



Revista Argentina de Radiología

ISSN: 0048-7619

rar@sar.org.ar

Sociedad Argentina de Radiología
Argentina

D'Angelo, N.; Camacho, M.; Peralta, P.; Chiossi, R.; López Fragoso, M.C.; Nazar, M.;
Solaligue, R.D.; Escobar, T.

Enfermedad de Lhermitte-Duclos o gangliocitoma displásico cerebeloso: reporte de un
caso y revisión de la literatura

Revista Argentina de Radiología, vol. 77, núm. 3, julio-septiembre, 2013, pp. 202-205

Sociedad Argentina de Radiología
Buenos Aires, Argentina

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=382538506004>

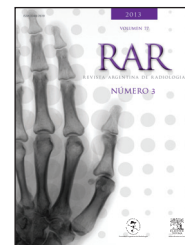
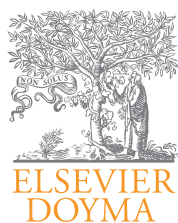
- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

redalyc.org

Sistema de Información Científica

Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal

Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto



NEURORRADIOLOGÍA/CASO CLÍNICO

Enfermedad de Lhermitte-Duclos o gangliocitoma displásico cerebeloso: reporte de un caso y revisión de la literatura

N. D'Angelo*, M. Camacho, P. Peralta, R. Chiossi, M.C. López Fragoso,
M. Nazar, R.D. Solaligue y T. Escobar

Instituto de Alta Tecnología (IMAT SA), Buenos Aires, Argentina

Recibido junio de 2012; aceptado septiembre de 2012

PALABRAS CLAVE

Enfermedad de
Lhermitte-Duclos;
Gangliocitoma
displásico cerebeloso;
Resonancia magnética

KEYWORDS

Lhermitte-Duclos
disease;
Dysplastic cerebellar
gangliocytoma;
Magnetic resonance

Resumen La enfermedad de Lhermitte-Duclos o gangliocitoma displásico cerebeloso es una entidad infrecuente que se presenta como un proceso expansivo de la fosa posterior, de lento crecimiento y patogenia desconocida. Puede estar asociada a otras anomalías congénitas.

Presentamos el caso de un gangliocitoma displásico de cerebelo en un paciente de sexo masculino, de 77 años de edad, con antecedentes de adenocarcinoma prostático, que fue estudiado por tomografía computada (TC) y resonancia magnética (RM). Los hallazgos característicos, junto con una evaluación neuroquirúrgica y un manejo apropiados, permitieron efectuar el diagnóstico preoperatorio sin necesidad de recurrir a exámenes histopatológicos.

© 2012 Sociedad Argentina de Radiología. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Lhermitte-Duclos disease or cerebellar dysplastic gangliocytoma: Case report and literature review

Abstract The Lhermitte-Duclos disease or dysplastic cerebellar gangliocytoma is an uncommon disorder that presents as an expansive, slow growing process of the posterior fossa, of unknown pathogenesis, that may be associated with other congenital anomalies.

A case is presented of a dysplastic cerebellar gangliocytoma in a 77 year-old male patient, with a history of prostatic adenocarcinoma. A study was made using Computed Tomography (CT) and Magnetic Resonance (MRI), where the characteristic findings enabled a preoperative diagnosis to be made without need for histopathological examination, in addition to a neurosurgical evaluation and appropriate management.

© 2012 Sociedad Argentina de Radiología. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nicolasdangelo2000@yahoo.com.ar (N. D'Angelo).

Introducción

El gangliocitoma displásico cerebeloso o enfermedad de Lhermitte-Duclos (ELD) fue descrito en 1920 y desde entonces se han reportado más de 100 casos. Se caracteriza por presentar un proceso expansivo de la fosa posterior, unilateral y de lento crecimiento. Clínicamente se hace evidente durante la 2.^a y la 3.^a década de la vida, no muestra predilección por género y puede estar asociado a diversas anomalías del desarrollo. Su naturaleza y patogenia aún son motivo de debate.

Presentamos un caso de ELD en un paciente sin antecedentes clínicos o familiares relevantes.

