

Síndrome de Apert en Craneosinostosis

Craniosynostosis Apert's Syndrome

Magaceda Bustos García, Rocío López Domínguez,
Paula López Maroto y Lúa Marquéz López

Universidad Complutense de Madrid

Resumen

Se realiza un estudio sobre la craneosinostosis, cierre prematuro de las suturas craneales, y en concreto de uno de los síndromes relacionados, el síndrome de Apert, que se acompaña de diversas manifestaciones clínicas, aunque está caracterizado principalmente por craneosinostosis, hipoplasia del tercio medio y sindactilia. Para ello, se ha realizado una búsqueda de artículos en español de los últimos cinco años en PubMed, Clinical Anatomy y Google Academic. Se seleccionaron finalmente 14 artículos de Google Academic con las palabras clave “craneosinostosis”, “síndrome de Apert” y “manifestaciones clínicas”.

Palabras clave: craneosinostosis, síndrome de Apert, manifestaciones clínicas.

Abstract

A study was performed about craniosynostosis, the premature closure of cranial sutures, and specifically one of the related syndromes, the Apert's syndrome, which appears together with several clinic manifestations, although it is mainly characterized by cranesynostosis, hypoplasia of the middle third and syndactyly. For this purpose, an intensive search of articles published in Spanish within the last five years has been made in PubMed, Clinical Anatomy and Google Academic. Finally, 14 articles containing the key words “craneosynostosis”, “Apert's Syndrome” and “clinic manifestations” were selected from Google Academics.

Keywords: craneosynostosis, Apert's syndrome, clinical manifestations.

Introducción

El Síndrome de **Apert** es un defecto genético que se encuentra incluido dentro del grupo de anomalías craneofaciales, denominado **craneosinostosis**, caracterizada por presentar un cierre prematuro de ciertas suturas del neurocráneo (Agudo Bonzabay y Chilingua Villacís, 2015). Ello puede producir malformaciones craneales severas que se asocian frecuentemente con discapacidad cognitiva del lenguaje, aprendizaje y el comportamiento social en general. Produciéndose en 1 de cada 3.000 nacidos vivos (Carlson, 2014).

Según el número de suturas implicadas podemos encontrar simples, escafocefalia, trigonocefalia, plagiocefalia y complejas, osicefalia, turricefalia y cráneo en hoja de trébol. Según el origen pueden ser primarias, sindrómicas, que son el **Síndrome de Apert**, el Síndrome de Crouzon, el Síndrome de Saether-Chotzen, el Síndrome de Pfeiffer y las Acrocefalopolisindactilias y no sindrómicas, o secundarias (Behrman, 1992; Flores de Sarnat, 2003; Salas Mamani, 2014).

El Síndrome de Apert fue referido en primer lugar por Baumgartner en 1842 y por Wheaton en 1894, pero fue el pediatra francés Eugène Chalers Apert (1868-1940), quien definió este síndrome, al que él inicialmente denominó acrocefalosindactilia, como un “tipo de teratologías compatibles con la vida y fuertemente caracterizada por la coexistencia de las dos siguientes particularidades: primero, un cráneo alto y aplanado en la parte posterior y a veces en los lados, abultado en el lado opuesto de la frente exagerando la región frontal superior; segundo, sindactilia en las cuatro extremidades” (Lee y Chung, 2010).

Material y método

La búsqueda de información se ha realizado en PubMed, Medline y Google Academic seleccionando los artículos en español, review, sin ser patentes ni citas, de los últimos 10 y 5 años.

Las palabras clave utilizadas son craneosinostosis, acrocefalosindactilia, síndrome de Apert y manifestaciones clínicas.

Discusión

El **Síndrome de Apert** generalmente es un proceso esporádico y sin antecedentes familiares, el único factor que se ha encontrado es la avanzada edad paterna, aunque también hay casos heredados de carácter autosómico dominante. Es causado por mutaciones en el receptor 2 del factor de crecimiento fibroblasto (FGFR2) en el cromosoma 10q26. Se acompaña de fusión prematura de muchas suturas. Se caracteriza por una triada dada por craneosinostosis coronal, hipoplasia del tercio medio facial y sindactilia ósea simé-

trica en las manos y en los pies. Tiene un índice de mortalidad elevado en el periodo neonatal y su prevalencia en nacidos vivos es variable. (Agudo Bonzabay y Chilingua Villacís, 2015).

El diagnóstico se basa en el examen clínico y en los exámenes de imagen que lo corroboran. Puede ser detectado a partir de las 20 semanas por ultrasonidos, y puede confirmarse por la realización de una ecografía tridimensional y una prueba genética para la mutación del gen. En el periodo neonatal se detecta debido a las anomalías de la cabeza, apariencia inusual de la cara y la sindactilia de pies y manos, ya que es el rasgo distintivo de esta patología.

En cuanto a las manifestaciones clínicas respecto al cráneo, encontramos un cráneo corto en sentido anteroposterior, con la frente plana y alta por la fusión prematura de las suturas coronales bilateralmente, existe una falta de espacio para la expansión del cerebro y aplanamiento del occipucio.

