

acrocefalosindactilia – acrocephalosyndactyly

Authored by
memjavad

October 18, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *acrocefalosindactilia –acrocephalosyndactyly*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=676>

Acrocefalosindactilia

Primary Disciplinary Field(s): Genética Médica, Dismorfología, Cirugía Craneofacial

1. Definición Nuclear y Clasificación

La acrocefalosindactilia (ACS) no es una entidad clínica única, sino un grupo heterogéneo de síndromes congénitos caracterizados por la combinación de dos defectos morfológicos principales: la **acrocefalia** (cabeza alta o puntiaguda, resultado de la fusión prematura de las suturas craneales, conocida como craneosinostosis) y la **sindactilia** (fusión de los dedos de las manos o de los pies).

Este conjunto de trastornos se distingue por la afectación simultánea del desarrollo del neurocráneo y de las extremidades. La **craneosinostosis** suele ser compleja, afectando múltiples suturas, lo que resulta en formas craneales anormales como la turricefalia (cabeza en torre) o la oxicefalia. La gravedad de la sindactilia varía considerablemente, desde una simple membrana cutánea entre los dígitos hasta la fusión ósea completa y compleja (sinostosis) que afecta la funcionalidad de las manos y los pies. Es fundamental reconocer la ACS como un espectro, donde la intensidad de las malformaciones craneofaciales y esqueléticas define los diferentes subtipos sindrómicos.

La clasificación tradicional de la acrocefalosindactilia, aunque históricamente útil, ha evolucionado con los avances en la genética. Los síndromes más conocidos dentro de este grupo incluyen el Síndrome de Apert (ACS Tipo I), el Síndrome de Pfeiffer (ACS Tipo V) y el Síndrome de Saethre-Chotzen (ACS Tipo III). Aunque comparten la tríada de acrocefalia, sindactilia y, a menudo, **hipoplasia medifacial**, cada subtipo presenta características clínicas, patrones de herencia y bases moleculares distintivas que requieren un manejo y pronóstico específicos. La identificación precisa del subtipo es crucial para el asesoramiento genético y la planificación quirúrgica a largo plazo.

2. Etiología y Bases Genéticas

La etiología de la acrocefalosindactilia es predominantemente genética, implicando mutaciones específicas en genes que regulan la señalización y el desarrollo óseo. La gran mayoría de los síndromes de ACS se deben a mutaciones de ganancia de función en los receptores del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFRs), particularmente [FGFR2](#), ubicado en el cromosoma 10. Estas mutaciones hacen que el receptor esté hiperactivo, enviando señales constantes que promueven la diferenciación y osificación prematura de los osteoblastos, lo que conduce a la fusión temprana de las suturas craneales y de los huesos de las extremidades.

El Síndrome de Apert, el prototipo de la ACS, está causado casi exclusivamente por dos

mutaciones puntuales específicas en el gen *FGFR2* (Ser252Trp y Pro253Arg). Estas mutaciones son altamente penetrantes y generalmente ocurren como mutaciones *de novo* (nuevas) en la línea germinal paterna, aunque el patrón de herencia es autosómico dominante. Otros síndromes de ACS están asociados a diferentes genes; por ejemplo, el Síndrome de Pfeiffer está ligado a mutaciones en *FGFR1* (cromosoma 8) o *FGFR2*, mientras que el Síndrome de Saethre-Chotzen se asocia con mutaciones en el gen *TWIST1*, un factor de transcripción que actúa como regulador negativo de la osificación, lo que subraya la complejidad molecular de este grupo de trastornos.

La comprensión de estas bases genéticas es fundamental, ya que permite distinguir la ACS de otras formas aisladas de craneosinostosis o sindactilia. La identificación de la mutación subyacente no solo confirma el diagnóstico clínico, sino que también ofrece información crítica para predecir la gravedad potencial de las malformaciones, el riesgo de recurrencia en futuros embarazos y la posibilidad de afectación sistémica, incluyendo el desarrollo neurológico. Además, la investigación de los mecanismos moleculares de los FGFRs ha abierto vías para el desarrollo de terapias dirigidas que, en el futuro, podrían modular la señalización ósea anormal.

