



CASO CLÍNICO

Ventriculostomía endoscópica como tratamiento de la hidrocefalia en pacientes con displasia espondiloepifiseal congénita: un caso clínico

Montoro-Martín, Jesús^{1,*}

¹Grado en Medicina, Facultad de Medicina, Universidad de Granada

*Autor de correspondencia: montoromartinjesus02@gmail.com

Fecha de recepción: 26/02/2024

Fecha de revisión: 01/03/2024

Fecha de aceptación: 26/04/2024

Resumen

La displasia espondiloepifiseal congénita es una enfermedad autosómica dominante rara producida por una mutación en el gen COL2A1. Asimismo, presenta manifestaciones clínicamente apreciables como las que se presentan. En este caso, destacó la hidrocefalia (acumulación de una cantidad excesiva de líquido cefalorraquídeo en el cerebro) como complicación. Esto produce un aumento de presión que puede ser dañino para el tejido cerebral. Debido a las anomalías que presentan de forma típica los pacientes, se optó por un tratamiento quirúrgico (ventriculostomía endoscópica) en vez de uno conservador. De esta forma, se presenta a un paciente varón de 3 años de edad con displasia espondiloepifiseal congénita e hidrocefalia tratado con ventriculostomía endoscópica en el suelo del III ventrículo. Por tanto, el presente caso clínico pretende ilustrar la potencialidad de esta opción terapéutica para pacientes con displasia espondiloepifiseal congénita.

Palabras clave: Hidrocefalia, displasia espondiloepifiseal congénita, ventriculostomía.

Abstract

Congenital spondyloepiphyseal dysplasia is a rare autosomal dominant disorder. There is a mutation in the COL2A1 gene. Likewise, it presents clinically appreciable manifestations such as those presented in this case. Among the possible complications, hydrocephalus (accumulation of an excessive amount of cerebrospinal fluid in the brain) stands out. This leads to increased pressure that can be harmful to brain tissue. Due to the typical abnormalities presented by patients, surgical treatment (endoscopic ventriculostomy) was chosen instead of a conservative one. We present a 3-year-old male patient with congenital spondyloepiphyseal dysplasia and hydrocephalus treated with endoscopic ventriculostomy at the floor of the III ventricle. Therefore, this clinical case aims to illustrate the potential of this therapeutic option for patients with congenital spondyloepiphyseal dysplasia.

Keywords: Hydrocephalus, congenital spondyloepiphyseal dysplasia, endoscopic ventriculostomy.

1. Introducción

La displasia espondiloepifiseal congénita (DEEC) es una enfermedad que forma parte del grupo más que heterogéneo de las enfermedades condrodisplásicas congénitas. De forma específica, esta enfermedad afecta predominantemente a la epífisis y a las vértebras. Generalmente, se encuentra una asociación con afecciones oculares como la miopía, el nistagmo, cataratas congénitas, glaucoma y degeneración retinal (1). Estas favorecen la aparición de desprendimiento de retina. Podemos encontrar también paladar hendido, rasgos faciales aplanados e hipoacusia (1). Esta enfermedad suele transmitirse de forma autosómica dominante a través de una mutación en el gen del colágeno II o “COL2A1” en el locus 12q13.11-q13.2 siendo la forma congénita la más común (2). Se trata de una mutación que varía en el cambio de sus aminoácidos, hecho que radica en la importancia de su estudio. Según el estudio Terhal et al. (3) existen múltiples tipos de mutaciones entre los que destacan las sustituciones de glicina por serina o valina, de cisteína, las mutaciones “splice” y las mutaciones en el extremo carboxi-terminal de los propéptidos. Recientemente, se han descubierto tres nuevas mutaciones heterocigotas “missense” (Gly537Asp, Gly909Ser y Gly1149Val) en un estudio realizado sobre 3 familias no emparentadas (4). Por lo general, son pacientes que característicamente tienen una baja altura

