

Síndrome de Apert. Reporte de caso en odontopediatría

“Apert syndrome: a case report in pediatric dentistry”

Resumen

El Síndrome de Apert representa el 5% de todos los síndromes de craneosinostosis y muestra una prevalencia de 1/60 000 nacidos vivos. Es uno de cinco síndromes de craneosinostosis asociados a mutaciones simples en el gen que codifica el receptor 2 para el Factor de Crecimiento de Fibroblastos (FGF-R2), cromosoma 10q26. El propósito de este estudio fue describir un caso del Síndrome de Apert, mostrar el manejo odontopediátrico y discutir sus características craneofaciales en un niño de 8 años de edad que presentó craneosinostosis, turribraquicefalia, sindactilia de manos y pies, con múltiples características intraorales.

Palabras clave: Síndrome de Apert, Craneosinostosis, Gen del Receptor 2 del factor de crecimiento fibroblástico.

Abstract

Apert syndrome accounts for 5% of all craniosynostosis syndromes and shows a prevalence of 1 in 60 000 live births. Is one of the five craniosynostosis syndromes associated with single mutations in the Fibroblast Growth Factor Receptor 2 (FGF-R2) gene, with chromosomal localization at 10q26. The purpose of this paper was to describe a case of Apert syndrome, show Pediatric dentistry management and discuss their craniofacial features in an 8-year-old boy who presented Craniosynostosis, turribrachycephaly, syndactylies of the hands and feet, with multiple intraoral features.

Keywords: Apert syndrome, craniosynostosis. Fibroblast growth factor receptor 2 gene.

**Rocío Contreras Linares.¹
Fredy Mas Gáslac² Daniela
Jota Altamirano³**

¹ CD, Especialista en Odontopediatría
Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins.

² CD, Egresado del Post Grado de Ortodoncia de la Universidad Nacional Mayor de San Marcos

Correspondencia:

Rocío Contreras Linares.
Facultad de Odontología, UNMSM
Av. Germán Amezaga s/n Lima 1. Perú.
Teléfono: 2658852

Correo Electrónico: rocioc3009@hotmail.com

Fecha de recepción: 2-06-11

Fecha de aceptación: 13-09-11

Introducción

El Síndrome de Apert está caracterizado por craneosinostosis (cierre prematuro de las suturas craneales), malformaciones en la línea media facial y sindactilia simétrica de manos y pies.^{1,2,5,13} Es uno de cinco síndromes de craneosinostosis asociados a mutaciones simples en el gen que codifica el receptor 2 para el Factor de Crecimiento de Fibroblastos (FGF-R2), en el cromosoma 10, locus 10q 25-26,^{1,2,11} al lado de los Síndromes de Crouzon, Pfeiffer, Jackson-Weiss y Beare-Stevenson.^{1,2,3,6} Además de la similitud genética, estos 5 síndromes comparten características clínicas similares que hacen difícil el diagnóstico diferencial.^{2,5}

El Síndrome de Apert representa el 5% de todos los síndromes de craneosinostosis y muestra una prevalencia de 1 en 60 000 nacidos vivos. El incremento de la edad paterna ha sido asociado con casos esporádicos. El Síndrome de Apert fue descrito primero por Wheaton en 1894 y examinado ampliamente por Apert en 1906.^{2,5,7}

Durante la infancia, hay un defecto ancho en la línea media facial que se extiende desde la glabella hasta la fon-

tanela posterior que gradualmente se rellena con islas de hueso que coalescen. La base craneal está malformada y frecuentemente asimétrica. El clivus y fosa craneal anterior son pequeñas. Varios grados de deficiencia mental están asociados a este síndrome, siendo la razón aparente las malformaciones que se han encontrado en el cuerpo caloso del cerebro y otras estructuras adyacentes.⁴ Entre las alteraciones craneofaciales está la braquicefalia, los dos tercios superiores de la cara están retruidos y comúnmente hipoplásicos, occipucio plano, hipertelorismo, proptosis y una pequeña pero amplia nariz con punta protuberante.^{2,4,7} La configuración del paladar se muestra única y está caracterizada por un arco palatino con tumefacciones bilaterales de los procesos palatinos, resultando en pseudo hendidura en el rafe medio. Otros hallazgos frecuentes incluyen labios hipotónicos, úvula bífida, retraso o erupción ectópica y maloclusión.^{1,2,4,7}

El propósito de este estudio fue describir un caso del Síndrome de Apert, mostrar el manejo odontopediátrico y discutir sus características craneofaciales.

