

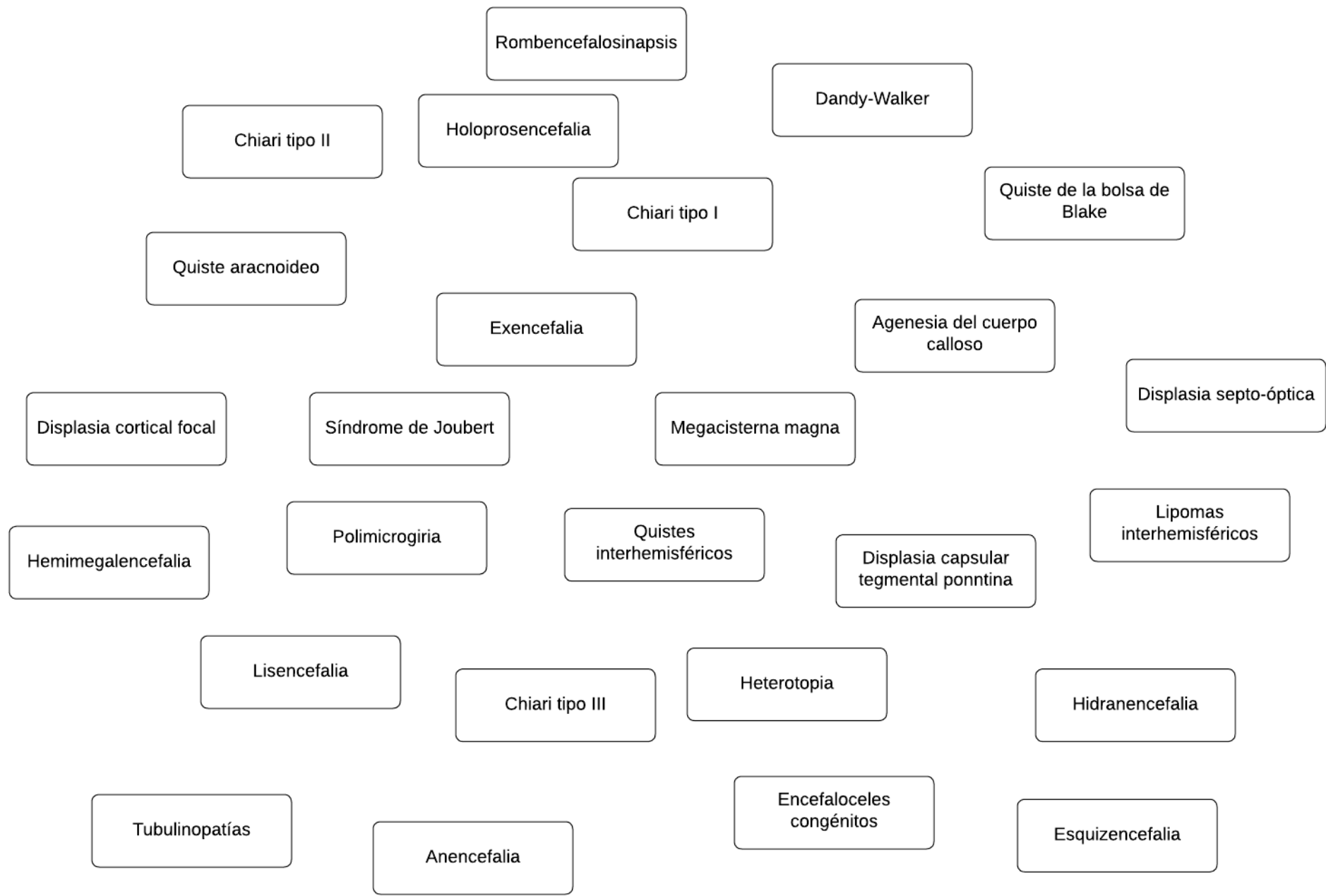
Malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Sergio Molina

R2 Radiodiagnóstico

H.U. Virgen de las Nieves

27-11-2023



**MALFORMACIONES
CONGÉNITAS DEL
SISTEMA NERVIOSO
CENTRAL**

**Unión
cráneo-cervical**

Malformación de Chiari
(Tipo I, II y III)

Fosa posterior

- Malformación de Dandy-Walker
- Quiste de la bolsa de Blake
- Megacisterna magna
- Quiste aracnoideo
- Rombencefalosinapsis
- Síndrome de Joubert
- Displasia capsular tegmental pontina

**Desarrollo cortical
cerebral**

- Displasia cortical focal
- Hemimegalencefalia
- Lisencefalia
- Tubulinopatías
- Heterotopia
- Polimicrogiria
- Esquisencefalia

**Desarrollo
cerebral**

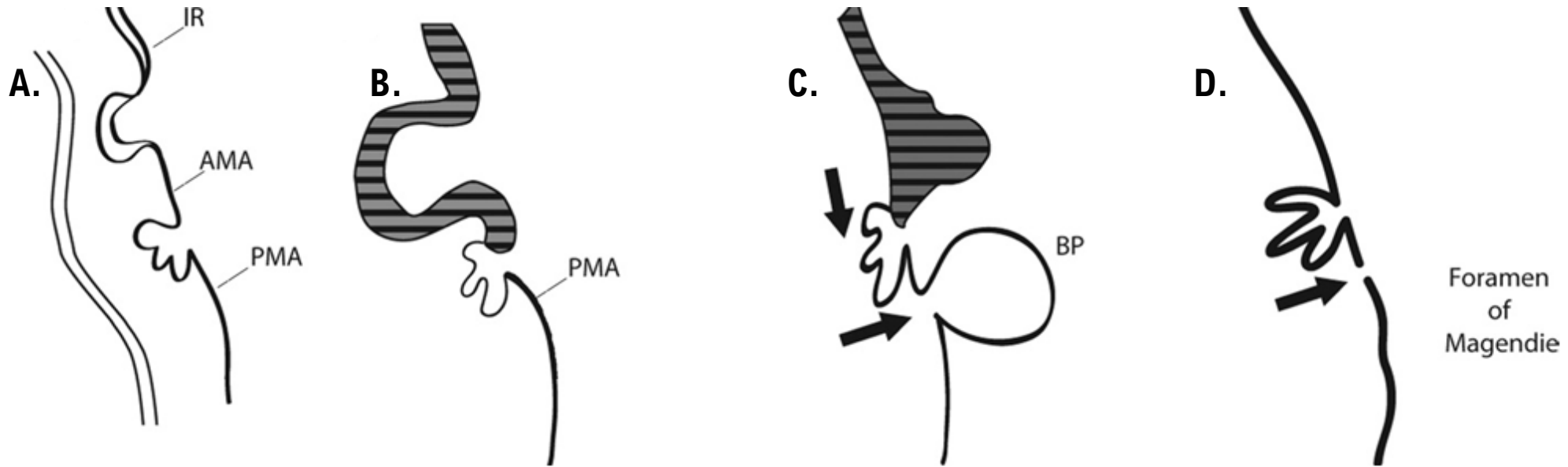
- Malformaciones de la inducción dorsal
- Malformaciones de la inducción ventral
- Anomalías del cuerpo caloso
- Quistes y lipomas interhemisféricos

A. MALFORMACIONES DE LA FOSA POSTERIOR

A. Malformaciones de la fosa posterior

1) Malformación de Dandy-Walker

- La **más frecuente** dentro de este grupo; suele ser **esporádica**
- De forma aislada o asociada a otras malformaciones, cromosopatías y trastornos de herencia mendeliana
- Diagnóstico prenatal cada vez más frecuente
- Clínica antes del 1º año, con síntomas de HTIC: macrocefalia (90-100%)
- Alteración en la interacción entre el cerebelo y el mesénquima de la fosa posterior durante el desarrollo

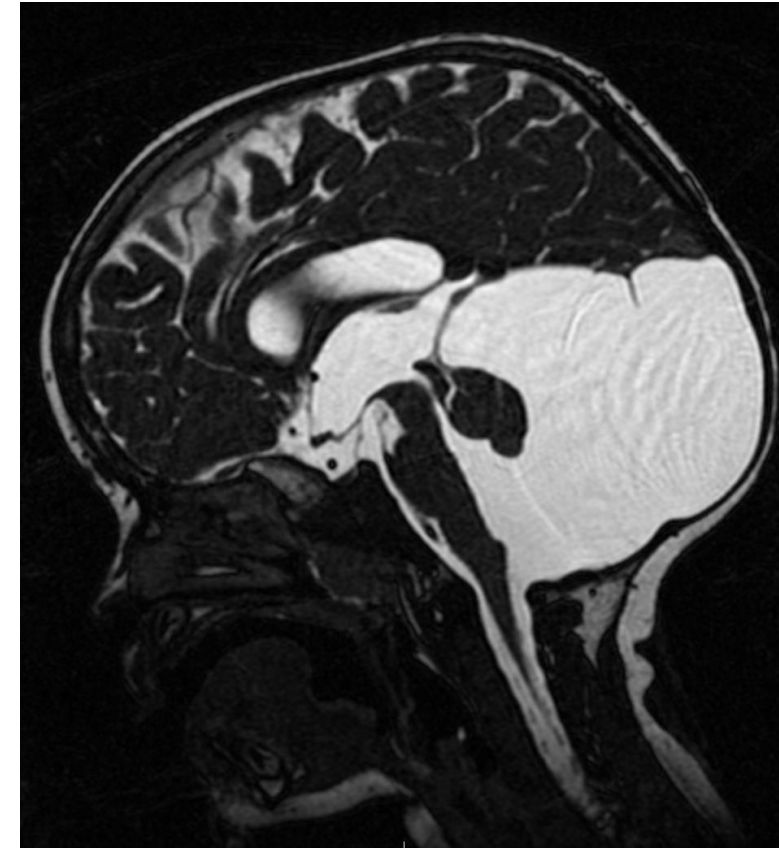
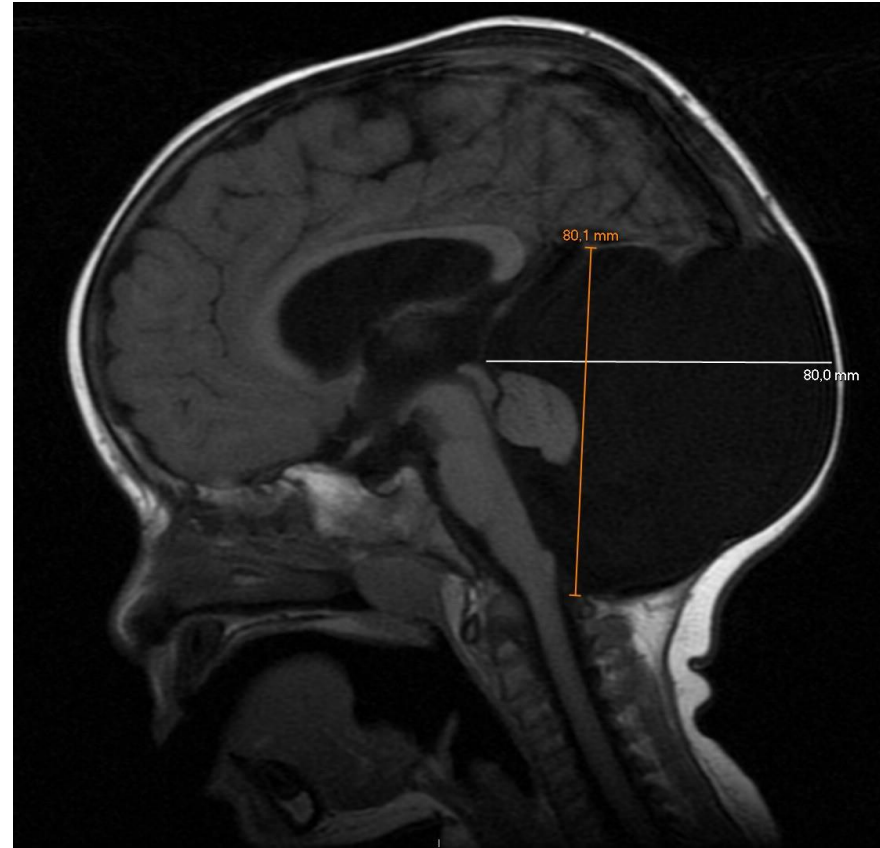


A. Malformaciones de la fosa posterior

1) Malformación de Dandy-Walker



- Dos criterios obligatorios:
 - **Hipoplasia del vermis cerebeloso** (menos frecuente: agenesia), **rotado anterosuperiormente**
 - **Dilatación quística del cuarto ventrículo** (no es espacio subaracnoideo)
- Otros hallazgos: fosa posterior agrandada; elevación del tentorio, tórcula y senos transversos



A. Malformaciones de la fosa posterior

1) Malformación de Dandy-Walker

- Asociación con otras malformaciones del SNC: disgenesia/agenesia del CC, encefalocele occipital, polimicrogiria, heterotopia
- Hidrocefalia (90%)
- Existen fenotipos parciales que no cumplen los dos criterios (variante/complejo/espectro Dandy-Walker): valorar descripción anatómica



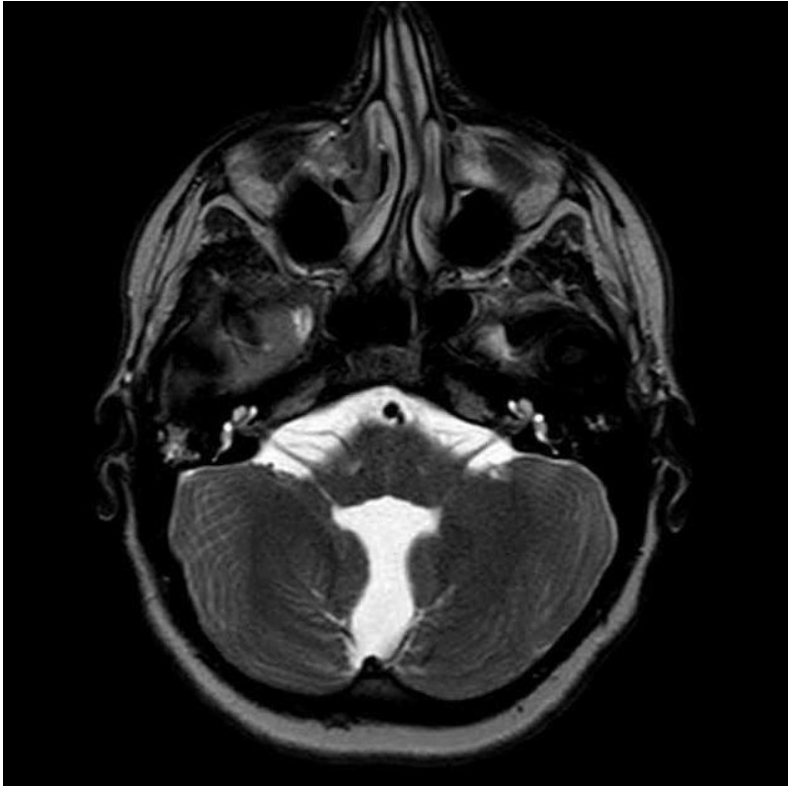
- Lesión quística extraaxial en línea media en relación con la lámina cuadrigémina, isoíntensa al LCR, con discretos signos de efecto masa sobre lámina cuadrigémina y acueducto de Silvio. (¿Quiste pineal?)
- Ventriculomegalia supratentorial
- Hipoplasia vermis con malrotación asociada + lesión quística extraaxial basal.



