



# Conoces el síndrome de Apert?

[ :es ]

<p>Tomado de: BMC en Reino de Eswatini( Swazilandia)</p> <p>EL COOPERANTE MÉDICO, ESPECIALISTA DE PRIMER GRADO EN NEONATOLOGÍA DR WILFREDO SOSA GARCÍA DEL MUNICIPIO ESPECIAL ISLA DE LA JUVENTUD, A PARTIR DE UN ACOSO EN EL REINO DE ESMÁTINI, NOS HACE UNA APROXIMACIÓN A ESTE DESORDEN GENÉTICO AUTOSÓMICO DOMINANTE CUYO DEFECTO SE PRODUCE POR UNA MUTACIÓN ESPONTÁNEA DE ORIGEN PATERNO, QUE AFECTA AL RECEPTOR 2 DEL FACTOR DE CRECIMIENTO DE LOS FIBROBLASTOS (FGFR2).</p>		
		
<p>Craniosinostosis y dismorfia facial, Eswatini 2018</p>	<p>Sindactilia en bloque 2, 3 y 4to dedo mano derecha, Eswatini 2018</p>	<p>Sindactilia completa en ambos pies, Eswatini 2018.</p>
<p>Descrita por Eugène Apert, médico francés, en 1906, el que describe una serie de pacientes que comparten atributos y características similares, la acrocefalosindactilia. El defecto genético produce un cierre precoz de las suturas craneales, con la subsecuente aparición de craneosinostosis, lo que ocasiona un crecimiento asimétrico de la cabeza, además de una sindactilia simétrica que afecta frecuentemente los cuatro miembros, se acompaña de dismorfia facial y alteraciones neurales, siendo frecuente que aparezca el retraso mental. Se calcula una prevalencia de 15 por 1 millón de nacidos vivos, aunque es mayor en los países asiáticos donde puede llegar a 22,3.</p> <p><b>PRESENTACIÓN DE CASO</b></p> <p><b>Antecedentes familiares:</b> Nada a señalar</p> <p><b>Historia de la enfermedad actual:</b>          Paciente femenina, raza negra, remitida hacia el Hospital Gubernamental de Mbabane con 8 días de vida por dismorfia. Madre de 25 años de edad, con antecedentes relativos de salud, Serología y HIV negativos.          Embarazo sin seguimiento prenatal. Parto institucional, distócico por cesárea por trabajo de parto prolongado y líquido amniótico meconial (+), a término, Edad gestacional 40 semanas por fecha de última menstruación referida, peso 4600 g, talla 49 cm, circunferencia cefálica 49 cm, apgar 6-8 puntos, no hipoxia, no ictero. Se mantiene 10 días con ingreso hospitalario por síndrome dismórfico genético con buena evolución y sin complicaciones, el cual estuvo dado por las siguientes características:          Craneosinostosis, fontanela anterior ancha, prominencia frontal con depresión del tercio medio de la cara, órbitas profundas, ojos pequeños, puente nasal plano y ancho, nariz en anteversión, sindactilia en bloque de los dedos 2,3 y 4 de ambas manos, sindactilia membranosa del dedo 3 de ambas manos, pulgar en "antotop" en ambas manos y sindactilia completa en ambos pies, con primer dedo ancho.          Se realizó análisis complementarios de hematología y estudio radiológico de cráneo, manos y pies, evaluada además por neurocirugía indicándole estudio de cráneo por tomografía axial computarizada (TAC), quedó pendiente la evaluación por genética y estudio genético correspondiente por no contar con este servicio en el país, por lo que el diagnóstico se hace eminentemente clínico por las características distintivas de este síndrome.          El tratamiento consiste en una cirugía para corregir el crecimiento óseo anormal del cráneo, el igual que para la fusión de los dedos de las manos y de los pies. Los niños deben ser examinados por un equipo especializado en cirugía craneofacial en un centro médico infantil. De igual manera se atenderán por las diferentes especialidades los nuevos signos o síntomas que puedan devenir con el crecimiento de la paciente.</p>		
<p> Autor: Dra Rosset Lidara Toledo Padilla</p>		

[ : ]