



Síndrome de Apert

Guía de diagnóstico y
tratamiento



**Boston
Children's
Hospital**

Craniofacial Anomalies
Program

Tener una hija o un hijo con síndrome de Apert puede ser abrumador. Saber que necesitará la atención de un equipo amplio de profesionales médicos es difícil para cualquier madre o padre. Esperamos que le consuele saber que el Programa de Anomalías Craneofaciales de Boston Children's Hospital atiende a más de 500 pacientes por año con una variedad de diagnósticos. Como uno de los programas más antiguos del mundo, nuestra amplia experiencia y nuestro compromiso con la atención innovadora y compasiva nos han convertido en un líder nacional en el tratamiento de niños con síndrome de Apert.

En Boston Children's Hospital utilizamos un enfoque de trabajo colaborativo, en equipo y centrado en el paciente. Nuestros cirujanos tienen experiencia en técnicas quirúrgicas múltiples, lo cual nos permite diseñar planes de tratamiento adaptados a las necesidades únicas de su hija o hijo.

El síndrome de Apert es un trastorno genético que se caracteriza por anomalías en el cráneo, la cara y las extremidades. Afecta la salud, las funciones diarias y la interacción social de la persona.

El tratamiento exitoso de los pacientes con síndrome de Apert requiere un equipo médico interdisciplinario, que incluye a:

- cirujanos plásticos
- cirujanos orales
- cirujanos de manos
- neurocirujanos
- otorrinolaringólogos (oído, nariz y garganta)
- dentistas pediátricos
- ortodoncistas
- genetistas
- logopedas
- audiólogos
- asistentes médicos
- enfermeros
- cuidados pediátricos complejos
- neuropsicólogos

El Programa de Anomalías Craneofaciales de Boston Children's Hospital incluye a todos estos especialistas con habilidades únicas para ofrecerles la mejor atención a los pacientes y sus familias. Como Boston Children's Hospital es el único hospital de Massachusetts centrado exclusivamente en los niños, todo nuestro equipo está especialmente capacitado para optimizar los tratamientos para los pacientes jóvenes y sus familias.



John Meara, MD, DMD
Cirujano Plástico Director

Resumen del síndrome de Apert

El síndrome de Apert, también conocido como "acrocefalosindactilia", es un trastorno genético raro y complejo que puede afectar la cara, el cráneo, los dientes, las manos y los pies de un niño. El impacto en cada niño varía, porque hay una amplia variedad de expresión clínica y gravedad. Ocurre en uno de cada 100.000 recién nacidos.

Características clínicas del síndrome de Apert

- craneosinostosis: cierre prematuro de las placas de crecimiento del cráneo, que causa cambios en la forma de la cabeza y un posible aumento de la presión en el cerebro
- hipoplasia mediofacial: disminución del crecimiento de la parte central de la cara que causa un aspecto facial hundido, problemas respiratorios graves o apnea del sueño.
- sindactilia: fusión de los dedos de las manos o los pies
- otras características posibles: dientes apiñados, paladar hendido, pérdida de audición, fusión de huesos de la columna vertebral y acné

Cómo se diagnostica el síndrome de Apert

- Su bebé debe ser evaluado por un equipo craneofacial especialmente capacitado que incluye a un genetista.
- En algunos casos, el médico puede pedir radiografías y/o una tomografía computarizada (TC) para confirmar el diagnóstico.
- Además, las pruebas genéticas se pueden hacer con una muestra de sangre o de saliva.

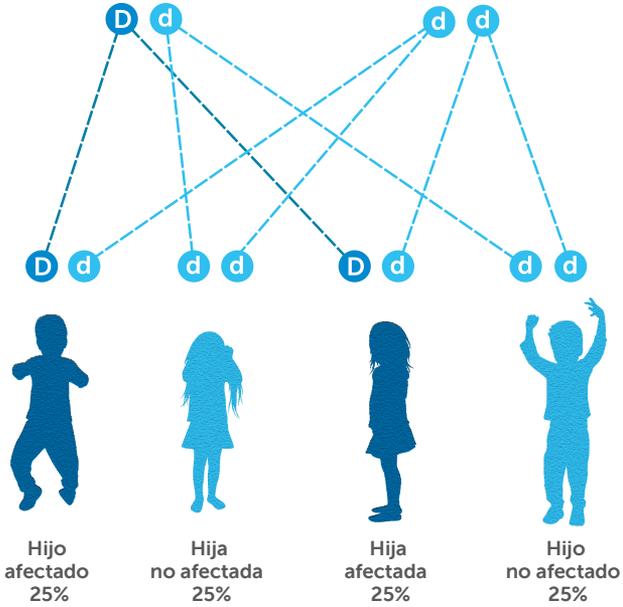
¿Tendrá mi hija o hijo alguna limitación en su desarrollo a causa del síndrome de Apert?

