



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**

**FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO**

**CENTRO MÉDICO NACIONAL “20 DE NOVIEMBRE”
I.S.S.S.T.E.
SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA**

**CRANEOSINOSTOSIS: CASUÍSTICA DEL 2005 AL
2010 Y RESULTADOS QUIRÚRGICOS DE
PACIENTES MANEJADOS EN EL C.M.N. “20 DE
NOVIEMBRE” I.S.S.S.T.E.**

TESIS

**PARA OBTENER EL TÍTULO DE ESPECIALIDAD EN
NEUROCIRUGÍA**

PRESENTA

DR. ALBERTO ANDRADE DEL RÍO

ASESOR

DR. MANUEL HERNÁNDEZ SALAZAR



MÉXICO D.F.

AGOSTO 2010

No. de Registro 226.2010



Universidad Nacional
Autónoma de México



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 esta 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.



No. de Registro 226.2010

Dr. Mauricio Di Silvio López
Subdirector de Enseñanza e Investigación

Dr. Antonio Zárate Méndez
Profesor titular del curso de Neurocirugía

Dr. Manuel Hernández Salazar
Asesor de Tesis

Dra. Silvia García
Co-Asesor de Tesis

Dr. Ricardo Valdéz Orduño
Co-Asesor de Tesis

Dra. Carmen Morel Trejo
Co. Asesor de Tesis

Dr. Alberto Andrade del Río
Autor de Tesis

AGRADECIMIENTOS

A Mi **Madre**, quien ha sido un ejemplo de vida, de amor, de perseverancia, de apoyo, quien sembró en mí las bases para ser la persona que ahora soy. Esto es para tí mamá, pues gracias a tí ha sido posible. Te adoro.

A **Tannia**, por llegar en el momento adecuado, por ser mi inspiración, por llenar mi vida en todos los aspectos. Te amo.

A Mis Hermanos **Martha, Marianelly y Luis Miguel**, por su cariño incondicional, por su confianza, por su motivación, por ser la parte más importante de mi vida.

A **Fernanda, Diego, Erik y Danaé**, porque sin darse cuenta hacen mejor mi vida.

A mis profesores Dr. Antonio Zarate Méndez, Dra. Carmen Morel Trejo, Dr. Armando González Vázquez, Dr. Héctor Rodríguez Ramos[†], Dr. Daniel Rodríguez Díaz, Dr. Manuel Hernández Salazar, Dr. Cuauhtémoc Gil-Ortiz Mejía, Dr. Ricardo Valdéz Orduño, Dr. Vicente Ramírez Castañeda, Dr. Javier Terrazo Lluch, Dr. Daniel Baltazar Venegas, pues gracias a ustedes he conseguido lo necesario para lograr mi sueño.

A la Dra. Silvia García, por su apoyo, por su tiempo, por ayudarme a terminar este proyecto.

Al Dr. Rogelio Macías, pues gracias a su inspiración inicié este sueño.

Al Dr. Octavio Ibarra, quien me enseñó mucho más que neurología... me enseñó a ser médico y el verdadero significado de la palabra "maestro".

Al Dr. Mauro Segura, quien me brindó su confianza y amistad, y me mostró el sentido de estar en un quirófano.

A todos aquellos que de alguna manera contribuyeron en mi formación, tanto académicamente como en todos los demás aspectos. Gracias a todos.

ÍNDICE

	Pag.
Resumen	5
Abstract	6
Introducción	7
Marco Teórico	8
Antecedentes	8
Consideraciones anatómicas, embriológicas y fisiopatológicas	9
Etiología	11
Fisiopatología	11
Diagnóstico	12
Tratamiento	17
Complicaciones	20
Evolución	20
Justificación	21
Objetivo	21
Material y Métodos	22
Resultados	23
Discusión	31
Conclusiones	34
Referencia Bibliográfica	35
Anexos	40
Escala del Desarrollo Infantil de Bayley	40
Escala de Denver	41
Clasificación de David y Poswillo	43

**CRANEOSINOSTOSIS: CASUÍSTICA DEL 2005 AL 2010 Y RESULTADOS
QUIRÚRGICOS DE PACIENTES MANEJADOS EN EL C.M.N. “20 DE NOVIEMBRE”
I.S.S.T.E.**

RESUMEN

Introducción: Craneosinostosis se refiere a la condición patológica que consiste en el cierre prematuro de una o varias suturas craneales y que es manifestada por dismorfia craneal, asociado con frecuencia a alteraciones neurológicas y sistémicas. Las Craneosinostosis se clasifican en Simples o Complejas y en Primarias o Secundarias.

Objetivos: El Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” es un nosocomio de alta especialidad que atiende problemas de esta índole. De la resolución pronta y eficaz de las Craneosinostosis depende tanto el desempeño neurológico como social de los pacientes afectados. Por lo mencionado anteriormente, surge la necesidad de conocer el comportamiento de este padecimiento y nuestros resultados quirúrgicos tanto funcionales como cosméticos.

Material y métodos: Se realizó un estudio observacional, retrospectivo y analítico de una muestra de casos consecutiva obtenida en el periodo comprendido del 1 abril de 2005 al 30 de abril del 2010 con pacientes que acudieron a recibir atención Neuroquirúrgica por Craneosinostosis al Centro Médico Nacional “20 de Noviembre”, fueron excluidos aquellos casos correspondientes a otras causas de asimetrías craneales o craneofaciales. Se incluyeron en análisis sexo, edad gestacional, antecedentes perinatológicos, tipo de Craneosinostosis, edad al momento de referencia, edad a momento de la cirugía, técnica empleada, duración del procedimiento quirúrgico, sangrado transquirúrgico, complicaciones y desarrollo psicomotriz.

Resultados: Se incluyeron 20 pacientes con media de edad al momento de referencia de 7.9 meses. En el 70% de los casos el diagnóstico se realizó al nacimiento. Los dos diagnósticos más frecuentes en nuestra serie fueron: Síndrome de Crouzon y Trigonocefalia. El procedimiento quirúrgico se realizó en una edad media de 9.1 meses. La técnica quirúrgica más utilizada fue Avance Frontoorbitario Bilateral. El 20% de nuestros pacientes presentaron complicaciones, una de ellas grave. Hubo mejoría en el desarrollo psicomotriz a los 6 meses de la cirugía, al igual que en lo relativo al cambio estético.

Conclusiones: Los tipos de Craneosinostosis atendidos en este Centro Médico difieren en proporción a lo reportado por otras series, siendo los aquí presentados de alta complejidad terapéutica. Los procedimientos quirúrgicos realizados son equiparables con los utilizados en otros centros neuroquirúrgicos, aunque se presentó un porcentaje mayor de complicaciones explicable por el tipo de patología y procedimientos empleados. Los resultados tanto funcionales como estéticos obtenidos son adecuados en relación con los reportes en la literatura. Se requieren estudios prospectivos para poder demostrar el comportamiento de esta enfermedad en nuestro medio.

ABSTRACT

Introduction: Craniosynostosis refers to the pathological condition, which consists of the premature closure of one or more cranial sutures, and that is manifested by cranial dysmorphism, often associated with neurological and systemic alterations. Craniosynostosis are classified as simple or complex, as well as primary or secondary.

Objectives: The National Medical Center "November 20" is a highly specialized hospital which serves such problems. To better the social and neurological performance of patients, speedy and effective solution to the Craniosynostosis is needed. For this reason it is important to know the behavior of this condition and our results of both functional and cosmetic surgery.

Material and methods: We conducted an observational, retrospective, and analytical study of a sample of consecutive cases obtained during the period from April 1, 2005 to April 30, 2010 with patients who came to care for neurosurgical Craniosynostosis at the National Medical Center "20 de Noviembre", excluding cases for other causes of cranial or craniofacial asymmetries. Analysis that were studied were gender, gestational age, prenatal history, type of Craniosynostosis, age at reference, age at time of surgery, technique used, duration of surgery, trans-surgical bleeding complications, and psychomotor development.

Results: There were twenty patients with mean age of 7.9 months reference. In 70% of cases the diagnosis was made at birth. The two most common diagnoses in our series were Trigenocephaly and Crouzon Syndrome. The surgical procedure was performed at an average age of 9.1 months. The surgical technique used was bilateral Orbitofrontal Advance. 20% of our patients had complications, one grave. The length of stay in PICU had an average of three days, and there was improvement in psychomotor development at 6 months after surgery, as well as with regard to cosmetic change.

Conclusions: The types of Craniosynostosis treated at the Medical Center, which are of higher complexity in treatment, differ in proportion to those reported by other series. The surgical procedures are similar to those used in other neurosurgical centers, although a higher percentage of complications are explained by the type of pathology and procedures performed. The results from both functional and cosmetic surgeries are appropriate in relation to reports in the literature. In conclusion, more prospective studies are required in order to demonstrate the behavior of this disease in our environment.

INTRODUCCIÓN

Dentro del sistema de salud pública en México, existen servicios de neurocirugía pediátrica bien instituidos y que tienen asiento en hospitales de tercer nivel y/o alta especialidad con atención exclusiva de padecimientos pediátricos de resolución neuroquirúrgica. Por tradición, dichos centros cuentan con la infraestructura y las características para el manejo de patologías tan complejas como lo es la Craneosinostosis, si bien, dicha patología no es exclusiva de estos nosocomios.

Otras instituciones también realizan acciones y procedimientos enfocados a la resolución quirúrgica y atención médica que este padecimiento requiere, pero contar con la infraestructura completa no resulta fácil. El Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” pese a no ser de atención exclusiva de pacientes pediátricos, posee el equipamiento y recursos humanos suficientes para la atención de este grupo de enfermos.

La mayoría de las sedes hospitalarias para la especialidad en neurocirugía no cuentan con un servicio de neurocirugía pediátrica. Dentro del sistema I.S.S.S.T.E., este Centro Médico es pionero en la atención especializada a los niños con padecimientos neuroquirúrgicos.

ANTECEDENTES

La Craneosinostosis es una entidad conocida desde la antigüedad, algunas evidencias de ello se encuentran en textos clásicos, como la descripción de un personaje llamado Thersites con características de Turricefalia en la Iliada de Homero “.. el hombre más feo fue el que vino de Troya... su estrecha cabeza...”.

Algunos de los más prestigiados médicos de la antigüedad como Hipócrates y Galeno realizaron descripciones detalladas de las deformidades craneales y su relación con las suturas.

La evolución histórica del estudio de las malformaciones craneofaciales congénitas se remonta a 1557, cuando Lycosthene describe la Acrocefalosindactilia, que, cuatro siglos después, en 1906, adquiere su nombre actual propuesto por Apert. Sömmerring, en 1839, fue el primer autor moderno quien hizo referencia a dicha patología y quien estudió su relación con las suturas craneales.¹ Adolp Wilham Otto, en 1831, describió el cierre de las suturas y la consecuente deformidad craneal e introdujo el concepto de crecimiento compensatorio en otra parte del cráneo², concepto que fue perfeccionado por Virchow en 1851 al describir la detención perpendicular a la sutura cerrada y la sobre-expansión a través de la sutura patente, llamándole Craneoostenosis.³ Otras alteraciones fueron descritas al comienzo del siglo XX, como la Disostosis Craneofacial descrita por Crouzon en 1912.

Fue Bertolotti en 1914 quien introdujo el término de Craneosinostosis. Moss, en 1959, demostró a través de las cirugías craneales en niños con Craneosinostosis que existía un mismo patrón de crecimiento craneal, relacionado con la fusión de cada sutura craneal específica, que existía una proyección radial de crecimiento compensatorio y que estaban involucradas las suturas de la base del cráneo.^{4 5} La cirugía craneofacial moderna se debe a Paul Tessier quien innovó las técnicas quirúrgicas durante la década de los sesenta, tomando en cuenta no únicamente la “liberación del cerebro”, sino también considerando una mejoría estética aceptable, argumentando que el objetivo era “preservar y restaurar la eficiencia funcional del cerebro, visión, estructuras faciales, así como obtener una mejoría estética de la región”.^{6 7}

En el siglo pasado (1993) comienza el estudio y la identificación de factores genéticos como causa de algunos tipos de *Craneosinostosis*.^{8,9,10}

La incidencia de Craneosinostosis es de 1 de cada 1800-2100 nacidos vivos. En México un 60% tendrán una supervivencia superior a un año. Solo en un 13% de los casos se afectan múltiples suturas.¹¹

Craneosinostosis se refiere a la fusión de suturas craneales que se manifiesta por dismorfia craneal, síntomas y signos neurológicos y sistémicos de diversos grados y gravedad. El término *Craneoostenosis* se refiere a la reducción de algún diámetro craneal.

