



# **Titulares**

**Soporte craneofacial**

## **Número 7**

### **Síndrome de Pfeiffer**

Reg Charity Número 1058461  
[www.headlines.org.uk](http://www.headlines.org.uk)

## Introducción

El síndrome de Pfeiffer es un síndrome hereditario de *dismorfología craneofacial*, o apariencia craneofacial anormal que fue inicialmente descrito en 1964 y que ahora es bien reconocido. Los niños con síndrome de Pfeiffer tienen una serie de problemas de gravedad variable, desde síntomas faciales fundamentalmente estéticos hasta síntomas graves que afectan a la respiración, a la alimentación, a la visión y al desarrollo cerebral.

Los niños con síndrome de Pfeiffer generalmente acceden a un programa de atención coordinado que involucra a numerosas especialidades clínicas diferentes 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 Pfeiffer y los síndromes relacionados para investigar y actualizar constantemente los servicios que proporciona el equipo de especialistas.

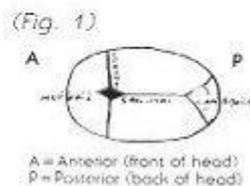
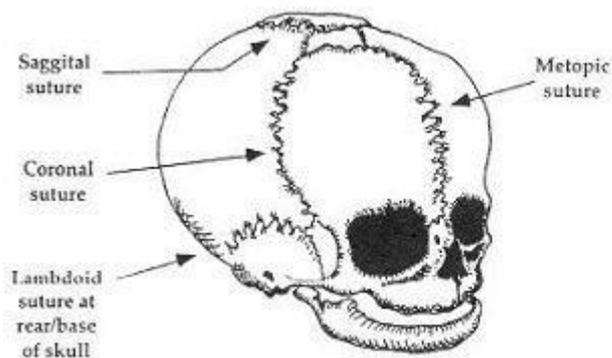
## El niño con síndrome de Pfeiffer

El síndrome de Pfeiffer afecta predominantemente al aspecto de la cabeza y de la cara. Las manos y los pies también están implicados y pueden requerir atención quirúrgica.

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 también están ensamblados por suturas que se fusionan lentamente a lo largo de la vida.



En el síndrome de Pfeiffer, el cráneo o la cara o ambos se pueden ver afectados. En el cráneo las suturas craneales se pueden fusionar de forma prematura, lo que se denomina *craneoestenosis* o *craneosinostosis*. Esto altera el patrón de crecimiento del cráneo y la forma con consecuencias sobre el desarrollo cerebral.

Hay formas craneales

características según el patrón de fusión de las suturas. El síndrome de Pfeiffer puede implicar la fusión prematura de cualquier combinación de suturas craneales. 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.

Una forma grave del síndrome de Pfeiffer se caracteriza por deformidad en "hoja del trébol" o "*kleebattschädel*" (véase la página 4).

La craneosinostosis 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 *órbital 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 afectación del **paladar**. Visto de perfil la cara tiene un aspecto cóncavo y las órbitas poco profundas dan lugar a globos oculares prominentes o *exoftalmía*. De vez en cuando las fosas nasales se bloquean totalmente, lo que se llama atresia de coanas , dando por resultado la necesidad de intervención quirúrgica.

En el síndrome de Pfeiffer las manos y los pies están implicados en un grado variable. Los pulgares y los dedos gordos son anchos y están desviados hacia la línea media. Puede existir ligera pérdida de los espacios interdigitales o *sindactilia*, entre el segundo, tercer y cuarto dedos de las manos o de los pies o de ambos. Los dedos pueden ser cortos y deformes con consecuencias sobre el agarre adecuado (mano) o calzado (pies). Se han descrito anomalías en otros sistemas pero son muy raras.

## **Problemas clínicos y programa de atención**

El niño con síndrome de Pfeiffer puede 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 se someten a 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 consiste en 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 Pfeiffer 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 planifica cuidadosamente con todos los equipos involucrados. La parte quirúrgica del equipo craneofacial está formada generalmente por el cirujano craneofacial, el neurocirujano, el ORL y los cirujanos oftálmicos. Además el ortodoncista se coordina muy estrechamente con los equipos quirúrgicos.

La sindactilia de las manos y los pies y los problemas de los dedos pueden necesitar cuidado quirúrgico de la mano del cirujano. Las indicaciones para tal cirugía son funcionales en vez de estéticas y se dirigen a mejorar la función y el agarre del pulgar. Las operaciones en los pies están reservadas para esos problemas que interfieren con la marcha y el uso del calzado. 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 Pfeiffer es raro. Los equipos de terapia psicológica y del lenguaje tienen muchos medios de identificación y tratamiento del retraso del desarrollo temprano y la importancia de su papel en el cuidado global del niño se acentúa.

Aunque muchos casos nuevos son espontáneos, el síndrome de Pfeiffer 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 con Pfeiffer no se verán afectados gravemente. El genetista aconsejará sobre el riesgo en las generaciones posteriores de una familia.

## Resumen

El síndrome de Pfeiffer es un síndrome hereditario que afecta al crecimiento y desarrollo craneofacial. El cuidado del niño con el síndrome de Pfeiffer 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.

Operación	Edad	Indicación
Craneoplastia	Lactancia	Extensión del cráneo y remodelado para beneficio estético y alivio de la presión intracraneal
Cirugía de derivación	Infancia	Operación neuroquirúrgica para reducir de la presión intracraneal
Avance facial	Infancia Adolescencia	Para proteger los ojos, proteger contra la dificultad al respirar y proporcionar beneficio estético. A menudo precedido y seguido por un programa de ortodoncia
Cirugía de la mano	Lactancia Infancia	Operaciones según lo indicado para los problemas funcionales del pulgar, agarre, sindactilia
Dilatación de las coanas Inserción de drenaje timpánico Audífono anclado al hueso	Infancia	Procedimientos oído, nariz, garganta para mejorar la vía aérea, tratar infección crónica del oído, audífono
Cirugía de estrabismo Tarsorrafia	Infancia	Para corregir el estrabismo ocular y mejorar la visión. Se puede utilizar la tarsorrafia para proteger contra los daños de exposición en la superficie del ojo

## La anomalía en Hoja de Trébol (Kleebattschädel)

Es una característica rara que puede acompañar al síndrome de Pfeiffer. Hay una forma trilobulada de la cabeza o en hoja de trébol que generalmente es el resultado de una *pancraneosinostosis* e implica a suturas múltiples. El cerebro se ve afectado gravemente y la inteligencia notablemente deteriorada. Los oídos se desplazan hacia abajo y la zona media de la cara regresa gravemente. La presión intracraneal elevada es frecuente. Además, puede haber un grupo de otros rasgos craneofaciales. El niño con anomalía en hoja de trébol puede tener una esperanza de vida reducida relacionada con problemas múltiples y graves a pesar de la intervención multidisciplinaria por muchos equipos especializados.

## 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: un inicio de cuatro años de experiencia.** [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.