



POSTER ELECTRÓNICO N°15



ENFERMEDAD DE LHERMITTE-DUCLOS

DRA. VIOLETA NOHELÍ RICART MAS

DRA. BÁRBARA CASTELLANO

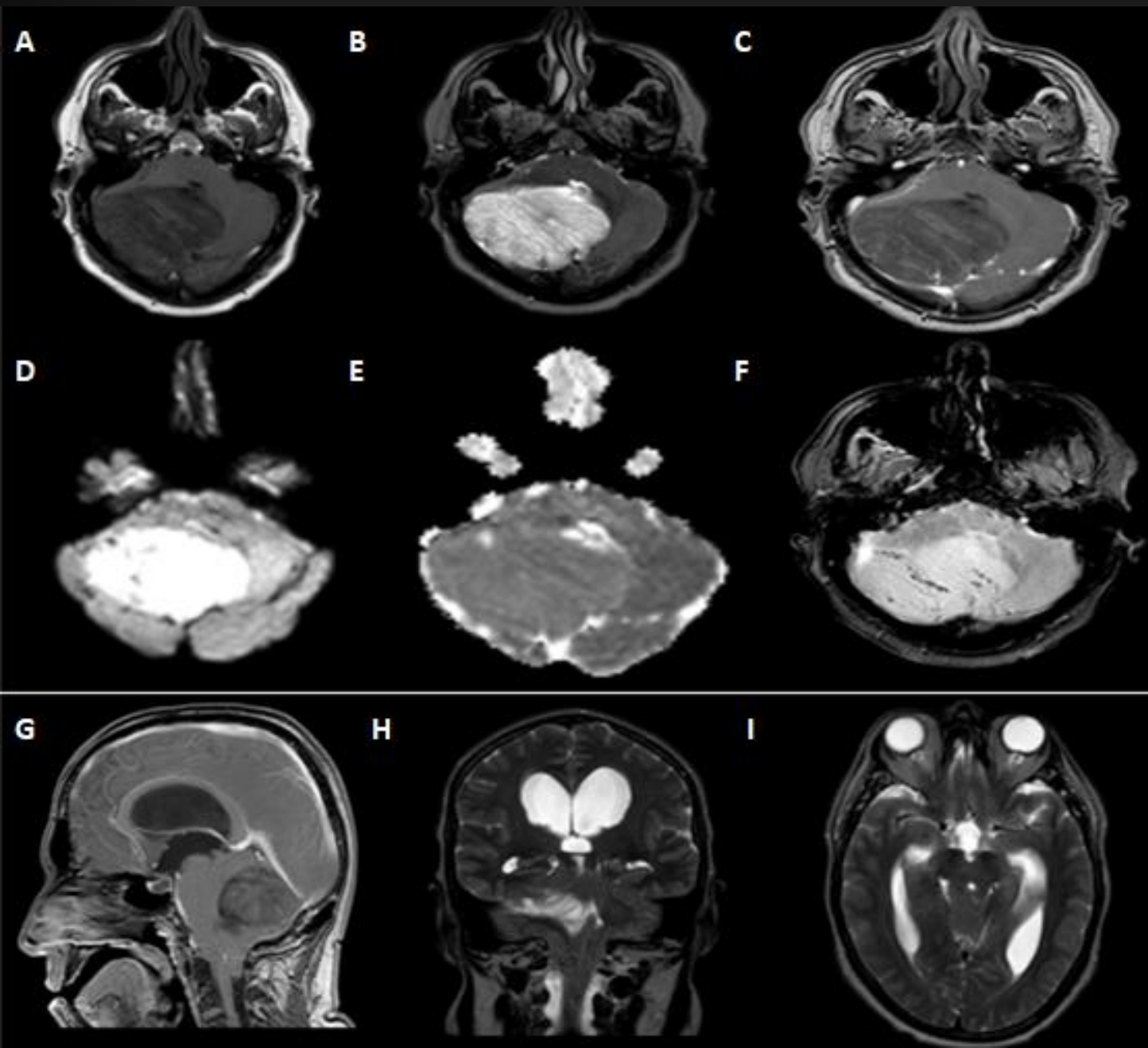
DR. CHRISTIAN AGUAYO

Hospital de Clínicas de la Universidad Nacional de Asunción

Los autores declaran no poseer conflictos de interés

Asunción, Central, Paraguay
Autor responsable: violeta.ricart@gmail.com

Presentación del caso



Paciente masculino de 44 años, que consultó por episodios de cefalea holocraneana de moderada a severa intensidad, de dos meses de evolución, en centro externo, donde indican una tomografía computada que mostró un proceso expansivo de la fosa posterior. El paciente fue trasladado al Hospital de Clínicas donde se le realizó la siguiente RMN de encéfalo:

