



Síndrome de Saglier: reporte de caso

León-Tovar RA¹, Martínez-Coria E², García-Jiménez MM³, García-Jiménez E⁴

Resumen

Mujer de 31 años con enfermedad renal crónica en fase terminal e hiperparatiroidismo secundario que provocó alteraciones metabólicas resultantes en aumento de niveles de paratohormona y, posteriormente, formación de tumores pardos que indujeron deformaciones faciales y corporales con repercusiones psicológicas y sociales. Dichas características son englobadas en un síndrome llamado de Saglier, descrito por primera vez en el 2004, cuya incidencia mundial está aún en investigación.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Saglier, hiperparatiroidismo secundario, enfermedad renal crónica.

Anales de Radiología México 2016 Jul;15(3):238-243.

Saglier syndrome: a case report.

León-Tovar RA¹, Martínez-Coria E², García-Jiménez MM³, García-Jiménez E⁴

Abstract

Female patient, age 31 years, with chronic renal disease in terminal phase and secondary hyperparathyroidism causing metabolic alterations resulting in heightened levels of parathormone and, subsequently, formation of brown tumors which induced facial and bodily deformations with psychological and social repercussions. Such characteristics are comprised in a condition called Saglier syndrome, first described in the year 2004, the global incidence of which is still under investigation.

KEYWORDS: Saglier syndrome; secondary hyperparathyroidism; chronic renal disease

¹Residente de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica.

²Jefa del Servicio de Tomografía y Ultrasonido. Instituto Nacional de Rehabilitación.

³Médico Adscrito y Titular del Curso de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. ISSEMyM Ecatepec.

⁴Jefe del Servicio de Radiología. ISSEMyM Ecatepec. Centro Médico ISSEMyM Ecatepec. Avenida del Trabajo s/n del Carmen, Ecatepec de Morelos, Estado de México.

Recibido: 17 de junio 2016

Aceptado: 8 de julio 2016

Correspondencia

Rosa Angélica León Tovar
angelica_lt@hotmail.com

Este artículo debe citarse como

León-Tovar RA, Martínez-Coria E, García-Jiménez MM, García-Jiménez E. Síndrome de Saglier: reporte de caso. Anales de Radiología México 2016;15(3):238-243.

INTRODUCCIÓN

El hiperparatiroidismo secundario es una complicación ya conocida que ocurre en los estadios finales de la enfermedad renal crónica y desencadena cambios severos en las estructuras óseas.¹ Es detectado particularmente en países en vías de desarrollo, donde el tratamiento del hiperparatiroidismo secundario no es óptimo en las etapas tempranas.² Estos cambios bioquímicos inician con aumento en las concentraciones séricas de fosfato ($> 4.5 \text{ mg/dL}$) y descenso del calcio ($< 8.5 \text{ mg/dL}$), con posterior deficiencia de vitamina D, finalizando en aumento en las concentraciones de parathormona.¹⁻⁴

El Síndrome Saglier conjunta todos los cambios desencadenados por el remodelamiento óseo que incluyen talla baja, tumores pardos en diferentes partes del cuerpo y, particularmente, deformidad facial ocasionada por lesiones de tejidos blandos en el maxilar referida como patognomónica y descrita como un rostro con "apariencia desfigurada".^{1,2,4,5}

CASO

Mujer de 31 años, ama de casa, originaria del Estado de México; con talla baja, aparentemente sana, inició sus síntomas después de su primer y único embarazo a los 16 años de edad: diabetes gestacional, preeclampsia, diabetes mellitus tipo 2 después del parto, hipertensión arterial sistémica y enfermedad renal crónica con tiempo de evolución de 15 años; tratamiento sustitutivo con diálisis peritoneal por 11 años. Sufrió un cuadro de peritonitis secundario a un proceso infeccioso del catéter de Tenckhoff, se sustituyó por hemodiálisis. Finalmente tuvo complicaciones referidas como adherencias que ocasionaron obstrucción intestinal y falla orgánica múltiple.

Los estudios de gabinete realizados fueron: radiografía de cráneo con datos de osteodistrofia

y radiografía de tórax con tumores de tejidos blandos (**Figuras 1 y 2**). Ecografía de cuello: aumento en el volumen de la glándula paratiroides izquierda, la cual fue extirpada con reporte histopatológico de adenoma paratiroideo (**Figura 3**). Tomografías de cráneo, tórax y abdomen donde se observan múltiples tumores pardos en la parrilla costal, vértebras, hueso ilíaco derecho (**Figura 2**) y el de mayores dimensiones en hueso maxilar con aspecto lítico inicial y posterior calcificación y expansión a los 6 años (**Figuras 4-6**). Gammagrama paratiroideo $^{99m} \text{Tc-MIBI}$ positivo para adenoma o hiperplasia paratiroidea izquierda.

