



Síndrome de Sagliker: reporte de caso

León-Tovar RA¹, Martínez-Coria E², García-Jiménez MM³, García-Jiménez E⁴

Resumen

Mujer de 31 años con enfermedad renal crónica en fase terminal e hiperparatiroidismo secundario que provocó alteraciones metabólicas resultantes en aumento de niveles de paratohormona y, posteriormente, formación de tumores pardos que indujeron deformaciones faciales y corporales con repercusiones psicológicas y sociales. Dichas características son englobadas en un síndrome llamado de Sagliker, descrito por primera vez en el 2004, cuya incidencia mundial está aún en investigación.

PALABRAS CLAVE: síndrome de Sagliker, hiperparatiroidismo secundario, enfermedad renal crónica.

Anales de Radiología México 2016 Jul;15(3):238-243.

Sagliker syndrome: a case report.

León-Tovar RA¹, Martínez-Coria E², García-Jiménez MM³, García-Jiménez E⁴

Abstract

Female patient, age 31 years, with chronic renal disease in terminal phase and secondary hyperparathyroidism causing metabolic alterations resulting in heightened levels of parathormone and, subsequently, formation of brown tumors which induced facial and bodily deformations with psychological and social repercussions. Such characteristics are comprised in a condition called Sagliker syndrome, first described in the year 2004, the global incidence of which is still under investigation.

KEYWORDS: Sagliker syndrome; secondary hyperparathyroidism; chronic renal disease

¹Residente de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica.

²Jefa del Servicio de Tomografía y Ultrasonido. Instituto Nacional de Rehabilitación.

³Médico Adscrito y Titular del Curso de Imagenología Diagnóstica y Terapéutica. ISSEMyM Ecatepec.

⁴Jefe del Servicio de Radiología. ISSEMyM Ecatepec. Centro Médico ISSEMyM Ecatepec. Avenida del Trabajo s/n del Carmen, Ecatepec de Morelos, Estado de México.

Recibido: 17 de junio 2016

Aceptado: 8 de julio 2016

Correspondencia

Rosa Angélica León Tovar
angelica_lt@hotmail.com

Este artículo debe citarse como

León-Tovar RA, Martínez-Coria E, García-Jiménez MM, García-Jiménez E. Síndrome de Sagliker: reporte de caso. Anales de Radiología México 2016;15(3):238-243.

INTRODUCCIÓN

El hiperparatiroidismo secundario es una complicación ya conocida que ocurre en los estadios finales de la enfermedad renal crónica y desencadena cambios severos en las estructuras óseas.¹ Es detectado particularmente en países en vías de desarrollo, donde el tratamiento del hiperparatiroidismo secundario no es óptimo en las etapas tempranas.² Estos cambios bioquímicos inician con aumento en las concentraciones séricas de fosfato (> 4.5 mg/dL) y descenso del calcio (< 8.5 mg/dL), con posterior deficiencia de vitamina D, finalizando en aumento en las concentraciones de parathormona.¹⁻⁴

El Síndrome Sagliker conjunta todos los cambios desencadenados por el remodelamiento óseo que incluyen talla baja, tumores pardos en diferentes partes del cuerpo y, particularmente, deformidad facial ocasionada por lesiones de tejidos blandos en el maxilar referida como patognomónica y descrita como un rostro con “apariencia desfigurada”.^{1,2,4,5}

CASO

Mujer de 31 años, ama de casa, originaria del Estado de México; con talla baja, aparentemente sana, inició sus síntomas después de su primer y único embarazo a los 16 años de edad: diabetes gestacional, preeclampsia, diabetes mellitus tipo 2 después del parto, hipertensión arterial sistémica y enfermedad renal crónica con tiempo de evolución de 15 años; tratamiento sustitutivo con diálisis peritoneal por 11 años. Sufrió un cuadro de peritonitis secundaria a un proceso infeccioso del catéter de Tenckhoff, se sustituyó por hemodiálisis. Finalmente tuvo complicaciones referidas como adherencias que ocasionaron obstrucción intestinal y falla orgánica múltiple.

