

Síndrome de Apert esporádico. Reporte de un caso

(Sporadic Apert syndrome. A case report)

Eleuterio Enrique Atuesta-Durán,* Jon Kepa Balparda,** Juliana Andrea Echeverri Gómez,**
Catalina Estrada Restrepo,** Diego Alejandro López Arango,** María Fernanda Roca Kerguelen**

RESUMEN

El síndrome de Apert es una acrocéfalo-sindactilia caracterizada por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies; se acompaña de alteraciones funcionales que tienen relación con el primer arco braquial. Se presenta el caso de una joven de 14 años que fue sometida a estudio y tratamiento quirúrgico para corregir o aminorar sus alteraciones somáticas y mejorar su calidad de vida.

Palabras clave: Síndrome de Apert, acrocéfalo-sindactilia, alteraciones funcionales.

SUMMARY

Apert syndrome is a form of acrocephalosyndactyly characterized for malformations of the skull, face, hands and feet. It is associated to functional disturbances related to first brachial arch. A case of boy of 14 years of age which was surgical treated for the correction or diminish the somatic abnormalities and give a better quality of life.

Key words: Apert syndrome, acrocephalosyndactyly, functional disturbances.

La acrocéfalo-sindactilia tipo I, o síndrome de Apert, es una dismorfia múltiple con malformaciones de cráneo, cara, manos y pies^{1,2} debido a un defecto del cromosoma 10 que se transmite de acuerdo a un patrón de herencia autosómico dominante^{3,4} en el que los niños afectados tienen un fenotipo peculiar, causado por la fusión temprana de las suturas craneales y sindactilia simétrica en miembros superiores e inferiores. Es una entidad rara,⁵ pocas veces reportada en niños de ascendencia hispana, por lo que se consideró de interés hacer el reporte del presente caso.

CASO CLÍNICO

Se trata de un niño de 32 meses de edad producto del primer embarazo de una adolescente de 14 años con antecedente de hipertiroidismo y haber estado expuesta durante la gestación a gases lacrimógenos. Durante su embarazo tuvo amenaza de parto a las 30 semanas, por lo que fue tratada con sulfato de magnesio, nifedipino y

betametasona, administrando estos medicamentos según las dosis recomendadas ante este problema.

Durante su embarazo permaneció bajo control médico de su gestación y cada tres meses se le hicieron estudios de ecosonografía, reportados todos como normales. Su parto ocurrió a las 38 semanas; fue resuelto de manera espontánea por vértice e instrumentado por fórceps; el puntaje de Apgar al minuto fue de 6/10 y a los 5 minutos de 8/10, por lo que fue valorado por el Servicio de Pediatría, por presentar malformaciones múltiples.

Las mediciones somáticas hechas por el pediatra registraron: peso de 3,670 g longitud de 34 cm y circunferencia cefálica de 34 cm. A la exploración clínica se anotó la presencia de braquicefalia, exoftalmos, nariz en «silla de montar», obstrucción nasal, paladar completo (pero «ojival»), implantación baja de las orejas, soplo sistólico grado II-IV. En miembros superiores e inferiores sindactilia y pie equino varo bilateral (*Figura 1*).

Se le diagnosticó estenosis de coanas y síndrome dismórfico, y se le intervino por hipertrofia congénita del pílono.

Se le tomaron radiográficos simples de las extremidades y la pelvis, que reportaron en los miembros superio-

* Médico Cirujano. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

** Universidad Pontificia Bolivariana. Medellín, Colombia.



Figura 1. Fotografía que muestra las múltiples deformidades faciales en el paciente.

res la fusión de los dedos y desviación radial, mientras que en las extremidades inferiores se apreció la desviación medial de ambos pies y la deficiente diferenciación por segmentación de los dedos y la presencia de falanges distales y proximales (Figura 2). En la cadera se apreció displasia derecha asociada a verticalización del acetábulo. Al examen clínico de los ojos, mediante electro-retinograma y potenciales evocados visuales, se le encontró normal, sin embargo los oftalmólogos observaron que tenía una marcada parálisis de los músculos elevadores de ambos ojos. En una nueva evaluación clínica se documentaron las siguientes anomalías: craneoestenosis, cráneo en trébol, recesión frontal, órbitas aplanadas, exoftalmos, fontanela posterior muy amplia, manos en «mitón» y pulgar aislado, con lo que se integró el diagnóstico de síndrome de Apert asociado a atresia de coanas, habiéndolo confirmado el cariotipo al identificar una alteración del brazo corto del cromosoma 1 (Figura 3).

Durante el seguimiento, con evaluaciones subsecuentes, no se apreciaron cambios clínicos, excepto haber encontrado que padecía de hipoacusia moderada. En octubre de 2008 se programó para cuatro intervenciones quirúrgicas: una para corregir la craneoestenosis, dos para corregir la sindactilia de los miembros superiores y se le practicó amigdalectomía por hipertrofia adenoidea.

