

Actualización

Deformidad craneana

Su importancia en la pediatría general

Dres. Santiago Portillo,*[#] Omar Konsol* y Pedro Pico*[#]

INTRODUCCIÓN

El pediatra necesita poder diferenciar las craneosinostosis verdaderas que requieren tratamiento quirúrgico de aquellas deformidades posicionales, como por ejemplo, la deformidad occipital observada en recién nacidos, con mayor prevalencia a partir de 1992, cuando por indicación de la Academia Americana de Pediatría, se recomendó a los padres que los niños deberían dormir en posición supina, a fin de disminuir la incidencia del síndrome de muerte súbita infantil.^{1,2} Esta deformidad requiere poco manejo, pero implica la necesidad de calmar la preocupación de los padres.³ Asimismo, deberá saber diferenciar las verdaderas sinostosis congénitas de aquellas adquiridas, como la que presentan los pacientes que poseen sistemas de derivación para la hidrocefalia. Para lograr esto, es necesario saber cuáles son los estudios diagnósticos (radiografías de cráneo y tomografía computada), el momento y la indicación precisa de cada uno, así como el conocimiento de las suturas craneanas normales (véase Figuras 1a y b).

La fusión prematura de una o varias suturas del cráneo, produce patrones bien

reconocidos de deformidad, tanto craneana como facial (véase Figura 2), en la cual, además de la deformidad del niño, algunas veces surgen complicaciones funcionales graves relacionadas con la respiración, la alimentación y la visión.⁴

Si bien, estudios realizados por Gault y col., han mostrado que el volumen total de la cavidad craneana se encuentra dentro de límites normales en los pacientes con esta patología, en las formas sindrómicas o con compromiso múltiple de suturas puede observarse un síndrome de hipertensión endocraneana.⁵

La craneosinostosis tiene implicancias variables en cuanto a la lesión neurológica secundaria a la deformidad. Estudios actuales han permitido demostrar la presencia de alteraciones en la corteza cerebral subyacente a la sutura fusionada mediante resonancia magnética por imágenes. Sin embargo, existen discrepancias sobre si esto es la consecuencia de la fusión prematura de la sutura o, simplemente, la causa de la fusión. Algunos autores realizaron pruebas psicológicas a fin de conocer cómo era el desarrollo de los pacientes afectados por una craneostenosis simple y encontraron

FIGURA 1. Reconstrucción tridimensional de una tomografía computada que muestra un cráneo normal y sus diferentes suturas y fontanela anterior permeable. Cráneo 1a: frente, Cráneo 1b: vista posterolateral izquierda

FIGURA 1a

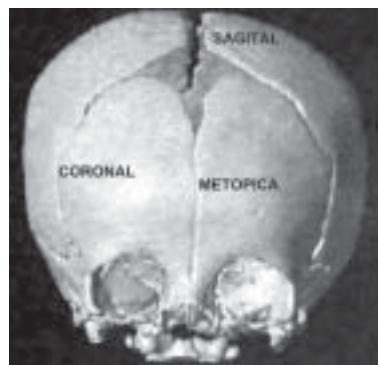


FIGURA 1b



* Servicio de Neurocirugía. Dep. de Pediatría, Hospital Italiano, Buenos Aires.

[#] Servicio de Neurocirugía. Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez".

que el porcentaje de pacientes con un índice de desarrollo psicomotor por debajo del normal era más elevado en pacientes con craneoestenosis que en la población normal.⁶

INCIDENCIA

Se trata de un defecto congénito relativamente común al nacimiento con una incidencia estimada de 1/2.100-1/2.500 niños.⁷

RESEÑA HISTÓRICA

A través de la historia, distintos conceptos o modas han dirigido los conceptos de la belleza del cuerpo humano y de la misma forma que el ser humano siente fascinación por su cuerpo, también siente angustia por lo que considera malformación corporal, mucho más si ésta conlleva discapacidad.

Distintas civilizaciones han trabajado para perfeccionar y decorar sus cuerpos. En algunos casos se incluyó la utilización de pinturas corporales, con carácter temporal, y cuando estos cambios ya no satisfacían esta necesidad de belleza se recurrió a cambios corporales definitivos como la circuncisión, clitoridectomías, la colocación de aros en orejas y cuello o cambiar la forma de los dientes, pero quizás ninguna tuvo tanto despliegue y duración como la deformación intencional del cráneo.⁸

La deformación craneana artificial es conocida como el producto de una distorsión dinámica de los vectores normales del neurocráneo infantil en crecimiento, a través de la aplicación de fuerzas externas.

La deformación craneana artificial puede

ser voluntaria o involuntaria. La primera se logra a través de la aplicación de vendas, moldes. La segunda es la que ocurre, por ejemplo, por el decúbito de un bebé en la cama.⁸

En Egipto, hallazgos arqueológicos del rey Akhenaton (Dinastía 18), muestran que probablemente padeció de hidrocefalia, ya que su cráneo había adoptado una forma muy particular, que llevó a muchos egipcios de esa época a deformar el cráneo de sus hijos, hasta adoptar una forma parecida a la de su rey.

Con respecto a la implicancia de esta enfermedad congénita y la necesidad de tratamiento quirúrgico, Carrea y col.,⁹ en 1958, al hablar sobre la patogenia de la sinostosis prematura de las suturas craneanas, mencionó que: "El cierre prematuro de una o varias suturas, a pesar del crecimiento compensador del cráneo a expensas de las suturas normales, da lugar a la compresión del encéfalo (craneosinostosis), lo que causa los síntomas, sobre todo durante los primeros tres años de vida y, muy especialmente, en los primeros meses, período durante el cual tiene el máximo crecimiento el encéfalo". Más adelante los mismos autores dicen: "En contraste con la casuística más antigua, los resultados del tratamiento quirúrgico parecen alentadores, a juzgar por la literatura más reciente. La persistencia de un retraso psicomotriz, en algunos casos se suele atribuir al tratamiento tardío...". Evidentemente, tanto el interés de estos autores como de otros era remarcar la necesidad de diagnóstico temprano y tratamiento quirúrgico.^{9,10}

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Craneoestenosis verdadera

Es un desorden en el cual una o más suturas que se encuentran en la calota craneana se unen prematuramente, causando una forma anormal y característica del cráneo. La unión de dos huesos separados por suturas es un proceso normal en el organismo, en el cual el espacio de la sutura es obliterado por hueso.¹¹

Fisiopatogenia

Embriológicamente, los huesos de la calota craneana y sus suturas (articulaciones fibrosas) son de origen mesodérmico.

