

Guía para el tratamiento y la gestión de la craneosinostosis: versión para el paciente y los familiares

Octubre de 2022

Autores:

Faasse, Mariët maestría en ciencias¹, ERN CRANIO Working Group on craniosynostosis

¹Miembro de la junta general asociación nacional holandesa de padres y pacientes con deformidades craneales y faciales (LAPOSA), Países Bajos; Correo electrónico: onderzoek@lajosa.nl.

Introducción

La atención y el tratamiento de pacientes con craneosinostosis y los nuevos desarrollos ya se describieron para los profesionales de la salud involucrados en la «Guía para el tratamiento y la gestión de la craneosinostosis»,¹ que se revisó en 2020. Se escribió una versión para pacientes basada en la guía profesional para que la información también fuera accesible para pacientes y padres. En esta versión para pacientes, cada capítulo consta de varias secciones.

En primer lugar, en cada capítulo se proporciona una introducción y unos antecedentes. Luego se responde a varias preguntas basadas en la literatura científica. Finalmente, las recomendaciones indican la importancia de la literatura para el cuidado en la práctica y cómo se deben prestar esos cuidados.

Esta versión para pacientes es una representación abreviada y simplificada de la guía profesional. Las secciones de introducción, conclusiones y recomendaciones de cada capítulo fueron revisadas y, en su caso, reescritas. Con algunas técnicas quirúrgicas, se han añadido enlaces a vídeos de animación (reconocibles por las referencias subrayadas) en el texto para aclaración. Se hizo un intento de mantenerse lo más cerca posible de la guía original en términos de contenido, preguntas, numeración y clasificación. Por lo tanto, la versión para pacientes se puede leer fácilmente junto con la guía profesional si se requiere más información sobre un tema específico. Como esta versión del paciente es un resumen y no trata todos los aspectos en detalle, no se pueden derivar derechos de su contenido, y la guía profesional tendrá prioridad en todo momento.

Originalmente, esta versión para pacientes ha sido escrita en respuesta a la guía holandesa establecida sobre craneosinostosis para profesionales de la salud.² Esta guía profesional se ha adaptado específicamente al entorno y la política de atención de la salud de los Países Bajos. Sin embargo, hay diferencias entre los sistemas de atención de la salud y las políticas nacionales de salud de otros países y los Países Bajos. Es importante tener en cuenta que esto puede, en algunos puntos, resultar en una gestión de la atención en su país u hospital diferente a lo descrito aquí.

¹ Mathijssen IMJ, Working Group Guideline Craniosynostosis, Updated Guideline on Treatment and Management of Craniosynostosis, *J Craniofac Surg* 2021;32(1):371-450

² NVPC, Richtlijn behandeling en zorg voor craniosynostose [Sitio web de la base de datos de la guía]. 17 de febrero de 2020. Disponible en:

https://richtlijndatabase.nl/richtlijn/craniosynostose/verwijzing_en_diagnostiek_bij_craniosynostose.htm
l. Consultado el 24 de marzo de 2022

Contenido

Contenido.....	3
Capítulo 1. Introducción general.....	4
Capítulo 2. Metodología para la elaboración de directrices	9
Capítulo 3. Derivación y diagnóstico.....	11
Capítulo 4. Cuidados perioperatorios	14
Capítulo 6. Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis sindrómica: la cavidad craneal	19
Capítulo 7. Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis sindrómica: facial	22
Capítulo 8. Aumento de la presión intracraneal	25
Capítulo 9. Hidrocefalia	28
Capítulo 10. Chiari.....	30
Capítulo 11. Trastornos visuales, refractivos y de movilidad.....	32
Capítulo 12. Trastornos respiratorios.....	33
Capítulo 13. Deficiencias auditivas y desarrollo del habla/lenguaje	35
Capítulo 14. Anomalías dentofaciales	38
Capítulo 15. (Neuro) funcionamiento cognitivo, socioemocional y conductual	41
Capítulo 16. Desempeño psicosocial.....	44
Capítulo 17. Criterios para el centro de expertos en craneosinostosis y los miembros del equipo	46
Capítulo 18. Diagrama de flujo/Resumen visual del paciente	50

Capítulo 1. Introducción general

Razonamiento

Se estima que la craneosinostosis ocurre en 4,4 - 7,2 niños por cada 10 000 nacidos vivos. Se espera que la craneosinostosis sindrómica ocurra en 0,9 - 1,6 niños por cada 10 000 nacidos vivos. Estos rangos están definidos por estudios científicos recientes en Noruega³ y los Países Bajos⁴. Aunque no conocemos el número exacto de personas con craneosinostosis en toda Europa, no se esperan grandes diferencias entre los países europeos. Diferentes países europeos tienen diferentes sistemas de salud y por lo tanto el número de hospitales que tratan a pacientes con craneosinostosis es diferente por país.⁵

Objetivo

Este documento guía contiene recomendaciones para apoyar la práctica diaria donde se sospeche craneosinostosis y después de la confirmación de este diagnóstico. La guía proporciona recomendaciones para los proveedores de atención médica en el reconocimiento de la craneosinostosis, la logística involucrada en la derivación de los padres a los centros craneofaciales, la atención multidisciplinaria dentro de un centro craneofacial, y los requisitos que un centro craneofacial y sus miembros deben cumplir. Así pues, la guía se centra en la atención uniforme de la craneosinostosis y en la aplicación de esta atención en los Países Bajos. En esta sección se analizó la craneosinostosis de una sutura craneal (aislada), múltiples suturas craneales (multisutura) y la craneosinostosis sindrómica. La primera directriz se publicó en 2010. En 2017, la Sociedad Holandesa de Cirugía Plástica y Reconstructiva decidió revisar la guía ya que varios artículos requerían una actualización basada en la literatura científica reciente, y debido a que los temas sobre detección prenatal y desarrollo del habla/ lenguaje aún no se habían incluido.

Grupo objetivo

Esta versión de la guía está destinada principalmente a padres y pacientes.

Sobre la craneosinostosis

La craneosinostosis se refiere a un defecto craneal congénito en el que una o más suturas craneales ya están fusionadas antes del nacimiento. Las suturas craneales se encuentran entre las placas óseas del cráneo y permiten un rápido crecimiento

³ Tonne E, Due-Tonnessen BJ, Wiig U, Stadheim BF, Meling TR, Helseth E, et al. Epidemiology of craniosynostosis in Norway. *J Neurosurg Pediatr* 2020; 26:68–75

⁴ Cornelissen M, Ottelander B, Rizopoulos D, van der Hulst R, Mink van der Molen A, van der Horst C, et al. Increase of prevalence of craniosynostosis. *J Craniomaxillofac Surg* 2016;44(9):1273-9

⁵ Spivack O, Gaillard L; ERN CRANIO hospital representatives. Cobertura de la craneosinostosis en Europa ERN CRANIO. *Orphanet J Rare Dis* 2022;17(1):333

del mismo en los primeros 2 años de vida. El crecimiento del cráneo se controla en gran parte por el crecimiento del cerebro.

Las suturas craneales son esenciales para el crecimiento del cráneo en los primeros 2 años (durante el rápido crecimiento del cerebro). La fusión prematura de las suturas craneales impide el crecimiento normal del cráneo, lo que resulta en desviaciones de formas características del cráneo.

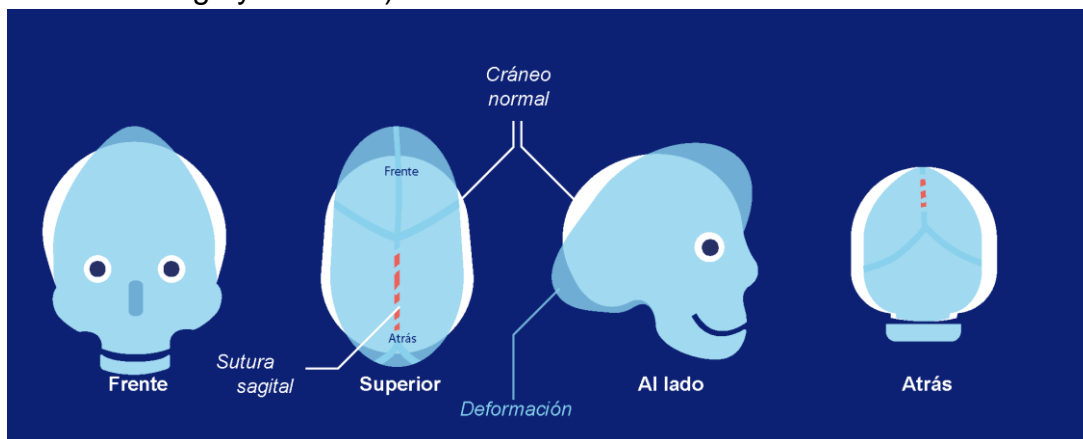
La craneosinostosis ocurre en uno de cada 2100 a 2500 nacimientos, y puede ocurrir como no sindrómica (también indicada como aislada) o sindrómica. La craneosinostosis sindrómica ocurre cuando hay otros defectos de nacimiento además de la craneosinostosis. En los casos sindrómicos, varias suturas craneales a menudo se fusionan, por lo general involucrando ambas suturas coronales.

La distinción entre no sindrómica y sindrómica la determina un genetista clínico que realiza un examen físico y mediante pruebas genéticas.

Los tipos de craneosinostosis se clasifican de la siguiente manera:

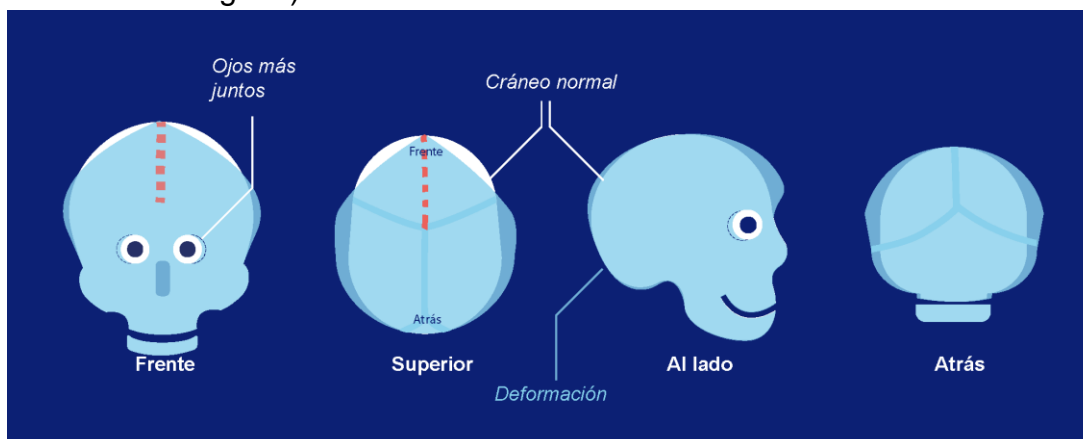
Aislado (una sola sutura fusionada), no sindrómico:

- Sinostosis de sutura sagital (escafocefalia: caracterizada por una cabeza larga y estrecha):



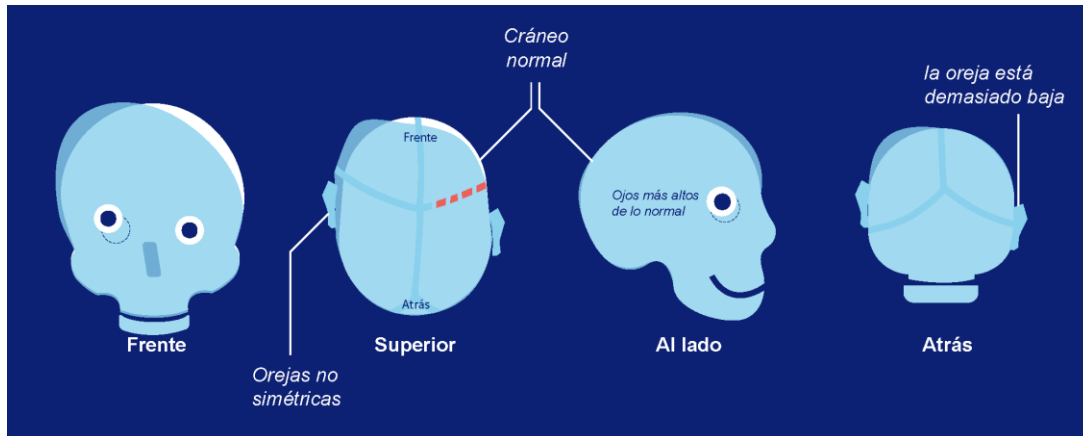
(Todas las imágenes: ERN CRANIO, consultado el 19 de septiembre de 2022).⁶