A. Malformaciones de la fosa posterior

2) Hipoplasia aislada de vermis inferior

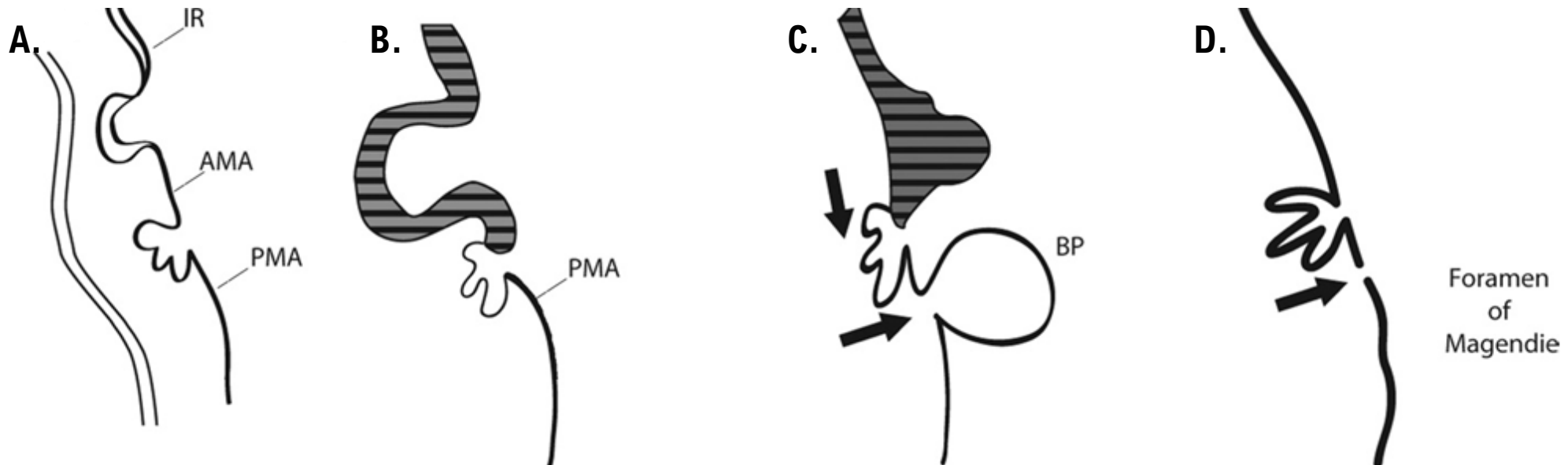
- Ausencia parcial de la porción inferior del vermis cerebeloso
- El remanente del vermis así como los hemisferios cerebelosos, el cuarto ventrículo y la fosa posterior son de características normales. Resultados funcionales favorables a largo plazo
- Muchos de los casos descritos en la literatura como “variantes Dandy-Walker” corresponden a esta entidad



A. Malformaciones de la fosa posterior

3) Quiste de la bolsa de Blake

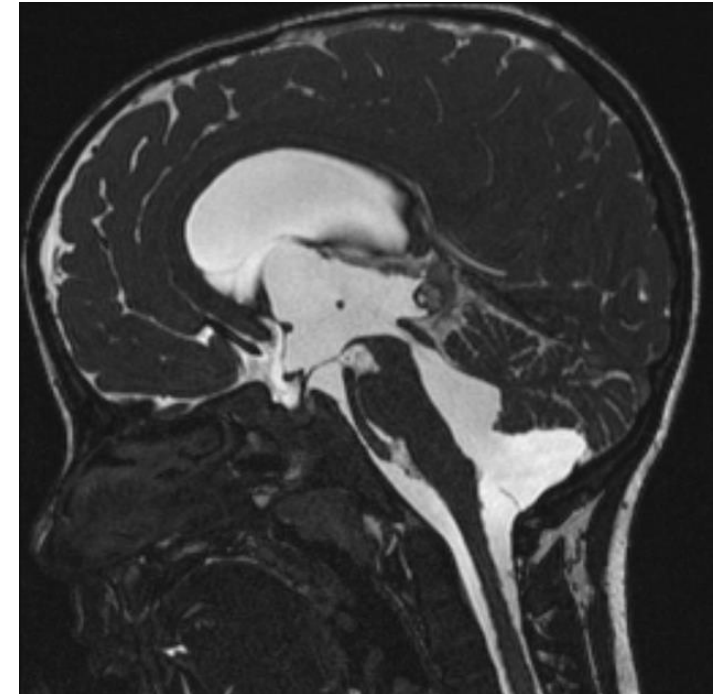
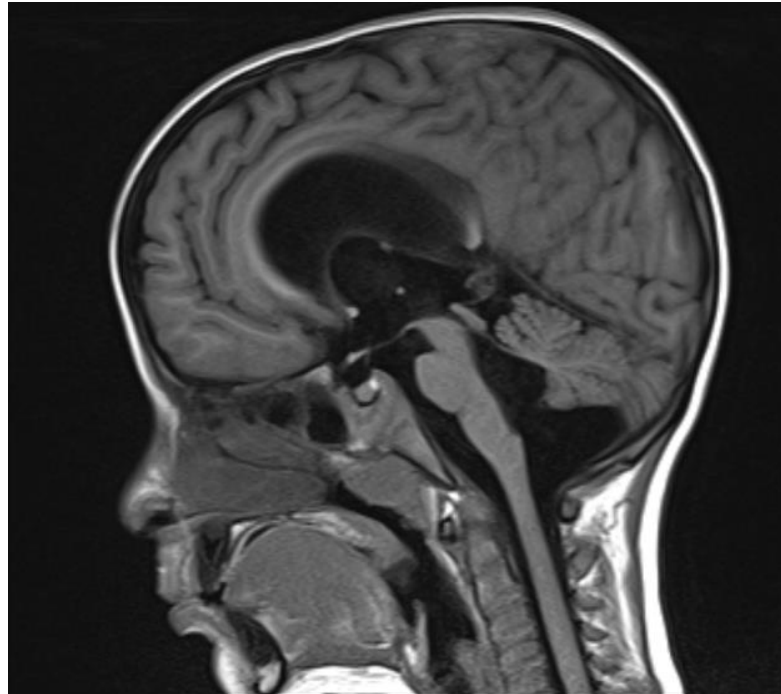
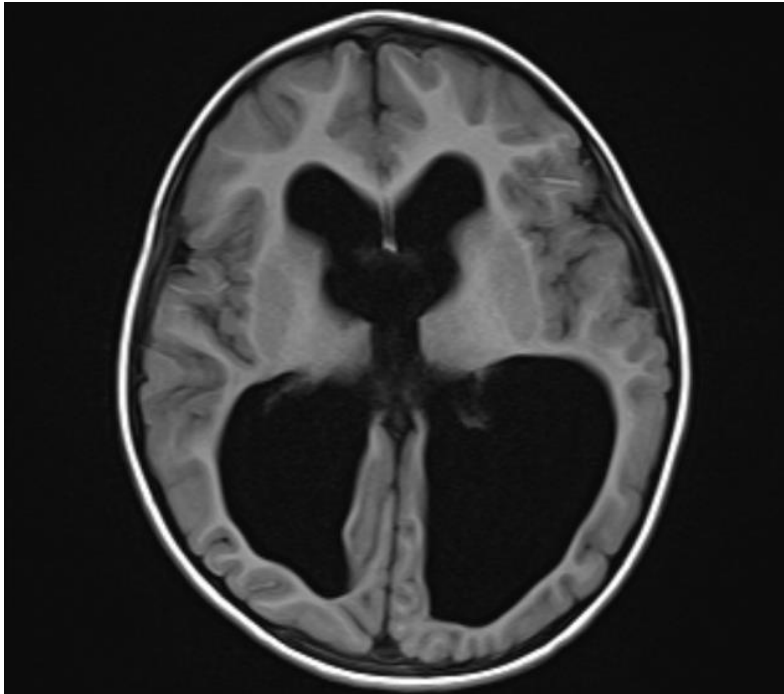
- Defecto **esporádico** secundario a un **fallo en la regresión y permeabilización de la bolsa de Blake**: no se forma el agujero de Magendie, ausencia de comunicación entre 4º ventrículo - espacio subaracnoideo, con hidrocefalia secundaria
- Hidrocefalia y macrocefalia en período neonatal



A. Malformaciones de la fosa posterior

3) Quiste de la bolsa de Blake

- Imagen quística extraaxial de localización infra- y retrocerebelosa, que se corresponde con un “divertículo” del cuarto ventrículo dilatado
- **Hidrocefalia** es un hallazgo **constante** (diferencia con megacisterna magna)
- Vermis ligeramente desplazado, con aplanamiento de su porción inferior, pero sin hipoplasia. Fosa posterior de tamaño normal



A. Malformaciones de la fosa posterior

4) Megacisterna magna

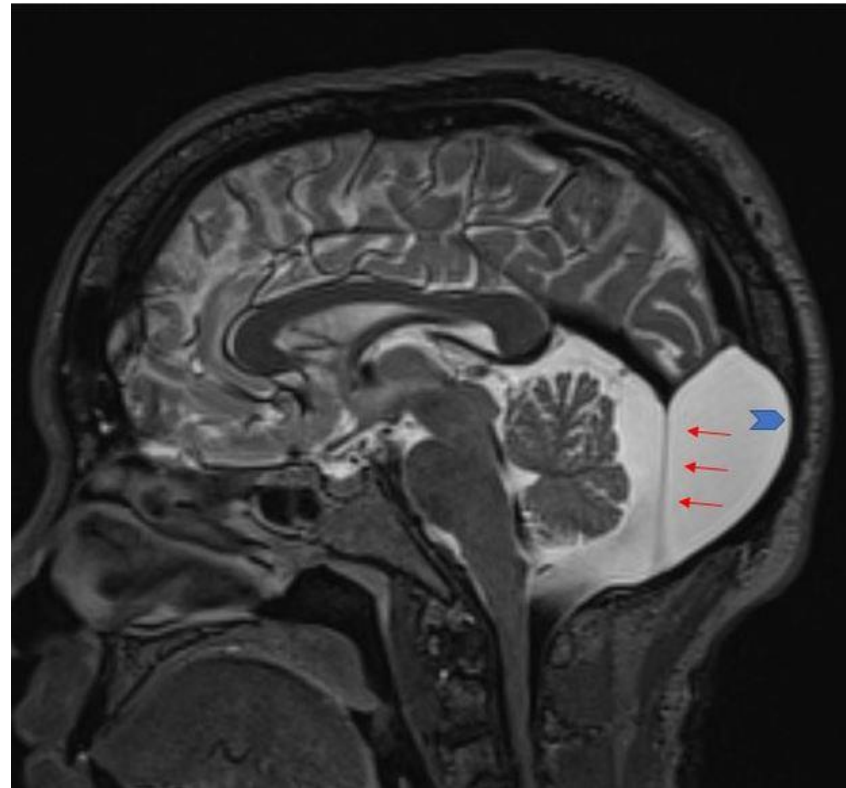
- **Cisterna magna de > 10 mm** en cortes sagitales: **agrandamiento focal del espacio subaracnoideo** en las porciones posterior e inferior de la fosa posterior. Comunica libremente con el cuarto ventrículo y el espacio subaracnoideo
- Retraso en la fenestración de la bolsa de Blake
- Variante anatómica de la normalidad (hallazgo incidental): vermis y cuarto ventrículo normales, sin hidrocefalia ni efecto masa



A. Malformaciones de la fosa posterior

5) Quiste aracnoideo de la fosa posterior

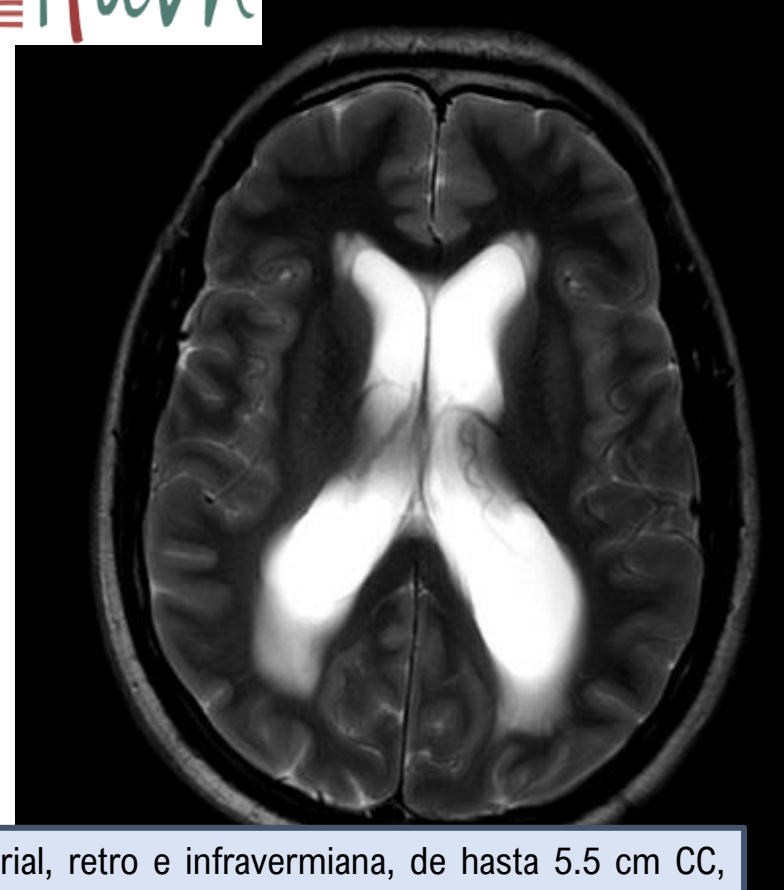
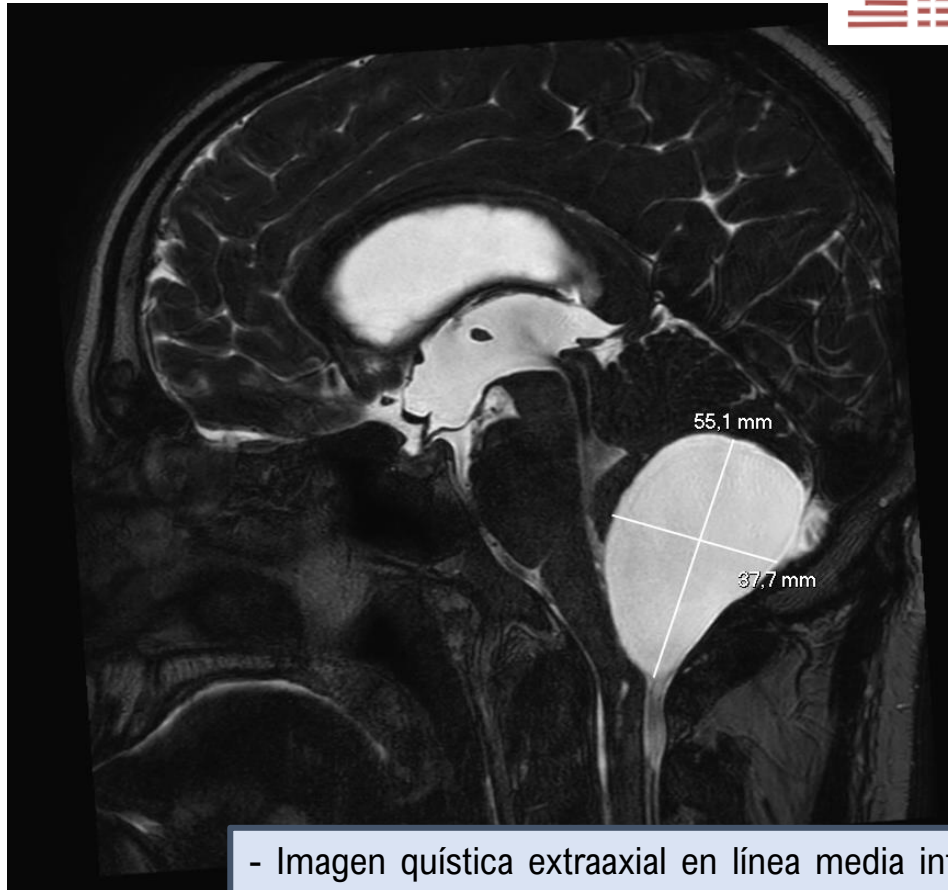
- Se forman por separación / duplicación de la membrana aracnoidea
- No comunican con el sistema ventricular ni espacio subaracnoideo
- 10% en fosa posterior, de localización variable
- Pueden aumentar de tamaño por sangrado, secreción de líquido por su pared o cambios osmóticos
- Hallazgo incidental o clínica por efecto masa (hidrocefalia obstructiva, festoneado occipital)



