Hamartoma hipotalámico

Grupo de neuronas, glía o manojos de fibras nerviosas, que perdieron su camino en el momento de la migración celular embrionaria, ubicándose en estructuras donde normalmente no deberían estar.

Por tanto se trata de una lesión no neoplásica y congénita.

Puede formar parte del síndrome de Pallister Hall.

El hipotálamo, concretamente el tuber cinereum es tradicionalmente uno de lo sitios donde se encuentran, aunque puede ser parahipotalámico o intrahipotalámico.

Epidemiología

Son lesiones raras

Clasificación

Valdueza y col clasificaron a los hamartomas del hipotálamo en 4 subgrupos, de acuerdo con su topografía y datos clínicos:

Tipos Ia y Ib: son pequeños o medianos, pediculados, originados en el tuber cinereum o cuerpos mamilares, no desplazan el hipotálamo y son asintomáticos o producen pubertad precoz. Se tratan con análogos de acción prolongada de hormona liberadora de hormona luteinizante, la cual detiene la pubertad precoz y maduración esquelética y solo ocasionalmente con cirugía. Estos 2 tipos no producen epilepsia gelástica.

Los tipos IIa y IIb, son medianos o grandes, (1,5 a 4 cms.), sésiles, se originan en el tuber cinereum o cuerpos mamilares, producen desplazamiento leve o marcado del hipotálamo y causan epilepsia gelástica y en ciertos casos, otros tipos de crisis convulsivas, alteraciones de conducta y muy ocasionalmente, pubertad precoz. (Valdueza clasificó como de tipo II, a los h-h sésiles y más grandes; a: sin efecto de masa y b: con efecto de masa.)

Delalande clasifica en función del tamaño, lateralidad y conexión al hipotálamo (Delalande et Fohlen 2003).

Aunque existen diferentes clasificaciones (Dorfer et al. 2011).

Anatomía patológica

Las neuronas del hamartoma pueden ser normales o displásicas y en este último caso habría mayores posibilidades de desarrollar epilepsia gelástica pues estas podrían hacer conexiones aberrantes o tener epileptogenicidad intrínseca.

Clínica

Es usualmente asintomático y más común en los varones.

Comprende la tríada clínica epilepsia gelástica, retraso en el desarrollo intelectual, y pubertad precoz central.

Tipos de epilepsia

Epilepsia gelástica

Presente hasta en el 92 % de los casos [1].

En la actualidad se piensa que dichas crisis se originan en el interior del hamartoma, por lo que el mejor tratamiento para ellos sería la extirpación de éste. Sin embargo, como muchos hamartomas no son pediculados, la cirugía podría causar serias complicaciones por lesiones hipotalámicas o de las estructuras cerebrales adyacentes y se han reportado casos de diabetes insípida, panhipopituitarismo, lesiones ópticas y de vías motoras.

Muchas manifestaciones clínicas de los seres humanos podrían tener un origen convulsivo, pero no fue fácil en el pasado, reconocer que la risa podía tener un origen epiléptico. En efecto, esta se puede observar en pacientes con síndrome de West y más comúnmente, en crisis parciales complejas de origen temporal o frontal. Sin embargo, las típicas crisis gelásticas se distinguen de la risa epiléptica asociada a las crisis convulsivas focales temporales por su comienzo, frecuencia y carácter, e incluso se puede afirmar que con el típico cuadro clínico practicamente no hay que hacer diagnóstico diferencial al observar la típica lesion hipotalámica en la RM.

Encefalopatía epilética

Crisis parcial compleja

Crisis de caída súbita (drop-attacks)

Crisis tónica

Crisis tónico-clónica

Pubertad precoz

Se cree debida a la liberación de GnRH en las células del hamartoma [2].

Retraso intelectual

Algunos niños pueden desarrollar retraso intelectual leve o grave, severos problemas de conducta y otros tipos de crisis convulsivas.

Una opinión predominante ha sido que los trastornos cognitivos y de comportamiento adquiridas observados en los niños con este síndrome son un efecto directo de la actividad convulsiva. Una revisión de la literatura reciente sugiere que este dictamen debe ser revisado, ya que está sólo parcialmente apoyado por los datos. El tamaño de la HH y su fijación anatómica / ubicación, además de la historia de convulsiones, parecen contribuir a los trastornos cognitivos y conductuales en niños con HH.

Tamaños de muestra pequeños y la imposibilidad de utilizar escalas de pruebas neuropsicológicas estándar en pacientes con HH más gravemente afectadas complican el estudio de la causalidad. La literatura actual, sin embargo, sugiere que los múltiples factores que contribuyen a los problemas cognitivos y de comportamiento de estos niños.

Diagnóstico

Está usualmente unido a los cuerpos mamilares o al tuber cinereum.

En la TC e IRM se lo observa justamente por delante del mesencéfalo. Algunos son pediculados y otros no, y pueden ejercer cierto efecto de masa sobre el hipotálamo y el III ventrículo o insinuarse hacia la cisterna interpeduncular.

No captan contraste isointenso en T1, levemente hiperintenso o isointenso en T2.

