



Congreso Internacional de
18° Diagnóstico por imágenes
de Córdoba

45° Encuentro de
Residentes

9° Congreso de
Biomágenes

DISGENESIA TRONCOENCEFÁLICA

PRESENTACIÓN DE CASO

Sanatorio Allende 2022

Gómez, E; Surur, M; Gutierrez, C;
Galindez, J; Crespo, G; Surur, A.

PRESENTACIÓN DEL CASO

PACIENTE FEMENINA DE **6 AÑOS** DE EDAD.

ANTECEDENTES PERINATOLÓGICOS:

- Embarazo normal sin complicaciones.
- Nacido a término. Adecuado peso al nacer.
- Examen ocular al nacimiento: Leucocoria.
- En controles posteriores: pie plano, glaucoma, catarata bilateral congénita y estrabismo, intervenida quirúrgicamente.

MOTIVO DE CONSULTA: Retraso global del neurodesarrollo.

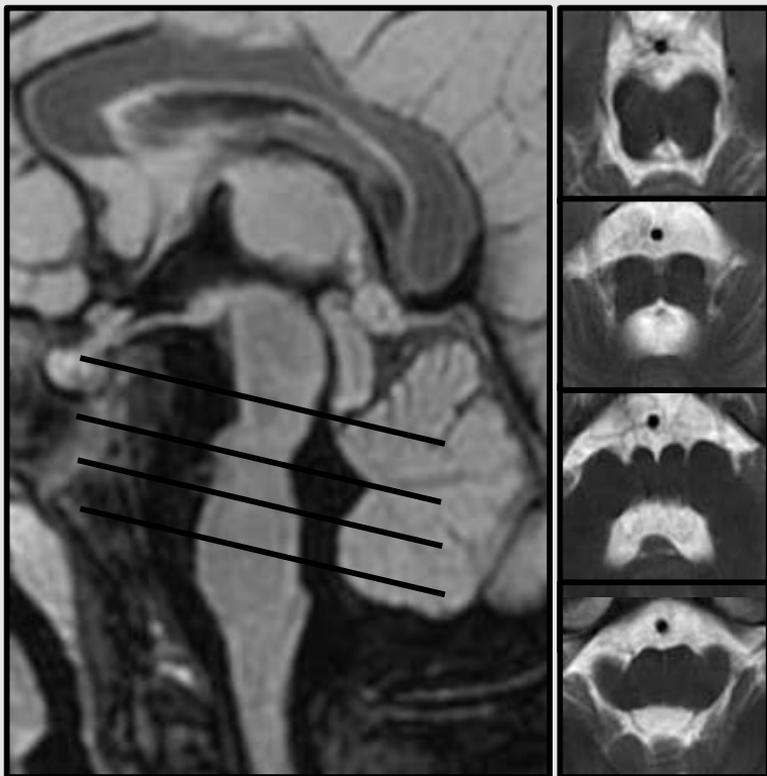
AEA: Trastorno del lenguaje y aislamiento social, detectados en **periodo escolar** (1er grado).

EXAMEN FÍSICO: Endotropia congénita. retraso madurativo, retraso del lenguaje. (***retraso global del neurodesarrollo***). **Nistagmus horizontal.**

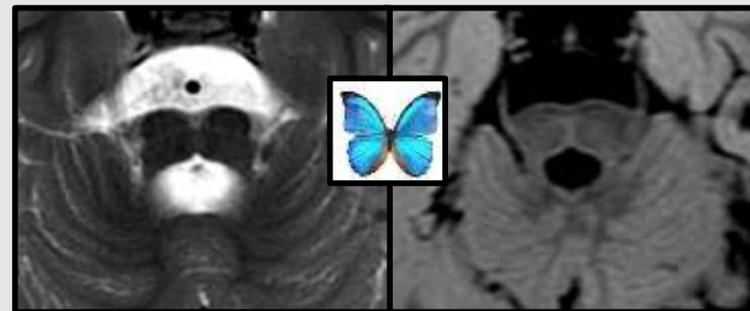
LABORATORIO: linfocitosis



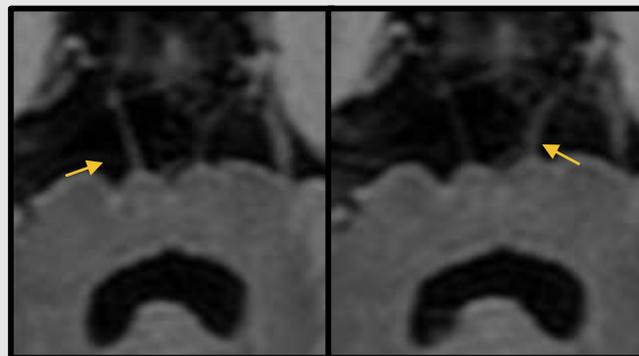
HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