- Lesión quística extraaxial, isointensa respecto al LCR en todas las secuencias
- Quiste aracnoideo retrocerebeloso, con signos de efecto masa sobre el hemisferio cerebeloso derecho y elevación tentorial, de hasta 8 cm en CC
- Membrana aracnoidea, festoneado del hueso subyacente

A. Malformaciones de la fosa posterior

5) Quiste aracnoideo de la fosa posterior



- Imagen quística extraaxial en línea media infratentorial, retro e infravermiana, de hasta 5.5 cm CC, isointensa al LCR en todas las secuencias, sin realce ni restricción de difusión
- Comprime superiormente al vermis y la cara posterior del bulbo, obstruyendo la salida del cuarto ventrículo, condicionando hidrocefalia no comunicante hipertensiva con reabsorción transependimaria

A. Malformaciones de la fosa posterior

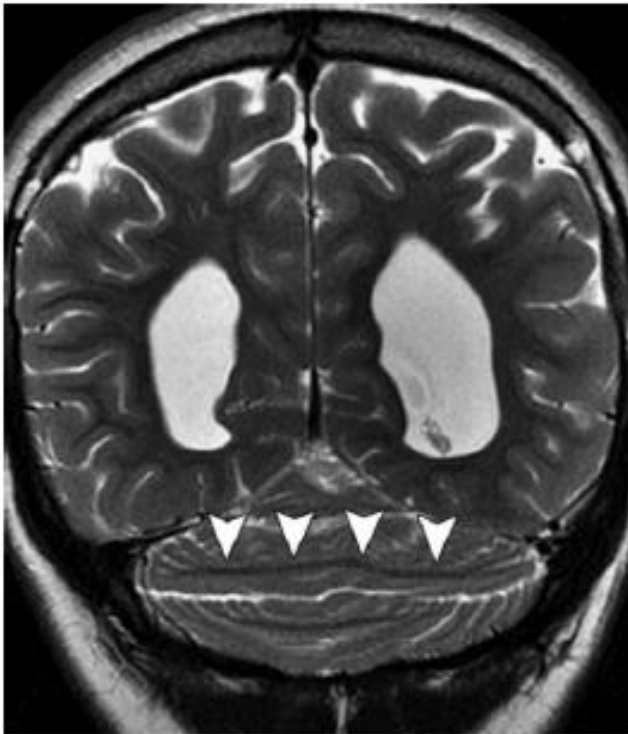
Tabla comparativa

Patología	Vermis	Cuarto ventrículo	Fosa posterior	Hidrocefalia	Festoneado occipital	Efecto de masa
Dandy-Walker	Hipopláxico	Aumentado	Aumentada	Sí	-	Elevación tentorio y senos
Quiste de la bolsa de Blake	Normal	Aumentado	Normal	Sí	-	Posible
Megacisterna magna	Normal	Normal	Variable	No	Posible	No
Quiste aracnoideo	Normal	Normal o reducido	Normal	Posible	Posible	Posible

A. Malformaciones de la fosa posterior

6) Rombencefalosinapsis

- Ausencia parcial o completa del vermis: fusión de hemisferios cerebelosos, núcleos dentados y pedúnculos cerebelosos superiores
- Esporádico, mayoría no sindrómicos. Puede aparecer en síndrome VACTERL o Gómez-López-Hernández
- Puede asociar hidrocefalia (por estenosis del acueducto) y anomalías supratentoriales (ausencia de bulbos olfatorios, agenesia CC)



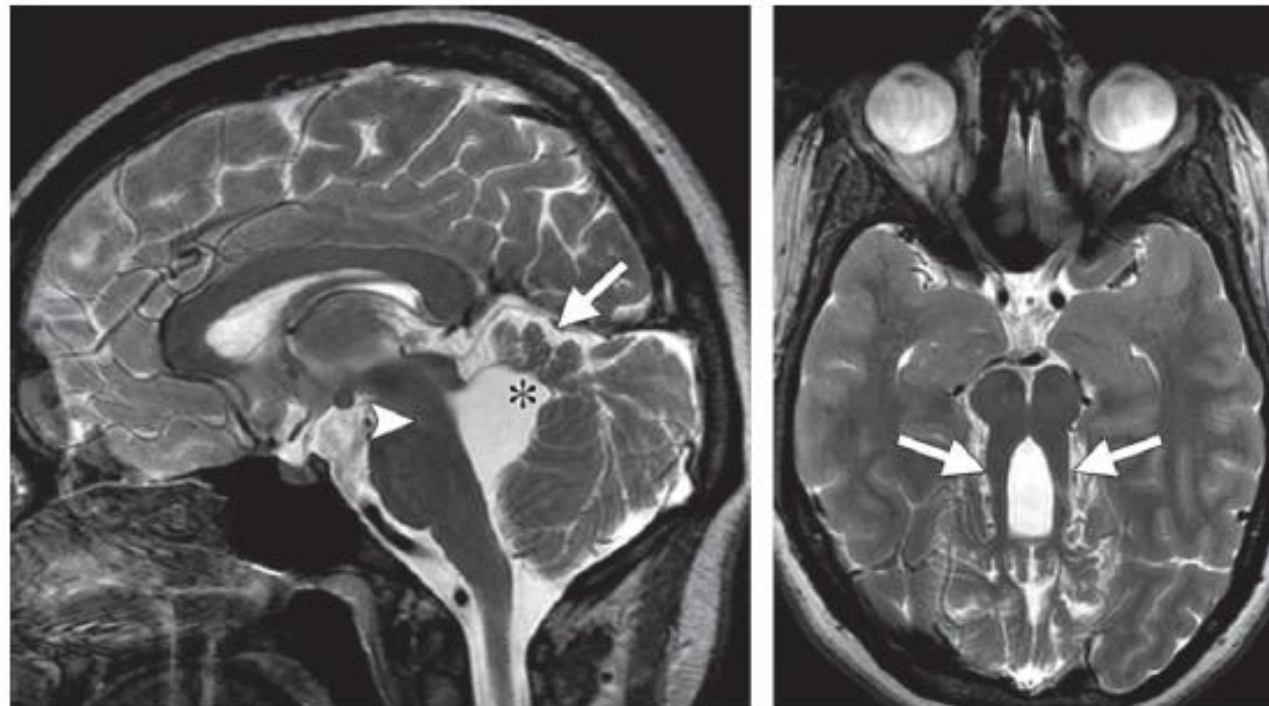
- Continuidad de los hemisferios cerebelosos con orientación anómala transversa de las folias
- Continuidad de los hemisferios con pedúnculos y núcleos dentados, sin vermis de por medio

A. Malformaciones de la fosa posterior

7) Síndrome de Joubert

- Grupo heterogéneo de desórdenes esporádicos y autosómicos recesivos (genes para proteínas ciliares)
- Ataxia, hipotonía, respiración neonatal anormal, dismorfia facial, discapacidad intelectual
- Agenesia o disgenesia del vermis, con fosa interpeduncular profunda
- Pedúnculos cerebelosos superiores anchos y orientados horizontalmente, que no se decusan

Signo del molar



B. MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL CEREBRAL

**MALFORMACIONES
CONGÉNITAS DEL
SISTEMA NERVIOSO
CENTRAL**

**Unión
cráneo-cervical**

Malformación de Chiari
(Tipo I, II y III)

Fosa posterior

- Malformación de Dandy-Walker
- Quiste de la bolsa de Blake
- Megacisterna magna
- Quiste aracnoideo
- Rombencefalosinapsis
- Síndrome de Joubert
- Displasia capsular tegmental pontina

**Desarrollo cortical
cerebral**

- Displasia cortical focal
- Hemimegalencefalia
- Lisencefalia
- Tubulinopatías
- Heterotopia
- Polimicrogiria
- Esquisencefalia

**Desarrollo
cerebral**

- Malformaciones de la inducción dorsal
- Malformaciones de la inducción ventral
- Anomalías del cuerpo caloso
- Quistes y lipomas interhemisféricos

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

Etapas del desarrollo cortical cerebral




- **Proliferación celular** (2^o-4^o mes EG): neuronas y células gliales se desarrollan desde sus precursores neuroblásticos en la región ventricular y subventricular
 - Anomalías por exceso o déficit de neuronas (macro o microcefalia)
 - Anomalías por proliferación anormal
 1. No neoplásica: **hemimegalencefalia**, **displasia cortical con células balonadas**, hamartomas corticales de la esclerosis tuberosa
 2. Neoplásica: tumor neuroepitelial disembrionárico (DNET), ganglioglioma, gangliocitoma
- **Migración neuronal** (3^o-5^o mes EG): desde la placa germinal hasta la superficie pial estructurándose en seis capas sucesivas (las primeras en migrar ocupan la parte más profunda de la corteza)
 - Alteraciones por déficit/exceso de migración: **lisencefalia**, heterotopia en banda, espectro córtex empedrado
 - Migración ectópica: **heterotopias**
- **Organización cortical** (22 semanas gestación – 2 años edad): diferenciación celular, formación del patrón arquitectónico cortical normal
 - Alteraciones en la formación de las circunvoluciones y en la organización cortical laminar normal: **polimicrogiria**, **esquisencefalia**, **displasia cortical sin células balonadas**

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral


1. Displasia cortical focal

- Grupo **heterogéneo** de lesiones caracterizadas por “dislaminación” o por desorganización de la citoarquitectura cortical normal
- La epilepsia es el principal síntoma. Causa más frecuente de **epilepsia refractaria** a tratamiento médico en la infancia (3ª en adultos)
- Clasificación histopatológica:
 - **DCF tipo 1**: principalmente por **dislaminación**
 - **DCF tipo 2**: infiltración cortical y subcortical por **células atípicas** (células balonadas), que se encuentran aumentadas en número y en localizaciones anormales
 - **DCF tipo 3**: similar a la 1, pero incluye hallazgos concurrentes de otras lesiones epileptogénicas

[Epilepsia / Volume 63, Issue 8 / p. 1899-1919](#)

SPECIAL REPORT | [Open Access](#) |   

The ILAE consensus classification of focal cortical dysplasia: An update proposed by an ad hoc task force of the ILAE diagnostic methods commission

Imad Najm , Dennis Lal, Mario Alonso Vanegas, Fernando Cendes, Iscia Lopes-Cendes, Andre Palmi, Eliseu Paglioli, Harvey B. Sarnat, Christopher A. Walsh, Samuel Wiebe, Eleonora Aronica ... [See all authors](#) ▾

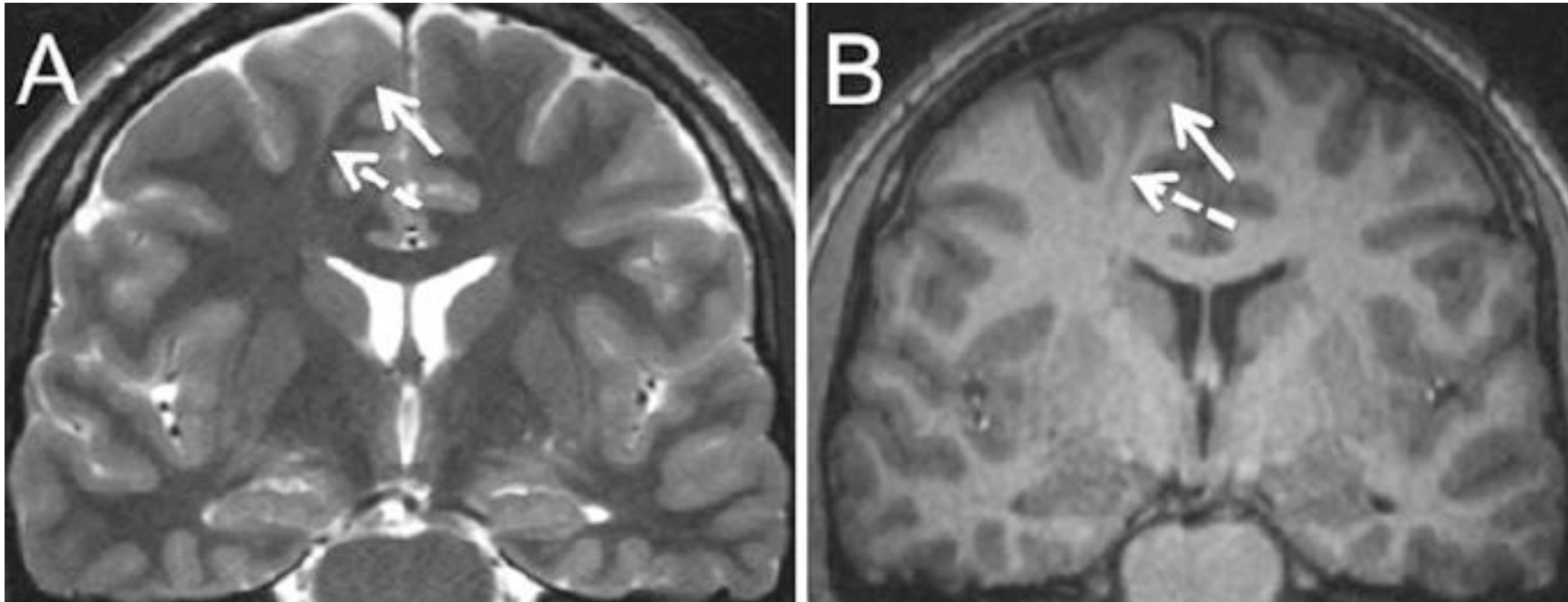
First published: 15 June 2022

<https://doi.org/10.1111/epi.17301>

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

1. Displasia cortical focal

- Engrosamiento cortical focal con pérdida de la diferenciación sustancia blanca-gris
- Imagen lineal o curvilínea de intensidad de señal anormal que puede extenderse desde la unión corticosubcortical hasta la sustancia blanca subyacente
 - Si se extiende hacia el VL: “*transmantle dysplasia*” (típico de la tipo 2)
- Macrogiria y mayor profundidad de surcos en la región de DCF
- Diagnóstico diferencial con gliomas



- T2 y T1 coronales: área de engrosamiento cortical en giro frontal superior derecho, con borramiento corticosubcortical, del que emerge una banda lineal de baja intensidad en T1 y alta T2, alcanzando el VL

