

INSTITUTO DE NEUROLOGÍA Y NEUROCIRUGÍA

## Disostosis craneofacial o Enfermedad de Crouzon

### Reporte de 9 casos

Por los Dres.:

HUMBERTO FOYACA SIBATS,\* OTTO HERNÁNDEZ-COSSÍO,\*  
ESPERANZA BARROSO GARCÍA\*\* Y ÁNGEL CASTRO MESTRE\*\*\*

Foyaca Sibats, H. et al. *Disostosis craneofacial o Enfermedad de Crouzon. Reporte de 9 casos.* Rev. Cub. Ped. 45: 2, 1973.

Se presentan nueve casos más de disostosis craneofacial con los que ya son 23 los aparecidos en nuestras publicaciones nacionales. Se analizan los resultados obtenidos en la revisión clínica y radiológica, destacándose el predominio de la raza blanca. Se discute el papel de la herencia y de los antecedentes perinatales, explicando los mecanismos en que se basan la deformidad craneal y facial, los trastornos orbitarios y oculares, así como del fondo de ojo y agudeza visual que presentaron todos. Se establecen conclusiones en cuanto a la forma del cráneo y aumento del ángulo facial con hipertelorismo y pobre desarrollo del maxilar superior en todos los pacientes.

Se conoce como disostosis craneofacial o enfermedad de Crouzon al cuadro clínico caracterizado por la combinación de:

1. Deformaciones del cráneo, principalmente de su bóveda, que ahomba por su parte frontal externa, a causa de la sinostosis prematura de la fontanela anterior, sobresaliendo la región temporo-parietal. Todo ello determina una braquicefalia del tipo de la escafo y trigonocefalia.
2. Malformaciones faciales, consistentes en hipoplasia de los maxilares superiores, con prognatismo del inferior, nariz en pico de loro y bóveda palatina estrecha.

3. Alteraciones oculares, en forma de exoftalmo bilateral, estrabismo divergente e hipertelorismo.
4. Transmisión hereditaria con tendencia a la incidencia familiar.

Estas alteraciones, en su conjunto, dan un aspecto distintivo al paciente, que no permite confusión en su diagnóstico, excepto con la acrocefalosindactilia o enfermedad de Apert<sup>1</sup> en la que a la disostosis craneofacial se le añaden alteraciones de las manos y de los pies, con uno o varios dedos unidos.<sup>16,14</sup>

En 1912 Crouzon<sup>12</sup> describió por primera vez el cuadro clínico al que llamó disostosis craneofacial y que más tarde recibiría su nombre, y en 1929 publica un informe sobre una familia en la que la madre, un hermano y dos hijos presentaban el cuadro típico, señalando el carácter hereditario y familiar de esta patología.<sup>13</sup> En ese mismo trabajo, Crouzon hace referencia a las publicaciones aparecidas desde su primera descripción (1912-1929) mencio-

\* Residente de neurología, Instituto de Neurología y Neurocirugía, 29 y D, Habana 4.

\*\* Especialista de 1er. grado en radiología, instructora de radiología de la Escuela de Medicina de La Habana, jefe del Departamento de Radiología del Instituto de Neurología y Neurocirugía.

\*\*\* Residente de oftalmología, Hospital "Gral. Calixto García", Habana.

nando los trabajos de *Hernández Loeches* y de *Ferrer*, de Cuba.

Revisando nuestra literatura se encontraron 14 casos publicados con anterioridad a los nueve nuestros; uno por *Ferrer*<sup>20</sup> en 1928, uno por *Hernández Loeches* y *Dihigo*<sup>27</sup> en 1929, tres por *Yáñez*<sup>31</sup> en 1930, uno por *Cabrera* y colaboradores<sup>7</sup> en 1937, uno por *Borges*<sup>6</sup> en 1940, uno por *Beyra*<sup>5</sup> en 1941, uno por *Dihigo*<sup>16</sup> en 1944, cuatro por *Expósito*<sup>19</sup> en 1956, y uno por *Murias*<sup>33</sup> en 1962. En el presente trabajo exponemos el total de casos que han recibido este diagnóstico en nuestra institución en sus 10 años de existencia.

#### MATERIAL Y METODO

Fueron revisadas retrospectivamente las alteraciones clínicas y radiológicas que presentaban 9 pacientes diagnosticados como portadores de una disostosis craneofacial, estudiados en el Instituto de Neurología y Neurocirugía entre los años de 1962 y 1972. Estos fueron los únicos casos que correspondieron a esa patología entre 46 000 pacientes registrados en nuestros archivos, fluctuando sus edades entre dos meses y un año.

Desde el punto de vista clínico se analizan las alteraciones de la cara y el cráneo. Y en cuanto al radiológico son revisadas las alteraciones en las vistas frontal y lateral de cráneo del primer examen, no reportando los hallazgos evolutivos que serán motivo de una comunicación posterior; dos pacientes habían sido previamente sometidos a craneotomía correctora, habiéndose realizado el neumocencefalograma en otro de los enfermos.

