

29
24 11236



**UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTONOMA DE MEXICO**

FACULTAD DE MEDICINA
División de Estudios de Postgrado

HOSPITAL GENERAL "DR. MANUEL GEA GONZALEZ"
SECRETARIA DE SALUBRIDAD
DEPARTAMENTO DE OTORRINOLARINGOLOGIA

**ALTERACIONES OTOLOGICAS EN
EL SINDROME DE APERT**

TESIS DE POSTGRADO
Para obtener el Título de la
ESPECIALIDAD DE OTORRINOLARINGOLOGIA
p r e s e n t a

DR. FRANK E. ROSENGAUS LEIZGOLD



FALLA DE ORIGEN

México, D. F. 1991



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

	PAGINA
I. ANTECEDENTES	1
I.1 ASPECTOS GENETICOS DE LAS MALFORMACIONES CRANEOFACIALES	2
I.2 DESCRIPCION DE LAS CRANEOESTENOSIS	4
I.3 ESTUDIOS PREVIOS (MARCO TEORICO)	8
II. MATERIAL Y METODOS	9
III. RESULTADOS	12
IV. DISCUSION	14
V. CONCLUSIONES Y COMENTARIOS	15
VI. BIBLIOGRAFIA	17
VII. TABLAS Y GRAFICAS	19

I. ANTECEDENTES

¿Es posible conocer cuales son las alteraciones otológicas en el síndrome de Apert?

Las craneosinostosis son un conjunto de patologías afortunadamente muy poco frecuentes. Los autores de estudios otológicos en pacientes con acrocefalosindactilia (Síndrome de Apert) ofrecen unicamente descripciones aisladas de diferentes hallazgos anatomoclínicos o universos demasiado pequeños que no permiten obtener conclusiones generales. Por esto, es indispensable conocer las condiciones audiológicas y tipo de alteraciones otológicas que presenta nuestra población con acrocefalosindactilia, para establecer criterios de evaluación y seguimiento. Lo anterior nos permitirá normar la conducta médica e iniciar tratamientos en los momentos idóneos que a su vez complementen el enfoque interdisciplinario necesario para la corrección de las múltiples alteraciones en estos pacientes.

El Hospital General "Dr. Manuel Gea González" es indudablemente uno de los centros de concentración nacional más importantes para la atención médica de los pacientes con craneosinostosis; sin embargo, hasta el momento actual no se tiene un protocolo de evaluación audiológica integral que tome en cuenta las características especiales de estos pacientes, su probable modificación constante a través de los diferentes procedimientos quirúrgicos que actualmente se realizan en ellos y la posibilidad de brindarles tratamientos preventivos, paliativos y curativos de diversas entidades clínicas que afectan su audición.

Los objetivos que buscamos con este estudio son: conocer las alteraciones auditivas en los pacientes con síndrome de Apert, el tipo de otopatología y su localización.

I. 1 ASPECTOS GENETICOS DE LAS MALFORMACIONES CRANEOFACIALES

Todas las funciones que se realizan en los seres vivos incluyendo la morfogénesis, están controladas genéticamente; no obstante existen posibilidades de error que conducen a malformaciones simples o síndromes polimalformativos.

Uno de los síndromes poliformativos más importantes por las alteraciones físicas y funcionales que produce; así como por su repercusión psicológica, es el síndrome de Apert o acrocefalosindactilia tipo I.

La mayoría de los casos han sido esporádicos, encontrándose edad paterna avanzada al tiempo de la concepción⁸, condición que favorece la producción de mutaciones dominantes en el hombre. En los pocos casos familiares informados, una mujer afectada ha dado a luz a hijos igualmente afectados, sin predilección de sexos; sin embargo, solo se ha publicado un caso de transmisión hombre a hombre. Lo anterior, aunado al bajo índice de consanguinidad en las familias de los pacientes afectados lo hacen compatible con herencia autosómica dominante, siendo la gran mayoría de los casos mutaciones nuevas¹⁶.

Su frecuencia es de un caso por cada 160.000 nacidos vivos, pero dada su alta mortalidad en el periodo postnatal, la frecuencia en la población general es de 1 a 2 millones⁵.

Todas las acrocefalosindactilias habían sido consideradas como un solo síndrome, hasta que Blank en 1960 las clasificó en 2 categorías: tipo I, que corresponde al síndrome de Apert típico, y tipo II, que incluye las formas atípicas. Esta distinción está basada principalmente en el tipo de malformación de las extremidades, reconociéndose como tipo solo aquellos casos en donde existe una masa medio digital en manos y pies, consistente en sindactilia ósea y de tejidos blandos de los dedos segundo y cuarto, frecuentemente con una uña en común.

