

## Imagen del Mes

Dr. Ralph T. Pikielny y Dr. Carlos Romero

J. Dirección

Artículo

### Caso Clínico

Se comunica el caso de una paciente de 29 años previamente sana, quien consulta por cefalea occipital de 4 meses de evolución con examen neurológico normal y sin edema de papila.

La TAC de encéfalo mostró una extensa lesión hipodensa con algunas áreas cálcicas a nivel del hemisferio cerebeloso derecho.

En resonancia magnética, la lesión es heterogénea de aspecto pseudoquistico multibancada, imitando un panal de abejas con señal hipointensa en T1, hiperintensa en T2 y sin refuerzo post-gadolinio. Hay mínimo efecto de masa.

No se hizo espectroscopia.

Los hallazgos imagenológicos corresponden a un gangliocitoma cerebeloso displásico descrito en la literatura como enfermedad de Lhermitte-Duclos que en su expresión completa incluye macrocefalia, polidactilia, hemangiomas múltiples y ataxia.

Cuando se hace espectroscopía, el pico de colina es normal, hay descenso de N-acetilaspártato y presencia anormal de ácido láctico indicando respectivamente ausencia de proliferación neuronal, menor densidad neuronal y desvío del metabolismo normal a la anaerobiosis.

A su vez, la enfermedad de Lhermitte Duclos cosegrega con la enfermedad de Cowden, que es un síndrome autosómico dominante que predispone a cáncer con significativo aumento de riesgo de tumores de mama, tiroides y tricolemomas mucocutáneos. El vínculo más frecuente entre Lhermitte-Duclos y Cowden es la presencia de hamartomas, tumores benignos que contienen células diferenciadas pero desorganizadas indígenas al tejido en el cual se encuentran.

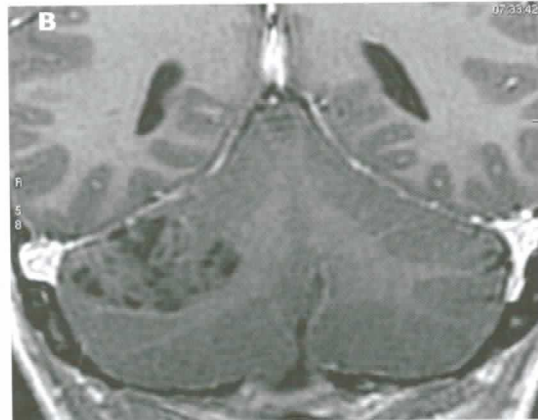
Se ha podido determinar que un locus único en el cromosoma 10q22-23 puede ser el responsable de ambas entidades. Un gen supresor tumoral candidato (PTEN) en esta región se encuentra mutado en tumores esporádicos de cerebro, próstata y mama. En 4 de 5 familias con enfermedad de Cowden el análisis mutacional de PTEN ha identificado mutaciones de la línea germinal. Por lo tanto, en este momento se cree que PTEN puede comportarse como gen supresor de tumor y quizá actuar como regulador de la diferenciación de tipos celulares en un órgano durante el desarrollo.



Figura 1: Corte axial de TC de cerebro sin contraste. Lesión de baja densidad y con áreas cálcicas ubicada en el hemisferio cerebeloso derecho.



Figuras 2 A y B: Cortes axiales de RM en FSET2 y Flair. Voluminosa lesión nodular hiperintensa en T2 y mutitabada simulando "panel de abejas"



Figuras 3 A y B: Cortes coronales de RM FSET2 y SPGR T1 con contraste. Nótese el efecto de masa y la ausencia de áreas de refuerzo.

## REFERENCIAS

Nagaraja. S., Powell. T., Griffiths. PD., et al. "MRI and MRS in Lhermitte-Duclos disease" *Neuroradiology* 2004 May; 46(5): 355-8

Backman SA, Stambolic V, Suzuki A et al. Deletion of PTEN in mouse brain causes seizures, ataxia and defects in soma size resembling Lhermitte-Duclos disease. *Nat Genet* 2001; 29(4): 396-403.

Nowak. DA., Trost. HA. "Lhermitte-Duclos disease (dysplastic cerebellar gangliocytoma): A malformation, hamartoma, or neoplasm?" *Acta Neurol Scand* 2002 Mar; 105(3): 137-145

Pérez-Núñez. A., Lagares. A., Benítez. J., et al. "Lhermitte-Duclos disease and Cowden disease: Clinical and genetic study in five patients with Lhermitte-Duclos disease and literature review" *Acta Neurochirurg (Wien)* 2004 146:679-690

Peltier. J., Lok. C., Fichten. A., et al. "Lhermitte-Duclos disease and Cowden's syndrome: Report of two cases" *Neurochirurgie* 2006 Nov; 52(5): 407-414

Liaw D, Marsh DJ, Li J et al. Germline mutations of the PTEN gen in Cowden disease, an inherited breast and thyroid cancer syndrome. *Nature Genetics* 1997; 16: 64-67.