



**UNIVERSIDAD LAICA “ELOY ALFARO” DE MANABÍ
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS**



TÍTULO:

ESTUDIO DE CASO CLÍNICO DE “SÍNDROME DE APERT EN RECIÉN NACIDO”.

AUTORA:

ADRIANA VANESSA BERMELLO LASCANO

TUTOR:

LINDA BENITES ACOSTA, Dra
DOCTORA EN MEDICINA Y CIRUGÍA, UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL
ESPECIALISTA EN PEDIATRÍA, UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL
SUBESPECIALIDAD EN NEUMOLOGÍA PEDIÁTRICA, UNIVERSIDAD
AUTÓNOMA DE BARCELONA-ESPAÑA.

ASESORAS:

ZULLY ALEXANDRA GARCÍA VILLACÍS, Dra
MÉDICO CIRUJANO
MÉDICO GENERAL ASISTENCIAL EN NEONATOLOGIA EN EL HOSPITAL
“DR. RAFAEL RODRIGUEZ ZAMBRANO”
MARÍA JOHANNA AVENDAÑO GUERRERO, Dra
MÉDICO MÁSTER EN ASESORAMIENTO GENÉTICO, UNIVERSIDAD DE LA
HABANA-CUBA

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DE:
MÉDICO CIRUJANA**

San Pablo de Manta - Ecuador

2017



UNIVERSIDAD LAICA “ELOY ALFARO” DE MANABÍ
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA

APROBACIÓN:

En mi calidad de Tutora del Estudio de Caso Clínico de **“Síndrome de Apert en recién nacido”** de la alumna Adriana Vanessa Bermello Lascano con Cédula de Identidad No. 131189552-6, estudiante de la Carrera de Medicina de esta Facultad de Ciencias Médicas, considero que dicho informe investigativo reúne los requisitos y méritos suficientes para ser sometido a la evaluación del jurado examinador designado por el Consejo Directivo de la Facultad de Ciencias Médicas.

San Pablo de Manta
Martes, 9 de mayo del 2017

Dra. LINDA BENITES ACOSTA
DOCENTE RESPONSABLE (TUTOR)



**UNIVERSIDAD LAICA "ELOY ALFARO" DE MANABÍ
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA**

DECLARACIÓN DE RESPONSABILIDAD

La suscrita Srta. **ADRIANA VANESSA BERMELLO LASCANO**

DECLARO QUE:

Mediante el presente documento dejo constancia de que el presente Trabajo de Titulación de **"ESTUDIO DE CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE APERT EN RECIÉN NACIDO"** es de mi exclusiva autoría y producción, que la he elaborado para cumplir con uno de los requisitos previos para la obtención del título de Médico Cirujano en la Universidad Laica "Eloy Alfaro" de Manabí la cual ha sido desarrollado en base a una investigación exhaustiva, respetando derechos intelectuales de terceros conforme las citas que constan al pie de las páginas correspondientes, cuyas fuentes se incorporan en la bibliografía.

En virtud de esta declaración, me responsabilizo del contenido, veracidad y alcance científico del Trabajo de Titulación referido.

San Pablo de Manta
Miércoles, 03 de Mayo de 2017

EL AUTOR (A)

Srta. **ADRIANA VANESSA BERMELLO LASCANO**



UNIVERSIDAD LAICA “ELOY ALFARO” DE MANABÍ
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA

AUTORIZACIÓN

La suscrita Srta. **ADRIANA VANESSA BERMELLO LASCANO** con Cédula de Identidad No. 131189552-6 mediante el presente documento cedo a la Universidad Laica “Eloy Alfaro” de Manabí, Sede Manta, los derechos exclusivos de reproducción, comunicación pública, distribución y divulgación, a partir de mi graduación, pudiendo por lo tanto la Universidad, utilizar y usar este Estudio de Caso Clínico por cualquier medio conocido o por conocer, siempre y cuando no se lo haga para obtener beneficio económico. Esta autorización incluye la reproducción total o parcial en los formatos virtual, electrónico, digital, óptico, como usos en red local y en internet.

La presente se concede en los términos señalados en el apartado anterior para lo cual se deberá considerar y respetar los Derechos de Autoría que me corresponden.