Inicialmente, el tubo neural se encuentra rodeado por una capa de mesodermo, denominada meninge primitiva; posteriormente ésta se dividirá en dos capas: una interna, la endomeninge, que dará origen a la aracnoides,

FIGURA 2. Craneosinostosis por cierre de sutura coronal izquierda



y una más externa, la ectomeninge, que finalmente se convertirá en la duramadre y los huesos de la calota craneana.¹²

Otro concepto muy importante que debemos tener en cuenta para entender el significado de craneosinostosis y disostosis craneofacial, es que embriológicamente el cráneo puede dividirse en un esqueleto facial o viscerocráneo y la caja craneana o neurocráneo. A su vez, el neurocráneo se divide en el condrocráneo que da origen a la base del cráneo y el neurocráneo membranoso que da origen a la calota.¹²

Se han propuesto distintas hipótesis para explicar la producción de la craneosinostosis. Una de éstas postula que la anormalidad primaria ocurre en la base del cráneo y que la fusión prematura es, por ende, una situación secundaria; otros investigadores opinan lo contrario, o sea, que la alteración en la base craneana sería secundaria. Sin embargo, los que apoyan la primera hipótesis opinan que las alteraciones en la base craneana, fundamentalmente, en los sitios donde la duramadre se refleja, producirían alteraciones en las fuerzas y tensiones en el resto de la duramadre y que a nivel de las suturas esto llevaría a la formación de hueso y fusión ósea.

Un hecho es cierto, en el feto y el recién nacido la duramadre se encuentra firmemente adherida a la base craneana y a las suturas, para permitir que fuerzas extrínsecas, como el pasaje del recién nacido a través del canal de parto, se realice sin la producción de despegamientos que lleven a la producción de colecciones hemáticas extradurales.

Burke y col.,¹¹ realizaron un interesante trabajo para explicar la causa de esta fusión prematura y en un modelo experimental en conejos demostraron la existencia de osteoblastos en los bordes de las suturas, periostio, endostio e incluso en la superficie dural, coexistiendo con osteoclastos. La homeostasia de estos dos grupos celulares es necesaria para la formación y remodelación constante de la calota en crecimiento.

Burke demostró la presencia de microespículas óseas que constituyen puentes (microsinostosis) en las suturas craneanas. Estos puentes son temporarios y es necesario que sea así para permitir el desarrollo cerebral. Es entonces la fuerza mecánica generada por el cerebro en crecimiento, lo que rompe las microespículas y permite que las suturas permanezcan permeables; cuando esta fuerza es menor o se

encuentra ausente, las microespículas no se romperían, se produciría la aposición de hueso y se progresaría hacia el cierre definitivo de la sutura.

Un hecho basta para respaldar los resultados de Burke: en el recién nacido con hidrocefalia la fuerza ejercida desde el interior craneano es tal, que separa definitivamente los huesos de la calota impidiendo su fusión (diastasis de suturas). Una vez tratada la hidrocefalia, por un juego de presiones en el cual se encuentran implicadas la presión del sistema valvular y la presión hidrostática, la presión negativa domina el panorama y no existe una fuerza capaz de mantener separados los huesos de la calota, produciéndose en primera instancia el cabalgamiento de los huesos del cráneo, inicialmente más grandes de lo normal y luego una sinostosis precoz de todas las suturas.

Finalmente, debemos tener en cuenta que las mediciones realizadas indican un 50% de incremento en el peso del cerebro a los dos meses de edad, 100% a los seis meses y 200% a los 10 meses, con un crecimiento casi completo del cerebro cerca de los 2 años; esto habla de la rapidez con la que deberemos actuar en el caso de una craneosinostosis.

Craneosinostosis secundarias

Una pequeña porción de las craneoestenosis es producida por enfermedades sistémicas o relacionadas con el sistema nervioso central, como por ejemplo de causa hematológica: policitemia vera, talasemia; enfermedades metabólicas como desnutrición-raquitismo, hipertiroidismo. Otras, en cambio son la consecuencia de anomalías que ocurren a nivel del cerebro, como por ejemplo, el cierre de las suturas secundariamente al tratamiento de la hidrocefalia, malformaciones cerebrales complejas como la lisencefalia, o bien, la microcefalia secundaria a un episodio hipoxicoisquémico grave del recién nacido.

Secundarias a malformaciones cerebrales complejas

Patologías como holoprosencefalia, lisencefalia o esquizoencefalia, en las cuales hay graves trastornos en la migración cerebral, resultan en una falta de desarrollo del cerebro, y por ende del impulso que éste puede dar para la expansión y crecimiento de la calota, con el consiguiente cierre prematuro de todas las

suturas. En este caso, la sintomatología producida se relaciona con la malformación cerebral y no con el cierre precoz de las suturas.

Craneosinostosis secundaria a la colocación de derivaciones para el tratamiento de la hidrocefalia

Como se mencionó en el párrafo anterior, al eliminar la fuerza que ejerce el cerebro en desarrollo, los huesos de la calota tienden a fusionarse prematuramente y es posible encontrar que en algunos de estos pacientes, que inicialmente tienen perímetros cefálicos por encima de lo normal, el crecimiento cefálico parece detenerse después de cierto tiempo y la curva de crecimiento cefálico se orienta a percentilos cada vez más bajos.

Habitualmente, estos pacientes no requieren tratamiento quirúrgico de esta craneosinostosis. Sin embargo, con el tiempo, un pequeño grupo desarrolla síntomas similares a los de disfunción valvular (cefaleas, vómitos, somnolencia) en forma de episodios esporádicos pero que con el paso del tiempo tienden a incrementar su frecuencia. Generalmente los estudios de imágenes (TC de cerebro y RMI) no demuestran aumento del tamaño ventricular. Distintas hipótesis se han planteado para explicar el origen de esta sintomatología. La más aceptada sería la que habla de episodios de obstrucción intermitente del catéter ventricular en ventrículos que, por gliosis periventricular, han perdido su distensibilidad, y que por otro lado, al tener un continente (caja craneana) más pequeño que lo normal produce este tipo de síntomas. Es por esto, que el tratamiento que parece más efectivo, en nuestra experiencia, es la craniectomía descompresiva bifrontotemporal, que permite el aumento del tamaño craneano.

Tumores intracraneanos (sólidos o líquidos)

Algunos tumores cerebrales de larga evolución, si no son diagnosticados a tiempo, pueden producir deformidades del cráneo. Lo mismo ocurre con algunos quistes aracnoideos, principalmente, en ubicación fronto-temporoparietal, que deforman la fosa media y el hueso temporal.

