

SINDROME DE CROUZON

Hoyos Serrano Maddelaine¹

RESUMEN

El Síndrome de Crouzon, es una disostosis craneofacial congénita que se caracteriza para el cierre precoz intrauterino de las suturas coronal, sagital y lambdoidea, por lo que produce crecimiento anormal del cráneo, hipoplasia maxilar y asimetría facial. Su origen recae en la mutación del gen responsable por la codificación de los receptores del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3, por lo que la cicatrización y la producción de colágeno se hallan alteradas.

Las características clínicas más relevantes se encuentran a nivel craneofacial y dental, las mismas varían desde: fusión precoz de todas las suturas, hipoplasia del maxilar, exoftalmos, braquicefalia, hidrocefalia, grados de retraso mental, maloclusión, paladar en forma de V invertida, estrabismo, pérdida de la audición, etc.

Con respecto al diagnóstico radiológico, en radiografías extraorales y tomografías computarizadas se observa impresiones digitales con defectos angulares o líneas radiopacas pertenecientes a las suturas fusionadas.

El tratamiento para este síndrome es interdisciplinario, lo que significa que muchos profesionales en salud deben ser parte de ello, como por ejemplo: neurocirujano, pediatra, cirujano maxilofacial, odontopediatra o cirujano maxilofacial, de modo que, cada profesional incidirá en una determinada etapa del paciente, por lo que los tratamientos serán únicamente para resolver las disfunciones estructurales que existan.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Crouzon. Craneosinostosis sindrómica. Disostosis craneofacial congénita.

ABSTRACT

The Crouzon Syndrome, is an congenital craniofacial dysostosis characterized intrauterine for early closure of the coronal, sagittal and lambdoid sutures, so that causes abnormal growth of skull and facial asymmetry maxillary hypoplasia. Their origin lies in the mutation of the gene responsible for encoding receptor type fibroblast growth factor 3, so that the healing and collagen production are altered.

The most important clinical features include craniofacial and dental level, they range from: premature fusion of all sutures, maxillary hypoplasia, proptosis, brachycephaly, hydrocephalus, degrees of mental retardation, malocclusion, palate inverted V-shaped, strabismus, hearing loss, etc..

With respect to radiological diagnosis, extraoral radiographs and CT scans fingerprints angular defects or radiopaque lines belonging to the fused suture is observed.

The treatment for this syndrome is interdisciplinary, which means that many health professionals to be part of it, such as: pediatric neurosurgeon, maxillofacial surgeon, pediatric dentist or oral surgeon, so that each professional will affect some stage the patient, so that treatments are only to address structural dysfunctions that exist.

KEYWORDS

Crouzon syndrome. Syndromic craniosynostosis. Congenital craniofacial dysostosis.

¹ Univ. Quinto Año Facultad de Odontología UMSA.

INTRODUCCION

El Síndrome de Crouzon (SC), también llamado *disostosis craneofacial* congénita, es una rara patología que se caracteriza por la fusión precoz de una o varias suturas craneales, que en la mayoría de los casos son las suturas coronal, sagital y lambdoidea; de modo que se produce un crecimiento anormal del cráneo, paralelo a las uniones afectas, en un intento por compensar el crecimiento hacia las suturas abiertas y segundo, debido a la afección primer arco branquial, que es precursor del maxilar y mandíbula, se deforma la cara del paciente.¹⁻⁴

Este síndrome es de origen congénito y se hereda de manera autosómica dominante, en el cual, el gen (FG-FR3) es el principal responsable.¹ Aunque la deformidades craneofaciales estén presentes en el momento del nacimiento, las mismas se hacen más prominentes con el tiempo, dando lugar a retraso mental en el 12% de los casos.¹

EPIDEMIOLOGIA

Las craneosinostosis tienen una incidencia en la población general de 1 por cada 2.000 a 2.500 recién nacidos vivos, en cambio el síndrome de Crouzon se reporta en 1 caso por cada 25.000 nacimientos, de los cuales a pesar de ser una patología autosómica dominante, el 30-60 % son casos esporádicos, por neomutaciones, sin historia familiar, tal como lo indican autores como Howl y Krause & Buchanan que han reportado craneosinostosis esporádicas no genéricas de origen ambiental o multifactorial.^{1,5,6}

