

Hernández Montero E  
 Adiego Leza MI  
 Fraile Rodrigo JJ  
 Naya Gálvez MJ  
 Marín Garrido C  
 Carmen Sampérez L  
 Ortiz García A

Servicio de ORL del Hospital  
 Universitario "Miguel Servet".  
 Zaragoza

# Disóstosis craneofacial y alteraciones O.R.L.

## RESUMEN

Presentamos un caso de síndrome de Crouzon, centrándonos en sus afectaciones otorrinolaringológicas y la repercusión de éstas a otros niveles. Realizamos una revisión de las alteraciones en nuestra área que concurren más frecuentemente en los pacientes con éste y otros síndromes similares, haciendo hincapié en la actuación del otorrinolaringólogo para la integración de estos enfermos.

### PALABRAS CLAVE:

Síndrome de Crouzon, disóstosis craneofacial, craneosinostosis, craneoestenosis.

## SUMMARY

*A case of Crouzon syndrome, paying special interest in her multiple otolaryngologic manifestations and their repercussion at other levels is reported. We perform a review of the most frequent affections in our field that occur in patients with this and other similar syndromes. We notice the important role that the otolaryngologist plays in the adaptation of this patients.*

### KEY WORDS:

*Crouzon syndrome, craniofacial dysostosis, craniosynostosis, craniostenosis.*

## Introducción

Las craneodisóstosis o craneoestenosis son malformaciones craneofaciales debidas al cierre precoz y osificación (por tanto con repercusión radiológica) de una o más de las suturas craneales (1)

No son raras. Su frecuencia es aproximadamente del 0,04-0.1% de los neonatos (2)

En prácticamente todos los casos de craneodisóstosis existen manifestaciones ORL, aunque sólo en el 30% se demuestra afectación otológica (1).

Es muy importante el tratamiento y diagnóstico precoz de estos enfermos por la multiplicidad de trastornos que pueden asociar y que exigen un enfoque multidisciplinario para su resolución (neurocirujanos, maxilofaciales, oftalmólogos, etc.) (3)

## Caso Clínico

Niña con dismorfia craneofacial remitida al servicio de ORL a los 5 años de edad, por presentar hipoacusia bilateral, roncopatía y apneas nocturnas, así como amigdalitis de repetición e infecciones de vías altas muy frecuentes.

Como antecedentes figuran una nefrectomía unilateral por riñón poliquistico a los 7 meses de vida (las malforma-

ciones suelen aparecer asociadas) y meningitis linfocitaria al año de edad. Era la pequeña de cuatro hermanos sanos.

La exploración demostraba braquicefalia (cráneo de mayor diámetro laterolateral que anteroposterior), nariz en pico de loro, exoftalmus debido a la escasa profundidad de las órbitas, estrabismo divergente, hipertelorismo, retrusión del maxilar superior con prognatismo relativo, labio inferior redundante y superior corto y paladar ojival (Fig.1 y 2).

En la otoscopia se apreciaba una imagen azulada en ambos hipotimpanos.



**Figura 1:** Fenotipo del síndrome de Crouzon: braquicefalia, hipertelorismo, exoftalmus.



**Figura 2:** Fenotipo del síndrome de Crozon: nariz en pico de loro, retrusión del maxilar superior con prognatismo relativo, labio superior corto y labio inferior redundante.

Audiometría: hipoacusia de transmisión bilateral, con un gap de 40 decibelios en el oído izquierdo y un gap de 30 db. en el oído derecho.

Las imágenes de la TAC (fig. 3, 4 y 5) mostraban ambos nervios faciales dehiscentes, golfo de la yugular prominente, bilateralmente, hacia caja timpánica, conducto auditivo interno corto y en tonel, dilatación del vestíbulo y malformación incudomaleolar

La RMN confirmaba la ausencia de paraganglioma yuglotimpánico, que fue la sospecha principal al observar hipotimpanos claramente azulados en la otoscopia. Casualmente se observó la existencia de una malformación de Arnold-Chiari tipo I, con herniación de las amígdalas cerebelosas.

En el estudio del reflejo vestibulo-ocular se apreció a simple vista un importante nistagmus horizontal, bilateral y espontáneo. Electronistagmográficamente, el estudio de las sacadas demostraba la ausencia de diferenciación entre la fase lenta y rápida, además de aumentar con la fijación ocular. Ambos hechos nos hicieron concluir que se trataba de un nistagmus congénito. Visualmente se comprobó que el registro no se veía interferido por movimientos de parpadeo.

Se realizó un estudio genético que puso de manifiesto un cariotipo normal (46XX), por lo que la mutación que ocasionó el síndrome se consideró "de novo".