Patología ósea de la calota (displasia ósea-fibrosa)

Lichsteinstein y Jaffe describieron esta anomalía en 1938 para referirse a una enti-

dad caracterizada por reemplazo progresivo del hueso normal por tejido fibroso. Comprende el 2,5% de todos los tumores óseos, puede aparecer en cualquier hueso del cuerpo; sin embargo, el cráneo está afectado en 10 al 25% de los casos según distintas series, especialmente los huesos frontales, ala del esfenoides, órbita y maxilares. Por esta razón, la asimetría producida puede confundirse con una craneosinostosis.¹³

Secundaria a traumatismos

Algunas veces los traumatismos de parto producen cefalohematomas, generalmente, de ubicación parietal, que terminan calcificándose y produciendo deformidades que pueden confundirse con una craneosinostosis. Estos cefalohematomas nunca involucran una sutura.

Las fracturas expandidas, muy poco frecuentes, pero que son el resultado del desgarramiento dural tras una fractura craneana, y la protrusión de la aracnoides con su latido, pueden producir deformidades craneanas, como por ejemplo, pseudohipertelorismo secundario a fractura frontal y del techo de la órbita; en estos casos el antecedente del traumatismo y la imagen radiológica de la fractura hacen el diagnóstico.

Craneosinostosis secundaria a episodios hipoxicoisquémicos cerebrales

Una de las principales consecuencias —quizás la más importante— que enfrentan los recién nacidos prematuros es la lesión cerebral secundaria a episodios hipoxicoisquémicos. Entre las semanas 24 y 32 el cerebro en formación se maneja con un sistema de circulación centrípeta-centrífuga, con estructuras vasculares histológicamente más parecidas a las venas y de ubicación periventricular, al igual que los precursores neuronales, de ahí que el nacimiento pretérmino, sumado a la inmadurez pulmonar, provoque inicialmente una dificultad respiratoria grave, cuya repercusión hemodinámica será una hipertensión venosa, con la consecuente ruptura de estas estructuras venosas periventriculares y el daño por hipoxia isquemia y acidosis de los precursores neuronales. El hecho es que este daño repercutirá permanentemente en el desarrollo futuro del cerebro, necesario para impulsar la expansión de la calota craneana. El resultado objetivable será el cierre temprano de las suturas craneanas

con la microcefalia resultante, además del retraso madurativo.

DISTINTOS TIPOS DE CRANEOESTENOSIS

Plagiocefalia occipital

Se caracteriza por aplanamiento occipital unilateral (*Figura 3a*) y prominencia del hueso frontal del mismo lado, con desplazamiento anterior del oído. Este último dato es definitivo en los aplanamientos occipitales posicionales y algo relativo en la sinostosis real de la sutura lambdoidea. Habitualmente, lo primero que llama la atención es la deformidad frontal, por lo que en algunos casos se plantea el diagnóstico diferencial con la plagiocefalia anterior, pero es en el análisis de la totalidad de la calota donde se encuentra el aplanamiento occipital. Mulliken y col.,¹ encontraron un predominio masculino de 3:1, esto se debería a que la cabeza de los varones es más grande y crece más rápidamente que la de la mujer y a que los fetos masculinos son menos flexibles que los femeninos y, por lo tanto, se encuentran más expuestos a las anomalías por deformación. En algunos pacientes, las radiografías simples de cráneo muestran algunos hallazgos que involucran a la sutura lambdoidea (cierre total o asimetría parcial con respecto a la del lado normal); en otras ocasiones lo único llamativo es la presencia de impresiones digitiformes en el hueso occipital.

La mayor parte de las veces en su etiología intervienen fuerzas externas (deformidad posicional) en las que tiene que ver la posición de la cabeza fetal dentro del útero, los apoyos que ésta tiene contra los huesos pélvicos, y más tarde, la posición del occipital apoyado contra la cama.^{1,14} Quizás sea la que más frecuentemente vemos en la consulta externa y en la cual no encontramos evidencia cierta de cierre de la sutura lambdoidea en las radiografías de cráneo. Algunos pacientes presentan, además, tortícolis congénito, con acortamiento del esternocleidomastoideo; esto sugiere una posición anómala dentro del útero.

La mayoría de estos pacientes obtienen una mejoría sólo con el cambio de posición en el decúbito; el tratamiento quirúrgico se reserva para aquellos pacientes en quienes a pesar de esta medida persiste o progresa un importante defecto cosmético o bien para aquellos en los cuales se comprueba, a través de las radiografías, un cierre parcial o total de la sutura lamb-

doidea o que la tomografía computada cerebral muestra ausencia de espacios aracnoideos en la zona deformada. Sin embargo, deberá tenerse en cuenta el estudio de Panchal y col., cuyo análisis retrospectivo de pacientes con esta deformidad encontró un incremento en el número con retrasos madurativos leves con hipotonía muscular asociados a esta deformidad. En este punto existen controversias sobre si el tono muscular observado se debe a la posición en la cama o bien a cierto compromiso cerebral, por lo cual incluso se recomendó utilizar juegos que impliquen la posición en decúbito prono a fin de fortalecer el tono muscular.⁶

Los tratamientos posibles para esta deformación varían desde el cambio de posición y la utilización de cascos modeladores,¹ hasta la exéresis quirúrgica de la sutura comprometida, con remodelación de la calota circundante.

Escafocefalia

Es causada por el cierre precoz de la sutura sagital (*Figura 3b*). La cabeza adopta una forma dolicocefala, es decir, la prolongación de la medida anteroposterior. Es la forma más común de craneosinostosis.¹⁰

Como ya hemos mencionado antes, cuanto antes se realiza el tratamiento menos extensa es la cirugía y mejores son los resultados.

Las técnicas terapéuticas utilizadas varían según los distintos autores y pueden incluir procedimientos como craniectomía con exéresis de la sutura sagital osificada, interposición de elementos de Sylastic entre los bordes de la craniectomía para retrasar o impedir la osificación, o bien, procedimientos que implican remodelación de toda la calota craneana, con craniectomías parietales, interposición de injertos óseos destinados a aumentar el diámetro transversal (disminuido en este tipo de craneosinostosis) y disminuir el anteroposterior; para las osteosíntesis se requieren elementos de titanio o polimetil-metacrilato en la forma de microplacas.

