



<https://www.revistaneurocirugia.com>

P-113 - MANEJO QUIRÚRGICO DE LA HIDROCEFALIA EN UN LACTANTE CON OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA Y BRAQUICEFALIA GRAVE: A PROPÓSITO DE UN CASO

D. Mesa Collantes¹, J. Zamorano Fernandez², J.M. Saceda Gutiérrez², A. Isla Guerrero²

¹Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España; ²Hospital Universitario La Paz, Madrid, España.

Resumen

Introducción: La osteogénesis imperfecta es un trastorno genético del tejido conectivo caracterizado por fragilidad ósea, deformidades esqueléticas y, en algunos casos, alteraciones craneofaciales. Dentro de las manifestaciones neurológicas, la deformidad ósea craneal como la braquicefalia grave debida a craneotabes puede estar asociada a compromiso de la fosa posterior y a alteración de la circulación del líquido cefalorraquídeo, favoreciendo el desarrollo de hidrocefalia. La literatura sobre el abordaje neuroquirúrgico en estos pacientes es limitada, particularmente en lactantes con hidrocefalia, con escasos pacientes descritos en la literatura.

Caso clínico: Presentamos el caso clínico de una paciente lactante de 4 meses diagnosticada al nacimiento de osteogénesis imperfecta tipo II secundaria a mutación en el gen COL1A2 con afectación grave multisistémica. A nivel neurológico, presenta una braquicefalia severa con craneotabes, realizándose estudio de ecografía y RM craneal en la que se evidencia la presencia de una hidrocefalia triventricular secundaria a una alteración anatómica de la fosa posterior con compromiso de la unión craneocervical (invaginación basilar, estenosis del foramen magno y grave aplanamiento occipital bilateral). Tras discutir el caso en sesión multidisciplinar, se lleva a cabo una cirugía de colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal (Miethke GAV2.0 5/20) y posterior tratamiento ortésico craneal de la deformidad. La evolución posoperatoria fue favorable. En sucesivos controles de imagen se aprecia una mejoría del tamaño ventricular junto con una adecuada progresión de la morfología craneal.

Discusión: La incidencia de la hidrocefalia en la osteogénesis imperfecta es desconocida, si bien diversos estudios han resaltado la asociación existente entre ambas entidades. Se han descrito ocho casos en la literatura en los que se destaca el compromiso de fosa posterior y las alteraciones craneocervicales como causa predisponente de esta. Dada la repercusión del cuadro clínico, es necesario un abordaje multidisciplinario de estos pacientes.