

Presentaciones de casos

Hospital Docente Ginecoobstétrico «América Arias»

Síndrome de Apert. Presentación de un caso

Dr. Eugenio Carro Puig¹ y Dra. Liliam S. Fernández Braojos²

RESUMEN

Se presenta el caso de una paciente, del sexo femenino y la raza negra, de 3 días de edad, ingresada en el Servicio Abierto de Neonatología del Hospital Pediátrico «Arthur Davison» de Ndola (Zambia). La paciente fue diagnosticada como portadora de un síndrome de Apert, considerado una enfermedad de origen genético. Se fundamenta el diagnóstico en criterios clínicos y radiológicos y se realiza una revisión de la literatura médica sobre el tema.

Palabras clave: Acrocefalia, sindactilia, síndrome de Apert.

El síndrome de Apert o acrocéfalo-sindactilia es una enfermedad genética que puede ser hereditaria o que también puede presentarse sin que existan antecedentes familiares conocidos. Se transmite como rasgo autosómico dominante.¹⁻⁴

Un gran número de casos se debe a mutaciones esporádicas del gen F6FR2, que codifica una proteína llamada factor de crecimiento fibroblástico. Cuando se produce la mutación, causa la fusión prematura de las suturas craneales. Se han descrito mutaciones en otros genes como el P253R, relacionado con la sindactilia y el S252W, con el paladar hendido.⁴

Se ha calculado una prevalencia de 15 por cada millón de nacidos vivos, aunque en la población asiática se considera que alcanza la cifra de 22,3 por cada millón.⁴ La incidencia puede aumentar con el incremento en la edad paterna.^{5,6}

La enfermedad se caracteriza por el cierre precoz de las suturas craneales: coronal, sagital, escamosa y lambdaoidea, con la subsecuente aparición de craneosinostosis, lo cual ocasiona un crecimiento asimétrico de la cabeza.^{1,2,7}

Adicionalmente se presenta, entre otros aspectos, la sindactilia de los dedos 2, 3 y 4, los cuales pueden aparecer soldados al pulgar y al quinto dedo y dar la apariencia de manopla, cuchara o manos en mitón, defectos que pueden observarse en los pies y que reducen la flexibilidad de estos.^{1,2-7}

La asimetría craneal observada en los pacientes portadores de la entidad está dada por una reducción notable del diámetro antero-posterior (cráneo braquicéfalo), configuración craneal a la que se suma hipoplasia orbitaria con protrusión de los globos oculares. La hipertensión endocraneal y el edema papilar forman parte del cuadro.

La enfermedad se ha visto asociada a otras alteraciones entre las que se citan con mayor frecuencia la hidrocefalia, la atrofia del nervio óptico por cambios morfológicos existentes en el agujero del mismo nombre, la atresia de las coanas y el retardo variable del desarrollo intelectual.⁷

El diagnóstico se establece por elementos clínicos y radiológicos característicos (cráneo, manos y pies) y se puede confirmar con pruebas genéticas. La realización de fondo de ojo es extremadamente útil para la confirmación de los cambios esperados a este nivel.^{1,4,7}

Es necesario establecer el diagnóstico diferencial con respecto a otras enfermedades con asimetría craneal y facial características, como los síndromes de Crouzon, Fraccaro y con el síndrome 18q heredado y con otros con craneosinostosis, como los de Carpenter, de Saethre-Chotzen y de Pfeiffer. Las características clínicas de estos síndromes y del que nos ocupa permiten hacer claramente la diferenciación.¹⁻⁴ El tratamiento consiste en evaluar la posibilidad de corrección quirúrgica.⁸

PRESENTACION DEL CASO

Se recibe en el Servicio Abierto de Neonatología del Hospital Pediátrico «Arthur Davison» de la ciudad de Ndola (Zambia), una paciente del sexo femenino, raza negra, que presentaba un grado extremo de irritabilidad.

Los datos obstétricos consistían en un embarazo a término de 39 semanas, en una mujer de 21 años a la que se practicó cesárea. El líquido amniótico fue claro, Apgar 9-9 al nacer y se recoge como antecedente anemia durante la gestación. No se encontraron datos referidos ni detectados de malformación materna o paterna.

