

Síndrome de Baller-Gerold

Baller-Gerold syndrome

Andy Barrera⁽¹⁾, José Echeverría⁽¹⁾, Mary Coti⁽¹⁾.

1. Departamento de Radiología e imágenes Diagnósticas, Hospital Regional de Occidente, Quetzaltenango, Guatemala.

Correspondencia: Dr. Andy J. Barrera, barrerandy@gmail.com

DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v161i3.502>

Recibido: 19 de Abril 2022 - **Aceptado:** 20 de Junio 2022 - **Publicado:** Septiembre 2022

Resumen

El síndrome de Baller-Gerold, es una patología infrecuente, congénita, que incluye múltiples características fenotípicas, principalmente craneosinostosis y displasia radial. Se presenta el caso de una recién nacida, quien fue diagnosticada in utero con múltiples malformaciones fetales, al nacer se documentó craneosinostosis, agenesia radial bilateral, ectopia renal cruzada fusionada, atresia duodenal y ano imperforado.

Palabras clave: *Baller-Gerold, síndrome, craneosinostosis.*

Abstract

Baller-Gerold syndrome is a rare, congenital pathology that includes multiple phenotypic characteristics, mainly craneosynostosis and radial dysplasia. We present the case of a female newborn, who was diagnosed in utero with multiple fetal malformations; craneosynostosis, bilateral radial agenesis, fused crossed renal ectopia, duodenal atresia and imperforate anus were documented at birth.

Keywords: *Baller-Gerold, syndrome, craneosinostosis.*

Reporte de caso

La madre de la paciente, de 31 años, sin morbilidades, con control prenatal en Centro de Salud de Chiquilajá, Quetzaltenango. En ultrasonido del tercer trimestre evidenciaron embarazo simple de 29 semanas y 5 días (por última regla 37 semanas) considerando restricción de crecimiento intrauterino, polihidramnios, franco acortamiento de ambos antebrazos fetales y signo de doble burbuja gástrica, por lo que es referida a Hospital regional de occidente para manejo especializado y atención del parto, paciente nace por parto distócico simple y cesárea segmentaria transperitoneal debido a una cesárea previa y sufrimiento fetal agudo.

Las condiciones al nacer incluyen sexo femenino, puntuación APGAR 9' y 9, edad gestacional por Ballard: 34 semanas, peso: 1.9 kg, talla: 29 cm, circunferencia cefálica: 28 cm (percentil 10). Al examen físico se evidenció piel de aspecto moteado, craneosinostosis, cráneo de tipo braquicéfalo, acortamiento de ambos antebrazos, sindactilia (ambas manos con 4 dedos en cada lado), distensión abdominal y ano imperforado.

Paciente ingresa a la unidad de cuidados intensivos neonatales para manejo especializado. Se le solicitan radiografías de extremidades superiores, ultrasonido abdominal, invertograma, y urotomografía.

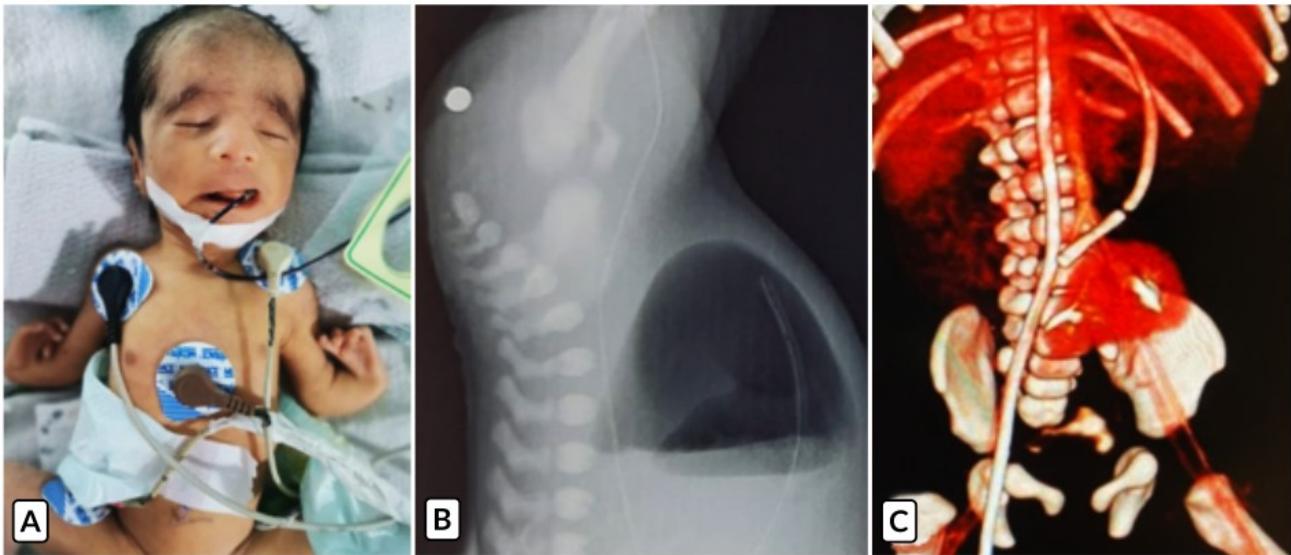


Fig 1; Síndrome de Baller-Gerold; A) Rasgos clínicos de paciente; el cual presenta braquicefalia, puente nasal ancho y displasia de extremidades superiores. **B)** Invertograma demuestra variedad alta de ano imperforado. **C)** Urotomografía con reconstrucción tridimensional evidencia ectopia renal cruzada fusionada.

Discusión

Desde la descripción original del síndrome de Baller-Gerold en la década de los 50, se han reportado menos de 40 individuos con esta entidad [1]. La misma se presenta con craneosinostosis, agenesia o hipoplasia radial y puede asociarse a manifestaciones cutáneas como eritema y poiquilodermia, sindactilia, aplasia rotuliana, ano imperforado y defectos cardiovasculares [1]. El diagnóstico de síndrome de Baller-Gerold se establece con hallazgos clínicos típicos o mediante la identificación de variantes patógenas bialélicas en RECQL4 en pruebas genéticas moleculares [2]. Debido a la implicación multiorgánica, los individuos con este síndrome rara vez sobrepasan la adolescencia y el tratamiento suele ser paliativo para brindarles una mejor calidad de vida [3]. Se recomienda consejo genético adecuado para los progenitores de estos pacientes [3].

Referencias bibliográficas / References

1. Feingold m, Sklower SL, Willner JP, Desnick RH Cohen MM. Craniosynostosis-Radial Aplasia: Baller-Gerold Syndrome. Am J Dis Child. 1979;133(12):1279–1280.
doi:10.1001/archpedi.1979.02130120071014
2. Van Maldergem L, Piard J, Larizza L, et al. Baller-Gerold Syndrome. 2007 Aug 13 [Actualizado 2018 Apr 19]. GeneReviews [Internet]. Disponible en:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1204/>
3. Leonard C. Baller-Gerold Syndrome. 2015. NORD. Disponible en:
<https://rarediseases.org/rare-diseases/baller-gerold-syndrome/>