

Síndrome de Apert

Guía de diagnóstico y tratamiento



**Boston
Children's
Hospital**

Until every child is well™

Craniofacial
Anomalies Program

Que su hijo nazca con síndrome de Apert puede ser abrumador. Saber que su hijo necesitará atención médica de parte de un gran equipo de doctores y médicos clínicos es mucho para procesar para cualquier padre o madre. Esperamos que encuentre consuelo en saber que el Programa de Anomalías Craneofaciales del Boston Children's Hospital brinda atención a más de 500 pacientes con diversos diagnósticos craneofaciales todos los años. Al ser uno de los programas más antiguos de este tipo en el mundo, nuestra vasta experiencia y compromiso con la atención innovadora y compasiva nos ha establecido como líderes nacionales en el tratamiento de niños con síndrome de Apert. En el Boston Children's Hospital, para cada paciente utilizamos un enfoque colaborativo que gira en torno al trabajo en equipo. Nuestros cirujanos tienen experiencia con múltiples técnicas quirúrgicas que nos permiten desarrollar el plan de tratamiento específico que se adapte mejor a las necesidades individuales de su hijo.

El síndrome de Apert es un trastorno genético caracterizado por la presencia de deformidades en el cráneo, la cara y las extremidades, que afecta la salud de la persona, su función diaria y su interacción social. El tratamiento exitoso de los pacientes con síndrome de Apert requiere un equipo médico interdisciplinario, que incluye:

- Cirujanos plásticos
- Cirujanos dentales
- Neurocirujanos
- Otorrinolaringólogos (oídos, nariz y garganta)
- Dentistas pediátricos
- Ortodoncistas
- Genetistas
- Fonoaudiólogos
- Audiólogos
- Auxiliares médicos
- Enfermeros

El Programa de Anomalías Craneofaciales del Boston Children's Hospital incorpora a todos estos especialistas y cada uno tiene un papel único a la hora de brindar atención a los pacientes y sus familias. Dado que el Boston Children's Hospital es el único hospital en Massachusetts que se enfoca de manera exclusiva en los niños, todo nuestro equipo está especialmente capacitado para facilitar lo más posible el tratamiento para los pacientes jóvenes y sus familias.



Dr. John Meara, DMD
Jefe de cirujanos plásticos

DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SÍNDROME DE APERT

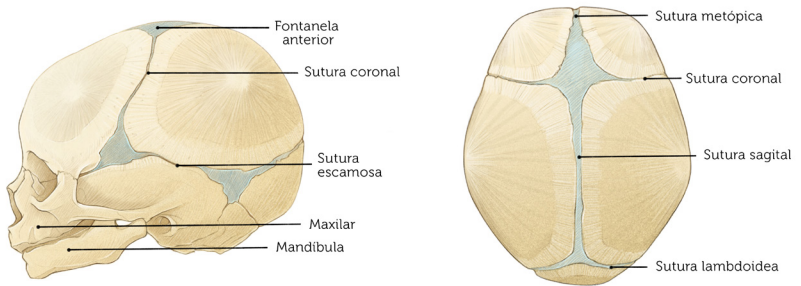
El síndrome de Apert, también conocido como “acrocefalosindactilia” es una afección genética compleja que puede afectar la cara, el cráneo, los dientes, las manos y los pies de un niño. Se produce en uno de cada 65–88.000 recién nacidos.

