

Síndrome de Parry Romberg y Epilepsia Refractaria al Tratamiento. *Parry Romberg Syndrome And Pharmacoresistant Epilepsy.*

Jordy Velasco-Nieto,¹ María Cordero-Pérez,¹ Eddy Díaz-Recalde,¹ Dr. Xavier Landívar,¹
Dr. Luis Yépez,² Dr. Roberto Rodríguez,² Dr. Diego Paguay²

Resumen

El Síndrome de Parry Romberg es una enfermedad idiopática, caracterizado por la atrofia de tejido celular subcutáneo. Su signo clínico principal es la hemiatrofia facial progresiva con inclusión de piel, tejido subcutáneo, nervios, músculo y/o hueso. Se han propuesto diversas teorías, entre ellas el posible origen hereditario y genético de esta patología, debido a que se ha manifestado algunas veces en miembros de una misma familia. Se presenta un caso de una paciente con síndrome de Parry Romberg de inicio tardío, que cursó con atrofia de hemicara derecha desde los 20 años de edad asociada a epilepsia refractaria al tratamiento y con antecedente patológico familiar de un hermano que presenta igualmente atrofia en hemicara derecha y una marcada escleroderma en golpe de sable.

Palabras clave: Síndrome de Parry Romberg, hemiatrofia facial progresiva, epilepsia refractaria al tratamiento.

Abstract

Parry Romberg syndrome is an idiopathic disease, characterized by subcutaneous tissue atrophy. Its main clinical sign is progressive facial hemiatrophy including: skin, subcutaneous tissue, nerves, muscle and/or bone. Several theories have been mentioned, among them the possible hereditary and genetic origin of this disorder, as the manifestation of this disease sometimes is seen in members of the same family. We present a case: a patient with late presentation Parry Romberg, with right side face atrophy associated with refractory epilepsy and family history of a brother who presents right side face atrophy as well and a marked scleroderma in coup of saber.

Keywords: Parry Romberg syndrome progressive facial hemiatrophy, refractory epilepsy to treatment.

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 26, N° 3, 2017

Introducción

Inicialmente descrito por Drs Caleb Hillier Parry y Moritz Heinrich Romberg en 1825 y 1846, respectivamente,¹ Hemiatrofia Facial Progresiva, también conocido como Síndrome de Parry-Romberg (SPR), es una condición degenerativa poco frecuente caracterizada por una atrofia lenta y progresiva, generalmente unilateral, del tejido facial, incluyendo músculos, huesos, y piel, presentándose usualmente en la infancia o adolescencia, con progresión gradual a lo largo de varios años.^{2,3}

La incidencia y causas de esta alteración son desconocidas. Una alteración cerebral en el metabolismo de las grasas se ha propuesto como causa primaria,⁴ trauma, infecciones virales, alteraciones endocrinas, además se cree que la autoinmunidad y la herencia están asociadas a la patogénesis de la enfermedad.⁵⁻⁷

Frecuentemente el comienzo del síndrome ocurre a lo largo de las primeras y segundas décadas de vida.⁵ Pacientes quienes manifiestan atrofia en edades tempranas, tienen mayores repercusiones y está directamente relacionado con la edad de crecimiento del paciente.⁸

La incidencia es mayor en mujeres que en hombres, en una proporción aproximada de 3:2. La condición es observada en el lado izquierdo de la cara con mayor frecuencia que en el lado derecho, progresa durante varios años y luego se detiene.⁹⁻¹¹

En el SPR se describen las siguientes características clínicas: hemiatrofia facial del tejido celular subcutáneo, la piel, tejido conectivo, músculo y/o hueso (100%), donde el primer signo clínico es la asimetría facial que es evidente y progresiva.⁴

¹Universidad Santiago Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

²Hospital Teodoro Maldonado Carbo. Guayaquil, Ecuador

Correspondencia

María Cordero Pérez

Samanes 7 Mz 2246 villa 26. Guayaquil. Ecuador.

0992125565

E-mail: Maria.cordero@cu.ucsg.edu.ec

El SPR es una patología que frecuentemente se superpone con una condición llamada esclerodermia lineal "en estocada de sable," afecta el cuero cabelludo frontoparietal y la frente en forma de placas escleróticas.⁷ Puede acompañarse de hemiatrofia de brazo, tronco o pierna ipsilateral o contralateral (20%), atrofia de la lengua (25%), anomalías dentarias (50%), espasmos mandibulares (35%), migraña/dolor facial (45%), anomalías oculares que incluye enoftalmia, uveítis, anomalías en la pupila, epilepsia (10%), algunas veces asociada con cambios cerebrales en el mismo lado visibles en resonancia magnética (5%).