Los aspectos radiológicos analizados fueron:

##### I) *Tamaño del cráneo:*

1—diámetro transversal y longitudinal en relación con la edad del paciente.<sup>47</sup>

2—índice de Cronquist,<sup>10</sup> valorando los resultados en relación con la edad del paciente como propone *Austin*:  
índice de Cronquist =

$$\frac{L + H + W}{M} \times 10$$

L: largo mayor

H: alto mayor

W: ancho mayor

M: distancia máxima entre los contornos internos de los cuellos de la mandíbula en vista anteroposterior

3—módulo o coeficiente de *Haas*:<sup>47</sup>

$$M = \frac{\text{largo} + \text{ancho} + \text{alto}}{3}$$

##### II) *Forma del cráneo:*

1—índice cefálico:<sup>47</sup>

$$IC = \frac{\text{transversal}}{\text{longitudinal}} \times 100$$

2—índice vertical:

$$IV = \frac{\text{vertical}}{\text{longitudinal}} \times 100$$

3—simetría craneal:

##### III) *Suturas de la bóveda:*

##### IV) *Estructura ósea de la bóveda:*

V) *Angulo facial de Cloquet*:<sup>9</sup>  
cuyos lados lo forman dos líneas que se extienden del conducto

auditivo externo a la espina del maxilar superior (prosthion) y de ésta al contorno del frontal.

VI) *Orbitas:*

se apreció subjetivamente la forma de éstas, su relación con el resto del cráneo, y el valor de la distancia interorbitaria en relación con la edad del paciente.

VII) *Maxilar superior:*

se valoró su tamaño en relación con el maxilar inferior.

VIII) *Angulo basal de Poppel:*<sup>28</sup>

formado por dos líneas que se extienden del nasion al centro de la silla turca, y de ésta al basion.

IX) *Neumoencefalograma:*

se señalan sus características principales.

RESUMEN DE LOS CASOS PRESENTADOS

CASO 1: V.V.O., HC 493, sexo masculino, raza blanca, con antecedentes de traumatismo durante el embarazo y parto demorado sin cianosis. Desde su nacimiento presenta la fontanela anterior cerrada y en su lugar elevación de 4 cm aproximadamente. Se comprobó un aumento moderado de la circulación venosa epicraneal y marcado exoftalmo bilateral: OD: 22 mm, OI: 24 mm (fig. 1), con atrofia óptica bilateral y nistagmo horizontal a la mirada extrema. El cráneo en general es asimétrico, de tipo braquicefálico con turricefalia y mayor abombamiento en el lado derecho (fig. 2). Fue operado 10 veces.

CASO 2: Z.M.V., HC 2864, sexo femenino, raza blanca, producto de embarazo normal con parto demorado, necesitando estimulación con baños y oxígeno, observándose desde el nacimiento deformidad craneal. Al examen: cráneo braquicefálico con turricefalia y asimetría con abombamiento frontal, fontanela anterior tensa, raíz nasal ancha y deprimida con hipertelorismo (fig. 3) y exoftalmo bilateral discreto; se comprobó atrofia óptica bilateral, mayor en ojo derecho. En el NEG se halló muesca marcada de los núcleos caudales y dilatado el espacio subaracnoideo de la convexidad (Fig. 4). Al examen tenía 6 meses de edad.

CASO 3: O.R.P., HC 8690, sexo femenino, raza blanca, producto de un embarazo normal



Fig. 1.—Caso 1. Aspecto típico del Crouzon. Se observa estrabismo divergente y marcado exoftalmo bilateral con hipertelorismo y prognatismo.



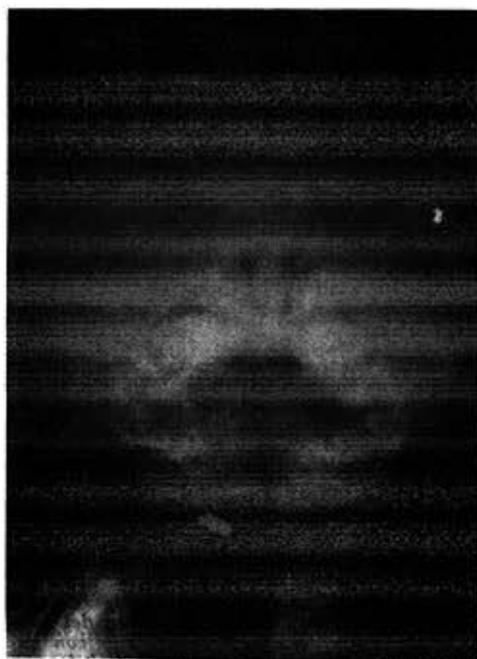
Fig. 2.—En la vista lateral de cráneo del caso anterior puede apreciarse turricefalia con aumento marcado de las impresiones digitiformes (más en región frontal) e hipoplasia del maxilar superior.



*Fig. 3.—Caso 2. Mostrando hipertelorismo marcado y disposición antimongólica de los ojos.*



*Fig. 5.—Caso 3. Turricefalia con frente prominente y protrusión occipital con marcada deformidad.*



*Fig. 4.—Vista frontal del NEG del caso 2, donde presenta atrofia de la convexidad, así como ventrículos laterales no dilatados con marcada muesca de los núcleos caudados.*



*Fig. 6.—Se comprueba en el examen radiográfico la turricefalia con aumento de las órbitas, elevación de los techos orbitarios y asimetría de la bóveda. Craneolacúnea parietoccipital.*

y parto retardado con cianosis moderada y necesidad de oxigenoterapia. Desde su nacimiento presentó deformidad craneal con crecimiento hacia los lados de las regiones temporo-parietales. Al examen: braquicefalia con turricéfalia, marcada deformidad y protrusión occipital (fig. 5). La fontanela anterior estaba tensa, venas epicraneales frontales visibles, arcos superciliares deprimidos, implantación baja de las orejas, exoftalmo bilateral: OD: 16 mm, OI: 15 mm, papilas pálidas. En las radiografías de cráneo se observaron aumento con elevación de los techos orbitarios y craneo lacuno-parietoccipital (fig. 6).

