

Titulares
Soporte craneofacial
Número 8
Síndrome de Saethre-Chotzen

Febrero de 2004

Reg Charity Número 1058461
www.headlines.org.uk

¿Qué es el Síndrome de Saethre-Chotzen?

El síndrome de Saethre-Chotzen solamente se ha reconocido como entidad independiente durante 20 años aunque ha existido desde hace mucho más tiempo. De hecho fue descrito de forma independiente por Saethre y Chotzen a principios de 1930. La razón por la cual se tardó tanto en reconocer estos informes como la misma enfermedad es porque los individuos afectados presentan características muy variables.

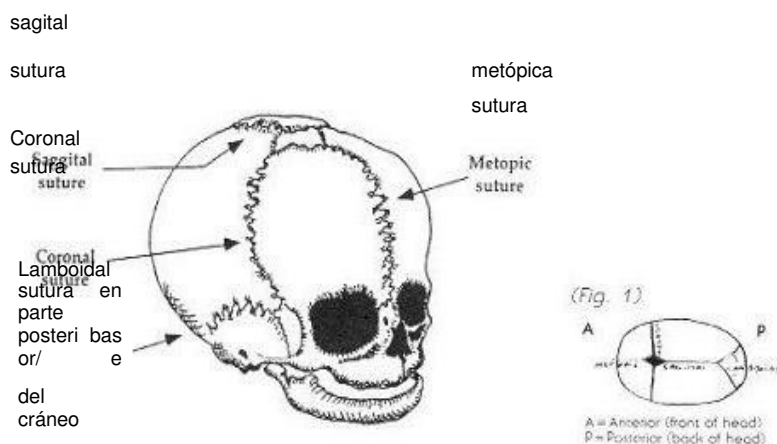
Estas diferencias en los individuos afectados son importantes para entender las dificultades en la predicción de las anomalías que pueden ocurrir. Ahora se sabe que el síndrome de Saethre-Chotzen es causado por mutaciones en el gen TWIST. (Para más detalles vea el Folleto de Titulares: ¿Qué causa la craneosinostosis?). La variabilidad de la presentación todavía puede hacer difícil el diagnóstico.

¿Cuáles son las características comunes?

Los informes anteriores de la enfermedad han destacado las siguientes anomalías: craneosinostosis, párpados caídos, dedos de la mano cortos que pueden estar unidos por la piel y dedos gordos de los pies anchos con otros dedos de los pies cortos y fusión de los huesos del cuello. Sin embargo, puede ser difícil estar seguro si alguien está afectado, pues el grado de implicación puede que no se corresponda con ninguno de los anteriores a todos ellos. Esto se puede complicar más por los grados marcados de gravedad de cada zona afectada. Como la enfermedad puede afectar a cada una de estas zonas serán consideradas por separado.

¿Cómo se trata la enfermedad?

La craneosinostosis afecta a las suturas coronales, generalmente a ambas, produciendo una cabeza ancha y corta (braquicefalia). En ocasiones solamente uno de los lados está afectado lo que da lugar a una cabeza asimétrica (plagiocefalia). Se pueden corregir estas formas anormales de la cabeza, pero existen dos razones diferentes para hacerlo. En primer lugar, el cráneo



no puede crecer tan rápidamente como el cerebro y lleva a una presión elevada alrededor del cerebro.

Si esto sucede entonces generalmente se aconseja la operación para hacer el cráneo más grande, para permitir que la presión alrededor del cerebro sea normal, y por lo tanto que el cerebro pueda crecer. En segundo lugar, el aspecto puede necesitar una mejora quirúrgica, especialmente en los casos

unicoronales. Hay veces que se aconseja la intervención por ambas razones

Los **párpados caídos** (o ptosis palpebral), no presentan generalmente ningún problema pero en ocasiones puede ser tan grave como para afectar la mirada hacia arriba. Lo que puede requerir la corrección quirúrgica que es un procedimiento de cirugía plástica relativamente menor. El estrabismo también se puede asociar con la enfermedad y requiere atención oftalmológica.

La **unión de los huesos** (vértebras) del cuello, si ocurre, generalmente sólo afecta a las dos vértebras adyacentes. Estas fusiones ocurren después del nacimiento durante la infancia. Actualmente, no existen efectos adversos conocidos que resulten directamente de estas pero se debe tener cuidado durante la anestesia y las radiografías que se realicen antes de la cirugía.

Los **dedos de la mano** cortos y la **unión de los dedos de la mano** (sindactilia) raramente causan problemas. La unión, si ocurre, afecta a menudo solamente a la base de los dedos de la mano y es poco probable que afecte a la función de la mano. No existen informes de alguien con la enfermedad que requiera cirugía en las manos. El crecimiento de los huesos de las manos se retrasa a menudo durante la infancia pero de nuevo sin implicaciones clínicas.

Los **pies** puede tener los dedos anchos, ya que de vez en cuando los huesos al final de los dedos procuran duplicarse. El dedo gordo es el afectado con más frecuencia y esto no presenta ningún problema clínico. Los niños caminan en el tiempo normal y no deben tener ninguna dificultad con el calzado.

En algunas ocasiones se han notificado otras uniones afectadas pero deben ser extremadamente raras y apenas pueden reflejar la incertidumbre sobre el diagnóstico. Se ha notificado que los oídos tienen una incidencia más alta de anomalías menores pero su importancia sigue siendo incierta.

En conclusión, se pueden presentar anomalías en una variedad de zonas diversas y el grado de gravedad

puede variar para cada una de ellas. Se presenta una lista de algunos de los informes anteriores pero se tiene que subrayar que la mayoría de ellos se refieren a sólo unos pocos casos y generalizar es difícil.

Bibliografía

Síndrome de Saethre-Chotzen: Un patrón amplio y variable de las malformaciones óseas [Saethre-Chotzen syndrome: A broad and variable pattern of skeletal malformations] Friedman, J.M., Hanson, J.W., Graham, C.B., Smith, D.W.. J Pediatr. 1977; 91: 929-933.

Síndrome de Saethre-Chotzen [Saethre-Chotzen syndrome] Reardon, W., Winter, R.M.. J Med Genet., 1994; 31: 393-397.

Síndrome de Saethre-Chotzen. Defectos de nacimiento [Saethre-Chotzen syndrome. Brith defects] Pontke, O.A., Cohen, M.M., Witkop, C.J. y otros. 1975:11: 190-223.