

Figura 2. En este corte axial se aprecia la agenesia del Septum Pellucidum como malformación asociada a la Esquizencefalia.



DISCUSIÓN.

En este caso el hallazgo patognomónico en el TC de la presencia de la hendidura de sustancia gris cruzando el hemisferio derecho, nos lleva al diagnóstico de esquizencefalia. La Esquizencefalia representa un trastorno de la migración neuronal entre el 2º y 5º mes de la gestación por diversas causas: genéticas, infecciosas, vasculares, metabólicas y tóxicas; causa que referida a este paciente no pudo ser estudiada debido a que no tenemos acceso a la historia de la madre biológica.

Comparando con los hallazgos descritos por otros autores, podemos afirmar que en este caso corresponde con una esquizencefalia tipo I de labio cerrado de hemisferio derecho (afectando al lóbulo temporal y frontal) encontrando como anomalías asociadas, la ausencia del septum pellucidum, alteraciones del nervio óptico y quiste aracnoideo en fosa media dcha. Clínicamente el paciente presentaba crisis de ausencias (con correlación anatómica en el EEG), afectación del neurodesarrollo, hipoacusia dcha y otras alteraciones de tipo oftalmológico anteriormente descritas. Este cortejo sintomático aconseja la realización de una prueba de neuroimagen (10, 11) TC o preferiblemente RM de mayor sensibilidad.

En este caso, el paciente respondió favorablemente al tratamiento pautado con depakine en el control de las crisis epilépticas, si bien está descrito una refractariedad entre el 8 y el 20 % al tratamiento, es en estos casos donde un estudio de neuroimagen en correlación con el EEG, adquieren mayor trascendencia para la identificación del foco epileptógeno y posible planteamiento de tratamiento quirúrgico de casos extremos.

Constatamos la utilidad de los estudios de neuroimagen (TC y RM) en correlación con el EEG para el diagnóstico de crisis epilépticas secundarias a anomalías del desarrollo del sistema nervioso central. La esquizencefalia es un trastorno de la migración neuronal, con dos tipos de ellas, la tipo I de labio cerrado y la tipo II de labio abierto.

En este caso corresponde a una esquizencefalia de tipo I unilateral sin que podamos investigar su causa, acompañándose de otro tipo de alteraciones y malformaciones compatibles con las descritas por otros autores.

Las crisis de ausencias se correlacionaron con la esquizencefalia diagnosticada en este paciente si bien en este caso el tratamiento farmacológico controló las crisis y normalizó el EEG.

BIBLIOGRAFÍA.

- 1 Packard A, Miller V, Delgado M. Schizencephaly: Correlations of clinical and radiologic features. *Neurology* 1997; 48:1427-34
- 2 Granata T, Battaglia G, D'INCERTI I, Franceschetti S, Sprelacio R. Schizencephaly: Neuroradiologic and epileptologic findings. *Epilepsia* 1996; 37:1185-93
- 3 Dobyns W, Truwit C. Lissencephaly and other malformations of cortical development: 1995 Update. *Neuropediatrics* 1995; 26:132-47
- 4 Kuzaniecky R. Magnetic resonance imaging in developmental disorders of the cerebral cortex. *Epilepsia* 1994; 35(suppl 6):S44-56
- 5 Vélez L. Trastornos de la migración neuronal. *Gac Med Mex* 0998; 134: 207-14
- 6 Wolfgang Dahnert, *Radiology Review Manual*, Phoenix, ed. Williams and Wilkins, 1996, 238-239.
- 7 López HJF y cols: La esquizencefalia como causa de epilepsia. *Rev. Mex. Pediatr.* 2000; 67(1);28-32
- 8 Briellman R, Jackson G, Berkovic S. Twins with different temporal lobe malformations: *Schizencephaly and arachnoid cyst.* *Neuropediatrics* 1998;29:284-83
- 9 Landy HJ, Ramsay RE. Temporal lobectomy for seizures with associated with unilateral schizencephaly. *Sur Neurol* 1992;37:477-81
- 10 Aguilar F, Sosa R, Del Castillo C. ¿Se debe realizar tomografía axial computarizada de cráneo en todos los pacientes pediátricos con epilepsia? *Boi Med Hosp Infant Mex* 1992;49:845-50
- 11 Comisión on neuroimaging of the international league, Against epilepsy. Recommendations for neuroimaging of patients with epilepsy. *Epilepsia* 1997; 38: 1255-6

F. García Gallardo, F. Ramírez Garrido, S. Duque Fernández de Vega, J. González Ortega, A. Muñoz Hoyos*.

*Servicio de Radiodiagnóstico. *Departamento de Pediatría. H.U. San Cecilio. Granada.*

SÍNDROME DE WILLIAMS: EJEMPLO DE OBJETIVIZACIÓN DIAGNÓSTICA EN DISMORFOLOGÍA.