Características clínicas del síndrome de Apert

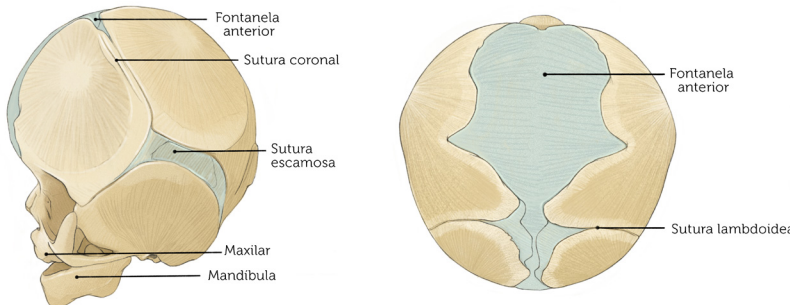
- **Craneosinostosis:** cierre prematuro de las placas de crecimiento del cráneo, lo que causa un cambio en la forma de la cabeza y un posible aumento de la presión sobre el cerebro.
- **Hipoplasia del tercio medio facial:** disminución del crecimiento de la cara central que causa una apariencia facial hundida y problemas respiratorios potencialmente peligrosos o apnea del sueño.
- **Sindactilia:** fusión de los dedos de la mano y/o los pies.
- **Otras características pueden incluir:** dientes apiñados, labio leporino, pérdida de la audición, huesos espinales fusionados y acné grave.

DIAGRAMA DE CRÁNEO

Cráneo normal



Cráneo en síndrome de Apert



Diagnosticar el síndrome de Apert

- Un cirujano craneofacial y un genetista capacitados deben evaluar a su bebé.
- En algunos casos, el médico podría indicar radiografías y/o una exploración por tomografía computarizada (TC) para confirmar el diagnóstico.
- Se podrían realizar pruebas genéticas con una muestra de sangre o saliva.

¿Mi hijo tendrá limitaciones en el desarrollo a causa del síndrome de Apert?

Algunos niños con síndrome de Apert tienen retrasos en el desarrollo. Sin embargo, esto no es así para todos los niños con síndrome de Apert. Nuestro equipo evalúa y trata las necesidades de cada niño cuidadosamente. Algunos niños se benefician de la fonoaudiología, terapia física o terapia ocupacional. Nuestro neuropsicólogo craneofacial ayudará a evaluar a su hijo y recomendará otras intervenciones cognitivas y del desarrollo que también podrían ser beneficiosas.

¿Por qué mi hijo nació con síndrome de Apert?

El síndrome de Apert es causado por un cambio específico (mutación) en un gen llamado "receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos" o FGFR2. Este gen tiene un papel importante en el crecimiento de los huesos. Cuando este gen sufre una alteración, se generan las características físicas como la craneosinostosis o la sindactilia. El gen FGFR2 también está involucrado en síndromes craneofaciales similares, incluidos Crouzon, Pfeiffer y Jackson-Weiss.

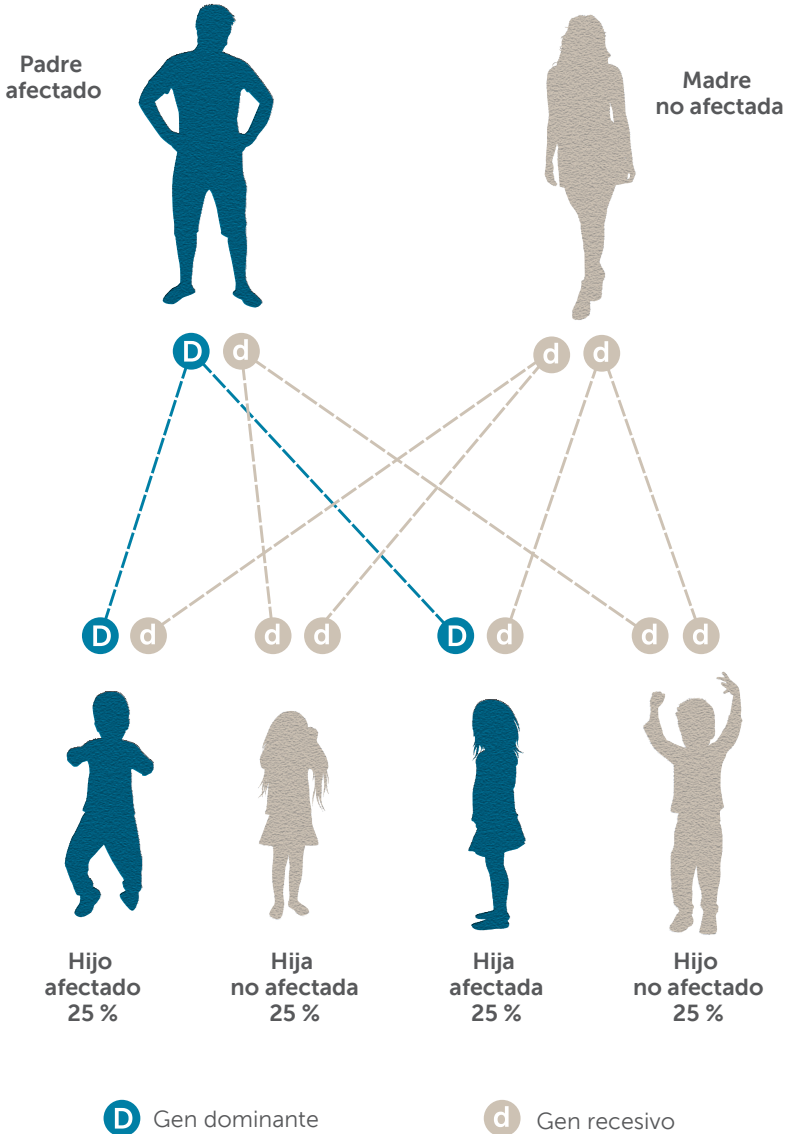
Si tengo más hijos, ¿ellos también tendrán síndrome de Apert?

