

**MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA
POLICLÍNICO DOCENTE
“LUIS E. DE LA PAZ”
YARA- GRANMA**

Síndrome de Crouzon. Nuestra experiencia

Crouzon syndrome. Our experience

*Gustavo Delgado Gutiérrez¹; Aricelis Fonseca Nieto²; Lutgarda Martín Rodríguez³;
Idalmis Paumier Rodríguez⁴; Haydee Araujo Rodríguez⁵; Orlando Matos Chávez⁶*

Introducción

El Síndrome de Crouzon se conoce desde la antigüedad, Homero, el poeta griego, en su obra clásica “La Iliada” describe un guerrero llamado Tersites “...., el hombre más feo fue el que vino de Troya...., su estrecha cabeza...” y esto se conoce como una de las primeras alusiones a las deformidades craneales tipo craneosinostosis.(1,2)

En 1791 logra un paso de avance al plantear que el crecimiento del cráneo ocurre a lo largo de las suturas del calvario y que el fallo en su crecimiento resulta una enfermedad craneal.(1,3) A pesar de las investigaciones anteriores, no fue hasta 1851 en que Virchow inicia la verdadera etapa científica con un estudio anatómico completo.(4,3) Pero no es hasta 1912 que se describe por primera vez el Síndrome de Crouzon en una madre y su hija, las mismas presentaban una malformación craneofacial asociada al cierre prematuro de las suturas craneanas.(5, 6, 7)

El Síndrome de Crouzón o Disostosis Craneofacial es una enfermedad genética monogénica, con un patrón de herencia autonómico dominante (8) presenta una incidencia de 1 x 25000 nacidos vivos, se diagnostica en etapas tempranas de la vida, aunque en algunos la historia familiar es negativa y presumiblemente representan mutaciones espontáneas. Las mutaciones en el gen del receptor 2 del factor de crecimiento del fibroblasto (FGFR2) que se localiza en el cromosoma 10q25-q26 son responsables del más del 90% de los casos. Se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneanas y por malformaciones craneofaciales como acrocéfalia, nariz en forma de pico, maxilar hipoplásico, labio superior corto e inferior saliente, hipertelorismo, exoftalmos y estrabismo divergente, pero se acompaña de la presencia de hipertensión endocraneana, atrofia del nervio óptico, retraso del desarrollo psicomotor.(1,3,6,9)

Entre los datos radiológicos principales vemos en el cráneo el vertex alto en la región de la fontanela anterior, cierre prematuro de una o todas las suturas craneales, con impresiones digitales aumentadas.

Poco desarrollo del seno frontal y deficiente neumatización del mastoide. El conducto auditivo externo se observa inclinado hacia arriba de su tacho, con hipoplasia del borde infraorbitario e hipertelorismo. En la cara hay hipoplasia del maxilar y el arco cigomático es corto y distorsionado y la fosa pterigomaxilar se estrecha con engrosamientos del proceso alveolar del maxilar. El paladar es alto y muy corto, con un arco dental superior en v o malformado.(6,10)

El pronóstico es variable pues depende del tipo, desde un problema exclusivamente estético (escafocefalia o trigonocefalia) a formas más o menos graves con posible hipertensión craneal, complicaciones oculares, estrabismos, exoftalmos, ceguera por acodamiento o atrofia del nervio óptico y retraso mental.(3,8)

El tratamiento es realizado por un equipo multidisciplinario con la participación de neurocirujanos, pediatras, genetistas clínicos, oftalmólogos, otorrinos, maxilofacial, cirujano plástico, psicólogos y fisiatras (1, 2, 11, 12), basados en la edad del paciente, gravedad, retraso mental, tolerancia a determinados medicamentos, si existe pérdida progresiva de la visión. Teniendo en cuenta que la clave para el tratamiento es la detección precoz de dicha afección. Se recomienda realizar craneotomía y en algunos casos puede requerir otras cirugías durante el periodo de crecimiento cerebral.(12,13)

Presentación de Caso

Gestante de 19 años de edad, de procedencia urbana, con antecedentes obstétricos de G1 A0 P0, portadora de una dismorfia facial, que se corresponde con un Síndrome de Crouzon, motivo por el cual fue intervenida quirúrgicamente cuando niña. Ahora acude a nuestra consulta procedente de su CMF, por un embarazo gemelar, donde además de toda la atención integral correspondiente, se le brinda asesoramiento genético a la pareja, ofreciéndole y explicándole toda una serie de elementos de esta enfermedad, caracterizada por ser autosómica dominante, con probabilidad de 50% de riesgo para su descendencia en cada gestación, con las características y consecuencias, que esto implica.