**CASO 4:** A.F.Q., H.C. 15265, sexo femenino, raza blanca, con antecedentes de hipertensión arterial de la madre durante el embarazo, parto pelviano demorado, con cianosis moderada y llanto tardío. Desde el nacimiento le observan deformidad craneal. Al examen: deformidad craneofacial, braquicefalia con turricéfalia, predominio de los diámetros vertical y transversal, disminución del anteroposterior, abombamiento frontal, fontanela anterior ocupada, hipertelorismo, papilas algo pálidas, sigue los objetos con la vista. Fue operada en una ocasión. En el momento del examen tenía tres meses de edad.

**CASO 5:** E.B.M., HC 17905, sexo masculino, raza blanca, a los 8 meses de embarazo la madre cayó sentada, presentando el parto al día siguiente. Cianosis al nacer, estuvo en incubadora 24 horas. Una semana antes de su ingreso tuvo 6 vómitos en proyectil con fiebre de 38°C y rigidez de nuca. Al examen estaba muy irritable, el LCR era normal, desproporción craneofacial, fontanela anterior ocupada, exoftalmo bilateral: OD: 18 mm, OI: 16 mm, papilas algo pálidas, papiledema bilateral incipiente, hipertelorismo. Fue operada cuatro veces. Al examen tenía cinco meses de edad.

**CASO 6:** R.C.R. HC 22704, sexo masculino, raza blanca, con antecedentes de embarazo normal y de oxigenoterapia a la madre durante el trabajo de parto que fue por cesárea, con signos de sufrimiento fetal y llanto retardado. Al examen: cráneo abombado, más en regiones frontoparietales, con red venosa superficial aumentada y fontanela anterior muy abombada, braquicefalia con turricéfalia, implantación baja de las orejas, tal como se ve en la fig. 7 (A), exoftalmo bilateral marcado: OD: 20 mm, OI: 19 mm, papilas pálidas. Fue operado 2 veces.



*Fig. 7.—Caso 6. Obsérvense las modificaciones evolutivas en la forma del cráneo en un período de 8 meses (de A a B) donde se evidencia el aumento del diámetro transversal y la asimetría de la bóveda.*



Fig. 8.—En la vista frontal de cráneo se comprueba turricefalia con aumento de las órbitas y asimetría de la bóveda.

Actualmente tiene un año de edad (figs. 7 (B) y 8).

CASO 7: L.R.M., HC 29851, sexo masculino, raza blanca; desde su nacimiento presenta crecimiento anormal del cráneo. Al examen: braquicefalia con turricefalia, desproporción craneofacial, con asimetría craneal y prominencia bifrontal, hipertelorismo discreto, exoftalmo bilateral, implantación baja de las orejas (fig. 9), diastasis de los músculos rectos anteriores del abdomen, porodérmico sacro e hipospadía grado I. Operado 2 veces. Actualmente tiene dos meses de edad.

CASO 8: O.E.R., HC 35666, sexo masculino, raza blanca. Tiene los siguientes antecedentes: la madre se intoxicó a los cuatro meses de embarazo, un primo tiene labio leporino, un hermano ptosis palpebral, un hermano de la madre sindactilia, una hermana de la madre agenesia de los pabellones auriculares y cardiopatía congénita. Sus padres refieren que desde el nacimiento, presenta deformidad craneal con cierre de la fontanela anterior a los 2 meses. Al examen: deformidad craneofacial con aumento del diámetro transversal y disminución del diámetro anteroposterior y aplanamiento

frontal, trigonorefalia (fig. 10), hipertelorismo, exoftalmo bilateral, papilas pálidas, implantación baja de las orejas, raíz nasal ancha y deprimida. En la vista radiográfica lateral de cráneo puede evidenciarse la turricefalia con hipoplasia del maxilar superior (fig. 11). Fue operado en una ocasión. Al examen tenía 7 meses de edad.

CASO 9: J.M.G., HC 42726, sexo femenino, raza blanca, producto de un embarazo normal y parto demorado con aplicación de fórceps, cianosis y llanto demorado, estando 12 días en cámara de oxígeno. Desde el nacimiento los padres observan deformidad craneal. Al examen: aumento del diámetro transversal del cráneo con turricefalia, desproporción craneofacial a predominio del segmento facial inferior, raíz nasal ancha y deprimida (fig. 12), exoftalmo bilateral; OD: 20 mm, OI: 19 mm, hipoplasia del maxilar superior (fig. 13), paladar ojival, imperforación coanal derecha, reacciones lentas y retardadas. Operado dos veces. Actualmente tiene un año de edad.

#### RESULTADOS OBTENIDOS

No se encontraron antecedentes hereditarios de disostosis craneofacial en ninguno de los pacientes reportados en esta serie. En el caso 8, varios familiares presentaban malformaciones. En cuatro de nuestros enfermos se recogieron antecedentes patológicos prenatales, y en ocho de ellos antecedentes peri y posnatales. Todos eran de la raza blanca.

Había exoftalmo bilateral en ocho casos, estrabismo divergente en tres; la agudeza visual fue explorada en cuatro, estando comprometida en tres de ellos; en un caso se observó papiledema y en seis, signos de atrofia óptica bilateral.

Los diámetros del cráneo no coincidían con los correspondientes a la edad, estando aumentados unos y disminuidos otros, predominando los diámetros vertical y transversal. El índice de Cronquist, cuyos valores normales fluctúan entre 51 y 56 y que atendiendo a sus variaciones en relación con la edad, como propone Austin, corresponden en



Fig. 9.—Caso 7. Véase la turricefalia con implantación anormalmente baja de las orejas.



Fig. 11.—En la vista lateral de cráneo se comprueba la turricefalia con hipoplasia del maxilar superior.



Fig. 10.—Caso 8. Deformidad marcada de la cabeza con trigonocefalia.



