

Título:

LUZ AL FINAL DEL TUNEL

Pseudónimo:

“Petete y su libro gordo”

Descripción clínica

Mujer de 34 años sin antecedentes personales de interés, que acude a la consulta externa de neurología derivada desde atención primaria por presentar cefalea holocraneal de predominio frontal opresiva de unas dos semanas de evolución. No se describe antecedente traumático previo, síndrome febril, ni alteraciones de la conducta. La intensidad de la cefalea aumenta con la tos, los cambios posturales y la defecación. Se acompaña de malestar general con náuseas constantes y vómitos aislados, fotofobia y sonofobia. En la última semana la paciente describe visión borrosa con episodios bruscos de pérdida de visión binocular y reducción del campo visual, que la paciente compara a la sensación de estar mirando a través de un túnel. La cefalea incrementa su intensidad en los últimos días, lo que origina una afectación llamativa de las funciones habituales de la paciente.

Examen físico

La paciente permanece consciente y orientada, con pupilas iguales y normorreactivas, Pares craneales y lenguaje sin alteraciones. No se detecta alteración motora, sensitiva o cerebelosa. Reflejos de estiramiento presentes y simétricos, con reflejo cutáneo plantar flexor bilateral. Marcha normal. La exploración del campo visual muestra la presencia de una importante disminución concéntrica del campo visual binocular. En el fondo de ojo se aprecia un llamativo edema de papila bilateral.

Diagnóstico de trabajo realizado

1.-Diagnóstico sindrómico:

La presencia de una cefalea holocraneal inusual y de carácter progresivo, asociada a signos claros de alarma como, los vómitos, incremento con la maniobra de Valsalva, los episodios de oscurecimiento visual transitorio y la reducción concéntrica del campo visual nos orientan hacia la tríada diagnóstica clásica de un **síndrome de hipertensión endocraneal de carácter subagudo**.

2.- Diagnóstico etiológico:

El aumento de la presión dentro de la cavidad craneal puede estar originado por una alteración encefálica, vascular o del líquido cefalorraquídeo. Las causas más frecuentes de afectación encefálica son las traumáticas, neoplásicas, isquémicas o infecciosas. Las alteraciones vasculares más frecuentes son la trombosis venosa o arterial, el síndrome de la vena cava superior, las malformaciones arteriovenosas y las lesiones aneurismáticas arteriales. Y finalmente las alteraciones en la dinámica del líquido cefalorraquídeo, como la hidrocefalia arreactiva, obstructiva, o la hipertensión endocraneal benigna.

Tras la detección en la consulta ambulatoria del síndrome clínico de hipertensión endocraneal subaguda se deriva a la paciente al servicio de urgencias del hospital para la realización de neuroimagen urgente y su ingreso en planta de hospitalización para su estudio.

Pruebas complementarias realizadas y resultados relevantes

TAC craneal:

Una tomografía computarizada craneal urgente detecta la presencia de una gran lesión hipodensa y mal definida que ocupa el hemisferio cerebeloso izquierdo. La lesión no capta contraste, desplaza la protuberancia y comprime el IV ventrículo, originando una llamativa hidrocefalia triventricular (Figuras 1 y 2).

RMN encefálica:

La resonancia magnética encefálica muestra una masa en el hemisferio cerebeloso izquierdo, no encapsulada, de contorno irregular, que no realza tras la administración de contraste y que presenta un aspecto interno estriado con bandas alternas de isointensidad e hipointensidad en T1 y de isointensidad e hiperintensidad en T2, sugestivas de Enfermedad de Lhermitte-Duclos (Figuras 3 y 4).

Tratamientos realizados y evolución

La afectación del estado general de la paciente junto con la grave y rápida disminución de su campo visual obligan a la realización sin demora de una técnica quirúrgica que restablezca el drenaje del líquido cefalorraquídeo, disminuya la presión endocraneal y detenga el deterioro de la función visual de la paciente. La masa tumoral que comprime el cuarto

ventrículo y que origina una hidrocefalia obstructiva triventricular no comunicante, permite la realización de una ventriculocisternotomía bajo control endoscópico del tercer ventrículo. Tras la realización sin complicaciones de la endoscopia, la paciente mejora de forma significativa las alteraciones clínicas que motivaron su ingreso hospitalario, desapareciendo la cefalea y recuperando por completo el campo visual. La paciente en la actualidad permanece asintomática en espera de la exéresis de la masa tumoral localizada en el hemisferio cerebeloso izquierdo.