Desde el punto de vista genético todos los complementarios de tecnología de avanzada, fueron normales, excluyendo el U/S de las 26 SEM de gestación, donde se evidenciaron signos de dolicocefalia y perfil facial con abombamiento frontal en ambos fetos, explicándoles la probabilidad de que los productos de esta concepción, sean portadores del Síndrome de Crouzon. A las 39.6 semanas se les realiza una cesárea obteniéndose dos productos, de buen peso. Se valoran en nuestra consulta y ambas recién nacidas, presentan los signos evidentes de la dismorfia facial y cierre prematuro de las fontanelas, todo lo cual se corresponde con el diagnóstico de Síndrome de Crouzon.

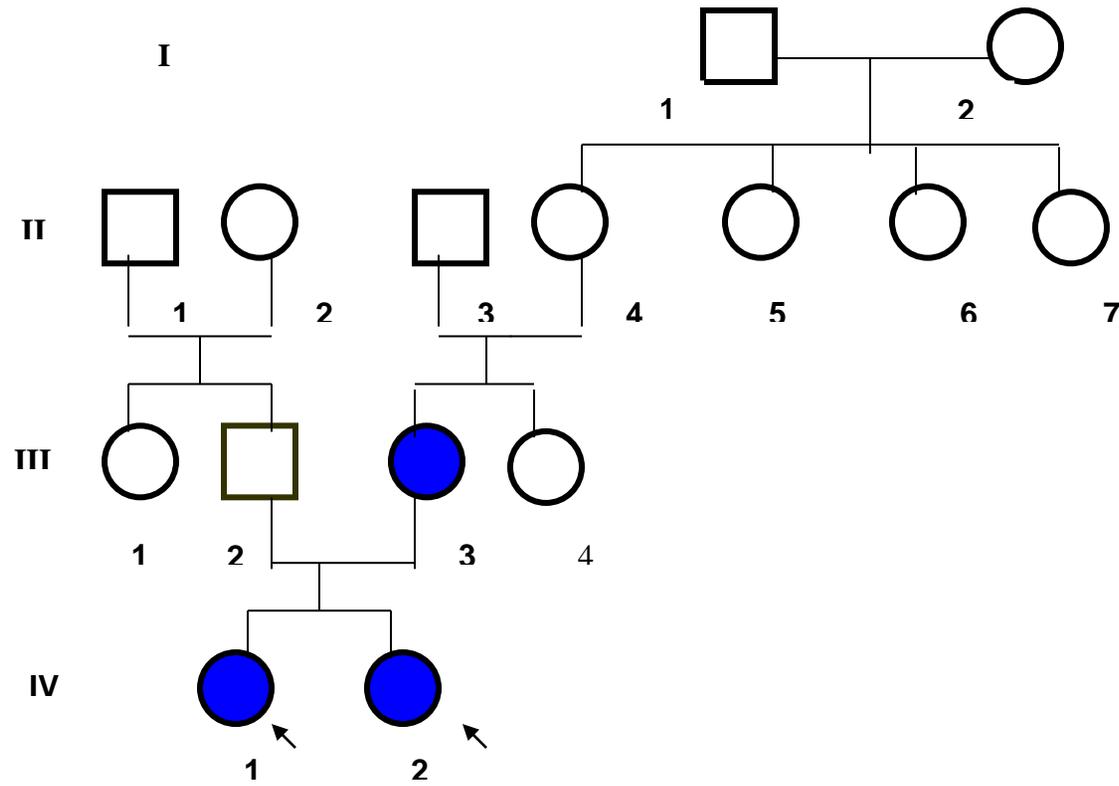
Comentarios

1. Las pacientes estudiadas reúnen los criterios clínicos y radiográficos del Síndrome de Crouzon caracterizado por anomalías en el cráneo y de los huesos faciales lo que coincide con lo planteado por otros autores. (14, 9,15)
2. La familia en estudio cumple con un modelo de herencia autosómico dominante con expresividad variable y penetrancia completa planteada por los autores (2, 9) obteniéndose en esta familia 2 hijas enfermas a partir de una madre enferma como se interpreta en el árbol genealógico.
3. La variabilidad clínica y genética de esta enfermedad impone a una intervención multidisciplinaria, integral y temprana dirigida al propósito y su familia.

Bibliografía

1. Goyenechea Gutiérrez F, Hodelin Tablada R. Craneosinostosis. Hospital Pediátrico Docente "Juan Manuel Márquez". Ciudad de la Habana. Cuba.
2. Nelson W.E, Kliegman A. Síndrome de Crouzon. Tratado de Pediatría. 15.ed.; 1998; (3): 2095-96.
3. Cordeiro Matos A.J. Síndrome de Crouzon. www.crouzon.org/crouzon.html 23/08/2002
4. Jorde LB. , Carey J.C, Bamshad MJ., White R.L. Genética Médica. 2da.ed. España: Harcourt S.A.; 2000:58
5. Smit D.W. Disostosis Craneofacial de Crouzón. Aspectos genéticos, embriológicos y clínicos. Atlas de malformaciones somáticas en el niño. Editorial Pediatría; 1982: 230-231.