Fig. 12.—Caso 9. Aumento de la raíz nasal con hipertelorismo, turricefalia y exoftalmo, así como pobre desarrollo del maxilar superior.

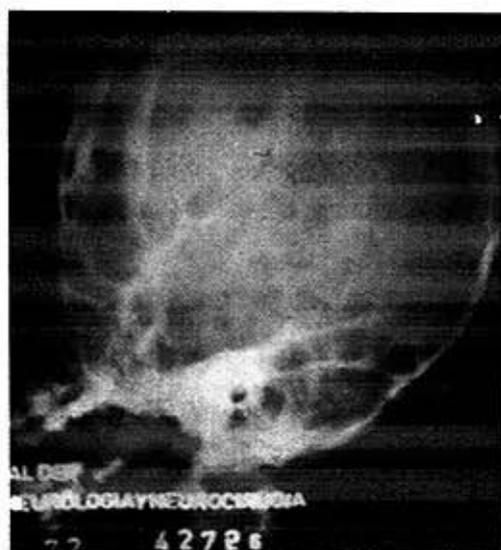


Fig. 13.—En el caso anterior se comprueba la turricefalia con aumento de las impresiones digitiformes e hipoplasia del maxilar superior. Hay craneotomía correctora.

el recién nacido de 52 a 62 y a los 5 años de 48 a 58, apareció aumentado en cuatro pacientes y normal en cinco, mostrando pues un aumento del cráneo casi en la mitad de los casos. Interpretamos que fue debido a que estas mediciones del cráneo incluyen su relación con estructuras faciales (distancia entre los cuellos mandibulares) (ver cuadro).

El módulo o coeficiente de Haas,<sup>47</sup> cuyos valores normales en relación con la edad, en nuestros pacientes fluctuaba entre 11.9 y 16.8, estuvo en cada grupo etario dentro de límites normales, no reflejando por lo tanto, aumento real del tamaño del cráneo (ver cuadro).

En relación con la forma del cráneo, el índice craneal<sup>47</sup> que es normal entre 75 y 80 para el mesocefálico, aumentando en ocho casos (braquicefalia) y disminuido en uno (dolicocefalia) (ver cuadro). El índice vertical que es normal entre 58 y 63 apareció aumentado en ocho casos por turricefalia, apreciándose

por tanto en ocho pacientes la configuración braqui y turricefálica (ver cuadro). Se apreció evidente asimetría en cuatro casos predominando ésta en región temporal y en los techos orbitarios, con elevación asimétrica de las alas menores del esfenoides; en uno se observó una importante protrusión occipital y en el resto protrusión frontal. Mostraron sinostosis coronal aislada tres casos; coronal y lambdoidea uno, lambdoidea uno, sagital uno, universal dos, no se vieron las suturas por deficiente osificación de la bóveda en un caso, siendo evidente el predominio de la sinostosis coronal que apareció en seis de los pacientes estudiados.

En cuanto a la estructura ósea, un caso presentó pobre osificación, fue normal en cuatro, hubo aumento de las impresiones digitiformes en tres con predominio frontal y signos de cráneo lacúnea parietoccipital en uno. Tal como se describe, el ángulo facial de Cloquet,<sup>9</sup> cuyo valor normal es de 55° estaba aumentado significativamente en todos los casos que presentaban esta afección. (ver cuadro).

Las órbitas estuvieron aumentadas en todos, con elevación de los techos orbitarios en tres casos, y aspecto redondeado en otros tres; hubo disminución de los diámetros anteroposteriores e hipertelorismo en todos los pacientes. El maxilar superior mostró hipoplasia en todos.

El ángulo facial de Poppel<sup>36</sup> cuyo valor normal fluctúa entre 123° y 152° con un valor promedio de 132°, fue normal en tres casos, aumentado en cinco y disminuido en uno (ver cuadro). El estudio neuromencefalográfico realizado a un enfermo no mostró aumento de los ventrículos laterales siendo muy marcada la muestra de los núcleos caudales en el suelo de los cuernos frontales.

**CUADRO**  
**MEDICIONES RADIOLOGICAS EN LOS CASOS PRESENTADOS**

Casos	Edad	Raza	Sexo	Forma del cráneo	Indice cefálico normal (75 - 80)	Indice vertical normal (58 - 80)	Angulo facial de Cloquet (en grados)	Angulo basal de Poppel (en grados)	Indice de Cronquist normal (51 - 56)	Módulo normal (11.9 - 16.8)
1	1a	Bl	F	Braquicefalia con turricefalia	107	70	80°	150°	51	12.3
2	6m	Bl	F	Braquicefalia con turricefalia	91	81.5	85°	14.7°	52	13.8
3	4d	Bl	F	Braquicefalia con turricefalia	96	93	92°	160°	73	12.6
4	3m	Bl	M	Braquicefalia con Escafocefalia	111.5	79	90°	145°	55	12.9
5	5m	Bl	M	Braquicefalia con turricefalia	71	69	90°	130°	52	13.0
6	2.5m	Bl	M	Braquicefalia con turricefalia	89	82	90°	45°	52	13.0
7	2m	Bl	M	Braquicefalia con turricefalia	93	99	80°	150°	68	12.5
8	8m	Bl	F	Braquicefalia con turricefalia	104	76	90°	132°	60	13.7
9	4m	Bl	M	Braquicefalia con turricefalia	80.9	90	80°	133°	60	14.1

