

Dra. Patricia Rodríguez Nava,<sup>1</sup>  
 Dr. Ernesto Javier Dena Espinoza,<sup>1</sup>  
 Dr. Adolfo Hernández Garduño,<sup>2</sup>  
 Dra. Margarita Fuentes García,<sup>3</sup>  
 Dra. Carmen Amezcua Herrera,<sup>1</sup>  
 Dr. Pedro Armenta Jarillo<sup>1</sup> y cols.

## Malformaciones del sistema nervioso central y el raquis en pacientes pediátricos. Experiencia en el Hospital General de México

### RESUMEN

**Introducción:** Las malformaciones congénitas (MC) del sistema nervioso central (SNC) están originadas por un insulto al embrión durante el embarazo. Su etiología es multifactorial. Ocurren en aproximadamente 0.1-0.9% de los nacimientos.

**Objetivo:** Presentar la frecuencia y los hallazgos por resonancia magnética (RM) y tomografía computarizada (TC) de las malformaciones del SNC y el raquis en pacientes pediátricos.

**Material y método:** Estudio prospectivo, longitudinal en donde se estudiaron 81 pacientes con malformaciones del SNC y del raquis, 49 del sexo masculino y 32 del sexo femenino. Fueron evaluados a través de la

neuroclínica, estudios de RM y en algunos de ellos con TC. Se utilizó la clasificación de Boyer R. (modificado).

**Resultados:** Se encontraron: 1. Trastornos de la organogénesis: a) Trastornos del cierre del tubo neural: 37 casos; b) Trastornos de la diverticulación y segmentación: dos pacientes. c) Trastornos de la formación de surcos y de la migración celular: diez pacientes. d) Malformaciones y quistes de la fosa posterior: 46 pacientes. 2. Trastornos de la histogénesis: cinco casos. e) Otras malformaciones cerebrales: 113. f) Malformaciones congénitas de la columna vertebral y de la médula espinal: 29 casos. VII. Malformaciones vasculares: siete casos.

**Conclusiones:** La RM es el estudio ideal para las malfor-

maciones cerebrales y del raquis, complementándose con la TC.

La frecuencia de presentación de las malformaciones del SNC y del Raquis es elevada en nuestro medio, por tratarse de un Hospital de concentración.

Se requiere de la actualización en las clasificaciones existentes y el estudio por imagen para planificar el tratamiento y consejo genético por su asociación a otras malformaciones y a cromosomopatías.

**Palabras clave:** Malformaciones del sistema nervioso central, malformaciones del raquis.

*continúa en la pág. 264*

<sup>1</sup> Del Servicio de Radiología e Imagen, <sup>2</sup> y del Servicio de Pediatría del Hospital General de México, O.D., <sup>3</sup> De la Coordinación de Imagen de la Secretaría de Salud del Gobierno del D.F. Copias (copies): Dra. Patricia Rodríguez Nava E-mail: drapatricia.rodriguez@yahoo.com.mx

### Introducción

Las malformaciones congénitas (MC) del sistema nervioso central (SNC) están originadas por un insulto al embrión durante el embarazo. Su etiología es multifactorial: se consideran factores genéticos, hipóxicos y sustancias inflamatorias nocivas.<sup>1</sup>

### Epidemiología

Ocurren en aproximadamente 0.1-0.9% de los nacimientos. Las MC de la columna vertebral y médula es-

pinal (espina bífida, mielocela, mielomeningocele y raquisquisis) en general aparecen una por cada 1,000-2,000 nacimientos.<sup>2</sup> En China, en 4,628 pacientes con MC del SNC, se encontró una prevalencia de defectos del tubo neural (DTN) al nacimiento de 27.37 y 37.22 por 10,000, predominando en mujeres (35.68) y en los hombres (19.23).<sup>3</sup> En la comunidad árabe de Jerusalén, en Israel, de las madres árabes de 561 niños, 253 (45%) con matrimonios consanguíneos presentaron una incidencia de MC mayor, con 8.7, 7.1 y 2.6% para los casos de primos en primer grado de todos los consanguíneos y para matrimonios no consanguíneos, respectivamente.<sup>4</sup>

## ABSTRACT

**Introduction:** The congenital malformations (CM) of the central nervous system (CNS) are caused by an insult to the embryo during the pregnancy. Its etiology is multi factorial. They occur in approximately 0.1-0.9% of births.

**Objective:** To present the frequency and findings through magnetic resonance (MR) and computerized axial tomography (CAT) of the CNS malformations and the rachis in pediatric patients.

**Material and method:** Longitudinal, prospective study, where 81 patients with CNS and

rachis malformations were studied, 49 of them were male and the other 32 were female. They were evaluated through neuroclinics, MR studies and in some of the patients with TC. The classification of Boyer R was used. (modified).

**Results:** There were findings of: 1. Organogenesis disorders: a) disorders of closing of the neural tube: 37 cases; b) Diverticulation and segmentation disorders: two patients. c) Furrows formation disorders, and of cellular migration: ten patients. d) Malformations and cysts of the posterior fossa: 46 patients. 2. Histogenesis disorders of the: five cases. e) Other cerebral malformations: 113. f) Congenital malformations of the spi-

ne and of the spinal marrow: 29 cases. VII. Vascular malformations: seven cases.

**Conclusions:** MR is the ideal study for cerebral and rachis malformations, been supplemented with TC.

The occurrence frequency of CNS and rachis malformations is raised in our environment, because the facility is a concentration Hospital.

Existent classifications and the image study for planning the treatment and genetic advice for their association to other malformations and chromosomopathy updating is required.

**Key words:** Malformations of the central nervous system, malformations of the rachis.

## Objetivo

Presentar la frecuencia y los hallazgos por RM y TC de las malformaciones del sistema nervioso central y el raquis en pacientes pediátricos del Departamento de Neuropediatría del Servicio de Pediatría y Servicio de Neurología y Neurocirugía del Hospital General de México O.D. Hospitales del Gobierno del D.F., Hospital Infantil de México y Centro de Rehabilitación Infantil Teletón.

## Material y método

Estudio prospectivo, longitudinal en donde se estudiaron 81 pacientes con malformaciones del SNC y del raquis; 49 del sexo masculino y 32 del sexo femenino (fueron evaluados a través de la neuroclínica, estudios de RM y en algunos de ellos con TC). Se utilizó la clasificación de Boyer R. (modificado).<sup>5</sup> Se utilizó un equipo de RM de 0.2 Tesla Open (Siemens) Magnevist (Gd-DTPA, Bayer-Schering,Pharma) a razón de 0.2 mL por kg/ peso. Dos equipos de tomografía computada (TC XT 600 y TC Helicoidal X-press (Toshiba Medical Systems) Iopamiron 300 mgI/mL (Bayer-Schering, Pharma) a razón de 2 mL por kg/peso.

## Resultados

Se encontraron: 1. Trastornos de la organogénesis: I. Trastornos del cierre del tubo neural: 37 casos; a) Chiari tipo I: dos casos y Chiari II: Un caso. b) Encefalo-

loceles: cuatro pacientes. Cefalocele frontal: Un paciente; cefalocele frontoetmoidal: Un paciente; cefalocele esfeno-orbitario: Un paciente; cefalocele occipital: Un paciente. c) Anomalías del cuerpo calloso: Agenesia: cinco pacientes; disgenesia: Cinco pacientes; hipoplasia: 20 pacientes.

II. Trastornos de la diverticulación y segmentación: Holoprosencefalia y trastornos relacionados: dos pacientes. a) Holoprosencefalia lobular: Un paciente; b) displasia septo-óptica: Un paciente.

III. Trastornos de la formación de surcos y de la migración celular: Diez pacientes. a) Esquizencefalia: Cuatro casos; b) displasia cortical no lisencefálica: Seis pacientes.

IV. Malformaciones y quistes de la fosa posterior: 46 pacientes. a) Complejo Dandy Walker (DW). Variante de DW: Siete pacientes. Complejo de DW: Un paciente. b) Quistes diversos de la fosa posterior: Megacisterna magna: Diez pacientes. Quiste aracnoideo fosa posterior: Cuatro pacientes; c) hipoplasia/displasias cerebelosas diversas: Malformaciones de Chiari IV (hipoplasia cerebelar: 12 casos; hipoplasia de vermis: Ocho casos, y pedúnculos cerebelosos pequeños: Cuatro casos.

