

I Simposium de Genética Clínica y Dismorfología, Holguín 2024. (Gendismor_Holguín2024).

Síndrome de Crouzon: Revisión de literatura

Elma Luz Reyes Ricardo¹, Elayne Esther Santana Hernández²

1 Médico. Residente de Genética Clínica. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Cuba.

2 Doctor en Ciencias Médicas. Especialista de I y II Grado en Genética Clínica y Medicina General Integral. Investigador y Profesor Titular. . Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Cuba.

E-mail del autor de la correspondencia: elmaluzrr29@gmail.cu

Resumen:

Introducción: El síndrome de Crouzon fue descrito por el médico francés Octave Crouzon en 1912 como un trastorno genético, caracterizado por la fusión prematura de las suturas coronal, fronto esfenoidal y de la sincondrosis esfenoidomoidal, ocasionando un crecimiento limitado del cerebro, el cual produce a su vez incremento de la presión intracraneal y cambios en el aspecto normal de la simetría craneofacial.

Objetivos: Describir su patrón de herencia, etiología, características clínicas, estudios moleculares y el tipo de intervención que se utilizó.

Métodos: Se realizó una revisión exhaustiva a través de una búsqueda no sintomática de los últimos cinco años de artículos documentados en artículos de Pubmed, Scielo y Medigraphic.

Resultados: Se identificó de gran valor el uso de las historias clínicas completas y un examen físico general riguroso. A pesar de que el diagnóstico es clínico, este suele confirmarse con imágenes y se recomienda hacer la evaluación genética en todos los pacientes. La intervención terapéutica más acertada en todos los casos es la quirúrgica para la corrección de la bóveda craneal, las anomalías de la base del cráneo y las deformidades faciales que se desarrollan de forma secundaria.

Conclusiones: El síndrome de Crouzon es una enfermedad infrecuentemente que requiere, en la mayoría de los casos, tratamiento quirúrgico complejo; por lo tanto, su manejo es multidisciplinario y es importante conocerlo para abordarlo adecuadamente.

Palabras claves: Síndrome de Crouzon, suturas, sincondrosis .

Modalidad que propone: Póster electrónico ; Conferencia_____