



ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS  
PROFESIONALES

IZTACALA - U. N. A. M.

Carrera de Cirujano Dentista

ANALISIS DEL SINDROME PIERRE ROBIN  
DESDE EL PUNTO DE VISTA ESTOMATOLOGICO

MARICRUZ QUINTOS HERNANDEZ



DONADO POR D. G. B. - B. C.

San Juan Iztacala, México, 1984



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## INDICE

### INTRODUCCION

1. EMBRIOLOGIA GENERAL Y MAXILOFACIAL
  2. ANATOMIA
  3. SINDROMOLOGIA
  4. SINDROME PIERRE ROBIN
    - 4.1 TERATOLOGIA (ANOMALIAS DE TEJIDO BLANDO Y OSEO)
      - 4.1.1 TEORIA MECANICA DEL SINDROME-ETIOLOGIA
      - 4.1.2 MICROGNACIA
      - 4.1.3 GLOSOPTOSIS
      - 4.1.4 PALADAR FISURADO (HENDIDO)
      - 4.1.5 REPERCUSIONES O SECUELAS
      - 4.1.6 FRECUENCIA
  5. ESTUDIO CLINICO
  6. DIAGNOSTICO DIFERENCIAL
  7. PRONOSTICO
  8. TRATAMIENTO
  9. CONCLUSION
- BIBLIOGRAFIA
- HEMEROGRAFIA

## I N T R O D U C C I O N

### JUSTIFICACION

Quiero hacer notar que la primera intención que tuve al iniciar esta tesis, era elaborar un programa para la mejor comprensión de la sindromología en la rehabilitación de los pacientes - que la presentaran; al principio de la investigación surgió una-pregunta: ¿qué sabemos los odontólogos egresados de la ENEP IZTA CALA acerca de la sindromología?; sinceramente creo que poco es-sabido y mucho lo que se ignora; tal vez debido a que pocas oca-siones topamos con este tipo de pacientes, o porque no le hemos-dado la importancia que merece, ya que es un proceso visto con -poca frecuencia por el estomatólogo.

### FINALIDAD

La finalidad es dar a conocer los aspectos relevantes del -síndrome PIERRE ROBIN que sirven de base a los odontólogos (y no sólo a ellos, sino a todos aquéllos que se interesen en el tema), que quieran llevar a cabo algún tratamiento causado o relaciona-do con él. Asimismo, un programa de ortopediatria en relación -con los aspectos antes mencionados que den la pauta para futuras investigaciones.

Las secuelas que caracterizan a este síndrome se observan -en el 100% de los pacientes con labio y paladar hendido, o bien-

paladar hendido aislado, unilateral o bilateral, siendo la aplicación de aparatos ortopediátricos de vital importancia en el recién nacido, para facilitar las funciones de deglución, nutrición y dirigir el crecimiento y desarrollo del maxilar.

No se trata de una investigación original ni se pretende tal finalidad; se ha aprovechado para esta compilación, la literatura más reciente.

Este síndrome que McKencie incluyó dentro de su grupo "síndromes del primer arco branquial", fue descrito por primera vez en Francia por Pierre Robin en 1923. Aunque anteriormente Farbain en 1846, Lannelongue y Menard en 1891, y Shukowsky en 1910, nos hablan de casos clínicos y fisuras palatinas, los tres síntomas capitales de que consta el denominado "síndrome Pierre Robin".

El complejo de malformaciones ocasiona retracción inspiratoria del esternón, cianosis por dificultad respiratoria y malnutrición. Además de lo anterior, ocupa un puesto importante en los trastornos respiratorios del recién nacido y del lactante, así como dentro de la patología quirúrgica de urgencia del neonato, porque el niño afectado presenta un triple problema: pediátrico, quirúrgico y ortodóncico ortopédico maxilar.

## EMBRIOLOGIA GENERAL Y MAXILOFACIAL

### GENERALIDADES

En biología y medicina se entiende por crecimiento el aumento de tamaño de un ser vivo o de sus partes mediante adición de masa viviente. Este fenómeno va acompañado de una diferenciación morfológica y funcional progresiva de las células, tejidos y órganos que a su vez, tiene por consecuencia una inhibición progresiva del crecimiento. La suma de todos los procesos del crecimiento y de la diferenciación, que confinan a la forma del organismo y sus partes, se califica de desarrollo.