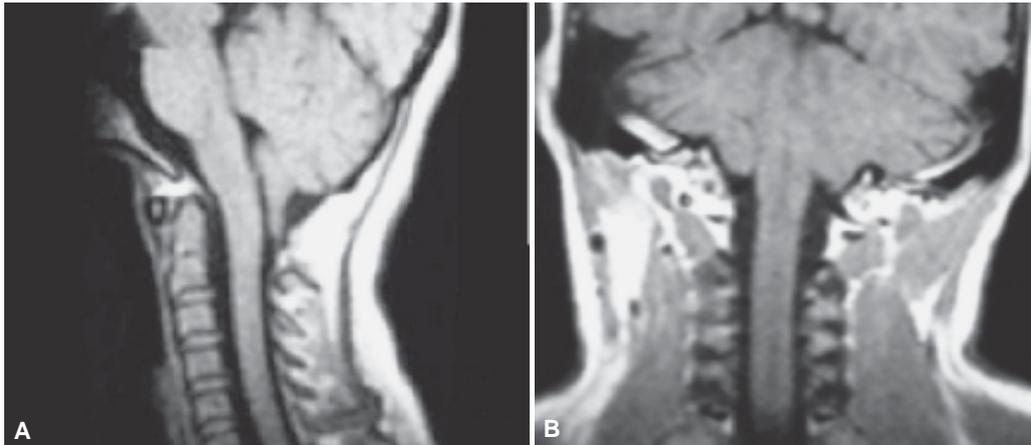
2. Trastornos de la histogénesis: a) esclerosis tuberosa: Cinco casos.

V. Otras malformaciones cerebrales: 113. a) Malformaciones del *septum pellucidum*: Siete casos; b) quis-

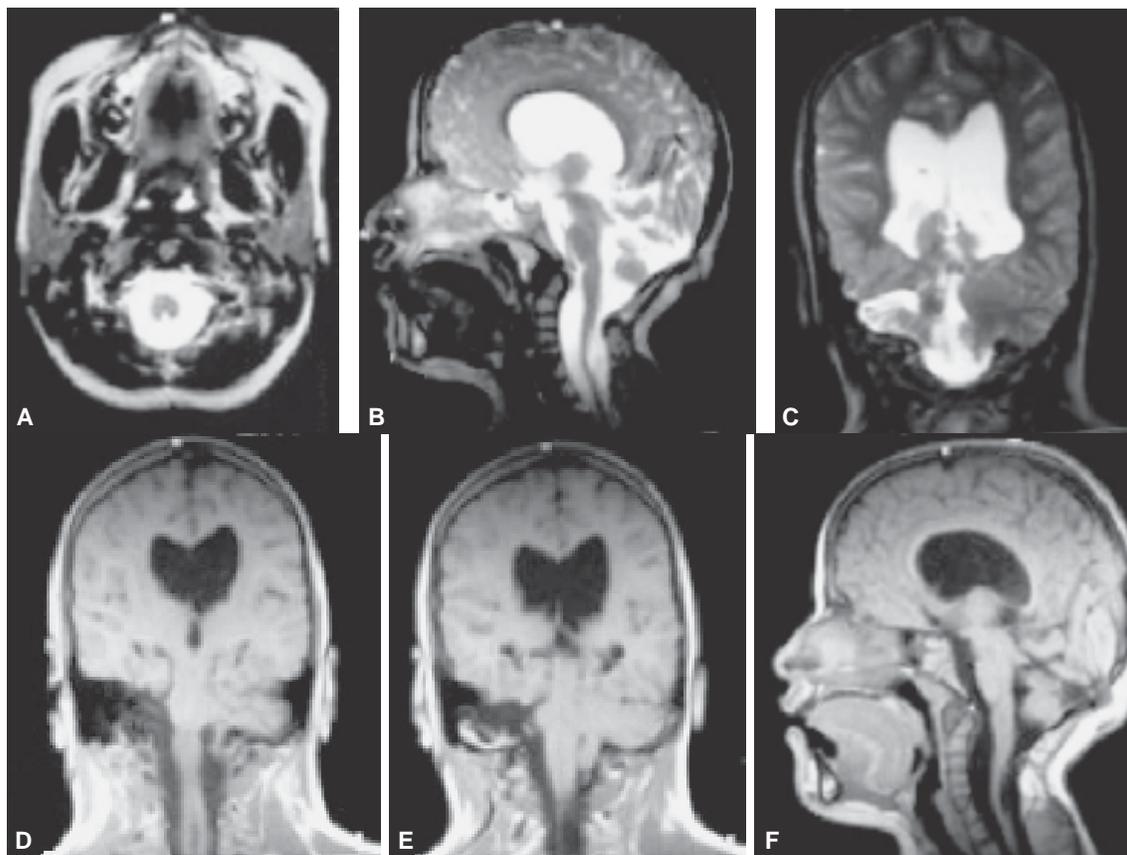
tes aracnoideos: 14 casos; c) hidrocefalia congénita: 14 casos; d) hipoplasia del tallo cerebral: Diez casos; amplitud del espacio subaracnoideo: 20 casos, y d) otros: 48 casos.

VI. Malformaciones congénitas de la columna vertebral y de la médula espinal: 29 casos. a) Malformaciones

de la columna cervical: Luxación atlanto-axoidea congénita, Kippel-Feil, Platibasia, etc.: Ocho casos; b) C. dorsal, quiste aracnoideo, múltiples doble hemivértebras: Dos casos; c) c. lumbar, espina bífida, lipoma intrarraquideo, meningocele, mielomeningocele, etc.: 13 casos. VII. Malformaciones vasculares: Siete casos. a) MAV: Tres



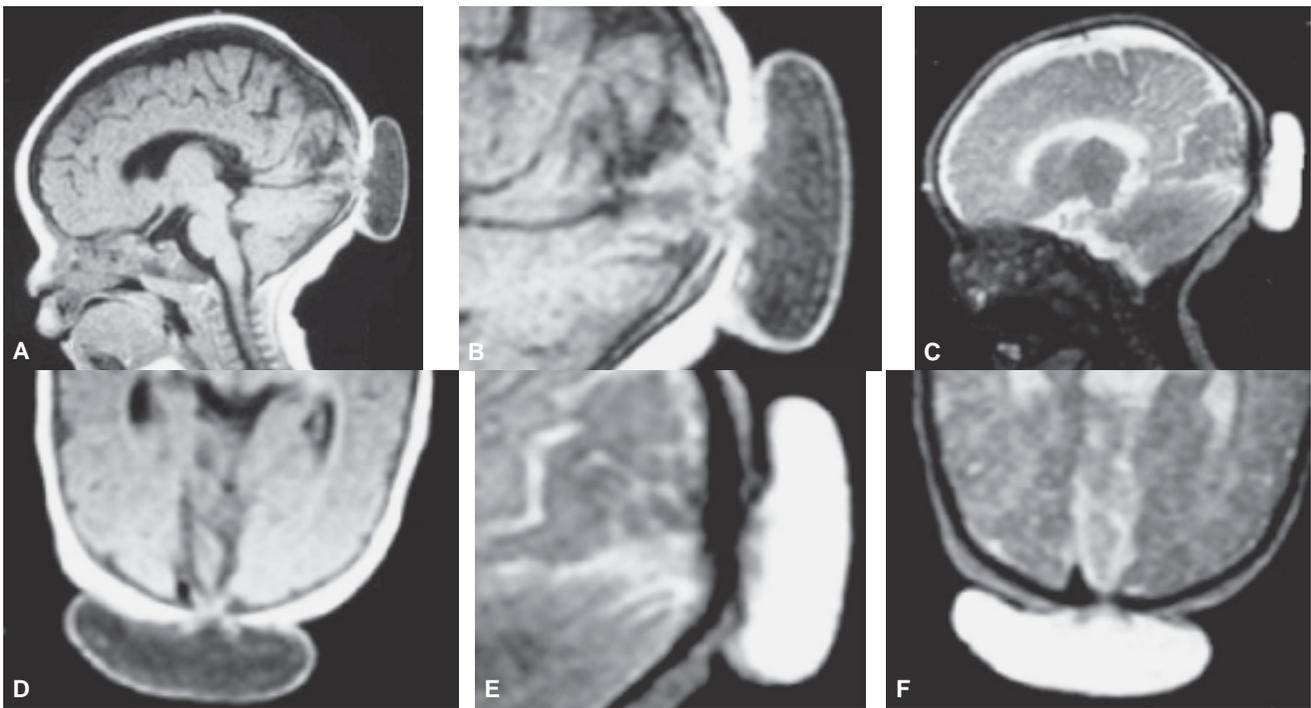
**Figura 1.** Malformación de Chiari tipo I. Masculino de 17 años con subdesarrollo embriológico de las estructuras óseas de la unión cráneo vertebral, con descenso de las amígdalas cerebelosas y compresión secundaria del tallo cerebral.



**Figura 2.** Malformación de Chiari tipo II. Femenina de 12 años, con adelgazamiento de cuerpo calloso, hidrocefalia moderada, tectum picudo hacia atrás. La fosa posterior es pequeña y con apilotonamiento de las estructuras de la misma con IV ventrículo adelgazado y herniación de sus estructuras en canal medular por agujero magno abierto. Siringohidromielia y platibasia.



**Figura 3.** (A) Encefalocistomeningocele, (B) encefalocele, (C) encefalocistocele (Tomado de: Grumme T, Kluge W, Kretzschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 Pediatric Neurological Diseases. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag, Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93). Con autorización de Shering AG.



**Figura 4.** Encefalocistomeningocele occipital: Masculino de dos meses. Diagnóstico clínico: Sospecha de hidrocefalia, cráneo bífido con meningocele occipital. La RM muestra: Sistema ventricular mínimamente dilatado, simétrico, mayor volumen del trígono y asta occipital del ventrículo lateral derecho, cuerpo calloso adelgazado, escama occipital bífida, protrusión de las meninges y LCR.

casos; b) angioma cavernoso: Un caso; M. venosa: Dos casos; c) a. cerebral media hipoplásica: Un caso.