De acuerdo con nuestra experiencia, pensamos que para aquellos pacientes con diagnóstico antes de los 6 meses de vida, la exéresis de la sutura comprometida es la cirugía de elección, mientras que para pacientes mayores hacen falta procedimientos como craniectomías biparietales, con liberación de ambos extremos de la sutura sagital. Es indudable que cada caso debe ser discutido y deberá tenerse

en cuenta que en algunas oportunidades pueden existir diferencias en el diámetro transversal según éste se mida en la parte anterior o posterior del cráneo (con gran protrusión del frontal, por ejemplo); esto se debe a que la sutura sagital se ha fusionado primero en el sector anterior o posterior.

Plagiocefalia anterior

Consiste en el cierre unilateral de una de las suturas coronales (Figura 3c). Bruneteau y Mulliken¹⁵ dividieron esta malformación en tres subtipos: deformacional, compensadora y sinostótica. La primera se debe a un trauma de

parto o bien a fuerzas intrauterinas. La variante compensadora se debe al cierre de la sutura lambdoidea, que secundariamente produce una deformidad del cráneo anterior. Finalmente, el subtipo sinostótico corresponde al cierre de una de las suturas coronales. Se presenta clínicamente como una deformidad bifrontal, puesto que mientras en el lado de la sinostosis el desarrollo del hueso frontal se encuentra impedido, en el lado opuesto se observa una prominencia por la redirección de los vectores de crecimiento hacia ese lado. Desde el punto de vista de las alteraciones en la base craneana, la sinostosis produce un levanta-

FIGURA 3. Reconstrucción tridimensional por tomografía computada que muestra los tipos de craneosinostosis simples más frecuentes: a) Plagiocefalia posterior: Asimetría, en este caso posicional, por aplanamiento del occipital izquierdo visto desde arriba; nótese la pequeña asimetría por ligero abombamiento del frontal ipsilateral. b) Escafocefalia: Perfil en una escafocefalia por cierre de la sutura sagital; nótese el aumento de las medidas anteroposteriores. c) Plagiocefalia anterior: Plagiocefalia anterior por cierre de la sutura coronal izquierda, nótese la asimetría craneana que compromete la cavidad orbitaria del lado de la sutura comprometida, con desviación del tabique nasal hacia el lado patológico. d) Trigenocefalia: Trigenocefalia, por cierre de la sutura metópica; nótese la configuración triangular que adopta el hueso frontal ayudado por retrusión de ambos arcos orbitarios

FIGURA 3a

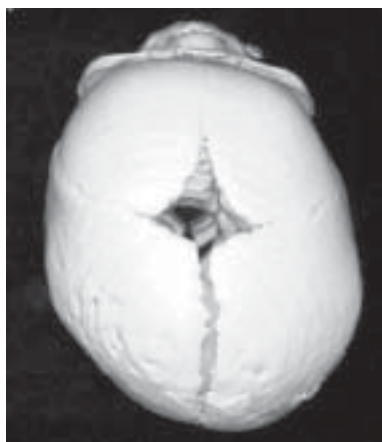


FIGURA 3b



FIGURA 3d

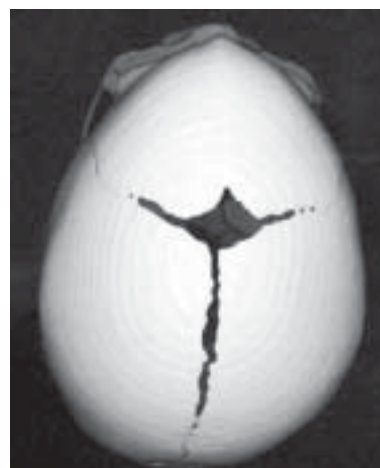


FIGURA 3c



tamiento a nivel del ala del esfenoides, lo que junto al frontal poco desarrollado, lleva a alteraciones en la capacidad de la caja craneana. Por un lado hay falta de desarrollo de la fosa anterior y por otro, protrusión en la fosa temporal, ambos en el lado de la sutura fusionada. Finalmente estas alteraciones, tanto las de la calota, como las de la base del cráneo, generan una asimetría facial por deformidad en la órbita ipsilateral, que se presenta más pequeña con desviación del tabique y la raíz de la nariz hacia el lado de la sutura con sinostosis.

El tratamiento consiste en la remodelación del frontal, que incluya la sutura comprometida y avance desde el reborde superoexterno orbitario ipsilateral hacia la sutura.

Trigonocefalia

Consiste en el cierre precoz de la sutura metópica (*Figura 3d*). Es una craneostenosis relativamente infrecuente. No obstante, la deformidad frontal –cráneo en quilla– con la prominencia en la línea media correspondiente a la sutura sinostósica permite identificarla fácilmente. El grado de deformidad puede ser variable, desde un defecto puramente cosmético causado por la prominencia de la línea media hasta defectos acentuados con retrusión de los rebordes superior y externo de la órbita, hipotelorismo y eje de la órbita orientado de inferolateral a superomedial y con rotación posterolateral de la órbita.¹⁶ Los motivos de la indicación de tratamiento quirúrgico son fosa anterior disminuida de tamaño y órbitas con disposición espacial anómala, lo que llevará secundariamente a trastornos en la visión (estrabismo). De acuerdo con lo anterior, la cirugía consistirá en la remodelación de la calota frontal con eliminación de la prominencia de la sutura metópica y avance del reborde superoexterno de ambas órbitas con colocación de un injerto óseo a nivel de la base de cráneo a fin de eliminar el hipotelorismo.

Acrocefalia

Consiste en el cierre de ambas suturas coronales (*Figuras 4a y b*), lo que determina una característica forma redondeada de la cabeza. La evaluación clínica muestra hiperostosis en ambas suturas coronales, con repercusión sobre ambas alas del esfenoides y, por ende, retrusión del arco orbitario, lo que lleva a un exorbitismo. A pesar de que puede ocurrir como una entidad aislada, el cierre precoz de

ambas suturas coronales frecuentemente se asocia con craneosinostosis sindrómicas. Por ello deberá incluirse una consulta con el genetista y buscar otras malformaciones asociadas como sindactilia, implantación baja de las orejas, etc.¹²

Disostosis craneofacial

El término disostosis craneofacial determina un espectro de formas familiares de craneosinostosis que incluyen cierre precoz de las suturas de la calota, base de cráneo y suturas medifaciales. Carpenter en 1901, Apert en 1906, Crouzon en 1912 y Pfeifer en 1964 describieron algunos tipos de craneostenosis familiares.¹⁷

Síndrome de Saethre-Chotzen

Descrito por primera vez en 1931, incluye la sinostosis de las suturas coronales; sin embargo, con frecuencia se encuentra involucrada sólo una de ellas (*Figura 5*). Otras características que distinguen este síndrome son: implantación frontal baja del pelo, estrabismo, hipertelorismo y ptosis palpebral.

