

Investigación Clínica. N° 19 Págs. 17-26. Septiembre. 1966.

ACROCEFALOSINDACTILIA
(Síndrome de Apert)

— **Dr. Marco Tulio Torres Vera.**

Médico Adjunto.
Servicio de Recién Nacidos.
Departamento de Pediatría.
Hospital Universitario.
Maracaibo.

— **Dr. Fernando García Tamayo.**

Médico Residente.
Departamento de Pediatría.
Hospital Universitario.
Maracaibo.

La soldadura prematura de las suturas del cráneo se denomina cráneoestenosis o cráneosinostosis. Ocasiona deformidades de la cabeza y, con el tiempo, si no se instala tratamiento, lesión del cerebro y de los ojos. Esta anomalía puede ir acompañada de otros defectos congénitos. Troquart en 1886 y S. W. Wheaton en 1894, reportaron un cuadro clínico caracterizado por cráneosinostosis y sindactilia; años más tarde, en 1909, Apert reunió ocho casos similares ¹. Desde entonces esta enfermedad se conoce como acrocéfalosindactilia o síndrome de Apert; siendo numerosas las observaciones que se encuentran en la literatura médica. C. E. Blank y L. Crome recopilaron recientemente 180 casos en la bibliografía mundial ¹⁰. En Venezuela se han descrito siete casos ^{1,6}. El presente trabajo reporta uno nuevo, observado en los retenes de la Maternidad Castillo Plaza de Maracaibo.

CRANEOSINOSTOSIS. CONSIDERACIONES GENERALES

La soldadura prematura de las suturas del cráneo puede comprobarse en el momento del nacimiento o presentarse poco tiempo después del mismo. Según Blank, esto ocurre en uno de cada 160.000 niños que nacen ¹⁰. Pueden estar soldadas todas las suturas o una sola. La sinostosis puede afectar las suturas coronaria, sagital y lambdoidea, una o dos de éstas, o bien las tres a un mismo tiempo o en una forma sucesiva. Según el número de suturas afectadas y el tiempo en que se presente la sinostosis, el cráneo tomará una forma que variará de uno a otro caso y que estará en relación con el pronóstico de la enfermedad. Una vez establecida la cráneosinostosis, el cráneo conserva cierta capacidad de crecimiento; es decir, que sus huesos no crecen únicamente a nivel de las suturas ⁴. La microcefalia es rara. Si la sinostosis

ocurre solamente en una sutura, el cráneo crece compensatoriamente en dirección paralela a la sutura estenosada (regla de Virchow)⁵. De allí que la cabeza de estos enfermos puede tomar formas diferentes, las cuales han permitido clasificar las sinostosis en seis grupos:

1—**Oxicefalia, acrocefalia o turricefalia:** existe una sinostosis precoz y completa de las suturas coronaria y sagital. Esta es la variedad de sinostosis que encontramos en el síndrome de Apert. Generalmente se acompaña de hipertensión endocraneana. El cráneo es prominente en su parte superior. Este alargamiento vertical puede variar según la intensidad y el tiempo de aparición de la oclusión de las suturas. El cráneo puede adoptar una forma de cono, de torre o solamente puntiagudo en su vértice. La acrocefalia parece ser la variedad más frecuente. 2— **Braquicefalia:** sinostosis de la sutura coronaria o frontoparietal. Existe un acortamiento ánteroposterior. 3— **Escafocefalia:** sinostosis de la sutura sagital solamente. Existe un alargamiento ánteroposterior, con estrechez del diámetro lateral. La cabeza es alargada y estrecha (dolicocefalia). 4— **Plagiocefalia:** sinostosis unilateral y asimétrica de una o más suturas. El cráneo es deforme. 5— **Microcefalia:** sinostosis prematura de todas las suturas, las cuales limitan el crecimiento del cráneo en todos los sentidos. 6— **Formas mixtas.**

La acrocefalia probablemente es una anomalía hereditaria con carácter dominante; aunque, si no existen casos anteriores en una familia, hay poco riesgo de nuevos casos en los consanguíneos posteriores. Lamy señala que la mayor parte de los casos son esporádicos, como derivación hereditaria de mutaciones recientes (edad paterna elevada) ⁹. Se han publicado casos en hermanos, en varias generaciones. Hace algunos años se pensaba que las infecciones, en particular la sífilis, eran la causa del síndrome; posteriormente, esta idea fue abandonada.

