



**ESCUELA SUPERIOR POLITÉCNICA DE CHIMBORAZO**  
**FACULTAD DE SALU PÚBLICA**  
**ESCUELA DE MEDICINA**

**SÍNDROME DE CROUZON**

**TRABAJO DE TITULACIÓN**

**TIPO: ANÁLISIS DE CASOS**

Presentado para optar al grado académico de

**MÉDICO GENERAL**

**AUTORA: ERIKA ESTEFANIA LÓPEZ MALDONADO**

**TUTORA: DRA. MARÍA PAULINA ROBALINO VALDIVIESO**

Riobamba – Ecuador  
2018

## TABLA DE CONTENIDO

<b>AGRADECIMIENTO .....</b>	<b>III</b>
<b>AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO .....</b>	<b>IV</b>
<b>RESUMEN.....</b>	<b>V</b>
<b>SUMMARY .....</b>	<b>VI</b>
<b>1.- INTRODUCCIÓN:.....</b>	<b>1</b>
<b>2.- EPIDEMIOLOGÍA .....</b>	<b>1</b>
<b>3.- ETIOLOGÍA.....</b>	<b>2</b>
<b>4.- FACTORES DE RIESGO .....</b>	<b>2</b>
<b>5.- CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS .....</b>	<b>3</b>
<b>5.1.- MALFORMACIONES CRANEANAS.....</b>	<b>3</b>
<b>5.2. ALTERACIONES OCULARES.....</b>	<b>4</b>
<b>5.3. MALFORMACIONES FACIALES .....</b>	<b>5</b>
<b>5.4. MALFORMACIONES BUCALES Y MAXILARES .....</b>	<b>5</b>
<b>5.5. ALTERACIONES NEUROLÓGICAS Y NEUROPSICOLÓGICAS .....</b>	<b>8</b>
<b>6.- DIAGNÓSTICO RADIOLÓGICO.....</b>	<b>9</b>
<b>7.- DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....</b>	<b>9</b>
<b>8.- TRATAMIENTO.....</b>	<b>10</b>
<b>8.1. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO .....</b>	<b>10</b>
<b>9.- PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO .....</b>	<b>13</b>
<b>9.1. ANTECEDENTES PERSONALES .....</b>	<b>13</b>
<b>9.2. ANTECEDENTES FAMILIARES .....</b>	<b>13</b>
<b>9.3. ENFERMEDAD ACTUAL .....</b>	<b>13</b>
<b>9.4. REVISIÓN DE APARATOS Y SISTEMAS .....</b>	<b>14</b>
<b>9.5. EXÁMEN FÍSICO .....</b>	<b>14</b>
<b>9.6. IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA .....</b>	<b>16</b>
<b>9.7. EXÁMENES DE INGRESO .....</b>	<b>17</b>

<b>10.- EVOLUCIÓN DEL PACIENTE EN HOSPITALIZACIÓN .....</b>	<b>18</b>
<b>11.- SEGUIMIENTO POST- HOSPITALARIO .....</b>	<b>22</b>
<b>12.- DISCUSIÓN .....</b>	<b>24</b>
<b>13.- ABREVIATURAS .....</b>	<b>25</b>
<b>14.- PERCEPCIÓN DEL PACIENTE .....</b>	<b>25</b>
<b>15.- CONCLUSIONES .....</b>	<b>26</b>
<b>16.- CONSENTIMIENTO .....</b>	<b>27</b>
<b>REFERENCIAS Y RECURSOS</b>	
<b>ANEXOS</b>	

## **AGRADECIMIENTO**

Agradezco a mi tutora Dra. Paulina Robalino por su entrega total de docente y profesional al compartir todos sus conocimientos en todo ámbito durante la realización de este trabajo. A la vez agradezco a mi familia por no dejarme sola y ser mi sostén durante toda esta ardua carrera.

A la vez también agradezco los padres de mi paciente los cuales desde el primer momento estuvieron dispuestos en darme toda la información del niño y me acompañaron en el seguimiento del mismo dándome la apertura que necesitaba en cada momento

## **AUTORÍA DEL TRABAJO DE GRADO**

Los juicios expuestos en el seguimiento del caso clínico con el tema: “SÍNDROME DE CROUZO”, como también contenidos, ideas, análisis, conclusiones y propuestas son de mi exclusiva responsabilidad, como autora del presente trabajo.

Riobamba, enero del 2018

LA AUTORA

## **RESUMEN**

El síndrome de Crouzon se caracteriza por ser una enfermedad congénita en la que se presenta cierre prematuro de las suturas craneales entre las más frecuentes tenemos la sagital, coronal y lambdoidea, lo que va a producir un crecimiento anormal del cráneo acompañado de malformaciones a nivel facial. El tratamiento de esta patología va a estar encaminado en el tratamiento quirúrgico que va a consistir en el reemplazo de las suturas craneales y de esta manera permitir el desarrollo normal del cerebro y del cráneo, así como también libera la presión a nivel facial evitando así las deformaciones de la misma. El caso que se presenta a continuación corresponde a un niño de 2 meses de edad que ingresa al Hospital Provincial General Docente de Riobamba el 11/10/2017 por presentar como motivo de consulta tos y transferencia del SCS del cantón de Guamote con impresión diagnóstica de deformidad cefálica. Como antecedente familiar de relevancia tío paterno con Síndrome de Crouzon diagnosticado por estudio genético. El paciente presenta las manifestaciones propias de este síndrome como son: cabeza en torre con aplanamiento occipital, cráneo con sinostosis braquiocefálica, dorso de nariz en pico de loro, paladar ojival, resto de examen físico normal de acuerdo a la edad. Además del examen físico, exámenes de imagen como tomografía axial computarizada de cráneo, eco transfontanelar y exámenes de genética también confirman el diagnóstico antes descrito y permiten proceder al tratamiento temprano el cual es netamente quirúrgico (remodelación craneal) el cual es realizado de una manera exitosa y por lo que se le controla para observar su evolución

**Palabras Claves:** <TECNOLOGÍA Y CIENCIAS MEDICAS >, <MEDICINA>, <SÍNDROME DE CROUZON>, <CRANEOSINOSTOSIS>, <EXOFTALMOS>, <PALADAR OJIVAL>

## SUMMARY

Crouzon syndrome is characterized by being a congenital disease in which premature closure of the cranial sutures is presented. Among the most frequent we have the sagittal, coronal and lambdoid sutures, which will produce an abnormal growth of the skull accompanied by malformations at the level facial. The treatment of this pathology will be aimed at the surgical treatment that will consist in the replacement of the cranial sutures and in this way allow the normal development of the brain and the skull, as well as releases the pressure at the facial level avoiding the deformations of it. The case presented below corresponds to a 2-month-old child who enters the General Provincial Hospital of Riobamba on October 11, 2017 for presenting as a reason for consultation cough and transfer of the SCS of the canton of Guamote with Crouzon syndrome diagnosed by genetic study. The patient presents the manifestations of this syndrome such as: head in tower with accipital flattening, skull with brachiocephalic synostosis, back of nose in parrot`s beak, ogival palate, and rest of normal physical examination according to age. In addition to physical examination, imaging exams such as computerized axial tomography of the skull, that transfontanel and genetic tests also confirm the diagnosis described above and allow early treatment which is purely surgical (cranial remodeling) which is carried out in a successful way and for which it is controlled to observe its evolution.

**Keywords:** <TECHNOLOGY AND MEDICAL SCIENCE>, <MEDICINE>, < SYNDROME OF CROUZON >, <CRANIOSINOSTOSIS>, <EXOFTALMOS>, <PALADAR OJIVAL>.

## 1. - INTRODUCCIÓN:

El Síndrome de Crouzon , también llamado disostosis craneofacial congénita, es una rara patología que se caracteriza por la fusión precoz de una o varias suturas craneales, las suturas que se ven afectadas en la mayoría de los casos son las suturas coronal, sagital y lambdoidea, la más frecuente es la sutura sagital en un 58%, seguida de la sutura coronal en un 18% y por último la lambdoidea en un 5% , de esta manera se produce un crecimiento anormal del cráneo, debido a la afectación de las uniones craneales y así se trata de compensar el crecimiento hacia las suturas abiertas y a la afectación del primer arco branquial, que es el precursor del maxilar y de la mandíbula por el que se va a producir la deformación de la cara .

Este síndrome se caracteriza por ser de origen congénito y se hereda de manera autosómica dominante, en el cual, el gen (FG-FR3) es el principal responsable.

A medida que pasa el tiempo las malformaciones craneofaciales se hacen mucho más evidentes.

También puede acompañarse de retraso mental en el 12% de los casos.

La agudeza visual que se presenta en estos casos como una anomalía ocular del 40 % en la mayoría de los casos. El 20 % de los casos se presenta como atrofia óptica debido a la compresión del nervio óptico a la que se ven sometidos.

## 2.- EPIDEMIOLOGÍA

Según la Revista de Estomatología del año 2016 reportan que el Síndrome Crouzon constituye aproximadamente el 4,8% de todos los casos de craneosinostosis y su prevalencia se calculó de 1:65.000 nacimientos a nivel mundial, en la población de Europa la prevalencia es de un caso por cada 50.000 habitantes, el 30-60 % son casos esporádicos por mutaciones fortuitas, sin historia familiar y en nuestro medio la incidencia es demasiado baja por lo que no se reportan casos epidemiológicamente <sup>10,11</sup>

Se encuentra dentro del 20% de los casos que corresponde a formas sindrómicas de craneosinostosis, mientras que el 80% restante de craneosinostosis o formas no sindrómicas, pero con transmisión hereditaria se presenta en el 10-14% de los casos.<sup>10</sup>



### **3.- ETIOLOGÍA**

El origen de este síndrome recae en una mutación del gen (FGFR3) responsable por la codificación de los receptores del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3 (FGFR3, fibroblast growth factor receptor), localizado en el brazo largo del cromosoma.<sup>3</sup> Siendo identificado por medio de las pruebas IVAMMI, esta proteína es responsable del crecimiento de fibroblastos que comparten estructuras y funciones similares, desempeñando así la función de varios procesos celulares incluyendo la regulación del crecimiento, división celular y formación de vasos sanguíneos.<sup>12</sup>

Esta mutación normalmente se transmite de forma mendeliana, tanto del padre como de la madre, de modo que en cada embarazo la pareja tiene un 50% de probabilidad de tener un hijo sano y un 50% de probabilidad de tener un hijo con la afección, no obstante investigaciones recientes han relacionado la edad avanzada del padre con la aparición de este síndrome.<sup>3</sup>

### **4.- FACTORES DE RIESGO**

Un factor de riesgo es aquel que incrementa sus posibilidades de enfermarse o de adquirir una afección. Los niños que corren más riesgo en tener el síndrome de Crouzon son:<sup>9</sup>

- Padres que tengan el trastorno
- Padres que no tengan el trastorno, pero que sean portadores del gen que causa el trastorno
- Padres con edad avanzada al momento de la concepción

## 5.- CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS



*Figura N°1:* Presentación de las manifestaciones clínicas más frecuentes de la patología como es el exoftalmus evidente que se presenta, No se puede ocultar el rostro del niño en razón de que sus ojos son signos de la patología.