## DISCUSION

**Herencia:** Con relación a los casos publicados con anterioridad en la literatura médica cubana, *Expósito*<sup>19</sup> presentó una observación hecha a una familia en 1956, en una madre y 3 de sus 6 hijos, en los cuales no estaban presentes todos los caracteres de esta entidad. *Crouzon* desde sus primeros trabajos<sup>11, 12, 13</sup> se refiere al carácter hereditario de esta afección, posteriormente otros autores analizaron y apoyaron esta hipótesis.<sup>15, 21, 36, 44, 49, 50</sup>

*Froelich y Cornill*<sup>22</sup> y *Moretti*<sup>22</sup> basados en este fundamento, analizaron algunos casos en los que se asocian la disostosis craneofacial y la siringomielia, planteándose una probable compresión de mesoblasto precordial debida a la longitud anormal y exagerada curvatura del tubo neural, en hermanos de algunas familias. Otros autores<sup>14</sup> han reportado recientemente la asociación del *Crouzon* con el síndrome de baja talla acompañado de anomalías genitales, transmitidas en varias generaciones de una misma familia. *Vicarello*<sup>49</sup> en 1969 presentó un caso portador de una disostosis craneofacial asociada a otras malformaciones, en el que estaba presente una aberración cromosómica caracterizada por dos cromosomas C, producto de un error de diferenciación en la distribución del mismo en la primera división cigótica. Sin embargo *Roubinovitch y Crouzon*<sup>43</sup> reportaron en 1927 el primer paciente que siendo portador de esta enfermedad, no evidenciaba un carácter hereditario; posteriormente *Atkinson*<sup>3</sup> presentó 28 casos de una serie de 86 en que tampoco aparecía dicho carácter hereditario y desde entonces han sido múltiples las comunicaciones de casos aislados,<sup>2, 17, 23, 24, 28, 42</sup> a los que se adicionan 8 de los reportados por nosotros. De lo anterior podemos concluir que a pesar de su frecuencia, el antecedente hereditario

no es posible encontrarlo en la mayoría de los pacientes, y que cuando se presenta en forma frustrada en la familia, no altera el diagnóstico, pronóstico y curso de la enfermedad.

**Antecedentes prenatales:** Hasta ahora no fueron objeto de análisis en otros trabajos los antecedentes prenatales: los más frecuentes en nuestros casos consistieron en traumatismos durante el embarazo, gestosis, intoxicación y amenaza de aborto. El caso de *Romeu*<sup>42</sup> tenía antecedentes de un traumatismo por caída de la madre a las 12 semanas de gestación. En el de *Flippen*<sup>21</sup> hubo sangramiento genital entre las 24 y 28 semanas. Y el de *Dunn*<sup>17</sup> era producto de un embarazo patológico. Las embriopatías que explican las degeneraciones ovulares parciales, y las alteraciones secundarias que se achacan a las ondas expansivas en los traumatismos ocurridos durante las primeras semanas de gestación, pudieran tener alguna participación en la producción de este proceso, pero nosotros no hemos podido demostrar una relación causa-efecto de estos fenómenos prenatales.

Casi todos nuestros casos nacieron después de un trabajo de parto prolongado y laborioso, estaban cianóticos y necesitaron oxígeno y otras medidas de reanimación, probablemente por distosia en los mecanismos del parto, en algunos por desproporción cefalopélvica y en otros por trastornos en la vitalidad. La anoxia cerebral a que estuvieron sometidos pudiera ser la causa de los trastornos intelectuales que después presentaron. No recogimos en esta serie crisis epilépticas.

**Sexo y raza:** Estuvieron afectados por igual ambos sexos, lo que coincidió con los resultados de otros autores. De los 23 casos reportados en el país, incluyendo nuestra serie, sólo 2 eran de la

raza negra,<sup>3,7</sup> pudiéndose adicionar a éstos, uno cuya foto nos mostró el Dr. Simón Cantón (no publicado) y otros 2 de autores norteamericanos.<sup>17,16</sup> Es digno de señalarse la baja frecuencia del Crouzon entre la raza negra.

*Deformidad craneal:* Alrededor de la 8va. semana de vida intrauterina comienzan a diferenciarse las que posteriormente serán la base y bóveda craneales; por este tiempo la primera se transforma en tejido cartilaginoso, mientras que las partes laterales y la bóveda se mantienen en estado membranoso. Entre las 38 y 42 semanas los huesos que constituyen la bóveda de origen membranoso, se hallan algo separados entre sí y sólo contactan en algunos puntos. Estos huesos comienzan a articularse entre los 6 y 12 meses después del nacimiento, aunque la fontanela anterior generalmente se cierra más tarde. Al mismo tiempo el encéfalo va aumentando de tamaño y peso (85% de su peso en los primeros 6 meses y un 135% en el primer año).<sup>20</sup> Por esta razón las alteraciones fundamentales del cráneo se harán notar más en los primeros 14 meses de vida extrauterina, dependiendo la forma del cráneo de las suturas que se afecten primero por la rinostosis precoz. La deformidad más frecuente que encontramos fue la turricefalia (ver cuadro) al igual que se ha señalado en otros trabajos. A veces puede verse escafocefalia, incluso evocefalia y trigonocefalia, y hemos observado evolutivamente en un mismo paciente distintas variedades en la forma del cráneo (caso 6) (fig. 7); Crouzon hizo referencia a este hecho pero en forma simultánea en un mismo caso.

Los huesos craneales más frecuentemente deformados son los frontales y temporales, consistiendo en la presencia de senos óseos y disminución del grosor. En el caso 3 se comprobó una impor-

tante protrusión occipital no reportada en la literatura. Este proceso se considera secundario a la osificación precoz de las suturas, que impide el crecimiento de la caja craneal, aparejando la formación de ectasias compensadoras de los huesos del cráneo, que se abomban para dejar sitio a su contenido.

