

Titulares¹

**Apoyo a las familias con anomalías
craneofaciales**

Número 2 Síndrome de Apert

Reg Charity Número 1058461

www.headlines.org.uk

¹ *Headlines* en inglés, además de su significado literal (“líneas de la cabeza”, en clara referencia a las suturas craneales), tiene el doble sentido, empleado en el mundo del periodismo, para referirse a los titulares de cabecera o de entrada de una noticia (N. del T.)

Introducción

El síndrome de Apert es una de las anomalías craneofaciales que forma parte de los denominados síndromes de disostosis craneofacial. Fue descrito por primera vez a principios de 1900 por el pediatra francés Eugène Apert. Se caracteriza por una serie de rasgos distintivos que afectan al cráneo, cara y extremidades. Consecuentemente, también se ha clasificado como *acrocefalosindactilia tipo 1*.

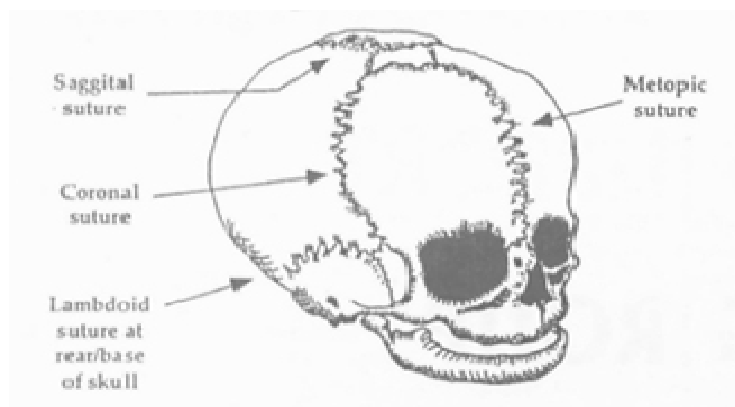
Esta anomalía o trastorno genético se produce con una frecuencia aproximada de 1 en cada 65.000 recién nacidos vivos. Se debe a la alteración de un gen localizado en el cromosoma 10 que contiene la información necesaria para la síntesis de una proteína que actúa como *receptor tipo 2 del factor de crecimiento de los fibroblastos (FGFR2, por sus siglas en inglés)*. Los "factores de crecimiento de los fibroblastos" son sustancias químicas producidas por diversas células del cuerpo con una gran variedad de efectos sobre el crecimiento, multiplicación y maduración de diferentes tipos de células. Estos efectos son regulados por los llamados receptores del factor de crecimiento de los fibroblastos. Estos receptores están presentes en diferentes células y tejidos, incluyendo las suturas craneofaciales y las extremidades, entre otros. La pérdida de función de estos receptores, como resultado de una alteración genética, y el efecto resultante sobre las células que dependen de ellos es lo que da lugar a las características típicas del síndrome de Apert y de otros trastornos genéticos relacionados.

Si la alteración genética (o mutación) está presente en una persona afectada, entonces la probabilidad de que la transmita a cada uno de sus hijos es una sobre dos (50%). Sin embargo, en el caso concreto del síndrome de Apert, la gran mayoría de personas afectadas con padres sanos son el resultado de una mutación nueva en el óvulo o en el espermatozoide que ha dado lugar a esa persona.

El niño con síndrome de Apert

El síndrome de Apert se presenta con un número de manifestaciones características típicas. Las más importantes son la *craneosinostosis*, la *hipoplasia del tercio medio de la cara*, la *protrusión ocular o exorbitismo* y la *sindactilia*.

Craneosinostosis significa cierre o fusión prematura de las suturas craneales (y de la cara). El número y localización de las suturas afectadas es muy variable y determina a su vez la gravedad y la progresión de los rasgos craneofaciales. Habitualmente, suelen estar implicadas al menos dos suturas transversales o "coronales", y un número variable de suturas de la base del cráneo y de la cara.



La fusión de las suturas disminuye la capacidad del hueso para crecer en las zonas afectadas y tiene como resultado el crecimiento por compensación en otras zonas donde las suturas no están afectadas. La combinación de la falta de crecimiento de una parte del cráneo, y el crecimiento por compensación de otra, da lugar a la forma y aspecto craneofacial típico. El diámetro anteroposterior del cráneo de las personas con síndrome de Apert suele ser menor de lo normal, y relativamente ancho, lo que se conoce descriptivamente como *braquicefalia* (del griego *brakhy*, corto, y *kephalo*, cabeza). Si están implicadas varias suturas o el proceso es suficientemente grave el crecimiento del cráneo puede no seguir el ritmo del crecimiento del cerebro, ocasionando la compresión del mismo y un aumento de la presión intracraneal (ver más adelante).

