

Posible variante del Síndrome de Pascual Castroviejo tipo II

Possible variant of type II Pascual Castroviejo Syndrome

Ernesto Miguel Sotolongo Pérez^{1*} <https://orcid.org/0000-0001-9884-652X>

Alexis Soto Lavastida² <https://orcid.org/0000-0003-1947-5500>

Lizandra Castillo Ramírez¹ <https://orcid.org/0000-0002-5053-7047>

Asdrúbal Morales Arias¹ <https://orcid.org/0000-0001-5351-6009>

Flor Ángel Delgado Zurita³ <https://orcid.org/0000-0001-9031-8810>

Mabys Durán Pérez¹ <https://orcid.org/0000-0002-2054-7789>

¹Hospital Universitario Clínico Quirúrgico “Manuel Fajardo”. Servicio de Neurología. La Habana, Cuba.

²Instituto de Neurología y Neurocirugía de Cuba. Servicio de Neurología. La Habana, Cuba.

³Hospital Universitario Clínico Quirúrgico “Manuel Fajardo”. Servicio de Fisiatría y Rehabilitación. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: sotolongoernesto89@gmail.com

RESUMEN

Objetivo: Describir las características clínicas e imagenológicas en una paciente con una posible variante del síndrome de Pascual Castroviejo tipo II.

Caso clínico: Se presenta una paciente femenina de 44 años de edad con hemiparesia congénita espástica, microcefalia congénita, discapacidad intelectual ligera, epilepsia focal estructural (región mesial del lóbulo temporal), y un hemangioma plano color vino-oporto en la mano. Se diagnosticó por imágenes de resonancia magnética de cráneo esquizencefalia de labio abierto o tipo 2, con polimicrogiria fronto-parieto-temporal bilateral y heterotopias periventriculares izquierdas. La paciente, luego de alcanzar la dosis terapéutica de carbamazapina, mejoró y sus crisis se espaciaron de forma tal que ocurrían, aproximadamente,

una o dos veces al año. Además, comenzó tratamiento rehabilitador para su hemiparesia espástica.

Conclusiones: La asociación del hemangioma cutáneo y las anomalías en el desarrollo del sistema nervioso central en la paciente sugiere el diagnóstico de Síndrome de Pascual Castroviejo II. Sin embargo, en este caso, el mayor número de malformaciones cerebrales fue contralateral al hemangioma localizado en la mano. No hubo malformación en la fosa craneal posterior, lo que difiere de la mayoría de los casos publicados.

Palabras clave: epilepsia; esquizencefalia; hemangioma; heterotopia; hemiparesia congénita; polimicrogiria.

ABSTRACT

Objective: To describe the clinical and imaging characteristics in a patient with a possible variant of type II Pascual Castroviejo syndrome.

Clinical case: A 44-year-old female patient with spastic congenital hemiparesis, congenital microcephaly, mild intellectual disability, structural focal epilepsy (mesial region of the temporal lobe), and a flat hemangioma port wine stain on the hand. Skull magnetic resonance imaging allowed to diagnose schizencephaly with open lip or type 2, with bilateral frontal-parieto-temporal polymicrogyria and left periventricular heterotopias. After reaching the therapeutic dose of carbamazepine, the patient improved and her attacks were spaced out in such a way that they occurred approximately once or twice a year. In addition, she began rehabilitative treatment for her spastic hemiparesis.

Conclusions: The association of cutaneous hemangioma and abnormalities in the development of the central nervous system in this patient suggested the diagnosis of Type II Pascual Castroviejo Syndrome. However, in this case, the highest number of brain malformations was contralateral to the hand hemangioma. There was no malformation in the posterior cranial fossa, which differs from most of the published cases.

Keywords: epilepsy; schizencephaly; hemangioma; heterotopia; congenital hemiparesis; polymicrogyria.

Recibido: 19/09/2019

Aprobado: 16/05/2020

Introducción

Los síndromes neurocutáneos son un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por la combinación de síntomas cutáneos y cerebrales. Dentro de estos existe un grupo que presenta anomalías vasculares, las que pueden ser de tipo angiomaso, cavernomaso, telangiectásico o angioqueratomatoso. Estas pueden afectar una región corporal o ser generalizada. Es habitual que las manifestaciones clínicas comiencen en el período neonatal o durante la niñez, aunque en ocasiones puede retrasarse su presentación.