En relación a los grupos de edad y número de pacientes, el grupo de edad más afectado se observó en los rangos de uno a tres años de edad con 19 pacientes, en segundo lugar 13 pacientes en el rango de los 15 a los 18 y en tercer lugar 11 pacientes de los tres a los seis años.

De los 81 pacientes estudiados, 49 correspondieron al sexo masculino y 32 al femenino

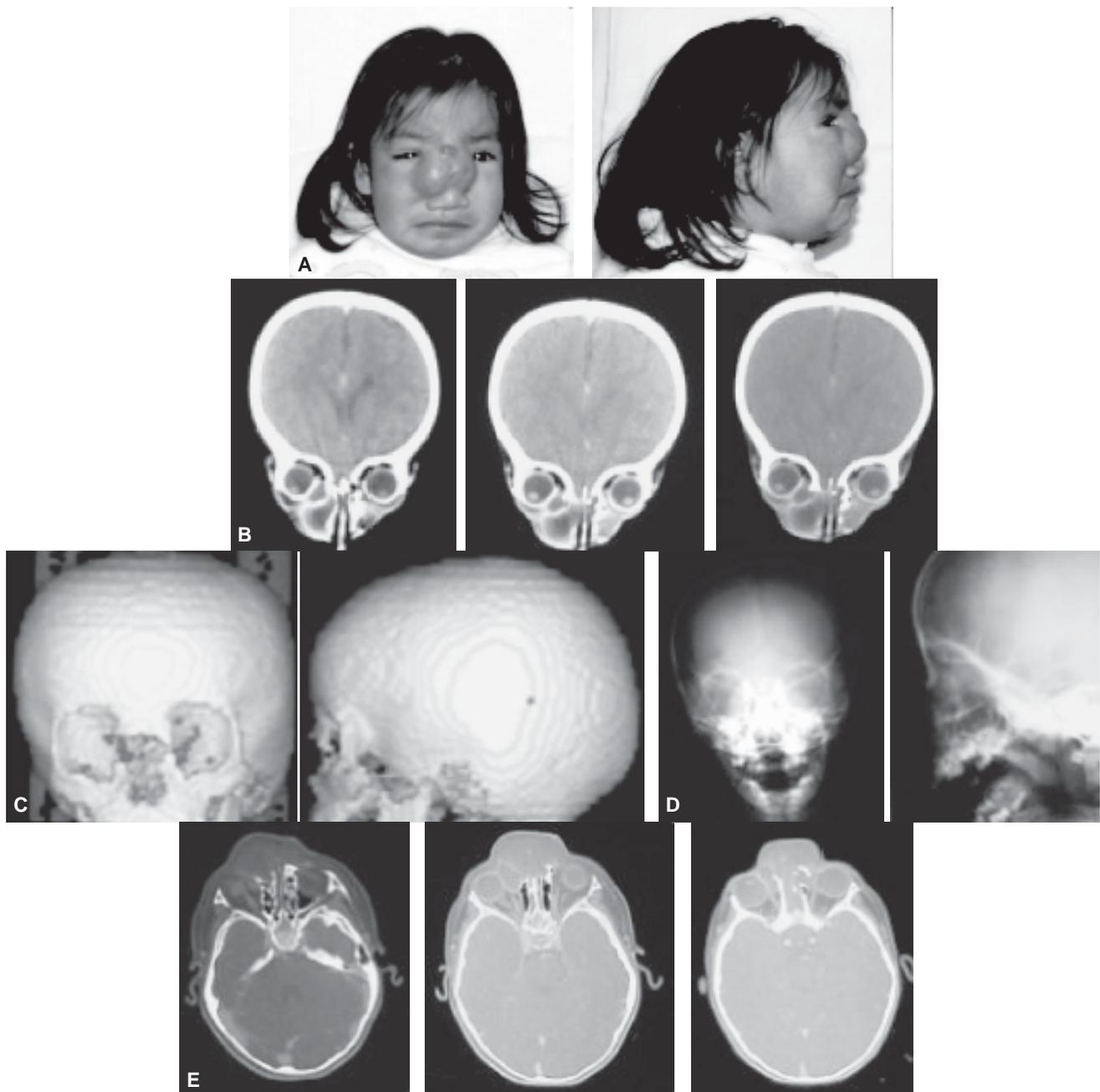
Es complejo efectuar una clasificación de las MC porque dos malformaciones no son exactamente igua-

les. Se han observado diferencias aun en dos hermanos con mutaciones cromosómicas idénticas.<sup>6</sup>

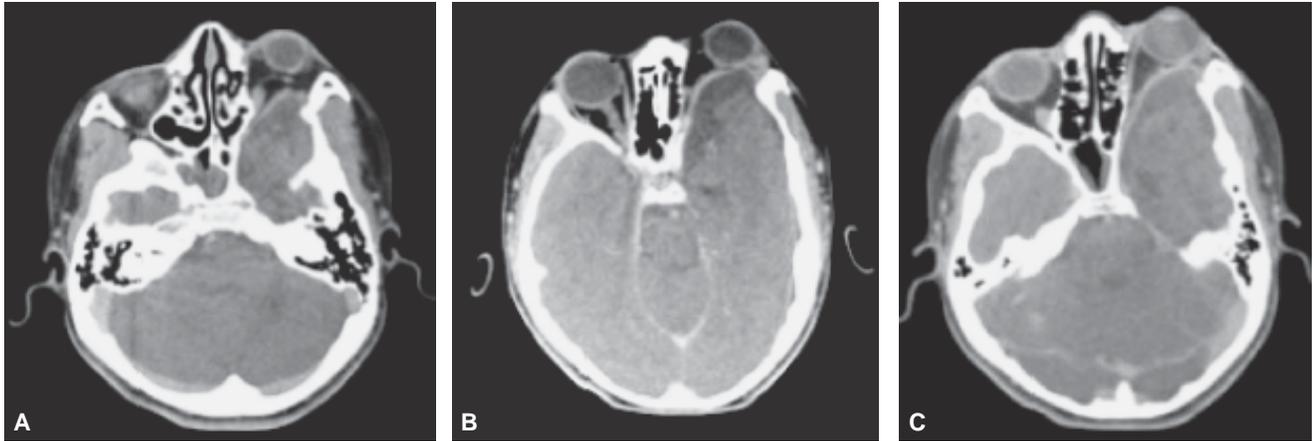
#### **Descripción de las malformaciones del SNC**

**Malformación de Chiari.** Malformación de Chiari tipo I: Está ocasionada por el subdesarrollo embriológico de las estructuras óseas de la unión cráneo vertebral originando el descenso gradual y progresivo de las amígdalas cerebelosas con compresión secundaria del tallo cerebral.<sup>7</sup>

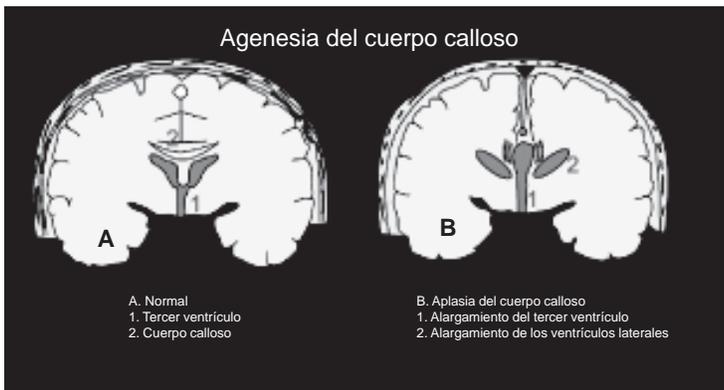
**Malformación de Chiari tipo II y mielomeningocele:** Ocurre por disgenesia del tubo neural, con un abun-



**Figura 5.** Cefalocelo frontoetmoidal subtipo nasoetmoidal en una niña de un año de edad. La TC tridimensional que muestra un defecto óseo circular situado entre las órbitas por detrás de los huesos nasales por encima de la cápsula nasal cartilaginosa. Cortes transversales de la TC, donde se aprecia el defecto por delante de la crista galli. La masa de tejido blando está paramedial derecha, junto al cartílago nasal e introduciéndose al espacio extraconal ampliando la órbita, desplazando al globo ocular en sentido lateral y rostral, aumentando la distancia interorbitaria. Radiografías proyecciones AP y lateral: Se observa una masa con densidad de tejido blando proyectada en la línea media a nivel del puente nasal, la cual protruye por debajo de los huesos nasales.



**Figura 6.** Cefalocele basal, subtipo esfenoorbitario en una adolescente de 13 años. En el lado izquierdo se observa protrusión de meninges, líquido cefalorraquídeo y parte del parénquima cerebral del lóbulo temporal hacia la órbita a través de un defecto óseo (ausencia del ala mayor del esfenoides) situándose detrás del globo ocular en el espacio extraconal lateral, condicionando proptosis. El sistema ventricular supratentorial es de morfología y volumen normal para la edad.



