

Craneosinostosis

Dra. Paula Iturra Martínez
Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)
Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital “Dr. Luis Tisné Brousse”
Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

Caso clínico

- **SCB**
- **33 AÑOS**
- **M1**
- **ANTECEDENTE SINDROME RENDU OSLER WEBER**
- **ALERGIA AAS**

- **DERIVADA DESDE VALLENAR 17/10/12 POR OBS
HIDROCEFALIA FETAL, CON RNM FETAL 12/10/12 QUE
INFORMA DISMORFIA CRANEOFACIAL, CRANEO EN FORMA
DE TREBOL, OBS CRANEOSINOSTOSIS, POLIMICROGIRIA
FRONTOTEMPORAL, AGENESIA SEPTUM PELLUCIDUM**

- **SE HOSPITALIZA EN ARO PARA ESTUDIO , CURSANDO
EMBARAZO DE 36+4 SEMANAS**

CASO CLINICO II

- **Ingreso a CERPO 19/10/12:**
 - **EMBARAZO 37 SEMANA**
 - **ILA 270 → PHA**
 - **HIPOPLASIA CUERPO CALLOSO**
 - **AGENESIA CSP, OBS**
CRANEOSINOSTOSIS

 - **SE DECLINA ESTUDIO GENETICO POR**
EG

CASO CLINICO III

- **ECOCOARDIOGRAMA HLCCM (23/10/12) → NORMAL**
- **CONTROL CERPO 05/11/12**
 - **39+3 SEMANAS**
 - **AGENESIA CSP**
 - **OBS. HOLOPROSCENCEFALIA**
 - **OBS CRANEOSINOSTOSIS**
 - **PHA**

