



Artículo de reflexión

Malformaciones del desarrollo cortical, lo que usted debe saber

Malformations of cortical development: what you should know

Alexander Reyes Lobo MD^a
César Andrés Rueda MD^b
Yiselle Tatiana García MD^b
Julián David Rivera MD^c
Laura Ximena Jaimes MD^d

^a Programa de Radiología, Grupo de investigación Germina, Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Radiólogo - Servicio de Radiología Hospital Internacional de Colombia (HIC) Área metropolitana de Bucaramanga.

^b Grupo de Investigación en Radiología, Hospital Internacional de Colombia (HIC), Área metropolitana de Bucaramanga

^c Radiólogo, Servicio de Radiología Hospital Internacional de Colombia (HIC), Grupo de Investigación en Radiología (HIC).

^d Pediatría, Pontificia Universidad Javeriana. Hospital Universitario San Ignacio, Bogotá DC, Colombia.

RESUMEN

Introducción: las malformaciones del desarrollo cortical son un grupo de entidades que, aunque distintas entre sí, tienen en común un desarrollo anormal, focal o extenso de la corteza cerebral. Este fenómeno tiene traducción clínico radiológica, observando en los pacientes epilepsia y/o trastorno del neurodesarrollo, así como hallazgos anómalos en la resonancia magnética cerebral. **Objetivos:** concientizar al lector que estas entidades a priori parecen pertenecer solo al campo de la neurorradiología o la neuropediatría, en realidad constituyen un espectro de enfermedades que deben ser reconocidas no solo por pediatras y radiólogos, sino también por médicos generales y otros especialistas, ya que representan una causa importante de convulsiones y desarrollo neurológico anormal. **Métodos:** se presenta una serie de casos de malformaciones del desarrollo cortical, seleccionando los más representativos observados en el servicio de radiología del Hospital Internacional de Colombia, durante el periodo comprendido entre 2021 y 2023. Se revisó la literatura utilizando las bases de datos PubMed y Scopus, con las palabras de búsqueda *malformations of cortical development* y *MRI*. **Discusión y conclusiones:** las malformaciones del desarrollo cortical son un grupo heterogéneo de condiciones que afectan el desarrollo cortical cerebral de

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:
Fecha recibido: 15 de mayo de 2024
Fecha aceptado: 27 de enero 2025

Autor para correspondencia.
Dr. César Andrés Rueda
candres19922@gmail.com

DOI
10.31260/ReperMedCir.01217372.1643

diferentes maneras y estadios de la formación neuronal, que comparten puntos en común y tienen una serie de características particulares que cursan en general con alteraciones anatómicas detectables en resonancia magnética. En esta serie de casos con revisión de la literatura, presentamos las malformaciones más frecuentes en nuestro medio, exponiendo los hallazgos radiológicos relevantes y los puntos clave de cada una de ellas.

Palabras clave: malformaciones del desarrollo cortical, corteza cerebral, polimicrogiria, epilepsia, trastorno del neurodesarrollo.

© 2026 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.
Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

ABSTRACT

Introduction: Malformations of cortical development are a group of disorders that, although different from each other, share a focal or extensive development disruption of the cerebral cortex. This phenomenon has a clinical radiological translation, observing epilepsy and/or neurodevelopment disruption, as well as abnormal brain MRI findings in patients. *Objectives:* to make the reader aware that these disorders may seem to belong only to the neuroradiology or neuro-pediatrics fields, but they constitute a spectrum of diseases that should be recognized not only by pediatricians and radiologists, but also by general practitioners and other specialists, since they are a major cause of seizures and disrupted neurodevelopment. *Methods:* A case series of malformations of cortical development, is presented, selecting the most representative cases reviewed in the radiology service of Hospital Internacional de Colombia, during the period between 2021 and 2023. A literature review was conducted through the PubMed and Scopus databases using search words: *malformations of cortical development and MRI*. *Discussion and conclusions:* Malformations of cortical development are a heterogeneous group of disorders affecting cerebral cortical development in various manners and stages of neuronal formation, sharing common points and having a series of characteristics that generally present with anatomical alterations detectable in magnetic resonance imaging. This case series, with a literature review, presents the most common malformations in our setting, describing relevant radiological findings and key points of each one of them.

Key words: malformations of cortical development, cerebral cortex, polymicrogyria, epilepsy, neurodevelopment disorders.

© 2026 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.
This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INTRODUCCIÓN

Las malformaciones del desarrollo cortical (MDC) consisten en una gama de entidades caracterizadas por anomalías en el desarrollo y estructura de la corteza cerebral, que están presentes hasta en cerca de 25 a 50% de los niños con epilepsia farmacorresistente.¹⁻³ El término MDC fue introducido por Barkovich y col. en 1996, definido como un grupo de entidades que afectan el desarrollo normal de la corteza cerebral causando un amplio rango de trastornos en la arquitectura neuronal, siendo una importante causa de retraso psicomotor, epilepsia refractaria y déficit mental. En su trabajo original, Barkovich y col. proponen un primer esquema de clasificación para MDC, el cual fue revisado después⁴⁻⁶ para luego actualizarlo en 2012 por el mismo grupo. Esta clasificación las divide en tres grandes grupos^{1,3}, el I corresponde a malformaciones secundarias a proliferación celular anormal o apoptosis (incluye la microcefalia, la hemimegalencefalia, la esclerosis tuberosa y la displasia cortical focal tipo II), el grupo II está constituido

por las debidas a migración neuronal anormal, incluye la lisencefalia, las heterotopías corticales y la malformación de Cobblestone y el Grupo III está conformado por las MDC secundarias a desarrollo posmigracional anormal, como son la polimicrogiria, esquizencefalia y displasia cortical focal tipo I.^{1,3,7}

Las neuroimágenes son una herramienta fundamental en el enfoque diagnóstico de las epilepsias farmacorresistentes¹. El constante avance en las técnicas de imagen y las investigaciones en este campo, han permitido observar anormalidades cada vez más sutiles.⁸ Los análisis genéticos brindan un nuevo entendimiento de estas condiciones. Se ha demostrado que alteraciones en genes relacionados con la organización cortical, la vía mTOR, así como con la síntesis de microtúbulos y proteínas relacionadas, tales como *LIS1*, *DCX*, *ARX*, *RELN*, *KIF2A*, *KIF5C*, *TUBA1A*, *TUBA8*, *TUBB*, *TUBB2B*, *TUBB3*, *TUBG1*, y *DYNC1H1* se asocian con MDC.^{9,10} Aunque la mayoría de estas entidades

debutan en edades tempranas y su diagnóstico es precoz, no es infrecuente detectar pacientes con MDC en la edad adulta, en especial en casos de epilepsia o con síntomas motores atípicos. Los objetivos básicos de este artículo son familiarizar al lector con las MDC y mostrar de una manera didáctica los hallazgos distintivos en cada una de las más importantes en nuestro medio.

