

LESIONES DEL PIE EN EL SÍNDROME DE APERT A PROPÓSITO DE UN CASO

SERVICIO DE CIRUGÍA DEL APARATO LOCOMOTOR
(JEFE DE SERVICIO Dr. RAMÓN VILADOT PERICÉ)
HOSPITAL SAN RAFAEL BARCELONA

J.L. BADA
F. ÁLVAREZ
R. VILADOT

RESUMEN

La acrocefalosindactilia es un proceso que afecta a la cabeza, manos y pies, en relación con un cierre precoz de las suturas craneales y la existencia de sindactilias y sinóstosis complejas en manos y pies. Bajo este nombre se agrupan diversos síndromes, uno de los cuales es el síndrome de Apert. Las alteraciones de los pies y su tratamiento, objetivo de este trabajo, son las que menos han centrado la atención de los diversos autores que se han ocupado de este tema.

PALABRAS CLAVES: Acrocefalosindactilia. Síndrome de Apert. Pie. Sinóstosis.

INTRODUCCIÓN

La acrocefalosindactilia es un proceso que afecta principalmente a la cabeza, manos y pies, en relación con un cierre precoz de las suturas craneales (14) y la existencia de sindactilias y sinóstosis complejas en manos y pies. En la actualidad se agrupan bajo este nombre diversos sín-

dromes, uno de ellos es el síndrome de Apert descrito por primera vez en 1906 (15,30).

Este síndrome se caracteriza por cursar con alteraciones en cráneo, manos y pies. Estas últimas son las que menos han centrado la atención de los autores, al ser poco frecuente la indicación de tratamiento quirúrgico, por lo que hemos considerado interesante revisar este aspecto del síndrome de Apert.

CASO CLÍNICO

Se trata de un paciente de 14 años de edad, diagnosticado en otro centro de síndrome de Apert y que consulta por presentar dolor y deformidad en ambos pies. El embarazo y parto fueron normales, iniciando la deambulación a los 18 meses. Entre los antecedentes se recoge: craneotomías al mes, dos y cuatro años, varias intervenciones sobre manos y pies para solucionar sindactilias entre los dos y cinco años, y a los doce años apendicectomía. En varias ocasiones ha precisado pequeñas intervenciones de podología, llevando plantillas desde los cuatro años.

A la exploración se aprecian alteraciones craneofaciales propias del síndrome de Apert (Figura 1). La deambulaci3n es correcta con zapatos. Se aprecia a nivel plantar una gran hiperqueratosis correspondiente a la cabeza del segundo metatarsiano. Se observan deformidades clínicas y radiol3gicas t3picas en manos y pies (Figuras 2, 3 y 4). Tambi3n existe limitaci3n de la supinaci3n y extensi3n completa de los codos y de la abducci3n del hombro. Se decide limitar la actuaci3n quir3rgica a la onicoexéresis del primer dedo del pie derecho, motivo de la consulta, y mantener las plantillas para facilitar la deambulaci3n.



Fig. 1 a. *Aspecto clínic de la cara y cabeza del paciente.*



Fig. 1 b. *Radiografía del cráneo.*

Se practican diversos estudios para descartar otras alteraciones en relaci3n con el proceso.

- Estudios mediante test de inteligencia WAIS: C.I. de 122 sin discrepancias entre los rendimientos verbales, manipulativos, etc., situándose dentro de la normalidad alta;

- Estudios de personalidad: no se observa ninguna estructura patol3gica;

- Estudio otorrinolaringol3gico: existe hendidura palatina con hipertrofia del paladar;

- Estudio oftalmol3gico: el ojo derecho es normal mientras que el izquierdo no es valorable por presentar una ambliopía que no permite la fijaci3n.

DISCUSI3N

La patogenia del síndrome de Apert radica en un defecto que facilita la aparici3n de sin3stosis por insuficiencia de los tejidos mesenquimales no osteogénicos, rodeados por núcleos de osificaci3n, en permanecer como tales en relaci3n con un fallo de la diferenciaci3n y segmentaci3n del mesénquima primitivo.

Su frecuencia es de 1 caso/200.000 nacimientos. Tiene una base genética, transmisi3n mediante un mecanismo autos3mico dominante (5,23,25,30), tambi3n se acepta la existencia de casos por mutaciones (26).

