Presentaciones de casos

La enfermedad de Marchiafava-Bignami: una realidad. Reporte de un caso

Marchiafava-Bignami Disease: a Reality. A Case Report

Masleidy Valladares Valle[1] Juan Ibrahim García Leonard[1] Ada Sánchez Lozano[1]

[1] Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima, Cienfuegos, Cienfuegos, Cuba

Cómo citar este artículo:
Valladares-Valle M, García-Leonard J, Sánchez-Lozano A. La enfermedad de Marchiafava-Bignami: una realidad. Reporte de un caso. **Revista Finlay** [revista en Internet]. 2022 [citado 2026 Nov 18]; 12(2):[aprox. 5 p.]. Disponible en: https://revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/981

Resumen

La enfermedad de Marchiafava-Bignami ha sido reconocida como un síndrome caracterizado por necrosis y desmielinización focal del cuerpo calloso. Fue descrita por primera vez en 1903 por los patólogos Marchiafava y Bignami en tres pacientes alcohólicos italianos, bebedores de vino tinto. Se reporta el caso de una paciente de 55 años, alcohólica, que acudió con crisis epilépticas generalizadas y deterioro del nivel de conciencia. La resonancia magnética de cráneo reveló desmielinización del cuerpo calloso, sustancia blanca y gris de los lóbulos parietales y frontales con lo que se diagnosticó una enfermedad de Marchiafava-Bignami aguda tipo A. La paciente falleció a causa de una neumonía intrahospitalaria a los 15 días luego del ingreso. Es necesario el conocimiento de esta enfermedad, porque a pesar del mal pronóstico de su forma aguda, se reportan casos de buena evolución con un diagnóstico y tratamiento oportunos. Se presenta el caso con el objetivo de evidenciar el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente que se puede expresar de forma variable y califica como una urgencia médica.

Palabras clave: enfermedad de marchiafava-bignami, resonancia magnética, reporte de casos

Abstract

Marchiafava-Bignami disease has been recognized as a syndrome characterized by necrosis and focal demyelination of the corpus callosum. It was first described in 1903 by the pathologists Marchiafava and Bignami in three Italian alcoholic patients who drink red wine. The case of a 55-year-old patient is reported, alcoholic, who attended with generalized epileptic seizures and impaired level of consciousness. Magnetic resonance imaging of the skull revealed demyelination of the corpus callosum, white and gray matter of the parietal and frontal lobes, leading to the diagnosis of acute Marchiafava-Bignami type A disease. The patient died of hospital-acquired pneumonia 15 days later of income. Knowledge of this disease is necessary, because despite the poor prognosis of its acute form, cases of good evolution with timely diagnosis and treatment are reported. The case is presented with the aim of evidencing the diagnosis of a rare disease that can be expressed in a variable way and qualifies as a medical emergency.

Key words: marchiafava-bignami disease, magnetic resonance, case report

Recibido: 2021-04-11 11:02:20
Aprobado: 2022-04-27 09:01:42

Correspondencia: Masleidy Valladares Valle. Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima. Cienfuegos. masleidy.valladares@gal.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Marchiafava-Bignami (EMB) ha sido reconocida como un síndrome caracterizado por necrosis y desmielinización focal del cuerpo calloso. Fue descrita por primera vez en 1903 por los patólogos Marchiafava y Bignami en tres pacientes alcohólicos italianos, bebedores de vino tinto. Después se han descrito casos en todo el mundo, asociados a otros tipos de bebidas alcohólicas y también, aunque en menor medida, malnutridos crónicos no alcohólicos[1,2,3] o con anorexia nerviosa.[3] Presenta en su conjunto una variedad de manifestaciones clínicas, entre ellas las más frecuentes son: síndrome de desconexión interhemisférica, trastornos de la marcha, deficiencia motora, deterioro cognitivo, e incluso, coma y muerte.[2]

Según la literatura revisada los primeros casos diagnosticados se hicieron a través de necropsias de pacientes. En la actualidad el uso de resonancia magnética ha permitido realizar el diagnóstico en pacientes vivos de forma temprana[1] mediante la detección de lesiones sugerentes de EMB, incluso, en ausencia de manifestaciones clínicas típicas para poder llevar a cabo una atención anticipada.[1,4]

Existen dos subtipos clínicos y radiológicos de EMB. El Tipo A muestra mayor deterioro del nivel de conciencia y se compromete el cuerpo calloso de forma completa, con pobres resultados como el caso que se reporta, y el Tipo B, que se caracteriza por un leve deterioro del nivel de conciencia, compromiso parcial del cuerpo calloso y resultados favorables.[5,6,7]

