

# SINDROME DE APERT

M.C.P. YESSICA ESPINOSA ROSAS

SEPTIEMBRE 2019

# DEFINICIÓN

- El Síndrome de Apert es una condición congénita, clasificada ampliamente por anomalías craneofaciales y de las extremidades.
- Este síndrome se caracteriza por el crecimiento anormal de distintos huesos en el cuerpo, principalmente en el cráneo, el área centrofacial, las manos y los pies.
- Los huesos del cráneo se unen prematuramente, evitando así el desarrollo normal del cráneo.
- Craneosinostosis (crecimiento anormal del cráneo).
- Descrito en el año 1906 por Eugene Apert medico pediatra

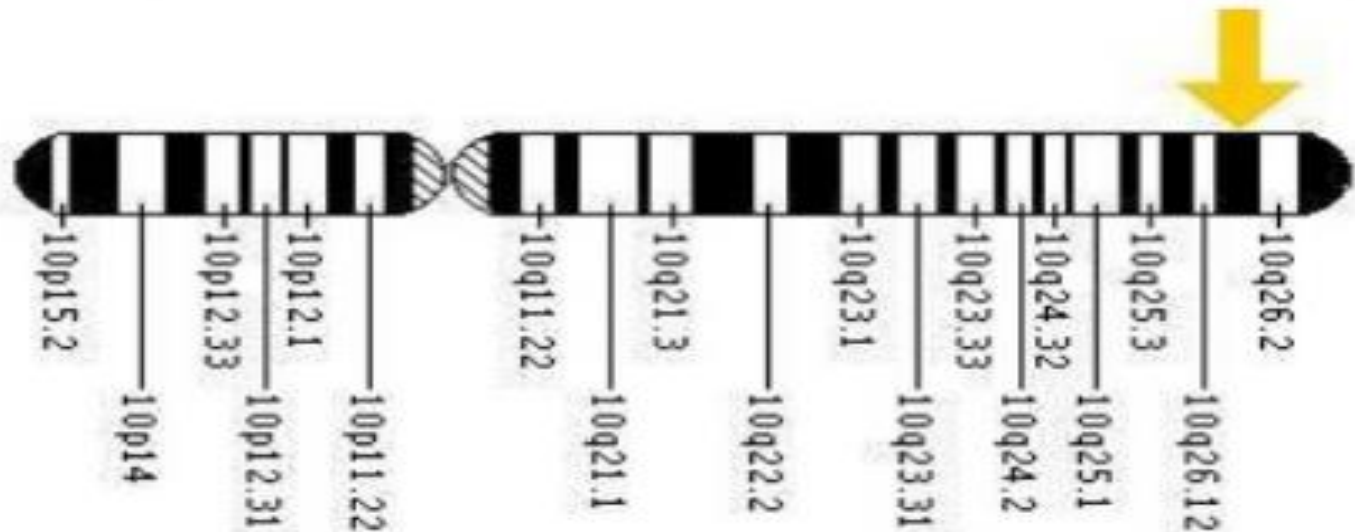
# CAUSAS

- Mutaciones que se generan en el periodo prenatal
- Autosómico dominante
- El gen responsable es el cromosoma 10 en el brazo largo
- Edad paterna elevada
- Origen paterno
- Gen del «receptor del factor de crecimiento de fibroblastos, el cual se encarga de señalización celular desencadenar y coordinar los mecanismos implicados en la fusión ósea.
- Prevalencia de 1 caso cada 100000 recién nacidos.

# Cromosoma 10

## brazo largo del cromosoma 10: 10q26)

Condición	Fenotipo	Fenotipo número MIM	Gene / Locus	Gene / Locus MIM
13	El síndrome de Apert	101200	FGFR3	176943



Los de los  
se produzcan  
mutación y, por  
en forma

# PATOGENIA

- Se origina entre la cuarta y quinta semana del embrión
- Por inhibición de la cefalogénesis (formación de la cabeza)
- Diferenciación de la placa primitiva



Figura 1. Imagen tridimensional en la cual se aprecia obocefalia, craneostenosis, hipoplasia del tercio medio de la cara, hipertelorismo y exoftalmos.