3. Manifestaciones Clínicas Craneofaciales

Las manifestaciones craneofaciales de la acrocefalosindactilia son a menudo las más visibles y requieren la intervención quirúrgica más temprana. La **craneosinostosis bicoronal** es un hallazgo común, lo que resulta en el crecimiento compensatorio del cráneo hacia arriba, generando la característica forma de cabeza alta y puntiaguda (acrocefalia o turricefalia). Esta fusión prematura no solo altera la estética, sino que también restringe el volumen intracraneal, pudiendo conducir a un aumento de la presión intracraneal (PIC), lo cual es una emergencia médica que requiere descompresión quirúrgica.

Además de la deformidad del neurocráneo, la ACS se caracteriza por una marcada **hipoplasia mediofacial**. Esto implica un desarrollo insuficiente del maxilar y de los huesos de la parte central de la cara, lo que provoca que la parte media de la cara parezca hundida. Esta hipoplasia tiene graves consecuencias funcionales: causa proptosis (ojos saltones) debido a órbitas poco profundas, lo que aumenta el riesgo de daño corneal; provoca maloclusión dental severa y dificulta la respiración debido a la estrechez de las vías aéreas nasofaríngeas. En muchos casos, los pacientes requieren procedimientos de avance mediofacial, como la osteotomía de Le Fort III, para corregir estos problemas funcionales y estéticos.

Otras características craneofaciales incluyen el hipertelorismo (ojos ampliamente separados), cejas elevadas y, frecuentemente, anomalías en la estructura del oído medio e interno, lo que puede resultar en pérdida de audición conductiva. La gravedad de las manifestaciones craneofaciales varía significativamente entre los subtipos; por ejemplo, el Síndrome de Apert presenta una hipoplasia mediofacial más grave que el Síndrome de Saethre-Chotzen, lo que

influye directamente en la complejidad y el número de intervenciones quirúrgicas necesarias a lo largo de la vida del paciente.

4. Manifestaciones Clínicas Esqueléticas y de las Extremidades

La característica definitoria de la acrocefalosindactilia, junto con la acrocefalia, es la **sindactilia**. Esta malformación afecta principalmente las manos y, en menor medida, los pies, aunque el patrón y la gravedad son esenciales para la clasificación sindrómica. En el Síndrome de Apert, la sindactilia es típicamente simétrica y compleja, involucrando la fusión ósea completa de los dedos del segundo al quinto, creando una apariencia de "mano en pala" o "guante". Esta fusión ósea y cutánea restringe severamente la función de agarre y manipulación, requiriendo múltiples cirugías de separación digital en la infancia temprana.

En contraste, otros subtipos presentan formas de sindactilia menos severas o diferentes patrones. El Síndrome de Pfeiffer, por ejemplo, se caracteriza por pulgares y dedos gordos del pie anchos y desviados (braquidactilia), a menudo con sindactilia cutánea que no implica una fusión ósea extensa, aunque la gravedad puede variar (tipos I, II y III de Pfeiffer). La presencia de **anomalías esqueléticas** adicionales es común, incluyendo la fusión de vértebras cervicales (especialmente C2-C3), lo que puede limitar la movilidad del cuello y, en raras ocasiones, requerir vigilancia neurológica estricta. También se pueden observar anomalías en las articulaciones del codo y la rodilla.

La afectación de las extremidades inferiores suele ser menos incapacitante que la de las manos, pero la sindactilia y la braquidactilia de los pies pueden influir en la marcha y la elección del calzado. Las intervenciones quirúrgicas en las manos son prioritarias no solo por razones estéticas, sino principalmente para restaurar la función prensil. La complejidad de estas cirugías radica en la necesidad de preservar las estructuras neurovasculares y tendinosas mientras se separan los huesos fusionados, a menudo requiriendo injertos de piel y procedimientos seriados a lo largo del crecimiento del niño.

