

Síndrome Dyke-Davidoff-Masson, una entidad poco frecuente en pediatría. A propósito de un caso

Dyke-Davidoff-Masson syndrome, a rare entity in pediatrics. About a case

Santiago Vargas Arango[1]
Sonia Mercedes Pira Paredes[2]
Angélica Giset Agudelo Quintero[3]
Andrea Patricia Vargas Sanabria[3]
María Isabel Palacio Montoya[4]

https://doi.org/10.53903/01212095.197

Palabras clave (DeCS)

Porencefalia
Imagen por resonancia magnética
SARS-CoV-2

Key words (MeSH)

Porencephaly
Magnetic resonance imaging
SARS-CoV-2

Resumen

El síndrome Dyke-Davidoff-Masson es una entidad caracterizada por pérdida del volumen de un hemisferio cerebral con hipertrofia homolateral del cráneo y senos paranasales, elevación del ala del esfenoides y del borde petroso del temporal, así como hiperneumatización del seno frontal y celdillas mastoideas, asociada a hemiplejia contralateral, asimetría facial, convulsiones y discapacidad intelectual. Fue descrita inicialmente en 1933 por Dyke, Davidoff y Masson. Afecta principalmente en la edad pediátrica, y se atribuye a un daño intrauterino o perinatal que afecta la perfusión de un hemisferio cerebral. Puede ser de origen congénito o adquirido (infeccioso, isquémico, hemorrágico o tumoral); su frecuencia es desconocida, ya que el diagnóstico suele establecerse en edades fuera del rango de edad pediátrica. La correlación entre las características clínicas y de neuroimagen es fundamental para su correcta identificación. El manejo es principalmente sintomático, entre otras, medicación anticonvulsiva para la epilepsia y rehabilitación infantil. Se describe un caso inusual con características clínicas e imagenológicas compatibles con síndrome de Dyke-Davidoff-Masson con antecedente materno de riesgo de daño *in utero*.

Summary

Dyke-Davidoff-Masson syndrome is a clinical-radiological entity characterized by loss of the volume of a cerebral hemisphere with ipsilateral hypertrophy of the skull, elevation of the sphenoid wing and the petrosal edge of the temporal bone, as well as hyperpneumatization of the frontal sinus and mastoid cells associated with contralateral hemiplegia, facial asymmetry, seizures and intellectual disability. Initially described in 1933 by Dyke, Davidoff, and Masson. It mainly affects the pediatric age, and is attributed to an intrauterine or perinatal insult that affects the perfusion of a cerebral hemisphere. It may be of congenital or acquired origin (infectious, ischemic, hemorrhagic or tumor); its frequency is unknown since the diagnosis is usually established at ages outside the pediatric age range. The correlation between the clinical and neuroimaging characteristics are fundamental for its correct identification. Management is mainly symptomatic, including anticonvulsant medication for epilepsy and infant rehabilitation. We describe an unusual case with clinical and imaging features consistent with an early diagnosis of Dyke-Davidoff-Masson syndrome with maternal history of *in utero* damage risk.

Introducción

El síndrome Dyke-Davidoff-Masson (DDMS) es una entidad clínico-radiológica que se caracteriza por la pérdida de volumen de un hemisferio cerebral con hipertrofia homolateral del cráneo y senos paranasales, elevación del ala del esfenoides y del borde petroso del temporal, asociado a hemiplejia contralateral, asimetría facial, convulsiones y discapacidad intelectual (1,2). Estas manifestaciones se pueden presentar en una variedad de combinaciones o grados de severidad dependiendo de la extensión del daño cerebral (2-4); no siempre hay discapacidad intelectual y las convulsiones pueden tardar meses o años en aparecer. Se le atribuye a una lesión cerebral en la vida fetal, perinatal o en la infancia temprana. Principalmente, se ha documentado en la infancia tardía (4), en adolescentes y en adultos (5); pocos, en etapa neonatal. Se describe aquí el caso de un bebé pretérmino de 27 semanas, quien a las 30 semanas de edad gestacional corregida se le detectó por ultrasonido un área hipoecoica parenquimatosa unilateral. La resonancia magnética (RM) cerebral realizada a las 37 semanas de edad corregida permitió el diagnóstico temprano de DDMS congénito.

