidad, como se pone de manifiesto en nuestro caso. La encefalomalacia forma parte del espectro radiológico de este síndrome y sus graves implicaciones clínicas requieren un abordaje y seguimiento multidisciplinar.

La descripción del síndrome en un gran prematuro y su presentación en forma de encefalomalacia gigante no ha sido descrito en la literatura. Se añade el hecho de ser hijo de madre con infección por virus Zika, probablemente antes de la gestación.