



Titulares

Soporte craneofacial

Número 6

Síndrome de Crouzon

Reg Charity Número 1058461
www.headlines.org.uk

Introducción

El síndrome de Crouzon es un síndrome hereditario de *dismorfología craneofacial*, o apariencia craneofacial anormal que fue inicialmente descrito en 1912 y que ahora está bien reconocido. Se cree que ocurre en 1/25.000 nacimientos.

Los niños con síndrome de Crouzon tienen una serie de problemas de gravedad variable, desde síntomas en la zona media de la cara que causan una preocupación fundamentalmente estética hasta síntomas graves que afectan a la respiración, a la alimentación, a la visión y al desarrollo cerebral.

Los niños con síndrome de Crouzon generalmente acceden a un programa coordinado de asistencia que involucra a numerosas especialidades clínicas que integran sus conocimientos especializados, el cual a menudo continúa desde el nacimiento a la adolescencia posterior. Además, hay un programa de investigación en curso sobre muchos aspectos de Crouzon y los síndromes relacionados para investigar y actualizar constantemente los servicios que proporciona el equipo de especialistas.

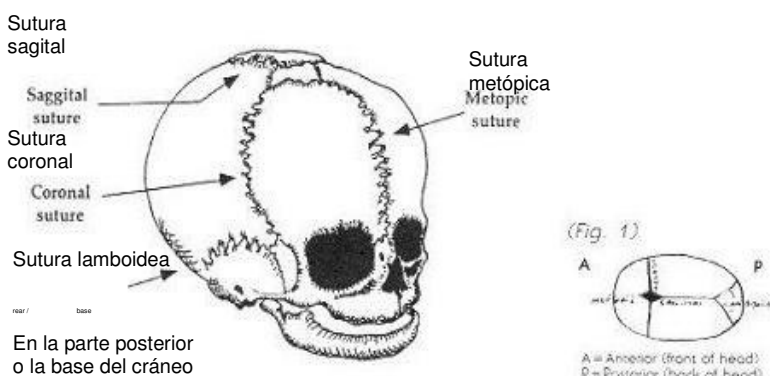
El niño con síndrome de Crouzon

El síndrome de Crouzon afecta predominantemente al aspecto de la cabeza y de la cara.

El cráneo, o *la bóveda craneal*, se componen de huesos craneales planos en forma de placa que están conectados por articulaciones como si fueran costuras o *suturas craneales*. Hay muchas suturas pero las más importantes desde el punto de vista clínico son

- las *suturas sagitales y metópicas* que van desde adelante hacia atrás interrumpidas por *la fontanela anterior* (punto blando),
- las suturas coronales van de lado a lado desde *la fontanela anterior* a la región temporal y
- la *sutura lambda* va desde *la fontanela posterior* a la parte posterior de la base de los huesos craneales vecinos que son así móviles contra los otros y los primeros permiten un nacimiento normal, y entonces el crecimiento del cerebro dentro del cráneo sin limitación.

Durante una niñez normal y en la edad adulta las suturas se funden convirtiéndose en hueso de una forma aparentemente preprogramada, protegiendo el cerebro en el interior. Por supuesto, el crecimiento de la cara y el cráneo están estrechamente integrados y los huesos faciales están también ensamblados por suturas que se fusionan lentamente a lo largo de la vida.



En el síndrome de Crouzon pueden verse afectados uno o ambos, el cráneo y la cara. En el cráneo, las suturas craneales pueden fundirse prematuramente lo que se denomina *craniostenosis* o *craneosinostosis*. Esto altera el patrón de crecimiento del cráneo y por lo tanto su forma, a veces con consecuencias en el desarrollo cerebral. Existen formas craneales características dependiendo del patrón de fusión sutural. El síndrome de Crouzon puede implicar cualquier combinación de suturas craneales, las más frecuentes son las suturas coronales y

sagitales. Los términos comunes para las formas de la cabeza que resultan son *braquicefalia* - dando lugar a una frente plana, *escafocefalia* - cráneo en forma de barco y *turricefalia* - cráneo en forma de torre; y éstos pueden dar lugar a diferentes presiones sobre el cerebro en crecimiento.

La craneosinostosis generalmente comienza durante el embarazo o el primer año de vida y es completa a los tres años de edad. *La presión intracraneal elevada* puede convertirse en una preocupación clínica.

En **la cara**, los rasgos más frecuentes son la zona media de la cara con retroceso y *órbitas poco profundas* (continentes orbitarios) que pueden presentarse al nacer o llegar a ser más evidentes según avanza la infancia. También se ve afectada la disposición de los **dientes**, o *la dentición* y requiere cuidado ortodóncico especialista que depende del buen cuidado dental en el hogar. En pocas ocasiones puede haber **afección del paladar**. Visto de perfil la cara tiene un aspecto cóncavo y las órbitas poco profundas dan lugar a globos oculares prominentes o *exoftalmía*.

Problemas clínicos y programa de atención

El niño con síndrome de Crouzon puede así tener una gran variedad de problemas clínicos. Aunque la forma de la cabeza es a menudo el rasgo inicial más llamativo, desde el principio las preocupaciones principales son la facilidad para respirar y los problemas potenciales en la alimentación.