### 5.1.- MALFORMACIONES CRANEANAS

La fusión de las suturas craneales puede dar lugar a un amplio patrón de anomalías y malformaciones craneales, entre las más comunes se encuentran:<sup>2,3</sup>

- **Braquicefalia:** es posible observar una alteración de la estructura de la cabeza, mostrándose con una longitud reducida, incremento de la anchura y aplanamiento de las áreas posteriores y occipitales.<sup>2</sup>
- **Escafocefalia:** en otros casos, observaremos una cabeza con una forma alargada y estrecha. Las áreas más frontales crecen hacia delante y hacia arriba, mientras que en las áreas occipitales se posible observar una forma ondulada o pico.<sup>2</sup>
- **Trigonocefalia:** en este caso, la cabeza muestra una deformidad en forma de triángulo, con un abultamiento significativo de la frente y una posición cercana de ambos ojos.<sup>2</sup>
- **Cráneo en trébol o Craneosinotosis tipo Keeblattschadel:** esta alteración, constituye un síndrome específico, en el que la cabeza adquiere una forma de trébol. Específicamente, puede observarse una prominencia bilateral de las áreas temporales y de la parte superior de la cabeza.<sup>2</sup>

## 5.2. ALTERACIONES OCULARES

El área oftalmológica, es una de las más afectadas en el síndrome de Crouzon, algunas de las patologías más comunes pueden incluir:<sup>5</sup>

– **Proptosis:** La estructura ósea de las cuencas oculares, se desarrollan con poca profundidad y, consecuentemente, los globos oculares presentan una posición adelantada, es decir, parecen sobresalir de estas cavidades.

– **Queratitis de exposición:** La posición anormal de los globos oculares, resulta en una exposición mayor de sus estructuras, por tanto, es frecuente el desarrollo de una inflamación significativa de aquellas estructuras oculares situadas en las áreas más delanteras.

– **Conjuntivitis:** Al igual que en el caso anterior, la exposición de las estructuras oculares, puede ocasionar el desarrollo de infecciones, como la conjuntivitis, que causa inflamación de los tejidos conjuntivos.

– **Hipertelorismo Ocular:** En algunos individuos, es posible observar un incremento significativo de la distancia existente entre ambos ojos.

– **Estrabismo divergente o exotropía:** En este caso, es posible observar una ausencia de simetría o paralelismo entre ambos ojos, es decir, cuando uno o ambos ojos se desvían hacia las áreas laterales.

– **Atrofia óptica:** También puede producirse el desarrollo de una degeneración progresiva de los terminales nerviosos que se encargan de transmitir la información visual desde las áreas oculares al cerebro.

– **Nistagmo:** Algunos individuos presentan de forma persistente movimientos involuntarios de los ojos, con una presentación arrítmica y rápida.

– **Cataratas:** En este caso, el cristalino del ojo se vuelve opaco y, por tanto, dificulta el paso de la luz hacia la retina, para su procesamiento. Los individuos afectados van a presentar un deterioro significativo de su capacidad visual.

– **Coloboma del iris:** Puede aparecer una ausencia parcial o total del iris, es decir, del área de color del ojo.

– **Discapacidad visual:** Buena parte de las personas afectadas, presenta un deterioro significativo de la capacidad visual, en muchos casos, ésta puede llegar a presentarse en forma de ceguera con una gravedad variable.

### 5.3. MALFORMACIONES FACIALES

– **Abultamiento frontal:** Uno de los rasgos más característicos del síndrome de Crouzon, es la presencia de una frente abultada o prominente. La estructura ósea frontal, tiende a crecer anormalmente hacia delante.<sup>4</sup>

– **Malformación nasal:** En algunos casos, es posible observar una nariz en forma de “pico de loro”, es decir, con la punta nasal caída o hacia abajo.<sup>4</sup>

– **Hipoplasia del tercio medio facial:** En este caso, se produce un desarrollo parcial o más lentificado, de las áreas centrales de la cara.<sup>4</sup>

### 5.4. MALFORMACIONES BUCALES Y MAXILARES

– **Hipoplasia maxilar:** En buena parte de los individuos, van a presentar una mandíbula superior pequeña o poco desarrollada.

– **Prognatismo mandibular:** Esta patología se caracteriza por una prominencia o tendencia a salir de la mandíbula inferior, es decir, ésta se sitúa en una posición más adelantada que la superior.

– **Hendidura palatina:** En algunos casos, es posible observar un cierre incompleto del techo del paladar, el incluso de la estructura labial.

– **Mal oclusión dental:** La desalineación de las piezas dentales o la alteración de la posición de la mordida, constituye uno de los hallazgos maxilares y bucales más frecuentes.

#### **Características de la malformación:**

Básicamente se encuentran en los siguientes:

## MAXILAR SUPERIOR:



*Figura N°2:* Maxilar superior aplanado, paladar ojival, esto se debe al desarrollo parcial o lentificado de las suturas maxilofaciales.

- Hipoplásico, paladar ojival.
- Los huesos maxilares están deprimidos o hundidos: la cara parece plana.
- Espasmo de músculos motores, produce movimientos involuntarios.

## **MAXILAR INFERIOR:**



*Figura 3:* Prognatismo mandibular que puede presentarse en esta patología

La rama ascendente, como en otros síndromes (síndrome de Apert) puede estar aumentada.

## **DIENTES:**



*Figura N°4:* Desarrollo y crecimiento anormal de las piezas dentales, así como también la ubicación de los mismos como muestra la imagen el crecimiento de los dientes de la mandíbula superior detrás de la mandíbula inferior.

Las anomalías a nivel dentario suelen ser de tamaño (muy grandes o pequeños) otras veces hay ausencia de los gérmenes (oligodoncia) o tiene el tamaño muy aumentado. La variabilidad es la tónica más común en estos pacientes.

### **5.5. ALTERACIONES NEUROLÓGICAS Y NEUROPSICOLÓGICAS**



*Figura N°5:* Cabeza en torre y aplanamiento occipital, manifestación clínica principal producida por el cierre temprano intrauterina de la sutura coronal.

Las malformaciones craneales pueden impedir el crecimiento normal y exponencial de las estructuras cerebrales y, por tanto, dar lugar a la presencia variable de diversas anomalías como:

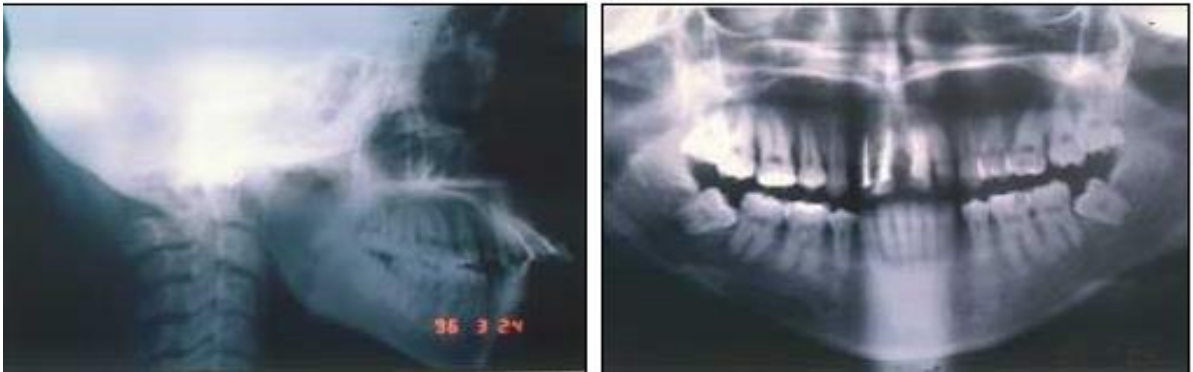
4

- Cefaleas y dolor de cabeza recurrente.
- Episodios convulsivos.
- Retraso mental.
- Hidrocefalia progresiva.
- Incremento de la presión intracraneal.

## 6.- DIAGNÓSTICO RADIOLÓGICO

Después del diagnóstico clínico es muy importante realizar un diagnóstico radiológico que nos va a permitir, confirmar la fusión de las suturas craneales con las técnicas radiográficas comunes, como las radiografías de cabeza, cara (no orales) y la tomografía axial computarizada, en las cuales se pueden observar imágenes similares a impresiones digitiformes o líneas radiopacas pertenecientes a las suturas ya consolidadas.

Así tenemos también en el diagnóstico ortodóncico es muy útil las radiografías panorámicas para saber la disposición general de los dientes y la radiografía lateral de cráneo para hacer un estudio sobre la relación entre maxilares, sin embargo, este tipo de estudio se hace cuando con el paciente se va a iniciar un tratamiento ortodóncico.<sup>7,8</sup>



*Figura N°6:* a) Radiografía lateral de cráneo: se evidencia prognatismo e irregularidad en el crecimiento dental por fusión anormal de suturas maxilofaciales b) Radiografía Panorámica Dental : Permite identificar la irregularidad en el tamaño e inserción de las piezas dentales.