Las variedades conocidas como atípicas fueron clasificadas de acuerdo al patrón hereditario, presencia de polidactilia, gravedad y anomalías asociadas en 5 tipos¹². Otros autores⁷ ya habían mencionado que el tipo III (síndrome de Saethre-Chozen) podría ser una variante del síndrome del Pfeiffer el cual a su vez podría ser una variación del mismo defecto genético que el síndrome de Apert.

La mayoría de estas formas atípicas han sido familiares, con un mecanismo hereditario autosómico dominante, con penetrancia completa y expresividad variable.

Algunos autores¹⁴ sugirieron que el mecanismo osteopatogénico en las acrocefalosindactilias parecería ser secundario a una fusión irregular entre los islotes tempranos de blastema mesenquimatoso precursores del hueso, especialmente en las extremidades distales y en el cráneo, lo que normalmente ocurre entre la quinta y sexta semana intrauterina. Los huesos del cráneo en mamíferos son compuestos, habiendo sido formados por la fusión que originalmente estaban separados en animales inferiores y presentaban múltiples centros de osificación, que tienden a aparecer en las regiones que primitivamente representaban huesos independientes. La teoría de fusión irregular proporciona una explicación uniforme para la sinostosis prematuras, las sindactilias y las anquilosis observadas en estos pacientes, siendo este el efecto primario del gen; el resto de las alteraciones craneofaciales pueden explicarse como secundarias al crecimiento cerebral que expande las áreas libres de la bóveda produciendo dismorfias craneanas y los puntos débiles de la base, ocasionando la facies característica y las alteraciones oculares que la acompañan.

Se han comunicado múltiples casos de craneoostenosis aislada de una o varias líneas de sutura, que conducen a dismorfias craneales diversas, ya que la deformidad resultante depende del orden y magnitud del cierre de las suturas. En estos casos, el crecimiento de los huesos craneales se detiene perpendicularmente a la sutura osificada, ocurriendo crecimiento

compensatorio en dirección opuesta a la estenosis, ya que el cerebro presiona exageradamente en los puntos en donde encuentra resistencia, produciendo así diversas morfologías craneales.

1.2 DESCRIPCIÓN DE LAS CRANEOESTENOSIS

Las deformidades craneofaciales han sido conocidas desde tiempo inmemorial. En ciertas sociedades se les consideró como un atributo de belleza; en otras, influidas por el pensamiento mágico, se asociaron a poderes sobrenaturales, como es el caso de las tribus incas que atribuían a las personas afectadas de labio hendido poderes sobre los cambios del clima y la caída de nevadas.

La primera descripción de acrocefalia asociada a sindactilia fue hecha por Apert¹, quien propuso el nombre de acrocefalosindactilia para el síndrome que actualmente lleva su nombre. Desde entonces esta deformidad ha sido considerada como un trastorno hereditario debido a mutaciones genéticas.

Aunque la etiopatogenia de estas malformaciones es oscura; las características del cráneo son secundarias a 2 causas:

- I) Inhibición del crecimiento en ángulo recto de las suturas que sufrieron sinostosis prematura.
- II) Sobreexpansión del cráneo en los sitios donde las suturas están abiertas como fenómeno compensatorio producido por el crecimiento normal de la masa encefálica.

Para fines descriptivos se aceptan los siguientes tipos de craneosinostosis¹³:

1. Escafocefálica, que se origina por el cierre prematuro de la sutura sagital.
2. Oxicefálica, debido a la sinostosis prematura de las suturas coronales.
3. Trigonocefálica, que se atribuye a la sinostosis de la sutura metópica.
4. Plagiocefálica, que es la consecuencia de la sinostosis prematura unilateral de la sutura coronal.
5. Turricéfálica, sinostosis prematura de la sutura coronal que produce un alargamiento vertical del cráneo con aplastamiento de la frente.

En esta enfermedad se observa oxicefalia, el seno frontal radiológicamente está aumentado en su pneumatización. El suelo anterior del cráneo y las órbitas se modifican en su forma por las alteraciones que son compensatorias al aumento de la presión intracraneal. El esfenoide es proyectado hacia abajo por el aumento de presión sobre las alas mayores; en el suelo medio del cráneo se produce una expansión anterior y hacia abajo, que afecta la pared lateral de la órbita y disminuye el diámetro anteroposterior de la misma. La situación del piso anterior del cráneo es más baja y confiere al techo posterior de la órbita una posición más baja, cambiando su posición de horizontal a vertical. Los cambios del suelo medio y anterior del cráneo disminuyen la distancia entre la silla turca y el nasión; las celdillas etmoidales están desplazadas hacia afuera y hacia abajo.