Algunos procesos se transmiten por herencia mendeliana, pero otros lo hacen de forma esporádica, debido a mecanismos desconocidos. Dentro de este grupo heterogéneo está el síndrome neurocutáneo descrito por *Pascual Castroviejo* en 1978.⁽¹⁾ Posteriores trabajos del mismo autor y otros,^(2,3) aportaron una idea sobre la dimensión de este cuadro y la generalización de su patología. Plantearon que podía encontrarse en zonas cutáneas, subcutáneas y órganos internos de cualquier parte del cuerpo, aunque el porcentaje mayor se extienda por la cabeza, cara, cuello, miembros superiores y tórax. Las características clínicas, anatómicas y radiológicas, detalladas ya en el primer trabajo en el que se describió el síndrome, son:

1. Hemangioma facial y/o del cuello y del tórax.
2. Malformación de la fosa posterior, que consiste en hemihipoplasia cerebelosa y/o malformación de Dandy-Walker.
3. Alteraciones vasculares extra- e intracraneales, que mayormente consisten en persistencia de arterias embrionarias y/o ausencia o anomalías del tamaño de arterias cerebrales principales (carótidas y vertebrales).
4. Coartación aórtica u otras malformaciones cardiovasculares.

La inclusión de la asociación de hemangiomas faciales con trastornos de la migración neuronal y otras anomalías de la organización cortical cerebral fue descrita, por primera vez, en 1995 ⁽⁴⁾ y, posteriormente, en otros reportes ^(5,6)

En esta publicación exponemos una paciente con hemangioma en el miembro superior izquierdo, asociado a varias malformaciones del desarrollo de la corteza y prolapso de la válvula mitral. Es un caso ilustrativo pues es una posible variante del síndrome de Pascual Castroviejo tipo II, o puede ser un síndrome neurocutáneo aún no descrito. Es un trastorno raro que resulta de interés pues crea un desafío en el diagnóstico, en su manejo y en el asesoramiento genético.

El objetivo de este trabajo fue describir las características clínicas e imagenológicas en una paciente con una posible variante del Síndrome de Pascual Castroviejo tipo II.

Caso clínico

Paciente de 44 años de edad, femenina, raza blanca, manualidad derecha, ama de casa, de procedencia rural, sin hábitos tóxicos, con antecedentes posnatales de retraso en la esfera motora del desarrollo psicomotor, con dificultad para la marcha pues “arrastraba” la pierna izquierda. Además, no sujetaba los objetos con su mano izquierda y solo empleaba la derecha. Siempre el lado izquierdo de su cuerpo era torpe en los movimientos; este defecto se mantuvo sin variación durante los años.

A los 19 años comenzó con crisis que iniciaban con sensación de miedo, decaimiento o sensación de salto en la “boca del estómago”. Luego, presentó desconexión con el entorno, mantenía los ojos abiertos, realizaba movimientos involuntarios con la boca (como si degustase un caramelo) y de las manos hacia sí o hacia objetos sin ningún propósito (automatismos). Esto duraba aproximadamente un minuto y, posteriormente, quedaba con somnolencia durante varios minutos (estado poscrisis). Estas crisis ocurrían entre tres y cuatro veces por semana y evolutivamente, al final de las crisis descritas anteriormente, comenzó a presentar pérdida de conciencia con posturas tónicas y, finalmente, relajación de esfínteres. Con el tratamiento de carbamazepina, en dosis

terapéutica, se controlaron las crisis y se espaciaron de forma tal que ocurrían aproximadamente una o dos al año.

Tiene como antecedentes familiares un padre con hemiparesia congénita y un primo hermano, por la línea paterna, con hemangioma plano color vino oporto, en el cuello. Estos familiares no dieron su consentimiento para ser atendidos.