Tratamiento

Posibilidades:

Resección microquirúrgica

Resección endoscópica

La reintervención debe ser considerada en pacientes seleccionados en los que la cirugía inicial no reduce la epilepsia (Pati et al. 2011).

Lesiones por radiofrecuencia

Braquiterapia intersticial

Radiocirugía

Es una modalidad de tratamiento emergente, que proporciona excelentes resultados (Romanelli et al. 2008).

Se recomienda una dosis marginal mayor o igual a 17 Gy y la planificación parcial de la dosis cuando sea necesario, para evitar la lesión de las estructuras circundantes (Régis et al. 2000).

En general, cuando la lesión es suficientemente pequeña, ofrece una tasa de control de las convulsiones comparable a la microcirugía pero con un riesgo mucho menor. La desventaja de la radiocirugía es su acción retardada. Un seguimiento más prolongado es obligatorio para una

evaluación fiable [3].

Complicaciones

De 153 pacientes, 4 (2,6%) presentaron alteraciones dramáticas en los valores de sodio sérico.

La hipernatremia puede estar causada por la diabetes insípida (DI), mientras que la hiponatremia a un síndrome de secreción inadecuada de hormona antidiurética, la pérdida de sal, o la administración excesiva de la desmopresina (DDAVP). La respuesta trifásica también puede explicar las variaciones en los parámetros de sodio en estos casos (Abla et al. 2011).

Historia

La primera cirugía exitosa fue la reportada por North Field y Russell en 1967 en un paciente con pubertad precoz y retardo mental, que frecuentemente se reía, lo cual no fue reconocido como manifestación epiléptica. Posteriormente, Takeuchi, Sato, Machado, Nishio y Valdueza reportaron otros casos exitosos con la extirpación completa del harmartoma, la cual curaba la epilepsia gelástica e incluso los otros tipos de crisis convulsivas que frecuentemente se asociaban a esta.

Ponsot y Plouin sugirieron, en 1983, que las crisis gelásticas podrían originarse en las neuronas del hamartoma, pero el reconocimiento definitivo lo hizo Munari en 1995 al realizar un estudio electroencefalográfico con electrodos profundos colocados incluso en el interior del hamartoma. Se comprobó que las crisis de risa estaban estrictamente relacionadas con descargas letales que se iniciaban y permanecían localizadas en el hamartoma. Los otros tipos de crisis que se asociaban a las gelásticas representaban epileptogénesis secundaria y tenían origen en los lóbulos cerebrales. De allí que Cascmo y colaboradores hayan reportado en 1993 que las cirugías focales corticales frontales o temporales eran un fracaso y no debían realizarse.

De esta manera quedó aparentemente claro que este peculiar síndrome epiléptico intratable que se iniciaba en la infancia con crisis gelásticas y era seguido en los años siguientes por otros tipos de crisis convulsivas acompañadas frecuentemente de deterioro intelectual, tenía su origen primario en las neuronas del hamartoma y que el tratamiento debía enfocarse allí.

Kuzniecky y Arroyo, en 1997 durante las crisis de risa, realizaron SPECT ictal y comprobaron hiperperfusión en el hamartoma. Posteriormente, Tasen y colaboradores realizaron espectroscopía por resonancia magnética y demostraron que la relación NAA/Cr estaba disminuída en el hamartoma al compararla con hipotálamos de sujetos normales. En cambio, dicha relación fue normal a nivel de los lóbulos temporales.

Es decir, la neuroimagen funcional, los estudios electrofisiológicos, y las cirugías exitosas del hamartoma, corroboraron su epileptogenicidad intrínseca.

Se conoce que existen conexiones entre el hipotálamo, la amígdala y la formación del hipocampo y este último está interconectado con áreas de asociación cortical en el lóbulo temporal, relacionadas con la memoria y expresión emocional. Por otra parte, el HH, frecuentemente unido a los cuerpos mamilares podría afectar al haz mamilotalámico y a su conexión con los núcleos anteriores del tálamo.

Hipótesis de este tipo son las que podrían explicar los focos epilépticos lobares y los cambios mentales que se desarrollan secundariamente, tras el inicio de la epilepsia gelástica dentro del propio hamartoma.

Como el espectro de la severidad de la epilepsia es variable y en ocasiones tan benigno que no necesita mayor tratamiento, la RC es una excelente alternativa terapéutica, muchas veces preferida por los padres de los niños cuando se les informa acerca de las opciones que existen para intentar mejorar este tipo de epilepsia intratable. La primera RC fue realizada en el caso de Munari cuando el paciente tenía 16 años y quizás fracasó por la baja dosis empleada o por el largo tiempo de evolución de la epilepsia.

Hoy incluso se sabe que el procedimiento puede ser repetido. Recientemente, Unger y Regís, han enfatizado sobre la seguridad y efectividad de la RC a pesar de, que en varios casos, el tamaño del h-h no disminuyó en los controles futuros de neuroimagen, lo cual no significa fracaso terapéutico.