## 7.- DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Existen otros síndromes muy parecidos al de Crouzon son los de Apert, Pfeiffer y disostosis cleidocraneal que se van a diferenciar según la sintomatología del paciente , así tenemos el síndrome de Apert es el que más similitud tiene, debido a que comparten muchos signos clínicos, de los cuales en el campo odontológico se destacan: hipoplasia maxilar, asimetría facial, cara plana, mandíbula prominente, mal oclusión clase III, paladar ojival (generalmente fisurado), apiñamiento dental, retardo en la erupción, anomalías dentarias e hiperplasia gingival.<sup>6</sup>



El Síndrome de Apert se caracteriza por la craneosinostosis, especialmente de las suturas coronales, siendo ésta la característica craneal más importante, por otro lado a nivel de las extremidades se evidencia una sindactilia ósea y cutánea, con fusión de los dedos índices, medio y anular, y segundo ,tercero y cuarto dígito respectivamente, además se puede producir aplasia o anquilosis de algunas articulaciones como la de los hombros, codos y caderas.<sup>6</sup>

Por el contrario en el Síndrome de Crouzon existe cierre precoz de todas las suturas craneales acompañado de hipertensión endocraneana, dolicocefalia, trigonocefalia, nariz en pico de loro y ausencia de anomalías en las extremidades.<sup>5,6</sup>

## **8.- TRATAMIENTO**

Actualmente, los estudios experimentales no han conseguido identificar ningún tipo de terapia que frene la fusión craneal. Por tanto, las intervenciones están orientadas fundamentalmente al manejo y control sintomático.

Esta patología amerita para su tratamiento un equipo multidisciplinario, conformado por especialistas de diversas áreas como: cirugía, pediatría, fisioterapia, logopedia, psicología, neurología, psicología.

Es importante recalcar que la evaluación y tratamiento comienza desde el nacimiento y la infancia, donde se realizan los tratamientos quirúrgicos guiados por el pediatra, neurocirujano, genetista, endocrinólogo, oftalmólogo y odontopediatra. Luego a lo largo de la adolescencia son parte del tratamiento el ortodoncista, odontólogo general, fonoaudiólogo y otorrinolaringólogo, para mejorar la calidad de vida del paciente.<sup>1</sup>

### **8.1. TRATAMIENTO QUIRÚRGICO**

Los métodos quirúrgicos utilizados para esta patología son principalmente la craneotomía (extirpación y reemplazo de porciones del hueso craneal); que se recomienda antes de cumplir el primer año de vida y cuyo objetivo es descomprimir la masa cerebral , para que esta siga su crecimiento, y mantener la forma craneal lo menos deformada posible, así también con el paso de los años, en la pubertad se pueden realizar otras cirugías como: el avance del tercio medio facial que mejora el flujo nasal y tracciones del maxilar en edades tempranas para el tratamiento de las apneas del sueño.<sup>3</sup>

Dentro del tratamiento odontológico que recibe este tipo de pacientes vamos a tener fases de la ortodoncia pre-quirúrgica:

### **Cirugías primarias.**

Esta cirugía se caracteriza por reparar las fisuras palatinas en el paciente con síndrome de Crouzon suelen ser realizadas entre los 6 y 12 meses de edad.<sup>9</sup>

### **Cirugía ortognática**

La ortodoncia en estos pacientes tienen como objetivos: la normalización de la oclusión y la preparación de las bases óseas para que el cirujano reduzca el tamaño discrepante del maxilar y de la mandíbula, frecuentemente afectados ambos. La cirugía restablece el impacto estético desfavorable de estos pacientes mejorando al tratar también el maxilar la discrepancia ósea tan llamativa de los afectados. El pronóstico y los resultados estéticos siempre son muy buenos y esperados por padres, familiares y el propio paciente mejorando de esta manera su estilo de vida.<sup>9</sup>

### **Corrección de la posición de los dientes.**

En la mayor parte de estos pacientes se pueden encontrar grandes apiñamientos y mal posiciones dentarias que se corregirán con facilidad instaurando un tratamiento ortodóncico.<sup>8,9</sup>

El comienzo del tratamiento va a estar en relación al momento de erupción dentaria aunque se recomienda en general que sea de instauración precoz. De esta forma el pronóstico mejorara por el momento de osificación esquelética. De cualquier forma el ortodoncista indicara el momento más oportuno de iniciar la terapia con aparatología fija ortodóncica.<sup>9</sup>

### **Control del habla y lenguaje.**

Los pacientes con Síndrome de Crouzon precisan desde una edad temprana la intervención de un terapeuta del lenguaje, es necesario el seguimiento del desarrollo del lenguaje y habla de estos pacientes ya que, por sus características presentan dificultades para acceder a los aprendizajes que son propios para su edad.<sup>9</sup>

Estos pacientes se caracterizan por presentar déficits auditivos que dificultan el óptimo desarrollo del lenguaje y habla, y disglosias que son alteraciones de la articulación producidas por una causa anatómica de los órganos periféricos del habla.<sup>9</sup>

El objetivo global que se plantea con estos pacientes es prevenir, estimular e intervenir el desarrollo del lenguaje y habla para que adquieran un lenguaje funcional que les permita relacionarse con su entorno desarrollando al máximo sus capacidades, para ello se utilizarán los recursos tanto materiales como personales que los pacientes con Síndrome de Crouzon precisen.<sup>9</sup>

La intervención logopédica se presenta como una pieza más del equipo que deberá atenerse a un plan de acción que abarque las distintas disciplinas que anteriormente señalábamos y comprenda etapas sucesivas, ordenadas de forma coherente en el tiempo.<sup>9</sup>

## **9.- PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO**

Paciente de dos meses de edad de sexo masculino, que ingresa al Hospital Provincial General Docente de Riobamba el 11/10/2017 por presentar como motivo de consulta transferencia del SCS de Guamote con impresión diagnóstica de deformidad cefálica

### **9.1. ANTECEDENTES PERSONALES**

El paciente NN, nació en el Cantón Cumandá residente en Riobamba,

**Antecedentes Prenatales:** 3 controles en el centro de salud, ecografías 1 (sin reporte)

Recibe vitaminas prenatales, hierro y ácido fólico, no recibe vacunas del tétano y de la influenza

No refiere patología durante el embarazo.

**Natales:** nacimiento cefalovaginal, a las 39 semanas de edad gestacional, atendido por su suegra y esposo en el domicilio, cortan cordón umbilical con tijera y anudado con hilo, no refieren complicaciones.

Paciente presenta el esquema de vacunación incompleto de acuerdo al MSP el Ecuador recibe solo la vacuna de BCG.

**Antecedente clínico:** ninguno

**Antecedentes quirúrgicos:** ninguno

### **9.2. ANTECEDENTES FAMILIARES**

Tío paterno Síndrome de Crouzon diagnosticado con estudio genético.

### **9.3. ENFERMEDAD ACTUAL**

Madre del niño refiere que hace un mes observa deformación de la cabeza por lo que acude al Subcentro de Guamote donde el médico de la unidad le valora y refiere al HPGDR, con impresión diagnóstica de: deformidad craneal, por lo que es atendido por consulta externa, en donde el (11/10/2017) es valorado por médico pediatra quien decide su hospitalización

#### **9.4. REVISIÓN DE APARATOS Y SISTEMAS**

Lo referido en enfermedad actual

#### **9.5. EXÁMEN FÍSICO**

##### **SIGNOS VITALES**

Presión arterial: 88/60 mmHg

FC: 130 x minuto

FR: 30 x minuto

Temperatura: 36.8 °C

Saturación de oxígeno: 92%

##### **ANTROPOMETRÍA**

Peso: 5.6 kg

Talla: 56 cm

IMC: 18.06

Perímetro cefálico: 39cm

Paciente consciente activo reactivo al manejo y buen reflejo de succión

Piel: turgencia y textura adecuada

Cabeza: Asimetría craneal con aumento del diámetro anteroposterior craneal, occipucio estrecho, aplanamiento occipital derecho cierre de la sutura sagital y lamboidea unilateral derecha, prominencia frontal no defecto motor, presencia de fontanela anterior normo tensa de aproximadamente 2 cm x 0,5 cm

Ojos: Pupilas isocóricas normo reactivas a la luz, conjuntivas rosadas, exoftalmos.

Pabellón auricular de implantación y anatomía normal, conducto auditivo externo permeable, agudeza auditiva conservada.

Nariz: dorso en pico de loro, fosas nasales permeables.

Boca: mucosas orales húmedas, paladar ojival, encías normales para la edad, reflejo de succión normal.

Oro faringe: no congestiva

Cuello: simétrico, tortícolis derecha, no se palpan adenomegalias.

Tórax: simétrico expansible,

Corazón: ruidos cardiacos normo fonéticos, no soplos.

Pulmones: murmullo vesicular normal, no se auscultan ruidos sobreañadidos.

Abdomen: Suave depresible no doloroso a la palpación, RHA presentes, no se palpan viceromegalias.

Columna vertebral: simétrica, sin patología aparente.