Esta anomalía es más frecuente en el sexo masculino. Puede encontrarse asociada con otras malformaciones: sindactilia, paladar excavado y a veces hendido, cardiopatía congénita, atresia coanal, alteraciones de las articulaciones del codo y de la rodilla, y una forma familiar de oxicefalia que aparece asociada a casos de ictericia hemolítica. La sindactilia generalmente se encuentra en las manos y a veces también en los pies. Se han publicado casos de sindactilia en las manos con polidactilia en los pies.

En el período neonatal, los únicos signos para sospechar la enfermedad lo constituyen la forma irregular de la cabeza y la presencia de otras malformaciones congénitas asociadas¹². En estos casos, el estudio radiológico permitirá comprobar la sinostosis e indicar un tratamiento quirúrgico precoz que mejore el pronóstico. Si no se hace el diagnóstico durante los primeros meses, el rápido crecimiento del cerebro (que aumenta más de un 135 % de su peso durante el primer año de la vida), detenido por la soldadura prematura de los huesos del cráneo, condiciona más adelante una serie de manifestaciones que se pueden englobar en el síndrome de hipertensión endocraneana: convulsiones, cefaleas, alteraciones visuales, edema de la papila, vómitos. El examen físico revela entonces que se trata de un niño cuyo cráneo, desproporcionado, tiene un diámetro vertical mucho mayor que el sagital y el biparietal. La frente es prominente. Existe exoftalmos, hipertelorismo, estrabismo y limitación de los movimientos de los globos oculares hacia afuera. El paladar es ojival o está hendido. La dentición es tardía y los dientes están implantados en una forma irregular. La nariz es corta y puede haber labio leporino. Los pabellones auriculares están implantados defectuosamente. La boca tiende a permanecer abierta. Las extremidades superiores generalmente son un poco más cortas que lo usual y hay limitación para la abducción del miembro y la extensión del antebrazo. Existe además retraso mental y dificultad para hablar y para la marcha. Puede haber ceguera.

Radiológicamente, el incremento crónico de la presión en el interior del cráneo, se traduce por una serie de signos⁴: aumento de las impresiones digitales, adelgazamiento de la calota, discrania, prominencia de las fontanelas y de la región temporal, desplazamiento de la silla turca en dirección caudal, aumento de la profundidad de la fosa craneal media que generalmente está ensanchada con dimensiones tres veces mayores que lo normal, verticalidad de la porción anterior de la base del cráneo con acortamiento de la fosa anterior, desplazamiento de las alas mayores del esfenoides hacia adelante y aplanamiento de la órbita (exoftalmos), la sutura esfenopalatina puede estar abierta, desplazamiento de la lámina cribosa del etmoides en dirección caudal y ensanchamiento de la distancia interocular (hipertelorismo) quizás por la osificación precoz del maxilar superior, hipoplasia del hueso frontal, y a veces pueden verse huesos wormianos en las fonta-

nelas. Se encuentra además un aumento considerable de la presión del líquido céfalorraquídeo. El neumocéfalograma no siempre consigue visualizar los ventrículos sometidos a una presión exageradamente elevada ⁴.

Una vez que se tiene el estudio radiológico de cráneo, el diagnóstico diferencial es sencillo. La enfermedad de Crozon (disostosis craneofacial) es una combinación de una sinostosis prematura de la sutura coronal y deformidades en los huesos faciales que le dan a la cara un aspecto característico. ² El síndrome de Lawrence-Moon-Bield (retinitis pigmentaria, polidactilia, obesidad y retraso mental), a menudo puede acompañarse de otras malformaciones como acrocefalia, sindactilia y cardiopatía congénita. Los raquitismos resistentes a la vitamina D, las hipercalcemias idiopáticas y la hiperfosfatasa, pueden presentar craneoostenosis prematura que a veces exige craneotomía.