San Pablo de Manta
Miércoles, 03 de Mayo de 2017

EL AUTOR (A)

Srta. **ADRIANA VANESSA BERMELLO LASCANO**



UNIVERSIDAD LAICA "ELOY ALFARO" DE MANABÍ
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS
CARRERA DE MEDICINA

CERTIFICACIÓN

Los miembros del Tribunal Examinador aprueban el **"ESTUDIO DE CASO CLÍNICO DE SÍNDROME DE APERT EN RECIÉN NACIDO"** de la alumna Adriana Vanessa Bermello Lascano con Cédula de Identidad No. 131189552-6, estudiante de la Carrera de Medicina de esta Facultad de Ciencias Médicas.

San Pablo de Manta
Viernes, 12 de Mayo de 2017

1er Vocal

2do Vocal

Presidente (a) del Tribunal

AGRADECIMIENTOS

Ante todo deseo agradecer a Dios por haberme brindado la fortaleza necesaria para afrontar estos 7 años de estudios universitarios y haber adquirido los conocimientos básicos que amerita un profesional de la salud.

A mis padres, Abg. Adrián Bermello Macías e Ing. Guadalupe Lascano Gavilánez por haber confiado en mí en todo este tiempo, a pesar de que algunas veces perdí mi autoconfianza, quienes han sido los grandes promotores de mis éxitos.

A las Doctoras; Linda Benites, Zully García y María Johanna Avendaño; por haberme brindado su apoyo y ayuda como tutora y asesoras en este Estudio de Caso Clínico siendo excelentes guías para finalizar este trabajo de titulación.

De igual manera agradezco a mí enamorado, Juan Esteban Rosado Barreto por haberme acompañado durante los varios años de estudio de mi carrera quien me ha brindado su apoyo incondicional, amistad y compañía.

Adriana Vanessa Bermello Lascano

DEDICATORIA

Dedico este trabajo de manera muy especial y con gran amor a mis padres, Abg. Adrián Bermello Macías e Ing. Guadalupe Lascano Gaviláñez, quienes han sido mi guía para salir adelante siendo ellos el pilar fundamental a lo largo de mi vida siendo mi apoyo en cada momento y brindándome su infinita confianza.

De igual manera quiero agradecer a mis hermanos, Andrés, Andreina y Mariuxi Bermello de quienes siempre he recibido su apoyo incondicional y cariño.

Y por último agradeciendo a una persona muy especial en mi vida, mi novio, Juan Rosado Barreto, que con mucho amor y paciencia ha dedicado su tiempo ayudándome a finalizar este logro.

Para todos ellos dedicado mi esfuerzo y sacrificio con mucho amor.

Adriana Vanessa Bermello Lascano

ÍNDICE PRELIMINAR

PORTADA	
APROBACIÓN DEL TUTOR	I
AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO	II
DERECHOS DE AUTOR.....	III
APROBACIÓN DEL JURADO EXAMINADOR.....	IV
AGRADECIMIENTO.....	V
DEDICATORIA.....	VI

ÍNDICE GENERAL

RESUMEN	9
1. INTRODUCCIÓN	11
2. PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO.....	14
2.1. HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL.....	14
3. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES	16
4. EXPLORACIÓN	16
4.1. EXAMEN FÍSICO.....	16
4.2. EXÁMENES COMPLEMENTARIOS.....	17
5. PLANTEAMIENTO SINDRÓMICO.....	18
6. PLANTEAMIENTO NOSOLÓGICO.....	18
7. CONDUCTA.....	19
7.1. ESTUDIOS.....	19
7.1.1. RADIOGRAFÍA	19
7.1.2. ECOGRAFÍA.....	20
7.1.3. ECOGRAFÍA CEREBRAL TRANSFONTANELAR (7 DE MARZO DE 2016).....	20
7.1.4. TRATAMIENTO NO FARMACOLÓGICO	20
7.1.5. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO	21
8. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES	21
9. DISCUSIÓN	22
10. COMENTARIO	22

11. CONCLUSIONES.....	23
12. RECOMENDACIONES	23
13. ANEXOS	24
13.1. EVIDENCIAS FOTOGRÁFICAS	24
13.1.1. FIGURA N.1.....	24
13.1.2. FIGURA N.2.....	24
13.1.3. FIGURA N.3.....	25
13.1.4. FIGURA N.4.....	25
13.1.5. FIGURA N.5.....	26
14. BIBLIOGRAFÍA	27