Diagnóstico final

1.- GANGLIOCITOMA DISPLASICO CEREBELOSO IZQUIERDO

“ENFERMEDAD DE LHERMITE-DUCLOS”

2.- HIDROCEFALIA OBSTRUCTIVA TRIVENTRICULAR NO COMUNICANTE

3.- SINDROME DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANEAL SUBAGUDO

Discusión

El gangliocitoma displásico del cerebelo fue descrito originalmente en 1920 por Lhermitte y Duclos, autores a quienes se les debe el epónimo de esta enfermedad. Es una entidad rara, caracterizada por ser una lesión tumoral hamartomatosa de la corteza cerebelosa que produce un efecto de masa en la fosa posterior, causando síntomas de disfunción cerebelosa, hidrocefalia no comunicante y disfunción de nervios craneales. Por su crecimiento lento se suele diagnosticar alrededor de la tercera y cuarta décadas de la vida. Las imágenes de resonancia magnética son características: *la lesión es generalmente unilateral, con engrosamiento de las folias cerebelosas que son hipo o hiperintensas en las imágenes ponderadas en T1 y T2 respectivamente, sin captación de contraste*. La neuroimagen permite hacer el diagnóstico preoperatorio sin la necesidad de estudios histopatológicos. El aspecto

microscópico de la lesión es característica, ya que la capa granular y de células de Purkinje son sustituidas por dos poblaciones de neuronas displásicas: *una gran cantidad de neuronas pequeñas con núcleos hipercromáticos y una menor cantidad de neuronas grandes poligonales con núcleos excéntricos y nucleolo prominente*. La etiología de la enfermedad es desconocida, pero en un 25% de los casos se ha descrito una asociación de la enfermedad Lhermitte-Duclos y el síndrome de Cowden. Aún no se ha comprendido completamente la biología molecular que asocia a estas enfermedades, sin embargo se ha comprobado en estudios de modelos animales (ratones), la presencia en ambas entidades de mutaciones del gen homólogo de fosfatasa y tensina suprimido del cromosoma 10q22-23 (PTEN). El síndrome de Cowden se define por la presencia de triquilemomas, papilomatosis oral, queratosis acral, pápulas cutáneas faciales, macrocefalia, cáncer de mama o enfermedad fibroquística, cáncer de tiroides, bocio multinodular, tumores o malformaciones genitourinarias, lipomas y fibromas. El gen PTEN tiene función de supresor tumoral, por lo que la presencia de alguna de las dos enfermedades obliga a descartar ambas. En nuestra paciente no se han detectado por el momento alteraciones compatibles con el síndrome de Cowden.

El tratamiento curativo de la enfermedad es la resección total del tumor sin que sean necesarias otras medidas terapéuticas, aunque pueden existir recurrencias. En el caso de nuestra paciente la detección de la hidrocefalia triventricular obstructiva y el síndrome de hipertensión endocraneal secundario con grave reducción del campo visual obligó a la realización de una ventriculostomía endoscópica del tercer ventrículo. La ventriculostomía endoscópica del tercer ventrículo es un procedimiento quirúrgico alternativo que elimina la necesidad de una válvula de derivación. Es la técnica quirúrgica de primera elección en la estenosis del acueducto de Silvio y consiste en comunicar bajo control visual endoscópico, la base del III ventrículo con los espacios subaracnoideos a nivel de la cisterna interpeduncular. A pesar de la adecuada elección de la técnica y de su correcta realización, pueden presentarse complicaciones indeseables, como el daño hipotalámico, la parálisis transitoria del III y VI par craneal, hemorragia incoercible, meningitis, el paro cardíaco y el aneurisma traumático de la arteria basilar.