5. Subtipos Principales

El estudio de la acrocefalosindactilia se articula en torno a sus subtipos, cada uno con un pronóstico y manejo específicos:

Síndrome de Apert (ACS Tipo I): Es el subtipo más común y grave. Se caracteriza por craneosinostosis bicoronal, hipoplasia medifacial severa y una sindactilia compleja y simétrica de las manos y los pies (mano de "mitón"). Las anomalías esqueléticas son graves y la presencia de malformaciones cerebrales o hidrocefalia es más frecuente, lo que a menudo se asocia con un mayor riesgo de discapacidad intelectual, aunque esto es variable.

Síndrome de Pfeiffer (ACS Tipo V): Se distingue por la presencia de pulgares y dedos gordos

del pie anchos y desviados (braquidactilia). La craneosinostosis suele ser bicoronal o coronal. El Síndrome de Pfeiffer se clasifica en tres tipos: el Tipo I es el más leve, con inteligencia normal; los Tipos II y III son más graves, con craneosinostosis en "hoja de trébol" y un pronóstico neurológico significativamente peor. Las mutaciones se encuentran en [FGFR1](#) o FGFR2.

Síndrome de Saethre-Chotzen (ACS Tipo III): Generalmente es el subtipo más leve. Se caracteriza por una craneosinostosis menos severa (a menudo unicoronal), ptosis (párpados caídos), asimetría facial y sindactilia cutánea leve (membrana) entre el segundo y tercer dedo. La mutación más común es en el gen *TWIST1*. Los individuos con Saethre-Chotzen suelen tener una inteligencia normal y requieren menos intervenciones quirúrgicas que los pacientes con Apert o Pfeiffer grave.

Síndrome de Carpenter (ACS Tipo II): Es autosómico recesivo (a diferencia de los demás que son autosómicos dominantes). Además de la acrocefalia y la sindactilia, presenta obesidad, hipogonadismo y, frecuentemente, cardiopatías congénitas. La etiología se ha vinculado a mutaciones en el gen *RAB23*.

6. Diagnóstico y Evaluación

El diagnóstico de la acrocefalosindactilia comienza con la evaluación clínica de las malformaciones craneofaciales y de las extremidades al nacer. La confirmación diagnóstica requiere una combinación de estudios imagenológicos y moleculares. Las radiografías simples son útiles para identificar la extensión de la sindactilia y la fusión de suturas, pero la **tomografía computarizada (TC) tridimensional** es esencial para mapear con precisión la craneosinostosis, evaluar la restricción del volumen cerebral, y planificar las complejas cirugías craneales. La resonancia magnética (RM) se utiliza para evaluar la presencia de anomalías cerebrales asociadas, como la hidrocefalia o malformaciones estructurales.

La confirmación etiológica se realiza mediante **pruebas genéticas moleculares**. La secuenciación de los genes *FGFR2*, *FGFR1* y *TWIST1* es el estándar de oro para diferenciar los subtipos más comunes. El diagnóstico genético no solo es confirmatorio, sino que es fundamental para el asesoramiento de los padres sobre el riesgo de recurrencia. La evaluación debe ser multidisciplinaria desde el inicio, involucrando a genetistas, cirujanos craneofaciales, neurocirujanos, oftalmólogos, ortopedistas y terapeutas ocupacionales, dada la amplia gama de sistemas afectados.

El **diagnóstico prenatal** es posible mediante ecografía de alta resolución, que puede detectar la acrocefalia y la sindactilia grave en el segundo trimestre. Si se sospecha ACS, la amniocentesis o la toma de muestras de vellosidades coriónicas pueden realizarse para el análisis molecular de los genes FGFR. El diagnóstico temprano permite a los padres tomar decisiones informadas y preparar al equipo médico para el manejo inmediato después del nacimiento, optimizando el momento de las primeras intervenciones quirúrgicas, que a menudo son críticas para el desarrollo

neurológico.