Los cambios en la dirección del techo, suelo, pared interna y lateral de la órbita, ocasionan la reducción en su capacidad funcional dando lugar al exorbitismo con trastornos de movilidad ocular, conocidos como síndrome en "V". El reborde supraorbitario y el infraorbitario se encuentran aplanados y contribuyen en cierto grado a acentuar el exorbitismo.

El maxilar presenta hipoplasia generalizada, difícil de valorar por la retrusión que tiene el hueso frontal y el aparente prognatismo. La llamada "atresia maxilar" da la poca profundidad del suelo de la órbita; existe además, estrechez de la arcada dentaria, apiñamiento de los dientes, paladar ojival y estrechez de la fosa pterigomaxilar. La inclinación distal y hacia abajo del maxilar causa la mordida abierta anterior. La arcada dental es el reflejo de la atresia maxilar, la arcada tiene forma de "V" y una semicircular con acortamiento sagital. Los dientes están en una mala posición debido a la desproporción de estos en la arcada dentaria que los contiene, que se acentúa al aparecer la segunda dentición.

La nariz de estos pacientes tiene forma de pico de loro y la facies semeja la de los batracios.

La diferencia entre la enfermedad de Crouzon y el síndrome de Apert está dada principalmente por la deformidad de las extremidades que se presentan exclusivamente en el síndrome de Apert, a saber: extremidades superiores cortas con sindactilia de los dedos segundo, tercero y cuarto, con una uña en común; del mismo modo se presenta la deformidad de los pies. La hiperacrobraquiocefalia, es característica de este síndrome, así como la protuberancia bregmática, surco transverso de la región frontal, asimetría en el exorbitismo y distopia orbitaria. En ocasiones puede no haber exorbitismo; hay ptosis palpebral, hipertelorismo, mordida abierta anterior, mordida cruzada, eversion del labio superior, fisura del paladar secundario e hiperseborrea, si bien la diferencia principal es la sindactilia.

En las tablas 1 y 2 se encuadran las diferentes alteraciones reportadas en este síndrome.

A la descripción anterior o tipo I pueden añadirse los casos considerados como acrocefalosindactilia atípica. El tipo II o enfermedad de Apert Crouzon o cefalosindactilia de Voght que en las alteraciones en las extremidades son similares a los casos típicos de Apert, pero cuyas alteraciones faciales son las de Crouzon.

Los pacientes del tipo III o Síndrome de Saethre Chotzen, presentan sindactilia exclusivamente de los tejidos blandos con preferencia en los dedos segundo y tercero y en los ortejos tercero y cuarto.

En el tipo IV o tipo Waardenberg, las alteraciones son la braquidactilia y sindactilia cutánea media; las falanges distales son bífidas en especial en los dedos segundo y tercero y ausencia del primer metacarpo.

El tipo V o síndrome de Pfeiffer se caracteriza por manos anchas con pulgares cortos, dirigidos hacia fuera con la falange proximal en forma triangular o trapezoidal; el primer ortejo es muy largo.

Los casos correspondientes a acrocefalopolisindactilia son: los tipo I o síndrome de Noack, que puede ser una variante del síndrome de Pfeiffer; el tipo II que corresponde al síndrome de Carpenter y el tipo III o síndrome de Sakati Nyhan Tisdale.

Aunque el coeficiente intelectual de los pacientes puede ser normal, estudios recientes¹⁵ indican que más de la mitad presentan leve retardo mental. Sin embargo, sus deformidades monstruosas hacen casi imposible para ellos el llevar una vida social normal y ser aceptados en la escuela.

Cuando niños son escondidos por sus familiares y se convierten en reclusos en una época temprana de la vida. Se les cuelga la etiqueta de retrasados mentales y esta impresión se agrava cuando existen deformidades agregadas, tales como una fisura palatina que ocasiona problemas de lenguaje.

1.3 ESTUDIOS PREVIOS

La hipoacusia congénita o adquirida puede estar asociada con un gran número de malformaciones, particularmente aquellas que afectan el esqueleto craneofacial. En la mayoría el grado y el tipo de hipoacusia han sido descritos de manera incompleta. Es más sorprendente aún, que en anomalías craneofaciales como el síndrome de Apert, donde se podría sospechar hipoacusia por la gran cantidad de factores de riesgo y las bases embriológicas, ésta se ha descrito de manera esporádica o en series de tamaño representativo. En 1915, Berttolotti³ describe un paciente con inteligencia y examen otoscópico normal pero con algún defecto en las conexiones del SNC. Grebe¹⁰ presenta 7 casos, de los cuales uno es "completamente sordo" (sin audiometría). Posteriormente Clerc y Deumier⁶ describen dos casos de anquilosis estapedial y Grimoud¹¹ reporta hallazgos de hipoacusia mixta bilateral progresiva. En 1972, Bergstrom y Neblett² describen 4 casos de fijación estapedial congénita, lo que hace creer que esta patología puede ser mucho más frecuente; sugiriendo los autores la necesidad de su búsqueda de manera sistemática en todos los pacientes con síndrome de Apert. En 1975, Black⁵ reporta los hallazgos histopatológicos del examen del hueso temporal de un niño con acrocefalosindactilia, encontrando fijación cartilaginosa del estribo.