En la mayoría de los casos, no hay antecedentes familiares de síndrome de Apert. El riesgo de tener otro hijo afectado por el síndrome de Apert es bajo, pero no es inexistente. Esto se debe a la posibilidad de que el cambio ocurra en más de una de las células germinales del padre o la madre (esperma u óvulo). En cuanto a su hijo, existe una posibilidad del 50 por ciento de que cada uno de sus hijos lo herede.

DESCRIPCIÓN GENERAL DEL SÍNDROME DE APERT

Cuando mi hijo sea adulto y tenga hijos propios, ¿cuáles son las probabilidades de que ellos también tengan síndrome de Apert?

Si su hijo tiene síndrome de Apert, cada uno de sus hijos tendrá una probabilidad del 50 por ciento de tener síndrome de Apert.



Aunque la posibilidad de que se realicen múltiples operaciones a lo largo de la vida de su hijo puede ser abrumador, es importante que recuerde que estos procedimientos son muy exitosos.

Para poder entender el tratamiento general de un niño con síndrome de Apert, es útil tener una descripción general de los diversos procedimientos necesarios para corregir cada una de las características físicas de este síndrome. Consulte la página 8 para ver un cronograma temporal completo de la atención de su hijo.

Tratamiento craneofacial

¿Cuáles son los hallazgos craneofaciales que se asocian más frecuentemente con el síndrome de Apert?

Debido a que las placas de crecimiento (también denominadas "suturas") en el cráneo se han cerrado demasiado pronto, los niños con síndrome de Apert tienen cabezas deformes. Normalmente, sus cabezas son demasiado anchas y largas. Los ojos son muy prominentes debido a cuencas oculares poco profundas y la parte del medio de la cara es plana o hundida. La nariz tiene una forma corta y prominente, similar a un pico. Los dientes generalmente están apilados y algunos niños con síndrome de Apert tienen un labio leporino. También puede haber un bloqueo de las vías respiratorias (denominado "obstrucción de las vías respiratorias").

