

UDRS

Mi Universidad

Priscila Monserrat Molina

Cuarto parcial

Genética humana

QFB: Hugo Nájera Mijangos

Medicina humana

Primer semestre, grupo "C"

Comitán de Domínguez, Chiapas a 21 de noviembre del 2024

Introducción

El síndrome de Apert es un trastorno genético raro que afecta el desarrollo del cráneo, la cara, las manos y los pies. Es parte de un grupo de condiciones conocidas como craneosinostosis, en las cuales las suturas del cráneo se cierran prematuramente, lo que puede limitar el crecimiento y el desarrollo normal del cerebro. Además de la fusión de las suturas craneales, las personas con síndrome de Apert suelen presentar deformidades faciales y, en muchos casos, malformaciones en las extremidades, como dedos fusionados (sindactilia).

El síndrome de Apert se debe a una mutación en el gen FGFR2 (receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos), que se hereda de forma autosómica dominante. Aunque en algunos casos la mutación es espontánea, los síntomas suelen ser graves y se manifiestan desde el nacimiento. Las personas con este síndrome pueden tener dificultades cognitivas y de aprendizaje, aunque el grado de afectación varía ampliamente entre los afectados.

El tratamiento para el síndrome de Apert suele implicar múltiples cirugías para corregir las malformaciones craneofaciales y, en algunos casos, para mejorar la función de las extremidades. El manejo del trastorno es multidisciplinario e incluye la intervención de médicos, cirujanos, terapeutas y otros profesionales de la salud.

La fusión prematura de otras suturas también puede afectar la forma de la cara, generando características faciales prominentes, como un frente alto, ojos saltones y una nariz aplastada.

Una característica distintiva del síndrome de Apert es la presencia de sindactilia, una malformación en las manos y los pies en la que los dedos están fusionados, limitando su movilidad. Los dedos pueden unirse parcial o completamente, y en algunos casos la severidad de la sindactilia varía, afectando la funcionalidad de las extremidades. Además, el síndrome puede estar asociado con otras anomalías físicas, como retrasos en el crecimiento, problemas auditivos, alteraciones dentales y, en algunos casos, dificultades respiratorias.

Este trastorno es causado por una mutación en el gen FGFR2 (receptor 2 del factor de crecimiento de fibroblastos), que juega un papel crucial en el desarrollo de los huesos y tejidos. Esta mutación es heredada de forma autosómica dominante, lo que significa que una sola copia del gen alterado es suficiente para causar la enfermedad. Aunque en la mayoría de los casos la mutación es hereditaria, también puede ocurrir de forma esporádica, es decir, sin antecedentes familiares previos del síndrome.

El diagnóstico del síndrome de Apert se realiza principalmente mediante observación clínica de los rasgos físicos característicos y se confirma a través de pruebas genéticas que identifican la mutación en el gen FGFR2. La gravedad de los

síntomas varía considerablemente entre los afectados. Mientras que algunos individuos pueden tener retraso cognitivo leve o moderado, otros pueden presentar discapacidades intelectuales significativas.

El tratamiento del síndrome de Apert es principalmente quirúrgico e involucra la corrección de las deformidades craneales y faciales, así como la separación de los dedos fusionados en las manos y los pies, para mejorar la funcionalidad y la apariencia. Las cirugías suelen realizarse en la infancia y pueden requerir múltiples intervenciones a lo largo de los años. Además, las personas con este síndrome suelen recibir apoyo terapéutico para abordar los problemas de desarrollo cognitivo, dificultades motoras y otros desafíos asociados.

Dado que el síndrome de Apert es un trastorno multisistémico, el enfoque de tratamiento es multidisciplinario, involucrando a un equipo de profesionales de la salud, incluidos cirujanos plásticos y maxilofaciales, neurólogos, genetistas, terapeutas ocupacionales y psicólogos. Con el tratamiento adecuado y el seguimiento médico constante, muchas personas con síndrome de Apert pueden llevar una vida relativamente normal, aunque pueden enfrentar desafíos a lo largo de su desarrollo.

El pronóstico varía dependiendo de la gravedad de las malformaciones y los problemas asociados, pero con intervenciones adecuadas, las personas con este síndrome pueden superar muchos de los obstáculos físicos y cognitivos que presenta la enfermedad. La investigación médica continúa para mejorar los tratamientos y aumentar la calidad de vida de los afectados por este raro trastorno genético.