Reporte del caso

Paciente de 8 años y 10 meses de edad, género masculino, portador del Síndrome de Apert diagnosticado al nacimiento, acudió acompañado por su madre a la Clínica Odontológica de la Facultad de Odontología de la Universidad Nacional Mayor de San Marcos presentando como motivo de consulta el deseo de recibir tratamiento dental integral. El niño fue concebido en un matrimonio no consanguíneo, nacido a término mediante cesárea, sus padres eran clínicamente normales y en el nacimiento su madre contaba con 24 años de edad y su padre con 28 años. No hubo complicaciones en el embarazo y ningún otro miembro en la familia mostró una condición similar. En el nacimiento presentó craneosinostosis, turribraquicefalia y sindactilia de manos y pies. Estuvo internado en el Instituto Nacional de Salud del Niño hasta aproximadamente los cuatro meses de edad recibiendo tratamiento quirúrgico de craneoplastía para reducir la presión intracraneal y ocular. Posteriormente, a los dos años, recibió cirugía para separación de los dedos en manos y pies.

El paciente tiene un leve retardo mental, se encuentra estudiando en un colegio privado en el primer grado; su desarrollo social y sus habilidades son satisfactorios, la conducta a la consulta dental se presenta receptiva. Al examen clínico extraoral presenta turribraquicefalia, cabello claro, piel grasosa, hiperhidrosis localizada (frente), hipoplasia maxilar, depresión de los huesos temporales, proptosis, hipetelorismo, asimetría facial, perfil cóncavo, por deficiencia maxilar anteroposterior, por lo cual la maxila impresiona retruida con el área malar, infraorbitaria y paranasal deprimida y la punta nasal rotada inferiormente. La mandíbula presenta clínicamente un crecimiento vertical. El ángulo nasolabial está disminuido y el mentolabial aumentado. Frontalmente el tercio medio está disminuido y el tercio inferior aumentado con una mordida abierta anterior. El labio superior es corto aumentando la incompetencia labial. (Fig. 1).



Fig 1. Vista de frente, a 45° y de perfil

La sindactilia está presente con la fusión de 2° y 3° dedo en ambas manos. El dedo pulgar es más ancho que lo normal; el 2° dedo tiene una desviación presentándose en forma de "C". (Fig 2.)



Fig 2. Sindactilia con fusión del 2° y 3° dedo en ambas manos.

Intraoralmente, presenta una dentición mixta temprana, plano terminal con escalón mesial. La arcada superior es triangular con una compresión transversal y sagital provocando una mordida cruzada anterior y posterior. En el paladar se observan tumefaccio-

nes bilaterales de los procesos palatinos resultando una pseudohendidura en rafe medio. La arcada inferior es parabólica amplia. Presenta un overbite de -13 mm, overjet de -7 mm con ATM asintomática sin sonidos ni dolor a la apertura y cierre. Presenta respiración

a predominio bucal, deglución y fonación alterada, presenta una musculatura perioral hipotónica. Existe presencia de abundante placa bacteriana, caries dental en piezas deciduas y hematoma de erupción a nivel de pieza 41. (Fig3)



Fig 3. Vista intraoral: maxilar superior, máxima intercuspidadación y maxilar inferior

El examen radiográfico panorámico mostró alteración de la forma de los cóndilos caracterizado por un alargamiento de ambas cabezas condilares, aparente calcificación del ligamento estilohioideo del lado derecho, ausencia radiográfica de los gérmenes correspondientes a las piezas 12 y 22, y apariencia de dientes en forma de pala en gérmenes de las piezas 11 y 21 (Fig.4 A). En la radiografía oclusal superior se descartó la presencia de fisura ósea palatina y en las radiografías periapicales se confirmó la apariencia en forma de pala de las piezas 11 y 12 (Fig.4 B y C). Al análisis cefalométrico presentaba relación esquelética de Clase III, por retrusión maxilar, la tendencia de crecimiento mandibular y facial es vertical (Fig 5 y 6).



