



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

**SÍNDROME DE APERT Y SU
REPERCUSIÓN EN OCLUSIÓN**

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:

CIRUJANA DENTISTA

PRESENTA:

ZULY AYALA RODRÍGUEZ

DIRECTORA *Vo.Bo. Elvira del Rosario Guedea Fernández*
C.D. ELVIRA DEL ROSARIO GUEDEA FERNÁNDEZ

ASESORAS
C.D. MA. DEL PILAR PACHECO HINOJOSA
C.D. ELIA BAUTISTA CRUZ

MÉXICO, D.F.

2004



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

DE LA BIBLIOTECA



CON GRATITUD A:

MIS PADRES

PROFRA. ELENA RODRÍGUEZ BARRIOS

Por tu cariño, confianza y apoyo incondicional

C.D. JUAN AYALA HERNÁNDEZ

Por tu cariño y apoyo incondicional

Autorizo a la Dirección General de Bibliotecas de la UNAM a difundir en formato electrónico e impreso el contenido de mi trabajo recepcional.

NOMBRE: Zuly Ayala Rodríguez

FECHA: 14/04/04

FIRMA: 

A MI HERMANO

ING. ADÁN AYALA RODRÍGUEZ

Por ayudarme en momentos difíciles

A MIS AMIGAS Y AMIGOS DE TODA MI VIDA ESCOLAR

A TODOS LOS BUENOS PROFESORES Y DOCTORES
POR COMPARTIR SUS CONOCIMIENTOS CONMIGO

AL C.D. NICOLAS PACHECO, C.D. ELVIRA GUEDEA,
C.D. MA. DEL PILAR PACHECO Y C.D. ELIA BAUTISTA
POR SU PACIENCIA

A TODAS LAS PERSONAS QUE ME AYUDARON

A A.G.C. Y M.E.S.R.



INDICE

INTRODUCCIÓN	IV
CAPÍTULO I	
ANTECEDENTES HISTÓRICOS	1
CAPÍTULO II	
GENERALIDADES	
2.1 Genética	6
2.1.1 Herencia Autosómica Dominante	8
2.1.2 Factores genéticos que regulan el desarrollo embrionario	9
2.2 Embriología de cabeza y cuello	10
2.2.1 Arcos branquiales	12
2.2.2 Bolsas faríngeas	13
2.2.3 Hendiduras faríngeas	13
2.2.4 Embriología del cráneo	14
2.3 Anatomía de cabeza y cuello	17
2.3.1 Anatomía del cráneo	17
2.3.1.1 Bóveda del cráneo	17
2.3.1.2 Base de cráneo	18
2.3.2 Anatomía del macizo facial	19
2.4 Desarrollo y crecimiento del cráneo	21
2.4.1 Factores de crecimiento	22
2.4.2 Crecimiento de la base y bóveda del cráneo	24
CAPÍTULO III	
ANOMALÍAS CRANEOFACIALES	
3.1 Craneosinostosis	25
3.2 Clasificación de la craneosinostosis	27
CAPÍTULO IV	
SÍNDROME DE APERT	
4.1 Definición	30
4.2 Etiología	30
4.3 Epidemiología	31
4.4 Características de cabeza y cuello	31
4.4.1 Cráneo	31
4.4.2 Tercio superior y medio de la cara	33
4.4.3 Tercio inferior de la cara, dentición y oclusión	34
4.4.4 Lenguaje	36



4.4.5 Sistema nervioso	36
4.4.6 Sistema respiratorio	36
4.4.7 Extremidades superiores e inferiores	37
4.4.8 Anormalidades ocasionales	37
4.5 Diagnóstico	38
4.5.1 Diagnóstico Prenatal	38
4.5.1.1 Ultrasonográfico	38
4.5.1.2 Genético	39
4.5.2 Diagnóstico Posnatal	40
4.5.3 Diagnóstico Diferencial	41
4.6 Pronóstico	41
CAPÍTULO V	
TRATAMIENTO	42
5.1 Cirugía maxilofacial y plástica reconstructiva	42
5.2 Odontopediatria, ortopedia maxilofacial, ortodoncia y oclusión	46
5.3 Terapia del lenguaje	48
5.4 Oftalmológico	48
5.5 Otorrinolaringológico	48
5.6 Cirugía plástica y ortopedia	49
5.7 Medidas preventivas	49
CONCLUSIONES	50
ANEXOS	
Caso clínico	51
Glosario	56
FUENTES DE INFORMACIÓN	59



INTRODUCCIÓN

Las anomalías congénitas, originadas por alguna mutación genética hacen que la atención a pacientes con este tipo de padecimiento sea especial, al hablar de un síndrome sabemos que afecta a varios sistemas y órganos, como el Síndrome de Apert.

Es importante conocer el efecto que tiene este síndrome en los diferentes sistemas y órganos del cuerpo humano, así como, los medios por los cuales se detecta, identifica y corrobora el diagnóstico. El saber en que gen y donde se realiza la mutación para que este síndrome se manifieste, da una idea de que órganos afectará, aunque, no todos los pacientes presentan el mismo grado de manifestación, por lo tanto, se valora el riesgo que tiene su vida desde el momento en que es certero el diagnóstico.

El tratamiento que necesitan estos pacientes se lleva a cabo por un equipo multidisciplinario, incluyendo al Cirujano Dentista, este a su vez, debe estar actualizado en este tipo de anomalías para integrarse de manera adecuada a este equipo, para diseñar un buen tratamiento debido a la discrepancia esquelética transversa y mordida abierta anterior, y así mejorar la alineación, relación oclusal, fonación y estética.



CAPÍTULO I

ANTECEDENTES HISTÓRICOS

Una de las características principales del Síndrome de Apert es la fusión prematura de las suturas de la bóveda craneal y ha sido reconocida desde los antiguos griegos, por lo que su estudio empezó desde el conocimiento de sus manifestaciones clínicas (craneosinostosis). Mas tarde en el siglo XIX, Galeno introdujo el término "oxycephaly", para describir esta alteración.

En 1557, Lycosthene describió a un recién nacido con malformación craneofacial acompañada de alteraciones en las manos y pies.¹

Los conceptos morfofuncionales evolucionaron progresivamente ya que aproximadamente hasta 1770, los conocimientos sobre la adaptación del hueso a los esfuerzos funcionales eran totalmente oscuros. En esa época, Hunter impulsó las investigaciones referentes a la biología ósea, demostrando que este tejido no era inerte, como se aceptaba hasta entonces, sino que permanecía en constante remodelación.²

En 1791, Soemmeling, denomina sinostosis prematura, al cierre precoz de las suturas craneales, responsable de las deformidades de la bóveda craneal.

En 1851 Virchow uso el término craneostenosis cuando formuló su teoría clásica, conocida como Ley de Virchow; estableciendo que la craneosinostosis es la fusión prematura (sinostosis) en las suturas de la bóveda craneal, condición que inhibe el desarrollo normal del cráneo de manera perpendicular a la sutura fusionada, siendo que normalmente la compensación del crecimiento cerebral ocurre con la apertura de las suturas y la dirección general del crecimiento después de una sinostosis es paralelo a la sutura fusionada.¹



Lucae en 1857 fue el primero en organizar las deformidades morfológicas del esqueleto en general, sin embargo la craneosinostosis era confundida con otras alteraciones morfológicas de cráneo.³

En 1890 aparece el primer reporte de procedimientos quirúrgicos realizados para la craneosinostosis llevada a cabo por Lannelongue y en 1892 por Lane, cuyo objetivo principal fue controlar la compresión cerebral (presión intracraneal) que se encontraba dentro de una bóveda craneal pequeña. Sobre la técnica neuroquirúrgica clásica desarrollada, el resultado de décadas fue guiado hacia la intersección de las suturas, en espera de la liberación del cráneo el cual por si mismo después de la intervención se normalizaría y así continuaría el crecimiento normal y simétrico. La craneotomía fue propuesta para permitir la creación de una nueva línea de sutura en el sitio de la sinostosis previa. La realización de esta técnica quirúrgica fue raramente llevada a cabo. Se intentó fragmentar la bóveda craneal quirúrgicamente con piezas de hueso liso utilizado como injerto libre para devolver la forma de la bóveda craneal. Estas técnicas ocasionalmente dieron como resultado la descompresión cerebral, pero raramente funcionaron en una forma adecuada. Además, la reosificación después de la craneotomía era impredecible, algunas veces ésta ocurría rápidamente y algunas otras, los defectos de la bóveda craneal continuaban.⁴

Se sabe que solo se hacían menciones sobre este síndrome, al señalar sus características propias como lo hicieron Baumgartner en 1842 y Wheaton en 1894.⁵

En el año de 1906 el médico francés Eugene Apert fue quien describió este Síndrome a detalle, analizando a un paciente con las siguientes características físicas: severas deformidades de la bóveda craneal, unión



de los dedos de las manos y de los pies, aunados a deformidades, retraso mental y ceguera. En la actualidad se sabe que las anomalías esqueléticas del Síndrome de Apert son complejas y que incluyen la fusión de ambas suturas coronales, de la sagital anterior y metópica, pobremente formadas de par en par. Sindactilia incluidas en las 4 extremidades simétricamente complejas y la unión de otras malformaciones.¹

Mientras tanto en 1920 Park y Powers publicaban un artículo excepcional sobre este síndrome.⁶

Greig en 1926, se le da el crédito de haber seleccionado las alteraciones morfológicas de la cara y el esqueleto específicamente resultando del desarrollo anormal de las suturas, el indicó con el termino general de oxicefalia.³

En 1937 Sear fue el primero en introducir el término craneosinostosis, donde incluye todas las variantes del cierre prematuro de las suturas craneales, en sustitución del craneostenosis dado por Virchow.³

En 1938, King menciona por primera vez el concepto de "descompresión con fines funcionales", unido a la corrección morfológica. con finalidades de estética, ya que propone liberar un cierto número de fragmentos óseos.⁷

Con la difusión de los exámenes radiográficos, primero Sear y después Simmons y Peyton, en 1947, cambiaron la clasificación de oxicefalia de Greig.³

Durante la Segunda Guerra Mundial, los Doctores Kazanjian y Guillies crearon una fundación por lo que se les conoce ahora como Cirujanos Maxilofaciales. Su éxito trajo esperanzas a las personas con anomalías craneofaciales.⁴



En 1950 Guillies reportó una experiencia al corregir a un paciente afectado en el tercio medio facial. Mediante la aplicación de la técnica osteotomía de avance tipo LeFort III, realizada para la corrección de la retrusión del tercio medio. Su entusiasmo recayó tempranamente, cuando observó que el esqueleto de su paciente regreso a su estado preoperatorio.⁴

En 1952, Converse y Smith, intervienen con éxito relativo un caso de hipertelorismo, movilizandó la parte interna de las órbitas hacia la línea media.¹

Bertelsen en 1958 reintroduce en el grupo de craneosinostosis formas caracterizadas por anomalías del esqueleto facial dividido en tres principales clases craneosinostosis simple, disostosis craneofacial y acrocefalosindactilia.³

En 1960 Blank, estableció distintos criterios para este síndrome, ya que observó que se habían descrito 150 casos.^{5,6}

En 1967 Tessier describió un nuevo método para el manejo de pacientes con Síndrome de Crouzon y Síndrome de Apert en Montpellier, en la reunión de la Sociedad Francesa de Cirugía Plástica. Su aportación es la presentación de un acontecimiento histórico y sus publicaciones fueron el inicio de la cirugía craneofacial moderna. Su método incluyó nuevas localizaciones de la osteotomía de avance tipo LeFort III; que consistía en técnicas combinadas intra y extraoralmente, con el uso de una incisión coronal y un injerto de hueso autógeno. Tessier aplicó también una fijación externa encaminada al mantenimiento de la estabilidad del hueso hasta que su cicatrización concluyera.¹

La clasificación propuesta por Duggan en 1970 es diferente ya que, incluyó todas las formas clínicas caracterizadas o acompañadas por la presencia de la fusión temprana de las suturas craneales.³



En 1972, Rougiere aplicó en niños el concepto de liberación de las suturas y reformación de la bóveda craneal.⁴

En 1976, Hoffman y Mohr desarrollaron el concepto de liberación de las suturas, reformando un cierto grado de la bóveda craneal y orbital para la sinostosis coronal unilateral durante la infancia. El invento del término "canibal advancement" describe el procedimiento.

En 1977 Whitaker y colaboradores describieron un procedimiento más formal para sinostosis coronal unilateral.