Al examen físico en la primera consulta se detectó un hemangioma plano color vino oporto en la mano izquierda (Fig. 1), microcefalia, baja talla y bajo peso, hemiparesia izquierda espástica directa, total, y proporcional (4/5) y grado I de espasticidad, según la escala de Ashworth. También, se observó hiperreflexia osteotendinosa izquierda con aumento del área reflexógena, *clonus* agotable del pie izquierdo y signo de Babinski izquierdo.



Fig. 1 - Hemangioma plano color vino oporto en la mano izquierda.

Exámenes especiales

Las imágenes de resonancia magnética (IRM) de cráneo simple evidenciaron una esquizencefalia de labio abierto o tipo 2, polimicrogiria en las regiones fronto-parieto-temporal bilateral y heterotopias periventriculares izquierdas (Fig. 2).

En el electroencefalograma (EEG) se observaron descargas epileptiformes en forma de polipuntas en la región parietal y central izquierda. Además, se visualizaron polipuntas y punta-ondas en la región fronto-temporal derecha (Fig. 3).

El ecocardiograma realizado demostró un prolapso de la válvula mitral.

El ultrasonido de abdomen, la radiografía de tórax y la química sanguínea no mostraron alteraciones.

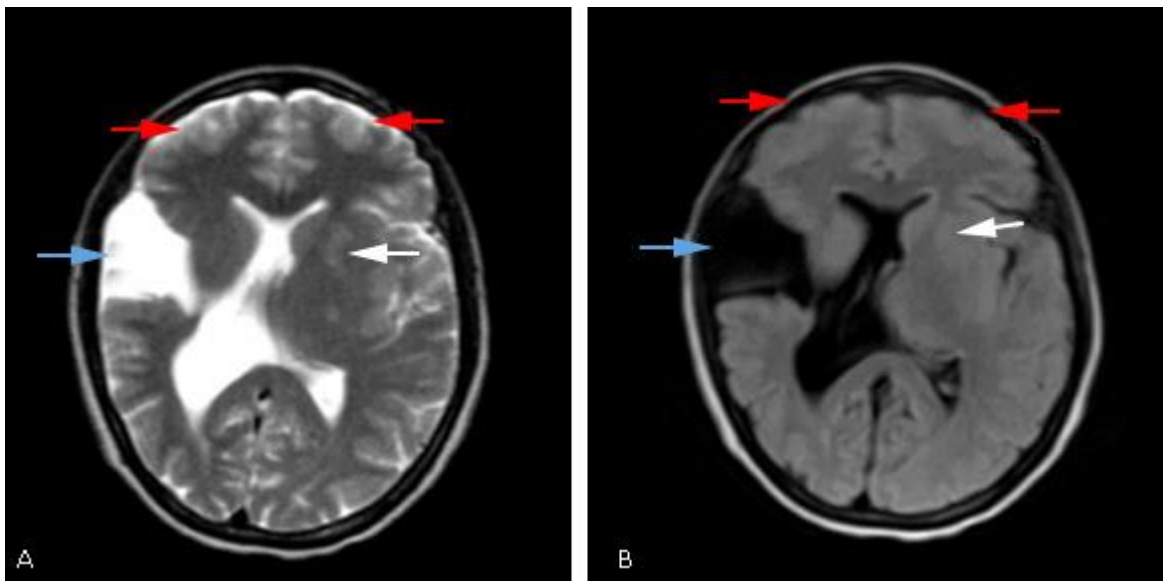


Fig. 2 - Imagen de resonancia magnética, corte axial secuencia T2 (A) y FLAIR (B), respectivamente. Se observa esquizencefalia de labio abierto o tipo 2 en región fronto-parieto-temporal derecha (flechas azules), polimicrogiria en región frontal bilateral (flechas rojas) y heterotopias periventriculares izquierdas (flechas blancas).