RESUMEN

El síndrome de Apert también conocido como acrocefalosindactilia, es clasificada por el Ministerio de Salud Pública como una enfermedad rara, catastrófica o huérfana, en la que se identifican hallazgos clínicos, como craneosinostosis, alteraciones de la línea media facial, sindactilia de los cuatro miembros, fisura palatina y asimetría facial, entre otros. Se puede presentar coeficiente intelectual bajo o normal. Su causa es dada por una alteración genética autosómica dominante o por una mutación "de novo". Estudios actuales la relacionan con la edad paterna elevada, aunque se desconozca aún la causa exacta. Se estudia caso clínico de recién nacido con características típicas del síndrome de Apert, se detallan las experiencias clínicas, antecedentes familiares, formas de diagnóstico prenatal, diagnóstico diferencial de otras enfermedades asociadas a fusión temprana de las suturas craneales, tratamiento y el impacto ante la sociedad.

PALABRAS CLAVES: Acrocefalosindactilia, Malformación y Síndrome de Apert.

ABSTRACT

Apert syndrome, also known as acrocephalosyndactyly, is classified by the Ministry of Public Health as a rare, catastrophic or orphan disease, in which clinical findings such as craniosynostosis, facial midline abnormalities, syndactyly of the four limbs, Cleft lip and palate and facial asymmetry, among others. IQ may be low or normal. Its cause is given by an autosomal dominant genetic alteration in mutation "de novo". Current studies relate it to elevated paternal age, although the exact cause is still unknown. A clinical case of the newborn with characteristics typical of the Apert syndrome is described. It details the clinical experiences, family history, forms of prenatal diagnosis, differential diagnosis of other diseases associated with early fusion of cranial sutures, treatment and impact on society.

KEY WORDS: Acrocefalosindactilia, Malformation and Apert's Syndrome.

1. INTRODUCCIÓN

Han pasado 118 años desde que Wheaton tuvo a bien describir este síndrome y 106 años desde que el médico francés Eugene Apert lo bautizara con su apellido, (Reséndiz Martínez & Nava Uribe, 2013) médico francés que describe a nueve pacientes que comparten atributos y características similares. Lingüísticamente Acrocefalosindactilia tendría el siguiente origen; "acro" es una palabra griega para designar una "cumbre", refiriéndose a la frente alta que es característica común en el síndrome. "Céfalo", que también proveniente del griego, significa "cabeza". Sindactilia hace referencia a la fusión de dedos de manos y pies. (Enciclopedia Libre "Wikipedia")

Su herencia es autosómica dominante, se sospecha su relación con la edad paterna avanzada, es causado en mutaciones del gen que codifica para el receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblasto, situado en el brazo largo del cromosoma 10. (Arroyo Carrera, y otros, 1999) (Reséndiz Martínez & Nava Uribe, 2013)

Se estima que la incidencia es de 1/100.000 - 1/160.000 en nacidos vivos y puede aparecer en una proporción de 1 a 1 en hombres y mujeres. (Hoyos Serrano , 2014) (ROBIN & HAMM, 2017)

El Síndrome de Apert integra una de las enfermedades raras, catastróficas o huérfanas, (Diario "El Universo", 2012), se define como una triada de craneosinostosis severa, hipoplasia del tercio medio de la cara, sindactilia simétrica en manos y pies y una amplia variedad de anomalías en piel, cerebro y órganos viscerales. (Hoyos Serrano , 2014). Otras incluyendo; afectación esquelética en los hombros, húmero, codos, caderas, rodillas, caja torácica y columna sobre todo cervical, sistema nervioso central, viscerales sobre todo cardiovasculares y genitourinarias, y cutáneas, hiperhidrosis y acné principalmente. (Ver anexo N.4) (Reséndiz Martínez & Nava Uribe, 2013) (Arroyo Carrera, y otros, 1999)

El Síndrome de Apert puede ser diagnosticado en la etapa prenatal mediante ecografía a partir de las 20^{ma} semana de gestación, siendo así que en el primer trimestre se puede buscar transluminiscencia nucal incrementada, aunque recientemente se han descrito casos con transluminiscencia normal. Asimismo, con la tecnología que se dispone, se pueden crear imágenes tridimensionales a partir de los planos de dos dimensiones que proporciona la ecografía, dibujando la forma craneal del feto. Por otro lado, el uso de técnicas radiográficas es también importante porque éstas pueden definir la fusión entre las vértebras cervicales C5-C6, tanto para su manejo diagnóstico como para su evaluación preoperatoria. (Hoyos Serrano , 2014)

