

HOSPITAL GENERAL DOCENTE "ALEIDA FERNÁNDEZ CHARDIET", GÜINES.

ACROCÉFALO-SINDACTILIA TIPO I. SÍNDROME DE APERT

PRESENTACIÓN DE UN CASO

Dra. Alicia Álvarez Rodríguez¹, Dr. Félix Zaldívar del Campo², Dr. Luis Alberto Pérez Villalba³.

1. Especialista de II grado en Pediatría. Profesora Auxiliar
2. Especialista de II grado en Prótesis. Profesor Auxiliar.
3. Especialista de I grado en Pediatría. Profesor Instructor.

RESUMEN

Acrocefalosindactilia tipo I o síndrome de Apert es un síndrome que se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara por anomalía craneofacial que se produce por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros. La incidencia es de 1´2 por cada 100000 nacidos vivos, es una rareza médica y un síndrome en el cual los factores de riesgo hereditarios y ambientales como la edad del padre juegan un papel etiológico Se presenta a un adolescente que consulta por deformaciones de los arcos dentarios superior e inferior, acompañados con otros signos cráneo - cefálicos, como son la cabeza puntiaguda y deformaciones faciales, así como malformaciones de manos y pies siendo portador de un síndrome de Apert. Motivados por la rareza clínica de esta entidad y las complicaciones potencialmente evitables con un diagnóstico precoz se decidió dar a conocer este caso.

Descriptores DeCS: **ACROCEFALOSINDACTILIA; ADOLESCENTE**

INTRODUCCIÓN

En 1906 Apert fue el primero en reconocer el síndrome de sinostosis de la sutura coronal y sindactilia, basándose en las variaciones de los rasgos craneales y manuales más que en la modalidad de herencia y Mckusick ha clasificado seis tipos de acrocefalosindactilia ¹

El Síndrome se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales o craneosinostosis, lo

que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara. Es una anomalía craneofacial (cabeza – cara) denominada también Acrocefalosindactilia tipo I. Se producen malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros. El cierre prematuro de las suturas faciales produce una Hipoplasia o desarrollo incompleto del tercio medio facial, la cavidad orbitaria es pequeña, por lo que los ojos pueden parecer saltones, la lengua grande (macroglosia) y paladar ojival, pueden faltar dedos de las manos y pies o estos pueden estar unidos (fusión total o parcial). También se da la presencia de membranas interdigitales o la fusión entre el segundo, tercer y cuarto dedos de la mano o de los pies y disminución de la flexibilidad e impotencia funcional en manos y pies, debido a que las estructuras óseas se van fusionando de manera progresiva. La incidencia es de 1/2 por cada 100000 nacidos vivos. Es una rareza médica y un síndrome en el cual los factores de riesgo hereditarios y ambientales como la edad del padre juegan un papel etiológico².

Se produce debido a una mutación en los factores de crecimiento en los fibroblastos (elemento celular del que se desarrolla una fibra), que se produce durante el proceso de formación de los gametos. Se desconocen las causas que producen esta mutación.

La transmisión es de tipo autosómico dominante, pero este tipo de herencia dominante hace que muchos de los casos se produzcan por mutación y por tanto, en forma esporádica en padres no afectados. La persona afectada transmite el síndrome al 50% de la descendencia. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta con la edad del padre.

El diagnóstico se basa en:

- El hecho de que uno o ambos padres padezcan el síndrome de Apert
- Deformidades esqueléticas (en las extremidades)
- Cierre temprano de las estructuras óseas del cráneo, identificable mediante la palpación de una línea o arista en el lugar de las suturas y pérdida de la flexibilidad de los lugares donde normalmente hay un espacio previo al cierre
- Apariencia anormal de la cara, debido a hipoplasia de la mitad del rostro
- Fusión o presencia anormal de membranas interdigitales en las manos o pies (sindactilia severa, que regularmente se ha denominado "manos en mitón")
- Retardo variable en el desarrollo intelectual
- Baja talla.
- Ceguera y pérdida de la audición. Infecciones frecuentes del oído medio
- Maloclusión dental.
- Hipertensión endocraneal.