*Deformidad facial:* El maxilar superior es un hueso par y simétrico, considerado como la clave arquitectónica de la cara por tener conexión con todos los huesos faciales, menos el vómer y la mandíbula. Se forma de la división del primer arco branquial en el segundo mes de vida intrauterina, junto con el labio superior, el palatino y la nariz. El desarrollo de la cara se lleva a cabo entre la 5a. y 6a. semana de vida intrauterina, siendo importantísimo en el crecimiento facial extrauterino el desarrollo de la base del cráneo, del maxilar superior y de la mandíbula que forman a su vez la parte inferior de la cara. A su vez el crecimiento del hueso temporal interviene directamente en la posición de la mandíbula en el espacio, pues si la fosa cerebral media crece hacia abajo, la articulación temporomandibular ocupará un lugar más bajo, sin que haya crecimiento de la misma, apareciendo lo que se conoce como prognatismo. Hasta aquí puede entenderse claramente, cómo las alteraciones faciales están relacionadas fundamentalmente con las que puedan producirse en la base del cráneo y maxilar superior, derivándose de ello los rasgos más sobresalientes de esta enfermedad. No obstante en 2 pacientes a pesar del crecimiento hacia abajo de la fosa cerebral media, el prognatismo no estaba presente, habiéndose reportado también este hecho por otros autores,<sup>13, 31</sup> sin que se le haya dado una explicación satisfactoria. La comprobación de pacientes con ausencia bilateral congénita

de ambas ramas mandibulares con un cuerpo mandibular normal, y de otros con agnathia y ramas mandibulares normales, ha confirmado la independencia entre el crecimiento de la rama y el cuerpo mandibular. Por esta razón creemos que en estos casos, en que el prognatismo no está presente a pesar del desarrollo de la base craneal, esté presente además una osificación precoz de los puntos cartilagosos de crecimiento de la mandíbula, con un desbalance de los mismos, así entonces la mandíbula será más pequeña no evidenciándose el prognatismo. La implantación baja de las orejas la consideramos también en relación con la altura de la base craneal. El paladar ojival puede deberse a las alteraciones del maxilar superior, y la obstrucción nasal que a veces provoca otras interpretaciones, creemos sea debida a un estrechamiento considerable del velo, que queda convertido en un surco de dirección anteroposterior (caso 9).

**Trastornos orbitarios y oculares:** Las órbitas están situadas normalmente a cada lado de las fosas nasales, entre el piso anterior del cráneo y el macizo facial; su eje mayor es oblicuo hacia atrás y adentro, midiendo aproximadamente 45 mm de longitud; está formado en su mayor parte por algunos de los huesos que constituyen la base del cráneo. Ellos crecen hasta los 7 años por el estímulo del globo ocular, pero existe un centro de crecimiento de menor duración constituido por un cartilago situado entre el cuerpo del esfenoides y sus dos alas mayores. Durante el final de la vida fetal es este centro cartilaginoso el que permite el ensanchamiento entre las dos órbitas, manteniéndose durante el primer año de vida, en que se sueldan las alas mayores al cuerpo del esfenoides. Dos años más tarde la lámina cribosa del etmoides puede osi-

ficarse, y con ello esta zona se convierte en una urididad ubicada entre las dos cavidades orbitarias, siendo en este momento el ancho interocular igual que el del adulto;<sup>8</sup> si ello no se cumple, el ancho interocular será mayor, denominándose a esto hipertelorismo.<sup>4, 20</sup> Poch<sup>37</sup> considera el hipertelorismo como una enfermedad genética, que se manifiesta a partir de la sexta semana de vida intrauterina. El término fue propuesto por Greig<sup>25</sup> en 1924, el primer caso presentado por de la Porta<sup>39</sup> en 1850. Hoy en día se considera un elemento imprescindible en el cortejo sintomático de las alteraciones craneofaciales, presente en todos los casos;<sup>45, 46</sup> en ocasiones se presenta aislado o asociado a otras manifestaciones.<sup>35, 40, 41</sup>

El exoftalmo se debió en nuestros pacientes a la disminución de la órbita en sentido anteroposterior, secundaria a la lordosis basilar y a la disfunción de la sincondrosis de la base craneal.

**Alteraciones del fondo de ojo y de la agudeza visual:** Los nervios ópticos derivan de la transformación de los pedículos ópticos que unen las vesículas oculares al cerebro anterior, por lo que se consideran una prolongación del encéfalo, estando cubiertos por las mismas estructuras meníngeas que cubren al cerebro. Así pues, una elevación de la presión hidrostática en los espacios subaracnoideos cerebrales se transmite a los espacios subaracnoideos de los nervios ópticos, dificultando el retorno de la vena central de la retina, edematizándose la mielina del nervio y estableciéndose un papiledema que puede producir lesiones irreversibles sobre las fibras que constituyen el nervio.<sup>26</sup> Además, la baja posición de la base del cráneo y la elevación del vértex determinan que los nervios ópticos tengan que realizar un mayor recorrido hacia arriba para alcanzar el agujero óptico,

esto conlleva un estiramiento del mismo, que agravan aún más su situación, estableciéndose una atrofia óptica que ha sido la alteración más frecuente en nuestros pacientes. Todo ello explica las alteraciones de la agudeza visual, pudiendo la ambliopía producir cierto grado de estrabismo al reducirse el valor de la visión binocular.

