



Neurology perspectives



17932 - DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDAD DE LHERMITTE-DUCLOS Y SÍNDROME DE COWDEN A PARTIR DE UNA CEFALEA: A PROPÓSITO DE UN CASO

Guillén Martínez, V.¹; Herrera García, J.D.¹; Pastor Rull, J.²

¹Servicio de Neurología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves; ²Servicio de Radiología. Hospital Universitario Virgen de las Nieves.

Resumen

Objetivos: Presentar un caso de gangliocitoma displásico cerebeloso en el seno de un síndrome de Cowden no previamente diagnosticado.

Material y métodos: Mujer de 28 años con antecedente de tiroidectomía total por bocio multinodular. Valorado por cefalea diaria de 7 meses de evolución occipital y opresiva que se acompañaba de sono y fotofobia, interfería con sus actividades diarias e interrumpía el descanso nocturno. La exploración neurológica fue normal. A nivel cutáneo se evidenciaron lesiones papulosas en región facial y cicatrices de intervención de lipomas de diferente localización.

Resultados: Se pautó tratamiento preventivo con flunarizina y se solicitó RM craneal, en la que se evidenció imagen de contornos imprecisos en hemisferio cerebeloso izquierdo, a modo de engrosamiento folial "apilado", con algunas alteraciones de señal hiperintensas *flair* en su margen superior, compatible con gangliocitoma displásico cerebeloso (enfermedad de Lhermitte-Duclos-EDL-). Ante dichos hallazgos, junto con las lesiones cutáneas y antecedentes de lipomas y nódulos tiroideos, se solicitó estudio genético para síndrome de Cowden (SC), que fue positivo (gen PTEN). Tras 4 años de seguimiento permanece asintomática, por lo que no se ha realizado tratamiento quirúrgico.

Conclusión: La EDL es un trastorno cerebeloso infrecuente, de patogenia desconocida y típicamente de presentación en el adulto joven. Consiste en un engrosamiento displásico de las circunvoluciones cerebelosas. Se considera criterio mayor en el diagnóstico clínico de SC, enfermedad hereditaria rara caracterizada por la presencia de una poliposis gastrointestinal de tipo hamartomatoso, anomalías cutaneomucosas y riesgo aumentado de neoplasias, sobre todo de mama, tiroides y genitourinarias; de ahí la importancia de su diagnóstico temprano.