Algunos niños con síndrome de Apert presentan retrasos en el desarrollo. Sin embargo, esto no es siempre así. Las necesidades individuales de cada niño son evaluadas y manejadas cuidadosamente por nuestro equipo colaborativo interdisciplinario. Algunos niños se benefician recibiendo servicios de logopedia, fisioterapia o terapia ocupacional. Nuestro neuropsicólogo craneofacial evaluará a su hija o hijo y le ofrecerá acceso a intervenciones cognitivas o del desarrollo que pueden resultar muy útiles.

Padre afectado



Madre no afectada



D Gen dominante

d Gen recesivo

¿Por qué ha nacido con el síndrome de Apert mi hija o hijo?

El síndrome de Apert es causado por un cambio específico (mutación) en el gen del receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR2). Este gen facilita el desarrollo correcto de los huesos. Cuando está alterado, puede causar una fusión prematura de los huesos del cráneo (craneosinostosis) y un desarrollo incorrecto de los huesos de las extremidades (sindactilia). El gen FGFR2 también interviene en síndromes craneofaciales similares, como los de Crouzon, Pfeiffer y Jackson-Weiss.

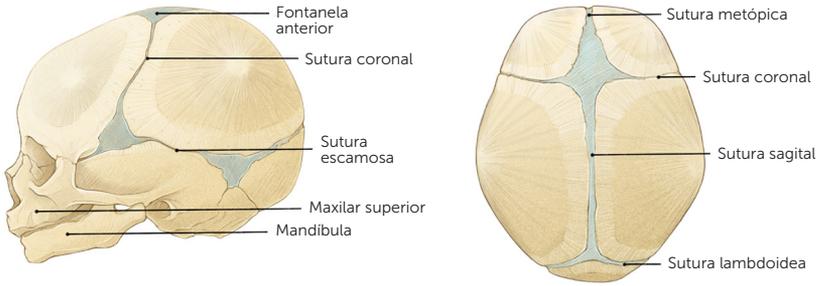
Si tengo más hijos, ¿también tendrán el síndrome de Apert?

En la mayoría de los casos, no hay antecedentes familiares del síndrome de Apert. El riesgo de tener otro hijo con síndrome de Apert es bajo pero no cero. Esto se debe a la posibilidad, muy remota, de que el cambio genético haya ocurrido en más de una de las células germinales de un progenitor (un espermatozoide o un óvulo). En estos casos raros, las probabilidades de transmitirlo a otro hijo serían del 50 %.

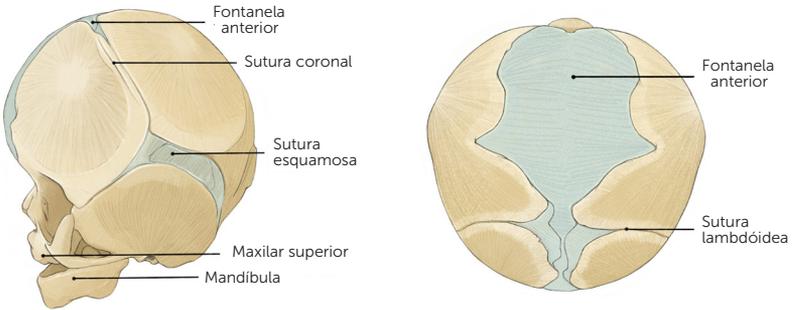
Cuando mi hija o hijo sea adulto y tenga sus propios hijos, ¿qué probabilidades hay de que también tengan el síndrome de Apert?

Si su hija o hijo tiene el síndrome de Apert, cada uno de sus hijos tendrá un 50 por ciento de probabilidades de tener también este síndrome.

Cráneo normal



Cráneo con síndrome de Apert



Cuidados y tratamiento del síndrome de Apert

Aunque saber que su hija o hijo necesitará múltiples operaciones durante la vida pueda ser abrumador, recuerde que cada uno de estos procedimientos tiene mucho éxito. Para comprender el manejo general de un niño con síndrome de Apert, es útil entender el calendario general de cuándo serían necesarios los diferentes procedimientos.