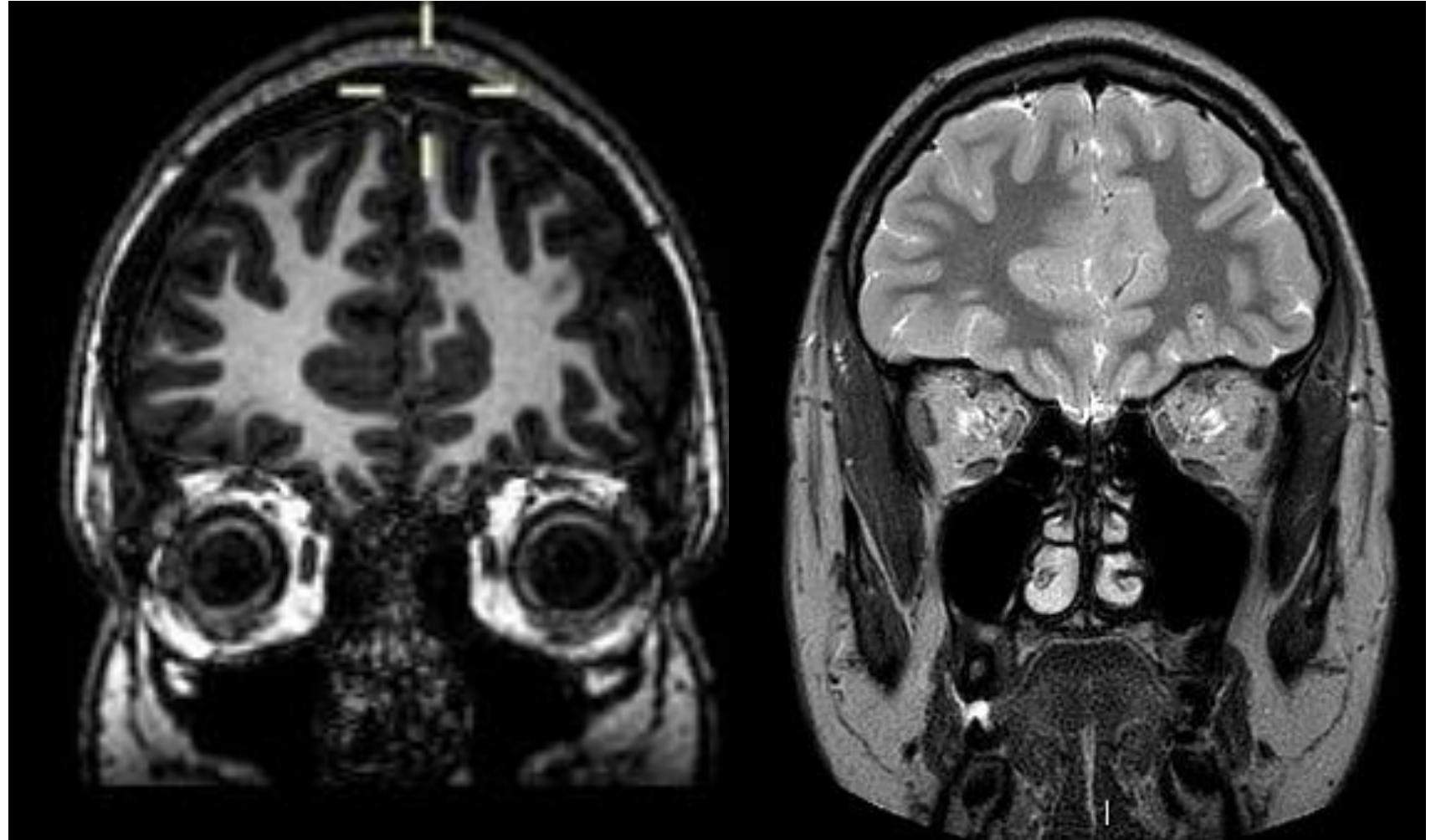
B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

1. Displasia cortical focal



Mujer de 15 años con epilepsia refractaria de posible origen frontal derecho

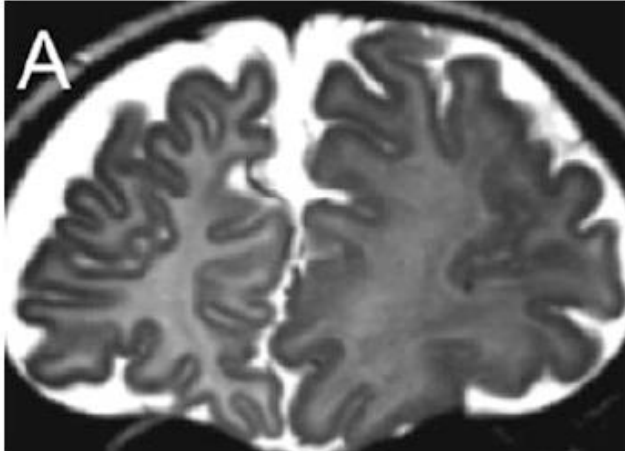
- Pequeño foco de aumento de intensidad de señal en T1 de la sustancia gris
- De él surge una pequeña banda lineal de baja señal T1 y alta T2, dirigiéndose hacia el asta frontal sin alcanzarla



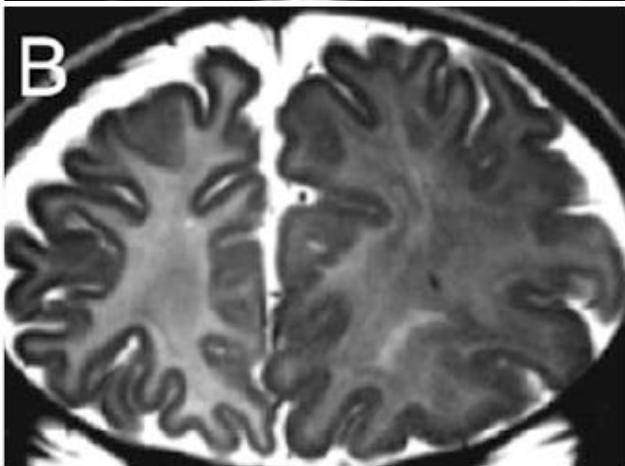
B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

2. Hemimegalencefalia

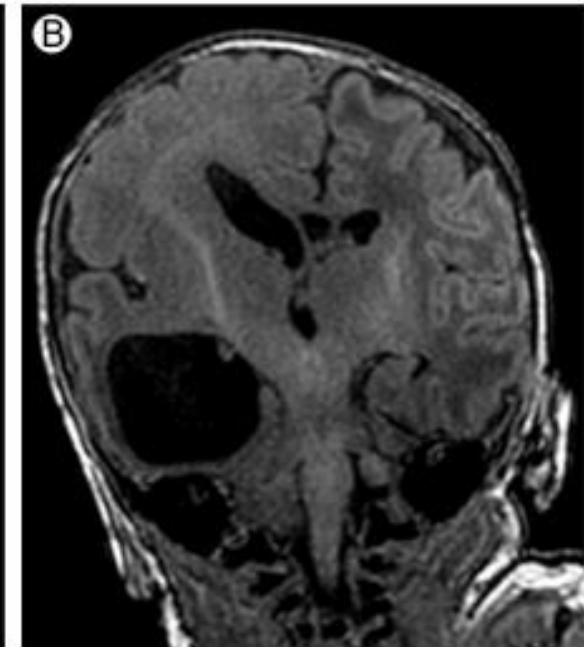
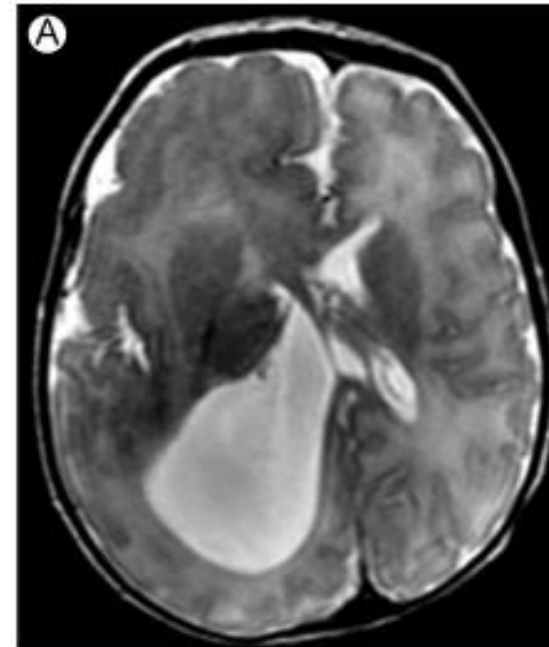
- Hiperplasia parcial o total asimétrica de un hemisferio cerebral, ya sea por proliferación aumentada o apoptosis disminuida
 - Puede afectar al cerebelo / tronco del encéfalo ipsilateral
- Asocia diferentes grados de polimicrogiria, paquigiria, heterotopia o lissencefalia. Aislada o dentro de otros síndromes malformativos
- Clínica: RN con macrocefalia; convulsiones, hemiplejía, retraso en el desarrollo



- Engrosamiento difuso cortical hemisférico izquierdo, con pérdida de la diferenciación sustancia gris-blanca, y surcos poco profundos



- Intensidad de señal de la sustancia blanca anómala por mielinización alterada y heterotopia difusa de la sustancia gris

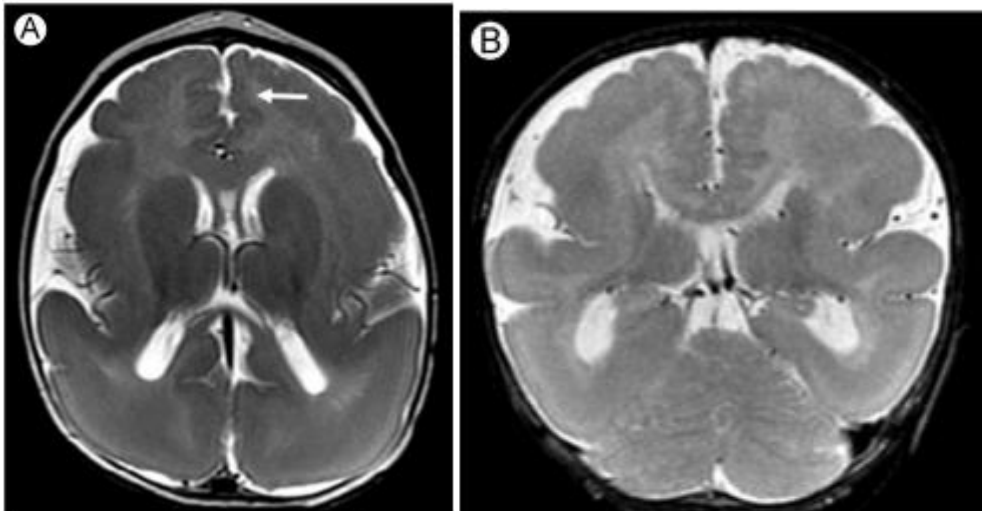


- Crecimiento anómalo del hemisferio cerebral derecho con engrosamiento cortical y simplificación del patrón de surcos
- Dilatación del VL ipsilateral

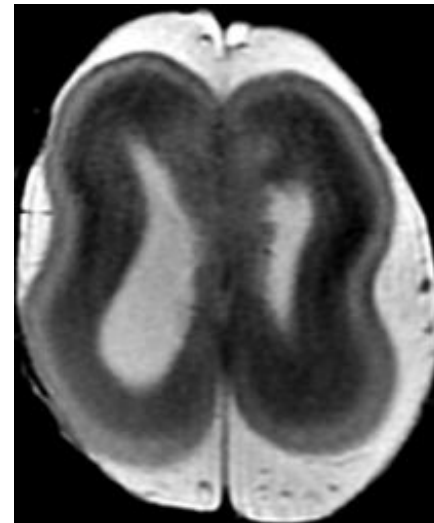
B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

3) Lisencefalia

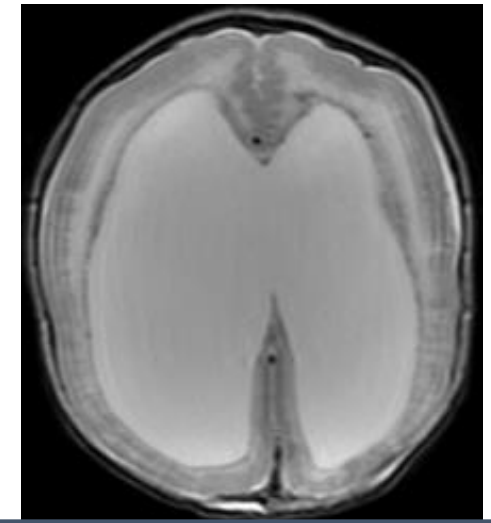
- Grupo de malformaciones por anomalías en la migración celular, caracterizadas por un número reducido de circunvoluciones. Espectro lisencefalia-paquigiria
- Cinco categorías: lisencefalia clásica, “en empedrado” (*cobblestone*), ligada a X con agenesia del CC, con hipoplasia cerebelosa, y microlisencefalia
- Clínica: epilepsia refractaria, retraso en el desarrollo, hipotonía, microcefalia



- Patrón simplificado de circunvoluciones con paquigiria
- Polimicrogria bilateral de lóbulos frontales
- Frecuente asociación con anomalías del CC (cavum septum pellucidum) y de la morfología ventricular



Agiria: córtex de contorno liso, sin circunvoluciones

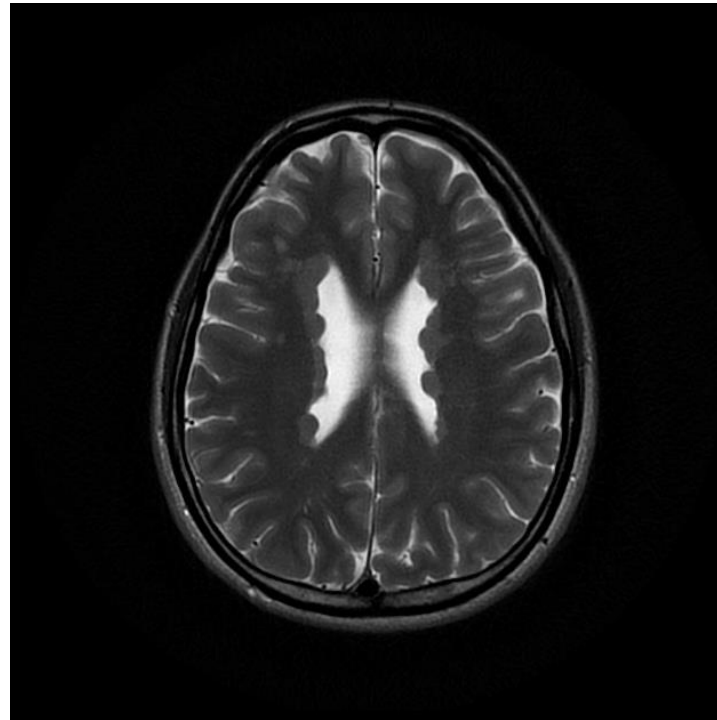
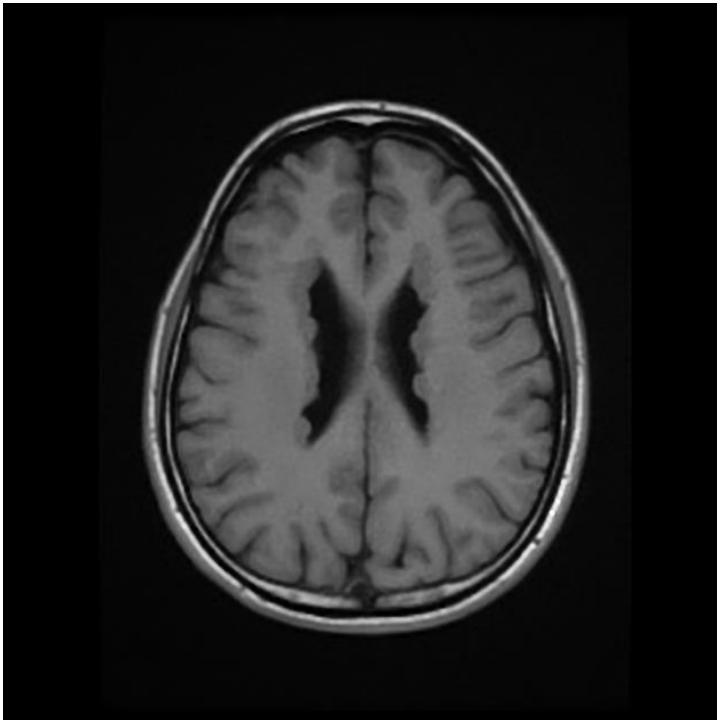