Sr. Director:

El síndrome de Williams (SW), entidad bien conocida desde que Williams y col. (1) lo describieran como un cuadro malformativo que involucra estructuras faciales y

cardiovasculares con alteraciones del metabolismo fosfocálcico. Como en el resto de los síndromes malformativos su diagnóstico debe huir del subjetivismo e impresiones basadas en el aspecto del paciente y centrarse en aspectos cuantificables; por esta razón son cada vez más frecuentes los escores diagnósticos que aventuran un diagnóstico con un rango de probabilidad asumible, en base a estas premisas Preus (2), describe un escore diagnóstico para el síndrome de Williams que se describe más adelante. Por tanto, la

utilidad de los atlas de imágenes en dismorfología es relativa, debe considerarse que las alteraciones fenotípicas que nosotros observamos son en muchas ocasiones el resultado de la expresión del defecto genético que intentamos describir y de aspectos familiares o étnicos sin ninguna relación con el síndrome en cuestión; en la figura 1 se ilustran aspectos faciales de síndrome de Williams de diferentes pacientes.

Figura 1. Aspectos faciales del síndrome de Williams de diferentes pacientes (tomados de la galería de imágenes del autor).



CASO CLÍNICO.

Antecedentes obstétricos y neonatales. Gestación de 39 semanas. Parto espontáneo de presentación cefálica. Recién nacido hembra con depresión neonatal intraparto, Apgar 1/8, desconocemos datos sobre tipo de reanimación neonatal. Peso al nacimiento 2770 g. En las primeras horas de vida desarrolla distres respiratorio (Silverman 4) que no precisa oxigenoterapia. A los 3 días de vida se aprecia soplo pansistólico grado III/VI sin *thrill*, identificándose posteriormente por cateterismo una estenosis pulmonar periférica con escasa repercusión hemodinámica.

Antecedentes familiares. Padre con úlcus gástrico y hermano varón sano; no existen antecedentes familiares de enfermedades cardiovasculares, renales y osteoarticulares. **Enfermedad actual.** Nuestra paciente (N.F.J.) tiene 8 años de edad cuando se nos remite

para estudio de posible proceso polimalformativo asociado a cifosis dorsal y estreñimiento habitual. Somatometría: peso 25.4 Kg (p25); talla 129.5 cm (p50-p75); perímetro cefálico 49 cm (p3); longitud palmar 7 cm (<p3); longitud dedo medio 5.7 cm (p3-p25); longitud axial de la mano 12.7 cm (<p3); distancia intercantal interna 2.5 cm (p3-p25); distancia intercantal externa 8 cm (p25); distancia interpupilar 5 cm (p25). Velocidad de crecimiento del 8 al 9 año de vida de 5 cm/año (p25). Otros datos somáticos de interés diagnóstico se resumen en la Tabla 1. A la inspección destaca labio superior ligeramente prominente e inferior evertido, maloclusión dentaria y boca de carpa. Microcefalia. Actitud cifótica con antepulsión de hombros, torax en quilla e hiperlordosis; manos cortas con clinodactilia bilateral del 5 dedo. Auscultación cardiorespiratoria con soplo grado II/VI en área pulmonar, desdoblamiento del 2 tono y ventilación

pulmonar normal. Exploración oftalmológica donde se evidencia hipermetropía (D:+2 I:+3). Resto de la exploración física sin hallazgos significativos.

Tabla 1. Criterios diagnósticos del síndrome de Williams (Preus, 1984). Se consigna la puntuación de cada ítem (*) cuando el hallazgo concurre en nuestro paciente, obteniéndose una puntuación total de +4.45.