El diagnóstico diferencial del síndrome de Apert se hace con otros síndromes que presentan craneosinostosis y alteración de las extremidades en grado variable, por lo tanto se consideran síndromes como el Crouzon, Pfeiffer, Saethre Chotzen y Carpenter. (Ramírez, Saldarriaga, Pachajoa, & Isaza, 2010)

Es necesaria una aproximación multidisciplinar de los cuidados con monitorización a lo largo de toda la vida. Por el momento, el tratamiento que se encuentra disponible es sobre todo quirúrgico-paliativo, y consta básicamente en separar las sinostosis presentes en el cráneo y las sindactilias en los miembros superiores e inferiores. Es importante destacar que el manejo de estos pacientes debe ser multidisciplinario, de modo que son muchos los especialistas trabajan en un mismo caso es así que: los neurocirujanos se encargan de reconstruir la bóveda craneal, con el objetivo de disminuir la presión intracraneal, evitar la hidrocefalia y favorecer el desarrollo normal de las estructuras cerebrales; mientras que los cirujanos maxilofaciales se encargarán de las malformaciones de la cara, realizando un adelantamiento de la mitad inferior hipoplásica aproximadamente entre los 4 y 6 años de edad, así como la aplicación de procedimientos que pueden aumentar el volumen de las cavidades orbitarias; a su vez, los cirujanos plásticos intervienen en la

sindactilia de manos y pies con la finalidad de conseguir una correcta función de las manos. Estas intervenciones comienzan a los seis meses de edad y la reconstrucción total acaba aproximadamente hacia los tres años de edad, en estos procedimientos los cirujanos maxilo-facial, odontólogos y ortodoncistas contribuyen a la reconstrucción de la zona oral, mientras que los otorrinolaringólogos intentan reducir los problemas respiratorios que además con ayuda de fonoaudiólogos rehabilitarán en la fonación, debiendo ser apoyados por psicomotricistas que tienen el fin de ayudar a potenciar el uso funcional de las manos, corregir la postura, la marcha y a realizar actividades de equilibrio estático. Recalcando que todos los procedimientos quirúrgico no son curativos. (Reséndiz Martínez & Nava Uribe, 2013)

El niño con síndrome de Apert es un niño físicamente diferente, por esta razón hay que trabajar en el impacto psicológico del niño o niña ante la sociedad. El éxito de la integración social, con sus iguales de edad, va a depender en gran medida del autoestima que ya posea el niño fruto de la interacción con sus padres, que comienza en la relación de apego. Si los padres aceptan al niño él podrá aceptarse a sí mismo.

Existen líneas de investigación interesantes sobre opciones de tratamiento médico. Una de estas opciones es la proteína Noggin, investigada primeramente en un hidrozoo hidroides de la familia Hydridae llamado *Hydra magnipapillata*; dicha proteína antagoniza a la proteína ósea morfogenética tipo 4, la cual modula la expresión de las células mesenquimales. La proteína Noggin previene el cierre de las suturas craneales y su regulación se encuentra a la baja en el Síndrome de Apert. También se tiene la línea del calphostin C, que es un inhibidor de la proteincinasa C, elemento crucial en la señalización anómala. El calphostin actúa mediante la modificación covalente del dominio regulatorio de la unión lipídica de la proteincinasa C, inhibiendo el cierre prematuro en las suturas craneales en modelos animales.

2. PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

2.1. HISTORIA DE LA ENFERMEDAD ACTUAL

Recién nacido a término de treinta y siete semanas por Capurro, único vivo, sexo femenino, obtenido por cesárea de emergencia por fracaso de la inducción médica del trabajo de parto con embarazo de 35.5 semanas por fecha de última menstruación, 36 semanas por ecografía tardía.

Se obtuvo por cesárea producto femenino, con ruptura prematura de membranas de aproximadamente 6 horas de evolución; se le realiza los procedimientos ABCE y PACES, neonato con un peso de 2440 gramos, perímetro cefálico 32 cm y longitud 48 cm. A la valoración médica presento acrocianosis, flacidez, llanto presente y vigoroso, buen esfuerzo respiratorio, frecuencia cardíaca mayor a 100 latidos por minuto, Apgar 8/9, se aspira líquido amniótico claro de aproximadamente 2CC.