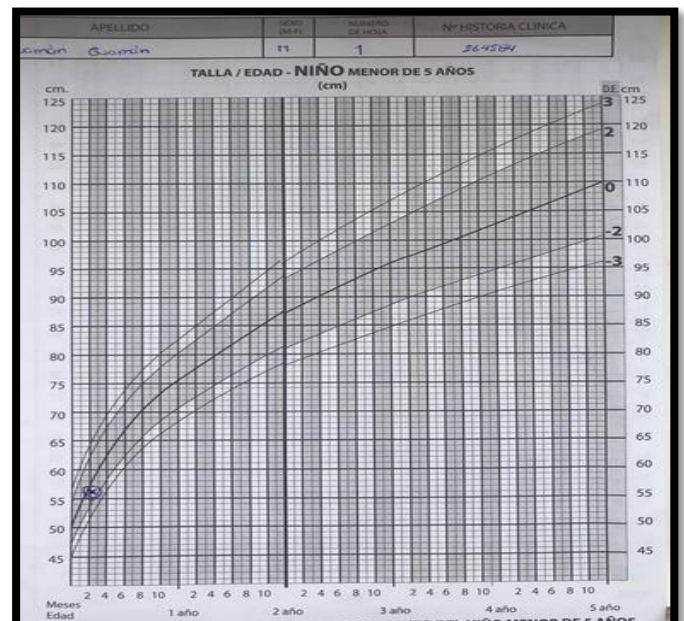
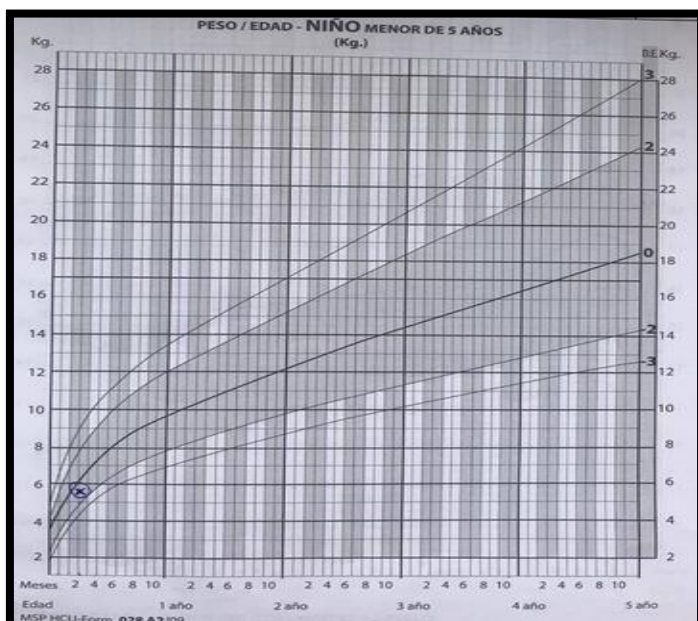
Extremidades superiores e inferiores: tono, movilidad y fuerza conservada, pulsos palpables, reflejos conservados.

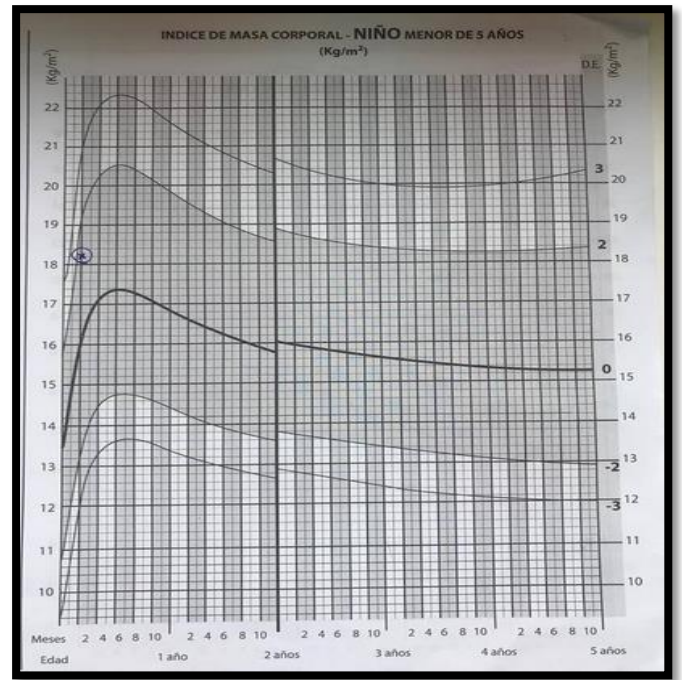
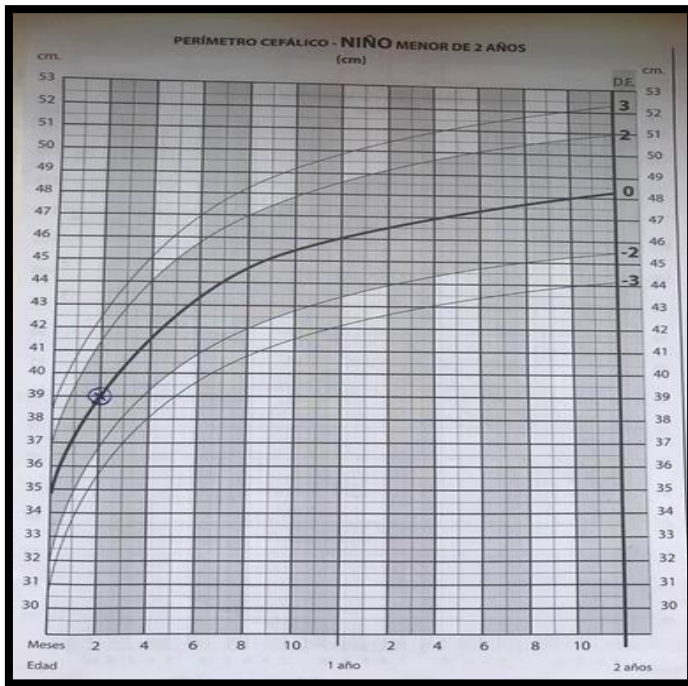
Talla: 56 cm (D 0-2 normal)

Peso: 5.6kg (D 0-2 Normal)

IMC: 18.06 (D 0+2 Normal)

PC: 39cm (D 0+2 Normal)






## 9.6. IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA

- EUTRÓFICO
- SÍNDROME DE CROUZON
- CRANEOSINOSTOSIS
- VENTRICULOMEGALIA

## 9.7. EXÁMENES DE INGRESO


**Ministerio de Salud Pública**

**HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE ROSABEBA**  
 LABORATORIO CLINICO H. Clínica

Página 1 De 1  
 Av. Juan Félix Pineda 91 y Caba  
 Teléfono: (76) 20200-054-152  
 www.hospitalrosabeba.gub.ec  
 hpgdr@hospitallrosabeba.gub.ec

Fecha y Hora de Ingreso: 2017-10-11 15:54

**ORDEN:** 201710110184  
**PACIENTE:** GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
**ORIGEN:** HPGDRROSABEBA  
**SERVICIO:** PEDIATRIA  
**PROCEDENCIA:** URGENCIAS

**Fecha de rec:** 2017-10-11 15:44  
**ID:** 0650797723  
**SEXO:** M  
**EDAD:** 61 Dias  
**MEDICO:**  
**CAMA:** ITS  
**CALIDAD MUESTRA:** ADECUADA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	RANGOS
<b>BIOMETRIA HEMATICA</b>			
HEMATOLOGIA			
GLOBULOS BLANCOS	7.10	10 <sup>9</sup> /L	
BASEFILOS %	0.5	%	
EOSINOFILOS %	2.8	%	
NEUTROFILOS %	15.3	%	
LIPOCITOS %	74.6	%	
MONOCITOS %	6.8	%	
HEMATOCRITO	35.2	%	
HEMOGLOBINA	13.20	g/dL	
GLOBULOS ROJOS	4.28	10 <sup>6</sup> /L	
MCH	30.8	pg	
MCHC	34.5	g/dL	
MCV	89.0	fL	
CONTARE DE PLAQUETAS	365	10 <sup>3</sup> /L	
MPV	7.9	fL	

10/10/2017 18:44:45  
 VALIDADO POR: Dr. Sergio P. Flores Calza

<b>QUIMICA SANGUINEA</b>			
<b>PERFIL QUIMICA BASICA</b>			
GLUCOSA	126.0	mg/dL	
CREATININA	0.26	mg/dL	
BUN	4.0	mg/dL	

11/10/2017 15:44:43  
 VALIDADO POR: Dr. Sergio P. Flores Calza

Dr. Marcelo Ortiz  
 Coordinador Laboratorio HPGDR  
 AUTORIZADO


### Biometría Hemática

Dentro de parámetros normales

### Química Sanguínea

Glicemia elevada por lo que se pide hacer un nuevo control de glicemia en ayunas el 12/10/2017

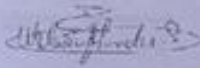




**Ministerio de Salud Pública**  
**HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE RIOBAMBA**  
**LABORATORIO CLINICO H. Clínica**  
 Av. Juan Félix Prieto s/n y Chilo  
 Teléfono: (22) 2000-094-152  
 www.hospitalriobamba.gub.ec  
 hpg@hospitalriobamba.gub.ec

Fecha y hora de ingreso: 2017-10-13 11:07  
 ORDEN: 201710130160  
 PACIENTE: GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
 ORIGEN: HPGDRIOBAMBA  
 SERVICIO: PEDIATRIA  
 PROCEDENCIA: URGENCIAS

Fecha de Imp: 2017-10-13 12:47  
 ID: 0600797723  
 SEXO: M  
 EDAD: 03 Días  
 MEDICO:  
 CAMA: 178  
 CALIDAD MUESTRA: ADECUADA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	RANGOS
COPROLOGICO COPROPASITARIO	COPROLOGIA		
COLOR	AMARILLO		
CONSISTENCIA	LIQUIDA		
FLORA BACTERIANA	EJG. DISMINUIDA		
OTROS			
FLOCCULOS: 3 - 5XC			
WCC: +			
PARASITOS	Negativo		

13/10/2017 12:47:39  
 VALIDADO POR:   
 Ldo. Wilson Stalin Muriel Serrano

  
 Dr. Marcelo Orta  
 Coordinador Laboratorio HPGDR  
 AUTORIZADO

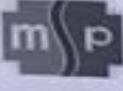
### Coproparasitario:

Dentro de parámetros normales.

## 10.- EVOLUCIÓN DEL PACIENTE EN HOSPITALIZACIÓN

### Día 1: 12/10/2017

Paciente de dos meses de edad en condiciones estables se solicita interconsultas a genética, neurología, eco transfontanelar, informe de tac de cráneo, consulta con oftalmología y realizar exámenes de laboratorio de perfil tiroideo y glucosa.