El tratamiento es quirúrgico inmediato. La acrocefalia con más de tres años de evolución, determina lesiones irreversibles. Se practica craneotomía lineal, a lo largo de las suturas prematuramente cerradas. Se puede evitar que los huesos vuelvan a soldarse, separando los bordes frescos con algún material inerte (polietileno).

PRESENTACION DEL CASO

J.P.P. (H.U. 04-93-71). Fecha de nacimiento: 11-3-66.

Antecedentes: madre de 34 años, natural de Trujillo, residente en Maracaibo desde hace varios años; con 9 embarazos anteriores. Todos sus hijos han nacido vivos; uno murió hace 15 años por gastroenteritis. El producto del noveno embarazo (hermano del caso reportado) fue un niño varón que desde el nacimiento presentaba deformación del cráneo y asimetría facial. Fue diagnosticado como plagiocefalia (craneosinostosis unilateral de la sutura coronaria) (Fig. 6). La madre no refiere abortos. Su embarazo actual no fue controlado. La gestación duró 9 meses, sin complicaciones. Parto eutócico. Presentación cefálica, de vértice.

Historia clínica: producto del décimo embarazo. Recién nacido de sexo femenino que pesó al nacer 3.860 grs. Talla: 53 cms. Respiró espontáneamente, inmediatamente después del parto, sin estímulos. Apgar: 9 puntos. En las primeras horas después del

nacimiento, las condiciones generales eran buenas. Tenía coloración normal de piel. Lanugo abundante; principalmente en los miembros superiores. Circunferencia cefálica: 38 cms. Ojos oblicuos. Moderado exoftalmos. Puente nasal amplio. Pequeña hendidura en el tercio posterior del paladar. Cuello corto. Tórax simétrico. Buena expansión respiratoria. El murmullo vesicular se auscultaba normal. El abdomen era blando y sin vísceromegalia. Se observó acortamiento de los dedos de pies y manos; existía sindactilia de los dedos índice, medio y anular de ambas manos. Todos los dedos de los pies estaban unidos unos a otros (Figs. 1 y 2). La niña fue colocada en el retén de observación.



Fig. 1



Fig. 2

Exámenes: la radiografía de cráneo reveló sinostosis prematura de las suturas coronaria y sagital. Cráneo braquicefálico (Figs. 3 y 4). La telerradiografía mostró un discreto aumento de la silueta cardíaca con predominio de las cavidades izquierdas. El pedículo se encontraba ensanchado por la presencia de un timo