- Sinostosis de sutura metópica (trigonocefalia: caracterizada por una frente triangular):

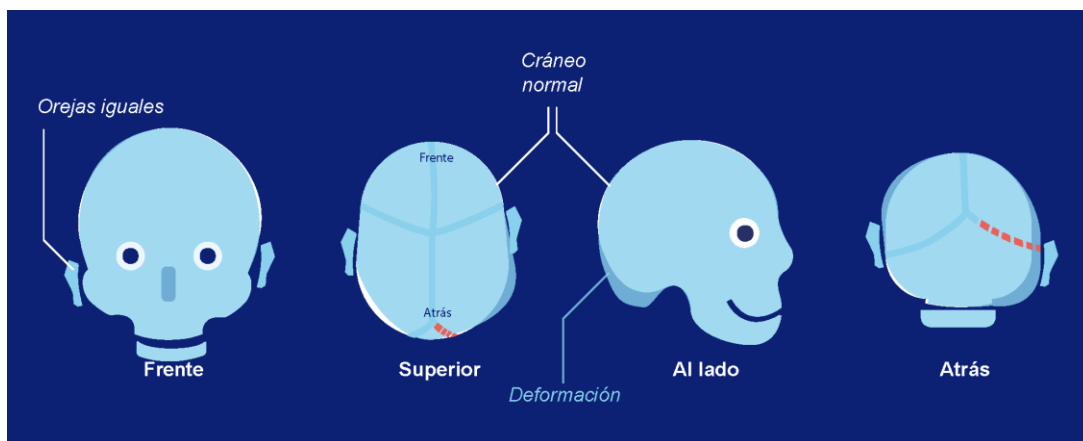


⁶ ERN CRANIO. Craneosinostosis [sitio web de ERN CRANIO]. Disponible en: <https://ern-cranio.eu/diagnoses/craniosynostosis-and-other-craniofacial-anomalies/craniosynostosis/>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

- Sinostosis de sutura coronal, 1 cara (plagiocefalia frontal: aplanamiento de un lado de la frente):

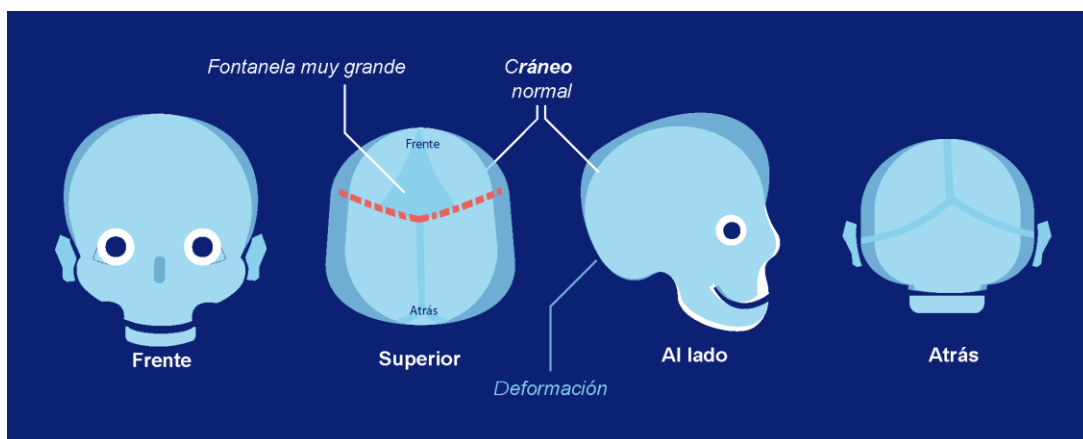


- Sinostosis de sutura lambdaidea (paquicefalia: aplanamiento de la parte posterior de la cabeza):

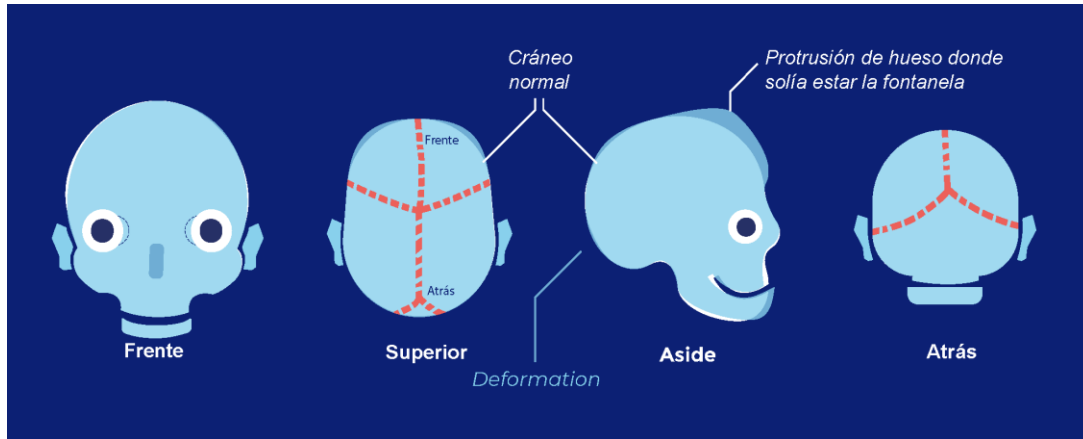


Multisutura (múltiples suturas fusionadas) o síndromes:

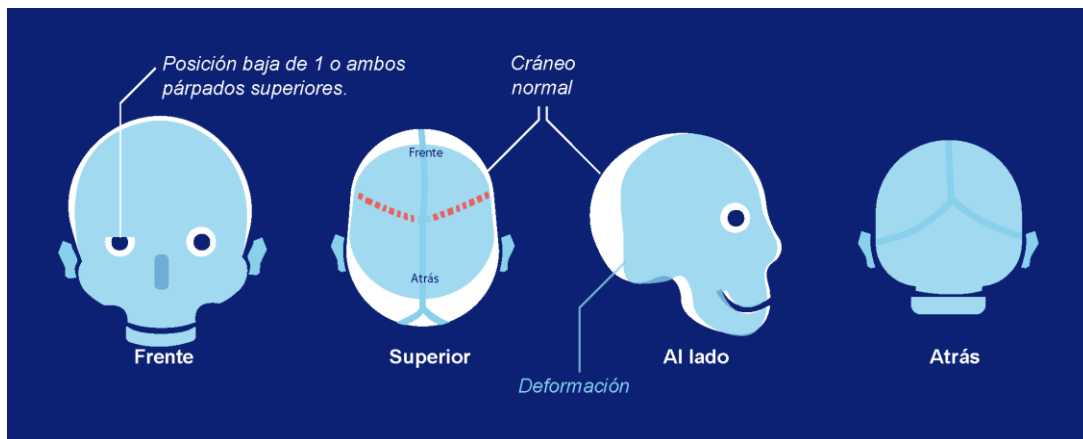
- Síndrome de Apert (mutación en FGFR2 Ser252Trp y Pro253Arg, exón de delección IIIc, exón de inserción de Alu IIIc):



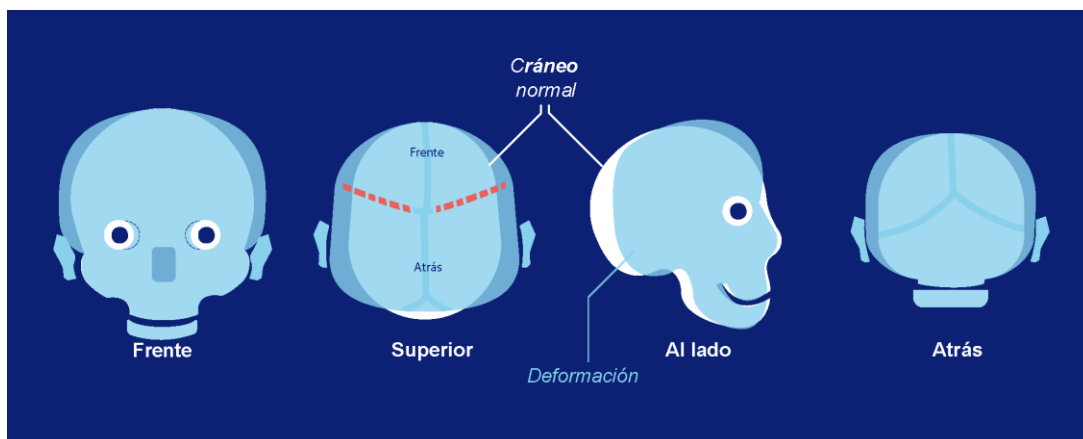
- Síndrome de Crouzon o Pfeiffer (mutaciones en FGFR2 excepto mutaciones en Apert, rara vez mutaciones en FGFR1 o, si se combina con la afección cutánea acantosis nigricans, mutaciones en FGFR3):



- Síndrome de Saethre Chotzen (mutaciones o deleciones TWIST1):



- Síndrome de Muenke (mutación Pro250Arg FGFR3):



- Displasia craneofrontonasal (mutaciones en EFNB1)
- Craneosinostosis asociada al TCF12
- Craneosinostosis asociada a FER
- Craneosinostosis asociada a ILRA
-
- Craneosinostosis multisutura (también llamada craneosinostosis compleja), a menudo 2 o más suturas craneales fusionadas sin causa genética conocida.

Capítulo 2. Metodología para la elaboración de directrices

Las siguientes personas participaron en la actualización y revisión de las directrices:

Nederlandse Vereniging voor Plastische Chirurgie (Asociación holandesa de cirugía plástica)

- Profesor I.M.J. Mathijssen, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam
- Dr. S.L. Versnel, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam

Patiënten- en oudervereniging LAPOSA (Asociación de pacientes y padres de LAPOSA)

- Sra. B. Liewen, maestría en ciencias, Ma

Nederlands Instituut voor Psychologen (Asociación holandesa de psicólogos) + Landelijke Vereniging Medische Psychologie (Asociación nacional de psicología médica)

- Dr. J.M.E. Okkerse, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam
- Sr. J.J. Reuser, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlands Oogheelkundig Gezelschap (Sociedad oftalmológica holandesa)

- Dr. S.E. Loudon, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam

Nederlandse Vereniging voor Anesthesiologie (Sociedad holandesa de anestesiología)

- Sra. A. Gonzalez Candel, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam

Nederlandse Vereniging voor Keel-, Neus- en Oorheelkunde (Sociedad holandesa de cirugía de nariz y garganta)

- Dr. M.P. van der Schroeff, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam
- Sra. H.W. de Gier, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam

Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde (Asociación holandesa de pediatría)

- Dr. K.F.M. Joosten, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam
- Dr. N. Bannink, Franciscus Gasthuis & Vlietland, Róterdam y Schiedam
- Mr L.G.F.M. van't Hek, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlandse Vereniging voor Mondziekten, Kaak- en Aangezichtschirurgie (Asociación neerlandesa de cirugía oral y maxilofacial)

- Profesor E.B. Wolvius, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam
- Dr. W.A. Borstlap, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlandse Vereniging voor Neurochirurgie (Sociedad holandesa de neurocirugía)

- Dr. M.L.C. van Veelen, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam
- Dr. H.H.K. Delye, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Vereniging Klinische Genetica Nederland (Sociedad holandesa de genética clínica)
Dr. M.F. van Dooren, centro médico de la Universidad Erasmus, Róterdam

Vereniging Klinisch Genetische Laboratoriumdiagnostiek (Asociación de diagnósticos de laboratorio genético clínico)

- Dr. R. Pfundt, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlandse Vereniging voor Logopedie en Foniatrie (Sociedad neerlandesa de logopedia y foniatría)

- Dr. M.C.J.P. Franken, centro médico de la Universidad Erasmus/locatiSophia, Róterdam
- Sra. E. Kerkhofs, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlandse Vereniging voor Obstetrie & Gynaecologie (Prenatale geneeskunde) (Sociedad holandesa de obstetricia y ginecología (medicina prenatal))

- Dr. T.E. Cohen-Overbeek, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam
- Sra. M. Woiski, centro médico de la Universidad de Radboud, Nimega

Nederlandse Vereniging voor Orthodontisten (Unión holandesa de ortodoncistas)

- Dr. S.T.H. Tjoa, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam

Nederlandse Vereniging voor Radiologie (Sociedad de radiología de los Países Bajos)

- Dr. M.H.G. Dremmen, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam

Nederlandse Vereniging Relatie- en gezinstherapie (Asociación holandesa de terapia de relaciones y familia)

- Sra. F. Meertens, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam

Koninklijk Nederlands Genootschap voor Fysiotherapie/Nederlandse Vereniging voor Fysiotherapie in de Kinder- en Jeugdgezondheidszorg (Real sociedad neerlandesa de fisioterapia/asociación neerlandesa de fisioterapia en la asistencia sanitaria a la infancia y la juventud)

- Dr. L.A. van Vlimmeren, centro médico de la Universidad de Radboud, Nijmegen

Nederlandse Vereniging voor Psychiatrie (Sociedad neerlandesa de psiquiatría)

- Mw M.H.M. van Lier, centro médico de la Universidad Erasmus/Sophia, Róterdam

Nederlandse Vereniging voor Neurologie (Sociedad neerlandesa de neurología)

- Profesor M.A.A.P. Willemsen, centro médico de la Universidad de Radboud, Nijmegen

Apoyado por:

- Sra. B.S. Niël-Weise, microbiólogo médico (no practicante), metodólogo guía independiente, Deventer
- Dr. J.J.A. de Beer, metodólogo guía independiente, Utrecht
- Sr. H. Deurenberg, SIROSS, especialista en información, Oss

Capítulo 3. Derivación y diagnóstico

Pregunta 3.1: ¿Cuáles son las implicaciones para la atención del embarazo una vez que se diagnostica la craneosinostosis prenatal?