En 1979 Marchac y Renier publicaron su experiencia con la técnica "frente flotante" en la cuál simultáneamente se liberan las suturas, y la bóveda craneal con la orbital se reforman, manejando bilateralmente las sinostosis coronales durante la infancia. Marchac y Renier esperaban que el crecimiento del cerebro empujara las órbitas y el tercio facial medio hacia adelante y permitiera la corrección; desafortunadamente esta propuesta no ocurrió Durante el mismo periodo en el que Tessier introdujo la cirugía craneofacial, Luhr aprendió sobre el beneficio de la fijación interna (placa ósea y tornillos) para curar fracturas en las extremidades.⁴

En el 2003, Mitsukawa y colaboradores realizaron un estudio en pacientes con craneosinostosis sindrómicas corrigiendo el tercio medio facial por medio de la técnica de distracción osteogénica, sin tener complicaciones en un seguimiento de 10 a 38 meses.²⁹



CAPÍTULO II

GENERALIDADES

2.1 GENÉTICA

Todas las células tienen cromosomas y éstos se encuentran en el núcleo. Cada célula somática normal en la especie humana tiene 46 cromosomas, lo que constituye su número diploide o par de cromosomas. El número de cromosomas se mantiene constante en las células somáticas por el fenómeno de la división llamado mitosis, se reduce a la mitad en los gametos por la división conocida como meiosis. Las fallas en cualquiera de estos dos procesos ocasionan las aberraciones del número de los cromosomas. Cuando un gen que presenta una mutación se expresa en el individuo heterocigoto, sin importar el estado de su alelo, se dice que tiene un efecto dominante, es decir, es heterocigoto porque los genes dominantes que producen caracteres anormales o enfermedades en el hombre son raros, el individuo casi siempre hereda el gen imitante de uno de los progenitores, y del otro recibe el normal.⁸

Todo individuo con el carácter o la enfermedad tiene un progenitor afectado, a menos de que haya sido producto de una mutación de novo, es decir, ocurrida en uno de los dos gametos que se unieron para formar el cigoto. Estas mutaciones se han relacionado con edad paterna avanzada para diversas enfermedades autosómicas dominantes.^{8,11}

Un gen es una molécula de DNA, la cual se transcribe en una molécula de RNA mensajero (mRNA), y que el mRNA es traducido por moléculas de RNA (tRNA) que transfieren aminoácidos para formar un polipéptido. Este último bien puede ser funcional por si mismo, o formar parte de una proteína más compleja. Cuando una molécula de DNA presenta una mutación, es obvio que también el producto final, el polipéptido, resulta estructuralmente anormal; este polipéptido anormal constituye el defecto



básico de un padecimiento hereditario y explica la fisiopatogenia del mismo.

Las características de transmisión de los padecimientos mendelianos son diferentes, cuando el gen causante del trastorno está localizado en un autosoma, o cuando se encuentra en el cromosoma X. El tipo de transmisión hereditaria depende de si el alelo del gen normal es recesivo o dominante con respecto a su alelo anormal.

Por ello deben revisarse las características de los diferentes tipos de transmisión con la elaboración de árboles genealógicos.⁹

Existen tres causas fundamentales de la patología oral de origen genético

a) Enfermedades cromosómicas. Originadas por alteraciones numéricas o estructurales de los cromosomas que ocasionan pérdidas o ganancias de material genético. Se dividen en anomalías numéricas (trisomías, monosomías) estructurales (translocaciones, inversiones, deleciones, cromosomas en anillo, etc.)

b) Las enfermedades mendelianas o monogénicas. Causadas por la mutación de un único gen ubicado en un autosoma (enfermedades autosómicas) o en el cromosoma X (enfermedades ligadas al sexo o al cromosoma X). La mutación puede causar la enfermedad cuando se encuentra en heterocigosis (presente en uno de los alelos: mutación dominante) o únicamente cuando está representada en las dos copias del gen (mutación en homocigosis o autosómica recesiva).

c) Las enfermedades multifactoriales. Cuya base es una predisposición genética, sobre la que actúan uno o más factores ambientales.¹⁰



2.1.1 Herencia autosómica dominante

Las características de este tipo de herencia son las siguientes:

1. Por ser autosómica hay individuos afectados, tanto del sexo masculino como del femenino.
2. Los individuos afectados tienen un progenitor afectado; las excepciones a esta regla son:
 - a) Cuando el progenitor que transmite el gen anormal no manifiesta el padecimiento, a lo que se llama no penetrando
 - b) Cuando el afectado es producto de una mutación de novo
 - c) Cuando el individuo afectado sea hijo de padre desconocido
3. Todos los individuos afectados son heterocigotos, por lo que cada uno de los descendientes tiene 50% de riesgo de recibir el gen anormal y, por tanto, de manifestar el padecimiento.⁹

Frecuencia de las enfermedades mendelianas

Las enfermedades mendelianas afectan al menos al 1% de los recién nacidos vivos, de ellas, aproximadamente el 5% corresponden a enfermedades ligadas al sexo, el 70% a enfermedades autosómicas dominantes y el 25% a enfermedades autosómicas recesivas. La prevalencia de estas enfermedades es mayor teniendo en cuenta que sus síntomas pueden aparecer a lo largo de toda la vida.¹⁰

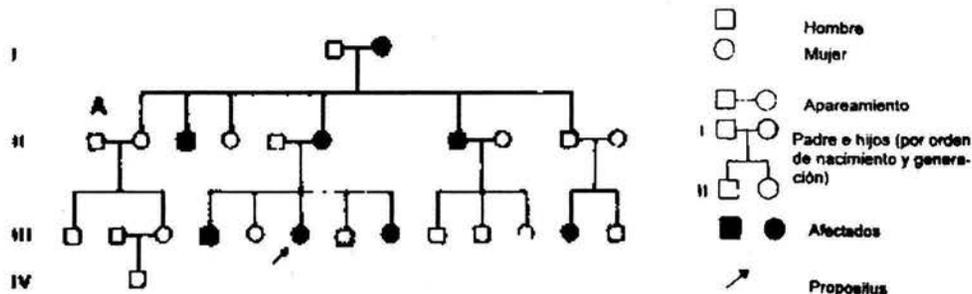


FIG 1. ÁRBOL GENEALÓGICO DE HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE⁹



2.1.2 Factores genéticos que regulan el desarrollo embrionario

Los procesos de diferenciación, proliferación y migración celular que ocurren durante el desarrollo prenatal están gobernados y regulados por factores genéticos.¹⁰

Los factores genéticos que regulan el desarrollo embrionario son de dos tipos:

A) Factores genéticos directos

Son los genes que regulan directamente el desarrollo embrionario y fetal, como los genes del desarrollo o los receptores para los factores de crecimiento de fibroblastos (FGFR). Los genes de desarrollo codifican para factores de transcripción, o factores reguladores de la expresión de otros genes, o bien codifican para proteínas que actúan como "morfógenos". Los genes para receptores de los factores de crecimiento de fibroblastos (FGFR) codifican receptores para señales de proteínas que controlan la proliferación, diferenciación y migración celular durante el desarrollo embrionario. Los FGFR1 y FGFR2 intervienen en la osificación intramembranosa de los huesos planos del cráneo y participan en el desarrollo de las extremidades: el FGFR1 controlando el desarrollo del mesénquima y el FGFR2 el de la cresta ectodérmica. El FGFR3 regula la osificación condral de los huesos de la base craneal y de los huesos largos. Se han descrito diversos cuadros clínicos humanos producidos por mutaciones en estos genes. La cavidad oral resulta afectada al alterarse el desarrollo craneal.^{8,10}

B) Factores genéticos indirectos

Otros factores genéticos no directamente implicados en el desarrollo participan en la proliferación y diferenciación tisular y por lo tanto pueden, mediante procesos displásicos, producir defectos congénitos.



Este es el caso de los genes implicados en las enfermedades de depósito lisosomales o genes que codifican para proteínas estructurales que forman parte de los tejidos implicados en el desarrollo de la boca.¹⁰

En las enfermedades de depósito por alteración lisosomal, el acumulo de metabolitos las células del sistema mononuclear-fagocítico en la médula ósea produce anomalías a nivel esquelético, muscular, etc. La forma de transmisión hereditaria más frecuente es la autosómica recesiva, aunque existen dos enfermedades ligadas al sexo. Estas anomalías a nivel oral se traducen en facies tosca, hipertrofia gingival y macroglosia, entre otras alteraciones.^{8,10}

En las enfermedades que afectan a proteínas estructurales del tejido conectivo, como el colágeno u otras, se ve alterado el desarrollo dentario y maxilar-mandibular, por la afectación de la dentina y por la alteración ósea general que se produce.¹⁰

2. 2 EMBRIOLOGÍA DE CABEZA Y CUELLO

En la formación de los órganos participan diferentes tipos de tejidos, derivados de las tres hojas blastodérmicas: endodermo, ectodermo y mesodermo, sin embargo, en la formación de la anatomía de la cabeza intervienen fundamentalmente dos tipos de tejidos: conectivo y epitelial, derivados del mesénquima y el ectodermo, respectivamente.^{10,11}

En el embrión, la futura cavidad oral está representada por una depresión ectodérmica, el "estomodeo", que cierra el extremo craneal del intestino primitivo. Esta depresión está rodeada de proliferaciones del mesénquima que forman:

* Los arcos o procesos mandibulares: estructuras derivadas del primer arco branquial y caudales al estomodeo.



* Los procesos maxilares: también derivados del primer arco branquial, crecen desde los ángulos céfalolaterales hacia la línea media y rodean lateralmente la cavidad oral.

* La prominencia frontal: es una prominencia redondeada que se sitúa en la línea media, por encima del estomodeo.

* Placoda nasal: es un engrosamiento local del ectodermo superficial, inmediatamente por encima del estomodeo.

De estas tres últimas estructuras primitivas derivan el labio superior, el maxilar, el paladar y la nariz. Los arcos branquiales y sus hendiduras correspondientes son importantes en el desarrollo de algunas estructuras faciales y cervicales del embrión. Durante el desarrollo, cada arco origina sus componentes cartilaginosos y musculares, además tiene una arteria y un nervio propios.¹⁰

El sistema esquelético se desarrolla a partir del mesodermo paraxial y de la lámina lateral (somática) y de la cresta neural. El mesodermo paraxial forma una serie de bloques de cada lado del tubo neural, denominados somitómeros en la región cefálica y somitas de la región occipital caudalmente. Los somitas se diferencian en una porción ventromedial, el esclerotoma, y una parte dorsolateral, el dermomiótoma. Al finalizar la cuarta semana las células del esclerotoma se tornan polimorfas y constituyen un tejido laxo que se denomina mesénquima o tejido conectivo embrionario. La hoja somática del mesodermo de la pared del cuerpo, aporta células mesodérmicas para formar las cinturas escapular y pelviana y los huesos largos de las extremidades. Las células de la cresta neural de la región de la cabeza se diferencian en mesénquima y participan de la formación de los huesos de la cara y el cráneo.



Los somitas y somitómeras occipitales contribuyen también a formar la bóveda craneana y la base del cráneo. En los huesos planos del cráneo, el mesénquima se diferencia directamente en hueso, proceso que recibe el nombre de osificación membranosa. En la mayoría de los huesos, las células mesenquimáticas dan origen primero a modelos de cartílago hialino los cuales pasan por un proceso de osificación endocondral.¹¹

2.2.1 ARCOS BRANQUIALES

El primer arco branquial o arco mandibular está compuesto del proceso maxilar y del proceso mandibular (cartílago de Meckel). Origina el yunque y martillo de la cadena de huesecillos del oído, la mandíbula (por osificación intramembranosa del mesodermo que rodea el cartílago de Meckel), los músculos del arco mandibular (músculos masticadores, vientre anterior del digástrico y músculo del martillo) y la rama mandibular del trigémino.^{10,11}

El cartílago del segundo arco faríngeo o arco hioideo (cartílago de Reichert) da origen al estribo, la apófisis estiloides del hueso temporal, el ligamento estilohioideo y, ventralmente, el asta menor y la porción superior del cuerpo del hueso hioides. Los músculos del arco hioideo son el músculo del estribo, el estilohioideo, el vientre posterior del digástrico, el auricular, y los músculos de la expresión facial. Estos músculos están inervados por el nervio facial.

El cartílago del tercer arco faríngeo da origen a la porción inferior del cuerpo y el asta mayor del hueso hioides, el músculo estilofaríngeo, inervados por el glossofaríngeo.¹⁰

Los componentes cartilaginosos del cuarto y sexto arcos faríngeos se fusionan para formar los cartílagos tiroides, cricoides, aritenoides, comiculado o de Santorini y cuneiforme o de Wrisberg de la laringe.



Los músculos del cuarto arco (cricotiroideo, elevador del velo del paladar y constrictores de la faringe) son inervados por la rama laríngea superior del vago, el nervio del cuarto arco. Los músculos intrínsecos de la laringe reciben inervación de la rama laríngea recurrente del vago, el nervio del sexto arco.^{10,11}

2.2.2 BOLSAS FARÍNGEAS

La primera bolsa faríngea forma un divertículo pediculado, el receso tubo timpánico, que se pone en contacto con el revestimiento epitelial de la primera hendidura faríngea, el futuro conducto auditivo externo. La porción distal de la evaginación se ensancha en forma de saco, y constituye la caja del tímpano o cavidad primitiva del oído medio, mientras que la porción proximal no aumenta de calibre y forma la trompa de Eustaquio.¹⁰

2.2.3 HENDIDURAS FARÍNGEAS

Las hendiduras faríngeas se caracterizan por cuatro hendiduras de las cuales solamente una contribuye a la estructura definitiva del embrión. La porción dorsal de la primera hendidura se introduce en el mesénquima subyacente y origina el conducto auditivo externo. El revestimiento epitelial en el fondo del conducto contribuye a la formación del tímpano. La proliferación activa del tejido mesenquimático en el segundo arco ocasiona una superposición sobre el tercero y el cuarto arcos.^{10,11}

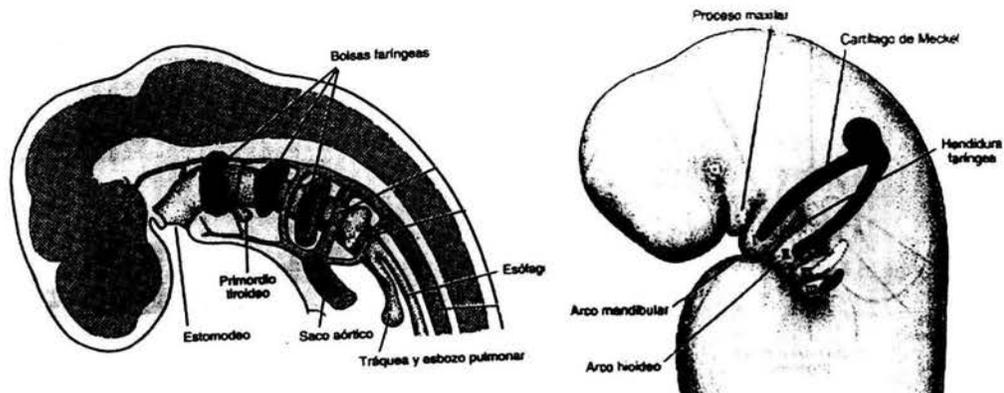


FIG 2. ESQUEMAS DE LOS ARCOS BOLSAS Y HENDIDURAS FARÍNGEAS¹¹



2.2.4 EMBRIOLOGÍA DEL CRÁNEO

El cráneo puede dividirse en dos partes; el neurocráneo, que forma una cubierta protectora para el encéfalo, y el viscerocráneo, que constituye el esqueleto de la cara.