En RM de cráneo se pueden observar señales hipointensas en T1 y señales hiperintensas en T2 y Flair en el cuerpo calloso. Estas lesiones carecen de efecto de masa y pueden captar contraste en la periferia en las fases agudas.[8] Estudios recientes de RMN enfatizan que las lesiones pueden ser encontradas en la sustancia blanca hemisférica, en los pedúnculos cerebelosos y en la sustancia gris de la corteza.[9] En esta paciente las lesiones presentadas fuera del cuerpo calloso estuvieron en región cortico-subcorticales frontoparietales de forma simétricas. No existe tratamiento específico, en la actualidad son usados: la tiamina, vitaminas del complejo B, ácido fólico y altas dosis de esteroides. Estos deben ponerse una vez sospechada y confirmada la enfermedad.[9]

Se reporta el caso de una paciente de 55 años, alcohólica, que acudió al departamento de emergencia del Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía de Cienfuegos en estatus epiléptico a la cual se le diagnostica una EMB.

Se presenta el caso con el objetivo de evidenciar el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente que se puede expresar de forma variable y califica como una urgencia médica.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente de 55 años, de color de piel negra, con historia de alcoholismo de más de 20 años de evolución. Llegó a la institución a través Sistema Integral de Urgencia Médica (SIUM) al departamento de urgencia del Hospital General Universitario Dr. Gustavo Aldereguía Lima de Cienfuegos con crisis epiléptica generalizada, clónica, de alrededor 20 minutos de evolución. Una vez recibida, se yugula el cuadro convulsivo con 30mg de diazepan y 1g de fenitoina, ambas de forma endovenosa. Los familiares refirieron además del alcoholismo, tres días previos con un cuadro de deposiciones líquidas abundantes con una frecuencia de tres diarias.

Estando en el departamento de emergencias se presentó otra crisis epiléptica generalizada tónico-clónica que cedió espontáneamente en 1 minuto. Al examen físico visualmente impresionaba una mujer delgada con signos físicos de deshidratación moderada. Se le realizó batería de análisis que mostraron:

- Hemograma: anemia moderada 98g/L.
- Leucograma: normal.
- Glicemia y creatinina: en parámetros normales.
- Ionograma: hiponatremia leve y gasometría discreta acidosis metabólica.
- Punción lumbar con estudio citoquímico, Gram y tinta china: normales.
- Tomografía axial computarizada (TAC) de cráneo: mostró atrofia cortical a expensa de los lóbulos frontales e hipodensidad en rodilla y esplenio del cuerpo calloso. (Fig 1).

 ISSN 2221-2434

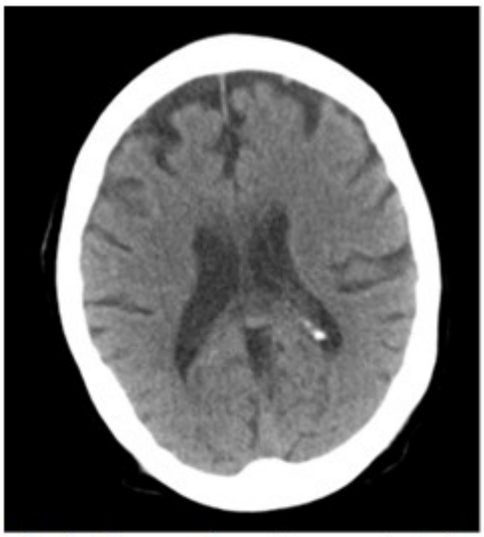


Fig. 1. Tomografía axial computarizada de cráneo mostró atrofia cortical.

La paciente fue trasladada a la sala de cuidados intensivos donde evolucionó alrededor de 15 días con la sospecha de una EMB. Para confirmar el diagnóstico se realizó una resonancia magnética (RMN) de cráneo que mostró hipointensidad en T1 e hiperintensidad en T2 y Flair en cortes axiales a nivel de la rodilla y esplenio del cuerpo calloso, así como en región cortico-subcortical alta de los lóbulos frontales y parietales, en T2 sagital se observó hiperintensidad de la totalidad del cuerpo calloso. (Fig 2).

