

[In Italiano, per favore](#)
[In English, please](#)

Síndrome de Saethre-Chotzen : Reporte de un caso

G. Vassura*, E. Calcagno**, A.K. Sadeghi**, A. Barone**, F. Ghezzi**, M. Martino**

* Private practitioner.

** Istituto Giannina Gaslini, Servizio di Odontoiatria e Ortodonzia.

Corresponding author: Dr. Gabriele Vassura, Via Dante 2, 26839 Zelo Buon Persico LO, Italy. E-mail: gvassura@libero.it

Traducción al Español: Dr. Jorge Mayora Ibarra

Resumen

Este estudio analiza un caso con el síndrome Saethre-Chotzen (estenosis craneofacial) el cual afecta las estructuras coronales y la sincondrosis esfenobasilar de una manera asimétrica.

Este síndrome tiene un patrón hereditario autosómico dominante con una relación hombre/mujer de 1 a 1 y una incidencia de alrededor de 1/25,000-50,000 en niños recién nacidos.

Este artículo analiza en detalle los distintos aspectos de este síndrome el cual afecta la región cefálica y el desarrollo límbico y psicofísico.

El caso reportado es de un paciente femenino de 10 años de edad. Se describen cuidadosamente los aspectos clínicos y radiológicos, y se reporta un análisis intraoral con una valoración ortodóntica. Analizando las posibilidades de tratamiento, la conclusión del autor es que el tratamiento es primeramente quirúrgico, pero los aspectos funcionales y estéticos del paciente deberán ser tomados en cuenta.

1. Introducción

El síndrome de Saethre-Chotzen (S-CS), también conocido como acrocefalosindactalia tipo III, se incluye en el grupo de las estenosis craneo-faciales donde la más conocida es el síndrome de Apert (1).

Este síndrome cuyo nombre viene de dos psiquiatras europeos quienes lo identificaron al inicio de los 30's, tiene una tasa de 1 en 25-50,000 recién nacidos.

En el S-CS hay una apariencia asimétrica de las dos suturas coronales y de la sincondrosis esfenobasilar. La importancia de estas estructuras para un crecimiento armónico del neuro cráneo es bien conocida, especialmente por las diferentes contribuciones: mientras las estructuras del cráneo pueden ser consideradas lugares de crecimiento, y por lo tanto influenciadas por los tejidos blandos que las rodean e internamente por el encéfalo, las sincondrosis basiocraneal son los reales "centros de crecimiento" generalmente independientes de la matriz funcional y por esto bajo el control de factores genéticos (2).

Estas consideraciones son esenciales para entender los complejos aspectos clínicos de este síndrome, especialmente por la influencia negativa de un defecto del crecimiento de la base del cráneo sobre la forma y dimensión de las estructuras maxilo-facial.

2. Aspectos generales

El síndrome de Saethre-Chotzen es descrito (3) como una disformosis hereditaria congénita, con turricefalia (o acrocefalia) con asimetría craneofacial, ocular, articular y anomalías oclusales, sindactilismo y/o clinodactilismo. El patrón hereditario es autosómico dominante con alta penetración y una amplia variabilidad (gene mappato: 7p21.2). La frecuencia en las mutaciones esta correlacionada con una mayor edad del padre. La proporción en cuanto al sexo es de 1:1. El momento de la aparición de los primeros síntomas es muy temprano y cuando no es detectado en las ecografías morfológicas del feto, el síndrome siempre es reconocido al momento del nacimiento. Aún cuando se sabe que el mecanismo patógeno esta dado por la fusión temprana de la sutura coronal y la sincondrosis esfenobasilar, la razón de esto es todavía desconocida.

En la literatura hay muchas manifestaciones patológicas y su presentación clínica no es homogénea. Los signos que siempre están presentes son:

Area cefálica: Turricefalia con asimetría craneofacial, plagiocefalia por un defecto sutural unilateral,(4), inserción baja del cabello, hipertelorismo, rima palpebral con forma antimongoloide, exoftalmos, ptosis

palpebral uni o bilateral, miopía, nariz aguileña con desviación del septum, oídos pequeños y malformados, (concha con una almohadilla prominente que inicia desde la raíz), con una inserción baja, retrusión maxilar con prognatismo mandibular, maloclusión dental (incisivos laterales superiores malformados o ausentes).

A las extremidades: Sindactilia dérmica parcial entre el 2°-3° y algunas veces el 4° dedo de la mano (anomalías dermatológicas y frente simiesca en la mitad de los casos); braquidactilia con el 4° metacarpano corto; clinodactilia del 5° dedo; pulgar amplio; sindactilia entre el 2°-3° o 4°-5° dedo del pie; excursión articular limitada en movimientos de codos y rodillas.

Desarrollo psicosocial: inteligencia normal (algunas veces reducida por la craneoestenosis temprana). Estatura baja.

Reportado ocasionalmente: Estrabismo, estenosis y atresia del conducto lagrimal, paladar ojival, algunas veces fisurado, sordera, atrofia del nervio óptico, anomalías cardíacas y renales, criptorquidismo, (5).