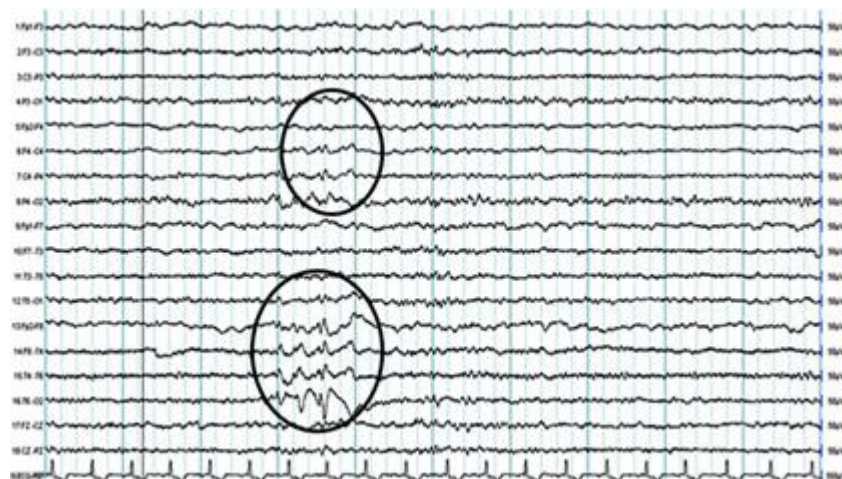


Fig. 3 - Electroencefalograma interictal.

La paciente estuvo sin tratamiento hasta la edad de 39 años, cuando comenzó con fenitoína (50 mg) 1 tableta cada 8 horas, indicado por su médico de familia. Las crisis no se controlaron con este tratamiento y a esa dosis, pues continuaba con

igual número y características de las crisis. Por tanto, empezó con carbamazepina (tratamiento eficaz para las crisis focales y en una mujer joven). Se retiró la fenitoína.

La paciente, luego de alcanzar la dosis terapéutica de carbamazepina, mejoró y sus crisis se espaciaron de forma tal que ocurrían, aproximadamente, una o dos al año. Además, comenzó tratamiento rehabilitador para su hemiparesia espástica en el departamento de rehabilitación de nuestro centro.

Discusión

Las malformaciones cerebrales más comunes reportadas en el síndrome de Pascual Castroviejo tipo II son los hemangiomas - generalmente faciales, del cuello y del tórax -, las malformaciones vasculares extra- o intracraneales, la hipoplasia cerebelosa con o sin síndrome de Dandy-Walker y la coartación de la aorta u otras malformaciones cardiovasculares. Además, puede haber cambios hemisféricos, particularmente trastornos de la migración neuronal y de la organización cortical cerebral.^(4,5)

Los hemangiomas cutáneos y las malformaciones son tres veces más frecuentes en mujeres que en hombres⁽⁷⁾ y, en algunos estudios, las alteraciones corticales y subcorticales fueron encontradas solo en mujeres. Únicamente hay un caso varón descrito por *Grosso* y otros.⁽⁵⁾

Nuestro caso presenta varias malformaciones del desarrollo de la corteza cerebral, asociado a un hemangioma de la mano izquierda, lo que es poco frecuente, pues solo un 10 % tienen hemangiomas en regiones diferentes de la cara;^(8,9) sin embargo, no se pudo comprobar malformaciones vasculares pues la paciente no dio su consentimiento para realizarle la angiografía. No obstante, coincide con la mayoría de la literatura revisada en cuanto a la prevalencia del sexo, pues se presentó la enfermedad en una mujer.

Los casos reportados por Pascual Castroviejo y otros, con malformaciones del desarrollo cortical, tenían hemangiomas en piel de la región frontal, área palpebral y hemicara ipsilateral⁽⁶⁾ En otros casos, como los dos pacientes de *Aeby* y otros,⁽⁷⁾ los hemangiomas afectaban la piel del cuello, tronco y extremidades superiores e inferiores, tanto ipsilateral como contralateral.

En nuestro caso, el hemangioma afectó el miembro superior contralateral a la esquizencefalia y la polimicrogiria derecha, e ipsilateral a la heterotopia y polimicrogiria izquierda.

En los pacientes reportados por *Pascual Castroviejo* y otros,⁽⁶⁾ la displasia cortical se encontraba en el hemisferio cerebral ipsilateral al hemangioma cutáneo y las malformaciones vasculares de los pacientes. Solamente un paciente de *Aeby* y otros presentó polimicrogiria y cambios similares en el hemisferio contralateral, aunque los cambios fueron menos severos que en el sitio ipsilateral.⁽⁷⁾ En el caso que se presenta, las malformaciones de la corteza fueron más severas, contralaterales al hemangioma cutáneo.