DISCUSIÓN

El síndrome Saglier es una afección estudiada desde el 2000 por el Dr. Yahya Saglier y publicada por primera vez en el 2004 en la revista *Seminars of Nefrology*^{2,5}. La causa precisa es desconocida ya que no todos los pacientes con enfermedad renal crónica e hiperparatiroidismo severo desarrollan el síndrome Saglier.⁵ Incluso,



Figura 1. Radiografía lateral de cráneo: aspecto granular de la bóveda craneana. Patrón radiológico de aspecto en sal y pimienta. (estudio realizado en el 2008).



Figura 2. Tumores pardos en parrilla costal. **A)** Telerradiografía de tórax: lesiones radioopacas extrapulmonares dependientes de arcos costales. **B)** Tomografía contrastada, reconstrucción coronal: lesiones costales redondeadas con centro hipodenso y escasa captación periférica.

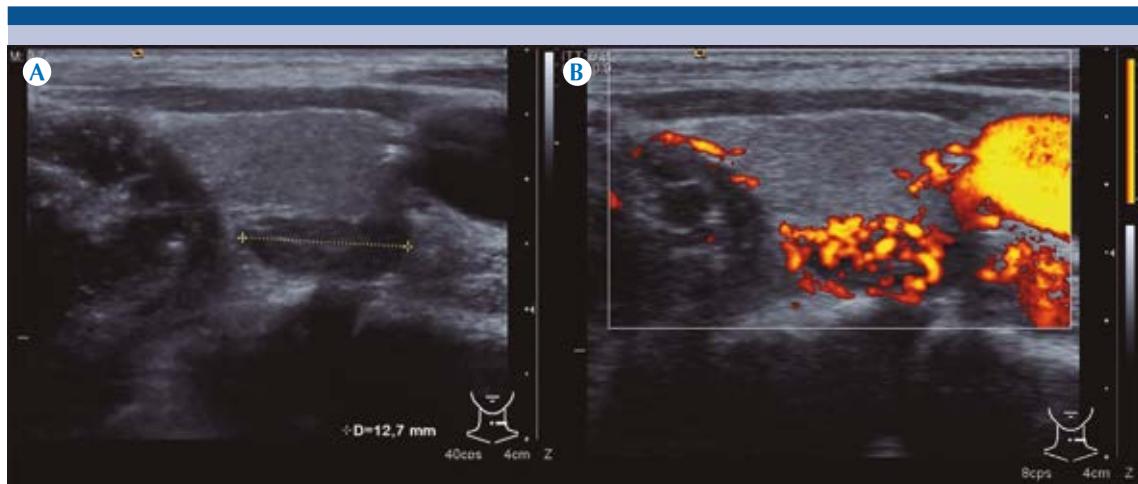


Figura 3. Ecografía de cuello, imágenes axiales. **A)** Escala de grises: aumento en las dimensiones de la glándula paratiroides izquierda. **B)** Power Doppler: incremento en la saturación del color en el parénquima paratióideo

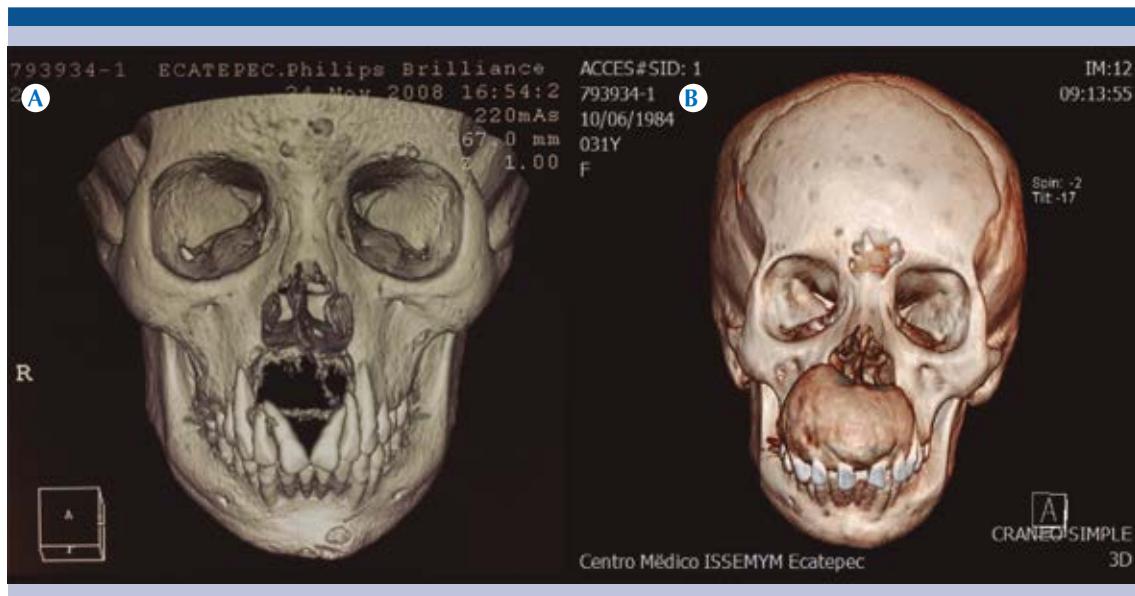


Figura 4. Reconstrucciones volumétricas tridimensionales en vista frontal. **A)** Estudio del 2008 con lesión lítica en maxilar superior. **B)** Estudio actual con lesión ósea expansiva y separación de las piezas dentales.