El curso formal y temporal del desarrollo, lo mismo que su resultado final, está determinado en primer lugar por el plan estructural típico de cada organismo y tiene por base el patrimonio hereditario. Diversos factores endógenos y exógenos, de los cuales se hablará más adelante, pueden producir desde luego desviaciones más o menos intensas de este plan estructural, pero incluso en condiciones óptimas sólo pueden desarrollarse aquellas estructuras y funciones para las que existen las correspondientes bases hereditarias.

### DESARROLLO

En general se distinguen los grados de desarrollo o perfodos siguientes:

## EMBRIOLOGIA GENERAL Y MAXILOFACIAL

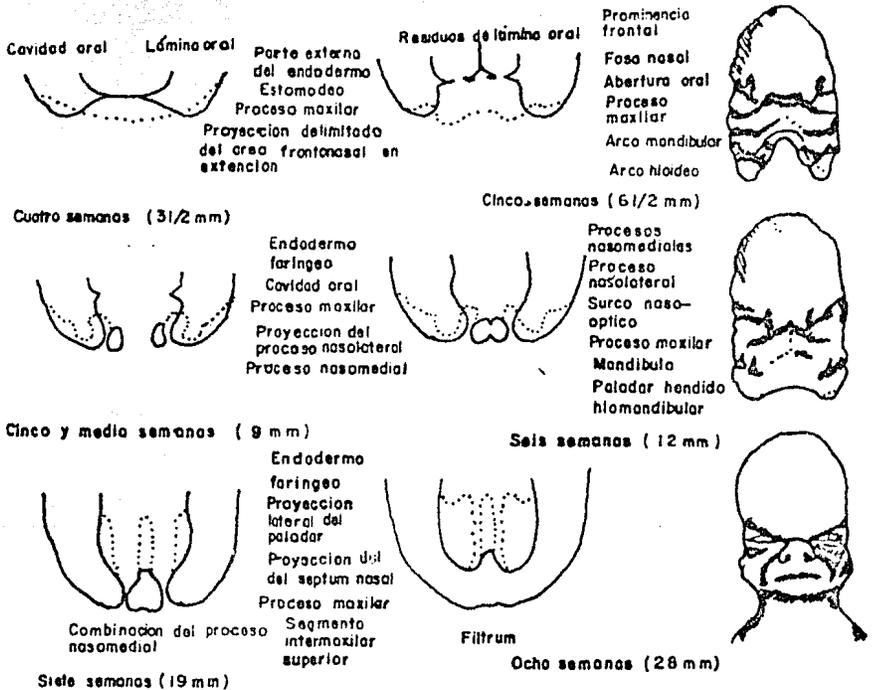
### GENERALIDADES

En biología y medicina se entiende por crecimiento el aumento de tamaño de un ser vivo o de sus partes mediante adición de masa viviente. Este fenómeno va acompañado de una diferenciación morfológica y funcional progresiva de las células, tejidos y órganos que a su vez, tiene por consecuencia una inhibición progresiva del crecimiento. La suma de todos los procesos del crecimiento y de la diferenciación, que confinan a la forma del organismo y sus partes, se califica de desarrollo.

El curso formal y temporal del desarrollo, lo mismo que su resultado final, está determinado en primer lugar por el plan estructural típico de cada organismo y tiene por base el patrimonio hereditario. Diversos factores endógenos y exógenos, de los cuales se hablará más adelante, pueden producir desde luego desviaciones más o menos intensas de este plan estructural, pero incluso en condiciones óptimas sólo pueden desarrollarse aquellas estructuras y funciones para las que existen las correspondientes bases hereditarias.

### DESARROLLO

En general se distinguen los grados de desarrollo o períodos siguientes;



Diagramas esquematicos que presentan en el plano horizontal las relaciones de cambio a nivel labial en el desarrollo del maxilar superior

## DESARROLLO PRENATAL

Desde la fecundación hasta el nacimiento (ciematogénesis).

## DESARROLLO POSTNATAL

Comprende las etapas posteriores del desarrollo corporal.

El desarrollo prenatal comprende dos fases:

1. El período embrionario, hasta el tercer mes del embarazo.
2. El período fetal, desde el tercer mes del embarazo hasta el nacimiento.