En la serie de estudio de *Pascual Castroviejo*,⁽⁶⁾ la prevalencia fue mayor en mujeres que en hombres; los hemangiomas faciales fueron más izquierdos que derechos, y las malformaciones vasculares fueron más izquierdas.

Un gran número de casos descritos cursan con hipoplasia cerebelosa o malformación de Dandy-Walker, asociado a malformaciones vasculares y al hemangioma.^(2,6,7) El caso presentado no tuvo este tipo de malformaciones.

Según la casuística descrita por *Pascual Castroviejo*,⁽⁶⁾ se asocia la displasia cortical a la agenesia de la carótida y al hemangioma ipsilateral en un paciente. Los casos reportados con displasias corticales mostraron hipoplasia del hemisferio cerebral con anormalidades corticales y subcorticales.^(4,5) Aquellos pacientes con displasia cortical sufrieron epilepsia con buen control.^(4,5) Se presentó también hemiparesia contralateral y discapacidad intelectual ligera en los casos con displasia cortical e hipoplasia hemisférica contralateral. La epilepsia asociada a polimicrogiria en pacientes con hemangiomas faciales fue bien controlada con las drogas antiepilépticas.⁽¹⁰⁾

El síndrome de PHACE(S) es una enfermedad similar, la cual se tuvo que descartar en este caso. Antes de 2009, el diagnóstico de este síndrome era de sospecha, en presencia de los signos y síntomas. En 2009 se propusieron los siguientes criterios diagnósticos:^(8,9)

1. Síndrome de PHACE(S): hemangioma facial de más de 5 cm de diámetro, más un criterio mayor o dos menores.

2. Posible síndrome de PHACE(S): A) hemangioma facial de más de 5 cm diámetro, más un criterio menor; B) hemangioma del cuello o parte superior del tronco, más un criterio mayor o dos menores, y C) no hemangioma, solo dos criterios mayores.

- Criterios mayores

1. Anomalía de las principales arterias cerebrales:

- Displasia de las grandes arterias cerebrales
- Estenosis arterial u oclusión con o sin colaterales, moyamoya
- Ausencia o moderada/grave de hipoplasia de las grandes arterias cerebrales
- Origen o curso aberrante de las grandes arterias cerebrales
- Arteria trigeminal persistente
- Aneurisma sacular de cualquier arteria cerebral

2. Anomalía de la fosa posterior:

- Complejo Dandy Walker o hipoplasia/displasia unilateral o bilateral cerebelosa

3. Anomalías del arco aórtico:

- Coartación de la aorta
- Aneurisma
- Origen aberrante de la arteria subclavia con o sin anillo vascular

4. Anomalías del segmento ocular posterior:

- Vasculatura fetal persistente
- Anomalías vasculares de la retina
- Hipoplasia del nervio óptico

5. Defecto esternal

- Criterios menores

1. Vascular cerebral:

- Arteria intersegmentaria proatlantal

- Arteria hipoglosa primitiva
 - Arteria ótica primitiva
2. Estructura cerebral:
- Lesiones extraaxiales reforzadas por resonancia magnética con hallazgos compatibles con h
3. Cardiovascular:
- Defecto septal ventricular
 - Arco aórtico derecho (arco aórtico doble)
4. Anomalías del segmento ocular anterior:
- Esclorocórnea
 - Catarata
 - Coloboma
 - Microftalmia
5. Otras:
- Hipopituitarismo

El caso no cumple con los criterios de un Síndrome de PHACE(S), aunque la paciente se negó a realizarse el estudio angiográfico, no se pudo determinar si presentaba alguna malformación arterial o arteria embrionaria persistente. En caso de que las tuviese, estaríamos en presencia de un caso atípico y, si no fuese así, sería una nueva enfermedad.