La craneosinostosis se diagnostica muy raramente durante el embarazo. La prueba (diagnóstico prenatal) se puede hacer en un hospital académico si la craneosinostosis ya se sospecha durante el embarazo. Una vez diagnosticada la craneosinostosis, el centro especializado se hará cargo del asesoramiento y del posible tratamiento. Esto es necesario, ya que existe un mayor riesgo de obstrucción en el trabajo de parto con todas las formas de craneosinostosis. Además, la craneosinostosis sindrómica requiere una atención adecuada debido a posibles problemas respiratorios en el bebé durante el nacimiento.

Pregunta 3.2: ¿Cuál es la política de reconocimiento, derivación y diagnóstico radiológico en atención primaria o secundaria en niños con sospecha de craneosinostosis?

La craneosinostosis debe reconocerse a tiempo para un tratamiento óptimo. Sin embargo, a menudo no se reconoce la craneosinostosis de los pacientes o se remite en una fase tardía. Esto se debe a que se cree que la postura preferida del niño es la causa de una forma anormal del cráneo, que es mucho más común que la craneosinostosis. Debido a que cada vez más se usa un diagrama de flujo especial en la atención primaria o secundaria (médicos generales, médicos clínicos, pediatras), el diagnóstico y la derivación han mejorado considerablemente. La presencia de una forma anormal del cráneo inmediatamente después del nacimiento, si hay o no una postura preferida y si se ha producido una mejora en la forma del cráneo, son puntos que se incluyen en el diagrama de flujo.

A menudo hay demasiados diagnósticos que se llevan a cabo antes de la derivación a un hospital académico (atención terciaria), lo que lleva a un nuevo retraso en la derivación, una carga adicional e incertidumbre para el paciente y los padres, y costes innecesarios. Las pruebas pueden realizarse en el centro especializado para determinar si las suturas craneales están fusionadas y cuáles son. Esto se hace preferiblemente con una ecografía de la cabeza ya que no genera radiación. Sin embargo, requiere más experiencia del radiólogo. También se puede hacer una radiografía de la cabeza, pero la evaluación también requiere mucha experiencia y el examen genera algo de radiación. Una tomografía computarizada en 3D del cráneo es el examen más fiable, y generalmente se puede hacer rápidamente, pero genera radiación. En el caso de craneosinostosis sindrómica, podría ser necesaria una

resonancia magnética del cerebro.

Pregunta 3.3 ¿Cuál es la política con respecto al diagnóstico genético en un niño con craneosinostosis confirmada o sospechada?

En principio, el diagnóstico genético se realiza en un centro especializado en craneosinostosis tan pronto como se confirma el diagnóstico, y una vez que los padres lo han aceptado. El papel del genetista clínico dentro de un equipo craneofacial multidisciplinar tiene como objetivo poder responder a las preguntas tanto de los padres como de los médicos tratantes.

Las preguntas más importantes de los padres son si su hijo está sano, cuál es la causa de la afección, el grado de probabilidad de recurrencia para cualquier otro niño en su familia o futuros nietos, y cuáles son las posibilidades de diagnóstico prenatal. En cuanto a la realización de diagnósticos genéticos, esto depende de los valores y preferencias de los padres.

Recomendaciones

Pregunta 3.1

- Si el médico general o el obstetra sospecha craneosinostosis al hacer una ecografía, la mujer embarazada debe ser derivada a un hospital académico para el diagnóstico prenatal. Si se realiza allí el diagnóstico de craneosinostosis, la mujer embarazada será remitida al centro especializado en craneosinostosis para recibir asesoramiento y orientación.

Pregunta 3.2

- Utilice el diagrama de flujo para asegurarse de que la craneosinostosis se reconozca mejor en la atención primaria y secundaria. Un niño sospechoso de padecer craneosinostosis es derivado a un centro especializado en craneosinostosis tan pronto como sea posible, sin diagnóstico adicional. Esto aumenta la probabilidad de que los niños todavía califiquen para una operación mínimamente invasiva antes de los 6 meses de edad.
- Las radiografías de cráneo o una ecografía del cráneo siempre se realizan si hay una sospecha moderada de craneosinostosis. Si hay una fuerte sospecha de craneosinostosis basada en características externas, entonces habrá que realizar una tomografía computarizada en 3D inmediatamente con fines de diagnóstico. A los niños con craneosinostosis sindrómica a veces se les realiza una resonancia magnética adicional para evaluar otros trastornos cerebrales y síntomas de aumento de la presión intracraneal antes de la cirugía.

Pregunta 3.3

- El diagnóstico genético se realiza en un centro especializado.
- Las pruebas genéticas específicas se realizan en niños con craneosinostosis probada y características externas obvias.
- Las pruebas genéticas más extensas y amplias se realizan en niños con craneosinostosis establecida combinada con otros trastornos congénitos o

retraso del desarrollo.

Capítulo 4. Cuidados perioperatorios

Pregunta 4.1 ¿Qué es la cirugía perioperatoria de la craneosinostosis?

La corrección de la craneosinostosis durante la infancia puede estar asociada con una pérdida de sangre relativamente alta. Este riesgo aumenta con cirugía extensa y abierta del cráneo. Administrar ciertos medicamentos y recoger sangre y devolverla al paciente durante la cirugía puede reducir la pérdida de sangre y las transfusiones de sangre. Además del desafío quirúrgico y anestésico, se deben tener en cuenta otras condiciones (comorbilidades) que puedan estar asociadas con las condiciones sindrómicas. Por esta razón, deben imponerse condiciones organizativas estrictas al proceso quirúrgico, antes, durante y después del procedimiento.

¿Qué medicamentos, productos sanguíneos o medidas, como inducir la presión arterial baja o el uso del protector celular son eficaces para reducir la pérdida de sangre o la necesidad de una transfusión de sangre?

El uso de ácido tranexámico (un medicamento que evita la descomposición de los coágulos de sangre) probablemente asegura que se deban administrar muchos menos productos sanguíneos como resultado de la pérdida de sangre.

El uso de un protector celular (un dispositivo que recoge la sangre perdida y la devuelve al paciente) y eritropoyetina (medicamento que promueve la producción de glóbulos rojos) puede dar lugar a que menos productos sanguíneos tengan que ser transfundidos debido a la ocurrencia de menos pérdida de sangre.

El efecto de otras estrategias todavía no está probado.

Al administrar fibrinógeno (un factor de coagulación) basado en una extensa medición de coagulación en la que se persigue un valor < 13 mm en la FIBTEM (parte de la prueba de coagulación), puede haber menos pérdida de sangre que cuando se busca un valor < 8 mm. Aún no se ha demostrado si es seguro administrar fibrinógeno a un valor límite de 13 mm.

La administración de plasma fresco congelado (plasma sanguíneo) antes de que se produzca la pérdida de sangre, no conduce a una menor pérdida de sangre en comparación con cuando solo se administra cuando ya se ha producido la pérdida de sangre y hay una necesidad inmediata.

No se observa diferencia en la pérdida de sangre real con una presión arterial media entre 55 mm Hg y 65 mm Hg. Por lo tanto, luchar por una presión arterial normal baja no representa ningún beneficio añadido.

No está claro si la administración de vitamina K1 (una sustancia que causa la producción de factores de coagulación) conduce a menos pérdida de sangre y menos transfusiones de sangre.

Recomendaciones

Pregunta 4.1

- Los niños con craneosinostosis solo reciben tratamiento en un centro

pediátrico especializado.

- Use ácido tranexámico durante la cirugía para limitar la pérdida de sangre.
- Considere recoger la sangre del paciente durante la cirugía (usando un protector celular) y luego devolverla para limitar el número de transfusiones de sangre.
- Use plasma fresco congelado o fibrinógeno tan pronto como se presenten signos de coagulación anormal durante la cirugía.

Capítulo 5. Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis aislada no sindrómica

Pregunta 5.1 ¿Cuál es el tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis no sindrómica?

Las cuatro formas más comunes de craneosinostosis aislada no sindrómica son por orden de aparición: sinostosis de sutura sagital, sinostosis de sutura metópica, sinostosis de sutura coronal unilateral y sinostosis de sutura lambdoidea unilateral. La sinostosis de sutura coronal unilateral puede estar asociada con un síndrome, como el síndrome de Muenke o Saethre-Chotzen, y se debe considerar una posible causa genética.

1 ¿Cuáles son las indicaciones para el tratamiento quirúrgico?

La craneosinostosis no sindrómica puede presentarse con diferente gravedad de la anomalía craneal. El tratamiento quirúrgico parece evaluarse sobre la base de:

1. El riesgo asociado de aumento de la presión intracraneal
2. La prevención o limitación de las anomalías cerebrales asociadas
3. La anormalidad externa (con consecuencias estéticas y psicológicas) El tratamiento quirúrgico de la sutura sagital, la sutura coronal unilateral y la sinostosis unilateral de la sutura lambdoidea está indicado ya que no se espera una mejora espontánea de la forma anormal del cráneo.

En los niños con un cráneo en forma de triángulo leve o moderado (sinostosis metópica) hay dudas sobre la utilidad y la necesidad de la cirugía. Solo con un cráneo en forma de triángulo pronunciado «grave» la cirugía realmente mejora la apariencia.

2 ¿Cuáles son los efectos relevantes para el paciente de diferentes técnicas quirúrgicas, en particular la cirugía mínimamente invasiva frente a la cirugía de cráneo abierto para los 4 tipos de sinostosis no sindrómica?

Se han descrito muchas técnicas quirúrgicas diferentes para el tratamiento de la craneosinostosis unilateral no sindrómica. La cirugía mínimamente invasiva (la eliminación de la sutura craneal fusionada y la terapia con casco o la distracción asistida por resorte) y la corrección del cráneo abierto son las técnicas actuales que se utilizan. La cirugía mínimamente invasiva se asocia con menos pérdida de sangre, menos transfusiones de sangre, menor duración de la cirugía y tiempo de admisión y un resultado estético similar en ambas suturas sagitales⁷, sutura metópica⁸, sutura unicoronal⁹ y sinostosis de sutura unilambdoidea en comparación con la cirugía

⁷ ERN CRANIO. Suturectomía endoscópica asistida para escafocefalia [Vídeo de YouTube]. 7 de enero de 2022. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=gcpWY-9cCoM>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

⁹ ERN CRANIO. Suturectomía endoscópica asistida por plagiocefalia anterior [Vídeo de YouTube].

'clásica' de cráneo abierto de la sutura metópica¹⁰, sutura coronal¹¹, sutura sagital¹² y sutura lambdoidea.

