

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

POSTGRADO DE ORTODONCIA

**SÍNDROME DE CROUZON, ASPECTOS GENERALES,  
FACIALES Y DENTALES, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO  
ORTODÓNCICO QUIRÚRGICO. REPORTE DE UN CASO**

Trabajo Especial de Grado presentado ante la  
ilustre Universidad Central de Venezuela por el  
Odontólogo Cástor N. Velázquez Bilbao , para  
optar al Título de Especialista en Ortodoncia

Caracas, Mayo de 2005

UNIVERSIDAD CENTRAL DE VENEZUELA

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

POSTGRADO DE ORTODONCIA

**SÍNDROME DE CROUZON, ASPECTOS GENERALES,  
FACIALES Y DENTALES, DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO  
ORTODÓNCICO QUIRÚRGICO. REPORTE DE UN CASO**

Autor: Cástor Nicolás Velázquez Bilbao.

Tutor: Yolanda Olmos de Malavé

Caracas, Mayo de 2005



## DEDICATORIA

A Dios, a quien le debo la oportunidad de seguir viviendo. A mis padres que me dieron todo, pero lo más importante un ejemplo de honestidad, fortaleza, dedicación, sacrificio y humildad que llevaré en mi corazón por siempre. A mis hermanos por compartir los momentos más importantes de mi vida. A mi esposa a quien amo y adoro y que sin su apoyo no hubiese podido concluir este trabajo. A mis tíos y tías, suegros, a la nona y a toda mi familia, gracias por sus bendiciones y por su energía positiva, los quiero mucho. A mi Ama y Ana que siento no poder compartir esta alegría con ellas, pero que desde el cielo me están acompañando.

## **AGRADECIMIENTOS**

Nuevamente a mis padres por ser la base de toda mi formación profesional.

A mis compañeros de post-grado con quienes compartí momentos agradables, y no tan agradables, y que su actitud de compañerismo, faltarían palabras para poder describir. Que nuestra amistad perdure por siempre.

A todos mis profesores de post-grado, quienes me orientaron durante el desarrollo del mismo.

A mis profesores Yolanda Olmos de Malavé, Nelly Galárraga, Irama Rojas, Omar Betancourt, Enriqueta Piña, por tener siempre la disposición de enseñar, y por estimularme a ser cada vez mejor.

A mi madrina la Dra. Gloria Acosta y a su esposo el Dr. Antonio Ríos, por ayudarme a recopilar el material bibliográfico, y por sus grandes aportes a este trabajo.

Al doctor César Guerrero, por abrirme la oportunidad de profundizar tanto en este tema como es el Síndrome de Crouzon y su tratamiento, a mi tutora Yolanda Ólmos de Malavé, por su dedicación y por enseñarme a buscar la excelencia, y también al Dr. Raúl García Arocha por su apoyo incondicional. A todos ustedes les debo que este trabajo halla alcanzado el reconocimiento de excelente.

Un agradecimiento especial a mi paciente Nizhar Akras, por su colaboración, y por la confianza que depositó en mí.

## TABLA DE CONTENIDO

	Pág
I Introducción.....	2
II Revisión de la Literatura.....	4
II.I Etiología.....	10
II.II Características Generales .....	15
II.II.1 Craneales.....	15
II.II.2 Faciales.....	17
II.II.3 Oculares.....	21
II.II.4 Bucales.....	24
II.II.5 Radiográficas.....	26

	Pág
II.II.6 Otros Hallazgos.....	28
II.II.7 Diagnóstico Diferencial.....	31
II.III Tratamiento.....	32
II.III.1 Primera Cirugía Cráneo-orbitaria.....	36
II.III. 2 Segunda Cirugía Cráneo-orbitaria.....	40
II.III.3 Tratamiento de la deficiencia total	
Del tercio medio.....	42
II.III.4 Distracción Osteogénica.....	52
III. Reporte de un Caso.....	58
IV. Discusión.....	85
V. Conclusiones.....	91
VI. Referencias Bibliográficas.....	94

## LISTA DE TABLAS

	Página
Tabla I. Análisis Cefalométrico U.C.V .....	58
Tabla II. Análisis Cefalométrico de Ricketts.....	59
Tabla III. Análisis Cefalométrico de Burstone y Legan .....	60
Tabla IV Análisis Cefalométrico Postero-Anterior.....	61
Tabla V Mediciones UCV post-quirúrgicas.....	80
Tabla VI Mediciones Burstone y Legan post-quirúrgicas.....	81

## LISTA DE FIGURAS

	Pág
Fig. 1 Exoftalmos presentes en paciente con Síndrome de Crouzon.....	5
Fig. 2 Suturas Craneales afectadas.....	7
Fig. 3 Cráneo con Oxicefalia .....	16
Fig. 4 Paciente con Oxicefalia.....	17
Fig. 5 Paciente con Síndrome de Crouzon.....	18
Fig. 6 a y b Características Faciales.....	19
Fig. 7 Hipertelorismo y exoftalmo.....	21
Fig. 8 Luxación del Ojo.....	22
Fig. 9 Paladar en forma de V.....	24
Fig. 10 Anodoncia del lateral superior derecho.....	24

	Pág
Fig. 11 Marcas digitales en el cráneo de un paciente.....	25
Fig. 12 Tomografías computarizadas de la órbita.....	26
Fig. 13 Osteotomía Monoblock.....	35
Fig. 14 Liberación de suturas por osteotomía de bóveda y órbita.....	37
Fig. 15 a Osteotomía Monoblock en paciente con oxicefalia.....	38
Fig. 15 b,c Osteotomía Monoblock en paciente con oxicefalia.....	39
Fig. 16 Paciente con Osteotomía Monoblock.....	39
Fig. 17 Osteotomía Le Fort III modificada.....	49
Fig. 17 Osteotomía Le Fort III modificada.....	50
Fig. 18 Osteotomía Le Fort III con Distracción Osteogénica.....	53
Fig. 19 Vistas frontales.....	58
Fig. 20 Vistas de perfil.....	60
Fig. 21 Vistas intrabucales iniciales.....	61

	Pág
Fig. 22	Vista modelos iniciales.....62
Fig. 23	Vista panorámica.....64
Fig. 24	Vista periapical.....64
Fig. 25	Trazado UCV inicial.....65
Fig. 26	Trazado de Ricketts Inicial.....67
Fig. 27	Trazado de Burstone y Legan.....69
Fig. 28	Trazado posteroanterior inicial.....71
Fig. 29	Vistas intraorales pre-quirúrgicas.....76
Fig. 30	Distractor de la AO utilizado en la intervención.....77
Fig. 31	Osteotomía Le Fort III modificada con abordaje transconjuntival y colocación de Distractor Intraoral.....77
Fig. 32	Osteotomías subapicales descritas.....78
Fig. 33	Vistas post-quirúrgicas intraorales.....79
Fig. 34	Vistas modelos post-quirúrgicos.....80

	Pág
Fig. 35 Vistas post-quirúrgicas extraorales.....	81
Fig. 36 Trazado UCV Resultados finales.....	82
Fig. 37 Trazado Burstone y Legan resultados finales.....	83
Fig. 38 Trazado UCV inicial.....	84
Fig. 39 Trazado UCV final.....	84
Fig. 40 Superposiciones.....	84



## **II. III. TRATAMIENTO**

### **II. III.1 Antecedentes históricos.**

El tratamiento temprano del Síndrome de Crouzon fue reportado al final del siglo XIX, incluía principalmente la craneotomía y la excisión de la sutura afectada (suturectomias).<sup>16</sup> Con lo que se lograba la descompresión del cráneo,<sup>16</sup> pero la forma del mismo y el exoftalmo no se solucionaron, necesitando nuevas cirugías.<sup>3</sup>

Posnick,<sup>3,25</sup> describe ciertos antecedentes que han marcado la cirugía de estos pacientes y narra que durante la Primera Guerra Mundial y luego en la Segunda Guerra Mundial, aparecieron miles de injurias combinadas de tejido duro y de tejido blando, que requerían inmediato tratamiento. El Dr. Varaztad Kazanjian y Sir Harold Gillies se encargaron de tratar dichos trastornos y dejaron como legado lo que hoy conocemos como la cirugía craneomaxilofacial.<sup>25</sup>

Sir Harold Gillies, encontró un gran número de casos de pacientes con malformaciones craneofaciales congénitas, a lo cual aplicó todos los conocimientos aprendidos en el tratamiento

de traumatismos en la guerra, y en 1950 reporta su primera experiencia con una osteotomía total de avance del tercio medio en un paciente con síndrome de Crouzon. Sin embargo, los resultados de dicho procedimiento recidivaron y reaparecieron la proptosis ocular y la maloclusión Clase III.<sup>3,25</sup>

Posteriormente en el año 1967, se marcó el comienzo de la moderna cirugía craneofacial. Posterior a muchos años de trabajo el Dr. Paul Tessier, describió un nuevo abordaje en el manejo de pacientes con síndrome de Crouzon y de Apert.<sup>16.</sup> Para corregir los problemas experimentados por Gilies, él describió un nuevo abordaje utilizando una técnica de avance fronto-orbital,<sup>3</sup> con un nuevo diseño de osteotomía que permitía una verdadera disjunción, con el avance del maxilar superior, la nariz, pared medial y lateral de las órbitas, y el piso orbital incluyendo el aparato lagrimal y los párpados, esto descrito también por Ortiz Monasterio en 1985.<sup>38</sup> Utilizaba injertos de tejido óseo autógeno y un dispositivo de fijación grueso externo para mantener la estabilidad del hueso. Posteriormente el Dr. Joseph Murray, del hospital de niños de Boston, publicó sus experiencias con el avance del tercio medio de Tessier en pacientes con síndrome de Crouzon.<sup>25</sup>

Ortiz Monasterio en 1986, también narra que en 1969, Obwegeser reporta la combinación de la Osteotomía Le Fort I y la Le Fort III; y que Converse, describió el procedimiento tripartido en 1971. Todas estas operaciones buscaban la mejor corrección ósea, pero la separación en más segmentos óseos proporcionaba resultados postoperatorios de fijación menos exitosos.<sup>38</sup>

En 1978, Ortiz Monasterio, presenta sus experiencias con el avance combinado orbital, facial y frontal en un solo pedazo (Monoblock) para la corrección del Síndrome de Crouzon. El objetivo de dicha cirugía fue la de permitir, a través de cortes rectangulares, el deslizamiento de los segmentos de la cara y el cráneo entrelazados, permitiendo un mejor avance y fijación de los segmentos. Fig 13 a y b. Los resultados estéticos fueron bien satisfactorios, sin embargo la aparición de infecciones postoperatorias, producto de la comunicación entre la cavidad nasal y las meninges, aumentó la mortalidad en estos pacientes. Posteriormente Monasterio, modificó la técnica con el avance en dos etapas, de manera de mantener la integridad de la base craneana lejos del contacto con la nariz y la boca.<sup>38</sup>

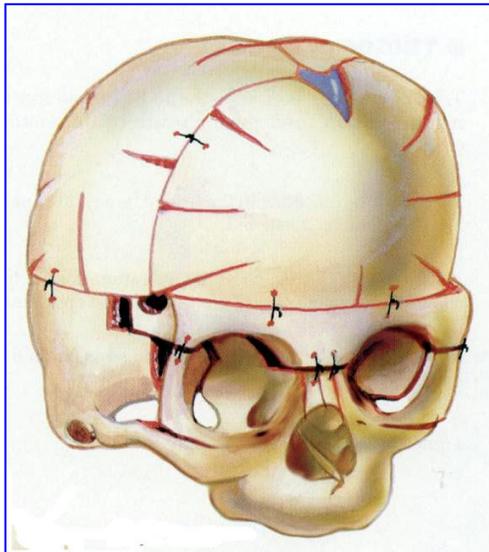
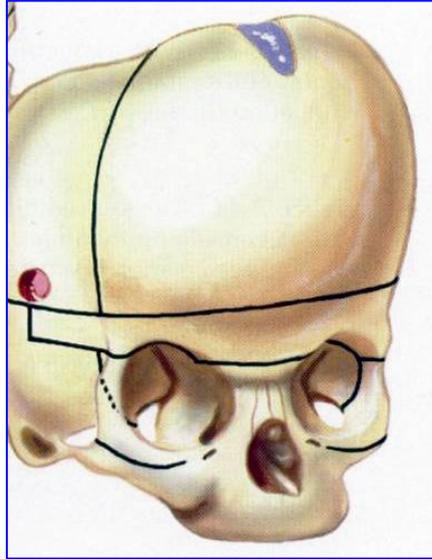


Fig. 13 Osteotomia Monobloc tomado de: Arnau E., Marchac D., Renier D. 2001 <sup>40</sup>

### **II. III. 1. Primera Cirugía Cráneo-Orbital en Infantes**

La primera Cirugía Cráneo-orbital en infantes, es llevada a cabo para restablecer un volumen y morfología intracraneal normal, buscando eliminar el efecto dañino del aumento de la presión intracraneal producto del crecimiento rápido del cerebro, dentro del espacio confinado en la bóveda craneana. Fig 14 <sup>4,5</sup>

En el típico cráneo braquicefálico producto de la sinostosis bicoronal, los signos clínicos de aumento de la presión intracraneal (papiloedema), raramente ocurren antes de los 6 meses hasta el primer año de edad. Posnick J., opina que dicho procedimiento no debe realizarse antes que el paciente esté próximo al primer año de edad,<sup>4,5</sup> ya que si se efectúa antes, hay aumento de la probabilidad de que el procedimiento quirúrgico de remodelado de la bóveda craneana deba tener que repetirse.<sup>25</sup>

El procedimiento quirúrgico consiste en una incisión coronal, que permita acceder a la realización de una craniotomía bifrontal, la osteotomía orbital, y la posterior reconstrucción.<sup>5,25</sup> Posnick,<sup>25</sup> sugiere que la osteotomía orbital sea realizada más abajo de la mitad del reborde infraorbitario, que permita que el segmento sea removido como un injerto libre de hueso. Los segmentos son totalmente reposicionados sobre la base

craneana anterior ya modificada, disminuyendo el ancho bitemporal y reganando la configuración y morfología normal para la edad del niño.<sup>25</sup> Fig 14 Este abordaje de la bóveda craneana es bastante radical para obtener el aumento del volumen intracraneal y lograr el remodelado de la bóveda craneana, el cual puede ser mantenido por la presión ejercida por el cerebro en crecimiento.<sup>5</sup>

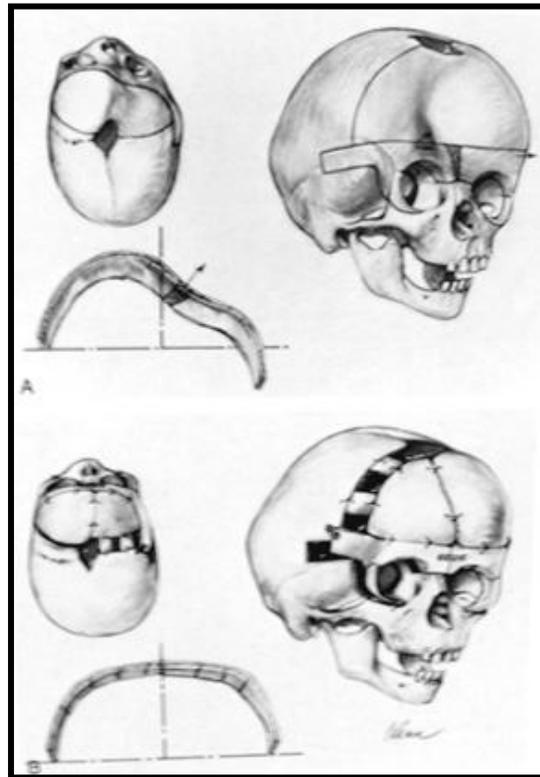
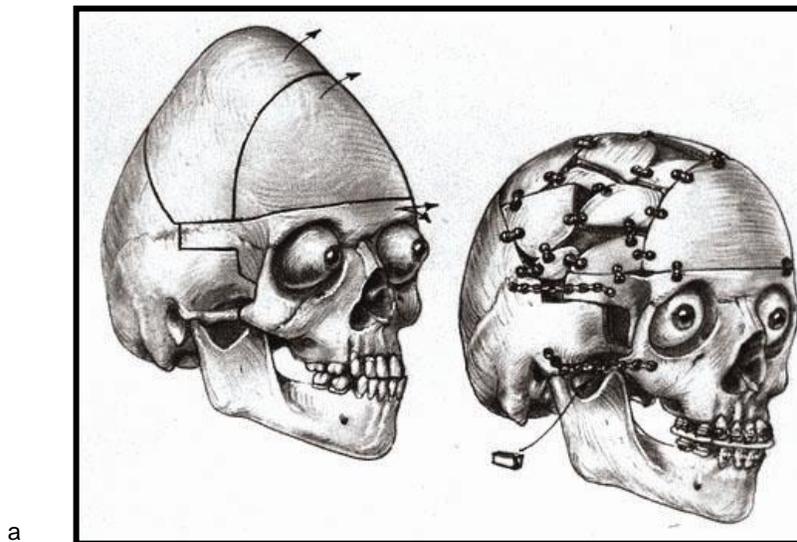


