

guía para entender el
**síndrome de
pfeiffer**

una publicación de children's craniofacial association

guía para entender el síndrome de pfeiffer

Esta guía ha sido diseñada para responder las preguntas que son frecuentemente hechas por los padres de un niño con el Síndrome de Pfeiffer. Su propósito es proveer a los pacientes, padres y otros un mejor entendimiento de esta condición.

¿cómo puede la asociación craneofacial de los niños (CCA) beneficiar a mi familia?

La CCA comprende que cuando un miembro de la familia tiene una condición craneofacial todos los miembros de la familia son afectados. Nosotros proveemos programas y servicios que han sido diseñados para tratar esas necesidades. Usted puede encontrar una lista detallada de los programas y servicios de la CCA en nuestra página de la red: www.ccakids.com o llamando gratuitamente al: 1(800) 535-3643.

La información que aquí se provee fue escrita por el doctor Richard J. Redett, MD.

Este folleto es sólo para fines informativos. No es una recomendación de tratamiento. Las decisiones de tratamiento deben estar basadas en mutuo acuerdo con el equipo craneofacial. Las posibles complicaciones deben ser discutidas con el médico antes y durante el tratamiento.

Diseño y producción por Robin Williamson, Williamson Creative Services, Inc., Carrollton, TX. Revisión y corrección del español por Monina Gilchrist, Monina's Enterprises, Carrollton, TX.

¿qué es el síndrome de pfeiffer?

el Síndrome de Pfeiffer es un trastorno raro asociado con la fusión prematura de las suturas del cráneo (Craneosinóstosis), los pulgares anchos y desviados, los dedos de los pies grandes y la fusión parcial de los dedos de los pies y de las manos (Sindactilia). Afecta aproximadamente a 1 en 100,000 individuos.

¿qué causa el síndrome de pfeiffer?

no existe ninguna correlación con lo que la madre hizo o no durante el embarazo. Al contrario, el Síndrome de Pfeiffer es causado por una mutación (cambio) en el gene del Receptor 1 o 2 del Factor de Crecimiento de Fibroblasto (FGFR 1 ó 2). Los genes FGFR (por sus siglas en inglés) tienen un papel importante en la división o madurez de las células. Por lo tanto, un malfuncionamiento de este gene, puede causar una fusión prematura de los huesos del cráneo, de los dedos de las manos y de los pies. Algunos estudios demuestran que este síndrome ocurre más a menudo en los hijos de los padres ya mayores.

sí yo tuviera el síndrome de pfeiffer, ¿cuáles serían las probabilidades de que les pasara a mis hijos?

el Síndrome de Pfeiffer es un trastorno raro autosomal y dominante, lo que quiere decir que sólo requiere que uno de los padres tenga el gene para que se pueda pasar el síndrome a los hijos. Un padre o madre con el Síndrome de Pfeiffer tiene una probabilidad del 50% de tener un hijo con este trastorno.

¿cómo reconozco esta condición en mi hijo (a)?

Las principales características del Síndrome de Pfeiffer incluyen: la Craneosinóstosis, junto con los pulgares y dedos de los pies cortos y anchos.

La Craneosinóstosis se debe a un proceso de fusión prematura de las articulaciones fibrosas (puntos suaves) de los huesos del cráneo. En un niño que no sufre de esta condición, el cráneo se expande uniformemente a medida que el cerebro crece. En un niño con Craneosinóstosis, una o dos de las suturas se cierran prematuramente, causando el crecimiento anormal y asimétrico del cráneo y de la cara. La Craneosinóstosis avanzada o la Craneosinóstosis que involucra a suturas múltiples puede causar que se retenga la presión dentro del cráneo o que se dé una constricción en el crecimiento del cerebro. Esto puede resultar en el retraso del desarrollo del individuo, retardo mental, ataques o ceguera. Las suturas más comúnmente relacionadas con el Síndrome de Pfeiffer incluyen las suturas coronal, lambda y sagital.

Los pacientes con el Síndrome de Pfeiffer tienen una cabeza desproporcionadamente ancha con una frente alta y la mitad de la cara hundida (el área de la cara desde la mitad de la cuenca del ojo hasta la mandíbula superior). La nariz es frecuentemente pequeña y presenta un puente nasal bajo. Los ojos pueden estar ampliamente separados (hipertelorismo) y ser prominentes (proptotic) debido a la poca profundidad de las cuencas de los ojos (órbitas).

Aproximadamente el 50% de los niños que sufren del Síndrome de Pfeiffer presentan un canal auditivo y un oído medio anormalmente pequeños, lo que causa que experimenten algo de sordera. También es común ver problemas dentales. Los problemas visuales pueden ocurrir debido a la posición de los ojos o aumento en la presión intracraneal de la fusión prematura de las suturas craneales.

