



REVISTA CHILENA DE PEDIATRÍA

www.elsevier.es/rchp



CASO CLÍNICO

Cráneo en trébol y fisura facial bilateral



Denisse Alvarez-Manassero^{a,b} y Gioconda Manassero-Morales^{a,c,*}

^a Escuela de Medicina, Universidad Peruana de Ciencias Aplicadas, Lima, Perú

^b Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad Peruana de Ciencias Aplicadas, Lima, Perú

^c Servicio de Genética, Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja, Lima, Perú

Recibido el 12 de marzo de 2015; aceptado el 31 de julio de 2015

Disponible en Internet el 9 de octubre de 2015

PALABRAS CLAVE

Cráneo en trébol;
Craneosinostosis;
Kleeblattschädel;
Hidrocefalia;
Fisura labial

Resumen

Introducción: El síndrome del cráneo en trébol, o síndrome de Kleeblattschädel, es una malformación rara en la cual el cráneo presenta un aspecto de trébol. Es causado por el cierre prematuro de varias suturas, evidenciándose desde antes del nacimiento.

Objetivo: presentar nuestra experiencia en un caso de síndrome del cráneo en trébol, y actualizar la información de la literatura.

Caso clínico: lactante de sexo femenino, 5 meses de edad, diagnósticos al nacimiento de Fisura labio-Palatina e Hidrocefalia. A los 30 días de vida se instaló válvula ventrículo peritoneal, y se procedió a enucleación ocular bilateral por proceso infeccioso. Se controla en Genética donde se confirma macrocefalia y craneosinostosis tipo cráneo en trébol. El estudio citogenético 46XX, Ecocardiografía normal, TAC de cerebro mostró anomalías múltiples asociadas a hidrocefalia y malformaciones inespecíficas.

Conclusion: El cráneo en trébol puede presentarse aisladamente o asociado a otras anomalías congénitas, conformando varios síndromes de craneosinostosis, como Crouzon, Pfeiffer o Carpenter. También puede ser componente de la secuencia de rotura amniótica o de diversas displasias, como la campomélica, tanatofórica tipo ii, o la distrofia torácica asfíxica de Jeune. El caso descrito no cumple con todas las características necesarias para incluirlo dentro de un síndrome específico, y no habiendo antecedentes familiares que sugieran patrón de herencia ni anomalías cromosómicas se concluye que se trata de un caso de anomalías congénitas de presentación esporádica.

© 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: manassero.gioconda@gmail.com (G. Manassero-Morales).

KEYWORDS

Cloverleaf;
Craniosynostosis;
Kleeblattschädel;
Hydrocephalus;
Cleft lip

Cloverleaf skull and bilateral facial clefts**Abstract**

Introduction: Cloverleaf skull syndrome, or Kleeblattschädel syndrome, is a rare malformation in which the skull has a cloverleaf appearance. It is caused by the premature closure of several sutures, being evident before birth.

Objective: To present our experience in a case of cloverleaf skull syndrome, and update the information from the literature.

Clinical case: A female infant of 5 months of age, diagnosed at birth with cleft lip and palate and hydrocephaly. A peritoneal ventricle valve was implanted at 30 days of life, and an ocular enucleation was performed due to an infectious process. The patient was followed-up in Genetics, where it confirmed a macrocephaly and craniosynostosis type cloverleaf skull. The 46XX cytogenetic study and echocardiography were normal. The brain CT scan showed multiple anomalies associated with hydrocephaly and non-specific malformations.

Conclusion: Cloverleaf skull may be present in isolated form or associated with other congenital abnormalities, leading to various craniosynostosis syndromes, such as Crouzon, Pfeiffer or Carpenter. It may also be a component of the amniotic rupture sequence or to different dysplasias, such as campomelic dysplasia, thanatophoric dysplasia type 2, or the asphyxiating thoracic dystrophy of Jeune. The case presented does not fulfil all the characteristics needed to be included within a specific syndrome, and on not having a family history that suggests a hereditary pattern or chromosome abnormalities, it is concluded that it is a case of a congenital anomaly of sporadic presentation.