Edad gestacional (semanas)	≥42	+0.93	Iris estrellado	Presente	+0.24
	38-41	-0.06 (*)		Ausente	-0.17 (*)
	38	-0.66	Oblicuidad palpebral	Arriba	+0.15
Peso al nacimiento	-1DS	+0.18 (*)		Abajo	-0.54
	-1DS a +1DS	-0.17		Normal	-0.34 (*)
	+1DS	-0.73	Intercanto externo	-2DS	+0.57
Tono al nacimiento	Disminuido	+0.49 (*)		-1DS	+0.41(*)
	Normal	-0.12		-1DS a 1DS	+0.00
	Aumentado	-0.33		+1DS	-1.24
Hiperreflexia	Presente	+0.43	Nariz corta y afilada	Si	+0.59
	Ausente	-0.07 (*)		No	-0.33 (*)
Retraso motor	Leve	+0.25	Nariz amplia, bulbosa	Si	+0.26
	Moderado	+0.21		No	-0.20 (*)
	Ausente	-0.57 (*)	Alas nasales anchas	Si	+0.08
	Severo	-0.17		Normales	+0.06 (*)
Muy sonriente	Si	+0.53		Estrechadas	-0.97
	No	-0.30 (*)	Filtrum largo	Si	+0.64
Perímetro cefálico	-2DS	+0.41(*)		Normal	-0.04 (*)
	-1DS	+0.32		Corto	-0.36
	-1DS a +1DS	-0.33	Labio sup. arqueado	Si	+0.51 (*)
	+1DS	-0.63		No	-0.23
Dolicocefalia	Leve	+0.30 (*)	Labio inf. amplio	Si	+0.20 (*)
	Moderada	+0.78		No	-0.40
	Ausente	-0.38 (*)	Labio inf. prominente	Si	+0.39 (*)
Craneosinostosis	Presente	+0.72		No	-0.34
	Ausente	-0.05 (*)	Boca abierta habitual	Si	+0.45 (*)
Asimetría facial	Presente	+0.54		No	-0.35
	Ausente	-0.05 (*)	Dientes pequeños	Si	+0.38
Depresión temporal	Presente	+0.92 (*)		No	-0.19 (*)
	Ausente	-0.40	Maloclusión dientes	Si	+1.11 (*)
Mejillas amplias	Presente	+1.17		No	-0.16
	Ausente	-0.35 (*)	Voz grave	Si	+1.16
Pómulos salientes	Presente	+0.91 (*)		No	-0.34 (*)
	Ausente	-0.39	Helix puntiagudo	Si	-0.83
Cejas amplias	Presente	+0.51		No	+0.05 (*)
	Ausente	-0.23 (*)	Orejas bajas	No	+0.08(*)
Protrusión periorbitaria	Presente	+0.89		Poco	-0.35(*)
	Ausente	-0.36 (*)		Severa	-0.65
Epicanthus	Presente	+0.76	Longitud oreja	+1DS	+0.43
	Ausente	-0.42 (*)		-1DS a 1DS	+0.12 (*)
Cuello largo	Si	+1.03 (*)		-1DS	-0.95
	No	-0.1	Pérdida audición	Si	-0.82
Circunferencia torax	-1DS	+0.30		No	+0.07 (*)
	+1DS	-0.60	Mano clinodactilia 51	Si	+0.40 (*)
Diámetro A-P tórax	Aumentado	+0.70		No	-0.27
	Normal	-0.06 (*)	Dedos normal/afilados		+0.07 (*)
	Disminuido	-0.30	Dedos anchos		-0.94
Uñas pequeñas	Si	0.81 (*)	Dermatoglifos:		
	No	-0.11	Pliegue palmar	Normal	-0.07 (*)
Pies largos	+1DS	+0.40		Puente	+0.67
	-1DS a 1DS	+0.02 (*)		Simiesco	-0.51
	-1DS	-0.48	Hipotenar espiral		+0.79
Pies sindactilia 21-31	No	+0.05 (*)	Patrón tenar	No	+0.08
	Si	-0.84		Si	-0.85 (*)
Piel hipopigmentada	Si	+0.59	Trirradio palmar (b,c)	Ausente	+0.08 (*)
	No	-0.05 (*)		Presente	-1.07
Hirsutismo	Si	-0.79	Anomalías cardíacas	Si	+0.35 (*)
	No	+0.05 (*)		No o ductus	-0.45

referencias de Morris y col (8); la función renal en nuestro paciente se mantiene en límites normales, no habiéndose constatado la existencia de nefrocalcinosis ni alteraciones genitourinarias.