ETIOLOGIA

El origen de este síndrome recae en una mutación del gen responsable por la codificación de los receptores del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3 (FGFR3, *fibroblast growth factor receptor*), localizado en el brazo largo del cromosoma 10. Esta mutación normalmente se transmite de forma mendeliana, tanto del padre como de la madre, de modo que en cada embarazo la pareja tiene un 50% de probabilidad de tener un hijo sano y un 50% de probabilidad de tener un hijo con la afección, no obstante investigaciones recientes han relacionado la edad avanzada del padre con la aparición de este síndrome.^{2,7,8}

Los factores de crecimiento fibroblásticos (FGFR) son una familia de al menos 20 moléculas distintas de señalización cuya funciones son la regulación celular, proliferación, diferenciación y migración de dichas células, mismas que se hallan en el tejido conectivo y que son responsables de la cicatrización y producción de colágeno, por lo que directamente se hallan relacionadas con la formación precoz de suturas craneofaciales en el síndrome de Crouzon.¹

CARACTERISTICAS CLINICAS

El síndrome de Crouzon a diferencia de otras enfermedades produce alteraciones en dos esferas importantes: estructuras craneofaciales y aparato estomatológico.

Alteraciones craneofaciales

Durante los primeros meses de vida las características faciales pueden ser poco notorias, haciéndose evidentes a partir del primer año, por lo que a la inspección se busca la fusión precoz de una o varias suturas craneales, siendo

en orden de afección: sagital (40-60% de los casos), coronal (20-30% de los casos) y sutura metópica (menos del 10% de los casos) de modo que se produce una reducción de las fosas craneales anterior, media y posterior que resultan trasladadas y que provocan desplazamiento de las estructuras cerebrales, debido a esto, aumenta la presión craneana y se puede producir retraso mental en distintos grados o no generar problemas a este nivel.^{1,3}

De manera secundaria a las sinostosis producida en este síndrome se puede observar una facies que la diferencia de la compuesta, en la cual evidencia: braquicefalia, hueso frontal prominente, órbitas poco profundas, hipertelorismo, retrusión del tercio medio facial, proptosis, estrabismo, micrognatia, nariz curva, pérdida de la audición por atresia del meato auditivo, disfunción del lenguajes y la visión, pudiendo también presentar convulsiones y hendidura palatina.^{1,5,8}

Alteraciones estomatológicas

Debido a la micrognatia maxilar característica de este síndrome, se producen alteraciones como: paladar en forma de V invertida, labio superior corto, prognatismo mandibular y arco inferior en forma de "U", y como producto de estas alteraciones, se producen una serie de maloclusiones dentales tanto de tipo II o III de Angle, en combinación con mordidas cruzadas, abiertas, anteriores o posteriores, además de agenesia de piezas dentarias.^{3,6,7}

Por otro lado, el síndrome de Crouzon puede producir otras alteraciones, como fusión progresiva de las vértebras segunda, tercera, quinta y sexta cervicales (C2-C3-C5-C6), hidrocefalia (con sus consiguientes efectos

neurológicos), seno dural y subluxación de las cabezas radiales.⁵

DIAGNOSTICO RADIOLOGICO

Cuando se termina el diagnóstico clínico, se pueden confirmar la fusión de las suturas craneales con las técnicas radiográficas comunes, como las radiografías extraorales de cabeza y la tomografía computarizada, en las cuales se pueden observar imágenes similares a impresiones digitiformes o líneas radiopacas pertenecientes a las suturas ya consolidadas pudiendo existir deformaciones angulares. Por otro lado, en el diagnóstico ortodóntico es muy útil las radiografías panorámicas para saber la disposición general de los dientes y la radiografía lateral de cráneo para hacer un estudio sobre la relación entre maxilares, sin embargo, este tipo de estudio se hace cuando el paciente está listo para cursar un tratamiento ortodóntico.³

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Otros síndromes muy parecidos al de Crouzon son los de Apert, Pfeiffer y disostosis cleidocraneal, asimismo el síndrome de Apert es el que más similitud tiene, debido a que comparten muchos signos clínicos, de los cuales en el campo odontológico se destacan: hipoplasia maxilar, asimetría facial, cara plana, mandíbula prominente, maloclusión Clase III, paladar ojival (generalmente fisurado), apiñamiento dental, retardo en la erupción, anomalías dentarias e hiperplasia gingival.¹

