


**HOSPITAL DEL NIÑO DR. JOSÉ RENÁN ESQUIVEL  
DEPARTAMENTO DE MEDICINA  
SERVICIO DE GENÉTICA MÉDICA Y GENÓMICA  
PROTOCOLO DE MANEJO CLÍNICO DE CRANEOSINOSTOSIS**

1. AUTORES
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE
6. PROPÓSITO
7. OBJETIVOS GENERALES
8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
10. NOMBRE DE LAS ENFERMEDADES
11. EPIDEMIOLOGÍA
12. DEFINICIÓN
13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS
14. TRATAMIENTO
15. CRITERIOS DE REFERENCIA
16. SEGUIMIENTOS/CONTROLES
17. REFERENCIAS
18. ANEXOS.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 2 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

**1. AUTOR:** Dr. Oleg Saldaña. Servicio de Genética del Hospital del Niño José Renán Esquivel.

**2. REVISORES:** Dra. Indira Herrera, Dra. Teresa Chávez, Dra. Mirna Chung. Servicio de Genética y Genómica Hospital del Niño de Panamá José Renán Esquivel. Oficina de Calidad y Seguridad del Paciente.

**3. DECLARACIÓN DE CONFLICTOS DE INTERÉS:** El autor y los revisores que contribuyeron en la elaboración y revisión de este documento declaran que no existen conflictos de intereses que puedan influir en el contenido.

#### 4. JUSTIFICACIÓN

La craneosinostosis es una anomalía congénita relativamente frecuente (aproximadamente 1/2,100–2,500 nacidos), y los pediatras suelen ser el primer punto de contacto ante deformidades craneales. El reconocimiento clínico y la referencia temprana condicionan el acceso a técnicas quirúrgicas oportunas y a vigilancia de complicaciones.

El diagnóstico y clasificación correctos tienen impacto en pronóstico y plan de vigilancia, porque las formas sindrómicas se asocian con mayor carga de comorbilidades y mayor complejidad de seguimiento.

La evaluación genética es relevante para consejo reproductivo, anticipación de complicaciones específicas por gen/síndrome y racionalización de recursos diagnósticos (selección de estudio molecular).


#### 5. ALCANCE

Guía práctica clínica dirigida a pediatras, neonatólogos, genetistas clínicos, neurocirujanos pediatras, intensivistas, médicos generales, residentes y demás profesionales de salud responsables de la atención de pacientes con craneosinostosis.

#### 6. PROPÓSITO

Estandarizar la atención de niños con craneosinostosis para:

- Reducir demoras diagnósticas y de referencia,
- Optimizar selección de imágenes con enfoque de seguridad, e
- Integrar de forma sistemática la evaluación genética y la vigilancia de complicaciones.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 3 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

## 7. OBJETIVO GENERAL

Mejorar la detección, confirmación diagnóstica, estratificación etiológica y manejo integral de la craneosinostosis pediátrica, asegurando derivación temprana y seguimiento estandarizado de complicaciones.

## 8. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Describir criterios clínicos e imagenológicos por tipo de sutura y riesgo.
- Establecer un algoritmo diagnóstico (incluyendo ruta genética y laboratorio dirigido).
- Definir criterios de referencia y urgencia.
- Estandarizar seguimiento por probables comorbilidades (hipertensión endocraneana, visión, ORL/audición, sueño, neurodesarrollo, psicosocial y dentofacial).

## 9. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD

No contamos con estadísticas locales respecto a la entidad.

## 10. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD

CIE 10. Q75.0 Craneosinostosis

## 11. EPIDEMIOLOGÍA

Frecuencia reportada: entre 1/2100 y 1/2500 nacidos vivos.


En un estudio epidemiológico de Países Bajos se reportó prevalencia 7.2/10,000 nacidos vivos.

Proporción sindrómica: Se ha reportado que un 27% se clasificó clínicamente como sindrómica y de estos 73–84% logra confirmación genética.

Proporción no sindrómica: se ha reportado >85% de casos como no sindrómicos.