[1]Médico general. Diplomado en Epidemiología clínica. Universidad CES. Medellín, Colombia.

[2]Médica neuropediatra. Departamento de Neurología Infantil. Hospital General de Medellín. Medellín, Colombia.

[3]Médica pediatra. Estudiante de Neurología infantil, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia

[4]Médica radióloga. Estudiante de Neurorradiología, Universidad de Antioquia. Medellín, Colombia.

Caso clínico

Paciente conocido por neurología infantil a los 24 días de nacido, con 30 semanas de edad gestacional corregida. Padres no consanguíneos. Madre de 35 años, primigestante, sin alteraciones durante la gestación, tamizaje infeccioso materno negativo, hospitalizada 11 días antes del parto por neumonía secundaria a SARS-CoV-2/COVID-19 y preeclampsia. La ecografía fetal del ingreso mostró feto con vitalidad, con peso de 700 g, creciendo en el percentil 25. La biometría fetal sugería embarazo de 24+6 semanas, sin anomalías cerebrales. La madre requirió 4 días de manejo en unidad de cuidados intensivos por signos de dificultad respiratoria moderada, 2 de ellos con altos requerimientos de oxígeno suplementario con máscara de no reinhalación; después de su recuperación, fue trasladada a hospitalización. El día 11 de hospitalización le realizaron cesárea por preeclampsia grave con criterios de severidad. Nació un bebé de sexo masculino, adaptación neonatal conducida, Apgar 7/9/10, Ballard de 27 semanas, peso al nacer 790 g (percentil 10 para la edad gestacional), talla 35 cm (percentil 50), perímetro cefálico de 23 cm, con síndrome de dificultad respiratoria progresiva, por lo que requirió ventilación mecánica, paso de surfactante pulmonar y hospitalización en unidad de cuidados intensivos neonatales. Se le realizó PCR para COVID-19 en muestra nasofaríngea con resultado negativo. Los primeros días estuvo en estado crítico, con soporte ventilatorio invasivo, reactantes de fase aguda negativos, hemocultivos negativos, serologías para STORCH negativas, ecografía cerebral al segundo día de nacido que mostró parcial colapso de uno de los cuernos frontales de los ventrículos laterales (figura 1).

En días posteriores se logró pasar a ventilación no invasiva y luego a cánula nasal, pero el día 20 sufrió deterioro clínico de origen pulmonar que requirió ventilación de alta frecuencia (VAFO). Se descartó compromiso bacteriano, panel viral para infecciones respiratorias negativo. A los 23 días de nacido se le realizó ecografía cerebral en la que se visualizó área de porencefalia (figura 1).

El examen neurológico fue limitado en la primera valoración, debido a que tenía ventilación en prono con VAFO y peso de 1000 g. Se realizó videoelectroencefalograma de 3 horas con resultado normal. En el seguimiento evolucionó lentamente hacia la mejoría, con displasia broncopulmonar moderada, las ecografías cerebrales posteriores a la del día 23 no tuvieron mayores cambios, la última con una ligera disminución del tamaño de la lesión. En el control de examen neurológico se evidenció disminución de los movimientos espontáneos, hipotonía axial, con trastorno de succión que mejoró progresivamente, el perímetro cefálico creciendo siempre en percentil 3. Fondo de ojo normal, sin anomalías faciales. Potenciales evocados auditivos de tallo automatizados normales, anticuerpos totales para COVID-19 negativos. A las 37 semanas de edad gestacional corregida se realizó RM cerebral simple en equipo de 1,5 tesla, la cual mostró áreas de porencefalia parasagital frontal izquierda y una más pequeña en la convexidad frontoparietal ipsilateral, con atrofia del hemisferio cerebral izquierdo y asimetría ventricular por cambio *ex vacuo* ipsilateral (figura 2).