Paciente con rasgos dismórficos, fusión en suturas craneales es hospitalizado en el área de Neonatología del Hospital "Dr. Rafael Rodríguez Zambrano". A su primer día de vida, se encontraba sin signos de dificultad respiratoria, con saturaciones y demás signos vitales estables pero con residuos gástricos de cantidad abundante, color verdoso, por lo que se mantiene sin alimentación, con vía periférica.

Durante su segundo día de hospitalización presentó cianosis peribucal precedido de sialorrea y secreciones nasales abundantes, con retracciones subcostales, Downes de 3/10, se coloca oxígeno por Hood 3 litros por minuto, manteniendo Saturaciones de 90% a 93%, demás signos vitales estables, con diuresis y catarsis conservadas, se mantiene con control de residuos gástricos por sonda orogástrica de abundante cantidad color amarillo.

Al tercer día de vida cede distrés respiratorio, se suspende oxígeno. Recibe visita por interconsulta con genetista, sugiere interconsultas a neurocirujano, oftalmología, cirujano plástico, traumatólogo, otorrinolaringólogo y endocrinología.

Se recomendó por especialistas: Tomografía axial computarizada de cerebro y cráneo más cara en resolución 3D, fondo de ojo, skinner auditivo, yesos correctores ante estabilidad de paciente por pie equinvaro leve, y derivación a hospital de tercer nivel para realizar estudios y tratamientos de mayor complejidad.

Cursando su cuarto día en el área de cuidados intermedios neonatales paciente disminuye residuos gástricos y se prueba alimentación con 5ml de leche materna por sonda orogástrica, con fracaso en la tolerancia. Neonato con ictericia, con bilirrubinas total de 16.18 mg/dl.

Al sexto día con fluido terapia y antibióticos endovenosos se aumentó nutrición enteral por sonda orogástrica con 5ml de leche los cuales fueron bien tolerados con peso 2500 gramos, normo glucémico, con ritmo diurético conservado, hemodinámicamente compensado. (Ver anexo N.-3)

Se incrementó alimentación por sonda orogástrica a 10 ml de leche materna.

El día 10 de hospitalización se prueba succión al pecho, siendo débil, con dificultad a la alimentación, se acumulan secreciones por fisura palatina.

Al 15vo día de hospitalización el 11 de marzo 2016 se encuentro espacio físico y se transfiere a hospital Baca Ortiz de la ciudad de Quito.

Mantuvo misma medida de perímetro cefálico de 32 centímetros durante toda su internación, reflejos de succión presente pero con dificultad por fisura palatina, prehensión, moro, llanto vigoroso, buen tono muscular.

Paciente continuo sus controles médicos en hospital Baca Ortiz al momento no ha requerido cirugía craneal, no presentó hipertensión endocraneal y no muestra retraso en su desarrollo psicomotriz. (Ver anexo N.-5)

3. ANTECEDENTES PATOLÓGICOS FAMILIARES

Madre: 34 años de edad multigesta, nulípara, con 2 abortos (hace 14 años y 7 años) unida en el embarazo actual con pareja de 66 años de edad; refiere controles prenatales en Santo Domingo en clínicas particulares y en la Concordia, de donde la refieren por amenaza de parto pretérmino a las 30 semanas de gestación, hospitalizada desde ese entonces en el Área de Ginecología del Hospital “Dr. Rafael Rodríguez Zambrano” de Manta, se le realiza maduración fetal completa, madre con vaginosis refiere tratamiento con óvulos más metronidazol y nifedipino.

El familiar indica que la paciente tuvo varios controles ecográficos particulares como en Centro de Salud, pero no se diagnostican patologías en el feto; se realizó aproximadamente 8 controles médicos y refiere 6 ecografías.

Infección de vías urinarias durante los 3 trimestres de embarazo

Tía: con 5 embarazos; 3 partos prematuros. De 6, 7 y 5 meses con productos fallecidos, mientras que los otros 2 viven sin aparentes complicaciones.

Abuela materna: abortos consecutivos

4. EXPLORACIÓN

4.1. EXAMEN FÍSICO

- **CABEZA:** Fontanela anterior estrecha, con prominencia del hueso frontal.