**Figura 7.** Agenesia de cuerpo calloso. (Tomado de: Grumme T, Kluge W, Kretzschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 Pediatric Neurological Diseases. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93). Con autorización de Schering AG.

dante drenaje del líquido cefalorraquídeo (LCR) en el sitio del mielomeningocele<sup>8</sup> (Figuras 1 y 2).

**Encefalocele:** Alteración por extrusión del contenido neural a través de un defecto óseo del cráneo. Su incidencia es de 1:35,000 nacimientos. Se identifican cuatro formas dependiendo de su contenido: meningocele, encefalocistomeningocele, encefalocele y encefalocistocele<sup>9</sup> (Figuras 3-6).

**Disgenesia del cuerpo calloso:** Implica una malformación con origen en la embriogénesis del telencéfalo. Se distinguen tres categorías distintas: agenesia, hipogénesia e hipoplasia. La agenesia del cuerpo calloso está asociada a otras anomalías cerebrales entre las que se incluyen: Malformación de Dandy-Walker, malformación de Chiari II, encefalocele, anomalías de la migración neuronal y malformaciones faciales<sup>10</sup> (Figuras 7 y 8).

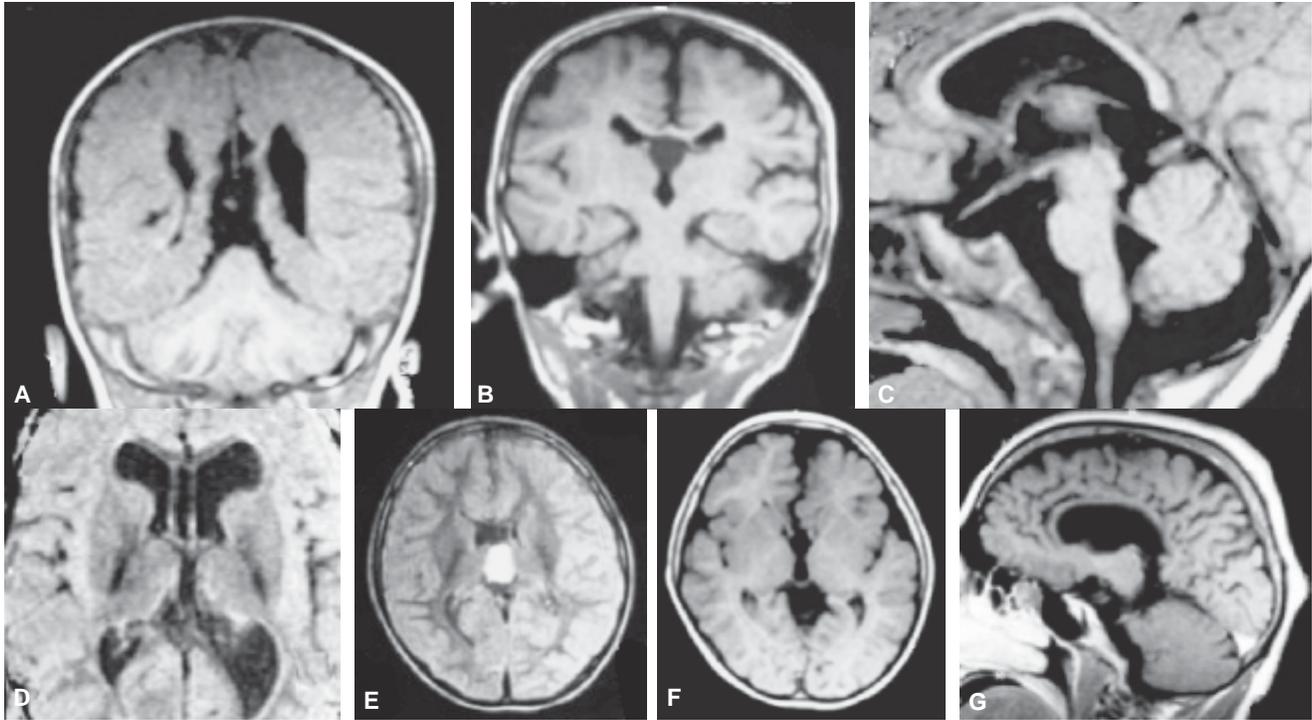
**Holoprosencefalia:** Incidencia de 1:16,000 nacidos vivos. Hay daño al mesodermo y al prosencéfalo. Diferentes manifestaciones hipoplásicas resultan del telencéfalo y el diencefalo. La holoprosencefalia se divide

en alobular, semilobular y lobular (que es la forma más leve). La displasia septoóptica (DSO) o síndrome de Morsier es poco frecuente, caracterizado por hipoplasia de uno o más frecuentemente, de ambos nervios ópticos, ausencia de *septum pellucidum* y deficiencias hormonales<sup>11</sup> (Figuras 9 y 10).

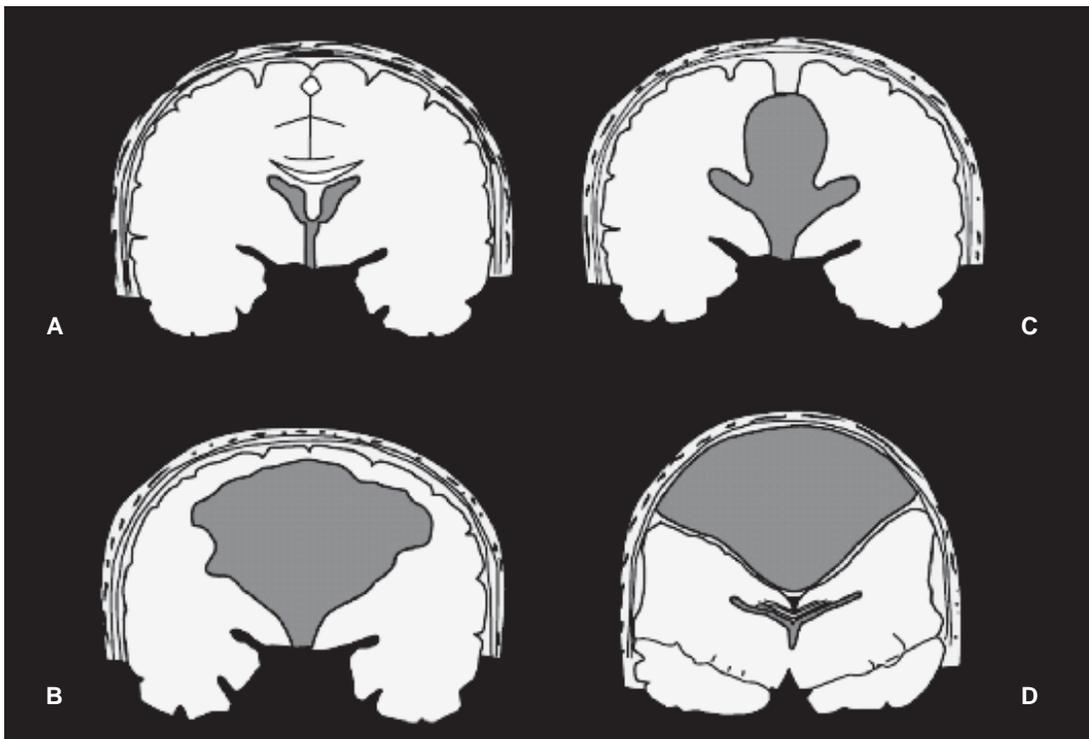
**Esquizencefalia:** Síndrome malformativo cerebral que se caracteriza por la presencia de una hendidura en el hemisferio cerebral, con un trayecto que se extiende desde el ventrículo a la corteza. Está acompañada de convulsiones, retardo mental y hemiparesia<sup>12</sup> (Figura 11).

**Malformación de Dandy-Walker:** Consiste en la tríada: a) aplasia o hipoplasia del vermis inferior con desplazamiento de un cerebelo hipoplásico; b) transformación quística del cuarto ventrículo; c) hidrocefalia.<sup>13</sup> La malformación de Dandy W. puede presentarse con otras malformaciones cerebrales<sup>14</sup> (Figuras 12 y 13).