Síndrome de Crouzon

Con una incidencia de 1/25.000, tiene un patrón de herencia autosómico dominante. Los hallazgos característicos son: exorbitismo, hipoplasia maxilar superior, sinostosis múltiple de las suturas de la calota, (las comprometidas con mayor frecuencia son las coronales en forma bilateral). Cuando esta sinostosis ocurre intraútero, el cráneo adopta una configuración braquicefálica (*Figuras 6a y b*). En cambio, si la sinostosis se produce o avanza en la infancia la configuración es oxicefálica (*Figura 7*). El maxilar inferior puede deformarse durante el crecimiento. El examen oftalmológico puede revelar atrofia de papila, motivo por el cual entre los estudios deberán incluirse radiografías de agujeros ópticos y, en caso de encontrarse disminuidos de tamaño, durante el acto quirúrgico deberá realizarse una intervención descompresiva de los agujeros ópticos con el fin de preservar la visión. Es la craneostenosis sindrómica asociada con mayor frecuencia con herniación de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero occipital (malformación de Chiari I).^{18,19} Sin embargo, se ignora cuántos de estos pacientes presentarán sintomatología relativa a la malformación. Actualmente, se ha postulado que esta herniación podría ser un

efecto secundario de la estenosis de la base craneana y no una verdadera malformación, por lo cual algunas de ellas podrían mejorar luego de la cirugía craneofacial.¹⁸

Síndrome de Apert

La prevalencia es de 1/100.000 a 1/160.000.¹² Hallazgos de las autopsias y análisis de las tomografías computadas de cerebro de individuos con esta patología muestran un defecto en la maduración del cartilago de la base craneana que lleva a una hipoplasia mediofacial.¹⁷ Las suturas coronales frecuentemente están involucradas; las suturas lambdoideas no suelen estar comprometidas, lo que permite diferenciarlo del síndrome de Crouzon. Por otro lado, la cabeza suele ser alta y estar acortada en el sentido anteroposterior. Otros hallazgos clínicos in-

cluyen sindactilia de pies y manos, malformaciones en la articulación del codo y malformaciones cerebrales como agenesia del cuerpo calloso y malformaciones en el septum pellucidum, por lo que se produce retraso mental. Por otro lado, los pacientes con este síndrome deben estudiarse por la posibilidad de malformaciones cardiológicas.

Síndrome de Pfeifer

Caracterizado por sinostosis bilateral de las suturas coronales, hipertelorismo, dedos de los pies cortos y amplios y sindactilia parcial en las manos, fundamentalmente entre el segundo y el tercer dígito. De característica herencia autosómica dominante con completa penetrancia y expresión variable.

Cohen describió tres subtipos clínicos de síndrome de Pfeifer.²⁰ Tipo 1 o clásico, con inteligencia normal o casi normal, los pacientes sobreviven hasta la adultez. Tipo 2 asociado a una configuración craneana de cráneo en trébol, los pacientes mueren tempranamente durante la infancia. Tipo 3 de

FIGURAS 4a y b. *Acrocefalia: Reconstrucción tridimensional por tomografía computada de frente y perfil de un paciente con cierre bilateral de las suturas coronales (acrocefalia) y retrusión de ambos arcos orbitarios superoexternos*

FIGURA 4a

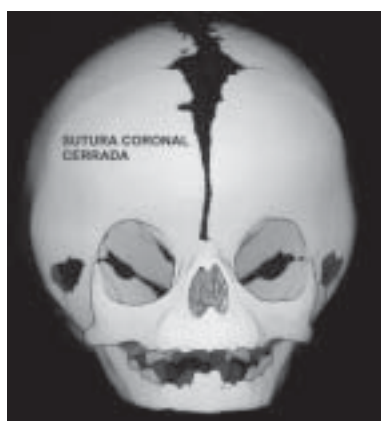


FIGURA 4b

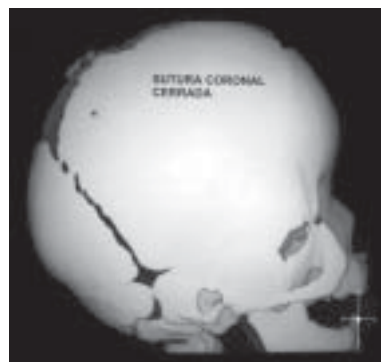
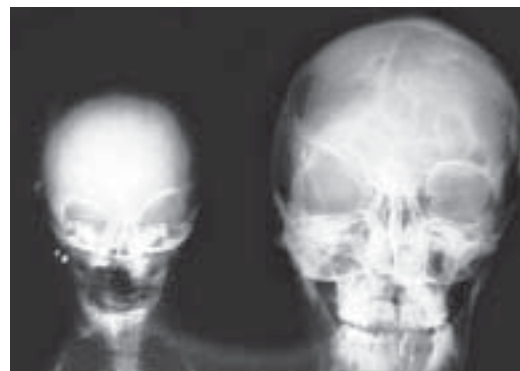


FIGURA 5. *Craneosinostosis sindrómica familiar: Padre e hija portadores de malformación de Saethre Chotzen con cierre unilateral de la sutura coronal (plagiocefalia anterior) y su correlato radiográfico*



mal pronóstico, como el tipo 2, con proptosis ocular acentuada, aunque sin la configuración craneana del tipo 2.

Cráneo en trébol (Kleeblattchädel)

Este término fue introducido en 1960 por Holtermuller y Wiedermann.¹² Se denomina así por la forma característica del cráneo debido a la fusión prematura de algunas suturas, las cuales producen prominencia de ambas fosas medias (escama del temporal, la cual

contrasta con una fosa anterior pequeña y de configuración turricéfala). La hidrocefalia en estos pacientes es casi una constante (*Figura 8*), puede existir proptosis ocular grave y los trastornos de la base del cráneo dan lugar a atresia de coanas, que en los recién nacidos con esta malformación dificulta la respiración. Los estudios de imágenes muestran una reducción significativa del tamaño de la fosa posterior, por lo que además puede observarse una malformación de Chiari tipo I.