Lisencefalia “en empedrado” (severa desorganización cortical por migración excesiva) grupos heterogéneos de neuronas en corteza, con ventriculomegalia asociada

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

4) Heterotopia

- Sustancia gris de ubicación anómala, por fallos en la migración de las neuronas desde la matriz germinal hasta la corteza
- Clínica: epilepsia
- Clasificación:
 - A) **Heterotopia periventricular o subependimaria:**
 - Alteración al inicio de la migración, cerca de la pared ventricular
 - Puede darse en la esclerosis tuberosa



- Nódulos isointensos a la sustancia gris en todas las secuencias, sin realce, dispuestos a lo largo de las paredes ventriculares

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

4) Heterotopia

- Sustancia gris de ubicación anómala, por fallos en la migración de las neuronas desde la matriz germinal hasta la corteza
- Clínica: epilepsia
- Clasificación:

B) Heterotopia subcortical:

- Grupos de neuronas en sustancia blanca profunda o subcortical (lesiones adyacentes a ventrículos o al córtex)
- Forma nodular, curvilínea o mass-like
- Hemisferio afectado de menor volumen, con distorsión de la morfología ventricular y alteración del patrón de surcos



- Imágenes nodulares con intensidad de señal similar a la sustancia gris en la cara posterior de lóbulo temporal y occipital derechos. Pérdida de volumen del lóbulo afectado en comparación con el contralateral. Estrecha relación con el asta occipital

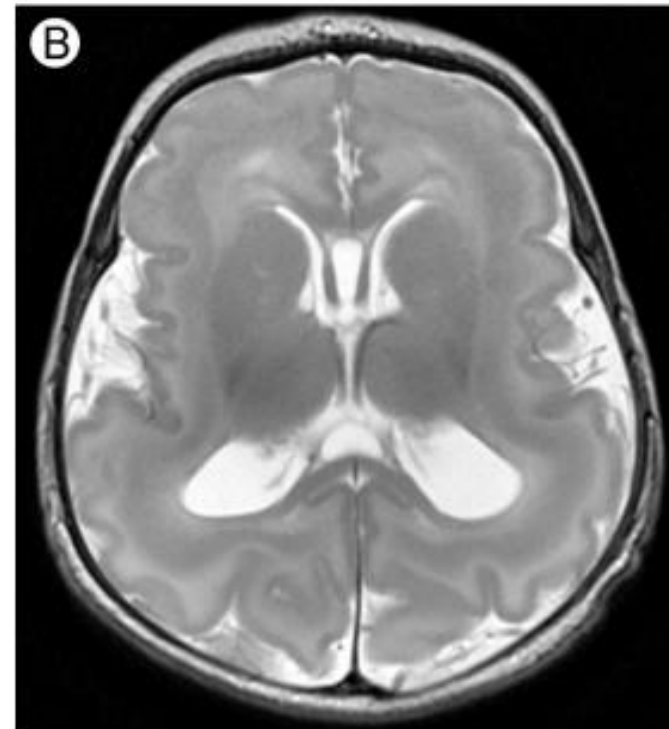
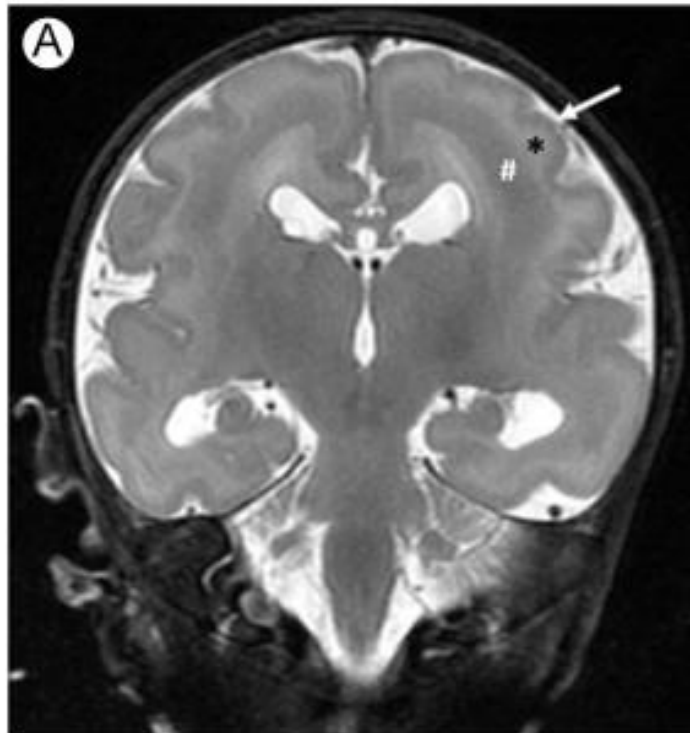
B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

4) Heterotopia

- Sustancia gris de ubicación anómala, por fallos en la migración de las neuronas desde la matriz germinal hasta la corteza
- Clínica: epilepsia
- Clasificación:

C) Heterotopia laminar o en banda:

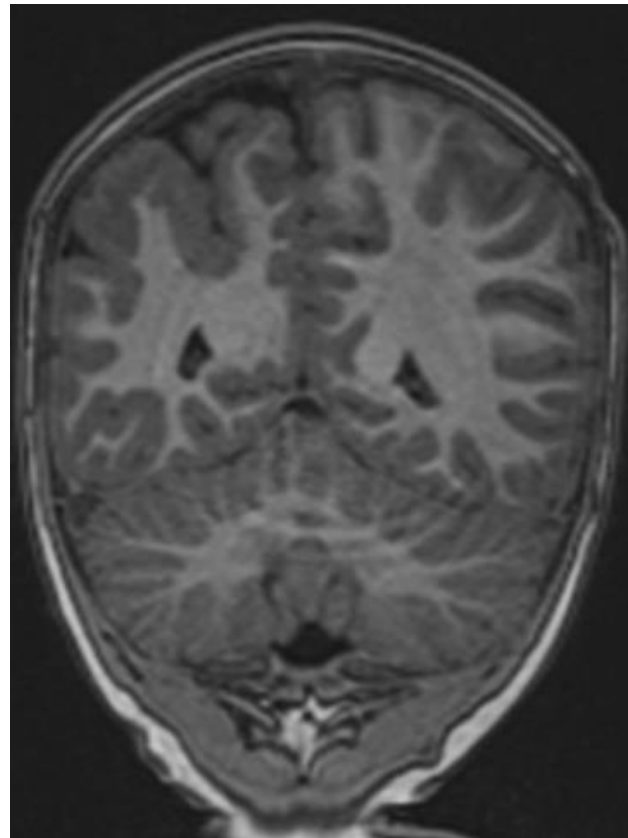
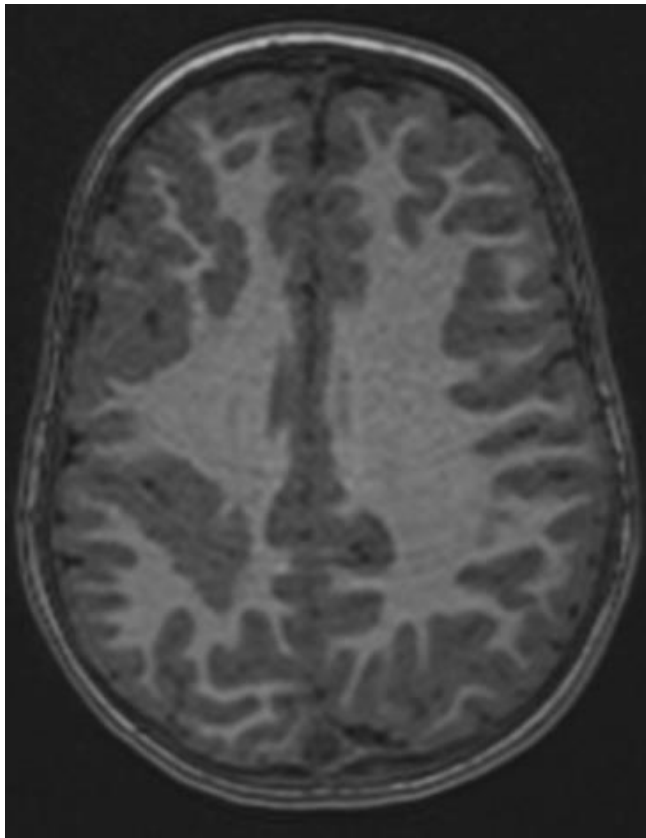
- Subtipo de subcortical por mutación del gen de la doblecortina
- Capa de sustancia gris separada de la corteza cerebral por una fina capa de sustancia blanca: apariencia de **doble corteza**



B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

5) Polimicrogiria

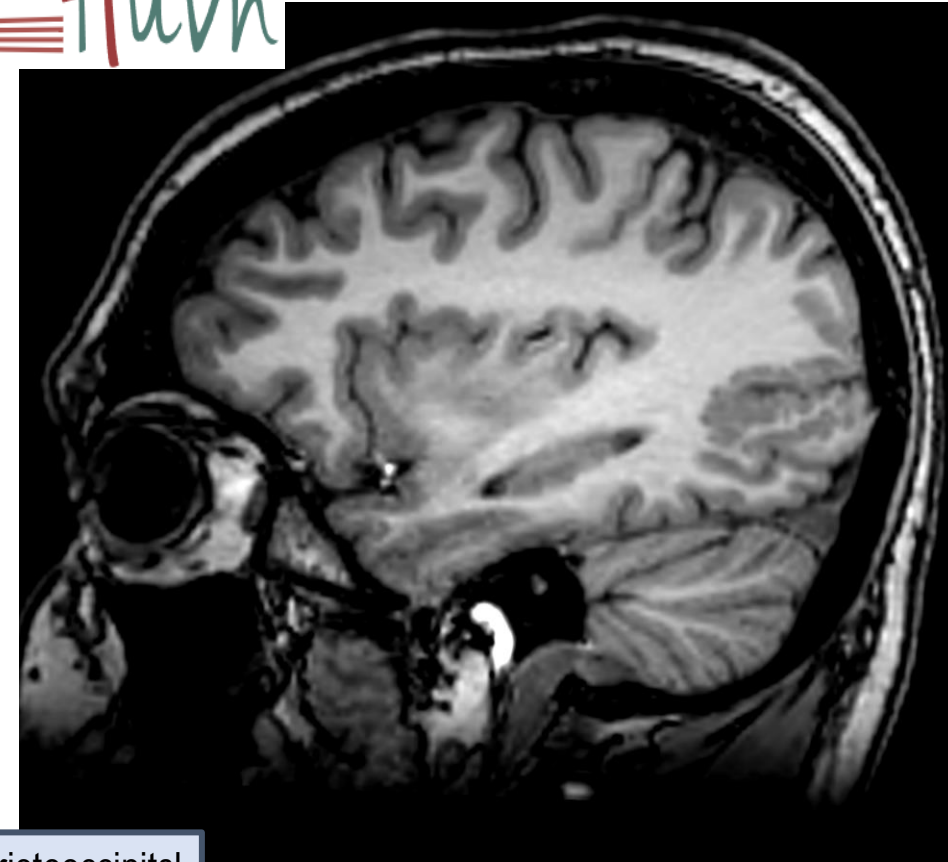
- Circunvoluciones muy finas y onduladas, aumentadas en número, por organización anómala de las seis capas de la corteza cerebral
- Secundaria a noxa intrauterina (infección -CMV-, isquemia, toxina) o anomalías cromosómicas
- Uni- o bilateral, simétrica o asimétrica, focal o difusa. Frecuente asociación con otras de este grupo
- Clínica variada, típicamente convulsiones a los 4-12 años de edad, retraso desarrollo, alteraciones motilidad ocular, parálisis pseudobulbar



- Afectación más frecuente del lóbulo frontal posterior, temporal superior o parietal inferior adyacente a cisura de Silvio
- Engrosamiento irregular cortical por múltiples circunvoluciones de pequeño tamaño y superficiales, con pérdida de la diferenciación sustancia gris-blanca

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

5) Polimicrogiria

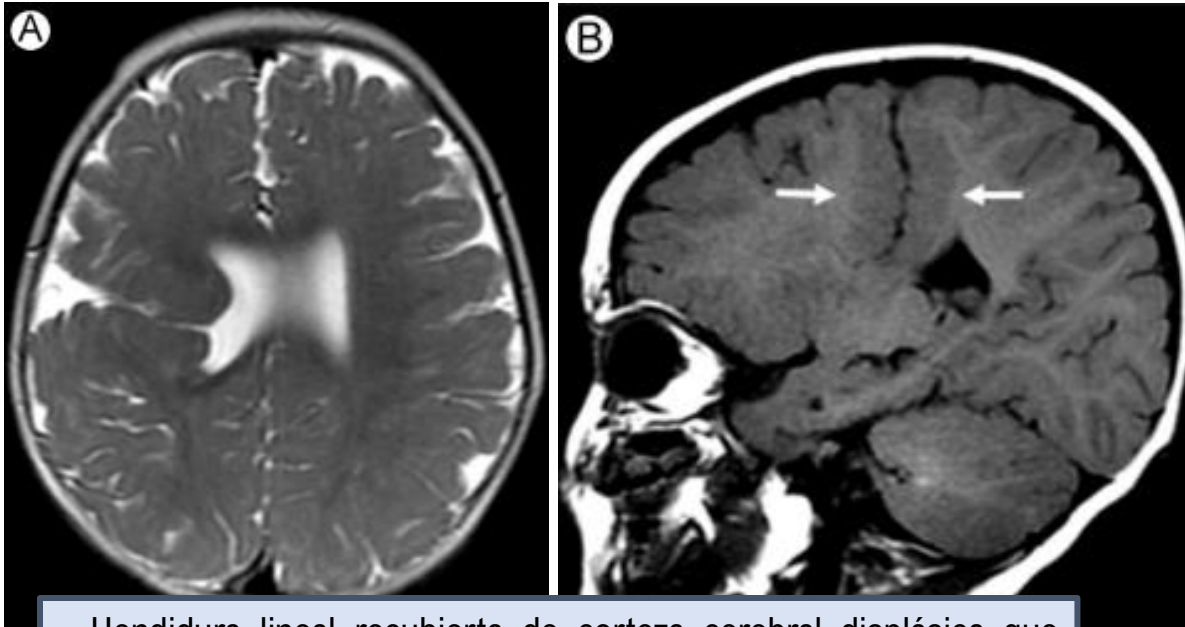


Anomalía en la configuración de surcos y giros en confluencia parietooccipital izquierda, así como temporoparietal y occipital izquierda, compatibles con áreas de polimicrogiria bihemisféricas

