

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



DESORDENES POSTMIGRACIONALES

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Abril 2023

Generalidades



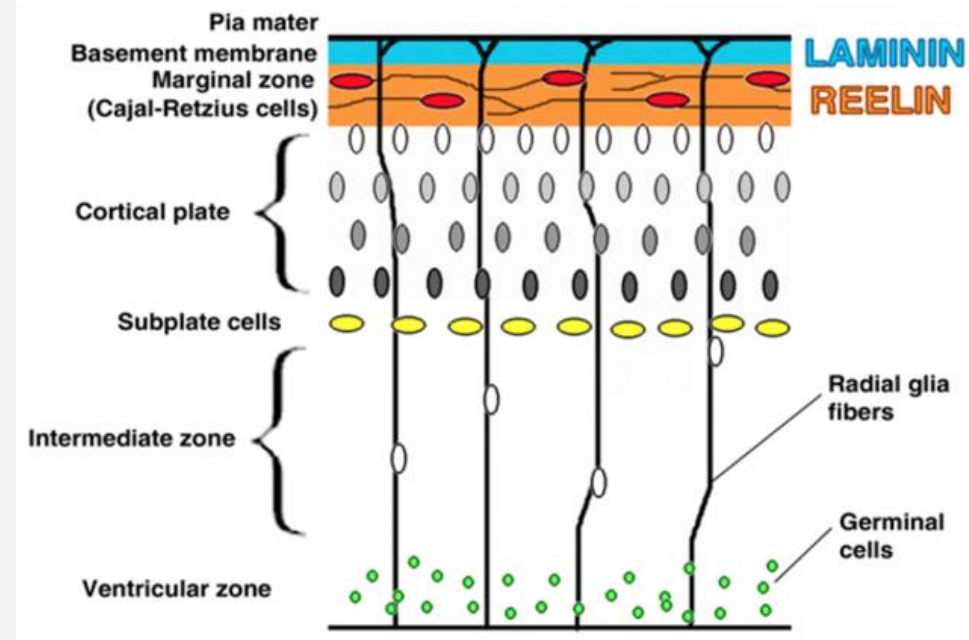
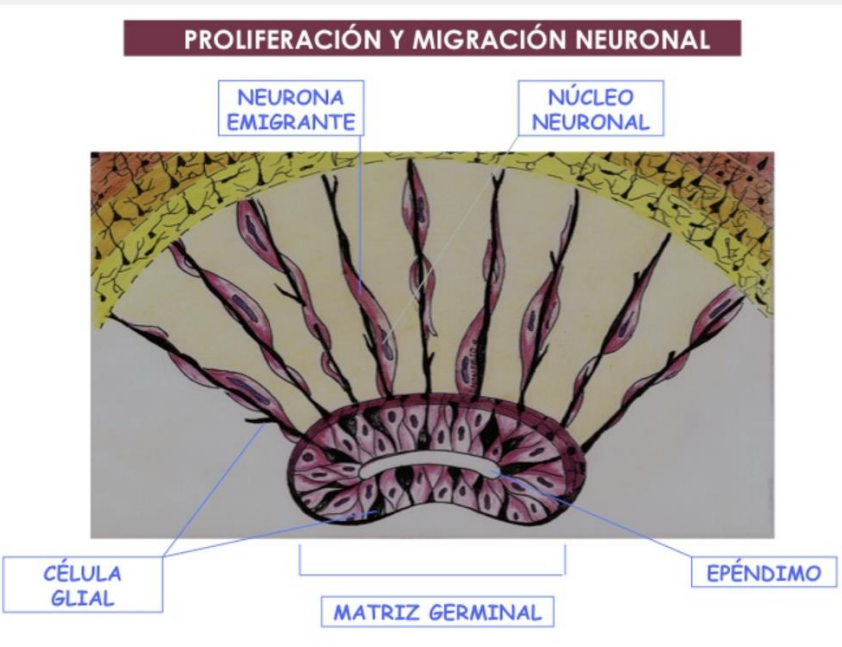
Posterior a los procesos de neurulación primaria y de inducción ventral, continúan 3 fases del desarrollo cortical que se superponen: proliferación, migración y organización que están comandadas por múltiples genes.