## PERIODO EMBRIONARIO

A los tres días aproximadamente de la fecundación llega el huevo al útero, algunos días después tiene lugar la implantación en el endometrio. Durante este tiempo se produce la segmentación y la diferenciación en embrioblastos con membrana trofoblástica. En las semanas siguientes se desprende el embrión del saco vitelino. El desprendimiento termina al finalizar el primer mes. Ahora el embrión tiene una longitud de unos 6-8 cm y posee la forma típica corporal del embrión humano joven con un voluminoso cerebro; existen los esbosos de todos los sistemas orgánicos; el corazón empieza a latir.

En el segundo mes desaparecen las branquias y la prolongación caudal, se reconocen los órganos sensoriales externos y aparecen los segmentos de las extremidades.

#### PERIODO FETAL

El período comprendido desde el inicio del tercer mes hasta el final de la vida intrauterina se llama período fetal. Se caracteriza por el crecimiento rápido del cuerpo; la diferenciación ulterior de los tejidos tiene importancia secundaria. Durante este período, la edad del feto puede expresarse por la longitud de la coronilla a rabadilla (C.R.), o por la longitud de coronilla a talón (C.T.), medida desde el vértice de la cabeza hasta el talón (talla en posición de pie).

Una de las modificaciones más notables que ocurren en la vida fetal es que el desarrollo de la cabeza se vuelve más lento en comparación con el resto del cuerpo. Al iniciar el tercer mes, a la cabeza le corresponde aproximadamente la mitad de la longitud C.R.; al empezar el quinto mes corresponde una tercera parte de la longitud C.T., y en el neonato una cuarta parte.

Durante el tercer mes termina la organogénesis; las formas corporales externas se hacen cada vez más "humanas", aún cuando todavía resaltan porciones embrionarias con la enorme cabeza, el grueso abdomen y las extremidades cortas; desaparece el revestimiento veloso en la decidua y se forma la placenta. Los ojos,-

en la etapa inicial orientados lateralmente, quedan situados en la superficie central de la cara; las orejas están situadas cerca de su posición definitiva a los lados de la cabeza.

El embrión recibe ahora el nombre de feto. Al finalizar el tercer mes tiene una longitud de unos 8-9 cm (C.T.) y un peso aproximado de entre 15-20 gr.

En el curso del cuarto mes el feto aumenta de longitud rápidamente y al finalizar la primera mitad de vida intrauterina la talla en posición de pie (C.T.) es de 23 cm aproximadamente. El peso del feto aumenta poco durante este período y para el final del quinto mes todavía no alcanza los 500 gr. Los genitales externos se han diferenciado a tal punto que en ellos puede reconocerse el sexo correspondiente.

El vello aparecido ya durante el tercer mes se extiende ahora por todo el cuerpo, de tal modo que queda cubierto de una fina capa de pelo (lanugo). Aparecen los primeros movimientos activos del feto.

En el quinto mes se perciben los tonos cardiacos, la piel empieza a segregar sebo (vermix caseosa).

En el sexto mes el cabello reemplaza al lanugo de la cabeza. Se inicia el desarrollo del pedículo adiposo. La longitud se eleva a unos 30 cm y el peso es de 600-700 gramos.

A partir del séptimo mes el cierre palpebral que se observa en el tercer mes, se pierde nuevamente; al finalizar este mes el feto tiene unos 35 cm de longitud y unos 1000-1200 gramos de peso.

Durante los siguientes meses la piel de un rojo oscuro y arrugada se torna más palida y lisa, debido al aumento de la grasa subcutánea. Las formas corporales se redondean. El revestimiento del lanugo desaparece. El cabello tiene unos 2-3 cm de largo, las uñas se cornifican y rebasan la punta de los dedos. En los niños penetran los testículos en el escroto y en las niñas los grandes labios cubren a los pequeños. Se afirman los cartílagos de la nariz y orejas. El peso y la longitud aumentan y al finalizar este período alcanza unos 45-50 cm de longitud y 2500-3300 gr.

#### DESARROLLO MAXILOFACIAL

En la etapa inicial, el centro de las estructuras faciales en desarrollo es una depresión ectodérmica llamada estomodeo. El estomodeo está constituido por una serie de elevaciones formadas por la proliferación del mesénquima en el embrión de cuatro y media semanas de edad. Los procesos o apófisis mandibulares se advierten caudalmente al estomodeo; los procesos maxilares lateralmente y la prominencia frontal, elevación algo redondeada en dirección craneal. A cada lado de la prominencia e inmediatamente por arriba del estomodeo se advierte un engrosamiento local del ectodermo superficial: la plácoda nasal.

