

Manifestaciones otorrinolaringológicas del síndrome de Crouzon

Otorhinolaryngologic manifestations of Crouzon syndrome

Dra. Laura Quantin (1). Coautora: Dra. Silvana Pellegrini (2)

Abstract

Genetic syndrome that was described by Octave Crouzon the French physician (1874-1938) in 1912. Also known as congenital craniofacial dysostosis. It is characterized by malformations of the skull and face, transmitted with autosomal dominant inheritance pattern. (1)

It consists of a skull deformity caused by premature closure of sutures (craniosynostosis). The upper jaw can be very small and there is exophthalmus because the orbital cavities are little size. This is accompanied by hypertelorism, strabismus, dental abnormalities. An important complication is the hydrocephalus because these malformations. (2)

Key words: Crouzon, Craniofacial dysostosis, Craniosynostosis, Genetic disorder, Otolaryngology disorders.

Resumen

Síndrome genético que fue descrito por el médico francés Octave Crouzon (1874-1938) en 1912.

Se denomina también disostosis craneofacial congénita.

Se caracteriza por malformaciones del cráneo y de la cara, transmitiéndose con un patrón de herencia autosómica dominante. (1)

Consiste en una deformidad del cráneo causada por el cierre precoz de las suturas (craneosinostosis).

El maxilar superior puede ser muy pequeño y existe exoftalmos porque las cavidades orbitarias son muy reducidas de tamaño. Esto se acompaña de hipertelorismo, estrabismo, anomalías dentales.

Puede llegar a la hidrocefalia debido a estas malformaciones. (2)

Palabras claves: Crouzon, Disostosis Craneofacial, Craneosinostosis, Desórdenes Genéticos, Manifestaciones Otorrinolaringológicas en Síndromes.

Síndrome de Crouzon.

Características clínicas

En 1912 Crouzon describió en una madre y su hijo el síndrome hereditario de la disostosis craneofacial y explicó la tríada de deformidades: craneales, faciales y exoftalmos (1).

El definió al síndrome como una malformación asociada al cierre prematuro de las suturas craneanas (craneosinostosis), conduciendo esto a un acortamiento del cráneo y abombamiento en su parte anterior. La forma de la cara es muy característica por el exoftalmos, el hipertelorismo, la hipoplasia del piso medio facial, la nariz en pico, y la implantación baja de las orejas. (1, 2, 8)



Obsérvese el maxilar superior muy pequeño, exoftalmos, hipertelorismo y deformidad craneal. Nariz agulleña e implantación baja de las orejas.

Este síndrome pertenece al grupo de las craneosinostosis (4). Tiene una incidencia muy baja, de aproximadamente uno por cada 60.000 en Estados Unidos, y representa el 4,8% de las craneosinostosis. La enfermedad se diagnostica y trata desde la infancia temprana. (2, 3, 6)

Es de causa genética y de herencia autosómica dominante, con una expresión variable, en la cual -en el 25% de los casos reportados- hay ausencia de antecedentes familiares de la entidad, representan-

⁽¹⁾ Médica Principal del Servicio ORL Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan

⁽²⁾ Médica Ex Becaria del Servicio ORL Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan

Referencia del autor: Dirección: Combate de los Pozos 1810.C. A. B. A. Argentina. E-mail: lauraquantin@hotmail.com

do la primera mutación del gen FGFR2 asociado al locus del cromosoma 10q25 y 10q26, que produce alteraciones en la migración fibroblástica, durante el desarrollo embriológico óseo craneofacial.

Menos común es la mutación del gen FGFR3. (4, 8)

Su prevalencia es de un caso por 60.000 habitantes, su incidencia es de 1 cada 25.000 nacimientos y representa aproximadamente el 4,8% de las craneosinostosis (13, 7). El diagnóstico de este síndrome se realiza a través de la clínica, los estudios por imágenes y genéticos. (2)

La manifestación fenotípica es el cierre prematuro de las suturas craneales (craneosinostosis) con otras anomalías acompañantes: hipertelorismo ocular, exoftalmos, estrabismo divergente, maxilar superior pequeño, prognatismo mandibular, labio superior corto.

Otras alteraciones morfológicas asociadas incluyen fusión cervical en el 18% de C2-C3 y C5-C6, anquilosis de otras articulaciones, acantosis nigricans en un 5% y siringomielia.