En la página 18 encontrará un calendario completo de la atención de su hija o hijo.

Tratamiento craneofacial

¿Qué hallazgos craneofaciales se relacionan habitualmente con el síndrome de Apert?

Como las placas de crecimiento del cráneo (“suturas”) se cierran de forma prematura, los niños con síndrome de Apert tienen cabezas deformes que suelen ser demasiado anchas y altas. Los ojos son muy prominentes por la poca profundidad de las cuencas de los ojos, y la parte media de la cara parece plana o hundida. La nariz es corta y prominente en forma de pico. Los dientes están apiñados y puede haber un paladar hendido o una obstrucción de las vías respiratorias relacionados.

Opciones de tratamiento para los problemas respiratorios

Si su hija o hijo nace con una obstrucción de las vías respiratorias, poco después del parto pediremos una consulta multidisciplinaria con nuestros especialistas en otorrinolaringología, medicina del sueño y/o neumología. La evaluación clínica puede incluir un examen de las vías respiratorias con una cámara pequeña o la realización de un estudio del sueño. Hay varias opciones para tratar una obstrucción de las vías respiratorias en los niños con síndrome de Apert. Estas opciones incluyen el uso de una mascarilla de presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP), una amigdalectomía con o sin adenoidectomía y/o un procedimiento de avance mediofacial (llamado "Le Fort III"). En casos graves, puede ser necesaria una traqueostomía (un procedimiento quirúrgico que crea una apertura en las vías respiratorias a través del cuello) hasta que el niño tenga edad suficiente para someterse a otras operaciones.

Cuidados y tratamiento del síndrome de Apert

¿Cuál es el tratamiento típico para la cara y el cráneo?

En Boston Children's Hospital ofrecemos un innovador enfoque mínimamente invasivo para la craneosinostosis. Siempre que sea posible, la liberación endoscópica (mínimamente invasiva) de las suturas craneales fusionadas se realiza cuando el niño tiene de 2 a 4 meses. Al realizar este procedimiento endoscópico seguido de una terapia con casco, podemos reducir significativamente la deformidad del cráneo en los niños con síndrome de Apert. Más importante aún, nuestro centro aboga por una liberación endoscópica temprana de la sutura a fin de que el cerebro tenga espacio adecuado para crecer, y para minimizar el riesgo de lesión cerebral.

En los pacientes más grandes, cuando el tratamiento endoscópico no es posible, se suele hacer una remodelación de la bóveda craneal o un avance fronto-orbital cuando el niño tiene entre 9 y 11 meses. El tipo de procedimiento depende de las necesidades específicas de su hija o hijo y de qué suturas craneales estén fusionadas. En estas operaciones colaboran un cirujano plástico y un neurocirujano para liberar cuidadosamente las suturas fusionadas y remodelar el cráneo. Nuestros cirujanos realizan una incisión en zigzag para camuflar o esconder toda la cicatriz en el cuero cabelludo.

Incisión para el procedimiento craneofacial



Procedimientos de Le Fort



Le Fort III



Le Fort I

Su niño tal vez necesite un procedimiento llamado avance mediofacial (Le Fort III), que desplaza la parte media de la cara hacia delante para abrir las vías respiratorias y proteger los ojos prominentes. Utilizamos una técnica llamada osteogénesis por distracción para llevar lentamente los huesos de la parte media de la cara hacia delante y lograr resultados más estables. El momento de esta operación depende de las necesidades específicas de su niño.

¿Necesitará mi hija o hijo más operaciones craneofaciales al crecer?

Cuando termine de crecer, su niño también podría necesitar un avance de la mandíbula superior (maxilar) (procedimiento Le Fort I). Esto ayuda a corregir la forma en que se unen los dientes. Además, tiene el beneficio de mejorar el aspecto de la frente en la edad adulta.

Tratamiento dental

¿Qué problemas dentales se relacionan con el síndrome de Apert?

La forma anormal de la cara también puede afectar la posición de los dientes, en particular la forma en que los dientes superiores e inferiores se unen (oclusión dental). Muchos niños tienen una mordida abierta, además de dientes desalineados. En los niños con síndrome de Apert, también es frecuente el retraso en la dentición. Los niños deben ver a un odontólogo pediátrico cuando empiezan a salirles los dientes, no más tarde de los 2 o 3 años de edad.