Polimicrogiria

Es la MDC más frecuente, la macroscopía revela un exagerado número de pequeñas circunvoluciones separadas por surcos poco profundos, que se debe a una laminación anormal de la corteza cerebral, en la que, aunque se evidencian neuronas que llegan a ésta, no se forman las capas corticales con normalidad.^{1,3}

La polimicrogiria (PMG) se asocia con retraso psicomotor y epilepsia, también han sido reportados síntomas motores.¹¹⁻¹³ La epileptogenicidad de las alteraciones corticales es heterogénea y compleja.¹³ En un estudio sueco de base poblacional, se encontró una prevalencia de PMG en niños de 0,02%.¹¹

Su patogénesis es discutida y es probable que sea multifactorial. Se ha descrito asociación con infecciones congénitas como el citomegalovirus. Hallazgos adicionales en resonancia magnética (RM) tales como calcificaciones periventriculares podrían ayudar a orientar hacia esta etiología.^{14,15} Diferentes anomalías cromosómicas se han

encontrado en PMG, las más comunes son microdeleción de 1p36.3 y 22q11.2, esta última se presenta a menudo con polimicrogiria del lado derecho además de su asociación con el síndrome de Di George.^{15,16} Es importante añadir las demás asociaciones de PMG con otros síndromes genéticos reportados en la literatura, como los de Zellweger, Ehlers-Danlos, Sturge-Weber y Joubert.^{16,17} La PMG conlleva a un excesivo plegamiento cortical, lo que genera en la RM una corteza engrosada e irregular con surcos poco profundos. Estas manifestaciones radiológicas pueden variar entre pacientes dependiendo de múltiples factores, como lo expone Barkovich en otro de sus trabajos.¹⁸

La **figura 1** ilustra hallazgos claves de PMG en RM. Las localizaciones más frecuentes son las regiones perisilvianas, puede ser bilateral y extenderse a otras regiones, tal como es el caso representado, donde se evidencia PMG perisilviana derecha con extensión al lóbulo frontal. No obstante, otras presentaciones también pueden ser frecuentes, como es el caso del paciente correspondiente a la **figura 2**, donde se evidencia afección de regiones posteriores con extensión parasagital. Es importante anotar que en lactantes, un hallazgo clave para el diagnóstico es la presencia de una corteza atípica con marcada hipointensidad en la secuencia T2. Las **figuras 3 y 4** muestran casos de PMG en lactantes menores que debutaron temprano con epilepsia. En ambos casos se pueden observar áreas de sustancia gris anormal, engrosada e hipointensa en la secuencia T2.

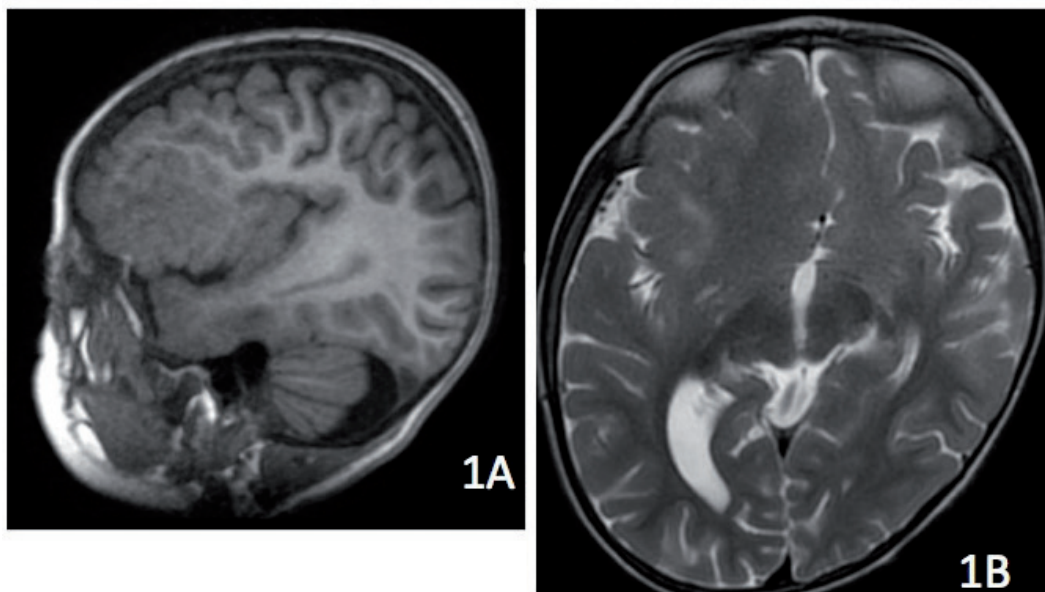


Figura 1A. Sagital T1 a nivel de la cisura de Silvio derecha. Se observa corteza cerebral anormal en el lóbulo frontal y perisilviana, con giros irregulares y anormalmente agrupados, identificando pérdida de la diferenciación cortico-subcortical habitual. Nótese que en este caso existe un compromiso menos severo de la región perisilviana. Esta configuración anormal de la corteza se hace evidente al comparar con la región parietal y occipital homolateral. **1B.** Corte axial potenciado para T2 a la altura del mesencéfalo. Se evidencia corteza cerebral anómala en el lóbulo frontal derecho, con engrosamiento e irregularidad de la misma, sin definirse en su totalidad la interfase entre las sustancias gris y blanca. Fuente: los autores.