7. Manejo Terapéutico y Pronóstico

El manejo de la acrocefalosindactilia es complejo, secuencial y abarca toda la vida del paciente, requiriendo un enfoque coordinado por un equipo especializado en síndromes craneofaciales. El objetivo principal del tratamiento es triple: aliviar la presión intracraneal, corregir las deformidades funcionales y mejorar la estética. Las intervenciones quirúrgicas se dividen en dos categorías principales: cirugías craneales y cirugías de las extremidades.

Las **cirugías craneales** son prioritarias y deben realizarse en la infancia temprana (a menudo entre los 3 y 12 meses de edad) para expandir el volumen craneal y prevenir el daño neurológico. Estas incluyen la remodelación de la bóveda craneal y, si es necesario, procedimientos de distracción osteogénica. Posteriormente, se abordan las malformaciones mediofaciales, generalmente durante la niñez o la adolescencia, mediante osteotomías de avance (como la osteotomía de Le Fort III) para corregir la hipoplasia, mejorar la respiración y proteger los ojos. La **corrección de la sindactilia** es igualmente crítica y se inicia típicamente entre los 6 meses y los 2 años, realizando separaciones digitales seriadas para maximizar la función de la mano antes de que el niño desarrolle habilidades motoras complejas.

El pronóstico a largo plazo depende crucialmente del subtipo sindrómico y de la presencia o ausencia de **hidrocefalia** o de malformaciones cerebrales intrínsecas. Los pacientes con síndromes más leves, como Saethre-Chotzen, suelen tener un desarrollo neurocognitivo normal y una expectativa de vida estándar. Sin embargo, en síndromes graves como Apert o Pfeiffer Tipo II/III, el riesgo de discapacidad intelectual es mayor, a menudo relacionado con la hipertensión intracraneal no tratada o las anomalías cerebrales primarias. El manejo integral incluye terapia del lenguaje, ocupacional y física, así como apoyo psicológico continuo, para asegurar la máxima integración social y funcional posible.

8. Impacto Psicosocial y Ético

El impacto de la acrocefalosindactilia trasciende las meras deficiencias físicas, afectando profundamente el desarrollo psicosocial del individuo y su familia. Los pacientes enfrentan una multitud de desafíos, incluyendo múltiples y dolorosas cirugías a lo largo de la infancia y adolescencia, la necesidad de atención médica continua y la estigmatización social asociada con las diferencias faciales y de las extremidades. La **imagen corporal** y la autoestima pueden verse gravemente comprometidas, lo que requiere un apoyo psicológico robusto y la integración de grupos de apoyo.

Desde una perspectiva familiar, el diagnóstico de ACS impone una carga emocional, financiera y logística significativa. El **asesoramiento genético** es una herramienta ética crucial, informando a

los padres sobre el patrón de herencia (generalmente autosómico dominante con alto riesgo de mutaciones *de novo* en la línea paterna) y el riesgo de recurrencia. La discusión sobre el diagnóstico prenatal y las opciones reproductivas debe llevarse a cabo con sensibilidad y neutralidad, respetando la autonomía de la familia.

Finalmente, existen debates éticos en torno a la priorización de las intervenciones quirúrgicas. Si bien la corrección funcional (alivio de la PIC, mejora respiratoria, función de la mano) es indiscutiblemente necesaria, las cirugías puramente estéticas a menudo se realizan para facilitar la aceptación social y mejorar la calidad de vida. El equilibrio entre el riesgo quirúrgico, el beneficio funcional y el impacto psicosocial guía las decisiones terapéuticas a lo largo de la vida del paciente con acrocefalosindactilia.

9. Lecturas Adicionales

[Síndrome de Apert - Wikipedia](#)

[OMIM - FGFR2](#)

[Síndrome de Pfeiffer - Wikipedia](#)

[Craneosinostosis - Wikipedia](#)