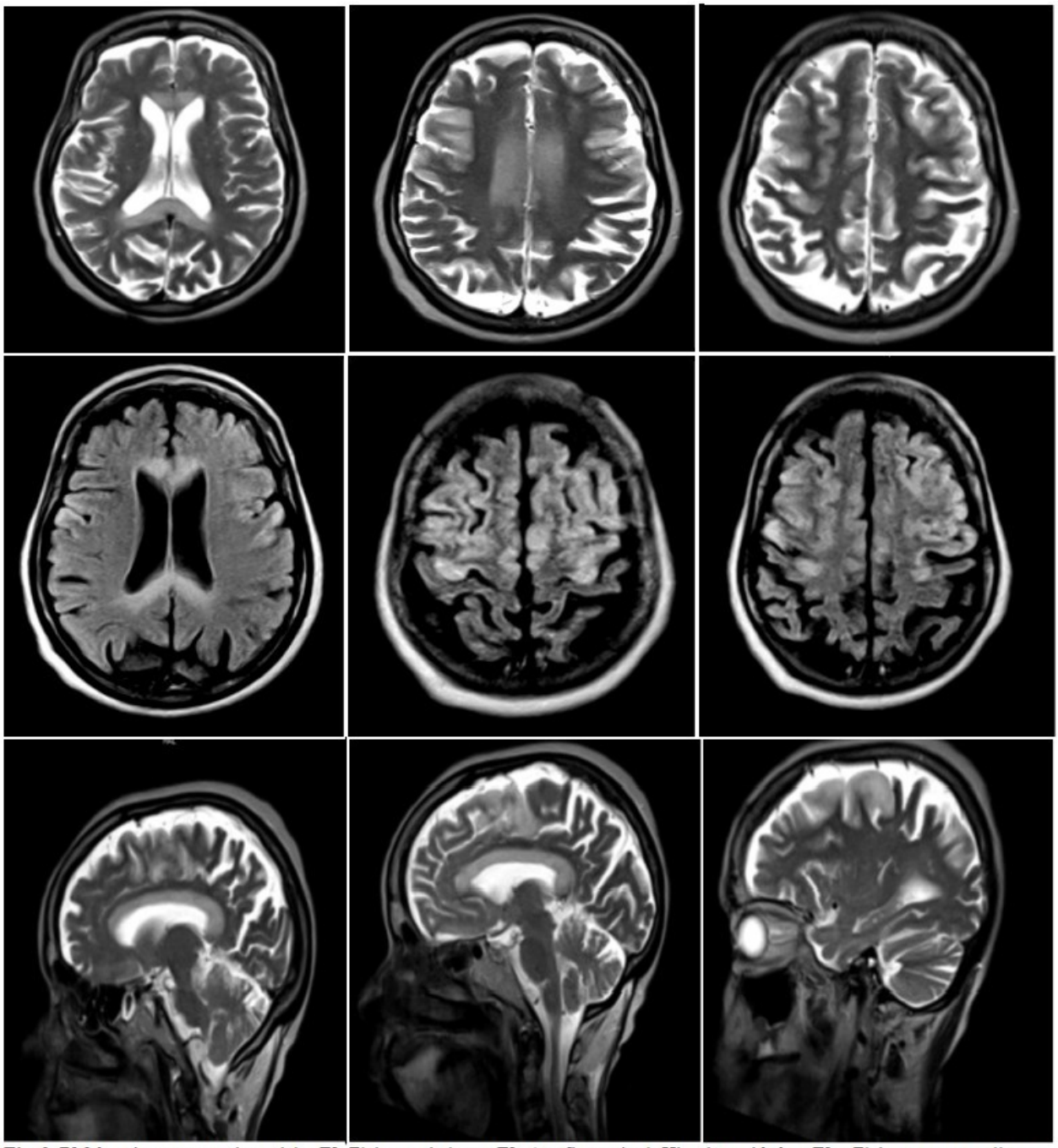


Fig. 2. RM de cráneo, secuencias axiales T2, Flair y sagitales en T2. Atrofia cerebral. Hiperintensidad en T2 y Flair en cuerpo calloso y cortico subcortical lóbulos frontales y parietales (simétricas y bilaterales).

Durante su evolución se mantuvo en estupor, aunque libre de crisis epilépticas, se le administró tiamina 300mg diarios endovenoso (EV), vitaminas complejo B, ácido fólico, pulsos de metilprednisolona 1g por 5 días y 300mg de fenitoina de mantenimiento. A pesar del tratamiento no mostró mejoría del nivel de conciencia y falleció a los 15 días, secundario a una neumonía intrahospitalaria.