## 12. DEFINICIÓN

La craneosinostosis es la fusión prematura de una o más suturas craneales, lo que altera el crecimiento craneal y produce deformidad característica; puede ser primaria (aislada) o asociada a síndromes genéticos o condiciones secundarias

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 4 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

### 13. CRITERIOS DIAGNÓSTICOS


Se sospecha craneosinostosis ante deformidad craneal persistente/progresiva con patrón compatible con sutura afectada, asimetrías faciales/orbitarias específicas, cresta palpable sobre sutura y/o hallazgos asociados (exoftalmos, hipoplasia medifacial, anomalías digitales, retraso del desarrollo u otras malformaciones).

Patrones clínicos por sutura (orientadores):

- Sagital:** Dolicocefalia; cuando es más marcado se denomina escafocefalia, (caracterizada por cráneo alargado, estrecho y cresta sagital palpable). Constituye una urgencia de referencia: debe sospecharse en lactantes con cráneo alargado y remitirse a neurocirugía antes de los 6 meses para manejo oportuno.
- Metópica:** trigonocefalia (frente triangular).
- Coronal unilateral:** plagiocefalia anterior con asimetría orbitofrontal y desviación nasal; signos orbitarios secundarios.
- Lambdaidea unilateral:** plagiocefalia posterior sinostótica.
- Multisutura/sindrómica:** puede haber turricefalia/braquicefalia, hipoplasia medifacial, órbitas poco profundas y compromiso de vía aérea; algunos casos pueden parecer “simétricos”, por lo que el perímetro cefálico y el desarrollo deben vigilarse.

Criterios de confirmación por imagen (confirmatorio):

- **Ultrasonido de suturas:** Se reconoce un rol claro como modalidad primaria para detectar/excluir sinostosis en niños hasta 8–9 meses; se reportan sensibilidades cercanas a 100% en estudios de centros expertos, con especificidad alta (reportes 86–100%).  
Presenta la ventaja de no utilizar radiación ionizante, puede realizarse al pie de la cama y presenta una alta sensibilidad en manos entrenadas, pero entre sus limitantes tenemos que es operador dependiente, presenta un menor rendimiento en suturas complejas o múltiples, presenta la dificultad de difícil evaluación de la morfología craneal global y que no evalúa adecuadamente estructuras intracraneales.
- **Radiografía simple de cráneo:** considerada herramienta radiológica inicial en algunos algoritmos para riesgo intermedio, dependiendo de experiencia local.
- **TC:** modalidad más confiable para diagnóstico y altamente recomendada para planificación quirúrgica.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 5 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

- Resonancia magnética: En indicación particular (p. ej., sospecha sindrómica con evaluación intracraneal, Chiari/hidrocefalia) y como alternativa potencial a TC 3D, con la limitante de anestesia en muchos lactantes.

Criterios de estratificación de riesgo para decidir imagen inicial:

Alta sospecha clínica (“alto riesgo”): patrón craneal altamente compatible o signos orbitarios/faciales secundarios; se sugiere realizar TC 3D directamente (sin pruebas previas), para evitar demoras diagnósticas y porque la TC 3D es la más confiable.

Sospecha intermedia (“riesgo medio”): deformidad moderada con dudas diagnósticas; se sugiere ultrasonido de suturas o radiografía simple como tamizaje, seguido de TC 3D si persiste sospecha.

Deformidad claramente posicional según clínica: evitar imagen no indicada (sin beneficio y con carga para familia).

#### 14. HALLAZGOS DE LABORATORIO

Indicaciones (cuando sospecha de craneosinostosis secundaria o comorbilidad sistémica):

Las causas secundarias incluyen condiciones sistémicas/metabólicas y hematológicas (p. ej., hipertiroidismo, hipercalcemia, hipofosfatasa, deficiencia de vitamina D, osteodistrofia renal, mucopolisacaridosis tipo I, hemoglobinopatías), entre otras.


Panel mínimo de laboratorio sugerido como apoyo (si sospecha secundaria o cuadro atípico):

- TSH y/o perfil tiroideo.
- Calcio, fósforo, fosfatasa alcalina.
- 25-OH vitamina D.

Interpretación: resultados alterados no confirman por sí solos craneosinostosis secundaria; deben integrarse a contexto clínico e imagen.