En 1982 Gould y Caldarelli⁹ realizaron el estudio más completo hasta el momento, evaluando el estado audiológico y otológico de 19 pacientes con exámenes otoscópicos longitudinales (17 pacientes), politomografías de hueso temporal (5 pacientes), radiografías cefalométricas frontales (18 pacientes), timpanotomía exploradora (6 pacientes), audiometría (17 pacientes), timpanogramas (9 pacientes) y función de tuba de Eustaquio (5 pacientes) encontrando que las personas con síndrome de Apert presentan patología crónica del oído medio caracterizada por otitis media serosa y sus secuelas; así como hipoacusia conductiva desde el nacimiento. Solo en un paciente se encontró fijación de la platina del estribo.

II. MATERIAL Y METODOS

Se trata de un estudio descriptivo, observacional y transversal.

Se estudiaron un grupo de pacientes con diagnóstico de Síndrome de Apert con los siguientes criterios de inclusión, exclusión y eliminación.

Se tomaron los siguientes criterios de inclusión:

- 1. Todos los pacientes de ambos sexos con diagnóstico de Síndrome de Apert, que durante el transcurso del estudio fueran atendidos en el Hospital General "Dr. Manuel Gea González".**
- 2. Pacientes mayores de 1 año.**

Asimismo los criterios de inclusión fueron :

- 1. Pacientes con Síndrome de Apert que presenten en forma concomitante las siguientes enfermedades sistémicas: diabetes mellitus, hipertensión arterial, nefropatía o hepatopatía.**
- 2. Pacientes con antecedentes de ingesta de ototóxicos, cirugía otológica o trauma acústico.**

Como criterio de eliminación se tomó:

- 1. Todos aquellos pacientes que no acudieron a sus citas o no completaron sus estudios.**

A todos los pacientes se les realizaron los siguientes estudios en el departamento de Otoneurología por la técnica del servicio o por el investigador principal en cuanto los pacientes fueron captados o referidos por los servicios de otorrinolaringología o cirugía plástica y reconstructiva:

1. Historia clínica completa con evaluación otoscópica bajo luz microscópica.
2. En los pacientes que cooperaron se les realizó una audiometría tonal de tonos puros, aérea y ósea, dentro de cámara sonoamortiguada con un audiómetro marca Maico MA 21 y con enmascaramiento de banda ancha cuando se consideró necesario; de lo contrario se les realizó umbrales auditivos con el potenciómetro marca Nicolet Compact Four entre 2000 y 4000 hz. Los umbrales auditivos conductivo y óseo (sensorineural) se describieron en decibeles (HL). Se decidió comentar los resultados como promedio de las frecuencias de 500 hz y 1, 2 y 4 KHz., siendo catalogados de 0 a 20 dB como normoacúsicos, de 20 a 40 dB con hipoacusia superficial, de 40 a 60 dB como hipoacusia moderada, de 60 a 80 dB como hipoacusia severa y por arriba de 80 db como restos auditivos.
3. Timpanometría con reflejo estapedial ipsilateral y contralateral se realizaron con un equipo Gradson Stadler 1732 en frecuencias de 500 y 1000 Hz con intensidad de 90 y 110 dB. Su interpretación es meramente descriptiva en escala nominal: normal, negativa, plana, disminuida o aumentada. Los reflejos se describirán en escala nominal: presentes o ausentes.
4. Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral a nivel supraumbral para estudio de conducción electrofisiológica de tallo cerebral. Los electrodos de superficie fueron colocados en el craneo según el criterio internacional 10/20 de E.E.G. Estos fueron utilizados con montaje vertical siendo vertex activo, mastoides ipsilateral de referencia y mastoides contralateral tierra. Los electrodos fueron llevados a un equipo Nicolet Compact Four. El filtro pasa-banda utilizado fue de 150-3000 Hz para registro y promediación de la respuesta. A través de audifonos Telephonics TDH 39P, se enviaron clicks de rarefacción con una promediación de 2000 pps, con una ventana de lectura 10 msecs. a una tasa de 33 pps para umbral auditivo y función latencia-intensidad. Para detectar el umbral se inició estimulación a 60 dB HL y en orden decreciente de 20 dB.