Presentación de caso

Paciente de sexo masculino, de 77 años de edad, con antecedentes de adenocarcinoma prostático, que consultó por episodios de inestabilidad, cefaleas, vértigo y disartria de un año y medio de evolución. La tomografía computada (TC) mostró un proceso expansivo de la fosa posterior y la resonancia magnética (RM) evidenció hallazgos característicos de esta entidad. Posteriormente el diagnóstico fue confirmado por un análisis histopatológico, que mostró reemplazo de la capa granular por neuronas con morfología y distribución alteradas (displásicas), y capa molecular con incremento de espesor debido a la presencia de axones gruesos con mielinización irregular.

Hallazgos imagenológicos

La TC reveló un área tenuemente hipodensa localizada en el hemisferio cerebeloso izquierdo, de contornos imprecisos y con leve efecto de masa, expresado por una discreta compresión y deformación del IV ventrículo (fig. 1).

La RM demostró una lesión en el hemisferio cerebeloso izquierdo, descrita como un aumento de volumen del mismo debido a la presencia de una masa de márgenes imprecisos. Esta mostraba una discreta hipointensidad de señal en secuencias ponderadas en T1 y una leve hiperintensidad de señal en secuencias ponderadas en T2 y FLAIR, que involucraba a la cortical cerebelosa adyacente y provocaba un leve desplazamiento contralateral del IV ventrículo, sin evidencia de hidrocefalia supratentorial. Dado que tenía un típico aspecto laminado o atigrado, se interpretó como un gangliocitoma displásico cerebeloso o ELD (fig. 2).

La angiografía por RM (ARM) evidenció la falta de vasos arteriales dentro de la lesión, pero en su superficie se hallaron pequeñas estructuras vasculares venosas (fig. 3).

Discusión

En 1920 Lhermitte y Duclos describieron el primer caso de esta entidad como una anomalía congénita inusual del cerebelo, caracterizada por folias engrosadas que contenían células ganglionares anormales^{1,2}. Diez años más tarde, Buls-chowsky y Simon también sostuvieron el origen congénito de esta lesión y la llamaron hamartoma. En 1933, Foerster y Gagel postularon que la causa de esta neoplasia era la célula de Purkinje y, una década después, Duncan y Snodgrass

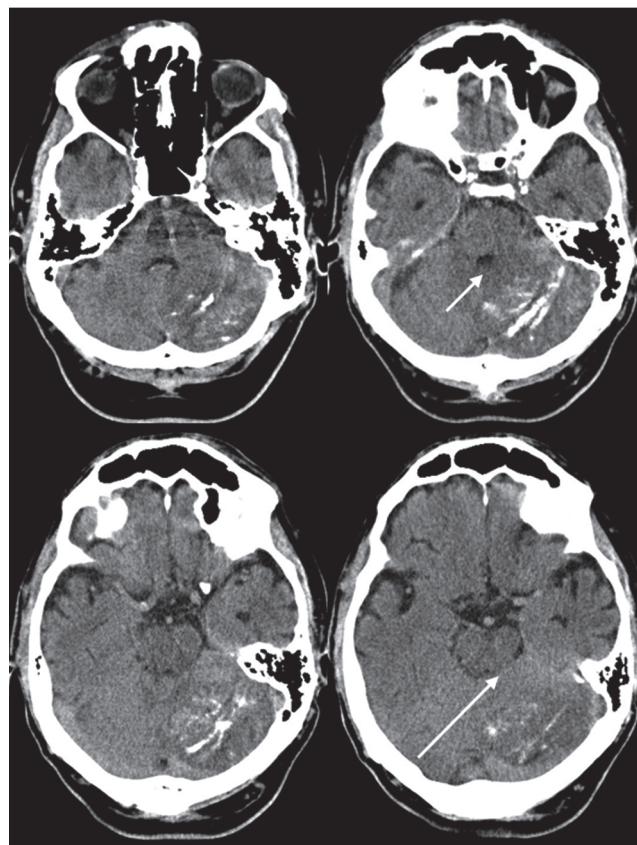


Figura 1 Imágenes axiales de tomografía computada sin contraste evidencian una lesión tenuemente hipodensa, heterogénea y de márgenes imprecisos en el hemisferio cerebeloso izquierdo, extendiéndose hacia el vermis. Nótese los focos de calcificaciones y el ligero efecto de masa, expresado por una leve asimetría del IV ventrículo (flecha corta) y la reducción del calibre de la cisterna cuadrigeminal homolateral (flecha larga).