El estudio de Regís correponde a la primera serie de pacientes donde se demostró la efectividad de la RC en 10 pacientes procedentes de 7 diferentes centros médicos de Francia, Japón, Austria y EEUU. Es un estudio retrospectivo, con seguimiento de 12 a 71 meses y todos los pacientes tenían una epilepsia severa farmacorresistente.

En el momento de la RC, la edad media fué de 13 años con un rango entre 1 año y 32 años y la dosis administrada varió entre 12 y 20 Gy, observándose que a mayor dosis hubo mejor respuesta clínica.

Todos mejoraron y no se observaron efectos secundarios, 4 estuvieron completamente libres de crisis, 1 quedó con raras crisis nocturnas, 1 solo con crisis parciales ocasionales, 2 solo con mejoría y disminución de la frecuencia de las crisis y alguna crisis generalizada de vez en cuando.

En 2 pacientes, la mejoría fue considerada insuficiente y fueron tratados de nuevo, con desaparición completa de los episodios convulsivos. La RC no debe repetirse antes de 36 meses de observación, esperando la mejoría.

La cirugía se reservaría entonces para grandes hamartomas hipotalámicos, que producen—además de las crisis gelásticas—otro tipo de crisis y alteraciones de conducta, o en quienes han fracasado luego del tratamiento con RC. Los pacientes operados lógicamente se recuperarían más rápido que los sometidos a RC.

En 165 pacientes se practicó la vía transcalloso endoscópica, desde la base del cráneo, o múltiples. Veinte y seis pacientes (15,8%) requirieron más de un tratamiento (Wait et al. 2011).

Como se ha mencionado, los casos más complicados han sido operados con éxito desde hace años y en ellos, la cirugía puede ser la terapia de elección en manos expertas,pero la opción actual de la RC nos plantea el desafío de individualizar bien los casos para ofrecerles la mejor alternativa terapéutica posible.

El número de pacientes con HH tratados con RC a nivel mundial es aún pequeño y aunque no hay todavía conclusiones al respecto, esta terapéutica está siendo usada con éxito en el tratamiento de diferentes formas de epilepsia, incluida la esclerosis mesial del lóbulo temporal.

Fuente:http://www.medicosecuador.com/espanol/articulos_medicos/388.htm

Bibliografía

Abla, Adib A, Scott D Wait, Jonathan A Forbes, Sandipan Pati, Roger E Johnsonbaugh, John F Kerrigan, y Yu-Tze Ng. 2011. Syndrome of alternating hypernatremia and hyponatremia after hypothalamic hamartoma surgery. Neurosurgical Focus 30, no. 2 (Febrero): E6. doi:10.3171/2010.12.FOCUS10235.

Delalande O, Fohlen M: Disconnecting surgical treatment of hypothalamic hamartoma in children and

adults with refractory epilepsy and proposal of a new classification. Neurol Med Chir (Tokyo) 43:61–68, 2003

Dorfer, Christian, Gregor Kasprian, Angelika Mühlebner, y Thomas Czech. 2011. Giant solid-cystic hypothalamic hamartoma. Case report. Neurosurgical Focus 30, no. 2 (Febrero): E7. doi:10.3171/2011.1.FOCUS10240.

Pati, Sandipan, Adib A Abla, Harold L Rekate, y Yu-Tze Ng. 2011. Repeat surgery for hypothalamic hamartoma in refractory epilepsy. Neurosurgical Focus 30, no. 2 (Febrero): E3.

Régis, J, F Bartolomei, B de Toffol, P Genton, T Kobayashi, Y Mori, K Takakura, et al. 2000. Gamma knife surgery for epilepsy related to hypothalamic hamartomas. Neurosurgery 47, no. 6 (Diciembre): 1343-1351; discussion 1351-1352.

Romanelli, Pantaleo, Alexander Muacevic, y Salvatore Striano. 2008. Radiosurgery for hypothalamic hamartomas. Neurosurgical Focus 24, no. 5: E9. doi:10.3171/FOC/2008/24/5/E9.

Wait, Scott D, Brendan D Killory, Peter Nakaji, y Harold L Rekate. 2011. Surgical approaches to hypothalamic hamartomas. Neurosurgical Focus 30, no. 2 (Febrero): E2.

1)
Nguyen D, Singh S, Zaatreh M, Novotny E, Levy S, Testa F, Spencer SS. Hypothalamic hamartomas: seven cases and review of the literature. Epilepsy Behav. 2003 Jun;4(3):246-58. PubMed PMID: 12791326.

2)
Prigatano GP. Cognitive and behavioral dysfunction in children with hypothalamic hamartoma and epilepsy. Semin Pediatr Neurol. 2007 Jun;14(2):65-72. Review. PubMed PMID: 17544949.

3)
Régis J, Scavarda D, Tamura M, Villeneuve N, Bartolomei F, Brue T, Morange I, Dafonseca D, Chauvel P. Gamma knife surgery for epilepsy related to hypothalamic hamartomas. Semin Pediatr Neurol. 2007 Jun;14(2):73-9. Review. PubMed PMID: 17544950.

From:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/ - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=hamartoma_hipotalamico

Last update: **2025/03/10 14:53**