Para el estudio de tallo cerebral se estimulo supraumbra (generalmente 60 o 70 dB por encima) usando una frecuencia de 11 y 77 pps. En cada uno de los registros se usó enmascaramiento contralateral con ruido blanco de banda ancha. Los parámetros estudiados fueron: umbral auditivo, función latencia intensidad, latencias absolutas de las ondas I, III y V. Los intervalos interonda I-III, III-V y I-V, los radios de amplitud de la onda y la diferencia por tasa de repetición del estímulo. Los resultados se describieron en escala nominal de normal y anormal con descripción de las alteraciones.

En caso de que los potenciales evocados auditivos mostraran alguna alteración en nervio auditivo o tallo cerebral se realizaba tomografía computada de oído y tallo cerebral utilizándose escala nominal de normal y anormal con descripción de las alteraciones.

Consideramos que existen dentro de nuestra metodología las siguientes variables:

I. Dependientes de la patología

- a) Cirugías craneofaciales previas.

II. Dependientes del investigador

- a) Subjetividad en cuanto la descripción de las alteraciones de la membrana timpánica (retracción, eritema etc.)

III. Independientes

- a) Edad
- b) Sexo

III. RESULTADOS

Se estudiaron 16 pacientes que consecutivamente acudieron a evaluación al servicio de otorrinolaringología con diagnóstico de Síndrome de Apert, de los cuales solo en 10 se lograron completar los estudios. El rango de edad fue de 2 a 17 años con una mediana y moda de 13. Seis de ellos masculinos y cuatro femeninos.

Ningún paciente refirió antecedentes familiares de síndrome de Apert. Todos eran de medio socioeconómico medio bajo a bajo. Dos pacientes tenían antecedente de cirugía de avance craneofacial (S.M.J. y E.H.L.), uno de otitis media serosa bilateral (J.M.A.), uno de hipoacusia de predominio derecho desde los 6 años, uno de cuadros de broncopneumonía durante los primeros 2 años y 7 tenían cirugías de corrección de sindactilias (Tabla 3).

A la exploración física otológica de los 20 oídos observados, 3 presentaban líquido en oído medio (otitis media serosa); 3 más, retracciones moderadas; uno, perforación timpánica de 25% y 13 eran de aspecto normal (Tabla 4).

De los diez pacientes, en nueve se pudo realizar la audiometría tonal y solo en un paciente (J.M.A.) el umbral se obtuvo con potenciales evocados auditivos. Únicamente un paciente presentó audición normal. Cuatro pacientes presentaron hipoacusia conductiva moderada bilateral, dos pacientes presentaron hipoacusia conductiva moderada en un oído y superficial en otro, un paciente hipoacusia conductiva moderada unilateral, un paciente hipoacusia superficial bilateral y un paciente hipoacusia superficial unilateral. El promedio de audición vía aérea general fue de 37.5 dB y la vía ósea fue de 11 dB (Tabla 5).

En los 10 pacientes se realizó timpanometría. Solo 3 pacientes presentaron curvas normales bilaterales. Cuatro presentaron curvas planas bilaterales, uno curva plana unilateral, uno curva negativa bilateral y uno curva plana unilateral y perforación contralateral (Tabla 6).

En cuanto a los reflejos estapediales estos se encontraron presentes de manera bilateral en 2 pacientes, unilateral en 2 pacientes, ausentes en 5 pacientes y ausente unilateral con perforación contralateral en un paciente (Tabla 6).

Los estudios evocados supraumbral para tallo cerebral demostraron normalidad con ajuste de acuerdo a la hipoacusia en cada paciente en todas las variables en 9 de ellos. Un paciente (E.C.H.) presentó aumento del intervalo I-V y III-V por lo cual se le realizó estudio tomográfico computarizado de tallo cerebral y oído con descripción radiológica de normalidad (Tabla 7).

IV. DISCUSION

Nuestra muestra presenta un número similar de masculinos y femeninos. La ausencia de antecedentes heredofamiliares de craneosinostosis apoya fuertemente la idea de que la mayoría de casos de síndrome de Apert son de aparición esporádica probablemente por mutaciones nuevas. No así algunas otras craneosinostosis o acrocefalosindactilias atípicas⁸.

Solo un 20% refería antecedentes de hipoacusia. La probable discrepancia con los resultados, en los cuales un 35% presentaba alteraciones otológicas a la exploración clínica y un 70% presentaba hipoacusia bilateral con muy probable detrimento en su habilidad de comunicación; posiblemente se deba a los problemas agregados que presentan estos pacientes. El hecho que en algunos estudios recientes más de la mitad de estos pacientes presenten leve retraso mental¹⁵, aunado a las

"desagradables" deformidades faciales en algunos casos invariablemente hace que se les cuelgue la etiqueta de débiles mentales. Además, otro gran porcentaje presenta problemas de lenguaje, usualmente secundarios a problemas de paladar. Por lo tanto, muchos padres y familiares terminan adscribiendo los problemas de desarrollo a las causas más objetivas, siendo que la hipoacusia de ser importante puede ser causa fundamental en el retraso del desarrollo mental y psicológico del niño.