Al realizarle el examen físico se evidenció la presencia de acrocefalia con escafocefalia, hipertelorismo, exoftalmos y sindactilia característica en las manos (en cuchara) y en los pies. Se le realiza fondo de ojo, en el que se constató edema de la papila.



Figura. Obsérvese la sindactilia.

Se le realizó una radiografía de cráneo, donde se observó fusión de las suturas coronales y sagitales. Otro hallazgo radiológico presente fue la existencia de cráneo lacunar. Los estudios de laboratorio que se le hicieron, como hemoglobina, conteo leucocitario y hematocrito, resultaron normales.

Concluidas las investigaciones y planteado el diagnóstico, la paciente fue remitida al Hospital Universitario de Lusaka para su valoración y tratamiento por especialistas de Neurocirugía.

DISCUSIÓN

El diagnóstico del síndrome de Apert se basa clásicamente en el hallazgo de una craneosinostosis primaria con cierre prematuro de las suturas coronal, sagital, escamosa y lambdaoidea, acompañada de sindactilia de los dedos 2, 3 y 4, los cuales pueden estar fusionados al pulgar y al quinto dedo. Esta sindactilia puede aparecer también en los pies.¹⁻⁴

Nuestra paciente era portadora de todas las anomalías referidas. En el examen físico se comprobó la existencia de manos en cuchara, la presencia de sindactilia 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.

En el fondo de ojo los cambios observados en el patrón normal se relacionan con signos de hipertensión endocraneal y en la radiografía de cráneo la presencia de cráneo lacunar sugiere esta afirmación. Se confirmó además el cierre de las suturas craneales mencionadas, lo que explica la hipertensión comentada.

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

El conjunto de alteraciones anatómicas y radiológicas observadas permitió realizar el diagnóstico diferencial con respecto a otros trastornos semejantes como ya se ha comentado y se concluyó que esta paciente presentaba un síndrome de Apert.

Para el diagnóstico de que es esta la enfermedad, se requiere constatar la presencia de las anomalías citadas asociadas, de las alteraciones del fondo de ojo y de los hallazgos radiológicos craneales referidos.

AGRADECIMIENTOS

A la Revolución agradecemos la oportunidad de brindar nuestros servicios médicos en la República de Zambia y adquirir experiencia profesional en afecciones de la infancia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fanaroff-Martin. Enfermedades del feto y el recién nacido. 5ta Edición. La Habana: Ed. Científico-Técnica, 1985. pp. 743, 1368.
2. Nelson. Tratado de Pediatría. 15 ed. Madrid: Mc Graw-Hill, Interamericana, 1997. p. 2095.
3. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation: genetics, embryologic and clinical aspects. 5 th ed. Philadelphia: WB Saunders; 1982. pp. 56-7.
4. Tolarova, MM, Harris JA, Ordway DE, Vaergervik K. Birth prevalence, mutation rate, sex ratio, parent's age and ethnicity in Apert syndrome. Am J Med Genet. 1997, 72: 394-98.
5. Maloney DM, Slaney SF, Oldrige M, Wall SA. Exclusive paternal origin of new mutation in Apert syndrome. Nature Genet. 1996; 13: 48 -53.
6. Glaser RL, Broman KW, Schulman RL. The paternal-age effect in Apert syndrome is due, in part, to the increased frequency of mutation in sperm. Am J Hum Genet. 2003; 73: 939-47.
7. Lajeune E, Cameron R, El Ghouzzi V. Clinical variability in patients with Apert syndrome. J Neurosurg. 1999, 90: 443-47.
8. Chang CC, Tsai FJ, Tsai HD, Tsai CH, Hsieh YY. Prenatal diagnoses of Apert syndrome. Prenatal Diag. 1998, 18: 621-25.

Recibido: 4 de marzo de 2004. Aprobado: 15 de agosto de 2005.

Dr. Eugenio Carro Puig. Calle Línea y Avenida de los Presidentes, Vedado. Ciudad de La Habana, Cuba.

Correo electrónico: ecarro@infomed.sld.cu

¹Especialista de I Grado en Neonatología.

²Especialista de I Grado en Neonatología y Medicina General Integral.