



P-111 - SÍNDROME DE MENINGOCELE LATERAL O SÍNDROME DE LEHMAN. A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

G. Moreno Madueño, M. Rivero Garvía, J. Márquez Rivas e I. Martín Schrader

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción: El síndrome de meningocele lateral (LMS), también conocido como síndrome de Lehman, es un trastorno genético infrecuente caracterizado por la aparición de meningoceles laterales múltiples, a menudo bilaterales, que se hernian a través de los agujeros espinales y pueden ser causa de dolor y déficit neurológico. Otras características son los defectos cardíacos y óseos, principalmente vertebrales y craneofaciales, con fenotipo craneofacial característico consistente en hipertelorismo, fisuras palpebrales rotadas, ptosis palpebral, pliegue epicántico derecho inverso, orejas de implantación baja y rotadas, paladar anormal y micrognatia. La presencia de meningoceles laterales impone desafíos únicos relacionados con la dinámica del flujo de LCR, especialmente en los casos con malformación de Chiari o hidrocefalia concurrente.

Caso clínico: Presentamos el caso de una niña con diagnóstico clínico al nacimiento de LMS debido a la presencia de meningoceles laterales múltiples junto a ventriculomegalia, malformación de Chiari I y siringomielia cervicotorácica junto a fenotipo facial característico y ductus arterioso persistente. La mutación del gen NOTCH3 (variante 6692dupC) confirmó la enfermedad. En el control radiológico realizado al año se evidenció aumento del tamaño ventricular y de la cavidad siringomiélica, junto a crecimiento de los meningoceles laterales. Se propuso un tratamiento inicial de la hidrocefalia para resolver el problema de dinámica de LCR. Finalmente, por decisión familiar, se optó por tratamiento conservador. Actualmente, a los tres años, presenta estabilidad radiológica del tamaño ventricular y del descenso amigdalario con reducción significativa de la siringomielia. Se ha producido un ligero aumento de tamaño de los meningoceles laterales.

Discusión: El LMS es una entidad infrecuente en la práctica diaria que debe ser sospechado ante meningoceles laterales asociados a malformaciones cardíacas y/o óseas. La importancia del diagnóstico precoz radica, no solo en el consejo genético, sino también en poder elegir el tratamiento óptimo para las alteraciones de circulación del LCR.