Las Craneosinostosis se clasifican en Simples o Complejas (dependiendo si afectan a una o varias suturas) y en Primarias o Secundarias. Las primarias son un trastorno del desarrollo de causa genética y, con frecuencia, presente al nacimiento, y a su vez se dividen en Sindrómicas (familiares, hereditarias, “*Síndromes Craneofaciales*”, “*Disostosis Craneofaciales*” ó “*Dismorfias Craneofaciales*”) y No Sindrómicas (aisladas). Las secundarias son trastornos adquiridos causados por otra patología conocida (microcefalia, trastornos hematológicos como la talasemia, anemia de células falciformes y policitemia vera, algunas alteraciones metabólicas como hipertiroidismo y raquitismo, teratogénicas como el uso de fenitoína, valproato, retinoides, fluconazol, ciclofosfamida y tabaquismo durante el embarazo, y malformaciones como encefalocele y holoprosencefalia).¹² Ocasionalmente ocurren después de la colocación de válvulas para tratamiento de la hidrocefalia, cuando hay descompresión brusca y disminución súbita de la presión intracraneal.

Dentro de las clasificaciones en uso en la actualidad destacan la Clasificación de Tessier,¹³ the American Cleft Palate Association, y la clasificación de Van der Meulen¹⁴, aunque por su practicidad la Clasificación de David y Poswillo es empleada de forma rutinaria.^(Anexo 3)

Lo casos No Sindrómicos son esporádicos y son los más frecuentes (pueden tener origen genético sin herencia mendeliana) con incidencia de 0.6 por 1000 nacido vivos.¹⁵ Las Craneosinostosis Sindrómicas representan del 10-20% de los casos y se encuentran descritos más de 100 Síndromes en los que se presentan, calculándose una incidencia global en 1 por 2000-2500 nacidos vivos. La prevalencia al nacimiento de todos los tipos de Craneosinostosis (aislada y sindrómica) es de 343 por un millón. La Craneosinostosis sagital (Escafocefalia) es la más común con un 40-60%, seguida de la coronal con un 20-30%, de la cual la unilateral es dos veces más frecuente que la bilateral. Metópica ocurre en < 10%, seguida de la sinostosis de la sutura lambdoidea con un 2%.¹⁶

Consideraciones anatómicas, embriológicas y fisiopatológicas:

Las suturas son articulaciones entre los huesos craneales, componentes esenciales de la calvaria en desarrollo. El crecimiento del esqueleto craneofacial depende de una serie de complejas interacciones entre cerebro, duramadre, suturas y márgenes óseos. Por ello, las deformidades craneales pueden condicionar secundariamente compromiso neurológico

El cráneo comienza su desarrollo embrionario a partir del día 23; se puede dividir en neurocráneo, que rodea el cerebro y se origina del mesénquima circundante y el viscerocráneo que se forma a partir de los primeros tres arcos branquiales y forma el esqueleto facial. A su vez el neurocráneo puede ser dividido en dos: el condrocráneo, que hace referencia a la base del cráneo y se origina del mesodermo paraxial y presenta osificación endocondral; y la bóveda craneal, considerado el cráneo membranoso. Ambos difieren tanto en su origen embriológico como en su esquema de osificación. Los huesos

membranosos de la bóveda, su sutura y la duramadre debajo de ellos, se forman a partir de las células de las crestas neurales cefálicas. La osificación se inicia a partir de una membrana fibrosa llamada Ectomenix, al presentar áreas de condensación en zonas inespecíficas a partir del segundo mes. En los márgenes de estos huesos en desarrollo se observan células osteoprogenitoras conocidos como “frentes osteogénicos”. La proximidad entre estos frentes origina las suturas, contribuyendo en ello la fuerza de distensión del cerebro en su rápido crecimiento.¹⁷

El Ectomenix también deriva en el periostio en el exterior y en la duramadre (que aparece entre los días 51 y 53) en el interior. Los sitios de formación de las suturas corresponden a la localización de mayor reflexiones durales, lo que contribuye a que las fuerza tensionales generadas por la expansión del cráneo desarrollen la localización de las suturas y eviten el cierre prematuro u osificación de las mismas, lo que lleva a la conclusión de que la duramadre es indispensable para el desarrollo de las suturas inmaduras.

Se han demostrado múltiples factores de regulación genética, factores de crecimiento y factores de transcripción en la formación de las suturas, entre los que destacan el rol de los receptores del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR-1, 2, 3, 4) y factores transformadores del crecimiento (TGF-1, 2, 3).

En los humanos las suturas craneales de mayor importancia se encuentran entre los huesos frontales (Sutura Metópica), entre los huesos parietales (Sutura Sagital), entre los huesos parietal y frontal de cada lado (Sutura Coronal), entre el hueso occipital y el parietal (Sutura Lambdoidea) y la sutura escamosa entre el parietal, temporal y el hueso esfenoides. Por lo descrito en líneas previas se puede entender que la formación de las suturas requiere de una interacción de tejidos, influencias genéticas y señales reguladoras que aún no se conocen con precisión. Lo que sí es bien conocido es que el crecimiento encefálico es el principal factor que condiciona el crecimiento craneal.

Las suturas se clasifican en Suturas Mayores a las cuales corresponden la Metópica, Coronal, Sagital y Lambdoidea y tres suturas adicionales que son la Frontoanal, Temporoescamosa y Frontoesfenoidal. Las suturas Metópica, Coronal y Sagital constituyen la fontanela anterior y las suturas Sagital y Lambdoidea constituyen la fontanela posterior.¹⁸

El tamaño de los huesos del cráneo se cuadruplica en los primeros dos años. En los primeros dos años de vida el cerebro alcanza un 75 % de su tamaño en el adulto y el restante 25% se logra antes de los 18 años.

El cierre fisiológico de fontanelas y suturas ocurre en etapas específicas, la fontanela posterior se cierra a los 2 meses y la anterior a los 2 años, la fontanela anterolateral cierra a los tres meses y la posterolateral al año. Mientras la sutura Metópica cierra a los dos años de vida, el resto de suturas cierran en la edad adulta cuando el crecimiento craneal es completo.

Etiología:

La etiología de la Craneosinostosis es muy heterogénea, una gran variedad de trastornos metabólicos, hematológicos, teratógenos, malformaciones y mutaciones genéticas son bien conocidas como causa de Craneosinostosis.

Fisiopatología:

A lo largo de la historia se han propuesto diversas teorías con la finalidad de explicar el cierre prematuro de las suturas craneales, desde Virchow en 1851 que aseguraba que las suturas se cerraban de forma prematura porque eran anormales. Otra de las teorías explicaba el cierre de las mismas como consecuencia de la detención del crecimiento de la base del cráneo, lo cual actualmente se encuentra rebatido ya que se sabe que una alteración primaria en la forma de la bóveda craneana conduce a una deformidad secundaria de la base y no viceversa.

En la actualidad, en el apartado de genética se sabe que la mutación de los genes de FGFR2, FGFR3 y TWIST ocasiona una inhibición de la apoptosis de los osteoblastos, causando una fusión prematura de las suturas.^{19 20 21 22}

La sinostosis sagital y coronal pueden ser familiares (trastorno autosómico dominante). Se han identificado mutaciones en genes FGFRs y TGFs en diferentes patologías como son la Craneosinostosis tipo Boston, Apert, Crouzon, Meunke y Pfeiffer, Síndrome de Jackson-Weiss y se relacionan más con Craneosinostosis sindrómicas.

Las etiologías no genéticas son múltiples y un ejemplo de ellas es la restricción de la cabeza fetal en caso de Craneosinostosis simple. Aunque esto puede condicionar alteraciones o deformidades craneanas sin verdadera Craneosinostosis.

La ausencia o fusión de las suturas durante el desarrollo producen patrones característicos de deformidades craneofaciales progresivas que incluyen a los huesos de la base del cráneo. Se debe considerar para el diagnóstico que los Síndromes Craneostenóticos cuatro elementos básicos: las deformidades estéticas, el síndrome neurológico, las alteraciones orbitarias y las de macizo facial.

Las anomalías craneofaciales típicamente se han dividido en dos grupos: Craneosinostosis y Hendidura. A su vez las Craneosinostosis se dividen en Aisladas y Sindrómicas.

Los principios de Virchow modificados han sido usados para describir la totalidad de deformidades del cráneo vistas en el cierre de cada sutura. Consisten en cuatro reglas:

- 1.- Los huesos directamente adyacentes a la sutura cerrada actúan como un solo hueso con potencial de crecimiento disminuido.
- 2.- Depósito asimétrico de hueso ocurre a lo largo del perímetro de la sutura con incremento del depósito en el margen externo.

3.- En suturas no perimétricas en línea con la sutura fusionada se deposita hueso de forma simétrica en sus bordes.

4.- En suturas perimétricas adyacentes a la sutura fusionada compensa en un grado mayor que las otras suturas distantes.

Restringe el crecimiento perpendicular a la sutura afectada, por consiguiente con el fin de compensar el crecimiento encefálico, el craneal crece de forma paralela a la sutura afectada.

Teoría de Moss: la duramadre ejerce fuerzas tensionales restrictivas que limitan el crecimiento óseo y condicionan el cierre de las suturas.

Diagnóstico:

El diagnóstico de una Craneosinostosis primaria no sindrómica se basa en las características morfológicas descritas con los principios de Virchow. Habitualmente se presenta al nacimiento y se hace más manifiesta con el paso del tiempo por lo que la observación clínica es esencial. A la exploración física también puede ser evidente la falta de movilidad a través de las suturas fusionadas o una cresta palpable sobre dichas suturas.

Dentro del Síndrome neurológico los principales elementos a considerar son la deficiencia mental, el síndrome de hipertensión intracraneana y la hidrocefalia.²³ La deficiencia mental se presenta en 2.4-4.7% de los casos y se asocia a algunos síndromes craneofaciales como Apert.²⁴ El síndrome de hipertensión intracraneana se presenta predominantemente en sinostosis múltiples y se manifiesta a cualquier edad con cefalea y alteraciones visuales (edema y atrofia de papila). Hidrocefalia se presenta con mayor frecuencia en Síndromes Craneofaciales con alteraciones severas de la base del cráneo y debe ser diferenciada de la ventriculomegalia que acompaña a algunos casos de Craneosinostosis.

La alteración orbitaria más común es la Orbitoestenosis que es causante de Exoftalmos, y es secundaria a hipoplasia orbitaria. Dichas alteraciones se presentan con afección severa de la fosa anterior.

Los estudios radiográficos caracterizan las anomalías estructurales. La tomografía computada puede identificar con precisión la extensión de la fusión y los defectos en los huesos adyacentes. Se pueden examinar las anomalías cerebrales, incluidas la hidrocefalia, así como las deformidades de la base del cráneo. También permite evaluar la relación espacial o simétrica entre la órbita y su contenido así como el contenido craneano.²⁵

Las reconstrucciones tridimensionales ayudan en la clasificación de desórdenes craneofaciales y su planeación quirúrgica.²⁶

La cefalometría es la medición precisa de las dimensiones del cráneo y es un método empleada como auxiliar diagnóstico.²⁷

En ocasiones, cuando los datos clínicos y de imagen se superponen, se puede dificultar el diagnóstico específico y en estos casos los diagnósticos moleculares son de gran ayuda, como en los síndromes de Apert o Crouzon.²⁸

Genética: La mutación en genes específicos se ha identificado en las Craneosinostosis Síndromicas autosómicas dominantes. La mayoría afectan genes que codifican para miembros de la familia de los receptores de crecimiento fibroblástico.²⁹ En los síndromes de Crouzon, Apert, Muenke o Pfeiffer se han encontrado alteraciones en FGFR2 o FGFR3.^{30 3132}

El gen TWIST codifica un factor de transcripción básico que es responsable del desarrollo de las células mesenquimatosas durante la neuralización craneal, lo que condiciona disminución de actividad osteoclástica y la formación de hueso se incrementa, con la consiguiente osificación craneal prematura.