CASO CLINICO IV

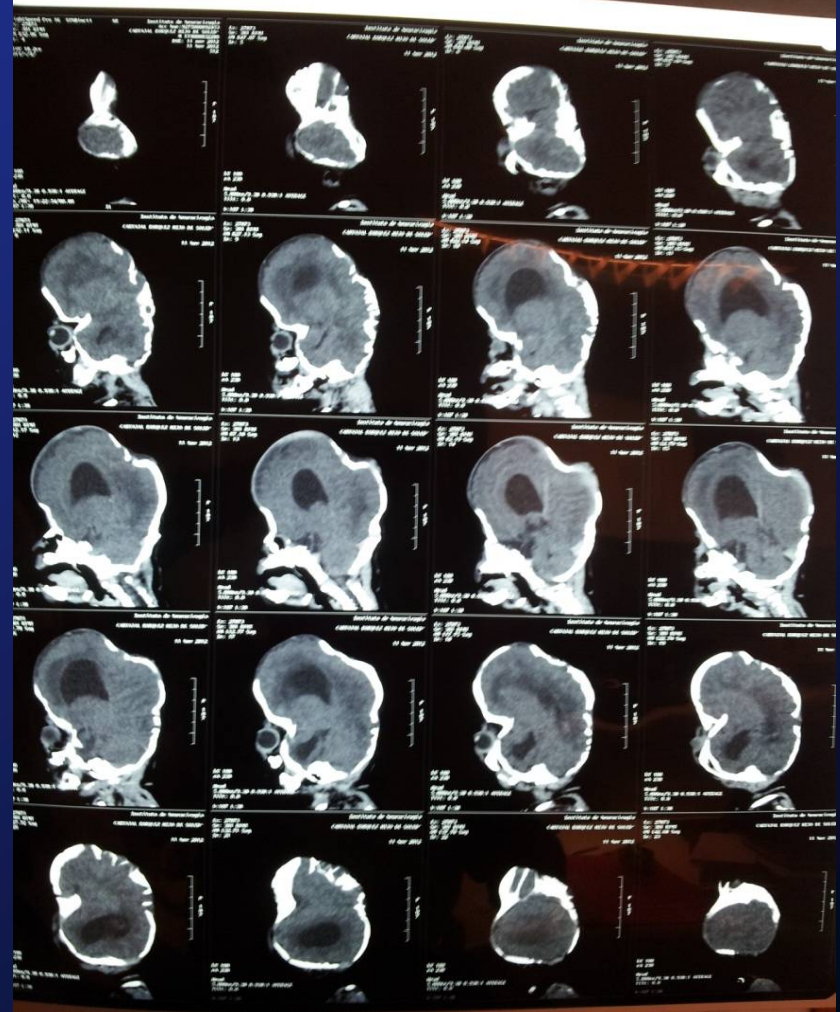
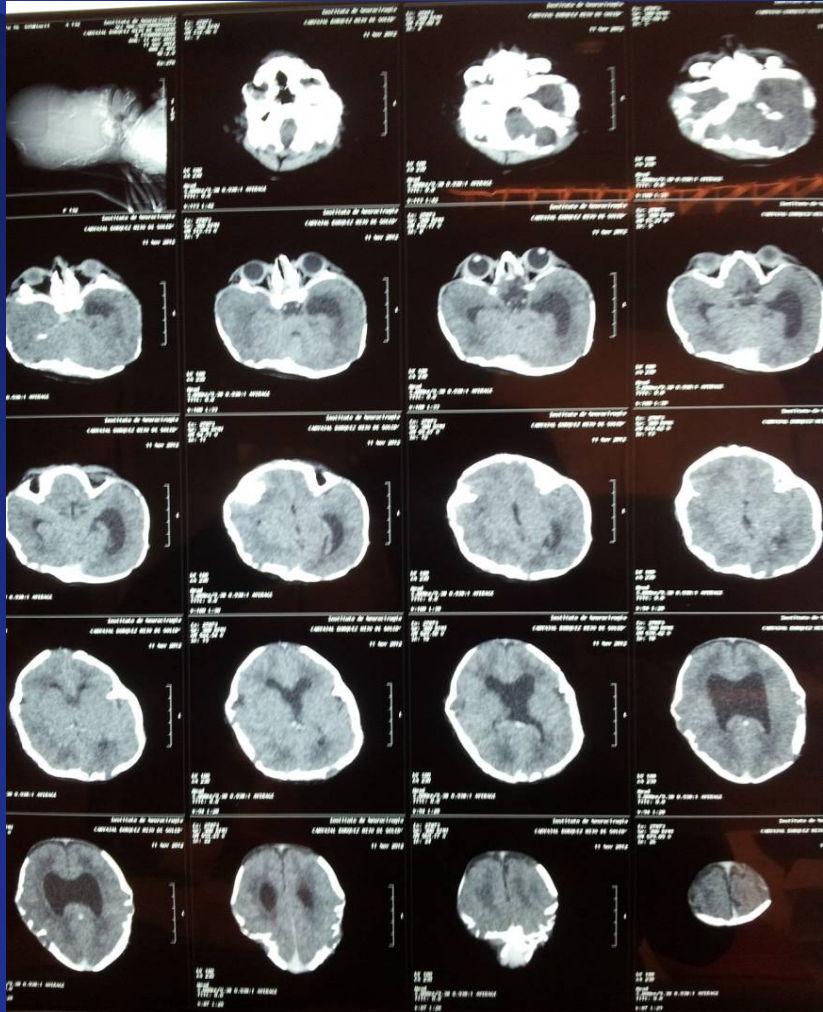
- **REINGRESO 10/11 → 11/11**
 - 40+2 SEM
 - T PARTO
 - RPM 24 HRS
- **EVOLUCIONA CON MEFI CATEGORIA 3 + DILATACION ESTACIONARIA → CESAREA DE URGENCIA → INERCIA UTERINA → B LYNCH, LIGADURA A. UTERNINAS E HIPOGASTRICAS**
- **EVOLUCION MATERNA FAVORABLE EN POSTOPERATORIO**

EVOLUCION RN

- **RN MASCULINO, 3935 G, APGAR 4-8, AEG**
- **CRANEO EN TREBOL**
- **DISMORFIA FACIAL**
- **FONTANELA AMPLIA**
- **PROPTOSIS BILATERAL (80% A 1°)**
- **OREJAS IMPLANTACION BAJA**
- **PROTUBERANCIA EN SEGMENTO INFERIOR COLUMNA VERTEBRAL CON PIEL REDUNDANTE**



