

guía para entender el
**síndrome
de apert**

una publicación de children's craniofacial association

guía para entender el síndrome de apert

Esta guía ha sido diseñada para responder las preguntas que son frecuentemente hechas por los padres de un niño con el Síndrome de Apert. Su propósito es proveer a los pacientes, padres y otros, un mejor entendimiento de esta condición.

¿cómo puede la asociación craneofacial de los niños (CCA) beneficiar a mi familia?

La CCA comprende que cuando un miembro de la familia tiene una condición craneofacial, todos los miembros de la familia son afectados. Nosotros proveemos programas y servicios que han sido diseñados para tratar estas necesidades. Usted puede encontrar una lista detallada de los programas y servicios de la CCA en nuestra página de la red: www.ccakids.com o llamando al: 800.535.3643.

La información que aquí se provee fue escrita por un miembro del Consejo de Asesoría Médica de la Asociación Craneofacial de los Niños.

Este folleto es sólo para fines informativos. No es una recomendación de tratamiento. Las decisiones de tratamiento deben estar basadas en mutuo acuerdo con el equipo craneofacial. Las posibles complicaciones deben ser discutidas con el médico antes y durante el tratamiento.

Diseño y producción de Robin Williamson, Williamson Creative Services, Inc., Carrollton, TX. Revisión y corrección del español por Monina Gilchrist, Monina's Enterprises, Carrollton, TX.

¿qué es el síndrome de apert?

el Síndrome de Apert es una condición congénita, clasificada ampliamente por anomalías craneofaciales y de las extremidades. Este síndrome se caracteriza por el crecimiento anormal de distintos huesos en el cuerpo, principalmente en el cráneo, el área centrofacial, las manos y los pies.

¿cómo reconozco esta condición en mi niño?

normalmente el cráneo es severamente afectado, al igual que todo el rostro, principalmente los ojos y la mandíbula. Los huesos del cráneo se unen prematuramente, evitando así el desarrollo normal del cráneo. El área centrofacial (esa parte del rostro a partir de la mitad de la cuenca del ojo hacia la parte superior de la mandíbula) se ve hundida, los ojos aparecen sobresalientes y los párpados caídos. También es común ver la aparición de acné en el rostro, el cabello rebelde, el paladar hundido o leporino y sordera. Además, los pacientes también presentan Sindactilia, que significa fusión de los dedos de las manos y de los pies. Muchos niños con el Síndrome de Apert también sufren de retrasos mentales, los cuales pueden variar de leves a graves y pueden afectar el desarrollo del habla, los problemas de comportamiento también se hacen más obvios a medida que el niño crece. Su nombre lo debemos al físico francés E. Apert, quien fue el primero en describirlo en 1906.

¿qué causa el síndrome de apert?

El Síndrome de Apert es el resultado de una mutación genética. Se puede heredar de un padre que sufre del mismo síndrome o se puede tratar de una mutación nueva. Ocurre aproximadamente en 1 de cada 160,000 a 200,000 nacimientos vivos, y existe 1 en 2 posibilidades (50%) de que se pase esta condición a su hijo. Esto se debe a que cada uno de nosotros obtiene la mitad de nuestra composición genética de cada padre. Sin embargo, el Síndrome de Apert no es un rasgo recesivo, lo que significa que un hijo normal de un padre con el Síndrome de Apert no es más probable que tenga un hijo con este síndrome que cualquier otra persona sin esta condición. Del mismo modo, si usted tiene un hijo con el Síndrome de Apert y usted NO TIENE el síndrome, usted no es más propenso a tener otro hijo con el Síndrome de Apert que cualquier otra persona en la población. Los estudios han demostrado que el Síndrome de Apert ocurre con más frecuencia en los padres que son mayores de edad.