#### CONCLUSIONES

El aspecto radiológico del cráneo, en la enfermedad de Crouzon, en nuestros casos no mostró aumento ni disminución real de su tamaño y sí de la forma, predominando la braquicefalia con turricefalia acompañada de sinostosis de algunas suturas, principalmente de la

coronal. Predomina el aumento evidente del ángulo facial y de las órbitas con hipertelorismo y pobre desarrollo del maxilar superior. En algunos casos hubo aumento de las impresiones digitiformes, alteraciones del ángulo basal con predominio de las cifras superiores a lo normal; la asimetría de la bóveda y base coincide con lo reportado en la literatura. Todo ello demuestra el valor excepcional del estudio radiológico simple de cráneo en estos casos, desde el punto de vista diagnóstico y evolutivo. La necesidad de un tratamiento precoz mediante craneotomía correctora, está evidenciada por el alto número de atrofia óptica halladas (seis casos de nueve).

#### SUMMARY

Foyaca Sibata, H. et al. *Craniofacial dysostosis of Crouzon's disease. A nine-case report.* Rev. Cub. Ped. 45: 2, 1973.

Nine new cases of craniofacial dysostosis are presented, by which the figure of those appeared in our literature amounts to 23. The results obtained from the clinical and radiological review are analyzed and the white-race predominance is outlined. The role of inheritance and of perinatal backgrounds is discussed and an explanation is given about the mechanisms on which the cranial and facial deformities, the orbital and ocular disturbances, as well as those of the fundus oculi and visual acuity observed in all the patients, are based. Conclusions are reached with regard to the skull shape, the increase of the facial angle with hypertelorism, and the poor maxilla development in all patients.

#### RESUME

Foyaca Sibats, H. et al. *Disostose crânio-facial ou maladie de Crouzon. A propos de 9 cas.* Rev. Cub. Péd. 4: 2, 1973.

Dans ce travail on décrit 9 cas de disostose crânio-facial. On en a publié 23. On analyse les résultats obtenus dans la révision clinique et radiologique, soulignant la prédominance de la race blanche. On discute le rôle de l'héritage et des antécédents périnatales, en expliquant les mécanismes de la difformité crânienne et facial, les troubles orbitaires et oculaires ainsi que ceux du fond d'oeil et de l'acuité visuelle présentées dans tous les cas. On établit des conclusions en ce qui concerne la forme du crâne et l'augmentation de l'angle facial à hypertelorisme et un développement insuffisant du maxillaire supérieur chez tous les sujets.

#### РЕЗЮМЕ

Фойака У., и др. Черепно-лицевой дизостоз или болезнь Крузона. Сообщение 9 случаев. Rev. Cub. Ped. 44: 2, 1973