Fig4. A. Radiografía panorámica



B Rx Oclusal



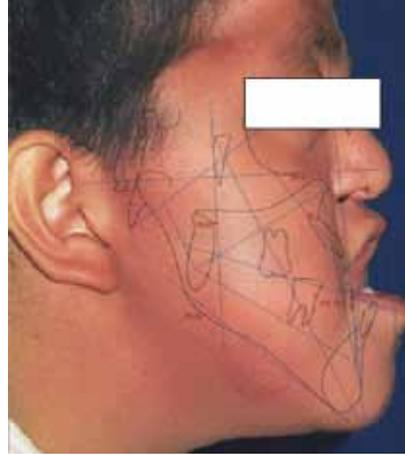
C. Rx periapical

En el análisis de modelos de estudio se corroboraron los datos clínicos de las relaciones dentarias y características intraorales.

Como diagnóstico definitivo de salud general tenemos que el paciente de 8 años y 10 meses de edad, género



masculino, portador del Síndrome de Apert diagnosticado al nacimiento en el Instituto de Salud del Niño, presenta características propias de este síndrome turribraquicefalia, hipoplasia maxilar, y sindactalia de manos y pies. Como diagnóstico estomatológico definitivo:



- **Tejidos Blandos:** Gingivitis generalizada asociada a placa bacteriana; Hiperplasia gingival y hematoma de erupción a nivel de la pieza 41.
- **Tejidos Duros:** Fosas y fisuras profundas en piezas 36 y 46; Caries de esmalte en las piezas 54 (o), 64 (o), 75 (op) y 85 (op); Caries de dentina en las piezas 73 (v), 74 (o), 83 (v) y 84 (o).
- **Conducta:** Receptivo

En el sumario de diagnóstico ortodóncico encontramos relación esquelética de Clase III por hipoplasia del tercio medio severa, tendencia de crecimiento vertical, tercio medio disminuido e inferior aumentado, plano terminal escalón mesial, mordida cruzada posterior y anterior, mordida abierta (13mm), overjet negativo (-7mm). Arcada superior triangular e inferior parabólica estrecha. Respirador bucal. Deglución y fonación alterada. Musculatura perioral hipotónica.

El plan de tratamiento quedó establecido de la siguiente manera:

1. **Fase Educativa:** Fisioterapia oral.
2. **Fase Preventiva:** Aplicación de Flúor Barniz FNa 5% (Duraphat); uso de pasta dental con 1100 ppm de Flúor; enjuagatorios diarios con FNa 0.05%; aplicación de sellantes no invasivos en piezas 36 y 46; control clínico de hematoma de erupción a nivel de pieza 41.
3. **Fase Curativa:** Restauraciones con ionómero de vidrio modificado con resina en piezas 54 (O), 64 (O), 73 (V), 74(O), 75 (OP), 83 (V), 84 (O) Y 85 (OP).
4. **Fase de Mantenimiento:** Control clínico cada 4 meses.

Se planteó un posible tratamiento ortodóncico, sujeto a la reevaluación posterior del paciente, de la siguiente manera:

1. Le Fort III para realizar una distracción ósea del tercio medio (con el paciente en crecimiento)
2. Ortodoncia prequirúrgica.
3. Cirugía Ortognáticabimaxilar (cuando haya cesado el crecimiento) previa reevaluación.
4. Ortodoncia Post Quirúrgica
5. Interconsulta con otorrinolaringología y fonoaudiología.

De acuerdo a lo planificado, se llevó a cabo la fase educativa al paciente y a su madre, reforzándose la misma en cada cita posterior, seguido por el aprestamiento, motivación y el control de placa. Dentro de la fase preventiva se aplicó el flúor barniz con ayuda de un pincel en todas las piezas dentales, sugiriendo el uso de pasta dental con 1100 ppm de flúor debido a que el niño podía evitar sin problemas la deglución durante el cepillado; adicionalmente, se indicó enjuagatorios diarios con FNa al 0,05% una vez al día en las noches y se colocaron sellantes resinosos no invasivos en las piezas indicadas.

Luego de tres semanas de iniciado el tratamiento el hematoma de erupción remitió naturalmente con la erupción de la pieza 41. Debido a la conducta receptiva del paciente no existió problemas en la fase curativa logrando aplicarse el ionómero de vidrio modificado con resina en las piezas indicadas, logrando el alta del paciente en su tratamiento odontopediátrico, estando pendiente el inicio posterior del tratamiento ortquirúrgico.