A los 20 meses de vida se puntualizó retraso en el desarrollo motor con gateo a los 15 meses y marcha independiente a los 19 meses. Al examen físico se encontró con hemiparesia derecha leve y respuesta plantar extensora, pero no asimetría facial; en cuanto a la esfera social y lenguaje no se reportó déficit alguno, pero sí con microcefalia dada por el perímetro cefálico de 44 cm (inferior a percentil 3), talla de 77 cm (inferior a percentil 3) consistente con talla baja para la edad y peso de 10 kg, lo cual lo ubica en percentil 50 para la relación peso/talla para la edad por criterios de curvas de OMS. Las imágenes de control muestran asimetría interhemisférica por pérdida de volumen cerebral izquierdo, cambios *ex vacuo* y lesión de sustancia blanca parietooccipital por gliosis secuelar homolateral (figura 3), sin evidencia de las áreas de porencefalia observadas en imágenes iniciales y sin alteraciones cerebelosas (figura 3).

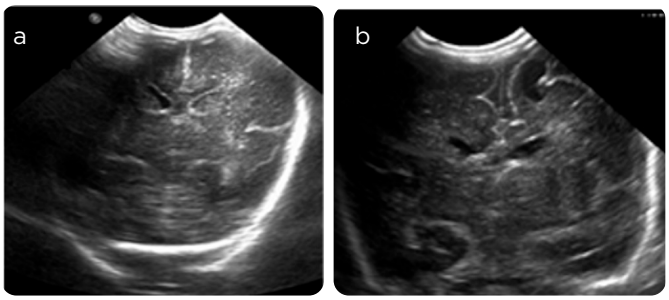


Figura 1. a) Ecografía tranfontanelar al segundo día de nacido: sutil colapso del cuerno frontal izquierdo. b) Control a los 23 días de vida: área cortical de porencefalia parasagital frontal izquierda de 31 mm, ligera dilatación del cuerno frontal izquierdo y pérdida de volumen del hemisferio izquierdo.

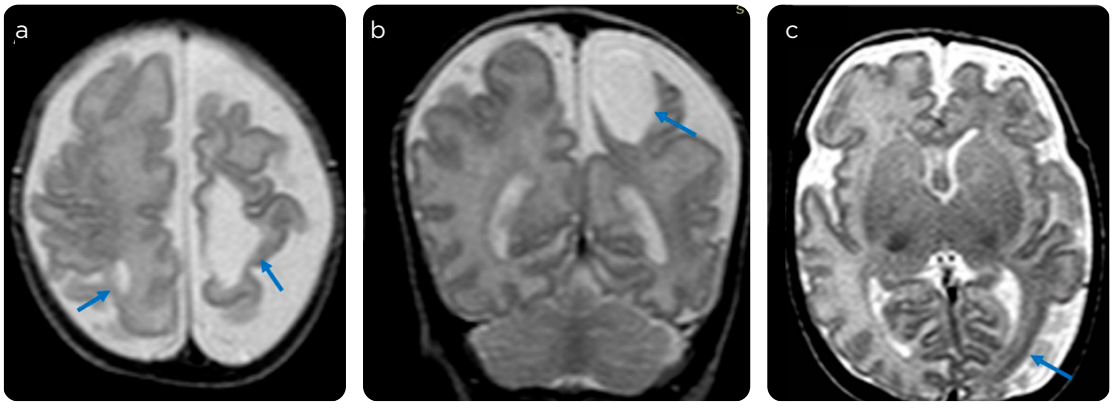


Figura 2. a) RM con información T2 axial: quistes porencefálicos parietales bilaterales, de mayor tamaño en el lado izquierdo. b) Coronal: quiste porencefálico parietal izquierdo, además, disminución del volumen cerebral izquierdo. c) Axial en corte más inferior: pérdida de volumen hemisférico izquierdo. Hipermielinización focal señalada con la flecha.