inarmónica conformándose un tronco corto en comparación con las extremidades. Otros hallazgos son pectus carinatum y aplanamiento de las vértebras o plastipondilia. Además, la altura de los pacientes con DEEC se desvía progresivamente de la normalidad respecto a niños que no presentan esta afección. Sin embargo, en función del tipo de mutación, existen niños con distinta afectación orgánica. Por esto mismo, se pueden encontrar en algunos de ellos una altura similar a la normal aun presentando la mutación. Por lo general, existe un crecimiento óseo retrasado comparativamente con el resto de la población ya que predominantemente afecta a la epífisis de los huesos largos y de la pelvis. En adición, estos últimos presentan cambios degenerativos. Consecutivamente, presentan cuello corto y pelvis pequeña. Esta última, se situará en distinto plano que los hombros lo que dará lugar a que se produzca una hiperextensión del cuello que derivará en la llamada marcha anserina. De forma novedosa, se han utilizado condrocitos humanos reprogramados para el estudio de los mecanismos de la enfermedad, y sus características displásicas (5). Específicamente, estos pacientes suelen tener como forma de presentación luxación atlantoaxial relacionada con la hipoplasia de la apófisis odontoides localizada en la vértebra C2. Junto a esto, se relaciona con una mayor predisposición a laxitud ligamentosa e hipotonía muscular (figura 1).

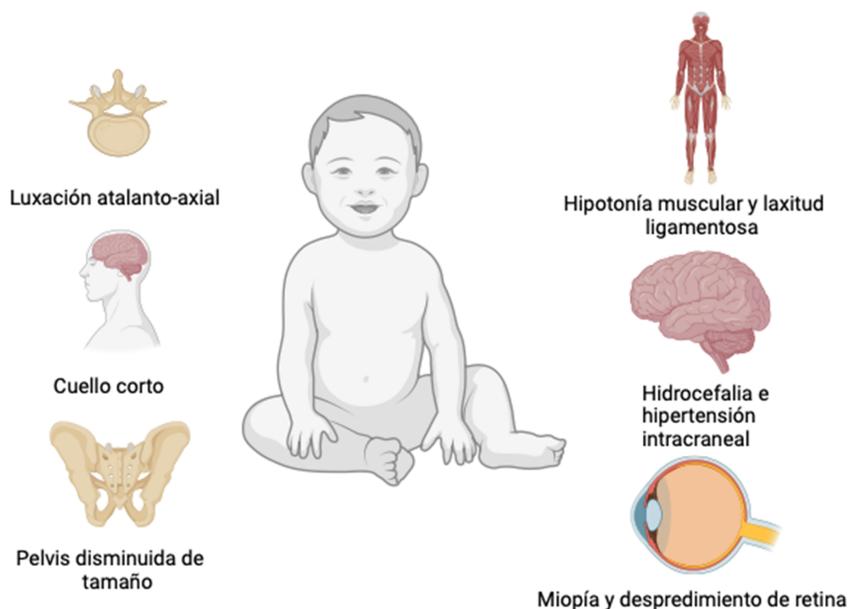


Figura 1. Principales comorbilidades de la displasia congénita espondiloepifiseal. Imagen propia realizada con el programa “BioRender”

Epidemiológicamente, la prevalencia de la DEEC se aproxima a 1 de cada 10.000 nacidos vivos (6). Desafortunadamente, muchos de ellos mueren al poco de nacer por la hipoventilación que padecen; hecho que supone un problema no desdeñable para la sociedad. Aun así, la hidrocefalia es un hallazgo poco común en estos pacientes. Es destacable mencionar que presentan una afectación similar por ambos sexos. Por tanto, el objetivo de este trabajo es exponer un caso clínico en el que un individuo con DEEC y una edad de 3 años es intervenido de hidrocefalia a través de una ventriculostomía endoscópica.