La distracción asistida por resorte en la sinostosis de sutura sagital¹³ es menos probable que conduzca a un aumento de la presión intracraneal en los años posteriores a la cirugía que una corrección abierta del cráneo. Los resultados oftálmicos después de un procedimiento mínimamente invasivo con sinostosis de sutura coronal también pueden ser mejores que con una corrección abierta. Todavía no está claro si esto se debe al tipo de operación, la gravedad de la anomalía o el momento en que se realiza la cirugía.

Sin embargo, todavía hay poca información sobre la aparición de aumento de la presión intracraneal en el seguimiento, el desarrollo de la apariencia a largo plazo y los resultados neurocognitivos en los niños que se han sometido a cirugía mínimamente invasiva.

No hay evidencia científica para elegir entre los dos métodos de cirugía mínimamente invasiva (extracción de sutura craneal fusionada y terapia con casco versus distracción asistida por resorte).

3 ¿Cuáles son los efectos relevantes para el paciente de diferentes momentos de la cirugía, es decir, «precoz» (menos de 6 meses de edad) frente a «tardío» (más de 6 meses de edad)?

La cirugía mínimamente invasiva casi siempre se realiza antes de los 6 meses de edad. Las correcciones craneales abiertas se realizan principalmente después de esta edad. En los niños con sinostosis de sutura sagital, la probabilidad de desarrollar un aumento de la presión intracraneal aumenta en el transcurso del primer año de vida (del 2,5 % a los 6 meses al 10 % a los 11 meses).

Por lo tanto, la cirugía es aconsejable antes de los 6 meses. Con la sinostosis de sutura metópica, la probabilidad de aumento de la presión intracraneal dentro del primer año de vida sigue siendo baja. No es necesario realizar la operación antes de los 6 meses de edad.

Una operación endoscópica temprana puede conducir a mejores resultados oftálmicos en la sinostosis de sutura coronal. Esto puede ser debido al momento temprano de la operación o porque generalmente solo los niños con una forma «leve» se someten a este tipo de cirugía.

El tratamiento temprano y tardío para la sinostosis de sutura lambdoidea

7 de enero de 2022. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=Alb93ynobjl>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

¹³ ERN CRANIO. Distracción de resorte para escafocefalia [Vídeo de YouTube]. 25 de septiembre de 2020. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=Rs53OtFKNRo>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

unilateral puede conducir a un resultado estético similar.

Los resultados de las comparaciones entre correcciones abiertas y mínimamente invasivas provienen de estudios que presentan colectivamente evidencia débil debido a limitaciones en los propios estudios o porque los estudios no muestran exactamente los mismos resultados.

Recomendaciones

Pregunta 5.1

1

- No opere a niños con una cresta de hueso en la sutura metópica o con una forma leve de trigonocefalia. No se recomienda operar o no operar en niños con un grado moderado de trigonocefalia.
- A la edad de 5 años, evaluar la apariencia de los niños con una forma leve y moderada de trigonocefalia que aún no han tenido cirugía.
- La corrección quirúrgica de la anomalía está indicada en todas las demás formas de craneosinostosis aislada no sindrómica.

2

- Realice una cirugía mínimamente invasiva en un niño con sinostosis de sutura sagital si es menor de 5 meses y medio o 6. Si el niño es mayor, es preferible realizar una corrección abierta. No se recomienda ningún tipo de cirugía con sutura metópica, sutura unicoronal y sinostosis de sutura lambdoidea unilateral.

3

- La cirugía para la craneosinostosis no sindrómica aislada se realiza dentro del primer año de vida.
- Con la sinostosis de sutura sagital, la operación se realiza preferiblemente antes de los 6 meses de edad.
- Para la sutura metópica, la sutura unicoronal y la sinostosis de sutura lambdoidea unilateral, no hay ninguna recomendación con respecto al momento de la operación.
- La derivación temprana al centro especializado (mucho antes de los 6 meses de edad) asegura que la opción quirúrgica mínimamente invasiva sea posible.

Capítulo 6. Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis sindrómica: la cavidad craneal

Pregunta 6.1 ¿Cuál es la política sobre el tratamiento quirúrgico de la cavidad craneal en la craneosinostosis multisutura y sindrómica?

La distinción entre la craneosinostosis multisutura (múltiples suturas craneales fusionadas) y la craneosinostosis sindrómica se basa en características externas. La craneosinostosis multisutura puede ocurrir en todas las variaciones de dos o más suturas craneales afectadas. En este grupo se siguen identificando nuevas causas genéticas de craneosinostosis, como los genes TCF12, ERF, IL11RA. En la craneosinostosis sindrómica existen múltiples defectos congénitos. Las cuatro formas más comunes de craneosinostosis sindrómica son: Apert, Crouzon (incluyendo el síndrome de Pfeiffer), Saethre-Chotzen y el síndrome de Muenke.

1 ¿Cuáles son los efectos relevantes para el paciente de diferentes indicaciones para el tratamiento quirúrgico de la multisutura y la craneosinostosis sindrómica, es decir, la rutina frente a la terapia en respuesta a señales de aumento de la presión intracraneal?

A nivel internacional, hay diferentes opiniones sobre el tipo de operación que se lleva a cabo primero y sobre cuándo sucede esto. En los diversos centros internacionales, la primera operación del cráneo es a veces una expansión del occipucio¹⁴ o la posición delantera de la frente. La primera expansión del cráneo a menudo se realiza a cierta edad, según el protocolo, pero en un centro específico, solo cuando se han detectado signos de aumento de la presión intracraneal. El número de niños con síndrome de Apert o Crouzon que son operados, cuando esto se hace según el protocolo, es de 10 a 20 % más alto que cuando la cirugía solo se lleva a cabo sobre la base de los síntomas de aumento de la presión intracraneal. Esta última opción solo se puede hacer de forma segura si hay pruebas frecuentes para detectar signos de aumento de la presión intracraneal, como a través de oftalmoscopia u otros exámenes oftálmicos. Sin embargo, estas pruebas no son 100 % fiables, por lo que se puede pasar por alto el aumento de la presión intracraneal.

En pacientes con síndrome de Saethre-Chotzen o craneosinostosis multisutura, se requiere cirugía tanto para la forma anormal del cráneo como para el riesgo de aumento de la presión intracraneal. Para el síndrome de Muenke, la forma anormal del cráneo es la principal indicación para la cirugía, dado el bajo riesgo de aumento de la presión intracraneal. No hay diferencia relevante en la ocurrencia de aumento de la presión intracraneal en el síndrome de Apert y Crouzon después de 5 años de seguimiento entre los pacientes que han tenido cirugía basada en el protocolo que

¹⁴ ERN CRANIO. Distracción de la parte posterior del cráneo o distracción occipital [Vídeo de YouTube]. 25 de septiembre de 2020. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=wW-everrA8k>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

con cirugía después de signos de aumento de la presión intracraneal. Con el síndrome de Saethre Chotzen, el síndrome de Muenke y la craneosinostosis multisutura, todavía no queda nada claro al respecto.

2 ¿Cuáles son los resultados quirúrgicos específicos a largo plazo de diferentes técnicas quirúrgicas, en particular la cirugía mínimamente invasiva (craniectomía de tiras endoscópicas con terapia con casco, o distracción asistida por resorte o distracción convencional (torsión lenta de los elementos óseos) del occipucio frente a la corrección craneal abierta (de la frente u occipucio)?

Una expansión occipital¹⁴ (con distracción o resortes) en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon probablemente resulta en un aumento de la circunferencia del cráneo, aumento del volumen craneal, menor desviación en la posición del cerebelo (hernia amigdalina) y una reducción de la aparición de aumento de la presión intracraneal en comparación con una expansión de la frente o una expansión del occipucio sin distracción. Estos mejores resultados de la cirugía occipital se detectan hasta cinco años después de la cirugía.

La cirugía mínimamente invasiva a través de la extirpación endoscópica de las suturas coronales fusionadas con terapia con casco en craneosinostosis sindrómica tiene un mayor riesgo de repetir la cirugía debido al retraso en el crecimiento del cráneo o signos de presión intracraneal excesiva que ocurren dentro de 1 año de la cirugía. Una operación endoscópica tiene menos pérdida de sangre, menos tiempo quirúrgico y menos tiempo de hospitalización que una operación de cráneo abierto.

3 ¿Cuáles son los resultados a largo plazo con respecto a la cognición y la estética (aparición) de un momento diferente de la cirugía, por ejemplo, «precoz», definido como antes de la edad de 12 meses, frente a «tardía», por ejemplo, después de la edad de 12 meses?

Los pacientes con craneosinostosis sindrómica o en los que se fusionan ambas suturas coronales, que se someten a cirugía craneal en los primeros 12 meses, pueden tener un CI más alto que los pacientes operados después de los primeros 12 meses.

La cirugía craneal de 6 a 9 meses da un mejor resultado estético en pacientes con síndrome de Muenke que una operación anterior. La presión intracraneal excesiva es relativamente rara en este síndrome, y por lo tanto esta operación «posterior» no resulta perjudicial. La cirugía craneal entre 6 y 9 meses en pacientes con síndrome de Apert, Crouzon o Saethre-Chotzen produce mejores resultados estéticos que la cirugía antes o después de ese período.

Recomendaciones

Pregunta 6.1

1

- Operar a niños con craneosinostosis síndrómica o craneosinostosis multisutura.
- Se debe examinar regularmente si los pacientes sufren aumento de la presión intracraneal en el caso de que se haya decidido esperar para operar. Si se produce un aumento de la presión intracraneal, es necesario operar.
- Evaluar el funcionamiento neurocognitivo y la visión de los niños con multisutura o craneosinostosis síndrómica a la edad de 7 años.

2

- En pacientes con síndrome de Apert y Crouzon y en pacientes con craneosinostosis multisutura donde se fusionan al menos ambas suturas occipitales, la primera cirugía craneal se realiza en la parte posterior de la cabeza mediante distracción craneal.
- Los pacientes con síndrome de Saethre-Chotzen y Muenke tendrán la primera cirugía craneal para agrandar la frente con la mitad superior del borde de la cuenca del ojo.
- En otras formas de craneosinostosis síndrómica, el tipo de cirugía depende de la deformidad craneal.
- Considere el tratamiento mínimamente invasivo en pacientes con craneosinostosis no síndrómica en los que se fusionan ambas suturas coronales.
- En otras craneosinostosis multisutura, el tipo de cirugía que se realiza depende de la deformidad craneal. No hay evidencia disponible sobre si la cirugía abierta o mínimamente invasiva es mejor.

3

- En la multisutura y la craneosinostosis síndrómica, la cirugía se lleva a cabo entre 6 y 9 meses. En el síndrome de Muenke, la cirugía se lleva a cabo entre los 9 y los 12 meses.
- La cirugía mínimamente invasiva para la craneosinostosis multisutura debe realizarse lo antes posible, y como máximo antes de los 6 meses de edad.

Capítulo 7. Tratamiento quirúrgico de la craneosinostosis sindrómica: facial

Pregunta 7.1 ¿Cuál es el tratamiento quirúrgico de la cara en la craneosinostosis sindrómica con subdesarrollo de la mandíbula superior y las cuencas oculares?

El síndrome de Apert y Crouzon se asocia con el subdesarrollo de la mandíbula superior, las cuencas oculares demasiado poco profundas y los ojos demasiado separados y, en menor medida, con el subdesarrollo de la mandíbula inferior. La indicación para la corrección quirúrgica varía desde una caída aguda de la visión, problemas respiratorios, la mandíbula inferior no encaja en la mandíbula superior o un problema estético y las consecuencias psicológicas resultantes. Varias técnicas diferentes son posibles para corregir estas deformidades, el momento en que se realicen tiene una gran influencia en el resultado final.

1 ¿Cuáles son los factores quirúrgicos específicos que influyen en la elección entre las diferentes técnicas quirúrgicas (distracción interna versus externa y osteotomía de Le Fort III versus variaciones en la osteotomía de Le Fort III) para el tratamiento de una cara media subdesarrollada (hipoplasia de la cara media)?

Una operación de Le Fort III¹⁵ (desde la mitad de la mandíbula superior hasta los bordes de la cuenca del ojo inferior) con distracción (separando lentamente los elementos óseos) puede mover la cara media más hacia adelante que un Le Fort III sin distracción. También hay menos recurrencia del desplazamiento hacia adelante después del uso de la distracción. Es preferible colocar un marco externo en lugar de distracciones internas porque la dirección del desplazamiento puede estar mejor influenciada. Otras posibles ventajas de un marco externo son una mejor corrección de la concavidad facial y menos infecciones de heridas.