Durante la quinta semana aparecen los pliegues de crecimiento rápido, los procesos nasolaterales y nasomedianos que rodean a la plácoda nasal, la cual forma el suelo de una depresión, también denominada fosita nasal. Los procesos nasolaterales formarán las alas de la nariz y los procesos medianos originarán las porciones medias de nariz, labio superior y maxilar y todo el paladar primario. Mientras tanto, los procesos maxilares se acercan a los procesos nasomedianos y nasolaterales, pero están separados de los mismos por surcos definidos.

En las dos semanas siguientes se modifica mucho el aspecto de la cara. Los procesos maxilares siguen creciendo en dirección interna y comprimen los procesos nasomedianos hacia la línea media. En etapa ulterior estos procesos se fusionan entre sí, esto es, el surco que los separa es borrado por migración del mesodermo de los procesos adyacentes y también se unen con los procesos maxilares hacia los lados. En el desarrollo normal, el labio superior nunca se caracteriza por hendiduras. Además de participar en la formación del labio superior, los procesos maxilares también se fusionan en un breve trecho con los procesos del arco mandibular, que forma los carrillos y rige el tamaño definitivo de la boca.

La forma en que se unen los procesos maxilares con los nasolaterales es un poco más complicada. En la etapa inicial estas estructuras están separadas por un surco profundo, el surco nasolagrimal. La presión de los procesos sólo ocurre cuando este surco ha sido cerrado y forma parte del conducto nasolagrimal.

Los procesos nasomedianos se fusionan en la superficie y -- también a nivel más profundo. Las estructuras formadas por la -- fusión de estos procesos reciben en conjunto el nombre de segmen to intermaxilar, que consiste en:

- Región central del labio superior llamada filtrum
- Hueso premaxilar que lleva los cuatro incisivos
- Componente palatino que forma el paladar primario en -- forma triangular. En dirección craneal el segmento in termaxilar se continúa con la porción rostral del tabi que nasal, el cual proviene de la prominencia frontal.

La porción principal del paladar definitivo está formada -- por las excrescencias laminares de la porción profunda de los pro cesos maxilares; éstas elevaciones llamadas prolongaciones o -- crestas palatinas aparecen en el embrión de seis semanas y des-- cienden oblicuamente hacia ambos lados de la lengua. En la sép-- tima semana la lengua se desplaza hacia abajo y las crestas pala tinas ascienden y se hacen horizontales.

Durante la octava semana, las prolongaciones palatinas se -- acercan entre sí en la línea media, se fusionan y forman el pala dar secundario. Hacia adelante las crestas experimentan fusión-- con el paladar primario triangular y el agujero incisivo puede -- considerarse el detalle mediano de separación entre los palada-- res primarios y secundarios. El tabique nasal crece hacia abajo y se une con la superficie cefálica del paladar neoformado.

Durante la sexta semana de desarrollo, las fositas nasales se profundizan bastante, en parte a causa del crecimiento de los procesos nasales y en parte porque se introducen en el mesénquima subyacente. En la etapa inicial estas fosas están separadas de la cavidad bucal primitiva por la membrana buconasal, pero después de que ésta se ha roto, las cavidades nasales primitivas desembocan en la cavidad bucal por medio de los orificios neofor<sup>u</sup>mados: las coanas primitivas. Las coanas están situadas a cada lado de la línea media e inmediatamente por detrás del paladar primario. En una etapa ulterior al formarse el paladar secundario y continuar el desarrollo de las cavidades nasales primitivas, las coanas definitivas se sitúan en la unión de la cavidad nasal con la faringe.

#### ARCOS BRANQUIALES

En este punto describiré exclusivamente los tres arcos branquiales porque son ellos los que contribuyen a conformar el macizo facial y la musculatura lingual.

Los arcos branquiales separados por hendiduras profundas contribuyen en gran medida a dar su aspecto característico al embrión de cuatro a cinco semanas. Al continuar el desarrollo cada arco forma sus componentes cartilagosos y musculares propios y posee una arteria y un nervio también propios. Por último desaparecen algunas porciones cartilagosas, pero otras persisten toda la vida con forma de estructuras óseas o cartilago<sup>u</sup>sas.

sas. Los músculos de los distintos arcos no siempre se presentan unidos a los componentes óseos o cartilaginosos del arco correspondiente, pues en ocasiones emigran a regiones adyacentes; sin embargo, siempre puede deducirse su origen, pues la inervación - corresponde a la de los arcos originales.