establecieron que la neoformación provenía de la hipertrofia de la capa granular. Debido a esta evolución histórica, la entidad puede ser conocida y hallada en la literatura bajo diversas denominaciones: gangliocitoma displásico cerebeloso, hipertrofia de células granulares, hipertrofia difusa de la corteza cerebelosa, Purkinjeoma, ganglioneuroma, gangliomatosis, blastoma neuroquístico, hamartomoblastoma o hamartoma del cerebelo, entre otras^{2,3}. Algunos autores incluyen a la ELD dentro del espectro de las facomatosis⁴.

Este tipo de gangliocitoma se presenta habitualmente entre los 20-40 años de edad, sin predilección por un género, y suele manifestarse con cefaleas por hipertensión endocraneana e hidrocefalia no comunicante, vértigo, vómitos, hipotensión ortostática, ataxia, manifestaciones psiquiátricas, diplopía, tinnitus, disartria, hipoacusia y, en algunos casos, compresión de pares craneales²⁻⁵.

En cuanto a su patogenia, esta continúa siendo un motivo de debate, ya que todavía no se ha definido si corresponde a una lesión neoplásica verdadera, malformativa o hamartomatoso^{1,2}. No obstante, las evidencias clínicas y su estrecha vinculación con la enfermedad de Cowden (EC) (complejo hamartoma-neoplasia múltiple) hablan a favor de un origen hamartomatoso^{2,3,6,7}.