FLAIR y T2. Se identifica una alteración de la morfología de la protuberancia, con adelgazamiento del sector ventral y a nivel de los pedúnculos cerebrales



SIGNO DE LA MARIPOSA Y DE LA PROTUBERANCIA HENDIDA T2 y FLAIR. Protuberancia disminuida de tamaño con ausencia de los colículos faciales y una configuración “**En mariposa**” del tronco encefálico con una “**Hendidura en la línea media**” (persistencia del surco medial).



FLAIR 3D. Las flechas señalan una disminución del calibre del **6º par craneal** (nervio Abducens o motor ocular externo) de manera bilateral.



DISCUSIÓN

-La **Disgenesia Troncoencefálica** (DTE), consiste en la disfunción congénita de múltiples pares craneales debido a lesiones perinatales o a alteraciones del desarrollo embriológico del tronco del encéfalo. En algunos pacientes está determinado genéticamente y puede manifestarse de forma aislada o formar parte de un síndrome polimalformativo más extenso.

CAUSAS

Adquiridas:

- Hipoxia/isquemia perinatal.
- Tumores congénitos
- Malformaciones vasculares
- Lesiones traumáticas
- Atrofia Muscular Espinal Infantil
- Parálisis bulbar congénita
- Drogas (embarazo): Talidomida, misoprostol, cocaína

Determinados genéticamente:

Síndromes de: Moebius, Duane, Robin, Joubert; **Parálisis horizontal de la mirada y escoliosis progresiva (Gen afectado: ROBO 3).**

DIAGNÓSTICO DE SOSPECHA

Parálisis horizontal de la mirada y escoliosis progresiva:

-**Persistencia del surco medial**

(protuberancia): Ausencia de entrecruzamiento de tractos a nivel de la línea media + desarrollo anormal del fascículo longitudinal medial (FML)

-Ausencia de los colículos faciales: **agenesia selectiva de los núcleos abducens** (parálisis horizontal de la mirada).

-**Aspecto plano** en topografía de los **núcleos gracilis y cuneiforme**.

DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

- Síndrome de Möebius
- Síndrome de Joubert
- Displasia en casquete del tegmento pontino (cup).
- Trastornos en relación a la motilidad ocular con displasia del tronco
- Síndrome de retracción de Duane



CONCLUSIÓN

Se ha propuesto el término **DTE**, ya que toma en consideración aspectos clínicos (historia natural), etiológicos, patógenos, neuropatológicos y terapéuticos, permitiendo una aproximación sistemática.

En nuestro caso la RM puede desempeñar un papel fundamental en el diagnóstico precoz en el ***Síndrome de la parálisis horizontal asociado a escoliosis progresiva***, al mostrar el mal desarrollo de las estructuras del tronco encefálico dorsomedial y la ausencia de los colículos faciales, que se cree que son el resultado de la agenesia de los nervios abducens.

El diagnóstico temprano de esta entidad congénita permite aplicar terapias de apoyo tempranas y prevenir la rápida progresión de la escoliosis idiopática. En nuestro caso no existían signos aún de escoliosis, ya que suele manifestarse más tardíamente o bien puede deberse, además, a que este síndrome genético presenta expresiones variables de los grados de escoliosis.



BIBLIOGRAFÍA

1. Sciacca, S., Lynch, J., Davagnanam, I., & Barker, R. (2019). Midbrain, pons, and medulla: anatomy and syndromes. *Radiographics*, 39(4), 1110-1125.
2. Dos Santos, A. V., Matias, S., Saraiva, P., & Goulão, A. (2006). MR imaging features of brain stem hypoplasia in familial horizontal gaze palsy and scoliosis. *American journal of neuroradiology*, 27(6), 1382-1383.
3. Rossi, A., Catala, M., Biancheri, R., Di Comite, R., & Tortori-Donati, P. (2004). MR imaging of brain-stem hypoplasia in horizontal gaze palsy with progressive scoliosis. *American journal of neuroradiology*, 25(6), 1046-1048. ISO 690
4. Munell, F., Tormos, M., & Roig-Quilis, M. (2018). Disgenesia troncoencefálica: más allá del síndrome de Moebius. *Rev. neurol.(Ed. impr.)*, 66(7), 241-250.