Una operación monobloque (en la mitad de la cara, la frente y los bordes de la cuenca del ojo superior) con distracción¹⁶ (con marco externo o distracciones internas) corrige las cuencas oculares demasiado poco profundas y problemas respiratorios. Complicaciones como la fuga de líquido cefalorraquídeo y problemas con el equipo son raramente diferentes entre sí en ambos métodos.

En el síndrome de Apert, una bipartición facial¹⁷ (monobloque y unión de las cuencas

¹⁵ ERN CRANIO. Corrección de cara de Le Fort [2:09-3:13] [Vídeo de YouTube]. 17 de marzo de 2022. Disponible en: https://www.youtube.com/watch?v=0KICPKIWB_c. Consultado el 19 de septiembre de 2022

¹⁶ ERN CRANIO. Monobloque y faciotomía [0:08-1:34] [Vídeo de YouTube]. 25 de septiembre de 2020. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=KLeh6ZnC3iY>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

¹⁷ ERN CRANIO. Monobloque y faciotomía [1:35-2:34] [Vídeo de YouTube]. 25 de septiembre de 2020. Disponible en: <https://www.youtube.com/watch?v=KLeh6ZnC3iY>. Consultado el 19 de septiembre de 2022

oculares) con distracción se realiza preferiblemente con un marco externo. Una operación de Le Fort II¹⁸ (mandíbula superior a nariz) con distracción combinada con el avance de ambos lados de los pómulos también tiene mejores resultados de contorno facial que una operación de Le Fort III) con distracción.

2 ¿Cuáles son los resultados quirúrgicos específicos a largo plazo de diferentes momentos de la cirugía en ausencia de una indicación clara, es decir, «precoz», definido como antes de los 6 a 8 años, frente a «tardío», es decir, después de los 6 a 8 años?

Un Le Fort III sin distracción, realizado antes de los 6 años, probablemente conduce a un alto riesgo de hipoplasia recurrente en la cara media en la edad adulta. Un Le Fort III con distracción externa realizada antes de los 8 años sin sobrecorrección (más corrección de la necesaria a la edad de la cirugía) aumenta el riesgo de hipoplasia recurrente de la cara media en la edad adulta. Un monobloque (adelantando toda la cara y la frente) con distracción externa parece proporcionar un buen movimiento hacia adelante de la cara, independientemente de la edad a la que se realiza la cirugía. Este procedimiento realizado antes de los 8 años parece conducir a un mayor riesgo de recurrencia de problemas respiratorios.

Recomendaciones

Pregunta 7.1

1

- Un avance de la mitad de la cara en los niños con Apert y Crouzon/ Pfeiffer en realidad siempre se combina con la distracción.
- Un marco externo se utiliza preferentemente para una distracción de Le Fort III y una bipartición facial.
- Si es necesario un marco externo, también se puede considerar la colocación de distractores internos. Por lo tanto, es posible quitar el marco antes, tan pronto como se complete la distracción.
- El tipo de cirugía requerida se determina en base a la deformidad facial del paciente individual.

2

- Realizar un avance de la cara media con distracción en niños con síndrome de Apert y Crouzon entre 8 y 12 años de edad, o a partir de los 17 años de edad.
- La operación debe realizarse antes si hay problemas respiratorios graves durante el sueño o los ojos no se pueden cerrar correctamente y puede ocurrir daño a la córnea.
- Un avance de la mitad de la cara preferiblemente no debe llevarse a cabo entre

¹⁸ ERN CRANIO. Corrección de cara de Le Fort [1:19-2:06] [Vídeo de YouTube]. 17 de marzo de 2022. Disponible en: https://www.youtube.com/watch?v=0KICPkIWB_c. Consultado el 19 de septiembre de 2022

las edades de 12 y 17 años, porque hay una mayor probabilidad de problemas psicosociales y expectativas poco realistas del resultado del tratamiento.

Capítulo 8. Aumento de la presión intracraneal

Pregunta 8.1 ¿Cómo se trata el aumento de la presión intracraneal (ICP) en la craneosinostosis?

El riesgo de aumento de la presión intracraneal varía mucho dependiendo del tipo de craneosinostosis, con la forma multisutura y la forma sindrómica asociada con un riesgo mucho mayor que la forma aislada no sindrómica. Sin embargo, el riesgo de estos problemas en el grupo no sindrómico aislado es mucho menos reconocido y, por lo tanto, posiblemente infradiagnosticado si está presente. Es importante detectar y tratar rápidamente el aumento de la presión intracraneal. La presión intracraneal alta, por ejemplo, puede conducir a un deterioro irreversible de la visión. No está claro qué método es el más adecuado para detectar el aumento de la presión intracraneal, qué valores de corte deben utilizarse y con qué frecuencia debe realizarse este examen para detectar problemas a tiempo.

El aumento de la presión intracraneal es causado por un desequilibrio craneocerebral, drenaje venoso aberrante, síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS), una ubicación anormal del cerebelo e hidrocefalia. El riesgo de aumento de la presión intracraneal continúa aumentando mientras no haya cirugía. A veces, el aumento de la presión intracraneal se produce en los años posteriores a la cirugía de expansión craneal.

1 ¿Cuál es la incidencia de aumento de la presión intracraneal en diferentes tipos de craneosinostosis?

A veces, con craneosinostosis unisutural, el aumento de la presión intracraneal ya existe antes de la operación. Con sinostosis de sutura sagital, esto es en 2,5 a 14 % de los niños. Con la sinostosis metópica de la sutura, ocurre en 2 a 8 % de niños. Con sinostosis de sutura unicoronal, este es el caso en el 16 % de los niños.

En algunas situaciones, el aumento de la presión intracraneal todavía se produce en los años posteriores a la operación del cráneo. Para la sinostosis de sutura sagital esto ocurre en el 2 al 9 % y con sutura metópica, en el 1,5 % de los casos. Se desconoce con qué frecuencia ocurre esto con la sinostosis de sutura unicoronal.

Antes de la cirugía craneal, la presión intracraneal aumentada se presenta en niños con síndrome de Apert en 9 a 83 %, síndrome de Crouzon en el 53 al 64 %, Saethre-Chatzen en el 19 al 43 % y síndrome de Muenke en el 0 al 4 % de los casos.

Después de la cirugía craneal, el aumento de la presión intracraneal se produce en el 35 al 45 % de los niños con Apert, en el 20 al 47 % con Crouzon, en el 17 al 42 % con Saethre-Chatzen y en el 0 al 5 % de los niños con síndrome de Muenke. Cuando se fusionan varias suturas craneales, el aumento de la presión intracraneal después de la corrección craneal ocurre en el 58 % al 67 % de los casos. En la sinostosis de sutura bicoronal después de la corrección craneal, está presente en el 31 % de los niños.

2 ¿Cuál es la precisión diagnóstica de las siguientes herramientas de

diagnóstico para detectar o excluir el aumento de la presión intracraneal: (anormal) curvas de crecimiento de la circunferencia de la cabeza, presencia de impresión del cerebro/ vasos sanguíneos en el interior del cráneo en rayos X, ultrasonido del nervio óptico, presencia o ausencia de papiledema (líquido alrededor del nervio óptico) detectado por fundoscopia y OCT (tomografía de coherencia óptica - medición del espesor de la retina)?

Se puede utilizar una curva de crecimiento de la circunferencia craneal para demostrar el aumento de la presión intracraneal en la sinostosis de sutura metópica. Este método es menos adecuado para la sinostosis de sutura sagital. Esto se debe a que una curva de crecimiento desviada no siempre indica la presencia de un aumento de la presión intracraneal. La utilidad de la curva de crecimiento de la circunferencia craneal aún no se ha investigado y descrito para la sinostosis de sutura unicoronal. La curva de crecimiento de la circunferencia craneal probablemente se puede utilizar en la craneosinostosis sindrómica para determinar el aumento de la presión intracraneal.

La presencia o ausencia de huellas visibles del gyri del cerebro en una radiografía si un niño es menor de 18 meses de edad puede ser poco fiable para determinar la presencia de un aumento de la presión intracraneal. La presencia de giros visibles del cerebro en los rayos X es un signo fiable de aumento de la presión intracraneal, pero la ausencia de estos signos no significa que la presión intracraneal sea normal. Para los niños de 18 meses a 4 años, el uso de estos signos como método de detección es más fiable.

Si una sutura coronal también se cierra después de la operación para la sinostosis de sutura sagital en los primeros 2 años, esto puede llevar a un mayor riesgo de aumento de la presión intracraneal.

Un ultrasonido para comprobar el espesor del nervio óptico no parece ser un método de detección fiable para determinar el aumento de la presión intracraneal.

El papiledema en un oftalmoscopio (fundoscopia) puede ser un signo de aumento de la presión intracraneal, pero la ausencia de papiledema en niños menores de 8 años no excluye el aumento de la presión intracraneal.

Las pruebas oculares de OCT son probablemente un método confiable para detectar el aumento de la presión intracraneal, pero solo se pueden realizar correctamente si el niño coopera adecuadamente.

3 ¿Cuáles son los factores específicos de la craneosinostosis en juego en la elección entre las diferentes técnicas quirúrgicas para tratar el aumento de la presión intracraneal?

La razón del aumento de la presión intracraneal en la sinostosis de la sutura sagital suele ser un cráneo demasiado pequeño. Por lo tanto, el tratamiento está dirigido a agrandar el cráneo.

Hay múltiples causas para la craneosinostosis sindrómica, como un volumen del cráneo demasiado pequeño, problemas respiratorios de moderados a graves, hidrocefalia o presión demasiado alta en las venas del cerebro. El objetivo del

tratamiento es eliminar la causa principal del aumento de la presión intracraneal.

Recomendaciones

Pregunta 8.1

2

- Examinar anualmente el aumento de la presión intracraneal en la sinostosis de sutura sagital utilizando un oftalmoscopio u OCT hasta la edad de 6 años.
- Examinar anualmente el aumento de la presión intracraneal en la sutura metópica, la sutura uniconal y la sinostosis unilateral de la sutura lambdoida midiendo la circunferencia craneal. Si hay una curva de crecimiento desviada, también se realiza una prueba oftalmológica o de OCT.
- Los niños con craneosinostosis sindrómica y multisutura son examinados para detectar un aumento de la presión intracraneal hasta la edad de 6 años. En el síndrome de Crouzon, esto es una vez cada 4 meses hasta la edad de 2, luego cada seis meses hasta la edad de 4, y luego cada año. Detección cada seis meses con síndrome de Apert, Saethre-Chotzen y craneosinostosis multisutura, y cada año para el síndrome de Muenke.

3

- El tratamiento del aumento de la presión intracraneal depende de los factores causales y el tratamiento debe adaptarse en consecuencia.

Capítulo 9. Hidrocefalia

Pregunta 9.1 ¿Cuál es el tratamiento quirúrgico de la hidrocefalia en la craneosinostosis?

Hidrocefalia es un aumento en la anchura de las cámaras craneales que acompaña a los signos de aumento de la presión intracraneal. Esto debe distinguirse de las cámaras agrandadas que contienen líquido cefalorraquídeo sin aumento de la presión intracraneal (ventriculomegalia). Estos trastornos pueden causar problemas en el funcionamiento y desarrollo de los niños. Ambos trastornos son casi inexistentes (0,88 %) en la craneosinostosis no sindrómica y por lo tanto no se discuten más en este capítulo.

1 ¿Cuán común es la hidrocefalia en niños con craneosinostosis y cómo se puede detectar?

La ventriculomegalia ocurre regularmente (8 % en Muenke; 6-17 % en Saethre-Chotzen; 24 % en craneosinostosis multisutura) o se considera común (13-56 % en Crouzon; 39-71 % en Apert) en craneosinostosis sindrómica. Los pacientes con síndrome de Apert y un Chiari (flacidez parcial de la parte inferior del cerebelo en el foramen mágnium que impide el flujo del líquido cefalorraquídeo) tienen una mayor probabilidad de ventriculomegalia.

Hidrocefalia ocurre en el 6 al 26 % de los niños con Crouzon/ Pfeiffer, en el 0 al 6 % en Apert, en el 5 al 12 % en craneosinostosis multisutura y no se produce, o es muy raro en Saethre-Chotzen y el síndrome de Muenke.

2 ¿Cuáles son los factores en la ubicación y estructura del cerebro que influyen en la elección entre diferentes técnicas quirúrgicas para el tratamiento de la hidrocefalia?