Figuras 1 y 2. Mujer de 50 años con hemiatrofia facial derecha, desviación de la comisura labial hacia la derecha y esclerodermia lineal localizada en región frontal derecha.

Los cambios en el Síndrome de Parry Romberg pueden ser sutiles en los estudios de imágenes, pero el 20% de estos pacientes tendrán manifestaciones intracraneales que pueden no corresponder a la gravedad de la afectación de los tejidos blandos o síntomas neurológicos.¹²⁻¹⁴

El SPR es una condición autolimitada sin cura. Los pacientes afectados deben tener asistencia multidisciplinada de cirujanos plásticos, médicos, cirujanos dentales, fonoaudiólogo y psicólogos para dar una mejor estética al paciente. En actualidad, las cirugías cosméticas con injerto de grasa autóloga, inyecciones de silicona o colágeno bovino, e implantes inorgánicos son algunas alternativas para el corregir la deformidad.¹⁵⁻¹⁶

Además de la mejora estética, está indicado un tratamiento sintomático de los trastornos neurológicos.¹⁶

Reporte de Caso

Mujer de 51 años, diestra, con antecedente patológico personal de hemiatrofia facial de 20 años de evolución, refiere por consultar cuadro clínico de inicio a los 25 años caracterizado por crisis epilépticas de inicio aparentemente focal motor simple con progresión bilateral de corta duración y sueño posictal con frecuencia diaria, posteriormente medicada con levetiracetam con muy buena evolución pero actualmente presenta mioclonías permanentes en miembro superior izquierdo (epilepsia parcial continua). Es ingresada al Hospital Teodoro Maldonado Carbo.

En el momento del examen físico, estaba teniendo episodios prolongados de convulsiones mioclónicas que involucraban el miembro superior izquierdo. El examen físico reveló atrofia de la hemicara derecha y miembro

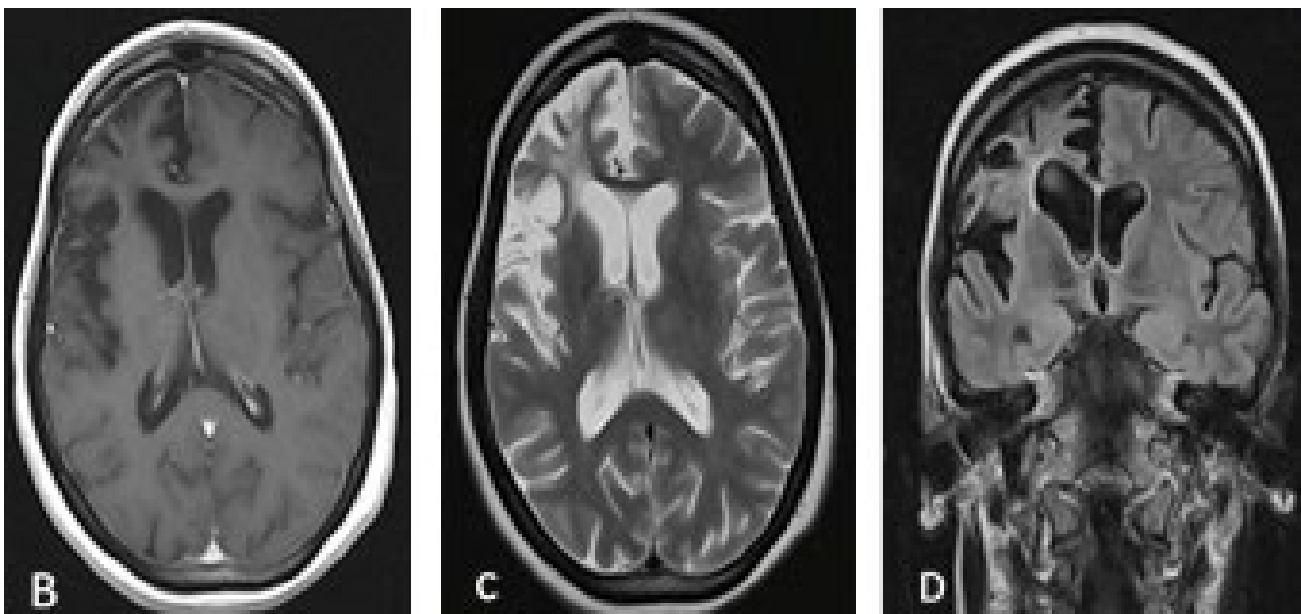


Figura 3. Corte axial de RM potenciada en T1 en la cual se observa dilatación del ventrículo lateral derecho y atrofia corticosubcortical marcada en región frontotemporal ipsilateral. C, corte axial de RM potenciada en T2 en la cual se observa una imagen hiperintensa en región subcortical frontal derecha. D, corte coronal de RM potenciada en FLAIR que muestra dilatación del asta frontal del ventrículo lateral derecho y atrofia ipsilateral.

superior derecho. El examen por aparatos fue normal. El examen neurológico evidenció paresia facial central izquierda, hemiparesia izquierda (fuerza muscular 4/5), los reflejos miotáticos se encontraban aumentados en el hemicuerpo izquierdo y además presentó el reflejo cutáneo plantar extensor ipsilateral. La sensibilidad, coordinación y marcha se encontraban sin alteraciones.

