

Presentación de caso

Hospital Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja

Servicio de Imagenología. Holguín

Presentación de un paciente con síndrome de Crouzon

Presentation of a Patient with Crouzon's Syndrome

Janice Morales Rodriguez¹, Martha Sarmiento Oliveros², Melba Zaldivar Santiesteban³, Miguel Leyva Tamayo⁴, Tania Garnier Avila⁵

- 1 Especialista de Primer Grado en Imagenología. Instructor. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín
- 2 Especialista de Primer Grado en Imagenología. Instructor. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín
- 3 Especialista de Primer Grado Neurocirugía. Instructor. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción y de la Pedraja Holguín
- 4 Especialista de Primer Grado Neurocirugía. Instructor. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín
- 5 Especialista de Primer Grado en Neurología. Instructor. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción y de la Pedraja. Holguín

RESUMEN

Se presentó un enfermo que padece el síndrome de Crouzon (rara entidad heredada en forma autonómica dominante) el cual se diagnosticó mediante hallazgos clínicos confirmados por estudios imagenológicos de una tomografía axial computarizada realizada en agosto de 2009. Se planificó y ejecutó la craniectomía con éxito. La evolución clínica del paciente fue satisfactoria.

Palabras clave: síndrome de Crouzon, tomografía axial computarizada, tratamiento quirúrgico, craniectomía

ABSTRACT

A patient with a rare hereditary disease, called Crouzon's Syndrome was studied. The clinical diagnosis was confirmed through computer axial tomography in August 2009. A craniectomy was done whose result was successful as well as the clinical patient's progress.

Key words: Crouzon's Syndrome, computer axial tomography, surgical treatment, craniectomy.

INTRODUCCIÓN

La disostosis craneofacial congénita se conoce también como síndrome de Crouzon. Dicha enfermedad se caracteriza por una dismorfia craneofacial, con cierre precoz de todas las suturas craneales acompañado de hipertensión endocraneana, dolicocefalia, trigonocefalia, nariz en pico de loro, maxilar superior pequeño e inferior más grande que lo normal y exoftalmia bilateral. Este síndrome es un trastorno genético causado por mutaciones en el gen del receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos tipos 2 y 3 (FGFR2 y FGFR3).

El objetivo del trabajo fue presentar un caso diagnosticado en el Hospital Provincial Pediátrico Universitario Octavio de la Concepción y de la Pedraja de Holguín en agosto de 2009.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta, con consentimiento informado, un paciente masculino de dos años de edad con antecedentes de salud aparente, fue traído a la Consulta de Neurología en agosto de 2009, porque el perímetro cefálico no aumentaba de forma suficiente y presentaba una configuración craneofacial anómala.

Se le realizaron radiografías simples de cráneo en proyecciones frontal, lateral y Town y luego se procedió a estudiar con tomografía axial computarizada. Se

realizaron cortes simples de cráneo de 5 mm de espesor en un equipo Shimadzu unicorte y se observó el aumento de las impresiones digitiformes, adelgazamiento del diploe craneal y el aspecto festoneado de su tabla interna (fig. 1,2). Las suturas estaban cerradas y no tenía alteraciones encefálicas. Mediante procesamiento digital se hicieron reconstrucciones tridimensionales (fig. 3).

