



Trigonocefalia en feto con síndrome de Turner: Reporte de caso.

Guzmán-López Abel; Dávila-Escamilla Iván; Trejo-Guzmán, Esthela; Guzmán-Ochoa, Luis; Guzmán-Pérez, Ignacio

Medicina Materno-Fetal, Departamento de Ginecología y Obstetricia,
Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González" y Facultad de Medicina, Universidad Autónoma de Nuevo León



GINECOLOGÍA Y OBSTETRICIA
HOSPITAL UNIVERSITARIO UANL

ANTECEDENTES

El síndrome de Turner (ST) o monosomía X es una de las aberraciones cromosómicas más frecuentes y se define como la pérdida total o parcial del segundo cromosoma sexual, ya sea X o Y. Fue descrito por primera vez en Alemania en 1930 por Urllrich; en 1938 Turner describió una serie de casos con las características comunes y típicas de este síndrome y en 1959 Ford et al. describieron las bases genéticas del mismo. El ST ocurre en 1/2500-3000 nacidos vivos y es la única monosomía compatible con la vida. Se caracteriza por un conjunto de manifestaciones fenotípicas como estatura baja, disgenesia gonadal, linfedema congénita, así como malformaciones renales, cardiovasculares y esqueléticas como desproporción de segmento superior e inferior de cuerpo, escoliosis y dislocación de cadera. Otra de las características de este síndrome son las manifestaciones craneofaciales como fascies de esfinge, micrognatia y pterigium colli. La relación de alteraciones a nivel de cráneo y cerebro fetal en ST es poco frecuente. Casos de craneosinostosis en esta entidad han sido descritos como hallazgos raros; en 1959 se reportó por primera vez la relación de turricefalia y ST, debido al cierre prematuro de la sutura sagital y coronal. En 1968 se reportó por Calmettes et al un caso relacionado a oxicefalia y posteriormente en 1986 fue descrito por Bozzola et al. un caso de craneosinostosis con la fusión de sutura sagital y suturas coronales y por último en 1987 Massa et al reportaron un caso de craneosinostosis monosutural asociado a ST.

CASO CLÍNICO

Paciente de 26 años, sin antecedentes médicos relevantes; como antecedentes ginecoobstétricos: gesta 2 cesárea previa 1, con recién nacido previo sano, FUM no confiable, por lo cual fue datada por ultrasonido del primer trimestre.

Acudió por primera vez a valoración a Servicio de Medicina Materno Fetal del Hospital Universitario "Dr. José Eleuterio González", cursando embarazo de 28.2 semanas/FPP, tras ser referida por medico externo con hallazgos de anormalidades a nivel de cerebro fetal.

Se realizó ecografía obstétrica encontrando feto femenino en presentación podálica, índice de líquido amniótico en 21 cm, placenta lateral derecha grado 2 y frecuencia cardiaca fetal en 145 lpm. A nivel de cráneo fetal: osificación normal y hacia región anterior huesos frontales con forma en pico dando una imagen de probable craneosinostosis de tipo trigonocefalia. En un corte axial transventricular se reportó asta posterior de ventrículo lateral derecho en 11 mm y asta posterior de ventrículo lateral izquierdo en 5.7 mm, con hallazgo de ventriculomegalia derecha leve (**Figura 1**). En cara fetal se observó una imagen interorbitaria relacionada a edema frontonasal, sin otros hallazgos agregados (**Figura 2 y 3**).

No se reportaron otros hallazgos anormales dentro del parénquima cerebral, así como anormalidades del resto de la anatomía fetal.

Ante estos hallazgos se solicitaron estudios de laboratorio, reportándose una curva de tolerancia a la glucosa sin alteraciones y un perfil TORCH, sin alteraciones; además se solicitó RMN fetal y amniocentesis.

Se realizó resonancia magnética fetal cerebral que reportó datos sugestivos de sinostosis metópica que condiciona configuración craneal en trigonocefalia, asociado a hipotelorismo y edema de tejidos blandos frontonasales. Patrón de sulcación secundario con giros desorganizados a considerar anomalías del desarrollo cortical de tipo polimicrogiria, que deberá corroborarse en estudio de RM de cerebro postnatal. Ventriculomegalia moderada derecha. Ángulo tegmentovermiano de 18.9° a considerar megacisterna magna versus quiste de la bolsa de Blake.