Los estudios de gabinete realizados fueron: radiografía de cráneo con datos de osteodistrofía

y radiografía de tórax con tumores de tejidos blandos (**Figuras 1 y 2**). Ecografía de cuello: aumento en el volumen de la glándula paratiroides izquierda, la cual fue extirpada con reporte histopatológico de adenoma paratiroideo (**Figura 3**). Tomografías de cráneo, tórax y abdomen donde se observan múltiples tumores pardos en la parrilla costal, vértebras, hueso ilíaco derecho (**Figura 2**) y el de mayores dimensiones en hueso maxilar con aspecto lítico inicial y posterior calcificación y expansión a los 6 años (**Figuras 4-6**). Gammagrama paratiroideo 99m Tc-MIBI positivo para adenoma o hiperplasia paratiroidea izquierda.

DISCUSIÓN

El síndrome Sagliker es una afección estudiada desde el 2000 por el Dr. Yahya Sagliker y publicada por primera vez en el 2004 en la revista *Seminars of Nefrology*^{2,5} La causa precisa es desconocida ya que no todos los pacientes con enfermedad renal crónica e hiperparatiroidismo severo desarrollan el síndrome Sagliker.⁵ Incluso,



Figura 1. Radiografía lateral de cráneo: aspecto granular de la bóveda craneana. Patrón radiológico de aspecto en sal y pimienta. (estudio realizado en el 2008).



Figura 2. Tumores pardos en parrilla costal. **A)** Telerradiografía de tórax: lesiones radioopacas extrapulmonares dependientes de arcos costales. **B)** Tomografía contrastada, reconstrucción coronal: lesiones costales redondeadas con centro hipodenso y escasa captación periférica.

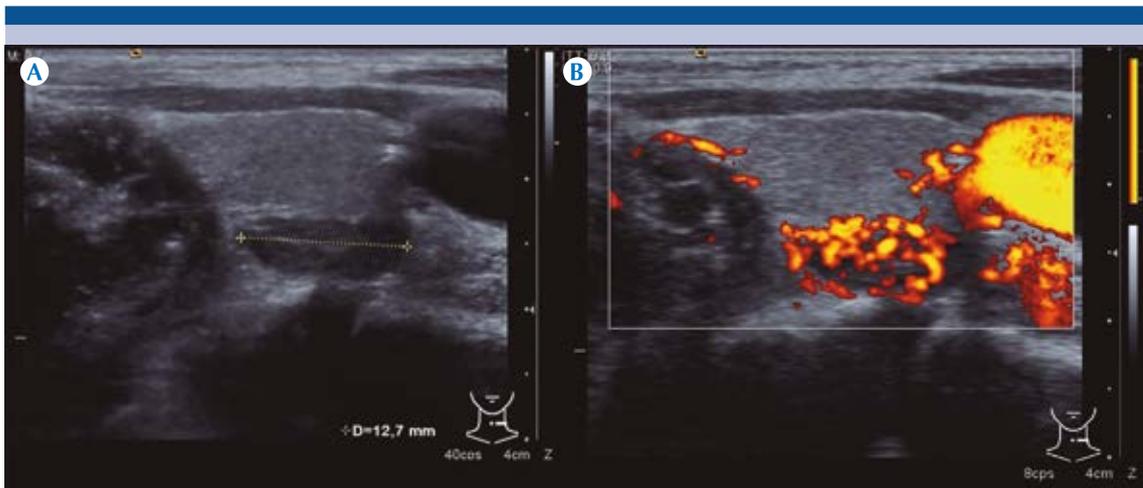


Figura 3. Ecografía de cuello, imágenes axiales. **A)** Escala de grises: aumento en las dimensiones de la glándula paratiroides izquierda. **B)** Power Doppler: incremento en la saturación del color en el parénquima paratiroideo