En algunos casos se asocia a retardo mental, presumiblemente ocasionado por presión intracraneal aumentada. Como complicación fundamental se encuentra la atrofia del nervio óptico por el incremento de la presión intracraneal. (5, 6, 13)

Algunas de las manifestaciones otorrinolaringológicas que pueden presentarse son:

Otológicas:

Se caracterizan por atresia o estenosis del conducto auditivo externo en forma uni o bilateral, anomalías del sistema oscilar que producen

hipoacusia conductiva, habitualmente no progresiva.

También pueden existir anomalías en la ventana oval o en la redonda, por lo tanto pueden hallarse pacientes con hipoacusia mixta. (10, 11, 12)

Existe a veces un desplazamiento del peñasco con neumatización anormal como parte de la craneosinostosis, no estando por lo general afectada la cóclea.

Rinológicas:

Presenta nariz aguileña o en pico, desviaciones septales, y en algunas ocasiones atresia de coanas unilateral o bilateral.

Orofaringe:

Úvula bífida, paladar alto y corto, con mal oclusión dental. (4,7)

El tratamiento apunta a varias de las dificultades funcionales más apremiantes.

Dentro de los métodos quirúrgicos existe la craneiectomía (extirpación y reemplazo de porciones del hueso craneal), la cual debe ser realizada en los primeros años de vida, previniendo así el daño cerebral compresivo y mantener la forma craneal menos deformada posible. (3, 4)

También pueden operarse el exoftalmos, el prognatismo mandibular y el paladar hendido, cuyos resultados son de éxito variable. Otras medidas terapéuticas incluyen los métodos ortodóncicos y el tratamiento de las complicaciones clínicas, oftalmológicas y auditivas. Estos pacientes pueden requerir educación especial si presentan algún grado de retardo mental. (5, 6, 7).

Bibliografía

1. L. E. O. Crouzon. *Dysostose cranio-faciale héréditaire*. Bulletin de la Société des Médecins des Hôpitaux de Paris, 1912, 33: 545-555.
2. Gorlin, R, Pindborg, J.J., Cohen, M.M.: *Síndromes de la Cabeza y del Cuello* 1979. Síndrome de Crouzon - Edit. Toray. Barcelona.
3. Posnick J C, Ruiz RL. *The craniofacial dysostosis syndromes: Current surgical thinking and future*. Cleft Palate Craniofac J 2000; 37:433.
4. *Craniosynostosis syndromes (FGFR-related)*. GeneReviews at GeneTests, GeneClinics: Medical Genetics Information Resource [database online]. University of Washington, Seattle, 1997-2002.
5. Colosimo C, Tartaro A, Cama A, Tortori-Donati P. *The craniosynostoses*. In: Tortori-Donati P, Rossi A, Biancheri R (eds). Berlin Springer: *Pediatric Neuroradiology* 2005; p. 1289-1315.
6. Persing J A, Jane J A. *Craniosynostosis*. 4th Ed. In: Youmans J R. *Neurological surgery*. Philadelphia: W B Saunders, 1996.
7. *Crouzon syndrome*. Cleft Palate Foundation Publications [Artículo en línea] <<http://www.cleftline.org/publications/crouzon.htm>> [Consulta: 16 de sept. 2005].
8. Kennet L. Jones. *Síndromes de Craneosinostosis en Atlas de Malformaciones Congénitas*. Cuarta edición. Capítulo 1. Nueva Editorial Interamericana S.A. de C.V. Edición Mc Graw Hill Inc. 9. Pag. 412 - 413. Mexico. 1.990.
9. Harold Chen MD., MS, FACMG, *Crouzon Syndrome*, Louisiana Medical Center, Department of Pediatrics. 2006.
10. Goodhill V. *Síndromes auditivos congénitos hereditarios*. El Oído: Enfermedades, Sordera y Vértigo. 1ª ed. Salvat Editores. Barcelona 1986; 605-34.
11. Parkin JL. *Congenital Malformations of the Mouth and Pharynx*. Bluestone CHD, Stool SE, Scheitz MD. *Pediatric Otolaryngology*. WB Saunders Company 2ª Ed. 1990; 850-9.
12. Paparella MM. *Hipoacusia neurosensorial genética en niños*. Otorrinolaringología. 2ª Ed. Editorial Médica Panamericana. Buenos Aires. 1994; 1852-73.
13. Cohen MM Jr. *Perspectives on craniosynostosis*. Am J Med Genet 2005; 136:313-326.