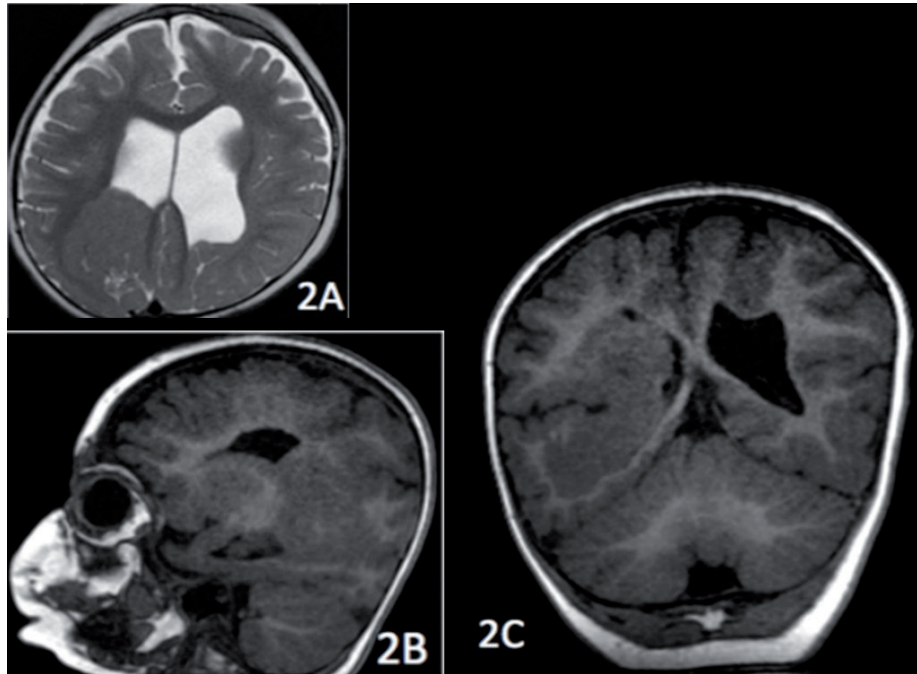


Figura 2A. Corte axial potenciado para T2 centrado en los ventrículos laterales. En la región periventricular posterior derecha es evidente la corteza cerebral anormal, engrosada, irregular y de aspecto plegado sobre uno de los giros anómalos de esta zona, configurando una imagen que ha sido denominada "brain in brain". Concomitante se observa sustancia gris heterotópica periventricular. **2B.** Corte sagital ponderado en T1. Se visualiza corteza cerebral aberrante en la región perisilviana, en especial de localización posterior, con configuración atípica de la cisura de Silvio. **2C.** Corte coronal potenciado en T1. Presencia de corteza engrosada e irregular en la región periventricular posterior derecha, con mala definición de los límites entre sustancia gris y blanca, observándose además un surco profundo anormal. Fuente: los autores.

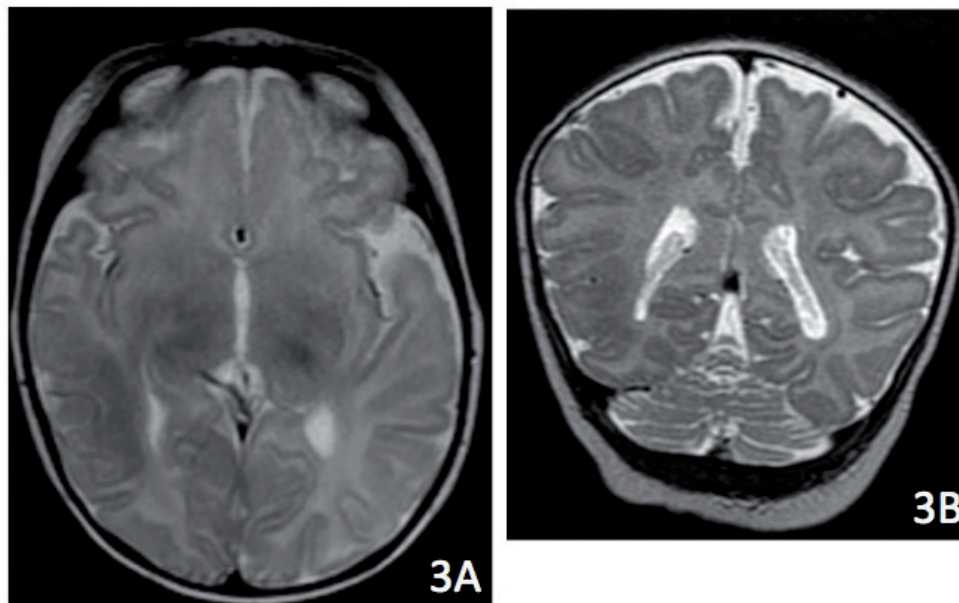


Figura 3A. Corte axial potenciado para T2. Paciente lactante menor de 1 año. Se observa configuración anómala de la corteza cerebral en la región temporo-occipital derecha, con engrosamiento de ésta y ausencia de delimitación adecuada entre la sustancia gris y blanca. Fenómeno que se traduce en una hipointensidad anormal de la corteza en dicha zona, hallazgo muy importante, ya que puede ser un factor clave para el diagnóstico de polimicrogiria en pacientes menores. **3B.** Corte coronal ponderado en T2. Se observa corteza de disposición atípica con leve hipointensidad en el área afectada. Fuente: los autores.