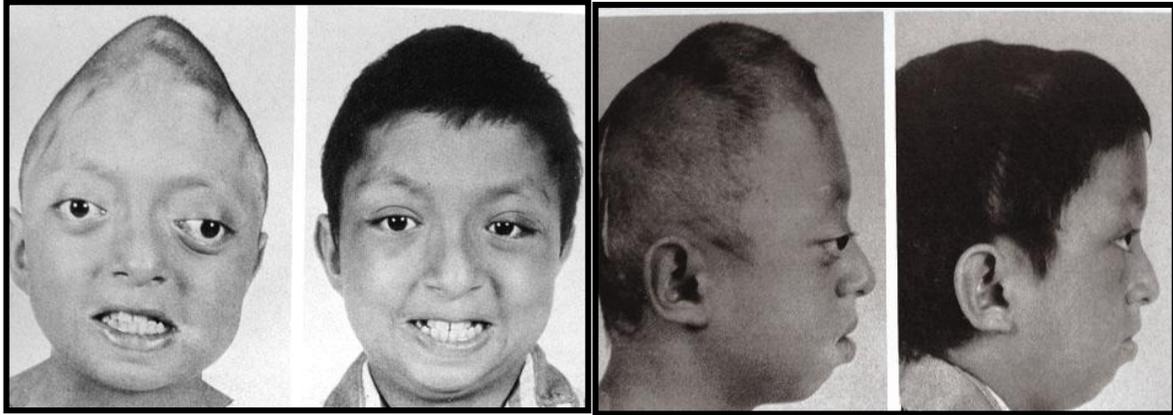
Fig. 14 Liberación de las suturas por medio de una osteotomía de la bóveda y órbita con avance y remodelado para modificar la morfología craneal y disminuir la presión intracraneal tomado de Posnick JC. 1992.<sup>25</sup>

Cuando se realiza la osteotomía orbitaria que incluye el reborde supraorbitario, el reborde lateral y el reborde infraorbitario, se evita la liberación de la sutura frontocigomática con la posterior exposición del reborde lateral de la órbita, haciendo más fácil al momento de posteriores cirugías reconstructivas, ya que no se observan uniones fibrosas o mal uniones que dificulten las posteriores cirugías reconstructivas.<sup>25</sup>

Se usan secciones de hueso de bóveda craneana para la reconstrucción de la morfología y configuración normal de la bóveda craneana y para reconstruir el nuevo segmento anterior del cráneo.<sup>25</sup> Fig 15 a,b,c



a  
Fig. 15 a, Paciente masculino de 12 años tratado con una Osteotomía Monoblock con avance y remodelado óseo de la bóveda craneana. Tomado de <sup>2</sup> Posnick JC. 1992.<sup>25</sup>



b

c

Fig. 15,b,c Paciente masculino de 12 años tratado con una Osteotomía Monoblock con avance y remodelado óseo de la bóveda craneana. Tomado de <sup>2</sup> Posnick JC. 1992.<sup>25</sup>

En la infancia, es necesario la liberación de las suturas, mediante osteotomías de la bóveda y órbita, remodelado y avance con el fin de modificar la morfología braquifacial y aumentar el volumen intracraneal.<sup>25</sup>

Las ventajas del remodelado de bóveda y órbita, es que permite la liberación de la presión intracraneana, tan perjudicial en esta etapa de crecimiento, previene la aparición del papiledema, mejora la profundidad de las órbitas, y remodela la morfología y configuración de la bóveda del cráneo.<sup>25</sup>



## II.III. 2. Segunda cirugía Cranio-Orbital en Infantes

La repetición de la craneotomía con osteotomía de la bóveda y de la órbita, el remodelado y el posterior avance, se hace a veces necesario para la prevención del aumento de la presión intracraneana, el papiledema y los problema oculares, lo cual es común en pacientes que ya han sido operado con anterioridad.

Fig 16 <sup>25</sup>

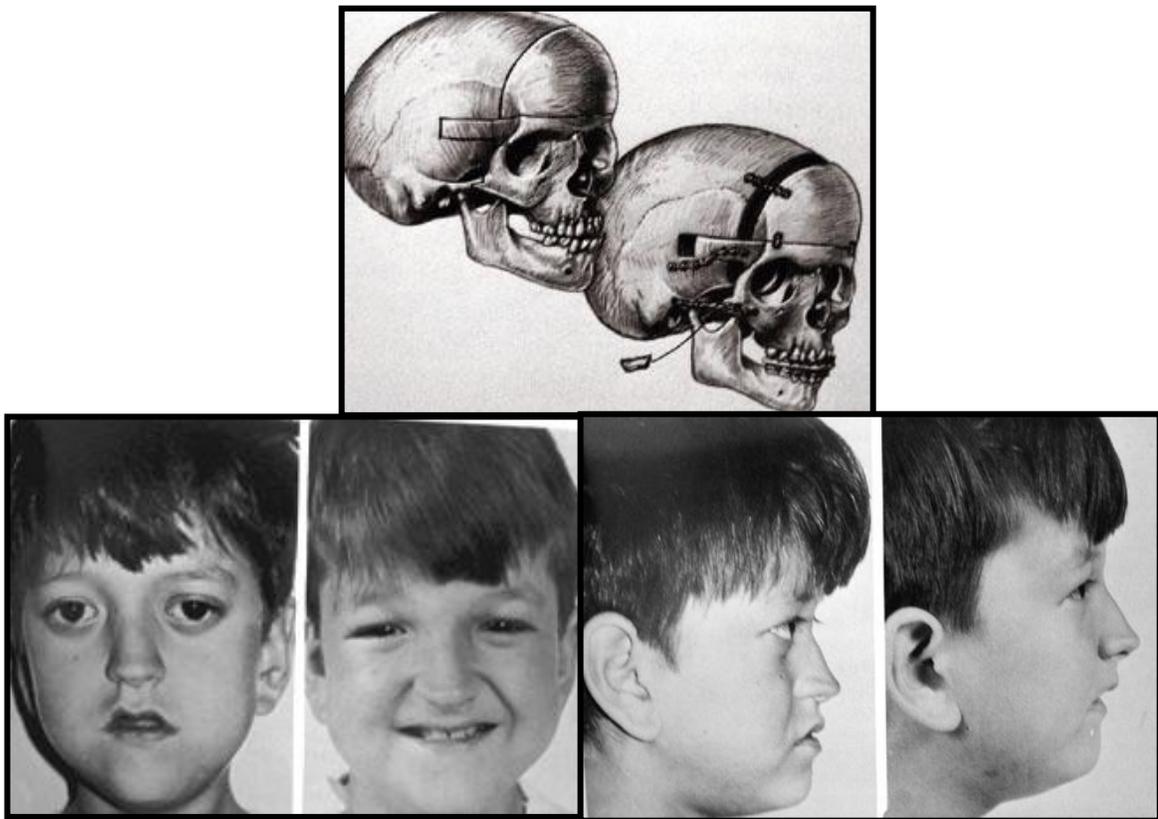


Fig 16 Paciente de 8 años de edad ya tratado con una cirugía de avance y remodelado de la bóveda y la órbita. Se observa la imagen antes y después de la segunda intervención mediante una osteotomía monoblock de la bóveda anterior con avance y remodelado . Tomado de: Posnick 1992.<sup>25</sup>

Los signos clínicos, que evidencian el aumento de la presión intracraneana son la presencia de vómitos, dolor de cabeza, letargo, papiledema, y si no es tratado a tiempo, la atrofia óptica y cerebral. Estos signos clínicos deben ser además corroborados por medio de exámenes neurológicos, oftalmológicos y la examinación radiográfica.<sup>25</sup>

Debe tratarse la hipoplasia del maxilar superior a temprana edad, mediante el avance medio-facial, teniendo en consideración, que el tratamiento de la deformidad craneofacial en esta etapa está sujeta a una gran recidiva. Además, se ha pensado que estas intervenciones a temprana edad ocasionan serios trastornos emocionales al paciente.<sup>25</sup>

Dentro de las desventajas de una nueva craneotomía con osteotomía de la bóveda y de la órbita, el remodelado y posterior avance, están la pérdida de sangre, una gran recidiva y la falta de segmentos para lograr un relleno óseo, además que la osteotomía en esta cirugía se ve limitada por la presencia de placas rígidas de fijación colocadas con anterioridad, que impiden un adecuado corte.<sup>25</sup>



### **II. III. 3 Tratamiento de la deficiencia total del tercio medio facial**

Como fue documentado en estudios retrospectivos en pacientes con Síndromes de Crouzon, en un 75% de los casos, se requieren algunos tipos de osteotomía de avance del tercio medio facial.<sup>25</sup>

A finales de 1960 en París, el Dr. Paul Tessier, desarrolla una técnica de avance fronto-orbital, la cual es modificada después por Daniel Marchac, cuyo principio general, es la movilización independiente del borde supraorbitario y del área frontal, con una posición medial, superior y lateral adecuada, y una nueva posición más anterior de la base craneal anterior y del techo de la orbita.<sup>4</sup>

Todas las variaciones del avance fronto-orbitario usualmente consiguen resultados cosméticos satisfactorios, con una buena área frontal y un cubrimiento satisfactorio de las órbitas. No obstante, inmediatamente después de la cirugía, persisten anomalías en el crecimiento del cerebro, tal como la turricefalia (cabeza redonda como una torre), brachicefalia (cabeza corta), inserción baja de las orejas y distopia orbital.<sup>4</sup>

Muchos estudios indican que dicho procedimiento produce una sobrecorrección del volumen craneal, produciendo una cabeza de volumen supranormal y observándose colección extradural frontal en el sitio del avance.<sup>4</sup>

En años anteriores, la tendencia fue del avance monobloc, desarrollado inicialmente por Ortiz Monasterio.<sup>38</sup> La cual consistía en el avance de la región frontal incluyendo el tercio medio facial. Dicha técnica perdió popularidad debido a que constituía una cirugía extensa y con una gran incidencia de mortalidad, debido a la infección retrógrada de las meninges.<sup>4</sup>

Otra alternativa de tratamiento es la de Le Fort III y la Osteotomía Monobloc de bipartición.<sup>25</sup> El criterio a seguir para elegir entre estas alternativas, depende de la posición del reborde supraorbitario. Si el reborde supraorbitario con su párpado superior, así como la base craneal anterior, se encuentran en buena posición en su vista sagital, entonces no es necesario reubicar dicha zona, por lo que solo se realiza una Osteotomía Le Fort III.<sup>25</sup>

Si el reborde orbitario superior y la base craneal anterior son deficientes en el plano sagital, junto al zigoma, nariz, órbitas

inferiores y maxilar superior, entonces se hace necesario realizar una Osteotomía Monobloc con diferentes grados de reposición anterior.<sup>25</sup>

En el pasado, la osteotomía Le Fort III, era utilizada frecuentemente en pacientes con disostosis craneofacial, produciendo deficiencia del ángulo frontonasal, narices largas y dificultad para determinar la cantidad necesaria de avance del reborde infraorbitario, apareciendo proptosis residual. Y como consecuencia de ello, imposible la corrección del hipertelorismo.<sup>25</sup>

Sin embargo, cuando se realiza la cirugía del Monoblock, al existir algún grado de hipertelorismo, el monobloc es desprendido verticalmente en la línea media (monobloc bipartido), se remueve una cuña de hueso infraorbitario, y las orbitas son reposicionadas más inmediatamente, a la vez que aumenta la anchura del maxilar superior.<sup>25</sup>

Los pacientes sindrómicos con hipoplasia del tercio medio, pueden tratarse con avance del mismo y por medio de una osteotomía Le Fort III y avance por distracción osteogénica.<sup>4</sup>

Posnick, prefiere que el manejo total de la deficiencia del tercio medio se realice entre 5 y 7 años de edad, ya que para este momento el desarrollo de la base anterior del cráneo y de la órbita están aproximadamente de un 85% a 90% del tamaño del adulto y cualquier procedimiento realizado después de la cicatrización, es más o menos estable.<sup>25</sup>

Para otros autores como David,<sup>5</sup> prefieren esperar un poco más de tiempo, es decir hasta los 10 años de vida, él hace referencia que no debe esperarse que el crecimiento facial haya finalizado, de igual manera cualquier cirugía posterior en el maxilar inferior se hace necesaria para el logro del ajuste oclusal, así mismo la hidrocefalia asociada con el síndrome de Crouzon se detiene espontáneamente. Además refiere, que para esa edad el paciente aprecia más la necesidad de corregir la deformidad.<sup>5</sup>

La osteotomía Le Fort III para avance del tercio medio tiene como objetivo primordial, el mejorar la estética facial y en algunos casos mejorar la función de la respiración nasal.<sup>22</sup>

Cuando estamos en presencia de deficiencias que involucran el complejo nasomaxilar, generalmente se indica la tradicional osteotomía Le Fort III de avance. Ya se ha descrito que estos

pacientes, presentan ojos protruidos, con o sin deficiencia del área supraorbital, siendo estos tipos de deformidades muy frecuentemente asociadas con los síndromes de Crouzon, Pfeifer y Apert, o en casos de traumatismos.<sup>22</sup>

En los síndromes mencionados, frecuentemente, los huesos nasales y en particular el reborde infraorbitario se encuentran extremadamente hipoplásicos y en adición a la osteotomía LeFort III de avance, se hace necesario la colocación de injertos óseos sobrepuestos para proveer una adecuada proyección de las mejillas y de los huesos nasales.<sup>19</sup>

Ocasionalmente, en relación a la posición del maxilar superior puede ocurrir una deficiencia diferencial relativa del componente nasomalar en relación a la posición del maxilar superior en general. Por ello, ocasionalmente puede realizarse una osteotomía LeFort I para hacer el ajuste apropiado y el logro de una estética óptima. Ocasionalmente, puede presentarse mayor deficiencia de un solo lado del área maxilomalar, esto puede ser simultáneamente corregido por medio de injertos de hueso cortical o de implantes aloplásticos.<sup>22</sup>

El diseño de esta osteotomía Le Fort III, ha sido modificado muchas veces para así mejorar la estética y los resultados

anatómicos y funcionales. En la osteotomía original, cuando se hacen con cortes laterales de la órbita, se hace necesario utilizar injertos óseos para estabilizar el avance del tercio medio; mientras que, con la osteotomía de cortes oblicuos en los bordes inferiores de las paredes laterales orbitarias (Osteotomía Le Fort III Modificada) Fig.17 , se puede avanzar el tercio medio de la cara lográndose ventajas como:

1. Es poco necesaria, la estabilización del tercio medio de la cara por medio de injertos óseos.
2. Hay disminución del tiempo de la operación.
3. Mayor estabilidad de los tornillos y de miniplacas de fijación ósea, lográndose una oseointegración mayor por la obtención de una interfase ósea entre los segmentos movilizados anteriormente, estabilizándose en consecuencia los fragmentos maxilares.
4. Con otras técnicas pueden ocurrir defectos grandes anti estéticos; con la osteotomía lateral de la órbita, se requieren de injertos óseos para lograr su movilización y estabilización, mientras que con esta técnica de osteotomía Le Fort III oblicua modificada, el tercio medio puede

movilizarse a expensas de la rama del zigoma, minimizando los defectos antiestéticos que ocurriesen con la técnica anterior.