DISCUSIÓN

Este paciente mostró las principales características clínicas del síndrome de Apert:^{3,6} con una facies característica de braquicefalia, nariz en «silla de montar», exoftalmos e implantación baja de las orejas (Figura 1), malformaciones, todas ellas, asociadas a sindactilia simétrica en los miembros superiores e inferiores de estos niños.⁶



Figura 2. Proyección radiográfica que demuestra la marcada alteración anatómica presente en ambos pies, con sindactilia asociada.

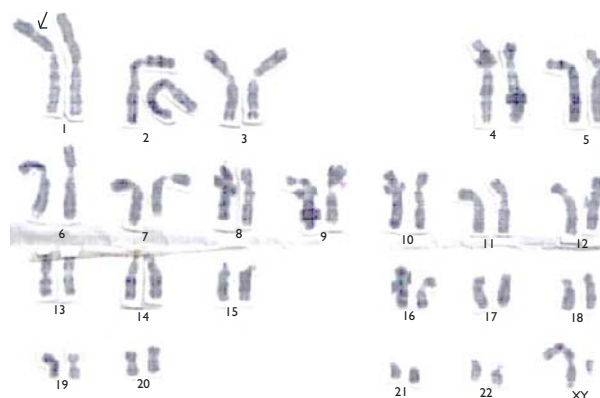


Figura 3. Cariotipo que demuestra la afectación en el cromosoma 1.

La fusión prematura de las suturas del cráneo en este síndrome, da lugar a deformidades muchas veces asociadas con retardo mental y anomalías anatómicas y funcionales.^{3,4} Otros aspectos clínicos a la craneoestenosis, como entidad primaria de índole hereditaria,⁵ es que se transmite de carácter de manera autosómica dominante³ y se manifiesta con el llamado síndrome de Apert, también conocido como acrocéfalo-sindactilia y se trata de una enfermedad congénita rara, por su baja frecuencia caracterizada por una tríada: craneoestenosis, malformaciones faciales y sindactilia simétrica, anomalías éstas asociadas a hipertensión craneal persistente,¹ acné severo,⁸ hiperhidrosis,⁹ microniquia y albinismo.¹

Desde el punto de vista genético se explica por una mutación del gen que codifica las proteínas implicadas en el crecimiento de fibroblastos 2 (FGFR2), localizado en el cromosoma 10q26,⁴ mismo implicado en la fisiopatología del síndrome de Cruzon (craneoestenosis sin sindactilia). La frecuencia de esta malformación se estima

en 12.4 por millón de niños nacidos y su frecuencia parece ser más alta en aquellos grupos con ascendencia asiática: 22.3 por millón de nacimientos y con una razón de hombres/mujeres 1:0.94.¹⁰ Dada la escasa frecuencia de este síndrome, pareció de interés describir este caso; aunque el manejo de tales casos implica la participación de cirujanos que puedan corregir, en lo posible, las malformaciones buscando tanto la corrección estética como funcional del paciente.¹¹ Por otro lado, el control prenatal permite detectar esta anomalía tempranamente, mediante ecografías. Este caso continúa en evaluación por diferentes especialistas y se espera que finalmente se logre el mayor bienestar posible.

Referencias

1. Mukhopadhyay AK, Mukherjee D. Apert's syndrome. *Indian J Dermatol Veneerol Leprol* 2004; 70: 105-7.
2. Freiman A, Tessler O, Barankin B. Apert syndrome. *Int J Dermatol*.
3. Verma S, Draznin M. Apert syndrome. *Dermatol Online J* 2005; 11: 15. 2006; 45: 1341-3.
4. Shotelersuk V, Mahatumarat C, Ittiwut C, Rojvachiaranonda N, Srivuthana S, Wacharasindhu S et al. FGFR2 mutations among Thai children with Crouzon and Apert syndromes. *J Craniofac Surg* 2003; 14: 101-4.
5. Aleck K. Craniosynostosis syndromes in the genomic era. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 11: 256-61.
6. Sohi BK, Sohi AS. Apert's syndrome. *Indian J Dermatol Veneerol Leprol* 1980; 46: 169-72.
7. Stavrou P, Sqouros S, Willshaw HE, Goldin JH, Hockley AD, Wake MJ. Visual failure caused by raised intracranial pressure in craniosynostosis. *Childs Nrev Syst* 1997; 13: 64-7.
8. Benjamin LT, Trowers AB, Schachner LA. Successful acne management in Apert syndrome twins. *Pediatr Dermatol* 2005; 22: 561-5.
9. Cohn MS, Mahon MJ. Apert's syndrome (acrocephalosyndactyly) in a patient with hyperhidrosis. *Cutis* 1993; 52: 205-8.
10. Tolarova MM, Harris JA, Ordway DE, Vargervik K. Birth prevalence, mutation rate, sex ration, parents' age, and ethnicity in Apert syndrome. *Am J Med Genet* 1997; 72: 394-8.
11. Fearon JA. Treatment of the hands and feet in Apert syndrome: an evolution in management. *Plast Reconstr Surg* 2003; 112: 1-12.

Correspondencia:

Dr. Jon Kepa Balparda A.
 Universidad Pontificia Bolivariana
 Medellín, Colombia.
 Tel. (+57) 317-382-7566
 jonbalparda@une.net.co