El síndrome de Apert es una alteraci3n multisistemática que precisa un abordaje multidisciplinar. Si existen antecedentes familiares se recomienda acudir a un genetista en b3squeda de consejo genético (5,12,23,25,26,30); en caso de embarazo puede llevarse a cabo un diagn3stico prenatal por ecografía (23). Una vez nacido el ni3o, la soluci3n de los problemas se basa en la cirugía precisando una planificaci3n de los pasos mediante un completo estudio radiol3gico y con T.A.C. para establecer los niveles de actuaci3n (10,17,27,29,30). En el manejo de estos pacientes se deben acordar las

prioridades de actuación para minimizar las consecuencias de las alteraciones intrínsecas al síndrome y de la propia cirugía (1,2,7,11,12,18,20,22,24,29,31).

A nivel del tobillo la alteración más frecuente es la limitación de la flexión dorsal. En cuanto al pie encontramos diversas alteraciones.

En el tarso no es rara la existencia de coaliciones óseas que se instauran de forma progresiva con la edad. Se ha descrito en edades tempranas la identificación correcta de todos los núcleos de osificación para posteriormente aparecer las sinóstosis hacia los cuatro años de edad. El alcance definitivo de las sinóstosis muchas veces no puede ser determinado hasta alcanzar la madurez ósea (16). Schauerte y otros autores señalan como característica la presencia de una coalición calcáneo-cuboidea y otra entre la tercera cuña y el tercer metatarsiano en torno a los dos años para posteriormente presentarse una sinóstosis entre el escafoide y las cuñas (9). Mah y cols. (16) consideran que en la edad adulta ninguna articulación está conservada, a excepción tal vez de la subastragalina, aunque todos sus pacientes presentan un bloqueo clínico de la misma.

En el antepie es típica la alteración de la tubulación normal de los metatarsianos. Es frecuente la fusión, en mayor o menor grado, del primer y segundo metatarsiano; también se ha descrito la duplicación del primer metatarsiano aunque con una única cabeza metatarsal. La existencia de un primer metatarsiano atáxico es bastante frecuente (16).

A nivel de los dedos de los pies se han descrito varias alteraciones. Es característica la existencia de sindactilias, que Bluth y von Torne (9) han clasificado en tres tipos:

- Tipo I: Sindactilia del 2.º, 3.º y 4.º dedos, el 1.º y el 5.º dedos están libres. Aparece en un 12,5% de los casos.

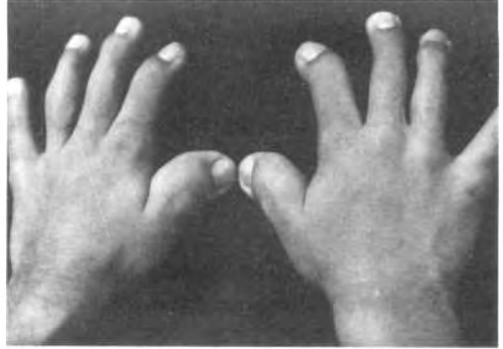


Fig. 2 a. *Aspecto clínico de las manos del paciente.*

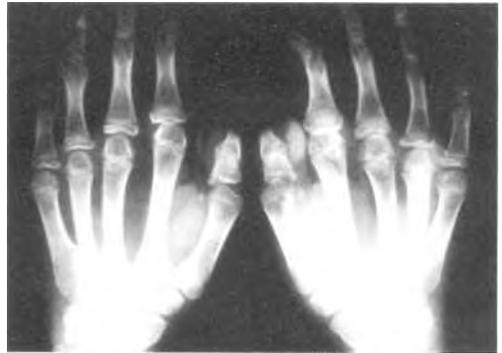


Fig. 2 b. *Radiografías de las manos.*

- Tipo II: Sindactilia del 2.º al 5.º dedo, el antepie está supinado y el hallux está en varo y en flexión dorsal. Aparece en un 30% de los casos.

- Tipo III: La fusión afecta a todos los dedos, apareciendo un pie en cucharon, presentando los dedos y las uñas curvadas. Aparece en un 57,7% de los casos. Estos mismos autores señalan que un 75% de los casos se afectan manos y pies de forma simultánea y bilateral.