¿Cuál es el enfoque del tratamiento típico para corregir los dientes y la mordida?

La decisión de tratar la oclusión se debe tomar con un dentista pediátrico y un ortodoncista que tenga experiencia con niños con trastornos craneofaciales. Además, se debe crear un plan de tratamiento temprano para evitar la pérdida innecesaria de dientes. Puede ser necesaria la extracción de dientes primarios para que los dientes adultos entrantes tengan posición más normal.

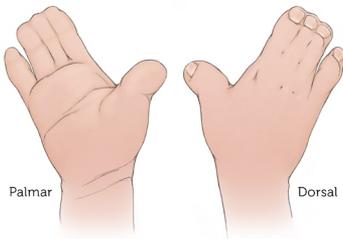
Es probable que su niño necesite una cirugía maxilar de una o más etapas combinada con ortodoncia para corregir la mordida y mejorar el aspecto y el funcionamiento de la mandíbula.

Tratamiento de manos y pies

¿Qué problemas de manos y pies se relacionan con el síndrome de Apert?

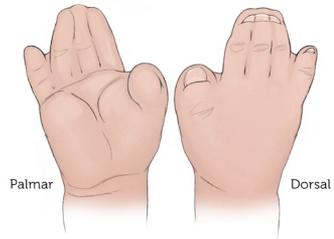
Todos los niños con síndrome de Apert tienen algún grado de fusión de los dedos de las manos y los pies, lo cual se conoce como sindactilia. Las manos de los pacientes con síndrome de Apert se pueden clasificar en tres categorías (clasificación de Upton) según el grado de afectación de los tejidos blandos y los huesos. En la mayoría de los niños con síndrome de Apert, se necesitan múltiples procedimientos durante la infancia.

Clasificación de Upton



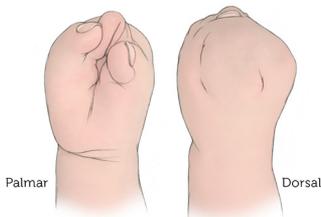
Tipo I

Los dedos índice, medio y anular están fusionados, pero el pulgar está libre. La palma de la mano es plana. Este tipo se conoce comúnmente como mano de "espada"



Tipo II

El pulgar está fusionado al dedo índice, además de la fusión de los tres dedos centrales. La palma de la mano es cóncava. Este tipo se conoce comúnmente como mano de "manopla"



Tipo III

Todos los dedos de la mano están fusionados, con una sola uña. El pulgar de la mano está doblado hacia adentro, y a menudo es difícil distinguir los dedos. Este tipo se conoce comúnmente como "mano en capullo de rosa"

¿Cuál es el calendario de tratamiento típico de las malformaciones de manos?

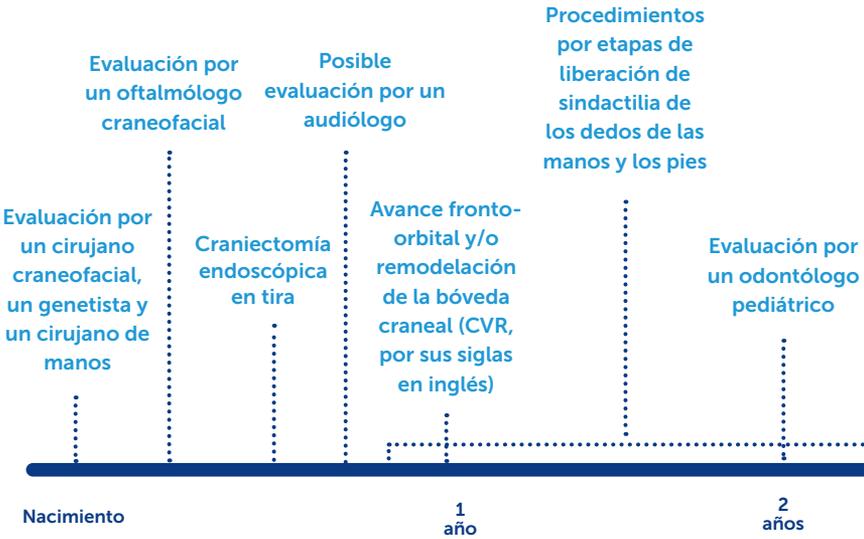
Si el pulgar está afectado, la reparación comienza entre los 6 y los 9 meses de edad para lograr un funcionamiento óptimo. Si el pulgar no está afectado, los otros dedos se separan entre los 9 meses y los 2 años. Los cirujanos de manos por lo general pueden separar los dedos para darles cuatro dedos y un pulgar a la mayoría de los niños, aun en los casos más graves y difíciles. Esto requiere operaciones múltiples y complejas, muchas para separar y enderezar los dedos. Los niños con síndrome de Apert tienen menos articulaciones normales en los dedos, así que es poco probable que desarrollen habilidades de manipulación fina de objetos. Sin embargo, funcionan como la mayoría de los demás niños y les va muy bien en la vida.

