

una guía para comprender

el síndrome de apert

una publicación de children's craniofacial association

guía para entender el síndrome de apert

esta guía para padres sobre el síndrome de Apert está diseñada para responder a las preguntas frecuentes que hacen los padres de un niño con síndrome de Apert. Su objetivo es proporcionar una comprensión más clara de la condición para pacientes, padres y otros.

¿cómo puede beneficiar a mi familia children's craniofacial association (CCA)?

La CCA comprende que cuando un miembro de la familia tiene una condición craneofacial, todos los miembros de la familia se ven afectados. Ofrecemos programas y servicios diseñados para abordar estas necesidades. Puede encontrar una lista detallada de los programas y servicios de la CCA en nuestro sitio web en www.ccakids.com o llamarnos al 800.535.3643.

la financiación fue posible gracias a donaciones de:

The Chatlos Foundation, Inc.

La información proporcionada aquí fue escrita por un miembro de la Junta Asesora Médica de la Children's Craniofacial Association, y revisada en 2022 por el Dr. Brian Labow del Boston Children's Hospital.

Este folleto tiene fines informativos solamente. No es una recomendación de tratamiento. Las decisiones de tratamiento deben basarse en un acuerdo mutuo con el equipo craneofacial. Las posibles complicaciones deben discutirse con el médico antes y durante el tratamiento.

¿qué es el síndrome de apert?

el síndrome de Apert es una afección congénita y se encuentra dentro de la amplia clasificación de anomalías craneofaciales y de las extremidades. El síndrome de Apert provoca un crecimiento anormal de varios huesos en el cuerpo, principalmente en el cráneo, la cara medial, las manos y los pies.

¿cómo reconocer esta condición en mi hijo?

el síndrome de Apert lleva el nombre del médico francés que lo describió por primera vez, E. Apert, en 1906. Esta condición es típicamente reconocible al nacer o durante las visitas prenatales utilizando imágenes de ultrasonido debido a características distintivas como la forma del cráneo y la sindactilia de las manos y los pies. El síndrome de Apert afecta principalmente al cráneo, la cara, los ojos, la mandíbula y puede involucrar paladar hendido y sordera. Los pacientes también tienen sindactilia, lo que significa la unión de dedos y dedos de los pies. Algunos niños pueden experimentar retrasos en el desarrollo y diferencias en el habla y el comportamiento a medida que crecen. El síndrome de Apert es una condición congénita y se clasifica ampliamente como anomalías craneofaciales/limb. El síndrome de Apert provoca el crecimiento anormal de varios huesos en el cuerpo, principalmente el cráneo, la cara media, las manos y los pies.

¿qué causa el síndrome de apert?

el síndrome de Apert es el resultado de una mutación genética. El síndrome puede ser heredado de un progenitor que tenga Apert, o puede ser una mutación nueva y espontánea. Ocurre en aproximadamente 1 de cada 160,000 a 200,000 nacimientos vivos. Cuando se tiene el síndrome de Apert, hay una probabilidad del 50% (1 de 2) de transmitir esta condición a su hijo. Esto se debe a que cada uno de nosotros recibe la mitad de nuestra composición genética de cada progenitor. Sin embargo, Apert no es un rasgo recesivo, lo que significa que el hijo no afectado de un progenitor con síndrome de Apert no tiene más probabilidad de tener un hijo con Apert que cualquier otra persona; además, si tiene un hijo con Apert y USTED no tiene Apert, USTED no tiene más probabilidad de tener otro hijo con Apert que cualquier otra persona en la población.

El síndrome de Apert es causado por un cambio (mutación) en el gen del receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR2). Este gen desempeña un papel crítico en el desarrollo esquelético. Los genes proporcionan instrucciones para crear proteínas que desempeñan roles distintos en nuestro cuerpo.