El Síndrome de Apert se caracteriza por la craneosinostosis, especialmente de las suturas coronales, siendo ésta la característica craneal más importante, por otro lado a nivel de las extremidades se evidencia una sindactilia ósea y cutánea, con fusión de los dedos índices, medio y anular, y segundo

tercero y cuarto dígito respectivamente, además se puede producir aplasia o anquilosis de algunas articulaciones como la de los hombros, codos y caderas.¹ Por el contrario en el Síndrome de Crouzon existe cierre precoz de todas las suturas craneales acompañado de hipertensión endocraneana, dolicocefalia, trigonocefalia, nariz en pico de loro y ausencia de anomalías en las extremidades.¹

El síndrome de Crouzon se diferencia de la disostosis cleidocraneal, por que las clavículas están presentes, también se puede confundir este síndrome con la oxicefalia, pero estos pacientes no exhiben exoftalmos, ni las otras características que afectan el tercio medio de la cara en las craneosinostosis.⁶

TRATAMIENTO

El síndrome de Crouzon no tiene cura definitiva, el tratamiento propuesto es para resolver las displasias funcionales, por lo que debe ser interdisciplinario, mismo que significa que debe ser tratado por un grupo de profesionales como:, para así obtener resultados excelentes desde el punto de vista funcional, estético y psicosocial, que repercutirá en la mejoría de calidad de vida del paciente.^{1,8}

Es importante recalcar que la evaluación y tratamiento comienza desde el nacimiento y la infancia, donde se realizan en general tratamiento quirúrgicos guiados por el pediatra, neurocirujano, genetista, endocrinólogo, oftalmólogo y odontopediatra. Luego a lo largo de la adolescencia son parte del tratamiento el ortodoncista, odontólogo general, fonoaudiólogos y otorrinolaringólogos para ayudar a mejorar el caso.⁶

Tratamiento quirúrgico

Los métodos quirúrgicos utilizados para esta patología son principalmente la craneotomía (extirpación y reemplazo de porciones del hueso craneal); que se recomienda antes de cumplir el primer año y cuyo objetivo es descomprimir la masa cerebral y mantener la forma craneal lo menos deformada posible, así también con el paso de los años, en la pubertad se pueden realizar otras cirugías como: el avance del tercio medio facial que mejora el flujo nasal y tracciones del maxilar en edades tempranas para el tratamiento de las apneas del sueño.^{1,4}

En la actualidad según cita Pely y cols, la cirugía craneofacial ha logrado grandes avances, entre los que se encuentran la osteosíntesis con placas y tornillos, que mantienen los segmentos óseos en una posición estable, disminuyendo la incidencia de infecciones y recidiva, asimismo ya se utilizan técnicas de transporte óseo guiado a través de osteotomías en monobloque y cuya principal ventaja es la de evitar la necesidad de un injerto óseo.¹

Los autores Seeger & Gabrielsen, indican que las craneotomías deben involucrar otras suturas como la frontoesfenoidal para lograr una forma facial satisfactoria, del mismo modo Cocco & cols. sugieren extender la craneotomía hasta la sutura esfenocigomática debido a que esta operación mejora la longitud de la base anterior del cráneo y el patrón de crecimiento maxilar.⁶

Con respecto a estructuras lesionadas como el paladar o los ojos, se puede tratar el exoftalmos, el prognatismo y el paladar hendido con un cirugía maxilofacial, no obstante, las últimas dos patologías requieren de tratamiento

ortodóntico.⁴ En algunos casos durante la pubertad del paciente, es necesario planificar una cirugía maxilofacial y ortognática, para corregir la hipoplasia media facial, porque al avanzar el tercio medio de la cara se incrementa el volumen intracraneal e intraorbitario y se mejora aún más la apariencia facial.⁶

Tratamiento ortodóntico

Generalmente en la adolescencia se elige este tipo de operaciones que corregirá sobre todo el tercio inferior de la cara, para ello se programará el plan de tratamiento que variará según la gravedad de cada caso, mismo que puede incluir cirugía ortognática u ortodoncia correctiva, por lo que para ello se planifica exámenes básicos como:^{1,8}

