

Síndrome de cráneo en trébol. Reporte de un caso

(**Cloverleaf skull syndrome. A case report**)

Luis Paulino Islas Domínguez,* Lino E Cardiel Marmolejo,* Brenda Alicia Hernández Nájera**

RESUMEN

El cráneo en trébol o síndrome de Kleeblattschädel, es una variedad de craneosinostosis en la que el cráneo tiene una forma que semeja la de un trébol de tres hojas. Los síndromes de presentación más frecuentes son: el de Pfeiffer tipo 2 y el de la displasia thanatofórica también tipo 2. Se le encuentra a menudo asociada a otras malformaciones, lo que dificulta definir una etiología. De aquí la importancia del caso de un recién nacido con craneosinostosis del tipo cráneo en trébol que requirió manejo integral en su tratamiento y asesoramiento genético.

Palabras clave: Síndrome de Kleeblattschädel, cráneo en trébol, craneosinostosis.

SUMMARY

The cloverleaf skull (Kleeblattschädel syndrome) is a variety of craniosynostosis where the shape of the skull seems a clover of tree leaves. It is one of the most frequent syndromes of malformation of the skull (the other are Pfeiffer syndrome type 2 and the Thanatophoric Dysplasia type 2). This cases are frequently associated with other malformations, for this reason here is reported a newborn with the Kleeblattschädel syndrome which required a comprehensive clinical management for it's treatment and genetic counseling.

Key words: Kleeblattschädel syndrome, cloverleaf skull, craniosynostosis.

La malformación congénita identificada como “cráneo en trébol” es una variedad de craneosinostosis en la que el cráneo semeja la forma de un trébol de tres hojas.^{1,2} La incidencia de craneosinostosis se estima en un caso por cada 40,000 nacimientos³⁻⁵ de los cuales alrededor de 5% presenta el cráneo en trébol. Esta entidad a menudo está asociada a otras malformaciones, lo que dificulta reconocer una sola causa etiológica.

La evolución es variable y en aquellos casos en que se asocia a otras malformaciones su curso clínico se agrava. Aquí se presenta nuestra experiencia en un caso.

CASO CLÍNICO

Se trata de recién nacido de sexo masculino, hijo de mujer de 23 años sin antecedentes heredofamiliares de importancia; el padre tenía 24 años de edad y estaba aparentemente sano. Fue producto de la segunda gestación. La madre había tenido control prenatal a partir del segundo trimestre, por lo que se le habían hecho cinco estudios de ultrasonido que reportaron ausencia de hueso temporal bilateral, oligohidramnios, gran vascularidad retroplacentaria, datos de sinostosis, desmineralización contra osteogénesis imperfecta, craneosinostosis, cráneo en trébol, braquicefalia, oligohidramnios, retraso en el crecimiento intrauterino (*Figura 1*).

El niño nació por vía vaginal; tuvo un Apgar de 7/8, con edad de gestación (Capurro) de 39.2 semanas, peso 1,515 g, longitud 41 cm, perímetro de cráneo 30 cm. A la exploración física: cráneo en trébol, fontanela anterior amplia, normotensa, exoftalmos bilaterales, hipertelorismo, estrabismo, implantación baja de pabellones auriculares.

* Neonatólogo.

** Residente en Neonatología.

lares displásicos, puente nasal deprimido, nariz pequeña, hipoplasia maxilar, dientes congénitos, cuello mediano, *pectum excavatum*, teletelia, abdomen sin visceromegalias y con peristalsis, criotorquidia izquierda, uñas hiperconvexas, con primer ortejo de ambos pies anchos (*Figura 1*). El reporte de la tomografía de cráneo señaló: bóveda del cráneo con apariencia morfológica de cráneo en tré-

bol: con moldeamiento de la tabla interna, cierre parcial de las suturas en general, predominio de la sutura coronal izquierda (*Figura 2*). Las imágenes por tercera dimensión sugerían cráneo lacunar, con hipoplasia de maxilares y asimetría de éstos. Cavidades orbitarias de poca profundidad con estructuras encefálicas aparentemente de morfología y situación anatómica normal (*Figura 2*). Du-