El diagnóstico se orienta por medio de una radiografía de cráneo, que muestre el cierre prematuro de las suturas, radiografía de manos y pies. Siempre se deben examinar los oídos y los ojos; el diagnóstico se puede confirmar mediante pruebas genéticas.

El pronóstico es variable en cada niño, depende de la penetrancia del síndrome y del diagnóstico precoz

La conducta terapéutica debe orientarse a la corrección quirúrgica de las deformidades del cráneo, cara y paladar, después de una evaluación interdisciplinaria en un centro médico, por un equipo de profesionales con especialidad cráneo-facial.³⁻⁹

La cirugía debe ser precoz, ya que si no se trata la hipertensión intracraneal, se puede producir atrofia del nervio óptico, ceguera, además de peligrar la vida del niño.

La intervención será:

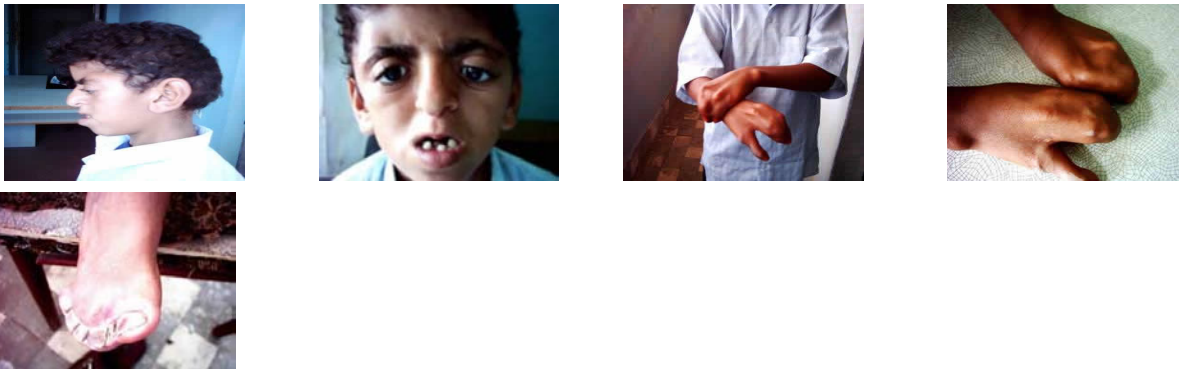
1. Adelantamiento y remodelación frontal: para dar espacio al cerebro comprimido.
2. Adelantamiento del tercio medio facial con avance de las órbitas.
3. Tratamiento quirúrgico de la mano: también debe ser temprano para facilitar la máxima función, mejorar la pinza y permitir su crecimiento.
4. Tratamiento de los problemas de audición.

Se recomienda la asesoría genética para padres con riesgos potenciales y existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal. Motivados por la rareza clínica de esta entidad y las complicaciones potencialmente evitables con un diagnóstico precoz decidimos dar a conocer este paciente.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Adolescente de 15 años que acude a consulta de estomatología especializada por presentar deformaciones de los arcos dentarios superiores e inferiores (figura 1y 2)

Figura 1y 2: Paciente con síndrome de Apert.



Al realizar el examen físico se constata:

1. Cabeza puntiaguda.
2. Deformidad en apariencia de la cara con hipoplasia del tercio medio facial y ángulo cerrado entre la frente y la nariz con cavidad orbitaria pequeña con ojos saltones,
3. Macroglosia y paladar ojival con maloclusión dental por dificultad en el cierre de la arcada dentaria superior e inferior.
4. Sindactilia de los dedos de manos y pies(manos en mitón)
5. Baja talla
6. Retraso mental moderado.

Complementarios:

Rx de cráneo, con signos de craneosinostosis y malformaciones descritas en cara y cráneo.

Rx de manos y pies, fusión ósea y del tejido subcutáneo de los dedos segundo, tercero, cuarto y quinto en la mano derecha y de todos los dedos en la mano izquierda..

