

SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS
CRANEOSTENOSIS.
ENFERMEDAD DE CROUZON Y SINDROME DE APERT

* Dr. José de Js. Jiménez Olavarrieta

* Dr. Adalberto Liranzo Jorge

** Dr. Andrés Peralta

Estas anomalías congénitas se caracterizan por la existencia de un cráneo morfológicamente anormal, con exoftalmos, atrofia óptica, sordera e hipertensión. La forma anómala que adquiere el cráneo se debe a la sinostosis precoz de determinadas suturas de la bóveda que impiden el crecimiento normal del cráneo en todos sus diámetros. En las fases iniciales del proceso el desarrollo cerebral no se altera, ya que el cráneo puede todavía crecer en los diámetros no perpendiculares a la sutura afectada.

Más adelante, cuando la consolidación se completa, el crecimiento cerebral origina hipertensión endocraneana, responsable de la exageración de las impresiones digitales en la tabla interna de los huesos del cráneo. Cuando a la craneostenosis se agrega sindactilia tenemos el Síndrome de Apert.

Se presentan en este trabajo dos casos de la enfermedad de Crouzon, y tres casos del síndrome de Apert (dos casos más serán solamente citados al haberse extraviado las fotografías de dichas pacientes) con la finalidad de dar a conocer las características clínicas de ambas entidades. Debemos enfatizar que nuestros pacientes solamente presentaban las características morfológicas de estas entidades.

INTRODUCCION

La enfermedad de Crouzon es a menudo heredada y siempre congénita. Se caracteriza por:

a) Deformaciones del cráneo, que protruye por su parte frontal externa, debido a una sinostosis prematura de la fontanela anterior. La región temporoparietal sobresale determinando braquicefalia.

b) Alteraciones del esqueleto facial, que consiste en hipoplasia de los maxilares superiores con aparente prognatismo de la mandíbula inferior y nariz en pico de loro.

c) Alteraciones oculares en forma de estrabismo divergente y exoftalmos. El aspecto de los pacientes es tan típico, que una vez visto uno, los demás pronto se reconocen (facie de rana).

d) Alteraciones neurológicas que consisten en cefalea, debilidad mental, nistagmo, tendencia al estrabismo y lesiones del nervio óptico. Dependen en gran parte a la hipertensión craneal presente (Figuras No. 1 y No. 2).



FIGURA No. 1. LRN. Paciente de 17 años femenina natural de La Vega. Enfermedad de Crouzon pues no presenta sindactilia.



FIGURA No. 2. RMP. Paciente de 30 años, masculino, natural de Santiago. Enfermedad de Crouzon.

(*) Médicos en ejercicio de la profesión. Santiago, R.D.

(**) Radiólogo Clínica Corominas. Santiago, R.D.

ETIOLOGIA

Se cree que la causa primaria es un crecimiento deficiente del mesenquina del cual el hueso está formado. Los huesos formados en tales tejidos son por lo tanto más pequeños que los normales y se ponen en contacto los unos con los otros muy tempranamente. Esta unión temprana conduce a la fusión de los mismos.



FIGURA No. 3. J.M.C. Paciente de 5 años de edad, femenina, procedente de Santiago Rodríguez. Síndrome de Apert, pues presenta craneoestenosis acompañada de sindactilia de manos y pies.

Normalmente las suturas craneanas se cierran entre los seis meses y un año después de nacido el niño, aunque los huesos no se fusionan, sólo permanecen en contacto. La fontanela posterior se cierra al segundo mes mientras que la anterior lo hace posteriormente, entre el 14avo. y 22avo. mes, es decir, entre el primer y segundo año.

Durante la infancia el cráneo crece, ya que las márgenes óseas están sólo en contacto y no fusionadas. Las suturas comienzan a soldarse lentamente a la edad de diez años y terminan de hacerlo cuando el sujeto ha alcanzado la edad media.

Sin embargo, en estas condiciones de craneoestenosis, los huesos del cráneo se fusionan antes del nacimiento o durante la infancia. Las líneas de unión desaparecen completamente y por tanto no se ven las suturas. Hay que hacer incapié en que en el cráneo normal se ven las suturas. Como el cráneo no se puede expandir para acomodar un cerebro en crecimiento, la presión intracraneal aumenta determinando un aumento de las impresiones digitales en la tabla interna de los huesos del cráneo.



FIGURA No. 4. J.O.L. Paciente femenina de 3 años de edad. Síndrome de Apert.