No se conocen los factores que predicen un tratamiento exitoso. La hidrocefalia en la craneosinostosis posiblemente se pueda tratar adecuadamente con una expansión del cráneo o la colocación de un drenaje desde el ventrículo al abdomen para permitir la descarga de líquido cefalorraquídeo excesivo (derivación ventriculoperitoneal). También es posible hacer un agujero en la parte inferior del tercer ventrículo para que el líquido cefalorraquídeo pueda fluir de otra manera (tercera ventriculostomía endoscópica) o para agrandar el foramen magnum (descompresión foramen magnum). Se han descrito buenos y malos resultados para todos estos tratamientos. Si el tratamiento realizado no ha ayudado lo suficiente, puede ser necesario otro tratamiento de seguimiento.

Recomendaciones

Pregunta 9.1

1

- Examinar a todos los pacientes con síndrome de Crouzon y craneosinostosis

multisutura con RMN a su derivación. Los pacientes con ventriculomegalia deben recibir una segunda resonancia magnética para excluir la hidrocefalia. Cuando esto se hace, depende del progreso de la condición en sí y qué síntomas ocurren con el tiempo.

2

- Tratar la hidrocefalia por expansión craneal con o sin descompresión del foramen mágnium colocando una derivación ventriculoperitoneal o haciendo un agujero en la parte inferior del tercer ventrículo. El tratamiento que se está utilizando está adaptado por paciente, y depende de los resultados de la RMN, entre otras cosas.

El efecto post-tratamiento se controla bien mediante RMN. Si el tratamiento no refleja el resultado deseado, se utiliza un tratamiento adicional.

Capítulo 10. Chiari

Pregunta 10.1 ¿Cuál es el tratamiento de Chiari en la craneosinostosis?

El riesgo de malformación de Chiari I (flacidez parcial de la parte inferior del cerebelo en el foramen mágnum) varía mucho según el tipo de craneosinostosis sindrómica y apenas o no se observa en la craneosinostosis no sindrómica. La ocurrencia, las causas, las consecuencias y la necesidad de tratamiento a menudo no están claras. La malformación de Chiari I se capta mejor con una resonancia magnética, pero no está claro con qué frecuencia se debe hacer para los diferentes tipos de craneosinostosis y cuándo se indica un tratamiento específico.

1 ¿Cuán común es la malformación de Chiari en niños con craneosinostosis y qué se necesita para diagnosticarla?

Chiari se presenta en niños con craneosinostosis no sindrómica aislada. Esto es en el 3 al 8 % con sinostosis de sutura sagital, en el 0 % en sinostosis de sutura metópica, en el 6 al 18 % con sinostosis de sutura coronal y en el 25 al 60 % con sinostosis de sutura lambdoidea. Es posible que la presencia de Chiari rara vez cause síntomas en estos niños. Se diagnostica preferiblemente por RMN.

Chiari puede ocurrir en Crouzon y Pfeiffer en el 70 al 82 % de los casos, y en el 2 al 29 % en Apert. En la craneosinostosis multisutura, donde las suturas lambdoideas también se fusionan, Chiari se encuentra en el 57 al 71 % y sin suturas lambdoideas fusionadas, en el 7 al 11 %. No se sabe si esto es común en el síndrome de Saethre-Chotzen y Muenke. Es posible que Chiari a menudo pueda estar presente sin quejas y síntomas en multisutura y craneosinostosis sindrómica. A menudo, solo se puede determinar con la ayuda de rayos X y preferiblemente RMN.

2 ¿Qué factores específicos de Chiari juegan un papel en la decisión de tratar o no?

Es posible que el 17 al 50 % de los pacientes con craneosinostosis de Crouzon-Pfeiffer o multisutura todavía desarrollen quejas y síntomas, por lo tanto, requieren cirugía.

3 ¿Cuáles son los factores que determinan si una operación es necesaria, qué operación se realizará y en qué momento se hará?

No se conocen los factores que son importantes para determinar si una operación es necesaria, qué operación se realizará y en qué momento se realizará.

Se han descrito varios tipos de operaciones para el tratamiento con Chiari (ensanchamiento del foramen mágnum antes o después de una expansión occipital antes o después del inicio de los síntomas).

Recomendaciones

Pregunta 10.1

1

- Examinar a los pacientes con sinostosis de sutura lambdoidea unilateral no sindrómica, niños con síndrome de Crouzon/Pfeiffer y craneosinostosis multisutura con suturas lambdoideas fusionadas inmediatamente mediante RMN en el centro especializado.
- Repetir la RMN a la edad de 4 y 18 años, y cuando haya indicios que puedan indicar un Chiari.
- Detección de la presencia de una siringe (una formación de cavidad en la médula espinal que contiene líquido cefalorraquídeo) mediante una resonancia magnética de la médula espinal en el cuello, el pecho y la parte inferior de la espalda (mielum cervical, torácico y lumbar) si el Chiari diagnosticado aumenta o se vuelve sintomático.

2 & 3

- El tratamiento quirúrgico de Chiari solo se recomienda si el paciente tiene quejas. De lo contrario, el neurocirujano pediátrico o el neurólogo pediátrico aplicará una política activa de seguimiento mediante un seguimiento anual de las quejas o síntomas neurológicos, una resonancia magnética cuando sea necesario e instrucciones a los padres.

Capítulo 11. Trastornos visuales, refractivos y de movilidad

Pregunta 11.1 ¿Qué pruebas de detección son necesarias para detectar trastornos relacionados con la visión o el movimiento ocular en los diferentes tipos de craneosinostosis sindrómica y no sindrómica de manera oportuna?

La pérdida de visión en la craneosinostosis es causada por daño al nervio óptico debido al aumento de la presión intracraneal, deformación corneal debido al cierre incompleto de los párpados, o un ojo perezoso debido al estrabismo o trastornos refractivos.

Un diagnóstico y tratamiento oportuno es esencial para mantener la visión.

1 ¿Cuán comunes son los trastornos de la visión o del movimiento ocular en diferentes tipos de craneosinostosis no sindrómica?

Es posible que las anomalías oculares (visión alterada, estrabismo, etc.) ocurran regularmente con sutura metópica y sinostosis de sutura coronal unilateral. Estas anomalías ocurren muy regularmente en la craneosinostosis sindrómica. La evaluación regular puede asegurar la prevención de un ojo perezoso y que se mantenga una buena visión.

2 ¿Qué pruebas de detección son las más precisas?

Hay poca evidencia científica disponible en cuanto a qué pruebas pueden usarse mejor en momentos específicos para determinar problemas oculares en presencia de craneosinostosis.

Recomendaciones

Pregunta 11.1

1

- Debido a la frecuente aparición de anomalías oculares, se requieren exámenes oftálmicos en la sinostosis de sutura metópica, sinostosis de sutura unicoronal, craneosinostosis multisutura que involucra una sutura coronal y todas las formas sindrómicas de craneosinostosis.
- La derivación se realiza en la primera consulta en el centro terciario. Dependiendo de los resultados, se reservan pruebas de seguimiento.

Capítulo 12. Trastornos respiratorios

Pregunta 12.1 ¿Cuál es la política sobre trastornos respiratorios en la craneosinostosis sindrómica?

El síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS) se caracteriza por episodios de obstrucción superior parcial o completa de las vías respiratorias durante el sueño y, por lo tanto, provoca pausas respiratorias durante el sueño. Los síntomas clínicos son diversos y pueden clasificarse en síntomas nocturnos: sueño inquieto, ronquidos, apnea, enuresis y sudoración, y durante el día: boca seca al despertarse, fatiga, alteración de la función mental, disminución del rendimiento escolar y trastornos del comportamiento. Los trastornos de crecimiento pueden ocurrir a largo plazo.

Los niños con síndromes de craneosinostosis se encuentran entre los grupos de riesgo de SAOS. Los trastornos respiratorios también pueden causar un aumento de la presión intracraneal. Esto se debe probablemente a que los vasos sanguíneos del cerebro se dilatan cuando se interrumpe la respiración debido a más CO₂ y más sangre que llega al cerebro en respuesta. Los niños con craneosinostosis sindrómica a menudo ya han aumentado la presión intracraneal. Los trastornos respiratorios pueden hacer que esta presión intracraneal sea aún mayor o demasiado alta.

Dada la gravedad del síndrome de apnea obstructiva del sueño y las excelentes opciones de tratamiento, el diagnóstico temprano es de suma importancia.

1 ¿Qué trastornos respiratorios ocurren con la craneosinostosis, con qué frecuencia ocurren y cuál es su gravedad?

En los niños con multisutura y craneosinostosis sindrómica, la AOS se presenta en el 70 % de los pacientes. El cuadro clínico es el más grave y se presenta con mayor frecuencia en pacientes con síndrome de Apert, síndrome de Crouzon y síndrome de Pfeiffer.

La apnea central ocurre en el 4 % de los casos y disminuye con la edad.

2 ¿Cuáles son los factores específicos de la AOS que influyen en el sistema de indicación para el tratamiento, especialmente en el caso de la AOS leve?

El sufrimiento de AOS moderado o grave puede estar asociado con aumento de la presión intracraneal y alteración del sueño y, por lo tanto, es una razón para el tratamiento. La AOS leve puede no estar asociada con un aumento de la presión intracraneal y una relación de perturbación y duración de las diversas profundidades y fases del sueño. Esto solo se trata si el paciente está siendo afectado muy negativamente.

3 ¿Cuáles son los factores anatómicos que influyen en la elección del tratamiento quirúrgico a utilizar?

Si se diagnostican amígdalas y adenoides agrandados en niños con craneosinostosis sindrómica junto con AOS, la extirpación de las amígdalas puede reducir la gravedad de los trastornos respiratorios. Desafortunadamente, esto a menudo resulta no ser suficiente para resolver completamente el problema.

Un tracto respiratorio superior estrecho puede causar AOS a múltiples niveles. Es posible buscar la ubicación de la causa o las causas de la AOS endoscópicamente (cirugía de ojo de cerradura en las vías respiratorias).

Si hay un subdesarrollo de la cara, un avance de la mitad de la cara posiblemente puede reducir los trastornos respiratorios moderados o graves a leves o a que desaparezcan. Si las vías respiratorias se estrechan en la base de la lengua, extender la mandíbula inferior puede reducir los trastornos respiratorios moderados o graves a síntomas leves o eliminarlos por completo.

Recomendaciones

Pregunta 12.1

2

- Derivar a los niños con craneosinostosis sindrómica sospechosos de tener AOS a un centro especializado para la detección diagnóstica del sueño.
- Examinar anualmente a los niños con craneosinostosis sindrómica con una prueba diagnóstica del sueño (polisomnografía tipo 1) en un centro especializado, hasta por lo menos los 6 años de edad.
- Realizar una prueba de diagnóstico del sueño si la conversación con el médico apunta a quejas que indican trastornos respiratorios.
- Realizar una endoscopia de las vías respiratorias superiores (cavidad oral, nariz, garganta) si se ha identificado AOS moderada o grave para determinar los niveles de obstrucción en las vías respiratorias.

3

- En caso de AOS leve, el tratamiento se inicia si hay otras quejas también. Se prefieren las intervenciones quirúrgicas no invasivas, como la extirpación de las amígdalas y el adenoides.
- Elija un tratamiento AOS basado en la gravedad de esta, la edad del paciente, los factores relacionados, la viabilidad del tratamiento y otras quejas físicas.
- Considere la cirugía Le Fort III¹⁵ o el avance monobloque¹⁶ en niños con craneosinostosis sindrómica y AOS grave donde se requiere apoyo respiratorio para tratar los problemas. Si es necesario, este procedimiento se combina con un avance de la mandíbula inferior.
- Considere la cirugía de tabique desde la edad adulta para una mejora adicional del flujo de aire nasal y las quejas relacionadas con el SAOS.

Capítulo 13. Deficiencias auditivas y desarrollo del habla/lenguaje

Pregunta 13.1 ¿Cuál es la política sobre discapacidad auditiva y desarrollo del habla/lenguaje en la craneosinostosis?

Hay varias razones por las que los pacientes con craneosinostosis tienen deficiencias auditivas o un retraso en el desarrollo del lenguaje o el habla. La pérdida de audición puede ser una causa adicional de retraso del desarrollo en niños que ya están en mayor riesgo.

1 ¿Qué tipo de pérdida de audición se presenta en pacientes con craneosinostosis y con qué frecuencia?