5. El arco zigomático puede ser elongado anteroposteriormente.
  
6. Se pueden lograr una reposición superior con avance del complejo zigomático-maxilar, permitiendo la protección postquirúrgica de la esclerótica, típicamente observada en pacientes con hipoplasia del tercio medio de la cara, presentándose una conjuntiva persistentemente seca.<sup>25</sup>

Fig 17

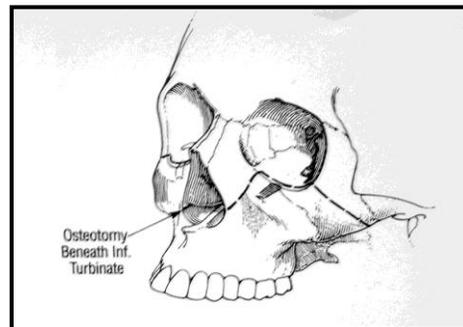
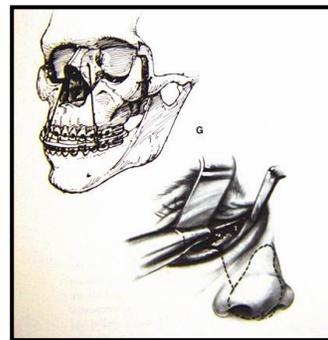
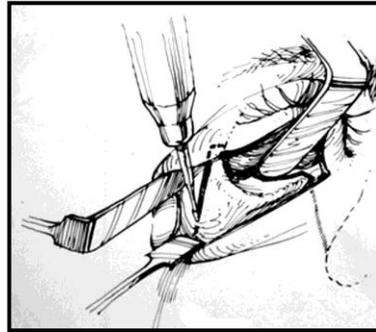
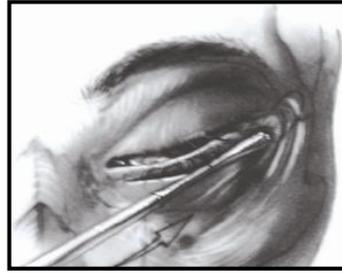


Fig. 17

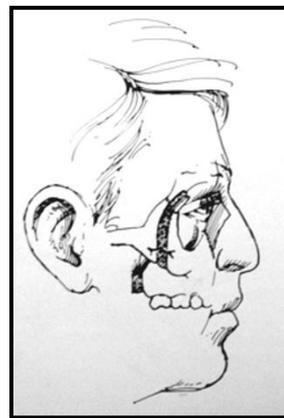
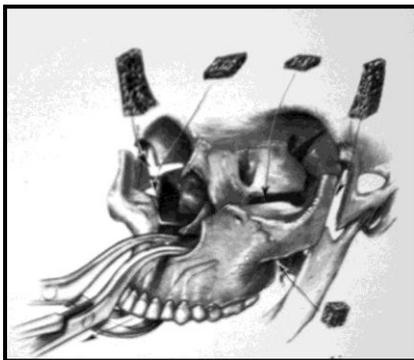
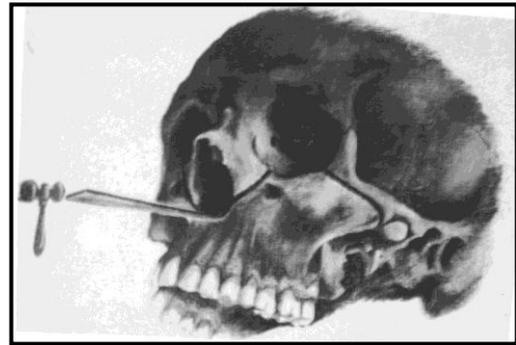
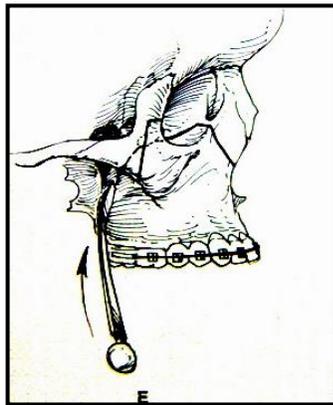


Fig. 17 Representación de la cirugía Le Fort III Modificada con incisión intraocular. Tomado de: Posnick JC.1992<sup>25</sup>

La osteotomía oblicua y vertical sobre el arco zigomático y la raíz del zigoma, es diseñada para compensar la cantidad de

avance necesario Fig 17 La dirección del movimiento, dependerá de la inclinación de la osteotomía; cuando ésta es realizada paralela al plano horizontal, el resultado es un movimiento posteroanterior con poco movimiento vertical del complejo maxilomalar,<sup>25</sup> mientras que, si el corte es realizado en una dirección más vertical, el avance posteroanterior es menor. Esto es importante en pacientes que presentan tanto hipoplasia del tercio medio de la cara como exceso maxilar vertical.<sup>25</sup>

Para la realización de la cirugía se hace necesario un estudio cefalométrico meticuloso, modelos quirúrgicos anatómicos, montaje en articulador; y la medición durante la cirugía, tanto en sentido antero-posterior como vertical. Todos estos registros son necesarios para lograr un diagnóstico cuidadoso y establecer un plan de tratamiento adecuado.<sup>25</sup>



#### **II.III.4 Distracción Osteogénica**

Dentro de las técnicas quirúrgicas a utilizar, la Distracción Osteogénica es una de las utilizadas para la corrección de las malformaciones cráneo-maxilares observadas en los pacientes con Síndrome de Crouzon.<sup>5</sup>

La técnica de Ilizarov's de Distracción Osteogénica fue aplicada por primera vez al esqueleto craneofacial por McCathy a principios de los años ochenta, se produjo una plétora de aplicaciones junto con una gran cantidad de dispositivos y técnicas para alcanzar la distracción de los huesos osteotomizados con la regeneración espontánea de nuevo hueso en los espacios creados.<sup>5</sup>

Con respecto a la cirugía aplicada a la craneosinostosis, el entusiasmo inicial de lo que fue considerado como la "cura de todo" ha sido remplazado por un uso más concientizado, nuevo e interesante de una vieja técnica.<sup>5</sup>

En los pacientes sindrómicos con hipoplasia del tercio medio, el avance puede realizarse combinando una osteotomía Le Fort III con avance por medio de distracción osteogénica, realizando

esta en una misma cirugía.<sup>5</sup> ello asegura una mayor corrección alcanzada con un simple procedimiento. Además posee la habilidad de corregir las deficiencias tanto de tejidos blandos, como de tejidos duros en un mismo acto.<sup>38</sup> (Fig 18)

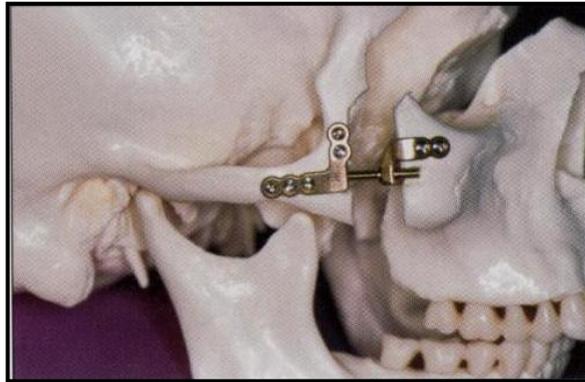


Fig 18 Osteotomía Le Fort III con Distracción Osteogénica Tomado de Chin M. 2001.<sup>39</sup>

Aunque la osteotomía Le Fort III ha tenido buenos resultados en el tratamiento de la deficiencia del maxilar superior desde los tiempos de Gillies, y después con Tessier, muchos pacientes tratados por su apariencia dismórfica, fueron corregidos incompletamente, permaneciendo los segmentos maxilares intactos, mientras que las estructuras adyacentes continuaban creciendo de manera normal, reapareciendo la deformidad. Ello, exigía nuevas intervenciones para corregir el problema, inclusive realizando osteotomías para la retrusión del maxilar inferior para enmascarar el verdadero problema de la hipoplasia del maxilar superior.<sup>39</sup>

Con la utilización de la Distracción Osteogénica junto a la osteotomía Le Fort III, mejoró este procedimiento haciéndolo más efectivo y predecible.<sup>39</sup>

En 1955, Chin y Coth citado por Chin en el 2001,<sup>39</sup> presentan el uso de distractores intraorales para la Le Fort III. Hasta ese momento el mantenimiento de los resultados exigía la fabricación de complicados y costosos dispositivos. Con la aparición de los distractores intraorales se evita la necesidad de confeccionar y de utilizar dichos aparatos.<sup>39</sup>

El mecanismo de distracción se ha utilizado también en las sinostosis sagital de la bóveda craneana, en el avance fronto-facial y en el avance del tercio medio.<sup>5</sup>

Cuando se planifica la intervención de un niño en crecimiento, debe incorporarse dentro del plan quirúrgico una predicción de crecimiento futuro, de lo contrario se espera que el niño crezca fuera de la corrección alcanzada. Antes de la aparición de la distracción maxilofacial, la cantidad ideal de avance en la Le Fort III era escasamente definida, debido a nuestra incapacidad para lograr el avance necesario. Como resultado, la mayoría de los cirujanos se conformaban con avanzar el maxilar superior lo máximo posible. Desde que la distracción ofrece la habilidad de

avanzar por completo los segmentos de la Le Fort III hasta las dimensiones anatómicas normales, ha hecho importante definir los objetivos quirúrgicos.<sup>39</sup>

Según Martin Chin,<sup>39</sup> la protracción de el maxilar superior deficiente a las dimensiones del adulto, puede ser realizado a temprana edad sin el riesgo de corregir demasiado o de distorsionar la anatomía del niño. El explica que la medición entre los puntos porion y orbital aumenta anteriormente 4 mm entre los 8 años y medio y los 15 años y medio, y que esto es constante en el niño normal.<sup>39</sup>

Arnaud, Marchac y Renier, en el 2001<sup>40</sup> realizaron un estudio en cuatro pacientes con edades de 1,9 años con faciocraneosinostosis.<sup>40</sup> Ellos evaluaron el resultado logrado luego de una osteotomía Monoblock, movilizándolo los segmentos con dos pares de distractores (frontal y temporal, Martin-Medizin). La distracción fue llevada a cabo siguiendo el protocolo de distracción, avanzando 1 mm por día, hasta alcanzar el suficiente avance. Se logró la corrección del exoftalmo y la retrusión facial en todos los casos, resultando mínima la infección en estos pacientes. Concluyeron entonces, que la combinación de la distracción con el avance frontofacial aumenta la eficacia y reduce la mortalidad.<sup>40</sup>

Kobayashi, Honda, Hayashi y Kashiwa, en el año 2001 utilizaron distracción osteogénica para el tratamiento de tres pacientes con sinostosis plagiocefalia, tres con brachicefalia y uno con scafocefalia. La edad de la cirugía estaba comprendida entre 7 meses y 17 meses. El tiempo de operación y la pérdida de sangre fué reducida en comparación con los métodos convencionales. No se observó la recidiva de los pacientes durante el período de seguimiento desde 1 mes hasta 3 años. Este método es simple y mínimamente invasivo, y puede ser utilizado con seguridad en el tratamiento en la craneosinostosis de mediano grado con buenos resultados.<sup>41</sup>

Debido a la relativa y alta incidencia de abscesos epidurales y a las infecciones severas en los niños sometidos al avance en monobloc, muchos centros han evitado la realización de estos procedimientos. La osteotomía monobloc produce un espacio retrofrontal, el cual se llena con sangre y se predispone a la aparición de infecciones esto debido a que la región nasofrontal está abierta. Cuando se usa la osteodistracción, el segmento frontofacial de la osteotomía monobloc es movilizad mas no avanzada. Mientras que cuando se realiza la distracción esta es comenzada en el día 5 al 7, el aparato de distracción es activado 1 mm por día. Este período de latencia parece permitir la

remucosalización del área nasofrontal. En resumen la distracción gradual no está asociada con el desarrollo de un espacio retrofrontal vacío.<sup>42</sup>

La falta de medición de los resultados a largo plazo de esta opción de tratamiento en los pacientes con craneosinostosis, hace difícil encontrar en la literatura trabajos sobre los resultados finales de esta distracción osteogénica.<sup>5</sup>

### III. REPORTE DE UN CASO

Se presenta a consulta del Post-grado de Ortodoncia de la U.C.V un paciente de 32 años de edad, de sexo masculino, venezolano, de ascendencia árabe, con características de Síndrome de Crouzon o Disostosis Craneofacial. Sus padres y abuelos con características normales así como también sus hermanos. Desde el punto de vista mental: Completamente normal, y su visión es normal

Características Faciales:

Vista Frontal:

- Cráneo Braquicéfalo
- Asimetría Facial.
- Hipoplasia del tercio medio
- Hipertelorismo
- Ojos antimongoloides
- Exposición de la esclera



Fig.19 Vistas Frontales

- Desviación del mentón hacia la derecha
- Presenta Petequias en el labio inferior

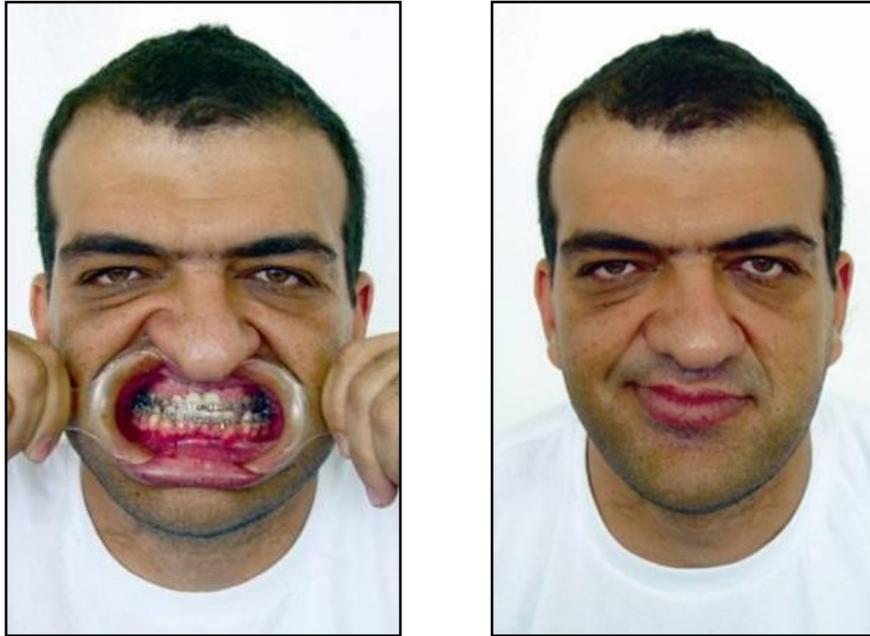


Fig.19 Vistas Frontales

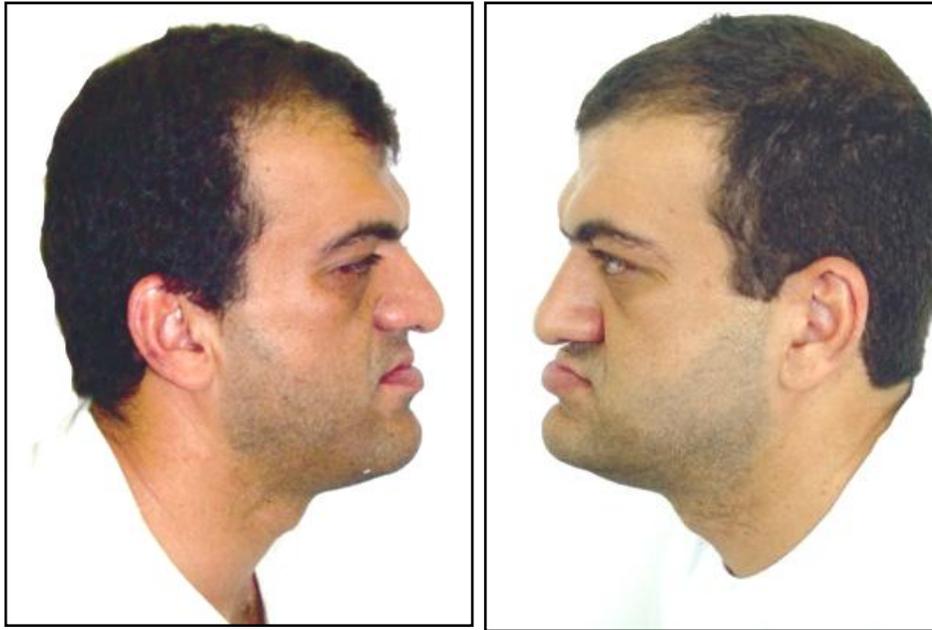


Fig. 20 Vistas de perfil

*Vistas de Perfil:*

- Nariz grande en pico de loro
- Labio superior corto
- Angulo nasolabial disminuido
- Prognatismo mandibular
- Tercio inferior aumentado



Fig.21 Vistas Intrabucales Iniciales



Fig 22 Vistas de modelos iniciales

*Vistas Intrabucales Iniciales:*

- Paladar profundo en forma de V
- Fisura palatina que no terminó de abrirse
- Macroglosia
- Arco superior asimétrico de forma ovalada.
- Arco inferior asimétrico mucho más grande de forma ovalada
- Espaciamiento dentario superior e inferior
- Inclinación y rotación a nivel de premolares superiores e inferiores.
- Se observa además prótesis fija del 12 a 21 y varias restauraciones metálicas a nivel de premolares inferiores y superiores.

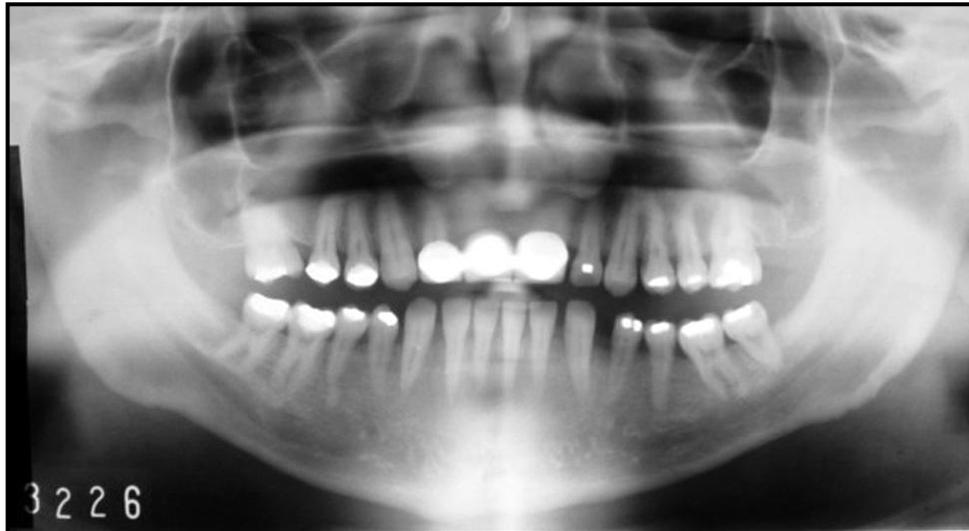


Fig 23 Vista Rx Panorámica

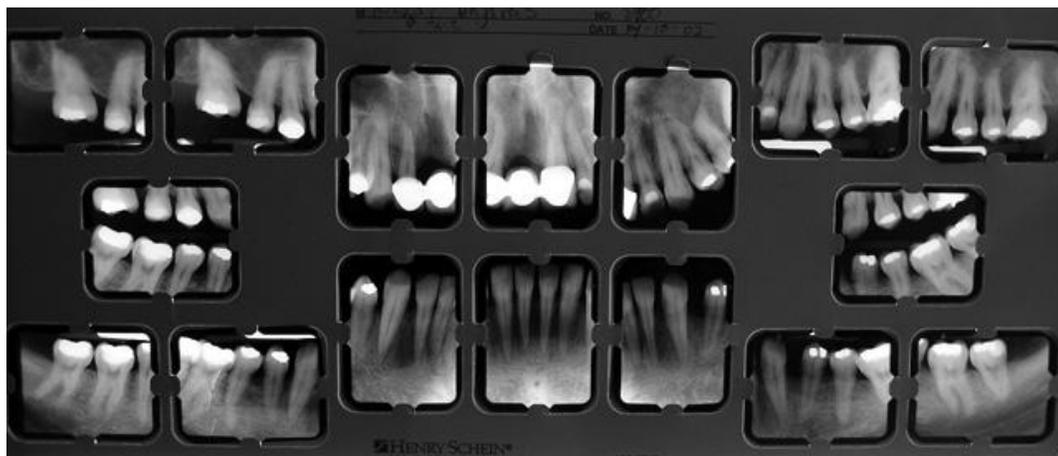


Fig 24 Vistas radiografías periapicales

[En la vista panorámica y periapical encontramos:](#)

Imágenes radiopacas correspondientes a restauraciones de amalgama y una prótesis fija de 12 a 21

Estado Periodontal: Se puede observar pérdida leve de las corticales óseas a nivel del hueso interdental. No se observa ninguna imagen correspondiente a algún proceso quístico de origen óseo o dental, ni tampoco ninguna lesión cariosa.