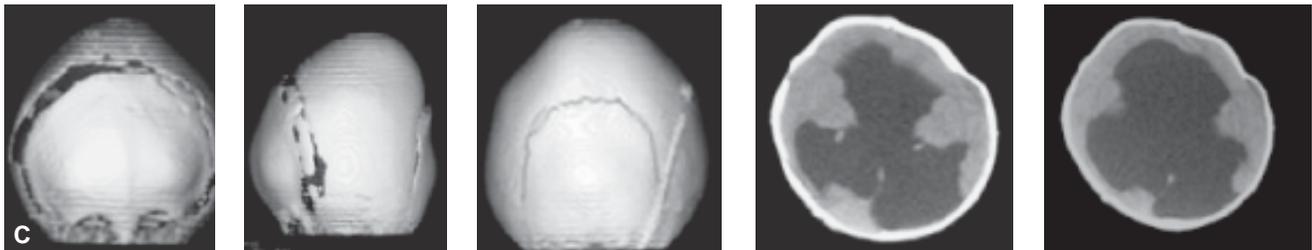
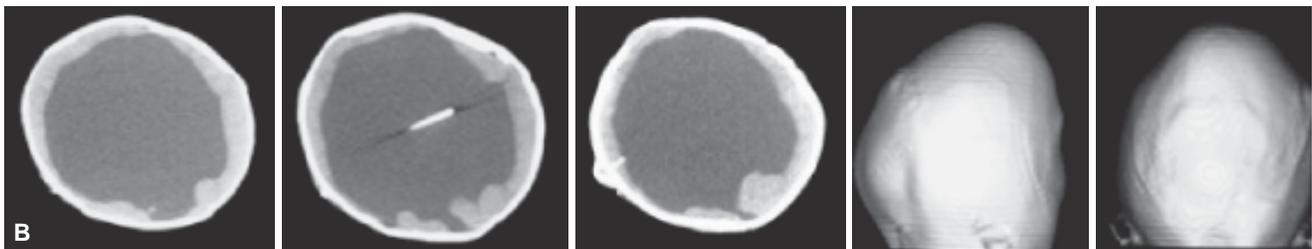
**Quiste aracnoideo:** Es una lesión definida como una cavidad quística, de naturaleza benigna, llena de un líquido similar al LCR, y puesta en contacto muy frecuente



**Figura 8.** (A) Masculino de un año: Hipoplasia cuerpo calloso. (B) Masculino de cuatro años de edad: Disgenesia de cuerpo calloso y ausencia de esplenio y rostrum. (C) Femenina de un año: cuerpo calloso hipoplásico, tallo cerebral adelgazado, hipoplasia cerebelosa, aumento del IV ventrículo y el espacio subaracnoideo. (D) Femenina de un año: Cuerpo calloso hipoplásico, *septum cavum pellucidum*. (E) Femenina de tres años: Disgenesia de cuerpo calloso y ausencia de esplenio y rostrum. Lipoma en *septum cavum pellucidum* de 15 mm. (F) Femenina de tres años: Disgenesia de cuerpo calloso y ausencia de esplenio y rostrum. (G) Femenina de 17 años: Ausencia del cuerpo calloso.

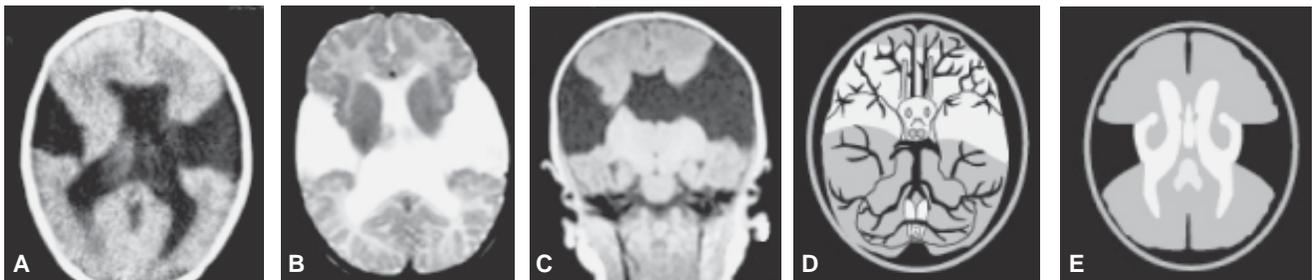


**Figura 9.** Holoprosencefalia. (A) Proyección coronal normal. (B) Holoprosencefalia alobar. (C) Holoprosencefalia lobar. (D) Quiste intradural (Tomado de: Grumme T, Kluge W, Kretzschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 Pediatric Neurological Diseases. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93). Con autorización de Schering AG.

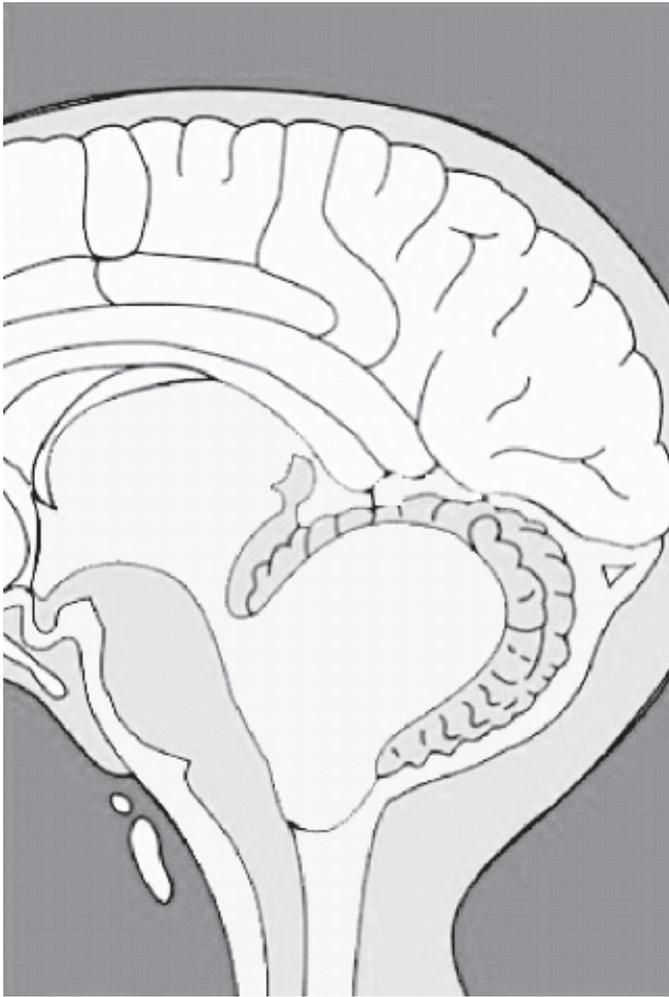


**Figura 10.** Holoprosencefalia alobular en masculino de un año de edad. La TC muestra: Presencia de un ventrículo único central, sin ventrículos laterales y sin surco interhemisférico entre los lóbulos frontales con presencia de catéter de derivación ventricular. El tercer ventrículo como tractos olfatorios y ópticos está ausente. La reconstrucción tridimensional muestra separación de la sutura coronal en su lado derecho.

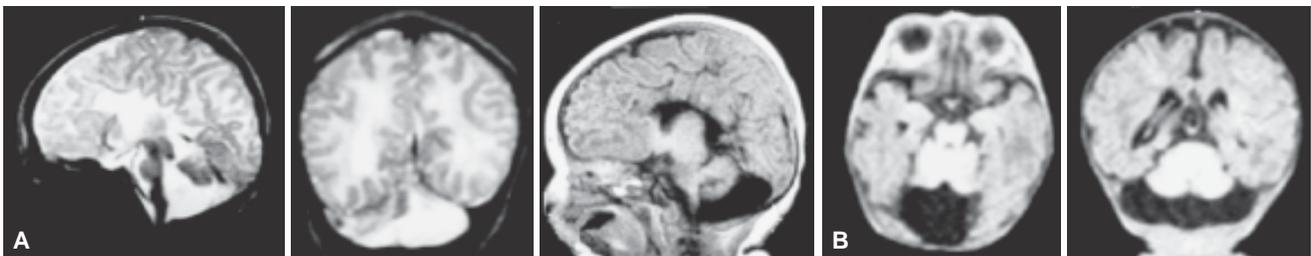
#### Esquizencefalia



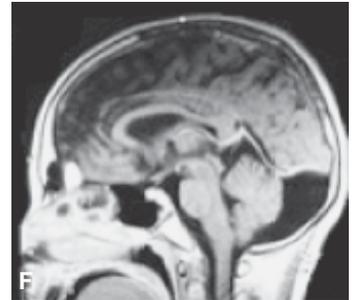
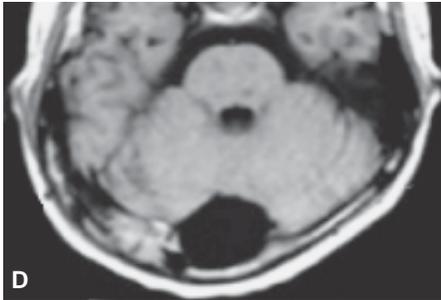
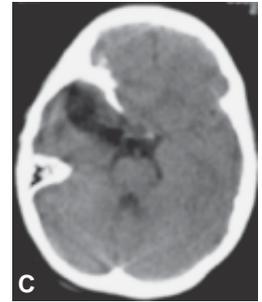
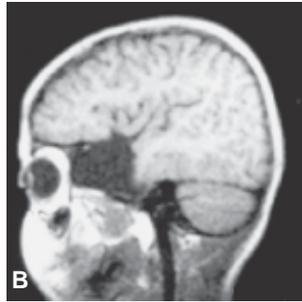
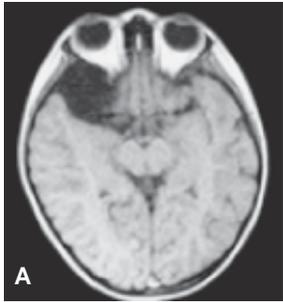
**Figura 11.** (A, B,C) Esquizencefalia de labio abierto bilateral. Ausencia de *septum pellucidum* y probable hipoplasia de nervios ópticos y probable displasia septoóptica. Displasia cortical en ambos hemisferios cerebrales. Probable polimicrogiría. (D, E) Teoría que explica la esquizencefalia: antecedente de *infarto* en el territorio de la a. cerebral media, con preservación del territorio de la a. cerebral anterior y flujo bajo de la basilar. (Tomado de: Byrd VD, Jeanty P. 1991-05-12-10 Schizencephaly, type II © Byrd. Disponible en: <http://www.thefetus.net/>).