6. Campos del Álamo MA, Pérez Obon J, Gil Paraíso P, Miriam García J, Damborenea Tajada J, Llorente Arenas E, et al. Changes Crouzon's, and Otorinolaringol. Ibero Am. 1999, 26(2): 117-23.
7. Morton J.E. Craniofacial dyssynostosis a Future case report, Am. J. Med. Genetic; 1998, Aug, 27; 79(1): 8-11.
8. Mueller R, F, Young L.D, Alon EH, Emery M.D. Asesoramiento Genético. Emery Genética Médica. 10 Edición. (16); 2001:237-243.
9. Guerrero Fernández J, Guerrero Vásquez J. Craneosinostosis. "Hospital Infantilla Paz Madrid". Hospital Punta de Europa, Algeciras (Cádiz); 2000.
10. Solari A.J. Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. Genética Médica. 2da.ed.; 1999:262.
11. Mckusick V.A, Stylianos E, Antonorakis M. D, Clair A, Francomano M.D., Orest Hurko. Et al. Syndrome de Crouzón. En: Mendelian Inheritance in Man. Catalogs of autosomant dominant, autosomant recessive and x-finked phenotypes. Baltimore and London: The Johns Hopkins; 1998; 2:123500.
12. Alonso García L. E Studio Genético–Clínico y Molecular en pacientes con craneosinostosis aislada o asociada. Junta Sao Paulo; 2002: 2031.
13. Enfermedad Crouzón. <http://www.monografias.com/2/6/2003>.
14. Pedraza Alonso E.N, Bejerano Gutiérrez, Yamile, Lourdes Cuesta M. A. Mora Lozano. Síndrome de Crouzón y otras Disostosis Craneofaciales diagnosticadas. Bogotá; 1999.
15. Guerrero Echeverría, J, Parra Paredes S, Álvarez Cedeño L. Síndrome de Crouzon: Reporte de un caso. Junta medicina (Guayaquil); 1999; 5(4): 270-3.

ÁRBOL GENEALÓGICO



Leyenda:



Varón sano.



Hembra sana.



Propósito



Hembra enferma.



¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Msc. Asesoramiento Genético. Instructor

¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Msc. Asesoramiento Genético. Instructor

¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Asistente

¹ Especialista de I grado en Pediatría. Asistente

¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Instructor

¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Instructor