Discusión

El síndrome de Apert es una patología que forma parte del grupo de las craneosinostosis, por lo tanto, entre los diagnósticos diferenciales se deben considerar otros síndromes como el de Cruzon, Chotzen, Pfeiffer, Noack, Carpenter y Goodman^{1,2,4}.

El paciente demostró la triada clínica que caracteriza al Síndrome de Apert: cráneo braquicefalo, hipoplasia del tercio medio facial y sindactilia de manos y pies. Otras características típicas faciales del Síndrome de Apert en el paciente incluyó frente plana, depresión de las áreas del temporal, superficies orbitarias con proptosis ocular e hipertelorismo. Su nariz fue corta y amplia con la punta nasal rotada inferiormente. Todas estas características craneofaciales son comunes en los pacientes con Síndrome de Apert, debido a la fusión prematura de las suturas craneales². A los cuatro meses de edad el paciente recibió craneoplastía para reducir la presión intracraneal; aunque hay varias técnicas quirúrgicas diferentes y complicadas en el tratamiento de craneosinostosis, el elemento primordial es el momento de inicio en el tratamiento ya que con una intervención temprana antes del primer año de vida se obtienen mejores resultados^{1,2,5,6}. La craneoplastía temprana corrige las consecuencias funcionales y estéticas de la craneosinostosis. El retardo mental es considerado usual para el Síndrome de Apert y generalmente es debido a la elevada presión intracraneal^{1,2,7,12}. A pesar que el paciente recibió craneoplastía a temprana edad (4 meses), él ha presentado un leve retardo mental.

El incremento de la edad paterna ha sido asociado con casos esporádicos de este síndrome^{2,5,7,15}. Al nacimiento del paciente su madre tenía 24 años de edad y su padre 28 años, no estando relacionado el caso con el incremento de la edad paterna.

Pocos estudios han informado sobre las características orales del Síndrome de

Apert. La cavidad oral es de tamaño reducido, especialmente en la dimensión anteroposterior de la maxila. La mandíbula no presenta forma ni tamaño normal, produciendo un prognatismo relativo. El inusual paladar de los pacientes con Síndrome de Apert es importante para el diagnóstico. El alto arco palatino muestra tumefacciones laterales que inducen a una pseudohendidura de tejido blando en la línea media; Kreiborg y Cohen, en el estudio clínico más amplio sobre las manifestaciones orales del Síndrome de Apert, encontraron pseudohendiduras en paladar blando o úvula bífida en aproximadamente el 75 % de los casos. Otros estudios han descrito menor ocurrencia, tal como 44 %, 25 % y 4 % de los casos.² Las prominencias palatinas laterales son descritas como presentes en la infancia y se incrementan en masa con la edad y estudios histológicos han revelado depósitos consistentes en mucopolisacáridos ácidos con predominio del ácido hialurónico.^{5,6,14} El paciente mostró en el reporte de este caso una morfología clásica palatina del Síndrome de Apert.

De acuerdo con Kreiborg y Cohen, los pacientes con Síndrome de Apert pueden presentar varias anomalías dentales, incluyendo el retraso de la erupción, erupción ectópica e incisivos en forma de pala. En un estudio reciente detectaron alta incidencia de agenesia dental en pacientes con Síndrome de Apert. En estos pacientes es frecuente la maloclusión relacionada generalmente a la hipoplasia maxilar. Esta incluye oclusión mesial de la molar, overjet invertido, mordida abierta anterior, mordida cruzada posterior, desviación de la línea media y apiñamiento dental.^{2,9,10,12}

El paciente a sus 8 años de edad aún no presentaba erupción de los incisivos inferiores, la cual se fue dando durante el tratamiento, pudiendo afirmar que existe retardo de la erupción dental. Por la ausencia clínica de los incisivos superiores no podemos afirmar la forma de los mismos pero radiográficamente existe la apariencia de tratarse de “dientes en forma de pala” lo cual podremos comprobar durante su erupción. Existe ausencia radiográfica de los gérmenes correspondientes a los incisivos laterales superiores. Existe maloclusión con mordida cruzada anterior y posterior, mordida abierta y overjet negativo. Debido a la falta de erupción de incisivos permanentes no se observa aún apiñamiento dentario.