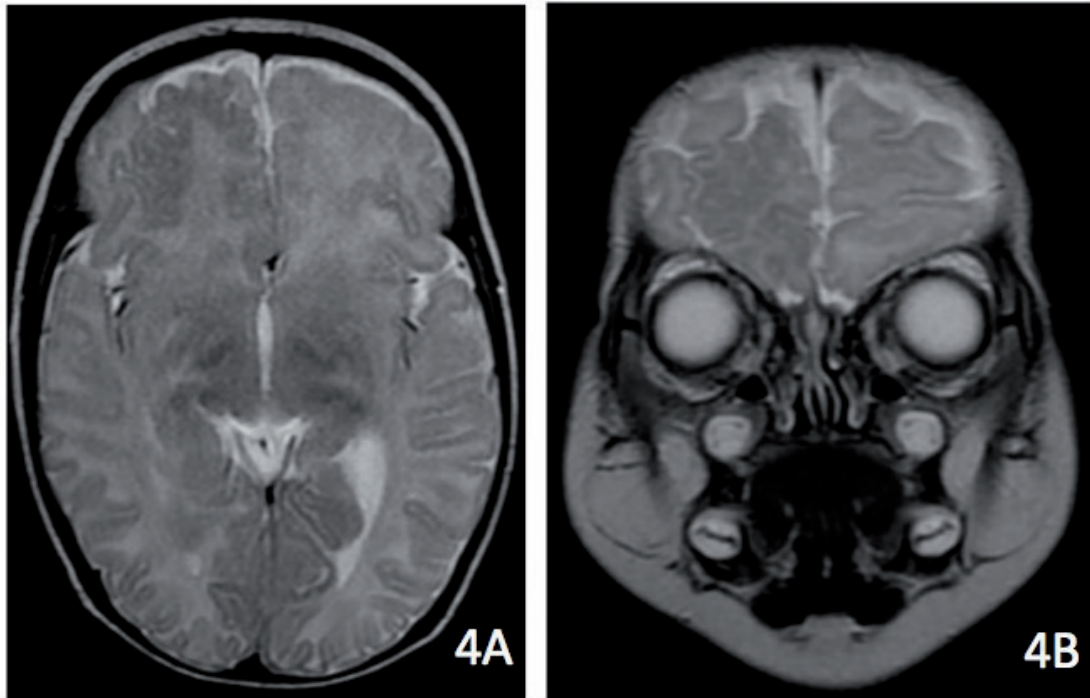


Figura 4A. En el lóbulo frontal derecho se identifica una zona de engrosamiento cortical irregular con giros atípicos y profundos en la misma área, que se hacen más notorios al comparar con la misma región contralateral. Tal como en el caso anterior, la hipointensidad en T2 es un punto clave para la sospecha de esta entidad y posterior diagnóstico en pacientes menores. **4B.** Corte coronal a nivel de los lóbulos frontales. En la imagen se aprecia cómo la corteza cerebral en el área comprometida tiene una intensidad de señal, grosor y contornos anormales. Fuente: los autores.

Complejo lisencefalia-paquigiria

Pertenece al grupo de MDC causada por migración neuronal anormal^{1,3,19} se manifiesta a nivel radiológico por una superficie cerebral anormal lisa¹⁹ con pérdida del patrón de surcos corticales normales, esto ocasiona un espectro clínico común con epilepsia de difícil control, alteraciones motoras y cognitivo-conductuales.^{19,20}

En esta patología se han identificado varios genes como causantes entre los cuales están DCX en el cromosoma X y LIS1 en el 17. Otros genes también parecen implicados en la generación de este fenotipo, como YWHAE, ARX, TUBA1A y RELN.^{1,17,21}

En RM se encuentra una corteza cerebral anormal^{22,23}, gruesa, con circunvoluciones poco profundas y en poca cantidad, dando la apariencia de una corteza lisa, como se puede observar en las **figuras 5 y 6**. Además, es importante mencionar la PMG como diagnóstico diferencial ya que el

exceso de pequeñas circunvoluciones en esta MDC podría simular un aplanamiento cortical generando un aspecto de paquigiria o agiria, pero es distinguible en imágenes de alta resolución.²² Con frecuencia es simétrica, extensa y bilateral²², su espectro va desde la paquigiria (circunvoluciones anchas, largas y poco profundas) o lisencefalia incompleta, hasta la agiria (ausencia de circunvoluciones) siendo esta la lisencefalia completa.¹⁹ Se puede realizar el diagnóstico diferencial entre la paquigiria y la agiria según el ancho de las circunvoluciones, utilizando como parámetro un valor de 2,5-3 cm, anotando que la agiria es menos común. Esta entidad puede asociarse con otras condiciones como el síndrome de Miller - Dieker¹⁹; puede también estar relacionada con alteraciones anatómicas e infecciones in útero, como el CMV, entre otros.^{19,22}

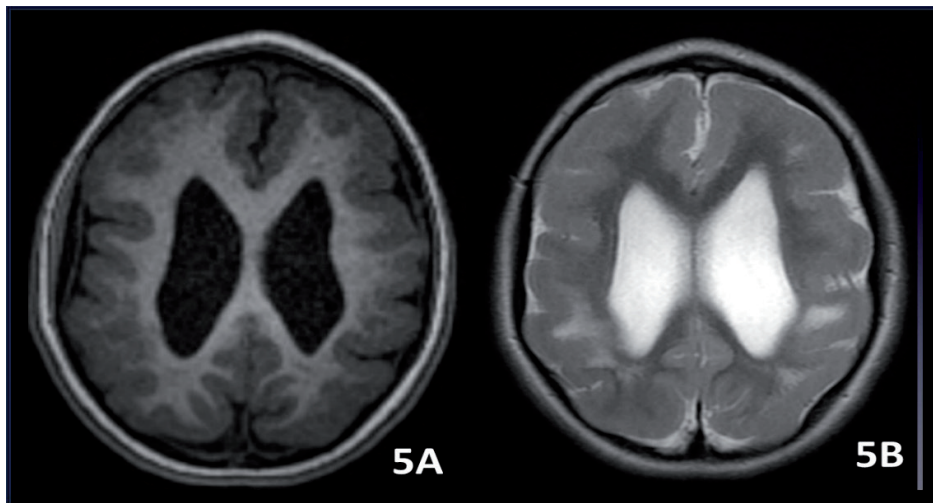


Figura 5A. Corte axial potenciado para T1 a la altura de los ventrículos laterales. Se puede apreciar como los giros son anormales, gruesos y poco profundos, configurando una apariencia atípica de la corteza cerebral, la cual es más “lisa” que en un paciente normal. **5B.** Corte axial ponderado en T2 a la misma altura. Se demuestra un patrón de surcación cerebral anormal, con reducción en el número de giros o circunvoluciones. También se observan cambios de leucoencefalopatía en este paciente, visualizando zonas hiperintensas en la sustancia blanca periventricular y subcortical de ambos lados. Fuente: los autores.

Heterotopía cortical

Está caracterizada por la localización ectópica de agrupaciones neuronales, es decir la presencia de sustancia gris en posiciones anómalas^{1,2,3,18,21,22} como se puede observar en la **figura 6**. Dentro del grupo encontramos 2 tipos, periventricular y subcortical^{1,3}, las cuales pueden

caracterizarse de acuerdo con los hallazgos en resonancia magnética. Las heterotopías suelen estar asociadas con epilepsia y retraso del desarrollo neurológico, así como otras alteraciones anatómicas y del desarrollo cortical como PMG.^{1,3}