Planos axiales **(A-F)**:

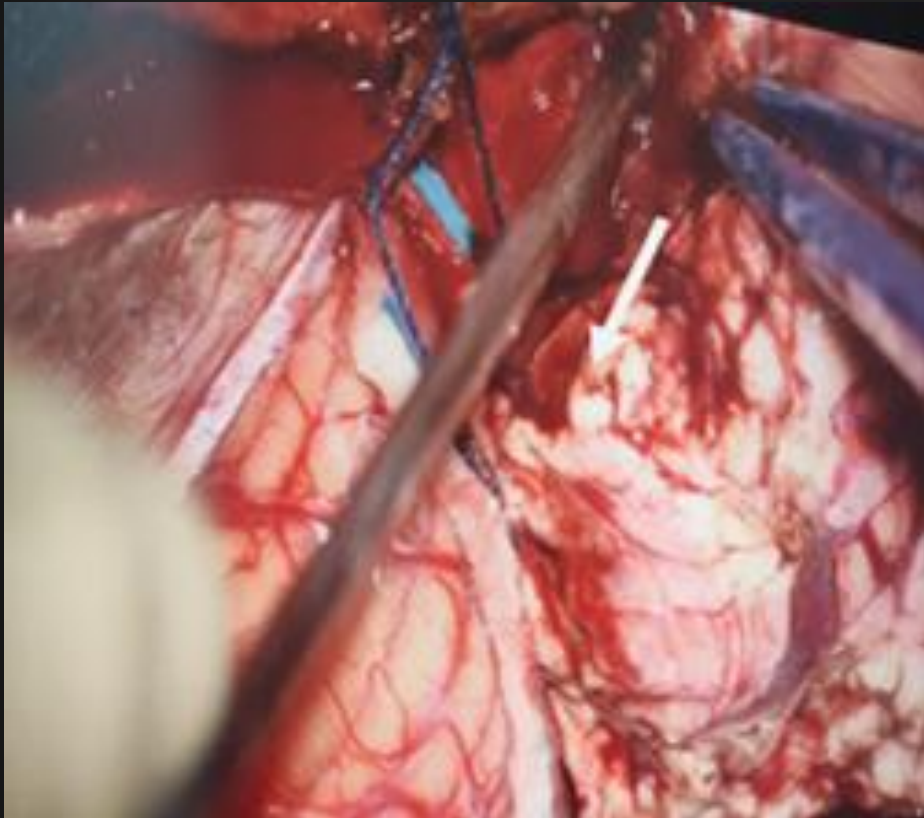
(A) ponderación en T1 **(B)** ponderación en T2 **(C)** ponderación en T1 con gadolinio **(D)** secuencia de difusión **(E)** mapa de coeficiente de difusión aparente **(F)** T2 Ecogradiante. Se reconoce una lesión en el hemisferio cerebeloso derecho y vermis, hipointensa en T1 e hiperintensa T2, con efecto de masa sobre el cuarto ventrículo mostrando el típico aspecto atigrado de la ELD. La masa exhibe escaso realce postcontrastal superficial. En las secuencias de difusión y mapa de ADC se evidencia cierta restricción a la difusión, leve a moderada. Se observan aisladas zonas hipointensas atribuibles a focos de calcificaciones visibles en T2 eco gradiente.

(G) Plano sagital en T1 +C se observa la herniación amigdalina transtentorial derecha.