Para los pacientes con este síndrome, la higiene dental puede resultar de mucha dificultad, por las deformidades de sus manos se hace difícil el uso del hilo dental y el cepillado por lo que se indican los cepillos eléctricos y enjuagatorios de flúor para facilitar estas acciones.⁵ En el paciente presentado se pudo observar que llegó a obtener habilidad adecuada con el cepillo dental convencional para su higiene bucal

Conclusiones

La evaluación apropiada y las características clínicas son de suma importancia para el correcto diagnóstico y tratamiento de los pacientes afectados con este síndrome.

Los individuos afectados con el Síndrome de Apert generalmente requieren el control permanente de un equipo multidisciplinario donde el odontólogo general y a su vez los especialistas como odontopediatra, ortodoncista, y cirujano bucal y maxilofacial juegan un papel muy importante en lo que se refiere al manejo de todos los problemas dentales y esqueléticos de los maxilares que estos pacientes presentan.

Como diagnósticos diferenciales de este síndrome se deben considerar otros síndromes como el de Crouzon, Chotzen, Pfeiffer, Noack, Carpenter y Goodman.

Referencias bibliográficas

- Gorlin RJ, Cohen MM Jr, Hennekam RCM. *Syndromes of the Head and Neck*. 4thed. New York: Oxford University Press. 2001; 654-7.
- Martelli H, Ribeiro LM, Teixeira R, Orsi J, Coletta RD. Apert Syndrome: Report of a Case with Emphasis on Craniofacial and Genetic Features. *Pediatric Dentistry*. 2008; 30(6): 464-8.
- Papp EH. Síndrome de Apert (Acrocefalosindactilia): Presentación de dos Casos Clínicos. *Acta odontol. venez.* 1999; 37(3):163-7.
- Corstiaan C, Breugem, Donald F, Fitzpatrick MD, Verchere C. Monozygotic Twins with Apert Syndrome. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*. 2008; 45(1):101-4.
- Tosun G, Sener Y. Apert syndrome with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency: a case report.

International Journal of Paediatric Dentistry. 2006; 16(1): 218-21.

- Paravatty RP, Ahsan A, Sebastian BT, Pai KM, Dayal PR. Apert syndrome: A case report with discussion of craniofacial features. *Quintessence International*. 1999; 30(6): 423-6.
- Cunningham ML, Seto ML, Ratisoontorn C, Heike CL, Hing AV. Syndromic craniosynostosis: from history to hydrogen bonds. *Orthod Craniofac Res*. 2007; 10(1): 67-81.
- Portela AM, Paraíso CM. Computed tomography assessment of Apert syndrome. *Braz Oral Res*. 2004; 18(1):35-9.
- Skidmore DL, Pai AP, Toi A, Steele L, Chitayat D. Prenatal diagnosis of Apert syndrome: report of two cases. *Prenat Diagn*. 2003; 23: 1009-13.
- Dalben G, Neves L, Gomide M. Oral Findings in Patients with Apert Syndrome. *J Appl Oral Sci*. 2006; 14(6):465-9.
- Atuesta EE, Balparda JK, Echeverri JA, Estrada CE, López DA, Roca MF. Síndrome de Apert esporádico. *Rev Mex Pediatr*. 2009; 73 (3): 121 - 3.
- Soanca A, Dudea D, Goacan H, Roman A, Culic B. Oral manifestations in Apert syndrome: case presentation and a brief review of the literature. *RJME*. 2010; 51(3):581-4.
- López DL, Tajés FA, Bautista CR, López LL. Síndrome de Apert: tratamiento ortopédico. *Revista Internacional de Ciencias Podológicas*. 2011; 5(1):29-29-35.
- Pereira S. Análise histológica, histoquímica e imunohistoquímica da mucosa da palato duro em pacientes portadores de Síndrome de Apert. [Tesis para optar el grado de Doctor en Odontología] Universidade de São Paulo. Baurú 2009.
- Weber B, Schwabegger A, Vodopitutz J, Janecke A, Forstner R, Steiner H. Prenatal Diagnosis of Apert Syndrome with Cloverleaf Skull Deformity Using Ultrasound, Fetal Magnetic Resonance Imaging and Genetic Analysis. *Fetal Diagn Ther*. 2010; 27:51-6.