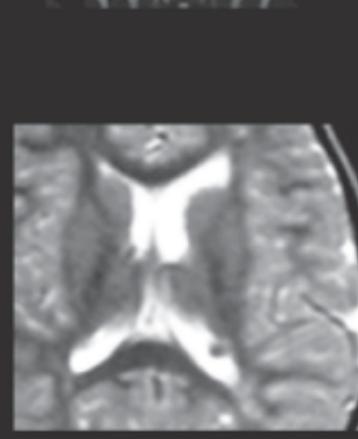
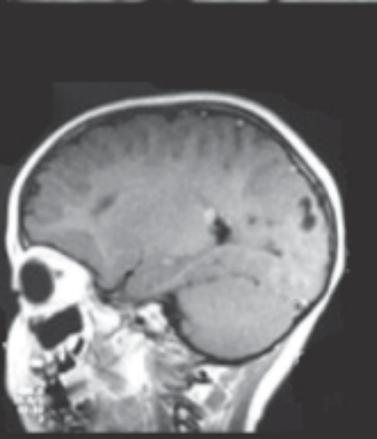
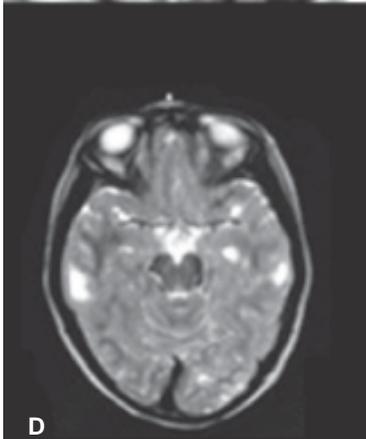
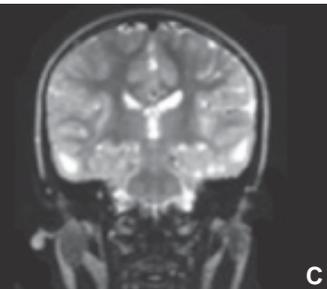
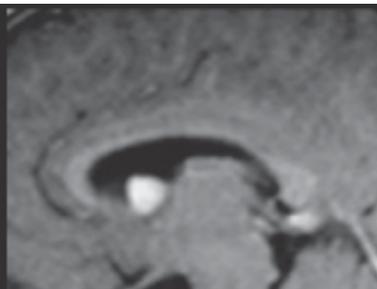
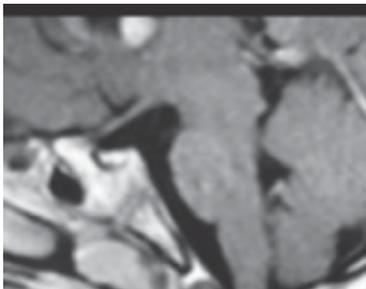
**Figura 12.** Síndrome de Dandy Walker. Agrandamiento del cuarto ventrículo por quiste, con hidrocefalia obstructiva y malformación del vermis cerebeloso. (Tomado de: Grumme T, Kluge W, Kretzschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 Pediatric Neurological Diseases. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93). Con autorización de Schering AG.



**Figura 13. A y B.** Masculino de 17 días: Paquigiria de predominio frontal derecho, disgenesia del cuerpo calloso, con ausencia de cuerpo y esplenio asociado a colpocefalia. Fosa posterior amplia con presencia de gran quiste que comunica IV ventrículo con cisterna magna, desplazando al III ventrículo hacia arriba (cabalgado) con elevación de la tienda del cerebelo y senos transversos. Hemisferios cerebelosos y vermix hipoplásicos. Tallo cerebral hipoplásico.

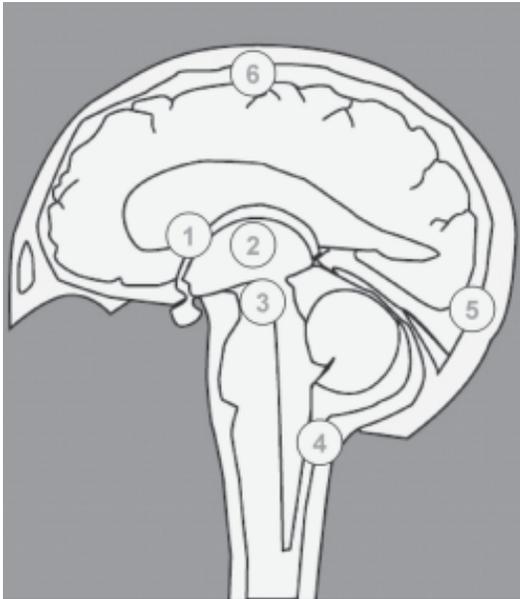


**Figura 14. (A, B, C)** Masculino de seis años: Quiste aracnoideo (Clasificación: Galeazi Tipo I) fosa temporal derecha. **(D, E, F)** Femenina de 14 años: A nivel de la fosa posterior se observa una imagen redonda de bordes regulares hiperintensa en T2 e hipointensa en T1 y FLAIR sin reforzamiento posterior a la aplicación del Gadolinio y con dimensiones de 30 x 40 x 30 mm en sus ejes mediolateral, dorsoventral y rostrocaudal que ejerce efecto de masa entre los dos hemisferios y los lóbulos occipitales.

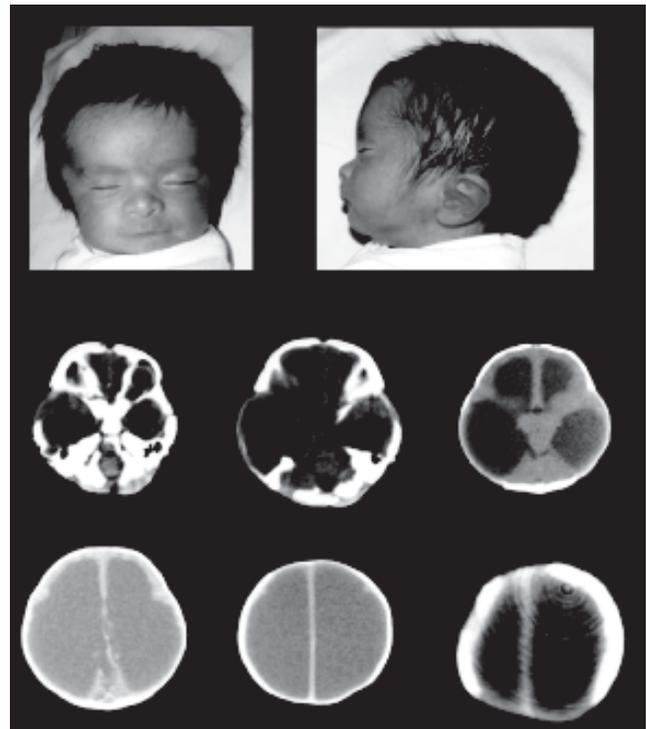


**Figura 15. Esclerosis tuberosa.** Femenina de 5 años: Nódulos subependimarios adyacentes a astas frontales, pequeñas lesiones en la sustancia blanca subcortical lóbulo frontal derecho, temporales y occipital. Cuerpo calloso adelgazado. Los nódulos refuerzan intensamente con el Gadolinio.

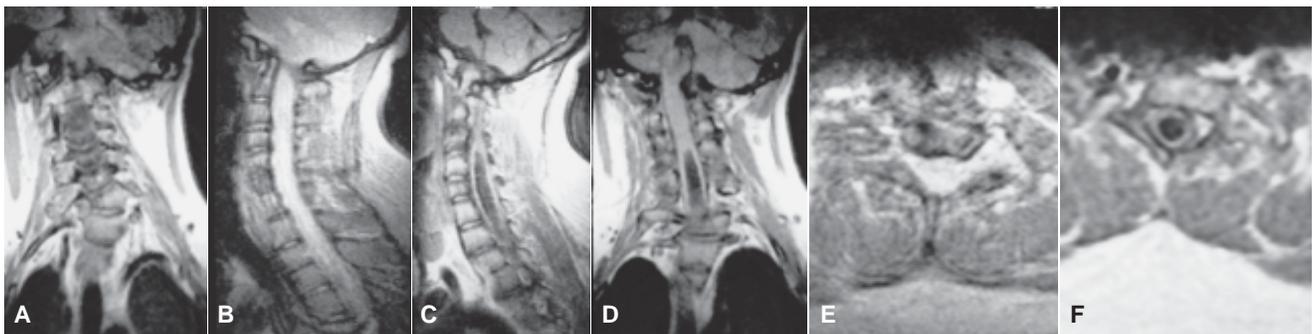
Diagrama de la circulación del LCR en el desarrollo de la hidrocefalia



**Figura 16.** Diagrama de la circulación del LCR en el desarrollo de la hidrocefalia. 1. Bloqueo del foramen de Monro, 2. Tumores del III ventrículo, 3. Estenosis del acueducto, 4. Oclusión del foramen de Magendie y el de Luschka, 5. Circulación extracerebral impar, 6. Absorción impar del LCR sobre las convexidades. (Tomado de: Grumme T, Kluge W, Kretzschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 Pediatric Neurological Diseases. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93). Con autorización de Schering AG.