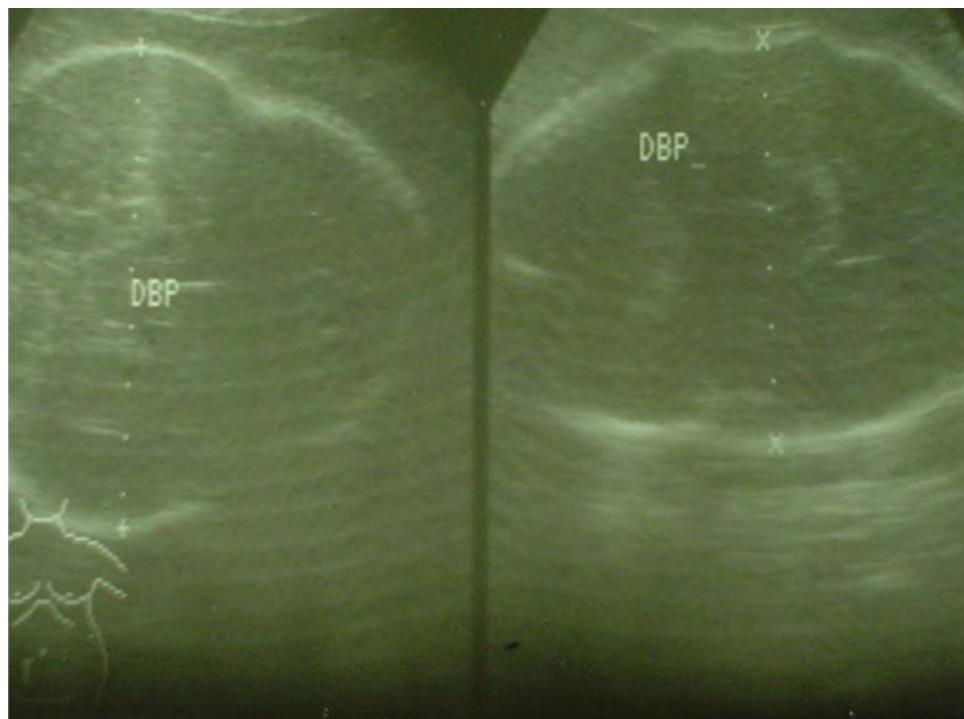


Figura 1. Imagen de uno de los estudios de ultrasonido prenatal. Puede apreciarse la ausencia de hueso temporal bilateral y el cráneo en trébol.



Figura 2. A y B. Alteraciones craneofaciales características, obsérvese la forma del cráneo en trébol.

rante su estancia en el Servicio se le hicieron estudios para descartar otras malformaciones. Su ecocardiograma, ultrasonido renal y tamiz metabólico ampliado, fueron normales. Presentó desequilibrio hidroelectrolítico y proceso infeccioso, por lo que requirió de aporte nutricio y de antibióticos: presenta luego deterioro hemodinámico con falla orgánica múltiple, por lo que falleció. El reporte anatopatológico relacionado con su fallecimiento fue de aplasia suprarrenal y neumonía.

DISCUSIÓN

Este caso resalta la importancia de hacer un diagnóstico oportuno durante la gestación para el asesoramiento genético. La mayoría de las craneosinostosis sindromáticas cuentan con un patrón autosómico dominante, con un riesgo de 50% de recurrencia. Sin embargo, en aquellas craneosinostosis esporádicas es indispensable descartar la posibilidad de que haya alteraciones cromosómicas u otras causas que pudieran dar lugar a la craneosinostosis, lo que permite conocer las posibles causas de esta enfermedad.

Si bien el trastorno se inicia en la vida intrauterina, afectando por igual a ambos sexos, es importante mencionar que las deformidades craneofaciales que comúnmente pueden ser identificadas en la gestación son: I. Las con craneosinostosis tipo: Apert, Carpenter, y Crouzon; la acrocefalosindactilia tipo I (síndrome de Pfeiffer)⁶ y la acrocefalopolisindactilia. También cabe hacer mención de la craneostenosis asociada a la displasia tanatofórica^{7,8} que suele acompañarse de otras malformaciones

como de artrogriposis en dedos de manos y pies, anquilosis de codos y rodillas, subluxación de caderas, espina bifida torácica o cervical, y también como de un síndrome aislado (Holtermüller, Wiedemann) que es considerado como un suceso esporádico y sin etiología conocida.

