

IMAGENES PEDIATRICAS INUSUALES

Síndrome de Apert

Apert syndrome

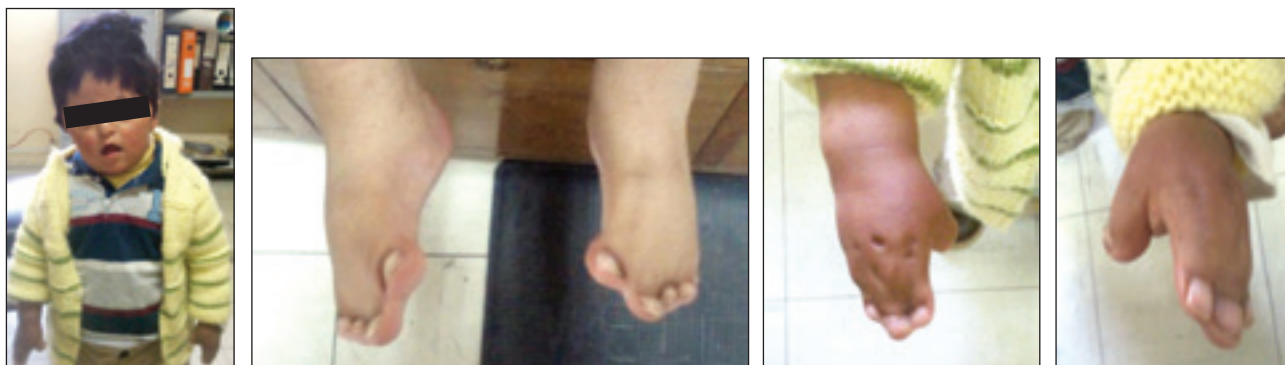
Drs.: Manuel Pantoja Ludueña*, Eduardo Imaña Suarez, Nils Zeballos Soliz*****

Paciente masculino de 2 años y 3 meses, procedente y residente de la Ciudad de El Alto. Curso con retraso del desarrollo psicomotor: sostén cefálico al año de edad, sedestación sin apoyo al año y seis meses. Ingresó a la Unidad de Traumatología del Hospital del Niño por sindactilia para resolución quirúrgica. Al examen físico destaco la presencia de varias malformaciones: acrocefalia y turribraquicefalia secundaria a la craneosinostosis, aplanamiento de la frente y occipucio, hipoplasia antero-posterior, hipoplasia del reborde orbitario, interrupción de la continuidad de las cejas, asimetría facial, puente nasal hundido, hipertelorismo, mandíbula prominente, pabellón auricular grande, manos y pies con sindactilia, soplo sistólico 2/6 y retraso del desarrollo psicomotor. Ver figura # 1.

Radiografía de Miembros superiores: destaca sindactilia con fusión de falange media de 3er y 4to quirodactilo en su tercio distal bilateral y fusión de falange distal y en miembros inferiores: presencia de sindactilia, alteración en distribución ósea de falanges de primer podo dáctilo bilateral. Ecocardiografía doppler color: muestra cardiopatía congénita acianógena: comunicación interauricular tipo ostium secundum; dilatación moderada de aurícula y ventrículo derechos e hipertensión pulmonar moderada.

Fue valorado por el departamento de genética, quienes determinaron que se trata de un Síndrome de Apert. La herencia es autosómica dominante, pero la gran mayoría de los casos son mutaciones nuevas; en personas sin antecedentes, como nuestro paciente. Actualmente se encuentra en espera de cirugía reconstructiva y de su cardiopatía.

Figura # 1. Se aprecian las malformaciones craneofaciales y sindactilia de manos y pies



* Pediatra. Hospital del Niño "Dr. Ovidio Aliaga Uría". La Paz

** Cardiólogo. Hospital del Niño "Dr. Ovidio Aliaga Uría". La Paz

*** Médico Residente III de Cardiología. Instituto Nacional del Tórax. La Paz

Correspondencia: Dr. Manuel Pantoja, correo electrónico: mpantoja@accelerate.com

Artículo aceptado para su publicación el 7/3/2015