

## Reporte de Casos

# Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras

## *Apert syndrome: case report in Honduras*

Francisco Leonel Ramírez Oliva<sup>1a</sup>, Scarleth Yanin Velásquez Velásquez<sup>2b</sup>

1. Investigador Independiente
2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.
  - a. Médico General
  - b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

**Recibido:** 17/02/2023

**Aprobado:** 05/05/2023

**Correspondencia:**

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

**Citar como:**

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

**Resumen**

El síndrome de Apert, o acrocefalosindactilia tipo I, se caracteriza por craneosinostosis, sindactilia en manos y pies, alteraciones maxilofaciales y retardo mental, resultado de mutaciones en el gen receptor 2 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR2). Su incidencia es de 1-2 por cada 100,000 nacidos vivos. Las complicaciones y mortalidad se relacionan con la vía aérea y la hipoplasia del tercio medio facial. En Honduras, no se tienen datos epidemiológicos específicos. Reportamos el caso de un recién nacido masculino de 36 semanas de gestación con las características clásicas del síndrome, incluyendo craneosinostosis, malformaciones en el tercio medio de la cara y sindactilia en manos y pies.

**Palabras clave:** Acrocefalosindactilia, craneosinostosis, Sindactilia (Fuente: DECS-BIREME)

**Abstract**

Apert syndrome, or type I acrocephalosyndactyly, is characterized by craniosynostosis, symmetrical syndactyly in hands and feet, midface malformations, and variable intellectual disability, resulting from mutations in the fibroblast growth factor receptor 2 (FGFR2) gene. Its incidence is 1-2 per 100,000 live births. Complications and mortality are related to the airway and midface hypoplasia. In Honduras, specific epidemiological data are lacking. We report the case of a male newborn born at 36 weeks of gestation with classic features of the syndrome, including craniosynostosis, midface malformations, and syndactyly in hands and feet.

**Key Words:** Acrocephalosyndactyly, Craniosynostoses, Syndactyly (Source: NLM-MeSH)

1. Investigador Independiente
  2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.
- a. Médico General
  - b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

**Recibido:** 17/02/2023

**Aprobado:** 05/05/2023

**Correspondencia:**

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

**Citar como:**

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

## Introducción

El síndrome de Apert, también conocido como acrocefalosindactilia tipo I, es un trastorno congénito que se caracteriza por la craneosinostosis coronal y la sindactilia simétrica en las cuatro extremidades, junto con malformaciones craneofaciales<sup>1</sup>.

Su incidencia es de 1 a 2 casos por cada 100,000 nacidos vivos, lo que lo convierte en una rareza médica. Tanto factores hereditarios como ambientales, como la edad paterna, desempeñan un papel etiológico en este síndrome<sup>2</sup>.

La edad avanzada del padre se ha vinculado al desarrollo de esta enfermedad, con más del 50% de los casos teniendo padres mayores de 35 años<sup>3</sup>. La mayoría de los casos en individuos con padres sanos resulta de nuevas mutaciones en el óvulo o espermatozoide<sup>4</sup>.

El diagnóstico se basa en criterios clínicos e imágenes<sup>7</sup>. Se identifica por el cierre prematuro de las suturas coronal, sagital, escamosa y lamdoidea, craneosinostosis primaria, así como la sindactilia de los dedos 2, 3 y 4, pudiendo fusionarse con el pulgar y el quinto dedo, que también puede presentarse en los pies<sup>8</sup>.

Las alteraciones óseas en manos y pies se dividen en tres tipos: Tipo I involucra el 2do, 3er y 4to dedo; tipo II incluye el 5to dedo; y tipo III se refiere a la unión de todos los dedos<sup>9</sup>.

El presente caso clínico presenta la tríada clínica característica: craneosinostosis, hipoplasia del tercio medio facial y sindactilia de tipo II en manos y pies.

