Neurocirugia. 2022;33(Espec Congr):239

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

P-116 - HERMANOS GEMELOS MONOCIGÓTICOS Y CRANEOSINOSTOSIS NO CONCORDANTES. DESCRIPCIÓN DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

F. García Pérez, G. Moreno Madueño, J. Herrería Franco, J. Márquez Rivas y M. Rivero Garvia

Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla, España.

Resumen

Introducción: El término craneosinostosis alude al cierre prematuro de una o varias suturas craneales. Su incidencia se sitúa en 1 de cada 2,500 nacidos vivos. Tanto formas sindrómicas como no sindrómicas han sido adecuadamente descritas en la literatura, siendo las segundas las más usuales. Los casos descritos en la literatura de gemelos monocigóticos con craneosinostosis concordantes son limitados, siéndolo aún más aquellos con craneosinostosis no concordantes.

Casos clínicos: Se describe el caso de dos gemelos monocigóticos con craneosinostosis, presentando uno de ellos escafocefalia y el otro una craneosinostosis multisutural (con afectación de las suturas sagital, ambas lambdoideas y ambas temporales). Se revisa la literatura disponible al respecto. Se obtuvo la información relativa a la anamnesis, evolutivos y pruebas diagnósticas a través de la historia clínica de los pacientes en formato electrónico. Si bien las formas sindrómicas presentan un origen genético claro (a destacar distintas mutaciones sobre el gen del receptor del factor de crecimiento fibroblástico: síndrome de Crouzon, síndrome de Apert, síndrome de Pfeiffer...), se cree que el origen de las formas no sindrómicas se encuentra en una interacción compleja entre factores genéticos, epigenéticos y ambientales. Llevamos a cabo revisión de los estudios disponibles hasta la fecha sobre esta cuestión.

Discusión: La discordancia entre las formas de presentación de craneosinostosis en dos individuos con carga genética idéntica invita a pensar necesariamente en la implicación de otro tipo de factores en su etiopatogenia, fundamentalmente epigenéticos y ambientales. La realización de más investigaciones al respecto está justificado a fin de identificar la mayor cantidad posible de factores que pudieran corregirse.

1130-1473/© 2022 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.