Ecocardiograma normal.

Medios y fondos de ojos normales.

ORL. Otitis media crónica y pérdida moderada de la audición.

COMENTARIO

En este paciente no se encontraron antecedentes familiares de otros casos similares, se infirió que corresponde a una mutación en un padre de 60 años al nacer el niño, fue diagnosticado en la adolescencia cuando fue en busca de ayuda estética lo cual ensombreció su pronóstico ya que las operaciones correctoras en cráneo, mano y pie deben ser lo más precoz posible. En nuestro país recientemente se diagnosticó un recién nacido con el síndrome descrito ¹⁰

Agradecemos a los familiares yemenitas del paciente por su consentimiento en la fotos y la realización de este trabajo, así como, al equipo multidisciplinario que colaboró en su manejo; especial agradecimiento para el Profesor de Mérito Dr. Jesús Perea Corral, Titular - Consultante del Hospital "Juan Manuel Márquez" de Ciudad Habana, quien por vía electrónica ayudó a corroborar el diagnóstico y a las estudiantes de medicina Yeniley Miranda Pedroso y Jany Báez Guerra de la Filial de Ciencias Médicas del este de La Habana por su motivación en el estudio y presentación de este caso clínico. .

REFERENCIAS BIBIOGRÁFICAS

1. Goodman RM, Gorling RJ. Malformaciones en el lactante y en el niño síndrome de Apert. Am J Med Genet 1997; 13: 23-34.
2. Johnston MV, Kisman S. Congenital anomalies of central nervous system: craniosynostosis. En: Nelson WE. Tratado de Pediatría. 17 ed. Pennsylvania: WB Saunders; 2004; Vol. 2.p.1992-3.
3. Hoeve LJ, Pijpers M, Joosten KF. OSAS in craniofacial syndromes: an unsolved problem. Int J Pediatr Otorhinolaryngol. 2003; 67 Suppl 1:S111-3
4. Matsumoto K, Nakanishi H, Koizumi Y, Seike T, Tanimoto Y, Yokozeki M, et al. Correction of a deformed thumb by distraction of the phalanx. Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg 2002; 36(6):368-72.
5. Glaser RL, Broman KW, Schulman RL. The paternal-age effect in Apert syndrome is due, in part, to the increased frequency of mutation in sperm. Am J Hum Genet. 2003; 73: 939-47.
6. Lajeune E, Cameron R, El Ghouzzi V. Clinical variability in patients with Apert syndrome. J Neurosurg 1999, 90: 443-47.
7. Chang CC, Tsai FJ, Tsai HD, Tsai CH, Hsieh YY. Prenatal diagnoses of Apert syndrome. Prenatal Diag. 1998, 18: 621-25.
8. Carro Puig E y Fenandez Braojos L. Síndrome de Apert. Presentación de un caso. Rev Cubana Pediatr 2005; 77 (3-4) Acceso: 25 marzo 2006. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312005000300009&lng=es&nrm=iso&tlng=es

SUMMARY

Acrocephalo Syndactilia types or Apert`s Syndrome is a syndrome which is characterized by the premature closure of the brain sutures this makes that the head turns a point shape and misshapen . The appearance of the face by brain facial anomaly which is produced by malformations in the skull, face, hands and feet besides of diverse functional alterations which varies too much from children to another.

The incidence is 1,2% for each 100,000 born alive. It is a medical rarity and a syndrome which the risk factors hereditaries and environmental as age in the father has a ethiological role. An adolescent with malformations in the upper inferior arches with another brain-cephalic signs as pointed head and facial deformations thus malformations in the hands and feet he is carrier of Apert Syndrome is presented motivated by the clinical rarity of this entity and the potentially complications avoidable with a precocious diagnosis was presented.

Subject Headings: **ACROCEPHALOSYNDACTYLIA; ADOLESCENT**

Dra Alicia Álvarez Rodríguez

Hospital General Docente "Aleida Fernández Chardiet". Güines, La Habana.

Correo electrónico: aliciaar@infomed.sld.cu