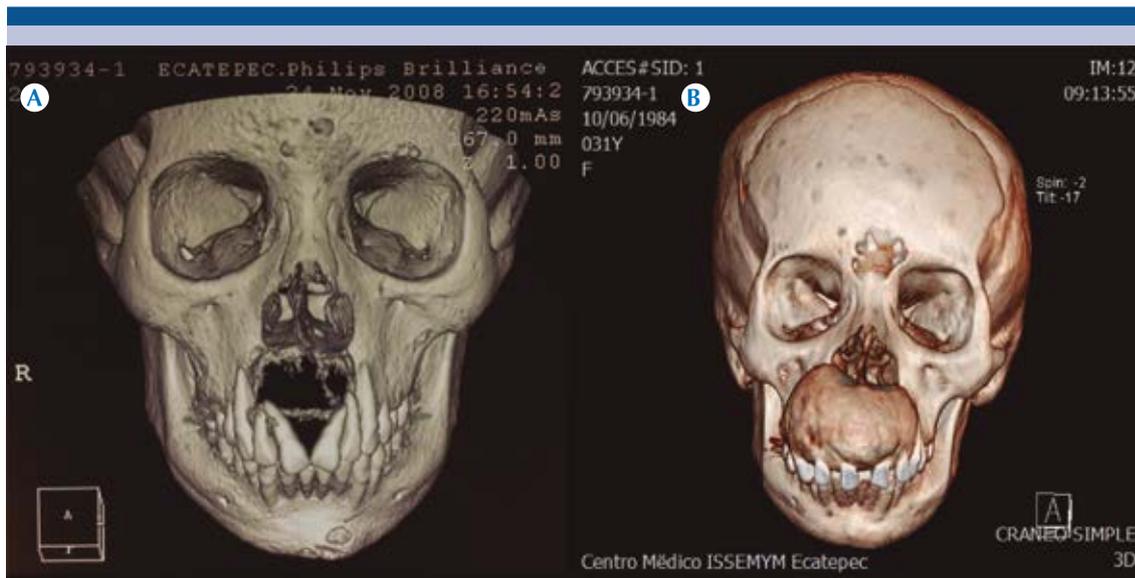


Figura 4. Reconstrucciones volumétricas tridimensionales en vista frontal. **A)** Estudio del 2008 con lesión lítica en maxilar superior. **B)** Estudio actual con lesión ósea expansiva y separación de las piezas dentales.

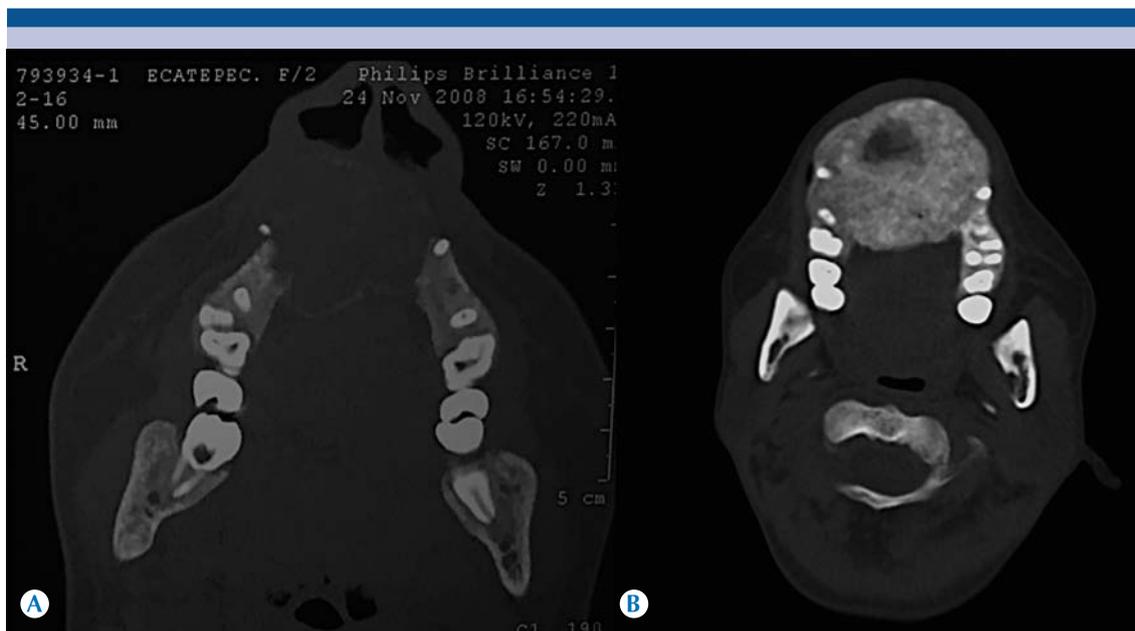


Figura 5. Tomografías en corte axial con ventana ósea. **A)** Estudio del 2008 con lesión maxilar lítica con componente de tejidos blandos. **B)** Estudio del 2015: calcificación de la lesión.