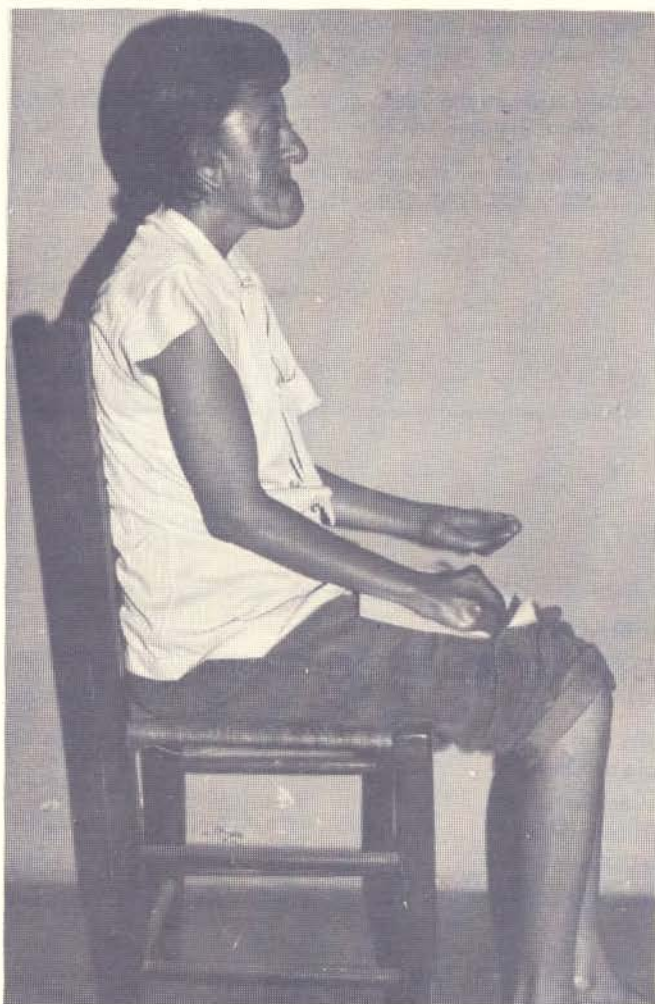


FIGURA No. 5. DMRY. Paciente femenino de 35 años de edad. Síndrome de Apert.

DIAGNOSTICO

Se basa en el conocimiento de los tres tipos básicos de craneostenosis:

A) Oxicefalia. Defecto congénito que depende de una sinostosis craneofacial general a veces asociada a sindactilia y a otras deformidades de las extremidades.

Características: cráneo puntiagudo que asciende hasta el vértice del mismo. Asimismo, el cráneo es aplanado lateralmente. También hay un marcado exoftalmos que impide al paciente cerrar los ojos, con un estrabismo divergente concomitantemente. La disminución o pérdida de la visión en algunos casos se debe a atrofia óptica secundaria a papiledema; todo esto consecutivo al aumento de la presión intracraneana. Si el caso es severo hay déficit intelectual.

Se encuentran con frecuencia deformidades en las extremidades como sindactilia. Esta deformidad es bilateral. Las manos se afectan con más frecuencia que los pies.

La combinación de sinostosis del cráneo asociado a

sindactilia se le denomina Síndrome de Apert.

La radiografía del cráneo muestra generalmente fusión de las suturas coronal y sagital. Otras suturas pueden estar fusionadas pero las primeras señaladas son esenciales para el desarrollo de oxicefalia.

Tanto la fosa media como la posterior del cráneo son más profundas que lo usual y el diámetro anteroposterior del cráneo está acortado. Las órbitas son "superficiales", los senos frontales pequeños o ausentes. La bóveda craneal ósea luce atrofiada.

Los cerebros de estos pacientes muestran evidencia de compresión, como aplanamiento de circunvoluciones y obliteración de surcos. La radiografía de cráneo muestra aumento de las impresiones digitales especialmente en la bóveda craneana.

B) Acrobraquicefalia. Condición congénita caracterizada por cabeza aplanada en el sentido anteroposterior, bóveda craneana muy alta y aumento del diámetro bitemporal que es lo más característico, a diferencia de la oxicefalia donde este diámetro está reducido.

Como el cráneo puede expandirse lateralmente, las evidencias de aumento de la presión intracraneana son menos evidentes como regla. Pueden ocurrir deformidades de los dedos de las manos y pies.

La radiografía del cráneo muestra aumento de las impresiones digitales en la tabla interna ósea, sutura coronal (aquella entre hueso frontal y parietales) fusionada completamente mientras que la sutura sagital o interparietal así como las fontanelas permanecen abiertas, como es lógico, por más tiempo de lo que debieron estar. Es evidente que, al cerrarse prematuramente la sutura coronal, el cráneo tiene que expandirse en algún sentido, y lo hace lateralmente y verticalmente, ya que en el plano anteroposterior es imposible.

C) Escafocefalia. Condición congénita caracterizada por cabeza aplanada lateralmente, vertex muy alto, aumento del diámetro anteroposterior del cráneo, frente prominente, sutura coronal ancha y occipucio alargado. La atrofia óptica no es usual y las deformaciones de las extremidades son raras.

Los rayos X muestran sinostosis de la sutura sagital o interparietal. El cierre prematuro de esta sutura explica claramente esta deformación, ya que el cráneo no puede expandirse lateralmente y por lo tanto no hace en su diámetro anteroposterior.

TRATAMIENTO

Es necesario operar algunas veces para prevenir la atrofia óptica, el exoftalmos y el deterioro mental. Se abren o se cortan canales a través de los huesos de ambos lados (craneotomías lineales) perpendiculares a las suturas y se colocan láminas de polietileno para prevenir que los huesos cicatricen o se unan de nuevo. Si la atrofia óptica es completa, la operación no es recomendable.

BIBLIOGRAFIA

- Pons. Tratado de Enfermedades Nerviosas, pág. 96.
- Frank Ford. Diseases of Central Nervous System in Infancy. Page 127. Charles Publisher, Springfield, Illinois, U.S.A. 5th edition.
- Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas. Quinta edición. Salvat Editores. Barcelona, Madrid. Quinta edición, 1954. Páginas 421 y 329.
- Textbook of Neurology. Houston Merritt, M.D. Third edition. Lea and Febiger. Philadelphia, 1963. Page 430.
- Clinical Neurology in three volumes. Vol. 3, page 1725. A.B. Baker, editor. Harper Book, New York.
- Clinical Neurology. 6th edition. Bernard Alpers and Elliott Mancall, M.D.s. F.H. Davis Company. Philadelphia, Pa. 1971. Page 992.