

neos. Con gadolinio se observa un realce importante que expresa la importante vascularización del tumor [11,12]. Cuando no se sitúan en las cavidades ventriculares, el diagnóstico diferencial debe realizarse con tumores que presentan características de imagen similares, como los meningiomas y los neurinomas. De los primeros se diferencian porque no presentan realce dural, y con los schwannomas del vestibular, porque no se observan ni la porción intracranial ni un agrandamiento del conducto auditivo interno.

El tratamiento de estos tumores es exclusivamente quirúrgico en las variedades benignas y en casos de restos tumorales y/o recidiva debe considerarse siempre una segunda cirugía antes que aplicar un tratamiento con quimioterapia y/o radioterapia, que debe reservarse exclusivamente para las variedades carcinomatosas [1]. El pronóstico es, en general, bueno, con bajos índices de recidiva y altos porcentajes de curación definitiva [1,4].

M. Gelabert-González^{a,b,c},
R. Serramito-García^{b,c}, A. Arcos-Algaba^{b,c},
J.M. Santín-Amo^{b,c}, A.G. Allut^{b,c}

Aceptado tras revisión externa: 11.11.08.

^a Instituto Universitario de Ciencias Neurológicas.

^b Departamento de Cirugía. Universidad de Santiago de Compostela. ^c Servicio de Neurocirugía. Hospital Clínico Universitario de Santiago. Santiago de Compostela, A Coruña, España.

Correspondencia: Dr. Miguel Gelabert González. Instituto Universitario de Ciencias Neurológicas. San Francisco, 1. E-15705 Santiago de Compostela (A Coruña). E-mail: miguel.gelabert@usc.es

BIBLIOGRAFÍA

- Gelabert M, Fernández JM, López E, González J, García A. Tumores de plexos coroideos. *Rev Neurol* 2001; 33: 177-83.
- Martínez-León MI, Weil-Lara B, Herrero-Hernández A. Papilloma y carcinomas de plexos coroideos en la edad pediátrica. *Radio-logía* 2007; 49: 279-86.
- Talacchi A, De Micheli E, Lombardo C, Turazzi S, Bricolo A. Choroid plexus papilloma of the cerebellopontine angle: a twelve patients. *Surg Neurol* 1999; 51: 621-9.
- Beskonakli E, Çaylı S, Bostanci U, Kulaçoğlu S, Yaşınlar Y. Choroid plexus papillomas of the posterior fossa: extraventricular extension, intraventricular and primary extraventricular location. Report of four cases. *J Neurosurg Sci* 1998; 42: 37-40.
- Nomura H, Momma F, Furuichi S, Okamoto J. Primary choroid Plexus papilloma of the

foramen magnum. Case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 1997; 37: 685-7.

- Ma YH, Ye K, Zhan RY, Wang LJ. Primary choroid plexus papilloma of the sellar region. *J Neurooncol* 2008; 88: 51-5.
- Pillai A, Rajeev K, Chandi S, Unnikrishnan M. Intrinsic brainstem choroid plexus papilloma. Case report. *J Neurosurg* 2004; 100: 1076-8.
- Kurtkaya-Yapici O, Scheithauer BW, Van Peteghem KP, Sawicki JE. Unusual case of extradural choroid plexus papilloma of the sacral canal. Case report. *J Neurosurg* 2002; 97: 102-5.
- Guerard M. Tumeur fongense dans le ventricule droit du crâne chez une petite fille de trois ans. *Bull Soc Anat Paris* 1832; 8: 211.
- Revuelta M, Rodríguez F. Papiloma de plexos coroideos localizado en el ángulo pontocerebeloso. *Rev Esp Otoneurooftalmol Neurocir* 1972; 30: 113-6.
- Gelabert M, Prieto A, Bollar A, García A, Martínez R. Papiloma de plexos coroideos de IV ventrículo. Diagnóstico mediante resonancia nuclear magnética. *Rev Esp Neurol* 1987; 2: 275-6.
- Wagle V, Melanson D, Ethier R, Bertrand G, Villemure JG. Choroid plexus papilloma: magnetic resonance, computed tomography and angiographic observations. *Surg Neurol* 1987; 27: 466-8.