Como resultado del crecimiento anómalo de la base del cráneo las órbitas de los ojos tienden a ser poco profundas, provocando que los ojos sobresalgan o protruyan más de lo habitual, pudiendo ocasionar problemas con el cierre de los párpados en casos graves. Este rasgo se conoce como **protrusión ocular o exorbitismo**, y en casos graves puede constituir una indicación para una operación urgente (ver más adelante).

El desarrollo del tercio medio de la cara puede verse afectado de forma variable. Es generalmente pequeña y no se desarrolla adecuadamente. La **hipoplasia del tercio medio de la cara** puede dar lugar a una vía respiratoria pequeña o estrecha, y contribuir al aspecto de una mandíbula inferior relativamente grande. Los problemas resultantes de las vías respiratorias pueden causar dificultad respiratoria en los niños afectados de forma más grave.

El término **sindactilia** se refiere a la fusión de los dedos de las manos y de los pies, típica en personas con el síndrome de Apert. Puede producirse en tres grados, desde formas leves con fusión de los tres dedos centrales hasta formas más graves con fusión completa de los huesos y de las uñas de los cinco dedos. (Este aspecto del síndrome de Apert no se tratará más adelante en esta hoja informativa; para ello consultar *Anomalías de las manos asociadas con trastornos craneofaciales*). Asimismo, se puede producir una limitación de los movimientos de los hombros y de los codos.

Una proporción considerable de personas con síndrome de Apert presentan hendidura del paladar (este aspecto tampoco se trata en esta hoja informativa).

Tratamiento quirúrgico

El tratamiento del síndrome de Apert está dirigido a tres aspectos principales:

1. El alivio de la presión intracraneal aumentada, si está presente, o tomar medidas para prevenirla en formas graves con afectación de múltiples suturas.
2. El intento de corrección del exorbitismo y la protección de los ojos expuestos como primera medida, si estuviese indicado.
3. La prevención de la distorsión progresiva y la corrección de la misma si ya se ha producido y es posible hacerlo.

También puede que se requiera el tratamiento quirúrgico de los problemas de las vías respiratorias en los casos graves. En algunos casos, el aumento de la presión dentro del cráneo puede alterar el flujo del líquido cefalorraquídeo que rodea y llena las cavidades del cerebro, dando lugar a lo que se conoce como *hidrocefalia*, que a su vez comprime el cerebro. Si esto se produce, puede ser necesario facilitar la salida de líquido por medio de un procedimiento conocido como "derivación" o *shunt* (del inglés, derivación) para reducir la presión y evitar el

daño cerebral.

En general, el aumento de la presión intracraneal y la forma anómala de la bóveda craneal se tratan ensanchando el cráneo y corrigiendo la forma del mismo, liberando las suturas fusionadas y recolocando los segmentos del cráneo en su lugar correspondiente. Esto se realiza habitualmente en la zona de la frente y de las órbitas por un procedimiento conocido como **"avance fronto-orbitario y remodelado"**. Una ventaja adicional de este procedimiento es la mejora de la forma de la frente y el aumento de la profundidad de las órbitas, que proporciona una mayor protección a los globos oculares. El momento de la intervención quirúrgica suele estar determinado por la gravedad y la evolución de cada caso. Generalmente, se recomienda hacerlo alrededor del año de edad.

La hipoplasia del tercio medio de la cara se suele corregir a una edad más tardía, desplazando hacia adelante los segmentos óseos de la cara mediante un procedimiento conocido como **"osteotomía de Le Fort III"**. En casos graves se puede realizar de forma simultánea con el avance fronto-orbitario, procedimiento conocido como **"avance en monobloque"**. En algunos casos puede ser necesario aproximar las órbitas, procedimiento conocido como **"bipartición facial"**.

El momento de la intervención y la elección del procedimiento quirúrgico lo determina la gravedad y la evolución de cada caso, y debe comentarse con detalle con el equipo de especialistas. (Para más información consulte la hoja dedicada a *Cirugía craneofacial*).

Es importante tener en cuenta que este síndrome es debido a un trastorno del proceso de crecimiento de las diferentes áreas del cráneo y de la cara. La cirugía puede corregir las anomalías que se han producido y proporcionar cierto margen de crecimiento, pero no puede recuperar el ritmo de crecimiento normal de estas estructuras. La recidiva del cierre precoz de una sutura, o sinostosis, o la falta de crecimiento adecuado hacen que la necesidad de repetir los procedimientos sea bastante frecuente. El programa de tratamiento planificado a largo plazo se debe discutir en detalle con el equipo de especialistas.

Este folleto ha sido escrito por Mr. Steven Wall

Consultant Plastic Surgeon
Oxford Craniofacial Unit
Radcliffe Infirmary
Oxford

Other leaflets are available from Headlines-Craniofacial Support
Please contact Gil Ruff, Group Administrator on 01454 850557 or gilruff@headlines.org.uk
for details of how to obtain copies