

Síndrome de Apert

Descripción

El Síndrome de Apert 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. 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.

Craneosinostosis

El cerebro del recién nacido necesita espacio para su desarrollo, por lo que normalmente las suturas del cráneo están abiertas. La caja craneal es como un puzzle que no se soldará hasta varios meses después del nacimiento, lo que permite al cerebro, que es de crecimiento muy rápido, adaptarse al cráneo. El volumen cerebral normal se triplica durante el primer año de vida y a los 24 meses la capacidad craneana es 4 veces la del nacimiento. Cuando las suturas se cierran antes de tiempo, el cerebro carece el espacio suficiente para poder desarrollarse, es un cráneo "inexpansible", que se llama Craneosinostosis. Dependiendo del número y localización de las suturas fusionadas, así como del tiempo en que se cerraron, quedarán afectadas unas determinadas áreas cerebrales.

Otras alteraciones faciales

- Se produce un cierre prematuro de las suturas faciales produciendo una Hipoplasia o desarrollo incompleto del tercio medio facial.
- El ángulo que se forma entre la frente y la raíz de la nariz está cerrado, por lo que hay dificultades respiratorias.
- La cavidad orbitaria es pequeña, por lo que los ojos pueden parecer saltones.
- Lengua grande (macrogllosia).
- Paladar ojival.
- Etc.

Sindactilia:

Pueden faltar dedos de las manos y pies o estos pueden estar unidos (fusión total o parcial).

Hay muchos síndromes con características similares al síndrome de Apert:

- Síndrome de Carpenter.
- Enfermedad de Crouzon
- Síndrome de Saethre-Chotzen
- Síndrome de Pfeiffer.

Causas

Debido a una mutación en los factores de crecimiento e 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.

Epidemiología

La incidencia es de 1´2 por cada 100000 nacidos vivos.

Síntomas

- Deformidades esqueléticas: fusión de los dedos, que se produce tanto en manos como en pies. Esta fusión puede ser ósea o del tejido subcutáneo.
- Cierre prematuro de las suturas entre los huesos del cráneo, que si no se trata provoca:
 - Hipertensión craneal (aumento de presión dentro del cráneo, que comprime el cerebro).
 - Retraso mental.
 - Ceguera.
 - Pérdida de audición.
- Apariencia característica de la cara debido al subdesarrollo severo de la mitad del rostro.
- Ojos prominentes (exoftalmos).
- Maloclusión dental(dificultades en el cierre de la arcada superior e inferior)
- Retardo variable en el desarrollo intelectual.
- Baja estatura.
- Pérdida de la audición. Infecciones frecuentes del oído.

Diagnóstico

El diagnóstico de la fusión prematura de las suturas del cráneo se puede confirmar mediante una radiografía de cráneo y de un examen clínico.

Radiografía de manos y pies.

El diagnóstico se puede confirmar mediante pruebas genéticas.

Se deben realizar siempre exámenes de oído.

Pronóstico

Es variable en cada niño.

Tratamiento

Cirugía

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:

- Adelantamiento y remodelación frontal: para dar espacio al cerebro comprimido.
- Adelantamiento del tercio medio facial con avance de las órbitas.

Tratamiento quirúrgico de la mano: también debe ser temprano para facilitar la máxima función, mejorar la pinza y permitir su crecimiento.

Tratamiento de los problemas de audición.

Medidas preventivas

Se recomienda la asesoría genética para padres potenciales. Existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal.