En cuanto a la audiometría tonal la frecuente falta de cooperación para su realización por parte de estos pacientes no impidió que esta se obtuviera de acuerdo a las normas preestablecidas en 9 de 10 pacientes. Solo la paciente de 2 años requirió determinación de umbrales tonales con potenciales evocados auditivos. Los resultados muestran alteraciones audiológicas en un 90% de los pacientes. En todos ellos la hipoacusia es de carácter conductivo, variando de superficial a moderadas y llamando la atención de manera especial la brecha promedio de 26.75 dB.

Podemos razonar, que en base a las alteraciones anatómicas en nasofaringe de este síndrome en particular, las cuales han sido ampliamente descritas con anterioridad, se presentan disfunciones de la trompa de Eustaquio desde edades muy tempranas y en consecuencia procesos de otitis media serosa u otitis media aguda recurrente que con el transcurso del tiempo al no ser tratados adecuadamente inician a su vez procesos de miringo o timpanoesclerosis o terminan en otitis media crónica con las consiguientes hipoacusias conductivas que observamos en proporciones muy altas durante el presente trabajo. Un problema parecido al observado en niños con paladar hendido pero con incidencia aún más importante.

Corroborando de alguna manera lo mencionado en el párrafo anterior, la timpanometría fue normal bilateral en solo 30% de los casos. Cuatro pacientes que a la exploración física presentaban aspecto de normalidad resultaron con curvas planas bilaterales (caja ocupada). Tres oídos con

diagnóstico clínico de otitis media serosa mostraron curvas planas. Los dos oídos con retracción moderada mostraron curvas negativas y un oído presentaba perforación timpánica.

De los veinte oídos explorados 14 presentaron ausencia de reflejo estapedial. De estos, ocho se explican por umbrales auditivos conductivos por arriba de 40 dB, cuatro se encontraban asociadas a timpanometrías de curvas planas y dos fueron ausentes con el resto de los estudios dentro de parámetros normales pudiendo ser falsas negativas. Dos de los reflejos estuvieron presentes en oídos con hipoacusias moderadas lo que hace pensar que la audición real sea solo superficial o que sean falsas positivas.

En cuanto a potenciales evocados auditivos a nivel supraumbral para tallo cerebral estos resultaron con todas las variables normales en 9 de 10 pacientes. Este último presentó aumento de la latencia interonda I-V a expensas de la III-V. Sin embargo, la tomografía computada sin medio de contraste no logró demostrar alguna alteración anatómica en este paciente. Es probable que la resonancia magnética con su mayor resolución para tejido nervioso de mas información en estos casos, siendo éste el estudio de elección.

V. CONCLUSIONES Y COMENTARIOS

Nuestros resultados muestran cifras que indican que los pacientes con síndrome de Apert presentan hipoacusias de tipo conductivo casi de manera universal.

La importancia de conocer estas cifras estriba en que un niño con pérdida auditiva que no obtiene rehabilitación o tratamiento adecuado por falta de detección, desarrolla limitaciones en su habilidad de obtención y comprensión del lenguaje. Esto se hace mas crítico en estos pacientes, ya que además cursan con problemas agregados funcionales y anatómicos, que en algunos casos son muy severos.

Un gran porcentaje de la otopatología que provoca hipoacusia conductiva es accesible a tratamientos preventivos así como curativos médicos o quirúrgicos. Es de esperar que esta patología se encuentre asociada a disfunción tubárica secundaria a las malformaciones de nasofaringe y que los pacientes a los que se someta a cirugía craneofacial con avance maxilar, presenten mejoría en la función tubárica. Son necesarios estudios longitudinales con baterías de estudios pre y postoperatorios para corroborar esto.

Consideramos que con los resultados presentados en este trabajo se encontraría justificado el establecimiento de manera rutinaria, el siguiente protocolo de estudio audiológico y otológico a todo paciente con síndrome de Apert a partir del primer año de vida:

1. Evaluación otorrinolaringológica integral (exploración física, pneumatoscopia, nasolaringoscopia y estudios radiológicos)
2. Audiometría tonal o potenciales evocados auditivos para umbral tonal, timpanometría con reflejos estapediales y potenciales evocados de tallo cerebral.
3. Estudios de imagen de acuerdo a resultados.

Solo en un paciente los potenciales evocados de tallo cerebral mostraron probable alteración neural en un oído. Esto no ha podido ser confirmado radiológicamente hasta el momento mediante tomografía computada. Sugerimos la resonancia magnética como estudio de elección.