Es importante destacar que la displasia torácica-facio-cerebral también lleva el nombre de síndrome Pascual-Castroviejo. Se caracteriza por deterioro cognitivo, frente estrecha, cejas anchas, sinofridia, hipertelorismo, nariz ancha, filtro ancho, boca de forma triangular, cuello corto, hipoplasia del maxilar, pelo escaso, braquicefalia y anomalías óseas en las vértebras torácicas y las costillas. Últimamente, se le han añadido otras características como hipoplasia del cuerpo calloso y del vermis cerebeloso, labio leporino, malformación de Chiari I, colobomas del nervio óptico, ptosis, dientes cónicos pequeños

e hipodensidad de la sustancia gris. Se ha descrito que este trastorno es autosómico recesivo y es asociado a la mutación del gen *TMCO1* (*human transmembrane and coiled-coiled-domains protein 1*),⁽¹¹⁾ por lo que no se debe confundir este síndrome, aunque tiene el mismo nombre, con el expuesto en este trabajo.

Los mecanismos que causan polimicrogiria aún no están bien claros. Se han asociado a infecciones prenatales y problemas vasculares intrauterinos; también, a trastornos heterogéneos donde hay una laminación cortical anormal, debido a una mutación en el gen *GPR56* (*G protein-coupled receptor 56*), como en el caso de la polimicrogiria frontoparietal bilateral, la cual cursa con discapacidad intelectual de moderada a severa, epilepsia y déficit motor.⁽¹²⁾ Se han reportado casos de megalencefalia, polimicrogiria e hipoglicemia persistente causada por un mosaico de variante patogénica *PIK3CA*. Cursan con raras complicaciones como hipoinsulinemia e hipoglicemia hipocetónica, variantes patogénicas en la vía de genes *PI3K-AKT-mTOR*.⁽¹³⁾

El síndrome de Knobloch se ha asociado a polimicrogiria. Este es un síndrome congénito caracterizado por defecto occipital del cráneo y degeneración vitreoretinal. El desprendimiento de retina ocurre, a menudo, al final de la primera década de la vida o después.⁽¹⁴⁾ El síndrome de polimicrogiria-malformación capilar-megalencefalia es un raro trastorno caracterizado por megalencefalia o hemimegalencefalia, sobrecrecimiento somático generalizado o focal y malformaciones vasculares que con los años van oscureciendo; toman un color púrpura o rosado, en forma de parches eritematosos en la cara, tronco y extremidades.⁽¹⁵⁾ La polimicrogiria bilateral difusa provoca una epilepsia de difícil tratamiento y mal pronóstico, aunque se han reportado casos que mejoraron con la callosotomía.⁽¹⁶⁾

La esquizencefalia es un trastorno congénito infrecuente del desarrollo de la corteza. El defecto es caracterizado por la presencia de una hendidura en el cerebro que se extiende desde la superficie de la piamadre hasta los ventrículos cerebrales. Sus causas son heterogéneas y pueden incluir drogas teratogénicas, infecciones prenatales, trauma materno o mutaciones del gen *EMX2*.⁽¹⁷⁾

La paciente que se presenta tiene una polimicrogiria frontal bilateral que está asociada a otras malformaciones de la corteza, como la esquizencefalia de labio

abierto y heterotopias. Posee una epilepsia focal sintomática del lóbulo temporal mesial con buena respuesta a las drogas antiepilépticas; además, de una hemiparesia congénita izquierda contralateral a la equizencefalia. No se asoció a malformaciones oculares, megalencefalia e hipoglicemia como los síndromes descritos anteriormente. No se recogen antecedentes prenatales que puedan estar en relación con las malformaciones de la corteza.