Cuando ocurre una mutación en un gen, el producto proteico puede no funcionar como debería. En el síndrome de Apert, las mutaciones en el FGFR2 resultan en que estos receptores no se comuniquen adecuadamente con los factores de crecimiento de fibroblastos. Esto afecta la formación de suturas normales en la cabeza y puede obstaculizar el desarrollo de muchas otras estructuras en el cuerpo. Esta formación incorrecta es lo que causa las malformaciones observadas en el síndrome de Apert

En casi todos los pacientes reportados, el trastorno ha sido causado por una de las dos mutaciones específicas del gen FGFR2. (Estas mutaciones se designan como "Ser252Trp" y "Pro253Arg".) Estas mutaciones pueden causar presentaciones ligeramente diferentes, incluyendo la gravedad de la sindactilia. Diferentes mutaciones en el gen FGFR2 pueden causar varios trastornos relacionados, incluyendo el síndrome de Pfeiffer, el síndrome de Crouzon y el síndrome de Jackson-Weiss.

De: NORD, Organización Nacional de Trastornos Raros, 2023

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

Idealmente, el tratamiento del síndrome de Apert comienza al nacer con un diagnóstico preciso, la identificación de las necesidades individuales del niño y las instalaciones adecuadas para administrar lo necesario. El tratamiento para estos niños requiere una planificación cuidadosa con múltiples cirugías que van desde menores hasta complejas. El tratamiento de diversos especialistas que trabajen en equipo es necesario y puede ayudar a evitar complicaciones.

Un equipo de cirugía craneofacial puede incluir un cirujano craneofacial, un neurocirujano, un otorrinolaringólogo (oído, nariz y garganta), un cirujano plástico, un cirujano de mano, un audiólogo, un patólogo del habla, un cirujano oral, un psicólogo, un oftalmólogo y un ortodoncista. El enfoque de equipo es utilizado por estos médicos para determinar el mejor plan correctivo colaborativo para el niño.

¿qué tratamiento está disponible para el síndrome de apert?

En un recién nacido no afectado, el cráneo está formado por varias "placas" que permanecen conectadas entre sí, creciendo gradualmente juntas para formar el cráneo adulto. En el síndrome de Apert, estas placas se fusionan demasiado pronto, restringiendo el crecimiento y causando un aumento de la presión en el cerebro a medida que crece. Esto se conoce como craneosinostosis. La cirugía temprana para separar las placas alivia la presión. Durante esta cirugía temprana, que generalmente se realiza dentro del primer año de vida, su cirujano puede realizar una "remodelación craneal" para mejorar la forma de la cabeza del niño.

El "retraimiento" o falta de desarrollo de la cara media se puede describir como cóncava o hundida en el perfil. A medida que el cráneo crece, la tercera parte media de la cara crece más lentamente, lo que resulta en un retraimiento más pronunciado con el tiempo. Un procedimiento quirúrgico conocido como LeFort III se puede utilizar para corregir esta condición. El procedimiento generalmente se realiza después de que se haya completado un crecimiento sustancial (preadolescencia) y puede repetirse según sea necesario. El procedimiento LeFort implica separar los huesos faciales desde el medio del ojo hasta la mandíbula superior y espaciar esta área con injertos de hueso para lograr una alineación adecuada. Si la frente no se ha desarrollado adecuadamente, se puede usar un procedimiento llamado "monobloque".

En los últimos años, muchos cirujanos han preferido la "distensión" de los huesos utilizando el sistema de Distensión Externa Rígida (RED) o distractores colocados internamente. Con este procedimiento, la operación permanece igual, pero ahora el hueso del paciente se estira gradualmente hacia adelante en lugar de moverse de una vez durante la cirugía. Esto lleva a la formación de nuevo hueso con el tiempo.

Además, su hijo puede necesitar una ampliación frontal-orbital dentro de los primeros doce meses para aumentar el espacio dentro del cráneo y el tamaño de las órbitas (la parte del cráneo que sostiene el globo ocular), una bipartición facial para ensanchar la mandíbula superior, derrotar las órbitas y estrechar la

parte superior de la cara, y/o (durante la adolescencia) una osteotomía (corte a través del hueso de la mandíbula superior e inferior) para corregir problemas adicionales. La gravedad del síndrome de Apert de su hijo determina si necesita alguno o todos los procedimientos descritos aquí.

¿cómo se ven afectados los dedos y los dedos de los pies?

todos los niños nacidos con síndrome de Apert tienen fusión de los dedos y los dedos de los pies. Esta condición se llama sindactilia y su ocurrencia consistente distingue el síndrome de Apert de condiciones craneofaciales similares. La sindactilia típicamente involucra todos los dedos, y puede afectar al pulgar también. Casi siempre hay alguna participación ósea y las articulaciones de los dedos no se mueven. Hay movimiento en las articulaciones entre las manos y los dígitos. El pulgar es corto y se desvía lejos de la mano. A pesar de estas diferencias, la corrección quirúrgica se puede realizar temprano en la vida para permitir que el niño explore su entorno con las manos, gane independencia en la realización de sus tareas diarias y participe en deportes y otros pasatiempos.