Opciones de tratamientos para los problemas respiratorios

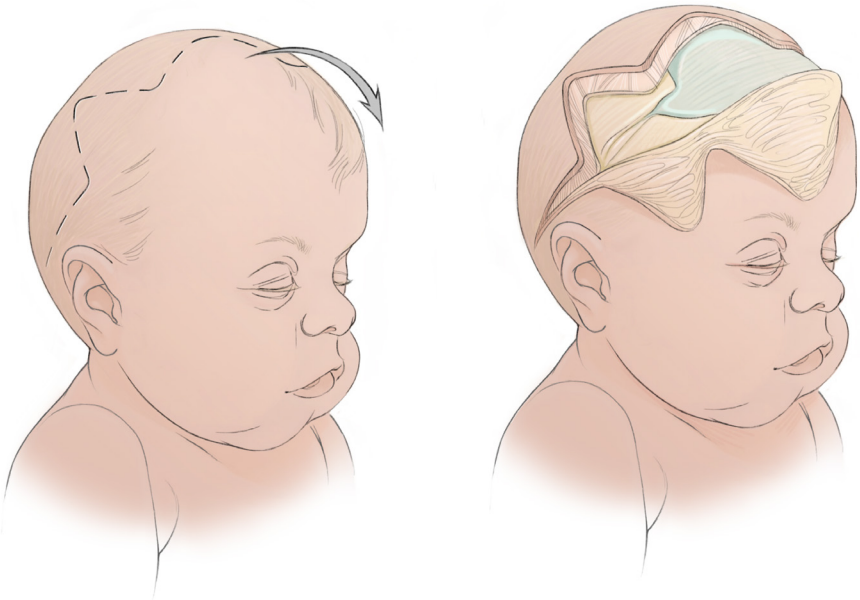
Si su hijo nace con una obstrucción de las vías respiratorias, poco después del nacimiento se pedirá una consulta multidisciplinaria con nuestros proveedores que se especializan en otorrinolaringología, medicina del sueño y/o neumología. La evaluación clínica de los problemas respiratorios de su hijo puede incluir la realización de un examen de las vías respiratorias con una pequeña cámara o la obtención de un estudio de sueño. Hay varias opciones para tratar la obstrucción de las vías respiratorias en los niños con síndrome de Apert. Estas opciones incluyen el uso de una máscara de presión positiva en las vías respiratorias (CPAP), una amigdalectomía y/o una adenoidectomía y el avance del tercio medio facial (también llamado "Le Fort III"). En casos graves, podría ser necesaria la colocación de una traqueostomía (un procedimiento quirúrgico que crea una apertura a través del cuello hacia la tráquea) hasta que su hijo tenga la edad suficiente para someterse a otras operaciones.

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

En el Boston Children's Hospital, ofrecemos un enfoque innovador y mínimamente invasivo para el tratamiento de la craneosinostosis. Siempre que sea posible, se realiza la liberación endoscópica de la sutura craneal fusionada durante las etapas tempranas de la vida, generalmente cuando el niño tiene entre 2 y 4 meses de vida. Al realizar este procedimiento por vía endoscópica seguido de terapia con un casco, podemos reducir la deformidad del cráneo en los niños con síndrome de Apert. Aún más importante, nuestro centro aboga por la liberación endoscópica de la sutura temprana para darle al cerebro el lugar adecuado para crecer y minimizar el riesgo de sufrir una lesión cerebral.

Para los pacientes de más edad para los cuales el tratamiento endoscópico no es una opción, se realiza normalmente un procedimiento como un remodelamiento de la bóveda calvaria o un avance fronto orbitario cuando el niño tiene entre 9 y 11 meses de edad. El tipo de procedimiento que se realice depende de las necesidades específicas de su hijo y de cuáles de sus suturas están fusionadas. Estas operaciones involucran a un cirujano plástico y un neurocirujano que trabajan juntos para liberar las suturas fusionadas y volver a darle forma al cráneo. Nuestros cirujanos usan una incisión en zig-zag para camuflar u ocultar la cicatriz.