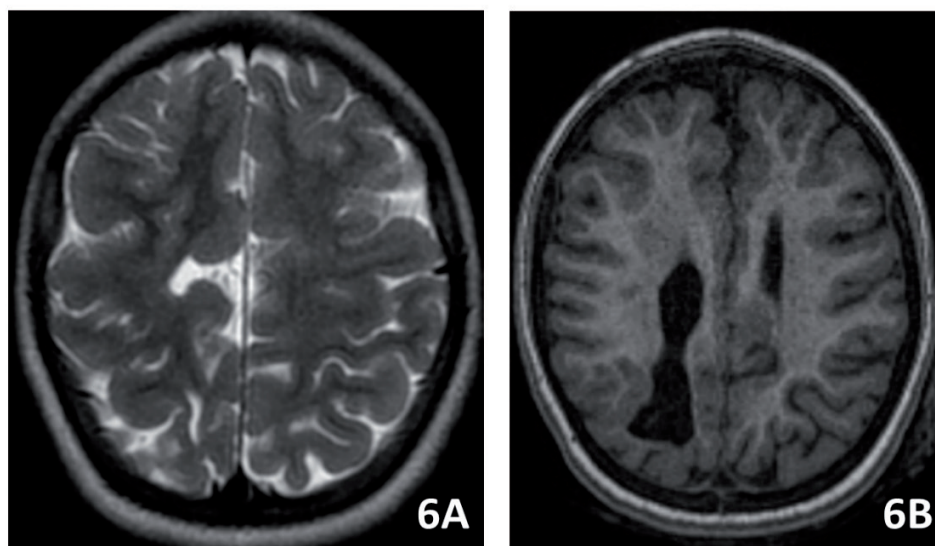


Figura 6A. Corte axial en T2 centrado en la región frontoparietal. Se evidencia una corteza cerebral con disposición anormal en ambos lóbulos frontales, en especial a nivel parasagital, observando giros gruesos con reducción en su número habitual, además hay un surco profundo parasagital derecho asimétrico respecto al lóbulo frontal contralateral. **6B.** Corte axial en T1 que incluye en forma parcial los ventrículos laterales. En un solo paciente pueden coexistir dos o más MDC, en este caso observamos sustancia gris anormal adyacente al ventrículo lateral derecho, así como giros reducidos y gruesos en la superficie parasagital de ambos lóbulos frontales. Fuente: los autores.

Heterotopía cortical periventricular

Es el tipo más común diagnosticado en especial en mujeres, son nódulos de sustancia gris ubicados sobre las paredes del sistema ventricular, que pueden proyectarse hacia la luz ventricular o estar dentro de la sustancia blanca periventricular. En estudios de imagen no presentan realce con contraste y se observan isointensas respecto a la sustancia gris en las diferentes secuencias.^{1,3,7} Las **figuras 7 y 8** representan dos casos diferentes de heterotopía periventricular nodular focal bilateral, en ambos se puede observar la presencia de focos de sustancia gris anómala periventricular bilateral.

Heterotopía subcortical

Es la forma menos común¹, consiste en la presencia de lesiones nodulares o laminares de sustancia gris, ubicadas en la sustancia blanca subcortical^{1,3}, como puede observarse en la **figura 7**. La corteza cerebral suprayacente puede presentar cambios anormales como la presencia de circunvoluciones pequeñas y surcos poco profundos, así mismo el tamaño del hemisferio afectado es posible que se vea disminuido por falta de sustancia blanca y pueden existir también anomalías en los núcleos basales.³

Heteropía en banda o doble córtex

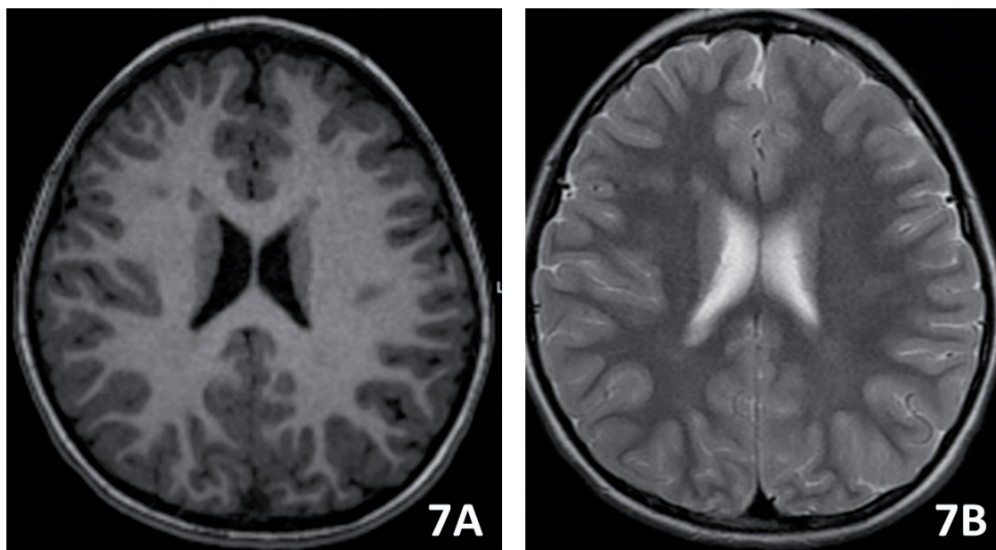
Se trata de una capa bien definida de sustancia gris en forma de banda ubicada paralela a los ventrículos laterales y separada de la corteza suprayacente por áreas de sustancia blanca de manera simétrica. En la actualidad se incluye

dentro del complejo lisencefalia-paquigiria.^{1,3,19} Ocurre por lo regular en mujeres y 75% de los casos está ligado al cromosoma X¹. En resonancia magnética se observa una disposición en 3 capas dos de sustancia gris, la corteza cerebral y la banda heterotópica anormal, separadas por una capa de sustancia blanca.³ Se ha observado que la reducción en el volumen de sustancia blanca conlleva un peor pronóstico.³