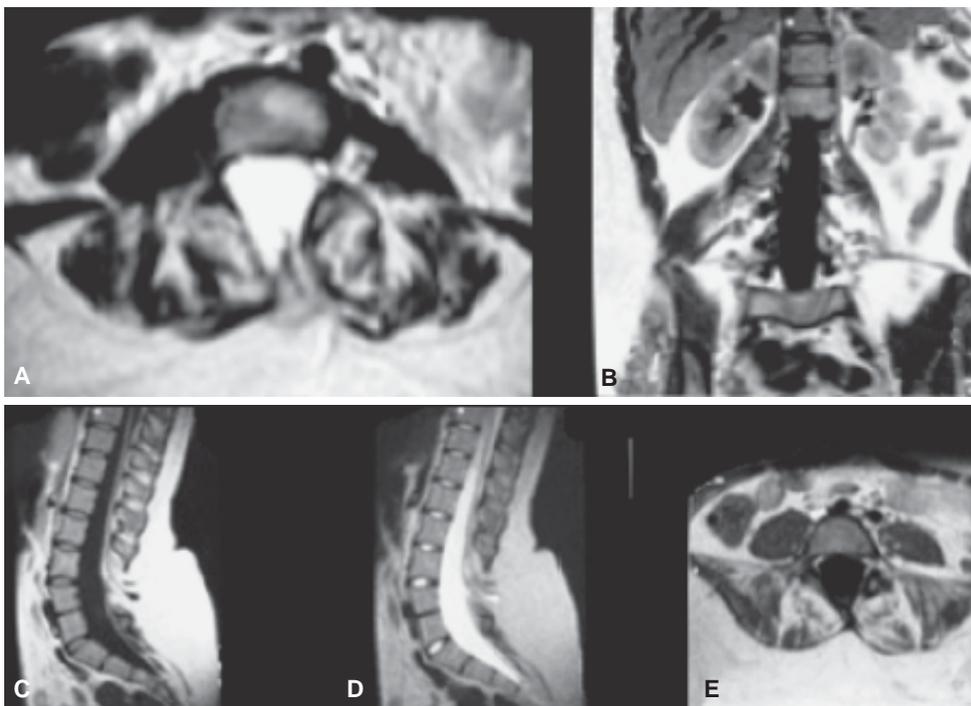
**Figura 17.** Masculino de cinco días. Durante el embarazo se reporta hidrocefalia. Actualmente con datos de hipertensión intracraneal. En la TC de cráneo se observa aumento de la amplitud de la fontanela anterior. Presencia de dilatación del sistema ventricular supratentorial de predominio en los ventrículos laterales. El III ventrículo es normal. No hay buena diferenciación entre las sustancias blanca y gris y la imagen presenta defectos por artefacto en anillos.



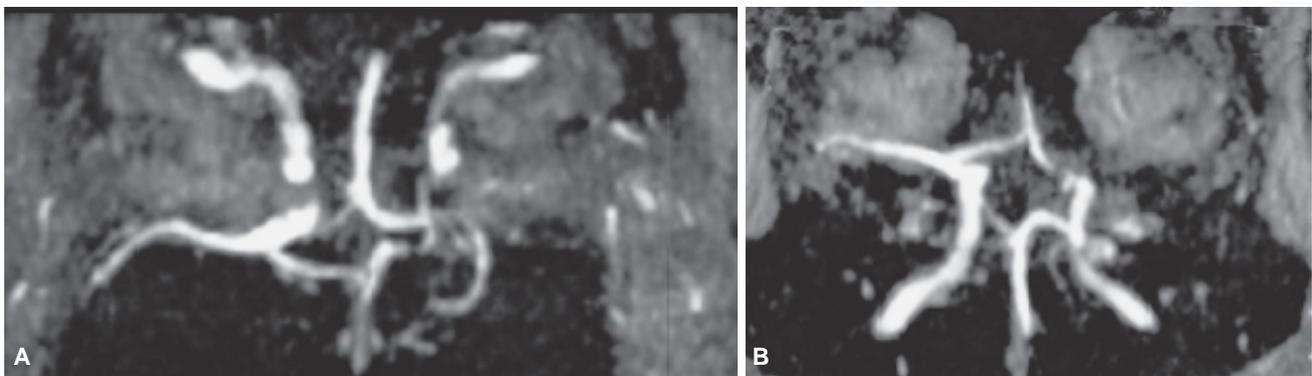
**Figura 18.** Masculino de 15 años que presenta: Unión cráneo cervical con agujero occipital aumentado de diámetros medio-laterales y horizontalización del clivus, asimilación atlantoaxoidea, probable fragmentación de la odontoides y compresión izquierda severa del bulbo y de las primeras porciones cervicales de la médula espinal. Se observa lesión intramedular central (siringohidromielia) que es hipointensa en T1 e hiperintensa en T2 y que se extiende desde C3 a T2. La columna cervical muestra escoliosis de convexidad derecha y pérdida de la lordosis fisiológica con rectificación, a expensas de malformación de los cuerpos vertebrales con aparente de fusión de los segmentos C4-C5 y características de hemivértebras (C5-C6) compatible con Síndrome de Klippel-Feil.



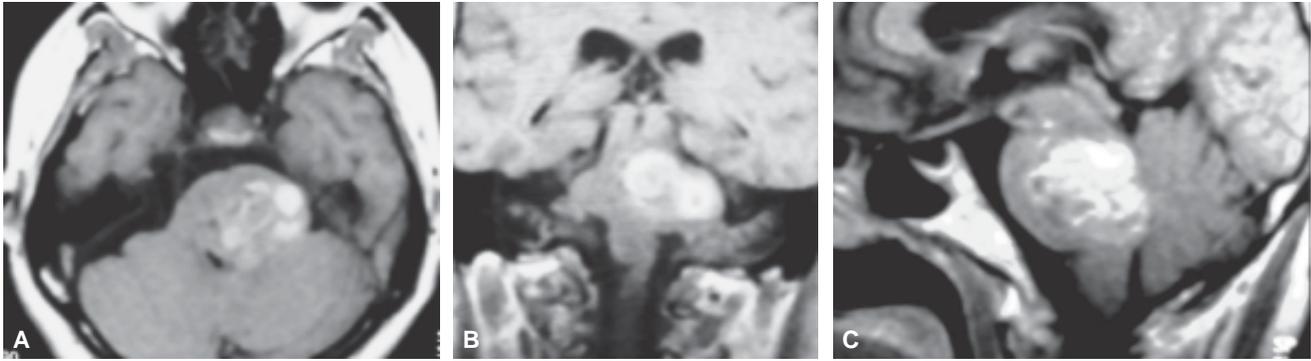
**Figura 19.** (A) Mielomeningocele. (B) Meningocele (Tomado de: [www.avera.org/adam/esp\\_imagepages/19087.htm](http://www.avera.org/adam/esp_imagepages/19087.htm). [www.diariomedico.com/edicion/.../0%2C2458%2C170121%2C00.html](http://www.diariomedico.com/edicion/.../0%2C2458%2C170121%2C00.html)).



**Figura 20.** Paciente femenina de 16 años. Espina bífida, mielomeningocele y quistes de Tarlov.



**Figura 21.** Arteria cerebral media izquierda hipoplásica. Masculino de 16 años. Diagnóstico clínico: cefalalgia vascular al parecer de tipo migrañoso vertebrobasilar, en la TC con reforzamiento de vasos en fosa posterior con probable MAV. En la RM se observa la arteria cerebral media izquierda hipoplásica. Alargamiento del segmento A1 de la arteria cerebral anterior derecha, así como disminución del calibre de la arteria cerebral posterior derecha.



**Figura 22.** Angioma cavernoso situado en la región pontobulbar. Femenina de 17 años que presenta en la región pontobulbar, y extendiéndose lateralmente a la izquierda, aumento de volumen por la presencia de imágenes nodulares, correspondientes a vasos de trayecto tortuoso e irregular (imágenes en palomitas de maíz) probables calcificaciones y zonas de hemorragia, con dimensiones de 33 x 30 x 32 mm en sus ejes mediolateral, rostrocaudal y dorsoventral respectivamente con señal de intensidad mixta demostradas tanto en las secuencias de T1, T2 y supresión grasa y con la aplicación de Gadolinio se delimitan mejor dichos vasos; esta lesión produce efecto de masa en sentido cefalocaudal sobre el IV ventrículo.

con el espacio subaracnoideo. Se presentan hasta en un 13%. La cisura de Silvio y la fosa posterior son las localizaciones más frecuentes<sup>13,15,16</sup> (Figura 14).