2.1 Aspecto radiológico

La radiografía del cráneo, (6) muestra microcefalia con acro-braquicefalia; acentuación de impresiones digitales; ausencia o poco desarrollo del seno frontal y mastoideo; hipoplasia maxilar con un prognatismo relativo de la mandíbula y anquilosis en la articulación temporo-mandibular.

Ocasionalmente podemos encontrar anomalías vertebrales, mientras que es frecuente encontrar una clavícula corta con extremidades hipoplásicas. La cuenca presenta alas ilíacas pequeñas y con gran isquemia.

2.2 Pronóstico

Con respecto a la estética, frecuentemente observamos una mejora del disformismo facial con el crecimiento. A menudo el caso se complica con infecciones oculares debido a las anomalías del conducto lagrimal.

2.3 Terapia

La terapia está limitada a la corrección quirúrgica de la craneoestenosis, de la asimetría facial, de la ptosis palpebral y de las anomalías del conducto lagrimal (7).

3. Reporte de un caso

La paciente tenía 10 años de edad.

No había antecedentes de anomalías familiares. A los ocho meses de la concepción, la ecografía mostró una malformación especialmente localizada en la cabeza. Una amniocentesis posterior muestra un cariotipo normal 46 XX.

Nacido a término pesó 1850 gr., la bebé mostraba una clinodactilia bilateral del 5° dedo, hipotonía, blefarofimosis, disformismo craneofacial.

La tomografía axial del cráneo, hecha al nacimiento, confirmó un severo síndrome con una gran área conteniendo un líquido hipodenso probablemente conectado con la cámara ventricular en el área fronto-occipito-parietal izquierda. Debido a la severa malformación no se indicó una intervención quirúrgica.

Hubo una recuperación posterior, a la edad de 8 meses mostró un peso de 4.150 g., valores sanguíneos normales, incluyendo una dosificación seriada de la cortisona en la sangre. La reevaluación radiológica y neuroquirúrgica confirmó la sospecha clínica de una craneoestenosis compleja por un cierre parcial de la sutura lambda izquierda, asociada con malformación cerebral (tipo holoprocéfálico).

A la edad de un año, el peso es de 4.5 Kg., la talla es de 57 cm. (5° parte del crecimiento). La resonancia magnética confirmó el caso de holoprocéfalia semilobular. Además: fusión ventricular lateral separada solo anteriormente, separación del tálamo y ausencia del cuerpo calloso. Hay una gran espina dorsal en comunicación con el ventrículo lateral izquierdo que causa el desplazamiento contralateral de la línea media.

4. Aspectos clínicos ortodónticos y generales

4.1 Morfología y estética:



Fig. 1



Fig. 2

4.1.1 Evaluación frontal (fig. 1 y 2):

Microcefalia.

Severo crecimiento asimétrico del cráneo con una reducida convexidad del perfil sobre el lado anormal, órbita y oídos desnivelados (más bajos del lado anormal) y desviación de la nariz con convexidad hacia delante del lado anormal.

Estrabismo convergente.

Ptosis palpebral superior bilateral, mayor en el lado anormal.

Rima palpebral con forma antimongoloide.



Fig.3



Fig. 4

4.1.2 Perfil (fig. 3 y 4)

Convexidad debida a la retrusión mandibular.

Nariz de Loro (5)

Incompetencia labial



4.2 Radiología

4.2.1 Vista lateral (fig. 5):

Microcefalia Turricefalia (o acrocefalia)

Hipoplasia de la silla turca

Hipoplasia del seno frontal

Profundidad reducida de la órbita

Retrusión mandibular

Desnivelación secundaria del plano mandibular

Relación esquelética de Clase II por la retrusión mandibular

Normodivergencia

Hipoplasia maxilar con poco desarrollo sagital

Fig. 5



4.2.2 Ortopantograma (fig. 6)

Desviación del septum nasal

Atresia del seno maxilar en el lado anormal

Hipoplasia mandibular total y bilateral de la apófisis coronoides

Formula dental normal, la fase de cambio dental normal.

Fig. 6



Fig. 7

Fig. 8

4.3 Evaluación Clínica

El examen intraoral (fig. 7, 8, 9) y el análisis de modelos (fig. 10, 11, 12, 13)



Fig. 9



Fig. 10

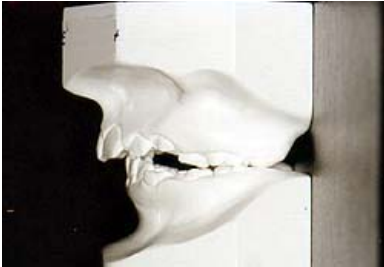


Fig. 11



Fig. 12



Fig. 13

5. Diagnóstico diferencial

Se debe hacer un diagnóstico diferencial de todas las otras acrocefalosindactilias (ACS), entre las cuales la más conocida es el tipo I llamada Síndrome de Apert, con la misma transmisión autosómica dominante. El ACS tipo I es caracterizado por una severa y compleja sindactilia de manos y pies, también llamada "manos de guante"(8). Deben investigarse anomalías congénitas del sistema nervioso central, así como agenesia del cuerpo calloso. También son conocidos otros cuatro tipos de acrocefalo-polisindactilias (ACPS). La polidactilia siempre está presente, y un subdesarrollo mental (tipo II o síndrome de Carpenter), hipoplasia tibial (tipo III o síndrome de Sakati-Nyhan), anomalías cardíacas (tipo IV o síndrome de Goodman). Todas ellas tienen una transmisión autosómica recesiva (9).