#### 15. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Las deformidades posicionales son frecuentes y generalmente se diagnostican clínicamente, sin necesidad de imagen. Se diferencian por el patrón craneal y hallazgos asociados: la plagiocefalia deformacional presenta configuración en paralelogramo, con desplazamiento anterior de la oreja ipsilateral y mínima alteración orbitonasal; en contraste, la plagiocefalia sinostótica muestra patrón trapezoidal o romboidal, con desplazamiento posterior de la oreja y asimetría orbitonasal evidente.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 6 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

## 16. TRATAMIENTO

La craneosinostosis con deformidad significativa requiere valoración temprana por neurocirugía, ya que el manejo de elección es quirúrgico por motivos funcionales y estéticos; sin embargo, en casos leves puede considerarse observación. La decisión del tipo de intervención y el momento quirúrgico dependen de la sutura afectada, la edad del paciente y la complejidad del caso, por lo que el rol del pediatra es principalmente la detección precoz, referencia oportuna y seguimiento.

En términos generales, las intervenciones más tempranas (primeros meses de vida) se asocian a técnicas menos invasivas, mientras que cirugías abiertas suelen realizarse dentro del primer año. En formas sindrómicas o de múltiples suturas, el manejo suele ser más complejo y requiere coordinación multidisciplinaria.


El uso de casco moldeador tiene un papel complementario, principalmente después de cirugía, y no reemplaza el tratamiento quirúrgico en casos confirmados con deformidad relevante.

## 17. CRITERIOS DE REFERENCIA

Se recomienda referir ante sospecha clínica alta de craneosinostosis (deformidad craneal típica o asimetría orbitonasal marcada), compromiso multisutura o fenotipo sugestivo de síndrome (dismorfias, anomalías de extremidades, malformaciones asociadas o retraso del desarrollo), así como ante signos de hipertensión intracraneal o compromiso neurológico (irritabilidad, vómitos persistentes, alteración del estado de conciencia). También se debe priorizar la referencia en presencia de dificultad respiratoria, ronquido importante o sospecha de apnea del sueño, especialmente en formas sindrómicas.

Estos pacientes deben ser evaluados por un **equipo multidisciplinario**, donde cada especialidad cumple un rol específico:

- **Neurocirugía pediátrica:** evaluación de la necesidad, momento y tipo de intervención, así como manejo de hipertensión intracraneal y prevención de complicaciones neurológicas.
- **Cirugía plástica:** Corrección estética y funcional de las deformidades.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 7 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

- **Genética clínica:** identificación de etiología sindrómica o monogénica, indicación de estudios moleculares, asesoramiento genético y evaluación de recurrencia familiar.
- **Neurología pediátrica:** valoración del neurodesarrollo, detección de compromiso neurológico y seguimiento funcional a largo plazo.
- **Oftalmología:** evaluación de signos de hipertensión intracraneal (como papiledema), alteraciones visuales y compromiso orbitario.
- **Otorrinolaringología/clínica del sueño:** valoración de la vía aérea superior, detección y manejo de apnea obstructiva del sueño y otras complicaciones respiratorias frecuentes en formas sindrómicas.

## 18. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO

La evolución de la craneosinostosis depende del número de suturas comprometidas y de su etiología (aislada vs sindrómica).

En formas aisladas, el diagnóstico y tratamiento quirúrgico oportuno se asocian con buen pronóstico neurológico y adecuado desarrollo.

Las formas sindrómicas o multisutura presentan mayor riesgo de hipertensión intracraneal, alteraciones del neurodesarrollo y complicaciones respiratorias.


El seguimiento multidisciplinario permite detectar y tratar precozmente complicaciones visuales, neurológicas y de la vía aérea.

## 19. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA

Consejo genético: ofrecer evaluación por genética clínica una vez confirmada la craneosinostosis, especialmente si hay sutura coronal, multisutura, historia familiar o anomalías asociadas.

Riesgo de recurrencia: cuando no hay antecedente familiar, se han reportado riesgos de recurrencia en hermanos de 2% (metópica/sagital/lambdoidea), 5% (unicoronal) y 10% (bicoronal/multisutura); con antecedente familiar, riesgos en descendencia ~5% para algunas formas no sindrómicas (sagital/metópica/unicoronal) y 30–50% para bicoronal/multisutura, dependiendo del contexto.

Si se identifica variante patogénica: discutir implicaciones de herencia, penetrancia y expresividad variable.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 8 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Advertir sobre señales de alarma (empeoramiento de irritabilidad/vómitos, deterioro visual aparente, dificultad respiratoria nocturna, pausas respiratorias) y la necesidad de reevaluación.