El hemograma de rutina y las pruebas bioquímicas fueron normales. El estudio del líquido cefalorraquídeo estaba dentro de los límites normales. El EEG reveló estatus epiléptico focal continuo. Se realizó resonancia magnética de cerebro utilizando las secuencias T1, T2 y FLAIR en las cuales se pudo observar atrofia corticosubcortical en región frontotemporoparietal derecha con dilatación del ventrículo lateral ipsilateral y una imagen hiperintensa en región frontal subcortical derecha.

Tomando en consideración la epilepsia refractaria al tratamiento, el deterioro neurológico progresivo y la atrofia frontotemporoparietal derecha los diferenciales en este caso fueron Síndrome de Parry Romberg, Síndrome de Dyke Davidoff Masson o Hemiatrofia cerebral y Encefalitis de Rasmussen.

Discusión

El síndrome de Parry Romberg (SPR) es una rara condición degenerativa caracterizada por una lenta y progresiva atrofia unilateral del tejido facial, que incluye piel, músculos y huesos. Se presenta con una prevalencia de 1 por 700.000 habitantes al año. Tiene una mayor incidencia en mujeres con una mayor predilección por el lado izquierdo de la cara. En el caso anteriormente expuesto se trata de una paciente de sexo femenino con afección de la hemicara derecha. La principal característica es la hemiatrofia de tejido facial que incluye típicamente piel, tejido celular subcutáneo, músculos y huesos. El SPR, por lo general, se inicia en la primera década de la vida, aunque también se han descrito casos de aparición tardía, y progresa lentamente durante 2 a 20 años antes de estabilizarse. El grado final de deformidad puede depender de la duración de la enfermedad. Finalmente, el SPR es esporádico, aunque se han reportado algunos casos familiares raros.^{17,18} La paciente del presente caso tiene epilepsia refractaria al tratamiento, hemiparesia progresiva y evidencia de atrofia cerebral focal observada mediante RM.

La descripción clínica del Síndrome de Rasmussen (SR) consiste en convulsiones intratables, hemiparesia progresiva y atrofia focal del cerebro. Pero además la paciente tenía hemiatrofia facial. Por lo tanto, la condición no puede ser explicada sólo por SR.¹⁹

El mecanismo por el cual se desarrolla la epilepsia en SPR no está claro. Tradicionalmente, la epilepsia se ha atribuido a la disgenesia cortical y otras anomalías estructurales.¹⁹

La manifestación neurológica más frecuente es la epilepsia (60,5%), la epilepsia consiste en convulsiones focales (50%) y convulsiones generalizadas en el 43,6% de los pacientes. En el 33% de los pacientes, estas convulsiones son refractarias a la medicación,¹⁸ como en el caso de nuestra paciente quien presentaba antecedente de epilepsia farmacorresistente y es ingresada debido a estatus epiléptico parcial continuo.

Los exámenes imagenológicos pueden identificar la afectación intracraneal clínicamente oculta, facilitar la exclusión de otros diagnósticos diferenciales considerados²⁰ y ayudar a supervisar la progresión de la enfermedad.¹⁷ Los estudios de neuroimágenes en pacientes con SPR revelan varias anomalías en el 25,4% de los casos. En la secuencia T1 de RM (o TC) se puede observar atrofia cerebral (20,5% de los pacientes) y asimetría del ventrículo lateral, paralela a la de la piel. Las hiperintensidades en T2 afectan esencialmente a la sustancia blanca frontal y subcortical, y más raramente al cuerpo caloso, a los núcleos grises profundos, al tronco cerebral y a los nervios ópticos.¹⁸ En el presente caso la paciente presenta hemiatrofia cerebral derecha con dilatación del ventrículo lateral ipsilateral e hiperintensidades en T2 y FLAIR que afectan la sustancia blanca subcortical en región frontal.

El 48% de los pacientes con SPR tienen un EEG anormal, la mayoría relacionada con convulsiones (89,3%).¹⁸ El EEG de nuestra paciente reportó estatus epiléptico focal continuo.