Implicancia genética

Se ha establecido que la anomalía ligada a muchas craneosinostosis está relacionada con un único defecto génico. Los factores de crecimiento fibroblástico (FGF) son polipéptidos que influyen en la actividad celular al unirse a receptores específicos (FGFR), estos receptores (proteínas) están constituidos por tres sectores: un dominio extracelular, estruc-

FIGURA 6. a) Radiografías de perfil en un paciente con síndrome de Crouzon con configuración turricéfala del cráneo. b) Corte coronal de una resonancia magnética en el mismo paciente, que muestra las graves alteraciones de la fosa posterior, con disposición vertical de la tienda del cerebelo y descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero occipital (malformación de Arnold Chiari tipo I)

FIGURA 6a



FIGURA 6b

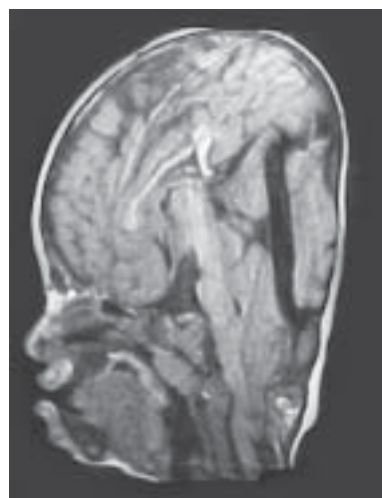
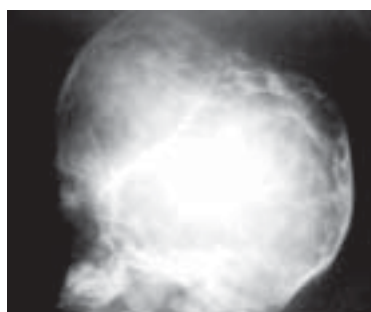


FIGURA 7. Paciente de 9 años con síndrome de Crouzon en posición de perfil y su correlato radiográfico; nótese el cierre de todas las suturas, y las impresiones digitiformes



tura del tipo de las inmunoglobulinas que corresponde al sitio de unión con los FGF; un dominio transmembranoso y un dominio intracelular, que es una tirosina quinasa. Por el momento se han estudiado cuatro FGFR en seres humanos, con loci de codificación genética ubicados en los cromosomas 8p (FGFR1), 10q (FGFR2), 4p (FGFR3) y 5q (FGFR4). En 1994 se identificaron mutaciones en el FGFR2 en pacientes con síndrome de Crouzón.

Desde el punto de vista molecular, la alteración observada correspondería al reemplazo del aminoácido cistina por otro aminoácido en el dominio extracelular de FGFR2, lo cual altera la disposición tridimensional de inmunoglobulina del receptor, con posibilidad de interactuar con su ligando.¹²

Los síndromes craneofaciales, que previamente se habían clasificado de acuerdo con sus hallazgos clínicos, ahora se han clasificado según las alteraciones moleculares. El síndrome de Pfeiffer es heterogéneo porque surge de la mutación recurrente (pro252arg) del FGFR1 y otras mutaciones diferentes que afectan al FGFR2. El síndrome de Crouzón es una craneosinostosis con proptosis ocular y manos y pies normales, causada por mutaciones en el gen FGFR2; sin embargo, cuando se acompaña de acantosis nigricans implica una mutación en (Ala391Glu) del FGFR3.⁷

El síndrome de Saethre-Chotzen es variable, presenta sinostosis coronal, ptosis, orejas pequeñas, braquidactilia y sindactilia leve. Este síndrome se ha asociado al brazo corto del cromosoma 7.⁷

La presencia de mutaciones en el FGFR3 descriptas en grupos de pacientes con sinostosis unilateral de la sutura coronal puede asociarse con diferencias en la gravedad de la malformación, así como con la necesidad de futuras reoperaciones luego de la cirugía principal para la corrección del defecto. Es por esto que debería recomendarse asesoramiento y análisis genéticos a todos los pacientes con cierre de la sutura coronal.²¹

Estudios diagnósticos

Radiografías simples de cráneo

Las radiografías simples de cráneo de frente y perfil en la mayoría de los casos permiten hacer el diagnóstico por la forma craneana, la ausencia de una sutura craneana o más, zonas de hiperostosis en el lugar correspondiente a las suturas o bien, la presencia de impresiones

digitiformes. Cuando se trata de recién nacidos o pacientes de corta edad deberá considerarse la posibilidad de realizar los estudios con el paciente dormido a fin de poder obtener imágenes de buena calidad.

La radiografía cefalométrica permitió tomar decisiones a la hora de elaborar la táctica quirúrgica en disostosis craneofaciales, al conocer de antemano cuál era el excedente interorbitario en un hipertelorismo. Actualmente ha sido reemplazada por la tomografía computada tridimensional de cráneo.

Tomografía computada cerebral

Permite establecer la asociación de una determinada asimetría craneana con lesiones cerebrales, conocer el estado del parénquima cerebral relacionado con la malformación craneana: la ausencia de espacios aracnoideos. La técnica de reconstrucciones computarizadas en tres dimensiones se utiliza para planear la cirugía reconstructiva, al permitir tomar mediciones precisas y reproducibles sobre las estructuras óseas a remodelar.¹⁶

Resonancia magnética

Fundamentalmente es útil en la búsqueda de alteraciones en la fosa posterior, unión bulbomedular y región cervical (malformación de Chiari tipo I, impresión basilar).

Indicación del tratamiento quirúrgico

¿Cuál es el tratamiento de las craneosinostosis?

El tratamiento de las craneosinostosis es la cirugía, en lo posible inmediatamente después de realizarse el diagnóstico. En el caso de cra-

FIGURA 8. Cráneo en trébol. Imagen previa a la intervención descompresiva ósea



neoestenosis simples la edad ideal para realizar estos procedimientos es durante los 6 primeros meses de vida. Al año el cráneo alcanzó el 85% del tamaño del adulto y en una cirugía donde es necesaria la impronta del cerebro en crecimiento para la posterior modelación de la calota, poco efecto se logrará luego del año de edad. Por lo tanto se requerirán procedimientos más extensos y agresivos para obtener los resultados deseados.³

Factores críticos en la cirugía

Sangrado: Tanto el cuero cabelludo como la calota craneana se encuentran altamente vascularizados; por otro lado, los procedimientos quirúrgicos para la remodelación de la calota requieren movilización de piel y hueso en individuos con bajo volumen total de sangre, motivo por el cual debe preverse la necesidad de una transfusión, debido a que en general se trata de cirugías programadas.

Especial consideración debe hacerse en los bebés menores de 6 meses, en quienes debe reemplazarse rápidamente la sangre perdida incluso durante la craniotomía.²²

Dolor: El traumatismo producido por las craniectomías produce dolor que, si no se tiene en cuenta, y se considera el tratamiento adecuado puede causar la muerte.