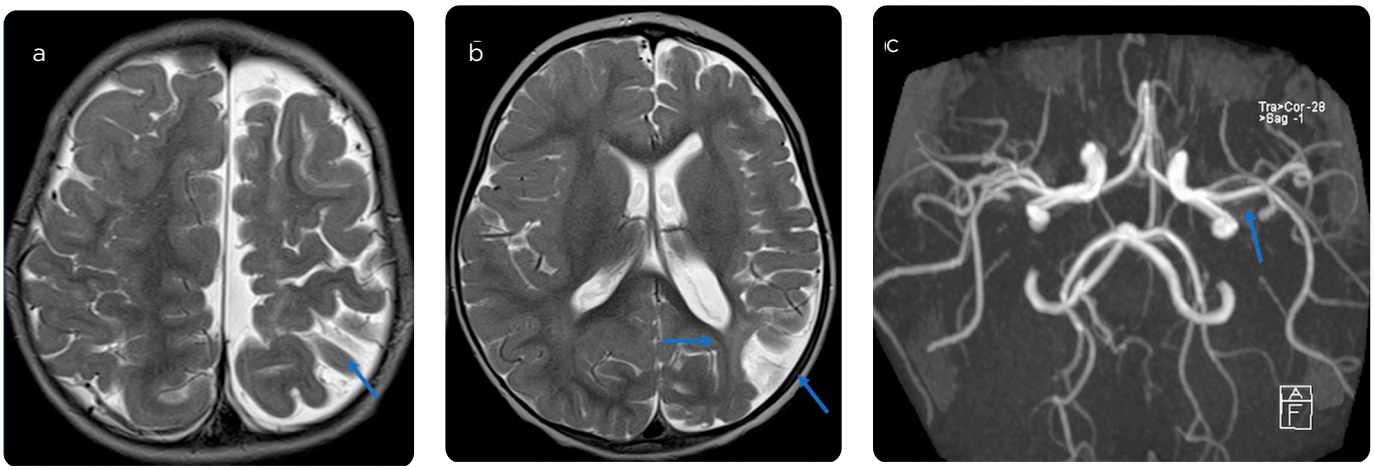


Figura 3. RM de control del mismo paciente a los 20 meses de vida. a) Secuencia con información T2 axial: se evidencia desaparición de los quistes porencefálicos, con marcada disminución de volumen del hemisferio cerebral izquierdo. b) Persiste en el hemisferio cerebral izquierdo pérdida de volumen cortical. Hay aumento de la señal en la región periatrial parietooccipital homolateral y aumento de tamaño del atrioventricular, cambios *ex vacuo* compatible con gliosis secuelar. Llama la atención el engrosamiento de la bóveda craneana ipsilateral. c) Secuencia de angiorresonancia con sutil asimetría en las arterias cerebrales medias con menor tamaño de M1 de izquierda y sus ramas terminales, secundaria a cambios atróficos hemisféricos.

Discusión

El síndrome DDMS fue descrito por primera vez en 1933 (6), se caracteriza por pérdida de volumen de un hemisferio cerebral debido a un daño fetal o en la vida temprana. Puede afectar ambos sexos y cualquier hemisferio cerebral, pero suele ser más frecuente en el sexo masculino y en el hemisferio cerebral izquierdo (2), como es el caso del paciente aquí descrito. El DDMS puede clasificarse como congénito o adquirido. El primero puede ser causado por condiciones experimentadas *in utero* o en la infancia temprana, como una lesión de origen vascular, infecciones o malformaciones congénitas. La forma adquirida suele asociarse con hemorragia, trauma o infecciones ocurridas luego del primer mes de vida (1). La forma congénita se caracteriza en las neuroimágenes por pérdida de volumen cerebral unilateral que ocasiona desviación de la línea media hacia el lado atrófico, dilatación ventricular *ex vacuo* y agrandamiento de los surcos de la convexidad del lado que tiene pérdida de volumen, así como atrofia del pedúnculo cerebral ipsilateral secundario a degeneración walleriana; también se encuentran cambios compensatorios óseos ipsilaterales del hemisferio atrófico secundarios al efecto de vacío relativo intracraneal; por ejemplo, engrosamiento de la bóveda craneana del mismo lado o elevación del peñasco del temporal (3,4). En la forma adquirida solo hay atrofia de un hemisferio sin los cambios compensatorios óseos (3,4). El paciente de este caso corresponde al DDMS congénito o primario, con imágenes sugerentes de lesión *in utero*; la causa de la lesión no queda clara, pero hay factores de riesgo que aumentan la posibilidad del mismo, pues su madre tenía preeclampsia y neumonía por COVID-19, por lo cual surge la duda respecto a si hay o no implicación directa versus indirecta del virus, a pesar de tener PCR y anticuerpos totales para SARS-CoV-2 negativos. Aunque no describen eventos de hipoxia o isquemia en la madre, sí hubo durante algunos días altos requerimientos de oxígeno suplementario con máscara de no reinhalación, que en el contexto de preeclampsia pudiera empeorar la disminución del flujo placentario y condicionar isquemia.