Представляются 9 случаев черепно-лицевого дизостоза, что в общей сложности с ранее сообщенными в национальной литературе составляет 23 случая больных этим заболеванием. Проводится анализ полученных результатов при клиническом и радиологическом осмотре и отмечается преобладание заболевания среди людей белой расы. Обсуждается роль наследственности и перинатального анамнеза и объясняются механизмы, на которых основываются черепная и лицевая деформации, орбитальные и глазные расстройства, также как и нарушения глазного дна и зрительной остроты, которые присутствовали у всех больных. Делаются выводы относительно формы черепа и увеличения лицевого угла с гипертелоризмом и слабым развитием верхней челюсти у всех больных.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Apert, E.*: De l'acrocephalosyndactylie. Bull. Mém. Soc. méd. Hop. Paris 23: 1310, 1906.
- 2.—*Arce, M.*: Roentgenographic study of craniofacial dysostosis. Report of a case non familial, non hereditary. Am. J. Roentg. 47: 275, 1960.
- 3.—*Atkinson, F. R. B.*: Hereditary craniofacial dysostosis. Presse méd. 195: 118, 1937.
- 4.—*Benst, J. y Holmström, H.*: Operat fall au hypertelorism. Nord. Med. 84: 1376, 1972.
- 5.—*Beyra, M.*: Enfermedad de Crouzon. Boln. Col. méd. Camagüey 4: 138, 1941.
- 6.—*Borges, F.*: A propósito de un nuevo caso de disostosis craneofacial o enfermedad de Crouzon. Boln. Soc. Cub. Pediat. 12: 60, 1940.
- 7.—*Cabrera, J., Labourdette, J. M., Montero, R. y García, A.*: Un caso de enfermedad de Crouzon en una niña de la raza negra. Archos Med. interna, Habana 3: 89, 1937.
- 8.—*Castelline, J. A., Santini, R. y Taboada, N.*: Crecimiento y desarrollo craneofacial. Ed. R., Habana, 1972.
- 9.—*Cloquet, F.*: (citado por Hernández Loeches).
- 10.—*Cronquist, S.*: Roentgenologic evaluation of cranial size in children. Acta radiol. 7: 97, 1968.
- 11.—*Crouzon, M. O.*: Dysostose craniofaciale héréditaire. Presse méd. 20: 737, 1912.
- 12.—*Crouzon, M. O.*: La dysostose craniofaciale héréditaire. Bull. Mém. Soc. méd. Hop. Paris 33: 545, 1912.
- 13.—*Crouzon, M. O.*: Une nouvelle famille atteinte de dysostose craniofaciale héréditaire. Anns. Méd. 25: 84, 1929.
- 14.—*Dorskog, D.*: A familial syndrome with facial dysplasia and genital anomalies. J. Pediat. 77: 856, 1971.
- 15.—*Debré, R. y Petot, M. C.*: Une famille avec dysostose craniofaciale. Bull. Mém. Soc. méd. Hop. Paris 47: 1221, 1926.
- 16.—*Dihigo, M. E.*: Disostosis craneofacial o enfermedad de Crouzon. Consideraciones sobre un nuevo caso. Médica, Matanzas 3: 143, 1944.
- 17.—*Dunn, F.*: Non familial and non hereditary craniofacial dysostose. Am. J. Roentg. 84: 472, 1960.
- 18.—*Expósito, L.*: "Acrocéfalo-cindaetilia" o enfermedad de Apert. Rev. Cub. Pediat. 23: 45, 1951.
- 19.—*Expósito, L.*: Disostosis craneofacial o enfermedad de Crouzon. Una observación familiar. Rev. Cub. Pediat. 28: 13, 1956.
- 20.—*Ferrer H.*: Publicaciones oftalmológicas. Habana, 1960.
- 21.—*Flippen, H. y James, M. D.*: Craniofacial dysostosis of Crouzon. Report of a case in which the malformation occurred in four generations. Pediatrics 5: 90, 1950.
- 22.—*Froelich, R. y Cornill, L.*: Scoïose et syringomyélie associée à topographie radicaulaire thoracique. Revue méd. E. 56: 524, 1928.
- 23.—*Gallino, J. A. y Oneto, J. A.*: Enfermedad de Crouzon. Archos Oftal. B. Aires 14: 1010, 1938.
- 24.—*Gautier, J. P.*: La dysostose cranio-faciale. Thèse méd. Paris (citado por Monretti).
- 25.—*Greig, D. M.*: Hypertelorism: A hitherto undifferentiated craniofacial deformity. Edinb. med. J. 31: 560, 1924.
- 26.—*Hernández-Cossío, O., Vallés, L., Castro, A., López, A. y Colón, G.*: Atrofia óptica. Rev. cub. Med. (próxima a publicarse).
- 27.—*Hernández-Loeches, H. y Dihigo, M.*: Enfermedad de Crouzon, presentación de un nuevo caso. Vida nueva 24: 1, 1929.
- 28.—*Krause, A. C. y Buchanan, D. N.*: Dysostosis craneofacialis (Crouzon). Am. J. Ophthal. 22: 140, 1939.
- 29.—*Lazos, G., Lozano, D. y Rodríguez, J.*: Enfermedad de Crouzon (disostosis craneofacial). Tratamiento quirúrgico. Rev. Inst. nac. Neurol. Méx. 2: 12, 1968.
- 30.—*Machado, R.*: Hipertelorismo ocular. Rev. Cub. Otorrinolar. 3: 190, 1954.
- 31.—*Monthus, R.*: Les manifestations oculaires dans la dysostose cranio-faciale. Bull. Soc. Ophthal. Paris, 17: 178, 1929.
- 32.—*Moretti, G. y Staeffen, J.*: Dysostose cranio-faciale de Crouzon et syringomyélie. Presse méd. 67: 378, 1959.
- 33.—*Murias, L.*: Enfermedad de Crouzon. Rev. Cub. Cirug. 1: 57, 1962.
- 34.—*Park, L.*: Acrocephalosyndactylism. Am. J. Dis. Child. 20: 235, 1920.
- 35.—*Pehu, M.*: Hypertelorisme oculaire. Arch. fr. Pédiat. 2: 89, 1944.
- 36.—*Pinkerton, M.*: Hereditary craniofacial dysplasia. Am. J. Ophthal. 35: 500, 1952.
- 37.—*Poch, F. G.*: Hipertelorismo. Prensa méd. argent. 57: 1717, 1970.
- 38.—*Poppel, M. H., Jacobson, H. G., Duft, B. K. y Gottlieb, C.*: Basilar impression and platybasia in Paget's disease. Radiology 61: 639, 1953.
- 39.—*Porta, E. de la*: citado por Glaz, S. en: Hypertelorism and the bifid nose. Stn. méd. J. Nashville 59: 631, 1966.
- 40.—*Regnault, F. y Crouzon, M. O.*: Les hypertélorismes. Anns. Anat. path. 7: 571, 1930.

- 41.—*Reilly, H.*: Report of four cases of hypertelorism, *J. Am. méd. Ass.* 96: 35, 1929.
- 42.—*Romeu, M. J., Ortega, A. y Marin, M.*: Disostosis craneofacial de Crouzon, *Rev. clín. esp.* 54: 171, 1954.
- 43.—*Roubinovitch, L., Crouzon, M. O., Foulon, P. y Dreyfus, G.*: Deux nouveaux cas isolés de dysostose cranio-faciale ni héréditaire, ni familiale, *Bull. Mém. Soc. méd. Hop. Paris* 43: 738, 1927.
- 44.—*Shiller, J. E.*: Craniofacial disostosis of Crouzon. A case report and pedigree with emphasis on hereditary, *Pediatrics* 23: 107, 1959.
- 45.—*Slo-Bodkin, G.*: Ocular hypertelorism, *Archs. Pediat.* 53: 191, 1936.
- 46.—*Smith, A. C.* (citado por Murias).
- 47.—*Taveras, J. M. y Wood, E. H.*: Diagnostic Neuroradiology, Williams & Wilkins, Baltimore, 1964.
- 48.—*Van Bogaert, L. y Siccerts, R.*: Les hyperteloriesmes, *J. belge Neurol. Psychiat.* 35: 71, 1935.
- 49.—*Vianello, M. G. y de Prá, M.*: The identification of a particular chromosome anomaly and a deformity syndrome, *Minerva paediat.* 21: 611, 1969.
- 50.—*Vullyiamy, G. D. y Normandale, A. P.*: Craniofacial dysostosis in a Dorset family, *Archs Dis. Childh.* 41: 375, 1966.
- 51.—*Yáñez, T. R.*: Tres nuevos casos de disostosis craneofaciales de Crouzon, *Rev. Cub. Ofial. Otorrinolar.* 2: 1, 1930.