El neurocráneo se puede dividir en dos partes:

- a) La porción membranosa formada por los huesos planos, que rodean al cerebro como una bóveda
- b) La porción cartilaginosa o condrocráneo, que forma los huesos de la base del cráneo.

Durante el crecimiento en la vida fetal y período posnatal los huesos membranosos aumentan de volumen por aposición de nuevas capas sobre su superficie externa y por resorción osteoclástica simultánea que tiene lugar desde el interior.

En el momento del nacimiento los huesos planos del cráneo están separados entre sí por surcos angostos de tejido conectivo, las suturas, que también derivan de la cresta neural. En los sitios donde se encuentran más de dos huesos, las suturas son anchas y se denominan fontanelas. La más notable de todas es la fontanela anterior o frontal, que se encuentra donde se unen los dos huesos parietales y los dos frontales. Las suturas y las fontanelas permiten que los huesos del cráneo se superpongan entre sí durante el parto (proceso denominado modelado). Poco después del nacimiento los huesos membranosos vuelven a su posición primitiva y confieren al cráneo su apariencia redondeada. El tamaño de la bóveda es sorprendentemente grande en comparación con la región facial pequeña.¹¹

Diversas suturas y fontanelas mantienen su carácter membranoso bastante tiempo después del nacimiento. El crecimiento de los huesos de la bóveda craneana continúa después del nacimiento y es ocasionado sobre todo por el desarrollo del cerebro.



Aun cuando el niño de 5 a 7 años de edad tiene casi completa su capacidad craneana, algunas suturas permanecen abiertas hasta la edad adulta. En los primeros años de vida, la palpación de la fontanela anterior proporciona datos valiosos acerca de la normalidad del proceso de osificación del cráneo y de la presión intracraneana.^{2,11}

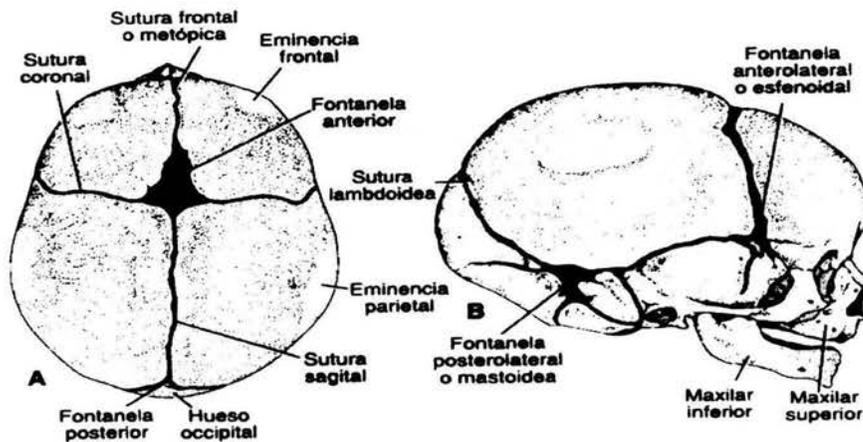


FIG 3. CRÁNEO DE UN NEONATO A. VISTA SUPERIOR, B. VISTA LATERAL¹¹

Por delante de la lámina de la base occipital se encuentran los cartílagos hipofisarios y las trabéculas craneales. Muy pronto estos cartílagos se fusionan para formar el cuerpo del esfenoides y el etmoides, respectivamente. De esta manera se origina una placa mediana alargada de cartílago, que va desde la región nasal hasta el borde anterior del agujero occipital. El ala orbitaria, forma el ala menor del hueso esfenoides. En sentido caudal le sigue el ala temporal, que da origen al ala mayor del esfenoides. La cápsula periótica, origina las porciones petrosa y mastoidea del hueso temporal que más adelante estas partes se unen entre sí en la lámina mediana, dejando los orificios por los cuales salen del cráneo los nervios craneales.¹¹

El viscerocráneo está formado por los huesos de la cara y se origina principalmente en los cartílagos de los dos primeros arcos faríngeos o branquiales.^{10,11}



En un principio la cara es pequeña en comparación con el neurocráneo. Ello se debe a:

- a) la falta virtual de senos neumáticos paranasales
- b) el reducido tamaño de los huesos, sobre todo de los maxilares. Con la aparición de los dientes y el desarrollo de las cavidades aéreas paranasales, la cara adquiere sus caracteres humanos.¹¹

Cuando el embrión tiene aproximadamente cuatro semanas, aparece el divertículo respiratorio (esbozo pulmonar) en forma de evaginación de la pared ventral del intestino anterior.

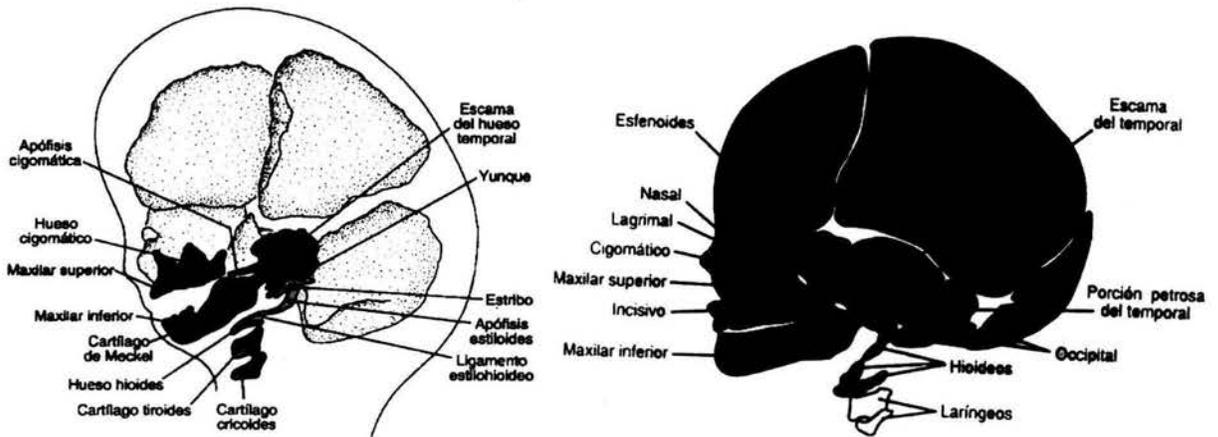


FIG 4. ESQUEMAS DE LAS ESTRUCTURAS ESQUELÉTICAS DE CRÁNEO Y CARA. MESÉNQUIMA (AZUL), MESODERMO (AMARILLO) Y SOMITAS (ROJO)¹¹

El epitelio de revestimiento interno de la laringe la tráquea y los bronquios, lo mismo que el de los pulmones, tiene origen endodérmico. Los componentes cartilaginoso y muscular de la tráquea y los pulmones, derivan del mesodermo espláncico que circunda al intestino anterior. Cuando el mesénquima de los dos arcos se transforma en los cartílagos tiroides, cricoides y aritenoides, puede identificarse la forma característica del orificio laríngeo. Antes de que el árbol bronquial alcance su forma definitiva, se forman seis divisiones adicionales en el período posnatal. En tanto se forman estas nuevas subdivisiones y el árbol bronquial se encuentra en desarrollo, los pulmones adoptan una posición más caudal y



en el momento del nacimiento la bifurcación de la tráquea se encuentra a la altura de la cuarta vértebra torácica.^{10,11}

2.3 ANATOMÍA DE CABEZA Y CUELLO

2.3.1 ANATOMÍA DEL CRÁNEO

El cráneo y el macizo facial protegen al encéfalo, los órganos de los sentidos y parte de los sistemas digestivo y respiratorio.¹²

2.3.1.1 BÓVEDA DEL CRÁNEO

La bóveda del cráneo o calota, está limitada, abajo, por un plano que pasa por delante y algo por encima de las crestas supraorbitarias, lateralmente por el proceso cigomático, terminando hacia atrás en la protuberancia occipital externa. Ésta se encuentra perforada por algunos ostios destinados a las venas emisarias. Los huesos que participan en su formación son: adelante, la escama del frontal; atrás, la escama del occipital; lateralmente, los dos parietales, la parte escamosa de los dos temporales y las alas mayores del esfenoides. Estos huesos se encuentran unidos en la línea mediana por la sutura sagital. Lateralmente, y de adelante hacia atrás, por la sutura coronal o frontoparietal y por la sutura lambdoidea o parietooccipital. Más abajo se nota, en el fondo de la fosa temporal, la reunión del ala mayor del esfenoides con el frontal, el parietal y la parte escamosa del temporal. El conjunto de estas suturas presenta la forma de una H.^{2,12}

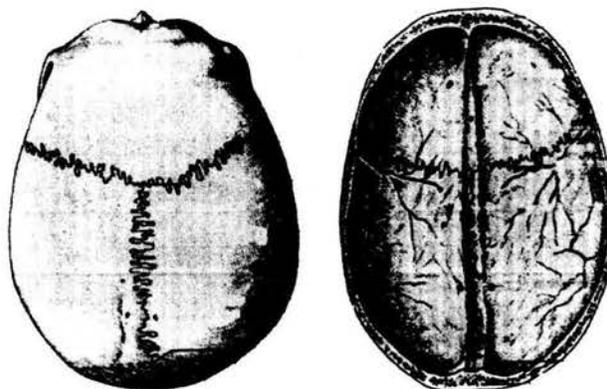


FIG 5. ANATOMÍA DE LA BÓVEDA DEL CRÁNEO PARTE EXTERNA E INTERNA¹²



2.3.1.2 BASE DEL CRÁNEO

Esta presenta 2 caras: una externa o exocraneana, que es la cara de la base del cráneo sin relación con el encéfalo y una interna o endocraneana, cara de la base del cráneo en relación con el encéfalo.

Cara externa. Presenta 3 zonas: una facial o anterior, soldada a los huesos de la cara; está constituida por el frontal, el etmoides y el esfenoides; una zona yugular o media, esta compuesta por la parte basilar del occipital con el tubérculo faríngeo, por delante del que se encuentra la fosa navicular; a ambos lados de la línea mediana, esta el por el tubérculo articular y el proceso mastoideo; medialmente, por el cóndilo del occipital y el proceso pterigoideo; y una zona occipital o posterior que pertenece casi totalmente al hueso occipital, porque encontramos el foramen magno, hacia adelante y lateralmente se encuentra el proceso mastoideo con la incisura mastoidea.¹¹

Cara interna. En esta podemos encontrar en el centro la silla turca, hacia la cual convergen 4 relieves óseos 2 anteriores, las 2 alas menores del esfenoides y 2 posteriores, los bordes superiores de la parte petrosa del temporal. Delimitando 3 fosas: la fosa craneana anterior está limitada por detrás por el canal óptico y por el borde posterior de las alas menores del esfenoides. La fosa craneana media está comprendida entre las alas menores del esfenoides y el borde superior de la porción petrosa del temporal. La fosa craneana posterior se la observa por detrás del borde superior de la porción petrosa del temporal, de los procesos clinoides posteriores y de la lámina cuadrilátera del esfenoides. Desciende más abajo que la fosa craneana media.^{2,12}

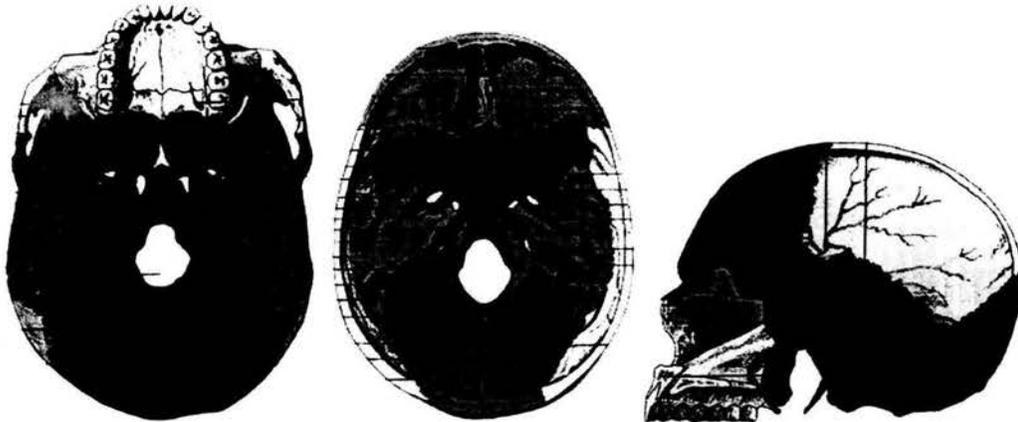


FIG 6. BASE DEL CRÁNEO. OCCIPITAL (VERDE), PARIETAL (AMARILLO), TEMPORAL (ROSA), ESFENOIDES (MORADA), FRONTAL (AZUL), ETMOIDES(NARANJA)¹²