Esta entidad se ha documentado principalmente en edades tardías. Se encuentran dos reportes de casos en edad neonatal, el descrito por Aggarwal et al. (7) a las 29 semanas de edad gestacional: se observó una ventriculomegalia unilateral en el ultrasonido antenatal, en la RM cerebral posnatal se confirmó una extensa atrofia del hemisferio cerebral izquierdo, con ausencia de la arteria cerebral anterior izquierda y una arteria cerebral media izquierda muy adelgazada. Piro et al. (8) reportaron el caso de DDMS más tempranamente descrito en su momento, a las 32+2 semanas de gestación, el ultrasonido antenatal igualmente con ventriculomegalia unilateral (8), la RM cerebral mostró una anomalía en el calibre de la arteria cerebral media con la concomitante hipoplasia cerebral unilateral. A diferencia de estos pacientes, el del caso aquí presentado tenía un área de porencefalia unilateral en la ecografía cerebral posnatal realizada a las 30 semanas de edad gestacional corregida, es decir, que no solo una ventriculomegalia unilateral puede desarrollar más adelante un DDMS, un área hipoecoica en parénquima cerebral hallada en el ultrasonido también, por lo que estos pacientes requerirán un seguimiento con imágenes y el DDMS debe ser uno de los diagnósticos diferenciales que deberá ser excluido.

La hemiatrofia cerebral congénita se ha clasificado en tres patrones por imágenes según Shen et al. (9). El patrón I es una atrofia cortical difusa y subcortical; el patrón II es una atrofia cortical difusa asociada con quistes porencefálicos, y el patrón III es un infarto antiguo con necrosis en el territorio de la arteria cerebral media. El caso que se presenta aquí corresponde al patrón II, y no se ha descrito antes este hallazgo.

La RM del paciente no muestra compromiso del cerebelo, pero pudiera encontrarse más adelante. Hay literatura que menciona una pérdida de volumen con alteración en la señal en el hemisferio cerebeloso contralateral que pueden estar presente en el DDMS, esto como consecuencia de un hipometabolismo cerebeloso contralateral originado en un daño supratentorial (3,10), lo que produciría destrucción de las vías cortico-ponto-cerebelosas y cerebelo-rubro-talámicas, pérdida neuronal multifocal, pérdida de la mielinización y pérdida de las células de Purkinje, esto en relación con un fenómeno llamado *diasquisis cerebelosa cruzada*. La atrofia cerebelosa cruzada (o contralateral) en el caso del DDMS es ipsilateral cuando el daño

ocurre antes del mes de vida y contralateral cuando ocurre después de esta edad, debido a diferencias anatómicas durante el desarrollo (10). No se debe olvidar que en este tipo de pacientes se han descrito trastornos de migración neuronal, como polimicrogiria o paquigiria (8).

En el caso de comorbilidades, la epilepsia es la más frecuente, entre 60 % y 70 % de los casos, sin predominio de sexo (11). Es importante aclarar que el daño es producido en un cerebro en formación, por lo que la respuesta focal, tanto humoral como celular, favorecerán la creación de zonas proepileptogénicas (astrogliosis) con un desequilibrio en la formación de redes inhibitorias sobreexcitatorias en la región afectada (12).

No hay un tratamiento definitivo para DDMS, es principalmente sintomático. El objetivo principal es controlar las comorbilidades que se presenten en el tiempo, entre ellas, la epilepsia, y para esto son de utilidad los fármacos anticonvulsivantes; sin embargo, la refractariedad puede surgir en el tiempo, y en algunos casos se ha realizado manejo quirúrgico, como la hemisferectomía, con cierto éxito en algunos pacientes con convulsiones intratables y hemiplejia. La rehabilitación motriz también es importante para la restauración de las funciones motoras. En cuanto al pronóstico de DDMS, es mejor cuando la epilepsia no se presenta o bien si es de inicio tardío (más de los 2 años de edad) (13).