Pérdida de calor: Producida por la exposición de una gran superficie de la calota craneana.

Patologías asociadas con las craneosinostosis *Hidrocefalia*

La hidrocefalia comunicante es la más frecuentemente asociada con las craneosinostosis sindrómicas o con cierre de varias suturas. La frecuencia varía entre 4 y 18% según distintas series.¹² Se han propuesto muchas hipótesis con respecto a su fisiopatología. Una de las más aceptadas es la obstrucción o retardo del flujo venoso desde el cerebro,²³ debido a que están involucradas las suturas de la base del cráneo lo cual repercute en la forma y el tamaño de los distintos agujeros de la base, como por ejemplo los relacionados con el nacimiento de las yugulares (agujeros rasgados posteriores). Esto conlleva a una disminución de la reabsorción del líquido cefalorraquídeo, que pasa desapercibida, puesto que se compensa casi totalmente mediante un flujo venoso anómalo a través de anastomosis venosas transcraneanas entre venas del cuero cabelludo y el

seno longitudinal superior. Algunas de estas anastomosis se eliminan durante el acto quirúrgico para la reconstrucción craneana, con la consiguiente aparición de la hidrocefalia en el posoperatorio mediato.

Debemos señalar que algunas craneosinostosis sindrómicas presentan malformación de Chiari con descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero occipital, lo que lleva a la producción de una hidrocefalia no comunicante que puede manifestarse tempranamente y requerir tratamiento incluso antes que el de la craneosinostosis.

En una craneosinostosis por cierre múltiple de suturas, la hipertensión endocraneana conduce al aumento de la reabsorción de líquido cefalorraquídeo, motivo por el cual una vez hecha la descompresión quirúrgica sobre la calota craneana, al haber disminuido la presión disminuye también la capacidad reabsorptiva, generándose entonces la posibilidad de hidrocefalia.

Visión

Existen varias causas por las que la visión puede verse comprometida:

- Hipertensión endocraneana sostenida, con edema de papila y posteriormente, atrofia de ésta con disminución progresiva de la visión.
- Agujeros ópticos pequeños que causan lesión directa en el nervio óptico o sus elementos vasculares por compresión.
- Trastornos en la motilidad ocular por la pequeñez o la deformidad de la cavidad orbitaria, con estrabismo que, de no ser corregido, implicará más adelante pérdida de la visión en ese ojo.
- Lesión directa del globo ocular por cavidades orbitarias pequeñas que producen proptosis ocular con incapacidad para la oclusión del globo, con la consecuente lesión corneal. En este caso se deberá considerar la tarsorrafia de urgencia y el tratamiento quirúrgico de la craneoestenosis a fin de generar una cavidad orbitaria adecuada.

Función respiratoria

Algunas formas de craneoestenosis cursan con distintos grados de compromiso de la base del cráneo, que se manifiestan con maxilares superiores hipoplásicos, atresias parciales o totales de coanas, lo que dificulta la respiración en este grupo de pacientes; incluso estudios

neurofisiológicos como la polisomnografía muestran apneas obstructivas.

Alimentación

Al igual que la anterior, depende de las malformaciones de la base del cráneo, como hipoplasia maxilar o paladar ojival, que repercuten en la función masticatoria y la deglución.

Puntos a tener en cuenta

- La historia clínica en la consulta de una asimetría craneana deberá registrar la presencia de antecedentes familiares de craneoostenosis.
Asimismo, deberá valorarse la presencia de la forma del cráneo en los padres. Entre los antecedentes del paciente, se considerará la posibilidad de lesiones cerebrales o traumas perinatales, prematuridad y enfermedades metabólicas que puedan ser causantes de formas craneanas patológicas.
- La presencia de pacientes con cráneo simétrico pero con perímetro cefálico por debajo de los percentilos adecuados para la edad y, por otro lado, no armónico con respecto a los percentilos de talla y peso, deberá correlacionarse con los antecedentes personales y con la maduración neurológica; es indicación de realizar radiografías de cráneo de frente y perfil, las cuales deberán mostrar la permeabilidad de las suturas.
- Deberá tenerse en cuenta la realización de radiografías de cráneo con el paciente dormido, a fin de obtener imágenes de buena calidad. La indicación de una tomografía computada cerebral deberá limitarse a aquellos casos en los cuales las radiografías no muestren adecuadamente las suturas, o bien a aquellos pacientes en los cuales no hay un desarrollo neurológico adecuado para la edad o se sospecha patología cerebral secuelar o evolutiva.
- La deformidad craneana más frecuente es la occipital.
- La mayor parte de las asimetrías occipitales son posicionales y mejoran con el cambio de decúbito. El estudio de elección para estos pacientes es la radiografía de cráneo de frente y perfil y en posición de Towne. Este estudio mostrará la permeabilidad de las suturas lambdoideas.
- En las asimetrías occipitales posicionales, la oreja en el lado anormal se encuentra adelantada con respecto al lado sano. En el cierre verdadero de la sutura lambdoidea la oreja puede estar adelante, simétrica o atrás con respecto a la contralateral.
- Ante la presencia de una asimetría facial u orbitaria deberá considerarse el cráneo en su conjunto y no olvidar la posibilidad de que una asimetría occipital puede generar un abombamiento del frontal ipsilateral al lado aplanado.
- La craneoostenosis verdadera más frecuente es la escafocefalia, producida por el cierre de la sutura sagital, con una configuración dolicocefálica del cráneo.
- La tomografía computada cerebral deberá indicarse cuando surja del examen clínico neurológico la posibilidad de alguna patología cerebral como causante de la deformidad. Deberá incluir una "ventana ósea", o sea, el análisis de la calota craneana excluyendo el parénquima y, en lo posible, una reconstrucción tridimensional que valorará adecuadamente las suturas.
- Deberá sospecharse el cierre unilateral de la sutura coronal en aquellos pacientes que consultan por una asimetría facial que involucra distinta apertura ocular, arcos supraorbitarios en distinta posición y desviación del tabique nasal hacia el lado afectado.
- Los pacientes con cierre de la sutura coronal se deberán enviar a una consulta con el genetista, por la posibilidad de alteraciones en los receptores de los factores de crecimiento fibroblástico que, como se comprobó, tienen importancia para el pronóstico posterior a la resolución quirúrgica.
- El tratamiento de las craneoostenosis es quirúrgico y deberá ser lo más precoz posible.
- Si bien uno de los objetivos de la cirugía es el mejoramiento cosmético, lo más importante es generar una bóveda craneana capaz de permitir el normal desarrollo cerebral, así como impedir daños de estructuras importantes como los nervios ópticos.
- Los factores críticos en el tratamiento quirúrgico de las craneoostenosis son el dolor y la pérdida de sangre.
- La posibilidad de una disostosis craneofacial o craneosinostosis sindrómica deberá sospecharse cuando existen antecedentes familiares, cuando la deformidad craneana se acompaña exorbitismo, hipoplasia

del maxilar superior, inversión de la mordida y alteraciones en los miembros (articulación del codo, sindactilia).

