

## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

# Síndrome de Muenke

## Muenke syndrome



Roberto Ortiz Movilla<sup>a,\*</sup>, Purificación Ros Pérez<sup>b</sup>, Marta Muro Brussi<sup>a</sup>  
y María Miralles Molina<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Neonatología, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Majadahonda, Madrid, España

<sup>b</sup> Unidad de Endocrinología Infantil, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Majadahonda, Madrid, España

<sup>c</sup> Unidad de Radiodiagnóstico Pediátrico, Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario Puerta de Hierro-Majadahonda, Majadahonda, Madrid, España

Disponible en Internet el 19 de abril de 2016

Lactante de un mes de vida, que presenta desde el nacimiento alteraciones en la morfología craneal con braquicefalia, abombamiento frontal, hipoplasia medio-facial y paladar ojival, con resto de exploración física normal (figs. 1 y 2). No presentaba antecedentes familiares de interés. El TAC craneal evidenció una craneosinostosis coronal bilateral (fig. 3). La serie ósea radiológica fue normal. El análisis genético confirmó la variante patogénica, característica del síndrome de Muenke, c.749C>G, que induce un cambio de prolina a arginina en la posición 250 del exón 7 del gen *Fibroblast Growth Factor Receptor 3* (FGFR3).

La craneosinostosis (fusión prematura de las suturas craneales) puede ocurrir de forma aislada o sindrómica, con otras anomalías asociadas. Distintas mutaciones en los 3 genes FGFR, fundamentales en la morfogénesis cráneo-facial, producen diversas craneosinostosis sindrómicas, caracterizadas por la fusión de las suturas coronales en la mayoría de los pacientes, además

de por otras alteraciones esqueléticas<sup>1</sup>. El síndrome de Muenke, que puede acontecer *de novo* o heredarse de forma autosómico-dominante tiene una considerable variabilidad fenotípica, y se caracteriza por craneosinostosis coronal y, en ocasiones, de otras suturas, generalmente con hipoplasia maxilar y profundidad orbitaria disminuida. También pueden encontrarse malformaciones óseas en las extremidades. El desarrollo intelectual es habitualmente normal, aun-



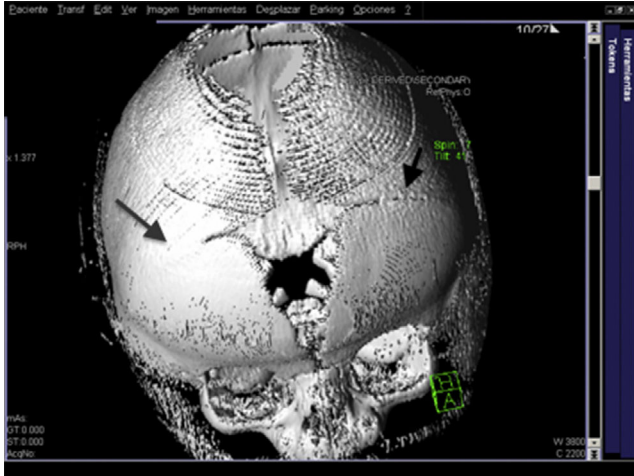
Figura 1 Vista frontal. Anomalía en la forma de la cabeza. Braquicefalia sin proptosis.

\* Autor para correspondencia.

Correos electrónicos: [roberto.ortiz@salud.madrid.org](mailto:roberto.ortiz@salud.madrid.org), [rortizmovilla@gmail.com](mailto:rortizmovilla@gmail.com) (R. Ortiz Movilla).



**Figura 2** Vista lateral. Abombamiento frontal. Raíz nasal hundida.



**Figura 3** TAC craneal (reconstrucción 3D). Fusión sutura coronal bilateral (flechas). Fontanela anterior muy amplia con desplazamiento anterior.

que se han descrito casos con retraso psicomotor, epilepsia y sordera<sup>2,3</sup>. Esta variabilidad fenotípica hace que en cualquier craneosinostosis coronal deba sospecharse esta entidad, aunque no existan hallazgos extracraneales. El estudio genético confirmará el diagnóstico, para así poder realizar un consejo genético adecuado, y establecer las mejores opciones de tratamiento y seguimiento de estos pacientes.

## Bibliografía

1. Muenke M, Gripp KW, McDonald-McGinn DM, Gaudenz K, Whitaker LA, Bartlett SP, et al. A unique point mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene (FGFR3) defines a new craniosynostosis syndrome. *Am J Hum Genet.* 1997;60: 555-64.
2. Agochukwu NB, Solomon BD, Benson LJ, Muenke M. Talocalcaneal coalition in Muenke syndrome: report of a patient, review of the literature in FGFR-related cranioynostoses and consideration of mechanism. *Am J Med Genet.* 2013;161A: 453-60.
3. Agochukwu NB, Solomon BD, Muenke M. Hearing loss in syndromic craniosynostoses: otologic manifestations and clinical findings. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2014;78:2037-47.