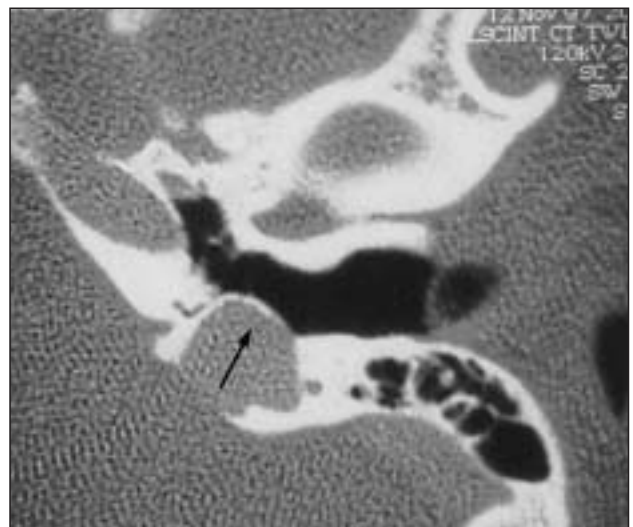
Su coeficiente intelectual era medio-bajo (80). Presentaba un retraso de dos años entre la edad mental y la edad cronológica.

Debido a la aparición de un síndrome de hipertensión intracraneal se llevó a cabo una craniectomía descompresiva y se le colocó una válvula de derivación peritoneal que fue conectada a un registro de 24 horas. Este demostraba aumentos de la presión intracraneal (PIC) de hasta 40mmHg durante las apneas nocturnas. En este momento se decidió practicar una adenoidectomía, con lo cual se resolvieron sus apneas del sueño, obteniéndose entonces valores de PIC de 4-5mmHg. También se le colocaron drenajes transtimpánicos (DTT) bilaterales.

A los seis años fue practicada cirugía de adelantamiento frontoorbitario. Desde entonces ha seguido una evolución satisfactoria, siendo controlada periódicamente y requiriendo recolocación de drenajes transtimpánicos a los 16 años de edad. Es en este momento cuando se le realizan las fotografías que presentamos.



**Figura 3:** Imagen de TAC: corte longitudinal de oído izquierdo. Flecha gruesa: nervio facial dehiscente. Punta de flecha: malformaciones oscilares.



**Figura 4:** Imagen de TAC: corte coronal de oído derecho: golfo de la vena yugular prominente.



**Figura 5:** Imagen de TAC: corte coronal de oído derecho. Flecha gruesa: golfo de la yugular prominente. Flecha delgada: vestibulo dilatado. Punta de flecha larga: CAI corto y en tonel. Punta de flecha corta: nervio facial dehiscente.

## Discusión

El síndrome de Crouzon o disostosis craneofacial es una de las principales craneodisostosis, representando el 4,8% de todas ellas en el neonato. Se debe al cierre precoz de la sutura coronal principalmente, aunque también suelen estar implicadas la parte posterior de la sagital, las lambdoideas y la base del cráneo (2)

El resultado es una braquicefalia, -cráneo de mayor diámetro laterolateral que anteroposterior-. Esto se debe a que el cráneo sólo puede crecer en dirección paralela a la sutura que se osifica precozmente (2). Según la que se afecte en mayor medida, podemos encontrar distintas craneoestenosis (1,2) siendo éstas las principales:

- Dolicocefalia: sutura sagital. Es la más frecuente de todas, y la que se da en el síndrome de Apert.
- Trigocefalia: sutura metópica.
- Plagiocefalia: cierre unilateral de las suturas, dando lugar a un cráneo asimétrico.
- Oxi o turricefalia: el cierre de las suturas es mixto.

La etiopatogenia reside en una mutación genética en el exón 9 del brazo largo del cromosoma 10, que ocasiona un error en el receptor para el factor de crecimiento de fibroblastos tipo 2 (FGFR 2) (1,2).

Es de herencia autosómica dominante, aunque el 25% de los casos son esporádicos (4).

Podemos encontrar múltiples manifestaciones fenotípicas, como braquicefalia, estrabismo divergente, exoftalmus con hipertelorismo, paladar ojival, labio superior corto, labio inferior redundante, retrusión del maxilar superior y prognatismo relativo (1,2,3,4).

Las alteraciones otológicas se dan en el 30% de los casos (1,3). En el oído externo puede haber atresia del CAE; en el oído medio malformaciones osiculares, golfo de la yugular prominente, (ambas presentes en nuestro caso), colesteatoma congénito, otitis media supurada con mayor frecuencia debido a la mayor incidencia de paladar hendido; en el oído interno las ventanas oval y redonda pueden ser pequeñas, pueden existir problemas vestibulares, acueducto coclear dilatado y dehiscencia del facial (estas dos últimas encontradas en nuestra paciente).