Generalmente se observa en gente con el síndrome de Pfeiffer,

que los pulgares son anchos y cortos, y los dedos grandes del pie están frecuentemente separados del resto de los dígitos. La Sindactilia (membrana interdigital), puede ocurrir entre los segundos y terceros dedos de las manos y los pies. Se puede presentar un caso de Braquidactilia, (cuando son anormalmente cortos uno o más de los dedos de las manos o de los pies).

¿qué tipos del síndrome de pfeiffer existen?

El Síndrome de Pfeiffer ha sido dividido en tres subcategorías, basándose en la gravedad de sus síntomas:

Tipo 1 – Las personas con el Síndrome de Pfeiffer tipo 1 sufren de una prematura fusión de las suturas del cráneo, los pómulos hundidos y anomalías en los dedos de los pies y de las manos. El desarrollo neurológico e intelectual normalmente son normales. También puede presentarse una Hidrocefalia (acumulación de líquido en el encéfalo) y sordera.

Tipo 2 – Los individuos con este tipo del Síndrome de Pfeiffer tienen una deformidad en forma de una “hoja de trébol” que se debe a la extensiva fusión de las suturas del cráneo. También es común que se encuentren las siguientes anomalías: proptosis (protrusión anormal) de los ojos, anomalías en los dedos de las manos y de los pies y la fusión de las articulaciones del codo y rodilla (anquilosis). El cráneo en forma de una hoja de trébol puede retardo mental. Además, la proptosis de los ojos puede causar graves problemas visuales. Muchos de estos individuos tienen retraso en su desarrollo y retraso mental.

Tipo 3 – Las personas que sufren del Síndrome de Pfeiffer tipo 3 tienen las mismas características que aquellos que sufren del Síndrome de Pfeiffer tipo 2, excepto el cráneo en forma de una hoja de trébol.

¿cómo se diagnostica el síndrome de pfeiffer?

El diagnóstico del Síndrome de Pfeiffer se hace en base a la presencia de la fusión prematura de los huesos del cráneo y la anchura y cortedad de los pulgares y primeros dedos de los pies. Otros síndromes que se toman en consideración al hacer el diagnóstico son: Apert, Crouzon, Saethre-Chotzen y Jackson-Weiss.

Es difícil hacer un diagnóstico en una ecografía prenatal, ya que las características del síndrome de Apert varían considerablemente.

¿qué tratamiento se encuentra disponible para el síndrome de pfeiffer?

El cuidado de un niño con el Síndrome de Pfeiffer comienza con el nacimiento, con un diagnóstico correcto, la identificación de las necesidades del niño y la localización de un adecuado centro de tratamiento. A veces se deben realizar múltiples y complejas cirugías, las cuales son mejor conducidas por un equipo craneofacial multidisciplinario. Este equipo está compuesto por un neurocirujano, un cirujano plástico, un dentista, un ortodoncista, un audiólogo, un patólogo del habla, un otorrinolaringólogo, un genetista y un pediatra. Los miembros de este equipo trabajaran cercanamente con usted y su hijo para determinar el mejor plan de tratamiento.

Durante el primer año de vida pueda que le recomienden una cirugía temprana para separar las suturas del cráneo que se han cerrado prematuramente. Dicho procedimiento permite, mediante la expansión, el crecimiento más normal del cerebro y cráneo. Las cuencas de los ojos pueden ser engrandadas durante la misma operación para así ayudar a preservar la visión. Asimismo,

la mitad de la cara puede ser avanzada, en una edad posterior, con el motivo de ayudar a mejorar la apariencia del individuo, aumentar el volumen orbital y establecer una relación más normal entre la mandíbula superior y la inferior.

Otros tratamientos pueden incluir:

- Pruebas del sentido auditivo a temprana edad para determinar si se necesita realizar una cirugía del oído para preservar la audición.
- Consulta con un dentista durante el segundo año de vida.
- Adicionalmente, el equipo de especialistas puede recomendar que se realice una cirugía de las membranas interdigitales para separar los dedos de las manos.

El equipo de especialistas le explicará los detalles de estas cirugías.



children's craniofacial association

13140 Coit Road, Suite 517 • Dallas, TX 75240

BUZÓN DE VOZ: 214-570-9099

FAX: 214-570-8811

LÍNEA GRATIS: 800-535-3643

CCAkids.org

Para alentar y dar esperanzas tanto a aquellos individuos que estén afectados con diferencias faciales, como a sus familias.