Las células madre de la zona periventricular proliferan y migran hacia la corteza en un patrón radiado y tangencial. Las células gliales sirven de andamiaje para la posterior migración neuronal.

Los genes reguladores también actúan en otras partes del desarrollo fetal, por lo que no es infrecuente encontrar malformaciones asociadas.

El adecuado desarrollo cerebral, requiere un control génico riguroso, sin toxas teratogénicas ni ambientales.

Desarrollo cortical



Polimicrogiria



Se describe una corteza cerebral o cerebelosa con múltiples circunvoluciones pequeñas excesivas.

Es causada por una interrupción en el desarrollo cortical cerebral normal en la migración neuronal tardía o en los períodos tempranos de desarrollo posmigratorio.

Constituye un espectro de malformaciones corticales con el rasgo común de la excesiva girometría.

Tienen en común un trastorno de la laminación normal de seis capas de la corteza, un trastorno asociado de sulcación y fusión de la capa molecular a través de los surcos.

Puede afectar porciones variables de la corteza cerebral: focal, multifocal o difusa. Unilateral, bilateral o asimétrica; o bilateral y simétrica.

Polimicrogiria



Puede afectar cualquier lóbulo, pero el lugar de afectación más frecuente en la cara posterior de la cisura de Silvio (60-70%).

La RNM muestra un giro cortical excesivo con un aspecto de engrosamiento cortical (5-7 mm) y surcos poco profundos e irregularidad de la interfaz entre la sustancia gris y la blanca la cual está con intensidad aumentada en T2.

La etiología incluye: infecciones (**CMV la causa más frecuente**), isquemia o trastornos genéticos (*SRPX2, TBR2, ARFGEF2, NDE1, WDR62, PAX6, KIAA1279, RAB3GAP1, RAB3GAP2, TUBA1A, TUBB2B, TUB3, TUBA8, TUBB5, FOXP2 y RTTN*).

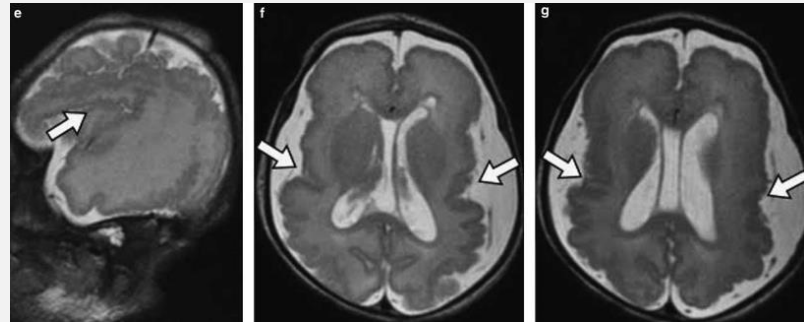
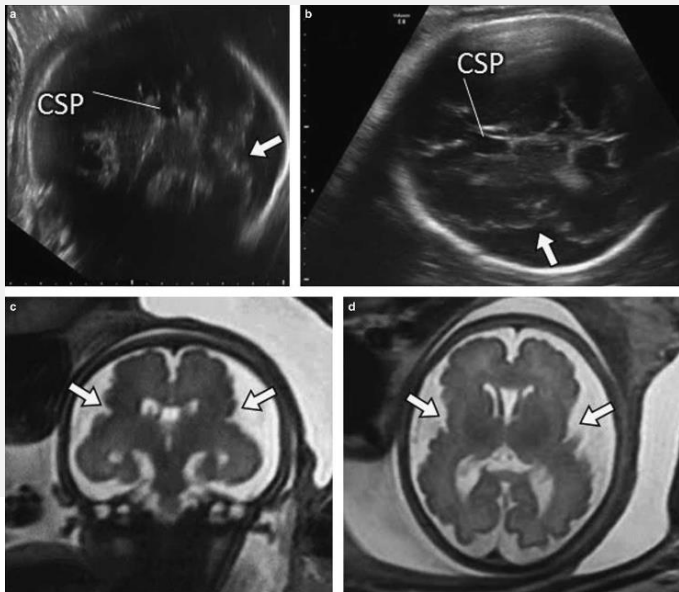
Estos síndromes afectan las regiones cognitivas (frontal, frontoparietal, perisilviana y parieto-occipital), y los pacientes suelen presentar epilepsia y retraso cognitivo. Los síntomas adicionales dependen de la región específica afectada.