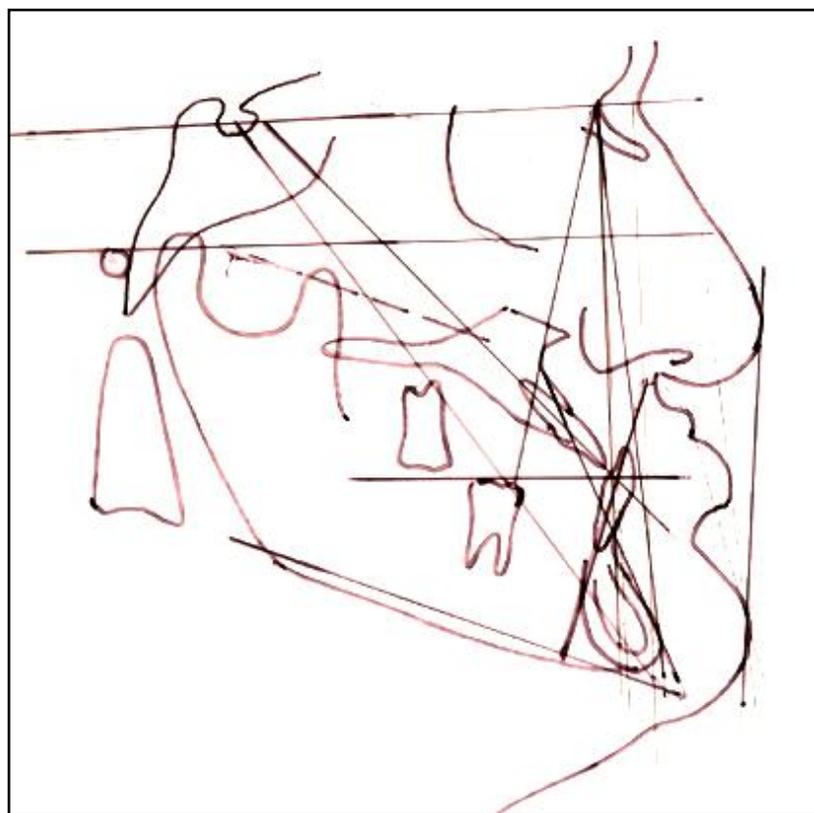


Fig 25 Trazado UCV

RELACION	MEDIDAS	VALOR	VALOR
ESTRUCTURAS		PROMEDIO	PACIENTE
INCLINACIÓN DE BASE CRANEANA ANTERIOR		7°	°
MAXILAR SUPERIOR CRANEO	SNA	82°	73°
MAXILAR INFERIOR CRANEO	SNB	80°	91°
	FACIAL	87°	95°
	SND	76/77	71°
MAXILAR SUPERIOR/ MAXILAR INFERIOR	ANB	2°	-17°
	NAP	0°	-40°
DENTADURA SUP/ DENTADURA INF	1 A 1	135°	121°
	NS. OP	12 A 22°	1°
POSICION INCISIVOS SUPERIORES	1NS	103°	133°
	1NA (grados)	22°	60°
	1 NA (mm)	4mm	21,5mm
	1 NP (mm)	3,5 mm	-9 mm
POSICION INCISIVOS INFERIORES	1 PIMn	90°	88°
	1 NB (grados)	25°	18°
	1NB mm	4mm	-2 mm
	1NP mm	3mm	3 mm
PROPORCIONES FACIALES	NS.GN	67°	77°
	NS-PI Mand	32°	52°
	Fh-PI Mand	24°	41°
PATRÓN FACIAL	Angulo Z	83°	143°
	Angulo H	8°	50°
	Linea E	Sup. ' - 4 mm	+ 1 mm
		Inf. ' - 2 mm	+5mm
		Meridiano 0°	

Tabla n°1 Mediciones del Análisis UCV

En el análisis U.C.V. se observa:

- Retrusión del maxilar superior
- Protrusión del maxilar inferior
- Protrusión de los incisivos superiores
- Retrusión de los incisivos inferiores
- Aumento de la dimensión vertical

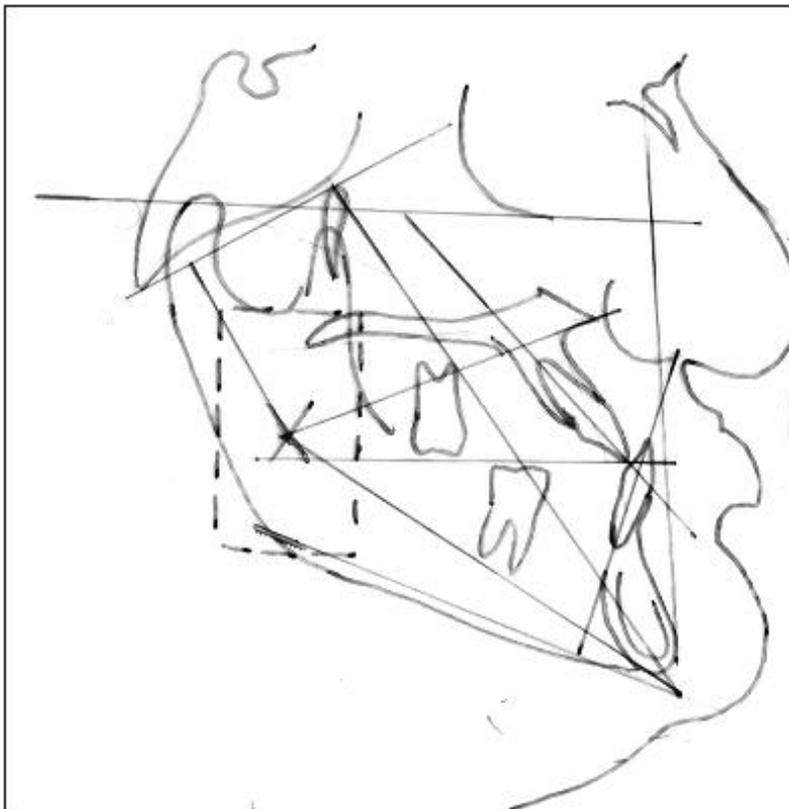


Fig 26 Trazado de Ricketts

MEDIDA	PROMEDIO	PACIENTE
Ang FACIAL (FH.NP)	87°+O- 3°	96°
Ang Eje Facial	90° + o - 3°	96°
Ang. Plano Mandibular	26°+ o - 4°	20°
Altura Facial Inferior	46°+ o - 4°	54°
Arco Mandibular	26° + o - 4°	27°
Plano Palatino (ENA ENP FH)	2,5°	8°
Punto "A" a N. Pog	1 mm	- 20 mm
1 Sup A Pog (mm)	3,5 mm	4 mm
1 Inf A Pog (mm)	1 a 2 mm	11 mm
1 Sup A Pog (grados)	28°	20°
1 Inf A Pog (grados)	22°	39°
6 a PtV( Vertical Pterigoidea)	Edad + 3 mm	20mm
Angulo Interincisivo	128°	120°
Labio Inf. A plano E	3,75 mm	-5 mm
Plano Oclusal - Xi	9,5 años: 0 mm	5 mm
Ang. Plano oclu- Eje del cuerpo	18 años: 27°	32°

Tabla nºII Mediciones Análisis de Ricketts

En el análisis de Ricketts se observa :

- Retrusión marcada del maxilar superior
- Maxilar inferior normal
- Un plano palatino inclinado
- Protrusión de los incisivos superiores
- Aumento de la dimensión vertical

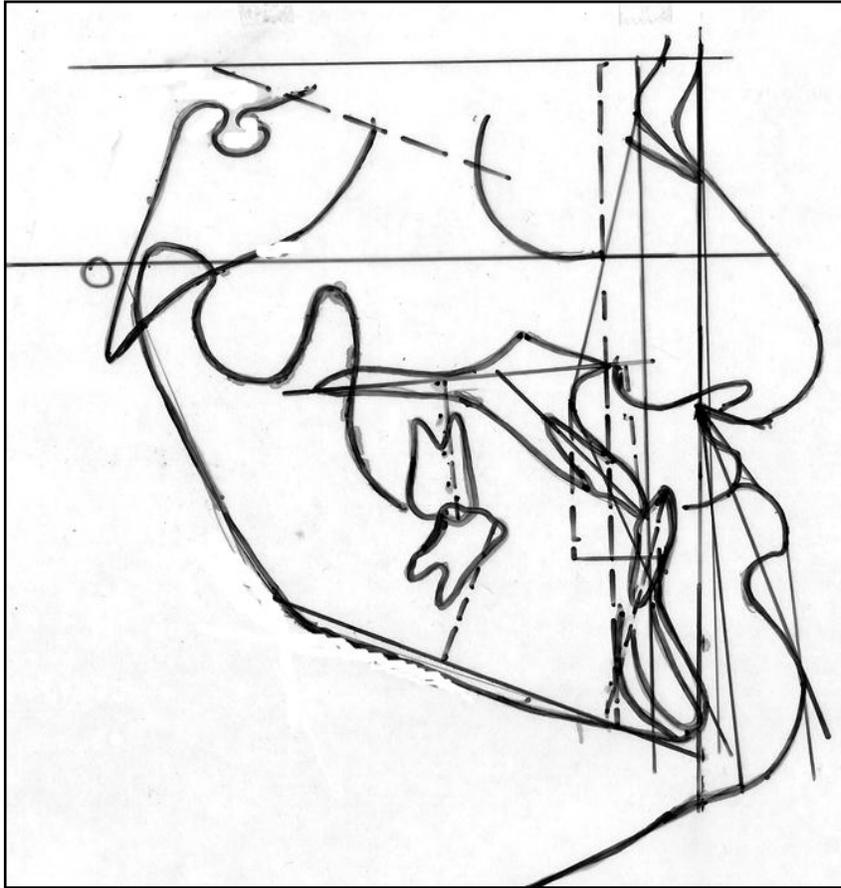


Fig 27 Trazado de Burstone y Legan

<b>A) TEJIDOS OSEOS</b>	<b>MEDIA HOMBRES</b>	<b>PACIENTE</b>
N.A.P. (ang.)	3.90	-3,8°
A.N.V. (m.m) (N.V. nasion vertical)	0	-16 mm
B.N.V. (m.m)	-5.3	+4 mm
M.P. (ang)	23°	21°
N.ANS/ANS. Me (m.m)		0,63 mm
<b>B) TEJIDOS DENTALES</b>		
A.B. m.m. (1SUP Plano Oclusal)	-1.1	-1,5 mm
1SUP Ang. Pl. Palt.	111°	132°
1INF Ang. M.P.	95.9°	87°
1Sup NF mm	30,5 mm	31 mm
6 Sup NF mm	26,2 mm	
1 Inf MP mm	45 mm	49 mm
6 Inf MP mm	35,8 mm	33 mm
<b>C) TEJIDOS BLANDOS</b>	<b>MEDIA HOMBRE</b>	<b>PACIENTE</b>
G.Sn.Pg. Ang.	12°	-37°
Sn. Gn. C Ang.	100°	77°
Sn. G.V.	6 m.m	-12 mm
Pg. G.V.	0 m.m	+19 mm
Ang. Naso-labial	102°	28°
G.Sn./Sn Me. (m.m)	1	0,8
Stms. 1SUP	2 m.m	-21 mm
Altura interlabial	2 m.m	0 mm
Sn. Stm.SUP / Stm. INF Me.	0.5 m.m	0,4mm

Tabla n° III Mediciones Análisis de Burstone y Legan

*En el análisis de Burstone y Legan se observa:*

- Perfil cóncavo
- Retrusión del Maxilar Superior
- Protrusión del Maxilar Inferior
- Disminución del tercio inferior de la cara

- Protrusión de los incisivos superiores
- Retrusión de los incisivos inferiores
- Sobreerupción de los molares superiores e incisivos inferiores
- Angulo nasolabial disminuido

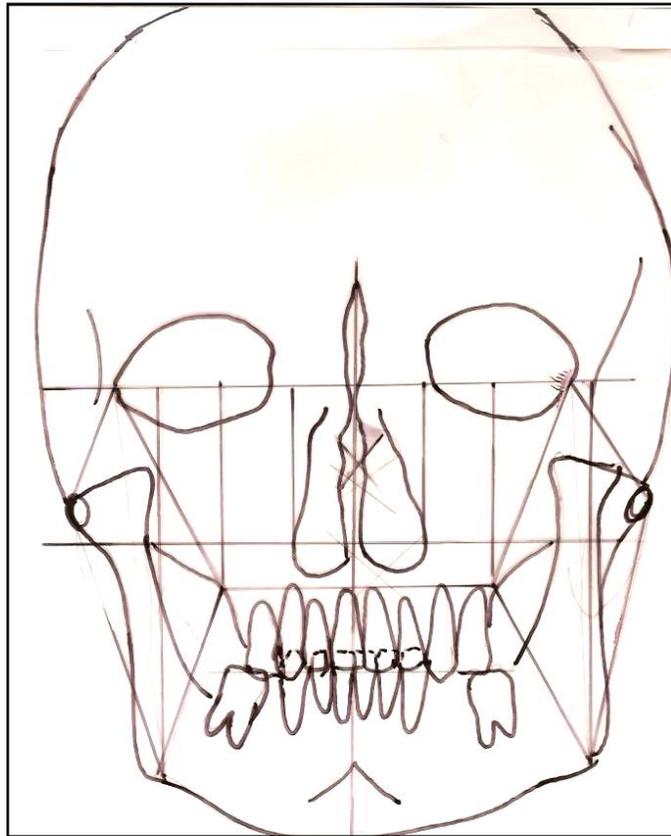


Fig 28 Trazado Posteroanterior

ESTRUCTURA INTERNA	PROMEDIO	DERECHO	IZQUIERDO
Ancho Cigomatico orbitario (Z a Z')		119 mm	
Ancho Nasal (NC. NC')	29,5 mm	34 mm	
Proporcion nasal (NC a Z y NC' a Z') gdos	63°	80°	
Proporcion Maxilar (J a Z y J' a Z') gdos	103°	106°	
Proporcion Mandibular (Ag a Z y Ag' a Z')gdos	89°	97°	
Relacio Craneo Facial (Z. Ag. Az.) y (Z'. Ag'. Az') gdos	0°	12°	15°
Relacion Maxilo mandibular (J. Z. Ag) y (J'. Z'. Ag') mm	10 mm	21 mm	22 mm
Ancho mandibular (Ag. Ag') mm	68.25 mm	112 mm	
MEDICIONES DENTALES			
Ancho Intermolar Sup (A6 a A6')	56,5 mm	64 mm	
Ancho Intermolar Inf { B6 a B6)	55 mm	76 mm	
Ancho Intercanino Sup (A3 a A3')		39 mm	
Ancho Intercanino Inf (B3 a B3')	26 mm	32 mm	
Dist Molar Sup (A6 a J. Ag.) y ( A6' a J.' Ag')		12 mm	11mm
Dist Molar Inf (B6 a J. Ag) y ( B6' a J'. Ag')	14.2mm	8 mm	10 mm
Altura Plano Oclusal (6 Sup. Der a plano Z.Z')			
(6 Inf. Izq a plano Z.Z')	0 mm	75 mm	75 mm

Tabla N<sup>o</sup> IV Mediciones Análisis Posteroanterior

En el análisis posteroanterior se observa:

- Un ancho nasal y mandibular aumentado
- Proporción nasal aumentada
- Proporción mandibular aumentada
- Las relaciones craneo facial y maxilo mandibular nos comunican una desviación mandibular hacia la derecha
- Ancho interpolar inferior mayor que el superior

De acuerdo a las evaluaciones anteriores podemos diagnosticar lo siguiente:

Tejidos Blandos:

- ✚ Asimetría facial
- ✚ Perfil cóncavo
- ✚ Hipoplasia del Maxilar Superior
- ✚ Protrusión del Maxilar Inferior
- ✚ Angulo nasolabial disminuido

Tejidos Duros:

- ✚ Retrusión del maxilar superior
- ✚ Protrusión del maxilar inferior
- ✚ Dimensión vertical disminuida
- ✚ Ancho mandibular aumentado
- ✚ Desviación mandibular hacia el lado derecho

Tejidos Dentarios:

- ✚ Protrusión dentaria superior
- ✚ Retrusión dentaria inferior
- ✚ Ancho intermolar inferior aumentado

## Tratamiento

### Ortodóncico:

Se realizó la nivelación de cada arcada por separado utilizando al principio arcos redondos de acero de calibres del 0,14" hasta el 0,20". Se utilizaron botones y cadenas elásticas por lingual para desrotar los premolares inferiores, y posteriormente se cerraron los espacios también con cadenetas, dejando un espacio entre caninos y premolares inferiores para la cirugía.