**Ministerio de Salud Pública**

**HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE ROSAMBA**  
**LABORATORIO CLINICO**  
 H. Clínica

Fecha y Hora de Ingreso: 2017-10-12 09:25

Fecha de Inm: 2017-10-12 14:30

Página 1 De 1  
 Av. Juan Pablo Puello 431 y Chile  
 Teléfono: (272) 2050-064-152  
 www.hospitalrosamba.gub.ec  
 hpqr@hospitalrosamba.gub.ec

**ORDEN:** 201710120027  
**PACIENTE:** GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
**ORIGEN:** HPGQROSBAMBA  
**SERVICIO:** PEDIATRIA  
**PROCEDENCIA:** HOSPITALIZACION

**ID:** 0650797723  
**SEXO:** M  
**EDAD:** 62 Días  
**MEDICO:**  
**CAMA:** 178

**CALIDAD MUESTRA:**

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	RANGGOS
GLUCOSA	89.0	mg/dL	
12/10/2017 10:28:42			
HORMONAL			
TSH	4.17	uIU/ml	
T3 TOTAL	201.00	ng/dL	
FT4	0.86	ng/dL	
NIÑOS DE 8 A 10 DIAS	1.33 A 5.29		
1 A 11 AÑOS	0.80 A 7.10		
12 A 18 AÑOS	0.45 A 2.10		
ADULTOS	0.89 A 1.74		
12/10/2017 13:18:09			

VALIDADO POR: Loba Bety Capelo

VALIDADO POR: Tena Lela H. Enriquez

Dr. Marcelo Ortiz  
 Coordinador Laboratorio HPQR  
 AUTORIZADO

**Glicemia:** Dentro de parámetros normales

**Perfil Tiroideo:** Dentro de parámetros normales

# ECO TRANSFONTANELAR:





**PACIENTE:** GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
**EDAD:** 2 MESES  
**FECHA:** 12 DE OCTUBRE DE 2016  
**MEDICO SOLICITANTE:** DRA. JULIA CEVALLOS  
**EXAMEN:** ECO TRANSFONTANELAR

Paciente con diagnóstico de Sd. de Crouzon, estudio de control, en este contexto:

#### **HALLAZGOS**

El estudio practicado demuestra ventriculomegalia, con un índice de Evans de 0,35. No se evidencia hipocogenicidades, hiperecogenicidades ni lesiones ocupantes de espacio en el parénquima cerebral. La relación entre la sustancia gris y blanca es normal. Cuerpo calloso y cerebelo impresionan sin alteraciones. Acentuación de los surcos de la convexidad no acordes con la edad.

#### **CONCLUSIÓN:**

- Ventriculomegalia.
- Parénquima cerebral sin lesiones ocupantes de espacio.

ATENTAMENTE,

  
Dra. JANNETH AMAGUAYA  
MEDICA RADIOLOGA  
Janneth Amaguaya P.  
ESPECIALISTA EN RADIODIAGNOSTICO  
R.E. 100102475, 1005-1074-1607499

#### **Día 2: 13 /10/2017**

Paciente de dos meses de edad en condiciones estables en donde se le tramita la valoración de la especialidad de genética en la ciudad de Quito por trabajo social del hospital para su control el día 23/10/2017, oftalmología cita lunes (16/10/2017) a las 8:00 am en el HPGDR,

#### **Día 3: 14 /10/2017**

Padre del paciente pide el alta bajo su responsabilidad.

## **11.- SEGUIMIENTO POST- HOSPITALARIO**

### **12/11/2017 – Consulta Externa Hospital Baca Ortiz**

Padre del niño acude el día 23 de octubre del presente año a la ciudad de Quito a la interconsulta en el Hospital Pediátrico Baca Ortiz en el servicio de neurocirugía pediátrica en donde médico valora y determina que de acuerdo a la clínica que presenta se le puede relacionar con una escafocefalia como también con el síndrome de Crouzon por lo que manda a realizar varios exámenes entre ellos el examen genético para descartar o confirmar dichos diagnósticos.

Paciente permanece por tres días en dicha ciudad en la espera de los resultados los cuales se reportan positivos por lo que se confirma con el Síndrome de Crouzon y refieren realizarle el tratamiento quirúrgico el día 24/11/2017.

### **21/11/2017 – Visita Domiciliaria**

Se realiza visita domiciliaria en donde madre del niño refiere que hace 8 días como fecha real presenta tos seca acompañada de fiebre no cuantificada vespertina, por lo que acude a subcentro de salud para ser valorado donde determinan que es un resfriado común por lo que administran analgésico paracetamol donde disminuyen los síntomas. Al momento niño presenta buena mejoría ya no hay fiebre, aunque la tos persiste, pero en menor frecuencia.

### **25/11/2017 - Hospitalización – Hospital Pediátrico Baca Ortiz**

El día 27 de noviembre del presente año el niño el paciente será ingresado al Hospital Baca Ortiz de la ciudad de Quito para ser intervenido quirúrgicamente (remodelación craneal) el día 28 de noviembre.

Paciente se encuentra en buenas condiciones sin complicaciones para cirugía.

### **28/11/2017 - Hospitalización – Hospital Pediátrico Baca Ortiz**

Paciente es intervenido quirúrgicamente (remodelación craneal), al momento se encuentra estable, despierto, consciente, con buena evolución hasta el momento sin ninguna complicación durante la cirugía.

### **04/12/2017- Hospitalización – Hospital Pediátrico Baca Ortiz**

Paciente que es intervenido quirúrgicamente para una remodelación craneal, en el postquirúrgico paciente permanece tranquilo, herida quirúrgica en buenas condiciones, con buena tolerancia oral, neurológicamente estable, no ha presentado déficit motor ni sensitivo, no signos de hipertensión endocraneana, no focalidad neurológica, buena evolución clínica por lo que hoy se decide su

alta , permaneciendo hospitalizado 7 días debido al riesgo de la intervención quirúrgica la que fue sometido , era necesario mantenerle en observación para así controlar su evolución .

#### **05/12/2017 – Visita Domiciliaria**

Se acudió al domicilio del paciente para valorar su evolución después de su intervención quirúrgica (remodelación craneal) en donde se pudo evidenciar una buena evolución del niño, así como una reducción total del cráneo dando de esta manera una mejoría en cada una de las manifestaciones clínicas que presentaba el paciente en un inicio a nivel craneal, facial y oftálmica.

Al exámen físico se encuentra consciente orientado , con buena respuesta a los estímulos motores y verbales , Cabeza : normocefalica , fontanela anterior normotensa, herida quirúrgica de aproximadamente 12cm de longitud que cubre toda la parte posterior del cráneo en la sutura occipital ,Ojos :simétricos , pupilas isocoricas normoreactivos a la luz , conjuntivas pálidas , nariz en pico de loro pero que a medida que se dé el crecimiento del niño se puede corregir , madre del niño nos supo manifestar el día 27 de diciembre tiene cita nuevamente con la especialidad de neurocirugía ,oftalmología y otorrinolaringología en la ciudad de Quito para control y definir de esta manera el alta del paciente . Así podemos concluir que el tratamiento fue todo un éxito teniendo como resultado el buen estado en el que se encuentra el paciente sin ninguna complicación hasta el momento por lo que debe estar en constante control para evaluar su crecimiento y desarrollo normal.

#### **14 /12/2017 – Visita Domiciliaria**

Se acude al domicilio del paciente para constatar la evolución del mismo.

Paciente de 4 meses de edad en buenas condiciones, madre nos manifiesta que el día Domingo 10/12/2017 se le realiza retiro de los puntos de la herida quirúrgica, procedimiento que se realiza sin complicaciones, al momento paciente se encuentra consciente, orientado, responde a los estímulos verbales y motores, herida quirúrgica sin signos de infección en buen proceso de cicatrización, resto de examen físico normal de acuerdo a la edad.

#### **27/12/2017 - Consulta Externa - Hospital Baca Ortiz**

Se acude a la cita para control de la evolución del paciente, en el cual el especialista en neurocirugía observa una buena evolución del cráneo ya que poco a poco se va produciendo el cierre de las suturas de acuerdo a la edad del paciente, recomendó que cuando el niño duerma se le alterne del lado derecho e izquierdo para de esta manera ir amoldando la forma del cráneo y así evitar la deformidad del mismo.

Paciente el **11/01/2018** tiene nuevamente cita en el Hospital Baca Ortiz para ser dado de alta por el área de neurocirugía de acuerdo a la evolución favorable que presenta, por el área de oftalmología y otorrinolaringología será valorado en el mes de marzo para control ya que al momento no presenta ninguna complicación.

### **02/01/2018 – Visita domiciliaria**

Se acude a la valoración del paciente en su domicilio donde se le encuentra en muy buenas condiciones sin alteraciones neurológicas y sin complicaciones postquirúrgicas.

## **12.- DISCUSIÓN**

Según la clínica y la evolución del paciente se debe relacionar con varios tipos de síndromes para realizar un diagnóstico diferencial.

Así tenemos el síndrome de Apert es el que más similitud tiene, debido a que comparten muchos signos clínicos, de los cuales en el campo odontológico se destacan: hipoplasia maxilar, asimetría facial, cara plana, mandíbula prominente, mal oclusión Clase III, paladar ojival (generalmente fisurado), apiñamiento dental, retardo en la erupción, anomalías dentarias e hiperplasia gingival.

El Síndrome de Apert se caracteriza por la craneosinostosis, especialmente de las suturas coronales, siendo ésta la característica craneal más importante, por otro lado a nivel de las extremidades se evidencia una sindactilia ósea y cutánea, con fusión de los dedos índices, medio y anular, y segundo ,tercero y cuarto dígito respectivamente, además se puede producir aplasia o anquilosis de algunas articulaciones como la de los hombros, codos y caderas.

En el caso de la escafocefalia es la fusión prematura de la sutura sagital del cráneo. La sutura sagital une los dos huesos parietales del cráneo. Es la más común de las craniosinostosis, alrededor del 50%, y se caracteriza por una cabeza larga y estrecha en forma de cuña.