2.3.2 ANATOMÍA DEL MACIZO FACIAL

Es un bloque de forma irregular con numerosas y fuertes suturas. El macizo facial se halla unido al cráneo por medio de 6 pilares, 3 a la derecha y 3 a la izquierda. Éstos delimitan regiones o cavidades que contienen a los órganos de los sentidos. La articulación temporomandibular situada en ambos lados, constituye la única conexión móvil entre el cráneo y el macizo facial.¹²

Los pilares medianos y mediales están formados por la unión de los procesos frontales de los maxilares con la incisura nasal. El frontal se articula con los huesos nasales y el maxilar lo hace con el etmoides. También se encuentra la unión de los procesos piramidales del palatino y los procesos pterigoideos así como el vómer y la lámina vertical del etmoides. Los pilares laterales están representados por la articulación del hueso cigomático con el proceso orbitario externo del hueso frontal y el ala mayor del esfenoides. Los pilares posteriores u horizontales están formados por la articulación del hueso cigomático con el proceso cigomático del hueso temporal, constituyendo los pilares cigomáticos unidos en cada lado al hueso cigomático. La articulación temporomandibular une el proceso condilar de la mandíbula con la cavidad glenoidea del temporal. Transmite las fuerzas provenientes de la



mandíbula a la fosa media de la base interna del cráneo por intermedio del cuello de la mandíbula.^{2,12}

El conjunto del macizo facial presenta una cara anterior, 2 caras laterales, 1 cara superior y 1 cara posteroinferior. En la cara anterior se encuentra la articulación nasofrontal, la sutura medionasal, el amplio foramen anterior de las cavidades nasales, la espina nasal anterior, la reunión de los maxilares y la sínfisis mandibular, la base de la órbita, el foramen infraorbitario que se encuentra por encima de la fosa canina y la eminencia canina. Los dos bordes alveolares del maxilar y de la mandíbula están separados por las hileras dentarias.

Más abajo, se encuentra la cara anterior del cuerpo de la mandíbula con la línea oblicua externa y el foramen mental. Las caras laterales están unidas al cráneo por medio del pilar lateral y de la articulación temporomandibular. La cara superior está constituida por la unión de los huesos de la cara con la parte anterior de la base externa del cráneo. En la línea media se encuentra la articulación del vómer con la lámina perpendicular del etmoides y con la cresta inferior del cuerpo del esfenoides, que está por detrás. La cara posteroinferior representa un amplio espacio limitado hacia atrás por una línea convencional que pasa por las fosas mandibulares derechas e izquierdas. En el macizo facial se distingue la cavidad oral, que es única y mediana, de las otras cavidades que son pares y están situadas simétricamente con respecto a la línea mediana las cavidades nasales, las órbitas, las fosas pterigoideas que están situada entre las láminas del proceso pterigoideo, y las fosas infratemporales que corresponde a un espacio mal delimitado situado por debajo del proceso cigomático, entre el proceso pterigoideo y la rama de la mandíbula. La fosa temporal establece la comunicación entre la cara y la región lateral del cráneo.¹²



FIG 7. ESQUEMA DE LOS HUESOS QUE COMPONEN EL MACIZO FACIAL¹²

2.4 DESARROLLO Y CRECIMIENTO DEL CRÁNEO

El crecimiento y desarrollo son acontecimientos prácticamente inseparables y sus términos parecen frecuentemente sinónimos, La formación y desarrollo de los elementos componentes del aparato masticatorio y la oclusión se asocia íntimamente a la formación y crecimiento de la cara.²

El crecimiento representa un aumento permanente e irreversible del volumen, aunque limitado en el tiempo y el espacio en duración y magnitud, el desarrollo es esencialmente un progreso hacia la madurez.

El crecimiento intersticial consiste en anexar nuevos elementos celulares en los intersticios de los ya existentes. La mayoría de los tejidos crece de esta manera como por ejemplo el tejido epitelial. El crecimiento aposicional se basa en anexar capas superpuestas de nuevos elementos a los ya existentes como el tejido óseo y el crecimiento intersticioaposicional une los dos procesos coordinadamente como los cartílagos.

El hueso crece por aposición de nuevas capas sobre las ya existentes y de un buen equilibrado sistema de aposición y resorción resulta el modelo final. Hay una constante aposición y resorción ósea en el ciclo vital



biológico, predominando la primera en el joven y la segunda (resorción) en el viejo. Debido al proceso de remodelación, las piezas óseas se edifican y alteran su arquitectura constantemente.

El crecimiento del cerebro, médula espinal, los bulbos oculares, una parte del oído interno y el neurocráneo crecen rápidamente antes del nacimiento y durante los primeros años de vida aunque, el desarrollo de sus funciones psíquicas se completa mucho tiempo después. La base del cráneo por su complejidad puede poseer factores genéticos intrínsecos semejantes al del esqueleto facial ya que, el esqueleto cefálico, la base del cráneo, el revestimiento de la cabeza del cóndilo mandibular y el septo nasal tienen origen en el modelo cartilaginoso.^{2,11}

2.4.1 FACTORES DE CRECIMIENTO

Los Factores de crecimiento se dividen en:

- * **Primarios:** tienen relación con la herencia que provoca el impulso evolutivo inicial, condicionando y determinando las diferencias étnicas y sexuales. Una pequeña modificación en el ámbito de gran número de genes puede provocar considerable efecto sobre el crecimiento de las diversas partes del cuerpo. La modificación del gen que controla el desarrollo de los cartílagos puede revelarse por enormes modificaciones en casi todos los sistemas corpóreos.

- * **Secundarios:** la edad de los progenitores, su eventual consanguinidad, las enfermedades y condiciones socioeconómicas de los progenitores, etc.

Los factores primarios y secundarios, que influyen en el desarrollo corpóreo, pueden ser: Constitución (factor genético), temperatura, nutrición, factores embrionarios, factores hormonales.²



Los tipos de edades influyen para el tipo de tratamiento ya que, estas pueden ser clasificadas como:

- ✓ edad esquelética u ósea (EE) vinculada a la calcificación del cuerpo
- ✓ edad dentaria (ED), asociada a la calcificación, erupción y finalización dentaria
- ✓ edad cronológica (EC), basada en la cantidad de años o meses contados a partir del nacimiento
- ✓ edad mental (EM), manifestada en la madurez mental del individuo.²

Crecimiento del maxilar

Áreas de aposición

- Tuberosidad
- Proceso alveolar
- Región de la espina nasal anterior
- Superficie bucal del paladar
- Suturas
 - frontomaxilar
 - cigomaticomaxilar
 - pterigopalatina

Áreas de resorción

- Porción nasal del proceso palatino del maxilar
- Superficie vestibular de la maxila anterior al proceso cigomático
- Región del seno maxilar

Crecimiento de la mandíbula

Áreas de aposición

- Cóndilo
- Borde posterior de la rama ascendente
- Proceso alveolar



- Borde inferior del cuerpo
- Escotadura sigmoidea
- Apófisis coronoides
- Mentón

Áreas de resorción

- Borde anterior de la rama ascendente
- Región supramentoniana

2.4.2 CRECIMIENTO DE LA BASE Y BÓVEDA CRANEANA

En la base del cráneo hay un crecimiento principalmente en el sentido anteroposterior a expensas de las sincondrosis esfenoccipital, esfenoesfenoetmoidal, interesfenoidal e intraoccipital. La primera de ellas se mantiene activa hasta más o menos los 21 años de vida, y su obliteración es más temprana en la mujer. El crecimiento de la base craneana tiene efecto directo en la posición espacial de la parte media de la cara y mandíbula. La bóveda craneana sigue en su crecimiento el modelo membranoso y es un crecimiento secundario y de adaptación al aumento del cerebro.²

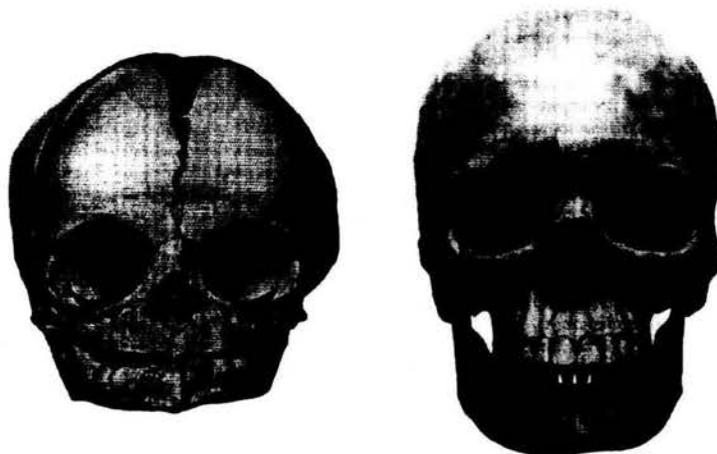


FIG. 8 DIFERENCIAS QUE SE OBSERVAN DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO DEL CRÁNEO DE UN NEONATO AL DE UN ADULTO²



CAPÍTULO III

ANORMALIDADES CRANEOFACIALES

3.1 CRANEOSINOSTOSIS

Las alteraciones craneofaciales se pueden clasificar en dos grandes grupos. El primero incluye síndromes congénitos en los que puede existir afectación facial como forma de presentación única, o como un signo más dentro de un complejo más severo, El segundo grupo incluye trastornos de crecimiento que aparecen durante el mismo, con causa conocida o de forma idiopática.¹³

El término craneosinostosis define aquellos procesos secundarios a la obliteración prematura de una o más suturas del cráneo. Se considera una alteración primaria de los huesos membranosos del cráneo. Se divide en varias clases. Pueden ser simples o múltiples; aisladas o en forma sindrómica; primarias o secundarias; resultantes de múltiples enfermedades.^{4,13}

La frecuencia de las craneosinostosis aparecen aproximadamente en uno de cada 1,000 nacidos vivos y la cara se ve involucrada en un 10% de los casos.¹³

Las deformidades esqueléticas presentes en las diferentes formas de craneosinostosis pueden acompañarse de diversos trastornos funcionales. Una de ellas son las alteraciones del SNC. La disparidad entre el volumen craneal y el volumen del cerebro causan la elevación de la presión intracraneal (PIC) y puede detectarse en la radiografía como "huellas" en la cortical interna. Este aumento de la PIC es más frecuente cuando la craneosinostosis es múltiple, y afecta en más de una sutura. La incidencia de retraso mental debe al aumento de la PIC, hidrocefalia, anomalías asociadas o a antecedentes familiares, pero en ningún momento a su aspecto facial. La mayor incidencia de retraso mental aparece en el síndrome de Apert.



La atrofia óptica, se ha atribuido a la compresión del nervio óptico por sobrecrecimiento de las paredes del canal óptico y el papiledema son hallazgos de las craneosinostosis, aunque, este último, es secundario al aumento de la PIC.^{4,11,13}

Etiopatogenia. Las anomalías de desarrollo cuando hay presencia de craneosinostosis son:

- a) Trastornos del desarrollo normal como lesiones tisulares o alteraciones obstructivas
- b) Procesos evolutivos anormales como alteraciones metabólicas, displasias tisulares o anomalías genéticas.

Las craneosinostosis se caracterizan por la ley de Virchow, que afirma que la fusión prematura de una sutura causa una alteración del crecimiento perpendicular del cráneo con un desarrollo paralelo compensador.

Las alteraciones primarias parecen localizarse en la base del cráneo. La anormal inserción de la duramadre en esta región modifica las respuestas de la cápsula neural a las fuerzas del cerebro en crecimiento, predisponiendo a la fusión prematura de la sutura.¹³

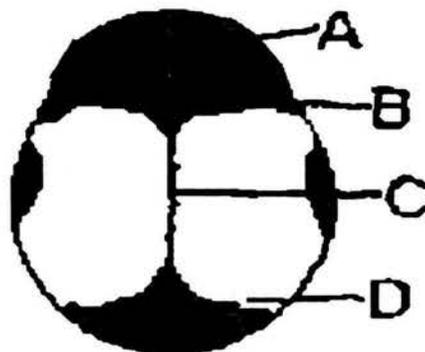


FIG.9 SUTURAS CRANEALES:¹³
METOPICA (A), CORONAL (B),
SAGITAL (C), LAMDOIDEA (D).



La forma de presentación radiológica de cada una de las craneosinostosis depende de la forma de la calota craneal y de las características de la sutura específica que está implicada. No es un requisito que la fusión ósea sea total, sino que una sinostosis parcial puede presentarse con una malformación craneal semejante.^{4,13}

3.2 CLASIFICACIÓN DE LAS CRANEOSINOSTOSIS

Craneosinostosis sagital (escafocefalia). La sutura sagital une en la línea media los dos huesos parietales. Estos pacientes presentan con una cabeza larga y estrecha. Los pacientes con fusión anterior aislada presentarán un patrón frontal secundario al aumento del depósito de hueso en la sutura coronal, mientras que aquellos que presentan una fusión predominantemente posterior presentarán una tumefacción occipital debido al incremento de depósito óseo en la sutura lambdoidea. La forma radiológica de la bóveda craneal es estrecha y alargada, con una reducción de la dimensión bitemporal.⁴

Craneosinostosis coronal unilateral (plagiocefalia). Es consecuencia del cierre prematuro unilateral de la sutura coronal o frontoparietal. Se trata de un cuadro que se transmite por una herencia multifactorial. Aplanamiento y depresión del hueso frontal en el lado afectado; malposición orbitaria y desplazamiento del cigomático, se observa exoftalmos, desviación de la pirámide nasal hacia el lado "normal", sobrecrecimiento del hueso frontal en el lado no afectado con hipoplasia del hueso cigomático. Este tipo de craneosinostosis no causa una elevación de la presión intracraneal, por lo que su corrección tiene como objetivo impedir el aumento de la deformidad. En las series radiográficas de cráneo y en la tomografía computarizada revela diversas alteraciones anatómicas. Se puede subdividir en:

Plagiocefalia simple (categoría I). Sinostosis unilateral de la sutura coronal y de la sutura frontoetmoidal.