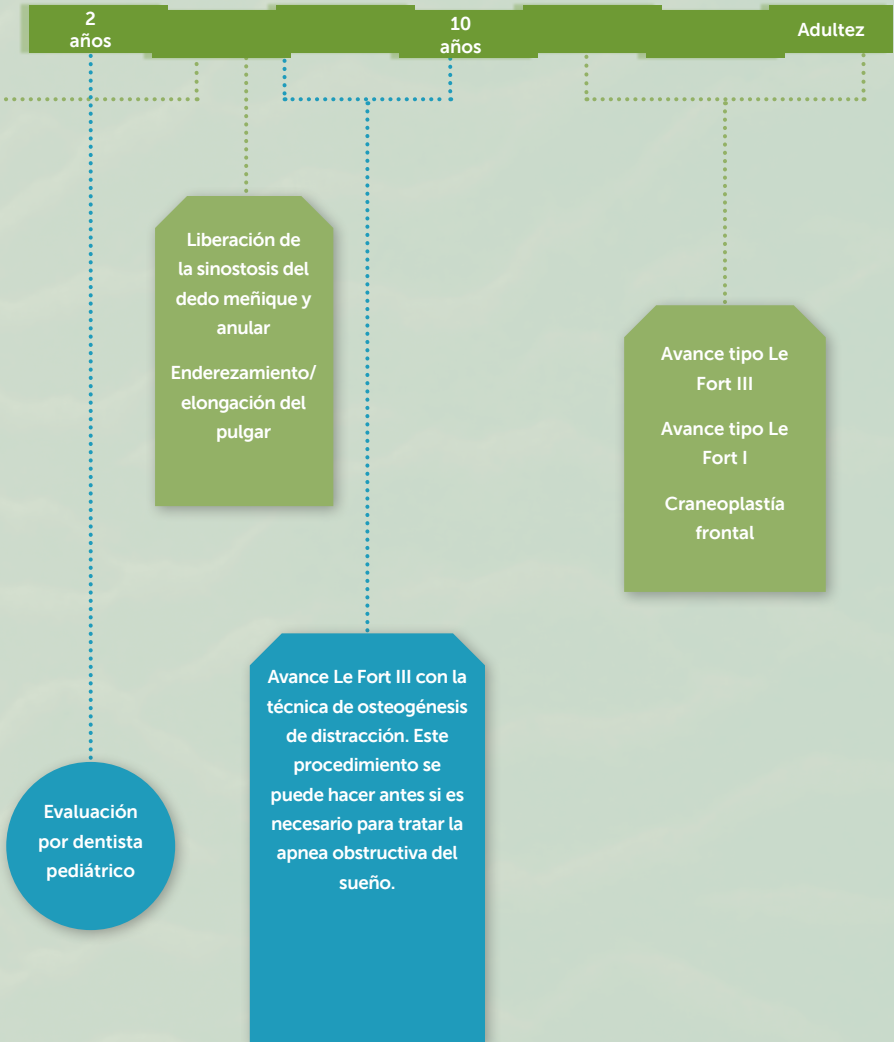
INCISIÓN PARA PROCEDIMIENTO CRANEOFACIAL