- La presencia de exorbitismo que impide la oclusión total del globo ocular es indicación de tarsorrafia y cirugía de urgencia sobre la órbita y calota frontal. En este grupo de pacientes, así como en aquellos con disostosis craneofaciales se debe realizar un estudio oftalmológico que incluya campo visual, fondo de ojo y radiografías de agujeros ópticos.
- La presencia de edema o atrofia de papila en un paciente con craneostenosis deberá hacer sospechar un estrechamiento a nivel de los agujeros ópticos o bien la presencia de hidrocefalia; por lo tanto, está indicada la realización de una tomografía computada cerebral.
- La valoración de toda disostosis craneofacial debe incluir la realización de una resonancia magnética de cerebro y columna cervical por la posibilidad de asociación con malformación de Chiari tipo I e invaginación basilar.
- Las disostosis craneofaciales deben ser atendidas por un grupo multidisciplinario en el cual se incluyan pediatras, cirujanos plásticos, odontólogos, oftalmólogos, genetistas, psicólogos y neurocirujanos. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Mulliken J, Vander Woude D, Hansen M, Labrie R, Scott M. Analysis of posterior plagiocephaly: deformational versus synostotic. *Plast Reconstr Surg* 1999; 103: 371- 380.
2. American Academy of Pediatrics. Task force on infant positioning and SIDS. *Pediatrics* 1992; 89:1120.
3. Rohan A, Golombek S, Rosenthal A. Infant with misshapen skulls: When to worry. *Contemp Pediatr* 1999; 16(1): 47-73.
4. Thompson D, Malcolm G, Jones B, Harkness W, Hayward R. Intracranial pressure in single-suture craniosynostosis. *Pediatr Neurosurg* 1995; 22:235-240.
5. Gault D, Reiner D, Marchac D, Ackland F, Jones B. Intracranial volume in children with craniosynostosis. *J Craniofacial Surg* 1990; 1:1.
6. Panchal J, Amirshuibany H, Gurwitch R, Cook V, Francel P, Neas B, Levine N. Neurodevelopment in children with single suture craniosynostosis and plagiocephaly without synostosis. *Plast Reconstr Surg* 2001; 108:1492-99.
7. Muenke M, Gripp K, McDonald-McGinn D, Gaudenz K, Whitaker L, et al. A unique point mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene (FGFR3) defines a new craneostenosis syndrome. *Am J Genet* 1997; 60:555-564.
8. Gerszten P, Gerszten E. Intentional cranial deformation: A disappearing form of self-mutilation. *Neurosurgery* 1995; 37:374-382.
9. Carrea R, Aldama C, Schuster G. Observaciones sobre las sinostosis prematuras de las suturas craneanas (craneostenosis, microencefalia y microencefalia menor). *Acta Neurol Latinoamer* 1958; 4:190-222.
10. Chaddock W. Craniosynostosis. En: Cheek W, Marlin A, McLone D, Reigel D, Walker M. *Pediatric Neurosurgery, Surgery of the developing nervous system*. 3rd ed. Philadelphia: W. B. Saunders Co., 1994.
11. Burke M, Winston K, Williams S. Normal sutural fusion and the etiology of single sutural craneostenosis: The microspicule hypothesis. *Pediatr Neurosurg* 1995; 22:241-247.
12. Thompson D, Hayward R. Craniosynostosis- pathophysiology, clinical presentation, and investigation. En: Choux M, Di Rocco C, Hockley A, Walker M, editors. *Pediatric Neurosurgery* 1^{ra} ed. London, Edinburg, New York, Philadelphia, Sydney, Toronto: Churchill Livingstone, 1999: 275-90.
13. Peter JC. Tumors of the skull and orbit. En: Choux M, Di Rocco C, Hockley A, Walker M editors *Pediatric Neurosurgery*, 1^{ra} ed. London, Edinburg, New York, Philadelphia, Sydney, Toronto: Churchill Livingstone, 1999: 561-80.
14. Días S, Klein D. Occipital plagiocephaly: Deformation or lambdoid synostosis? *Pediatr Neurosurg* 1996; 24:69-73.
15. Brunetau R, Mulliken J. Frontal plagiocephaly: Synostotic, compensational, or deformational. *Plast Reconstr Surg* 1992; 89:21.
16. Havlik R, Azurin D, Barlett S, Whitaker L. Analysis and treatment of severe trigonocephaly. *Plast Reconstr Surg* 1999; 103:381-90.
17. Posnik J. Craniofacial dysostosis syndromes: A basic reconstructive approach. En: Goodrich J, Hall C. *Craniofacial anomalies: growth and development from a surgical perspective*. 1^{ra} ed. New York: Thieme Medical Publishers, 1995: 120-137.
18. Fearon J, Swift D, Bruce D. New methods for the evaluation and treatment of craniofacial dysostosis associated with cerebellar tonsillar herniation. *Plast Reconstr Surg* 2001; 108:1855-61.
19. Bindal A, Dunsker S, Tew J. Chiari I malformation: Classification and management. *Neurosurgery* 1995; 37:1069.
20. Cohen M. Pfeiffer syndrome update, clinical subtypes, and guidelines for differential diagnosis. *Am J Med Gen* 1993; 45:300-7.
21. Cassileth L, Barlett S, Glat P, Gripp K, Muenke M, Zackai E, Whitaker L. Clinical characteristics of patients with unicoronal synostosis and mutations of fibroblast growth factor receptor 3: A preliminary report. *Plast Reconstr Surg* 2001; 108:1849-54.
22. Deva A, Hopper R, Landlecker A, Flore R, Weiner H, McCarthy J. The use of intraoperative autotransfusion during cranial vault remodeling for craniosynostosis. *Plast Reconstr Surg* 2002; 109:58-63.
23. Sainte Rose C, La Combe J, Pierre-Khan A, Renier D, Hirsch J. Intracranial venous sinus hypertension: Cause or consequence of hydrocephalus in infants. *J Neurosurg* 1984; 60:727-736.