El interés de nuestro caso reside en la relevante detección de los signos clínicos de una cefalea secundaria en relación con una tríada clásica de hipertensión endocraneal subaguda, y desencadenada por una hidrocefalia triventricular obstructiva secundaria a una entidad clínica infrecuente como es el gangliocitoma displásico cerebeloso. Por otro lado también resulta interesante describir la pronta resolución de la sintomatología de la paciente tras la realización de una exitosa ventriculostomía endoscópica de la base del tercer ventrículo.

Bibliografía

- 1.- Vinchon M, Blond S, Lejeune JP, Krivosik I, Fossati P, Assaker R, et al. Association of Lhermitte-Duclos and Cowden disease: report of a new case and review of the literature. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1994;57:699-704.
- 2.- Jiménez Caballero PE. Enfermedad de Lhermitte-Duclos: hallazgos en la resonancia magnética. *Neurología* 2007;22:114-5.
- 3.- Robinson S, Cohen AR, Cowden disease and Lhermitte-Duclos disease: an update. Case report and review of the literature. *Neurosurg Focus* 2006;20(1 E6): 1-6.
- 4.- Lee A, Tan SY. An unusual but distinctive cerebellar formation. *Pathology* 2003;35:256-7.
- 5.- Nowak DA, Trost HA. Lhermitte-Duclos disease (dysplastic cerebellar gangliocytoma): a malformation, hamartoma or neoplasm?. *Acta Neurol Scand* 2002;105:137-45.
- 6.- Demaerei P, Calenbergh FV, Wilms G. Lhermitte-Duclos disease: a tumour or not a tumour. *Acta Neurol Scand* 2003;108:294-5.
- 7.- Kulkantrakorn K, Awwad EE, Levy B, Selhorst JB, Cole HO, Leake D, et al. MRI in Lhermitte-Duclos disease. *Neurology* 1997;48:725-31.
- 8.- Handler MH, Abbott R, Lee M. A near-fatal complication of endoscopic third ventriculostomy: case report. *Neurosurgery* 1994;34:525-528.
- 9.- McLaughlin MR, Whlig JB, Kaufmann AM, et al. Traumatic basilar aneurism after endoscopic third ventriculostomy: case report. *Neurosurgery* 1997;41:1400-1404.
- 10.- Singh D, Sachdev V, Singh AK, Sinha S. Endoscopic third ventriculostomy in post-tubercular meningitic hydrocephalus: a preliminary report. *Minim Invasive Neurosurg* 2005;48:47-52.

IMAGENES



Imagen 1



Imagen 2

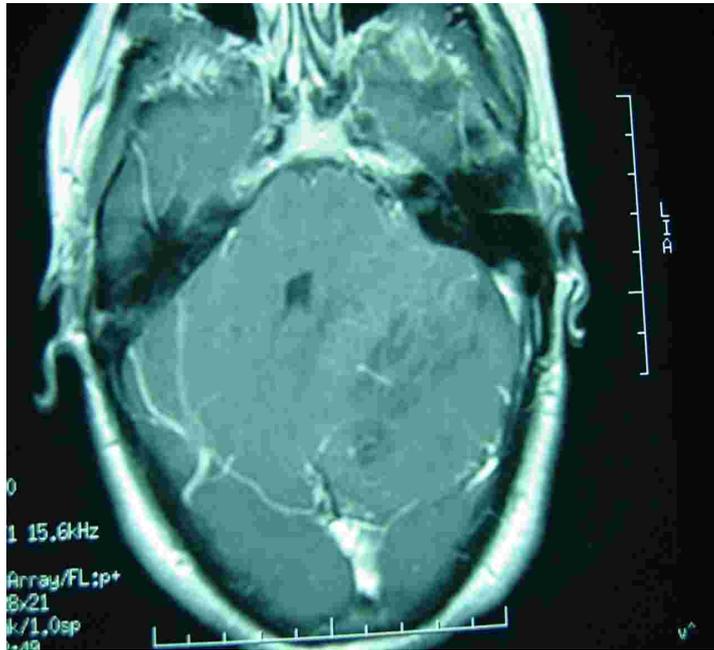


Imagen 3



Imagen 4