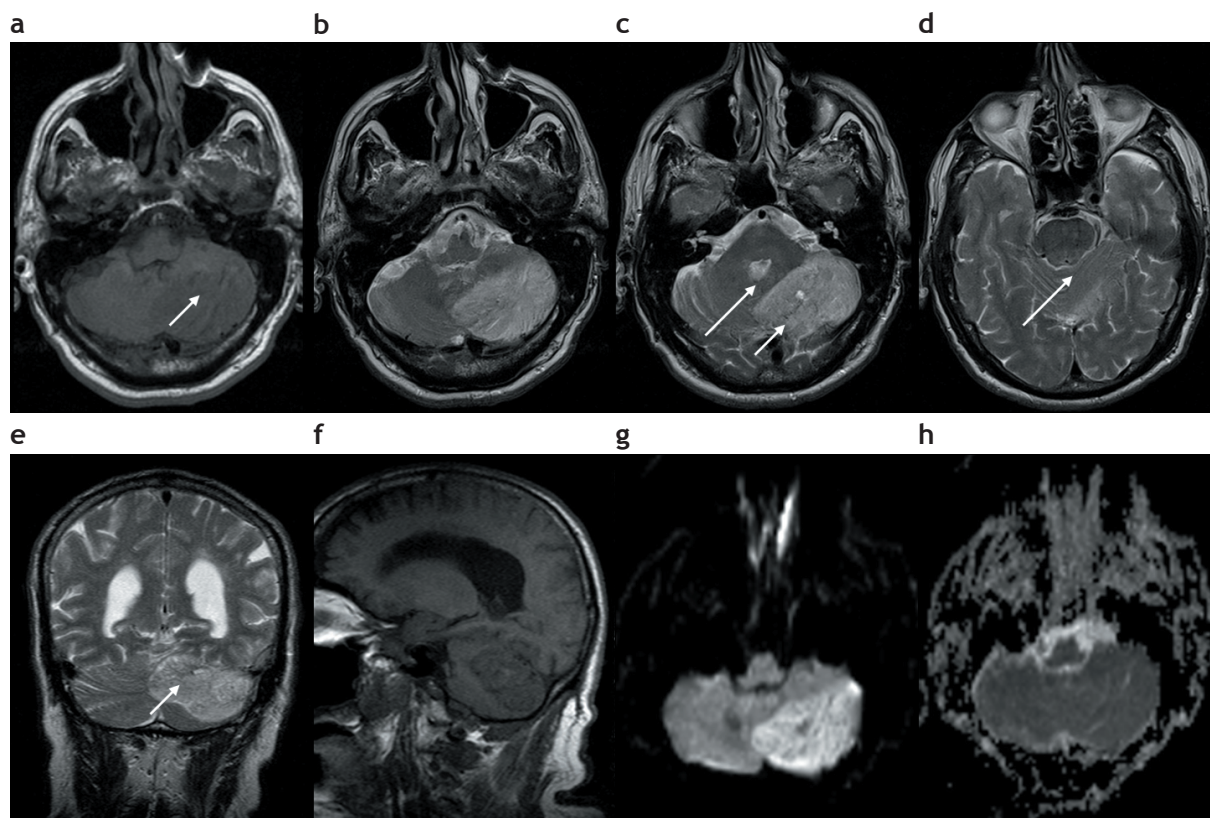


Figura 2 Imágenes convencionales de resonancia magnética: (a) plano axial en ponderación T1 y (b), (c) y (d) en T2, (e) coronal en ponderación T2 y (f) sagital en ponderación T1, (g) secuencias de difusión y (h) mapa de coeficiente de difusión aparente. Se reconoce una lesión en el hemisferio cerebeloso izquierdo y vermis, hipointensa en secuencias ponderadas en T1 e hiperintensa en ponderación T2, con leve efecto de masa (flechas largas), y aisladas zonas hipointensas atribuibles a focos de calcificaciones (flechas cortas), mostrando el típico aspecto atigrado o estriado característico de la enfermedad de Lhermitte-Duclos. En las secuencias de difusión se evidencia hiperintensidad de señal, mientras se presenta isointensidad en el mapa de coeficiente de difusión aparente.

Se han reportado asociaciones con otras alteraciones del desarrollo (por ejemplo, megalencefalia, polidactilia, sindactilia, asimetría facial, heterotopías, hemangiomas múltiples, microgira, hidromielia, macrogira y leontiasis ósea), así como también con algunos síndromes (por ejemplo, EC^{1-4,6}, neurofibromatosis tipo I y esclerosis tuberosa)⁴. De hecho, debido a su asociación con la EC, ante el diagnóstico de una ELD debe efectuarse un cribado para excluir criterios o marcadores relacionados con este tipo de síndrome de naturaleza premaligna: hamartomas múltiples orocutáneos y viscerales, enfermedad fibroquística, bocio no tóxico, pólipos hamartomatosos en el estómago, el intestino delgado y el colon, hemangiomas, meningiomas, gliomas, macrocefalia, lipomas, fibromas, retardo mental, tricoleomomas faciales, acantosis glicógena de esófago, y fundamentalmente, cáncer de mama, tiroides y aparato genitourinario^{2-6,8,9}. La EC es un síndrome autosómico dominante del cual se han reportado en la literatura más de 150 casos y numerosos autores describen una mutación del gen supresor de tumor PTEN en el cromosoma 10, defecto también hallado en la ELD^{5,10}.

Por radiología convencional puede encontrarse un adelgazamiento del cráneo de la región occipital^{2,6,8,11}.

Los hallazgos por TC son inespecíficos con iso-hipodensidad lesional, márgenes indefinidos, efecto de masa (hidrocefalia, compresión del IV ventrículo y borramiento de la

cisterna del ángulo pontocerebeloso) y, en algunas ocasiones, áreas de depósito cálcico^{2,6,7}.