¿Cuál es el enfoque típico de tratamiento de los dedos fusionados de pies?

Los dedos fusionados de los pies afectan muy poco la capacidad de caminar o correr. Sin embargo, usted tal vez quiera que los dedos de su niño se separen para mejorar su aspecto y para que se sienta menos acomplejado.

La separación de los dedos fusionados de un pie puede hacerse a menudo al liberar los dedos fusionados de una mano. Al crecer, los niños también pueden desarrollar huesos prominentes en los pies que dificultan caminar. Esto también pueden requerir de tratamiento quirúrgico.

Calendario del tratamiento



Avance de LeFort III con la técnica de osteogénesis por distracción. Este procedimiento se puede hacer antes si es necesario para tratar la apnea obstructiva del sueño.

Liberar la sinostosis metacarpiana de los dedos pequeño y anular
Enderezamiento y alargamiento del pulgar

Avance de Le Fort III
Avance de Le Fort I
Craneoplastia frontal

10 años

Edad adulta

Glosario

Apnea del sueño: trastorno caracterizado por pausas en la respiración o por una respiración anormalmente superficial al dormir

Avance fronto-orbital: procedimiento en el que la frente y el borde supra-orbital (el hueso profundo de la ceja) se mueve hacia adelante para hacerle lugar al cerebro y remodelar el cráneo

Avance maxilar ("Le Fort I"): operación para desplazar el maxilar superior hacia delante a fin de corregir la forma en que se unen los dientes

Avance medifacial ("Le Fort III"): operación para desplazar la parte media de la cara hacia delante, abrir las vías respiratorias y proteger los ojos prominentes

Craniectomía endoscópica en tira: procedimiento mínimamente invasivo para eliminar las suturas craneales fusionadas y darle al cerebro el espacio necesario para expandirse.

Cranioplastia: reparación quirúrgica de un defecto o deformidad del cráneo

Craniosinostosis: cierre prematuro de las placas de crecimiento de la cabeza que causa deformidad del cráneo y un posible aumento de la presión en el cerebro

Exorbitismo: cuencas oculares poco profundas que hacen que los ojos sobresalgan. Se relaciona con la craneosinostosis y la hipoplasia medifacial.

Hipoplasia medifacial: disminución del crecimiento de la parte central de la cara que provoca un aspecto facial hundido, una potencial obstrucción de las vías respiratorias y/o apnea del sueño

Oclusión: relación entre los dientes superiores e inferiores

Osteogénesis por distracción: procedimiento en el que se crea una división en un hueso y luego se separan lentamente los bordes cortados con un dispositivo médico, induciendo la formación de hueso nuevo y alargándolo gradualmente

Proptosis: ojos sobresalientes y desprotegidos

Remodelación de la bóveda craneal: procedimiento para liberar las suturas fusionadas prematuramente y expandir y remodelar el cráneo

Sindactilia: fusión de los dedos de las manos y/o de los pies

Síndrome de Apert: trastorno genético raro y complejo que puede afectar la cara, el cráneo, los dientes, las manos y los pies de un niño. Es causado por una mutación en el gen FGFR2.

Traqueotomía: procedimiento quirúrgico para crear una abertura entre la piel del cuello y las vías respiratorias a fin de facilitar la respiración.