2. Caso clínico

2.1. Descripción y pruebas complementarias

Paciente varón que fue diagnosticado prenatalmente de polihidramnios (acumulación excesiva de líquido amniótico durante el embarazo a través de un índice de líquido amniótico igual o mayor a 24) y de displasia ósea asociada al gen COL2A1. Con 20 meses de edad, es remitido al servicio de neurocirugía del hospital de La Paz (Madrid, España) después de sufrir hidrocefalia en el contexto de un estudio de macrocefalia. Clínicamente, el paciente no presentó cefaleas o vómitos, aunque experimentó pausas de apnea. En la exploración física,

mostró macrocefalia y cierre incompleto de las fontanelas. Sin embargo, el paciente movilizó correctamente las 4 extremidades e incluso, toleró adecuadamente el sentado y mostró habla de ciertas palabras. Dichos hallazgos concuerdan con lo previsible de su edad. En las pruebas de imagen (figura 2) se apreciaron hallazgos de una hidrocefalia parcialmente compensada.

A priori, existió obstrucción de los forámenes de Magendie y de Luschka, probablemente debida a la desproporcionalidad entre el cerebelo y los demás elementos de la fosa posterior como de la propia fosa en sí. No existe evidencia de que exista malformación de Chiari 1 y/o estenosis del acueducto de Silvio. El estudio fue completado con pruebas de medición de la presión intracraneal que pusieron de manifiesto elevadas presiones basales respecto a individuos de su misma edad tanto en posición decúbite como sentado. Incluso, se observaron episodios con hipertensión intracraneal durante el sueño y la vigilia. En la medición nocturna, se recogieron ondas B de baja amplitud, típicamente patológicas. Consecutivamente, las pruebas de medición de la presión intracraneal junto con los datos radiológicos sugirieron una alta asociación entre la hipertensión intracraneal y la hidrocefalia en este paciente. Todo esto puso sobre la mesa considerar un tratamiento quirúrgico.

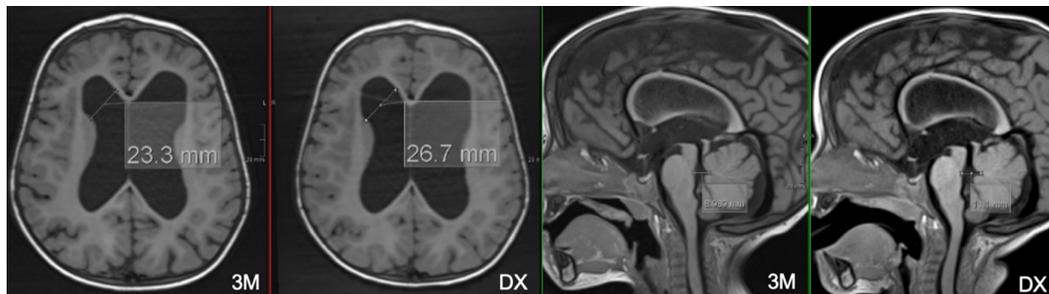


Figura 2. RM craneal. Hipertensión intracraneal e hidrocefalia.
Imagen cedida por el Dr. Viñuela-Prieto

2.2. Actitud terapéutica

Ante los hallazgos de alta presión intracraneal e hidrocefalia con un componente predominantemente obstructivo que, junto con la anatomía favorable del paciente, hizo que se plantearan dos opciones terapéuticas. Por un lado, la realización de un shunt ventriculoperitoneal (SVP) o de una ventriculostomía por vía endoscópica. Ambas técnicas comparten potenciales morbilidades tanto a medio y largo plazo, aunque su fin último es la evacuación del líquido acumulado en el tejido cerebral. De esta forma, conseguimos la estabilización clínica del paciente. El equipo quirúrgico se decantó por la ventriculostomía endoscópica ya que, de acuerdo con el estudio Liang Lu

et al. (7) la incidencia de complicaciones y mortalidad fue mayor en aquellos pacientes en los que se realizó SVP. Por tanto, se evidencia que existen mayores beneficios con la ventriculostomía endoscópica. Particularmente, debido a la extraña naturaleza del caso, no existen series estadísticas significativas de pacientes con DEEC e hidrocefalia. A propósito de esto, los resultados que se exponen a continuación, remarcan la importancia de ampliar el conocimiento en este campo. Todo esto, con el fin de que se pueda aplicar dicha técnica en más casos similares al expuesto.