## Reporte de caso

Recién nacido de sexo masculino, nacido de una madre de 25 años con un embarazo de 38.2 semanas de gestación. No se registran antecedentes personales patológicos. El recién nacido tiene tipo de sangre Rh O+ y ha dado resultados negativos en las pruebas de R.P.R y VIH. La madre tuvo un seguimiento prenatal constante, realizando 5 controles entre la semana 11 y 36, con 2 ecografías que no revelaron anomalías. El parto, ocurrido a las 36.4 semanas de gestación, fue eutócico, y el recién nacido obtuvo calificaciones APGAR de 8 y 9 al 1er y 5to minuto, respectivamente.

En el examen físico, se observa una frecuencia respiratoria de 50 respiraciones por minuto, un peso de 3,445 gramos, una talla de 53 cm y una circunferencia cefálica de 35 cm. Se notan características físicas distintivas, como una frente prominente, la presencia de sinostosis en todas las suturas craneales, fontanelas anterior y posterior amplias, exoftalmos, hipertelorismo y un puente nasal deprimido. Se observa discreto aleteo nasal y fisura medial en el paladar blando. También se aprecia un leve tiraje intercostal y extremidades superiores e inferiores con características dismórficas (ver figura 1 y figura 2).

**Figura 1.** Brazo izquierdo con fusión de todas las falanges y uñas dismórficas.



**Figura 2.** Pie derecho con sindáctila desde el primer a cuarto orjejo y uñas dismórficas.



**Figura 3.** Cierre de todas las suturas craneales y atresia de coanas.



El paciente es trasladado a la sala de cuidados intermedios debido a un síndrome de distrés respiratorio. En esta

sala, se le administra oxigenoterapia suplementaria y terapia hídrica parenteral. Los exámenes de laboratorio realizados muestran valores dentro de los rangos normales para la edad del paciente. Además, se llevan a cabo estudios de imagenología, incluida una radiografía de cráneo (ver figura 3).

Además, se realizó una ultrasonografía transfontanelar que reveló la presencia de hidrocefalia leve comunicante, acompañada de un aumento en la cantidad de líquido cefalorraquídeo en los espacios subaracnoideos, principalmente en la región de la fosa posterior. Después de cuatro días de estancia en la sala de cuidados intermedios, el paciente fue dado de alta. Sin embargo, lamentablemente, un mes después falleció debido a un cuadro neumónico.

### Discusión

Esta condición muestra una distribución equitativa entre los géneros masculino y femenino. Estudios realizados por Cohen han llevado a cabo una evaluación comparativa de la prevalencia, encontrando una tasa de 15.5 afectados por cada millón de individuos<sup>6</sup>. En Honduras, no disponemos de estudios que demuestren la prevalencia de este síndrome.

Las manifestaciones clínicas pueden variar ampliamente, desde una grave deficiencia mental hasta un desarrollo cognitivo normal en algunos casos<sup>10</sup>.

El síndrome en cuestión se encuentra clasificado en un grupo de cinco enfermedades, todas ellas compartiendo

1. Investigador Independiente
2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

- a. Médico General
- b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

**Recibido:** 17/02/2023

**Aprobado:** 05/05/2023

### Correspondencia:

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

### Citar como:

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

1. Investigador Independiente
2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

- a. Médico General
- b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

Recibido: 17/02/2023

Aprobado: 05/05/2023

#### Correspondencia:

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

#### Citar como:

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

como característica principal la craneosinostosis sindrómica<sup>11</sup> y presentando alteraciones en las extremidades en grados variables<sup>1</sup> (Ver tabla 1).

Este síndrome en particular presenta cariotipos normales, y los niveles de alfafetoproteína también se encuentran dentro de rangos normales, lo que hace que los sistemas de cribado prenatal de