- **OJOS:** Hendidura palpebral prominente dirigidos hacia abajo.
- **BOCA:** Fisura palatina.
- **OREJAS:** Implantación baja.
- **CUELLO:** Corto, con grasa nucal posterior prominente, flácido.
- **TÓRAX:** Campos pulmonares claros y ventilados, ruidos cardiacos rítmicos.
- **ABDOMEN:** Blando, depresible, cordón umbilical con 2 arterias y 1 vena.
- **GENITALES:** Labios mayores cubren los labios menores.
- **ANO:** Permeable con meconio presente, en región externa.
- **EXTREMIDADES SUPERIORES:** Con 4 dedos de la mano fusionados con esbozos de uñas, dedo pulgar libre en ambas manos; sindactilia.
- **EXTREMIDADES INFERIORES:** Deformidad, con fusión de los 4 dedos a excepción del dedo gordo; sindactilia.

4.2. EXÁMENES COMPLEMENTARIOS

PRIMER EXAMEN SANGUÍNEO	
26/02/2016	
Leucocitos:	19,93
Neutrófilos:	67%
Linfocitos:	30%
Hematocrito:	50,80%
Hemoglobina:	17,3 g/dl
Plaquetas:	407
Grupo Sanguíneo:	RN: B positivo / madre ORH positivo
Sodio:	135,90 mmol/L
Potasio:	6.00mmol/L
Calcio:	1,10 mmol/L
Glucosa:	62mg/dl

VDRL:	No reactivo
VSG:	1
PCR:	Negativo

SEGUNDO EXAMEN SANGUÍNEO	
01/03/2016	
Leucocitos:	10.67
Neutrófilos:	43.00%
Linfocitos:	41.4%
Hematocrito:	49.1%
Hemoglobina:	18.20 g/dl
Plaquetas:	435
Bilirrubina Total:	16,18 mg/dl
Bilirrubina Directa:	0,61 mg/dl
Bilirrubina Indirecta:	15,57 mg/dl
GOT:	80 UI/L
GPT:	20 UI/L
Fosfatasa Alcalina:	230,14
Glucosa:	71mg/dl

5. PLANTEAMIENTO SINDRÓMICO

Síndrome de Craneocinostosis

6. PLANTEAMIENTO NOSOLÓGICO

- Acrocefalia
- Malformaciones craneofaciales
- Sindactilia de los cuatro miembros
- Fisura palatina
- Asimetría facial

7. CONDUCTA

7.1. ESTUDIOS

7.1.1. RADIOGRAFÍA

Primer Radiografía: Anteroposterior de tórax, abdomen y extremidades.

Fecha: 26 de febrero 2016

- **Cabeza:** Craneosinostosis de sutura coronal.
- **Cuello:** vértebras normales se descarta escoliosis o deformidades óseas de columna.

La primera radiografía con aparente apariencia normal en pulmones, corazón, abdomen y estructuras óseas pero no se aprecian bien las extremidades por lo que se repite.

Segunda Radiografía: Anteroposterior de tórax, abdomen y extremidades

Fecha: 28 de febrero 2016

- **Tórax:** Campos pulmonares ventilados, no cardiomegalia aparente.
- **Cadera:** Estructuras normales, hueso sacro normal y vértebras normales.
- **Radiografía de los miembros superiores:** en manos sindáctila ósea de los dedos II- III-IV-V de ambas manos.
- **Miembros inferiores:** Sindactilia ósea de los dedos del pie excepto dedo gordos rotados hacia fuera, segmento de primer dedo de grosor ancho.

7.1.2. ECOGRAFÍA

- **Abdomen y Pelvis:** Estructuras abdominales normales, hígado, vías biliares y vesícula no dilatada, estructura conservadas, se descartan alteraciones renales, en páncreas, vejiga y uretra. *(realizado el 29/02/2016)*

7.1.3. ECOGRAFÍA CEREBRAL TRANSFONTANELAR (7 DE MARZO DE 2016)

- Línea media centrada.
- Dilatación asimétrica del ventrículo lateral y prolongación frontal del lado derecho e izquierdo.
- Plexo coroideo simétrico.
- Cuerpo calloso visible.
- No se observa signos de sangrado al momento del estudio.
- Reporta: Ventriculomegalia lateral

7.1.4. TRATAMIENTO NO FARMACOLÓGICO

Control de signos vitales

Monitorización

Control de glicemia cada 12 horas

Valorar Downes cada 3 horas

Balance de ingesta y excreta

Alimentación con 5ml de leche materna por sonda orogástrica,

Luminoterapia con protección ocular y genital por 3 días.