Clinica

- Craneosinostosis , es decir, el cierre prematuro de las manos y de los pies
- Hipoplasia del tercio medio de la cara
- Ojos saltones
- Párpados caídos
- Lengua grande
- Acortamiento de huesos
- Fusión de vértebras cervicales
- Malformaciones de la mandíbula
- Dedos cortos
- Pulgares anchos
- Dedos doblados de los pies que se desvían hacia afuera
- Frente ancha y alta

- Fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo



Dx laboratorio

Pruebas genéticas

- **Mutación en el gen FGFR2:** El diagnóstico definitivo del síndrome de Apert generalmente se confirma a través de pruebas genéticas. El síndrome de Apert es causado por mutaciones en el gen FGFR2 (Receptor 2 del factor de crecimiento fibroblástico) en el cromosoma 10. Esta mutación afecta el desarrollo normal de los huesos, lo que lleva a la fusión prematura de los huesos del cráneo y de las extremidades.

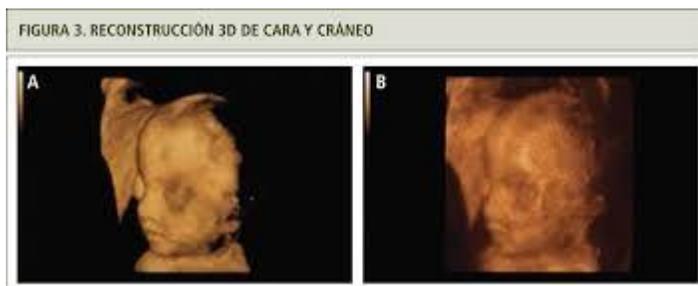
Estudios de imágenes

- Aunque no es un "diagnóstico de laboratorio" per se, los estudios de imágenes como radiografías o tomografías computarizadas (TC) pueden ser útiles para evaluar la fusión prematura de los huesos del cráneo y las anomalías en las manos y pies. Estos estudios complementan el diagnóstico clínico y pueden ayudar a planificar las intervenciones quirúrgicas necesarias.
- Radiografía

Se toman radiografía del cráneo, de la mano y el pie para confirmar la fusión prematura de las suturas del cráneo

Otros análisis complementarios

- **Evaluación neuropsicológica:** Dado que el síndrome de Apert puede estar asociado con problemas cognitivos, algunas veces se realizan pruebas de desarrollo y evaluación cognitiva.
- **Análisis de sangre:** Aunque no hay marcadores sanguíneos específicos para el diagnóstico del síndrome de Apert, se pueden realizar pruebas para evaluar la función general del paciente, especialmente si hay otros problemas asociados, como complicaciones cardíacas o respiratorias.



Tratamiento

El síndrome de Apert es una afección que dura toda la vida y no tiene cura. Es probable que su hijo necesite consultar a varios especialistas médicos y recibir algunos de los siguientes tratamientos a lo largo de su proceso de atención.

- **Cirugía.** Un niño puede requerir cirugía poco después del nacimiento si tiene síntomas que afectan el cerebro o el cráneo. Es posible que se necesiten otras cirugías para los ojos, la nariz, el mentón, la mandíbula y los dedos de las manos y los pies.
- **Audífonos.** Es posible que los especialistas en audición deban recetar audífonos a niños con discapacidad auditiva.
- **Terapia.** La fisioterapia, la terapia ocupacional y la logopedia son tratamientos potenciales para el síndrome de Apert.
- **Máquinas de respiración.** Si el niño tiene una obstrucción de las vías respiratorias, es posible que se necesiten especialistas para evaluar las dificultades respiratorias y recetarle un respirador.
- **Atención dental.** El cuidado de la boca y los dientes del niño suele ser fundamental para los niños con síndrome de Apert.
- **Cuidado de la visión.** Las evaluaciones periódicas de la visión y el cuidado de la visión también son una parte clave del tratamiento del síndrome de Apert.

Cariotipo

El síndrome de Apert o acrocéfalo-sindactilia es una enfermedad genética que puede ser hereditaria, de rasgo autosómico dominante o que también puede presentarse sin que existan antecedentes familiares conocidos y deberse a mutaciones esporádicas del gen F6FR2 del cromosoma número 10 con carácter no recesivo, e codifica una proteína llamada factor Receptor 2 de crecimiento fibroblástico, y que cuando se produce la mutación, causa la fusión prematura de las suturas craneales. Se han descrito mutaciones en otros genes como el P253R, relacionado con la sindactilia y el S252W, con el paladar hendido.

Articulo

https://www.childrenshospital.org/sites/default/files/media_migration/a6a74b78-54fa-4f53-9109-2b569b951ded.pdf

bibliografía

1.

<https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001581.htm#:~:text=Es%20una%20enfermedad%20gen%C3%A9tica%20en,m%C3%A1s%20temprano%20de%20lo%20normal.>

2

http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1608-89212019000300122