El cráneo en trébol es una variedad poco frecuente de craneosinostosis y algunas de las malformaciones asociadas a este síndrome caracterizado por el cráneo trilobulado son: exoftalmos, nariz con raíz hundida, pabellones auriculares desplazados hacia abajo y en ocasiones con agenesia del conducto auditivo externo; además, prognatismo relativo por hipoplasia del maxilar superior, hiperotelorismo, coloboma del iris y obstrucción lagrimal, fisuras faciales oblicuas, dientes congénitos y otras anomalías (hidrocefalia, encefalocele, hipertensión intracranial, retraso mental, cardiopatías [comunicación interauricular, conducto arterioso, válvula aórtica bicúspide] y onfalocele).^{1,2} Este caso tenía la forma característica del cráneo y las deformidades craneofaciales de este síndrome.

Para un estudio integral de este síndrome se tomaron al niño placas simples de cráneo y tórax, tomografía axial computada (TAC) del cráneo en tercera dimensión, ecocardiograma, emisiones otoacústicas y ultrasonido renal, pues en este tipo de malformaciones del cráneo no sólo se debe confirmar el diagnóstico sino que es necesario identificar otras malformaciones asociadas. En las radiografías del cráneo se identifica la morfología característica del triple contorno del cráneo en tres lóbulos, el adelgazamiento de los huesos de la bóveda, la imagen en pañal y el aumento de las impresiones digitales^{7,8} (*Figura 3*).

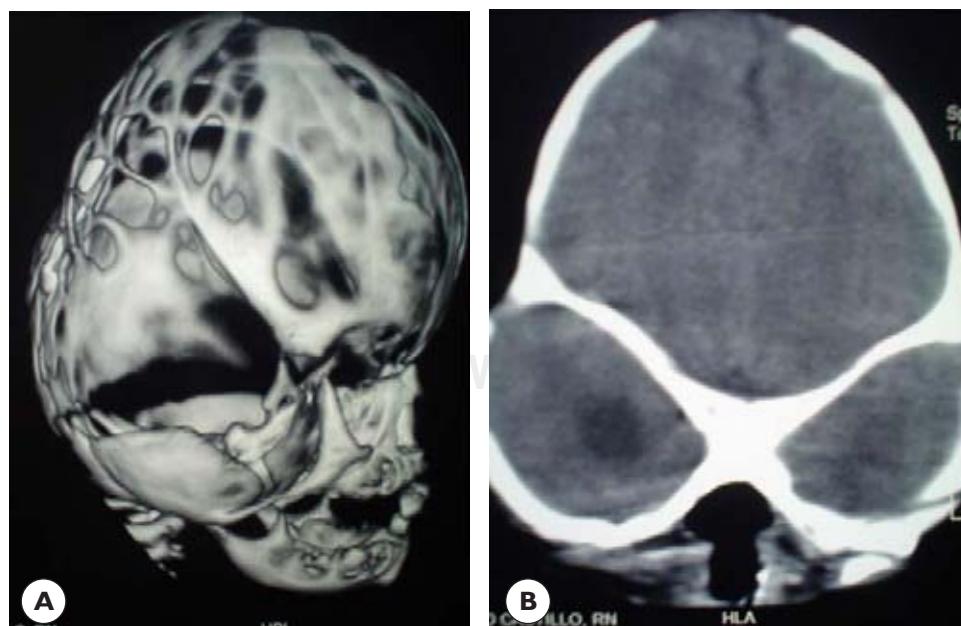


Figura 3. A. Tomografía de cráneo, con alteraciones a nivel de cráneo y aparentemente tejido cerebral sin alteraciones e imagen tomográfica de cráneo en 3D donde se observa cráneo lacunar e hipoplasia de maxilares. B. Imagen radiográfica donde se aprecian las impresiones digitales y el adelgazamiento de los huesos craneales, con el aspecto trilobulado, en forma de trébol.