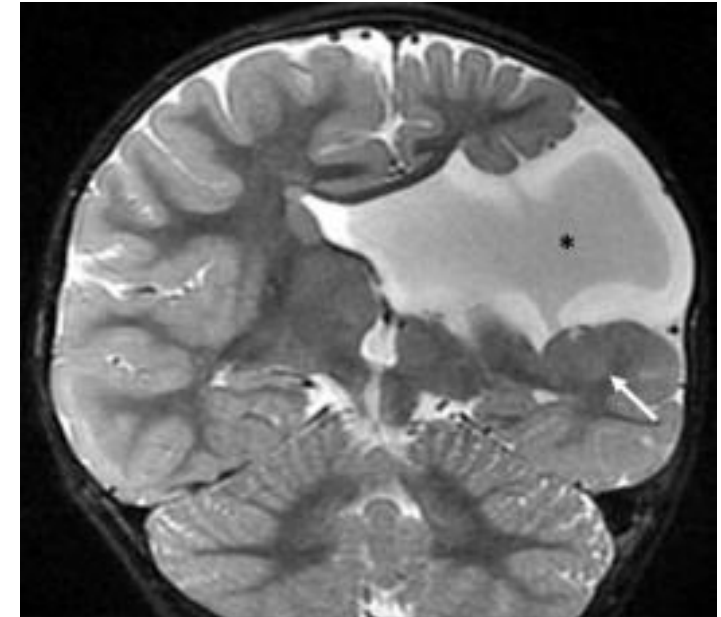
B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

6) Esquizencefalia

- Hendidura congénita recubierta por sustancia gris que se extiende desde la superficie pial hasta el sistema ventricular
- La localización más frecuente es la **región perisilviana**. Uni- o bilateral, simétrica o asimétrica
- Suele presentarse junto con polimicrogiria, entre otras anomalías
- **Esquizencefalia de labio cerrado** (tipo I): paredes de la hendidura yuxtapuestas
- **Esquizencefalia de labio abierto** (tipo II): paredes de la hendidura separadas por LCR



- Hendidura lineal recubierta de corteza cerebral displásica que atraviesa el lóbulo frontal derecho desde la superficie hasta el VLD
- Engrosamiento irregular cortical con polimicrogiria asociada



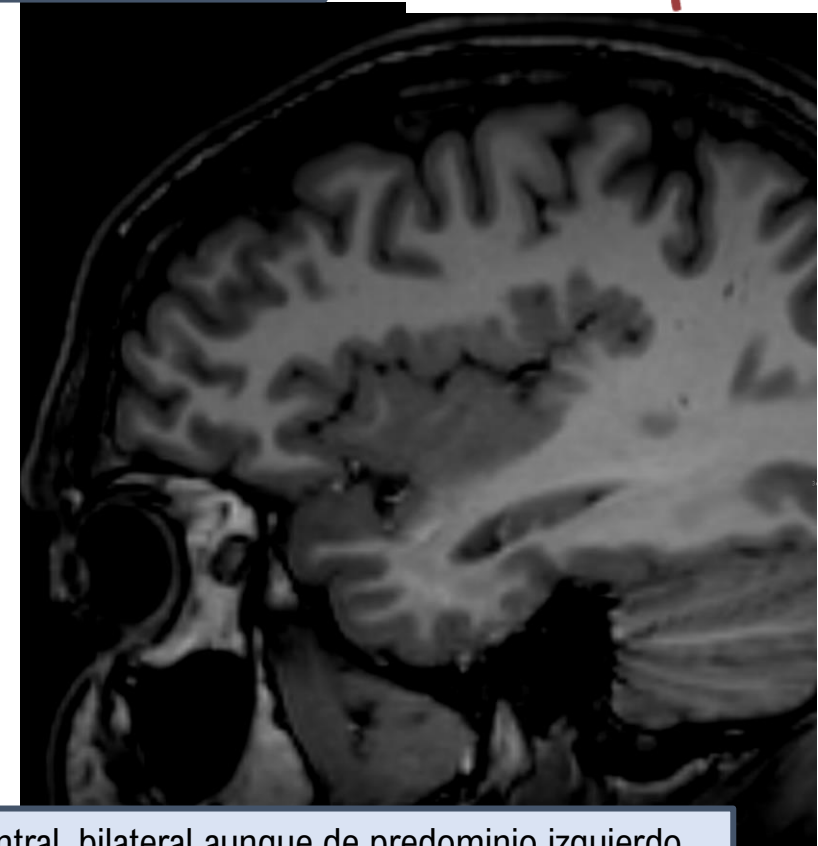
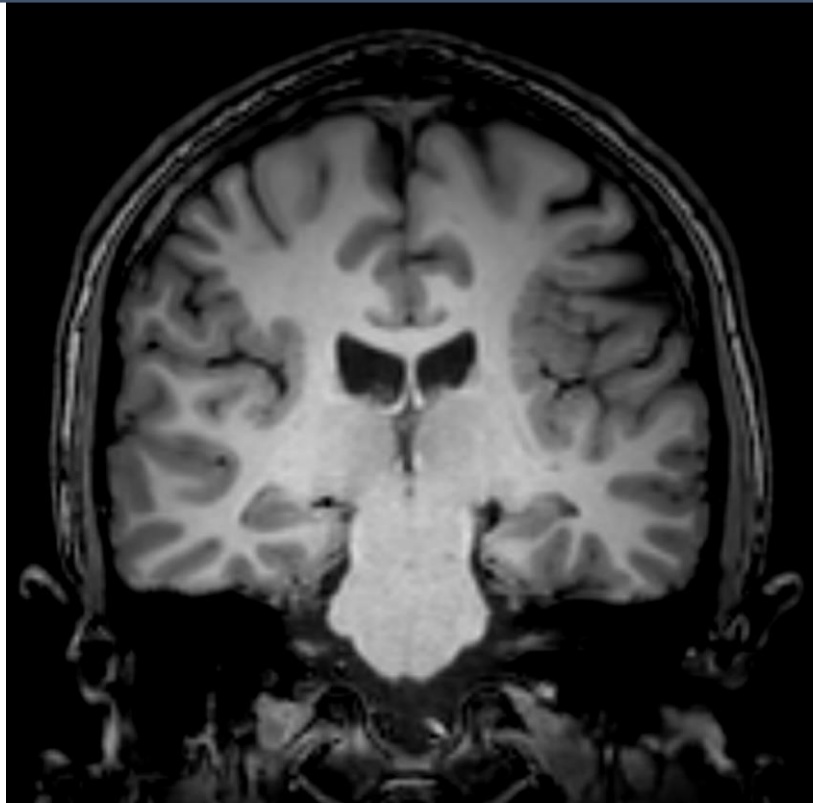
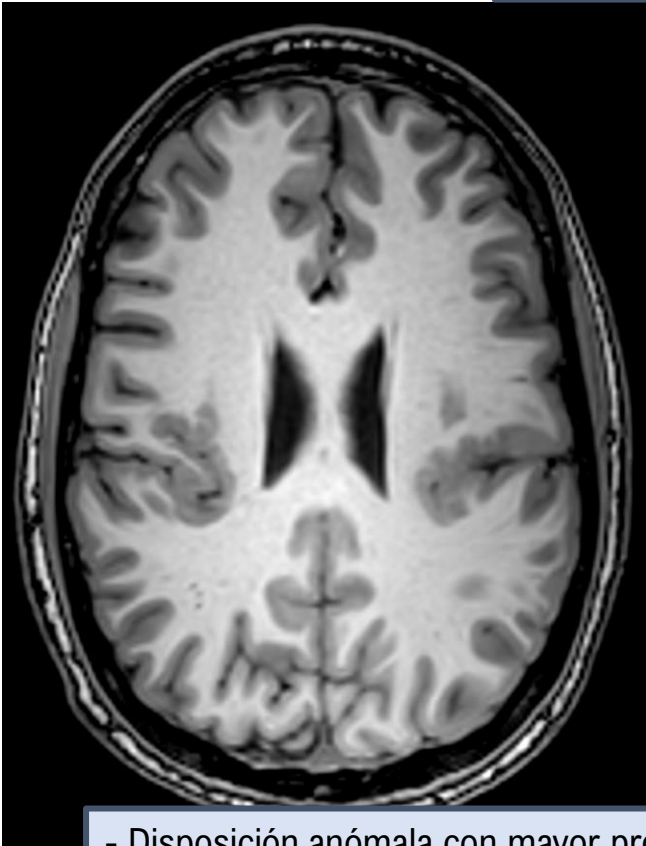
- Esquizencefalia de labio abierto en lóbulo frontal izquierdo que se extiende hasta el VLI, con polimicrogiria asociada

B. Malformaciones del desarrollo cortical cerebral

6) Esquizencefalia

- Hendidura congénita recubierta por sustancia gris que se extiende desde la superficie pial hasta el sistema ventricular
- La localización más frecuente es la **región perisilviana**. Uni- o bilateral, simétrica o asimétrica
- Suele presentarse junto con polimicrogiria, entre otras anomalías

Varón de 27 años con antecedentes de epilepsia en la infancia. Recurrencia reciente de crisis



- Disposición anómala con mayor profundidad de ambas cisuras de Silvio, con extensión craneal precentral, bilateral aunque de predominio izquierdo
- Engrosamiento cortical irregular con pequeños nódulos en relación con polimicrogiria asociada

C. MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CEREBRAL

- **Malformaciones de inducción ventral:** holoprosencefalia, agenesia comisural, quistes/lipomas interhemisféricos
- **Malformaciones de inducción dorsal:** cefalocelos congénitos, malformación de Chiari, exen- y anencefalia

**MALFORMACIONES
CONGÉNITAS DEL
SISTEMA NERVIOSO
CENTRAL**

**Unión
cráneo-cervical**

Malformación de Chiari
(Tipo I, II y III)

Fosa posterior

- Malformación de Dandy-Walker
- Quiste de la bolsa de Blake
- Megacisterna magna
- Quiste aracnoideo
- Rombencefalosinapsis
- Síndrome de Joubert
- Displasia capsular tegmental pontina

**Desarrollo cortical
cerebral**

- Displasia cortical focal
- Hemimegalencefalia
- Lisencefalia
- Tubulinopatías
- Heterotopia
- Polimicrogiria
- Esquisencefalia

**Desarrollo
cerebral**

- Malformaciones de la inducción dorsal
- Malformaciones de la inducción ventral
- Anomalías del cuerpo caloso
- Quistes y lipomas interhemisféricos

C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Introducción

- Inducción ventral (5ª-10ª semana): formación del cerebro tras el cierre del tubo neural, con formación de tres vesículas cerebrales primarias

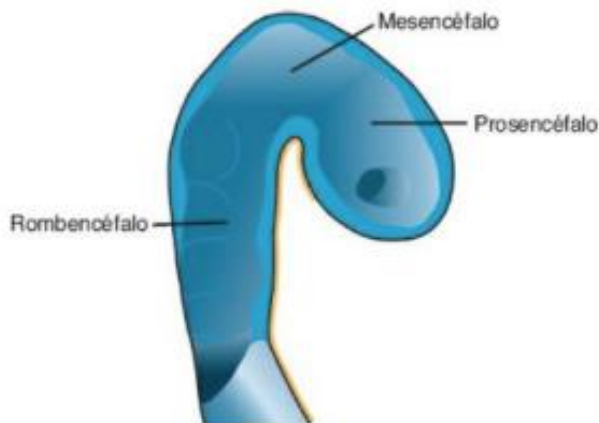
1. DESARROLLO TUBO NEURAL

Extremo cefálico muestra 3 dilataciones (3 vesículas cerebrales primarias):

- **Prosencéfalo**
- **Mesencéfalo**
- **Rombencéfalo**

5ª semana → 5 vesículas cerebrales secundarias:

- **Telencéfalo**
- **Diencéfalo**
- **Mesencéfalo**
- **Metencéfalo**
- **Mielencéfalo**



C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Holoprosencefalia

- Conjunto de anomalías secundarias a un defecto en la división normal del telencéfalo en ambos hemisferios cerebrales
- Defecto del desarrollo telencefálico más frecuente
- De causa genética o por factores extrínsecos (diabetes gestacional, teratógenos)
- Cada vez más diagnóstico prenatal
- Se clasifica según severidad en alobar, semilobar y subtipos lobares

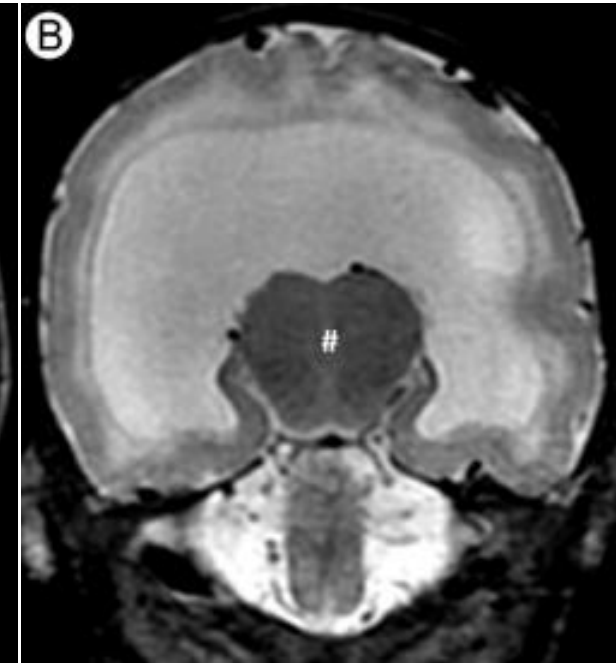
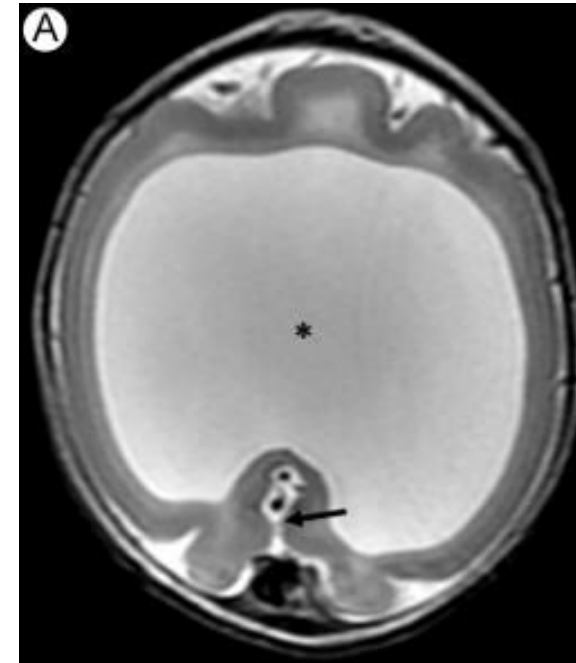
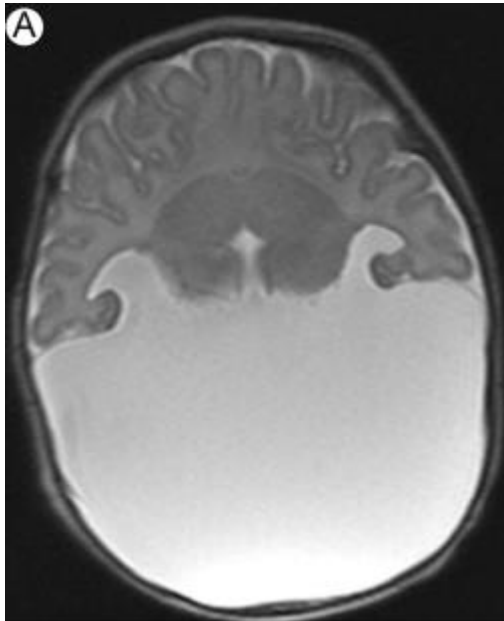
C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Holoprosencefalia