7.1.5. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO

Oxígeno pro Hood 3 litros por minuto por 24 horas.

Plan de hidratación: Dextrosa 10% en agua 19 ml pasar a 7,8 ml/hora

Desde el primer día hasta el séptimo día de hospitalización:

Antibioticoterapia intravenosa

Ampicilina: 100 mg por kilogramo endovenoso cada 12 horas por 8 días

Gentamicina: 5 mg endovenoso cada 24 horas por 8 días.

8. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

SÍNDROME	GEN Y HERENCIA	CARACTERÍSTICAS CRANEOFACIALES	CARACTERÍSTICAS EXTREMIDADES
Apert	FGFR2 Locus: 10q25-q26 AD	Turribraucefalia, hypoplasia del tercio medio de moderada a severa.	Sindactilia simétrica (manos y pies), acortamiento rizomelico, anquilosis de codos. No hay polidactilia.
Crouzon	FGFR2 (diferentes partes excepto exón B) Locus: 10q25-q26 AD	Craneosinostosis coronal, exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia del tercio medio facial, nariz "en pico", orejas de implantación baja.	Ninguna alteración
Carpenter	RAB23 Locus: 6p12.1-q12 AD	Craneosinostosis, atrofia óptica, fisuras palpebrales antimongoloides, orejas grandes y de implantación baja.	Anomalías de los dedos de manos y pies: braquidactilia, polidactilia, sindactilia, clinodactilia.
Saethre-Chotzen	TWIST11 (Se han registrado algunos con mutación en FGFR2) Locus: 7p AD	Braucefalia, sinostosis coronal bilateral asimétrica, hipertelorismo, ptosis palpebral, menos frecuentemente hendidura palatina.	Anomalías de los dedos de manos y pies: braquidactilia y sindactilia parcial.
Pfeifer Tipo II	FGFR1 Locus: 8p11.2-p11.1 FGFR2 Locus: 10q26 AD	Craneosinostosis con cráneo en forma de trébol asimetría craneofacial, hipoplasia maxilar, hipertelorismo, ptosis palpebral, estrabismo, paladar ojival.	Pulgares fusionados y anchos, braquidactilia, anquilosis de codos y rodillas, polidactilia.

Fuente: (Ramírez, Saldarriaga, Pachajoa, & Isaza, 2010) (Hoyos Serrano, 2014)

9. DISCUSIÓN

El neonato mostró la triada clínica que caracteriza al Síndrome de Apert: acrocefalia, hipoplasia del tercio medio facial y sindactilia de manos y pies. Otras características típicas faciales del Síndrome de Apert en el paciente incluyó fisura labiopalatina, leve exoftalmos y asimetría facial. Todas estas características craneofaciales son comunes en los pacientes con Síndrome de Apert, debido a la fusión prematura de las suturas craneales. Neonato hasta el momento no necesitó cirugía craneal, no presentó hipertensión endocraneal y no muestra retraso en su desarrollo psicomotriz.

El incremento de la edad paterna ha sido asociado con casos esporádicos de este síndrome. Al nacimiento del paciente su madre tenía 34 años de edad y su padre 66 años, estando relacionado el caso con el incremento de la edad paterna. (Hoyos Serrano , 2014) (Contreras Linares, Mas Gálac, & Jota Altamirano, 2011)

10. COMENTARIO

Como médicos se debe de conocer más sobre las enfermedades huérfanas para diferenciar de manera adecuada las diversas patologías que se puedan presentar que hoy en día las cuales son cada vez más frecuentes, por lo que es importante determinar las formas de diagnóstico ya que la mayoría se podrían detectar precozmente y realizar tratamiento o tomar las medidas oportunas. Si se llegara a conocer sobre este síndrome se podría dar una atención materna neonatal adecuada de especialidad sin perder tiempo y recursos al desconocer la patología. Además es necesario el apoyo psicológico a los familiares que cursan por esta situación ya que los padres y el entorno al desconocer de este síndrome provoca un aumento de la problemática, por lo que es la labor

del médico ser la guía y apoyo del paciente y comprender el impacto emocional.