Las alteraciones de la corteza cerebral ocurren asociadas a muchos síndromes a partir de las primeras 20 semanas de gestación sin involucrar estructuras vasculares. La displasia cortical asociada con hemangioma facial es conocida en los años recientes.^(4,5) En los pacientes, la alta prevalencia de anomalías arteriales (ausencia de carótida interna; persistencia de arterias embrionarias, especialmente trigeminal y posatlantal; el origen de ambas arterias cerebrales anteriores desde la misma carótida interna, así como la apariencia displásica de las arterias intracraneales)⁽¹⁸⁾ sugieren una relación posible de anomalías vasculares con trastornos corticosubcorticales. Existe una relación directa entre las anomalías arteriales y las malformaciones corticosubcorticales, pues ocurren durante la misma etapa embrionaria (4-5 semanas). Una interacción entre factores genéticos y ambientales ha sido sugerida como un posible mecanismo para la asociación de malformaciones arteriales y malformaciones corticales.⁽¹⁸⁾

La paciente de nuestro estudio se negó a realizarse la angiografía como medio diagnóstico por lo que no pudimos comprobar si presentaba malformaciones vasculares intracraneales y que relación guardaban las mismas con las malformaciones del desarrollo de la corteza. El hecho de no haber sido realizada, pone en duda que sea una variante del síndrome de Pascual Castroviejo o Síndrome de PHACE(S). No obstante, si no tuviese alteraciones vasculares, aún sigue siendo un caso interesante pues nos muestra, tal vez, un nuevo síndrome neurocutáneo. Al negarse a la realización de la angiografía, tampoco se pudo comprobar anomalías en los vasos intracraneales.

Conclusiones

La asociación del hemangioma cutáneo y las anomalías en el desarrollo del sistema nervioso central en la paciente sugiere el diagnóstico de Síndrome

de Pascual Castroviejo II. Sin embargo, en este caso, el mayor número de malformaciones cerebrales fue contralateral al hemangioma localizado en la mano. No hubo malformación en la fosa craneal posterior, lo que difiere de la mayoría de los casos publicados.

Referencias bibliográficas

1. Pascual-Castroviejo I. Vascular and nonvascular intracranial malformations associated with external capillary hemangiomas. *Neuroradiology*. 1978 [citado: 01/11/2019];16:82-4. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/BF00395211>
2. Pascual-Castroviejo I, Viaño J, Moreno F, Palencia R, Martínez Fernández V, Pascual-Pascual SI, et al. Hemangiomas of the head, neck, and chest with associated vascular and brain anomalies: a complex neurocutaneous syndrome. *Am J Neuroradiol*. 1996 [citado: 01/07/2019];17:461-71. Disponible en: <http://www.ajnr.org/content/17/3/461>
3. Stigmar G, Crawford JS, Ward CM, Thomson HG. Ophthalmic sequelae of infantile hemangiomas of the eyelids and orbit. *Am J Ophthalmol*. 1978 [citado: 01/07/2019];85:806-13. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S0002-9394\(14\)78109-7](https://doi.org/10.1016/S0002-9394(14)78109-7)
4. Pascual-Castroviejo I, Viaño J, Pascual-Pascual SI, Martínez V. Facial hemangioma, agenesis of the internal carotid artery and dysplasia of cerebral cortex: case report. *Neuroradiology*. 1995 [citado: 07/07/2019];37:692-95. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/BF00593396>
5. Grosso S, de Cosmo L, Bonifazi E, Bonifazi E, Galluzzi P, Farnetani MA, et al. Facial hemangioma and malformation of the cortical development: a broadening of the PHACE spectrum or a new entity? *Am J Med Genet*. 2004 [citado: 24/07/2019];123A:192-5. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20316>
6. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, López-Gutiérrez JC, Velazquez Fragua R, Viaño J. Facial Hemangioma and Hemispheric Migration Disorder: Presentation of 5 Patients. *Am J Neuroradiol*. 2007 [citado: 25/07/2019];28:1609-12. Disponible en: <https://doi.org/10.3174/ajnr.A0583>.
7. Aeby A, Guerrini R, David P, Rodesch G, Raybaud C, Van Bogaert P. Facial hemangioma and cerebral cortico-vascular dysplasia. A syndrome associated with