Plagiocefalia occipital (categoría II). Fusión prematura de la sutura lambdoidea contralateral.



Plagiocefalia compleja (categoría III). Sinostosis coronal unilateral o lambdoidea asociada al menos a otra sutura prematura del cráneo.

Plagiocefalia metabólica (categoría IV). Sinostosis debida al déficit de vitamina D, policitemia vera, talasemia o anemia de células falciformes.

Pseudoplagiocefalia (categoría V). Cabeza asimétrica sin sinostosis coronal.¹³

Craneosinostosis coronal bilateral (braquicefalia). Es el cierre prematuro de la sutura coronal, que une el hueso frontal con los dos huesos parietales, o también el cierre de la sutura lambdoidea, entre los parietales y el occipital. Dentro de las características clínicas produce un acortamiento del hueso frontal, protrusión bitemporal y con aumento de la oblicuidad de ambas órbitas. El reborde supraorbitario suele estar retruido con un cierto grado de exoftalmos e hipertelorismo. Puede aparecer como parte de varios síndromes complejos, como la displasia craneofrontonasal, acrocefalosindactilia. Radiográficamente, hay una disminución de la distancia interorbitaria, y la forma aguda y prominente del hueso frontal en la proyección basal.^{3,13}

Craneosinostosis metópica (trigonocefalia). Se refiere al cierre prematuro de la sutura metópica. La mayor parte de casos afectan a varones. Parece existir una tendencia familiar a presentar la alteración. La trigonocefalia se ha asociado también con la delección del brazo corto del cromosoma 9. Esta fusión prematura tiene como resultado un cráneo triangular en forma de quilla en su sector anterior, con una cresta ósea en la línea media frontal. La deformidad es más evidente en la proyección axial. Radiográfica mente, se nota en la disminución de la distancia interorbitaria y la forma aguda y prominente del hueso frontal en la proyección basal.¹³

Craneosinostosis múltiple. Son posibles diversas variaciones en las suturas que se ven afectadas. En la oxicefalia o acrocefalia existe una fusión de las suturas sagital y coronal. Este cráneo en forma de hoja de trébol se debe a la asociación de sinostosis sagital y escamosa que



separa el hueso temporal del parietal, o de las suturas coronal, lambdoidea y metópica. Es frecuente su asociación con el síndrome de Apert. Clínicamente es un cráneo trilobular que se asocia a hidrocefalia. Existe desplazamiento inferior de los pabellones auriculares, exoftalmos y deformidades faciales graves, con hipoplasia del tercio medio facial. Frecuentemente, el cierre palpebral es incompleto causando lesiones corneales. En la acrocefalia, el cráneo sigue un crecimiento vertical, las órbitas son poco profundas y existe exoftalmos grave. Además se asocia a una polisindactilia de manos y de pies. En las radiografías se observa la forma trilobular del cráneo con una gravedad variable con posibles asimetrías. La bóveda craneal está adelgazada y muestra características de "panal de miel", En la oxicefalia las características son las de todas las craneosinostosis; es decir, la anomalía de la forma del cráneo y la fusión de las suturas con esclerosis marginal.^{3,4,13}

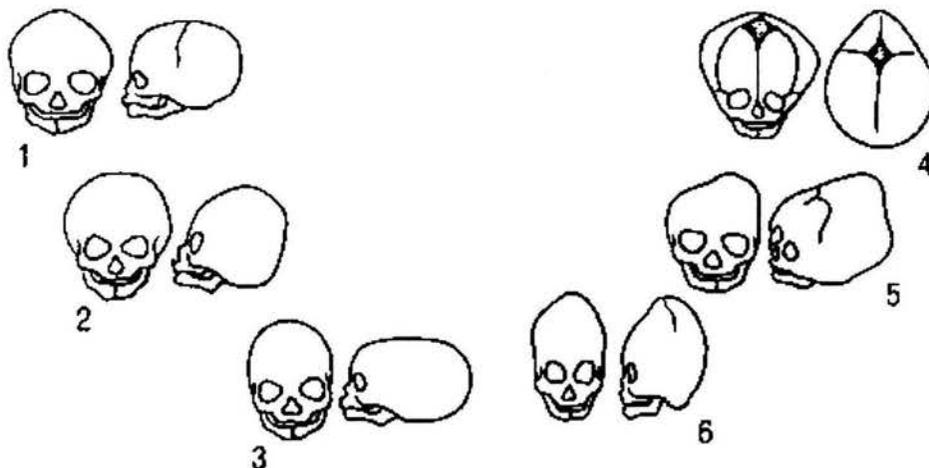


FIG. 10 CLASIFICACIÓN DE LA CRANEOSINOSTOSIS.¹³

- | | |
|--------------------------------|-------------------|
| 1. NORMOCEFALIA | 4. TRIGONOCEFALIA |
| 2. BRAQUICEFALIA | 5. PLAGIOCEFALIA |
| 3. DOLICOCEFALIA-ESCAFOCEFALEA | 6. OXICEFALIA |



CAPÍTULO IV

SÍNDROME DE APERT

4.1 DEFINICIÓN

Esta anomalía craneofacial también es denominada Acrocefalosindactilia tipo I, Es una anomalía congénita rara, que producen malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, displasia en otras regiones del esqueleto, así como, anormalidades viscerales además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros, dependiendo de la severidad e involucración de las mismas.^{5,14}

4.2 ETIOLOGÍA

Esta clasificado como un síndrome génico, esto es, transmitido por herencia mendeliana y cromosomopatías. Esta transmisión es de tipo autosómico dominante, sin embargo, muchos casos son producidos por una mutación reciente (mutación de nova), por lo tanto, en forma esporádica en padres no afectados. El riesgo de recurrencia para padres no afectados de un niño con síndrome de Apert es insignificante, mientras que el riesgo para los nuevos hijos de un individuo afectado es de 50%. La persona afectada transmite el síndrome al 50% de la descendencia. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta con la edad del padre. La severidad de las malformaciones del esqueleto y el riesgo de un 50% de que la mutación sea transmitida en una con síndrome de Apert hace que el diagnostico prenatal sea razonable.^{14,15,16,17,18}

Este síndrome, se debe a una mutación el receptor del factor de crecimiento fibroblástico tipo 2(RFGF2), que se producen durante el proceso de formación de los gametos. Causado por 1 a 2 mutaciones (7p21.3-p21.2) en el mencionado RFGF2 del gen 2, en el que se encuentra ubicado el cromosoma 10q25 – 10q26.



Este cromosoma alterado induce la craneosinostosis y otros trastornos asociados, pero parece evidente que afectan a la organización y formación del hueso principalmente a nivel de cráneo y de la porción distal de las extremidades y otros tejidos.^{8,15,17,19,20}

4.3 EPIDEMIOLOGIA

La frecuencia es de 1:10,000 recién nacidos vivos; aunque según otros autores como Gorlin es de 1:100,000 recién nacidos vivos, la mayoría debidos a mutación de novo. La mutación se ha calculado en 7.8×10^{-6} por generación. El síndrome de Apert suma aproximadamente el 4.5% de todos los casos de craneosinostosis. La incidencia es de 1/60,000 neonatos.^{8,15,18,19,21}

4.4 CARACTERÍSTICAS DE CABEZA Y CUELLO

4.4.1 CRÁNEO

El cerebro del recién nacido necesita espacio para su desarrollo, por lo que normalmente las suturas del cráneo están abiertas. La caja craneal es como un rompecabezas que no se soldará hasta varios meses después del nacimiento, lo que permite al cerebro, que es de crecimiento muy rápido, adaptarse al cráneo. El volumen cerebral normal se triplica durante el primer año de vida y a los 24 meses la capacidad craneana es 4 veces a la del nacimiento. Cuando las suturas se cierran antes de tiempo, el cerebro carece de espacio suficiente para poder desarrollarse, es un cráneo "inexpansible". Dependiendo del número y localización de las suturas fusionadas, así como del tiempo en que se cerraron, quedarán afectadas unas determinadas áreas cerebrales.¹⁴

El síndrome de Apert se caracteriza por severos disturbios del desarrollo de las regiones craneofaciales incluyendo la calota, base del cráneo cartilaginosa, orbitas y complejo maxilar, con desarmonía progresiva en la mandíbula particularmente con el plano sagital.^{4,13}



A nivel del cráneo involucra la base craneal anterior, específicamente las alas menores del esfenoides, el etmoides, y la cresta Gali; que son los puntos anteriores de fijación dural y la tensión alterada en la duramadre, resulta en el crecimiento dismórfico del cerebro.⁴

Afecta sobre todo a la sutura coronaria. Dando lugar a una hiperacrobraquiocefalia de cráneo, con aplanamiento a nivel occipital (occipucio plano) y acortamiento del diámetro craneal anteroposterior. Ápice de cráneo localizado cerca o anterior al bregma. Frente amplia, plana y extendida, así como, el cráneo es amplio y se extiende hacia las regiones temporales. La simetría es común y puede relacionarse con la combinación de megalocéfalia verdadera. La característica que da el diagnóstico para este síndrome depende del grado en que los huesos temporales estén colocados oblicuamente.^{3,5,15}

La cabeza tiene una forma inconstante, ya que se cierran antes de tiempo las suturas, el infante neonato con el síndrome de Apert presenta la sutura coronal fusionada y agenesia de las suturas metópicas resultando en un amplio defecto que se extiende desde la glabella a la fontanela posterior. En la infancia, se detecta un defecto en la amplitud de la línea media de la calota y suturas permeables. Durante los 2 primeros años de vida, se observa fusión progresiva de las suturas y sincondrosis del etmoides. Entre los 2 y 4 años de edad el defecto en la sutura sagital y metópica llega a obliterarse por la fusión de las suturas óseas interdentadas pero sin la formación de una sutura propia.^{1,4,13,22}

El ángulo de la base craneal, tiende a alargarse a la base del paladar, durante la infancia y adolescencia.⁴

En adolescentes y adultos se presentan rasgos cualitativos de la estructura craneofacial sinostosis de todas las suturas de la calota, orbita y región maxilar, fusión de la sincondrosis de base de cráneo y braquicefalia, hipertelorismo, proptosis ocular con desarmonía progresiva



entre la mandíbula particularmente con el plano sagital, lo que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara.^{4,14}



FIG.11 PACIENTE CON SÍNDROME DE APERT DONDE SE OBSERVA LA DEFORMIDAD DEL CRÁNEO.

4.4.2 TERCIO SUPERIOR Y MEDIO DE LA CARA

Los pacientes afectados con este síndrome presentan sincondrosis esfenoccipital y esenoetmoidal, fusión temprana de la sutura frontoetmoidal resultando un acortamiento anterior de la base de cráneo, mas la sinostosis coronal calota y agenesis en la sutura metópica sagital, resultando hipoplasia del tercio medio de la cara.²²

Dando lugar a una facies plana, frente abombada con surco horizontal alrededor del margen supraorbital (desaparece después de la infancia), proptosis y estrabismo, oblicuidad antimongoloide de fisuras palpebrales, hipoplasia de las órbitas, atrofia del nervio óptico, exoftalmos con pliegue supraorbitario, hipertelorismo, ranura horizontal supraorbital, hipopigmentación del iris. La miopía y astigmatismo son frecuentes.^{3,6,8,9,13,15}

Nariz pequeña y amplia, hueso nasal deprimido, el ángulo nasolabial se encuentra disminuido, con desviación del tabique y raíz nasal aplanada (nariz en forma de pico de loro).^{5,7,15}



Orejas alargadas y en posición inferior, con predisposición a otitis media¹ y probable pérdida de la audición.^{4,14,15}



FIG 12. FOTOGRAFÍAS DONDE SE OBSERVA AFECTADO EL TERCIO SUPERIOR Y MEDIO DE LA CARA

4.4.3 TERCIO INFERIOR DE LA CARA, DENTICIÓN Y OCLUSIÓN

La maloclusión dental es caracterizada una severa retrusión del arco maxilar, presenta clase III de Angle esquelética, debido a la hipoplasia maxilar sagital.²²



FIG13. ESQUEMA SOBRE EL DESARROLLO MAXILAR, MANDIBULAR Y DENTICIÓN EN EL SÍNDROME DE APERT.



El paladar es ojival y en ocasiones hendido o con úvula bífida. La incidencia de paladar hendido en niños con Síndrome de Apert se aproxima al 30%, este puede ser submucoso, incompleto o completo 4,6,8,23

Intraoralmente se observa maloclusión dental debido a mordida abierta anterior, mordida cruzada posterior bilateral, overjet mandibular y desviación de la línea media. Otras características son macroglosia, fibrosis gingival, erupción retrasada y ectópica, con incisivos en forma de curva, apiñamiento dental, dientes supernumerarios y ausencia congénita de dientes, especialmente en la maxila. Predisposición a caries y enfermedad periodontal.