Las alteraciones laringológicas posibles incluyen nódulos vocales por sobreesfuerzo vocal al tratar de compensar la voz hipernasal (en relación con el paladar ojival y la configuración craneal general), y mayor incidencia de traqueotomía (debido a la posible asociación con glosoptosis, obstrucción intralaringea por malformaciones,...) (3). También en el síndrome de Apert se ha descrito cierto grado de obstrucción al paso aéreo durante los primeros años de vida (5).

A nivel nasosinusal puede hallarse hiperplasia adenoides, fosas nasales estrechas, atresia de coanas, hipoplasia sinusal, desviación septal y sinusitis frecuentes (1,3,4). Todo esto favorece la aparición de un síndrome de apnea obstructiva del sueño, también frecuente en niños con síndrome de Apert (5).

Oftalmológicamente, puede existir estrabismo, exoftalmus, atrofia óptica y disminución de la agudeza visual, datos todos que concurrían en nuestra paciente.

En el área maxilofacial son frecuentes el labio leporino, la fisura palatina, la úvula bífida y la maloclusión.

Hay descritos multitud de síndromes que asocian craneoestenosis, pero principalmente el diagnóstico diferencial hay que hacerlo con el síndrome de Apert (dolicocefalia), el síndrome de Pfeiffer (braquicefalia con pulgar grueso), de Saethre-Chotzen (braquicefalia con facies peculiar y alteraciones digitales) y el de Carpenter (morfología craneal muy variada, polisindactilia y malformaciones cardíacas) (2,4).

Se usa el síndrome de Franceschetti para designar el término de pseudoCrouzon. Son aquellos casos que simulan disostosis craneofaciales, pero sin prognatismo relativo, nariz en pico de loro, estrabismo ni incidencia familiar. Estos casos también pueden incluirse en el síndrome de Saethre-Chotzen (4).

El conocimiento de éste y otros síndromes similares es el único medio de diagnosticarlos. Únicamente con la inspección del paciente podemos hacerlo, y sabiendo la multitud de alteraciones otorrinolaringológicas y afines que pueden presentar, orientaremos nuestros estudios hacia un diagnóstico precoz y preciso de las mismas. Con una simple otoscopia que revele tímpanos azulados ya podremos pensar en varias causas, como una otitis serosa, un paraganglioma o un golfo de la yugular prominente. La audiometría nos informará de la capacidad auditiva y por tanto de la posibilidad de desarrollo del lenguaje. La exploración laríngea preveerá importantes secuelas respiratorias. La RMN puede detectar importantes anomalías cerebrales asociadas (6)...

La solución de estos problemas y otros que hemos comentado a lo largo de nuestro trabajo (mediante recuperación auditiva, rehabilitación foniatría, solución del SAOS, etc.) sitúan a los otorrinolaringólogos en una posición relevante para contribuir a la integración social y normal desarrollo de estos niños.

## Bibliografía

- 1- Campos del Alamo MA, Pérez Obón J, Gil Paraíso P, Marín García J, Damborenea Tajada J, Llorente Arenas E, et al. Alteraciones otorrinolaringológicas en el síndrome de Crouzon. *Anales ORL Iber-Amer*: 1999; XXVI, (2):117-123.
- 2- Cruz M, Bosch J. Craneosinostosis. En: Cruz M, Bosch J, editores. *Atlas de síndromes pediátricos*. Barcelona: Espax; 1998.p. 136-51.
- 3- LaVonne Bergstrom. Management of Ear Diseases Associated with Craniofacial Malformations. En: Alberti PW, Ruben RJ, editores. *Otologic Medicine and Surgery*. London, Edinburgh, New York: Churchill-Livingstone; 1988. (II) p. 1093-133.
- 4- Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM Jr. Craniofacial Dysostosis. En: Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM Jr. Editores. *Síndromes de la cabeza y del cuello*. Barcelona:Toray 1978. p.220-24.
- 5- McGill T. Otolaryngologic aspects of Apert syndrome. *Clin Plast Surg* 1991, Abril; 18 (2):309-13.
- 6- Renier D, Arnaud E, Cinalli G, Marchac D, Brunet L, Sebag G et al. Mental prognosis of Apert syndrome. *Arch Pediatr* 1996 Agosto;3(8):752-60.

## Correspondencia

- Dra. Elena Hernández Montero  
Urb. Torrebarajas I, 13  
50011 ZARAGOZA