A continuación se hace mención de tipos específicos de Craneosinostosis y sus características distintivas.

Escafocefalia o Sinostosis Sagital: (1 en 2000 nacidos vivos). Causada por el cierre de la Sutura Sagital y corresponde a la forma más frecuente de Craneosinostosis. Se presenta alargamiento anteroposterior con abombamiento compensatorio de la región frontal y occipital, puede mantenerse abierta la Fontanela Bregmática y palpase una cresta ósea correspondiente a la Sutura Sagital. En general no se acompaña de síntomas neurológicos ni alteraciones faciales u orbitarias.

Plagiocefalia: Cierre unilateral de la Sutura Coronal pero con involucro de las suturas Frontoesfenoidal, Frontoetmoidal y Esfenozigomática³³ (1 en 10000 nacidos vivos). Se manifiesta por aplanamiento de la frente y elevación de la ceja ipsilateral, la frente del lado opuesto es prominente y la oreja del lado afectado se encuentra desplazada hacia adelante y abajo por la mal posición del peñasco homolateral. La órbita se encuentra elevada, retraída y rotada (órbita en arlequín, "Mardi Gras": martes de carnaval). El mentón y la punta nasal se encuentran desviados hacia el lado no afectado y la raíz nasal desviada al lado enfermo. El zigoma y el maxilar superior pueden presentar hipoplasia.³⁴

El cierre prematuro de una o ambas Sutures Lambdoideas se conoce como Plagiocefalia Posterior, en la cual hay aplanamiento posterior, la frente sobresale y la oreja puede tener una implantación más baja, simétrica o posterior en relación con la contralateral. Corresponde aproximadamente al 4% de las Craneosinostosis.

Trigonocefalia: Resulta del cierre prematuro de la Sutura Metópica y sutura Frontoetmoidal. Corresponde en algunas series al 6% de los casos. Se observa una frente estrecha en forma triangular con una cresta prominente en la línea media que semeja una costilla ("cráneo en quilla"), una depresión orbitaria superolateral e hipotelorismo. Puede estar asociada a malformaciones cerebrales en la línea media.³⁵

Acrocefalia: "Cráneo en Torre". Sinostosis combinada de Suturas Sagital, Coronal y Lambdoidea. Se caracteriza por porción anterior del cráneo elevada en relación con la posterior, lo que causa que la bóveda tenga una inclinación en sentido anteroposterior. Dicho trastorno se observa en Crouzon y Apert.

Braquicefalia: Resulta del cierre bilateral de la Sutura Coronal. El cráneo se encuentra disminuido en sentido longitudinal e incrementado en altura y ancho. Se observa retrusión frontal y de los rebordes orbitarios, frente vertical y ensanchada. Órbitas arlequinadas.

Oxicefalia: Cierre precoz de todas las suturas del cráneo. Habitualmente el diagnóstico es tardío. Tiene dos formas de presentación, la clásica o asimétrica y la forma simétrica de crecimiento "armónico". Hay cierre prematuro de fontanelas, existiendo un cráneo armónicamente pequeño y cuyo diagnóstico diferencial se plantea con la microcefalia resolviéndose el problema al constatar impresiones digitiformes en las radiografías de cráneo y fundamentalmente conflicto de espacio en la tomografía.³⁶

Turricéfalia: Crecimiento exagerado hacia arriba por cierre prematuro de la Sutura Frontoparietal.

Cráneo en Trébol: Cierre de múltiples suturas, las más comúnmente afectadas son la Metópica, Lambdoidea y Coronal. La prominencia del cráneo a través de las suturas sagital y escamosa abiertas produce un cráneo trilobulado, la cual corresponde a la forma más severa de sinostosis y en la gran mayoría de los casos se desarrolla hidrocefalia e hipertensión endocraneana.

Los síndromes clínicos más frecuentemente asociados a Craneosinostosis son Apert, Crouzon, Pfeiffer, Carpenter y Saethre-Chotzen. Alteraciones comunes de estos síndromes son anomalías de la base de cráneo, hipoplasia medio-facial y anomalías de las extremidades.

Síndrome de Apert: (Acrocefalosindactilia tipo I) es un padecimiento autosómico dominante y ocurre en 1 de 160,000 nacidos vivos. Se encuentra mutación en el gen del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 2 localizado en el cromosoma 10 (mutaciones en el exón IIIa del receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos). Dicho gen tiene un rol central en la diferenciación de células mesenquimatosas y neuroectodérmicas, lo que se traduce a nivel macroscópico en la regulación de la fusión de las suturas. Por lo tanto las señales defectuosas de traducción de FGF repercuten en la suspensión del crecimiento craneal. Dicha mutación también se ha visto ligada a los síndromes de Crouzon, Pfeiffer, Meunke, Jackson-Weiss y Saethre-Chotzen.³⁷

Se caracteriza por dos defectos craneofaciales: Sinostosis bicoronal y sagital (cráneo con aspecto Braqui-turricéfálico) e hipoplasia maxilar, además de hipoplasia medio-facial, lo que condiciona exoftalmos, hipertelorismo y epicanto externo. Se observa implantación baja de los pabellones auriculares y estructuras nasales pequeñas, aplanadas y con la punta prominente. El palatino es alto y se puede asociar a hendidura en una tercera parte

de los pacientes. La arcada dentaria superior frecuentemente tiene forma de V. Un hallazgo frecuente es estrabismo y disminución de la agudeza auditiva. Las malformaciones de la faringe y la hipoplasia medio-facial pueden resultar en compromiso de las vías aéreas. La Sindactilia es una característica que permite diferenciarlo de otros síndromes similares y se caracteriza por la llamada “mano en manopla” en la que los dedos 2-5 se encuentra fusionados tanto en tejidos óseos como en blandos. Habitualmente el pulgar se encuentra bien formado y móvil. También dichas alteraciones se observan en los pies.³⁸ Algunos pacientes presentan anomalías del SNC como son malformaciones del cuerpo calloso, estructuras límbicas, hipoplasia de la sustancia blanca y sustancia gris heterotópica. Muchos pacientes tienen ventriculomegalia, resultado de la distorsión de un cerebro grande dentro de un cráneo de forma anormal. Hidrocefalia progresiva ocurre en solo el 10% de los casos. La inteligencia varía de normal a deficiencia mental.³⁹ Hay series que reportan un IQ < de 70 en 67%.

Síndrome de Crouzon: (Disostosis Craneofacial tipo I) es un síndrome autosómico dominante y ocurre con una frecuencia de 1 en 25000 nacidos vivos. Es causada predominantemente por mutación en FGFR2 y FGFR3. Se ha establecido relación entre edad paterna avanzada y casos esporádicos de Crouzon.

Se caracteriza por frente alta y aplanada (sinostosis bicoronal), proptosis e hipoplasia medio-facial. Una peculiaridad de este síndrome es que suele ser menos aparente en los primeros meses de la vida del niño para hacerse progresivamente más aparente principalmente a partir del primer año. El grado de deformidades faciales es menor que en Apert y es rara la presencia de hendidura palatina. En general tienen manos y pies normales y su IQ es normal. Las anomalías de la columna cervical se presentan hasta en un tercera parte de los casos.

Según la clasificación de Tessier se pueden distinguir tres tipos de afección:

- Crouzon alto, con mayor afección de la calota craneal.
- Crouzon medio, con deformación centrada en la región orbitaria.
- Crouzon inferior, con lesiones predominantes del macizo facial.

Síndrome de Pfeiffer: (Acrocefalosindactilia tipo V) es el resultado de un defecto genético autosómico dominante. Aunque se ha presentado casos familiares, la mayoría de los casos ocurren de forma esporádica.⁴⁰ Se asocia con mutación en FGFR1 y FGFR2. Se ha demostrado mutación en el locus Ser351Cys, lo cual se asocia a pobre pronóstico para la supervivencia.^{41 42}

Se encuentran grados variables de Craneosinostosis e hipoplasia medio-facial. El pulgar es ancho y presentan sindactilia parcial principalmente del segundo y tercer dedos. Pueden ocurrir sinostosis radio-humeral, hidrocefalia y ano imperforado. El síndrome de Pfeiffer se clasifica en tres subtipos lo que ayuda a predecir el pronóstico de daño cerebral y la supervivencia.⁴³

Tipo 1- Fenotipo clásico con Craneosinostosis bicoronal simétrica, sindactilia variable, pulgar grueso. La inteligencia es normal o casi normal y pueden llegar a la edad adulta.

Tipo 2 y 3- Tienen una expresión fenotípica más severa. En adición a la usual sinostosis bicoronal, otras suturas se encuentran con frecuencia involucradas. Son similares en presentación clínica y desenlace. La diferencia puede hacerse por la anomalía de cráneo en trébol que solo se presenta en el tipo 2.⁴⁴ Este también se caracteriza por proptosis ocular severa, anquilosis de los codos, engrosamiento del pulgar y el primer dedo del pie, y anomalías viscerales. Hay alteraciones del SNC principalmente manifestadas por hidrocefalia con un pobre pronóstico y muerte temprana. Todos los tipos han sido esporádicos.

Síndrome de Carpenter: (Acrocefalopolisindactilia tipo II) alteración rara, autosómica recesiva. La etiología y mutaciones genéticas aún no son conocidas. Hay braquicefalia con concurrente sinostosis coronal, sagital y lambdoidea. La cresta supraorbitaria se encuentra plana y el puente nasal es plano, presenta epicanto externo. Otras alteraciones son hipoplasia mandibular o maxilar, implantación baja de pabellones auriculares, palatino alto y polidactilia pre-axial, braquidactilia, clinodactilia, sindactilia parcial y camptodactilia. Las anomalías cardiovasculares son comunes (defectos septales, persistencia del conducto arterioso, estenosis pulmonar, tetralogía de Fallot y trasposición de los grandes vasos), puede haber hipogonadismo, onfalocele, obesidad y moderado daño neurológico.

Síndrome de Saethre-Chotzen: (Acrocefalosindactilia tipo III), es un trastorno autosómico dominante. La mutación se ubica en el gen TWIST localizado en el cromosoma 7p21.1 en muchos de los pacientes pero también se ha reportado como mutación en FGFR2.⁴⁵

Los pacientes que padecen esta alteración tienen típicamente Craneosinostosis coronal, lambdoidea y/o metópica. La apariencia facial típica incluye turricefalia (towering forehead), implantación baja del cabello, asimetría facial con desviación septal y ptosis de los párpados superiores. Sindactilia cutánea parcial que involucra segundo y tercer o tercer y cuarto dedos. La mayoría de los pacientes presentan inteligencia normal.

Otras causas de asimetría facial deben ser diferenciadas de Craneosinostosis. Estas otras entidades incluyen deformidades posicionales y tortícolis muscular congénita.

Aplanamiento posicional: La sinostosis plagiocefalia posterior puede ser confundida con aplanamiento posterior del cráneo.⁴⁶ La frecuencia de dicha condición se ha incrementado en parte por la posición supina utilizada para dormir como prevención del síndrome de muerte súbita del infante. Otros factores que favorecen dicha patología son la rotación limitada de la cabeza y la disminución de los niveles de actividad.