Figura 6. A) Aspecto clínico actual. B) Tomografía con ventana ósea, reconstrucción sagital: prominencia maxilar superior por lesión tumoral con aspecto predominantemente blástico que produce maloclusión dental clase II.

no hay publicaciones que identifiquen la asociación de la paratiroidectomía y la disminución de la producción de la parathormona con limitación de la progresión hacia deformidades faciales y corporales; como fue el caso de nuestra paciente. Ya que sólo se ha estudiado la predisposición genética encontrando implicaciones en los genes *GNAS1*, *FGF23* y *FGFR3*.⁵ A escala internacional se han reportado 60 pacientes, incluyendo a México,⁵ pero no hay investigaciones relacionadas con la detención del influjo hormonal al realizar cirugías radicales de la paratiroides.

Se han encontrado casos en pacientes pediátricos y adolescentes donde los cambios son

particularmente desastrosos e irreversibles, afectando de forma importante su calidad de vida y salud psicológica.^{4,6} Los criterios clínicos establecidos hasta la fecha incluyen:^{5,6,7}

1. Enfermedad renal crónica.
2. Hiperparatiroidismo secundario.
3. Estatura baja.
4. Cambios severos en las estructuras óseas.
5. Alteraciones severas en la cefalometría del maxilar y la mandíbula.
6. Lesiones benignas en tejidos blandos de la boca.



7. Anormalidades dentales.
8. Cambios en las puntas de los dedos.
9. Problemas psicológicos severos y depresión.
10. Cambios ortopédicos severos:
 - a. Deformidades en la rodilla y alteraciones en la marcha.
 - b. Escápula.
11. Maloclusión dental clase II en los cambios cefalométricos de maxilar y mandíbula. Protrusión maxilar.
12. Cambios moderados en la audición.
13. Alteraciones neurológicas moderadas/severas.

CONCLUSIONES

Esta entidad de reciente descripción contiene un interesante espectro de alteraciones por estudios de imagen cuya integración y valor diagnóstico radica en el reconocimiento de tumores en la región maxilar, con componente de tejido blando en contexto de pacientes nefrópatas con hiperparatiroidismo secundario. Estos pacientes deben recibir tratamiento multidisciplinario para que se prescriba una terapia adecuada de forma inmediata y así prevenir las deformidades faciales con desenlaces catastróficos, especialmente en pacientes pediátricos. En la

literatura especializada, hasta el día de hoy, se han publicado cerca de 16 artículos relacionados con este padecimiento; sin embargo, aún es muy amplio el campo de estudio que debe investigarse en el cual la imagenología juega un papel fundamental.

REFERENCIAS

1. Sagliker Y, y cols.: International Study on Sagliker Syndrome and Uglifying Human Face Appearance in Severe and Late Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Kidney Disease Patients. *Journal of Renal Nutrition* 2008;18(1):114-117.
2. Sagliker Y, y cols.: Sagliker Syndrome: Uglifying Human Face Appearance in Late and Severe Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Renal Failure. *Seminars in Nephrology* 2004;449-455.
3. Uziel A, Uzel I, Sagliker Y, y cols.: Cephalometric Evaluation of Patients with Sagliker Syndrome: Uglifying Human Face Appearance in Severe and Late Secondary Hyperparathyroidism in Chronic Renal Failure Patients. *Journal of Renal Nutrition* 2006;16(3):229-232.
4. Sagliker Y, Acharya V, Golea O, y cols.: Is survival enough for quality of life in Sagliker Syndrome- uglifying human face appearances in chronic kidney disease? *J. Nephrol* 2008;21(13):S114-S118.
5. Demirahn O, Arslan A, Sagliker Y, y cols. Gene mutations in Chronic Kidney Disease Patients with secondary Hyperparathyroidism and Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2015; 25(2):176-186.
6. Ozenli Y, Semih G, Sagliker Y, y cols.: A controlled Study of Psychiatric Manifestations and Electroencephalography Findings in chronic Kidney Disease Patients With Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2010;1-5.
7. Erkan AN, y cols: Audiological Findings in Chronic Kidney Disease Patients with Sagliker Syndrome. *Journal of Renal Nutrition* 2010;1-3.