Por el contrario, en el Síndrome de Crouzon existe cierre precoz de todas las suturas craneales acompañado de hipertensión endocraneana, dolicocefalia, trigonocefalia, nariz en pico de loro y ausencia de anomalías en las extremidades

En cuanto a la sintomatología presente en el paciente se encuentra : Asimetría craneal con aumento del diámetro anteroposterior craneal , occipucio estrecho ,aplanamiento occipital derecho cierre de la sutura sagital y lamboidea unilateral derecha , prominencia frontal no defecto motor , isocoria pupilar de 3 milímetros , nariz en pico de loro y paladar ojival , así también

basándonos en los antecedentes que presenta como la falta de cuidado por parte la madre en su control ginecológico los mismos que se vuelven factores de riesgo para el diagnóstico tardío de la enfermedad,

Con lo antes expuesto, se puede relacionar con el Síndrome de Crouzon tanto clínicamente como radiológicamente conjuntamente con el examen genético con el que se confirmó éste diagnóstico.

Una vez confirmado el diagnóstico se procederá a la intervención quirúrgica (remodelación craneal) el cual es tratamiento para esta enfermedad cuyo objetivo es mejorar el estilo de vida de nuestro paciente aliviando la presión endocraneana y de esta manera las manifestaciones clínicas evidentes tanto craneales como faciales.

### **13.- ABREVIATURAS**

**FC:** Frecuencia cardíaca

**FR:** Frecuencia respiratoria

**HPGDR:** Hospital General Docente de Riobamba

**IMC:** Índice de masa corporal

**PC:** Perímetro cefálico

**SBCS:** Subcentro de Salud

### **14.- PERCEPCIÓN DEL PACIENTE**

Los padres del niño esperan que con el tratamiento realizado el desarrollo y crecimiento del mismo sea normal y sin complicaciones a medida que pase el tiempo y pueda desarrollarse de la mejor manera en todos sus ámbitos.

Hasta el momento el niño no ha presentado complicaciones relacionadas con la enfermedad, por lo que los padres se encuentran tranquilos y con mucha esperanza que después de la intervención quirúrgica su niño pueda llevar una vida normal.



## 15.- CONCLUSIONES

- El Síndrome de Crouzon es un síndrome raro que se caracteriza por ser una enfermedad congénita.
- Dentro del 20% de los casos corresponde a formas sindrómicas de craneosinostosis, mientras que el 80% restante de craneosinostosis o formas no sindrómicas, pero con transmisión hereditaria se presenta en el 10-14% de los casos
- El Síndrome de Crouzon es visible desde que el niño nace según sus manifestaciones clínicas tan evidentes las cuales se van evidenciando cada vez más a medida que pasa el tiempo , en el caso de nuestro paciente que tiene ya al momento 4 meses de edad la sintomatología era propia de este síndrome por lo que solo se le realizó exámenes para confirmar dicho diagnóstico en los que la TAC y el eco transfontanelar fueron específicos para confirmar dicho síndrome al igual que el examen genético el cual se reportó positivo , lo que nos permitió realizar un diagnóstico diferencial con patologías relacionadas en su clínica .
- El control ginecológico de las madres durante su gestación es muy importante permitiendo identificar patologías que se pueden presentar en los niños y a la vez buscar su tratamiento al momento del nacimiento , en este caso la madre de nuestro paciente durante su embarazo tuvo déficit de controles , el niño fue producto de un parto en domicilio , por lo que se puede evidenciar que no existió un control adecuado tanto prenatal como post natal , pese a eso debido a la evolución rápida de dicha patología pudo ser identificada y a la vez tratada de una manera exitosa .
- Dentro del seguimiento que se le realizó a nuestro paciente se pudo observar que presentaba una buena evolución en donde se optó por el tratamiento quirúrgico (remodelación craneal) para mejorar el estilo de vida del mismo el cual fue todo un éxito ya que al momento se encuentra en perfectas condiciones sin ninguna complicación como focalidad neurológica e hipertensión endocraneana esperando de esta manera que su desarrollo tanto intelectual como física sea normal sin complicaciones.
- De esta manera se ha realizado el seguimiento adecuado de este síndrome según lo que dice la literatura sobre la identificación de síntomas, el tratamiento y el control en este tipo de pacientes, pudiendo lograr el control continuo del niño y su evolución tanto antes en la identificación del síndrome como después de la cirugía para determinar el desarrollo normal del mismo y su evolución la que hasta el momento es favorable.
- Se considera que el reconocimiento del Síndrome de Crouzon debe realizarse tempranamente a fin de que intervengan cada uno de los especialistas de las áreas de salud para solucionar los problemas funcionales y estéticos de los pacientes como se realizó en el presente caso.

## 16.- CONSENTIMIENTO

Se obtuvo el Consentimiento del padre del paciente para la publicación de este caso y las imágenes adjuntas.

**HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO**

- Formulario de consentimiento Informado
- Yo... Luis Guzmán..... doy mi consentimiento para
- información sobre mí / mi hijo o pupilo / mi pariente (círculo según el caso) que se publicará en La Escuela Superior Politécnica de Chimborazo por la Srta. Erika López Malibnado Tutorado por la Dra. Paulina Robulino Pediatra y Docente de la Escuela de Medicina.
- Entiendo que la información se publicará sin mi / mi hijo o pupilo del / de mi pariente (círculo como apropiado nombre) unida, pero que el anonimato completo no puede ser garantizada.
- Entiendo que el texto y las imágenes o videos publicados en el artículo estarán disponibles gratuitamente en Internet y puede ser visto por el público en general.
- Las imágenes, videos y texto también pueden aparecer en otros sitios web o en la impresión, puede ser traducido a otros idiomas o utilizado con fines educacionales.
- Se me ha ofrecido la oportunidad de leer el manuscrito.
- La firma de este formulario de consentimiento no quita mis derechos a la privacidad.
- Nombre Luis Guzmán
- Fecha... 14-10-2017
- Firmado... [Firma]
- Nombre del autor... Srta. Erika López
- Fecha 14-10-2017
- Firmado... [Firma]

## REFERENCIAS Y RECURSOS

- Children' s craniofacial association. (2010). guía del síndrome de crouzon. 2010, children' s craniofacial association Sitio web:  
[http://www.ccakids.com/assets/syndromebk\\_crouzon\\_esp.pdf](http://www.ccakids.com/assets/syndromebk_crouzon_esp.pdf)
- Hoja Informativa – Educativa sobre síndrome de Crouzon. Centro Nacional de Genética Médica de la Habana. 2010. URL disponible en:  
<http://files.sld.cu/genetica/files/2010/09/sindrome-crouzon.pdf>
- Hoyos Serrano Maddelainne. (2014). síndrome de crouzon. 2014, de Univ. Quinto Año Facultad de Odontología UMSA. Sitio web: Univ. Quinto Año Facultad de Odontología UMSA. Palma A. Síndrome de Pseudo
- Crouzon: Presentación de un caso. Acta Odontológica Venezolana. 2002:40 (1). [Acceso el 2 de junio de 2014]. URL disponible en: [http://www.scielo.org.ve/scielo.php?pid=S0001-63652002000100009&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.org.ve/scielo.php?pid=S0001-63652002000100009&script=sci_arttext)
- Beltrán P. Rosas N. Jorges I. Síndrome de Crouzon. Revista de Neurología. 2004:2 (1). [Acceso el 2 de junio de 2014]. URL disponible en:  
<http://www.cocmed.sld.cu/no142/pdf/no142presc02.pdf>
- NIH. (2016). Crouzon syndrome. Obtenido de Genetics Home Reference.
- Schneider E. Gómez E. ríos D. Vázquez D. Brites M. Carbajal E. Síndrome de Crouzon. Diagnóstico radiográfico y tratamiento ortognático de un caso clínico. Revista ADM. 2011: 68 (4). [Acceso el 3 de junio de 2014]. URL disponible en:  
<http://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2011/od114g.pdf>
- ChenH.GeneticsofCrouzonsyndrome, actualizado10,Sept2009,consultado11Ago2011]. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/942989>
- Asociacion de anomalias dento faciales. (2012). sindrome de crouzon. 2012, de AAMADE Sitio web:<http://www.aamade.com/casos-clinicos/sindrome-de-crouzon.html>
- Paola-Andrea DÍAZ1, Jesús-Alberto HERNÁNDEZ2 1. Odontóloga, Especialista en Odontología Pediátrica y Ortopedia Maxilar de la Universidad del Valle (Cali, Colombia). 2. odontólogo, Especialista en Odontología Integral del Niño y Ortopedia Maxilar, Profesor titular de la Escuela de Odontología Universidad del Valle (Cali, Colombia). . (2016).(foto) síndrome de crouzo. 2016, de revista de estomatología Sitio web: <http://estomatologia.univalle.edu.co/index.php/estomatol/article/view/434>

Henri Friedhofer, Alan M. W. Ocharan, Gustavo P. Sturtz, Alexandre S. F. Fonseca, Pedro S. Coltro, and Marcus C. Ferreira. (2011). Síndrome de Crouzon. Diagnóstico radiográfico y tratamiento ortognático de un caso clínico.. Revista ADM, /VOL .LXVIII. , No.4. pp. 188-191.

Brains Andujar Villar. (2017) (Foto). Paladar ojival (estrecho). 2017, de ortodoncia brains Sitio web: <http://www.brais.info/paladar-ojival-expansor-palatino.htm>.

