

Gangliocitoma displásico del cerebelo (Enfermedad de Lhermitte-Duclos) asociado a Síndrome de Cowden Dysplastic gangliocytoma of the cerebellum (Lhermitte-Duclos disease) associated with Cowden syndrome

Pedro Parada-Roesch⁽¹⁾, Marisol Gramajo⁽¹⁾.

¹⁾ Departamento de Anatomía Patológica, Hospital General de Enfermedades, Instituto Guatemalteco de Seguridad Social, Guatemala, Guatemala.

Correspondencia: Dra. Marisol Gramajo. mgrsol@hotmail.es

Recibido: 23/01/2020

Aceptado: 06/03/2020

Resumen

El gangliocitoma displásico del cerebelo, conocido como enfermedad de Lhermitte-Duclos, se presenta en la tercera o cuarta década de la vida, sin predilección de sexo. No está claro si la condición representa disembriogénesis cerebelosa, un hamartoma o una neoplasia; pero clínicamente se presenta como una masa expansiva en la fosa posterior, de crecimiento lento. Se presenta caso que ocurrió en una mujer de 31 años de edad, como hallazgo incidental, de tumor cerebeloso. Palabras clave: Gangliocitoma displásico del cerebelo. Enfermedad de Lhermitte-Duclos. Síndrome de Cowden.

Abstract

The dysplastic gangliocytoma of the cerebellum, known as Lhermitte-Duclos disease, occurs in the third or fourth decade of life, without sex predilection. It is not clear whether the condition represents cerebellar disembryogenesis, a hamartoma or a neoplasm, but clinically, it presents as an expansive mass in the posterior fossa, of slow growth. The case of a 31-year-old woman with an incidental cerebellar tumor is presented. Keywords: Dysplastic gangliocytoma of the cerebellum. Lhermitte-Duclos disease. Cowden syndrome.

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v159i1.166>

Introducción

El gangliocitoma displásico cerebeloso o

enfermedad de Lhermitte-Duclos fue descrito en 1920, desde entonces se han reportado más de 100 casos. Su presentación ha sido descrita en pacientes de hasta 74 años.^[1] En la mayoría de los casos, los síntomas incluyen ataxia y convulsiones, o están relacionados con hidrocefalia obstructiva, aumento presión intracraneal.^[2] El gangliocitoma displásico del cerebelo es cada vez más reconocido asociado al síndrome de Cowden, una facomatosis autosómica dominante que se ha relacionado con mutaciones de la línea germinal del gen PTEN/MMAC1. Dada la relación entre mutaciones del PTEN, el síndrome de Cowden y el gangliocitoma displásico, quedan por ser definidos, los pacientes con gangliocitoma displásico sin manifestaciones del síndrome de Cowden, y algunos pacientes con gangliocitoma displásico que no tienen mutaciones de la línea germinal PTEN.^[1]

Los pacientes con mutaciones de la línea germinal PTEN corren el riesgo de desarrollar varios crecimientos hiperplásicos, hamartomas y neoplasias de piel y mucosas, de tiroides, de mama, del tracto gastrointestinal, de ovarios y megalocéfalia.^[3-5] El gangliocitoma displásico del cerebelo se considera un tumor de grado I según la actual clasificación de la OMS y la escisión quirúrgica es el tratamiento de elección, que es curativa en la mayoría de los casos, pero la recurrencia local también ocurre en un porcentaje sustancial de casos con seguimiento a largo plazo.^[5]

Presentación de caso

Mujer de 31 años que consultó a la emergencia por contusión de cráneo de 2 días de evolución, tras sufrir una caída de un autobús. Al momento del trauma presentó pérdida momentánea del estado de consciencia y posteriormente sufrió cefalea, por lo cual consultó. El examen neurológico fue normal, excepto por parpadeo persistente. La tomografía axial computarizada (TAC) cerebral, reveló tumor cerebeloso.

La resonancia nuclear magnética (RNM) cerebral reveló un tumor cerebeloso compatible con enfermedad de Lhermitte-Duclos. Como dato importante, la paciente indicó que se encontraba con terapia de reemplazo hormonal tiroideo por bocio. A la reevaluación neurológica, paciente presenta disimetría. Macroscópicamente, se reciben varios fragmentos de tejido blando irregular, gris, de 5.5X4X2.5cm.

Microscópicamente se apreció reemplazo de la capa granular por neuronas displásicas, capa

molecular con incremento de su espesor, una proliferación difusa y desorganizada de neuronas de tipo ganglionar con morfología alterada, con núcleos grandes y vesiculosos. En la Fig. 1 podemos apreciar las imágenes radiológicas e histológicas de la masa cerebelosa. Corte Axial (1a y 1b) con lesión en el hemisferio cerebeloso izquierdo, hipointensa en secuencia T1 (A), e hiperintensa en secuencias T2 y FLAIR (1b- 1c), con leve efecto de masa, mostrando el típico aspecto estriado. Los hallazgos histopatológicos mostraron un reemplazo de la capa granular por neuronas alteradas (displásicas), y capa molecular con incremento de espesor por axones gruesos (1d). Se observan vacíos transparentes en la sustancia blanca y capa molecular(1e). Se observa una proliferación difusa y desorganizada de neuronas de tipo ganglionar con morfología alterada, con núcleos grandes y vesiculosos, pérdida o ganancia de la sustancia de Nissl y vacuolización del neurópilo (1f).