### PRIMER ARCO BRANQUIAL

El cartílago del primer arco branquial o arco mandibular - consiste en una porción dorsal y pequeña llamada proceso maxilar, que se extiende hacia adelante debajo de la región correspondiente al ojo, y una porción ventral mucho mayor, el proceso mandibular o cartílago de Meckel. Al continuar el desarrollo, el proceso maxilar y el cartílago de Meckel experimentan regresión y desaparecen, excepto dos pequeñas porciones en los extremos distales que persisten y forman, respectivamente, el yunque y el martillo. El maxilar inferior se forma secundariamente por osificación intramembranosa que rodea al cartílago de Meckel, una parte del cartílago de Meckel experimenta transformación fibrosa y origina el ligamento esfenomaxilar.

Los músculos del arco mandibular (músculos masticadores, - vientre anterior del digástrico y músculo del martillo) son inervados por el maxilar inferior, rama del trigémino y nervio del - primer arco branquial; además, este nervio se distribuye en la - piel sobre el maxilar inferior y en los tercios anteriores de la mucosa lingual.

## TRASTORNOS CIRCULATORIOS DEL PRIMER ARCO BRANQUIAL

McKencie, comparando el síndrome Pierre Robin con los otros síndromes del primer arco, sugiere que la aparición del defecto está basada en un fallo de desarrollo de la arteria estapédica.- En efecto, la vascularización del primer arco se realiza a expensas de tres sistemas vasculares; el primer arco aórtico, la arteria estapédica que da sus ramas mandibulares de la tercera a la quinta semanas, y la carótida externa. Un fallo en la sincronización de estos sistemas es responsable de trastornos de circulación del primer arco, lo que causa las deformidades. Esto es su realidad; lo que ponemos en duda es si el defecto de vascularización produce el síndrome, o por el contrario, es el síndrome el que determina dicho defecto vascular.

## SEGUNDO ARCO BRANQUIAL

El cartílago del segundo arco branquial o arco hioideo se llama cartílago de Reichert. De él se originan las siguientes estructuras: estribo, apófisis estiloides del hueso temporal, ligamento estilohioideo y en su parte ventral: asta menor y porción superior del cuerpo del hioides. Músculos del arco hioideo: estilohioideo, del estribo, vientre posterior del digástrico y músculos de la expresión facial son inervados por el componente nervioso del segundo arco.

### TERCER ARCO BRANQUIAL

El cartilago de este arco origina la porción inferior del cuerpo y asta mayor del hioides; la musculatura de este arco se circunscribe al músculo estilofaríngeo inervado por el nervio glossofaríngeo que es componente nervioso del arco.

Dado que partes de la lengua también provienen del tercer arco, la inervación sensorial de este órgano se produce en parte por el glossofaríngeo.

### BOLSAS FARINGEAS

El embrión humano posee cinco pares de bolsas faríngeas. La última es atípica y a menudo se considera parte de la cuarta.

### PRIMERA BOLSA FARINGEA

Origina un divertículo pediculado, que es el fondo de sacotubotimpánico, que se pone en contacto con el revestimiento epitelial de la primera hendidura branquial. La porción distal de la evaginación se ensancha en forma de saco y constituye la caja timpánica o cavidad primitiva del oído medio. En cambio, en la porción proximal no aumenta de calibre y forma la trompa de Eustaquio o faringotimpánica. El revestimiento endodérmico de la caja del tímpano participa ulteriormente en la formación de la membrana timpánica o tímpano.

## SEGUNDA BOLSA FARINGEA

La porción principal de esta bolsa experimenta obliteración. El revestimiento epitelial de la parte restante prolifera y es invadido secundariamente por tejido mesodérmico, lo cual forma el primordio de la amígdala palatina. Entre el tercer y quinto mes ocurre infiltración linfática en la amígdala.

## HENDIDURAS BRANQUIALES

El embrión de cinco semanas se caracteriza por poseer cuatro hendiduras branquiales, de las cuales sólo la primera constituye la estructura definitiva del embrión. La porción dorsal de esta hendidura se introduce en el mesodermo subyacente en dirección de la primera bolsa faríngea y origina el conducto auditivo externo.