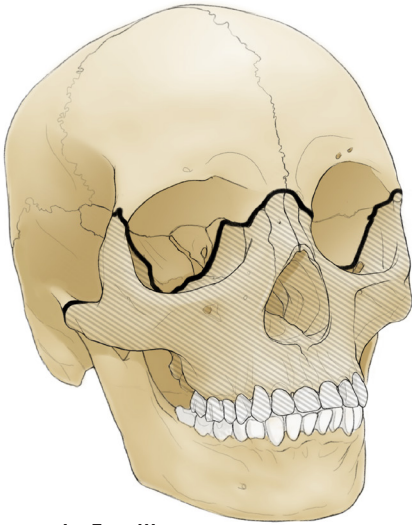
CRONOGRAMA TEMPORAL DE TRATAMIENTO



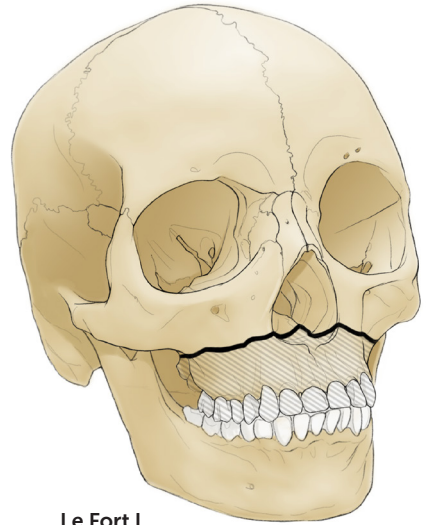
CRONOGRAMA TEMPORAL DE TRATAMIENTO



PROCEDIMIENTOS LE FORT



Le Fort III



Le Fort I

Su hijo necesitará un procedimiento llamado avance del tercio medio facial (procedimiento Le Fort III). Esta operación trae la parte del medio de la cara hacia adelante, lo que abre las vías respiratorias y protege los ojos prominentes. Utilizamos una técnica llamada osteogénesis por distracción para llevar lentamente los huesos del tercio medio facial hacia adelante y proporcionar los resultados más estables. El momento de la operación dependerá de las necesidades específicas de su hijo.

¿Mi hijo necesitará más operaciones craneofaciales a medida que crezca?

Cuando su hijo haya terminado de crecer, es posible que también necesite que se le realice un avance del maxilar superior o de la mandíbula superior (también llamado avance tipo Le Fort I), que corrige la forma en la que se juntan los dientes. Además, muchos niños se benefician de una mejora en la apariencia de la frente en la adultez.

Tratamiento dental

¿Cuáles son las preocupaciones dentales asociadas al síndrome de Apert?

La forma anormal de la cara también puede afectar la posición de los dientes y la forma en la que se juntan los dientes superiores e inferiores ("oclusión"). Muchos niños tienen una submordida, así como un mal alineamiento de los dientes. La erupción dental retrasada también es frecuente en los niños con síndrome de Apert. Estos niños deben visitar a un dentista pediátrico cuando los dientes empiezan a salir, a más tardar de los 2 a 3 años de edad.

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

La decisión de tratar la oclusión debe tomarse con los comentarios de un dentista pediátrico y un ortodoncista con experiencia en el tratamiento de niños con desórdenes craneofaciales. Además, se debe crear un plan de tratamiento temprano para prevenir la pérdida innecesaria de dientes. Podría ser necesario remover los dientes primarios para permitir un posicionamiento más normal de los dientes que están saliendo.

Es probable que su hijo requiera una o más fases de cirugía de mandíbula en combinación con terapia ortodóncica para ayudar a corregir la mordida y mejorar la apariencia y función de la mandíbula.

Tratamiento en las manos y los pies

¿Cuáles son los problemas en las manos y los pies asociados al síndrome de Apert?

Todos los niños con síndrome de Apert tienen algún grado de fusión de los dedos de los pies y las manos, una afección denominada 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. Para la mayoría de los niños con síndrome de Apert, se necesitan múltiples procedimientos durante la niñez.

¿Cuál es el cronograma temporal para el tratamiento de las malformaciones de las manos?

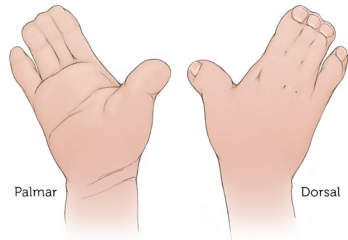
Si el pulgar de su hijo está afectado, la reparación empezará entre los 6 y 9 meses de edad para lograr una función óptima. Si no está afectado el pulgar, los demás dedos serán separados entre los 9 meses y los 2 años de edad.

Los cirujanos de manos generalmente pueden separar los dedos para darle a la mayoría de los niños cuatro dedos y un pulgar, incluso en los casos más graves. Esto requiere múltiples operaciones complejas, muchas de las cuales conllevan separar y enderezar los dedos. Los niños con síndrome de Apert tienen menos articulaciones con funcionamiento normal en sus dedos, por lo que es posible que no desarrollen habilidades de manipulación de objetos finos. No obstante, estos niños funcionan como la mayoría de los otros niños y les va muy bien en la vida.