Conclusión

El síndrome DDMS es una entidad pobremente diagnosticada en edades tempranas, pero deberá ser sugerido cuando se encuentren en el ultrasonido antenatal o perinatal áreas de porencefalia, o factores de riesgo importantes que lleven a un daño cerebral mayor; por lo que el seguimiento continuo es la herramienta que permitirá hacer un diagnóstico clínico- radiológico apropiado, con la finalidad de ofrecer al paciente y su cuidador una consejería sobre el pronóstico de su enfermedad. Desafortunadamente, el origen claro no se pudo establecer, así como tampoco se obtuvo información de reporte histológico de tejido placentario; lo que invita también a considerar de forma rutinaria la búsqueda de este tipo de patología Este caso clínico se presentó con el objetivo de familiarizar al médico con la entidad para su reconocimiento oportuno. A pesar de que esta condición no tiene cura, el manejo de las comorbilidades permitirá que el paciente tenga una atención multidisciplinaria que propicie mejorar su calidad de vida y la oportunidad de participar socialmente.

Referencias

1. Dilber B, Sahin S, Eyüboğlu İ, Kamaşak T, Acar Arslan E, Durgut BD, et al. Two different manifestations of neonatal vascular injury: Dyke-Davidoff-Masson syndrome and crossed cerebellar atrophy. J Stroke Cerebrovasc Dis. 2020;29(3):104600.
2. Sharma B, Nagpal K, Handa R, Bhana I. Dyke-Davidoff-Masson syndrome: a clinicoradiological amalgam. Case Rep. 2014;2014:bcr2014204679.
3. Gökçe E, Beyhan M, Sade R. Radiological imaging findings of Dyke–Davidoff–Masson syndrome. Acta Neurol Belg. 2017;117(4):885-93.
4. Atalar MH, Icagasioglu D, Tas F. Cerebral hemiatrophy (Dyke-Davidoff-Masson syndrome) in childhood: Clinicoradiological analysis of 19 cases. Pediatr Int. 2007;49(1):70-5.
5. Li Y, Zhang T, Li B, Li J, Wang L, Jiang Z. A potential cause of adolescent onset Dyke-Davidoff-Masson syndrome: A case report. Medicine (Baltimore). 2019;98(51):e18075.
6. Dyke CG, Davidoff LM, Masson CB. Cerebral hemiatrophy with homolateral hypertrophy of the skull and sinuses. Surg Gynecol Obstetrics. 1933;57:588-600.
7. Aggarwal A, Aggarwal AK, Kapoor A, Kapoor R, Bansal A. Hemiatrophy of brain: antenatal ultrasonography and MRI/postnatal MRI diagnosis with the introduction of "shifted falx sign". J Med Ultrason. 2017;44(1):147-51.
8. Piro E, Piccione M, Marrone G, Giuffrè M, Corsello G. Dyke-Davidoff-Masson syndrome: case report of fetal unilateral ventriculomegaly and hypoplastic left middle cerebral artery. Ital J Pediatr. 2013;39(1):32.
9. Shen WC, Chen CC, Lee SK, Ho YJ, Lee KR. Magnetic resonance imaging of cerebral hemiatrophy. J Formos Med Assoc Taiwan Yi Zhi. 1993;92(11):995-1000.
10. Gupta R, Joshi S, Mittal A, Luthra I, Mittal P, Verma V. Magnetic resonance imaging depiction of acquired Dyke-Davidoff-Masson syndrome with crossed cerebrocerebellar diaschisis: Report of two cases. J Pediatr Neurosci. 2015;10(3):294.
11. Chetty S. A case report on a Dyke Davidoff Masson syndrome with right hemisphere involvement. South African Radiographer. 2016;54(1):12-14.
12. Duncana M, Vázquez-Flores S, Chávez-Lluévanos E, Cantú-Salinas A, León-Flores L, Villarreal-Velázquez H. (2014). Dyke-Davidoff-Masson syndrome: A case study. Medicina Universitaria, 2014;16(73):71-3.
13. Dipan C, Patel BP. Neuron–glia interactions in the pathophysiology of epilepsy. Nature reviews. Neuroscience. 2019;283-297.

Correspondencia

María Isabel Palacio Montoya
Universidad de Antioquia
Calle 67 # 53-108, Aranjuez, Medellín
Correo electrónico: mariaisa240@gmail.com

Recibido para evaluación: 10 de julio de 2022
Aceptado para publicación: 10 de agosto de 2022