Polimicrogiria. Dg. prenatal



Los cambios corticales de la PMG tienen lugar al final del embarazo y aparecen como ausencia localizada y/o generalizada de surcos normales con múltiples pliegues anormales de la corteza afectada. En 2do trimestre el diagnóstico es un desafío, y se puede observar presencia de surcos no esperados según la EG, desarrollo opercular anormal y una superficie irregular del cerebro.

La RNM en el 3er trimestre demuestra ventriculomegalia leve asociada con numerosos surcos en el área perisilviana, con unión irregular de la corteza y la sustancia blanca y un espacio subaracnoideo prominente que recubre la malformación cortical

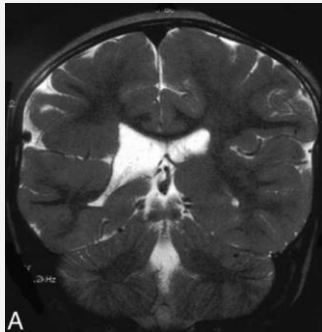


Sd. Di George 32 sem. Opérculo dismórfico abierto con superficie cortical irregular mirando hacia el espacio subaracnoideo perisilviano agrandado.
e-g: imágenes de RNM postnatales.

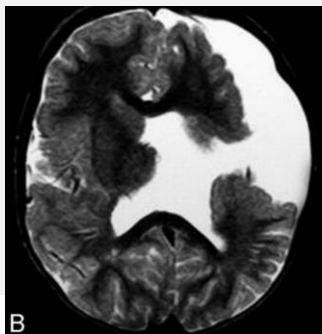
Esquizencefalia



Trastorno cerebral que se caracteriza por la presencia de una hendidura en el cerebro delimitada por materia gris anormal y que conecta la superficie meníngea con el ventrículo lateral.



Labio cerrado o tipo I, las paredes del defecto están en contacto y se ve una columna de materia gris atravesando la materia blanca entre la corteza y el ventrículo, sin comunicación entre el espacio subaracnoideo y el ventrículo.



Labio abierto o tipo II, es un defecto abierto ancho en el cual los labios de la hendidura delimitados por materia gris están separados, lo que permite la comunicación.

Esquizencefalia



Prevalencia de $1,54 \times 100000$ RNV. 2/3 de forma aislada, 1/3 anomalías asociadas.

Habitualmente se encuentra en conjunto con PMG, conformando el complejo Esquizencefalia-Polimicrogiria.

Su etiología es heterogénea: infecciones, exposición a teratógenos, trauma materno, alteraciones vasculares, genéticas.

Ocurre por una detención del crecimiento de alguna porción cerebral con sobrecrecimiento del tejido no afectado circundante que ocurre antes o poco después de la migración neuronal.