**Tabla 1.** Diagnósticos diferenciales del Síndrome de Apert

Síndrome	Gen y Herencia	Características craneofaciales	Características extremidades
<b>Apert</b>	FGFR2 Locus: 10q25-q26 AD	Turribraquicefalia, hipoplasia del tercio medio de moderada a severa.	Sindactilia simétrica (manos y pies), acortamiento rizomelico, anquilosis de codos. No hay polidactilia
<b>Crouzon</b>	FGFR2 (diferentes partes excepto exón B) Locus: 10q25-q26 AD	Craneosinostosis coronal, exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia del tercio medio facial, nariz "en pico", orejas de implantación baja.	Ninguna alteración.
<b>Carpenter</b>	RAB23 Locus: 6p12.1-q12 AD	Craneosinostosis, atrofia óptica, fisuras palpebrales antimongoloides, orejas grandes y de implantación baja.	Anomalías de los dedos de manos y pies: braquidactilia, polidactilia, sindactilia, clinodactilia.
<b>Saethre - Chotzen</b>	TWIST1 (se han registrado algunos con mutación en FGFR2) Locus: 7p AD	Braquicefalia, sinostosis coronal bilateral asimétrica, hipertelorismo, ptosis palpebral, menos frecuentemente hendidura palatina.	Anomalías de los dedos de manos y pies: braquidactilia y sindactilia parcial
<b>Pfeifer Tipo II</b>	FGFR1 Locus: 8p11.2-p11.1 FGFR2 Locus: 10q26 AD	Craneosinostosis con cráneo en forma de trébol asimetría craneofacial, hipoplasia maxilar, hipertelorismo, ptosis palpebral, estrabismo, paladar ojival.	Pulgares fusionados y anchos, braquidactilia, anquilosis de codos y rodillas, polidactilia.

El diagnóstico de este síndrome puede establecerse a partir de las 20 semanas de gestación mediante ecografías y fetoscopías, permitiendo la observación de alteraciones anatómicas y la ausencia de translucencia entre los huesos del cráneo<sup>5</sup>. Aunque es posible realizar un diagnóstico utilizando ecografía obstétrica tridimensional, la detección depende en gran medida de la pericia del ecografista<sup>12</sup>. En el caso de nuestro paciente, no se observaron anomalías en las ecografías.

cromosopatías no sean útiles en este caso<sup>13</sup>.

Actualmente, el tratamiento disponible es en su mayoría quirúrgico y paliativo. Por lo general, se realiza una cirugía poco después del diagnóstico para remodelar los huesos y tratar las sindactilias en las extremidades torácicas y pélvicas<sup>14,15</sup>. En el caso de nuestro paciente, no se realizó ninguna intervención quirúrgica y se proporcionó un manejo médico sintomático al momento del nacimiento.

1. Investigador Independiente
2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.

- a. Médico General
- b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

**Recibido:** 17/02/2023

**Aprobado:** 05/05/2023

#### Correspondencia:

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

#### Citar como:

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

Es esencial comprender el enfoque multidisciplinario en el manejo de estos casos. A través de este enfoque, se puede planificar una atención integral que resulte efectiva en términos funcionales, estéticos y psicosociales.

La morbilidad y mortalidad en gran medida se deben a problemas en la vía respiratoria, los cuales están directamente relacionados con la severidad de la hipoplasia del tercio medio facial<sup>12</sup>. Lamentablemente, en este caso, esta limitación se tradujo en la imposibilidad de llevar a cabo estudios genéticos debido a las complicaciones respiratorias, lo que finalmente resultó en un desenlace fatal.

#### Financiamiento

Autofinanciado

#### Conflictos de interés

Los autores niegan tener conflictos de interés.