## 20. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL

En craneosinostosis, la “prevención” primaria suele estar limitada por su etiología genética en una proporción relevante. Por ello, las medidas institucionales se enfocan en:

- Detección temprana y referencia oportuna
- Control longitudinal de complicaciones (hemorragia endocraneana, visual, auditiva, respiratoria, neurocognitiva).
- Evitar imagen innecesaria cuando la deformidad es claramente posicional, para reducir carga y exposición a radiación.

## 21. SEGUIMIENTOS /CONTROLES

El seguimiento debe ser multidisciplinario y estratificado según etiología (aislada vs sindrómica) y número de suturas comprometidas.

Controles clínicos generales:

- Evaluación periódica por pediatría: crecimiento (peso, talla, perímetro cefálico) y desarrollo psicomotor.

Frecuencia sugerida: cada 1–3 meses en el primer año, luego cada 3–6 meses según evolución.

Vigilancia de signos de hipertensión intracraneal.

- Seguimiento por neurocirugía y cirugía plástica:


Valoración pre y postquirúrgica: control de forma craneal, permeabilidad de suturas tratadas y necesidad de re-intervención.

Controles más estrechos en el primer año postcirugía y, luego anuales.

Evaluación del crecimiento craneal y resultados estéticos/funcionales.

- Evaluación genética:

Confirmación etiológica en casos sindrómicos o sospechosos (paneles, exoma según disponibilidad).

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 9 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Asesoramiento genético a la familia (riesgo de recurrencia, implicaciones reproductivas).

Reevaluación periódica del fenotipo, especialmente en lactantes donde pueden aparecer nuevos rasgos.

- Seguimiento neurológico y del desarrollo:

Evaluación del neurodesarrollo (motor, lenguaje, cognición).

Detección temprana de retraso o trastornos asociados.

- Referencia a terapias (estimulación temprana, fonoaudiología, terapia ocupacional) según necesidad.

- Control oftalmológico:

Evaluación basal y controles periódicos para detectar papiledema, estrabismo, ambliopía o alteraciones visuales.

Frecuencia: al diagnóstico, luego cada 6–12 meses o antes si hay sospecha de hipertensión endocraneana.

- Evaluación por otorrinolaringología (ORL)

Valoración de vía aérea superior y audición.

- Tamizaje de apnea obstructiva del sueño (especialmente en formas sindrómicas).

- Imagenología (uso racional):


Evitar exposición innecesaria; reservar TAC u otros estudios según indicación clínica o quirúrgica.

Seguimiento clínico es prioritario sobre imagen en la mayoría de casos.

- Apoyo psicosocial y educación familiar


Orientación a padres sobre signos de alarma y evolución esperada.

Apoyo psicológico si hay impacto emocional o en casos sindrómicos complejos.


	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página <b>10</b> de <b>15</b>
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

## 22. Referencias

1. Fernández V., J. P., Chica H., G., & Goycoolea R., A. (2020). Craneosinostosis, una perspectiva pediátrica. *Revista Chilena de Pediatría*, 91(6), 953–960. <https://doi.org/10.32641/rchped.vi91i6.1470>
2. Ocampo-Navia, M. I., Álvarez-García, D., Gempeler, A., & Velásquez, F. (2022). Craneosinostosis: revisión de la literatura. *Acta Pediátrica de México*, 43(3), 179–192. <https://doi.org/10.18233/APM43No3pp179-1922425>
3. Tirado-Pérez, I. S., Sequeda-Monterroza, J. F., & Zárate-Vergara, A. C. (2016). Craneosinostosis: revisión de literatura. *Revista Universidad y Salud*, 18(1), 182–189. [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0124-71072016000100017&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0124-71072016000100017&lng=en&nrm=iso). ISSN 0124-7107.
4. Wilkie, A. O. M., Johnson, D., & Wall, S. A. (2017). Clinical genetics of craniosynostosis. *Current Opinion in Pediatrics*, 29(6), 622–628. <https://doi.org/10.1097/MOP.0000000000000542>
5. Mathijssen, I. M. J. (2015). Guideline for care of patients with the diagnoses of craniosynostosis. *Journal of Craniofacial Surgery*, 26(6), 1735–1807. <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000002016>
6. Mathijssen, I. M. J. (2021). Updated guideline on treatment and management of craniosynostosis. *Journal of Craniofacial Surgery*, 32(1), 371–380. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000007035>
7. Tonne, E., Due-Tonnessen, B. J., Mero, I. L., Wiig, U. S., Kulseth, M. A., Vigeland, M. D., et al. (2021). Benefits of clinical criteria and high-throughput sequencing for diagnosing children with syndromic craniosynostosis. *European Journal of Human Genetics*, 29(6), 920–929. <https://doi.org/10.1038/s41431-020-00788-4>
8. Hwang, S. K., Park, K. S., Park, S. H., & Hwang, S. K. (2016). Update of diagnostic evaluation of craniosynostosis with a focus on pediatric systematic evaluation and genetic studies. *Journal of Korean Neurosurgical Society*, 59(3), 214–218. <https://doi.org/10.3340/jkns.2016.59.3.214>
9. Chico Ponce de León, F. (2011). Craneoostenosis. I. Bases biológicas y análisis de las craneoostenosis no sindromáticas. *Boletín Médico del Hospital Infantil de México*, 68(5), 333–348. [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462011000500002&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462011000500002&lng=es&nrm=iso)