Asociacion de anomalias dento faciales. (2012). (Foto) sindrome de crouzo. 2012, de AAMADE Sitio web:<http://www.aamade.com/casos-clinicos/sindrome-de-crouzon.html>

## ANEXOS

### ANEXO A: .- fotografías del paciente



### ANEXO B: exámenes de laboratorio

#### EXÁMENES DE INGRESO

Ministerio de Salud Pública

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE RIOBAMBA  
LABORATORIO CLÍNICO II Clínica

Página 1 De 1  
Av. Juan Félix Proaño s/n y Chila  
Telfonos: (02) 2550 044-052  
www.hospitalriobamba.gub.ve  
hpgor@recursosmateria.gub.ve

Fecha y Hora de Ingreso: 2017-10-11 15:14

ORDEN: 201710110184  
PACIENTE: GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
ORIGEN: HPGORIOBAMBA  
SERVICIO: PEDIATRIA  
PROCEDENCIA: URGENCIAS

Fecha de Rec: 2017-10-11 15:44

ID: 0650197723  
SEXO: M  
EDAD: 61 Días  
MEDICO:  
CAMA: 178  
ADECUADA:

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	CALIDAD MUESTRA:	RANGOS
<b>HEMATOLOGIA</b>				
BIOMETRIA HEMATICA				
GLOBULOS BLANCOS	7.10	10 <sup>9</sup> /L		
BAZOFILOS %	0.9	%		
EOSINOFILOS %	2.8	%		
NEUTROFILOS %	85.3	%		
LINFOCITOS %	74.6	%		
MONOCITOS %	6.8	%		
HEMATOCRITO	35.2	%		
HEMOGLOBINA	15.20	g/dL		
GLOBULOS ROJOS	4.25	10 <sup>6</sup> /L		
MCH	36.8	pg		
MCHC	34.5	g/dL		
MCV	89.0	fL		
CONTAJE DE PLAQUETAS	365	10 <sup>3</sup> /L		
MPV	7.8	fL		
16/10/2017 15:44:45 VALGADO Dr. Sergio P. Flores Celis POR				
<b>QUIMICA SANGUINEA</b>				
<b>PERFIL QUIMICA BASICA</b>				
GLUCOSA	128.0	mg/dL		
CREATININA	0.28	mg/dL		
BUN	4.0	mg/dL		
16/10/2017 15:44:45 VALGADO Dr. Sergio P. Flores Celis POR				

Dr. Marcelo Ortiz  
Coordinador Laboratorio HPGOR  
AUTORIZADO



Ministerio de Salud Pública

HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE RIBAMBA  
LABORATORIO CLINICO  
H. Clínica

Página 1 De 1

Av. Juan Félix Peñafoja s/n y Ocho  
Teléfono: (262) 850-054-132  
www.hospitalribamba.gub.ec  
hosp@hospitalribamba.gub.ec

Fecha y Hora de Ingreso: 2017-05-13 11:07

Fecha de Inq: 2017-05-13 13:47

ORDEN: 201710130180  
PACIENTE: GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
ORIGEN: HPGDRIBAMBA  
SERVICIO: PEDIATRIA  
PROCEDENCIA: URGENCIAS

ID: 0650797723  
SEXO: M  
EDAD: 63 Días  
MEDICO:  
CAMA: 175  
CALIDAD MUESTRA: ADECUADA

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	RANGOS
COPROLOGICO COPROPARASITARIO	COPROLOGIA		
COLOR	AMARILLO		
CONSISTENCIA	LIQUIDA		
FLORA BACTERIANA	EJG. DISMINUIDA		
OTROS			
FICOCITOS: 3-5X2			
MOCD: +			
PARASITOS	Negativo		

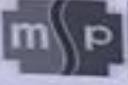
13/05/2017 12:47:39

VALIDADO POR:

Ldo. Wilson Stalin Morales Benítez

Dr. Marcelo Ortiz  
Coordinador Laboratorio HPGDR  
AUTORIZADO


ANEXO C:- exámenes de egreso


 <b>Ministerio de Salud Pública</b>		<b>HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE DE RIOBAMBA</b> LABORATORIO-CLINICO H. Clínica		Página 1 De 1 Av. Juan Pablo Pooño s/n y Chile Telefonos: (2) 202000-064-152 www.hospitalriobamba.gub.ec hrg@hospitalriobamba.gub.ec	
Fecha y Hora de Ingreso: 2017-10-12 09:26		Fecha de Inm: 2017-10-12 14:32		ID: 065079723	
ORDEN: 201710120027		SEXO: M		EDAD: 62 Dias	
PACIENTE: GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES		MEDICO:		CAMA: 178	
ORIGEN: HPGDRIOBAMBA		CALIDAD MUESTRA:			
SERVICIO: PEDIATRIA					
PROCEDENCIA: HOSPITALIZACION					

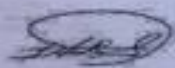
  

PRUEBA	RESULTADO	UNIDAD	RANGOS
GLUCOSA	89.0	mg/dL	
12/10/2017 10:28:42			
	HORMONAL		
TSH	4.17	uU/ml	
T3 TOTAL	201.00	ng/dL	
FT4	0.86	ng/dL	
NIÑOS DE 8 A 15 DIAS :	1.33 A 5.20		
1 A 11 AÑOS :	0.80 A 7.10		
12 A 18 AÑOS :	0.65 A 2.10		
ADULTOS :	0.89 A 1.74		
12/10/2017 13:18:09			

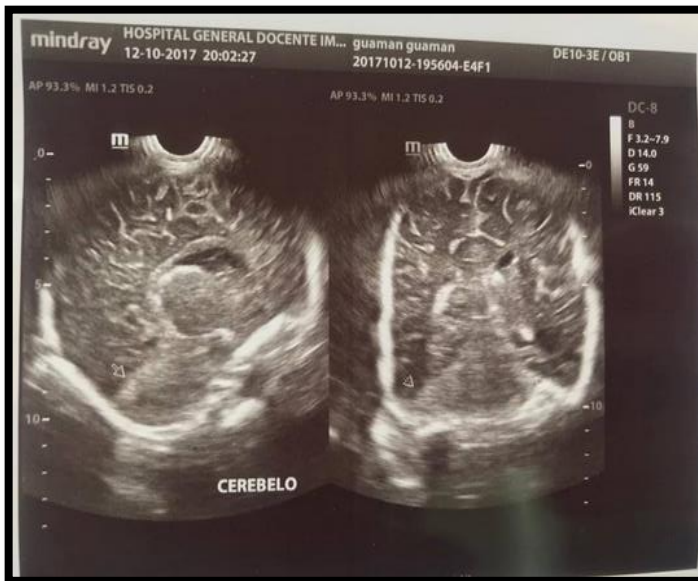
VALIDADO POR:  Lota Betty Capelo

VALIDADO POR:  Tineo Lota H. Enriquez

  
 Dr. Marcelo Ortiz  
 Coordinador Laboratorio HPGDR  
 AUTORIZADO



**ANEXO D: .- eco transfontanelar**







**ANEXO E: .-** informe del eco transfontanelar

 **Ministerio de Salud Pública** 

**HOSPITAL PROVINCIAL GENERAL DOCENTE RIOBAMBA**  
**SERVICIO DE RADIODIAGNOSTICO E IMAGEN**

---

**PACIENTE:** GUAMAN GUAMAN RYAN JAMES  
**EDAD:** 2 MESES  
**FECHA:** 12 DE OCTUBRE DE 2016  
**MEDICO SOLICITANTE:** DRA. JULIA CEVALLOS

---

**EXAMEN:** ECO TRANSFONTANELAR

---

Paciente con diagnóstico de Sd. de Crozon, estudio de control, en este contexto:

**HALLAZGOS**

El estudio practicado demuestra ventriculomegalia, con un índice de Evans de 0.35. No se evidencia hipocogenicidades, hiperecogenicidades ni lesiones ocupantes de espacio en el parénquima cerebral. La relación entre la sustancia gris y blanca es normal. Cuerpo caloso y cerebelo impresionan sin alteraciones. Acentuación de los surcos de la convexidad no acordes con la edad.

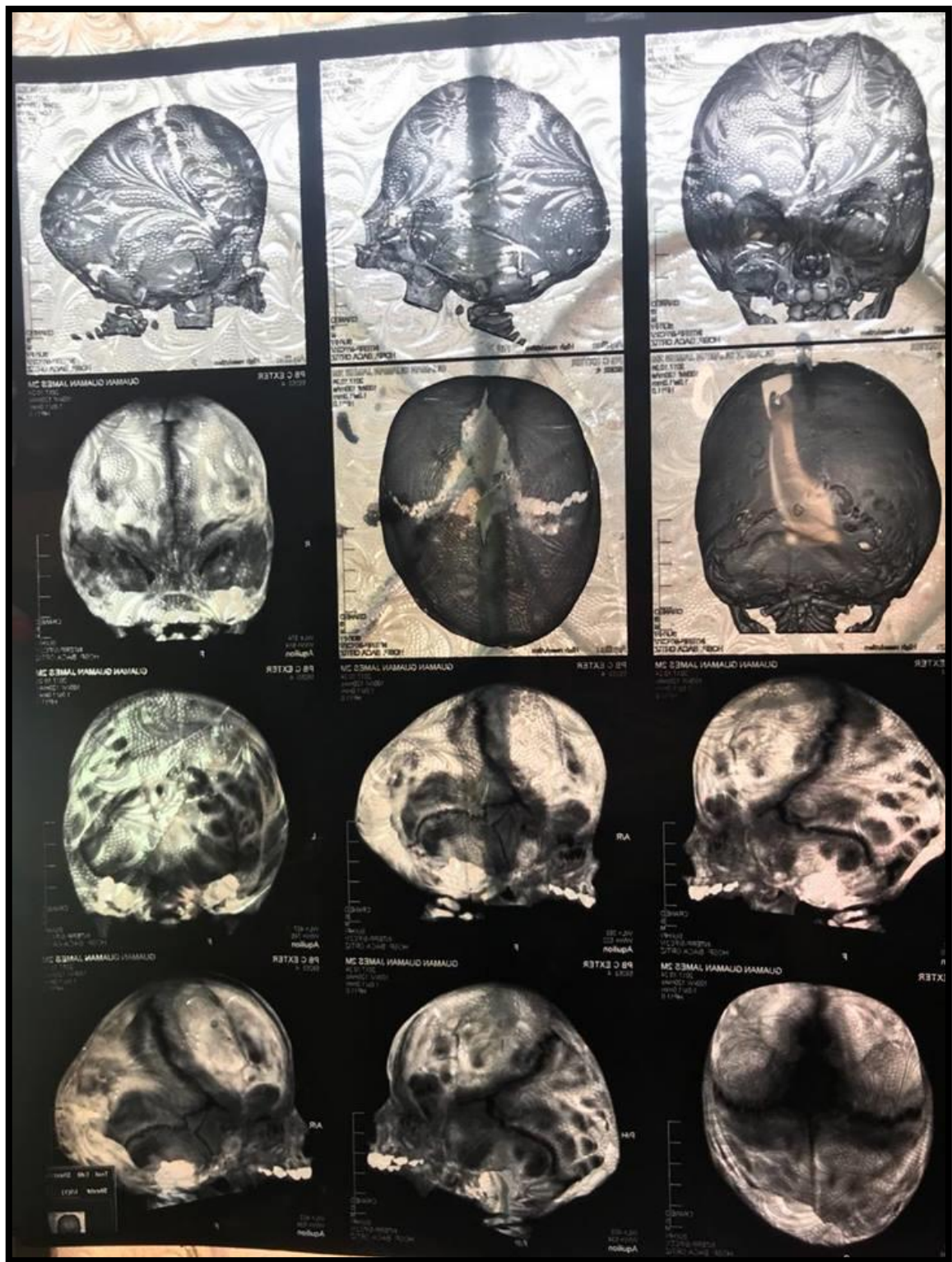
**CONCLUSIÓN:**

- Ventriculomegalia.
- Parénquima cerebral sin lesiones ocupantes de espacio.