En la plagiocefalia posicional la oreja se encuentra desplazada hacia anterior y en la plagiocefalia sinostósica se puede encontrar desplazada hacia adelante, ser simétrica o encontrarse desplazada hacia atrás. La mayoría de los casos pueden tratarse sin cirugía, únicamente con cambio de posición. Puede emplearse el uso habitual de cascos diseñados para disminuir la presión sobre el lado del aplanamiento. La presencia de

deformidades o aplanamiento, habitualmente en relación con cefalohematomas, primigestas y tiempos prolongados de parto, pueden condicionar el desarrollo posterior de plagiocefalia en promedio al segundo o tercer mes de vida.

Torticollis congénita: Puede condicionar Plagiocefalia anterior, ésta consiste en rescisión del zigoma ipsilateral y de la frente y reducción de la altura vertical facial en el lado afectado.⁴⁷

Tratamiento:

Se debe otorgar un manejo multidisciplinario, generalmente en un hospital infantil que cuente con la infraestructura para atender dichos casos (anestesiología, audiología, cardiología, dermatología, radiología, consejería genética, genética médica, neurología, neurocirugía, enfermería, oftalmología, cirugía maxilofacial, microcirugía, nutrición, ortodoncia, ortopedia, otorrinolaringología, pediatría, odontología pediátrica, cirugía plástica, psiquiatría, psicología, trabajo social y terapia del lenguaje), según recomendaciones de la American Cleft Palate-Craniofacial Association. La evaluación del resultado final incluye la satisfacción y bienestar psicosocial del paciente, así como el crecimiento, la función y la apariencia, y se debe tomar en cuenta los factores lingüísticos, culturales, étnicos, psicosociales, económicos y físicos que afectan al paciente y a su familia. Idealmente los pacientes deben ser valorados dentro de las primeras cinco semanas de vida, pero de no suceder esto, la referencia es apropiada en cualquier edad.⁴⁸

Tratamiento quirúrgico:

La reparación quirúrgica de las Craneosinostosis se realiza para prevenir la hipertensión endocraneal y mejorar la socialización mediante la normalización de la apariencia facial y craneal, con el objetivo de la recuperación del crecimiento de las suturas cerradas, a través de la expansión cerebral para redirigir los segmentos craneales en una orientación más normal.

Lannelongue en Francia y Lane en Estados Unidos desde finales del siglo XIX realizaron procedimientos descompresivos, que consistían básicamente en craneotomías lineales o remoción ósea completa, con resultados inconsistentes, re-operaciones frecuentes, y nula mejoría estética.^{49,50}

Dentro de los antecedentes de las cirugías para corrección de Craneosinostosis, destaca el concepto de "Floating Forehead" que Daniel Marchac describió y en el cual se basan gran parte de las técnicas quirúrgicas actuales.^{51 52 53 54}

La primera cirugía reconstructiva moderna fue realizada por Paul Tessier en 1964 que consistió en la transposición de huesos de la órbita.^{55 5657}

La edad preferente para la intervención quirúrgica es de los 8 a los 12 meses, ya que en esta edad el volumen intracraneal es suficientemente grande y los niños pueden soportar un estrés quirúrgico. La bóveda craneal es más gruesa, lo que hace más estable la fijación. Se ha observado menor número de recidivas cuando se realiza entre 8-12 meses que entre 3 y 6 meses. De cualquier manera, signos de hipertensión endocraneana, como papiledema, requieren descompresión urgente. Otros autores argumentan que la edad ideal para el manejo de las Craneosinostosis es a los tres meses de edad ya que con procedimiento más sencillos es posible obtener mejores resultados que en etapas más tardías. Los diversos tipos de Craneosinostosis requieren diversos tipos de cirugía y diferentes edades para el manejo quirúrgico de la misma.

Dentro de los procedimientos quirúrgicos más empleados se encuentra la corrección quirúrgica inmediata de la escafocefalia, el avance frontoorbitario bilateral, craneotomías para transposición ósea, desmontaje completo de la calota craneal, la técnica del “barril estallado” y el adelantamiento craneofacial en monobloque. Algunas técnicas accesorias y complementarias son la plicatura de la duramadre y la monitorización de la PIC.

Escafocefalia:

Se trata mediante corrección quirúrgica inmediata a los tres o cuatro meses de edad, fue descrita por Jane y ha sido modificada por varios autores, consiste en la extirpación amplia de la sutura sagital con osteotomías de liberación en tallo verde parietotemporal y de ambas suturas coronales, dejando cuñas intermedias y fracturando los colgajos óseos hacia afuera. La re-osificación o “arresto del crecimiento puede ocurrir antes de la remodelación. En niños de 6 meses a 1 año se pueden usar craneotomías en Pi o T para mejorar el contorno cefálico. Si la deformidad es muy severa se requiere osteotomía en barril estallado y reordenamiento de los segmentos craneales, aunque existen otras técnicas descritas para esta patología.^{58 59}

Plagiocefalia:

Se recomienda el manejo entre los 8 y los 12 meses. El avance bifrontal y la remodelación craneal utilizan las fuerzas del crecimiento encefálico para obtener un contorno natural de la región frontal. Se realiza también remodelación de la pieza ósea frontal o bien sustitución por transposición de otro colgajo óseo. Tecnología reabsorbible ha sido invaluable para estabilizar la remodelación y minimizar la restricción del crecimiento. Otros autores consideran desde los tres meses la edad ideal para la corrección quirúrgica.

Trigonocefalia:

Similar a la usada para Plagiocefalia. Sin embargo en adición al avance orbitofrontal bilateral y la reconstrucción de la región frontal o la remodelación frontal por múltiples osteotomías (“Técnica de Shell”), este abordaje incluye transposición de los bordes laterales de la órbita, expansión de la fosa temporal y reconstrucción de la apertura orbitaria.⁶⁰ Además la distancia interorbitaria se amplía lo que ayuda a disminuir el crecimiento intraorbitario.⁶¹

Plagiocefalia posterior:

Se realiza craneotomía occipital con remodelación del colgajo óseo o transposición de otro colgajo de la calota craneal. Se emplea también para mejorar la estabilidad del montaje una barra posterior extraída de la región parietal.

Síndrome de Apert:

La corrección quirúrgica es un proceso de tres pasos.

- Craneosinostosis: Si la PIC es normal el avance fronto-orbitario (que es la base para el tratamiento de las Craneosinostosis múltiples)⁶² se realiza entre los 6-8 meses de edad. En incrementos de PIC se realiza avance antes y de ser necesario DVP. El avance fronto-orbitario bilateral puede combinarse con técnicas para la Escafocefalia o con transposiciones de colgajos o montajes libres de la calota craneal.
- Avance Mediofacial: Antes de ingreso a la escuela (4-8 años) esto es durante el periodo de formación psicológico. Se puede requerir un segundo avance en la adolescencia. Una variedad es la corrección entre los 9 y los 12 años cuando el crecimiento es casi completo.
- Hipertelorismo: Se puede corregir con resección en cuña de hueso interorbitario.

Síndrome de Crouzon:

El manejo quirúrgico es similar al de Apert.

Síndrome de Pfeiffer:

Se manejan con Craneotomía y avance Le Fort 3. Muchos casos pueden requerir colocación de DVP.

Síndrome de Carpenter:

Craneotomía temprana con avance frontal.

En 1997 y 1998 Tutino y cols publicaron sus resultados al realizar osteotomías endoscópicas realizadas a través de incisiones mínimas y trépanos, comparando los resultados con las disecciones habituales usando la técnica abierta, con el fin de evaluar los métodos de disección de estructuras craneofaciales con ayuda del endoscopio. Los resultados reflejan una disminución del tiempo quirúrgico, del sangrado, de la estancia hospitalaria y de la terapia intensiva. Desde entonces se han presentado avances en nuevas técnicas mínimamente invasivas en el manejo de Craneosinostosis.^{63,64}

Dentro de las complicaciones asociadas a los procedimientos quirúrgicos se encuentran: hipertermia posoperatoria (13%), infecciones (7,5%), hematomas subcutáneos (5%), desgarros duros (5%) y fístulas de LCR (2,5%). La frecuencia y el tipo de complicaciones incrementan en número e importancia en pacientes re-operados^{.65,66,67}

Complicaciones asociadas a Craneosinostosis:

- Incremento de la presión intracraneal e inhibición del crecimiento encefálico. Es mayor la afectación cuando múltiples suturas sufren el cierre prematuro.
- Alteraciones cognoscitivas y en la función neurológica.
- Autoestima bajo y aislamiento social por su apariencia anormal.

El incremento de la presión intracraneana ocurre más frecuentemente en Craneosinostosis que involucra a múltiples suturas. Se han observado alteraciones en la hidrodinámica del LCR en el 8% de los casos y en aproximadamente 4% requieren derivación. En estas alteraciones en la hidrodinámica se incluyen hidrocefalia progresiva con dilatación ventricular, ventriculomegalia no progresiva y dilatación del espacio subaracnoideo. Se debe tener precaución con los resultados de los estudios de imagen ya que no se correlaciona de forma adecuada el incremento de PIC con el volumen craneal medido por tomografía. La hidrocefalia se presenta casi en la totalidad de los paciente con cráneo en Trébol y también es más frecuente en pacientes con Craneosinostosis sindrómicas en relación con aislada, y en el síndrome de Crouzon que en otros síndromes. En el síndrome de Apert frecuentemente se observa dilatación ventricular pero es típicamente no progresiva. La obstrucción de los senos venosos y/o la herniación tonsilar crónica es más evidente en aquellos casos de Craneosinostosis sindrómica.

Evolución:

Los niños con Craneosinostosis no sindrómicas demuestran una elevada incidencia de anormalidades en el neurodesarrollo, lenguaje, cognición y comportamiento.^{68,69} La relación exacta entre las anormalidades del desarrollo y las estructurales es poco claro.

Deben ser evaluados empleando la Escala de Bayley del desarrollo Infantil y/o la escala de Denver del desarrollo psicomotriz dos meses antes y un año después de la corrección quirúrgica. Se han observado mejores resultados posquirúrgicos en índices psicomotores que en desarrollo intelectual.

JUSTIFICACIÓN

El Centro Médico Nacional “20 de Noviembre” pese a no ser un hospital de atención exclusiva de pacientes pediátricos, posee el equipamiento y recurso humano suficiente para la atención de este grupo de enfermos, incluido el manejo de padecimientos neuroquirúrgicos, y siendo la Craneosinostosis un padecimiento relativamente frecuente que tienen no solo repercusión en la función neurológica, sino en la esferas psicológicas y sociales de los pacientes, es nuestra intención conocer el comportamiento de este padecimiento en nuestra población infantil desde los aspectos epidemiológicos así como los resultados que hemos obtenido con las terapéuticas empleadas, con el fin de establecer programas oportunos de prevención, diagnóstico y tratamiento.

OBJETIVO DE LA INVESTIGACIÓN

El objetivo de este trabajo es conocer la casuística de Craneosinostosis en el CMN “20 de Noviembre” del 1º de abril del 2005 al 30 de abril 2010 y de manera secundaria: determinar los métodos diagnósticos utilizados en estos enfermos, conocer los antecedentes perinatales, las características clínicas, neurofisiológicas y el desarrollo psicomotor en estos pacientes, conocer los diferentes procedimientos quirúrgicos utilizados y su resultado funcional y estético, conocer la morbilidad de este grupo de enfermos y determinar la mortalidad ocurrida en este periodo.

MATERIAL Y MÉTODOS

Muestra consecutiva y retrospectiva dentro del periodo comprendido del 1 de abril de 2005 y 30 de abril del 2010. La información fue obtenida de la revisión de expedientes clínicos impresos y electrónicos de pacientes atendidos por este padecimiento en el periodo definido para la investigación, Fueron incluidos pacientes con diagnóstico de craneosinostosis, en edad pediátrica (neonato a lactante mayor), atendidos en el C.M.N. "20 de Noviembre" del 1º abril del 2005 al 30 de abril del 2010, que hubieran sido sometidos a procedimiento neuroquirúrgico para esa afección, con expediente completo y seguimiento de por lo menos 6 meses. Se excluyeron aquellos casos correspondientes a otras causas de asimetrías craneales o craneofaciales como son Deformidades posicionales y Torticolis muscular congénita y eliminamos los casos en que no se contó con información suficiente y adecuada.

