

Síndrome cerebro-óculo-nasal con diagnóstico prenatal

Cerebro-óculo-nasal syndrome with prenatal diagnosis

Harry Pachajoa ^I, Juan Carlos Quintero ^{II}

^I Universidad Icesi. Cali, Colombia.

^{II} Hospital Universitario del Valle. Cali, Colombia.

RESUMEN

El síndrome cerebro-óculo-nasal se caracteriza por anomalías del sistema nervioso central, oculares y nasales. La prevalencia de este síndrome es muy baja, y aún no se ha identificado la etiología de esta condición. Se presenta el caso de un paciente con sospecha clínica de este síndrome con diagnóstico prenatal por ecografía 2D y 3D. Se realiza una revisión de la literatura de los casos previamente reportados.

Palabras clave: anoftalmía, microftalmía, anomalías del cuerpo calloso, anomalías congénitas.

ABSTRACT

The cerebro-óculo-nasal syndrome is characterized by central nervous system abnormalities, ocular and nasal. The prevalence of this syndrome is very low, and has not yet identified the etiology of this condition. We report the case of a patient with suspected PJS clinical prenatal diagnosis by 2D and 3D ultrasound. A review of the literature of previously reported cases.

Keywords: anophthalmia, microphthalmia, callosal abnormalities, congenital anomalies.

INTRODUCCIÓN

El síndrome cerebro-óculo-nasal (OMIM: 605627) se caracteriza por anomalías del sistema nervioso central, oculares y nasales.¹ La prevalencia de este síndrome es muy baja, y aun no se ha identificado la etiología de esta condición, por lo que el diagnóstico en este momento es clínico.¹⁻³ Se presenta un posible caso de este síndrome con diagnóstico prenatal, siendo este el primer caso reportado prenatalmente.

REPORTE DE CASO

Producto de madre primigestante de 15 años, de padres no consanguíneos, quien consultó a nuestra institución por diagnóstico ecográfico de malformaciones craneofaciales y del sistema nervioso central, por lo cual se le realizó ecografía 3D, que evidenció labio fisurado bilateral y paladar hendido, ausencia de huesos nasales que simulaba proboscis, ventriculomegalia, microftalmía derecha, anolftalmía izquierda y pie equino varo bilateral (Figura 1).



Fig. 1. Vista frontal del paciente con sospecha de síndrome cerebro-óculo-nasal, nótese las proboscides de las alas nasales, el hipertelorismo y las fisuras faciales. A. Fotografía postnatal. B. Ecografía prenatal.

En la atención del parto por óbito fetal a las 28 semanas, donde se encuentra un peso de 750 g y talla de 28 cm, se observaron las malformaciones descritas y se hizo diagnóstico sugestivo de síndrome cerebro-óculo-nasal. Como estudios complementarios se le realizó cariotipo bandeado G de alta resolución que fue reportado como normal (46, XY). La escanografía cerebral simple reportó microftalmía bilateral, ventriculomegalia y agenesia de cuerpo calloso (Figura 2).



Fig. 2. Vista general del paciente con sospecha de síndrome cerebro-óculo-nasal.

DISCUSIÓN

El primer caso y el término de síndrome cerebro-óculo-nasal fue hecho por Richieri-Costa y Guion-Almeida en 1993,² y hasta el momento se habían reportado cerca de 20 casos en su mayoría brasileños, de predominio femenino (femenino/masculino: 12/8), siendo de aparición esporádica y de padres no consanguíneos.¹ Guion-Almeida *et al* reportó 13 nuevos pacientes y 7 casos anteriores revisados de síndrome cerebro-óculo-nasal, no encontrándose anomalías cromosómicas en los 20 casos revisados,¹ así como en nuestro caso. Estos autores encontraron, adicionalmente, en un paciente una mutación en el gen PTCH en un solo paciente. Siendo dicha mutación encontrada en un paciente con holoprosencefalia tipo 7.⁴

El caso reportado constituye una evidencia de que este síndrome no solo se distribuye en Brasil, y que debe ser sospechado ante malformaciones nasales, cerebrales y oculares severas que pueden ser diagnosticadas con ecografía

convencional y confirmada con ecografía tridimensional y al nacimiento. Recientemente Kokitsu-Nakata y colaboradores describieron un posible caso de síndrome cerebro-óculo-nasal en padres no consanguíneos. El paciente presentaba braquicefalia, frente amplia, encefalocele frontal bilateral, hipoplasia malar, hipertelorismo, anoftalmía bilateral, probóscide bilateral, labio fisurado bilateral, paladar anormal, anomalías en la oreja, y criptorquidia.⁵

La presencia de proboscis nasales con anoftalmía en nuestro paciente es consistente con el diagnóstico del síndrome cerebro-óculo-nasal, descartándose como diagnóstico diferencial las bandas amnióticas y diferentes tipos de hendiduras faciales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Guion-Almeida ML, Zechi-Ceide RM, Richieri-Costa A. Cerebro-óculo-nasal Síndrome: 13 new Brazilian cases. *Am J Med Genet Part A*. 2007; 143A:3252–66.
2. Richieri-Costa A, Guion-Almeida ML. Mental retardation, structural anomalies of the central nervous system, anophthalmia and abnormal nares: A new MCA/MR syndrome of unknown cause. *Am J Med Genet*. 1993;47:702-6.
3. Guion-Almeida ML, Kokitsu-Nakata NM, Richieri-Costa A. Clinical variability in cerebro-óculo-nasal syndrome: Report on two additional cases. *Clin Dysmorphol* 2000;9:253-7.
4. Ribeiro LA, Murray JC, Richieri-Costa A. PTCH mutations in four Brazilian patients with holoprosencephaly and in one with holoprosencephaly-like features and normal MRI. *Am. J. Med. Genet*. 2006;140A:2584-6.
5. Kokitsu-Nakata NM, Pittoli SVP, Richieri da Costa A. Cerebro-oculo-nasal syndrome: report of a case with a severe phenotype. *Am J Med. Genet*. 2009; 149A:519-20.

Recibido: 17 de abril de 2015.
Aprobado: 8 de mayo de 2015.

Harry Pachajoa. Calle 18 No. 122-135, Cali-Colombia, Teléfono: 57(2): 5552334 extensión 8032. Correo: hmpachajoa@icesi.edu.co