- epilepsy. *Neurology*. 2003 [citado: 25/07/2019];60:1030-2. Disponible en: <https://doi.org/10.1212/01.WNL.0000052688.20517.7D>
8. Jiménez Castillo MI, Moleón Rodríguez FJ, Martín Masot R. Posible síndrome de PHACE(S). *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2017 [citado: 03/08/2019];19:51-6. Disponible en: <http://www.pap.es/articulo/12466/posible-sindrome-de-phaces>
9. Rotter A, Rivitti-Machado MC, Gontijo B, Samorano LP, Prado Oliveira ZN. PHACE syndrome: clinical manifestations, diagnostic criteria, and management. *An Bras Dermatol*. 2018 [citado: 07/08/2019];93(3):405-11. Disponible en: <https://doi.org/10.1590/abd1806-4841.20187693>
10. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Viaño J, Martínez V, Palencia R. Unilateral polymicrogyria: a common cause of hemiplegia of prenatal origin. *Brain Dev*. 2001 [citado: 08/08/2019];23:216-22. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00211-X](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00211-X).
11. Tender J, Ferreira C. Cerebro-facio-thoracic dysplasia (Pascual-Castroviejo syndrome): Identification of a novel mutation, use of facial recognition analysis, and review of the literature. *Transl Sci Rare Dis*. 2018 [citado: 10/08/2019];3(1):37-43. Disponible en: <https://doi.org/10.3233/TRD-180022>.
12. Sawal HA, Harripaul R, Mikhailov A, Vleuten K, Naeem F, Nasr T, et al. Three Mutations in the Bilateral Frontoparietal Polymicrogyria Gene *GPR56* in Pakistani Intellectual Disability Families. *J Pediatr Genet*. 2018 [citado: 21/08/2019];7(2):60-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1055/s-0037-1612591>
13. Stutterd C, McGillivray G, Stark Z, Messazos B, Cameron F, White S, et al. Polymicrogyria in association with hypoglycemia points to mutation in the mTOR pathway. *Eur J Med Genet*. 2018 [citado: 23/08/2019];61(12):738-40. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.06.002>.
14. White RJ, Wang Y, Tang P, Montezuma SR. Knobloch syndrome associated with Polymicrogyria and early onset of retinal detachment: two case reports. *BMC Ophthalmology*. 2017 [citado: 25/08/2019];17:214. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12886-017-0615-z>.
15. Park SM, Kim BS, Kim MB, Ko HCH. Commentary on “Megalencephaly-capillary malformation-polymicrogyria syndrome: the first case report in Korea”. *Korean J Pediatr*. 2018 [citado: 25/08/2019];61(1):35-6. Disponible en: <https://doi.org/10.3345/kjp.2017.61.1.35>.

16. Baba S, Okanishi T, Nishimura M, Kanai S, Itamura S, Suzuki T, et al. Effectiveness of total corpus callosotomy for diffuse bilateral polymicrogyria: Report of three pediatric cases. *Brain Dev.* 2018 [citado: 26/08/2019];40(8):719-23. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.braindev.2018.03.007>.
17. Halabuda A, Klasa L, Kwiatkowski S, Wyrobek L, Milczarek O, Gergont A. Schizencephaly-diagnostics and clinical dilemmas. *Childs Nerv Syst.* 2015 [citado: 27/08/2019];31:551-6. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s00381-015-2638-1>
18. Pascual-Castroviejo J, Pascual-Pascual SI, Velazquez-Fragua R, García Guereta L, López Gutierrez JC, Viaño J, et al. Hemangiomas y malformaciones vasculares cutáneas y patología asociada (síndrome de Pascual-Castroviejo tipo II). Presentación de 41 pacientes. *Rev Neurol.* 2005 [citado: 28/08/2019];41:223-36. Disponible en: <https://doi.org/10.33588/rn.4104.2005052>

Conflicto de interés

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Contribución de los autores

Ernesto Miguel Sotolongo Pérez. Diagnóstico clínico de la paciente, revisión bibliográfica y redacción del documento.

Alexis Soto Lavastida. Revisión bibliográfica y revisión del documento.

Lizandra Castillo Ramírez. Revisión bibliográfica y redacción del documento.

Asdrúbal Arias Morales. Preparación de las imágenes y revisión bibliográfica.

Flor Ángel Delgado Zurita. Revisión bibliográfica, rehabilitación y terapia física de la paciente.

Mabys Durán Pérez. Revisión bibliográfica.