En la actualidad, la RM es el método de elección para el diagnóstico, en tanto revela una masa cerebelosa sin realce con el contraste paramagnético (gadolinio), hipointensa en secuencias ponderadas en T1 e hiperintensa en secuencias ponderadas en T2, con un patrón estriado de líneas paralelas en su superficie (también descrito como atigrado, laminado o lamelar, característico de la lesión) compatible con engrosamientos foliares con estructuras venosas entre ellos. Estos hallazgos son altamente sugestivos y deben ser considerados específicos para la ELD en un adulto de mediana edad^{1-4,6,7,9,12,13}. También se han descrito otros casos con lesiones que mostraban áreas de depósito de calcio¹, compresión del IV ventrículo, hidrocefalia y dilatación del acueducto de Silvio, y existen reportes de lesiones con realce¹⁴, hidrosiringomielia y herniación tonsilar^{2,6,7,11}.

Klisch *et al.*¹ demostraron que las secuencias de difusión (DWI), al mostrar hiperintensidad de señal de la lesión e isointensidad en el mapa de coeficiente de difusión aparente (ADC), son útiles para diferenciar y delimitar los márgenes quirúrgicos de resección¹.

Algunos autores han encontrado en estudios de perfusión un incremento de los valores del volumen sanguíneo cerebral regional dentro de la lesión. Este fue correlacionado con áreas de hipermetabolismo por tomografía computada

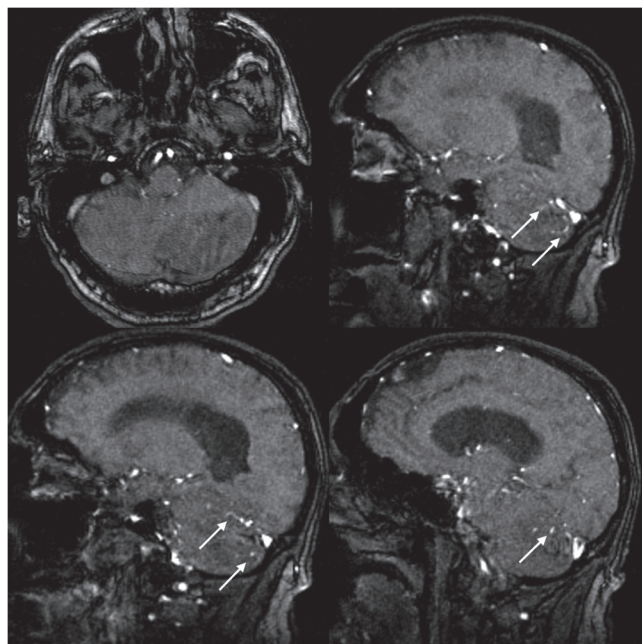


Figura 3 Imágenes volumétricas de angiografía por resonancia magnética, arterial (plano axial) y venosa (planos parasagitales). Se evidencian aislados elementos vasculares venosos superficiales (flechas) con una ausencia de componente arterial de la lesión.

por emisión de positrones (PET/TC) con fluorodesoxiglucosa (FDG), así como también con un aumento de los niveles de lactato y disminución de los de mioinositol, N-acetil-aspartato y colina por espectroscopia por RM. Los hallazgos brindaron información adicional sobre la fisiopatología de la lesión, pero reflejan aún más la controversia que existe en torno a su histopatología, ya que simultáneamente reúne características del glioma de bajo grado y otros rasgos atípicos en tumores^{1,13}.

En el examen histopatológico se evidencian hallazgos característicos. La capa granular y de células de Purkinje presenta un reemplazo por dos poblaciones de neuronas displásicas: numerosas neuronas pequeñas con núcleos hiper cromáticos y una menor cantidad de neuronas grandes poligonales con núcleos excéntricos y nucléolo prominente. A su vez, la capa molecular, también engrosada, presenta axones gruesos e irregularmente mielinizados, derivados de las neuronas displásicas. Los marcadores de proceso neoproliferativo (como actividad mitótica, necrosis y proliferación endotelial) están característicamente ausentes^{1-3,5-11,14,15}.

Algunos autores sugieren un tratamiento conservador con seguimiento del paciente, salvo en los casos sintomáticos donde se debe optar por la descompresión del sistema ventricular con una válvula de derivación al peritoneo^{2,4,6}. Otros consideran que la resección completa de la lesión es la conducta de elección, aunque resulte dificultosa por la pobre diferenciación de sus márgenes. De todos modos, si se elige realizar una cirugía, la RM también es el método de elección para la planificación preoperatoria^{2,9}.