Recientemente se realizaron estudios en Oxford University, y se logró identificar el cambio genético que ocurre en el Síndrome de Apert. A continuación le presentamos una cita de la carta que envió Oxford a las familias que participaron en dicho estudio:

“Un total de 86 niños y adultos afectados por el Síndrome de Apert han sido analizados. De las muestras de sangre que han sido donadas para la investigación, hemos identificado el cambio genético que causa la condición. El cambio se da en un gen del cromosoma número 10, llamado ‘Receptor 2 del Factor de Crecimiento de Fibroblasto’ (FGFR2, por sus siglas

en inglés). Todos tenemos dos copias de este gen (una de nuestra madre y la otra de nuestro padre), el cual está compuesto de una cadena de alrededor de 2000 moléculas que conforman el material genético llamado ADN. Cuando el Síndrome de Apert ocurre, sólo una molécula particular en una de las dos copias de este gen ha sido intercambiada por otra. La otra copia de este gen se queda enteramente normal. Este pequeño cambio en el gen FGFR2 resulta en las características físicas del Síndrome de Apert.”

¿quién está involucrado en el tratamiento del síndrome de Apert?

Lo ideal sería que el tratamiento del Síndrome de Apert comenzara inmediatamente después del nacimiento, con el diagnóstico correcto, la identificación de las necesidades individuales del niño y las medidas adecuadas para administrar lo que se necesita. El tratamiento para estos niños requiere una planificación cuidadosa, con múltiples cirugías que van de lo menor a lo más complejo. Es necesario el tratamiento brindado por distintos especialistas que trabajen en equipo, el cual puede ayudar a evitar complicaciones.

Un equipo craneofacial puede consistir de: un cirujano craneofacial, un neurocirujano, un otorrinolaringólogo (ENT, por sus siglas en inglés), un audiólogo, un patólogo del habla, un cirujano oral, un psicólogo, un oftalmólogo y un ortodoncista. La forma en la que se maneja el caso está hecha por este equipo de médicos para determinar el mejor plan para corregir las deficiencias del niño.

¿cuáles son los tratamientos disponibles para el síndrome de apert?

El cráneo de un recién nacido normal está formado por varias “placas” que apenas se conectan unas con otras y que gradualmente crecen juntas para formar el cráneo adulto. En el Síndrome de Apert estas placas se unen demasiado temprano, restringiendo el crecimiento del cerebro y aumentando la presión en el cerebro a medida que éste crece, lo cual se conoce como Craneosinóstosis. La cirugía temprana para separar las placas alivia la presión. Durante esta temprana cirugía, la cual normalmente se realiza durante el primer año de vida, el cirujano hace una “remodelación del cráneo,” con el fin de darle al niño una apariencia más normal.

El “respingamiento” de la nariz o la falta de desarrollo de la parte media de la cara es lo que se puede describir como cóncava o con perfil hundido. Al crecer el cráneo, la tercera parte del medio de la cara crece con más lentitud, resultando con el tiempo en un respingo aún más pronunciado. Para corregir esta condición se usa un procedimiento quirúrgico conocido como “LeFort III”. Este procedimiento se lo hace generalmente después de que haya habido un crecimiento sustancial (preadolescente), y se lo podrá repetir si fuese necesario. El procedimiento “LeFort” consiste en la separación de los huesos faciales de la parte media del ojo hasta el maxilar superior y espaciando esta área con injertos de hueso para que así haya un alineamiento adecuado. Si la frente tampoco creció bien, se podrá usar un procedimiento que se llama “monoblock”.

En los últimos años, muchos cirujanos han preferido

la “distracción” de los huesos usando ya sea el método de “Distracción Rígida Exterior” (RED por sus siglas en inglés), o poniendo internamente los distractores. Con este procedimiento, la operación queda igual, pero ahora el hueso queda jalado hacia delante en lugar de ser movido de una sola vez por medio de una operación. Esto permite con el tiempo la formación de un hueso nuevo.

