

4. Sener RN, Jinkins JR. MR of craniocerebral hemiatrophy. Clin Imaging. 1992;16:93-7.
5. Squier M, Chamberlain P, Zaiwalla Z, Anslow P, Oxbury J, Gould S et al. Five cases of brain injury following amniocentesis in mid-term pregnancy. Dev Med Child Neurol. 2000;42:554-60.
6. Eller KM, Kuller JA. Porencephaly secondary to fetal trauma during amniocentesis. Obstet Gynecol. 1995;85:865-7.
7. Prats-Viñas JM, Garaizar-Axpe C, Martínez-González MJ, García-Ribes A. Trastornos de la migración neuroblástica y amniocentesis, ¿un problema infradiagnosticado? Rev Neurol. 2003;36:33-6.
8. Flores-Sarnat L. Hemimegalencephaly. I. Genetic, clinical, and imaging aspects. J Child Neurol. 2002;17:373-84.
9. Barkovich AJ, Chuang SH. Unilateral megalencephaly: Correlation of MR imaging and pathologic characteristics. AJNR Am J Neuroradiol. 1990;11:523-31.
10. Broumandi DD, Hayward UM, Benjian JM, González I, Nelson MD. Hemimegalencephaly. Radiographics. 2004;24:843-8.

Agenesia del ala mayor del esfenoides, una causa excepcional de exoftalmos pulsátil

Sr. Editor:

El exoftalmos en pediatría puede ser consecuencia de patologías con diferentes grados de gravedad. Las causas más frecuentes son la celulitis orbitaria, patología tiroidea, tumores orbitarios y traumatismos¹. Éste es un caso de exoftalmos unilateral de etiología muy poco frecuente: la agenesia aislada del ala mayor del esfenoides.

Presentamos el caso de un niño de 5 años y medio que acude a la consulta de neuropediatría por cefaleas de repetición desde hace 7 meses, generalmente coincidentes con cuadros catarrales y sinusitis.

Entre los antecedentes personales constan un embarazo y parto normales con período neonatal sin incidencias y desarrollo psicomotor normal. Ha estado en seguimiento en la consulta de oftalmología desde hace varios años por estrabismo, con agudeza visual normal. En la exploración física destaca asimetría facial, con el ojo izquierdo más bajo y exoftalmos pulsátil unilateral del mismo. Los padres refieren que estos hallazgos los presenta desde el nacimiento. Los movimientos oculares extrínsecos e intrínsecos y el fondo de ojo son normales. El resto de la exploración física y neurológica también es normal. El paciente no presenta discromías ni otros signos clínicos de neurofibromatosis.

Se realiza tomografía computarizada (TC) orbitaria y una resonancia magnética (RM) cerebral, en las que se objetiva la agenesia del ala mayor del esfenoides izquierdo, con desplazamiento de polo anterior del lóbulo temporal hacia la órbita y desplazamiento del globo ocular hacia fuera. En la RM cerebral no se aprecian otras lesiones intracraneales radiológicas sugestivas de neurofibromatosis tipo 1 (NF1) (figs. 1 y 2). Actualmente, tras 2 años de seguimiento en la consulta de neuropediatría con una actitud expectante, el exoftalmos permanece estable, sin presentar alteraciones de la agudeza visual ni otras anomalías.

La agenesia del ala mayor del esfenoides es una causa poco frecuente de exoftalmos. Esta entidad es una manifestación característica de la neurofibromatosis tipo 1².

La NF1 o neurofibromatosis de von Recklinghausen es el trastorno neurocutáneo más frecuente. Se presenta en 1 de cada 3.000 personas y se hereda con carácter autosómico dominante³.

Los criterios para su diagnóstico clínico fueron establecidos en 1988⁴. Desde el punto de vista clínico, el trastorno se caracteriza por la presencia de manchas café con leche en la piel, visibles generalmente desde poco después del nacimiento, efélides o pecas en pliegues inguinales y axilares, neurofibromas dérmico-subdérmicos que van apareciendo en la edad prepuberal y aumentan en años posteriores, nódulos en el iris, así como lesiones óseas y del sistema nervioso³⁻⁵.