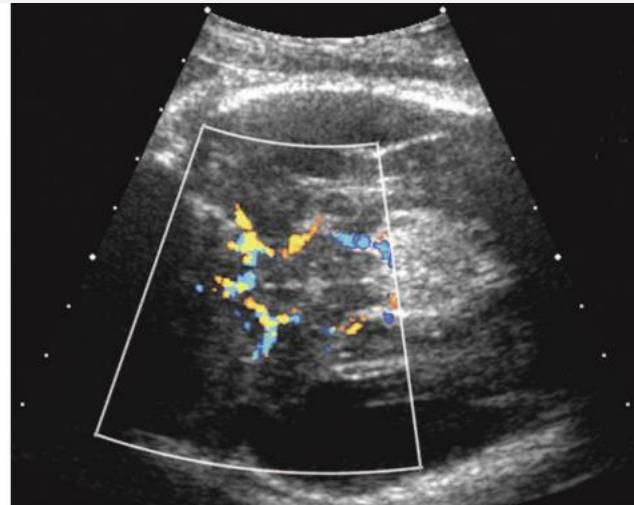
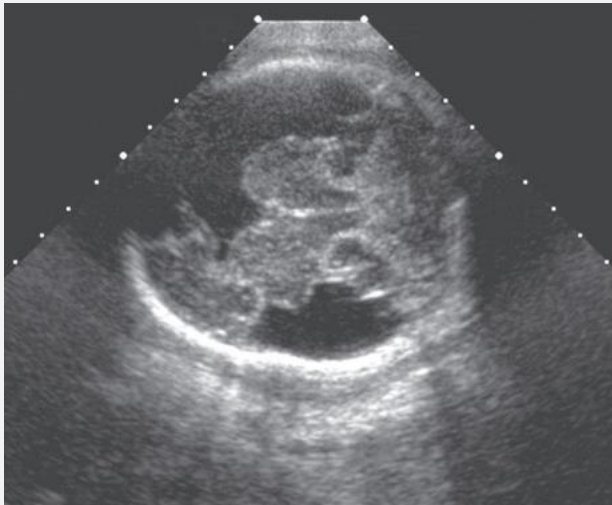
Las manifestaciones clínicas de la esquizencefalia incluyen con mayor frecuencia diversos grados de retraso en el desarrollo, deterioro motor y convulsiones.

Asociaciones frecuentes: ausencia del septo pelúcido, DSO, paquigiria, PMG, quistes aracnoídeos, disgenesia del CC, Megacisterna magna, hidrocefalia, hipoplasia del nervio óptico.

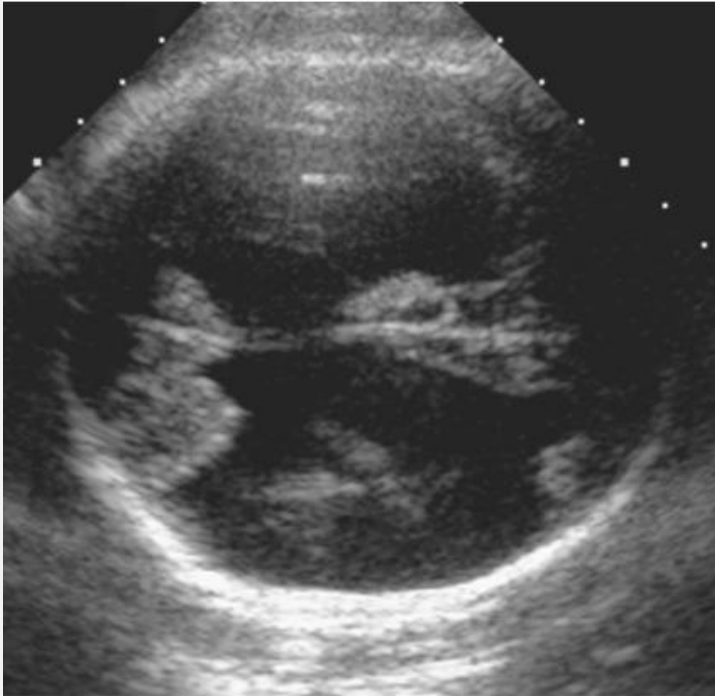
Esquizencefalia. Dg. prenatal



El defecto de labio cerrado no suele ser diagnosticado. Por lo tanto el diagnóstico depende principalmente de la abertura de la hendidura y de otras malformaciones asociadas.