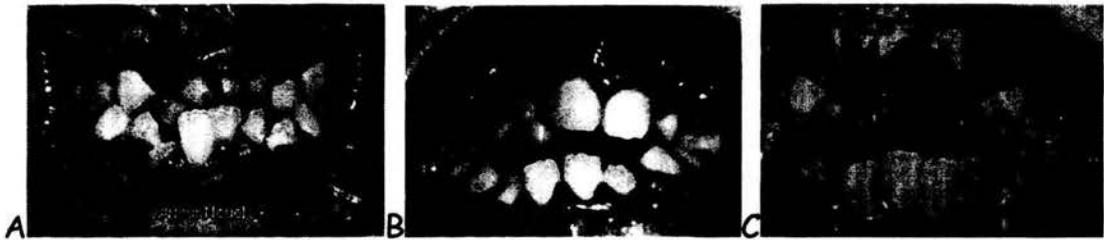


FIG 14. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y OCLUSALES. A PREDISPOSICIÓN A CARIES Y ENFERMEDAD PERIODONTAL POR APIÑAMIENTO DENTAL, B MORDIDA ABIERTA C PALADAR OJIVAL Y SUBMUCOSO; MORDIDA CRUZADA POSTERIOR.

El maxilar es hipoplásico y los labios tienen configuración trapezoidal dado que el labio superior está deprimido hacia la línea media. La mandíbula es ocasionalmente anormal en talla y forma. 5,6,14,15,23,24



FIG 15. DISCREPANCIA CLÍNICA ENTRE LA MAXILA Y LA MANDÍBULA



4.4.4 LENGUAJE

La articulación de palabras, les resulta difícil debido a algunas de las anomalías estructurales orales que caracterizan a este síndrome y al IQ bajo, así como a la pérdida de la capacidad auditiva.¹⁹

4.4.5 SISTEMA NERVIOSO

Las manifestaciones neurológicas son más severas que en otros síndromes con craneosinostosis. Presentan características como hidrocefalia, ventriculomegalia, con signos de hipertensión intracraneana y dilatación de los ventrículos cerebrales debido a la envoltura progresiva y precoz de suturas craneales que puede originar el retraso mental. Existe agenesia del cuerpo calloso y anomalías hipocámpales.^{1,3,15,20}

4.4.6 SISTEMA RESPIRATORIO

En el segmento cartilaginosa traqueal presenta una rara malformación congénita exclusiva en los pacientes con este síndrome. El defecto es caracterizado por la fusión de los anillos traqueales o poca separación de los cartílagos, debido a que en la formación de los anillos de los árboles endotraqueales tienen cantidades variables de cartílago, y éste se puede extender a los bronquios afectándolos en su función. La disminución del espacio faríngeo, en parte, parece ser el resultado de la temprana sinostosis de la sicondrosis esfenoccipital.^{22,25}

Presenta apnea obstructiva debido a la disminución del espacio naso y oro faríngeo, aunado con un cuello potencialmente inflexible y a una problemática vía aérea, llega a ser aparente la respiración bucal debido a la aspiración de aire subsecuente de la mordida abierta anterior y por eso la saturación del oxígeno de su sangre es supervisada constantemente.^{1,22}

También pueden presentar aplasia pulmonar, atrofia de las arterias pulmonares, estenosis pulmonar, fístula traqueo-esofágica, ausencia del lóbulo pulmonar.^{6,8,15}



4.4.7 EXTREMIDADES SUPERIORES E INFERIORES

Son individuos de baja estatura, deformidades simétricas de manos y pies constituidas por masa de tejido en las manos y entre los dedos con tejido óseo y suave llamada sindactilia ósea y/o cutánea, que varía desde fusión total hasta parcial, casi siempre con fusión completa del segundo, tercero y cuarto dedos de la mano. Las falanges distales de los pulgares suelen ser anchas y en posición de valgus. Los dedos pueden ser cortos, presentando en ocasiones continuación de las uñas al tercio medio del dedo, pulgares radialmente desviados a la unión metacarpofalangeal, Cuando los dedos se encuentran totalmente fusionados se encuentra una única uña. Puede presentar sinostosis radiocubital. Hay sindactilia cutánea de todos los dedos de ambos pies, con o sin sindactilia ósea, suele haber engrosamiento y desviación del pulgar y el primer dedo del pie. ^{3,5,6,8,14,26}



FIG 16. MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN MANOS Y PIES

Es posible que esquelétalmente puede presentar húmero corto, sinostosis del radio y húmero, limitación de la movilidad articular. En menor grado aplasia o anquilosis en otros sitios corporales, sinostosis progresiva de los dedos de las manos, pies y fusión vertebral. ^{3,6,8,16}

4.4.8 ANORMALIDADES OCASIONALES

En la piel puede presentar acné que va de moderado a grave, presente también en los antebrazos, durante la adolescencia, estenosis del píloro,



estenosis del cuello vesical, ano ectópico, cabalgamiento de la aorta, defecto del tabique ventricular, fibroelastosis del endocardio, riñón poliquístico, hidronefrosis, hipertrofia de labios mayores y clítoris, útero bicorne o criptorquidia.^{6,15}



FIG 17. NEONATO CON ANORMALIDADES OCASIONALES.

4.5 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la fusión prematura de las suturas del cráneo se puede confirmar mediante radiografías del cráneo y extremidades, así como un examen clínico. El diagnóstico puede confirmarse mediante pruebas genéticas antes del nacimiento, esto en que, existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal.¹⁴

4.5.1 DIAGNÓSTICO PRENATAL

En anomalías físicas detectadas por medio de un ultrasonido y el análisis genético molecular.¹⁸

4.5.1.1 ULTRASONOGRÁFICO

La examinación sonográfica demuestra que las suturas craneales permanecen abiertas sin evidencia de fusión prematura, pero cuando el feto desarrolla asincronía a las 20 semanas de embarazo, tal hallazgo puede indicar craneosinostosis y la sindactilia característicos del síndrome de Apert.



Esto sugiere que no es posible detectar el síndrome prenatalmente antes de las 20 semanas de embarazo. El diagnóstico prenatal sirve también en casos con hidrocefalia.^{15,27}

4.5.1.2 GENÉTICO

Aunque las anomalías cromosómicas se han reportado en el síndrome de Apert, la mayoría de los pacientes tienen cariotipos normales. Estudios genéticos moleculares recientes revelaron correlación entre síndromes de craneosinostosis y mutaciones en genes del receptor de factor de crecimiento fibroblástico en la familia. Entre los pacientes con el síndrome de Apert, el receptor del factor de crecimiento fibroblástico (RFGF) tiene dos mutaciones en residuos adyacentes de RFGF se mostraron de ser responsables de este desorden la herencia autosómica dominante donde ha sido documentado la mayoría de recurrencia.

	DIAGNOSTICO DIRECTO	DIAGNOSTICO INDIRECTO
Estudio	Directo del gen causante de la enfermedad	Fragmento de ADN que no puede ser propiamente el gen
Premisa	Gen mapeado y secuenciado	Gen mapeado no necesariamente secuenciado
Tipos	Secuenciación (identifica cualquier mutación del gen) Screening de mutaciones (identifica el 90% de mutaciones)	Polimorfismo intra y extra génicos (identifica variaciones no patológicas (polimórficas))
Inconvenientes	Heterogeneidad genética Costoso Difícil	Posibilidad de recombinación Necesidad de colaboración de varios familiares

TABLA I. ESTUDIOS DE GENÉTICA MOLECULAR

El diagnóstico prenatal puede ser llevado a cabo exitosamente por la reacción en cadena de la polimerasa con restricción enzimática para pacientes embarazadas con síndrome de Apert o en embarazadas donde se sospeche del feto, debido a hallazgos ultrasonográficos anormales.^{18,28}



Este diagnóstico se puede hacer de manera directa o indirecta para el paciente y sus familiares ya que si se conoce la proteína o el defecto enzimático se puede hacer éste mediante técnicas bioquímicas.¹⁰

4.5.2 DIAGNÓSTICO POSNATAL

Deformidades severas pueden diagnosticarse al nacimiento y en otros pacientes se remiten hasta después por indicación de la madre que la cabeza se ve diferente, ya que la craneosinostosis se desarrolla rápidamente durante los primeros meses de la vida. También se requieren diversas exploraciones complementarias para conocer el tipo genético, malformaciones: cardiopulmonares, renales, del tubo digestivo, genitales.^{1,4}

Otro método de diagnóstico para confirmar este síndrome y valorar el daño esquelético ha sido el imagenológico, auxiliándose de radiografías, (Fig.18 y 19) siendo las más utilizadas:

- A. Ortopantomografía
- B. Radiografía posteroanterior
- C. Radiografía lateral de cráneo
- D. Radiografía de manos
- E. Radiografía de pies

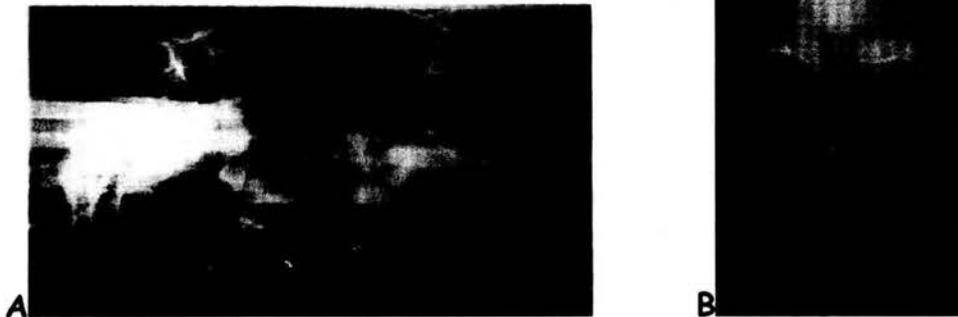


FIG 18. RADIOGRAFÍAS DE DIAGNÓSTICO

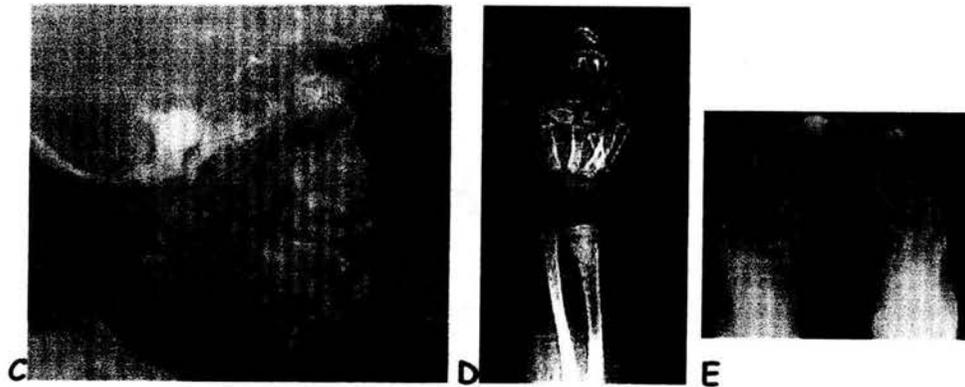


FIG 19. RADIOGRAFÍAS DE DIAGNÓSTICO

4.5.3 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Hay muchos síndromes con características similares al síndrome de Apert como son: ^{14,15,21}

- ❖ Síndrome de Carpenter
- ❖ Síndrome de Crouzon
- ❖ Síndrome de Saethre-Chotzen
- ❖ Síndrome de Pfeiffer
- ❖ Síndrome Jackson-Weiss
- ❖ Síndrome Antley-Bixler
- ❖ Síndrome Gorlin-Chaudhry-Moss
- ❖ Displasia craneo-fronto-nasal

4.6 PRONÓSTICO

Es variable y reservado en cada paciente, debido a los factores etiológicos que causaron el síndrome y al tipo de tratamiento ha llevado durante su vida. ¹⁴



CAPÍTULO V

TRATAMIENTO

El tratamiento es multidisciplinario desde su nacimiento hasta el término de su crecimiento y desarrollo. Las especialidades involucradas son pediatría, cirugía plástica y reconstructiva, cirugía maxilofacial, oftalmología, otorrinolaringología, ortodoncia, odontopediatría, ortopedia maxilofacial, psiquiatría, psicología, ortopedia, así como terapia de lenguaje.^{1,6}

A continuación se menciona algunos tratamientos de acuerdo al área.

5.1 CIRUGÍA MAXILOFACIAL Y PLÁSTICA RECONSTRUCTIVA

Recientemente, se ha visto que las anomalías de desarrollo parecen ocurrir independiente del tiempo y agresividad de las intervenciones quirúrgicas. Además, las nuevas técnicas de cirugía craneofacial han evolucionado las técnicas de reconstrucción estética.^{1,8}

Uno de los principales inconvenientes que se presentan en las operaciones de craneosinostosis es la tendencia a la unión de los huesos después de abrir las suturas que experimentaron un cierre prematuro. En consecuencia se extrae el cráneo y se fragmenta en trozos y los fragmentos son reemplazados por grandes espacios intercalados. Entonces se deja continuar el crecimiento óseo en los bordes de esos segmentos, que va llenando los espacios hasta que se forma el cráneo completo.¹¹

El cirujano plástico realiza una cirugía temprana para liberar con el objetivo de realizar la descompresión intracraneal para evitar problemas visuales, permitir el desarrollo mental normal y una morfología craneofacial satisfactoria. El tratamiento de las craneosinostosis se puede emprender de manera precoz (antes de un año de edad) o tardío (después de un año).