Siameses toracópagos: reporte de caso

Arteaga-Yañez JH¹, Sánchez-Montaña M¹, Negreros-Osuna JP¹, Morales-Sánchez FF²

Resumen

Los gemelos siameses o unidos son una alteración rara del desarrollo intrauterino resultado de una falla en la separación correcta de gemelos monocigotos, la cual se manifiesta con diferentes grados y variantes de fusión de órganos internos y estructuras superficiales. Es preciso hacer un diagnóstico temprano para evaluar la probabilidad de supervivencia de los productos y dar una adecuada orientación a los padres. Los estudios de imagen como la ecografía prenatal, pero más actualmente la resonancia magnética, por su mayor caracterización de estructuras anatómicas, han tomado un papel importante en el protocolo para el tratamiento adecuado de esta alteración.

PALABRAS CLAVE: siamés, toracópago.

Anales de Radiología México 2016 Jul;15(3):244-247.

Conjoined thoracopagus twins: a case report.

Arteaga-Yañez JH¹, Sánchez-Montaña M¹, Negreros-Osuna JP¹, Morales-Sánchez FF²

Abstract

Conjoined or Siamese twins are a rare alteration of intrauterine development resulting from a failure in proper separation of monozygotic twins, which manifests with varying degrees and variants of fusion of internal organs and superficial structures. Early diagnosis is essential to assess the likelihood of survival of the embryos and provide suitable orientation to the parents. Image studies like prenatal echogram, but more recently magnetic resonance, on account of its superior characterization of anatomical structures, have acquired an important role in the protocol for proper treatment of this alteration.

KEYWORDS: conjoined; thoracopagus

¹Residente de Radiología.

²Médico adscrito al servicio de UNIMA. Hospital Civil de Culiacán. Av. Álvaro Obregón 1422, Tierra Blanca, 80030, Culiacán Rosales, Sinaloa.

Recibido: 7 de julio 2016

Aceptado: 12 de julio 2016

Correspondencia

Jesús Heriberto Arteaga Yañez
jhartega65@gmail.com

Este artículo debe citarse como

Arteaga-Yañez JH, Sánchez-Montaña M, Negreros-Osuna JP, Morales-Sánchez FF. Siameses toracópagos: reporte de caso. Anales de Radiología México 2016;15(3):244-247.

CASO

Paciente de 28 años de edad con tres gestaciones y dos partos, con antecedente de epilepsia tratada con carbamazepina, acudió con embarazo de 36 Semanas de gestación sin control prenatal. Se practicó ultrasonido previo en el cual se identificó embarazo gemelar de 34 semanas de gestación, paso a cesárea por oligohidramnios severo. Se obtuvieron productos masculinos unidos por el tórax (**Figura 1**). Se efectuó resonancia magnética para evaluar estructuras observándose lo siguiente: gemelos unidos a nivel toracoabdominal, desde esternón hasta S2, aproximadamente, cavidad cardiaca única que origina grandes vasos de manera individual sin identificarse cavidades auriculares o ventriculares (**Figura 2**). A nivel abdominal existe glándula hepática compartida, así como comunicación entre las asas de intestino delgado (**Figura 3**). El gemelo 2 presentaba dilatación del sistema ventricular cerebral, principalmente colpocefalia y fosa posterior pequeña (**Figuras 4 y 5**), en la columna vertebral se observó escoliosis de convexidad derecha y mielomeningocele a nivel de L5-S1 con médula anclada (**Figura 6**).



Figura 1. Imagen sagital en secuencia T1 BLADE: siameses unidos a nivel de tórax, el asterisco señala cavidad cardiaca única y glándula hepática compartida.