Figura 5. Tomografías en corte axial con ventana ósea. **A)** Estudio del 2008 con lesión maxilar lítica con componente de tejidos blandos. **B)** Estudio del 2015: calcificación de la lesión.



Figura 6. A) Aspecto clínico actual. B) Tomografía con ventana ósea, reconstrucción sagital: prominencia maxilar superior por lesión tumoral con aspecto predominantemente blástico que produce maloclusión dental clase II.

no hay publicaciones que identifiquen la asociación de la paratiroidectomía y la disminución de la producción de la parathormona con limitación de la progresión hacia deformidades faciales y corporales; como fue el caso de nuestra paciente. Ya que sólo se ha estudiado la predisposición genética encontrando implicaciones en los genes GNAS1, FGF23 y FGFR3.⁵ A escala internacional se han reportado 60 pacientes, incluyendo a México,⁵ pero no hay investigaciones relacionadas con la detención del influjo hormonal al realizar cirugías radicales de la paratiroides.

Se han encontrado casos en pacientes pediátricos y adolescentes donde los cambios son

particularmente desastrosos e irreversibles, afectando de forma importante su calidad de vida y salud psicológica.^{4,6} Los criterios clínicos establecidos hasta la fecha incluyen:^{5,6,7}

1. Enfermedad renal crónica.
2. Hiperparatiroidismo secundario.
3. Estatura baja.
4. Cambios severos en las estructuras óseas.
5. Alteraciones severas en lacefalometría del maxilar y la mandíbula.
6. Lesiones benignas en tejidos blandos de la boca.



7. Anormalidades dentales.
8. Cambios en las puntas de los dedos.
9. Problemas psicológicos severos y depresión.
10. Cambios ortopédicos severos:
 - a. Deformidades en la rodilla y alteraciones en la marcha.
 - b. Escápula.
11. Maloclusión dental clase II en los cambioscefalométricos de maxilar y mandíbula. Protrusión maxilar.
12. Cambios moderados en la audición.
13. Alteraciones neurológicas moderadas/severas.

CONCLUSIONES

Esta entidad de reciente descripción contiene un interesante espectro de alteraciones por estudios de imagen cuya integración y valor diagnóstico radica en el reconocimiento de tumores en la región maxilar, con componente de tejido blando en contexto de pacientes nefrópatas con hiperparatiroidismo secundario. Estos pacientes deben recibir tratamiento multidisciplinario para que se prescriba una terapia adecuada de forma inmediata y así prevenir las deformidades faciales con desenlaces catastróficos, especialmente en pacientes pediátricos. En la

literatura especializada, hasta el día de hoy, se han publicado cerca de 16 artículos relacionados con este padecimiento; sin embargo, aún es muy amplio el campo de estudio que debe investigarse en el cual la imagenología juega un papel fundamental.

REFERENCIAS

1. Sagliker Y, y cols.: International Study on Sagliker Syndrome and Uglifying Human Face Appearance in Severe and Late Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Kidney Disease Patients. *Journal of Renal Nutrition* 2008;18(1):114-117.
2. Sagliker Y, y cols.: Sagliker Syndrome: Uglifying Human Face Appearance in Late and Severe Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Renal Failure. *Seminars in Nephrology* 2004;449-455.
3. Uziel A, Uzel I, Sagliker Y, y cols.: Cephalometric Evaluation of Patients with Sagliker Syndrome: Uglifying Human Face Appearance in Severe and Late Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Renal Failure Patients. *Journal of Renal Nutrition* 2006;16(3):229-232.
4. Sagliker Y, Acharya V, Golea O, y cols.: Is survival enough for quality of life in Sagliker Syndrome- uglifying human face appearances in chronic kidney disease? *J. Nephrol* 2008;21(13):S114-S118.
5. Demirahn O, Arslan A, Sagliker Y, y cols. Gene mutations in Chronic Kidney Disease Patients with secondary Hyperparathyroidism and Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2015; 25(2):176-186.
6. Ozenli Y, Semih G, Sagliker Y, y cols.: A controlled Study of Psychiatric Manifestations and Electroencephalography Findings in chronic Kidney Disease Patients With Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2010;1-5.
7. Erkan AN, y cols: Audiological Findings in Chronic Kidney Disease Patients with Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2010;1-3.