

Investigación Clínica. N° 20. Págs. 33-39. Diciembre 1966.

ENFERMEDAD DE CROUZON (Disostosis cráneo-facial)
Reporte de un caso

— **Dr. Fernando García Tamayo.**

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



El cierre prematuro de una o varias suturas del cráneo se denomina cráneosinostosis². Se trata de un hallazgo poco frecuente que ocasiona una deformidad de la cabeza y signos de hipertensión endocraneana. La cráneosinostosis puede encontrarse asociada a otras malformaciones congénitas. Y en algunos casos esta asociación adquiere signos tan característicos y constantes, que el cuadro clínico ha sido considerado como un síndrome aparte. Ejemplos de esto son la acrocéfalosindactilia¹ y la disostosis cráneofacial^{9,3}. En casi todos estos casos la enfermedad es familiar y se hereda como un carácter dominante o recesivo. Crouzon, en 1912, fue el primero en descubrir el cuadro clínico de la disostosis cráneofacial, caracterizado por cráneosinostosis e hipoplasia de los huesos faciales. Este síndrome se ha clasificado dentro de las enfermedades óseas constitucionales del cráneo y la cara.

El presente trabajo reporta un caso de la enfermedad de Crouzon, observado en el Departamento de Pediatría del Hospital Universitario de Maracaibo.

PRESENTACION DEL CASO

E.R.R. (H.U. 02-96-56). Fecha de nacimiento: 6-4-57.

Enfermedad actual: consulta en el Hospital el 25-5-65 por presentar hemorragia genital desde el día anterior cuando sufrió traumatismos generalizados al caerse de un puente. **Diagnósticos de ingreso:** 1) herida contusa en región vulvar, 2) desnutrición de I grado.

Antecedentes: natural de El Moján, Dto. Mara, Edo Zulia. Protrusión de globos oculares, desde el nacimiento. Se paró a los

10 meses; caminó a los 12 meses. Ha recibido todas las inmunizaciones. Tuvo sarampión hace un año. Se niegan antecedentes patológicos familiares.

Examen físico: peso: 17.500 grs. Temperatura: 37.5°C. Talla: 108 cms. Déficit pondoestatural del 28%. Buenas condiciones generales. Región frontoparietal prominente. Exoftalmos marcado, sin desviación de la mirada (Fig. 1); reflejo fotomotor nor-

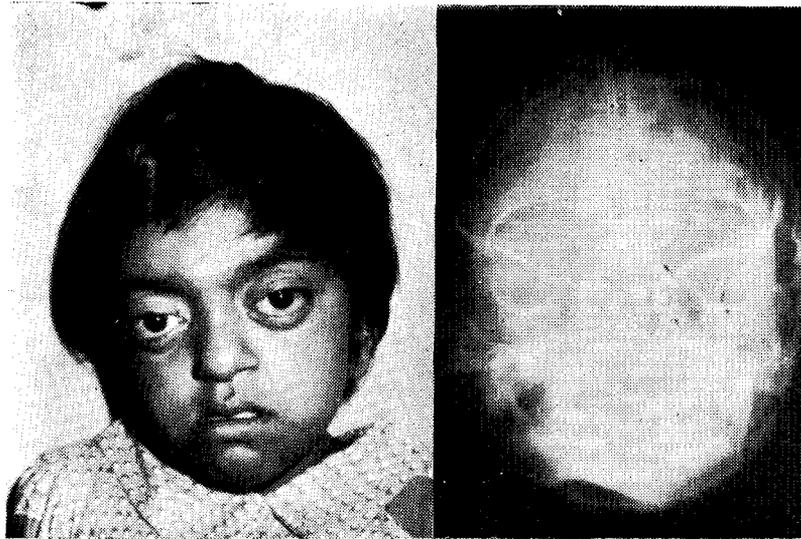


Fig. 1.

Fig. 2.

mal. Amígdalas hipertróficas; halitosis. Dientes cariados y mal implantados. Lengua geográfica. Herida pequeña y sangrante en la horquilla vulvar. No existe déficit intelectual.