En superior se utilizaron arcos con resortes y hélices , ayudados con cadenetas elásticas por palatino para desrotar el 17.

### Quirúrgico:

#### Tercio Medio Superior:

- Osteotomía Le Fort III modificada de avance con distracción osteogénica bilateral, traccionando 1 mm diario aproximadamente posterior a la cirugía por 12 días
- Rinoplastia de reducción

#### Maxilar Inferior:

- Cirugías Subapicales desde distal de los caninos inferiores hasta segundos molares inferiores de ambos lados; llevando estos segmentos luego de contraerlos al segmento anterior distal a los caninos inferiores

Vista Pre-quirúrgica



Fig 29 Vistas Intraorales Pre-quirúrgicas

*Acto Quirúrgico*



Fig 30 Distractor de la casa AO

Osteotomía Le Fort III modificada con Incisión Transconjuntival



Fig 31 Osteotomía Le Fort III Modificada con abordaje transconjuntival con colocación del Distractor Osteogénico para el avance maxilar

Se realizó Osteotomias sub apicales distal a los caninos inferiores y segundos molares inferiores con contracción transversal y cierre de espacios interdentarios



Fig.32 Osteotomias descritas

*Vistas post-quirúrgicas intraorales*

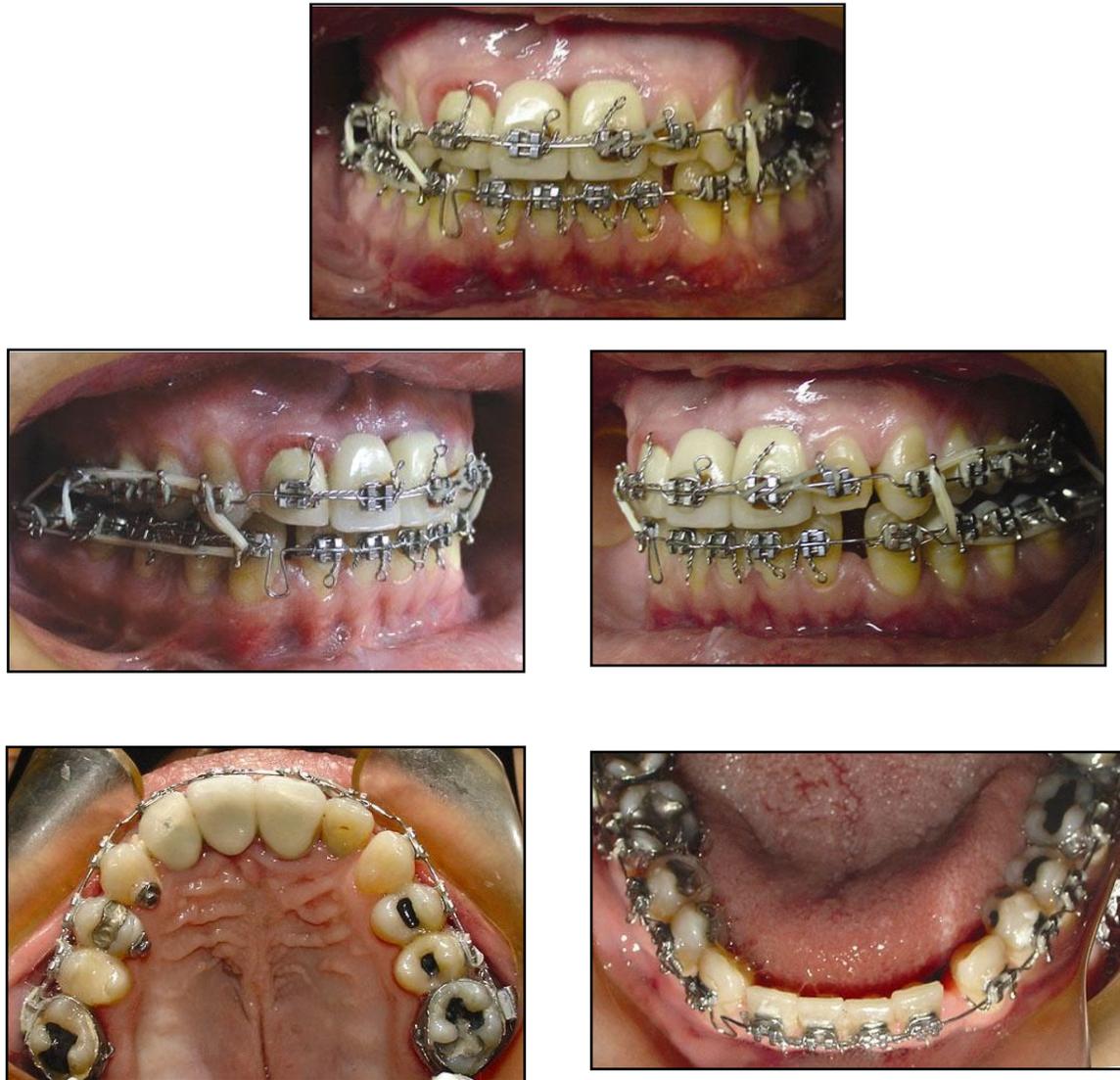


Fig 33 Vistas Post-quirúrgicas Intraorales

*Vistas de modelos post-quirúrgicas*

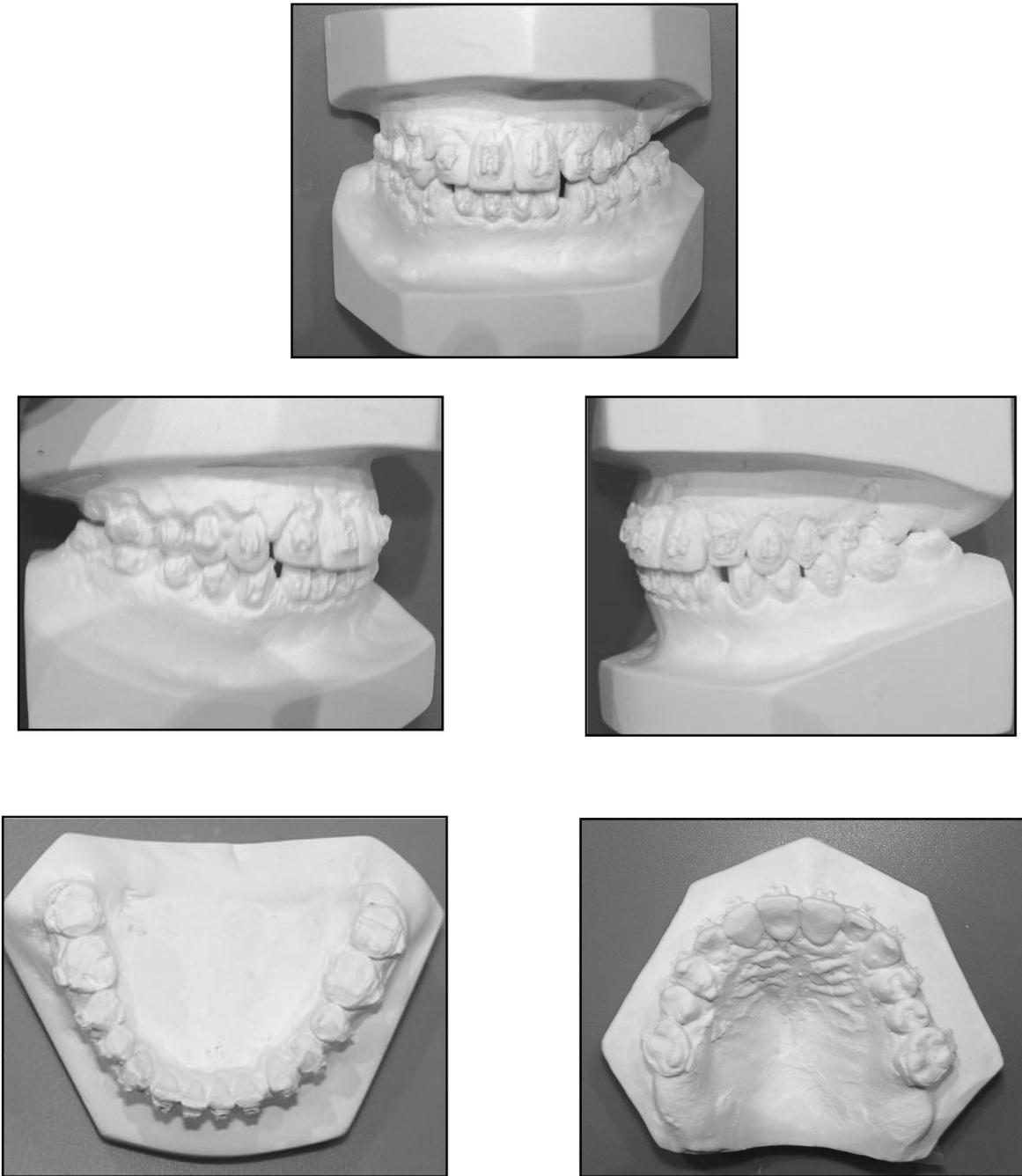


Fig. 34 Vistas de modelos post-quirúrgicas

*Vistas post-quirúrgicas extraorales*



Fig 35 Vistas Post-quirúrgicas Extraorales

## Resultados finales

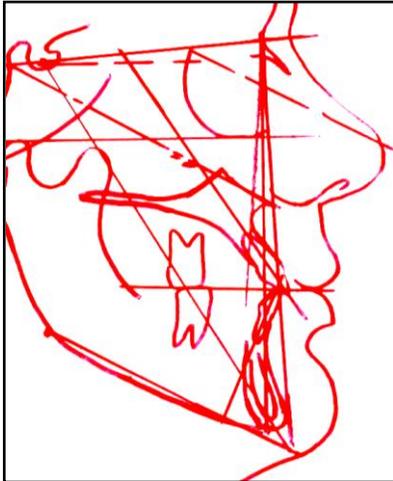


Fig 36 Trazado UCV

RELACION	MEDIDAS	VALOR	VALOR	
ESTRUCTURAS		PROMEDIO	PACIENTE	
INCLINACIÓN DE BASE CRANEANA ANTERIOR		7°	5°	
MAXILAR SUPERIOR CRANEO	SNA	82°	81°	
MAXILAR INFERIOR CRANEO	SNB	80°	85°	
	FACIAL	87°	94°	
	SND	76/77	84°	
MAXILAR SUPERIOR/ MAXILAR INFERIOR	ANB	2°	-4°	
	NAP	0°	-13°	
DENTADURA SUP/ DENTADURA INF	1 A 1	135°	124°	
	NS. OP	12 A 22°	7°	
POSICION INCISIVOS SUPERIORES	1NS	103°	118°	
	1NA (grados)	22°	37°	
	1 NA (mm)	4mm	3mm	
	1 NP (mm)	3,5 mm	8 mm	
POSICION INCISIVOS INFERIORES	1 PIMn	90°	87°	
	1 NB (grados)	25°	25°	
	1NB mm	4mm	5 mm	
	1NP mm	3mm	0 mm	
PROPORCIONES FACIALES	NS.GN	67°	64°	
	NS-PI Mand	32°	34°	
	Fh-PI Mand	24°	29°	
PATRÓN FACIAL	Angulo Z	83°	°	
	Angulo H	8°	°	
	Linea E	Sup. ' - 4 mm		+ 1 mm
		Inf. ' - 2 mm		+5mm
		Meridiano 0°		+ 13 mm

Tabla V Mediciones U.C.V post-quirúrgicas

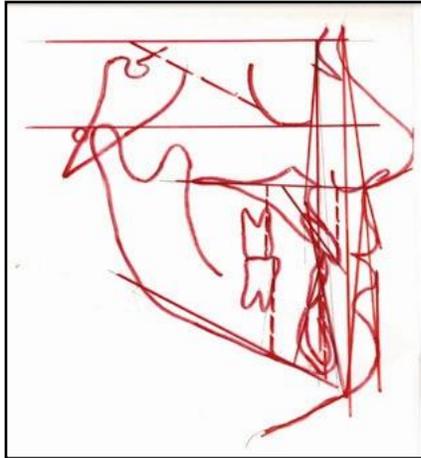


Fig 37 Trazado de Burstone y Legan

<b>A) TEJIDOS OSEOS</b>	<b>MEDIA HOMBRES</b>	<b>PACIENTE</b>
N.A.P. (ang.)	3.90	15°
A.N.V. (m.m) (N.V. nasion vertical)	0	-6 mm
B.N.V. (m.m)	-5.3	0 mm
M.P. (ang)	23°	28°
N.ANS/ANS. Me (m.m)		0,78 mm
<b>B) TEJIDOS DENTALES</b>		
A.B. m.m. (1SUP Plano Oclusal)	-1.1	8 mm
1SUP Ang. Pl. Palt.	111°	127°
1INF Ang. M.P.	95.9°	79°
1Sup NF mm	30,5 mm	35 mm
6 Sup NF mm	26,2 mm	34 mm
1 Inf MP mm	45 mm	56 mm
6 Inf MP mm	35,8 mm	44 mm
<b>C) TEJIDOS BLANDOS</b>	<b>MEDIA HOMBRE</b>	<b>PACIENTE</b>
G.Sn.Pg. Ang.	12°	3°
Sn. Gn. C Ang.	100°	120°
Sn. G.V.	6 m.m	8 mm
Pg. G.V.	0 m.m	12 mm
Ang. Naso-labial	102°	100°
G.Sn./Sn Me. (m.m)	1	0,79
Stms. 1SUP	2 m.m	3 mm
Altura interlabial	2 m.m	
Sn. Stm.SUP / Stm. INF Me.	0.5 m.m	0,5mm

Tabla VI Mediciones Burstone y Legan post-quirúrgicas

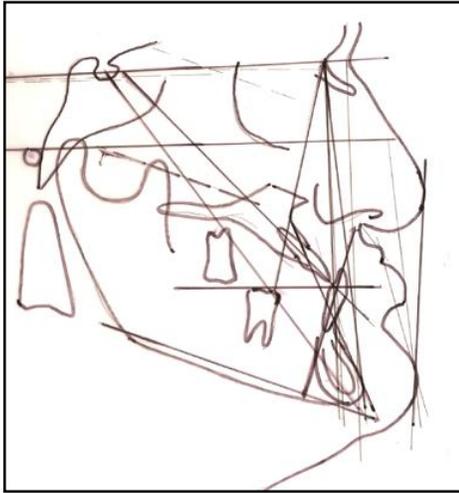


Fig 38 Trazado UCV inicial

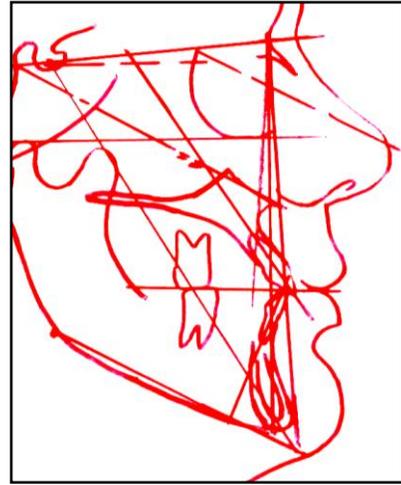


Fig 39 Trazado UCV final



Fig.40 Superposiciones

#### IV. DISCUSION

El Síndrome de Crouzon, es una enfermedad congénita, con un patrón de herencia familiar e inherencia autosómica dominante, lo cual ha sido comprobado por muchos investigadores. Por ejemplo Fogh-Andersen referido por Gorlin y Pinborg<sup>1</sup>, halló la incidencia del síndrome de manera ininterrumpida en cuatro generaciones. Sin embargo, Comby y Pierrot-Lape en 1926, demostraron la ocurrencia de casos esporádicos del síndrome sin antecedentes hereditarios, y como pudimos apreciar en nuestro paciente objeto de nuestro estudio

Se sabe que la deformidad presente en estos pacientes, es producto de la fusión prematura de las suturas craneales al nacer, que restringe el crecimiento en la dirección perpendicular a la sutura fusionada y aumentada en dirección paralela a la misma. Virchow.<sup>3,4,10</sup> Sin embargo otros autores como Moss,<sup>4</sup> concluyó que la deformidad era producto más por el crecimiento anormal a nivel de la base del cráneo, que por la fusión a nivel de las suturas de la bóveda craneana. Hoy en día se acepta, que tanto la fusión prematura de las suturas que restringen el crecimiento del cráneo, como el crecimiento anormal a nivel de la base del cráneo , son los responsables de

las características craneales y faciales en los pacientes con Síndrome de Crouzon.