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 11 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	


10. Wenger T, Miller D, Evans K. FGFR Craniosynostosis Syndromes Overview. 1998 Oct 20 [Updated 2020 Apr 30]. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2026. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1455/>
11. Faasse, M., Mathijssen, I. M. J., & ERN CRANIO Working Group. (2020). Guideline on treatment and management of craniosynostosis: Patient and family version. *Journal of Craniofacial Surgery*, 31(8), 2210–2215. <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000009143>

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 12 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

## 23. ANEXOS

**Tabla 1. Algoritmo Diagnóstico para pediatría**

Paso	Acción	Resultado esperado / decisión
1	Historia dirigida (inicio, progresión, posición al dormir, tortícolis, antecedentes familiares, anomalías asociadas).	Diferenciar moldeamiento vs patrón sinostótico y detectar criterios sindrómicos/secundarios.
2	Examen físico: perímetro cefálico, palpación de suturas y fontanelas, vista superior/frontal/posterior, evaluación facial/orbitaria y extremidades.	Clasificar riesgo clínico (alto vs intermedio vs posicional).
3	Si es posicional de manera clara: manejo conservador; evitar imagen rutinaria.	Seguimiento clínico.
4	Si riesgo alto: Evaluación por neurocirugía y TC para confirmación	Confirmación de sutura(s) y evaluación de base/orbitas.
5	Si riesgo intermedio: Considerar US suturas o radiografía y TC si persiste sospecha.	Confirmación.
6	Confirmada craneosinostosis: clasificar (aislada/multisutura; sindrómica/posible secundaria).	Define ruta genética, laboratorio y plan quirúrgico.
7	Evaluación etiológica secundaria: si sospecha clínica, solicitar perfil tiroideo, Ca/P/FA, vitamina D,	Identificar causas secundarias tratables y ajustar manejo.
8	Evaluación genética clínica (cuando craneosinostosis está probada): decidir pruebas según fenotipo y complejidad clínica.	Definir etiología y riesgo familiar.
9	Iniciar vigilancia de HIC/visión/audición/respiratorio según tipo, incluso antes de cirugía si hay riesgo clínico.	Línea base y prevención de retrasos diagnósticos de complicaciones.


	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 13 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

**Tabla 2. Fenotipos sindrómicos vs no sindrómicos**

<b>Categoría</b>	<b>Patrón típico</b>	<b>Pistas clínicas</b>
No sindrómica (aislada)	Deformidad proporcional a sutura: sagital→ dolicocefalia/escafocefalia; metópica→trigonocefalia; coronal unilateral→plagiocefalia anterior; lambdaoidea→plagiocefalia posterior sinostótica.	Puede no haber malformaciones extracraneales; vigilar crecimiento cefálico y desarrollo.
Sindrómica	Bicoronal/multisutura y/o deformidad compleja; puede coexistir hipoplasia medifacial, órbitas poco profundas, proptosis.	Anomalías digitales (p. ej., sindactilia en Apert; pulgares/primer artejo anchos en Pfeiffer), alteraciones faciales.