No se obtuvo confirmación anatomopatológica porque la necropsia no fue autorizada por los familiares.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Marchiafava-Bignami (EMB) es un padecimiento raro sin predilección racial, étnica y con una distribución mundial. La

principal incidencia ocurre en hombres debido a la fuerte asociación del consumo de alcohol con el sexo masculino, sin embargo, el caso que se presenta es del sexo femenino, pero el alcoholismo y la malnutrición la relacionan con esta enfermedad como los factores de riesgo más importantes según la literatura revisada.[5] La edad de aparición es entre 40 y 60 años al igual que en este caso.[2]

Esta enfermedad presenta varios cursos clínicos de aparición; de forma aguda los principales síntomas son: disminución del nivel de conciencia, crisis epilépticas y coma, como se sucedió en este caso; ya en los pacientes que aparece de forma subaguda y crónica predomina la confusión, trastornos emocionales y del comportamiento, además de psicosis[6] también se han reportado trastornos de la marcha, disartria y signos de desconexión interhemisférica.[2]

Como en este caso, la mayoría de los pacientes fallecen pronto y las complicaciones son de carácter infeccioso, sobre todo neumonía por aspiración y sepsis. Aunque suele considerarse una enfermedad irreversible, se han descrito algunos casos de evolución favorable y desaparición de las lesiones en RMN con un diagnóstico y tratamiento oportunos.[3,10]

La EMB en su forma aguda, aunque es poco frecuente, presenta manifestaciones clínicas inespecíficas y generalmente letales. Se necesita un alto índice de sospecha para realizar el diagnóstico mediante RMN para tratar de forma oportuna ya que se han reportado casos de evolución favorable.

Conflicto de intereses:

Los autores declaran la no existencia de conflictos de intereses relacionados con el estudio

Los roles de autoría:

1. Conceptualización: Masleidy Valladares Valle.

2. Curación de datos: Masleidy Valladares Valle.

3. Análisis formal: Ada Sánchez Lozano.

4. Adquisición de fondos: Esta investigación no contó con la adquisición de fondos.

5. Investigación: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard, Ada Sánchez Lozano.

6. Metodología: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard, Ada Sánchez Lozano.

7. Administración del proyecto: Masleidy Valladares Valle.

8. Recursos: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard.

9. Software: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard.

10. Supervisión: Masleidy Valladares Valle.

11. Validación: Ada Sánchez Lozano.

12. Visualización: Juan Ibrahim García Leonard.

13. Redacción del borrador original: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard, Ada Sánchez Lozano.

14. Redacción, revisión y edición: Masleidy Valladares Valle, Juan Ibrahim García Leonard, Ada Sánchez Lozano.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Reyes G, Mendizábal R, Acosta R, Ayala A, Espinosa IF, Delgado C, et al. Enfermedad de Marchiafava-Bignami. Arch Neurocien Mex [revista en Internet]. 2008 [citado 12 Feb 2021];13(2):[aprox. 5p]. Disponible en: https://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2008/ane082k.pdf

2. Franco C, De Lipsis L, Belmonte R, Cerase A. Reversible MR Findings in Marchiafava-Bignami Disease. Case Rep Neurol Med. 2019;195(10):25-30

3. Rodríguez S, Bravo J, Ramos LA, Martín C, Ortiz R, Puente T. Enfermedad de Marchiafava-Bignami en Cuidados Intensivos. Med Intensiva [revista en Internet]. 2005 [citado 18 Jun 2020];29(7):[aprox. 4p]. Disponible en: https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0210569105742698

4. Hillbom M, Saloheimo P, Fujioka S, Wszolek ZK, Juvela S, Leone MA. Diagnosis and management of Marchiafava-Bignami disease: a review of CT/MRI confirmed cases. J Neurol Neurosurg Psychiatry. 2014;85(2):168-73

5. Pérez A, Ramón C, Morís de la Tassa G, Pascual J. Marchiafava-Bignami disease triggered by poorly controlled diabetes mellitus. Neurol. 2016;31(7):498-500

6. Naaz A, Rizvi A, Amir M. Marchiafava–Bignami Disease Presenting as Acute Psychosis. Indian J Psychol Med. 2018;40(5):494-6

7. Kim R, Cho HJ, Lee HW, Jun JS. Refractory Nonconvulsive Status Epilepticus with Favorable Outcome in a Patient with Marchiafava-Bignami Disease. J Clin Neurol. 2019;15(3):393-4

8. Gopalkishna KP. Magnetic Resonance Imaging in Marchiafava-Bignami Syndrome: A Cornerstone in Diagnosis and Prognosis. Case Rep Radiol. 2014;60(97):8-15

9. Pansari N, Goyal R, Aswani P, Agrawal S, Verma H, Mahur H, et al. Marchiafava-Bignami Disease: A Rare Clinical Dilemma. J Assoc Physicians India. 2017;65(3):106-7

10. Dong X, Bai C, Nao J. Clinical and radiological features of Marchiafava-Bignami disease. Medicine (Baltimore). 2018;97(5):9626