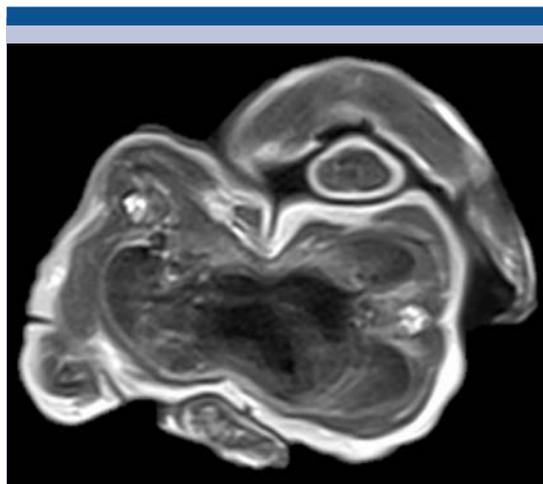


Figura 2. Imagen axial T2 HASTE: cavidad cardiaca única compartida, sin lograrse definir como tales aurículas o ventrículos.

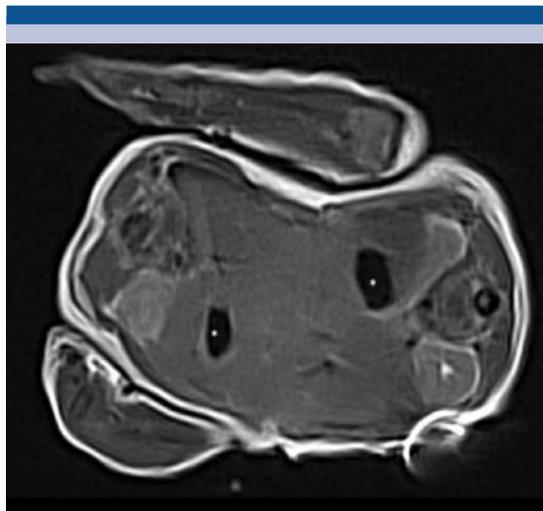


Figura 3. Axial T1 BLADE a nivel abdominal: glándula hepática única. Los asteriscos señalan cámaras gástricas; se observan parcialmente riñones con características normales.

DISCUSIÓN

Generalmente es aceptado que los siameses son resultado de la falla en la separación de los



Figura 4. Sagital T2 TSE señalado por el marcador negro en gemelo 2: dilatación del sistema ventricular principalmente a nivel de astas occipitales y apuntando con la flecha se observa defecto de mielomeningocele. A nivel abdominal se observa comunicación de asas de intestino delgado.

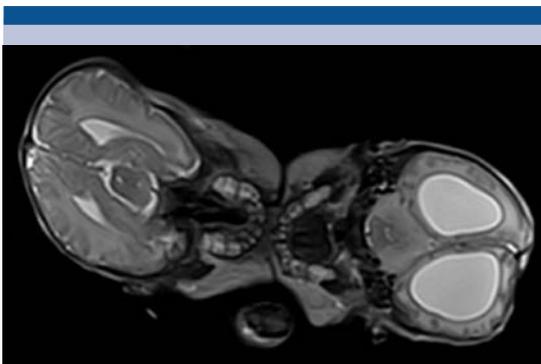


Figura 5. T2 HASTE axial: dilatación ventricular del gemelo 2. Gemelo 1 con sistema ventricular con morfología conservada.

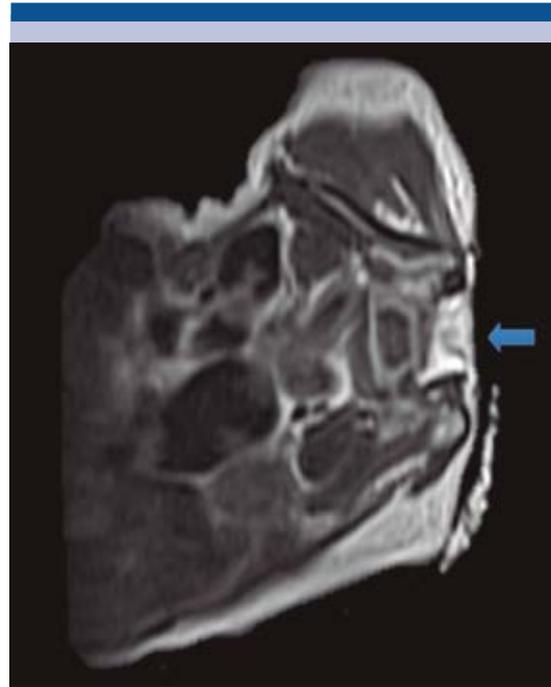


Figura 6. Axial T2 TSE enfocada en gemelo 2: la flecha evidencia el defecto en el cierre de elementos posteriores del sacro con comunicación hacia el tejido celular subcutáneo.