Evolución: permaneció hospitalizada 4 días. En pabellón bajo anestesia general, se practicó exploración de la región perineal y sutura de pequeña herida en la base del himen. La evolución fue satisfactoria.

Exámenes complementarios: Consulta al oftalmólogo: "Exoftalmos bilateral; los movimientos oculares están conservados. La papila óptica aparentemente está pálida, pero se necesitaría observación periódica para descartar atrofia óptica. No se aprecian

pliegues en la retina". Un año más tarde, el 22-4-66, el fondo de ojo era normal. Radiografía de cráneo (Fig. 2 y 3): "marcada acentuación de las impresiones digitales en toda la extensión de la bóveda. No se visualizan las suturas, debido a que se encuentran cerradas completamente. La silla turca está dentro de límites normales". Radiografía de tórax: normal. Examen de orina: levaduras abundantes. Glicemia: 128 mgrs. Examen de heces: poliparasitosis. Hematología: 8.7 grs. % de hemoglobina y 31 % de hematócrito.

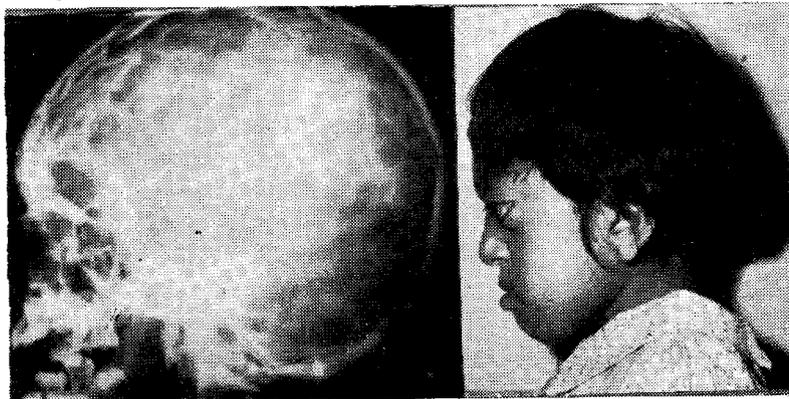


Fig. 3.

Fig. 4.

COMENTARIOS

La disostosis cráneo-facial o enfermedad de Crouzon presenta las siguientes características clínicas: estenosis prematura de una o más suturas del cráneo, insuficiente desarrollo de los huesos de la cara, prognatismo del maxilar inferior, exoftalmos bilateral y deformación en pico de águila de la nariz. Ocasionalmente pueden encontrarse una talla insuficiente, paladar excavado, estrabismo, hipertelorismo, espina bífida, sordera y hernia umbilical^{4, 6}. Otros autores han encontrado sindactilia³.

La cráneo-sinostosis le confiere a la cabeza una forma anormal que varía según la sutura afectada. Radiológicamente puede apreciarse la sinostosis prematura de una o más suturas del cráneo, generalmente de la coronaria². Esto determina que más adelante, al aumentar la presión intracraneal en una for-

ma crónica, aparezcan las llamadas impresiones digitales y un adelgazamiento de la tabla interna. Estos signos se encuentran en las radiografías de cráneo del caso que describimos.

La hipoplasia de los huesos de la cara le da al rostro de estos pacientes un aspecto típico e inconfundible. El diámetro anteroposterior de las órbitas está disminuido y en cambio está aumentado el diámetro transversal de las mismas⁶. Esto determina una protrusión de los globos oculares, que a veces llega a ser tan marcada que le impide cerrar los párpados al paciente. Por esta razón la queratitis es frecuente⁷. Generalmente existe estrabismo divergente y ocasionalmente nistagmo e hipertelorismo; sin embargo, en nuestro paciente no se observan estos signos. El aumento de la hipertensión endocraneal puede provocar vómitos, retraso mental y edema de la papila. Otra causa de pérdida de la visión puede ser la compresión del nervio óptico en su canal, por rechazamiento de la pequeña ala del esfenoides^{5,8}. Además, se han señalado disturbios olfatorios y auditivos. Los senos paranasales están poco desarrollados. En este caso, a pesar del marcado exoftalmos, el fondo de ojo era normal. La nariz generalmente está incurvada y se le ha comparado con el pico de un águila. Existe hipoplasia del maxilar superior, lo cual determina un cierre imperfecto de la boca y protrusión del labio inferior y de la mandíbula (Fig. 4). Los dientes se implantan defectuosamente y es frecuente la caries dental.