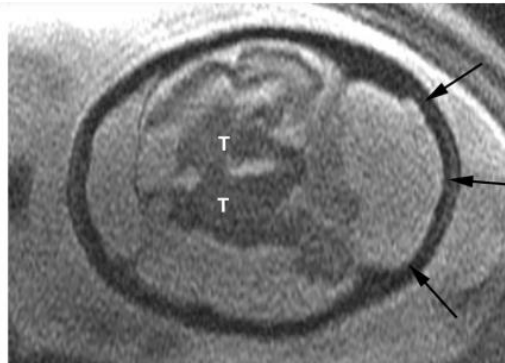
Esquizencefalia. Dg. prenatal



Esquizencefalia. Dg. prenatal



a.

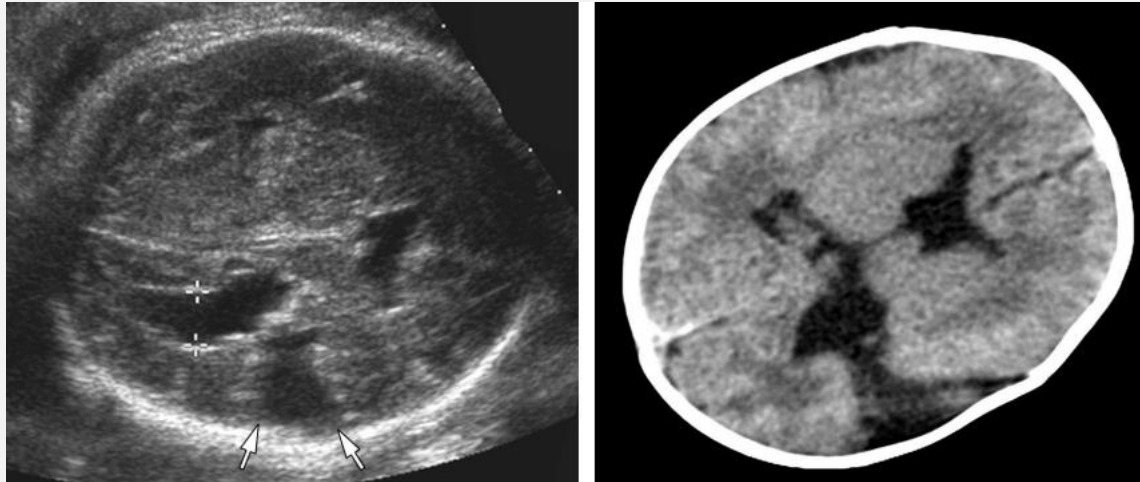


c.



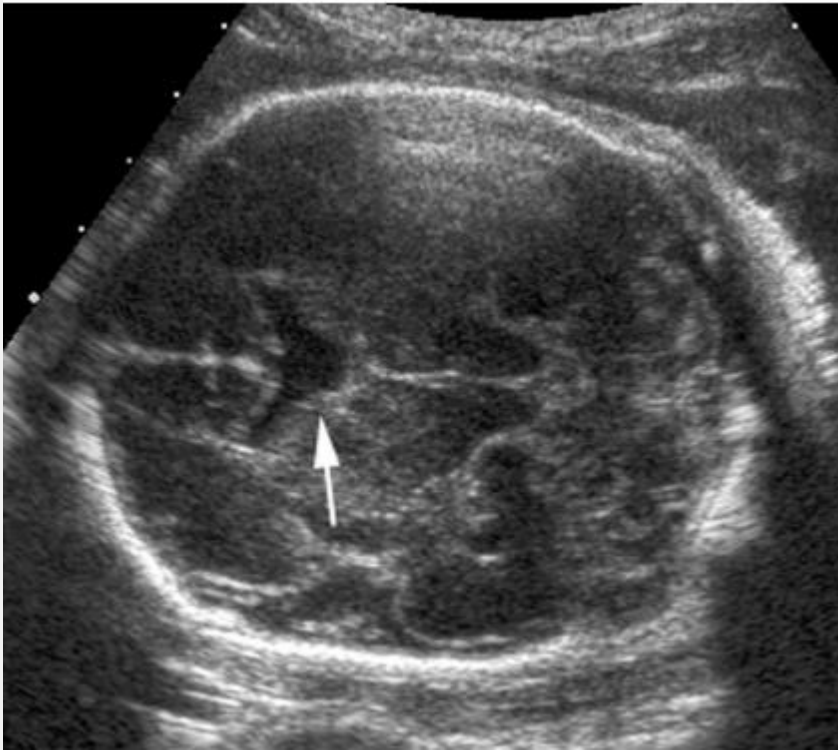
Los tálamos no se encuentran fusionados, lo que permite diferenciarlo de una holoprosencefalia alobar. Se asocia una malformación de Dandy-Walker.