Con respecto al pronóstico, se trata de una lesión de lento crecimiento, con infrecuentes recurrencias luego de la cirugía^{2,6,9,15}. Dado que incluye un potencial desarrollo de neoplasias supratentoriales³, se destaca la importancia de un estricto control y seguimiento del paciente.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Agradecimientos

Los autores agradecen a los técnicos radiólogos Daniel Buceta y Juan Pablo Bondarczuk por su profesionalismo y colaboración. Sin ellos, la adquisición de las imágenes expuestas en el presente trabajo no hubiese sido posible.

Bibliografía

1. Klisch J, Juengling F, Spreer J, Koch D, Thiel T, Büchert M, et al. Lhermitte-Duclos disease: assessment with MR imaging, positron emission tomography, single-photon emission CT, and MR spectroscopy. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2001;22:824-30.
2. Shinagare AB, Patil NK, Sorte SZ. Case 144: Dysplastic cerebellar gangliocytoma (Lhermitte-Duclos disease). *Radiology*. 2009;251:298-303.
3. Lara-Torres HR, Sandoval-Balanzario MA, Rodríguez-Cervantes J, Barroso-Rodríguez N, Gómez-Ramírez AM, Becerra-Lomeli MM. Enfermedad de Lhermitte-Duclos. Informe de un caso y revisión de la literatura. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2006;63:402-7.
4. Lavín Castejón I, Mut Oltra J, Trillo Balizón C, Maldonado Barrionuevo A. Enfermedad de Lhermitte-Duclos asociada a enfermedad de Cowden: a propósito de un caso. *An Med Interna (Madrid)*. 2007;24:239-41.
5. Prabhu SS, Aldape KD, Bruner JM, Weinberg JS. Cowden disease with Lhermitte-Duclos disease: case report. *Can J Neurol Sci*. 2004;31:542-9.
6. Koeller KK, Henry JM. From the archives of the AFIP. Superficial gliomas: radiologic-pathologic correlation. *Radiographics*. 2001;21:1533-56.
7. Shin JH, Lee HK, Khang SK, Kim DW, Jeong AK, Ahn KJ, et al. Neuronal tumors of the central nervous system: radiologic findings and pathologic correlation. *Radiographics*. 2002;22:1177-89.
8. Choi ES, Rhee BA, Koh JS, Kim TS. Lhermitte-Duclos disease associated with Cowden disease. *J Korean Neurosurg Soc*. 2003;34:375-8.
9. Kafadar A, Erdinçler P, Erdinçler UDS. Lhermitte-Duclos disease and Cowden's syndrome: importance of the clinical association. *Turk Neurosurg*. 2006;16:25-9.
10. Zhou XP, Marsh DJ, Morrison CD, Chaudhury AR, Maxwell M, Reifenger G, et al. Germline inactivation of PTEN and dysregulation of the phosphoinositide-3-kinase/Akt pathway cause human Lhermitte-Duclos disease in adults. *Am J Hum Genet*. 2003;73:1191-8.
11. Nayil K, Wani M, Ramzan A, Shaheen F, Lone I, Wani A. Lhermitte-Duclos disease with syrinx: case report and literature review. *Turk Neurosurg*. 2011;21:651-4.
12. Patel S, Barkovich AJ. Analysis and classification of cerebellar malformations. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2002; 23:1074-87.
13. Moeninghoff C, Kraff O, Schlamann M, Ladd ME, Katsarava Z, Gizewski ER. Assessing a dysplastic cerebellar gangliocytoma (Lhermitte-Duclos disease) with 7T MR imaging. *Korean J Radiol*. 2010;11:244-8.
14. Awwad EE, Levy E, Martin DS, Merenda GO. Atypical MR appearance of Lhermitte-Duclos disease with contrast enhancement. *AJNR Am J Neuroradiol*. 1995;16:1719-20.
15. Hashimoto H, Iida J, Masui K, Nishi N, Sakaki T. Recurrent Lhermitte-Duclos disease. Case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)*. 1997;37:692-6.