

Multimed 2015; 19(2)

ABRIL-JUNIO

CASO CLÍNICO

Acrocefalosindactilia. Presentación de un caso. 2012.

Acrocephalosyndactylism. A case presentation. 2012.

Niurka González Llovet; ¹ Idalmis Verdecia Pompa; ² Miladis Saldaña Aldana. ³

1 Licenciada en Enfermería. Especialista de Primer Grado en Enfermería Materno-Infantil. Master en Atención Integral al niño. Asistente. Hospital Pediátrico General Milanés. Bayamo. Granma. E-mail: ngonzalez@grannet.grm.sld.cu

2 Licenciada en Enfermería. Instructor. Hospital Pediátrico General Milanés. Bayamo. Granma.

3 Licenciada en Enfermería. Instructor. Hospital Pediátrico General Milanés. Bayamo. Granma.

RESUMEN

Introducción: la Acrocefalosindactilia o síndrome de Apert es un defecto genético que se encuentra incluido dentro del amplio grupo de las anomalías craneofaciales, específicamente aquellas que presentan craneosinostosis.

Presentación de Caso: se presenta el caso de un lactante ingresado en el servicio de Respiratorio del Hospital Pediátrico Docente "Gral Luis A. Milanés Tamayo" en el año 2012, de 10 meses de edad, con antecedentes de haber nacido producto de un parto distócico (trillizos), bajo peso al nacer de procedencia rural. Desde su nacimiento estuvo ingresado en el servicio de Neonatología del hospital docente, clínico quirúrgico Carlos Manuel Docente de Bayamo por dificultad respiratoria, mantuvo seguimiento por genética por presentar malformaciones en las extremidades distales, al realizar el examen físico la sindactilia en las manos y en los pies, así como una marcada irritabilidad y exoftalmos, eran características de la enfermedad por lo que concluimos que nuestro paciente era portador de una

Acrocefalosindactilia ó también conocida como enfermedad de Apert tipo I.

Discusión: el síndrome de Apert es una patología que forma parte del grupo de las craneosinostosis, por lo tanto, entre los diagnósticos diferenciales se deben considerar otros síndromes como el de Cruzon, Chotzen, Pfeiffer, Noack, Carpenter y Goodman.

Conclusión: Podemos decir que la bibliografía revisada en cuanto a esta enfermedad genética corrobora que el paciente estudiado era portador de una Acrocefalosindactilia ó enfermedad de Apert tipo I.

Descriptores DeCs: ACROCEFALOSINDACTILIA; ANOMALÍAS CONGÉNITAS.

ABSTRACT

Introduction: the acrocephalosyndactylism or Apert syndrome is a genetic defect that is included within a wide group of cranioencephalic anomalies, specifically those that present craniosinostosis.

Case presentation: it is presented the case of a 10 month- old – low birth weight, hospitalized in the Respiratory service of the Paediatric Teaching Hospital “General Luis Milanes Tamayo” in the year 2012, with antecedents of a dystocic labour (triple), and rural origin. When he was born, he was hospitalized at Neonatology’s Service in the teaching, clinical, surgical hospital “Carlos Manuel de Cespedes” in Bayamo, with respiratory failure; he was genetically treated for malformations in the distal extremities, after the physical examination it was evidenced the syndactylism in the hands and feet; as well as a clearly marked irritability and exophthalmoses, those were characteristics of the disease, that is the reason why we concluded that our patient was a carrier of an Acrocephalosyndactylism or Type I Apert disease.

Discussion: apert syndrome is a pathology that takes part of the craniosynostosis, therefore, within the differential diagnosis there must be considered other syndromes like Cruson, Chotzen, Pfeiffer, Noack, Carpenter and Goodman’s.

Conclusion: we may say that the reviewed bibliography according to this genetic disease confirmed that the studied patient was a carrier of Acrocephalosyndactylism or type I Apert disease.

Subject heading: ACROCEPHALOSYNDACTYLIA; CONGENITAL ABNORMALITIES.

INTRODUCCIÓN

La Acrocefalosindactilia o síndrome de Apert es un defecto genético que se encuentra incluido dentro del amplio grupo de las anomalías craneofaciales, específicamente aquellas que presentan craneosinostosis. Baumgartner hace las primeras menciones en 1842, seguido por Wheaton en 1894, sin embargo el médico Francés M. E. Apert en 1906 es quien lo describe y publica en detalle, razón por la cual se le conoce con su nombre. De igual forma lo hicieron Gorlin en 1976 y Sedano en 1977, Mckusick clasificó seis tipos de acrocefalosindactilia.^{1,2} Es una enfermedad genética autonómica dominante, a pesar de que en la mayoría de los casos (90%) ocurre de forma esporádica, con un índice de mortalidad elevado en el periodo neonatal.³

La prevalencia estimada en nacidos vivos es variable y constituye aproximadamente el 4.5% de todos los casos de craneosinostosis. En Asia tiene una alta incidencia (22.3:1000000 de nacidos vivos), mientras que entre los hispanos tiene una baja prevalencia (7.6:1000000), no existe predilección por el sexo y es detectado en el periodo neonatal, debido a las anomalías de la cabeza, a la apariencia inusual de la cara y la sindactilia de manos y pies, el rasgo distintivo de esta patología.