Todos los pacientes fueron valorados pre-quirúrgicamente por Neurología Pediátrica, Rehabilitación, Genética, Cirugía Plástica, Infectología Pediátrica, Cirugía Pediátrica, Otorrinolaringología, Cirugía Maxilofacial, Oftalmología y Anestesiología. En algunos pacientes se requirió valoraciones por Gastropediatria, Inmunología, Dermatología, Ortopedia Pediátrica, Endocrinología Pediátrica, Audiología y Cardiología Pediátrica. Se realizaron estudios de Electroencefalograma de forma rutinaria y en algunos pacientes se realizaron potenciales evocados auditivos y visuales. En todos los pacientes se realizó cobertura antibiótica en el transoperatorio y hasta el egreso.

Se consideraron las siguientes variables; antecedentes perinatales, edad en meses de su primera evaluación en este Centro Médico y del procedimiento quirúrgico, sexo, manifestaciones clínicas sindromáticas, clasificación de la Craneosinostosis de acuerdo a la clasificación de David y Poswillo, tipo de procedimiento quirúrgico realizado, duración del procedimiento quirúrgico en minutos, complicaciones posquirúrgicas dentro de los 7 días de postoperatorio, estancia en UTIP en días, estancia hospitalaria en días, desarrollo psicomotor, seguimiento neurológico utilizando la variable desarrollo psicomotor (normal, retraso leve, moderado y severo) y evaluación cosmética (igual, mejor pero con asimetría craneofacial y simetría craneofacial).

La información se obtuvo de expedientes físicos y electrónicos y se recabó en una base de datos diseñada ex profeso en el programa SPSS 18. Se realizó estadística descriptiva para los datos dependiendo del tipo de distribución, serán media con DS o mediana con rangos; se realizarán estimaciones de asociación tomando como variable dependiente el resultado quirúrgico evaluado a través del desarrollo psicomotor con chi cuadrada para variables nominales y kruskal Wallis para numéricas con nominales. Las variables numéricas a través de T Student.

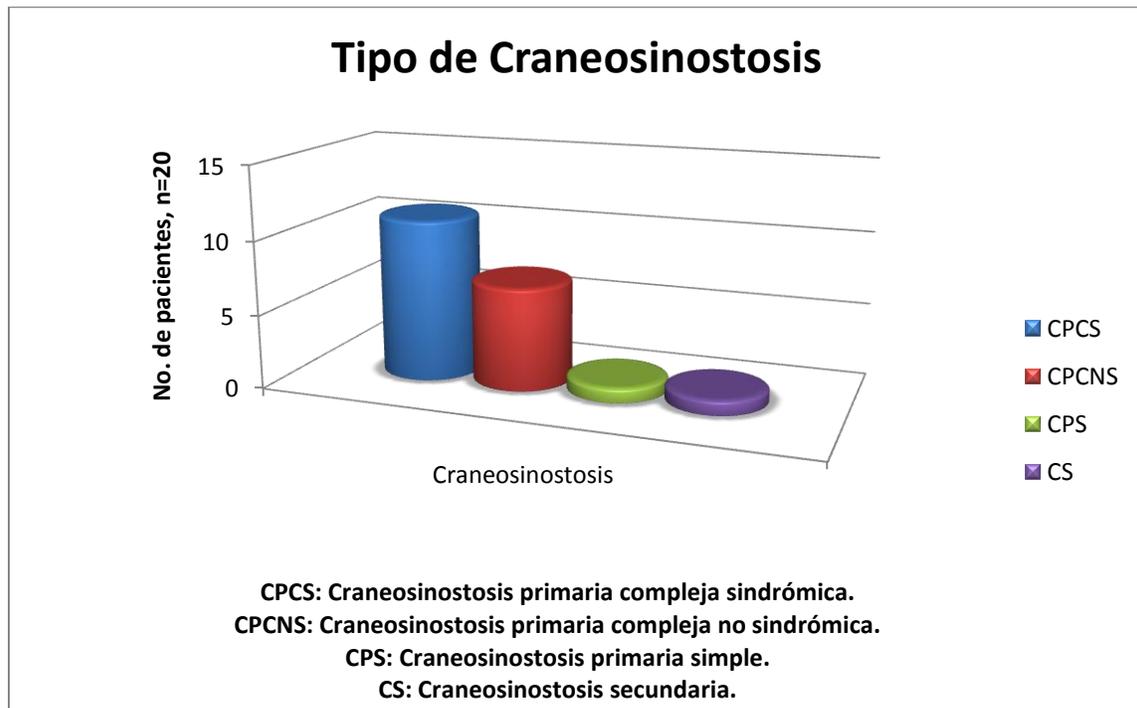
La información se procesó en el programa SPSS 18.

RESULTADOS

Se revisaron 22 expedientes de los cuales cumplieron los requerimientos para su inclusión 20 casos, de ellos 10 (50%) fueron de mujeres y 10 (50%) de varones. En el grupo total estudiado, la edad al ser visto por primera vez en este Centro Médico varió de 3 a 13 meses con una media de $7.9 \pm .63$ meses. Entre las niñas de 3 a 13 meses con una media de 7.9 ± 1.06 meses y entre los niños de 4 a 11 meses media $7.9 \pm .73$ no encontrando diferencias relativas edad/sexo de nuestra muestra. La edad materna al momento de la concepción fue de 22 a 41 años media 32.85 ± 1.06 . El tiempo gestacional varió de 32 a 41 semanas media $37.55 \pm .52$ semanas. En cuanto a los antecedentes perinatales de los pacientes en 3/20 (15%) hubo antecedente de infección materna durante la gestación, en 9/20 (45%) se determinó sufrimiento fetal agudo, 11/20 (55%) con hipertensión intracraneana, en 1/20 (5%) hubo hidrocefalia y sólo en 1/20 (5%) epilepsia. En 14 de los casos (70%) el diagnóstico se realizó al nacimiento por presencia de deformidad craneal o craneofacial (estos casos correspondieron a Craneosinostosis primarias sindrómicas y trigonocefalias). En lo relativo a la detección del problema en 1/20 pacientes (5%) el diagnóstico de malformación craneal se realizó por ultrasonido intrauterino a las 29 semanas de gestación (Paciente con cráneo en Trébol). 4/20 pacientes (20%) fueron diagnosticados entre los 20 días y los 5 meses de vida por cierre prematuro de fontanelas y deformidad craneal (correspondieron a los casos de Craneosinostosis primaria simple y compleja no sindrómica, con excepción de Trigonocefalia) y un paciente (5%) presentó deformidad craneal 8 meses posterior a la colocación de DVP. En el **Cuadro 1** se incluyen los diagnósticos según el sexo de los pacientes, en términos generales 5/20 pacientes tuvieron Síndrome de Crouzon, 4/20 trigonocefalia, 2/20 plagiocefalia anterior, 2/20 Síndrome de Apert, 2/20 cráneo en trébol y un caso con los siguientes diagnósticos: Síndrome de Gerold Baller, Translocación 7-17, Escafocefalia, Plagiocefalia posterior y Craneosinostosis post derivación ventriculoperitoneal. En la **Gráfica 1** se incluyen diagnósticos según clasificación de David y Poswillo.

Cuadro 1.- Diagnóstico del tipo de Craneosinostosis de acuerdo a sexo.

	No. casos	Diagnóstico		No. casos	Diagnóstico
Niñas	2	Síndrome de Apert	Niños	3	Síndrome de Crouzon
	2	Síndrome de Crouzon		2	Trigonocefalia
	2	Plagiocefalia anterior		2	Cráneo en Trébol
	2	Trigonocefalia		1	Escafocefalia
	1	Síndrome de Gerold Baller		1	Plagiocefalia posterior
	1	Translocación 7-17		1	Craneosinostosis post DVP
total	10		10		



Gráfica 1

El procedimiento neuroquirúrgico se realizó entre los 3 y 14 meses de vida con una media de $9.1 \pm .7$, el tipo de cirugía varió dependiendo de o los defectos y los requerimientos individuales de cada niño. **Cuadro 2. Fotografías 1-16.**

El sangrado quirúrgico fluctuó entre 20 y 1000 ml. media de 217.10 ± 45.93 ml. El paciente que sangró un litro tenía el diagnóstico de Craneosinostosis post Derivación Ventrículo Peritoneal (**fotografías 17-20**) y se le realizó Craneotomía bifrontal, suturotómia con radiaciones. El tiempo quirúrgico utilizado varió de 120 a 390 min con media de 261.25 ± 17.714 , en tanto que el anestésico fue de 160 a 510, media 330 ± 22.1 , encontrando una diferencia significativa entre ambos $p < 0.001$.

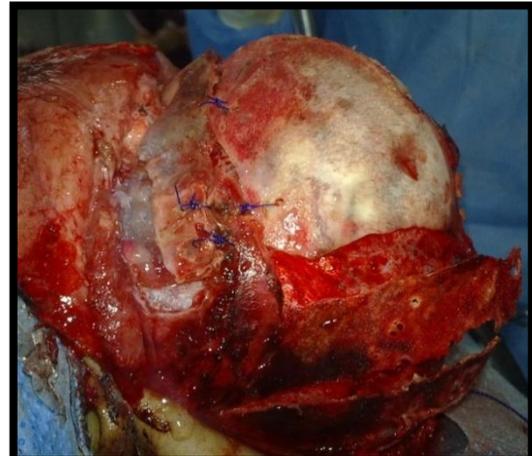
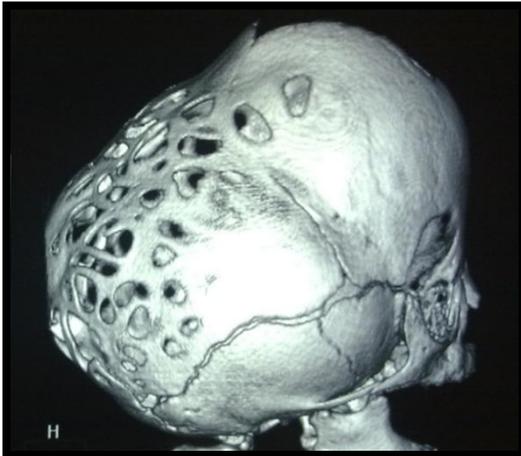
Cuatro pacientes tuvieron complicaciones quirúrgicas (2 fístulas de LCR, uno choque hipovolémico, uno con neumotórax), no encontramos correlación estadística entre las complicaciones y el tiempo anestésico. No se encontró correlación entre el tipo de procedimiento quirúrgico y la presencia de complicaciones.

El tiempo de estancia en la terapia intensiva pediátrica fue de 0 a 10 días, media de $3 \pm .54$, hubo una correlación significativa entre el tiempo anestésico y la estancia en UCI ($p < 0.01$). Solo un paciente (5%) requirió reintervención quirúrgica para corrección de Craneosinostosis y correspondió a un caso de Cráneo en trébol.

El tiempo de estancia hospitalaria fue de 5 a 12 media $7.15 \pm .43$.



Fotografías 1 y 2. Sx. de Crouzon, aspecto prequirúrgico y postquirúrgico inmediato.



Fotografías 3 y 4. Sx. de Crouzon (caso previo). Tomografía 3D y Resultado transquirúrgico: Avance Frontoorbitario, radiaciones parietotemporales.



