



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

## 423/15 - PORENCEFALIA: A PROPÓSITO DE UN CASO

L. Muñoz Olmo, C. Arenas Traverso, A. Expósito Mateo, I. Mancilla Mariscal, H. Lugo Ramos, A. Delgado Sousa

Medicina Familiar y Comunitaria. Servicio de Urgencias. Hospital General Santa María del Puerto. Cádiz.

### Resumen

**Descripción del caso:** Paciente varón de 52 años de edad que acude acompañado de su madre a servicio de urgencias por cuadro convulsivo tónico-clónico generalizado de unos minutos de duración hace dos días, autolimitado, pero con tendencia a caída hacia el lado derecho desde entonces. Se trata de un paciente con retraso mental congénito, déficit en el desarrollo del lenguaje (sin déficit motor conocido) y epilepsia en tratamiento con ácido valproico.

**Exploración y pruebas complementarias:** A su llegada el paciente se encuentra estable hemodinámicamente (TA 120/60; FC 80 lpm; SatO2 99%). Neurológicamente: pupilas isocóricas y normorreactivas, fuerza 5/5 en MSI y MII pero 3/5 en MSD y MID. Sensibilidad y coordinación dentro de la normalidad. Romberg positivo con tendencia a la caída hacia la derecha. Se realiza analítica (hemograma, bioquímica y coagulación), encontrándose dentro de parámetros normales. TAC cerebral sin contraste, en la que se observa una imagen que describen como “porencefalia” no conocida. El paciente finalmente queda ingresado para realización de pruebas más concluyentes y ver evolución.

**Juicio clínico:** Porencefalia.

**Diagnóstico diferencial:** ACVA, epilepsia y malformación arterio-venosa.

**Comentario final:** Revisando el caso, se trataba de un paciente sin pruebas de imagen previas, si había estado en neurología en alguna ocasión siendo realizadas pruebas como electroencefalograma, pero no TAC ni RMN, con lo cual no era conocida la porencefalia. Esta enfermedad consiste en un infarto cerebral perinatal tras el cual se forma una imagen quística que puede dar lugar a convulsiones, retraso en el desarrollo y hemiparesia sobre todo, pero también a alteraciones visuales, alteraciones en el comportamiento, en el lenguaje y cefaleas. Hay publicados algunos casos en los cuales se ve la importancia de la genética, tratándose de casos familiares. En nuestro paciente había una tía materna con sintomatología parecida a la de él, y es por ello por lo que le damos importancia a este caso, para realzar la importancia de una medicina familiar, en la cual se conoce antecedentes familiares y se puede hacer un buen seguimiento. A nuestro paciente se le descartó patología aguda, por lo que se trataba de un síntoma más de su enfermedad, lo peculiar es que apareciera a la edad adulta, pero ya hay casos publicados con estas características. Actualmente se encuentra en tratamiento con carbamazepina 600 mg/día, no habiéndose registrado ninguna convulsión nueva.

### Bibliografía

Osborn AG, Preece MT. Intracranial cysts: radiologic- pathologic correlation and imaging approach. Radiology. 2006;239: 650-64.

Govaert P. Prenatal stroke. Semin Fetal Neonatal Med. 2009;14: 250-66.

Berg RA, Aleck KA, Kaplan AM. Familial porencephaly. Arch Neurol. 1983;40:567-9.

Mancini GM, de Coe IF, Lequin MH, Arts WF. Hereditary porencephaly: clinical and MRI findings in two Dutch families. Eur J Paediatr Neurol. 2004;8:45-54.