Esquizencefalia. Dg. prenatal



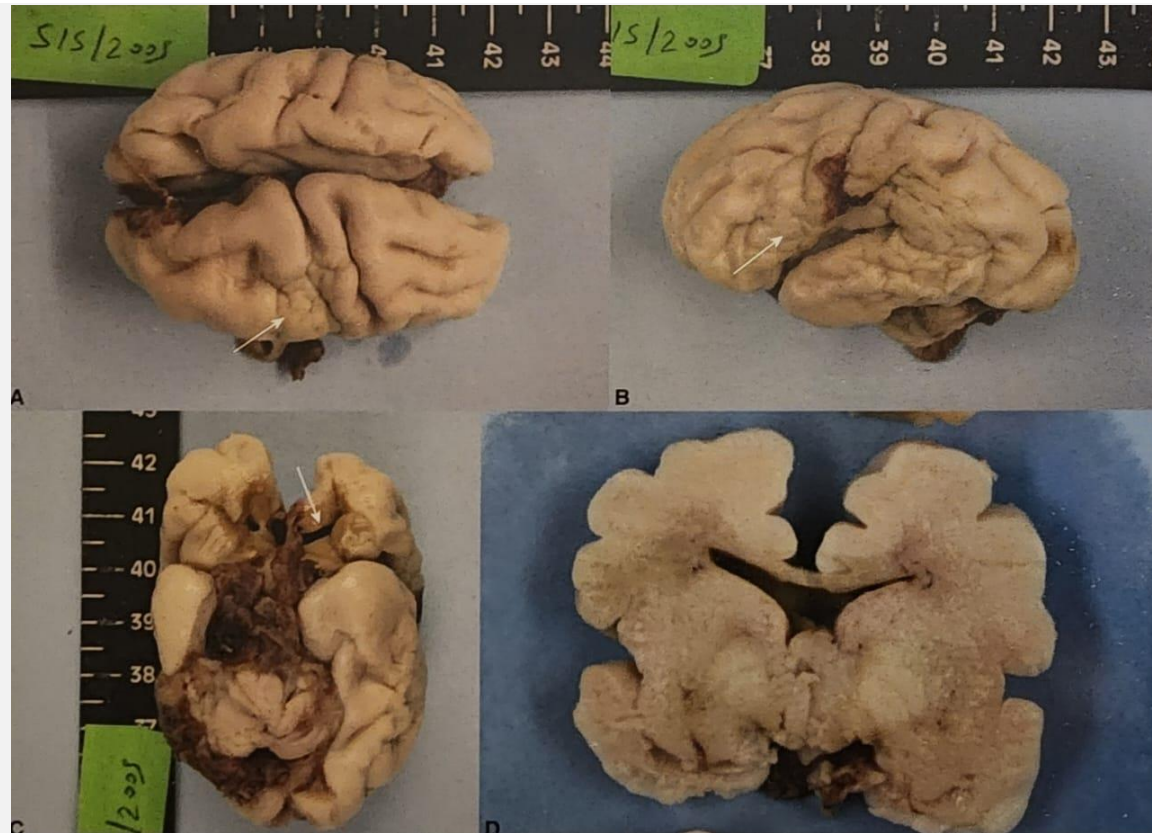
Defecto de labio abierto asociado a ventriculomegalia y agenesia del cavum del septo pelúcido.

Esquizencefalia. Dg. prenatal



Ausencia del CSP con pequeño defecto esquizencefálico que no fue diagnosticado en etapa prenatal.