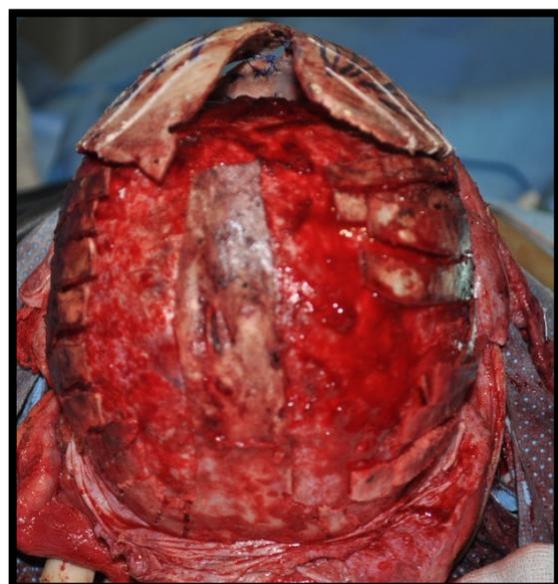
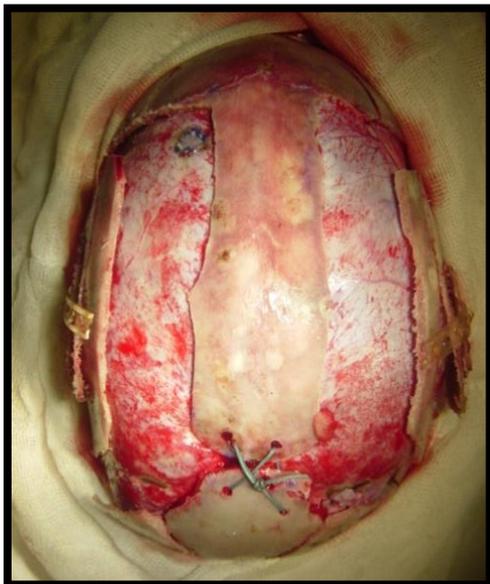
Fotografías 5 y 6. Trigenocefalia. Apariencia prequirúrgica y 4 días de posoperatorio.



Fotografía 7. Trigenocefalia (caso previo). Tomografía 3D.
Fotografía 8. Apariencia transquirúrgica de la Sutura metópica.



Fotografías 9 y 10. Cráneo en Trébol. Aspecto prequirúrgico y tomografía 3D.



Fotografía 11. Corrección temprana de Escafocefalia.

Fotografía 12. Avance frontoorbitario, remodelación del colgajo frontal y radiaciones parietotemporales.



Foto 13 y 14. Aspecto prequirúrgico y posquirúrgico. Remodelación occipitoparietal y avance.

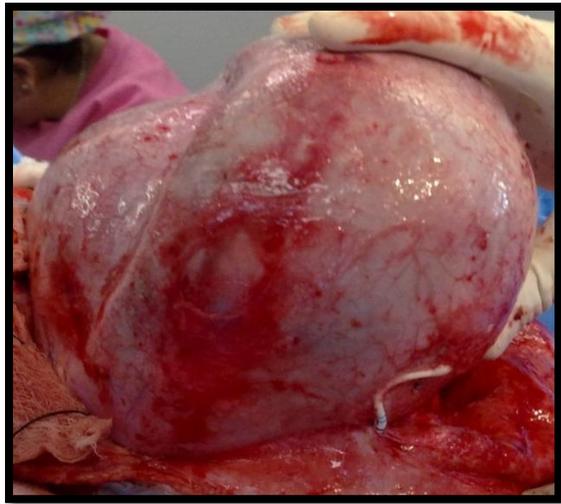
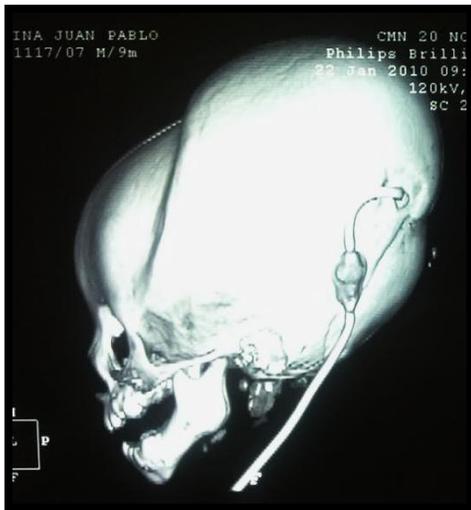


Fotografía 15. Avance Frontoorbitario bilateral, remodelación frontal.

Fotografía 16. Colgajo óseo parietooccipital cara interna con estigmas de hipertensión intracraneana.



Fotografías 17 y 18. Craneosinostosis Post DVP. Aspecto prequirúrgico y posquirúrgico inmediato.



Fotografías 19 y 20. Craneosinostosis post DVP. Tomografía 3D y aspecto tranquirúrgico.

En cuanto a los resultados neurológicos hubo una mejoría significativa a los seis meses de seguimiento $p. 0.01$ (Ver **Cuadro 3**), en lo relativo al cambio estético hubo una clara mejoría pero no fue significativa ($p 0.1$) (Ver **Cuadro 4**).

Cuadro 2.- Tipo de procedimiento Neuroquirúrgico realizado.

No caso	Diagnóstico	Técnica quirúrgica
1	Síndrome de Apert	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
2	Trigonocefalia	Craneotomía bifrontal, suturectomía, radiaciones
3	Translocación 7-17	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
4	Síndrome de Crouzon	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
5	Cráneo en Trébol	Remodelación craneal occipito parietal bilateral y avance.
6	Síndrome de Apert	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
7	Escafocefalia	Corrección temprana.
8	Plagiocefalia derecha	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
9	Cráneo en Trébol	Avance frontoorbitario bilateral.
10	Trigonocefalia	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
11	Sx de Crouzon	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
12	Plagiocefalia derecha	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
13	Sx de Crouzon	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal + DVP
14	Sx de Gerold Baller	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
15	Sx de Crouzon	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
16	Trigonocefalia	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
17	Plagiocefalia post izquierda	Craneotomía biparietal y occipital.
18	Craneosinostosis post DVP	Craneotomía bifrontal.
19	Trigonocefalia	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.
20	Sx de Crouzon	Avance frontoorbitario bilateral, remodelación frontal y expansión de la fosa temporal.

Cuadro 3.- Cambios en el estado psicomotor pre y post cirugía.

Valoración psicomotora	Pre Qx	Post Qx
Normal	9	11
Retraso psicomotor leve	4	4
Retraso psicomotor moderado	3	4
Retraso psicomotor severo	4	1

Cuadro 4.- Cambios en el estado psicomotor pre y post cirugía.

Resultado estético	A 6 meses de seguimiento
Igual	0
Mejor pero asimetría craneofacial	13
Mejor con simetría craneofacial	7

DISCUSIÓN

Craneosinostosis es una entidad nosológica de múltiples etiologías, severidad y diversas formas de manejo quirúrgico. En esta investigación observamos que los pacientes que atendimos corresponden, en su mayoría, a causas poco frecuente de Craneosinostosis a diferencia de otros centros neuroquirúrgicos,^{65,66,67,70,71} lo cual era esperable dado que somos un centro médico de referencia dentro de la seguridad pública en este país.

El 55% de los casos fueron Craneosinostosis primarias complejas sindrómicas comparados con los reportes de la literatura de un 10%.^{16,65,66,67} La Craneosinostosis más frecuente en las series consultadas fue la Escafocefalia entre el 40 y 60%,⁷² nosotros solo tuvimos un paciente con ese diagnóstico; en tanto que la frecuencia de los casos de trigonocefalia (20%) y plagiocefalia anterior y posterior (10%) fue similar a otros.⁶⁵ Por otro lado fue sorprendente no encontrar casos de Craneosinostosis secundarias a trastornos metabólicos, lo cual puede deberse a que o no se diagnostican o bien son Craneosinostosis simples que se resuelven en otro nivel de atención.

En cuanto a la distribución por sexo de los pacientes fue similar a lo reportado en otros trabajos, lo cual era predecible.^{66,67} Los antecedentes perinatales no correlacionaron con la presencia de Craneosinostosis lo cual era esperable ya que éstas son de aparición esporádica en su mayoría, aunque el tamaño pequeño de esta serie pudo ser un factor confusor.⁷³

La edad de referencia de este grupo de pacientes fue, en promedio, al octavo mes, contrario a lo que se recomienda que sea alrededor de las cinco semanas de edad, independientemente de que la resolución quirúrgica en algunos casos pueda diferirse hasta los 8-12 meses.⁷⁴

Se pudo establecer el diagnóstico nosológico en 18 de los 20 casos (90%), lo cual traduce un alto grado de certeza explicable por el apoyo tecnológico con el que este Centro de alta especialidad cuenta.

Nuestros pacientes fueron referidos y operados un poco después que en otros centros en que ocurre dos meses antes (6.75 Vs. 9.1 meses), hecho que podría impactar en los resultados pero esto debe evaluarse en un estudio con otro diseño.⁶⁵

Las técnicas quirúrgicas empleada en este CMN para casos específicos de Craneosinostosis se corresponden a las empleadas en otras sedes hospitalarias tanto nacionales como del extranjero, aunque entre las diferencias más significativas se encuentra la recomendación actual de realizar suturectomías endoscópicas en Escafocefalia cuando los niños son menores de 4 meses, suturectomía y corrección temprana mayores de 4 meses y menores de 1 año y avances en mayores de 1 año.⁶⁵ Un paciente requirió DVP por hidrocefalia comparativamente con un 7% presentado en estudios recientes.^{16,65}

Los tiempos quirúrgicos y el sangrado transoperatorio son similares lo reportado por la literatura mundial. Nuestro índice de reintervenciones quirúrgicas se encuentra por debajo de otras series que reportan hasta un 10%.⁶⁰

El 20% de nuestros pacientes se complicó (dos fístulas de LCR, choque hipovolémico, y otro con neumotórax), en la literatura se reporta como la complicación más frecuente las infecciones (reportes de hasta 17%,^{66,67} principalmente de vías respiratorias, urinarias y de catéteres venosos), en la serie más reciente publicada esta complicación solo se presentó en un 7.5%, solo por debajo de fiebre que fue en 13.4%, de los casos.⁶⁵

Nuestra complicación más común fue la fístula de LCR en un 20%, por encima de lo reportado en otros artículos (2.5%),⁶⁵ esta complicación se asocia a la realización de Avance Frontoorbitario, (al que fueron sometidos 15/20 pacientes).

En un paciente se presentó sangrado transquirúrgico que condicionó choque hipovolémico, lo cual puede estar en relación con anomalías venosas comunes en este padecimiento, por lo que se ha recomendado realizar estudios de angiotomografía y angioresonancia para la planeación quirúrgica, estrategia que deberá de considerarse para uso rutinario.

Aunque no hubo correlación entre el tiempo anestésico y la presencia de complicaciones, llama la atención que este tiempo y el quirúrgico sean significativamente diferentes, pero sí se encontró correlación entre el tiempo anestésico y tiempo de estancia en UTIP, punto en que se debe de reflexionar.

No se presentaron defunciones en la serie, dato con el que se debe tener cautela ya que nuestra muestra es pequeña y en otros trabajos la mortalidad se presenta en un porcentaje muy bajo (0.7%) y se encuentra en relación con factores asociados a patologías sindrómicas principalmente.⁶⁵

Es bien sabido que la evaluación de los resultados de la cirugía en Craneosinostosis, tanto funcionales como estéticos, resulta complicada y en la segunda muy subjetiva, hay autores quienes consideran que a pesar de los esfuerzos para realizar una evaluación real los resultados continúan siendo difíciles de medir. Nosotros monitorizamos el estado del desarrollo psicomotriz utilizando escalas de desarrollo psicomotriz aceptada y validadas a nivel mundial y clasificándose en cuatro rubros antes mencionados que van de la normalidad al retraso severo, encontrándose una mejoría estadísticamente significativa en el posoperatorio.

También es de considerar que hay factores asociados principalmente a Craneosinostosis complejas en especial sindrómicas (hidrocefalia, hipertensión endocraneana, displasia de la base del cráneo) que dificultan el establecer un pronóstico funcional e incluso de vida a mediano y largo plazo y que además los resultados funcionales se ven influidos por el manejo con estimulación temprana y rehabilitación de estos pacientes.⁶⁸

La mejoría en los resultados de la evaluación psicomotriz fueron similares a los descritos en otras grandes series, la diferencia radica especialmente en que en nuestra serie las

Craneosinostosis sindrómicas predominaron, muchas de las cuales se acompañan de retraso psicomotriz independientemente del manejo quirúrgico.⁶⁸

Para facilitar la evaluación estética se realizó una clasificación basado en la comparación facial con la apariencia prequirúrgica y en caso de cambios se valoró la simetría. Los resultados si bien no fueron estadísticamente significativos, sí hubo una tendencia clara a la mejoría. También es importante comentar que los resultados quirúrgicos estéticos son mejores en Craneosinostosis primarias simples y complejas no sindrómicas que en las sindrómicas, predominando estas últimas en la serie.