También debe ser diferenciado el síndrome de Crouzon (SC) (es de transmisión autosómica recesiva). Tiene craneoestenosis debida al cierre temprano de la sutura coronal y sagital, deficiencia severa del maxilar en el área infraorbital debido a la fusión de las suturas posterior y superior a través de la raíz de la órbita (7). A este aspecto también contribuye las anomalías del crecimiento de la sincondrosis basiocraneal. Hipertelorismo, exoftalmos, relativa protrusión mandibular, paladar ojival y alargamiento de la base de la nariz. En el SC hay una simetría facial. Para un mejor criterio diagnóstico del SC-S puede ser útil recordar la craneosinostosis, sindactilia, inserción baja del cabello sobre la frente, desviación del septum y ptosis palpebral.

6. Posibilidades terapéuticas

El tratamiento es principalmente quirúrgico, y el momento oportuno es impuesto por el riesgo de hipertensión endocraneal causado por la craneoestenosis. En una segunda fase, pueden ser consideradas la situación estética y funcional para corregir las deformidades faciales, la ptosis palpebral, las anomalías del conducto lagrimal, y la relación transversal y anteroposterior de los maxilares.

El tratamiento de ortodoncia está condicionado por el apiñamiento dental y es complicado por múltiples extracciones. En la dentición mixta, la atención debe estar concentrada en la expansión del paladar y en el manejo del espacio del Leeway.

7. Consideraciones finales

El momento patogénico del desarrollo de la maloclusión esquelética en la SC-S, debe ser atribuido probablemente a la influencia de la sincondrosis esfenobasilar. La fusión precoz de los cartílagos a este nivel, reduce de una manera importante el proceso de translación del maxilar, esto es, con el crecimiento sutural y la remodelación superficial,

muy importante para el crecimiento normal del complejo facial (10).

No se deben confundir al leer la literatura acerca del prognatismo mandibular, debido a una deficiencia maxilar y a una relación esquelética de Clase II. La posición posterior de la mandíbula es en nuestra opinión provocada por la necesidad de articular con la base del cráneo.

Excluyendo la alineación y nivelación de los arcos, solo una combinación de cirujano-ortodoncista puede ofrecer una oportunidad de corrección para la discrepancia maxilo-facial. Por esto, es realmente importante definir tan pronto como sea posible las prioridades terapéuticas entre varios especialistas. Los problemas estéticos no deben ser subestimados en estos pacientes, ya que su corrección ayuda a permitir el desarrollo completo de las habilidades para relacionarse con las demás personas.

Referencias

1. **Cohen MM Jr.** An etiologic and nosologic overview of craniosynostosis syndromes. *Birth defect J.* 1975; 11(2): 137-89.
2. **Proffit W.R.** Ortodoncia moderna. Ed. Masson Milano 1995
3. **Jimenez-Garcia M. e coll.** The Saethre-Chotzen Syndrome. *Bol Med Hosp Infant Mex* 1977 Jul-Aug; 34(4): 903-8.
4. **Brusati R.** Elementi di chirurgia oro-maxillo-facciale. Ed. Masson, 1999.
5. **Pantke OA. E coll.** The Saethre-Chotzen Syndrome. *Birth defects J.* 1975; 11(2): 190-225.
6. **Pruzansky S. e coll.** Roentgencephalometric studies of the premature craniofacial synostoses: report of a family with the Saethre-Chotzen syndrome. *Birth defects J.* 1975; 11(2): 226-37.
7. **Proffit W.R.** Ortodoncia e chirurgia ortodontica. Ed. Masson 1997.
8. **Dee R, Mango E, Hurst LC.** Principles of Orthopaedic practice McGraw-Hill 1988
9. **Canepa G, Maroteaux P, Pietrogrande V.** Le sindromi dismorfiche e malattie costituzionali dello scheletro. Piccin Ed. 1981
10. **Enlow D.H.** Handbook of facial growth. WB Saunders 1990.

To cite this article please write:

G. Vassura, E. Calcagno, A.K. Sadeghi, A. Barone, F. Ghezzi, M. Martino. Saethre-Chotzen Syndrome: case report. *Virtual Journal of Orthodontics* [serial online] 2001 Jun 15; 4(1): Available from URL:<http://www.vjo.it/041/ssc.htm>

[about us](#) | [current issue](#) | [home](#)

Virtual Journal of Orthodontics ISSN - 1128 6547
Issue 4.1 - 2001 - <http://www.vjo.it/vjo041.htm>
Copyright © 1996-2001 All rights reserved
E-mail: staff@vjo.it