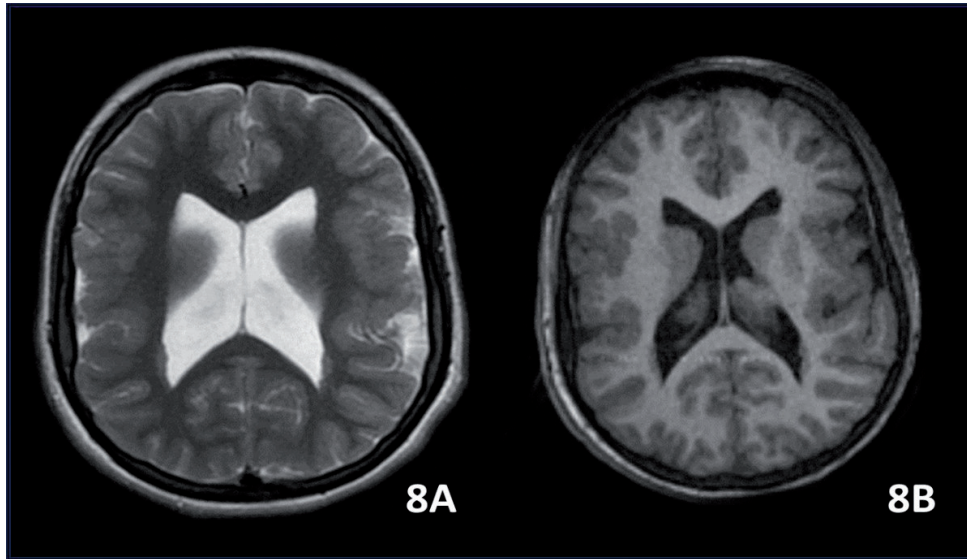
Esquizencefalia

Se caracteriza por una sustancia gris displásica que reviste una hendidura desde el epéndimo hasta la superficie pial en todo el espesor del hemisferio cerebral afectado.^{1,3,22,23} Esta alteración estructural se da en etapas tempranas de la organización y desarrollo cortical, pudiendo deberse a diversos factores, incluyendo causas genéticas y agentes medioambientales^{23,24} La hendidura puede visualizarse abierta y ocupada por LCR, denominándose de labio abierto (la forma más severa) o por el contrario, este defecto puede aparentar estar cerrado por la contigüidad de sus márgenes, tomando por tal motivo el nombre de labio cerrado.²²⁻²⁴

En RM se evidencia una hendidura o defecto en el parénquima cerebral, que se extiende desde la superficie pial hasta la pared ventricular, recubierto por sustancia gris anormal, lo que la diferencia de otras lesiones como la porencefalia, en la cual hay interposición de sustancia blanca con grados variables de gliosis.²² Puede estar asociada con otras entidades como la displasia septo-óptica, denominándose "displasia septo-óptica-plus".²⁵



Figuras 7A. y 7B. Cortes axiales potenciados para T1 y T2 a la altura de los ventrículos laterales. Nótese la presencia de focos de sustancia gris en regiones subcorticales y periventriculares de ambos lados. Estos focos pueden ser poco perceptibles como en este caso, sin embargo, si se analizan detalladamente las imágenes se pueden identificar pequeñas zonas focales de aspecto nodular, que siguen la intensidad de señal de la sustancia gris en las diferentes secuencias, pero tienen una localización anormal. Fuente: los autores.



Figuras 8A. Corte axial potenciado en T2 al nivel de los ventrículos laterales. Se observan pequeñas áreas de sustancia gris heterotópica que recubren las paredes de ambos ventrículos laterales en su región posterior, las cuales se visualizan como focos o zonas nodulares de pequeño tamaño con una intensidad de señal idéntica a la corteza, que se distinguen por tal motivo de la sustancia blanca periventricular adyacente. **8B.** Corte axial potenciado en T1 a la misma altura. Nótese como en esta secuencia los focos de sustancia gris heterotópica siguen la intensidad de señal de la corteza. Además se observan áreas de engrosamiento cortical anormal en ambos lados que sugieren la presencia de polimicrogiria concomitante en este paciente. Fuente: los autores.

Displasia cortical focal

Corresponde a un espectro de malformaciones que se caracterizan por una laminación cortical anormal con o sin la presencia de células dismórficas.^{26,27} Se clasifican a su vez en tres grupos^{26,27} La displasia tipo I es difícil de detectar en neuroimágenes. La II se subdivide en II a y II b, dependiendo de la coexistencia de células en balón (subtipo II b). La tipo III corresponde a casos de displasia cortical focal asociados con otra entidad patológica, III a en esclerosis hipocámpal, III b para tumores epileptogénicos y la III c cuando hay una malformación vascular. Existe también un grupo III d para los casos asociados con otras lesiones que ocurren en etapas tempranas de la vida.¹

La displasia cortical más frecuente es la tipo II. En RM puede aparecer como zonas mal definidas con interfase sustancia gris-blanca anormal, áreas de engrosamiento cortical o hiperintensidades focales mal definidas en las secuencias de T2 y Flair.^{3,27}

Otras MDC

Malformación de Cobblestone

La interacción entre la membrana basal de la píamadre embrionaria y la glía radial son fundamentales en la morfogénesis de la corteza cerebral, una disrupción en esta interacción es la responsable de la malformación de Cobblestone (COB)^{28,29}, lo que ocasiona una sobremigración neuronal hacia la leptomeninge generando la apariencia de

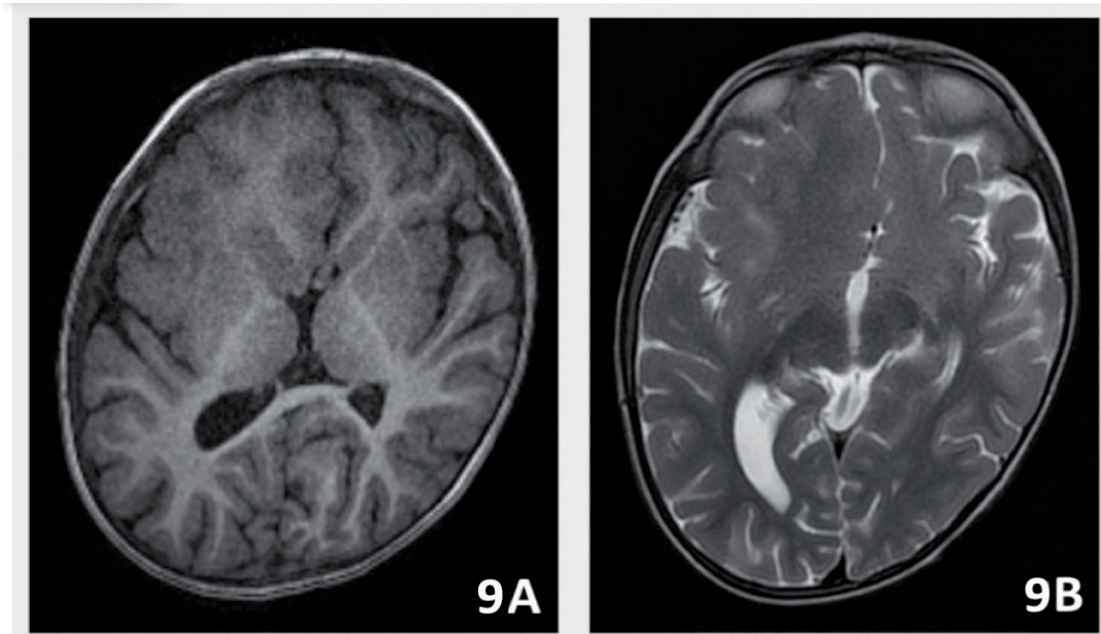
empedrado y engrosamiento de la corteza cerebral, así como pérdida de sustancia blanca, hipoplasia del tronco encefálico, anomalías oculares y desórdenes musculares congénitos (retraso del desarrollo psicomotor e hipotonía).^{28,29}

Microcefalia

Consiste en la presencia de un cerebro muy pequeño con reducción del diámetro occipito-frontal más de 2 desviaciones estándar para el respectivo grupo de edad. Es primaria o secundaria de acuerdo con el tiempo de ocurrencia, o puede ser adquirida o de base genética.^{1,3,22,30} En neuroimágenes se observa un cerebro pequeño con relación craneofacial anormal. La microcefalia puede asociarse con otras MDC como lisencefalia, polimicrogiria o heterotopía cortical, también ha sido vinculada con diferentes infecciones in-útero como el zika o el citomegalovirus.