CONCLUSIONES

Los tipos de Craneosinostosis atendidos en este Centro Médico difieren de lo reportado por algunas series, lo que muestra que atendemos casos con mayor complejidad, que a su vez explica la tasa de complicaciones mayores a lo reportado en otras series.

Los resultados tanto funcionales como estéticos obtenidos son adecuados en relación con los reportes en la literatura.

Las complicaciones que se presentaron en nuestros pacientes son mayores que las descritas por otros autores, aunque las complicaciones más frecuente que son las infecciones se encuentra ausente en nuestro trabajo.

Los procedimientos quirúrgicos realizados son equiparables con los reportados, con la excepción del manejo de la Escafocefalia, y esto puede ser explicado por la baja incidencia de dicho diagnóstico en nuestros pacientes.

Se requieren estudios prospectivos para poder demostrar el comportamiento de esta enfermedad en nuestro medio.

REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

-
- ¹ Sommerring S T. Vom Baus des Menschlichen. 2 Ed. Leipzig: Voss;1839.
- ² Otto A W. Lehrbuch der Pathologischen des Menschen und der Thiere. Berlin : Rucher;1830.
- ³ Virchow, R. Uber den Cretinismus, namentlich in Franken, und uber pathologische Schadelformen. Verhandl Phys-Med Gessellschr Wurzburg, 1851; 2:241.
- ⁴ Moss M L. The pathogenesis of premature cranial synostosis in man. Acta Anat, 1959,37:351-70.
- ⁵ Moos M I. Functional anatomy of cranial synostosis. Child brain 1975,1:22-33.
- ⁶ Tessier P. "Relationship of craniosynostosis, craniofacial disostosis and faciostenosis: Study with therapeutic implications". Plast Recons Surg 1971; 48:224.
- ⁷ Tessier P. "Osteotomies totales de la face:syndrome de Crouzon, syndrome de Apert, oxycefalies, escaphocefalies, turriccephalies". Ann Chir Plast Esthet 1967;12:273.
- ⁸ Rutland, P, Pulleyn, LJ, Reardon, W, et al. Identical mutations in the FGFR2 gene cause both Pfeiffer and Crouzon syndrome phenotypes. Nat Genet 1995; 9:173.
- ⁹ Reardon, W, Winter, RM, Rutland, P, et al. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. Nat Genet 1994; 8:98
- ¹⁰ Muenke, M, Gripp, KW, McDonald-McGinn, DM, et al. A unique point mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene (FGFR3) defines a new craniosynostosis syndrome. Am J Hum Genet 1997; 60:555.
- ¹¹ Ochoa Díaz López, E. Chico, F., Tutino, M., Goodrich, J.T. Ortiz Monasterio, F. Puente Sánchez, A., Kurt Rojas, S. Minimal invasive surgery in craniostenosis. Cir. Plas. Iberolatinoam. - Vol. 32 - Nº 3, Julio - Agosto - Septiembre 2006 / Pag. 185-190
- ¹² Lajeunie E, Barcik U, Thorne JA, El Ghouzzi V, Bourgeois M, Renier D: Craniosynostosis and fetal exposure to sodium valproate. J Neurosurg 95:778–782, 2001.
- ¹³ Tessier, P. Anatomical classification facial, cranio-facial and latero-facial clefts. J Maxillofac Surg 1976; 4:69.
- ¹⁴ van der, Meulen JC, Mazzola, R, Vermey-Keers, C, et al. A morphogenetic classification of craniofacial malformations. Plast Reconstr Surg 1983; 71:560.
- ¹⁵ Selber J, Reid RR, Chike-Obi CJ, Sutton LN, Zackai EH, McDonald-McGinn D, et al.: The changing epidemiologic spectrum of single-suture synostoses. Plast Reconstr Surg 122:527–533, 2008.
- ¹⁶ Shillito, J Jr, Matson, DD. Craniosynostosis: a review of 519 surgical patients. Pediatrics 1968; 41:829.
- ¹⁷ Lajeunie, E, Catala, M, Renier, D. Craniosynostosis: from a clinical description to an understanding of bone formation of the skull. Childs Nerv Syst 1999; 15:676.

-
- ¹⁸ Slater BJ, Lenton KA, Kwan MD, Gupta DM, Wan DC, Longaker MT: Cranial sutures: a brief review. *Plast Reconstr Surg* 121:170e–178e, 2008.
- ¹⁹ Dirik P B, Rutka J T. The genetic basis of neurosurgical disorders In: Youmans J R. *Neurological surgery*. Philadelphia : 4 th Ed. W B Saunders; 1996.
- ²⁰ Rutland, P, Pulleyn, LJ, Reardon, W, et al. Identical mutations in the FGFR2 gene cause both Pfeiffer and Crouzon syndrome phenotypes. *Nat Genet* 1995; 9:173.
- ²¹ Cohen, MM Jr. Etiopathogenesis of craniosynostosis. *Neurosurg Clin N Am* 1991; 2:507.
- ²² Fragale, A, Tartaglia, M, Bernardini, S, Di Stasi, AM. Decreased proliferation and altered differentiation in osteoblasts from genetically and clinically distinct craniosynostotic disorders. *Am J Pathol* 1999; 154:1465.
- ²³ Cinalli, G., Sainte-Rose, C., Kollar, E.M., Zerah, M., Brunelle, F., Chumas, P., Arnaud, E., Marchac, D., Pierre-Kahn, A.: Hydrocephalus and craniosynostosis. *J Neurosurg* 1998; 88: 209-214.
- ²⁴ Lekovic, GP, Bristol, RE, Reigate, HL. Cognitive impact of craniosynostosis. *Semin Pediatr Neurol* 2004; 11:305.
- ²⁵ Hoffman, WY, McCarthy, JG, Cutting, CB, Zide, BM. Computerized tomographic analysis of orbital hypertelorism repair: spatial relationship of the globe and the bony orbit. *Ann Plast Surg* 1990; 25:124.
- ²⁶ Altobelli, DE, Kikinis, R, Mulliken, JB, et al. Computer-assisted three-dimensional planning in craniofacial surgery. *Plast Reconstr Surg* 1993; 92:576.
- ²⁷ Fok, H, Jones, BM, Gault, DG, Andar, U. Relationship between intracranial pressure and intracranial volume in craniosynostosis. *Br J Plast Surg* 1992; 45:394.
- ²⁸ Cohen, MM, MacLean, RE. Should syndromes be defined phenotypically or molecularly? Resolution of the dilemma. *Am J Med Genet* 1999; 86:203.
- ²⁹ Muenke M, Schell V, Hehr A. A common mutation in the fibroblast growth factor receptor I gene in Pfeiffer syndrome. *Nat Genet* 1994; 9: 301-20.
- ³⁰ Rutland P. Identical mutations in the FGFR2 gene cause both Pfeiffer and Crouzon syndrome phenotypes. *Nat Genet* 1995; 9: 173-8.
- ³¹ Muenke, M, Gripp, KW, McDonald-McGinn, DM, et al. A unique point mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene (FGFR3) defines a new craniosynostosis syndrome. *Am J Hum Genet* 1997; 60:555.
- ³² Reardon, W, Winter, RM, Rutland, P, et al. Mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 gene cause Crouzon syndrome. *Nat Genet* 1994; 8:98.
- ³³ Abramson, DL, Janecka, IP, Mulliken, JB. Abnormalities of the cranial base in synostotic frontal plagiocephaly. *J Craniofac Surg* 1996; 7:426.
- ³⁴ Hutchison, BL, Hutchison, LA, Thompson, JM, Mitchell, EA. Plagiocephaly and brachycephaly in the first two years of life: a prospective cohort study. *Pediatrics* 2004; 114:970.
- ³⁵ Lajeunie E, Le Merrer M, Marchac D, Renier D: Syndromal and nonsyndromal primary trigonocephaly: analysis of a series of 237 patients. *Am J Med Genet* 75:211–215, 1998

-
- ³⁶ Zuleta, A.; Podestá, F.: Craneosinostosis Evolución conceptual y terapéutica. *Rev Chil Neurocirug* 1 (3);257-268,1987.
- ³⁷ Ibrahim, OA, Eliseenkova, AV, Plotnikov, AN, Yu, K. Structural basis for fibroblast growth factor receptor 2 activation in Apert syndrome. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2001; 98:7182.
- ³⁸ Rebelo N, Duarte R, Costa MJ, Leal MJ. Acrocephalosyndactyly the coalesced hand. *Eur J Pediatr Surg* 2002; 12: 49-55.
- ³⁹ Renier, D, Arnaud, E, Cinalli, G, et al. Prognosis for mental function in Apert's syndrome. *J Neurosurg* 1996; 85:66.
- ⁴⁰ McKusick VA. Acrocephalosyndactyly type V. En: *Mendelian inheritance in man*. 12 a ed. Vol. 2. Philadelphia: The Johns Hopkins University Press; 1998. p. 26-7.
- ⁴¹ Teebi AS, Kennedy S, Chun K, Ray PN. Severe and mild phenotypes in Pfeiffer syndrome with aplice acceptor mutations in exon IIIc of FGFR2. *Am J Med Genet* 2002; 107: 43-7.
- ⁴² Pfeiffer RA. Dominant erbliche akrocephalosyndaktylie. *Z Kindarheilk* 1964; 90: 301-20.
- ⁴³ Cohen MC. Pfeiffer syndrome update, clinical subtypes, and guidelines for differential diagnosis. *Am J Med Genet* 1993; 45: 300-5.
- ⁴⁴ Freihofer HP. Syndrome 2. Pfeiffer syndrome. *Ned Tijdschr Tandheelkd* 1998; 105: 245-6.
- ⁴⁵ Chun K, Teebi AS, Jung JH, Kennedy S. Genetic analysis of patients with the Saethre-Chotzen phenotype. *Am J Med Genet* 2002; 110: 136-43.
- ⁴⁶ Mulliken, JB, Vander Woude, DL, Hansen, M, et al. Analysis of posterior plagiocephaly: deformational versus synostotic. *Plast Reconstr Surg* 1999; 103:371.
- ⁴⁷ Hollier, L, Kim, J, Grayson, BH, McCarthy, JG. Congenital muscular torticollis and the associated craniofacial changes. *Plast Reconstr Surg* 2000; 105:827.
- ⁴⁸ Mouradian, WE. Controversies in the diagnosis and management of craniosynostosis: a panel discussion. *Cleft Palate Craniofac J* 1998; 35:190.
- ⁴⁹ Lannelongue, M.:De la craniectomie dans la microcephalie. *Compte-rendu. Acad Sci* 110:1382,1890.
- ⁵⁰ Lane, L.C.: Pioneer craniectomy for relief of mental imbecility due to premature sutural closure. *JAMA* 18:29,1892
- ⁵¹ Marchac, D. Radical forehead remodeling for craniostenosis. *Plast Reconstr Surg* 1978; 61:823.
- ⁵² Marchac, D, Cophignon, J, Hirsch, JF, Renier, D. [Fronto-cranial remodeling for craniostenosis with mobilisation of the supra-orbital barr (author's transl)]. *Neurochirurgie* 1978; 24:23.
- ⁵³ Marchac, D, Renier, D. [The "floating forehead." Early treatment of craniofacial stenosis]. *Ann Chir Plast* 1979; 24:121.
- ⁵⁴ Marchac, D, Renier, D. *Craniofacial Surgery for Craniosynostosis*. Little, Brown & Company, Boston 1982.