La zona media de la cara regresada o *la hipoplasia maxilar* dan lugar a una laringe y a una faringe pequeñas detrás de la nariz y de la boca. Esto restringe el paso del aire hacia *la tráquea* y los pulmones y causa dificultad respiratoria, particularmente durante la noche cuando los ronquidos y la respiración ruidosa pueden interrumpir el sueño. El grado de obstrucción de las vías respiratorias y la calidad del sueño se evalúan mediante un "estudio del sueño" y si es necesario, el tratamiento se realiza con dispositivos de CPAP (Presión de Aire Positiva Continua) en el hogar o mediante intervención quirúrgica. Asimismo, el paso del alimento está limitado y la regurgitación puede dar lugar a la aspiración del alimento hacia los pulmones.

Las órbitas poco profundas y la exoftalmía pueden amenazar la córnea o la superficie del globo ocular con queratitis *por exposición*, y para proteger los ojos expuestos pueden llegar a ser necesarias las medidas quirúrgicas. Todos los niños tienen revisión oftálmica con regularidad ya que en raras ocasiones pueden presentarse otros problemas oculares. También se recomienda el seguimiento de las enfermedades otorrinológicas (oído, nariz y garganta) ya que algunos niños tienen dificultades auditivas, y se puede aconsejar el drenaje timpánico para tratar las infecciones crónicas y mejorar la audición. Los abordajes quirúrgicos frecuentes se muestran en la tabla al dorso.

La forma anormal del cráneo puede requerir cirugía para proteger el cerebro oprimido y ayudar a aliviar *la presión intracraneal elevada*, que se revela frecuentemente con dolores de cabeza o cambios visuales identificados por el oftalmólogo. El objetivo de esta cirugía llamada *craneoplastia* es proporcionar una forma de la cabeza más normal y aumentar el volumen del cráneo. Los ejemplos de craneoplastia incluyen *el avance frontal* y *fronto-orbitario*, *la expansión de la bóveda* y *la remodelación frontal* o *posterior*. (Para más información vea los Titulares del folleto Cirugía Craneofacial). Se saca la presión del cerebro en crecimiento. Otro método quirúrgico para reducir la presión intracraneal es insertar *una derivación ventriculoperitoneal* y uno o ambos pueden utilizarse en diferentes momentos durante la infancia, ya que la forma del cráneo del síndrome de Crouzon puede ser solamente uno de los muchos factores que contribuyen al aumento de la presión intracraneal.

En el momento actual es imposible predecir cómo progresarán las anomalías del cráneo y de la cara según crece el niño y las decisiones quirúrgicas se toman teniendo en cuenta las circunstancias que se van presentando. Además, la "variabilidad de la expresión" caracteriza el cuadro clínico - algunos niños pueden tener problemas solamente en la zona media de la cara, otros pueden tener solamente craneosinostosis, mientras que otros pueden tener regresión de la zona media de la cara y craneosinostosis grave.

La cirugía puede indicarse solamente por razones estéticas o en los cuadros clínicos más graves descritos.

Cualquier intervención quirúrgica se planea cuidadosamente con todos los equipos involucrados. El lado quirúrgico del equipo craneofacial consiste generalmente en el cirujano craneofacial, neurocirujano, ORL y cirujanos oftálmicos. Además el ortodoncista se coordina muy estrechamente con los equipos quirúrgicos. El equipo se completa con el genetista, el psicólogo, el terapeuta del habla y del lenguaje, el especialista en cuidados respiratorios y el personal de enfermería especializado.

Aspectos no quirúrgicos

El retraso en el desarrollo en ausencia de presión intracraneal elevada en el síndrome de Crouzon es raro. Los equipos de terapia psicológica y del lenguaje tienen muchos medios de identificación y tratamiento del retraso del desarrollo temprano y se acentúa la importancia de su papel en el cuidado global del niño.

Aunque muchos casos nuevos son espontáneos, el síndrome de Crouzon puede ser hereditario. Cuando esto sucede lo hace de manera "dominante". La base genética del síndrome es uno de los descubrimientos recientes de la investigación. Aunque la herencia es "dominante", debe recordarse que la expresión de la enfermedad en el niño es variable y la mayoría de los niños de una familia de Crouzon no se verán afectados gravemente. El genetista aconsejará sobre el riesgo en las generaciones posteriores de una familia.

Resumen

El síndrome de Crouzon es un síndrome hereditario que afecta al crecimiento y desarrollo craneofacial. El cuidado del niño con el síndrome de Crouzon es multidisciplinario, involucrando los conocimientos especializados coordinados de muchos equipos clínicos. La atención quirúrgica se efectúa a lo largo de la vida desde la infancia hasta la adolescencia tardía y puede seguir el siguiente patrón mientras se presentan las circunstancias clínicas.

Lectura adicional

Evaluación y tratamiento de la craneosinostosis. [Assessment and Treatment of Craniosynostosis.] Thompson D, Jones B M, Hayward R D, Harkness W; British Journal of Hospital Medicine 1994, 52 (1); 17-24.

Complicaciones en la cirugía craneofacial pediátrica; una experiencia inicial de cuatro años. [Complications in Paediatric Craniofacial Surgery; an initial four year experience.] Jones B M, Jani P, Bingham R M, Mackersie A M, Hayward R; British Journal of Plastic Surgery 1992, 45, 225-231.

Written by Jonathan Britto, Craniofacial Research Fellow, Great Ormond Street Hospital for Children NHS Trust.