3. Conclusiones

A pesar de las limitaciones del estudio, el paciente respondió adecuadamente al tratamiento quirúrgico propuesto. En la actualidad, responde favorablemente. La principal ventaja de la ventriculostomía endoscópica en este caso concreto es que, si este fuera exitoso, se le evitaría al paciente la realización de un shunt ventriculoperitoneal. Dicha técnica cuenta con una potencial morbilidad a medio y largo plazo. Contrariamente, se encuentran, entre las desventajas, la posibilidad de fracaso de la cirugía con la necesidad de una subsiguiente SVP que presenta una morbilidad ligeramente mayor a corto plazo. Otra desventaja es la ausencia de cambios ventriculares significativos en pruebas de imagen. Al planear la cirugía con el establecimiento de un reservorio ventricular de acceso de emergencia con desagüe lateral, en el caso de necesitar un SVP, podría ser conectado al sistema en una cirugía posterior. Finalmente, se manifiesta que la técnica quirúrgica realizada puede tener un potencial terapéutico que se irá estableciendo siempre y cuando se lleven a cabo series y estudios estadísticos más extensos. Por tanto, responde a los objetivos planteados en este estudio.

Declaraciones

Agradecimientos

El autor expresa su agradecimiento al doctor Viñuela-Prieto por su cesión del caso y del contenido ilustrativo del mismo para ser publicado en la revista AMU.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

Financiación

Ninguna.

Declaración de responsabilidades éticas

Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni animales.

Los procedimientos seguidos se conformaron a las normas éticas del comité de experimentación humana responsable y de acuerdo con la Asociación Médica Mundial y la Declaración de Helsinki de 1975 y sus revisiones posteriores. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito del paciente implicado en el estudio.

Referencias

1. Nenna R, Turchetti A, Mastrogioorgio G, Midulla F. COL2A1 Gene Mutations: Mechanisms of Spondyloepiphyseal Dysplasia Congenita. *Appl Clin Genet*. 2019;12:235-238.
2. Zhou T, Yang X, Chen Z, Zhou Y, Cao X, Zhao C, et al. A novel COL2A1 mutation causing spondyloepiphyseal dysplasia congenita in a Chinese family. *Journal of clinical laboratory analysis*, 2021; 35(4):e23728.
3. Terhal PA, van Dommelen P, Le Merrer M, Zankl A, Simon ME, Smithson SF, et al. Mutation-based growth charts for SEDC and other COL2A1 related dysplasias. *American journal of medical genetics. Part C, Seminars in medical genetics*, 2012;160C(3):205-216.
4. Liu L, Pang Q, Jiang Y, Li M, Wang O, Xia W. Novel COL2A1 mutations causing spondyloepiphyseal dysplasia congenita in three unrelated Chinese families. *Eur Spine J*. 2016;25(9):2967-74.
5. De Kinderen P, Rabaut L, Perik MHAM, Peeters S, Ponsaerts P, Loeys B, et al. iPSC reprogramming of two patients with spondyloepiphyseal dysplasia congenita (SEDC). *Stem cell research*, 2023;69:103080.
6. Rose PS, Ahn NU, Levy HP, Magid D, Davis J, Liberfarb RM, et al. The hip in Stickler syndrome. *J Pediatr Orthop*. 2001;21:657-63.
7. Lu L, Chen H, Weng S, Xu Y. Endoscopic Third Ventriculostomy versus Ventriculoperitoneal Shunt in Patients with Obstructive Hydrocephalus: Meta-Analysis of Randomized Controlled Trials. *World neurosurgery*, 2019;129:334-340.