La tomografía axial de cráneo permite reconocer con mayor claridad, las características óseas del cráneo y las malformaciones asociadas, como: hidrocefalia y encefalocele. Como pueden encontrarse cardiopatías congénitas y las malformaciones genitourinarias es necesario descartar tal posibilidad con estudios de ecocardiograma y ultrasonido renal, que en este caso estuvieron ausentes. A veces, en la exploración física, se reportan malformaciones en las extremidades superiores e inferiores como sindactilia, que en este caso estuvieron ausentes.

El manejo quirúrgico de la craneosinostosis consiste en la liberación de las suturas con el objeto de mejorar la deformación de la cabeza y para evitar que afecte el neurodesarrollo;^{3,11} en este caso se siguió una conducta expectante, ya que no había datos de hipertensión intracranal ni compromiso encefálico.

Uno de los diagnósticos diferenciales de esta entidad es con el síndrome de Pfeiffer tipo 2;^{7,8} que tiene como característica el cráneo en trébol, proptosis ocular severa, daño grave del sistema nervioso central, sinostosis de codos, primer dedo de manos y pies anchos, anomalías viscerales y muerte temprana.⁶ Este síndrome se hereda de manera autosómica dominante y es extremadamente raro y es oportuno señalar que este grupo de entidades incluye síndromes severos con expresividad variable y distintos grados de penetrancia.^{9,10}

Este caso no cumplía con todas las características propias de este síndrome y el cariotipo fue normal; se consideró como un síndrome aislado, de presentación esporádica, pues no tenía antecedentes heredofamiliares ni alteraciones cromosómicas y sin riesgo de recurrencia en otra gestación.

Referencias

1. Fajardo A, Pascual I. Cráneo en hoja de trébol. Presentación de cuatro casos. *An Esp Pediatr* 1976; 9: 105.
2. Iannaccone G, Gerlini G. The so called "cloverleaf skull syndrome". *Pediatr Radiol* 1974; 2: 175-84.
3. Kanev P. Congenital malformation of the skull and meninges. *Otolaryngol Clin North Am* 2007; 40(1): 9-26.
4. O'Brien M, Key DB. Review of clinical neurosurgical practice. Surgical management of craniosynostosis. Part II. Surgical technique and results. *Contemporary Neurosurg* 1985; 740: 1-5.
5. Alderman BW, Lammer EJ, Joshua SC, Cordero JF, Ouimette DR, Wilson MJ et al. An epidemiologic study of craniosynostosis. Risk indicators for the occurrence of craniosynostosis in Colorado. *Am J Epidemiol* 1988; 28(2): 431-8.
6. Gómez L, Morales A, Salomón J. Síndrome de Pfeiffer tipo 2 con expresividad variable. *Bol Med Hosp Infant Mex* 2004; 61: 68-72.
7. Moore Q, Banik S. Ultrasound scanning in a case of thanatophoric dwarfism with cloverleaf skull. *Br J Radiology* 1980; 53: 241-5.
8. Chervenak FA, Blakemore KJ, Isaacson G, Myden K, Robbins JC. Antenatal sonographic findings of thanatophoric dysplasia with cloverleaf skull. *Am J Obstet Gynecol* 1983; 146: 984-5.
9. Cohen MM. Pfeiffer syndrome update, clinical subtypes, and guidelines for differential diagnosis. *Am J Med Genet* 1993; 45(3): 300-7.
10. Teebi AS, Kennedy S, Chun K, Ray PN. Severe and mild phenotypes in Pfeiffer syndrome with aplice acceptor mutations in exon IIIc of FGFR2. *Am J Med Genet* 2002; 107(1): 43-7.
11. Esparza J. Tratamiento de la craneosinostosis sagital (escafocefalia) por medio de la corrección quirúrgica inmediata. *An Esp Pediatr* 1996; 45: 143-8.

Correspondencia:

Dr. Luis Paulino Islas Domínguez
Neonatología. Hospital General de México
Dr. Balmis Núm. 148, Col. Doctores,
Delegación Cuauhtémoc, 06720
Tel. 2789 2000 ext. 1541
E-mail: lu-islas@hotmail.com