

Parte del ventrículo lateral, que se extiende hacia el [lóbulo occipital](#).

El síndrome del cuerno occipital (OHS) es una forma leve de la enfermedad de Menkes (MD, consulte este término), un síndrome caracterizado por una neurodegeneración progresiva y trastornos del tejido conectivo debidos a un defecto del transporte de cobre. Su prevalencia exacta es desconocida y se han descrito unos 20 casos hasta la fecha. Su aparición puede darse desde la infancia hasta el inicio de la edad adulta. Aunque el embarazo es generalmente normal, la piel puede aparecer arrugada y suelta al nacer, y pueden darse hernias umbilicales o inguinales. A los pocos días, puede desarrollarse: hipotermia, ictericia, hipotonía y problemas de alimentación. Los primeros signos notables pueden ser diarrea intratable, divertículos vesicales o infecciones recurrentes del tracto urinario. El desarrollo motor se retrasa debido a una hipotonía muscular y se asocia con una torpeza inusual. La altura suele ser normal, aunque es común una desproporción leve, con tronco largo, pecho y hombros estrechos, cifosis toracolumbar o escoliosis, y deformidad en pectus. Las articulaciones son hipermóviles. La movilidad del codo es restringida y hay tendencia a la dislocación. La apariencia facial se hace gradualmente distintiva. Los rasgos inusuales incluyen cara larga y delgada, a menudo con una frente alta, ojos inclinados hacia abajo, nariz aguileña o prominente, filtrum largo, paladar ojival, y orejas grandes prominentes. El grado de laxitud de la piel es variable y puede incrementarse con la edad, dando lugar a arrugas caídas alrededor del tronco. Por lo general, el cabello no es visiblemente anormal, aunque algunos pacientes pueden tener cabello inusualmente grueso y sin brillo. La recurrencia de hernias inguinales es común. Son frecuentes las anomalías vasculares, tales como venas varicosas, y también se han descrito aneurismas arteriales. La capacidad intelectual está por debajo de lo normal. El desarrollo de la pubertad es normal. El OHS está causado por mutaciones en el gen ATP7A (Xq21.1) que codifica para una proteína de transporte de cobre, el polipéptido transportador Cu<sup>2+</sup>-alfa-ATPasa. Los pacientes con las formas más leves tienen una mayor proporción de mutaciones, que dan lugar a una proteína parcialmente funcional o cantidades reducidas de una proteína por lo demás normal. El diagnóstico está basado en características clínicas. Las radiografías muestran cuernos occipitales característicos, exostosis simétricas que sobresalen del hueso occipital y apuntan hacia abajo. Estas exostosis pueden encontrarse alrededor de 1-2 años de edad pero, en general, son detectadas alrededor de los 5-10 años de edad. Continúan creciendo hasta el inicio de la edad adulta. El diagnóstico se confirma por la identificación de una mutación en el gen ATP7A. La enfermedad de Menkes es el principal diagnóstico diferencial. Entre otras condiciones que deben considerarse se incluyen otras formas de cutis laxa y el síndrome de Ehlers-Danlos (consulte estos términos). Su transmisión es recesiva ligada al X. La prueba diagnóstica definitiva de la MD es la demostración de defectos moleculares en el gen ATP7A. No obstante, debido al gran tamaño del gen y a la variedad de mutaciones observadas en diferentes familias, la detección del defecto en una familia dada puede llevar tiempo. Por lo tanto, en familias en situación de riesgo es muy importante definir la mutación ATP7A a su debido tiempo e identificar a las mujeres heterocigotas ante un posible embarazo y diagnóstico prenatal. Su tratamiento es principalmente sintomático. La temprana administración parenteral suplementaria de cobre-histidina puede modificar la progresión de la enfermedad, pero no hay publicaciones científicas a este respecto. Su pronóstico es variable en OHS, aunque la esperanza de vida es sustancialmente mayor que en la MD <sup>1)</sup>

1)

[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=198&lng=ES](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=198&lng=ES)

From:

<http://neurocirugiacontemporanea.com/> - Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661

Permanent link:

[http://neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=asta\\_posterior](http://neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=asta_posterior)

Last update: **2019/09/26 22:29**