© 2015 Sociedad Chilena de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Caso clínico

Lactante menor, de 5 meses de edad y sexo femenino, producto de un tercer embarazo, con parto por cesárea en el Hospital Regional de Lambayeque (Lambayeque, Perú) y peso al nacimiento de 4,010 kg. Los diagnósticos al nacimiento fueron fisura labio-palatina (FLP) bilateral e hidrocefalia. A los 30 días de vida se le colocó una válvula de derivación ventrículo peritoneal (DVP) y fue sometida a enucleación ocular bilateral debido a un proceso infeccioso. Al mes y 20 días la paciente es referida al Instituto Nacional de Salud del Niño San Borja (Lima, Perú) para tratamiento quirúrgico de la FLP.

A la edad de 5 meses en la evaluación clínica en el servicio de genética se describe un peso de 8,9 kg (Z score: 4,31), talla 68 cm (Z score: 3,32), y perímetro cefálico: 47 cm (Z score: 4,16). Frecuencia cardíaca 128 latidos/minuto, frecuencia respiratoria 32/min. Al examen físico se evidenció macrocefalia con craneosinostosis tipo cráneo en trébol, además de facies dismórfica con hipotelorismo y fisura facial bilateral que abarcaba desde los cantos internos hasta el labio superior. Ausencia de globos oculares. Presentaba además fisura labio palatina bilateral, fontanela anterior de 1,2 cm de diámetro y ausencia de globos oculares y párpados. Tórax y pulmones: murmullo vesicular audible en ambos hemitórax. Cardiovascular: ruidos cardíacos rítmicos, no soplos audibles. Abdomen: blando, depresible, sin visceromegalia ni hernia umbilical palpable, cicatriz operatoria en el flanco derecho. Extremidades: destacaba hipotonía global marcada. Pie derecho con braquidactilia y constricción por brida amniótica en el tercio inferior de la pierna izquierda. Genitales: femeninos normales. Con respecto al desarrollo psicomotor balbuceaba y no presentaba control cefálico.

Se le realizaron estudios para descartar otras malformaciones; la tomografía cerebral sin contraste mostró pérdida de volumen del parénquima cerebral, predominio de sustancia blanca de los lóbulos parietales, temporales y occipitales, con atenuación de la diferenciación entre sustancia gris y blanca. Marcada dilatación de los ventrículos laterales, predominio de astas posteriores e inferiores, adelgazamiento marcado del cuerpo calloso, ausencia de septum pellucidum, fusión de ambos tálamos con ausencia de tercer ventrículo. No se definía el acueducto de Silvio y los ganglios basales solo estaban definidos parcialmente. No se evidenció tumoración intraventricular, signos de sangrado ni calcificaciones (figs. 1 y 2). Se observaba catéter de derivación con ingreso frontal derecho y extremo al nivel del cuerpo del ventrículo lateral derecho. En la reconstrucción tridimensional al nivel de la calota craneana se observó fusión de suturas coronales, con incremento del diámetro transversal y disminución del diámetro anteroposterior. Asimismo, al nivel de las órbitas se observó desplazamiento medial en relación con hipotelorismo, con ausencia de globos oculares por antecedente quirúrgico. En las partes blandas se observó solución de continuidad a nivel del labio superior que se extiende bilateralmente a través de apófisis alveolar, entre los dientes incisivos centrales, comprometiendo la apófisis palatina, la lámina horizontal del hueso palatino y el paladar blando hasta su extremo posterior (figs. 3 y 4).

Se realizó el estudio citogenético cuyo resultado fue normal, 46,XX. Se realizó una evaluación cardiológica con ecocardiograma, que descartó anomalías. Los potenciales evocados auditivos fueron normales. Actualmente la paciente se alimenta por sonda nasogástrica y se encuentra a la espera del manejo quirúrgico reconstructivo.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4175836>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4175836>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)