Entre los procedimientos disponibles se encuentra la craneotomía en tiras, el adelantamiento frontal, el remodelado de la bóveda craneal, el avance monoblock o craneofacial y la cirugía de la hidrocefalia. El tratamiento tardío consiste en las diferentes formas de osteotomía de LeFort III, o el avance frontoorbitario en monoblock.¹³

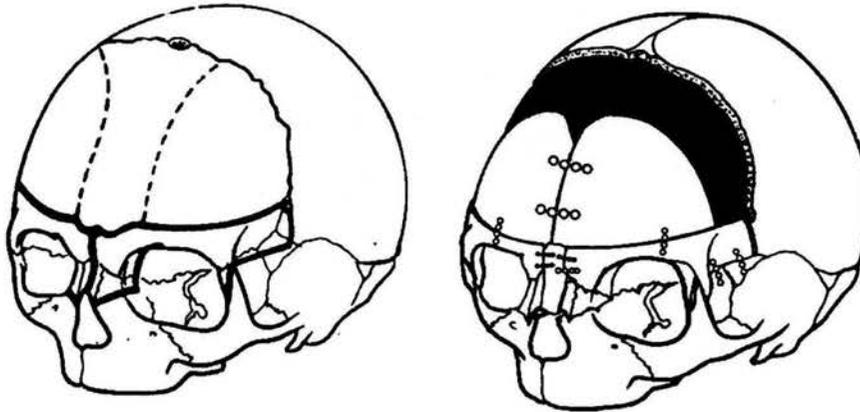


FIG 20 LIBERACION DE LA SUTURA METOPICA Y LIBERACIÓN DE LOS REBORDES SUPRAORBITARIOS¹³

En niños con Apert, los defectos de permeabilidad amplios de la calota, las suturas escamosas y lambdoidea abiertas permiten el adecuado posicionamiento de crecimiento cerebral. Sin embargo el patrón de crecimiento puede llegar a ser muy dismórfico con hiperbraquiocefalia y abultamiento temporal, existe un adelantamiento y restructuramiento del hueso temporal el cual no previene el incremento de la presión intracraneal pero reduce dimorfismos posteriores y crecimientos no esperados en la calota y base del cráneo.⁴

El cirujano maxilofacial en conjunto con el cirujano plástico y reconstructivo realizan el avance frontorbitario o distracción osteogénica así como la plastia palatina.

La hipoplasia del tercio medio se ha corregido por el adelantamiento frontorbitario en monoblock u osteotomía tipo LeFort III en la craneosinostosis congénita, pero recientemente se ha empleado para el desarrollo la distracción osteogénica.



Mientras la cantidad de movilización en el adelantamiento con osteotomía tipo LeFort III convencional puede ser insuficiente cuando uno se enfoca en la oclusión final, con la distracción ósea tipo LeFort III es determinante la fabricación preplaneada de una férula dental, para la posición del borde orbital inferior, complejo malar y nariz. La movilización de un adelantamiento del tercio superior del tercio medio de la cara puede ser insuficiente cuando uno se enfoca en la oclusión final, porque la movilización hacia adelante no es suficiente. La corrección de la hipoplasia del tercio medio de cara debe considerarse por separado de la porción superior a la porción inferior que contiene la estructura oclusal en el maxilar y de la porción dentoalveolar de la mandíbula.²⁹

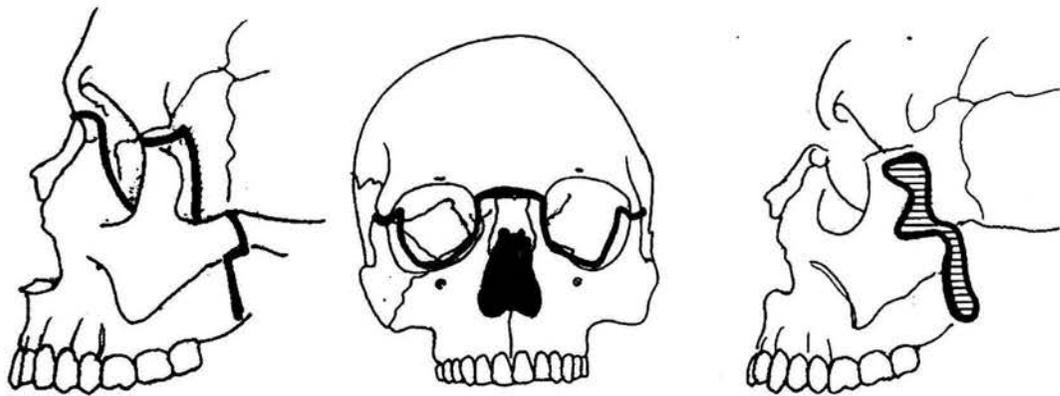


FIG 21 OSTEOTOMÍA LEFORT III¹³

La porción del tercio medio de cara, separando el tercio medio en dos porciones y conduciendo la osteogenesis en ambas porciones, separadas en diferentes cantidades y vectores de distracción, se puede hacer la conducción por medio de un distractor óseo porque se necesita obtener una buena oclusión. Esto se utiliza para obtener una mejor resolución estética y funcional en adultos y adolescentes con craneosinostosis



sindrómica, utilizando las técnicas LeFort II dual mínus I y LeFort I de tercio medio en la distracción osteogénica.²⁹

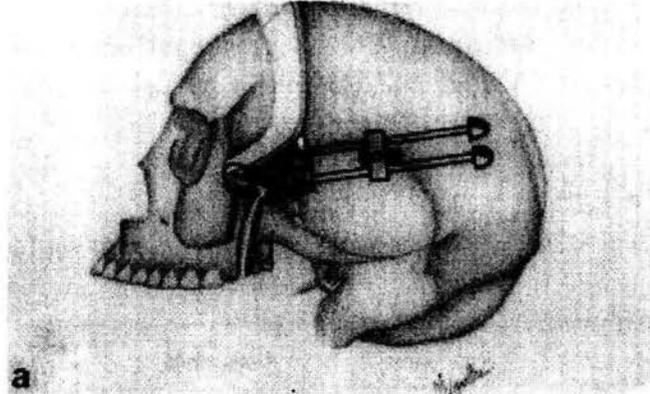


FIG 22. ESQUEMA DE LA DISTRACCIÓN OSTEOGÉNICA

Se deben conocer los factores que pueden influir en la necesidad de un adelantamiento primario o secundario ya sea frontorbital o frontoplastia. La sinostosis sagital casi incidente en estos pacientes, con este tratamiento, puede modular la braquicefalia y evitar una operación frontal primaria y/o secundaria. El adelantamiento frontorbital se indica si el ápice coronal se encuentra anterior al borde supraorbitario. La frontoplastia se indica para el contorno frontal inaceptable y relación supraorbital de las cavidades oculares normales. No hay relación entre la sinostosis sagital concomitante y la necesidad para una corrección frontal primaria y secundaria. El diagnóstico fenotípico es determinante para prever el adelantamiento secundario frontorbital, frontoplastia o ambas. Los pacientes con este síndrome presentan la más alta incidencia de reoperación para la retrusión frontal o el contorno de la frente. La sinostosis sagital coincidente no influye en la proyección frontal como reflejo de la necesidad de un adelantamiento frontal primario o secundario.³⁰



5.2 ODONTOPEDIATRÍA, ORTOPEDIA MAXILOFACIAL, ORTODONCIA Y OCLUSIÓN

Las malposiciones dentarias están muchas veces relacionadas con irregularidades en la posición espacial de la maxila y mandíbula, a su vez con la base del cráneo, reflejándose directamente en los objetivos del tratamiento. El crecimiento y desarrollo craneofacial son esenciales para una estética facial armoniosa.²

Los objetivos del tratamiento del odontopediatra restaurar los dientes afectados por caries mejorar la higiene oral del paciente y salud periodontal. Mientras que el ortopedista maxilofacial y el ortodonciasta se encargan de corregir la discrepancia esquelética transversa, apiñamiento dental y mordida abierta esquelética, obteniendo como resultado mejorar la alineación y relación oclusal; fonación y estética.¹

Se debe realizar una consulta para una cirugía ortognática realizada por el cirujano maxilofacial, así como un tratamiento ortodóncico antes y después de la cirugía debido a las discrepancias dentoesqueléticas.

Los problemas oclusales potenciales, deben ser atendidos procurando una libertad del movimiento de lateralidad mandibular, y además sin perder el contacto oclusal simultáneo tanto en el lado de trabajo como en el de balance, con la finalidad de mantener el plano oclusal fisiológico.

El tratamiento de la primera dentición, si se observa que no ha existido atrición, se realizara un tallado selectivo, donde se eliminaran las interferencias que la mandíbula pueda presentaren los movimientos de lateralidad. Las pistas directas planas modificadas a base de coronas son indicadas en el tratamiento temprano de las anomalías craneofaciales.⁷

El tallado selectivo se realizara obteniendo el registro con papel de articular en céntrica y se empieza por tallar las vertientes distales de los caninos inferiores, eliminando la marca dejada por el papel de articular. Después se borran las marcas hechas en maxilar y mandíbula registrando la céntrica con los movimientos de lateralidad derecho e izquierdo.

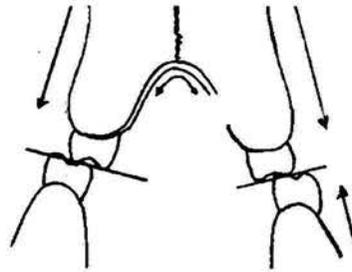


FIG 23 ESQUEMAS DE MORDIDA CRUZADA POSTERIOR Y PLANO DE OCLUSIÓN⁷

Se elimina el borde mesial de caninos superior e inferior hasta que los ángulos funcionales masticatorios sean bajos. Normalmente con este proceso se realizará espontáneamente las lateralidades, si continúa alguna interferencia, ésta se encuentra generalmente del lado de trabajo en las cúspides distovestibulares de los segundos molares superiores, sin embargo también pueden estar involucradas las cúspides linguales de los segundos molares inferiores del lado de trabajo o las cúspides vestibulares de los molares inferiores del lado de balance. Los desgastes se realizan cada 6 meses o cada 3 meses si esto es necesario.²

Los pacientes con una anomalía craneofacial que son atendidos por primera vez en dentición mixta, seguramente desarrollan un plano oclusal patológico, por lo tanto desarrolla un trauma oclusal en menor o mayor grado, pero si ha sido tratado, durante la primera dentición, la terapéutica durante la dentición mixta será menos complicada de realizar, pero si está no se ha efectuado, hará más difícil el tratamiento.

La ortopedia maxilofacial y ortodoncia utiliza aparatos miofuncionales para lograr un crecimiento y desarrollo maxilo-mandibular armonico y controlar mal habito lingual.



En la edad adulta, aunque la mandíbula tiene básicamente un modelo de crecimiento aparentemente normal, la maxila no lo tiene, lo que se observa es una maloclusión clase III de Angle con una mordida abierta.⁴



FIG 24 TRATAMIENTO ORTODONCICO DE UN PACIENTE CON SÍNDROME DE APERT

Se requiere generalmente una osteotomía LeFort I (avance horizontal, transverso en amplitud, y vertical en longitud) en combinación con una genioplastía (reducción vertical y avance horizontal) para corregir la deformidad facial. Una cirugía de la mandíbula es llevada a cabo en conjunción con el tratamiento ortodóncico planeado para la realización del tratamiento completo y maduro (aproximadamente de los 14 a los 16 años en mujeres y a los 18 años en hombres).⁴

5.3 TERAPIA DEL LENGUAJE

Las citas con el terapeuta de lenguaje deben ser realizadas periódicamente, por la dificultad que presentan algunos pacientes en pronunciar algunos fonemas.^{8,19}

5.4 OFTALMOLÓGICO

Se realiza un adelantamiento y remodelación frontal o un adelantamiento del tercio medio facial con avance de las órbitas para dar espacio a los globos oculares, ya que si no se trata se puede producir atrofia del nervio óptico o ceguera.¹⁴

5.5 OTORRINOLARINGOLÓGICO

Se deben realizar exámenes de oído periódicamente bajo supervisión continua, porque estos pacientes tienden a desarrollar infecciones en el oído medio, produciendo a largo plazo pérdida parcial o total de la audición.¹⁴



5.6 CIRUGÍA PLÁSTICA Y ORTOPEDIA

Se realiza la corrección quirúrgica de las malformaciones que sufren en manos y pies si existe imposibilidad para la marcha entonces el tratamiento quirúrgico esta indicado. El tratamiento quirúrgico de la mano es realizado por el cirujano plástico y el cirujano ortopedista, esta indicado cuando el pulgar se encuentra fusionado o inmovilizado, realizando una cirugía temprana para separarlo y proporcionar un agarre en forma de pinza y facilitar una máxima función de la mano, así como permitir su crecimiento.^{3,6,8,14,15}

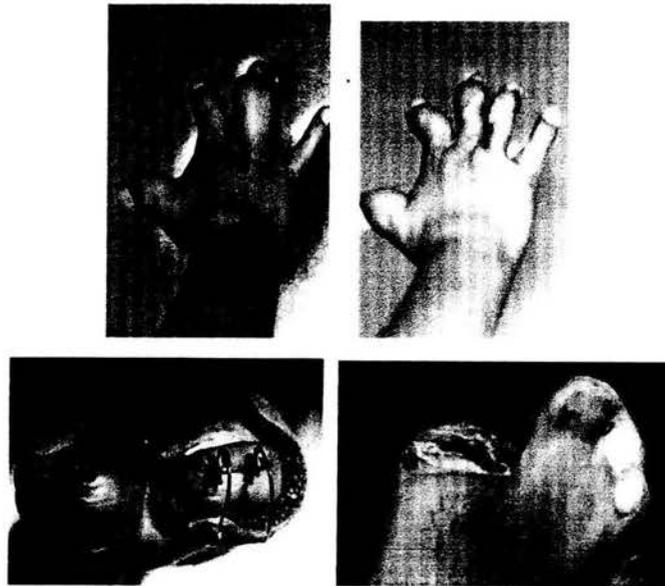


FIG 24 TRATAMIENTOS REALIZADOS EN MANOS Y PIES

5.7 MEDIDAS PREVENTIVAS

Dada la herencia dominante en los hijos de los afectados con este síndrome, hay un riesgo del 50%, se recomienda la asesoría genética para padres potenciales.¹⁴



CONCLUSIONES

Al atender a pacientes con Síndrome de Apert en forma multidisciplinaria se le brinda una mejor atención y planeación durante el tratamiento de acuerdo a la valoración hecha por los distintos profesionales.