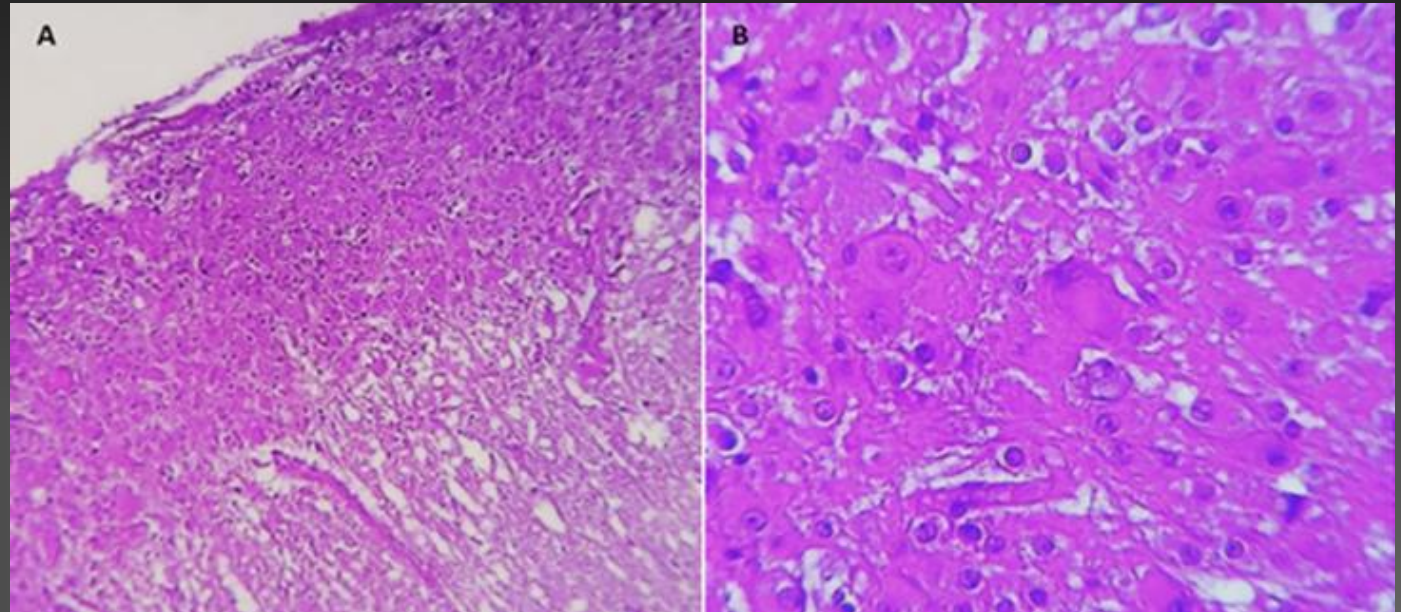
(H) Plano coronal en T2 demostrando la hidrocefalia proximal a la masa.

(I) Plano axial en T2 evidenciando eversión de la papila óptica bilateral como signo de HTE.

Presentación del caso



Debido a los hallazgos de hipertensión endocraneana, se decide someter al paciente a cirugía. Durante la intervención quirúrgica, se pudo observar un marcado engrosamiento de las folias cerebelosas en el hemisferio derecho.



Los fragmentos de tejidos extirpados son enviados a la Unidad de Anatomía Patológica, donde se confirma el diagnóstico de ELD.

(A): Marcado y difuso engrosamiento de la capa granular interna del cerebelo a expensas de neuronas displásicas (HE 10x).

(B): Neuronas grandes ovoides de amplio citoplasma eosinófilo con núcleos centrales y nucleólo prominente. (HE 40x). La sustancia blanca muestra vacuolas claras y edema y numerosas calcificaciones distróficas.

Discusión

La enfermedad de Lhermitte-Duclos se caracteriza por hemisferios cerebelosos marcadamente engrosados, con una ampliación de la corteza cerebelosa. Este engrosamiento del cerebelo produce un efecto de masa en la fosa posterior, causando síntomas de disfunción cerebelosa, hidrocefalia no comunicante y disfunción de nervios craneanos. Los síntomas cerebelosos pueden estar presentes durante varios años antes de establecer el diagnóstico. Debido a este comportamiento, se suele diagnosticar alrededor de la tercera y cuarta década de la vida (1,2), lo que coincide con nuestro caso en particular. En cuanto a las características radiológicas, la masa se presenta con patrón atigrado típico y otros signos asociados que se reportan en la literatura, como los depósitos de calcio, compresión del cuarto ventrículo, hidrocefalia proximal, hipertensión intracraneal secundaria y herniación tonsilar (1,3). La histopatología de esta entidad forma la base de los hallazgos de la resonancia magnética (4).

La presencia de la restricción a la difusión leve a moderada obliga a plantear en el diagnóstico diferencial a los procesos neoplásicos hiper celulares que pueden imitar el patrón atigrado del la ELD, como Meduloblastomas nodulares extendidos (subgrupo SHH). En la bibliografía existen casos reportados de meduloblastomas que simulaban una lesión similar al gangliocitoma displásico cerebeloso (5,6). Cheng et al mencionan que en las secuencias de difusión la ELD demuestra un aumento de la señal debido al efecto de brillo T2 más que por una difusión restringida, lo que se refleja por la falta de hipointensidad en los Mapas de ADC (7). Sin embargo, otras fuentes señalan que el comportamiento de esta rara masa cerebelosa en las secuencias de difusión puede variar significativamente y verse influenciado por la hiper celularidad y la alta concentración axonal intralesional.(8,9).