De los síndromes caracterizados por Craneosinostosis, proptosis ocular y prognatismo mandibular relativo, el Síndrome de Crouzon es el más frecuente.<sup>12</sup>

El Síndrome de Crouzon es el producto de mutaciones a nivel de los genes que codifican el receptor para El Factor de Crecimiento Fibroblástico (FGFR),<sup>4,5</sup> ubicados específicamente en el cromosoma 10.<sup>4,5</sup> Algunos investigadores han identificado 25 mutaciones sobre el gen del receptor tipo 2 del Factor de Crecimiento Fibroblástico (FGFR2), mientras que otros investigadores han encontrado 32 mutaciones diferentes de este gen, implicados en la patogénesis de la enfermedad,<sup>4</sup> esto le da la heterogenicidad genética que lo diferencia de otros síndromes con craneosinostosis como el de Apert , del que sólo se ha encontrado dos mutaciones en el Receptor tipo 2 del Factor de Crecimiento Fibroblástico ubicado en el cromosoma 7.<sup>4</sup>

Estos pacientes presentan características craneales no muy definidas. Estudios de Bertelsen en 15 pacientes, concluyeron de que no había forma de cráneo característico en el Síndrome de Crouzon, que nos sirva para el diagnóstico del mismo.<sup>1</sup> Esto

mismo fue reportado por Nada, Magu y Juneja, quienes concluyeron que todas las suturas podían estar fusionadas, como podían no estarlo, resultando en consecuencia diferentes formas de cráneo.<sup>19</sup>

Spyros Sgouros,<sup>4</sup> describe una forma de cráneo Braquicéfalo, con fusión de las suturas coronal bilateral, produciendo el aumento de la dimensión biparietal o bitemporal, mientras que otros autores como Nada y cols,<sup>19</sup> hablan de una forma de oxicefalia, típica en estos pacientes con un hueso occipital aplanado y frontal empinado.

Volarich y Pruzanski,<sup>24</sup> describen un Maxilar Inferior prógnata, mientras que para otros es normal o retrógnata. Así mismo estos autores narraron estudios realizados por Kreiborg, este encontró retrusión del maxilar inferior, además de un ángulo gonial aumentado, lo cual fue corroborado por ellos, quienes encontraron en sus estudios ramas mandibulares normales con cuerpos mandibulares más cortos, tomando una forma de "L"

Otros autores<sup>24</sup> refieren que el problema es del maxilar superior que es hipoplásico, y que dicha discrepancia se va acentuando a medida que el individuo crece.

Dentro de las características oculares, hay autores que afirman que el exoftalmo es producto del aumento de la presión intracraneana, que llevan a la exposición de la cornea, mientras que otros más bien lo atribuyen a unas órbitas poco profundas y pisos de órbita muy cortos. Mientras que el hipertelorismo se debe a una depresión de la lámina cribiforme del etmoides con desplazamiento lateral de los senos etmoidales.<sup>19</sup>

Algunos autores,<sup>1</sup> refieren que la presencia de paladar fisurado, se observa fundamentalmente en pacientes que presentan sindactilia , otros describen una pobre fusión del paladar, úvula bífida y en algunos casos hendidura del paladar blando.

En exámenes de resonancia magnética, y tomografía computarizada de cráneo y de órbitas, se observan una gran colección de líquido alrededor de los globos oculares, lo cual se dice que es responsable también de los exoftalmos, y de los problemas visuales.<sup>19</sup>

Las técnicas quirúrgicas con que son tratados los pacientes con Síndrome de Crouzon han venido avanzando desde la época de Gillies. El Dr. Tessier, con su técnica de avance Fronto-orbitario, consiguió mejorar los resultados obtenidos por este,

no obstante , se presentaban problemas para la estabilización de los resultados. Posteriormente con la técnica del Monoblock desarrollada por el Dr. Monasterio<sup>38</sup> se logró una considerable protracción de la región maxilar y frontal, no obstante la incidencia de mortalidad por infección de las meninges era alto. Posteriormente con la aparición de la técnica del Dr. Ilizarov's de Distracción Osteogénica Guiada,<sup>39</sup> y su utilización en el área de la cirugía craneomaxilofacial, ha logrado no solo mejorar la cantidad de protracción lograda, sino también reducir el riesgo de sangrado y de infección en estos procedimientos, incluso utilizando la técnica del Monoblock

Con el advenimiento de las placas y tornillos de fijación, se lograron mejores resultados no solo a corto plazo sino también a largo plazo.

El abordaje de estos pacientes se debe realizar por etapas, buscando una liberación de la presión intracraneana, previniendo la aparición del papiledema antes del año de edad,<sup>4,25</sup> sin embargo algunos autores<sup>4</sup> refieren que dichos procedimientos producen una sobrecorección del volumen craneal observándose depósitos extras de duramadre en el área del avance. Algunos autores como Martin Chin recomiendan la protracción y avance del tercio medio por medio de distractores en niños entre 7 y 8 años

hasta la posición final que tendrá este hueso en la etapa adulta, sin preocuparse de producirle alteraciones dismórficas al paciente.

## V. CONCLUSIONES

1. El Síndrome de Crouzon llamado también Disostosis Craneofacial es una enfermedad hereditaria autosómico dominante. Sin embargo se presentan casos esporádicos sin ningún antecedente familiar.
2. El signo clínico patognomónico en los pacientes con Síndrome de Crouzon es la sinostosis prematura de los huesos del cráneo o Craneosinostosis, lo cual va a producir una serie de características craneales, faciales oculares, y radiográficas características.
3. Las características faciales predominantes en el Síndrome de Crouzon son el estrabismo, hipertelorismo e hipoplasia del maxilar superior.
4. El prognatismo mandibular es relativo, ya que el que en verdad está afectado es el maxilar superior.
5. Los pacientes con Síndrome de Crouzon no presentan afectación de los miembros ni superiores ni inferiores, lo

cual lo diferencia de otros síndromes con craneosinostosis.

6. El defecto genético que ocasiona el Síndrome de Crouzón, está ubicado en el cromosoma 10 y es el 10q25-q26, lo cual permite un diagnóstico definitivo.
7. El tratamiento del Síndrome de Crouzon, debe comenzar a una edad temprana por medio de osteotomías frontoorbitarias de avance y remodelado de la bóveda craneana, para liberar la presión intracraneana, evitar el papiledema, y darle una mejor estructura y morfología a las cavidades orbitarias.
8. Hoy en día debe contarse con las técnicas de Distracción Osteogénica con placas intraorales, para la corrección de las deficiencias del tercio medio, ya que ellas permiten un mayor avance del tercio medio, con resultados más predecibles, mayor estabilidad, y mayor comodidad para el paciente.
9. La Distracción osteogénica ha demostrado disminuir el tiempo quirúrgico, la pérdida de sangre, y la aparición de infecciones en los procedimientos de osteotomía

monobloc, con lo que ha disminuido al mínimo la mortalidad en estos pacientes.

10. La osteotomía Le Fort III modificada con incisión transconjuntival con avance por medio de distracción osteogénica, es un procedimiento que permite una protracción del maxilar superior, del hueso malar y del reborde infraorbitario, permitiendo la corrección completa de deformidad en un solo acto quirúrgico, con menor riesgo para el paciente.

11. El tratamiento debe ser multidisciplinario, y que el ortodoncista debe formar parte del equipo , para el tratamiento efectivo de estos Síndromes.

## VI REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Gorlin R, Pindborg J. Craniofacial Dysostosis. En: . McGraw – Hill Book Company. Síndromes of the Head and Neck. New York. 1964;172-76.
2. Goodman R, Gorlin R. Atlas of The face in genetic disorders. The CV Mosby COMPANY Saint Louis Second Edit 1977.
3. Posnick JC. Craniosinostosis Diagnosis and Treatment in Infancy and Early Childhood. en: Edited by William Bell; W.B. Saunders Company. Modern Practice in Orthognathic and Reconstructive Surgery. Philadelphia. 1992;52(3): 1889-927.
4. <http://www.emedicine.com/med/topic289/.ntm> (23/02/2005) 12:00 pm **Spyros Sgouros**
5. David D. Advances in the Manegement of the craniosynostosis. ANZ J. Surgery. 2003; 73: 949-57.
6. <http://www.monografias.com/trabajos10/crouzon/crouzon.shtml>. (16/01/2005) 6:00 pm
7. Friedenthal M. Diccionario Odontológico. Edit. Panamericana. Viamonte 2164 / Buenos Aires, 1981;152-53.
8. [http://www.actaodontologica.com/40\\_1\\_2002/128.as](http://www.actaodontologica.com/40_1_2002/128.as) 12:03 pm
9. [www.australasian-bioethics.org.au/papers/Lect](http://www.australasian-bioethics.org.au/papers/Lect). (19-05-2005) 1:15 am

10. Gil BR, Duarte JA, Chacón E. Síndrome de Crouzon en adolescente. A propósito de un Caso. Archivos Venezolanos de Puericultura y Pediatría 2001; 64(2):103-07
11. <http://www.kidsplastsurg.com/crouzon.html>  
(16/01/2005) 6:00 pm
12. Fuu-Jen T, Chi-Fan Y, Jer-Yuarn W, Chang-Hai Ty Cheng-Chun L. Mutation analysis of Crouzon Syndrome and identification of one novel mutation in Taiwanese patients. Pediatrics International 2001;43: 263 –66.
13. <http://www.monografias.com/trabajos10/crouzon.shtml>
14. Kugler M. <http://www.Rarediseases.About.com>.  
( 16 / 01 / 2005) 6:00 PM
15. Mieczylawa Miklaszewska. eMedicine-Crouzon Syndrome.  
<http://www.emedicine.com/derm/topic734.htm>
16. Apert-Crouzonsyndrome.  
<http://www.whonamedit.com/sund.crm/1383.html>
17. <http://www.kidsplastsurg.com/crouzon.html>  
(19-5-2005) 1:10 am
18. Campos Del A MA, Perez OJ, Gil P, Marin GJ, Damborenea TJ, Llorente AE, “et al”. ENT changes in Crouzon’s Síndrome; An Otorrinolaringol Ibero Am. 1999;26(2):117-23
19. Nada M, Magu S, JuneJa S. Radiological Diagnosis Crouzon Síndrome. Ind. J. Radiol Imag 2003;13(2):225-26

20. [www.ilfeto.it/Archivio Giornali/04-02-02.htm](http://www.ilfeto.it/Archivio Giornali/04-02-02.htm) (19- 05-2005) 2:35 am
21. Juarez J, Ordaz J. Luxación espontánea del globo ocular en una caso de Síndrome de Crouzón; [http:// bases.bireme.br/cgi-bin/wzislmd.exe/iah/online/](http://bases.bireme.br/cgi-bin/wzislmd.exe/iah/online/) (19-5-2005) 9.15 am
22. Epker B,Wolford L, Le Fort III Midfacial Advancement Modified:nasomalar advancement en: The CV Mosby Company. Dentofacial Deformities Surgical-orthodontic correction, St Louis 1980; 434-470
23. [www.mrcophth.com/ orbit/crouzon.html](http://www.mrcophth.com/orbit/crouzon.html) (19-05-2005 ) 9:13 am
24. Volarich M., Pruzansky S.; Is the mandible intrinsically different in Apert and Crouzon syndromes?. Am J Orthod Dentofac Orthop on CD-ROM. 1984;475-87.
25. Posnick JC. Craniofacial Dysostosis: A Surgical Aproach to the Midface Deformity en: Edited by William Bell., W.B. Saunders Company. Modern Practice in Orthognathic and Reconstructive Surgery. Philadelphia 1992;52(3):1889-927.
26. Jung A, Schuppe C, Schill W. Are children of older fathers at risk for genetic disorders?. Andrologia 2003; 35:191-99
27. [www.ilfeto.it/Archivio Giornali /04-02-02.htm](http://www.ilfeto.it/Archivio Giornali /04-02-02.htm) (19-05-2005) 2:35 am
28. [http://www.emedicine.com /derm /topic 734. htm;](http://www.emedicine.com/derm /topic 734. htm;)  
( 16 / 01 / 2005) 6:00 PM

29. Smith D. Recognizable Patterns of Human Malformation Genetic, Embriologic and Clinical Aspects; W.B. Saunders Company Philadelphia, 3era ed. 1982.
30. Torley D, Bellus GA, Munro CS. Genes, growth factors and acanthosis nigricans. British Journal of Dermatology 2002;147:1096-1101.
- 31 Papp E. Síndrome de Apert (Acrocefalosindactilia) Presentación de dos Casos Clínicos. 1994; 1-6pp
32. Garcia y Sanchez J.M, Davila JT, Gomez P, Mendoza H, Vargas DL. Oblique Modified Le Fort III Osteotomy. en: W.B. Saunders Company. Modern Practice in Orthodontic and reconstructive Surgery. Edited by William H. Bell. Philadelphia. 1992;50:1771-89.
33. [www.nidcr.nih.gov/.../CraniofacialResearch.htm](http://www.nidcr.nih.gov/.../CraniofacialResearch.htm)
34. Dubey A, Gupta R. Indian Pediatrics 2001;38:200  
<http://www.indianpediatrics.net/reb2001/reb-200.htm>  
(28-02-2003) 3:00 pm.
35. Tessier P.,Rougier J.,Hervouet F.,Aloillez M.,Lekieffre M.,Derome P.The Craniofaciostenoses en: Masson Publishing U.S.A New York 1981. Plastic Surgery of the Orbit and Eyelids. Report of the French Society of Ophthalmology. 1981
36. [www.gucfm.georgetown.edu/.../synostosis.html](http://www.gucfm.georgetown.edu/.../synostosis.html) 2005. (19-05-2005)  
2:35 am

37. Lapunzina P, Fernandez M<sup>a</sup>C., Varela JM, Arberas C, Tello AM, Bouthelier GR. Síndrome de Crouzon con Acantosis Negrigans. Anales de Pediatría 2002;56(4) pp 342-46  
[http://ab.doyma.es / cgr-btm /wabc... /mrevista.pubmed\\_run mctrl](http://ab.doyma.es / cgr-btm /wabc... /mrevista.pubmed_run mctrl)
38. Ortiz Monasterio F., Fuente del Campo A. Orbitofacial Advancement. Orbitofacial Advancement en Edited by Ernesto P, Caronni. Craneofacial Surgery; 1985: pp (263-71)
39. Chin M. Midface Distraction Osteogénesis en: Editorial Mosby Craniofacial Distraction Osteogénesis. St Louis, Missouri 2001; 59:512-19
40. Arnau E., Marchac D., Renier D. Double Internal Distraction With Monobloc Advancement in Infants en: Monduzzi Editore Paris (France). 3<sup>rd</sup> International Congress on Cranial and Facial Bone Distraction Processes 2001; pp 455-459
41. Kobayashi S., Honda T., Hayashi M., Kashiwa K. Distraction Osteogenesis for the treatment of Craniosynostosis en: Monduzzi Editore Paris (France) 3<sup>ra</sup> International Congress on Cranial and Facial Bone Distraction Processes 2001; pp 461-65
42. Cohen S.R., Holmes R.E., Machado L., Midface Distraction en: Editorial Mosby Craniofacial Distraction Osteogénesis. St Louis, Missouri 2001; 60:520-30

## RESUMEN

El Síndrome de Crouzón pertenece a los síndromes caracterizados por la fusión prematura de las suturas craneales o Craneosinostosis, lo cual trae como consecuencia la presencia de exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia maxilar, prognatismo mandibular relativo, y en algunos casos hidrocefalia y retardo mental. Es una enfermedad congénita de una incidencia baja, que afecta a individuos de cualquier sexo y raza, se transmite de forma autosómica dominante, por mutaciones en los genes del receptor del Factor de Crecimiento Fibroblástico (FGFR) ubicados en el cromosoma 10. Sin embargo en un 30%-60% se presentan casos esporádicos por mutaciones recientes. El defecto se produce al nacer, sin embargo cuando es moderado se hace evidente posteriormente al año de vida e inclusive durante la niñez. El tratamiento es multidisciplinario y requiere de intervenciones quirúrgicas hechas en diferentes tiempos, con el fin de liberar la presión intracraneal, permitir el crecimiento y desarrollo normal del cerebro, y proporcionar unos resultados estéticos satisfactorios que le permitan al paciente incorporarse a la vida cotidiana.

## I. INTRODUCCIÓN

El síndrome de Crouzon, descrito por primera vez en 1912, pertenece a la categoría de síndromes caracterizados por craneosinostosis <sup>1</sup>.

Muchos investigadores han demostrado su inherencia de tipo autosómica dominante, sin embargo se han encontrado casos esporádicos sin antecedentes hereditarios. <sup>1,2</sup>.

La incidencia de estos casos es bien baja, aunque existen diferencias entre los autores en cuanto a las cifras dadas. Por ejemplo Gorlin , Pinborg y Posnick reportan 1 caso por cada 25.000 nacimientos vivos, Sgouros habla de 1 caso en 60.000 nacimientos vivos, Tsai, Yang, Wu, Hei, Tsai y Lee hablan de 16,5 casos por millón. <sup>1,2,3</sup>

El síndrome de Crouzon se caracteriza por presentar exoftalmos, hipertelorismo, hipoplasia del maxilar superior, prognatismo del maxilar inferior relativo, y en algunos casos hidrocefalia y déficit mental. <sup>1</sup>

Este trabajo describirá las características faciales y dentales, así como el diagnóstico y tratamiento ortodóncico quirúrgico, de

un paciente con síndrome de Crouzon, que acude al Postgrado de Ortodoncia de la Universidad Central de Venezuela durante el período 2002 al 2005.

La justificación en su elaboración, es ayudar tanto al odontólogo como al ortodoncista, a reconocer las características de este síndrome, y poder realizar diagnóstico diferencial con otros.

Como objetivos generales se plantea

- ✚ Conocer las características generales, craneales, faciales y dentales de este síndrome, que nos sirvan para diferenciarlo de otros.

- ✚ Presentar diferentes alternativas del tratamiento ortodóncico-quirúrgico en pacientes con Síndrome de Crouzon, así como analizar las ventajas y desventajas de dichos tratamientos.