Hemimegalencefalia

Este trastorno se caracteriza por sobrecrecimiento del tejido cerebral.^{1,22} No siempre implica macrocrania y aunque presenta aumento anormal del volumen cerebral focal o difuso, puede encontrarse un parénquima de apariencia normal, así como otras MDC asociadas. La **figura 9** ilustra un caso de hemimegalencefalia derecha no difusa, con mayor compromiso frontal, donde se puede apreciar una asimetría del volumen cerebral entre ambos hemisferios, así como zonas de engrosamiento cortical anómalo.



Figuras 9A. Corte axial en T1. Se puede apreciar una franca asimetría entre los hemisferios derecho e izquierdo, en especial a nivel frontal, existiendo un engrosamiento cortical patológico en el lado derecho con leve aumento del volumen parenquimatoso en este lado. La corteza tiene aspecto anormal, también se puede observar aumento en la amplitud del ventrículo lateral derecho respecto al contralateral. **9B.** Corte axial potenciado para T2 a la misma altura, donde se ven los mismos hallazgos, aunque en esta secuencia se hace algo más evidente la ventriculomegalia derecha y la asimetría en la amplitud del espacio subaracnoideo, el cual está ligeramente reducido en el lado derecho dado el engrosamiento de la corteza en este hemisferio. Fuente: los autores.

Disgria

Es un término relativamente nuevo que hace referencia a un patrón de MDC no específico, donde la corteza cerebral es dismórfica, aunque no encaja del todo dentro de los otros grupos ya descritos.^{3,22} Las imágenes revelan engrosamiento cortical o patrón anormal de giros, así como orientación cortical atípica, a veces es difícil de diagnosticar y antes se vinculó con trastornos genéticos.

Asociación entre malformaciones del desarrollo cortical y epilepsia

En los últimos años se ha observado una estrecha relación entre las MDC y epilepsia, siendo catalogadas como una de las principales causas de esta entidad y la más común de epilepsia refractaria en pacientes pediátricos. Está descrito que un gran porcentaje de pacientes con diagnóstico de displasia focal cortical presentan epilepsia refractaria y de difícil control.³¹

Se ha mencionado que las convulsiones en estos pacientes se originan por la presencia de neuronas ubicadas en un lugar erróneo o en posición usual pero anormales. En estos dos escenarios se configura una alteración en la actividad eléctrica neuronal cortical, lo cual genera desequilibrio entre las funciones excitatorias e inhibitorias, dando lugar al desarrollo de la epilepsia.³²

CONCLUSIONES

Las MDC son un espectro de diferentes entidades clínicas que tienen como punto común una alteración en el desarrollo y estructura de la corteza cerebral. En consecuencia vamos a encontrar cambios focales, difusos o extensos en la configuración de la corteza cerebral, lo cual es usual que se correlacione con hallazgos patológicos en las neuroimágenes. Estas alteraciones corticales se pueden asociar con un desarrollo neurológico anormal y la presencia de epilepsia, siendo una causa muy importante de la epilepsia refractaria al tratamiento. Sin lugar a duda, las neuroimágenes, en particular la RM, son esenciales para su correcto diagnóstico y evaluación. En este trabajo se revisaron los puntos clave de cada entidad, presentando al mismo tiempo una serie de casos, que ilustran los hallazgos radiológicos fundamentales en este grupo de trastornos.

COMITÉ DE ÉTICA

Resolución CEI-2023 05783 Acta No.600 del 11 de abril de 2023 expedido por la Fundación Cardiovascular de Colombia.

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

FUENTES DE FINANCIACIÓN

Los autores.

