

El síndrome de Apert se puede transmitir de padres a hijos (hereditario). El síndrome se hereda como un rasgo autosómico dominante, lo cual significa que sólo uno de los padres necesita transmitir el gen defectuoso para que su hijo tenga la enfermedad.

Algunos casos se pueden presentar sin un antecedente familiar conocido.

El síndrome de Apert es causado por mutaciones en un gen llamado receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos. Esta anomalía en los genes provoca que algunas de las suturas óseas del cráneo se cierren demasiado temprano, una afección llamada craneosinostosis.

Las personas con este síndrome tienen una apariencia facial característica y pueden desarrollar membranas interdigitales completas o una fusión entre el segundo, tercer y cuarto dedos de la mano y de los pies. A medida que el niño crece, los huesos de las manos y de los pies se van fusionando progresivamente, lo cual disminuye la flexibilidad y el funcionamiento.

Una característica que diferencia al síndrome de Apert de los otros síndromes del grupo de las craneosinostosis es la presencia de fusión de los dedos, lo cual se conoce como sindactilia y generalmente involucra las manos y los pies, puede estar confinada a los tejidos blandos o también presentarse la fusión de la porción ósea de los dígitos involucrados. (Kaplan, 1991).

Algunos otros síndromes que incluyen craneosinostosis pueden llevar a una apariencia similar de la cara y la cabeza, pero no incluyen los problemas severos de manos y pies del síndrome de Apert. Estos síndromes similares abarcan:

- Síndrome de Carpenter (kleeblattschadel, deformidad del cráneo en forma de cruce en trébol)
- Enfermedad de Crouzon (disostosis craneofacial)
- Síndrome de Pfeiffer
- Síndrome de Saethre-Chotzen

Síntomas

- Cierre prematuro de las suturas entre los huesos del cráneo, que se nota por la formación de crestas a lo largo de las suturas
- Infecciones frecuentes del oído
- Fusión o unión severa del segundo, tercero y cuarto dedos de las manos, que regularmente se ha denominado "manos en mitón"
- Hipoacusia
- Fontanela grande o de cierre tardío en el cráneo del bebé
- Desarrollo intelectual posiblemente lento (varía de una persona a otra)
- Ojos prominentes o abultados
- Subdesarrollo severo de la parte media de la cara
- Anomalías esqueléticas (de las extremidades)
- Baja estatura
- Fusión o unión de los dedos de los pies

Pruebas y exámenes

Una radiografía del cráneo y un examen físico pueden confirmar el diagnóstico de craneosinostosis.

Las radiografías de las manos o de los pies también son muy importantes para determinar la magnitud de los problemas óseos.

El síndrome de Apert se puede confirmar por medio de una prueba genética para las mutaciones del

gen receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos. Igualmente, siempre se deben realizar exámenes auditivos. Tratamiento

El paciente debe ser evaluado por un equipo interdisciplinario de cirujanos craneofaciales en un centro médico infantil. El tratamiento consiste en una cirugía para corregir el crecimiento óseo anormal del cráneo, la parte media de la cara y el área mandibular.

Si hay problemas de audición, se debe consultar con un especialista en este campo.

Efectos secundarios

Disfagia y dificultades de nutrición (Pereira 2009).

Bibliografía

Kaplan, L.: Clinical Assessment and Multispecialty Management of Apert Syndrome. North Am.Clinics in Plastic Surgery 18 (2) 1991.

Pereira V, Sacher P, Ryan M, Hayward R. Dysphagia and nutrition problems in infants with apert syndrome. Cleft Palate Craniofac J. 2009 May;46(3):285-91.

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - Neurosurgery Wiki

Permanent link:

https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=síndrome_de_apert

Last update: **2025/03/10 14:54**