Clasificaciones de Upton: categorías que describen el grado de afectación de los tejidos blandos y los huesos en las manos de los pacientes con Apert

- **Mano de espada (tipo I):** los dedos índice, medio y anular están fusionados, pero el pulgar está libre y la palma es plana
- **Mano de manopla (tipo II):** el pulgar está fusionado con el dedo índice, los tres dedos centrales están fusionados y la mano es cóncava
- **Mano en capullo de rosa (tipo III):** todos los dígitos están fusionados con una uña común, el pulgar está girado hacia adentro y es difícil distinguir los dígitos

Seguro y recursos en Boston Children's

Información de seguro

Como los niños con síndrome de Apert requieren cuidados a largo plazo, es importante que comprenda la cobertura de su plan. Pregunte a su compañía de seguros qué cobertura puede esperar y cuáles serán sus gastos de bolsillo a corto y a largo plazo.

También debe averiguar el proceso de referimiento y cobertura para el tratamiento de los dientes y las mandíbulas, que podría considerarse dental y no médico. Por favor, inscriba a su hija o hijo en su plan de seguro dental porque los procedimientos dentales no suelen estar cubiertos por el seguro médico.

Si tiene más preguntas, comuníquese con su compañía de seguros. El número de atención al cliente está en la parte de atrás de la tarjeta.

Recursos en Boston Children's

Programa de Anomalías Craneofaciales

617-355-6309

bostonchildrens.org/craniofacial

Centro para Familias

617-355-6279

El Centro para Familias ayuda a las familias a encontrar información y recursos para comprender mejor el problema médico del niño y participar en los cuidados necesarios. Todos los pacientes, familias y profesionales de la salud de Boston Children's pueden utilizar los servicios del Centro gratis.

Recursos y apoyo adicionales

AmeriFace

ameriface.org

AmeriFace ofrece información y apoyo emocional a las personas con diferencias faciales y a sus familias.

Apert International Inc.

apert-international.org

La Conferencia Anual sobre el Síndrome de Apert está abierta a las familias afectadas por el síndrome de Apert o por cualquier otra diferencia craneofacial similar. El sitio web de la organización conecta a las familias con una red de recursos de apoyo en línea.

FACES: The National Craniofacial Association

faces-cranio.org

La Asociación ofrece ayuda financiera con los gastos no médicos a pacientes que viajan a un centro craneofacial para recibir tratamiento. La elegibilidad se basa en la necesidad financiera y médica.

Children's Craniofacial Association

ccakids.org

Organización nacional que brinda apoyo con los problemas médicos, psicosociales, emocionales, financieros y educativos de las personas con anomalías craneofaciales.

Foundation for Faces of Children

facesofchildren.org

Organización con sede en Nueva Inglaterra que ofrece información clara y precisa y recursos para familias de niños nacidos con afecciones craneofaciales. Fue iniciada por el cirujano plástico de Boston Children's Hospital el Dr. John B. Mulliken, y por un grupo de padres de paciente que recibían tratamiento en el Hospital.

Grupos y páginas de Facebook

Apert USA

Síndrome de Apert

Apert Owl

Lo que dicen los padres:

"La atención que nuestra hija recibe en Boston Children's Hospital ha superado nuestras expectativas. Tras una mala experiencia en otro hospital, aprendimos rápidamente la importancia de tener médicos experimentados con el síndrome de Apert para nuestra hija. Nos encanta la manera en que Boston Children's la trata como persona, y cómo las decisiones sobre su atención se basan en sus necesidades personales".

- *Tara Lafleur, madre de Giuliana Lafleur*

"El día en que empezamos a ir a BCH fue el mejor día de la vida colectiva de mi familia. La gente de nuestro equipo está siempre un paso adelante. Le salvaron la vida y el futuro a mi hijo y por eso, le estaremos por siempre agradecidos. BCH está a dos horas de donde vivimos, ¡pero no iría jamás a ningún otro lugar! Vamos allí para todo porque son realmente increíbles."

- *Jeremy Gold, padre de Jackson Gold*

"Si una familia vive lejos de Boston y quiere recibir tratamiento aquí, no debe desanimarse. Boston Children's Hospital colabora de cerca con nuestros médicos locales y la comunicación es excelente. Vamos a Boston para las operaciones y hacemos las pruebas necesarias en nuestra ciudad. El enfoque del cuidado de nuestra hija es un esfuerzo de equipo, y el plan de tratamiento está adaptado a sus necesidades. Me siento muy cómoda con BCH, creo que los médicos tratan a nuestro hijo como tratarían el suyo."

- *Tambra Milot, madre de Madilynn Milot*

Para hacer una cita:

bostonchildrens.org/craniofacial

617-355-6309



Where the world comes for answers