**Tabla 3. Tipos de craneosinostosis**

<b>Tipo de craneosinostosis</b>	<b>Sutura afectada (cierre prematuro)</b>	<b>Síndromes asociados</b>	<b>Genes implicados</b>
<b>Dolicocefalia/Escafocefalia</b>	Sagital	Generalmente aislada (no sindrómica)	Rara vez genética
<b>Trigonocefalia</b>	Metópica	Puede ser aislada o asociada a síndrome de OpitzG BBB, Baller-Gerold	MID1, RECQL4

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 14 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Tipo de craneosinostosis	Sutura afectada (cierre prematuro)	Síndromes asociados	Genes implicados
<b>Plagiocefalia anterior</b>	Coronal unilateral	Síndrome de Saethre-Chotzen, Muenke	TWIST1, FGFR3
<b>Braquicefalia</b>	Coronal bilateral	Apert, Crouzon, Pfeiffer, Muenke, Saethre-Chotzen	FGFR2, FGFR3, TWIST1
<b>Plagiocefalia posterior</b>	Lambdaidea unilateral	Generalmente aislada (diferenciar de plagiocefalia posicional)	No claramente asociado
<b>Turricefalia</b>	Multisutura (coronal + otras)	Apert, Crouzon, Pfeiffer	FGFR2, FGFR3
<b>Craneosinostosis compleja</b>	Múltiples suturas	Apert, Crouzon, Pfeiffer, Carpenter, Antley-Bixler	FGFR2, FGFR3, FGFR1, RAB23, POR


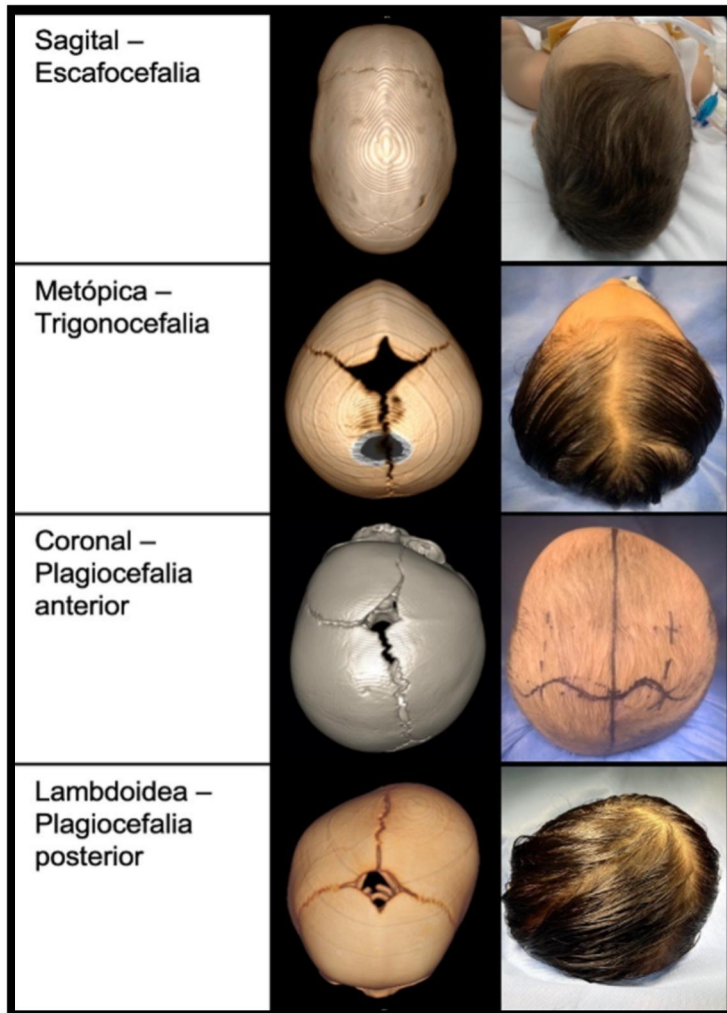
	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Genética Médica y Genómica	<b>CÓDIGO: PR-19-12</b>	Página 15 de 15
	<b>Título:</b> Protocolo de Manejo clínico de craneosinostosis	<b>Edición:</b> Abril 2026	
	<b>Elaborado:</b> Dr. Oleg Saldaña, Servicio de Genética	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Indira Herrera Jefa del Servicio de Genética	

Figura N1. Tipos de craneosinostosis



<https://www.craneofacial.com/cirugia-de-craneosinostosis/>