Esquizencefalia



Defecto esquizencefálico de labio abierto asociado a Polimicrogiria focal (flechas)

Esquizencefalia



Se sugiere complementar con RNM, dada su asociación a otras malformaciones del SNC.

La mayoría de los casos son esporádicos, por lo que no suele recurrir.

Se deben aumentar los esfuerzos en observar el cerebro en los 3 planos ortogonales para visualizar cualquier defecto sutil que pueda pasar desapercibido en los cortes axiales habituales.

El pronóstico depende del grado del defecto, sobre todo si son grandes y bilaterales con RDSM, parálisis cerebral y epilepsia.

Displasia cortical focal

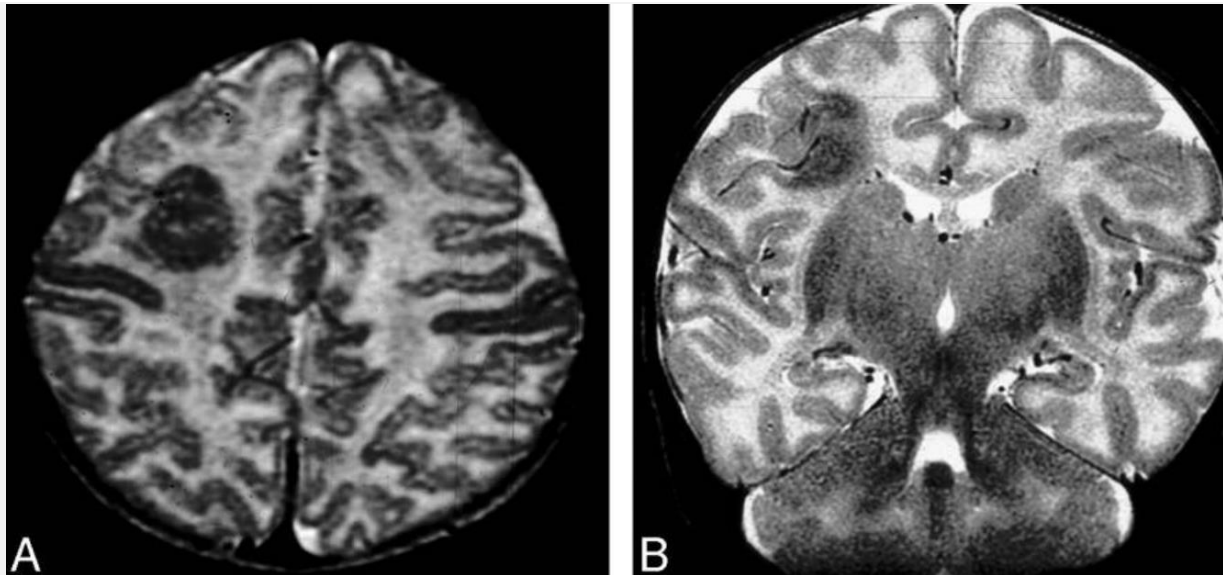


Corresponde a un grupo heterogéneo de lesiones caracterizadas por la presencia de neuronas anormales y células gliales dentro de una región localizada de la corteza cerebral. Los pacientes suelen presentar convulsiones intratables.

Abarca un espectro de malformaciones que van desde formas leves de alteración cortical sin anormalidad celular hasta formas graves con marcada alteración de la laminación cortical, grandes células dismórficas y astrocitosis de la corteza cerebral.

La DCF aparece como un área localizada de engrosamiento cortical con una unión indistinta entre la sustancia gris y la blanca. Hay macrogiria y surcos anormalmente ensanchados o profundos y un foco subcortical anormal.

Esquizencefalia. Dg. prenatal



Imágenes axiales y coronales ponderadas en T2 que muestran un engrosamiento cortical focal en el lóbulo frontal derecho.

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



DESORDENES POSTMIGRACIONALES

Dr. Osvaldo Flores Belkerbach

Programa de Especialización Medicina Materno Fetal

Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Abril 2023