La displasia del esfenoides, a pesar de ser relativamente infrecuente en los pacientes con NF1 (se presenta en el 3%), forma parte de uno de los seis criterios clínicos dada su gran especificidad⁵. Es siempre unilateral y más frecuente en el lado izquierdo. Suele consistir en defecto parcial del ala mayor del esfenoides, elevación del ala menor del mismo, distorsión de la silla, aumento del tamaño de la fosa media craneal y asimetría orbitaria. La ausencia completa del ala mayor del esfenoides es más rara⁶. Los pacientes presentan una facies asimétrica, con exoftalmos unilateral, en ocasiones pulsátil⁵.

Existe polémica sobre si la displasia del esfenoides en pacientes con NF1 es consecuencia de un trastorno congénito en el desarrollo mesodérmico de la órbita o secundario a una erosión ósea por tejido neurofibromatoso^{7,8}.

La presencia de agenesia del ala mayor del esfenoides de manera aislada, en un paciente sin neurofibromatosis tipo 1, como en nuestro caso, es excepcional, y está referido en la literatura médica en sólo tres casos⁹.



Figura 1. Tomografía computarizada craneal: ausencia del ala mayor del esfenoides izquierdo, con desplazamiento del contenido de la fosa craneal media (polo anterior del lóbulo temporal y espacio extra-axial) hacia la órbita, siendo empujado hacia afuera el globo ocular.

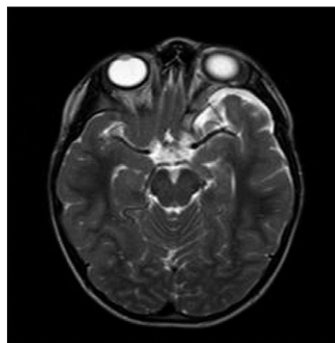


Figura 2. Resonancia magnética cerebral turbo spin eco T2 axial: desplazamiento del polo anterior del lóbulo temporal a la órbita. No hay hallazgos sugestivos de neurofibromatosis tipo 1.

Ante la presencia de un paciente con displasia de esfenoides sin otros signos clínicos de NF1, existen dos posibilidades diagnósticas. Por un lado, podría corresponder a la primera manifestación clínica de una NF1 en pacientes de corta edad. Los primeros síntomas de la NF1 son las manchas café con leche, que suelen aparecer en los primeros meses de vida, aunque hay descritos pacientes en que se iniciaron a los 20 meses. La otra posibilidad es que se deba a un defecto en la embriogénesis de la base del cráneo, en cuyo caso el pronóstico es mucho mejor.

Dada la edad de nuestro paciente, la existencia del exoftalmos pulsátil desde el nacimiento y la ausencia de signos clínicos de NF1, podemos decir que la agenesia del ala mayor del esfenoides corresponde en este caso a un defecto congénito. Se trata de una entidad benigna que generalmente no precisa tratamiento. La cirugía está indicada en casos de exoftalmos grave con el fin de reducir la diplopia¹⁰.

**C. Iglesias Fernández^a, M. Vázquez López^a,
P. Castro de Castro^a, C. Garzo Fernández^a
e Y. Ruiz Martín^b**

^aSección Neuropediatría. ^bSección Radiología Infantil.
Hospital Infantil Gregorio Marañón. Madrid. España.

Correspondencia: Dra. C. Iglesias Fernández.
Sección Neuropediatría. Hospital Infantil Gregorio Marañón.
Doctor Castelo, 49. 28009 Madrid. España.
Correo electrónico: cristinaif@hotmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Sindhu K, Downie J, Ghabrial R, Martin F. Aetiology of childhood proptosis. *J Paediatr Child Health*. 1998;34:374-6.
2. Farris SR, Grove AS Jr. Orbital and eyelid manifestations of neurofibromatosis: A clinical study and literature review. *Ophthalmol Plast Reconstr Surg*. 1996;12:245-59.
3. Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med*. 1981;305:1617-27.
4. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis conference statement. *Arch Neurol*. 1988;45:575-8.
5. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis tipo I (NFI): peculiaridades y complicaciones. *Rev Neurol (Barc)*. 1996;24:1051-5.
6. Onbas O, Aliagaoglu C, Calikoglu C, Kantarci M, Atasoy M, Alper F. Absence of a sphenoid wing in Neurofibromatosis type 1 disease: Imaging with multidetector computed tomography. *Korean J Radiol*. 2006;7:70-2.
7. Macfarlane R, Levin AV, Weksberg R, Blaser S, Rutka JT. Absence of the greater sphenoid wing in neurofibromatosis type I: Congenital or acquired: Case report. *Neurosurgery*. 1995;37:129-33.
8. Jacquemin C, Bosley TM, Liu D, Svedberg H, Buhaliqa A. Reassessment of sphenoid dysplasia associated with neurofibromatosis type I. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2002;23:644-8.
9. Gotzamanis A, Duchase A, Niederlender P, Brugnart C, Rousseaux P. Exophtalmie unilatérale révélatrice d'agénésie de la grande aile du sphénoïde. *J Fr Ophthalmol*. 2000;23:683-7.
10. Snyder BJ, Hanieh A, Trott JA, David DJ. Transcranial correction of orbital neurofibromatosis. *Plast Reconstr Surg*. 1998;102:633-42.

Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X: diagnóstico olvidado en niños con enfermedad de Addison idiopática

Sr. Editor:

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X es una enfermedad desmielinizante peroxisomal que afecta a 1/20.000 hombres de raza caucásica, aunque esta incidencia podría ser mayor, con un fenotipo clínico muy variable desde pacientes clínicamente asintomáticos a retraso mental.

Por otro lado, la insuficiencia suprarrenal en la infancia es una enfermedad poco frecuente, generalmente de causa autoinmune o secundaria a tuberculosis, aunque en algunas ocasiones puede ser el inicio de una adrenoleucodistrofia¹.

Presentamos el caso de un niño de 7 años que, sin antecedentes familiares ni personales de interés, comienza 3 días antes de acudir a urgencias al padecer fiebre y vómitos incoercibles.

A la exploración presentó presión arterial 103/54 mmHg; frecuencia cardíaca: 105 lat./min; peso 28 kg (P₇₅₋₉₀), talla 131 cm (P₅₀). Estaba decaído, y tenía las mucosas secas y los labios agrietados y palidez de piel. La auscultación cardiopulmonar no mostró alteraciones; el abdomen, sin alteraciones; los meníngeos dieron negativo y el examen neurológico fue normal.

Asimismo, se le realizaron las siguientes pruebas complementarias: glucemia, 42 mg/dl; sodio, 130 mEq/l; potasio, 4 mEq/l; creatinina, 1 mg/dl; urea, 50 mg/dl; gasometría: pH 7,19; bicarbonato, 5,4; pCO₂, 14,6; EB: -21,9. Hemograma: 20.640 leucocitos (71% neutrófilos; 12% linfocitos); hemoglobina, 14; hematocrito, 41,5; proteína C reactiva, 107 mg/dl; láctico: 0,7 mmol/l; amonio: 7 μmol/l; *anion gap*, 11,6 (normal).

Radiografía de tórax: condensación del lóbulo inferior derecho; Mantoux: negativo; anticuerpos antiadrenales: negativo; test de adrenocorticotropina (ACTH): cortisol basal, 4,5 mg/dl; pico 60 min: 3,5 mg/dl; ACTH: 2.329 pg/ml; aldosterona: 79 pg/ml (valor normal: 1,1-23); renina, 3,7 ng/ml/h (valor normal: < 4,4).

La determinación de ácidos grasos de cadena muy larga en suero y cultivo fibroblastos muestra elevación de los ácidos grasos 24:0 y 26:0. Según el estudio familiar genético de la madre y la hermana del paciente, son heterocigotas para la expresión de la ALDP.

Resonancia magnética (RM) craneal con espectroscopia: alteración del nivel de señal en cuerpo calloso, sustancia blanca peritrial bilateral y cuerpo geniculado lateral, vías auditivas y tracto corticoespinal derecho con realce tras inyección de contraste. Presenta marcado aumento de las concentraciones de colina en sustancia blanca.

Tras el diagnóstico de insuficiencia suprarrenal primaria, el paciente inicia tratamiento con corticoides inicialmente y, más tarde, al confirmar el diagnóstico de adrenoleucodistrofia, se añade aceite de Lorenzo y dieta con bajo contenido en ácidos grasos de cadena muy larga con evolución favorable. Los valores de dichos ácidos se normalizan al mes de tratamiento; sin embargo, al objetivar en la RM craneal la presencia de las lesiones descritas a pesar de estar clínicamente asintomático, se realiza trasplante de médula ósea. El paciente falleció tras la misma por complicación de ésta.

La adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X es una enfermedad peroxisomal caracterizada desde el punto de vista bio-