La detección temprana de problemas auditivos en la acrocefalosindactilia es de primordial importancia para su prevención y tratamiento, siendo parte integral del manejo interdisciplinario que debe ser utilizado en estos pacientes.

VI. BIBLIOGRAFIA

1. Apert,E.: De l'acrocephalosindactylie. Bull. et Mem Soc. Med. Hop. de Paris 23: 1310,1906.
2. Bergstrom,L; Neblett,L: Otologic manifestations of acrocephalosyndactyly. Ann Otolaryng. Vol 96.Aug,1972.
3. Bertolotti,M: L'acrocephalosindactilia considerata como una varieta fetale della cranio-sinostosi patologica. Riforma Med 31: 679.1915.
4. Black,F; Donnelly,W: Acrocephalosyndactyly (Apert's Syndrome): temporal bone findings.1975.
5. Blank,C.E.: Apert's syndrome (a type of acrocephalosyndactyly): Observations on a British series of thirty-nine cases. Ann Hum Genet 24: 151.1960.
6. Chi, A.: Alteraciones auditivas en la enfermedad de Crouzon. Tesis de Postgrado. HGMGG. 1985.
7. Clerc,P; Deumier,R: Deafness in osseous dysplasia and craniofacial dysmorphia. Ann Otol 74: 852-874. 1958.
8. Degenhart, K.V.: Cited in on the classification of the acrocephalosyndactyly syndromes. Clin Genet 12:169,1977.
9. Erickson,D.J.: A study of parental age effects on the occurrence of fresh mutations for the Apert Syndrome. Ann Hum Genet Lond 38: 89,1974.
10. Gould,H.; Caldarelli,D.: Hearing and otopathology in Apert Syndrome. Arch Otolaryngol, Vol 108,June,1982.
11. Grebe,H.: Akrocephalosyndaktylie: Eine klinisch-ätiologische Studie. Z. Menschliche Veverbungs Konstitutionslehre 28: 211-261,1944.
12. Grimoud,R: Dysostose cranio-faciale et acrocéphalo-syndactylie, in Troubles de l'Appareil Auditif et Manifestations Ophtalmiques Associés.Paris, Société Française d'Oto-Rhino-Laryngologie, pp:108-111.1962.

13. Mckusick,v: Mendelian inheritance in man. The John Hopkins University Press, Baltimore. 1975.
14. Ortiz Monasterio,F: Cirugía Plástica Ibero-latinoamericana. Número Especial Monográfico, Madrid,España. 1979.
15. Park,E; Powers,G: Acrocephaly and scaphocephaly with symmetrically distributed malformations of the extremities. Am. J. Dis. Chil. 20:251,1920.
16. Patton,M; Goodship,J.: Intellectual development in Apert's syndrome: a long term follow up of 29 patients. J. Med. genet. 25,164-167. 1988.
17. Smith,W: Recognizable Patterns of Human Malformations. Vol VII in the series Major Problems in Clinical Pediatrics. Third Edition Sounders, USA. 1982.

TABLA 1.- MANIFESTACIONES VISIBLES DE LA ACROCEFALOSINDACTILIA	TABLA 2.- MANIFESTACIONES OCULTAS DE LA ACROCEFALOSINDACTILIA
<ol style="list-style-type: none"> 1. Braquicefalia e hipocefalia 2. Occipital plano 3. Prominencia frontal 4. Edema inconstante de la región de la sutura metópica 5. Engrosamiento de las paredes laterales del cráneo 6. Maxila hipoplásica 7. Fascies aplanada 8. Prognatismo, ocasionalmente micrognatia 9. Exorbitismo 10. Hipertelorismo 11. Estrabismo 12. Ojos en posición hacia afuera y hacia abajo 13. Nariz en pico de loro 14. Paladar alto 15. Apiñamiento de dientes maxilares 16. Sindactilia 17. Deformidad de articulaciones de extremidades superiores con la consiguiente limitante de movimiento 18. Retardo mental 19. Cuello corto 20. Equinovarus 21. Fontanela pequeña 22. Abnormalidades de la pinna 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Riñón poliquistico 2. Atresia esofágica 3. Estenosis pilórica 4. Ausencia de fisuras interlobares pulmonares 5. Cabalgamiento de la aorta 6. Atrofia de las arterias pulmonares 7. Aplasia pulmonar 8. Utero bicorneo 9. Ano ectópico 10. Duplicación de la V.C.S. 11. Estenosis pulmonar 12. Comunicación interventricular 13. Hidronefrosis e hidroureter 14. Abnormalidades cartilaginosa de traquea y bronquios 15. Fibroelastosis endocárdica 16. Defectos cardiacos congénitos 17. Queratocono 18. Dermatoglifos anormales 19. Atrofia óptica 20. Hipoacusia