Tabla 2. Complicaciones clínicas habituales de los pacientes adultos con síndrome de Williams. Se expresa la incidencia en % según Morris y col. (1988).

SNC	Retraso intelectual severo (Q.I.<70)	59%
	Retraso intelectual moderado (Q.I. 75-80)	41%
	Hiperreflexia de extremidades inferiores	50%
Ocular	Hipermetropía	18%
Cardiovascular	Estenosis aórtica supra valvular	76%
	Pulso periférico disminuido	35%
	Estenosis arteria pulmonar	35%
	Hipertensión arterial	47%
	Otras estenosis arteriales	18%
Genitourinario	Anomalías renales	?
	Infecciones del tracto urinario	29%
	Reflujo vesicoureteral	75%
	Divertículos de vejiga	75%
Gastrointestinal	Constipación	41%
	Úlcera péptica	18%
	Colelitiasis	12%
	Diverticulitis	12%
	Diabetes mellitus	12%
	Obesidad	29%
Cutáneo	Pelo blanco prematuramente	60%

BIBLIOGRAFÍA.

- Williams JCP, Barrat-Boyes BG y LOWE JB. Supra valvular aortic stenosis. *Circulation* 1961; 24:1311-1316.
- Prous M. The Williams syndrome: objective definition and diagnosis. *Clin Genet* 1984; 25:422-428.
- Rein AJJT, Preninger I.J, Perry SB, Lock JE, Sanders SP. Generalized arteriopathy in Williams syndrome: An intravascular ultrasound study. *JACC* 1993;21, 7:1727-1730.
- Kaplan P, Kirschner M y Watters G. Las contracturas del síndrome de Williams. *Pediatrics* (ed. esp.) 1989; 28, 5:289-293.
- Charvat KA, Hornstein L y Oestreich AE. Radio-ulnar synostosis in Williams syndrome. A frequently associated anomaly. *Pediatr Radiol* 1991; 21:508-510.
- Ingelfinger JR y Newburger JW. Spectrum of renal anomalies in patients with Williams syndrome. *J Pediatr* 1991; 119:771-773.
- Jones KL. Williams syndrome: an historical perspective of its evolution, natural history, and etiology. *Am J Med Genet* 1990; 6p (Suppl.) :89-96.
- Morris CA, Demsey SA, Leonard CO, Dits C, Blackburn BL. Natural history of Williams syndrome: Physical characteristics. *J Pediatr* 1988; 113:318-326.

**J. Uberos Fernández, A. Molina Carballo,
A. Muñoz Hoyos.**

*Departamento de Pediatría. Hospital
Universitario. Granada.*

SÍNDROME DE HOLT ORAM ASOCIADO A COLOBOMA IRIDORRETINIANO, MICROFTALMÍA Y ECTOPIA RENAL DERECHA.

Sr. Director:

El síndrome de Holt y Oram (HOS) es una entidad polimalformativa descrita por primera vez en 1960 (1) por los citados autores, consistente fundamentalmente en anomalías a nivel de miembros superiores asociadas a cardiopatías, sobre todo alteraciones atrioseptales (CIA) (2). Hasta el momento las anomalías asociadas en otras localizaciones son excepcionales en la literatura médica. A continuación se presenta el caso de un paciente tratado en la unidad de Neonatología del hospital San Cecilio, que presenta junto a las anomalías musculoesqueléticas propias del citado síndrome alteraciones asociadas a nivel ocular y renal, no descritas hasta la fecha en la literatura médica.

Caso clínico:

Madre de 32 años de edad, secundigesta, primípara, embarazo controlado, serologías negativas, vacunación frente a neuroalérgenos en el primer trimestre del embarazo. EG: 39 semanas. Parto espontáneo, líquido amniótico claro. Recién nacido varón, Apgar 8-10, reanimación tipo I. Somatometría: peso 2780(p75-90), talla 52(p75-90), PC 35 (p75-90) PT 34 (p75-90). Exploración a su ingreso: BEG, no cianosis ni signos de distres. Tono muscular adecuado, reflejos propios presentes. Fontanela bregmática 2x2 normotensa, suturas acabalgadas, ACR normal, abdomen blando y depresible, no masas ni megalias, genitales masculinos normales. Rasgos dismórficos (figuras 1 y 2): microftalmía derecha, nariz en silla de montar. EESS: