

CAPÍTULO X

SÍNDROME DE APERT

ROCÍO RUIZ COBO* Y LORENZO GUERRA DÍEZ**

**Facultad de Educación de la Universidad de Cantabria*

***Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla*

1. DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME

1.1. Historia, etiología, tipología e incidencia

El síndrome de Apert, o Acrocefalosindactilia tipo I, pertenece a un grupo de cinco enfermedades caracterizadas, entre otras manifestaciones, por presentar craneosinostosis. Las otras enfermedades que conforman el grupo son el síndrome de Carpenter, la enfermedad de Crouzon, el síndrome de Saethre-Chotzen y el síndrome de Pfeiffer. El síndrome de Apert es una enfermedad que puede ser hereditaria, o que puede también presentarse sin que existan antecedentes familiares conocidos. Esta condición se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales (suturas entre los huesos del cráneo), lo cual hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara.

El síndrome fue descrito, por primera vez, en el año 1906 por E. Apert, un médico pediatra francés que le cedió su nombre.

Numerosos estudios demuestran como el síndrome de Apert se produce hasta en un 98% de los casos por nuevas mutaciones que se generan en el periodo prenatal. Su herencia es de carácter autosómico dominante, es decir, la presencia de una mutación condiciona la aparición del síndrome, localizándose el gen responsable en el brazo largo del cromosoma 10.

Algunos estudios relacionan la edad paterna elevada con los casos de novo del síndrome de Apert, e incluso han demostrado el origen paterno de las mutaciones.

Es importante dar un consejo genético a los que padecen la enfermedad, o a los que ya teniendo un hijo quieren saber qué posibilidades tienen de tener otro hijo afecto. Por lo general si los dos miembros de la pareja son sanos, y ya tienen un hijo con síndrome de Apert, existe un riesgo de aproximadamente un 1% de tener un nuevo hijo enfermo. En cambio, y debido a la modalidad de herencia de este síndrome, si una persona afectada quisiera tener un hijo existe un riesgo de un 50% de que pueda heredar dicha enfermedad.

Aunque los mecanismos moleculares que condicionan el síndrome son complejos y no del todo conocidos, se han identificado diferentes mutaciones capaces de producir el síndrome, algunas de las cuales afectan al gen del “receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos”. Este receptor es fundamental a la hora de iniciar los mecanismos moleculares de señalización celular y, cuando es activado por sus ligandos, se produce una cascada de señales dentro de las células que son determinantes a la hora desencadenar y coordinar los mecanismos implicados en la fusión ósea. La alteración o no-regulación de estos mecanismos es la responsable final de la craneosinostosis.

La región extracelular de este receptor, que es la región que responde a los estímulos externos, está constituida por tres dominios IgI, IgII, IgIII (tipo inmunoglobulina). Las mutaciones más importantes, descritas hasta la fecha, afectan a la región de unión entre los dominios II y III. y, en el axón 7 del gen para el “receptor del factor de crecimiento de los fibroblastos”, se han descrito dos mutaciones claramente relacionadas con el síndrome; una mutación que condiciona la sustitución del aminoácido *serina* por *triptófano*, en la posición 252 (S252W), y otra que determina la sustitución de *prolina* por *arginina* (P253R).

La incidencia de este síndrome oscila entre 1 y 6 casos por cada 100.000 recién nacidos.

2. CARACTERÍSTICAS BIOMÉDICAS, PSICOLÓGICAS, CONDUCTUALES Y SOCIALES

2.1. Características biomédicas

El síndrome de Apert se caracteriza, de modo general, por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara. Se producen malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros.

• Alteraciones cráneo-faciales:

Ya hemos mencionado que en el síndrome de Apert se produce una craneosinostosis como consecuencia del cierre precoz de las suturas del cráneo, desencadenando esto una deformidad de la bóveda craneal que pudiera impedir una expansión cerebral adecuada, y que se puede manifestar clínicamente en forma de edema papilar, atrofia óptica, e incluso hipertensión intracraneal. Los individuos con este síndrome presentan una hipoplasia, o escasa formación de la mitad de la cara, acompañada de ojos protruyentes (proptosis y exoftalmos), debido a una disminución del tamaño de la cavidad orbitaria. Los afectados pueden presentar lengua grande, o macroglosia, maloclusión mandibular y en ocasiones asocian paladar ojival y fisura palatina. Estas alteraciones morfológicas condicionan la aparición de infecciones frecuentes tipo otitis y episodios de dificultad respiratoria.

• Manifestaciones músculo-esqueléticas:

Característicamente estas personas presentan sindactilias, o fusión anormal de los dedos, en las cuatro extremidades, siendo más severas las que afectan a las superiores ya que en los dedos de los pies habitualmente no se fusionan las falanges distales. En función del número de dedos afectados se clasifican en:

TIPO I:	Incluye el 2º, 3º y 4º dedo.
TIPO II:	Asocia el 5º dedo.
TIPO III:	Todos los dedos aparecen unidos.

Tabla 1. Manifestaciones Músculo – Esqueléticas.

Esto es válido tanto para las manos, en las que predomina el tipo I, como para los pies, que presentan con mayor frecuencia el tipo III. Además se ha demostrado como una de las mutaciones de este síndrome, la P253R, se asocia con más asiduidad a sindactilias más severas.

Otras anomalías óseas menos frecuentes son: la fusión de vértebras cervicales, movilidad articular limitada, acortamiento de huesos largos como el fémur, húmero y el radio, hipoplasia de escápula, de pelvis... etc. En cuanto a la motricidad, pueden sufrir torpeza motora fina variable en función de la severidad de la sindactilia y los resultados conseguidos por la cirugía. El desarrollo motor grueso es normal, aunque con limitaciones por las características de los pies.

- **Manifestaciones dermatológicas:**

Son muy variables en cuanto a su expresividad y puede existir una hiperhidrosis, (exceso de sudoración), acompañada de lesiones máculo-vesiculosas o costrosas tipo acneiforme. En ocasiones presentan áreas de hipopigmentación y engrosamiento de la piel.

- **Manifestaciones viscerales:**

Aunque estas personas presentan, con frecuencia, un retraso mental y psicomotor secundario a sus anomalías morfológicas, ocasionalmente asocian malformaciones del sistema nervioso central que afectan al cuerpo calloso (agenesia o hipoplasia del mismo), y a las estructuras líbicas. También puede existir una hipoplasia de la sustancia blanca y otras.

Las alteraciones génito-urinarias son también frecuentes. En varones pueden aparecer válvulas uretrales posteriores que, factiblemente, dan lugar a hidronefrosis secundaria e insuficiencia renal si no se solucionan con prontitud y, en las hembras, pueden presentarse casos de hipertrofia de clítoris.

Las malformaciones cardíacas como la hipoplasia ventricular izquierda, la comunicación interauricular y la coartación de aorta, son manifestaciones típicas en las personas afectadas.

2.2. Características psicológicas

No existen estudios rigurosos que confirmen la existencia de una configuración de rasgos de personalidad específica en las personas con síndrome de Apert, más allá de las descripciones de las historias de vida. En general, las manifestaciones

psicológicas de la persona, su peculiar forma de ver el mundo, su afectividad y manejo de emociones y sus disposiciones y tendencias a la acción, van a estar mediatizadas, por una parte, por la severidad de las manifestaciones clínicas anteriormente descritas y, por otro, por la existencia y, en su caso, intensidad del retraso mental. En los niños sin retraso mental son frecuentes los sentimientos de baja autoestima y miedo al rechazo, por ser diferentes o por sus deformidades físicas; dichos sentimientos pueden estar atenuados en los niños con retraso mental asociado al síndrome. Otros factores que van a influir en las repercusiones psicológicas del síndrome son, indudablemente, el apoyo social y la actitud del entorno y de las figuras emocionalmente significativas para la persona.

En el área del lenguaje pueden observarse dificultades de articulación debido a la hipoplasia del tercio medio de la cara, sobre todo en palabras que terminan en consonante. El lenguaje expresivo es pobre aunque, por lo general, expresan emociones sin dificultad. Es frecuente detectar dificultades de atención significativas.

3. DIAGNÓSTICO Y EVALUACIÓN: POSIBILIDADES DE PREVENCIÓN, DETECCIÓN TEMPRANA, TÉCNICAS E INSTRUMENTOS

El diagnóstico del síndrome de Apert se establece ante una sospecha clínica y se confirma mediante el estudio genético de los pacientes, detectándose las mutaciones más típicas de dicha enfermedad, que son muy específicas, en el 98% de los casos.

4. PRONÓSTICO MÉDICO

4.1. Diagnóstico prenatal

El estudio prenatal se debe realizar en aquellas personas en las que exista un antecedente de la enfermedad o sospecha de la misma. Las ecografías realizadas durante el embarazo nos muestran signos inespecíficos que nos obligan a completar el estudio. Pueden aparecer: malformaciones de la bóveda craneal, ventriculomegalia cerebral, a expensas de los ventrículos laterales, sindactilia de las manos y pies y polihidramnios.

Por lo expuesto, el estudio molecular y genético se realiza habitualmente en el primer o segundo trimestre de la gestación mediante la obtención de muestras por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas y procesándolas mediante técnicas moleculares de reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

4.2. Estudio postnatal

El estudio postnatal definitivo también se basa en la detección de mutaciones específicas. Es necesaria la realización de radiografías de cráneo, manos y pies que muestren las afectaciones óseas. Aunque las malformaciones del sistema nervioso central no son muy frecuentes, es asimismo necesario realizar una resonancia magnética para descartarlas. Se realizarán también estudios auditivos y visuales además de un estrecho seguimiento.

5. TRATAMIENTO: BUENAS PRÁCTICAS

5.1. Ámbito médico

El manejo de las personas que padecen este síndrome se basa en la corrección de las malformaciones morfológicas y en el apoyo psicológico a los enfermos. La cirugía correctora se debe realizar lo más precozmente posible y por múltiples especialistas.

Los neurocirujanos se encargan de reconstruir la bóveda craneal, ya que disminuyendo la presión intracraneal se evita la hidrocefalia y se favorece el desarrollo normal de las estructuras cerebrales; también es posible aumentar el volumen de las cavidades orbitarias.

Los especialistas en cirugía maxilofacial se encargan de las malformaciones de la cara. Esta intervención consiste en la realización de un adelantamiento de la mitad de la cara hipoplásica, lo que supone una intervención muy importante. Habitualmente se realiza entre los 4 y 6 años de edad con el fin de evitar el impacto psicológico que suponen estas malformaciones durante la pubertad. La transformación de la cara requiere varias intervenciones por regiones y consisten en realizar osteotomías de corrección que incluyen el frontal y ambas mandíbulas. Otros especialistas, como odontólogos y ortodoncistas, también contribuyen a la reparación y reconstrucción de la zona oral.

Las sindactilias de manos y pies también precisan de una intervención quirúrgica, siendo esta realizada por los traumatólogos-ortopedas. La cirugía de la mano tiene como objetivo conseguir una correcta función de la misma. En un primer momento lo más importante es conseguir un espacio adecuado simulando la palma de la mano mediante una plastia en forma de “Z” y que el primer dedo realice correctamente el movimiento de oposición para que pueda agarrar objetos. Posteriormente se va remodelando la mano y separando los dedos. Las intervenciones comienzan sobre los 6 meses de edad y la reconstrucción total acaba hacia los tres años. El objetivo de la cirugía en los pies es similar que en la situación anterior, pretende conseguir un apoyo adecuado para evitar lesiones y dolores musculares por las malformaciones.

Además de las distintas cirugías, también necesitan controles temporales con:

- Odontólogo y Fonoaudiólogo o foniatra.
- Oftalmólogo y Otorrinolaringólogo.
- Psicomotricista y terapeuta ocupacional, que le ayuden a potenciar el uso funcional de las manos, corregir la postura y la marcha, y a realizar actividades de equilibrio estático, etc.

Tabla 2. Controles médicos.

5.2. **Ámbito psicopedagógico**

Los programas de estimulación temprana, entrenamiento en habilidades sociales y de comunicación, seguimiento psicopedagógico y psicoterapia, resultan muy beneficiosos. Además, los procedimientos médicos dolorosos a los que tienen que someterse estos niños pueden acompañarse de intervenciones psicológicas que ya han demostrado su eficacia en el tratamiento del dolor pediátrico. El enfoque psicológico más utilizado para el tratamiento del dolor, el estrés y la ansiedad asociados a procedimientos médicos dolorosos, ha sido el cognitivo-conductual. Estas intervenciones psicológicas suelen estar compuestas por modelado filmado, respiración, imaginación, distracción, ensayo conductual, relajación y refuerzo contingente con la utilización de técnicas de afrontamiento.

Algunas sugerencias para mejorar el afrontamiento de procedimientos médicos dolorosos son:

En niños:

- Utilización del juego. El juego ayuda a los niños a expresar sentimientos y a trabajar aspectos que les preocupan. El juego médico es útil para que el niño exprese sus sentimientos y trabaje estos temas.
- Utilización de la imaginación y técnicas de relajación.
- Utilización de la distracción.
- Utilización de la respiración cuando esté más ansioso.
- Utilización de autoafirmaciones positivas. Pueden utilizarse con niños mayores guiándolos durante el procedimiento para que se diga frases relajantes así mismo, como por ejemplo: “esto me ayuda “, “esto acabará pronto”, etc.

Para padres y personal sanitario:

- Dar explicaciones que el niño pueda entender, bien verbalmente o con ayuda de un muñeco. Explicarles qué es lo que va a ocurrir de acuerdo con su nivel evolutivo.
- Individualizar la preparación del niño, en función de las necesidades específicas del mismo.
- Ser honestos. El engañar a un niño sobre un procedimiento médico hará que en el siguiente desconfíe y aumente su nivel de estrés.
- Aceptar el dolor y la ansiedad que experimenta el niño, facilitando recursos para un mejor afrontamiento.
- Premiar al niño con refuerzos verbales concretos, o pequeños premios materiales, por sus conductas positivas de cooperación durante el proceso.
- Nunca utilizar los procedimientos médicos como una amenaza.
- Dar algún tipo de control al niño, ya que la sensación de control reduce el dolor.

- Estimular la distracción durante las fases previas al procedimiento médico, sobre todo en el momento de espera.
- Estimular la relajación profunda en el niño en posibles momentos críticos.

5.2.1. Planificación y evaluación del programa educativo

• Diagnóstico

En los niños con síndrome de Apert se requiere, en primer lugar, identificar un posible retraso mental a través del diagnóstico con la menor demora posible. Este diagnóstico permitirá determinar la intensidad de los apoyos en función de su rendimiento en el área de las habilidades adaptativas. Una adecuada evaluación de estas habilidades requerirá numerosas observaciones en distintos contextos, un juicio clínico y un análisis de las intensidades iniciales de apoyos para una persona, así como una nueva evaluación transcurrido el tiempo.

Resulta esencial seguir las recomendaciones de la AAMR en cuanto a eliminar la utilización de etiquetas del nivel de severidad para determinar un emplazamiento educativo.

• Desarrollo de programas individualizados:

Más que “ajustar” al niño con síndrome de Apert a una escuela y un currículo, es deseable que el equipo PEI (Programa Educativo Individualizado):

- Recoja y analice los datos de evaluación (habilidades y limitaciones adaptativas, características y necesidades físicas, médicas y psicológicas; potencialidades y limitaciones ambientales);
- Traslade estos datos a un perfil de apoyos necesarios para compensar, mejorar o superar la ejecución del alumno en áreas específicas donde existan carencias;
- Desarrolle planes para determinar los servicios educativos que deberán proporcionarse al alumno así como otros apoyos que pudieran ser necesarios, implicando a otras instituciones si fuera necesario;
- Diseñe programas que incluyan al alumno, en el mayor grado posible, en actividades educativas, sociales y recreativas con otros niños, proporcionando los apoyos educativos que precise;

- Evalúe el progreso y realice mejoras en función de al menos una evaluación anual de los datos, así como un análisis de los apoyos que se están prestando, una evaluación del progreso del niño y del grado de satisfacción del alumno y de la familia.

Las manifestaciones clínicas del síndrome en cada alumno afectado serán factores de gran relevancia a la hora de definir los apoyos necesarios. Es esencial transmitir al entorno escolar del niño, sus compañeros y al centro escolar, actitudes de respeto y aceptación para mitigar en la mayor medida posible los sentimientos de rechazo y evitar que desarrolle una imagen corporal negativa.

• **Definición de los apoyos necesarios:**

El apoyo puede no ser necesario en todas las áreas de habilidades adaptativas, servicios físicos o psicológicos, o ser preciso en todos los entornos. Ya sabemos que los apoyos pueden ser limitados en el tiempo o continuados, por lo que habría que destacar la importancia de una evaluación periódica de los progresos y de los apoyos necesarios para irlos ajustando.

Los recursos de apoyo a la persona pueden proceder de cuatro fuentes diferentes:

- El propio niño: destrezas, elecciones, etc.
- Otras personas: familia, amigos, cuidadores, etc.
- Tecnología: ayudas técnicas.
- Servicios de habilitación.

Tabla 3. Apoyos.

Deben promoverse apoyos que procedan de la propia persona porque son más adaptativos y normalizados; para esto puede ser necesario realizar intervenciones dirigidas al entrenamiento en habilidades de automanejo, autocontrol y resolución de problemas. Los apoyos naturales son más eficaces y menos intrusivos y dependiendo del alumno y de las áreas de necesidades, los apoyos pueden ser continuados, a lo largo de los años escolares, o variar en intensidad y presencia. Si, en un

momento dado, los apoyos se reducen o eliminan por no ser necesarios, la escuela debe controlar los efectos de esta reducción en la vida diaria del alumno.

5.2.2. **Ámbito social**

“Es el sol de mis días, es muy cariñoso, se da con todos, es vergonzoso, alegre, divertido, inquieto, lleno de vida, me ha enseñado mucho desde que nació, ha cambiado mis valores y el valor de mi vida, me ha enseñado a ser fuerte, a no tener más miedos, él es todo para mí, es mi mejor compañero, juntos somos un equipo que estamos dispuestos a sobrellevar los momentos más difíciles, es un nene como cualquier otro, es todo amor y todo dulzura”. Madre de Matías (3).

Para los hijos pequeños los padres son la fuente de protección ante el dolor y el miedo, su mayor seguridad; son el espejo que muestra al niño o a la niña quién es.

A través del contacto físico, de la mirada, de la atención contingente a sus demandas aprenden que son importantes, que valen, aprenden las bases de su autoestima. El niño con síndrome de Apert es un niño físicamente diferente. El éxito de la integración social, con sus iguales de edad, va a depender en gran medida de la autoestima que ya posea el niño fruto de la interacción con sus padres, que comienza en la relación de apego. La seguridad que el niño ha introyectado desde las primeras interacciones con las figuras paternas mitiga las dificultades, o vivencias de rechazo, y dota al niño de estrategias de manejo de estas situaciones. Si los padres aceptan al niño él podrá aceptarse a sí mismo.

Reconocer los aspectos positivos de su hijo y transmitirlos utilizando el elogio, favorecerá su autoestima, pero hay que intentar evitar el elogio excesivo o ambivalente; *“Mi mamá dice que soy reinteligente, sensible, dulce, cariñoso, mimoso e hiperalegre”*. Guillermo (3).

- Escuchar activamente, aceptar los sentimientos negativos del hijo, utilizar la disciplina ante el castigo y facilitarle hacer las cosas bien (asegurarse de que las expectativas son ajustadas, planificar de antemano, ser claro, centrarse en lo positivo, ofrecer alternativas siempre que sea posible, y ofrecer recompensas).
- Favorecer la autonomía del niño proporcionando un equilibrio entre la oportunidad de explorar y la seguridad de su protección.

- Fomentar la confianza:
 - Enseñar las habilidades necesarias para la independencia: Todo lo que aprenda aumentará su auto-eficacia. Por ejemplo: favorecer la autonomía en el colegio vistiéndole con ropa sencilla, (calzado con velcro, pantalones con goma, ropa sin cremalleras, etc.), para que pueda vestirse sólo; enseñarle a realizar tareas sencillas en casa, en la cocina, en su higiene, etc.
 - Realizar un registro de su propia historia. Registrar los progresos en las distintas áreas y con estos datos recordarle cuánto más hábil, capaz, comprensivo, atrevido es en comparación con el año pasado (o el trimestre pasado). Así, tanto los padres como el hijo, aprenden a reconocer y confiar en sus capacidades. *“A pesar de tantos obstáculos, Moisés es una criatura muy picara, viva, curiosa, que se está desarrollando paso a paso. Cada conquista es una victoria celebrada con mucho amor y cariño.”*(3).
 - Dar al niño responsabilidades en la familia. Aunque en principio resulte más costoso (en tiempo y paciencia), es importante que ellos tengan la experiencia de sentirse útiles, necesarios y valorados en sus esfuerzos.
 - El autocuidado de los propios padres. *“Aprendimos a valorar lo que tenemos y lo que somos, y a darle importancia a las cosas que lo merecen”* (3).

Unos padres hiperestresados, autosacrificados y aislados, sin tiempo para sí mismos, suelen sufrir sentimientos de irritabilidad, tensión e incluso depresión. El cuidar de uno mismo le proporciona la capacidad de cuidar de otro. Una cena con su pareja, un paseo con los amigos, una hora de gimnasia, un tiempo para la lectura, permiten volver a las tareas paternas con más energía, paciencia e ilusión.

Una buena práctica social es favorecer la interacción en actividades sociales y lúdicas, evitando al máximo el aislamiento. Además, la relación con otras personas con síndrome de Apert resulta muy beneficiosa tanto para el afectado como para su familia; el contacto continuado con una asociación de familiares de afectados contribuye a mejorar el autoconcepto al encontrar personas con las que identificarse, que les entienden, que han pasado por experiencias muy similares; en definitiva, encontrar amigos.

“Ayudo a personas que tienen el mismo problema que yo, y siento que soy un ejemplo de vida para ellos. Aporto un granito de arena y me hace mucho bien; fue una emoción muy fuerte descubrir que había más personas como yo”. Stella, 53 años (3).

“Me dio mucha alegría conocer a otros chicos como yo con quienes hemos formado un grupo”. Lucas (3).

Favorecer entre todos la aceptación desde la sociedad a partir de la información y del respeto, no desde la compasión:

“Quisiera que hubiese más información de nuestro síndrome y que la gente sepa que solamente nuestra diferencia es física. Que aprendemos como cualquier otro chico y quisiéramos ir a una escuela de chicos comunes; que sentimos cuando nos discriminan al ir de paseo o vamos a la plaza; que nos gusta jugar como cualquier otro chico.” Lucas (3).

6. RECURSOS

6.1. Organizaciones

Asociación Nacional Síndrome de Apert (ANSA)
C/Santa Engracia, nº 65
28010 Madrid
Tel.: 914351650, 944423838
E-mail: apert@intercom.es, marian.s@terra.es
Web: <http://www.apert.telyse.net/>

Asociación Síndrome de Apert
C/Ortega y Gasset, nº 147 izq.
28006 Madrid
Tel.: 914351650, 619274992. Fax: 9444233838
E-mail: marian.s@terra.es

6.2. Bibliografía

Anderson J., Burns H.D., Enríquez-Harris P., Wilkie A.O.M., Heath J.K. (1998).

Apert syndrome mutations in fibroblast growth factor receptor 2 exhibit increased affinity for FGF ligand. *Hum Mol Genet*; 7; 1475- 1483.

Arroyo Carrera, M.L; Martínez Frías, J.J; Marco Pérez, L. Paisán Grisolia, A. Cárdenes Rodríguez, C. (1999). Síndrome de Apert: análisis clínico-epidemiológicos de una serie consecutiva de casos en España. *An Esp Pediatr*; 51: 667-672

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. (1993). An updated pediatric perspective on the Apert syndrome. *Am J Dis Child*; 147: 989-993.

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. Lammer E.J. y cols. (1997). Birth prevalence study of the Apert syndrome. *Am J Med Genet*; 72: 394-398.

Cohen M.M. Jr, Kreiborg S. (1993). Skeletal abnormalities in the Apert syndrome. *Am J Med Genet*; 47: 624-632.

Kaplan A.C. (1991). Clinical assesment and multispecialty management of Apert syndrome. *Clinics in Plastic surgery*.: 18(2): 217-225.

McKay, M., Fanning, P. (1987). Self-Esteem. New Harbinger Publications.

Moloney D.M., Slaney S.F., Oldridge M. y cols. (1996). Exclusive paternal origin of new mutations in Apert syndrome. *Nat Genet*; 13: 48-53. Revisión: síndrome de Apert: clínica, genética, biología molecular y tratamiento.

Salas Arrambide M. et alt. (2003) Intervenciones psicológicas eficaces para el afrontamiento de procedimientos médicos dolorosos en oncología pediátrica: revisión teórica. *An Pediatr*; 59 (1): 41-7

Verdugo M.A., Jenaro C. (1997). *Retraso Mental. Definición, clasificación y sistemas de apoyo*. Madrid: Alianza Psicología.

6.3. Páginas Web

<http://www.apert.com.ar> (Web argentina)

http://cisat.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=159

<http://www.apert.telyse.net/quees.htm>

7. FICHA RESUMEN

7.1. ¿Qué es el síndrome de Apert?

Descrito por el médico francés E. Apert, el síndrome de Apert es un defecto genético que se caracteriza por producir craneoestenosis, acompañada de hipoplasia del tercio medio de la cara (debido a un retraso en su crecimiento) y sindactilia en manos y pies (con distintas variantes). Las consecuencias de la hipoplasia del tercio medio de la cara son que da un aspecto de tener la cara hundida en el medio, dificultades respiratorias (por la nariz), de fonación, alteración o retraso en la erupción dentaria, mala oclusión de las mandíbulas superior e inferior, paladar ojival y macroglosia (lengua larga).

7.2. ¿A cuántas personas afecta?

Su incidencia en la población general puede oscilar entre 1 y 6 casos cada 100.000 nacimientos.

7.3. ¿Cómo se detecta?

No se conocen aún los motivos que generan las alteraciones que provocan el síndrome. El único rasgo en común (y no en todos los casos), es la avanzada edad de los padres; sobre todo del padre. Lo que sí se sabe es que se adquiere como consecuencia de la mutación del receptor del factor de crecimiento del fibroplastos 2 (FGFR2) ubicado en el cromosoma 10p.

El estudio molecular y genético se realiza habitualmente en el primer o segundo trimestre de la gestación, mediante la obtención de muestras por amniocentesis o por biopsia de vellosidades coriónicas, y procesándolas mediante técnicas moleculares de reacción en cadena de la polimerasa (PCR).

Una persona con el síndrome de Apert, al ser un gen del tipo autosómico dominante, tiene un 50 % de posibilidades de transmitirlo a sus hijos, pero un hijo que no ha sido afectado por el síndrome tiene las mismas posibilidades que cualquier otra persona en transmitirlo a su descendencia (1%).

7.4. Tratamiento

El tratamiento quirúrgico debe ser precoz, antes de los 6 meses de edad, y va dirigido a descomprimir el espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria y

permitir el desarrollo normal de las distintas áreas cerebrales. El tratamiento quirúrgico debe orientarse también a mejorar, no sólo el aspecto físico del niño sino, además, las diversas alteraciones funcionales, sobre todo en cara y manos, aunque estas cirugías se realizan más tarde, alrededor de los 6 años. Además de la cirugía, la intervención en este síndrome debe ser multidisciplinar, incluyendo a especialistas de foniatría, oftalmología, odontología y otorrinolaringología así como terapeuta ocupacional y profesionales de la psicología y psicopedagogía. El trabajo de estos dos últimos profesionales debe servir de colaboración para la redacción y ejecución de un programa educativo individualizado y atender a las necesidades emocionales, de autonomía y de apoyo de la familia.

7.5. ¿Cómo es el futuro de estas personas?

La severidad de las manifestaciones clínicas del síndrome y el progreso de la cirugía y los tratamientos médicos, van a determinar en gran medida el potencial de salud y la calidad de vida de la persona afectada por este síndrome. Partiendo de esta realidad, el desarrollo de las capacidades de estas personas va a estar relacionado con su crecimiento individual y su integración social. Por esta razón, es muy importante realizar un gran esfuerzo en buscar los medios de promover dichos aspectos.