Nuestro paciente presentaba una leve restricción a la difusión, con moderada caída de la señal en el MAPA de ADC. Debido a los síntomas de hipertensión endocraneana secundaria fue sometido a cirugía. El reporte anatomopatológico confirmó el diagnóstico de gangliocitoma displásico cerebeloso agregando un caso a la literatura de ELD con leve a moderada restricción a la difusión que, a su vez, se relacionó con la hiper celularidad encintada en la anatomía patológica, la cual demostró un marcado y difuso engrosamiento de la capa granular interna del cerebelo a expensas de neuronas displásicas.

La enfermedad de Lhermitte Duclos no presenta realce con el contraste EV en la mayoría de las documentaciones. Sin embargo, hay casos reportados de presentación atípica, con realce superficial posiblemente debido a proliferación vascular (10), como en nuestro caso.

Conclusión

Consideramos de gran importancia la presentación de este caso de Enfermedad de Lhermitte Duclos, dada su extrema rareza. Es fundamental tenerla en mente al enfrentar un tumor en la fosa posterior, ya que su diagnóstico puede lograrse mediante los hallazgos en la resonancia magnética, lo que facilita la preparación quirúrgica. Es imperativo que los médicos estemos capacitados para identificar esta condición, ya que su abordaje difiere significativamente de otras patologías que podrían presentar similitudes. Un tratamiento y diagnóstico oportuno resulta esencial para el pronóstico y la supervivencia de los pacientes.

Bibliografía

1. Fotakopoulos G, Brotis A, Paterakis K, Kapsalaki E, Fountas, K. Posterior Fossa Intra-Axial Lesion: There Are Pathologies Beyond Metastases. *Asian J Neurosurg.* 2022;17(4): 680–682. <https://doi.org/10.1055/s-0042-17574333>.
2. Lara HR, Sandoval MA, Rodríguez J, Barroso N, Gomez AM, Becerra M. Enfermedad de Lhermitte-Duclos. Informe de un caso y revisión de la literatura. *Bol Med Hosp Infantil Mex.* 2006; 63(6):402-407. URL. http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462006000600007&Ing=es.
3. Delgado NM, Chávez VM, Llovet AM, Vázquez AL. Diagnóstico imagenológico de Lhermitte Duclo. *Revista Dilemas Contemporáneos: Educación, Política y Valores.* 2020; 7(43):1-14. <https://doi.org/10.46377/dilemas.v35i1.2264>.
4. Revuelta R, Serrano A, López R, Rodríguez H, Bonilla A, Lara C et al. Lhermitte-Duclos disease: A rare case of cerebellar tumor with successful surgical treatment. *Surg Neurol Int.* 2023;14:185. https://doi.org/10.25259/SNI_302_20234.
5. Chen KS, Hung PC, Wang HS, Jung SM, Ng SH. Medulloblastoma or cerebellar dysplastic gangliocytoma (Lhermitte-Duclos disease)? *Pediatr Neurol.* 2002;27(5):404-6. [https://doi.org/10.1016/s0887-8994\(02\)00455-19](https://doi.org/10.1016/s0887-8994(02)00455-19).
6. Kamble RB, Mathew S, Rao RM. Infiltrating medulloblastoma in a child mimicking Lhermitte-Duclos disease. *J Pediatr Neurosci.* 2012;7(2):159-60. <https://doi.org/10.4103/1817-1745.102595>
7. Cheng CS, Ou CH, Chen JS, Lui CC, Yeh LR. Lhermitte-Duclos disease: A case report with radiologic-pathologic correlation. *Radiology Case Reports.* 2019;14(6):734-739. <https://doi.org/10.1016/j.radcr.2019.03.020>
8. Bayat MR, Sarawan J. Case Report: CT and MRI findings in Lhermitte-Duclos disease. *South African Journal of Radiology.* 2005;9(1): 30-31. <https://doi.org/10.4102/sajr.v9i1.957>.
9. Haris AA, Chandra SR, Peethambaran B. Lhermitte-Duclos disease. *Neurol India.* 2008;56(4):495-6. <https://doi.org/10.4103/0028-3886.44811>.
10. Daré C, Moguillansky S. Enfermedad de Lhermitte-duclos: reporte de un caso. *Rev. argent. Radiol,* 2008; 72(3): 325-327. URL.