#### Referencias Bibliográficas

1. Ramírez D, Saldarriaga W, Pachajoa H, Isaza C. Síndrome de Apert, una aproximación para un diagnóstico clínico. Reporte de caso. Salud Uninorte. 2010; 26(1):165-169. Disponible en: <https://www.redalyc.org/pdf/817/81715089016.pdf>
2. Rendón M. Caso Clínico: Síndrome de Apert. Revista Médica Basadrina. 2013;7(1):40-42. Disponible en: <https://revistas.unjbg.edu.pe/index.php/rmb/article/view/504/498>
3. Contreras R. Síndrome de Apert. Reporte de caso en odontopediatría. Odontología San Marquina. 2011;14(2):25-28. Disponible en: <https://revistasinvestigacion.unmsm.edu.pe/index.php/odont/article/download/2934/2506/>
4. Wall MS. Apoyo a las familias con anomalías craneofaciales. Consultant Plastic Surgeon. 1(2):1-4. Disponible en: [http://www.ansapert.org/pdf/HL2\\_Sindrome\\_%20Apert\\_ES.pdf](http://www.ansapert.org/pdf/HL2_Sindrome_%20Apert_ES.pdf)
5. Cordero XS. Síndrome de Apert: Reporte de caso clínico. Revista de la facultad de ciencias médicas Universidad de Cuenca. 2017;35(1):90-94. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/espirtuana/gme-2019/gme193m.pdf>
6. Yumar A. Síndrome de Apert. Reporte de caso. Gaceta Médica Espirituana. 2019;21(3):122-130. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_abstract&pid=S1608-89212019000300122&Ing=es&nrm=iso](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1608-89212019000300122&Ing=es&nrm=iso)
7. Villaroel A. Síndrome de Apert (Acrocefalosindactilia). Gaceta médica boliviana. 2007;58-62. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1012-29662007000100011&script=sci\\_abstract](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?pid=S1012-29662007000100011&script=sci_abstract)
8. Castillo M. Diagnóstico y evolución de un paciente con acrocefalosindactilia tipo I o síndrome de Apert. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2017;42(2):1-5. Disponible en: [http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1048/pdf\\_393](http://revzoilomarinellosld.cu/index.php/zmv/article/view/1048/pdf_393)
9. Camargo E. Síndrome de Apert. Rev. Ciencias Médicas de Pinar del Río. 2017;21(6):955-959. Disponible en: <http://www.revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/3197/html>
10. Oscar González A DAP. Síndrome de Apert. Publicación científica de la asociación pediátrica hondureña. 1982;9(1):21-23. Disponible en: <https://revistamedicahondurena.hn/assets/Uploads/Vol45-2-1977-p.pdf>
11. Hoyos Serrano M. Síndrome de Apert. Revista de actualización clínica. 2014;46:2452-2456. Disponible en: [http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000700008&script=sci\\_arttext](http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000700008&script=sci_arttext)
12. Echeverri D. Síndrome de Apert y Pfeiffer 2: Una aproximación diagnóstica. Facultad de Salud, Universidad del Valle.

1. Investigador Independiente
2. Universidad Nacional Autónoma de Honduras. Tegucigalpa, Honduras.
- a. Médico General
- b. Médico especialista en Pediatría. Residente de Cuidados Intensivos Pediátricos.

**Recibido:** 17/02/2023

**Aprobado:** 05/05/2023

**Correspondencia:**

Francisco L. Ramírez Oliva

Email:

[leoneloliva140808@gmail.com](mailto:leoneloliva140808@gmail.com)

ORCID: [0000-0003-3847-233X](https://orcid.org/0000-0003-3847-233X)

**Citar como:**

Oliva FLR, Velásquez SYV. Síndrome de Apert: reporte de caso en Honduras. Rev Hisp Cienc Salud. 2023; 9(2): 144-149. DOI [10.56239/rhcs.2023.92.645](https://doi.org/10.56239/rhcs.2023.92.645)

- Grupo de Malformaciones Congénitas Perinatales y Dismorfología. p. 1-6. Disponible en: <http://revecuatneurol.com/wp-content/uploads/2015/06/Apert-y-Pfeiffer.pdf>
13. Zúniga J. Cerverac. Diagnóstico prenatal de síndrome de Apert por mutación de novo en gen FGFR2. Anales de pediatría. 2014;80(3):104-105. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-diagnostico-prenatal-sindrome-apert-por-articulo-S1695403313003901>
  14. Reséndiz I, Martínez A. Síndrome de Apert. Acta médica grupo ángeles. 2013;11(4). Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/actmed/am-2013/am134b.pdf>
  15. Anaya, M., Ávila Rosas, H., Rueda Franco, F. and Mondragón, B., 2015. Corrección de craneosinostosis coronal mediante remodelación ósea. In: Neurología pediátrica., 53rd ed. pp.394-401. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/arcneu/ane-2015/ane152b.pdf>