CARTA AL DIRECTOR

Alteraciones del gen ARX

Hemos leído con gran atención e interés el artículo publicado por Romero-Rubio et al [1] en *Revista de Neurología* sobre las mutaciones del gen ARX y su relación clínica con el retraso mental. Nuestro grupo ha publicado recientemente [2] en *Anales de Pediatría* una comunicación sobre la asociación entre el síndrome de West y las alteraciones del gen ARX del cromosoma X. En relación con este tema, nos gustaría aportar nuestra experiencia y realizar algunas consideraciones de interés.

El síndrome de West es la encefalopatía epiléptica más frecuente en la infancia. En su forma familiar ronda el 4,4-4,8% de todos los casos de esta enfermedad y se ha asociado con las alteraciones del gen ARX en la bibliografía médica. La recurrencia interhermanos llega a ser hasta del 6% en algunos casos. Como bien afirman los autores, el gen ARX es crucial para el desarrollo cerebral, tanto en el feto como en el adulto y, además, una variante de la proteína resultante de su transcripción también se expresa en el músculo.

Los autores confirman, como exponíamos en nuestro artículo [2], la homogeneidad de los hallazgos clínicos encontrados en pacientes de una misma familia o con una misma mutación. Por otro lado, la epilepsia se asocia con frecuencia con el retraso mental; de hecho, se ha sugerido una asociación genética entre ambas, especialmente en encefalopatía

epiléptica infantil precoz, epilepsia mioclónica progresiva, síndrome de Lennox-Gastaut y síndrome de West [3]. Además, no sólo se ha asociado el síndrome de West con el cromosoma X, sino que existen otras entidades clínicas de las que sospecha esta asociación, como son el síndrome de Partington (retraso mental y movimientos distónicos de las manos) o el síndrome de distonía más epilepsia mioclónica, entre otros, mencionados en la bibliografía, y cuya importancia cada vez es mayor [3].

En nuestra experiencia, nos gustaría destacar la incontestable necesidad de obtener una profunda y detallada historia clínica, acompañada de un meticuloso examen físico, que, junto con pruebas básicas en este ámbito, como el cariotipo de alta resolución y el estudio del cromosoma X frágil, pueden ofrecer un diagnóstico sencillo en un importante número de ocasiones.

La clínica de estas entidades es inespecífica en la mayoría de los casos, pero en otros provocan cuadros sindrómicos extremadamente específicos que debemos conocer para orientar desde el principio el estudio diagnóstico. De igual manera, las alteraciones del gen ARX capaces de producir enfermedades son muy variadas, por lo que, como ya comunicamos hace tiempo en uno de los congresos de neuropediatría, la variabilidad genética del cuadro y las dificultades para un estudio completo de estos genes son obstáculos que aún están por superar. Finalmente, los gestores de los servicios de salud deberían facilitar la realiza-

ción de estas pruebas genéticas cuando sean necesarias. Sólo de esta manera se conseguirá un mayor acierto en los diagnósticos de nuestros pacientes y podremos dar un adecuado consejo genético, algo cada vez más demandado en la sociedad actual.

M.A. Fernández-Fernández, M. Rufo-Campos,
M. Madruga-Garrido, B. Blanco-Martínez,
R. Candau Fernández-Mensaque

Aceptado tras revisión externa: 20.02.09.

Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Sevilla, España.

Correspondencia: Dr. Manuel A. Fernández Fernández. Unidad de Neuropediatría. Hospital Universitario Infantil Virgen del Rocío. Avda. Manuel Siurot, s/n. E-41013 Sevilla. E-mail: drlolo13@hotmail.com

BIBLIOGRAFÍA

- Romero-Rubio MT, Andrés-Celma M, Castelló-Pomares ML, Roselló M, Ferrer-Bolufer I, Martínez-Castellano F. Mutaciones del gen ARX y retraso mental no filiado: tres nuevos casos en España. *Rev Neurol* 2008; 47: 634-7.
- Fernández-Fernández MA, Rufo-Campos M, Madruga-Garrido M, Blanco-Martínez B, Muñoz-Cabello B, Mateos-Checa R. Síndrome de West ligado al cromosoma X. *An Pediatr (Barc)* 2009; 70: 85-8.
- Hirose S, Mitsudome A. X linked mental retardation and epilepsy: pathogenic significance of ARX mutations. *Brain Dev* 2003; 25: 161-5.