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

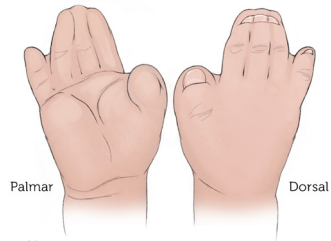
Los dedos de los pies que están fusionados afectan muy poco a la habilidad del niño de caminar o correr. Sin embargo, es posible que usted quiera que los dedos de los pies de su hijo sean separados para mejorar la apariencia de los pies y ayudarlo a sentirse menos cohibido. La separación de los dedos de los pies a menudo puede realizarse en conjunto con la liberación de los dedos de las manos fusionados. A medida que los niños crecen, también pueden desarrollar huesos prominentes en los pies que pueden causarles dificultades para caminar, estos problemas también podrían ser abordados por vía quirúrgica.

CLASIFICACIÓN DE UPTON



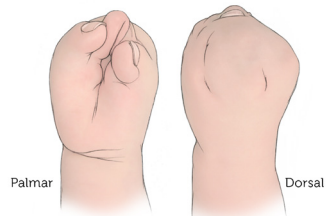
Tipo I

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



Tipo II

El pulgar está fusionado con el dedo índice, además, hay una fusión de los tres dedos medios. La palma de la mano es cóncava. Este tipo se denomina comúnmente mano en "manopla".



Tipo III

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

Apnea del sueño: un trastorno que se caracteriza por la presencia de pausas en la respiración o por una respiración anormalmente superficial durante el sueño.

Avance del maxilar ("Le Fort I"): una operación para mover la mandíbula superior hacia adelante para corregir la forma en la que se juntan los dientes.

Avance del tercio medio facial: una operación para llevar hacia adelante la parte media de la cara, y de esta manera abrir las vías respiratorias y proteger los ojos prominentes.

Avance fronto orbitario: un procedimiento en el que la frente y el borde supraorbital (el hueso profundo hacia la ceja) se mueven hacia adelante para darle lugar al cerebro y remodelar el cráneo.

Clasificaciones de Upton: categorías que describen el grado de afectación de los tejidos blandos y los huesos en las manos de los pacientes de 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 en manopla (Tipo II):** el pulgar está fusionado con el dedo índice, los tres dedos medios están fusionados y la mano es cóncava
- **Mano en capullo de rosa (Tipo III):** todos los dedos de la mano están fusionados con una única uña, el pulgar está doblado hacia adentro y es difícil distinguir los dedos entre sí.

Craneoplastia: reparación quirúrgica de un defecto o deformidad del cráneo.

Craneosinostosis: cierre prematuro de las placas de crecimiento de la cabeza, que causa una deformación del cráneo y un posible aumento de la presión ejercida sobre el cerebro.

Craneotomía endoscópica de franja: un procedimiento mínimamente invasivo para quitar las suturas craneales fusionadas y darle espacio al cerebro para que se expanda.

Exorbitismo: cuencas oculares poco profundas que hacen que los globos oculares sobresalgan. Esto se relaciona con la craneosinostosis y la hipoplasia del tercio medio facial.

Hipoplasia del tercio medio facial: disminución del crecimiento de la cara central que causa una apariencia facial hundida y una posible obstrucción de las vías respiratorias o apnea del sueño.

Oclusión: la relación entre los dientes superiores e inferiores.

Osteogénesis por distracción: un procedimiento en el que se realiza un corte en el hueso y luego un dispositivo médico lentamente separa los extremos del hueso cortado, lo que induce la formación de nuevo hueso y alarga gradualmente el hueso.

Proptosis: ojos protuberantes y desprotegidos.

Remodelamiento de la bóveda calvaria (o "craneana"): un procedimiento utilizado para liberar suturas fusionadas prematuramente, expandir y remodelar el cráneo.

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

Síndrome de Apert: una afección genética rara y compleja que afecta la cara, el cráneo, los dientes, las manos y/o los pies de un niño.

Traqueotomía: un procedimiento quirúrgico mediante el cual se crea una apertura a través del cuello hacia la tráquea para facilitar la respiración.

Información del seguro

Los niños con el síndrome de Apert necesitan cuidados a largo plazo, por lo que es importante entender su plan de seguro. Pregúntele a su proveedor de seguro individual qué puede esperar de la cobertura y cuáles serán sus gastos de bolsillo a corto y largo plazo.