La enfermedad de Crouzon se hereda como un carácter dominante en un 25 al 50% de los casos; el resto corresponde a las formas llamadas esporádicas, en las cuales no se encuentran antecedentes familiares de enfermedades óseas. Sin embargo, no es raro encontrar varios casos en una misma familia⁵, y entonces se observa una aparente progresión de la severidad de los signos en los casos que sucesivamente se van presentando⁹. Aunque en la bibliografía se citan una serie de factores (inflamación de las suturas, defectos congénitos, disfunciones hormonales, etc.)⁴, para explicar los diferentes casos de la enfermedad de Crouzon, ninguno de ellos ha sido aceptado definitivamente, y la etiología continúa siendo desconocida.

El tratamiento neuroquirúrgico generalmente se considera necesario cuando el aumento de la presión intracraneal, o el

exoftalmos, son exagerados y comprometen la visión o el desarrollo mental del paciente. También se practica blefaroplastia para prevenir una queratitis⁷. El pronóstico es bueno si no existe daño cerebral secundario a la hipertensión endocraneal. En el caso contrario se observa déficit mental.

RESUMEN

Se presenta un caso de la forma esporádica de la enfermedad de Crouzon o disostosis cráneo-facial. Se hacen comentarios sobre las manifestaciones clínicas y tratamiento de la enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. ALVAREZ, P. J. y col. "Acrocéfalosindactilia o síndrome de Apert". Gac. Méd. de Caracas. 72: 323-334. 1964.
 2. CAFFEY, J. "Pediatric X-Ray Diagnosis". Págs. 44-53. Year Book Medical Publishers. Chicago. 1961.
 3. DODGE, H.W. y col. "Craniofacial dysostosis: Crouzon's disease". Pediatrics. 23: 98-106. 1959.
 4. DUNN, F.H. "Nonfamiliar and nonhereditary craniofacial dysostosis: a variant of Crouzon's disease". Amer. J. Roentg. 84: 472-478. 1960.
 5. FLIPPEN, J.H. "Craniofacial dysostosis of Crouzon". Pediatrics. 5: 90-96. 1950.
 6. GELLIS, S. S. y col. "Craniofacial dysostosis (Crouzon's Disease)". Amer. J. Dis. Child. 111: 232-284. 1966.
 7. LAKE, M.S. y col. "Craniofacial dysostosis (Crouzon's disease)". Arch. Ophthal. 44: 37-46. 1950.
 8. PARKS, M.M. y col. "Craniofacial dysostosis (Crouzon's disease)". Amer. J. Ophthal. 33: 77-82. 1950.
 9. SCHILLER, J. G. "Craniofacial dysostosis of Crouzon". Pediatrics. 23: 107-112. 1959.
 10. VAZQUEZ, H.J. "Neurología Infantil". Págs. 354-357. Editorial El Ateneo. Buenos Aires. 1956.
-

“Cuando miro hacia el pasado, sólo puedo desechar la tristeza que se apodera de mí, tratando de vislumbrar ese futuro feliz, cuando la infección sea desterrada. Pero si no me es concedida la oportunidad de verlo con mis propios ojos, el convencimiento de que tarde o temprano llegará ese momento, alegrará la hora de mi muerte”.

Semmelweis

“El Arte de la Investigación Científica”. *W. I. B. Beveridge.*