Y como objetivos específicos:

- ✚ Diagnosticar y describir las características craneales, dento-faciales y radiográficas, que presenta el paciente con el Síndrome de Crouzon.

✚ Describir el manejo ortodóncico-quirúrgico aplicado al paciente objeto de este estudio.

## II. REVISIÓN DE LA LITERATURA

El Síndrome de Crouzon fue descrito por primera vez en 1912 por Crouzon, el cual presentó dos casos de una madre y su hija, con malformaciones representadas por craneosinostosis, exoftalmos bilaterales con estrabismo externo, nariz pequeña en forma de pico de loro y prognatismo relativo del maxilar inferior con labio inferior caído. Posteriormente él mismo en 1915, reportó el caso de una familia de veinte y uno miembros, donde siete de ellos estaban afectados por este síndrome. Crouzon, sugirió el término de Disostosis Craneofacial Hereditaria, debido a que encontró ocurrencia familiar del síndrome. <sup>1,2,3,4,5,6</sup>

La Disostosis es una alteración caracterizada por una osificación defectuosa de los cartílagos fetales y generalmente es congénita <sup>10</sup>. La Disostosis Craneofacial es una enfermedad del desarrollo óseo, en que el afectado presenta una región frontal considerablemente abultada, además de prognatismo mandibular, hipoplasia a nivel del maxilar superior, labio superior corto, y en un importante porcentaje de los casos presentan fisura palatina, trastornos oculares: exoftalmos,

neuritis del nervio óptico y a veces ceguera. <sup>7</sup> El Síndrome de Crouzon es una Disostosis Craneofacial. <sup>7,10</sup>

En referencia a la craneosinostosis, estos pacientes presentan fusión de las suturas de los huesos de la base del cráneo <sup>3,35</sup> y del tercio medio de la cara esto, les da la apariencia de un tercio medio plano y ojos protruidos. Fig. 1 <sup>3</sup>



Fig 1. Exoftalmos presentes en un paciente con Síndrome de Crouzon Tomado de [www.australasian-bioethics.org.au/papers/Lect.....2005](http://www.australasian-bioethics.org.au/papers/Lect.....2005). <sup>9</sup>

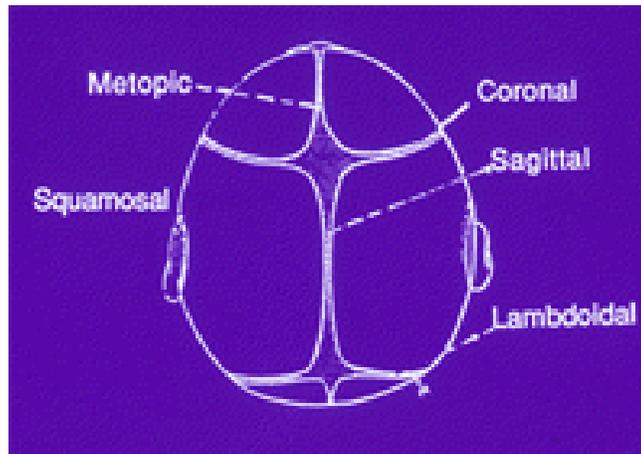
El cierre de una sutura craneal fue descrita por primera vez en 1830, y fue impresa con el nombre de Craneosinostosis por Virchow, <sup>4</sup> el término se refiere a la fusión prematura de una o múltiples suturas craneales. <sup>4, 10</sup> Stahl y Hyrtl observaron que la fusión temprana de las suturas craneales, producían una forma de cráneo anormal. <sup>4,5</sup>

Virchow en 1851, describió como la fusión de las suturas restringía el crecimiento en el plano perpendicular al de las suturas fusionadas, y era aumentado en el plano paralelo al mismo, dicho planteamiento es conocido como la Ley de Virchow.<sup>3,4,10</sup> Él fue, el primero en describir los diferentes tipos de deformidad craneal observables en pacientes con craneosinostosis, e introdujo los términos de descripción morfológica, actualmente utilizados.<sup>4</sup>

En 1950, Moss concluyó, que dichas deformidades se producían más por el crecimiento anormal a nivel de la base craneal, que por la fusión a nivel de las suturas craneales.<sup>4</sup>

Los términos de Braquicefalia, Oxicefalia, y Turricefalia, son utilizadas para varios tipos de sinostosis, que afectan ambas suturas coronales junto a la sutura sagital y esfenofrontal en diferentes formas, usualmente visto en los tipos sindrómicos.<sup>4,11</sup>

Fig 2



**Fig 2. Suturas Craneales afectadas .Tomado de:**  
<http://www.kidsplastsurg.com/crouzon.html> 2005.<sup>11</sup>

La sinostosis sindrómica (>70%) es observada en síndromes como: Crouzon, Apert, Saethre-Chotzen y Pfeiffer. Estos síndromes se caracterizan por sinostosis coronal bilateral de varios grados de severidad, frecuentemente combinada con sinostosis sagital.<sup>4</sup>

De los desórdenes del complejo cráneo-facial caracterizado por craneosinostosis prematura, proptosis ocular e hipoplasia del maxilar superior, el Síndrome de Crouzon es el más común y frecuente.<sup>11</sup>

La fusión de las suturas se produce al nacer, pero no es siempre observable, especialmente cuando es moderada, por lo que se hace visible a los primeros meses de vida,<sup>4</sup> e inclusive al año,<sup>13</sup> o más tarde en la niñez.<sup>3.</sup>

Según la afectación de los distintos niveles de la región cráneo-facial y siguiendo la teoría de Virchow, se pueden identificar tres tipos de niños afectados: El Crouzon alto, con mayor afección de la calota craneal; el medio con deformidad centrada en la región orbitaria e inferior y el inferior con lesiones predominantes en el macizo facial.<sup>13</sup>

A parte de la obvia deformidad craneal y facial, la unión prematura de las suturas craneales, puede causar hipertensión intracraneal, retardo mental y puede tener efectos adversos sobre el desarrollo.<sup>4,11,13</sup>

Franceschetti referido por Gorlin y Pindborg 1964, llamó al Síndrome de Crouzon " Síndrome de PseudoCrouzon" , para designar aquellos casos que simulaban la sinostosis craneofacial de Crouzon, pero no tenían el relativo prognatismo del maxilar inferior, nariz pequeña en forma de pico de loro, estrabismo divergente, y en los cuales no había ocurrencia familiar.<sup>1,8</sup>

El síndrome de Crouzon presenta una incidencia de 1 caso en 60.000 nacimientos vivos,<sup>4</sup> además que afecta a individuos de cualquier raza,<sup>14</sup> con mayor frecuencia en varones.<sup>10</sup> Otros autores como Gorlin, Pinborg, Posnick y cols, estiman la

incidencia de estos casos como bien baja, siendo por lo menos de 1 caso en 25.000 nacimientos vivos, <sup>1,3,13</sup> y en pacientes Taiwaneses se ha encontrado una prevalencia de 16,5 por millón.

12

## II.I ETIOLOGIA

Las displasias del esqueleto, como las presentes en el Síndrome de Crouzon o Disostosis Craneofacial, son producto de la malformación del mesénquima y el ectodermo.<sup>15</sup> Se observa en ellos el defecto genético de la Craneosinostosis, encontrándose esta característica también en otros síndromes como el de Apert, Pfeiffer y otros. Estos pacientes como lo refirió Crouzon, presentan al nacimiento las suturas de los huesos del cráneo inflamadas, causando el cierre prematuro de las fontanelas, o sea una sinostosis temprana de los huesos y un período latente de crecimiento óseo craneal.<sup>1</sup>

Crouzon sugirió que había un patrón familiar del síndrome y subsecuentemente, muchos investigadores demostraron su inherencia autosómica dominante.<sup>1,3,5</sup>

Aunque, el 30-60% son casos esporádicos por mutaciones recientes; se considera que es una enfermedad hereditaria autosómica dominante.<sup>3,5,6,18</sup>

Comby y Pierrot-Lape en 1926, demostraron la ocurrencia de casos esporádicos del síndrome sin antecedentes hereditarios, lo cual fue confirmado después por varios investigadores.<sup>1,16</sup>

Sin embargo, Fogh-Andersen referido por Gorlin y Pinborg en 1964, halló la incidencia del síndrome de manera ininterrumpida en cuatro generaciones.<sup>1</sup>

Es claramente establecida la presencia de mutaciones en los genes que codifican el receptor del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR) en los pacientes con síndromes de Apert, Crouzon y Pfeiffer.<sup>4,5</sup>

Se producen las mutaciones en los cuatro genes identificados que codifican para los receptores ubicados en la superficie de la célula, los cuales median el efecto del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR). Estos efectos, no están completamente entendidos, pero ellos están claramente implicados en importantes procesos celulares, tales como el crecimiento, diferenciación, migración y sobrevivencia celular. Aunque los cuatro genes diferentes están presentes en varios cromosomas, las proteínas receptoras que ellos codifican son muy similares estructuralmente.<sup>4</sup>

Se han identificado también, anomalías adicionales en el cromosoma 10, las cuales corresponden a las encontradas en los síndromes de Crouzon y Pfeiffer. <sup>4,5,6,14,18</sup>

Corrientemente se han identificado 25 mutaciones sobre el gen del Receptor tipo 2 del Factor de Crecimiento Fibroblástico (FGFR2), mientras otros investigadores han encontrado 32 mutaciones diferentes de este gen, implicados en la patogénesis del síndrome de Crouzon, mientras que en el síndrome de Apert, presentan 1 o 2 mutaciones del gen (FGFR2), localizado en el cromosoma 7. <sup>4</sup> Esto explica la mayor heterogenidad mutacional del síndrome de Crouzon sobre el síndrome de Apert. <sup>12,26</sup>

Algunos autores hacen referencia a que el gen responsable del Síndrome de Crouzon, mapeado en el cromosoma 10, es el 10q25-q26. <sup>34</sup>

Los Genes FGFR 1, FGFR 2 Y FGFR 3, influyen en las actividades de los factores de crecimiento fibroblástico, el cual controla la osteogénesis de las suturas craneales. <sup>5</sup>

Todos los genes envueltos, actúan molecularmente de la misma forma. Un síndrome puede ser causado por diferentes mutaciones, y una mutación puede causar diversos síndromes en

diferentes pacientes.<sup>5</sup> El mecanismo por medio del cual el mismo genotipo causa diferentes fenotipos permanece incierto, sin embargo puede deberse al polimorfismo no identificado dentro del Factor de Crecimiento Fibroblástico tipo 2 (FGFR2).<sup>12</sup>

Otros estudios han demostrado que alteraciones en macromoléculas extracelulares, entre ellas la glucosamina, el colágeno y la fibronectina producen una secreción anormal de las interleuquinas, modificando así el microambiente donde se realizan los cambios, y dan lugar a mutaciones y se producen síndromes dentro de los cuales está el de Crouzon.<sup>18</sup>

Muchas de las mutaciones que han sido identificadas en los diferentes síndromes con craneosinostosis, son simples substituciones de Bases en el código del DNA de los genes de (FGFR), los cuales han resultado en la alteración de un simple aminoácido en la proteína del receptor.<sup>5</sup>

Aunque los factores teratogénicos no están del todo definidos,<sup>15</sup> los estudios de Glaser y col. en el 2000 sobre 22 casos de pacientes con síndrome de Crouzon y 22 pacientes con síndrome de Pfeiffer, encontraron el origen mutacional en el genotipo del padre. La edad del padre al momento del nacimiento del paciente, era mayor que en aquellos casos del grupo control

(34,5 años para ambos desórdenes, versus 30,5 años del grupo control;  $P < 0,01$ ).<sup>26</sup>

Existe información disponible que evidencia la influencia de la edad del padre sobre varios desórdenes genéticos en general, especialmente en aquellos desordenes autosómicos dominantes relacionados con la mutación de genes específicos como el (FGFR2) Y (FGFR3), y en el aumento de anomalías cromosómicas en espermatozoides de hombres mayores.<sup>16,26</sup>



## **II.II- CARACTERÍSTICAS GENERALES**

### **II.II.1- Características Craneales**

Estos pacientes presentan características craneales no muy definidas, considerándose que la disostosis craneofacial puede variar de un paciente a otro. En los estudios de Bertelsen, utilizó medidas en 15 pacientes, y concluyó de que no había forma de un cráneo característico de esta disostosis craneofacial, por lo que no podemos concluir en una forma exacta que nos sirva de base para el diagnóstico.<sup>1</sup> Esto mismo fue reportado por Nada, Magu y Juneja, quienes concluyeron que en estos pacientes, todas las suturas podían estar fusionadas, como podían no estarlo, resultando en consecuencia diferentes formas de cráneo.<sup>19</sup>

Autores como Paul Tessier, Jackes Rougier, Spyros Sgouros, y otros, refieren una forma de cráneo Braquicéfalo, con una dimensión antero-posterior disminuida y una dimensión biparietal o bitemporal aumentada,<sup>3,4,8,35</sup> esto es producto de la fusión de la sutura coronal bilateral, extendiéndose generalmente hasta la base del cráneo.<sup>35</sup> Este patrón de sinostosis de las suturas de la bóveda craneana está asociada también al síndrome de Apert.<sup>3</sup>

Otros autores describen un cráneo con oxicefalia <sup>6,35</sup>(cabeza en forma de punta) Fig. 3 y 4 , con fusión de la sutura coronal bilateral, de la sutura sagital y la esfenofrontal (con varios grados de severidad).<sup>6</sup>

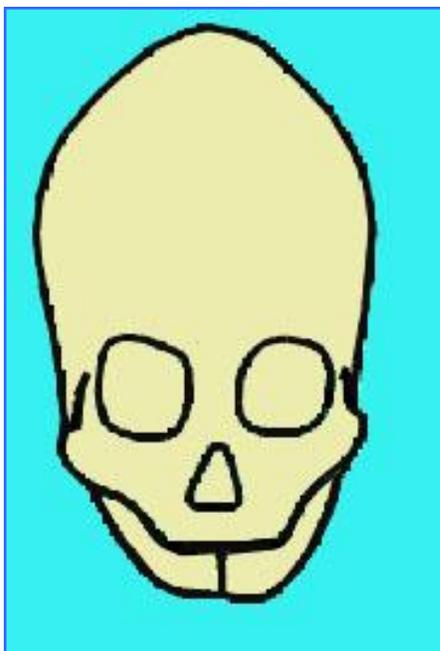


Fig 3. Cráneo con Oxicefalia Tomado de: [www.ilfeto.it/Archivio Giornali /04-02-02.htm](http://www.ilfeto.it/Archivio Giornali /04-02-02.htm) 2005. <sup>13</sup>

Debido a que una o más suturas se han cerrado tempranamente, el cráneo es obligado a expandirse en la dirección de las suturas abiertas, resultando en una forma de cráneo anormal. Fig 4 <sup>11,25</sup>

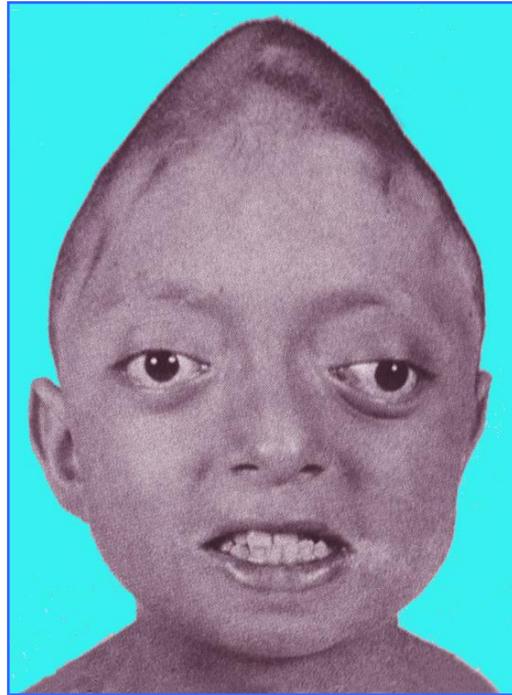


Fig 4. Paciente masculino con Síndrome de Crone con Oxicefalia Tomado de: Posnick JC, 1992.<sup>25</sup>

Las suturas coronal y sagital están fusionadas más comúnmente (más del 95% de los casos), sin embargo la coronal es la más comprometida. La sinostosis lambdoidal se presenta en el 79% de los casos.<sup>19</sup>

Casi todos los autores describen un hueso frontal largo e inflamado y una sutura sagital en cresta. El cráneo es braquicefálico, con disminución de longitud y anchura del diámetro anteroposterior del cráneo.<sup>1</sup>

Según Tessier, Nada y otros, la oxicefalia es típica en estos pacientes con un hueso occipital aplanado y frontal empinado.<sup>19</sup>

## II.II.2. Características Faciales

El síndrome de Crouzon se caracteriza por una triada caracterizada por sinostosis prematura, hipoplasia del maxilar superior, y exoftalmos. <sup>1,19,35</sup> La expresión de la cara está marcada por el prognatismo del maxilar inferior, labio superior corto. Fig 5 <sup>1,10,25</sup>