La tasa de mutación ha sido calculada en 6.2×10^{-6} por gen por generación, según Tolarova en 1997. El diagnóstico se basa en el examen clínico y en los exámenes imagenológicos que lo corroboran.³

En regiones de EE.UU. la prevalencia del Síndrome de Apert (SA) es de 12.4 por millón de nacimientos. Algunos autores consideran que de todos los pacientes con craneosinostosis, el 4,5% corresponde a este síndrome.⁴

La transmisión es de tipo autosómico dominante y que a su vez, es resultado de una mutación genética de carácter no recesivo, es decir, si una persona con el síndrome de Apert tiene un hijo no afectado, la posibilidad de que éste tenga un hijo afectado, es la misma que puede tener una persona normal. Igualmente en familias donde hay un descendiente afectado por el síndrome, la oportunidad de que esto se repita estaría dentro de la relación 1:160.000 mencionada anteriormente. Investigaciones genéticas recientes han logrado descubrir que la alteración que ocurre para que se produzca el síndrome de Apert está en un gen en el cromosoma número 10, que se conoce con el nombre de "Factor Receptor 2 del Crecimiento Fibroblástico" (FR2CF) las mutaciones de este gen serán las

responsables de las diferentes manifestaciones clínicas de esta enfermedad, como son, la sindactilia, paladar fisurado, deformidad craneal.^{1,5}

El cierre prematuro de las suturas faciales produce una Hipoplasia o desarrollo incompleto del tercio medio facial, la cavidad orbitaria es pequeña, por lo que los ojos pueden parecer saltones, la lengua grande (macroglosia) y paladar ojival, pueden faltar dedos de las manos y pies o estos pueden estar unidos (fusión total o parcial). También se da la presencia de membranas interdigitales o la fusión entre el segundo, tercer y cuarto dedos de la mano o de los pies y disminución de la flexibilidad e impotencia funcional en manos y pies, debido a que las estructuras óseas se van fusionando de manera progresiva.^{2,6}

Por ser una enfermedad poco frecuente no podemos hablar de incidencia en nuestra provincia, solo se recoge el dato de que no existen estudios que le anteceden al nuestro, por tal razón nos sentimos motivados a realizar la presentación de un caso, la cual tiene como objetivo dar a conocer a un lactante que ingresa al servicio de Respiratorio con la clínica de padecer una Acrocefalosindactilia o enfermedad de Apert tipo I.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Lactante DPG de 10 meses de edad, con antecedentes de haber nacido producto de un parto distócico (trillizos), bajo peso al nacer de procedencia rural. Desde su nacimiento estuvo ingresado en el servicio de Neonatología por dificultad respiratoria, mantuvo seguimiento por genética por presentar malformaciones en las extremidades distales.

Antecedentes patológicos personales: lo referido anteriormente.

Antecedentes patológicos familiares: hermanos (2-trillizos) con malformaciones de extremidades distales y a nivel de la cara y cráneo (muertos).

Antecedentes postnatales: No recibió lactancia materna. Presenta retardo en el desarrollo psicomotor, la sonrisa social aún no la tiene, no gatea, no se ha producido el brote de la primera dentición.

Al mes de edad comienza a ingresar en el hospital Pediátrico de Bayamo en 9 ocasiones por dificultad respiratoria, llevando antibiótico en cada una de las ocasiones y con evolución tórpida. En el último ingreso, mantuvo vómitos a

repetición amplios con restos de alimentos. Fue valorado por el Otorrinolaringólogo pediatra diagnosticándole una imperforación de las coanas. Al examen físico se observa Fontanela anterior amplia, tendencia a hipertelorismo, hendidura palpebral hacia abajo con exoftalmo, nariz balbosa (figura 1).



Fig. 1.

Las manos y pies con findactilia total, ausencia de la última falange. En el examen bucal ausencia de dientes (figura 2 y 3) respectivamente.



Fig. 2.



Fig. 3. Exámenes radiográficos:

Los rayos X realizados en las manos mostraron: sindactilia ósea y de los tejidos blandos de los dedos II-III-IV en ambas manos.

DISCUSIÓN

La discusión de este caso se centralizó en su clínica, comparándola con los hallazgos encontrados en investigaciones hechas por otros autores.