- Radiografías periapicales.
- Radiografías panorámicas.
- Cefalogramas, para evaluar la relación entre la mandíbula superior y la inferior.
- Tomografía computarizada, para evaluar el crecimiento del cráneo, la medida orbital y las relaciones de las mandíbulas, las imágenes captadas por esta técnica puede ser reconstruidas en tres dimensiones y permitir una mejor manipulación de los datos.⁹
- Análisis de modelos
- Exámenes del oído, con el fonoaudiólogo y otorrinolaringólogo.
- Examen de la vista con el oftalmólogo.

Es menester recalcar que el genetista se debe reunir con la familia para ver si la condición corre en la misma, por lo que se realizarán una serie de pruebas sanguíneas y laboratoriales para poder obtener datos relevantes que puedan repercutir en la salud de los próximos integrantes de la familia.⁹

PRONOSTICO

El pronóstico varía de acuerdo a la gravedad del caso, en general el pronóstico es bueno para la vida del paciente, pues con los tratamientos insinuados pueden mejorar su calidad de vida, pero en cuanto a estética facial o manejo del retraso mental, el pronóstico es favorable o desfavorable debido a que son muchos los factores que influyen en el tema, tales como las condiciones económicas de la familia y las condiciones psicosociales del paciente.

BIBLIOGRAFIA

1. Gómez B. Síndrome de Apert y de Crouzon: un reto en Odontopediatría. Gaceta Dental. 2013;252. [acceso el 3 de junio de 2014]. URL disponible en: http://www.gacetadental.com/wp-content/uploads/2013/10/252_CIENCIA_SindromesApertCrouzon.pdf
2. Vidal R. Gean E. Sánchez C. Quilis J. García G. Costa C. Síndrome de Crouzon: a propósito de 2 casos. Entidades craneoestenóticas alélicas e los genes FGFR. Anales de Pediatría. 2012; 77(4). [acceso el 3 de junio de 2014]. URL disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/journal/16954033/77/4>
3. Schneider E. Gómez E. ríos D. Vázquez D. Brites M. Carbajal E. Síndrome de Crouzon. Diagnóstico radiográfico y tratamiento ortognático de un caso clínico. Revista ADM. 2011; 68 (4). [acceso el 3 de junio de 2014]. URL disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2011/od114g.pdf>
4. Morales J. Sarmiento M. Zaldivar M. Leyva M. Garnier T. Presentación de un paciente con síndrome de Crouzon. Corre Científico Médico de Holguín. 2010;14 (2). [acceso el 3 de junio de 2014]. URL disponible en:

- <http://www.cocmed.sld.cu/no142/pdf/no142presc02.pdf>
5. Beltrán P. Rosas N. Jorges I. Síndrome de Crouzon. Revista de Neurología. 2004;2 (1). [acceso el 2 de junio de 2014]. URL disponible en:
<http://www.cocmed.sld.cu/no142/pdf/no142presc02.pdf>
 6. Palma A. Síndrome de Pseudo Crouzon: Presentación de un caso. Acta Odontológica Venezolana. 2002;40 (1). [acceso el 2 de junio de 2014]. URL disponible en:
http://www.scielo.org.ve/scielo.php?pid=S0001-63652002000100009&script=sci_arttext
 7. Yacubian A. Gustavo L. Violin S. Ventirini D. Perosa G. Palhares A. et. Al. Síndrome de Crouzon. Fatores envolvidos no desenvolvimento neuropsicológico e na qualidade de vida. Arq. Neuropsiquiatr. 2007;67 (2-b). [acceso el 2 de junio de 2014]. URL disponible en:
http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X2007000300020&script=sci_abstract&tlng=es
 8. Hoja Informativa – Educativa sobre síndrome de Crouzon. Centro Nacional de Genética Médica de la Habana. 2010. URL disponible en:
<http://files.sld.cu/genetica/files/2010/09/sindrome-crouzon.pdf>
 9. Williamson R. Guía para entender el Síndrome de Crouzon. Children's Craniofacial Association. Dalas TX. 2010:3-12 URL disponible en:
http://www.ccakids.com/assets/syndromebk_crouzon_esp.pdf