-
- ⁵⁵ Tessier, P, Guiot, G, Rougerie, J, et al. [Cranio-naso-orbito-facial osteotomies. Hypertelorism]. *Ann Chir Plast* 1967; 12:103.
- ⁵⁶ Tessier, P. The definitive plastic surgical treatment of the severe facial deformities of craniofacial dysostosis. Crouzon's and Apert's diseases. *Plast Reconstr Surg* 1971; 48:419.
- ⁵⁷ Derrick C. Wan, Matthew D. Kwan, Anand Kumar, James P. Bradley, Michael T. Longaker Craniofacial surgery, from past pioneers to future promise. *J Maxillofac Oral Surg* 8(4):348–356
- ⁵⁸ Luca Massimi, Gianpiero Tamburrini, Massimo Caldarelli, Concezio Di Rocco. Effectiveness of a limited invasive scalp approach in the correction of sagittal craniosynostosis *Childs Nerv Syst* (2007) 23:1389–1401
- ⁵⁹ Fearon, JA, McLaughlin, EB, Kolar, JC. Sagittal craniosynostosis: surgical outcomes and long-term growth. *Plast Reconstr Surg* 2006; 117:532.
- ⁶⁰ McCarthy, JG, Bradley, JP, Longaker, MT. Step expansion of the frontal bar: correction of trigonocephaly. *J Craniofac Surg* 1996; 7:333.
- ⁶¹ Delashaw J B, Persing J A, Park T S, et al. Surgical approach for the correction of metopic synostosis. *Neurosurgery* 1986, 7: 159-65.
- ⁶² Wong, GB, Kakulis, EG, Mulliken, JB. Analysis of fronto-orbital advancement for Apert, Crouzon, Pfeiffer, and Saethre-Chotzen syndromes. *Plast Reconstr Surg* 2000; 105:2314.
- ⁶³ J. Hinojosa & J. Esparza & M. J. Muñoz. Endoscopic-assisted osteotomies for the treatment of craniosynostosis *Childs. Nerv Syst* (2007) 23:1421–1430.
- ⁶⁴ Tutino M, Chico F, Ortiz Monasterio F: “Endoscopic dissection of dura and craniotomy with minimal trephines: A preliminary series”. *J Craniofacial Surg* 1998;9:154.
- ⁶⁵ Esparza, J. et al. Tratamiento quirúrgico de las craneosinostosis aisladas y sindrómicas: Resultados y complicaciones en 283 casos consecutivos. *Neurocirugía* [online]. 2008, vol.19, n.6, pp. 509-529. ISSN 1130-1473. doi: 10.4321/S1130-14732008000600003.
- ⁶⁶ McCarthy, J.G., Glasberg, S.B, Cutting, B., Epstein, F.J., Gravson, B.H., Ruff, G., Thorne, C.H., Wisoff, J., Zide, B.M.: Twenty-year experience with early surgery for craniosynostosis: I. Isolated craniofacial synostosis - results and unsolved problems. *Plast Reconstr Surg* 1995; 96: 272-283.
- ⁶⁷ McCarthy, J.G., Glasberg, S.B., Cutting, B., Epstein, F.J., Gravson, B.H., Ruff, G., Thorne, C.H., Wisoff, J., Zide, BM.: Twenty-year experience with early surgery for craniosynostosis: II. The craniofacial synostosis syndromes and pansynostosis-results and unsolved problems. *Plast Reconstr Surg* 1995, 96: 284-295.
- ⁶⁸ Becker, DB, Petersen, JD, Kane, AA, et al. Speech, cognitive, and behavioral outcomes in nonsyndromic craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 2005; 116:400.
- ⁶⁹ Cohen, SR, Cho, DC, Nichols, SL, et al. American society of maxillofacial surgeons outcome study: preoperative and postoperative neurodevelopmental findings in single-suture craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 2004; 114:841.

⁷⁰ Di Rocco F, Arnaud E, Renier D. Evolution in the frequency of nonsyndromic craniosynostosis. *J Neurosurg Pediatr* 2009;4:21-25.

⁷¹ Anderson FM, Geiger L: Craniosynostosis: a survey of 204 cases. *J Neurosurg* 22:229–240, 1965.

⁷² Villarejo F, Martínez J. *Neurocirugía Pediátrica*. Madrid. Ergon, 2000.

⁷³ Rowensztein H, Berlin V. Factores de riesgo asociados a Craneosinostosis no sindrómica. *Bol Med Hosp Infant Mex*. Vol. 67, enero-febrero 2010.

⁷⁴ Stal S, Hollier L. Oweriwe of craneosynostosis. Jan 2010.

ANEXOS

ESCALA DE DESARROLLO INFANTIL DE BAYLEY

La Escala de Desarrollo Infantil de Bayley fue Diseñada y validada por Nancy Bayley de la Universidad de Berkeley en el año 1969 para evaluar niños con edades comprendidas entre el nacimiento y los 30 meses. Posteriormente se revisa en el año 1984 y por último en 1993 donde se extendió su rango de aplicación hasta los 42 meses. Desde un inicio los reactivos que evalúan esta escala están agrupados en dos escalas (Mental y Motora) y un Registro de la Conducta Infantil. Es importante en el área motora compensar esta evaluación con otras que sean más exactas en la descripción del desarrollo motor grueso del niño porque la escala de Bayley sólo en esta área es muy benévola con las calificaciones que ofrece y los ítems que evalúa combina la motora gruesa, con ítems de la motora fina. De los aportes de esta escala es que proporciona un Índice de Desarrollo Mental (MDI). Los reactivos que incluye miden:

1. Agudeza sensoperceptual.
2. Constancia de objetos.
3. Memoria.
4. Aprendizaje.
5. Capacidad para resolver problemas.
6. Generalización y clasificación.
7. Lenguaje.

También proporciona un Índice de Desarrollo Psicomotor (PDI). Los reactivos que incluye miden: 1 Control del cuerpo, 2 Coordinación de los músculos grandes, 3 Habilidades manipulativas de manos y dedos y 4 destreza y coordinación psicomotora.

Los diferentes reactivos que mide esta escala van de lo simple a lo más complejo, teniendo en cuenta la evolución y el desarrollo de los niños comprendidos en estas edades, otro aporte importante es el índice de desarrollo que ubica al niño, sin tener en cuenta su edad cronológica, en una edad madurativa siendo esto muy importante para comenzar una estimulación adecuada. Esta escala también tiene una evaluación del comportamiento del niño. Los reactivos que incluye evalúan: 1 orientación social y objetiva hacia el ambiente, 2 actitudes, 3 intereses, 4 emociones, 5 actividad, 6 relación con la madre o tutor y frente a los estímulos y 7 relación que establece con los materiales de la prueba. El tiempo de administración cuando la prueba es aplicada a un menor de 15 meses: 15 a 35 minutos y cuando el niño es mayor de 15 meses el tiempo que se demora la aplicación es de 60 minutos aproximadamente.

INSTRUCCIONES:

1. Se intenta conseguir una sonrisa del niño hablando sonriendo y/o haciendole señales pero no se debe tocar.
2. El niño debe ver sus manos algunos segundos.
3. El familiar, le puede guiar como cepillarse los dientes y poner la pasta en el cepillo.
4. No es preciso que el niño sepa atarse los zapatos ni abotonarse, tampoco el zipper en la espalda.
5. Mueva una mota de estambre lentamente en forma de arco de un lado a otro a unos 15 cm. de distancia de la cara del niño.
6. Positiva la prueba si el niño agarra la sonaja, cuando se le toque con ésta el dorso de los dedos de la mano.
7. Positiva la prueba, si el niño sigue mirando hacia donde estaba la mota o intenta ver donde fue. La mota debe dejarse caer con rapidez de la mano sin mover el brazo.
8. El niño puede pasarse un cubo de una mano a otra sin ayudarse con la boca, la mesa o el cuerpo.
9. Pasa si el niño agarra una pasa con el pulgar y otro dedo.
10. El niño sólo puede cambiar 30° la forma de la línea que el aplicador realizó. ✓
11. Con el puño cerrado y el pulgar hacia arriba con un movimiento de flexo-extensión mover solo el pulgar. Pasa si el niño imita el movimiento aunque sea en una mano sin mover otros dedos.



12. Pasa Cualquier forma cerrada.
Falla. movimientos circulares continuos.



13. Preguntar cuál es la línea más larga.
Pasa 3 de 3 ó 5 de 6.



14. Pasa cuando el niño cruza las líneas en algún punto cercano al punto medio.



15. Se le pide primero al niño que lo dibuje. Si falla, demostrar.

- Cuando se apliquen las pruebas 12, 14 y 15, no nombrar las formas y no demostrar las 12 y 14.
16. Cuando se vea la puntuación cada parte simétrica: (2 brazos, 2 ojos, 2 piernas) cuentan como una sola parte.
 17. Coloque un cubo en la taza u haga un ruido moderado colocándose tras el niño, haciendo el ruido en cada oído y pasa si el niño voltea o busca el sonido.
 18. Señalar las figuras para que el niño las nombre (los simples sonidos, falla).
Si el niño nombra menos de 4 figuras correctamente tendrá el niño que señalar cada figura que el examinador le nombre



19. Usando la muñeca se le pide al niño que nos muestre nariz, ojos, oídos, boca, manos, pies, pancita y pelo. Pasa 6 de 8.
20. Usando las figuras pregunte al niño: cuál vuela, cuál dice miauuu, cuál habla, cuál ladra, cuál galopa. Pasa 2 de 5 ó 4 de 5.
21. Preguntar al niño que hace cuando tiene frío, hambre y cuando está cansado. Pasa 2 de 3 ó 3 de 3.
22. Preguntar al niño para qué es la taza, una silla, un lápiz; en las acciones deberá incluirse las respuestas.
23. Se le pide al niño que ponga en el sitio señalado la cantidad de cubos indicados y que él los cuente (1 y 5).
24. Se le pide al niño que ponga el cubo arriba, abajo del escritorio. Atrás y adelante del examinador o de la madre. Pasa 4 de 4. No ayudar al niño con movimientos de los ojos o cabeza.
25. Pedir al niño que defina: que es una pelota, un lago, un escritorio, una casa, un plátano, una cortina, una cerca, un techo. Es positiva si define cuanto al uso, forma, material o categoría general. (Ejemplos: un plátano es una fruta, no solo decir es amarillo). Pasa 5 de 8 ó 7 de 8.
26. Preguntar al niño si el caballo es grande, el ratón es _____? Si el fuego es caliente, el hielo es _____? Si el Sol alumbraba en el día la luna en la _____? Pasa 2 de 3.
27. El niño puede apoyarse en la pared, pasamanos o muebles, no es una persona. No debe gatear.
28. El niño debe lanzar la pelota sobre su brazo, aproximadamente 1 metro de distancia hacia el examinador.
29. El niño de pie deberá saltar una longitud superior a lo ancho de una hoja de test. (22 cm.).
30. Pedir al niño que camine hacia adelante  puede demostrarlo. El niño debe dar 4 pasos consecutivos. Pasa si da 2 de 4 pasos en 2 de 3 intentos.
31. En el segundo año, la mitad de los niños normales no son cooperadores.

OBSERVACIONES:

I.- PRIMARIAS:

A.- SIMPLES:

- 1.- Escafocefalia
- 2.- Trigonocefalia
- 3.- Plagiocefalia
- 4.- Oxicefalia
- 5.- Turricefalia

B.- COMPLEJAS:

- 1.- Crouzon
- 2.- Apert
- 3.- Carpenter
- 4.- Pfeiffer
- 5.- Chotzen
- 6.- Otros Síndromes

II.- SECUNDARIAS:

A.- POR TRASTORNOS METABÓLICOS:

- 1.- Hipertiroidismo
- 2.- Policitemia
- 3.- Talasemia
- 4.- Hipocalcemia Idiopática
- 5.- Hipofosfatemia Familiar
- 6.- Trastornos Metabolismo Vitamina D

B.- Por Meningitis u otros procesos osteoclásticos

C.- A Hidrocefalias tratadas con válvulas de baja presión