Figura 1. Imagen en 2D de corte axial transventricular en donde se observa craneosinostosis de tipo trigonocefalia y ventriculomegalia derecha leve

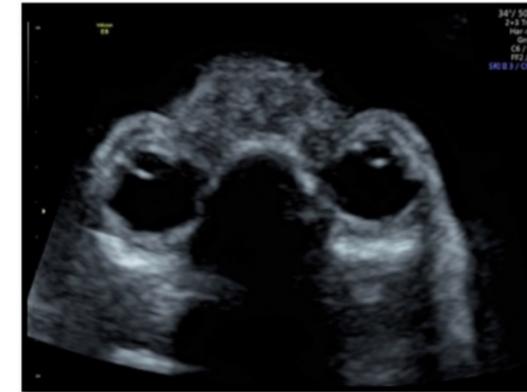
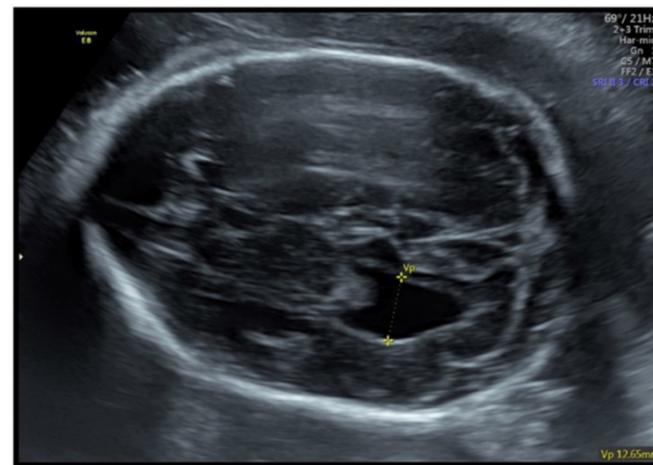


Figura 2. Imagen en 2D de edema frontonasal.



Figura 3. Reconstrucción en 3D de cara fetal

Se realizó amniocentesis, cursando semana 30.2, sin complicaciones y se obtuvo en resultado en cariotipo de liquido amniótico de 46X0- Síndrome de Turner.

Se brindó consejería a paciente y familiar por parte de servicio de genética médica y medicina materno fetal y continuó seguimiento en control prenatal hasta semana 33.2, sin complicaciones, donde en ecografía de seguimiento se reportó asta posterior de ventrículo lateral derecho en 12.6 mm y se clasificó como ventriculomegalia unilateral moderada.

Acudió cursando semana 34.2 a servicio de urgencias del mismo hospital por hipomotilidad fetal. A su ingreso se realizó un RCTG, el cual se interpretó como clase III e ingresó paciente a quirófano con indicación de cesárea por sufrimiento fetal agudo.

Se obtuvo un recién nacido femenino con Apgar 3/6, 2,270gr, talla 42 cm y Capurro 35.5 semanas y como hallazgo intraoperatorio se reportó liquido amniótico con meconio.

DISCUSIÓN

El tamizaje prenatal es una parte fundamental del cuidado previo al nacimiento para lograr la detección de anomalías fetales leves o severas, lo que permite un adecuado manejo de la gestación actual y planeación y prevención, cuando es posible, en las gestaciones futuras. El diagnóstico prenatal de Síndrome de Turner es altamente variable dependiendo del grado de anomalías presentes y su asociación con altos índices de pérdida fetal. Se han observado anomalías ecográficas en el 68% de los casos de fetos con cariotipo 45X, más frecuentemente en fetos con mosaicismo, siendo el hallazgo mas frecuente el higroma quístico en hasta en 82.1% de los casos. Las anormalidades en sistema nervioso central, cráneo y cara son infrecuentes, sin embargo, se han descrito casos de ventriculomegalia hasta en 4% de los casos, agenesia del cuerpo calloso, quistes de los plexos coroideos y menos frecuente polimicrogiria y Síndrome de Dandy-Walker.

El caso presentado es muy infrecuente ya que la asociación de Síndrome de Turner con craneosinostosis de tipo trigonocefalia o de la sutura metópica ha sido reportada en menos de 10 casos mundialmente.

CONCLUSIÓN

Debido a los avances dentro del diagnóstico prenatal por medio de ecografía, resonancia magnética y estudios genéticos las alteraciones fetales pueden ser detectadas y diagnosticadas de una manera mas precisa, lo que puede llevar a un aumento en los casos que hasta el día de hoy se han reportado de manera infrecuente.