El síndrome de Apert es una patología que forma parte del grupo de las craneosinostosis, por lo tanto, entre los diagnósticos diferenciales se deben considerar otros síndromes como el de Cruzon, Chotzen, Pfeiffer, Noack, Carpenter y Goodman.^{7,8}

Aunque la incidencia de aparición es en edades tempranas debido a que se trata de un trastorno del desarrollo, es interesante su detección temprana ya que el tratamiento apropiado por parte de los diferentes especialistas debe comenzar desde el momento del nacimiento. Es importante conocer las diferentes implicaciones que se han descrito en el aspecto sistémico de esta patología para correlacionar los signos y síntomas que se puedan presentar a lo largo del desarrollo del individuo afectado.⁵

La Craneosinostosis, (obliteración temprana de las suturas craneales) acrocefalia, (cabeza en forma de cono) turribraquicefalia, (diámetro antero-posterior del cráneo disminuido) y aplanamiento de la frente y del occipucio tiene implicación variable en cuanto a lesiones neurológicas secundarias. Estudios actuales han permitido descartar la presencia de alteraciones en la corteza cerebral, subyacente a la sutura fusionada mediante resonancia magnética, otros autores

realizan pruebas psicológicas a fin de conocer como es el desarrollo de los pacientes afectados, lo que no puede ser corroborado en nuestro estudio pues estamos ante un lactante, aunque si se demuestra que cuenta con un desarrollo psicomotor retardado. ^{3,6,7}

La imperforación de las coanas es una malformación que aparece con frecuencia en estos pacientes y es el responsable de la dificultad respiratoria por la cual ingresa este paciente en reiteradas ocasiones desde su nacimiento.

Nuestra paciente era portadora de todas las anomalías referidas. En el examen físico se comprobó la existencia de sindactilia en las manos y en los pies, así como una marcada irritabilidad y exoftalmos, que interpretamos secundarios a la hipertensión endocraneal originada por el cierre precoz de las suturas. ^{4, 8}

Las características reportadas en la literatura médica sustentan el diagnóstico de síndrome de Apert en el paciente, ya que es portadora de las anomalías que se señalan y de las alteraciones radiológicas y clínicas descritas. ^{1, 2,5}

En la piel se presenta hiperhidrosis generalizada y acné severo, según la bibliografía revisada lo que no coincide con nuestro caso pues este signo no se manifiesta en el paciente estudiado. ⁸

CONCLUSIÓN

Podemos decir que la bibliografía revisada en cuanto a esta enfermedad genética corrobora que el paciente estudiado era portador de una Acrocefalosindactilia ó enfermedad de Apert tipo I.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Carro Puig E, Fernández Braojos LS. Síndrome de Apert: Presentación de un caso. Rev Cubana Pediatr [Internet]. 2007 Dic [consultado 2012 Mar 08]; 77(3-4): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312005000300009&lng=es.
2. Vila Morales D, Leyva Mastrapa T, Alonso Fernández L. Aportes y modificaciones de técnicas quirúrgicas en cirugía craneofacial pediátrica.

- Rev Cubana Estomatol [Internet]. 2010 Sep [consultado 2012 Mar 14]; 47(3): 295-314. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75072010000300004&lng=es.
3. Llaniu Navarro R, Lantigua Cruz A, Batule Batule M, et al. Síndrome de acrocefalosindactilia tipo I. En. síndromes .La Habana: Editorial Ciencias Medicas; 2005.p.431.
 4. Lleri Z, Bedii Goyenc Y. Apert syndrome: a case report. Eur J Dent [Internet]. 2012 [consultado 2012 Mar 14]; 6(1):110-3. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3252812/>
 5. Yoon SR, Qin J, Glaser RL, Wang Jabs E, Wexler NS, Sokol R, et al. The ups and downs of mutation frequencies during aging can account for the Apert syndrome paternal age effect. PLoS Genet [Internet] 2009; [consultado 2012 Mar 14]; 5(7):998-1006. Disponible en: <http://journals.plos.org/plosgenetics/article?id=10.1371/journal.pgen.1000558>
 6. Marucci D, Dunaway D, Jones B, hayword RD. Raised intracranial pressure in Apert syndrome. Plast Reconstr Surg [Internet].2008 [consultado 2012 Mar 14]; 122(4):1162-8. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18827651>
 7. Salazard B, Casanova D. The Apert's syndrome hand: therapeutic management. Chir Main [Internet]. 2008[consultado 2012 Mar 14]; 27(Suppl 1):115-20. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=The+Apert%C2%B4s+syndrome+hand%3A+therapeutic+management>
 8. Athanasiadis A, Zafrakas M, Polychronou P, Florentino-Arar L, Papasozomenou P, et al. Apert syndrome: the current role of prenatal ultrasound and genetic analysis in diagnosis and counselling. Fetal Diagn Ther [Internet]. 2008[consultado 2012 Mar 14]; 24(4):495-8. Disponible en: <http://www.karger.com/Article/PDF/181186>

Recibido: 5 de febrero del 2015.

Aprobado: 28 de febrero del 2015.