

Objetivos

- Contribuir al registro epidemiológico de acalvaria en latinoamérica.
- Presentar un caso de acalvaria ligado a herencia autosómica dominante.

Caso



Femenino de 4 meses edad con antecedentes heredofamiliares de madre, 2 tíos maternas, abuelo materno, y bisabuela materna con acalvaria. Producto de gesta 3 con embarazo normoevolutivo, se resuelve por cesárea secundaria a falla de progresión al trabajo de parto. Paciente que llora y respira al nacer sin requerir maniobras avanzadas. No se palpan huesos parietales, escama de temporales o región supraorbitaria del frontal al nacimiento sin otras alteraciones de línea media.



Imagen 1: Fotografía primer plano lateral de lactante con acalvaria.

Se toma tomografía en nuestra unidad donde se evidencia osificación progresiva de la bóveda.

A la exploración se palpa un cráneo suave, no depresible o deformable con hipertelorismo, puente nasal plano y parte media de la cara corta; Denver adecuado para la edad.

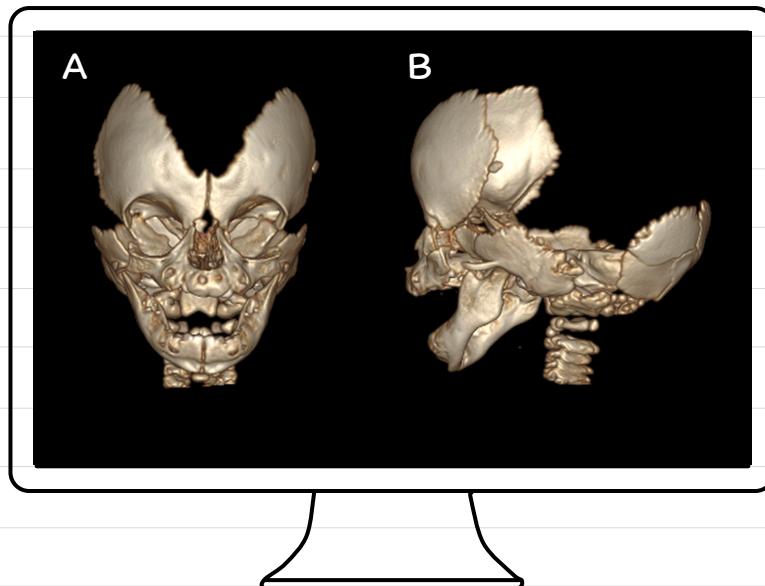


Imagen 1: Reconstrucción en 3D de TAC simple de cráneo. A: Vista anterior. B: Vista lateral

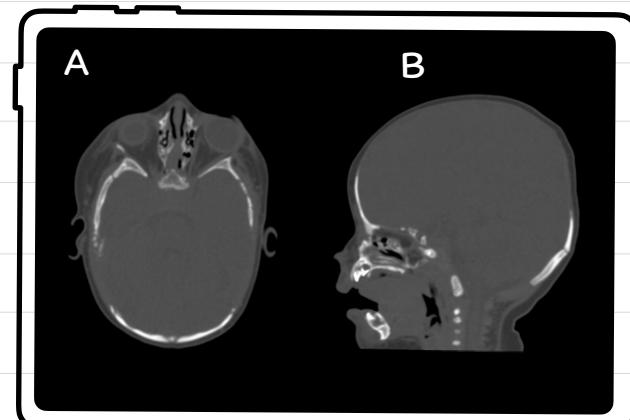


Imagen 2: TAC simple de cráneo en ventana para hueso. A: Corte axial. B: Corte sagital

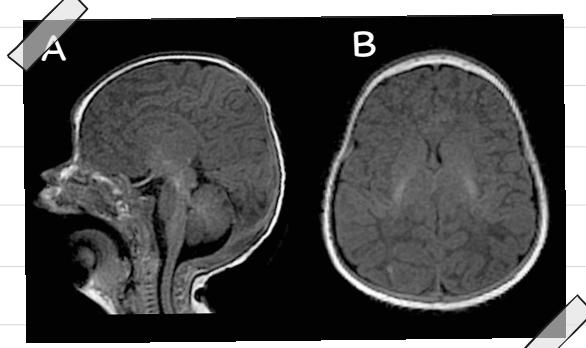


Imagen 3: RM con secuencia potenciada en T1. A: corte sagital. B: corte axial.

Discusión



El caso concuerda con la definición clásica de acalvaria descrita por Mennes y Harris et al; presencia de ambos hemisferios, ausencia de huesos en bóveda craneal, duramadre y piel intactas^{1,2}. El paciente nace por cesárea sin contar con un trabajo de parto activo. Nuestro caso semeja casos como los de Gupta,³ Da Silva,⁴ Hawasli⁵ y Ouma⁶ al ser un nacimiento vivo; en particular empatiza con los dos últimos al tener neurodesarrollo acorde a la edad cronológica, algo que se explicaría por la ausencia de alteraciones en encefálicas en la RM.