11. CONCLUSIONES

Las edades maternas extremas, tanto adolescentes como edades avanzadas, tienen una gran influencia sobre la prevalencia de defectos congénitos, aunque poco se conozca; la edad paterna avanzada también tiene relación con malformaciones, como ocurre en el Síndrome de Apert, debido a la calidad del semen y fertilidad disminuida.

El Síndrome de Apert, siendo una enfermedad rara, la palpamos en nuestro medio, como Médicos debemos de tener conocimiento para un correcto diagnóstico y tratamiento.

La asesoría genética juega un papel importante, en el control y seguimiento en todas las etapas que cursan los pacientes con Síndrome de Apert.

12. RECOMENDACIONES

Promover que exista un equipo multidisciplinario de la salud que incluyan; Cirujanos pediátricos, médicos genetistas, neurocirujanos, cirujanos plásticos, audiólogos, otorrinolaringólogos, personal de enfermería; en el campo odontológico; dentista pediátrico, ortodontista, cirujanos maxilofaciales y personal psicosocial que incluye; psicólogos, psiquiátricos y trabajadores sociales.

Involucrar a todos los pacientes con malformaciones craneofaciales de nuestro país, para crear un grupo de apoyo por una red social.

13. ANEXOS

13.1. EVIDENCIAS FOTOGRÁFICAS

13.1.1. FIGURA N.1



Figura N.1; Se muestra neonato con craneosinostosis, fisura palatina en parte superior, sindactilia en miembros superiores.

13.1.2. FIGURA N.2



Figura N.2; Nótese la sindactilia de los cuatro dedos.

13.1.3. FIGURA N.3



13.1.4. FIGURA N.4

MANIFESTACIÓN CLÍNICA	PORCENTAJE
Acrocefalia	100%
Sindactilia de los cuatros miembros	100%
Fisura labiopalatina	23,5%
Cardiopatía congénica	23,5%
Displasia auricular	11,8%
Agenesia de cuerpo calloso	5,9%
Válvulas de uretra posterior	5,9%
Asimetría facial	5,9%
Apéndice cutáneo preauricular	5,9%
Hiperlaxitud articular	5,9%
Hipertrofia de clítoris	5,9%

Figura N.4 Tabla de manifestaciones clínicas en el Síndrome de Apert, y su respectivo porcentaje.

13.1.5. FIGURA N.5



Figura N.5; Seguimiento a los tres meses de edad.

14. BIBLIOGRAFÍA

Arroyo Carrera, I., Martínez-Frías, M., Marco Pérez, J., Paisán Grisolia, L., Cárdenas Rodríguez, A., Nieto Conde, C., y otros. (1999). *Síndrome de Apert: análisis clínico-epidemiológico de una serie consecutiva de casos en España*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de Asociación Española de Pediatría: <https://goo.gl/PBDUcA>

Contreras Linares, R., Mas Gálac, F., & Jota Altamirano, D. (2011). *Síndrome de Apert. Reporte de caso en Odontopediatría*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de Biblioteca Central 'Pedro Zulen' de Perú: <https://goo.gl/cQA1po>

Diario "El Universo". (02 de Octubre de 2012). Enfermedades catastróficas, raras o huérfanas, según Ministerio de Salud. *Diario El Universo*.

Enciclopedia Libre "Wikipedia". (s.f.). *Síndrome de Apert*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de Enciclopedia Libre "Wikipedia": <https://goo.gl/ZCXWTw>

Hoyos Serrano , M. (2014). *Síndrome de Apert*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de Revista de Actualización Científica: <https://goo.gl/OEQIUB>

Ramírez, D., Saldarriaga, W., Pachajoa, H., & Isaza, C. (2010). *Síndrome de Apert, una aproximación para un diagnóstico clínico. Reporte de*

caso. Recuperado el 3 de Mayo de 2017, de Sistema de Información Científica Redalyc: <https://goo.gl/QLnzS9>

Reséndiz Martínez, I. A., & Nava Uribe, E. (02 de 08 de 2013). *Síndrome de Apert*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de Literatura Biomédica Medigraphic: <https://goo.gl/ZsrDa6>

ROBIN, N., & HAMM, A. (2017). *Síndrome de Apert*. Recuperado el 03 de 05 de 2017, de OrphaNet: <https://goo.gl/CqoQ3l>