TABLA 3

TABLA 3 ANTECEDENTES PERSONALES

NOMBRE	EDAD (AÑOS)	SEXO	ANTECEDENTE FAMILIAR DE S. DE APERT	CX CRANEO- FACIAL PREVIA	ANTECEDENTES PERSONALES PATOLOGICOS
J.M.A	2	F	NO	NO	OTITIS MEDIA SEROSA
B.R.D.	15	F	NO	NO	SINDACTILIA
I.R.P.	16	F	NO	NO	SINDACTILIA
C.F.H.	17	F	NO	NO	SINDACTILIA
J.D.M.	8	M	NO	NO	SINDACTILIA
R.T.M.	13	M	NO	NO	SINDACTILIA
E.C.H.	6	M	NO	NO	SINDACTILIA
S.M.J.	3	M	NO	SI	HIFOACUSIA
G.L.V.	13	M	NO	SI	HIFOACUSIA
E.L.A.	14	M	NO	SI	BRONCOPNEUMONIA

TABLA 4 Y 5

TABLA 4 HALLAZGOS FISICOS

NOMBRE	EXPLORACION OTOLOGICA
J.M.A	NORMAL
B.R.D.	RETRACCION MODERADA BILATERAL
I.R.P.	NORMAL
C.F.H.	NORMAL
J.D.M.	LIQUIDO EN CAJA BILATERAL
R.T.M.	DER: PERFORACION IZQ: LIQUIDO EN CAJA
E.C.H.	NORMAL
S.M.J.	NORMAL
G.L.V.	DER: NORMAL IZQ: RETRACCION MODERADA
E.L.A.	NORMAL

TABLA 5 AUDIOMETRIA

NOMBRE	AUDICION	PROMEDIO CONDUCTIVO EN dB	
		OIDO DER	OIDO IZQ
J.M.A	HIPOACUSIA MODERADA BILATERAL	50	40
B.R.D.	HIPOACUSIA SUPERFICIAL DER. Y MODERADA IZQ.	35	48.75
I.R.P.	HIPOACUSIA SUPERFICIAL DERECHA UNILATERAL	20.25	2.5
C.F.H.	HIPOACUSIA MODERADA DERECHA UNILATERAL	58.25	18.75
J.D.M.	HIPOACUSIA MODERADA BILATERAL	50	47.5
R.T.M.	HIPOACUSIA MODERADA BILATERAL	55	43.75
E.C.H.	NORMAL	17.5	22.5
S.M.J.	HIPOACUSIA SUPERFICIAL DER. Y MODERADA IZQ.	28.75	48.75
G.L.V.	HIPOACUSIA MODERADA BILATERAL	50	51.25
E.L.A.	HIPOACUSIA SUPERFICIAL BILATERAL	27.5	35

TABLAS 6 Y 7

TABLA 6 IMPEDANCIOMETRIA

NOMBRE	TIMPANOMETRIA		REFLEJOS ESTAPEDIALES	
	OIDO DER.	OIDO IZO	OIDO DER.	OIDO IZO
J.M.A	PLANA	PLANA	AUSENTE	AUSENTE
B.R.D.	RETRAIDA	RETRAIDA	AUSENTE	AUSENTE
I.R.P.	PLANA	PLANA	AUSENTE	AUSENTE
C.F.H.	NORMAL	NORMAL	PRESENTE	PRESENTE
J.D.M.	PLANA	PLANA	AUSENTE	AUSENTE
R.T.M.	PERFORACION	PLANA	PERFORACION	AUSENTE
E.C.H.	PLANA	NORMAL	PRESENTE	PRESENTE
S.M.J.	PLANA	PLANA	AUSENTE	PRESENTE
G.L.V.	NORMAL	NORMAL	AUSENTE	AUSENTE
E.L.A.	NORMAL	NORMAL	AUSENTE	AUSENTE

TABLA 7 P. E. A.* DE TALLO CEREBRAL

NOMBRE	DESCRIPCION	
	OIDO DER.	OIDO IZO.
J.M.A	NORMAL	NORMAL
B.R.D.	NORMAL	NORMAL
I.R.P.	NORMAL	NORMAL
C.F.H.	NORMAL	NORMAL
J.D.M.	NORMAL	NORMAL
R.T.M.	NORMAL	NORMAL
E.C.H.	NORMAL	INTERVALO III-V ++
S.M.J.	NORMAL	NORMAL
G.L.V.	NORMAL	NORMAL
E.L.A.	NORMAL	NORMAL

* POTENCIALES EVOCADOS AUDITIVOS

GRAFICA 1

AUDICION PROMEDIO EN PACIENTES CON SINDROME DE APERT