La presencia de anomalías faciales y el factor hereditario (elementos poco comunes)⁷ hace considerar la participación de un síndrome hereditario. A la palpación se identifica una textura suave en las zonas correspondientes a región media del frontal, parietales y escama del temporal, no se considera suficientemente blanda para considerar que exclusivamente se trata de piel y dura madre; pudiendo tratarse de cartílago con un retraso en la osificación.

De los antecedentes heredofamiliares tenemos una marcada tendencia genética que se expresa fenotípicamente en 4 generaciones como se muestra en la Diagrama 1 siendo afectado predominantemente el sexo femenino al existir sólo un hombre con acalvaria en esta familia. Lo cual nos motiva a realizar una línea de investigación sobre etiología genética que hasta el momento no ha sido documentada

Considerando lo anterior y el espectro de manifestaciones familiares tan semejantes se considera como diferencial un retraso en la osificación membranosa del cráneo ligado a la translocación (2;3)(p15;q12) de la cual solo existen dos casos reportados en la literatura internacional.^{8,9}

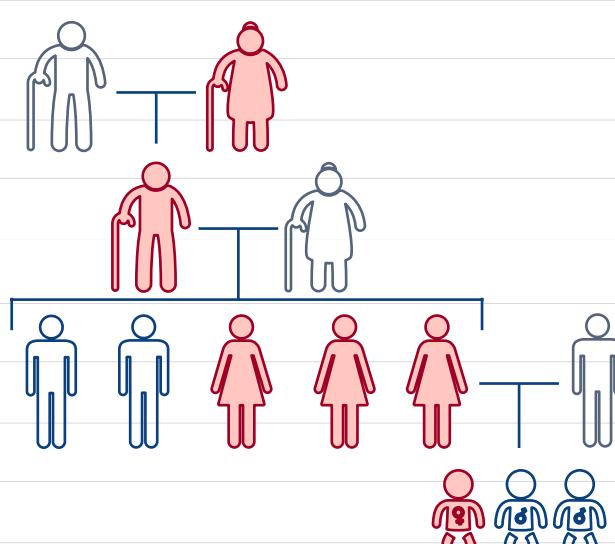


Diagrama 1: Árbol genealógico de la paciente. Rojo: afectados con acalvaria. Azul: sanos. Gris: parejas de los progenitores afectados.

Conclusiones



El caso que se presenta a continuación cumple con la definición clásica de acalvaria, sin embargo la exploración y la evolución con una osificación progresiva hacen considerar en una variante transitoria o la presencia de un retraso en la osificación membranosa del cráneo ligada a la translocación (2;3)(p15;q12) siendo este el segundo reporte en nuestro país y el tercero a nivel mundial de acuerdo a esta revisión.

Referencias



- 1.Mennes EJ, Crelin ES, Hobbins JS, Visconti GN, Alcebo L. Sonographic demonstration of fetal acrania. AJR Am J Roentgenol. 1982 Jul;139(1):181-2.
- 2.Harris CP, Townsend JJ, Carey JC. Acalvaria: a unique congenital anomaly. Am J Med Genet. 1993;46(6):694-9.
- 3.Gupta V, Kumar S. Acalvaria: A rare congenital malformation. Vol. 7, Journal of pediatric neurosciences. 2012. p. 185-7
- 4.Da Silva AJF. Acalvaria with external hydrocephalus: an uncommon case. Vol. 34, Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery. Germany; 2018. p. 2137-9.
- 5.Hawasli AH, Beaumont TL, Vogel TW, Woo AS, Leonard JR. Acalvaria. J Neurosurg Pediatr. 2014 Aug;14(2):200-2
- 6.Ouma JR. Acalvaria - report of a case and discussion of the literature. Br J Neurosurg. 2019 Apr;33(2):224-5
- 7.Crowder FN, Deskins SJ, Decker M, Parrish K. A Case of Acalvaria in a Full Term, Live Born Male Infant. Cureus [Internet]. 2022 Feb 21;14(2):e22430-e22430.
- 8.Angel AG, Carnevale A, Takenaga R. Delayed membranous cranial ossification in a mother and child. Am J Med Genet. 1992;44(6):786-9.
- 9.Cargile CB, McIntosh I, Clough M V, Rutberg J, Yaghmai R, Goodman BK, et al. Delayed membranous ossification of the cranium associated with familial translocation (2;3)(p15;q12). Am J Med Genet. 2000 Jun;92(5):328-35.