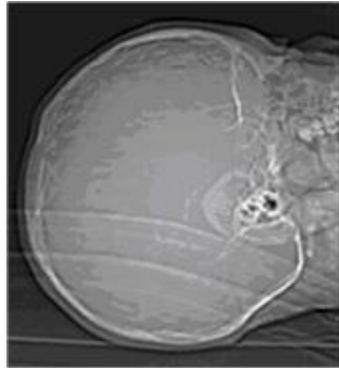


Figura 1. Topograma en Proyección

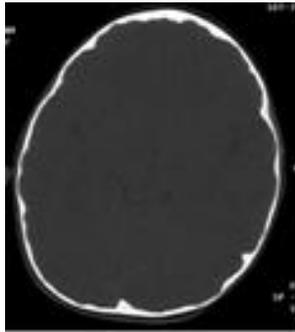


Figura 2. Corte axial tomográfico con
ventana ósea
tridimensional

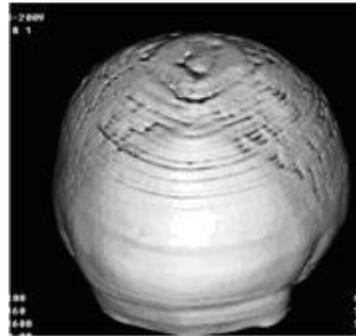


Figura 3. Reconstrucción
tomográfica

DISCUSIÓN

En 1912 Crouzon describió en una madre y su hijo el síndrome hereditario de la disostosis craneofacial y define la tríada de deformidades del calvario, faciales y exoftalmos¹. Este síndrome tiene causa genética y se hereda en forma autosómica dominante. Su origen radica en mutaciones de genes que se relacionan con el desarrollo de las extremidades; el del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 2 (FGFR2) o menos comúnmente de los genes del (FGFR3)⁴. Modificaciones específicas en esos receptores son la causa de la unión precoz de los huesos craneales.

Ese genotipo determina la manifestación fenotípica de cierre prematuro de las suturas craneales (craneosinostosis). Otras de las anomalías acompañantes incluyen el hipertelorismo, exoftalmos, estrabismo, maxilar superior pequeño, prognatismo y otras menos constantes.

Su prevalencia es de un caso por sesenta mil habitantes y es el responsable de aproximadamente el 4,8% de las craneosinostosis². Como complicación fundamental se encuentra la atrofia del nervio óptico por el incremento de la presión intracraneal. El diagnóstico de este síndrome se realiza a través de la clínica, los estudios imagenológicos y genéticos.

No se ha descrito ningún tratamiento curativo para esta enfermedad, pero varias de las dificultades funcionales más apremiantes si pueden ser tratadas. Dentro de los métodos quirúrgicos existe la craneotomía (extirpación y reemplazo de porciones del hueso craneal); que realizada en los primeros años de vida puede prevenir el daño cerebral compresivo y mantener la forma craneal menos deformada posible^{3,4}.

También pueden operarse el exoftalmos, el prognatismo y el paladar hendido, cuyos resultados son de éxito variable. Otras medidas terapéuticas incluyen los métodos ortodóncicos y el tratamiento de las complicaciones clínicas, oftalmológicas y auditivas^{5,6,7}. Estos pacientes pueden requerir educación especial si presentan algún grado de retardo mental.

En este enfermo la sospecha clínica del raro síndrome; acentuada porque su madre presentaba dismorfia facial, evidencia de un patrón hereditario; se confirmó

con el estudio imagenológico tomográfico. La definición anatómica precisa de las anomalías craneales permitió planificar y ejecutar la craneotomía con éxito. Después de realizada ésta, el paciente tuvo una evolución acorde con los beneficios esperados de esa técnica.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ahmed I, Afzal A. Diagnosis and evaluation of Crouzon syndrome. J Coll Physicians Surg Pak 2009; 19(5):318-20.
2. Cohen MM Jr. Perspectives on craniosynostosis. Am J Med Genet 2005; 136:313-326.
3. Posnick J C, Ruiz RL. The craniofacial dysostosis syndromes: Current surgical thinking and future. Cleft Palate Craniofac J 2000; 37:433.
4. Craniosynostosis syndromes (FGFR-related). GeneReviews at GeneTests, GeneClinics: Medical Genetics Information Resource [database online]. University of Washington, Seattle, 1997-2002. <<http://www.genetests.org>>
5. Colosimo C, Tartaro A, Cama A, Tortori-Donati P. The craniosynostoses. In: Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R (eds). Berlin Springer: Pediatric Neuroradiology 2005: p. 1289–1315.
6. Persing J A, Jane J A. Craniosynostosis. 4th Ed. In: Youmans J R. Neurological surgery. Philadelphia: W B Saunders, 1996.
7. Crouzon syndrome. Cleft Palate Foundation Publications [Artículo en línea] <<http://www.cleftline.org/publications/cruozon.htm>> [Consulta: 16 de sept. 2005].

Correspondencia: Dra. Janice Morales Rodríguez, Ave Cajigal # 567 entre Cervantes y Fomento Holguín. Teléfono: 465469 Email: jmrodriguez@hpuh.hlg.sld.cu