El pronóstico depende de la edad de presentación, severidad de la atrofia, tiempo de duración previo a estabilizarse, síntomas asociados y lesiones cerebrales, ya que esto va a determinar las secuelas y la respuesta al manejo de patologías asociadas que garantizan una adecuada calidad de vida.¹⁹

En conclusión, a pesar de que el Síndrome de Parry Romberg es una entidad rara y autolimitada que no tiene cura, la afectación neurológica en estos pacientes no es tan infrecuente como se consideraba anteriormente. Se recomienda realizar un examen neurológico clínico completo, EEG y RM de todos los pacientes que presentan atrofia hemifacial, incluso cuando no hay signos neurológicos. Se sugiere continuar las investigaciones acerca de esta patología con el objetivo de brindar información y atención adecuada, completa y actualizada a los pacientes que la padecen, siempre teniendo en cuenta las manifestaciones neurológicas y su manejo.

Referencias

1. Chang Q, Li J, Dong Z, et al. Quantitative volumetric analysis of progressive hemifacial atrophy corrected using stromal vascular fraction-supplemented autologous fat grafts. *Dermatol Surg* 2013; 39:1465-73

2. da Silva-Pinheiro TP, Camarinha-da Silva C, Limeria-da Silveria CS, Ereno-Botelho PC, Rodrigues-Pinheiro MG, Viana-Pinheiro JJ. Progressive hemifacial atrophy – case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2006; 11:112–4.[PubMed]
3. Stone J. Parry-Romberg syndrome. *Practical Neurology*. 2006; 6: 185-188.
4. Finesilver B, Rosow HN (1938) Total hemiatrophy. *J Am Med Assoc* 110(5): 366–368
5. Mazzeo N, Fisher JG, Mayer MH, Mathieu GP, Mcade FGG (1995) Progressive hemifacial atrophy (Parry–Romberg syndrome). *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 79:30– 35
6. da Pinheiro- Silva TP, da Camarinha-Silva C, da Limeira-Silveira CS, Ereno-Botelho PC, Rodrigues-Pinheiro MG, Viana-Pinheiro JJ (2006) Progressive hemifacial atrophy—case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 11(2): E112–E114
7. Zafarulla MY (1985) Progressive hemifacial atrophy: a case report. *Br J Ophthalmol* 69(7): 545–547
8. Neville BW, Damm DD, Allen CN, Bouquout JE (eds) (1998) *Patologia oral Maxilofacial*. Guanabara Koogan, Rio de Janeiro, p 35
9. Stone J. Parry Romberg síndrome. *Practical Neurology* 2006 August 22; 6(3): 185-8.
10. Jurkiewicz MJ, Nahai F (1985) The use of free revascularized grafts in the amelioration of hemifacial atrophy. *Plast Reconstr Surg* 76(1): 44–55
11. Pensler JM, Murphy GF, Muliken JB (1990) Clinical and ultrastructural studies of Romberg’s hemifacial atrophy. *Plast Reconstr Surg* 85(5): 669–676
12. Blitstein MK, Vecchione MJ, Tung GA. Parry-Romberg syndrome. *Applied Radiol* 2011; 40:34– 36
13. Chiu YE, Vora S, Kwon EK, et al. A significant proportion of children with morphea en coup de sabre and Parry- Romberg syndrome have neuroimaging findings. *Pediatr Dermatol* 2012;29:738–48
14. Dalla Costa G, Colombo B, Libera DD, et al. Parry Romberg syndrome associated with chronic facial pain. *J Clin Neurosci* 2013;20:1320–22
15. De la Fuente A, Jimenez A (1989) Latissimus dorsi free flap for restoration of facial contour defects. *Ann Plast Surg* 22(1):1–8
16. da Pinheiro- Silva TP, da Camarinha-Silva C, da Limeira-Silveira CS, Ereno-Botelho PC, Rodrigues-Pinheiro MG, Viana-Pinheiro JJ (2006) Progressive hemifacial atrophy—case report. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 11(2): E112–E114
17. Rangare, AL, Babu, SG, Thomas, PS, y Shetty, SR (2011). Síndrome de Parry-Romberg: un caso raro. *Revista de Investigación Oral y Maxilofacial*, 2 (2), e5. [Http://doi.org/10.5037/jomr.2011.2205](http://doi.org/10.5037/jomr.2011.2205)
18. Vix, J., Mathis, S., Lacoste, M., Guillevin, R., y Neau, J.-P. (2015). Manifestaciones neurológicas en el síndrome de Parry-Romberg: 2 casos clínicos. *Medicine* , 94 (28), e1147. [Http://doi.org/10.1097/MD.0000000000001147](http://doi.org/10.1097/MD.0000000000001147)
19. Haldar, A. and Mukherjee, A. (2017). Parry Romberg disease with intractable partial epilepsy.
20. SharmaM, BharathaA, AntonyshynOM, etal. Case 178:Parry-Romberg syndrome. *Radiology* 2012; 262:721–25