- **Holoprosencefalia alobar:** defecto total en la división de ambas vesículas telencefálicas, dando lugar a un holoprosencéfalo
 - La más grave y la más frecuente, incompatible con la vida
 - Ventrículo único rodeado por parénquima en forma de semiluna, que comunica con quiste dorsal.
 - Fusión de ganglios basales, tálamos e hipotálamos, no tercer ventrículo. Ausencia de cisura interhemisférica y estructuras de línea media

- **Holoprosencefalia semilobar:** no separación de los lóbulos frontales anteriores, sí de los occipitales, con diversos grados de desarrollo del resto de estructuras telencefálicas.
 - No hay septum pellucidum, la cisura interhemisférica está incompleta
 - Puede haber astas occipitales y temporales de los VL

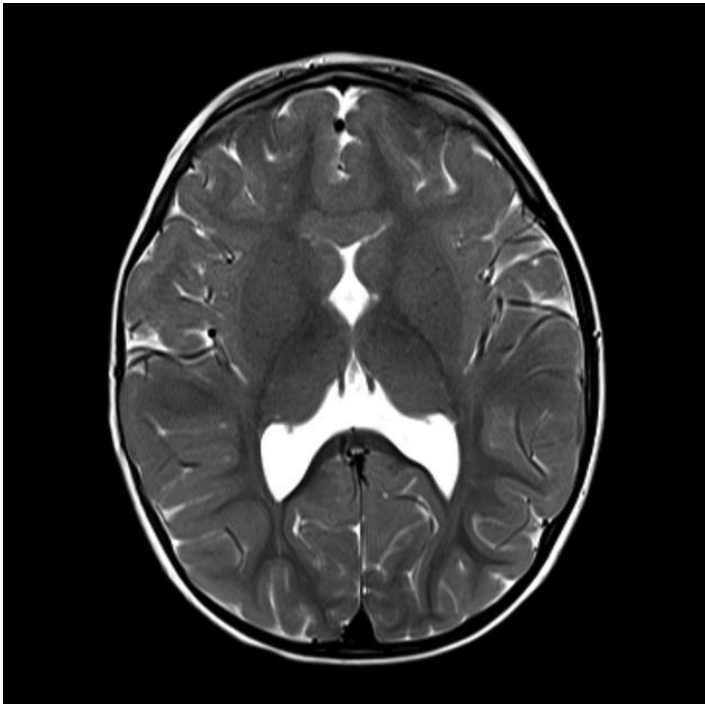


C. Malformaciones del desarrollo cerebral

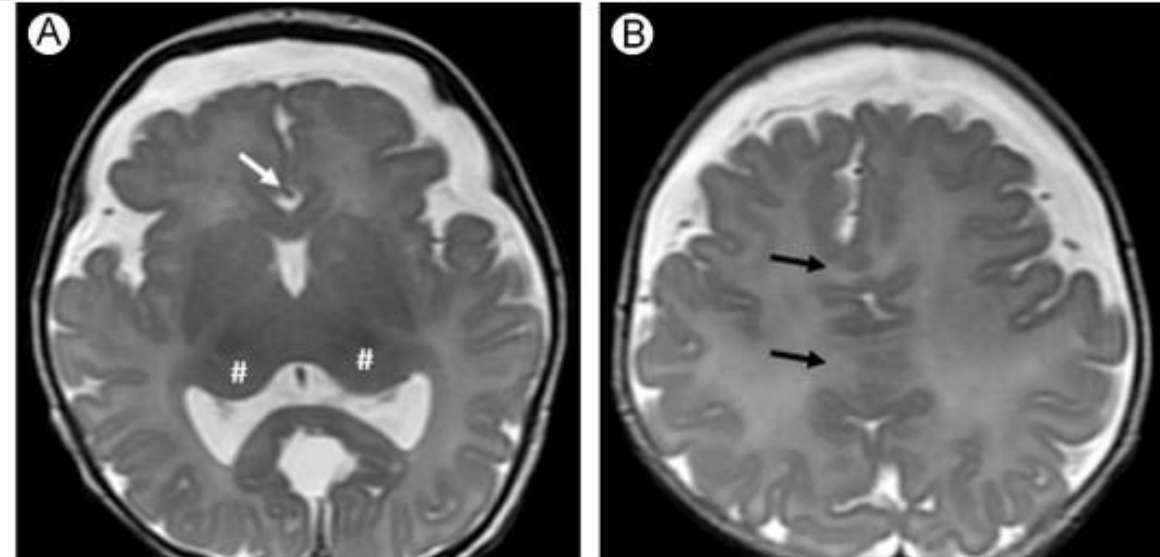
Malformaciones de la inducción ventral

Holoprosencefalia

- **Holoprosencefalia lobar:** separación de más del 50% de los lóbulos frontales
 - Estos pueden pasar desapercibidos hasta infancia más tardía
 - Afectación de las porciones más anteriores y ventrales de lóbulos frontales, astas frontales de VL, rodilla del CC



- **Variante interhemisférica media** o sintelencefalia:
 - Separación normal de lóbulos frontales anteriores y polos occipitales
 - Fusión de lóbulos frontales posteriores y parietales
 - No hay cuerpo del CC
 - Frecuente asociación con DCF y heterotopias



Axial T2 a la altura de los ganglios basales: dismorfia de VL, ausencia de septum pellucidum, tálamos separados. Una única ACA
A la altura de centros semiovais: cisura interhemisférica anterior y posterior, la parte central persiste fusionada.

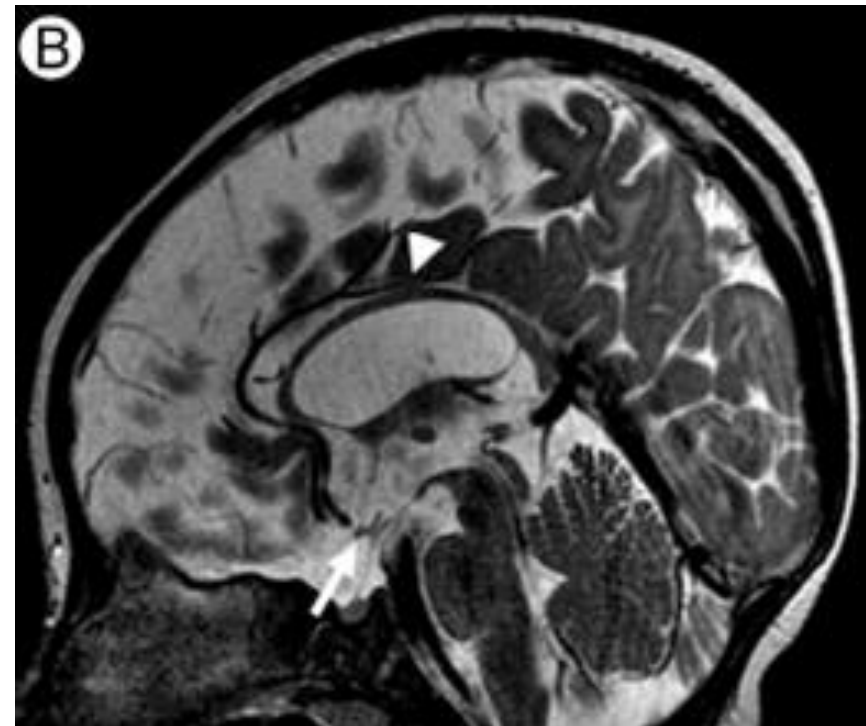
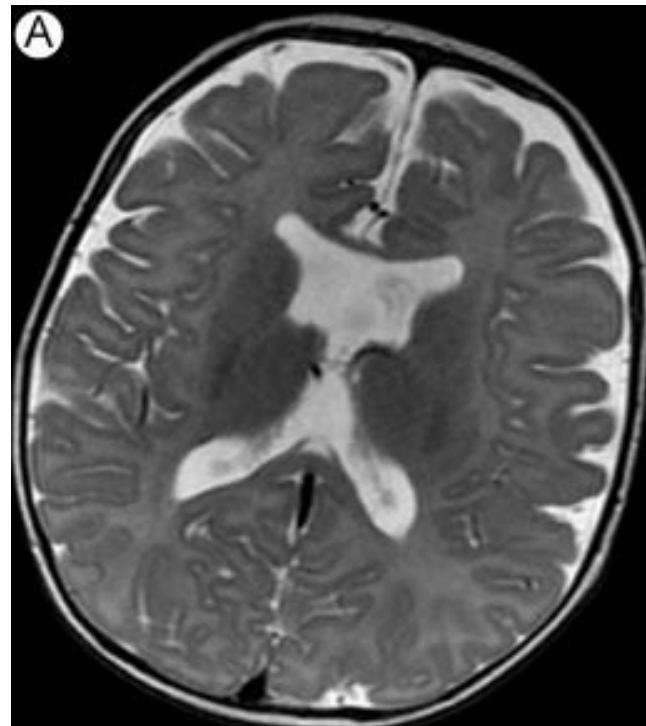
C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Displasia septo-óptica

- Grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por:
 - Hipoplasia del nervio / quiasma óptico
 - Ausencia de septum pellucidum
 - Hipopituitarismo con anomalías hipotálamo-hipofisarias
- Mayoría esporádicos. Por mutaciones genéticas, DG, CMV
- Sospecha clínica: niño con convulsiones, alteraciones visuales y panhipopituitarismo

- Ausencia de septum pellucidum
- Adelgazamiento del cuerpo calloso
- Disminución de tamaño del quiasma óptico



C. Malformaciones del desarrollo cerebral

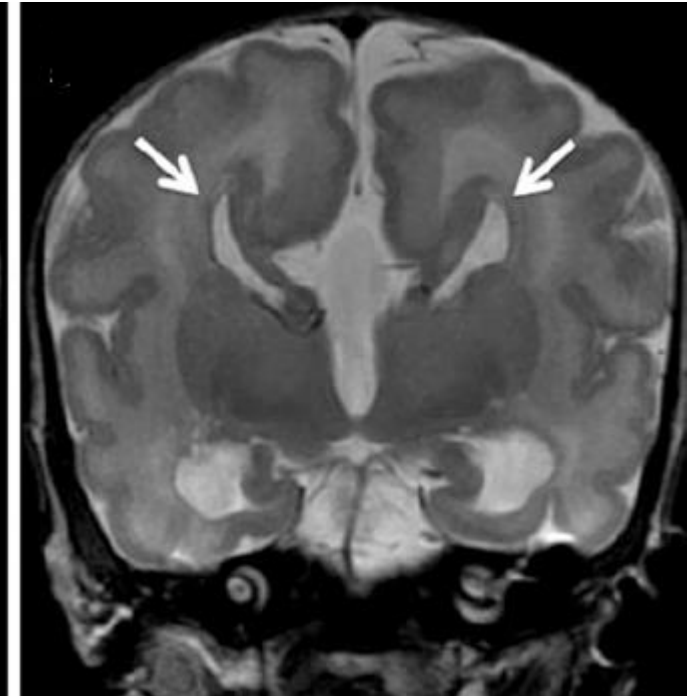
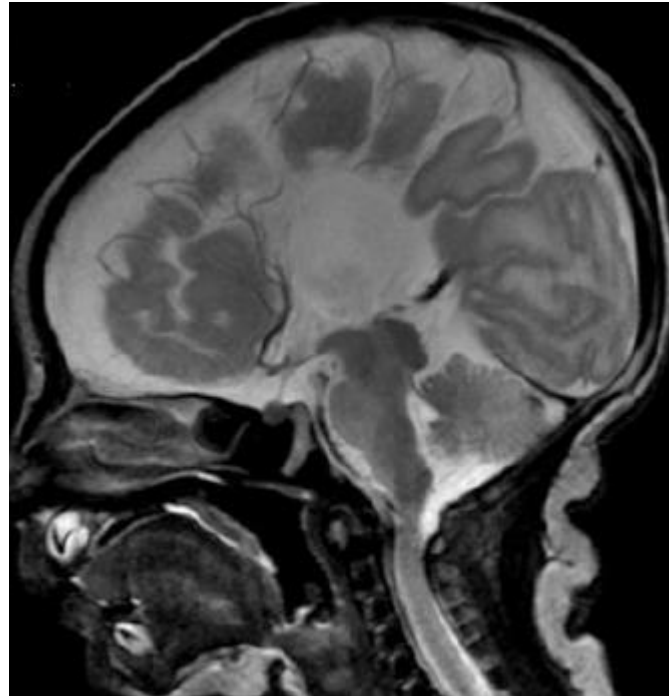
Malformaciones de la inducción ventral

Anomalías del cuerpo calloso. Agenesias comisurales

- Suelen afectarse también las comisuras anterior e hipocampal
- Aislado o parte de otras malformaciones (Chiari 2, Dandy-Walker, quistes interhemisféricos, malformaciones del desarrollo cortical)
- La formación del CC comienza desde la rodilla y progresa posteriormente hacia el esplenio
- Clínica: epilepsia, retraso en el desarrollo

Agenesia completa CC:

- Dismorfia del giro del cíngulo, disposición radial de las circunvoluciones
- Astas frontales de VL subdesarrollados (el CC “guía” el desarrollo de las mismas)
- Trígono y astas occipitales aumentadas de tamaño (colpocefalia)
- *Steer-horn sign*

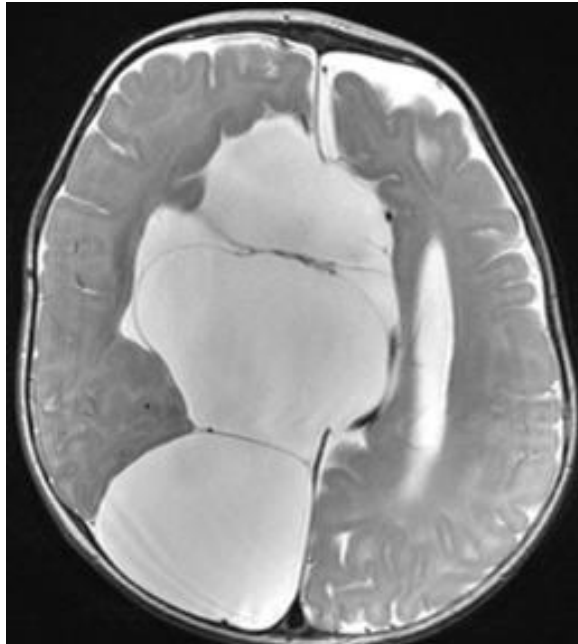


C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Quistes interhemisféricos

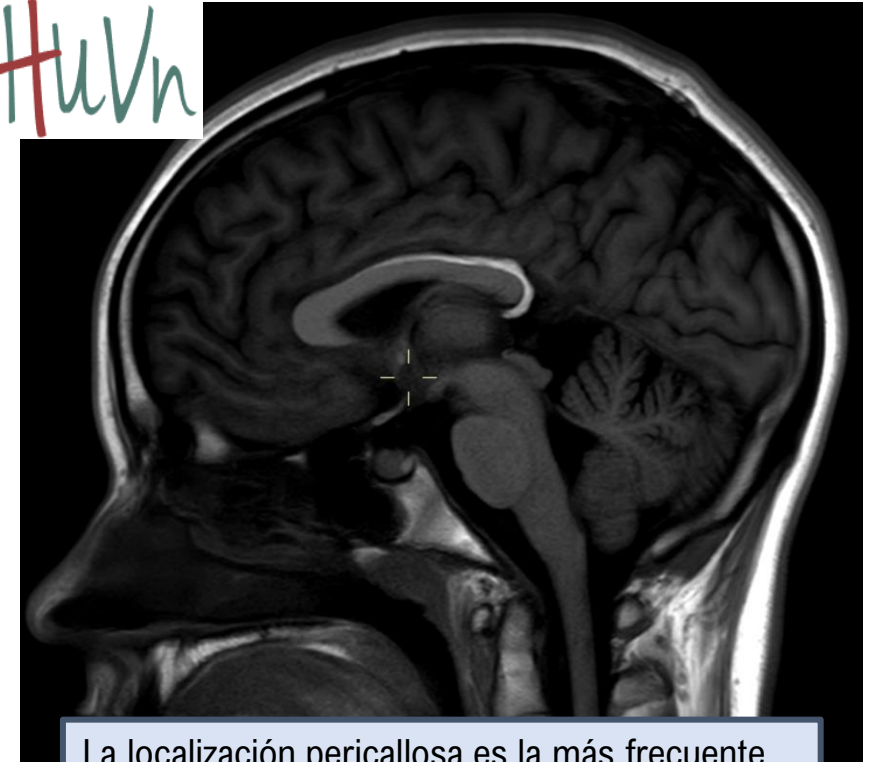
- Típicamente asociados con la agenesia o displasia del CC
- Quistes tipo 1: divertículo que se comunica con el aspecto dorsal del tercer ventrículo
- Quistes tipo 2: multiloculados, sin comunicación con el sistema ventricular



