TÍTULO:

Implicaciones neuroquirúrgicas en la esclerosteosis hereditaria familiar.

INTRODUCCIÓN/OBJETIVOS:

La esclerosteosis es una displasia ósea esclerosante secundaria a una alteración en el gen SOST, que presenta un patrón de herencia recesiva.
Es una patología infrecuente con pocos casos publicados en la literatura.
El sobrecrecimiento esquelético progresivo, más pronunciado en la mandíbula y el cráneo, es un hallazgo fenotípico característico y este último puede provocar un aumento de la presión intracraneal.
Describimos el manejo neuroquirúrgico de un paciente afecto por esta entidad genética.

MATERIAL Y MÉTODOS:

Se describe e ilustra con las imágenes de tomografía craneal y resonancia magnética el caso clínico.
Se explica e ilustra las técnicas quirúrgicas empleadas para el manejo de la hipertensión endocraneal.

RESULTADOS:

Paciente de 17 años con un sobrecrecimiento esquelético, braquidactilia, alteraciones ungueales, parálisis facial bilateral e hipoacusia mixta.
A los 14 años se diagnostica un Chiari secundario a la hiperostosis ósea craneal junto con un papiledema severo. Se realiza una descompresión extradural de la fosa posterior. La evolución es satisfactoria con resolución del papiledema. Sin embargo, a los dos años reosifica la zona de la descompresión unido a un aumento progresivo del grosor del cráneo, generando la reaparición del papiledema y motiva una expansión craneal.
Se realizan dos craneotomías frontales y dos craneotomías parietales sin sobrepasar la línea media. Las craneotomías se planifican con guías de corte. Los cuatro colgajos óseos son rebajados fresando la tabla interna hasta conseguir un grosor estándar
A los 3 meses, el control de fondo de ojo revela la resolución del edema de papila.

CONCLUSIONES:

La hiperostosis craneal en casos graves de esclerosteosis puede causar un aumento de la presión intracraneal, incluso en edades tempranas. La falta de terapias médicas dirigidas convierte la cirugía en una opción fundamental para el manejo de esta patología.