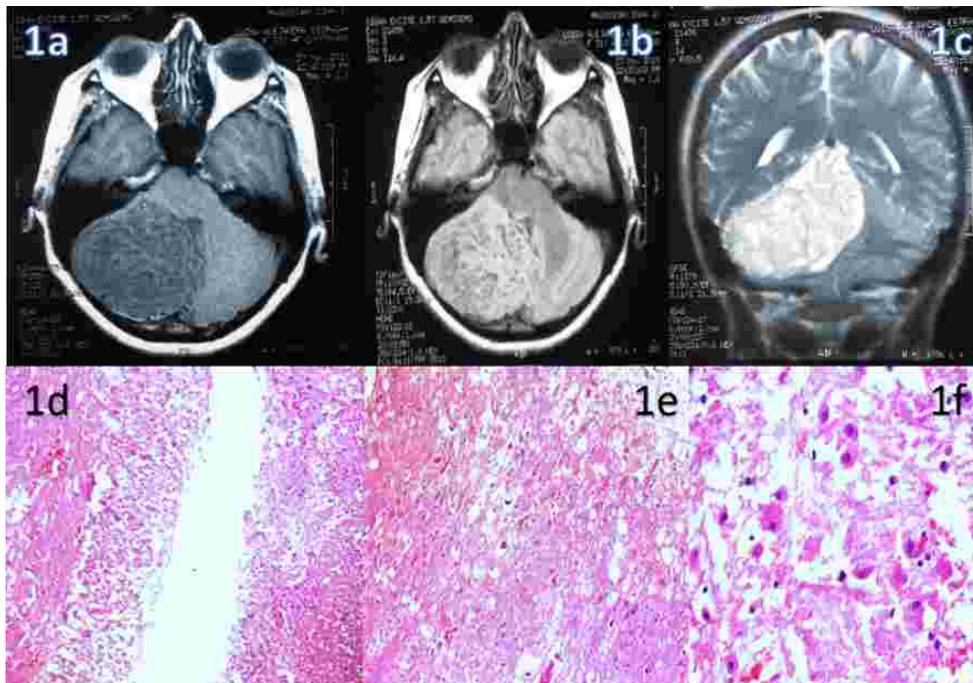


Fig.1: Imágenes radiológicas e histológicas de gangliocitoma displásico del cerebelo

Discusión

El síndrome de Cowden se describió 1963 por Lloyd, y en la familia de Rachel Cowden en 1339.[4] Weary y col. propusieron el término síndrome de hamartoma múltiple. La enfermedad de Lhermitte-Duclos cuando inicia en la etapa adulta también es considerada patognomónica de síndrome de Cowden.[5] Si se presenta en la edad adulta, corresponde histológicamente al grado I según clasificación de la OMS.[5]

Ha recibido diferentes nombres, como ganglioneuroma difuso de la corteza cerebelosa, hipertrofia del cerebelo, Purkinjeoma, hamartoma del cerebelo, gangliocitoma mielinizado difuso de la corteza cerebelosa. Debido a la rareza de Lhermitte-Duclos, no existe un estudio sistemático para determinar la distribución de la edad de inicio. Se han identificado casos desde los 3 a 70 años.

Existen manifestaciones cerebrales adicionales que incluyen megalencefalia en 20 a 70% de los casos, así como materia gris heterotópica, hidrocefalia, retraso mental y convulsiones. Los estudios de neuroimagen muestran efecto de masa cerebelosa unilateral con arquitectura distorsionada y folia agrandada con un aspecto característico a rayas en imágenes FLAIR y T2 y una imagen hipointensa en T1, como en nuestro caso. Los hallazgos histológicos en enfermedad de Lhermitte-Duclos son característicos y tienen escasos diagnósticos diferenciales, la disimetría presentada por la paciente es una forma de presentación usual. La paciente presenta bocio una manifestación del síndrome de Cowden.[5]

Creemos que este es el primer caso reportado en Guatemala acerca de la Enfermedad de Lhermitte-Duclos. El caso relata la asociación entre Enfermedad de Lhermitte-Duclos y síndrome de Cowden. El reconocimiento de esta asociación tiene relevancia clínica directa, porque el monitoreo de las personas con Enfermedad de Lhermitte-Duclos que es considerado ya patognomónico de síndrome de Cowden en adultos, puede conducir a la detección temprana de neoplasias malignas sistémicas en el paciente.

Referencias

References

1. *Neuropathology Greenfield*"D5s: S. Love, D. Louis, D. Ellison. Editorial Hodder Arnold, Octava edición. Páginas 1929-1932.
2. *Neuropathology Prayson, R. (2012). John Goldblum, 2da edición. Ohio páginas 477- 483.*
3. *Enfermedad de Lhermitte-Duclos. Informe de un caso y revisión de la literatura. Bol Med Hosp Infant Mex. 2006*
4. *Thomas J. Cummings, MD, Robert H. Ebert II, Ph.D., James Provenzale, MD, Roger E. McLendon, MD Department of Pathology (TJC, RHE, REM), and Radiology (JP). Duke University Medical Center. Published on line in March 2001.*
5. *WHO Classification of Tumors, system nervous central OMS, 2016, pags. 226-228.*