La pérdida de audición debe considerarse en todos los niños con craneosinostosis sindrómica: del 61 al 71 % en el síndrome de Muenke, del 44 al 80 % en el síndrome de Apert, el 92 % en el síndrome de Pfeiffer, del 29 al 74 % en el síndrome de Crouzon y el 29 % en el síndrome de Saethre-Chotzen. Aproximadamente el 7 % de los niños con craneosinostosis multisutura tienen pérdida auditiva.

La pérdida auditiva en niños con craneosinostosis sindrómica y multisutura es causada por sonidos que no se conducen adecuadamente a través del canal auditivo o el oído medio hasta el oído interno (pérdida auditiva conductiva). En el síndrome de Muenke, la pérdida de audición se debe principalmente a que el oído interno o el nervio auditivo son anormales (pérdida de audición neurosensorial).

Pregunta 13.2 ¿Cuál es la indicación para la detección del habla y el desarrollo del lenguaje?

1 Los niños, adolescentes y adultos con craneosinostosis aislada o multisutura, o con craneosinostosis sindrómica, ¿están sujetos a un mayor riesgo de problemas del habla y el lenguaje en comparación con los niños sin craneosinostosis?

Los niños con craneosinostosis aislada entre las edades de 6 y 18 meses tienen un riesgo ligeramente mayor de problemas del habla y el lenguaje en comparación con los niños sin una anomalía craneofacial. La sinostosis de sutura sagital es la excepción.

A la edad de 36 meses, los niños con craneosinostosis aislada tienen un riesgo moderadamente mayor de problemas del habla y el lenguaje. Esto es probablemente más cierto para la sutura unicoronal y la sinostosis de sutura lambdoidea y en menor medida para la sutura metópica y la sinostosis de sutura sagital.

A la edad de 7 años, los problemas del habla y del lenguaje en niños con sutura metópica, sutura lambdoidea unilateral y sinostosis de sutura coronal son probablemente un poco más comunes que en niños de la misma edad con sinostosis

de sutura sagital. Es poco probable que los niños con sinostosis de sutura sagital tengan un mayor riesgo de problemas del habla y el lenguaje. No se encontraron estudios en niños con craneosinostosis multisutura que puedan abordar adecuadamente la cuestión de prevenir los problemas del habla y el lenguaje.

Recomendaciones

Pregunta 13.1

En los niños con craneosinostosis hasta la edad de 4 años:

- La prueba de audición neonatal se realiza como en todos los recién nacidos. Si se necesitan más pruebas después de los resultados, esto se hace en un centro audiológico.
- El otorrinolaringólogo examina el canal auditivo y el tímpano cada año y se realiza una prueba de audición.

En niños con craneosinostosis a partir de los 4 años:

- La audición se examina haciendo un examen auditivo si hay una razón para hacerlo. Este examen puede realizarse en un centro audiológico local o en el centro audiológico del centro especialista craneofacial. Si la prueba se realiza en un centro audiológico local, el informe se envía al centro especialista craneofacial.

Pregunta 13.2

En caso de craneosinostosis aislada (sutura sagital o sinostosis de sutura metópica):

- Si los padres o los profesionales de la salud están preocupados por el desarrollo del habla y el lenguaje, se les pide a los padres o a los proveedores de atención médica que completen un cuestionario de detección específico (SNEL). Si hay preocupaciones basadas en las respuestas rellenas, se realizan pruebas adicionales relacionadas con la terapia del habla, preferiblemente en un centro craneofacial.

Con craneosinostosis aislada (sutura coronal y sinostosis de sutura lambdoidea) y craneosinostosis multisutura:

Menores de 36 meses:

- Si los padres o los profesionales de la salud están preocupados por el desarrollo del habla y el lenguaje, se les pide a los padres o a los proveedores de atención médica que completen un cuestionario de detección específico (SNEL). Si hay preocupaciones basadas en las respuestas proporcionadas, se realizan pruebas adicionales relacionadas con la terapia del habla, preferiblemente en un centro craneofacial.

A partir de 36 meses:

- Pida a los padres o a los proveedores de atención médica que llenen un cuestionario de detección específico (SNEL). Si existen dudas basadas en las respuestas proporcionadas, se realizan pruebas adicionales relacionadas con la terapia del habla, preferiblemente en un centro

craneofacial.

5-6 años:

- Para los niños de segundo grado, pida a los padres que lleven una copia impresa del sistema de evaluación escolar a la visita al centro craneofacial.
- Cuando el rendimiento escolar indica que hay problemas con la lectura y la ortografía, se realizan pruebas adicionales relacionadas con la terapia del habla. Si existe la sospecha de que estos problemas se deben a problemas de CI o de atención, se realizan más pruebas neuropsicológicas.

7-8 años:

- Para los niños de 5 y 6 años, pida a los padres que lleven una copia impresa del sistema de evaluación escolar a la visita al centro craneofacial porque existe un mayor riesgo de problemas de lectura y ortografía.
- Cuando el rendimiento escolar indica que hay problemas con la lectura y la ortografía, se realizan pruebas adicionales relacionadas con la terapia del habla. Si existe la sospecha de que estos problemas se deben a problemas de CI o de atención, se realizan más pruebas neuropsicológicas.

Craneosinostosis sindrómica

- Realice exámenes de logopedia regulares sobre el desarrollo del habla y el lenguaje desde el momento en que el niño es referido por primera vez al equipo especialista en craneosinostosis.
- Si existe la sospecha de que estos problemas se basan en el coeficiente intelectual o problemas de atención, se llevan a cabo más pruebas neuropsicológicas y psicológicas.

Capítulo 14. Anomalías dentofaciales

Pregunta 14.1 ¿Cuál es la política relativa a la atención de ortodoncia con craneosinostosis sindrómica?

Las anomalías dentofaciales ocurren en casi todas las anomalías sindrómicas y son reforzadas por los procedimientos quirúrgicos necesarios. A menudo, los tratamientos se llevan a cabo en varias fases. La corrección final siempre debe estar alineada con la corrección quirúrgica ortognática que se planea en el futuro.

¿Qué anomalías dentofaciales ocurren en pacientes con craneosinostosis sindrómica, y con qué frecuencia?

Los problemas ortodónticos y dentales en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon probablemente son causados por un crecimiento anormal y atrofiado de la mandíbula superior en longitud, anchura y altura, lo que hace que la mandíbula superior sea demasiado pequeña en todas las direcciones.

Es probable que el subdesarrollo de la mandíbula superior y el paladar se presente con frecuencia en pacientes con craneosinostosis sindrómica.

El crecimiento de la mandíbula inferior se ve posiblemente afectado por la fusión prematura de las suturas craneales.

El crecimiento no simétrico de la mandíbula inferior se puede ver con más frecuencia en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon que en grupos de control.

El labio leporino (paladar blando abierto) y una úvula hendida se presentan en el 75 % de los pacientes con síndrome de Apert y en el 5 % de los pacientes con síndrome de Muenke.

El arco dental puede no ensancharse durante el crecimiento en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon. También se observan hinchazones excesivas de las encías que pueden hacerse más grandes con la edad.

Debido al subdesarrollo de la mandíbula superior en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon, las mandíbulas pueden no encajar correctamente debido a una submordida (68 %). A menudo, hay problemas adicionales como una mordida abierta o una mordida cruzada (los dientes superior e inferior no se alinean correctamente).

El desarrollo dental en pacientes con síndrome de Apert y Crouzon puede retrasarse o parecer un desarrollo normal bastante tardío, y llevar a que los dientes salgan más tarde y de una manera y secuencia diferentes.

Los dientes no erupcionados son más comunes en pacientes con síndrome de Apert (46,4 %) y síndrome de Crouzon (35,9 %), que en el grupo de control.

Se pueden observar más caries, placa, enfermedad de las encías y defectos del esmalte en pacientes con craneosinostosis que en la población normal.

Recomendaciones

Pregunta 14.1

- Un dentista u ortodontista que no forme parte del equipo craneofacial nunca

debe tratar a un paciente con craneosinostosis sin consultar al equipo de especialistas en craneosinostosis.

- Además de la recomendación de visitar a un proveedor de atención oral antes del segundo año de vida, el ortodontista aconseja a los padres que consulten regularmente al dentista, al dentista pediátrico o al higienista dental si la higiene oral es inadecuada.
- Realizar controles ortodónticos dentro del equipo especialista en craneosinostosis en pacientes con craneosinostosis sindrómica alrededor de la edad de: 4, 6, 9, 12, 15 y 17 años.
- Se elabora un plan de tratamiento a largo plazo en el primer contacto, a la edad de 4 años. Este plan se puede ajustar durante los controles de seguimiento de ortodoncia, dependiendo de los resultados.
- El ortodontista en el centro especializado en craneosinostosis elabora el tratamiento. Esto siempre se hace en consulta con los cirujanos maxilofaciales y plásticos.
- El plan de tratamiento ortodóntico no tiene por qué aplicarse necesariamente en el centro craneofacial, sino bajo la supervisión del ortodontista del centro especializado en craneosinostosis.

Capítulo 15. (Neuro) funcionamiento cognitivo, socioemocional y conductual

Pregunta 15.1 ¿Cuál es la política sobre problemas (neuro) cognitivos, socioemocionales y de comportamiento con craneosinostosis?

Se han realizado muchas investigaciones sobre la función mental (cognición) y el comportamiento de los niños con craneosinostosis no sindrómica. Sin embargo, los resultados de estos estudios varían ampliamente: algunos investigadores apenas informan de problemas cognitivos o de comportamiento en niños con craneosinostosis no sindrómica, mientras que otros investigadores mencionan porcentajes muy altos (hasta el 100 %) de problemas cognitivos o de comportamiento. Estas diferencias en los resultados a menudo pueden explicarse por las limitaciones del diseño del estudio. Por el contrario, hasta ahora se han realizado pocos estudios sobre la función cognitiva y el comportamiento de los niños con craneosinostosis sindrómica.

¿Qué problemas (neuro) cognitivos, socioemocionales y de comportamiento se presentan en niños con craneosinostosis no sindrómica de una sola sutura, craneosinostosis multisutura o craneosinostosis sindrómica, y con qué frecuencia?

- Los retrasos del desarrollo mental y motor son más comunes en la craneosinostosis aislada que en los niños sin craneosinostosis. En un estudio de desarrollo, estos niños menores de 4 años a menudo puntúan más alto en la escala mental que en la escala motora. No hay diferencias notables en la función mental entre los diferentes tipos de craneosinostosis aislada.
- El CI (inteligencia) en niños en edad escolar primaria con craneosinostosis no sindrómica es probablemente ligeramente inferior o comparable al CI de niños sin craneosinostosis. El coeficiente intelectual verbal que se relaciona con el vocabulario, el sentido del lenguaje y la capacidad de razonamiento es a menudo menor que el coeficiente intelectual de rendimiento, que se relaciona con la visión práctica, la resolución de problemas, la visión espacial y visual. Las puntuaciones de CI por debajo de 80-85 son más comunes en niños con sutura metópica, sutura lambdoidea y sinostosis de sutura coronal que en niños sin craneosinostosis.
- A la edad de 3 años, los padres de niños con craneosinostosis no sindrómica aislada pueden reportar problemas de comportamiento con más frecuencia en un cuestionario de comportamiento (escala CBCL externalizante) que los padres de niños sin craneosinostosis (el 14,5 % frente al 7,6 %).
- A la edad de 7 años, los padres de niños con craneosinostosis no sindrómica aislada pueden reportar problemas de comportamiento con más frecuencia en un cuestionario de comportamiento (escala CBLB de Total Problem Score) que los padres de niños sin craneosinostosis (el 33 % frente al 21 %).
- Los niños con sinostosis de sutura metópica son los que tienen más problemas

de comportamiento (41 %) y los niños con sinostosis de sutura sagital la menor (29 %).

- Los niños con síndrome de Apert, síndrome de Muenke y craneosinostosis multisutura parecen tener un mayor riesgo de discapacidad intelectual.
- Los padres de niños con craneosinostosis sindrómica o multisutura reportan más problemas sociales, problemas de atención y trastornos de atención y problemas de internalización en su hijo en comparación con el grupo de control.
- Los niños con síndrome de Apert o Muenke son los que tienen más problemas. Los problemas sociales, emocionales y de comportamiento están estrechamente relacionados con la inteligencia.
- Los padres de niños con craneosinostosis sindrómica o multisutura indican una calidad de vida inferior a la de la población control. En los niños menores de 4 años, esto afecta principalmente al síndrome de Apert y la craneosinostosis multisutura, y en los niños mayores de 4 años, el síndrome de Apert y Muenke en particular.