TAC



EVOLUCION RN

- GENETICA → FENOTIPO: CRANEO EN TREBOL
- PRONOSTICO INCIERTO
- NEUROCIROUGIA → SIN INDICACION QX ACTUAL
- 2° EVALUACIÓN NEUROCIROUGIA → DISCUSION EN REUNION CLINICA PARA DEFINIR CONDUCTA → EVALUACION NEUROOFTALMOLOGICA Y DISCUSION DE EVENTUAL INDICACION DE VALVULA DERIVATIVA VENTRICULAR Y RETORNO A HOSPITAL BASE

Craneosinostosis: introducción

- Cierre prematuro de una o más suturas craneanas
- Deformación craneana secundaria
- Crecimiento encefálico restringido perpendicular a la sutura comprometida, crecimiento compensatorio en paralelo.
- Puede presentarse en forma aislada o en contexto de un síndrome

Epidemiología

- Prevalencia

- 6-10/10000 RNv → 1/40000 RNv

- 1/2000 – 4000 RNv

- < 5% cráneo en trébol

- En Chile se estima 143-239 casos x año

Etiopatogenia

- Mecanismos de producción poco conocidos, origen multifactorial, alteración desarrollo 4-6° semana.
 - Duramadre → factores inhibidores osteogénesis; arrastre de suturas
 - Teoría de la matriz funcional (alteración base cráneo)
 - Sd Apert → FGF
 - FGFR2 (síndromes), TWIST, FGFR3, FGFR1
 - Cromosomas 8p, 10q, 4p y 5p
- Formas esporádicas más frecuentes (genéticas → mutacionales, tóxicos, etc.)
- Sindromáticas → herencia autosómica recesiva o dominante

Causas secundarias

- Raro
- Hurler, Morquio, Raquitismo, Policitemia
- Uso de algunas drogas como el ácido retinoico o la hidantoína
- Secundario a algunos tratamientos como el uso de derivativas de LCR

Presentaciones clínicas

- Craneosinostosis simples
 - Escafocefalia (+ frec → 50% casos) → sagital
 - Trigonocefalia → metópica
 - Plagiocefalia anterior → coronal unilateral
 - Plagiocefalia posterior → lamboídea

Presentaciones clínicas

- **CRANEOSINOSTOSIS MÚLTIPLES**
 - Braquicefalia → coronal bilateral
 - Turri- braquicefalia → Coronal y lambdoídea bilaterales
 - Oxicefalia → cabeza cónica
 - **Cráneo en trébol**

Cráneo en trébol, Kleeblattschadel

- Compromete las suturas coronales, lambdoídea y metópica
- Protrusión del cráneo a través de las suturas sagital y escama del temporal.
- Es una anomalía rara, alrededor de 130 casos reportados en la literatura.
- Kleeblattschadel es la forma más grave de disostosis craneales esporádicas, casi todos los pacientes afectados tienen hidrocefalia y discapacidad intelectual (retraso mental)

Craneosinostosis sindromáticas

- Sd Apert → acrocefalosindactilia
- Sd Chotzen
- Sd Pfeiffer → Sindactilia parcial
- Sd Carpenter

- *Sd Crouzon (incluye hipogenitalismo)*

Diagnóstico prenatal

- Ecografía 2° trimestre (3D)
- RNM fetal
- Cariograma, estudio DNA

Confirmación diagnóstica postnatal

- Rx cráneo (AP – L - Towne)
- TAC cráneo-cerebro
 - Tac helicoidal con reconstrucción tridimensional