Fig. 3



Fig. 4

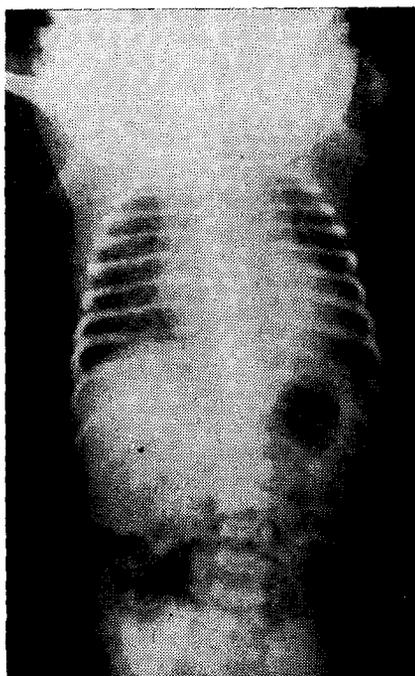


Fig. 5

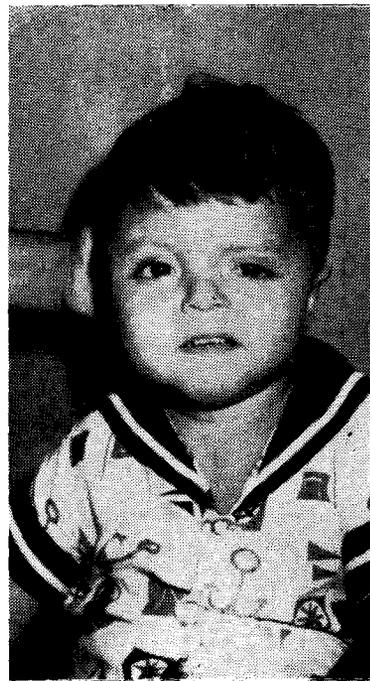


Fig. 6

hipertrofiado (Fig. 5). El ECG reveló marcada desviación del eje eléctrico hacia la derecha, en las precordiales; y crecimiento biventricular. No se auscultaron ruidos sobreagregados; los ruidos cardíacos eran rítmicos. Frecuencia: 120 por minuto. No se descartó, en vista de estos hallazgos, la posibilidad de una cardiopatía congénita. Los cardiólogos aconsejaron nuevo control dentro de tres meses.

Evolución: la paciente fue dada de alta el 22-3-66, a los once días de nacida, en buenas condiciones generales. Fue referida al Servicio de Cirugía Infantil del Hospital Universitario, donde se completa su estudio para intervenirla quirúrgicamente.

RESUMEN

Se presenta un nuevo caso de acrocéfalosindactilia. Una recién nacida, con las características más notables del síndrome y que tiene un hermano inmediato mayor con cráneoinostosis unilateral (plagiocefalia). Es el octavo síndrome de Apert publicado en el país y el primero en el Estado Zulia. Se hace un breve análisis sobre la historia de la enfermedad y algunas consideraciones generales sobre la cráneoinostosis, su clasificación y las manifestaciones clínicas y radiológicas más importantes de la acrocefalia. Señalamos el pronóstico y tratamiento de la enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- 1 ALVAREZ, P. J. et al. "Acrocéfalosindactilia o síndrome de Apert". Gac. Méd. de Caracas. 72: 323-324. 1964.
- 2 CAFFEY, J. "Pediatric X-ray diagnosis". Págs. 44-53. Cuarta edición. Year Book Medical Publishers Inc. Chicago. 1961.
- 3 DEBRE, R. "Pediatria". Págs. 1252-1254. Volumen II. Editorial Jims. Barcelona. 1966.
- 4 EBEL, K. L. D. "Sobre el crecimiento del cráneo en las cráneoinostosis". Práctica Pediátrica. 1: 239-246. 1965.
- 5 FORD, F. R. "Enfermedades del sistema nervioso". Págs. 314-321. Editorial Vallardi. Buenos Aires. 1953.
- 6 KRIVOY, A.; LEAL, G. "Enfermedad de Apert o acrocéfalosindactilia. Presentación de cinco casos". Gac. Méd. de Caracas. 72: 435-451. 1964.

- 7 LYONNET, R. et al. "A very typical case of Apert's syndrome in a newborn infant". Bull. Fed. Gynec. Obstet. Franc. 15: 669-670. 1963.
 - 8 NELSON, W. E. "Tratado de Pediatría". Págs. 1435-1437. Editorial Salvat. Barcelona. 1960.
 - 9 NORMAN, A. P. "Anormalidades congénitas de la infancia". Págs. 93-96. Editorial Toray. Barcelona. 1965.
 - 10 PILLAY, V. K. "Acrocephalosyndactilia in Singapore". J. Bone Joint Surg. 46: 94-101. 1964.
 - 11 SALOM GIL, R. "El síndrome de la hipertensión endocraneana en el niño". Rev. Soc. Méd. Quir. del Edo. Zulia. 30: 169-177. 1965.
 - 12 SCHAFFER, A. J. "Enfermedades del recién nacido". Págs. 612-617. Primera edición. Editorial Salvat. Barcelona. 1963.
 - 13 VAZQUEZ, H. J. "Neurología infantil". Págs. 433-444. Primera edición. Editorial El Ateneo. Buenos Aires. 1956.
 - 14 VERGER, P. et al. "Acrocephalosyndactilia (Apert's syndrome)". Arch. Franc. Pediat. 19: 91-106. 1962.
-

"El error nos rodea y, furtivamente, penetra en nosotros en la menor oportunidad. Todo método es imperfecto".

Charles Nicolle
(*"El Arte de la Investigación Científica"*. W. I. B. Beveridge).