Agenesia del CC con quistes multiloculados interhemisféricos (tipo 2), sin comunicación con los ventrículos

Lipomas interhemisféricos

- Defecto en la diferenciación del mesénquima indiferenciado de la meninge primitiva (ésta da lugar a leptomeninges y espacio subaracnoideo)
- Suelen ser incidentales
- También en cisternas cuadrigeminal, supraselar, silvianos

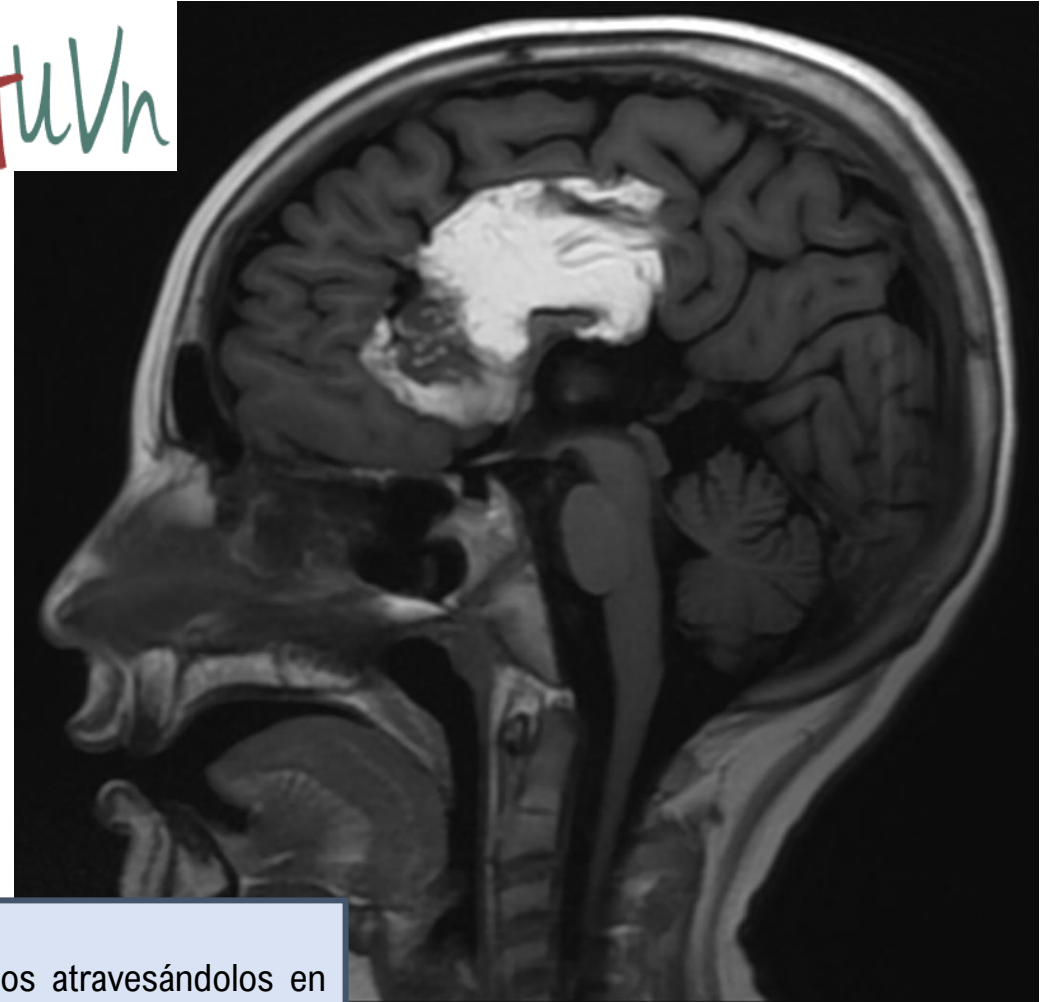
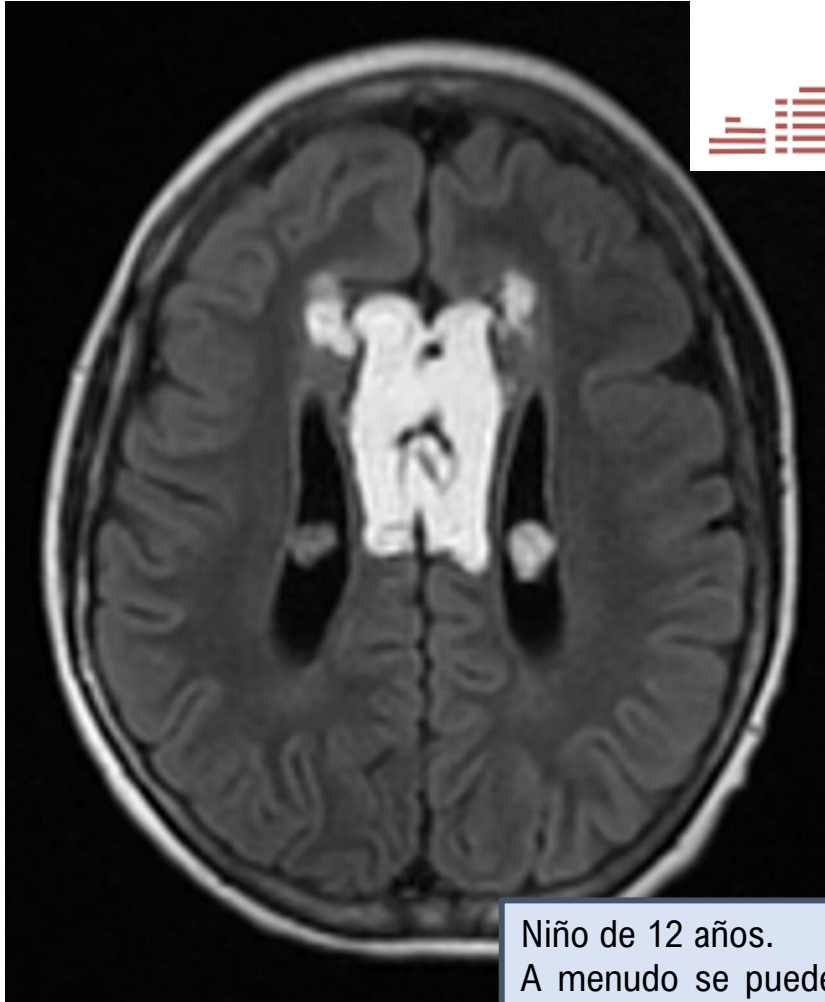


La localización pericallosa es la más frecuente

C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción ventral

Lipomas interhemisféricos



Niño de 12 años.
A menudo se pueden ver vasos atravesándolos en su interior, que pueden calcificar o ser displásicos

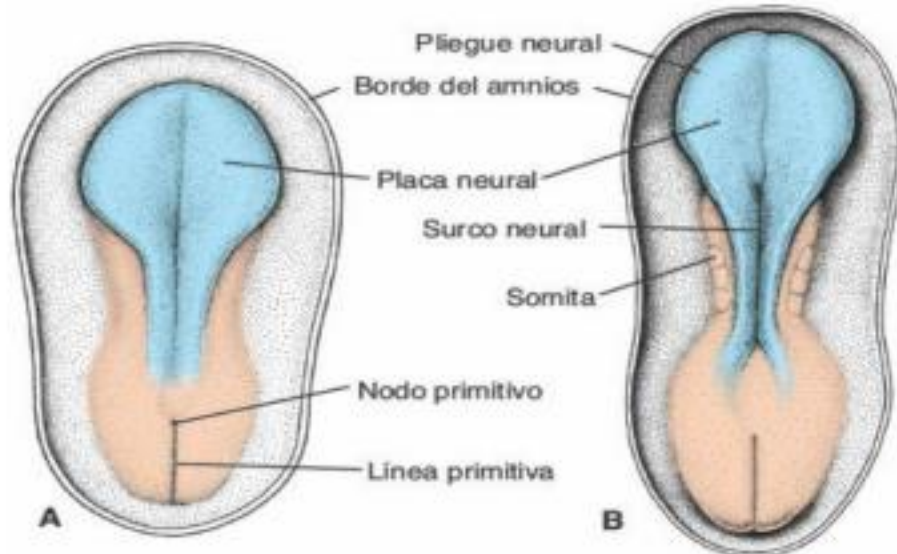
C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción dorsal

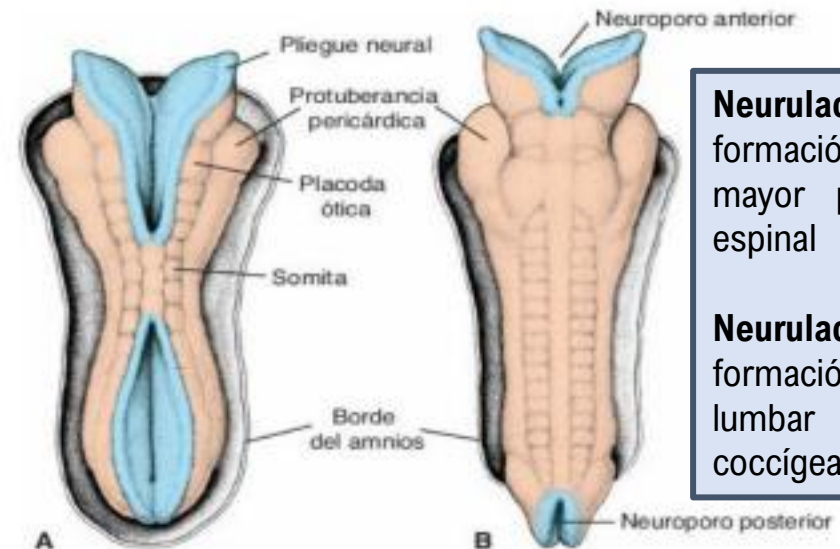
Introducción

- Inducción dorsal (3ª sem): formación de la placa neural, notocorda, pliegues neurales y, por último, tubo neural con sus dos neuroporos
- Causa genética, medioambiental o combinación de ambas. DG, déficit de ácido fólico, antiepilépticos

Inicio **3ª semana** → aparece la **placa neural** (engrosamiento ectodérmico) en la región dorsal media. Sus bordes laterales se elevan → **pliegues neurales**.



Los **pliegues** se aproximan para fusionarse en la línea media → **tubo neural**. Dos extremos → **neuroporos**, anterior (cierre día 25) y posterior (cierre día 28).



Neurulación primaria: formación del cerebro y mayor parte del cordón espinal

Neurulación secundaria: formación de región lumbar inferior, sacra y coccígea

C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción dorsal

Exencefalia y anencefalia

- **Exencefalia:** prosencéfalo expuesto al líquido amniótico debido a que no se produce el cierre del neuroporo anterior
- **Anencefalia:** degeneración secundaria del prosencéfalo (el LA induce una rápida necrosis del tejido neural)
- Ausencia de cerebro y el cráneo superpuesto; puede haber troncoencéfalo y cerebelo (si no: holoacrania)

Hidranencefalia

- Interrupción de la formación de los hemisferios cerebrales por la oclusión bilateral de la arteria carótida interna
- Las estructuras cerebrales irrigadas por la circulación posterior suelen estar conservadas

C. Malformaciones del desarrollo cerebral

Malformaciones de la inducción dorsal

Encefaloceles congénitos

- Protrusión del contenido intracraneal a través de un defecto craneal congénito
- Defectos durante el período post-neurulación: no se forma mesoderma entre el tubo neural y el ectodermo, por lo que existe un defecto de la duramadre y el cráneo
- Se clasifican en occipitales, nasales (frontoetmoidales y basales), parietales, temporales y atrésicos. Clínica según localización
- Mayoría diagnóstico prenatal (excepto los basales)



Encefalocele occipital:

- El más frecuente en Europa y Norteamérica
- Se asocia a ausencia de la comisura anterior y del septum pellucidum

BIBLIOGRAFÍA

1. Kim C, Yeom KW, Iv M. Congenital brain malformations in the neonatal and early infancy period. *Semin Ultrasound CT MR.* 2015;36(2):97–119. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1053/j.sult.2015.01.003>
2. Bosemani T, Orman G, Boltshauser E, Tekes A, Huisman TAGM, Poretti A. Congenital abnormalities of the posterior Fossa. *Radiographics.* 2015;35(1):200–20. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1148/rg.351140038>
3. Cater SW, Boyd BK, Ghate SV. Abnormalities of the fetal central nervous system: Prenatal US diagnosis with postnatal correlation. *Radiographics.* 2020;40(5):1458–72. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1148/rg.2020200034>
4. Najm I, Lal D, Alonso Vanegas M, Cendes F, Lopes-Cendes I, Palmmini A, et al. The ILAE consensus classification of focal cortical dysplasia: An update proposed by an ad hoc task force of the ILAE diagnostic methods commission. *Epilepsia.* 2022;63(8):1899–919. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1111/epi.17301>
5. Blümcke I, Thom M, Aronica E, Armstrong DD, Vinters HV, Palmmini A, et al. The clinicopathologic spectrum of focal cortical dysplasias: A consensus classification proposed by an ad hoc Task Force of the ILAE Diagnostic Methods Commission1: The ILAE Classification System of FCD. *Epilepsia.* 2011;52(1):158–74. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1111/j.1528-1167.2010.02777.x>

Brain Developmental Malformations

Imaging Appearances

Marinos Kontzialis, Asim F. Choudhri, and
Thierry A. G. M. Huisman

Contents

Brain Developmental Malformations	3
Malformations of Dorsal Induction	3
Exencephaly and Anencephaly	4
Hydranencephaly	4
Congenital Encephaloceles	5



This publication is endorsed by: European Society of
Neuroradiology (www.esnr.org).

Malformaciones congénitas del sistema nervioso central

Sergio Molina

R2 Radiodiagnóstico

H.U. Virgen de las Nieves

27-11-2023