Complejo esclerosis tuberosa (enfermedad de Bourneville, epilolia): Es un síndrome autosómico dominante con penetrancia variable presentándose con lesiones hamartomatosas en el sistema nervioso central y en otros órganos. Se han implicado dos loci en la génesis de este complejo, en el cromosoma 9q y en el 16p<sup>17</sup> (Figura 15).

Hidrocefalia congénita: es atribuible a causas no hereditarias, los factores genéticos son importantes. Ocurre en 0.3% de los nacimientos y está causada por un desbalance entre la producción y absorción del LCR. Puede ser no sindrómica y sindrómica<sup>18,19</sup> (Figuras 16 y 17).

Anomalías congénitas de la columna: El concepto de disrafia implica un defecto de la fusión del tubo neural y de sus estructuras cutáneas, musculares y óseas adyacentes.<sup>20,21</sup>

Síndrome de Klippel-Feil: Se trata de una fusión anómala de dos o más vértebras, debido a un fallo en el proceso de segmentación vertebral. Se da con una frecuencia aproximada de 1/50,000 personas y es más frecuente a nivel de C2-C3<sup>22</sup> (Figura 18).

Mielocele y meningocele: Probablemente son causados por la ausencia localizada de cierre del tubo neural, resultado de una falta de compresión de las moléculas de carbohidrato complejas en la superficie de las células neuroectodérmicas. Su incidencia es de 0.6 por 1,000 nacidos vivos y afecta frecuentemente la región lumbosacra<sup>23</sup> (Figuras 19 y 20).

Dentro de los lipomas espinales, el lipomeningocele o lipoma medular constituye la forma más frecuente de disrafismo espinal oculto. Se presentan desde la sola implantación segmentaria en el dorso de la médula (lipoma dorsal), pasando por la infiltración grasa del filum terminal (lipoma del filum), hasta una infiltración difusa del cono medular (lipoma transicional).<sup>24</sup>

Malformaciones arteriovenosas (MAV) cerebrales: Se caracterizan por la presencia de comunicaciones anormales entre arterias y venas cerebrales en forma de una red anormal de "shunts" o nidos. Se han dividido en: pequeñas o menores de 3 cm, medianas entre 3 y 6 cm y grandes de más de 6 cm. Su riesgo de sangrado se estima entre 1-4% por año y su tratamiento se dirige principalmente a eliminar este riesgo<sup>25</sup> (Figuras 21 y 22).

### Conclusión

La RM es el estudio ideal para investigar las malformaciones cerebrales y del raquis, complementándose con la TC.

Consideramos que la frecuencia de presentación de las malformaciones del SNC y del raquis es elevada en nuestro medio, por tratarse de un hospital de concentración.

Se requiere de la actualización en las clasificaciones existentes, ya que es complejo su manejo en todos los casos y se dificulta su diagnóstico, siendo de gran importancia el estudio por imagen para planificar el tratamiento y consejo genético por su asociación a otras malformaciones y a cromosomopatías.

## Referencias

1. Grumme T, Kluge W, Kretschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. *Pediatric Neurological Diseases*. Congenital malformations. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70.
2. González González A. [Consultado en: [jdelpino.iespana.es/jdelpino/trabajo-syestudios/espinabifida](http://jdelpino.iespana.es/jdelpino/trabajo-syestudios/espinabifida)].pdf Espina Bífida.
3. Xiao KZ, Zhang ZY, Su YM, Liu FQ, Yan ZZ, Jiang ZQ, et al. Central nervous system congenital malformations, especially neural tube defects in 29 provinces, metropolitan cities and autonomous regions of China: Chinese Birth Defects Monitoring Program. *Internat J Epidemiol* 1990; 19: 978-82.
4. Bromiker R, Glam-Baruch M, Gofin R, Hammerman C, Amitai Y. Association of parental consanguinity with congenital malformations among Arab newborns in Jerusalem. *Clinical Genetics* 2004; 66(1): 63.
5. Boyer R. MR in brain Formation and Malformations. *Sem US, CT, MR* 1988; 9: 183-5. Desarrollo normal del encéfalo y clasificación general de las malformaciones congénitas (clasificación simplificada de las malformaciones encefálicas), trastornos del cierre del tubo neural, trastornos de la diverticulación y segmentación, formación de surcos y migración celular, malformaciones y quistes de la fosa posterior, trastornos de la histogénesis: Síndromes neurocutáneos. En: Osborn AG. *Neurorradiología Diagnóstica*. Harcourt Brace de España; 1998, p. 3-116.
6. Barkovich JA. Malformaciones congénitas del cerebro y cráneo. En: *Neuroimagen pediátrica*. Buenos Aires: Journal Ediciones; 2001, p. 261-394.
7. Greenlee JDW, Donovan KA, Hasan DM, Menezes AH. Chiari I Malformation in the Very Young Child: The Spectrum of Presentations and Experience in 31 Children under Age 6 Years. *Pediatrics* 2002; 110(6): 1212-9.
8. Shane Tubbs R, Wellons JC III, Grabb PA, Oakes WJ. Chiari II Malformation and Occult Spinal Dysraphism. Case Reports and a Review of the Literature. *Pediatric Neurosurgery* 2003; 39: 104-7.
9. Blustain J, Netchine I, Frédy D, Bakouche P, Piekarski JD, Meder JF. Dysgenesis of the Internal Carotid Associated with Transphenoidal Encephalocele: A Neural Crest Syndrome? *AJNR Am J Neuroradiol* 1999; 20: 1154-7.
10. Jinkins JR, Whittmore AR, Bradley WG. MR imaging of callosal and corticocallosal dysgenesis. *AJNR Am J Neuroradiol* 1989; 10(2): 339-44.
11. Grumme T, Kluge W, Kretschmar, Roesler A. Cerebral and Spinal Computed Tomography. 6 *Pediatric Neurological Diseases*. Holprosencephaly. Septo-Optic. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 74-5.
12. Alexander RC, Patkar AA, Lapointe JS, Flynn SW, Honer WG. Schizencephaly associated with psychosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1997; 63: 373-5.
13. Gómez ECI, García MI, Galán DL, Jiménez TMJ, Simón HR, Valencia J, Mateos BF. Quistes aracnoideos intracraneales. Estudio de una serie de 35 casos. *Rev Neurol* 2001; 33(4): 305-10.
14. Patel S, Barkovich AJ. Analysis and Classification of Cerebellar malformations. *AJNR Am J Neuroradiol* 2002; 23: 1074-87.
15. González SC, Gracia CD, Caveda RP, Ballesteros GS, Fernández ZC. Malformaciones quísticas de la fosa posterior. Diagnóstico diferencial y Correlación Embriológica. XXV Congreso Nacional de la Sociedad Española de Radiología. SERAM 2000.
16. Donaldson JW, Edwards-Brown M, Luerksen TG. Aracnoid Cyst Rupture with Concurrent Subdural Hygroma. *Pediatric Neurosurgery* 2000; 32: 137-9.
17. Serrano BLM, Durán PMA, Chávez MLG, Soriano RJ, Barba RM, Valenzuela EA, Oliver RJE. El espectro morfológico del complejo esclerosis tuberosa. Análisis de cuatro casos de autopsia. *Rev Med Hosp Gen* 2000; 63(1): 12-7.
18. Grumme T, Kluge W, Kretschmar, Roesler A. 6 *Pediatric Neurological Diseases*. Hydrocephalus in infants in Cerebral and Spinal Computed Tomography. Berlin: Blackwell Wissenschafts-Verlag. Berlin-Wien. Schering AG; 1998, p. 70-93.
19. Schrandner-Stumpel C, Fryns JP. Congenital Hydrocephalus: nosology and guidelines for clinical approach and genetic counseling. *Eur J Pediatr* 1998; 157(5): 355-62.
20. Kawamura T, Morioka T, Nishio S, Mihara F, Fukui M. Cerebral abnormalities in lumbosacral neural tube closure defect: MR imaging evaluation. *Childs Nervous System* 2001; 17(7): 405-10.
21. Solanki GA, Evans J, Copp A, Thompson DNP. Multiple coexistent dysraphic pathologies. *Childs Nervous System* 2003; 19: 5-6, 376-9.
22. Allsop GM, Griffiths S, Sgouros S. Cervical disc prolapse in childhood associated with Klippel-Feil syndrome. *Childs Nervous System* 2001; 17(1-2): 69-70.
23. Barkovich JA. Anomalías congénitas de la columna. En: *Neuroimagen pediátrica*. Buenos Aires: Journal Ediciones; 2001, p. 643-708.
24. Koyanagi I, Iwasaki Y, Hilda K, Abe H, Isu T, Akino M, Aida T. Factors in neurological deterioration and role of surgical treatment in lumbosacral spinal lipoma. *Childs Nerv Syst* 2000; 16(3): 143-9.
25. Griffiths PD, Blaser S, Armstrong D, Chiang S, Humphreys RP, Harwood-Nasch D. Cerebellar arteriovenous malformations in children. *Neuroradiology* 1998; 40(5): 324-31.