Asociación con otras malformaciones

- Síndromes
- 8-10% alteraciones esqueleto facial

Tratamiento quirúrgico postnatal

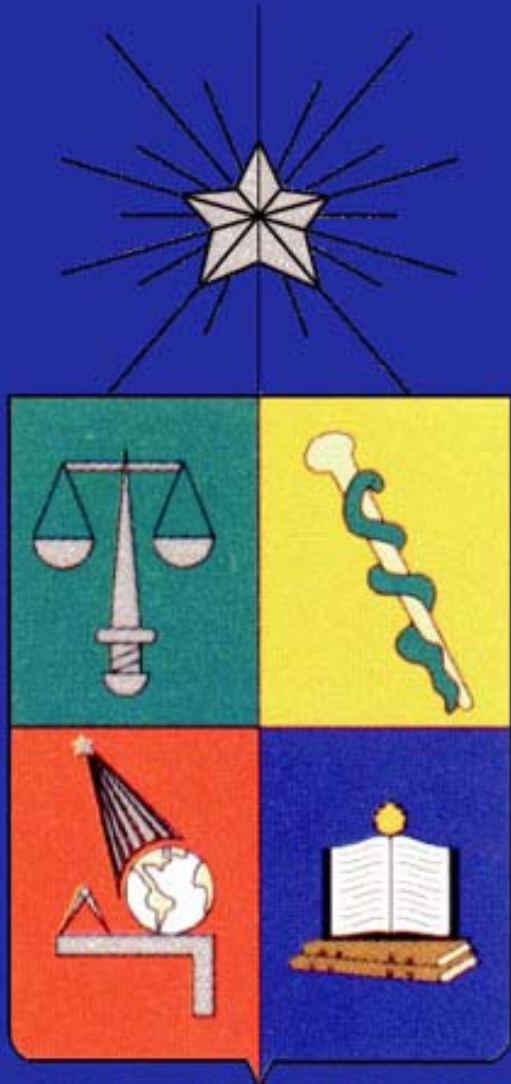
- Fines → tto. HTEC, Hidrocefalia, atrofia nervio óptico, estético.
- Ideal 3-6 meses de vida
 - Craneosinostosis sagital → < 3 meses
- Craneosinostosis de suturas múltiples → tto en < 2 semanas
 - Peor pronostico postqrx al igual que en las sindromáticas
- Individualizar según paciente y presentación clínica particular

Pronóstico

- **Mortalidad baja en formas no sindromáticas (1,5-2,5%)**
 - **GENERALMENTE DETERMINADA POR COMPLICACIONES POSTQUIRURGICAS**
 - o Falta de tto. Qx precoz
- **Determinado por la forma de presentación clínica**
- **Craneosinostosis determina 3-5 veces mas riesgo de discapacidad intelectual**

Consejo genético

- Frecuencia mayor → esporádicas
- Descartar sindromáticas con herencia autosómica dominante o recesiva
 - Riesgo 25-50% repetición



CERPO

CRS Cordillera Oriente
Hospital Luis Tisné Brousse

**Muchas
gracias**

Bibliografía

- **Malformaciones congénitas,, diagnostico y manejo neonatal, malformaciones del cráneo . Craneosinostosis, Dr R. Ramirez, Dr. O.Koller. Editorial Universitaria.2004**
- **Overview in craniosynostosis. Uptodate 2012, last update jun 2012**
- **Craniosynostosis syndomes. Uptodate 2012 last update jun 2012**
- **Craniosynostosis: prenatal diagnosis by means of ultrasound and SSSE-MRI. Family series with eport of neurodevelopmental outcome and review of the literature. Gabriele Tonni. Arch Gynecol Obstet (2011) 283:909–916**
- **Craneosinostosis: Visión del neurocirujano, Arturo Zuleta F. Rev. Chil. Pediatr. 73 (5); 506-507, 2002**
- **Draneosinostosis multisuturaal del tipo craneo en trébol y otras craneosinostosis. Anales Rx Mexico 2007, 3 (219-231)**
- **Isla y cols. Síndrome craneo en trébol. Rev mex Ped. Vol 76 num 1, 2009, (16-19)**
- **J .Esparza. Surgical treatment of isolated and syndromic craniosynostosis. Results and complications in 283 consecutive cases. Neurocirugia 2008 19: 509-529**