Recomendaciones

Pregunta 15.1

En niños con craneosinostosis no sindrómica aislada:

- Examine a estos niños entre 18 meses y 4 años para detectar retraso del desarrollo motor, problemas mentales e intelectuales, socioemocionales y de comportamiento. Si la detección es anormal, se requiere un examen fisioterapéutico psicológico o pediátrico adicional.

En niños con una sutura metópica, sutura coronal o sinostosis de sutura lambdoidea:

- Si tienen 7 u 8 años, evalúe a estos niños sobre problemas mentales e intelectuales, socioemocionales y de comportamiento. Se realizan más pruebas psicológicas si los resultados son anormales.

En niños con sinostosis de sutura sagital:

- Si tienen entre 8 y 9 años, evalúe a estos niños para comprensión verbal (prueba de vocabulario), habilidades de cálculo, inhibición (capacidad de controlar el comportamiento y reconsiderar antes de una respuesta (impulsiva)) y la capacidad de realizar múltiples tareas simultáneamente (atención dividida). Se realizan más pruebas psicológicas si los resultados son anormales.

En niños con craneosinostosis sindrómica o craneosinostosis multisutura:

- Examine a estos niños en busca de funcionamiento mental y cognitivo, problemas socioemocionales y de comportamiento: si el niño tiene 2 o 3 años, alrededor del momento de la selección de la escuela primaria, y si el niño tiene 8 o 9 años.
- Siempre deben realizarse pruebas a estos niños si hay problemas de comportamiento y de funcionamiento social y cognitivo.

- Mida la calidad de vida de los niños utilizando cuestionarios especialmente diseñados para los padres. Si un niño es lo suficientemente mayor (a partir de la edad de 12) el propio niño puede completarlo. La política de tratamiento se orienta entonces a las esferas en que el niño obtiene una calificación deficiente, siempre que sea posible.

Información general sobre el cribado:

- Las pruebas y exámenes psicológicos en niños con craneosinostosis se realizan preferentemente por el psicólogo del equipo de especialistas en craneosinostosis donde se trata al niño.
- En caso de un retraso del desarrollo, se pueden realizar más pruebas y tratamientos como se describe en la «Guía para el diagnóstico etiológico en niños con retraso del desarrollo o discapacidad cognitiva».

Capítulo 16. Desempeño psicosocial

Pregunta 16.1 ¿Cuál es la política sobre desempeño psicosocial en niños con craneosinostosis y su familia?

La propia afección craneosinostosa afecta al desempeño psicosocial, pero su tratamiento médico también influye en el lado psicosocial. Puede afectar al niño, sus padres, hermanos, la familia, los amigos, la escuela, el trabajo de los padres, etc. Todo un sistema está involucrado en el tratamiento de un niño con un trastorno craneofacial. Psicosocial se refiere a los aspectos psicológicos, relacionales y sociales de la vida.

En el cuidado craneofacial, hay una clara diferencia en el tratamiento de las craneosinostosis sindrómicas y las craneosinostosis no sindrómicas. En general, parece que la craneosinostosis sindrómica tiene un proceso de tratamiento mucho más largo, requiere más operaciones y tiene un impacto a largo plazo en la vida, lo que posiblemente podría conducir a más problemas psicosociales.

¿Qué cuestiones psicosociales afectan al paciente y a su familia? ¿Con qué frecuencia ocurren estos problemas y cuáles son los factores de riesgo para la aparición de estos problemas?

Existe un mayor riesgo de problemas psicosociales en niños con craneosinostosis sindrómica.

La calidad de vida, cuando se considera específicamente la salud física, es menor en los niños con craneosinostosis sindrómica que en los niños sin craneosinostosis. En particular, las puntuaciones sobre la visión, la audición y el habla fueron más bajas. Para el síndrome de Apert, las puntuaciones sobre la función física, el impacto emocional de los padres (s), las actividades familiares y la cognición también fueron más bajas que en las familias y los niños sin craneosinostosis.

Los padres de niños con multisutura o craneosinostosis sindrómica tienen una calidad de vida reducida en comparación con los padres de niños sin craneosinostosis. Ellos principalmente puntúan más bajo en el nivel psicosocial.

El trastorno de estrés postraumático (TEPT) ocurre en aproximadamente el 10 % de los niños que han sido ingresados en la UCI y sus padres.

Las respuestas al estrés de los padres (especialmente de las madres) son el principal factor predictivo de TEPT en los niños.

Más de 1/3 de los jóvenes con una condición craneofacial experimentan problemas relacionados con la apariencia.

Los factores predictivos más importantes para la mejoría psicosocial después de la cirugía incluyen la edad del paciente, la expectativa del paciente antes del resultado de la cirugía y quién tomó la decisión de realizar la cirugía (especialmente en adultos jóvenes).

Recomendaciones

Pregunta 16.1

Apoyo a padres y familiares por parte del equipo de expertos en craneosinostosis
Prevención de problemas psicosociales

- Informar a pacientes y padres sobre la Asociación de Pacientes y Padres LAPOSA.
- Informar a los padres sobre la posibilidad de derivar a un trabajador social o un psicólogo para que los ayude a criar al niño.
- Ofrezca repetidamente a los padres con un niño con craneosinostosis sindrómica el contacto con un trabajador social o un psicólogo, principalmente en torno a las fases de transición del niño, como al elegir una escuela.
- Examine a la familia para detectar la presencia de problemas psicosociales y síntomas de trastorno de estrés postraumático regularmente durante el tratamiento.

En cuanto a las indicaciones

- Derivar a la familia a un trabajador social o a un psicólogo en caso de problemas psicosociales.
- Derivar a los padres y al niño con PTSD o sospecha de PTSD al psicólogo del equipo especialista en craneosinostosis o a un psicólogo en o cerca del lugar de residencia.

Apoyo a un paciente con craneosinostosis por parte del equipo especialista en craneosinostosis

- Ofrecer atención psicosocial del equipo durante todo el proceso de tratamiento.
- Realizar pruebas psicosociales para tratamientos a largo plazo que requieran mucha motivación del paciente. Si es necesario, ofrezca apoyo para mejorar la viabilidad del tratamiento.
- Ofrecer asesoramiento centrado en la adaptación psicosocial, la autocomprensión (cómo se evalúan), las habilidades sociales y la imagen de sí mismos para los jóvenes que experimentan problemas en estas áreas.
- Ofrecer a los adolescentes que deseen un tratamiento quirúrgico al menos un contacto con un asesor psicosocial especializado para evaluar sus expectativas y motivación.

Capítulo 17. Criterios para el centro de expertos en craneosinostosis y los miembros del equipo

Pregunta 17.1 ¿Cuáles son los requisitos mínimos para un centro especializado en craneosinostosis y sus miembros?

La atención a pacientes con craneosinostosis no sindrómica o sindrómica requiere un abordaje multidisciplinar, dada la compleja atención que estos pacientes requieren. Dado que se trata de una afección poco frecuente, es conveniente centralizar esta atención para garantizar la máxima experiencia, una elevada calidad de la atención y facilitar la investigación científica para mejorar la atención. La atención multidisciplinaria requiere una buena coordinación y comunicación dentro del propio equipo, con los profesionales involucrados fuera del centro y con el paciente y los padres. Por lo tanto, debe definirse claramente la responsabilidad y la división de tareas de los distintos proveedores de atención dentro del equipo.

Los estudios comparativos de los resultados de varios equipos craneofaciales podrán ejercer un efecto positivo en la calidad de la atención. Esto puede ocurrir tanto a nivel nacional como internacional. La consulta en el seno de los equipos y de forma colectiva también supondrá una importante contribución a la calidad de la atención, pero también a la investigación e innovación conjuntas.

Recomendaciones

Pregunta 17.1

Composición del equipo de expertos en craneosinostosis

- La atención a los pacientes con craneosinostosis se proporciona desde un entorno multidisciplinario.
- Un centro especializado en craneosinostosis tiene al menos los siguientes proveedores de atención médica e instalaciones:

Proveedor de atención médica/instalación	Unisutural no sindrómica	Multisutural o sindrómica
Pediatra	x	x
Genetista clínico	x	x
Anestesiista pediátrico	x	x
Intensivista pediátrico	x	x
Neurocirujano	x	x
Neurólogo pediátrico		x
Oftalmólogo	x	x
Radiólogo pediátrico	x	x
Cirujano plástico	x	x
Cirujano maxilofacial	x	x
Ortodontista		x
Otorrinolaringólogo		x
Psicólogo	x	x

Trabajador social	x	x
Logopeda	x	x
Empleado pedagógico	x	x
Presidente del equipo (1 de los especialistas principales)	x	x
Coordinador de cuidados (3D) fotogrametría, rayos X, ultrasonido, TC	x	x
RMN		x
UCI pediátrica	x	x
Polisomnografía nocturna (estudio del sueño)		x

- Se aconseja duplicar la capacidad de las especialidades básicas (de forma que haya al menos 2 especialistas en neurocirugía, cirugía plástica, cirugía oral) para garantizar la continuidad de la atención.

Colaboración en el centro especializado en craneosinostosis:

- La atención de los pacientes con craneosinostosis debe proporcionarse desde un entorno multidisciplinario. Es preciso establecer una vía de atención.
- Las funciones del equipo deben definirse claramente.
- Se realizan consultas conjuntas con la presencia de los especialistas principales (cirugía plástica, cirugía oral y neurocirugía) y la disponibilidad de los otros especialistas.

Colaboración fuera del centro de expertos en craneosinostosis:

- Los pacientes con craneosinostosis solo son tratados en un centro de expertos en craneosinostosis acreditado. Las partes específicas del programa de atención se pueden realizar en su propia región bajo petición y bajo la coordinación del centro de expertos en craneosinostosis

División de tareas en el centro de expertos en craneosinostosis:

- La atención se presta sobre la base de protocolos establecidos que se revisan anualmente.
- La atención multidisciplinaria por paciente individual se coordina entre los proveedores de atención y se comunica al paciente y a los padres y a cualquier proveedor de atención externa al equipo.
- Un profesional de una especialización importante es el líder del equipo. En última instancia, es responsable de garantizar que el centro de expertos en craneosinostosis cumpla todos los criterios.

- El coordinador de atención (generalmente un especialista en enfermería) es responsable de coordinar la atención y es el punto de contacto para los pacientes y los proveedores de tratamiento conjunto de fuera del equipo.

Centralización

- La atención de la craneosinostosis no sindrómica y unisutural en los Países Bajos se presta de forma centralizada en dos centros especializados en craneosinostosis.
- La atención de la craneosinostosis sindrómica se presta de forma centralizada en un centro.
- El número mínimo de operaciones intracraneales (= cirugía de cráneo) para la craneosinostosis es de 20 por cirujano por año.

Presentación de informes sobre los resultados y las actividades

- Una auditoría interna tiene lugar al menos una vez al año. Esto implica examinar la calidad del rendimiento y los métodos de trabajo del equipo de expertos en craneosinostosis y cualquier acción de mejora necesaria.
- Cada equipo de expertos en craneosinostosis emite un informe anual:

Elemento	Unisutural no sindrómica	Multisutural o sindrómica
Número de operaciones por diagnóstico	x	x
Número de procedimientos por tipo de operación	x	x
Número de pacientes tratados según el protocolo	x	x
Lesiones durales y cerebrales en el perioperatorio.	x	x
Pérdida excesiva de sangre	x	x
Infecciones	x	x
Intervención repetida no planificada	x	x
Problemas con el equipo (resortes, distractores, casco)	x	x
Calidad de vida/Medición de los resultados relacionados con el paciente (PROM)	x	x
Apariencia resultado estético	x	x

Comportamiento		x
Neurocognición y conducta	x	x
Apnea obstructiva del sueño (AOS)		x
Aumento de la presión intracraneal (PIC)	x	x
Hidrocefalia		x
Audición		x
Habla/lenguaje	x	x
Visión	x	x

Capítulo 18. Diagrama de flujo/Resumen visual del paciente

Autores: Karen Wilkinson-Bell, Olivia Spivack, maestría en ciencias

Diseño: Jana Steerneman, maestría en ciencias