Además, su niño pueda que necesite que se avance la órbita frontal dentro de los primeros doce meses para aumentar el espacio del cráneo y el tamaño de ambas órbitas (la parte del cráneo que contiene los ojos), un proceso de partición en dos partes para ensanchar la mandíbula superior, mover rotando las órbitas a su posición normal y estrechar la parte superior de la cara; ya sea durante los años de adolescencia, se podrá hacer una osteotomía (cortar a través del hueso de las mandíbulas superior e inferior), para corregir otros problemas que se puedan presentar.

La severidad del Síndrome de Apert de su niño, determina si necesitaría de alguno o de todos los procedimientos anteriormente descritos.

¿cómo son afectados los dedos de las manos y de los pies?

La unión de los dedos del pie y de la mano junto con los problemas craneofaciales mencionados anteriormente son los que realmente diferencian al Síndrome de Apert de otros síndromes similares. Esta condición es llamada Sindactilia, y tiene que ver con la fusión de los tejidos suaves del meñique, el dedo anular y el dedo mayor, que provoca una unión de los huesos. Las articulaciones normalmente no se mueven bien o

nada en absoluto. El dedo pulgar puede estar unido a la mano como puede estar separado de ella. Una cirugía permite que se separen los dedos, obteniendo así un mejor funcionamiento. Los pies y los dedos de los pies son afectados de la misma manera, pero normalmente sólo se recurre a la cirugía si hay dificultad para caminar.

¿pueden los niños con el síndrome de Apert tener otros problemas?

Los siguientes problemas han sido observados en algunos niños con el Síndrome de Apert. Sin embargo, cabe mencionar que no se sabe con seguridad si este síndrome es el causante directo de estos problemas.

- Varios defectos del corazón.
- Paladar leporino.
- Dextrorrotación.
- Atresia Pulmonar.
- Ducto Arterioso Patente (PDA, por sus siglas en inglés).
- Fístula Traqueoesofágica.
- Etenosis pilórica.
- Riñones policísticos.
- Útero bicorne.
- Hidrocefalia.
- Infecciones del oído que pueden causar sordera.
- Síndrome de Apnea Obstructiva del Sueño, la nariz pequeña y el paso del aire hace que se dificulte la respiración.
- Acné severo, glándulas sudoríparas hiperactivas.
- Aumento en la incidencia de lesiones en el ojo, desequilibrio en los músculos del ojo.

¿pueden ocurrir complicaciones?

Sí. Las complicaciones menores incluyen: infecciones en la piel, alrededor de los puntos de la costura; retención de sangre debajo de la piel y pérdida de cabello. Casi siempre se requiere el cuidado de un ortodoncista, especialmente si se mueve la mandíbula. Puede ocurrir la pérdida de los dientes. También es común que el cuero cabelludo y la cara se adormezcan, especialmente después de la cirugía. Puede que mejore con el tiempo, como también puede que no. La hinchazón y los moretones siempre ocurren en algún grado.

Las complicaciones mayores pueden necesitar cirugía o que el paciente permanezca en el hospital. Pueden aparecer infecciones más graves, especialmente si se usan distractores para mover los huesos. Si se da una pérdida de sangre severa, es necesario que se haga una transfusión de sangre o que se realicen más operaciones. Puede ocurrir que se tenga doble visión u otros problemas de la vista, tal vez sea necesaria otra intervención quirúrgica. Afortunadamente, con el acercamiento multi-equipo de la mayoría de los centros, las complicaciones son mínimas, siendo extremadamente raras la pérdida de la visión, el daño al cerebro y la muerte.

Recuerde, constantemente se están desarrollando nuevos avances y procedimientos en cuanto al Síndrome de Apert, ¡así que haga preguntas y sea el abogado de su niño!



children's craniofacial association

13140 Coit Road, Suite 517 • Dallas, TX 75240

BUZÓN DE VOZ: 214-570-9099

FAX: 214-570-8811

LÍNEA GRATIS: 800-535-3643

CCAkids.org

les damos fuerzas y esperanza a las personas y a sus familias
afectadas con diferencias faciales