El revestimiento epitelial en el fondo del conducto contribuye a formar el tímpano.

Por la proliferación activa del tejido mesodérmico, el segundo arco branquial crece en dirección caudal y se superpone al tercero y al cuarto arcos. Por último, el segundo arco se fusiona con el llamado relieve epicardiaco en la porción inferior del cuello; a causa del gran desarrollo del segundo arco branquial, la segunda, tercera y cuarta hendiduras se hunden gradualmente y dejan de estar en comunicación con la superficie. Las hendidu-

ras forman pasajeraamente una cavidad revestida de ectodermo: el seno cervical, el cual desaparece al continuar el desarrollo.

## LENGUA

En el embrión de aproximadamente cuatro semanas, la lengua se presenta con dos protuberancias linguales y un abultamiento mediano, denominado tubérculo impar. Los tres abultamientos resultan de la proliferación del mesodermo en las porciones centrales del arco mandibular. El mesodermo del segundo y tercer arcos y parte del cuarto forman un abultamiento mediano, que es la cúpula o eminencia hipobranquial; por último, un tercer abultamiento en la línea media formado por la parte posterior del cuarto arco branquial, manifiesta el desarrollo de la epiglotis.

Como consecuencia de la proliferación y penetración del mesodermo adyacente, hacia las protuberancias linguales laterales, éstas últimas aumentan de volumen considerablemente, y se fusionan en la línea media, formando los dos tercios anteriores o cuerpo de la lengua. Dado que la mucosa que cubre al cuerpo de la lengua proviene del primer arco faríngeo, que es inervada por el nervio maxilar inferior, rama del trigémino. El cuerpo de la lengua está separado del tercio posterior del órgano por un surco en forma de V, llamado surco terminal.

La raíz de la lengua proviene de los arcos branquiales segundo y tercero, y parte del cuarto. La inervación proviene del

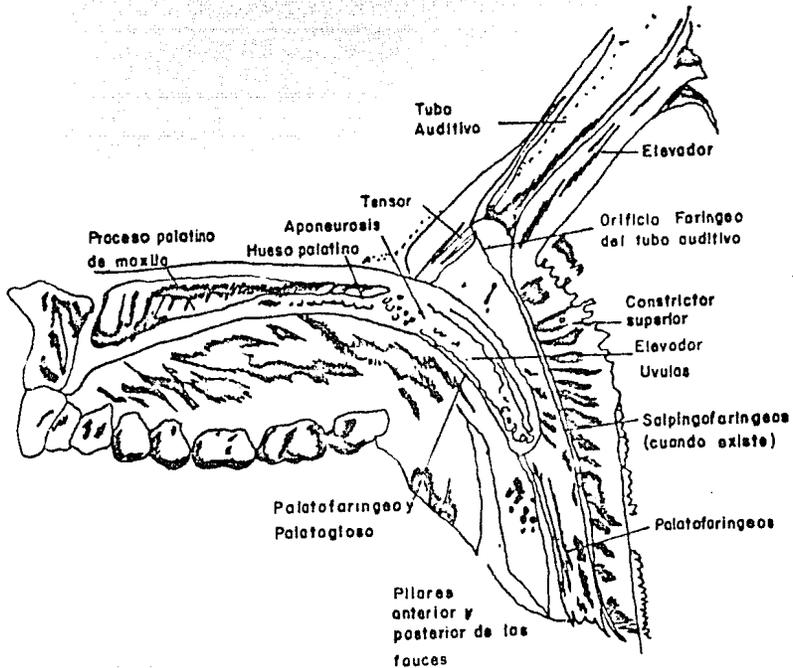
nervio glossofaríngeo. La porción posterior de la lengua y la epiglotis reciben el nervio laríngeo superior, lo cual indica que proviene del cuarto arco branquial.

## OIDO

### DESARROLLO NORMAL

En el adulto, el oído es la unidad anatómica relacionada con la audición y el equilibrio; en el embrión se desarrolla a partir de tres porciones: Oído Externo, que funciona como órgano que recoge los sonidos y proviene de la porción dorsal de la primera hendidura branquial y seis abultamientos mesenquimatosos circundantes; Oído Medio, conduce los sonidos del oído externo al interno y nace la primera bolsa faríngea, y Oído Interno, que convierte las ondas sonoras en impulsos nerviosos y percibe los cambios del equilibrio. Esta porción la conforma la vesícula auditiva ectodérmica.