REFERENCIAS

1. Khandelwal A, Aggarwal A, Sharma A, Malik A, Bose A. Magnetic Resonance Imaging of Malformations of Cortical Development-A Comprehensive Review. *World Neurosurg.* 2022;159:70-79. <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2021.12.011>
2. Chung C, Yang X, Bae T, Vong KI, Mittal S, Donkels C et al. Comprehensive multi-omic profiling of somatic mutations in malformations of cortical development. *Nat Genet.* 2023;55(2):209-220. <https://doi.org/10.1038/s41588-022-01276-9>
3. Severino M, Geraldo AF, Utz N, Tortora D, Pogledic I, Klonowski W, et al. Definitions and classification of malformations of cortical development: practical guidelines. *Brain.* 2020;143(10):2874-94. <https://doi.org/10.1093/brain/awaa174>
4. Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD, Guerrini R, Dobyns WB. Classification system for malformations of cortical development: update 2001. *Neurology.* 2001;57(12):2168-78. <https://doi.org/10.1212/wnl.57.12.2168>
5. Barkovich AJ, Kuzniecky RI, Jackson GD, Guerrini R, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development. *Neurology.* 2005;65(12):1873-87. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000183747.05269.2d>
6. Barkovich AJ, Guerrini R, Kuzniecky RI, Jackson GD, Dobyns WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development: update 2012. *Brain.* 2012;135(Pt 5):1348-69. <https://doi.org/10.1093/brain/aws019>
7. Rijckmans E, Stouffs K, Jansen AC. Diagnostic work-up in malformations of cortical development. *Dev Med Child Neurol.* 2024;66(8):974-989. <https://doi.org/10.1111/dmcn.15882>
8. Guye M, Bartolomei F, Ranjeva JP. Malformations of cortical development: The role of 7-Tesla magnetic resonance imaging in diagnosis. *Revue Neurologique.* 2019;175(3):157-162. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2019.01.393>
9. Tan AP, Chong WK, Mankad K. Comprehensive genotype-phenotype correlation in lissencephaly. *Quant Imaging Med Surg.* 2018;8(7):673-693. <https://doi.org/10.21037/qims.2018.08.08>
10. Auvin S, Baulac S. mTOR-therapy and targeted treatment opportunities in mTOR-related epilepsies associated with cortical malformations. *Rev Neurol (Paris).* 2023;179(4):337-344. <https://doi.org/10.1016/j.neurol.2022.12.007>
11. Kolbjør S, Martín Muñoz DA, Örtqvist AK, Pettersson M, Hammarsjö A, Anderlid BM, Dahlin M. Polymicrogyria: epidemiology, imaging, and clinical aspects in a population-based cohort. *Brain Commun.* 2023;5(4):fcad213. <https://doi.org/10.1093/braincomms/fcad213>
12. Gafner M, Michelson M, Argilli E, Yosovich K, Sherr EH, Parks KC, et al. Major brain malformations: corpus callosum dysgenesis, agenesis of septum pellucidum and polymicrogyria in patients with BCORL1-related disorders. *J Hum Genet.* 2022;67(2):95-101. <https://doi.org/10.1038/s10038-021-00971-5>
13. Sculier C, Taussig D, David O, Blustajn J, Ayoubian L, Bonheur J, et al. Focal polymicrogyria in children: Contribution of invasive explorations and epileptogenicity mapping in the surgical decision. *Seizure.* 2021;86:19-28. <https://doi.org/10.1016/j.seizure.2021.01.010>
14. Vanbuggenhout L, Aertsen M, De Catte L, Naulaers G. Pre- and postnatal brain magnetic resonance imaging in congenital cytomegalovirus infection: a case report and a review of the literature. *BMC Pediatr.* 2022;22(1):1-11. <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03334-x>
15. Diogo MC, Glatzer S, Binder J, Kiss H, Prayer D. The MRI spectrum of congenital cytomegalovirus infection. *Prenat Diagn.* 2020;40(1):110-24. <https://doi.org/10.1002/pd.5591>
16. Arriola-Pereda G, Verdú-Pérez A, De Castro-De Castro P. Polimicrogiria cerebral y síndrome de delección 22q11. *Rev Neurol.* 2009;48(4):188-90.
17. de Wit MC, Lequin MH, de Coo IF, Brusse E, Halley DJ, van de Graaf R, Schot R, Verheijen FW, Mancini GM. Cortical brain malformations: effect of clinical, neuroradiological, and modern genetic classification. *Arch Neurol.* 2008;65(3):358-66. <https://doi.org/10.1001/archneur.65.3.358>
18. Takanashi J, Barkovich AJ. The changing MR imaging appearance of polymicrogyria: a consequence of myelination. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2003;24(5):788-93.
19. Lapo-Córdova NS, Ruiz-García M, Hernández-Antúnez BG. Lissencephaly: Clinical and neuroimaging features in children. *Rev Mex Neuroci.* 2021;22(4):134-140. <https://doi.org/10.24875/RMN.20000132>
20. Koenig M, Dobyns WB, Di Donato N. Lissencephaly: Update on diagnostics and clinical management. *Eur J Paediatr Neurol.* 2021;35:147-52. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2021.09.013>
21. Cardoza Ochoa DR, Contreras Contreras K, Abundiz López BL, Vázquez Cardoso G, Rivera Bravo B. Signo de "doble corteza" visualizado en corregistro 18F-FDG PET/RM en un paciente con heterotopia subcortical en banda. *Rev Fac Med Univ Nac Auton Mex.* 2022;65(1):37-9. <https://doi.org/10.22201/fm.24484865e.2022.65.1.05>
22. Oegema R, Barakat TS, Wilke M, Stouffs K, Amrom D, Aronica E, et al. International consensus recommendations on the diagnostic work-up for malformations of cortical development. *Nat Rev Neurol.* 2020;16(11):618-35. <https://doi.org/10.1038/s41582-020-0395-6>

23. Hung PC, Wang HS, Chou ML, Lin KL, Hsieh MY, Chou IJ, et al. Schizencephaly in children: A single medical center retrospective study. *Pediatr Neonatol.* 2018;59(6):573–80. <https://doi.org/10.1016/j.pedneo.2018.01.009> Reghunath A, Ghasi RG. A journey through formation and malformations of the neo-cortex. 2020;36(1):27–38. <https://doi.org/10.1007/s00381-019-04429-0>
24. Sarango-Amay K, Muñoz-Gualan A. Esquizencefalia bilateral gigante de labio abierto. *Rev Ecuat Neurol.* 2021;30(3):95-99.
25. Lobo AR, Ocampo M. Septo-Optic Dysplasia A Case Presentation for Revisiting this Intriguing and Uncom mon Condition. *J Radiol Med Imaging.* 2021;4(1):1044.
26. Torres Campoverde FM, Abad Herrera EP. Caracterización de displasia cortical focal, en pacientes atendidos en el Hospital Metropolitano, 2010-2021. *Metrociencia.* 2022;30(4):22–34.
27. Urbach H, Kellner E, Kremers N, Blümcke I, Demerath T. MRI of focal cortical dysplasia. *Neuroradiology.* 2022;64(3):443-452. <https://doi.org/10.1007/s00234-021-02865-x>
28. Myshrall TD, Moore SA, Ostendorf AP, et al. Dystroglycan on radial glia end feet is required for pial basement membrane integrity and columnar organization of the developing cerebral cortex. *J Neuropathol Exp Neurol* 2012;71(12):1047–1063. <https://doi.org/10.1097/NEN.0b013e318274a128>
29. Jayakody H, Zarei S, Nguyen H, Dalton J, Chen K, Hudgins L, et al. Cobblestone malformation in LAMA2 Congenital muscular dystrophy (MDC1A). *J Neuropathol Exp Neurol.* 2020;79(9):998–1010. <https://doi.org/10.1093/jnen/nlaa062>
30. Oegema R, Barakat TS, Wilke M, Stouffs K, Amrom D, Aronica E, et al. International consensus recommendations on the diagnostic work-up for malformations of cortical development. *Nat Rev Neurol.* 2020;16(11):618–35. <https://doi.org/10.1038/s41582-020-0395-6>
31. Buompadre MC. Epilepsias en las malformaciones del desarrollo cortical. *Medicina (Buenos Aires)* 2019;79(Supl. III):37-41.
32. Şah O, Türkdoğan D, Küçük S, Takış G, Asadov R, Öztürk G, Ünver O, Ekinci G. Neurodevelopmental Findings and Epilepsy in Malformations of Cortical Development. *Turk Arch Pediatr.* 2021;56(4):356-365. <https://doi.org/10.5152/TurkArchPediatr.2021.20148>