# CARACTERÍSTICAS CRÁNEO - FACIALES

- Deformidad de la bóveda craneal que pudiera impedir una expansión cerebral adecuada y manifestarse en atrofia óptica (posible discapacidad visual) e hipertensión intracraneal (posible discapacidad intelectual).
- Escasa formación de la mitad de la cara
- Exoftalmos (ojos fuera de la orbita)
- Macroglosia. (lengua grande).
- Mal oclusión mandibular.
- Fisura palatina. (problemas para emisión de sonidos)
- Paladar ojival.
- Como consecuencia infecciones frecuentes y otitis así como dificultad respiratoria. (probable discapacidad auditiva).





The spectrum of Apert syndrome: phenotype, particularities in orthodontic treatment, and characteristics of orthognathic surgery

Published: 08 February 2007

Ariane Hohoff,

## SINDROME DE APERT



<http://personal.globered.com/olyshemandez>



# MANIFESTACIONES MUSCULO-ESQUELETICAS

- Sindáctilias (dedos de manos y pies pegados). Fusión anormal de los dedos en las cuatro extremidades.
- Uñas dismórficas
- Sinoniquia (fusión de uñas)
- Infecciones por candida (hongo)
- Dientes supernumerarios
- Pérdida prematura de las piezas dentarias. En consecuencia puede presentar dificultades en el lenguaje articulado.

- En los dedos de los pies habitualmente no se fusionan las falanges distales
- Existen de tres tipos en la fusión de los dedos.
- Tipo I: incluye segundo, tercero y cuarto dedo
- Tipo II: Asocia únicamente quinto dedo
- Tipo III: Todos los dedos parecen unidos



# SINDACTILIA



# MANIFESTACIONES MUSCULO-ESQUELETICAS MENOS FRECUENTES

- Fusión de vertebras cervicales
- Movilidad articular limitada
- Acortamiento de huesos largos como el humero y el radio
- Hipoplasia de escapula (desarrollo incompleto).
- Hipoplasia de pelvis
- Motricidad: torpeza motora fina variable en función de la severidad de la sindactilia (presencia de discapacidad motriz).
- El desarrollo motor grueso con limitaciones por las características de los pies.

# MANIFESTACIONES DERMATOLÓGICAS

- Hiperhidrosis (sudoración excesiva)
- Lesiones maculo- vesiculosas
- Acne
- Engrosamiento de la piel



# MANIFESTACIONES VISCERALES

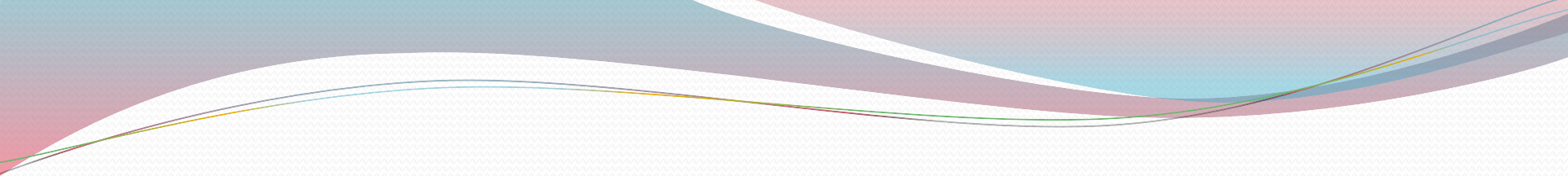
- Retraso mental y psicomotor secundario a las anomalías morfológicas (presencia de discapacidad intelectual)
- Agenesia e hipoplasia del cuerpo calloso (no se forma o se forma inadecuadamente).
- Malformación de estructuras límbicas (relacionadas con la emoción).
- Hipoplasia de la sustancia blanca (no se formo adecuadamente, se dificulta la conexión neuronal)
- Hidronefrosis secundaria a insuficiencia renal.
- Malformaciones cardiacas como la hipoplasia ventricular

# CARACTERÍSTICAS PSICOLÓGICAS

- Según intensidad del retraso mental o discapacidad intelectual.
- Sentimientos de baja autoestima
- Miedo al rechazo por deformidades físicas
- En el área del lenguaje puede observarse dificultades de articulación debido a la hipoplasia del tercio medio de la cara sobre todo en palabras que terminan en consonante.
- Lenguaje expresivo pobre aunque expresan emociones sin dificultad

# DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN

- DIAGNÓSTICO PRENATAL
- Cuando exista antecedente de la enfermedad o sospecha de la misma
- Ecografías en el embarazo
- Sindactilia
- Polihidramnios (exceso de agua en la bolsa del útero).
- En el primero o segundo y trimestre por muestra de amniocentesis o por biopsia de vellosidades corionicas

- 
- ESTUDIO POSTNATAL
  - Detección genética de mutaciones específicas
  - Radiografías de cráneo
  - Radiografía de manos y pies
  - Resonancia magnética
  - Estudios auditivos y visuales

# TRATAMIENTO

- **NEUROCIRUJANOS:** Reconstruir bóveda craneal, disminuyendo la presión intracraneal y evitar la hidrocefalia
- Aumentar el volumen de las cavidades orbitarias
- **MAXILOFACIAL:** adelantamiento de la mitad de la cara hipoplasica se realiza entre los 4 y 6 años de edad con el fin de evitar el impacto psicológico, osteotomías de corrección que incluyen el frontal y ambas mandíbulas.

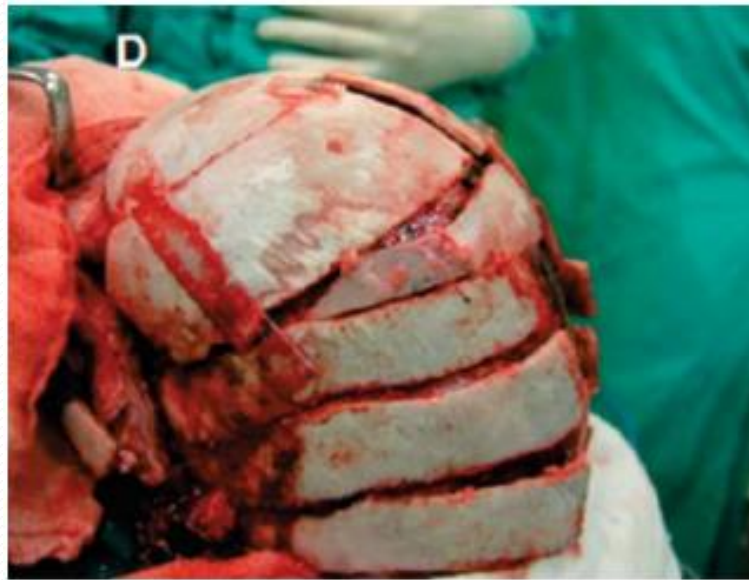
# TRATAMIENTO



**Figura 3.** Reconstrucción craneofacial por tomografía. El acortamiento asimétrico anteroposterior del cráneo limita el crecimiento y desarrollo cerebral de la manera que se presenta en esta imagen. Evoluciona el paciente con dificultad respiratoria secundaria a síndrome de adaptación pulmonar, además de sepsis, lo que indica su estancia intrahospitalaria por siete días.



# TRATAMIENTO



**Figura 6.** Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis. Esta imagen, tomada de la referencia número 47, ejemplifica el tipo de tratamiento quirúrgico de las craneosinostosis dependiendo de la severidad.

- **TRAUMATOLOGIA Y ORTOPEDIA:** Las sindactilias de manos y pies en un primer momento conseguir una correcta función realizando un espacio adecuado en la palma de la mano y posteriormente se va remodelando la mano las intervenciones deben comenzar a los 6 meses

# ÁMBITO PSICOPEDAGÓGICO

- Utilización del juego
- Imaginación y técnicas de relajación
- Utilización de la respiración cuando se encuentre ansioso
- Utilización de autoafirmaciones positivas
- Identificar lo mas rápido posible el grado de retraso mental o discapacidad intelectual.
- Trabajar en habilidades adaptativas
- Programa educativo individualizado
- Manejo de miedo e inseguridad

# REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ACTA MÉDICA GRUPO ÁNGELES. Volumen 11, No. 4, octubre-diciembre 2013
- Pediatría. Hospital “Fernando Quiroz Gutiérrez”. Secretaría de Salud del Estado de México. 2013.
- [medigraphic.com/acta medica](http://medigraphic.com/acta-medica). 2015
- NELSON. Tratado de Pediatría, 1998, Vol.3, 15ava edición. Cap542.12 pág. 2095.
- Asociación de niños con síndromes cráneo-faciales. “Guía para entender el síndrome de Apert” Dallas TX. 2010