gemelos monocigotos. Esta característica ocurre cuando dos individuos idénticos están unidos por alguna parte anatómica y comparten uno o más órganos.¹ La incidencia es de 1 en 50 000 a 1 en 100 000 nacidos vivos, sólo 18% sobrevive y aproximadamente 35% de los nacidos vivos muere en las primeras 24 horas.²

La clasificación de los gemelos siameses fue propuesta por Spencer y sus colaboradores para estandarizar la nomenclatura de la descripción anatómica de los diferentes tipos de unión (se usa el sitio de unión más prominente). La clasificación de Spencer está dividida en tres grandes grupos; gemelos con uniones ventral, dorsal o lateral (Cuadro 1).



Cuadro 1. Terminología para la descripción anatómica de los siameses¹

Unión ventral	Unión dorsal	Unión lateral
Cefalopagus	Pygopagus	Parapagus
Toracopagus	Raquipagus	
Onfalopagus	Craneopagus	
Isquiopagus		

El diagnóstico prenatal es difícil clínicamente, pero extremadamente importante. En el diagnóstico prenatal de gemelos unidos por lo general se sugiere la ecografía prenatal, que tiene la ventaja de ofrecer un diagnóstico seguro, preciso y un método fiable de detección de anomalías fetales del crecimiento y sus estructuras anatómicas.^{3,4} Sin embargo, debido a las limitantes que se presentan con la ecografía, se han buscado otras alternativas y se tiene como la mejor a la resonancia magnética en la que se exploran de mejor manera las estructuras anatómicas, además de ser una forma segura.⁵ La resonancia ofrece un contraste de tejidos superior y una mayor clínica para aportar información durante el tercer trimestre del embarazo, cuando el feto es más grande y con menos movimiento.⁶ Dado que posee superior diferenciación del tejido, mayor campo de visión y no tiene efecto biológico adverso conocido sobre el feto, es probable que la resonancia magnética obtenga un papel más importante en el diagnóstico prenatal fetal de anomalías en el futuro, especialmente cuando los hallazgos ecográficos del feto sean ambiguos o inciertos.⁷

El diagnóstico temprano de los gemelos unidos es importante para la determinación anticipada del tratamiento posnatal, así como para las probabilidades de supervivencia y calidad de vida del producto; con lo que con un adecuado asesoramiento a los padres ayudara a tomar la mejor decisión.

REFERENCIAS

1. Spencer R. Anatomic description of conjoined twins: A plea for standardized terminology. *Journal of Pediatric Surgery* 31(7):941-4.
2. Tannuri ACA, Batatinha JAP, Velhote MCP, Tannuri U. Conjoined twins – twenty years' experience at a reference center in Brazil. *Clinics*. 2013;68(3):371-7.
3. Goldberg Y, Ben-Shlomo I, Weiner E, Shalev E. First trimester diagnosis of conjoined twins in a triplet pregnancy after IVF and ICSI: case report. *Human reproduction (Oxford, England)*. 2000;15(6):1413-5.
4. Sherer DM, Dalloul M, Kheyman M, Zigalo A, Nader I, Sokolovski M, et al. Transvaginal Color Doppler Imaging Diagnosis of Thoracopagus Conjoined Twins at 7 Weeks' Gestation. *Journal of Ultrasound in Medicine*. 2006;25(11):1485-7.
5. Singh Y, Kathpalia S, Bal H, Arif N. Early prenatal diagnosis in a case of conjoined twin with Craniopagus and Thoracopagus. *Medical Journal, Armed Forces India*. 2012;68(4):381-2.
6. Spielmann AL, Freed KS, Spritzer CE. MRI of conjoined twins illustrating advances in fetal imaging. *Journal of computer assisted tomography*. 2001;25(1):88-90.
7. Usta IM, Awwad JT. A false positive diagnosis of conjoined twins in a triplet pregnancy: pitfalls of first trimester ultrasonographic prenatal diagnosis. *Prenatal diagnosis*. 2000;20(2):169-70.