También es frecuente la fusión de las falanges de un mismo dedo a nivel de las articulaciones interfalángicas, a diferencia de las fusiones entre falanges de diferentes dedos, o de las falanges con los metatarsianos, que son raras. Las falanges distales pueden estar fusionadas entre ellas, presentando unas uñas an-

chas. En todos los casos es característica la existencia de una rigidez a la exploración clínica de la movilidad de los dedos, a pesar de que la radiografía muestre segmentación de las falanges (9).



Fig. 3 a. *Aspecto clínico de los pies del paciente.*



Fig. 3 b. *Radiografías de los pies (Proyección dorsoplantar).*

A nivel del hallux es típico su acortamiento y su desviación en varo y en flexión dorsal. En muchos casos existe un ensanchamiento de este dedo por la

existencia de la duplicación de las falanges, una falange en delta e incluso poli-sindactilias (9,16).

La existencia de un retropie rígido y un antepié dismórfico lleva a una alteración de la carga, con una imposibilidad de transmisión de la carga de la articulación del tobillo al tarso y de éste al antepié. En los casos de grandes sinóstitosis no es infrecuente la alteración de la marcha normal con apoyo a nivel de borde lateral del pie y callosidades por sobrecarga a la altura de la cabeza del quinto metatarsiano. En los casos en que la rigidez no es tan importante la sobrecarga afecta principalmente a las cabezas del segundo y tercer metatarsianos por un síndrome de insuficiencia del primer radio como en nuestro caso. De todas formas, estas alteraciones suelen ser bien toleradas durante la infancia y adolescencia, pudiendo requerir algún gesto quirúrgico en la madurez (9,16).

La indicación de la cirugía suele ser la dificultad para calzarse y los problemas de sobrecarga de los metatarsianos, que se solucionan mediante diferentes tipos de intervenciones (16).

Es importante conseguir un correcto alineamiento del primer dedo pudiéndose realizar osteotomías de las falanges, resecciones parciales de las mismas, artroplastia de resección de la primera articulación metatarsofalángica y otros gestos que buscan la limpieza y remodelado de la articulación. Sobre las sindactilias de los demás dedos se recomienda una actitud conservadora ya que no suelen crear problemas.

Sobre los metatarsianos se puede realizar la resección de puentes óseos existentes entre ellos, osteotomías de la base o cuello para favorecer una carga correcta, resección de las cabezas en intervenciones tipo alineación metatarsal e incluso la amputación de algún radio y la posterior reconstrucción del antepié. En



Fig. 4. Radiografías de los pies (Proyección perfil). a. Lado derecho. b. Lado izquierdo.

ocasiones el nivel de la cirugía es el tarso, pudiéndose indicar artrodesis (del arco interno, doble artrodesis) si existen articulaciones poco móviles y dolorosas o que presentan una deformidad fija. En casos de pies que presentan una situación de fusión de todos los huesos se pueden llevar a cabo osteotomías mediotarsianas que ayuden a una correcta carga. Tras la intervención quirúrgica suele ser necesario continuar con ortesis para facilitar la deambulacion, así como la actuación del podólogo para solucionar problemas del desarrollo de las uñas, principalmente la del primer dedo. Cada caso precisa de un estudio completo de todos los problemas existentes en el pie para permitir una indicación personalizada (9,16,19,25).

Existen otras alteraciones en estos pacientes. Los rasgos son característicos: la cabeza es picuda y elongada en el diámetro anteroposterior, con una orientación paralela de los planos de la cara y la parte posterior del cráneo apareciendo una situación de hiperpresión endocraneal por el crecimiento del cerebro. En relación con las alteraciones óseas del cráneo aparecen en ocasiones alteraciones de las estructuras intracraneales como atrofia de circunvalaciones (3,11), encefalocele, ausencia del cuerpo calloso (3,8) o ventriculomegalia (3,4) entre otras (3,19). Estas alteraciones desembocan en ocasiones en un retraso mental secundario, que puede evitarse si se llevan a cabo las intervenciones pertinentes sobre

los elementos óseos en el momento adecuado (2,3,11,18,22,28). El estudio mediante test de inteligencia y los estudios de personalidad de nuestro paciente no señalan anomalías.

Las alteraciones del macizo facial se caracterizan por una hipoplasia del maxilar, nariz en pico de loro, alteraciones dentales y de las vías aéreas superiores a nivel de faringe (7,20,21,30). También pueden existir alteraciones de las vías respiratorias bajas (12,21,24,30) con patrones obstructivos que pueden desembocar en un *cor pulmonale* a largo plazo. En cuanto a las alteraciones oftalmológicas destaca la existencia de un hipertelorismo, con ojos protuberantes y con una separación entre ellos mayor de lo normal y divergencia de los ejes transversales; con los años se establece un estrabismo pudiendo existir a corto plazo otras alteraciones como ambliopía, antropía o ptosis ocular (2,10). Nuestro paciente presenta una hendidura palatina con hipertrofia del paladar, el ojo derecho normal y el izquierdo afecto de una ambliopía que no permite la fijación.

Las otras lesiones que caracterizan este síndrome son las alteraciones de las manos, que en general son bilaterales. Las alteraciones de las manos pueden presentar una gradación desde la mano en manopla a sindactilias que no afectan a todos los dedos o polidactilias. En casos de gran afectación la mano se emplea como pala y la pal-

ma suele tener forma de cuenco (28,32). El pulgar suele estar individualizado, es corto y presenta una falange proximal anómala. Es característica la existencia de una clinodactilia radial a pesar de lo cual la primera comisura siempre es deficiente (6,28). Puede aparecer una polidactilia (15).

En la extremidad superior se han descrito alteraciones de la movilidad de la articulación escapulohumeral por anomalías de la parte proximal del húmero, con o sin displasia de la glenoides, y limitación de la abducción como en nuestro paciente, y una predisposición a presentar una inestabilidad anterior. Puede aparecer un bloque óseo en el codo o la fusión a nivel de los huesos del antebrazo, lo que se acompaña de limitación de la movilidad en el codo (13,28,30); en nuestro paciente existe la limitación de la movilidad en relación con un codo dismórfico. También se han descrito anomalías vertebrales sin traducción neurológica (30). En las extremidades inferiores se ha descrito la existencia de una limitación de la movilidad de las caderas y de un genu valgo que no comportan limitaciones funcionales y no requieren en principio gestos quirúrgicos (9).

Como resumen de lo anteriormente expuesto podemos establecer las siguientes conclusiones:

- La acrocefalosindactilia o síndrome de Apert es un proceso que precisa de un abordaje multidisciplinar.

- El tratamiento de las alteraciones maxilofaciales y craneales debe ser precoz para facilitar el correcto desarrollo del cerebro, ya que el síndrome de Apert no comporta necesariamente un retraso mental.

- El principal objetivo de los cirujanos ortopédicos es la solución de las malformaciones de manos y pies, consiguiendo la mayor funcionalidad de ambos elementos.

BIBLIOGRAFÍA

- (1) BUNCIC, J. R.: *Ocular aspects of Apert syndrome*. Clin Plast Surg, 18(2): 315-9, 1991.
- (2) CAMPIS, L. B.: *Children with Apert syndrome: developmental and psychologic considerations*. Clin Plast Surg, 18(2): 409-16, 1991.
- (3) COHEN, M. M. Jr. KREIBORG, S.: *The central nervous system in the Apert syndrome*. Am J. Med Genet, 35(1): 36-45, 1990.
- (4) COHEN, M. M. Jr. KREIBORG, S.: *Selected clinical research involving the central nervous system*. J. Craniofac Genet Dev Biol, 10(2): 215-38, 1990.
- (5) COHEN, M. M. Jr. KREIBORG, S.: *Genetic and family study of the Apert syndrome*. J Craniofac Genet Dev Biol, 11(1): 7-17, 1991.
- (6) FARESHETIAN, S. UPTON, J.: *The anatomy and management of the thumb in Apert syndrome*. Clin Plast Surg, 18(2): 365-80, 1991.
- (7) FERRARO, N. F.: *Dental, orthodontic, and oral/maxillofacial evaluation and treatment in Apert syndrome*. Clin Plast Surg, 18(2): 291-307, 1991.
- (8) GERSHONI-BARUCH, R., NACHLIELI, T., GUILBURD, J. N.: *Apert's syndrome with occipital encephalocele and absence of corpus callosum*. Childs Nerv Syst., Aug. 7(4). P. 231-2, 1991.
- (9) GRAYHACK, J. J., WEDGE, J. H.: *Anatomy and management of the leg and foot in Apert syndrome*. Clin Plast Surg, 18(2): 399-405, 1991.
- (10) HERTLE, R. W., QUINN, G. E., MINGUINI, N., KATOWITZ, J. A.: *Visual loss in patients with craniofacial synostosis* J Pediatr. Ophthalmol Strabismus, 28(6): 344-9, 1991.
- (11) HUMPHREYS, R. P.: *Apert syndrome, Diagnosis and treatment of cra-*

niostenosis and intracranial anomalies. Clin Plast Surg, 18(2): 231-5, 1991.