Aunque las liberaciones de sindactilia generalmente se realizan dentro de los primeros tres años de vida, el alargamiento y enderezamiento del pulgar generalmente se pospone hasta la edad escolar. Procedimientos adicionales de enderezamiento correctivo también se pueden realizar más tarde durante la adolescencia. Las amputaciones de rutina rara vez son necesarias y deben evitarse, aunque los resultados funcionales son similares incluso cuando se amputa un dedo.

La cirugía para separar los dedos de los pies también se puede realizar al mismo tiempo que la cirugía de la mano. Aunque el procedimiento crea predeciblemente un pie con 5 dedos, no se logra un beneficio funcional significativo. Además, otros problemas del pie y el tobillo pueden volverse significativos más adelante en la infancia independientemente de si se ha abordado la sindactilia de los dedos de los pies.

¿pueden los niños con síndrome de apert tener otros problemas?

Se han observado los siguientes problemas en algunos niños con síndrome de Apert. Sin embargo, si fueron causados o no por el síndrome de Apert es incierto.

- Se debe controlar la presión craneal, y pueden presentarse varios defectos cardíacos
- Paladar hendido
- Dextrorrotación, atresia pulmonar, conducto arterioso permeable (CAP), fístula traqueoesofágica
- Estenosis pilórica
- Riñones poliquísticos
- Útero bicorne
- Hidrocefalia
- Infecciones del oído que pueden causar pérdida de la audición si no se tratan
- Apnea del sueño, nariz pequeña y vía aérea estrecha dificultan la respiración
- Acné severo, glándulas sudoríparas hiperactivas (hiperhidrosis)
- Mayor incidencia de lesiones oculares, desequilibrio de los músculos oculares.
- Neurodiversidad y diferencias en el aprendizaje/comportamiento

¿pueden ocurrir complicaciones?

Sí. La mayoría de las veces, las complicaciones ocurren durante la cirugía o la recuperación. Las complicaciones menores incluyen infecciones de la piel, alrededor de las suturas, acumulaciones de sangre debajo de la piel y pérdida de cabello. Casi siempre se requiere atención ortodóncica, especialmente si se mueve la mandíbula. Puede haber pérdida de dientes. La sensación de adormecimiento en el cuero cabelludo y la cara es común, especialmente después de la cirugía. Esto puede mejorar o no con el tiempo. Siempre hay hematomas e hinchazón en cierta medida.

Las complicaciones graves pueden requerir cirugía o una estadía en el hospital. Pueden ocurrir infecciones más graves, especialmente si se utilizan distractores para mover el hueso. Puede ser necesaria una transfusión de sangre para tratar sangrados graves o reparaciones quirúrgicas. Pueden surgir visión doble y otros problemas de visión que pueden requerir cirugía ocular. La ceguera es extremadamente rara. El daño cerebral y la muerte también son extremadamente raros. Afortunadamente, con el enfoque de múltiples equipos que tienen la mayoría de los centros craneofaciales, las complicaciones se mantienen al mínimo. Recuerde, constantemente se están desarrollando nuevos avances y procedimientos relacionados con el síndrome de Apert, así que haga preguntas y sea un defensor de su hijo. Si necesita ayuda, comuníquese con nosotros en CCA.

¿puede mi hijo llevar una vida "normal"?

absolutamente. Lo mejor que puede hacer por su hijo es criarlos como lo haría con un niño no afectado, con un poco de atención por su parte para construir una red de apoyo sólida, aprender sobre el estrés y el trauma médicos y abogar por su inclusión en la escuela, su comunidad y actividades que disfruten.



children's craniofacial association

Empoderando y dando esperanza a individuos y familias afectados por diferencias faciales.

TELÉFONO: **214-570-9099**

TELÉFONO GRATUITO: **800-535-3643**

CORREO ELECTRÓNICO: **contactCCA@ccakids.com**

CCAKIDS.ORG