Las manifestaciones clínicas de la cara son debidas a que la cavidad orbitaria es hipoplásica con aumento de distancia interorbital, por lo que clínicamente se evidencia hipertelorismo y exoftalmos. También encontramos hipoplasia del tercio medio facial, macroglosia, implantación baja de orejas, deformidad nasal y atresia de coanas. En los maxilares encontramos, maxilar superior con paladar ojival, pudiendo presentar fisura palatina debido a la interposición lingual en el periodo fetal o úvula bífida, con múltiples apiñamientos dentales, maloclusión dental, hiperplasia gingival generalizada e hipoplasia maxilar. También se ha observado prognatismo mandibular y retraso en el desarrollo dental de aproximadamente un año (López López, López López, Alonso Tajés y Rosende Bautista, 2011).

A nivel de las extremidades podemos observar que en manos y pies aparece la sindactilia, rango distintivo que lo difiere de otros síndromes, con fusión generalmente de los dedos segundo, tercero y cuarto respectivamente. Puede existir la presencia de una sola uña entre los dedos fusionados. La unión se puede producir en los tejidos blandos, lo que puede limitar la motricidad fina. Las extremidades superiores se encuentran acortadas con aplasia o anquilosis de algunas articulaciones. Se observan alteraciones de los miembros como disminución de la movilidad de la articulación gleno-humeral, acortamiento del húmero, disminución de la movilidad del codo, sinostosis radio-humeral, fusión de las vértebras cervicales, espina bífida, escoliosis y anomalías de cadera (López López et al., 2011).

En cuanto al aspecto neurológico pueden existir o no varios grados de retardo mental, relacionado con el aumento de la presión intracraneal, siendo el más común el retardo moderado. En algunos casos se puede encontrar hidrocefalia, anomalías del cuerpo calloso, displasia de corteza cerebral, ausencia de septum pellucidum e hipoplasia de hipocampo. También existen trastornos del lenguaje debido a alteraciones auditivas. (López López et al., 2011).

Éstos pacientes presentan hiperhidrosis generalizada y acné severo. A nivel sistémico hay muchas afectaciones,

Tabla 1
Resultados.

	PUBMED	MEDLINE	GOOGLE ACADEMICA
Craneosinostosis	6	32	1290
– Español	5		1160
• 10 años	5		1030
• 5 años	4		479
	Review: 0		Sin ser patentes ni citas: 460
Síndrome de Apert	122	19	1540
– Español	5		822
• 10 años	2		722
• 5 años	2		313
	Review: 0		Sin ser patentes ni citas: 471
Acrocefalosindactilia	0	1	189
– Español	0		158
• 10 años	0		128
• 5 años	0		49
	Review: 0		Sin ser patentes ni citas: 45
“Craneosinostosis” + “Síndrome de Apert” + “Manifestaciones clínicas”	1	0	45
– Español	0		37
• 10 años	0		34
• 5 años	0		15
	Review: 0		Sin ser patentes ni citas: 15

pero no son comunes a todos los individuos. Éstas pueden ser defectos cardiovasculares, atresia pulmonar, ducto arterial permanente, fístula traqueoesofageal, estenosis pilórica, riñones poliquísticos, infecciones otológicas y apnea del sueño (López López et al., 2011).

Conclusión

El síndrome de Apert en España representa aproximadamente un 4.5% de todos los casos de craneosinostosis sin predilección por el sexo, siendo la frecuencia de 0.11 por 10.000 nacidos vivos.

Este síndrome es enfermedad rara, no hay suficientes recursos en investigación, como para saber con qué actividades o rehabilitación pueden mejorar sus capacidades. Aun así, los niños que sobreviven a esta enfermedad, teniendo las manifestaciones clínicas nombradas anteriormente son capaces de desarrollar las actividades de la vida diaria. Exis-

ten asociaciones con programas destinados a mejorar la calidad de vida de estas personas, trabajando tanto en su educación como en su formación laboral. Ésta enfermedad no tiene por qué ser completamente incapacitante, ya que con la ayuda de un equipo multidisciplinar y sus familiares puede llegar a mejorar ciertas capacidades.

Referencias

- Agudo Bonzabay, B., & Chilinguilla Villacís, S. (2015). Síndrome de Apert: Caso clínico y revisión. *Memoria de artículos del I Congreso Internacional de Ciencia y Tecnología UTMACH 2015* (pp.43-46). Machala, Ecuador: Universidad Técnica de Machala.
- Behrman, R. E. (1992). *Tratado de Pediatría de Nelson*. S.A. McGraw-Hill/Interamericana de España.
- Carlson, B. M. (2014). *Embriología humana y biología del desarrollo* (5ª Ed., pp.179). Barcelona, España: Elsevier.

- Flores de Sarnat, L. (2003). Avances en craneosinostosis. *Revista Mexicana de Neurociencia*, 4(2), 63-74.
- Lee, D. S., & Chung, K. C. (2010). Eugène Apert and his contributions to plastic surgery. *Annals of Plastic Surgery*, 64(3), 362-365. <http://doi.org/10.1097/SAP.0b013e3181b0bb53>
- López López, D., López López, L., Alonso Tajés, F., & Rosende Bautista, C. (2011). Síndrome de Apert: Tratamiento ortopédico. *Revista Internacional de Ciencias Podológicas*, 5(1), 29-35.
- Salas Mamani, A. (2014). Craneosinostosis simple. *Revista de Actualización Clínica Investiga*, 46, 2421-2425.