Es necesario actualizarse periódicamente y tratar de conocer más sobre las diferentes anomalías que puede presentar la población para poder cumplir con nuestro objetivo como promotores de la salud brindando una mejor atención.

Como Cirujanos Dentistas de práctica general se tiene la finalidad y la capacidad de conservar la integridad de los órganos dentales, así como su armonía durante su oclusión y el resto de las estructuras que integran la cavidad bucal.

Cuando se presente alguna anomalía que altere el sistema estomatognático, hay que saber valorar las patologías, que aunque no este a nuestro alcance atenderlas, debemos tener un conocimiento de cómo se detectan y se atienden, para poder remitirlas a nivel hospitalario.



CASO CLÍNICO

NOMBRE: GLORIA

LUGAR DE ORIGEN: MÉXICO, DF.

EDAD DE SUS PADRES CUANDO ELLA NACIÓ: 46 AÑOS

Femenina de 11 años de edad ingresa al Hospital de Pediatría, Centro Médico Nacional Siglo XXI, desde su nacimiento (1992) por presentar múltiples malformaciones congénitas con un diagnóstico de Síndrome de Apert caracterizado por craneosinostosis (frontal), paladar hendido, así como sindactilia de manos y pies.

Fue tratada en forma multidisciplinaria en varios servicios.

A la edad de 12 meses, en el año 1993, se le realizó en el servicio de cirugía plástica reconstructiva avance frontorbitario sin complicaciones repitiendo el mismo procedimiento al año siguiente.

Se le realizó en 3 ocasiones plastia de manos del 4º y 5º dedo sin compromiso neurocirculatorio, realizándose la primera a la edad de 3 años, la segunda a los 5 años y la tercera al año siguiente. Presenta desviación de falange distal de ambos pulgares en dirección radial, artejo de ambas manos, unión del 3º y 4º dedo en ambas manos que no son candidatos a cirugía.

A los 6 años recibió tratamiento ortopédico maxilar por presentar maloclusión dental, con apiñamiento dentario superior e inferior mordida abierta anterior de 20 mm. aproximadamente, contacto oclusal solamente en molares, mal habito lingual y muy mala higiene oral.

En el servicio de cirugía Maxilofacial, en el año 2000, a la edad de 7 años se le realizó plastia palatina con la técnica de Furlow con buenos resultados. Se colocó mentonera como recordatorio para cerrar la boca,



así como varios aparatos con tornillo de expansión y aparatos miofuncionales. También fue tratada en ortopedia por deformación del fémur lado izquierdo diagnosticándole osteopenia generalizada.

Se canalizó a terapia de lenguaje y a salud mental para valoración y tratamiento.

Por presentar otitis media serosa bilateral en el servicio de otorrinolaringología se le colocaron tubos de ventilación a la edad de 9 años, presentando actualmente hipoacusia moderada bilateral.

A los 10 años presento sinusitis etmoidal izquierda, sinusitis maxilar frontal bilateral, desviación septal a la izquierda y asimetría mandibular al parecer del lado izquierdo. Se le colocó un arco lingual.

Continúa actualmente en tratamiento en el hospital en los servicios de la Clínica de Craneofacial hasta concluir su crecimiento y desarrollo.

A. CARACTERÍSTICAS FACIALES DE LA PACIENTE (FRENTE Y PERFILES)





B. VISTA OCLUSAL (FORMA PALATINA)



C. OCLUSIÓN (MORDIDA ABIERTA DE 20 mm)



D. FORMA DE LAS MANOS (POSQUIRURGICO DESPUÉS DE 3 INTERVENCIONES)





E. MODELOS DE ESTUDIO

➤ 7 AÑOS DE EDAD



➤ 11 AÑOS DE EDAD





F. RADIOGRAFÍAS



LATERAL DE CRÁNEO



ORTOPANTOMOGRFÍA



POSTEROANTERIOR



GLOSARIO

ACROCEFALIA: Sinónimo de oxicefalia.

ACROCEFALOSINDACTILIA: Craneosinostosis caracterizada por acrocefalia con sindactilia.

ALELO: Nombre con que se designan dos genes de un par de cromosomas.

BICORNE: Que tiene dos astas o ramas semejantes a cuernos.

CONGÉNITO: Que depende de la organización del individuo tal como es en el momento de su nacimiento

CRANEOSINOSTOSIS: Soldadura prematura de una o varias suturas craneales.

CRIPTORQUIDIA: Ausencia de ambos testículos en las bolsas, como consecuencia de su detención del abdomen.

CROMOSOMAS: Nombre dado a los bastoncillos que aparecen en el núcleo de la célula en vías de división.

DELECCION: Anomalía de la meiosis consistente en la desaparición de un segmento de cromosoma.

DERMOMIOTOMA: Somita mesodérmico

DISPLASIA: Trastorno en el desarrollo de los tejidos, órganos o partes anatómicas que producen deformidades.

DIVERTÍCULO: cavidad patológica o teratológica terminada en fondo de saco y que comunica con un conducto natural.

ECTODERMO: Lamina externa del blastodermo que formará el sistema nervioso central.

ECTOPICO: Que no está en su lugar habitual

ENDODERMO: Lamina interna del blastómero que formara la mucosa intestinal y las glándulas anexas.

ESCLEROTOMA: área de un hueso inervada por un solo segmento espinal.

ESPLACNICO: Que está relacionado con el bazo.



ESTENOSIS: sinónimo de estrechez.

ESTOMODEO: Invaginación del ectodermo del embrión en un punto en que luego se formará la boca.

ESTRABISMO: Defecto de convergencia de los dos ejes visuales hacia un mismo punto.

EVAGINACION: protusión de una parte o capa.

EXOFTALMOS: Protusión anormal del globo ocular.

FENOTIPO: Toda constitución física, bioquímica y fisiológica de un individuo determinada por medios tanto genéticos como ambientales.

FIBROELASTOSIS: Crecimiento excesivo de elementos fibroelásticos.

GAMETOS: Elemento reproductivo (óvulo o espermatozoide)

GEN: Unidad biológica de la herencia.

GÉNICO: Perteneciente a los genes o causado por ellos.

HETEROCIGOTO: Individuo que posee alelos diferentes en relación con un carácter dado.

HIDROCEFALIA: Estado caracterizado por dilatación de los ventrículos cerebrales.

HIDRONEFROSIS: Distensión de la pelvis y los cálices renales por orina.

HIPERACROBRAQUIOCEFALIA: Variedad de craneosinostosis caracterizado por el cierre de la sutura coronal o frontoparietal, con notable protuberancia de la región bregmatica.

HIPERTELORISMO: Malformación craneofacial caracterizada por un ensanchamiento del ala menor del esfenoides y por una separación excesiva de los ojos.

HIPERTROFIA: Aumento de volumen de un órgano.

HIPOPLASIA: Disminución de la acción formadora de tejidos.

MACROGLOSIA: Aumento de volumen de la lengua.

MEGALOCEFALIA: Desarrollo considerable del cráneo.



OXICEFALIA: Trastorno en el que la parte alta de la cabeza termina en punta o es conica a causa de un cierre prematuro de las suturas.

PEDICULADO: Con forma estrecha de un tumor uniendo a tres órganos.

PROPTOSIS: Desplazamiento hacia delante en especial los ojos.

SINCONDROSIS: Tipo de articulación cartilaginosa que suele ser temporal en el cual el cartilago hialino interpuesto se convierte en hueso antes de la vida adulta.

SINDACTILIA: Anomalía caracterizada por persistencia de membranas entre los dedos adyacentes de modo que se encuentran unidos en menor o mayor grado.

SINOSTOSIS: Unión ósea de huesos que son normalmente diferentes, unión entre huesos adyacentes o partes de un solo hueso formadas por material óseo

SOMITOMERAS: Unión de las masas pares del mesodermo.

VENTRICULOMEGALIA: Crecimiento de una cavidad de un órgano.

GARNIER, D. Diccionario de los términos técnicos en medicina
Ed. Norma, España, 1991, 1114 Págs.

DORLAND, D. Diccionario medico de bolsillo.
Interamericana McGrawHill, México, 1998, 898 Págs.



FUENTES DE INFORMACIÓN

1. TAIT Goodrich, J., Craniofacial anomalies: growth and development from a surgical perspective
Thieme Medical, EE UU, 1995, 213 Págs.
2. VELLINI Ferreira, F. Ortodoncia Diagnostico y planificación clínica
Artes medicas Latinoamérica, Brasil, 2002, 503 Págs.
3. GALLI, G. Craniosynostosis
CRC press, EE UU, 2000, 265 Págs.
4. TURVEY, T. et: al. Facial clefts and craniosynostosis, principles and management
W.B. Sauders Company, E.E.U.U., 1996, 782 Págs.
5. RAJESH, P. et: al. Apert syndrome: a case report whit discussion of craniofacial features.
Quintessence International, 1999 Jun:30(6):423-6.
6. LYONS Jones, K. Atlas de malformaciones congénitas.
Interamericana McGrawHill, 1990, 866 Págs.
7. PLANAS, P. Rehabilitación neuro-oclusal.
Ediciones científicas y técnicas, España, 1998, 366 Págs.
8. GUIZAR Vázquez, J. Genética clínica, Diagnostico y manejo de las enfermedades hereditarias
Manuel moderno, México, 1994, 830 Págs.

ESTA TESIS NO SALE
DE LA BIBLIOTECA



-
9. ZAFRA, J et, al. Atlas diagnóstico de síndromes genéticos.
Manual Moderno, México, 1999, 372 Págs.

 10. VARELA Morales, M. Problemas bucodentales en odontopediatría.
Ergon, España, 1999, 265 Págs.

 11. SADLER, TW. Lagman Embriología médica.
Medica panamericana, México, 1999, 424 Págs.

 12. LATARJET, M. et. al. Anatomía humana.
Médica Panamericana, Argentina, 1998, 966 Págs.
Volumen I

 13. RASPALL G. Cirugía maxilofacial.
Medica panamericana, España, 2001, 515 Págs.

 14. www.salud.discapnet.es

 15. CRUZ, M. Atlas de síndromes pediátricos
ESPAXS Publicaciones medicas, España, 1996, 599 Págs.

 16. SANDNER, O. Trastornos del sistema nervioso que afectan el área bucal y maxilofacial
Actualidades medico odontológicas Latinoamérica, Colombia, 2000,
220Págs.

 17. FILKINS,K. et.al. Prenatal ultrasonographic and molecular diagnosis of Apert syndrome
Prenatal diagnosis, 1997 Nov; 17(11): 1081-4.



18. CHANG-TAI, T. et. al. Prenatal diagnosis of Apert Syndrome
Prenatal diagnosis 1998 Jun; 18(6):621-5

19. SHIPSTER, C. et. al. Speech and language skills and cognitive functioning in children with Apert syndrome: a pilot study.
International Journal of Language & communication Disorders, 2002 Mar; 37(3):325-343.

20. VIJAYALAKSHMI, A.M. et. al. Apert syndrome.
Indian Pediatrics, 2002 Sep; 39(9):876-8.

21. GORLIN, R. et al. Syndromes of the head and neck
Oxford university press, EE UU, 2001, 997 pags.

22. RYNEASON, D. Case report: Orthodontic and Dentofacial orthopedic considerations in Apert`s syndrome.
Angle Orthodontist, 2000 Jun; 70(3): 247-252.

23. KALOUST, S. et. al. Dental development in Apert Syndrome
Cleft Palate Craniofacial Journal, 1997 March; 34(2):117-118

24. NOORILY, M. et. al. Congenital tracheal anomalies in the Craniosynostosis syndromes
Journal of pediatric surgery, 1999 Jun; 34(6):1036-9.

25. GIBSON, J. A Dictionary of congenital malformations and disorders
The Parthenon publishing group, Londres, 1995, 191 Págs.

26. HOLTEN, I. et. al. The Apert syndrome hand: Pathologic anatomy and clinical manifestations
Plastic reconstructive Surgery, 1997 May, 99(6); 1681-1687



-
27. TSANG-MING, K. et. al. Prenatal diagnosis of Apert Syndrome with widely separated cranial sutures.
Prenatal Diagnosis, 2000 Mar;20 (3):254-6.
28. OSADA, H. et. al. Prenatal molecular diagnosis for Apert syndrome
International Journal of Gynecology & obstetrics, 1996 Nov; 55(2): 171-2.
29. MITSUKAWA, N. et. al. Dual midfacial distraction osteogenesis: LeFort III minus I and LeFort I for syndromic craniosynostosis.
Plastic reconstructive Surgery, 2003 Mar;111(3):1019-28.
30. WONG, G. et al. Analysis of Fronto-orbital Advancement for Apert, Crouzon, Pfeiffer, and Saethre-Chotzen Syndromes.
Plastic reconstructive Surgery, 2000 Jun, 105(7):2314-2323.