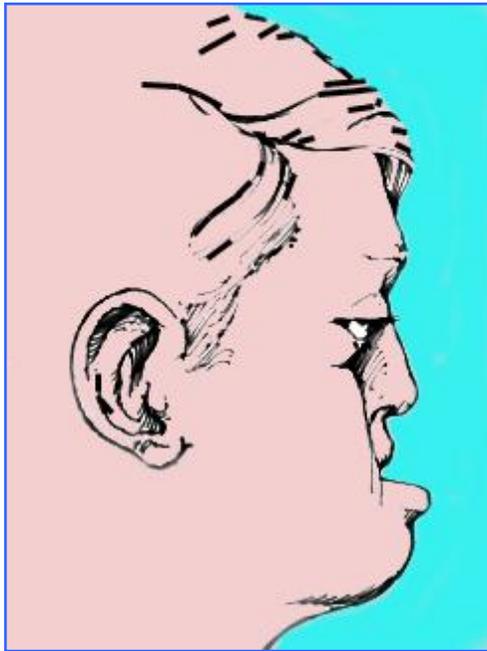


Fig. 5 Paciente con Síndrome de Crouzon. Tomado de: Posnick JC.1992.<sup>25</sup>

La hipoplasia del maxilar superior ocasiona una marcada apariencia de sapo en estos pacientes. <sup>1,19,25</sup> Tanto la hipoplasia como el hipertelorismo, también presentes en estos pacientes, pueden estar relacionados a la sinostosis prematura de la base del cráneo o a la posibilidad de una hipoplasia mesodérmica. <sup>1</sup>

Presentan también orbitas poco profundas, ojos protruidos, un puente nasal plano, un reborde supraorbitario hipoplásico,<sup>14</sup> retrusivo e inclusive cóncavo,<sup>13,35</sup> nariz arqueada en forma de pico de loro, e hipoplasia de los huesos malares. Fig 6 a y b <sup>13</sup>

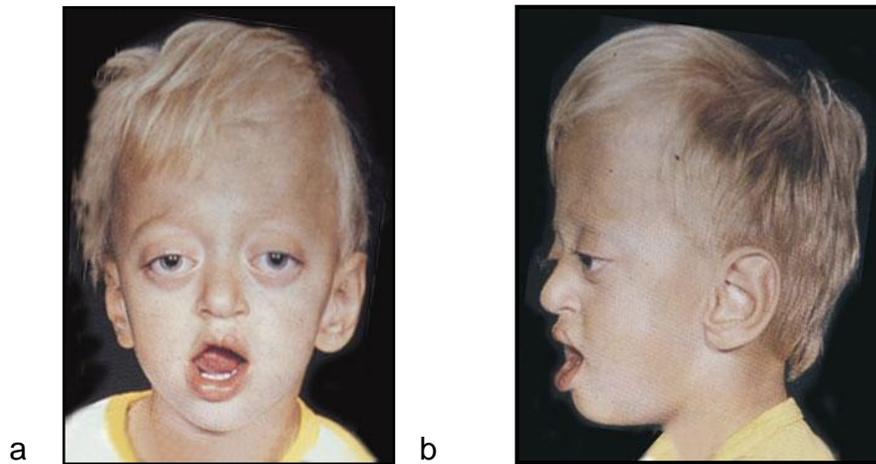


Fig. 6 a y b Notese la protrusión de los ojos, y la hipoplasia del maxilar superior Tomado de: [www.mrcophth.com/orbit/crouzon.html](http://www.mrcophth.com/orbit/crouzon.html).<sup>23</sup>

El prognatismo del maxilar inferior relativo presente en este Síndrome, también es un hallazgo encontrado en pacientes con síndromes de Apert.<sup>24</sup>

En la literatura, la descripción del maxilar inferior ha sido como prógnata, normal o inclusive retrógnata. En estudios cuantitativos, realizados por Kreiborg y citados por Volarich y Pruzansky, encontraron retrusión del maxilar inferior, lo cual fue también corroborado por Volarich, quien además observó una rama del maxilar inferior más grande y un cuerpo igual o más

pequeño, con una forma de "L" y un ángulo gonial aumentado, pero aún dentro de lo normal.<sup>24</sup>

Otros autores refieren que más bien el maxilar inferior es relativamente normal, comparada con los demás huesos de la cara.<sup>22</sup> Estos pacientes, presentan disparidad en el perfil facial, generalmente atribuido al disminuido crecimiento del maxilar superior, aumentando la discrepancia a medida que se avanza en edad.<sup>24</sup>

### II.II.3. Características Oculares

El exoftalmo e hipertelorismo son rasgos característicos del síndrome.<sup>1,2,19</sup> Ha sido explicado como una consecuencia del aumento de la presión intracraneal. Sin embargo, esto puede deberse a unas orbitas poco profundas y unos pisos de órbita cortos; <sup>1,19</sup> mientras que el hipertelorismo se debe a una depresión de la lámina cribiforme, causando un desplazamiento de los senos etmoidales.<sup>19</sup> Fig 7

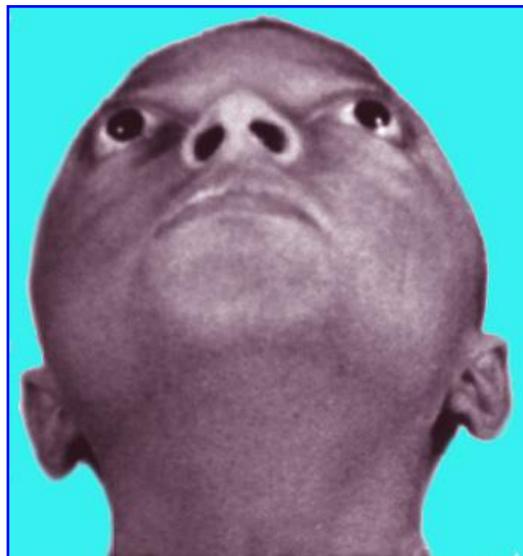


Fig. 7 Hipertelorismo y exoftalmo en un paciente con síndrome de Crouzon  
Tomado de Posnick JC. 1992.<sup>25</sup>

Ya que el piso de las orbitas es más corto de lo normal, por la hipoplasia del maxilar superior, puede ocurrir la luxación de los ojos.<sup>1, 15</sup> Fig. 8



Fig. 8 Luxación del ojo Tomado de Posnick JC. 1992.<sup>25</sup>

El globo ocular es presionado anteriormente debido a la fuerza compresiva de las cuatro paredes de la órbita, tanto la distancia interocular medial como la lateral están aumentadas. Las órbitas son cortas y la fuerza resultante puede llevar a la exposición de la cornea, conjuntiva, atrofia óptica y papiloedema de origen desconocido.<sup>19</sup>

El papiloedema es una consecuencia directa del aumento de la presión intracraneal, que produce una compresión del nervio óptico contra el ala menor del esfenoides.<sup>35</sup>

Bertelsen consiguió que el 80% de algunos casos, tenían daño del nervio óptico,<sup>1</sup> observándose en algunos casos la ceguera.<sup>35</sup>



#### **II.II.4. Características Bucales**

Como se ha mencionado, el maxilar superior en estos pacientes, se encuentra hipoplásico, esto causa una apariencia de relativo prognatismo del maxilar inferior. <sup>1,2</sup>

El poco desarrollo del maxilar superior es más severo en el área de la premaxila, produciéndose usualmente un apiñamiento en el área de los premolares superiores. <sup>1</sup>

El arco del maxilar superior presenta una forma de V, siendo la forma normal en U, esto ocasiona que la oclusión de los dientes mandibulares sea frecuentemente bucal o labial a los dientes del maxilar superior, ocasionando que el maxilar superior esté sumergido dentro del maxilar inferior. <sup>1</sup>

Se han descrito también mordidas abiertas, así como un paladar en forma de V invertida, <sup>29</sup> en muchos casos alto, corto y profundo<sup>1,2</sup> Fig 9 y 10; estando presentes algunas veces, hendidura del paladar duro, o hendidura del paladar duro y blando.<sup>1</sup> De acuerdo a Gunten, citado por Gorlin y Pindborg,<sup>1</sup> la ocurrencia de la hendidura del paladar blando, puede estar relacionada siempre a la sindactilia, siendo esta más bien una característica del Síndrome de Apert. Muchos investigadores, han

reportado una pobre fusión en la línea media del paladar. A esto Kelln y colaboradores citados también por Gorling y Pinborg <sup>1</sup> añadieron la aparición marcada de úvula bífida.



Fig. 9 Paladar en forma de V y profundo.  
Tomado de: [http://www.actaodontologica.com/40\\_1\\_2002/128.asp](http://www.actaodontologica.com/40_1_2002/128.asp) <sup>8</sup>

Se ha reportado, la anodoncia parcial y la no erupción de dientes Fig 10, así como también la macrodoncia. La lengua, en algunos casos, se ha descrito como aumentada de tamaño. <sup>1,29</sup>

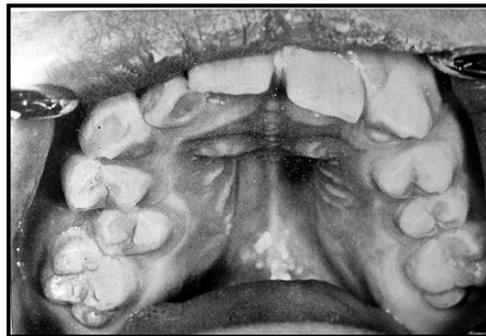


Fig 10 Anodoncia del lateral superior derecho. Notese el paladar corto y profundo y el apiñamiento a nivel de premolares superiores.  
Tomado de: Gorlin R, Pindborg J. 1964. <sup>1</sup>



### II.II.5. Características Radiográficas

Radiográficamente, las suturas coronal, sagital y lambdoidal, son prematuramente fusionadas en la mayoría de los casos. La forma del cráneo va a depender de cual fue la primera sutura que se fusionó. <sup>1</sup>

Está casi siempre presentes, marcas digitales aumentadas. Fig 11 En la mitad de los casos se ha notado una mayor anchura de la fosa pituitaria, así como hiperostosis frontales internas. <sup>1</sup>

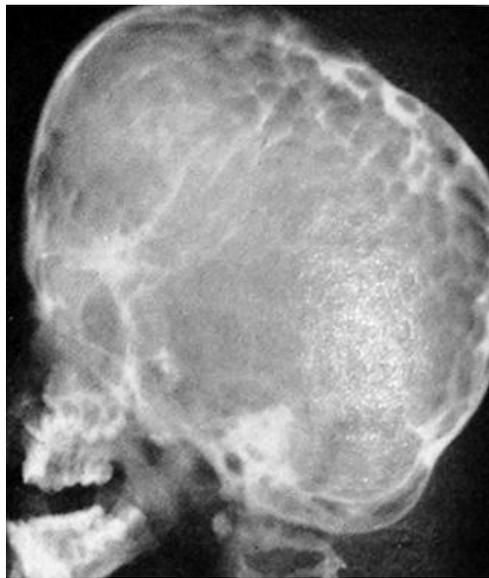


Fig. 11 Marcas Digitales en el cráneo de un paciente con síndrome de Crouzon tomado de: Gorlin R, Pindborg J. 1964.<sup>1</sup>

En exámenes ultrasónicos, no se demuestra la presencia de masas orbitarias, sino más bien una colección excesiva de líquido alrededor del nervio óptico, lo cual es observado en el examen radiográfico del cráneo, seguido por Tomografía computarizada del cráneo y de la órbita. Fig 12 <sup>19</sup>

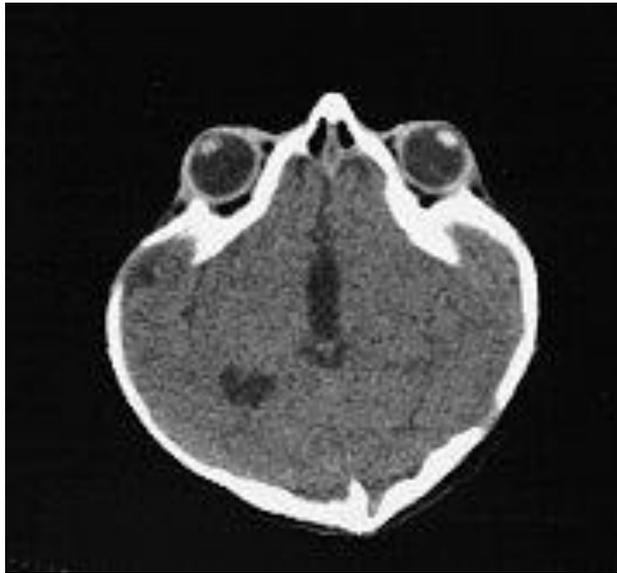


Fig 12 Tomografía computarizada de la órbita. Notese el acúmulo de líquido detrás de la órbita. Tomado de [www.gucfm.georgetown.edu/.../synostosis.html](http://www.gucfm.georgetown.edu/.../synostosis.html) 2005. <sup>36</sup>

El análisis cefalométrico no es de gran ayuda diagnóstica, debido a algunas razones, como que la base craneana presenta problemas estructurales y de angulación; y a que el maxilar superior por lo general presenta problemas morfológicos con una angulación alterada, y a que los huesos del tercio medio se encuentran retruidos, pudiendo encontrarse un SNA normal y un

SNB protruido, cuando en verdad el problema es la retrusión del maxilar superior. <sup>22</sup>

### **II.II.6 Otros hallazgos**

Crouzon, encontró epilepsia en estos pacientes, y coincidió con muchos autores que observaron deficiencia mental. <sup>1,13,19</sup> Presentan también desviación del septum nasal, atresia bilateral del meato auditivo, <sup>13</sup> pudiéndose encontrar hipoacusia de transmisión leve a moderada y el lóbulo de la oreja puede ser más grande de lo normal. <sup>1</sup> Pueden sufrir de hidrocefalia y según algunos autores, se puede presentar la fusión progresiva de las vertebras (C2-C3, C5-C6). <sup>13,14</sup>

Debido a la hipoplasia del maxilar superior, en los niños se presenta dificultad para respirar a través de la nariz, y terminan respirando por la boca. Durante la noche pueden sufrir de apnea, lo cual no solo afecta su crecimiento, sino su comunicación y conducta. <sup>4</sup> En algunos casos la base de la lengua obstruye la faringe, que se encuentra atrésica y produce asfixia. <sup>35</sup>

Los niños que presentan aumento de la presión intracraneal, pueden presentar dolores de cabeza crónicos, desenvolvimiento escolar defectuoso y fallo gradual de la vista. A medida que el niño crece, el defecto se hace más evidente, teniendo un efecto negativo sobre su integración social y sobre el desarrollo de su personalidad.<sup>4</sup>

Algunas mutaciones del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR2) y de (FGFR3) afectan la piel. Una de estas manifestaciones es la Acanthosis Nigricans, la cual puede aparecer tempranamente con severidad, afectando el tronco, el pecho, piel periorbital y peribucal, en adición a las articulaciones.<sup>30</sup>

En esta Acanthosis se observa pigmentación también en la superficie del cuello, axilas, y otras áreas flexurales del organismo, e hiperqueratosis palmar o plantar. Afecta en más de la mitad de los casos, la mucosa bucal, observándose hipertrofia y elongación de las papilas gustativas, aumento de tamaño de las papilas gingivales interdentesales asemejando una fibromatosis idiopática, aspecto blanquecino y aterciopelado de la mucosa oral y del paladar con crecimientos fungiformes aislados, labio superior engrosado y con crecimientos papilomatosos filiformes en las comisuras. Los dientes parecen estar cubiertos por la

encia y en algunos casos se ha reportado la pérdida de los mismos.<sup>1</sup>

Sin embargo, en 1995 se pudo determinar una mutación específica de un gen, el receptor del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3 (FGFR3), como responsable de la Acantosis Negrigant . Dicha mutación es un cambio puntual (transversión C x A) en el nucleótido 1172 del gen FGFR3, resultando en un cambio de aminoácido en la posición 391 de la proteína (Ala391Glu). De esta forma queda demostrado que el Síndrome de Crouzon y la Acantosis Negrigant son dos entidades distintas.<sup>37</sup>

## II.II.7 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Otros síndromes con craneosinostosis se han diferenciado clínicamente, por la presencia de anomalías en extremidades superiores e inferiores.<sup>4,11,12</sup> Así vemos en los casos con sindactilia, en el síndrome de Apert, que presentan anomalías en los primeros dedos de manos y pies; en el síndrome de Pfeiffer con fusión de los huesos del torso; en el síndrome de Jackson Weiss y en los casos de Beare Stevenson por presentar acantosis negrillante, dismorfismo craneofacial y anomalías umbilicales y anogenitales.<sup>33</sup>

En contraste con el síndrome de Disostosis Cleidocraneal, las clavículas están presentes en todos los casos con Síndrome de Crouzon o disostosis craneofacial. La forma del cráneo podría parecer a una oxicefalia, sin embargo la oxicefalia per se, no presenta exoftalmos ni cambios característicos en el tercio medio facial. El Síndrome de Crouzon, puede ser diferenciado de otros síndromes que cursan con sinostosis prematura del cráneo y que tienen involucradas alteraciones del nervio óptico.<sup>1</sup>

El síndrome de Crouzon combina características con el Síndrome de Carpenter (acrocephalopoysyndactyly) y con el Síndrome de Apert. Se observan características faciales, como lo

son craneosinostosis, oxicefalia hipertelorismo , proptosis, atrofia óptica, exoftalmos, estrabismo divergente, hipoplasia del maxilar superior, prognatismo del maxilar inferior, nariz en pico de loro. Los Síndromes de Apert y Carpenter se presentan junto con fusión de los dedos con uñas solitarias, pulgares cortos y gruesos, extremidades superiores cortas, retardo mental, paladar fisurado y aumento de la presión intracraneal. Dentro de estos muchos casos son esporádicos, representando nuevas mutaciones, y son reportados como casos autosómicos dominantes y casos recesivos. <sup>16</sup>