(12) KAPLAN, L. C.: *Clinical assessment and multispecialty management of Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 217-25, 1991.

(13) KASSER, J., UPTON, J.: *The shoulder, elbow, and forearm in Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 381-9, 1991.

(14) KREIBORG, S., COHEN, M. M. Jr.: *Characteristics of the infant Apert skull and its subsequent development. J Craniofac Genet Dev Biol*, 10(4): 399-410, 1990.

(15) LORENZ, P., HINKEL, G. K., RUPPRECHT, E.: *Kraniosynostose-Syndrome mit Syn-oder Polydaktylie. Kinderarztl Prax*, 59(7-8): 195-9, 1991.

(16) MASH, J., KASSER, J. UPTON, J.: *The foot in Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 391-7, 1991.

(17) MARSH, J. L., GALIC, M., VANNIER, M. W.: *The craniofacial anatomy of Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 237-49, 1991.

(18) MARSH, J. L., GALIC, M., VANNIER, M. W.: *Surgical correction of the craniofacial dysmorphism of Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 251-75, 1991.

(19) MASON, W. H., WYMORE, M., BERGER, E.: *Foot deformities in Apert's syndrome. Review of the literature and case reports. J Am Podiatr Med Assoc*, 80(10): 540-4, 1990.

(20) MCGILL, T.: *Otolaryngologic aspects of Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 309-13, 1991.

(21) MIXTER, R. C., DAVID, D. J., PERLOFF, W. H., GREEN, C. G., PAULI, R. M., POPIC, P. M.: *Obstructive sleep apnea in Apert's and Pfeiffer's syndromes: more than a craniofacial abnormality. Plast Reconstr Surg*, 86(3): 457-63, 1990.

(22) MULLIKEN, J. B., BRUNETEAU, R. J.: *Surgical correction of the craniofacial*

anomalies in Apert syndrome. Clin Plast Surg, 18(2): 277-89, 1991.

(23) NARAYAN, H., SCOTT, I. V.: *Prenatal ultrasound diagnosis of Apert's syndrome. Prenat Diagn*, 11(3): 187-92, 1991.

(24) NARGOZIAN, C.: *Apert syndrome. Anesthetic management. Clin Plast Surg*, 18(2): 227-30, 1991.

(25) NIVELON, A, NIVELON, J. L., MATTHIEU, M., PUISSAN, C., MAROTEAUX, P.: *Syndrome d'Apert avec polymetatarsie. Ann Pediatr*, 38(1): 9-13, 1991.

(26) PAJOR, A., ZIMONYI, I., KOOS R., LEHCZKY, D., AMBRUS, C.: *Pregnancies and offspring in survivors of acute lymphoid leukemia and lymphoma. Eur J Obstet Gynecol Biol*, 40(1): 1-5, 1991.

(27) SATOH, M., ISHIKAWA, N., ENOMOTO, T., TAKEDA, T., YOSHIZAWA, T., NOSE, T.: *Study by I-123-IMP-SPECT before and after surgery for craniosynostosis. Kaku Igaku*, 27(12): 1.411-8, 1990.

(28) TACHDJIAN, M. O.: *Pediatric Orthopedics*. 2.^a edición. W. B. Saunders Company Philadelphia, 1990.

(29) UPTON, J., *Apert syndrome. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies. Clin Plast Surg*, 18(2): 321-55, 1991.

(30) WELLS, T. R., FALK, R. E., SENAC, M. O., VACHON, L.: *Acrocephaloponylosyndactyly a possible new syndrome: analysis of the vertebral and intervertebral components. Pediatr Pathol*, 10(1-2): 117-31, 1990.

(31) WEXLER, M. R., NEUMAN, A., UMANSKI, F., WEINBERG, A., BEN MEIR P. SELA M. PEER Y. KADARY, A.: *A decade of experience in craniofacial surgery. Harefuah*, 122(3): 146-52, 1992.

(32) ZUCKER, R. M., CLELAND, H. J., HASWELL, T.: *Syndactyly correction of the hand in Apert syndrome. Clin Plast Surg*, 18(2): 357-64, 1991.