También debe entender el proceso de derivación y cobertura que exige su aseguradora en cuanto al tratamiento de los dientes y la mandíbula, que podría ser considerado de naturaleza dental y no médica. Contrate un plan de seguro dental para su hijo, ya que los procedimientos dentales típicamente no están cubiertos por el seguro médico.

Si tiene más preguntas, póngase en contacto con su proveedor de seguros para que lo asista. La mayoría de los proveedores proporciona un número de teléfono de servicio de atención al cliente en la parte trasera de la tarjeta del seguro.

Recursos en Boston Children's

Programa de Anomalías Craneofaciales

617-355-6309

childrenshospital.org/craniofacial

Centro para Familias

617-355-6279

El Centro para Familias ayuda a las familias a ubicar la información y los recursos que necesitan para entender mejor la afección particular de su hijo y formar parte de su cuidado. Todos los pacientes, las familias y los profesionales de salud de Boston Children's pueden utilizar los servicios del centro sin costos adicionales.

AmeriFace

ameriface.org

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

Apert International Inc.

apert-international.org

La Annual Apert Conference está abierta para las familias que han sido afectadas por el síndrome de Apert o cualquier otra diferencia craneofacial similar. El sitio web de la organización conecta a las familias con una red en línea que proporciona recursos de apoyo.

FACES: The National Craniofacial Association

faces-cranio.org

La asociación proporciona asistencia económica para los gastos no médicos de los pacientes que viajan a un centro craneofacial para recibir tratamiento. La elegibilidad se determina en función de la necesidad económica y médica.

Children's Craniofacial Association

ccakids.org

Se trata de una organización nacional que se ocupa de las inquietudes médicas, psicosociales, emocionales, económicas y educativas de las personas con anomalías craneofaciales y les ofrece apoyo.

Foundation for Faces of Children

facesofchildren.org

Se trata de una organización con sede en Nueva Inglaterra que proporciona información clara y precisa, y otros recursos, para los niños que nacen con afecciones craneofaciales y sus familias. Fue fundada por el cirujano plástico de Boston Children's Hospital, Dr. John B. Mulliken y un grupo de padres cuyos hijos eran tratados en el Boston Children's Hospital.

Grupos y páginas de Facebook

Apert USA

Apert Syndrome

Apert Owl

Lo que los padres tienen para decir:

“La atención que recibe nuestra hija en Boston Children’s Hospital ha superado nuestras expectativas. Luego de una mala experiencia en otro hospital, aprendimos rápidamente sobre la importancia de tener médicos con experiencia en el tratamiento del síndrome de Apert para nuestra hija. Nos encanta la manera en Boston Children’s Hospital la trata como individuo y que las decisiones en cuanto a su atención se toman en función de sus necesidades”.

–Tara Lafleur, madre de Giuliana Lafleur

“El día que comenzamos a ir a BCH fue realmente el mejor día de nuestra vida como familia. El personal de BCH y nuestro equipo están siempre un paso más adelante que yo. BCH salvó la vida y el futuro de mi hijo, y estaremos eternamente agradecidos por eso. BCH está a dos horas de donde vivimos, ¡pero jamás iría a otro lugar! Los usamos para todo porque realmente son increíbles”.

–Jeremy Gold, padre de Jackson Gold

“Ninguna familia debería sentirse desanimada si vive lejos de Boston y quiere recibir tratamiento aquí. El Boston Children’s Hospital trabaja estrechamente junto con nuestros médicos locales y la comunicación es excelente. Viajamos a Boston para sus cirugías y realizamos los análisis en nuestra ciudad cuando es necesario. El enfoque de la atención que recibe nuestra hija es un trabajo en equipo con un plan de tratamiento único para sus necesidades. Me siento muy cómoda con BCH y creo que los médicos tratan a nuestra hija como tratarían a sus hijos”.

–Tambra Milot, madre de Madilynn Milot

PARA SACAR UN TURNO

childrenshospital.org/craniofacial

617-355-6309