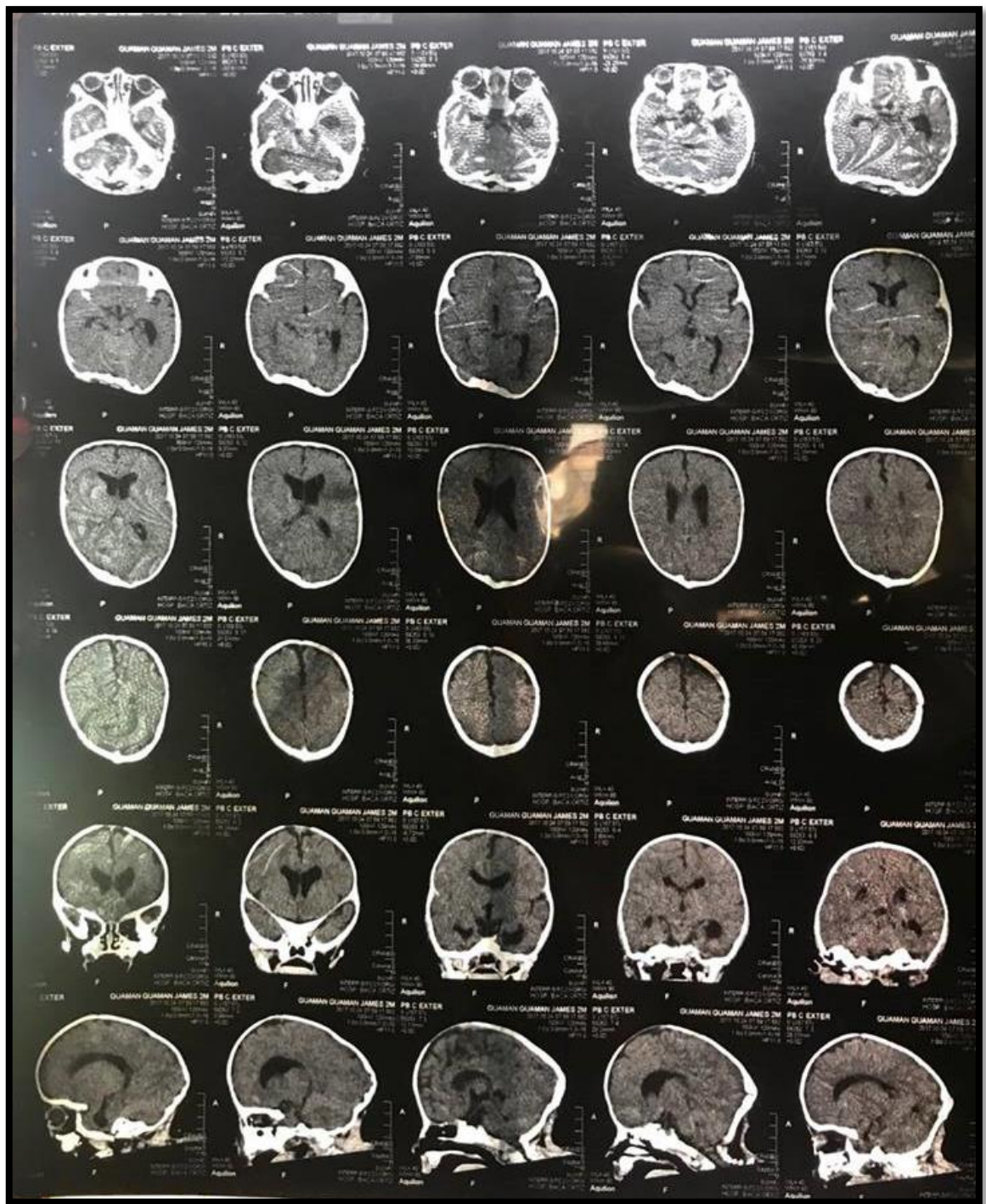
**ATENTAMENTE,**

  
**Dra. JANNETH AMAGUAYA**  
**MEDICA RADIOLOGA.**  
*Janneth Amaguaya R.*  
ESPECIALISTA EN RADIOLOGIA  
REG. COLEGIO: 1005-1074-162144

ANEXO F: tomografía axial computarizada de cráneo







ANEXO G: .- informe de la tomografía axial computarizada

INFORME TOMOGRÁFICO

TOMOGRAFÍA COMPUTADA SIMPLE DE CRÁNEO

Se observa alteraciones de la densidad del parénquima cerebral.  
Adecuada relación gris- blanca.  
Ventrículo lateral presenta asimetría en relación a las porciones occipitales y temporales  
Hipoplasia del cuerpo calloso  
Tercer y cuarto ventrículo de aspecto habitual  
Elevación de la tienda del cerebelo  
Estructuras sellares y para sellares sin alteraciones.  
Fosa posterior impresiona disminuido de tamaño  
Cerebelo y elementos del tronco encefálico sin alteraciones.  
No hay calcificaciones patológicas.  
En ventana ósea y reconstrucción tridimensional se observó fusión completa de la sutura sagital y fusión parcial de las suturas lambdoideas, lo cual confiere al cráneo el aspecto aplanado en la región posterior. Pequeños defectos óseos abocados a la sutura lambdoidea

Atentamente,

DR. FÉLIX ALEX  
MÉDICO RADIOLOGO

MD. ACUÑA  
PG RADIOLOGÍA

**ANEXO H:** tratamiento quirúrgico



**ANEXO I:** examen genético

Se nos comunica verbalmente por parte del Dr. Bernal Neurocirujano Pediatra del Hospital Baca Ortiz que no se nos puede mostrar el exámen debido a que se ha extraviado en el hospital donde fue atendido obteniendo como respuesta que si fue realizado y dio como resultado POSITIVO.

Como respaldo se presenta la epicrisis donde consta como diagnóstico de egreso el Síndrome de Crouzon.

**P** **Ministerio de Salud Pública**  
**Hospital "José Martí"**

CITOS (por ciento)	65.2			
TOCITO (por ciento)	36.2			
DOLOBINA (gramos/litros)	11.6			
QUETAS (milímetros cúbicos)	614.000			
	13.1			
	30.9			

**SUMEN DE TRATAMIENTO Y PROCEDIMIENTOS TERAPÉUTICOS**

1. ADMISIÓN: NEUROCIRUGÍA, DOCTOR LUIS HORTA
2. DIAGNÓSTICO:
  - + CRANEOSTOSIS
3. CONDICIÓN: ESTABLE
4. ALERGIAS: NO REGISTRA
5. ACTITUD: SEMIFOWLER
6. VIGILAR SIGNOS DE HIPERTENSIÓN ENDOCRANAL
7. CONTROL DE SIGNOS VITALES CADA 8 HORAS
8. INFUSIÓN: NADA
9. DIETA: SEÑO MATERNO AL BRE DEBANDA
10. MEDICAMENTOS:
  - PARACETAMOL 100 ML/100MG VÍA ORAL POR RAZONES NECESARIAS
11. EXÁMENES: DICHOMETRIA REINÁTICA, TIEMPO DE COAGULACIÓN, QUÍMICA SANGÜNEA, CRD+GRAM
12. PROGRAMACION QUIRÚRGICA
13. COMUNICAR NOVEDADES A MÉDICO RESIDENTE DE GUARDA

**PROCEDIMIENTOS QUIRÚRGICOS**  
 FRENOCALICCIÓN CRANIAL SIN COMPLICACIONES  
 CIRUJANO: DR BERNAL  
 AYUDANTE: DR ZAMBRANO  
 FECHA: 28/11/2017

**INDICACIONES DE ALTA**  
 1.- SIGNOS DE ALARMA NULOS A ESTA CASA DE SALUD  
 2.- CONTROL EN UN MES CON NEUROCIRUGÍA 27/12/2017 CON EL DOCTOR RODOLFO BERNAL  
 3.- PARACETAMOL 100 ML/100MG VÍA ORAL CADA 8 HORAS POR DOLOR  
 4.- REGIMEN DE PUERTOS EN 10 DÍAS EN SUBCENTRO DE SALUD MAS CERCA

A. MANIFIESTO DE INGRESO		DÍAS		B. DIAGNÓSTICO DE INGRESO		CITA		PRE	
IN	DEF			DEF					
1.	ESCAFOCRALIA	075	X	1.	ESCAFOCRALIA	075			X
				2.	SINDROME DE GOLDON	075.1			X

**CONDICIONES DE EGRESO Y PRONÓSTICO**

PACIENTE ASINTOMÁTICO, ESTABLE CON BUEN PRONÓSTICO

**MEDICINARIAS**

NOMBRE	ESPECIALIDAD	CÓDIGO	PERIODO DE
RESPONSABILIDAD			
1. DOCTOR RODOLFO BERNAL	NEUROCIRUGÍA		28/11/2017 AL 30/11/2017

2