Durante la formación de la vesícula auditiva u ótica, se separa de la pared un pequeño grupo de células que forman el ganglio estatoacústico. Otras células de este ganglio probablemente deriven de la cresta neural. El ganglio en etapa ulterior se desdobra en porciones coclear y vestibular, que guardan relación con las células sensoriales del órgano de Corti (audición) y con la sáculo, utrículo y conductos semicirculares (equilibrio), respectivamente.



**VISTA SAGITAL\_ del paladar adulto y la faringe señalando el tubo auditivo la faringe y la musculatura del velo del paladar.**

## ANATOMIA DEL PALADAR

El paladar se encuentra dividido en dos partes: en la parte anterior el paladar duro, compuesto por el premaxilar, y en la parte anterior y media en donde se implantan los incisivos y que se extiende posteriormente por los huesos palatinos. Los alveolos bordean al paladar duro.

El paladar blando se encuentra unido al óseo mediante la aponeurosis palatina. Los músculos que lo integran son: elevador del paladar, tensores del paladar, palatogloso y constrictores faríngeos superiores. El riego sanguíneo le llega al paladar en gran parte a través del agujero palatino inferior y por los agujeros incisivos. La inervación la recibe por éstas mismas vías y además del nervio palatino posterior desde la cara nasal del paladar. Las fisuras palatinas casi siempre siguen las líneas de fusión, pasando entre el premaxilar y el maxilar; la fisura atraviesa el alveolo entre el incisivo lateral y el canino. Hay que hacer notar que las estructuras que se encuentran anteriores a los agujeros incisivos, constituyen las estructuras prepalatinas o del paladar primario o primitivo. Las estructuras que se encuentran situadas posteriormente a dichos agujeros se les llama estructuras palatinas.

## FISIOLOGIA

La importancia del paladar en la deglución.- Con ayuda de-

la lengua apoyada sobre el paladar, el bolo alimenticio pasa al istmo de las fauces y en este lugar, por la acción del paladar blando se pone tenso y en contacto con la pared posterior de la faringe, el bolo alimenticio pasa a las fosas nasales y al mismo tiempo por acción de los faringoestafilinos, la laringe se eleva y es cerrada por la epiglottis; del istmo de las fauces los alimentos pasan al esófago por acción de los músculos constrictores. Cuando existe fisura del paladar, los alimentos, principalmente líquidos, pasan a la nariz escapando al exterior por las fosas nasales. Sobre esto resulta conveniente aclarar que los primeros días de la vida lo anterior sucede, y es causa de alarma de los padres y aún del pediatra, pero el niño aprende con rapidez a controlar esta dificultad y solamente se hace necesario ayudarlo durante los primeros meses.

## SINDROMOLOGIA

La sindromología es una especialidad mal entendida que contribuye a la comprensión de la biología craneofacial en general y al estudio de las anomalías craneofaciales. En este capítulo se presenta una introducción a la práctica de la sindromología y los principios de la delineación de síndromes. Posteriormente consideramos la etiología y la patogénesis de unas anomalías craneofaciales selectas (complejo Robin) desde la perspectiva de la sindromología.

En un sentido más amplio, la sindromología se entiende como

un campo de esfuerzo extremadamente amplio y diverso que abarca casi todos los aspectos de la medicina.

La palabra síndrome deriva del griego y literalmente significa "cosas que unen". El término se utiliza de distintas formas, y aún no se ha descrito una historia definitiva de la palabra y sus usos. Para nuestros objetivos tomaremos la definición de SINDROME que hizo Cohen en 1977: "dos o más anomalías en el mismo individuo".

Aproximadamente el 1% de todos los infantes recién nacidos tienen anomalías múltiples o síndromes. De estos, se puede diagnosticar sólo el 40% como un síndrome específico o reconocido. El otro 60% representa entidades desconocidas que necesitan ser delineadas.

Cuando un síndrome desconocido llega a ser delineado, se descubre su espectro fenotípico, su historia y su riesgo de repetición, permitiendo un mejor cuidado del paciente y un mejor consejo para la familia.

El proceso de la delineación de síndromes ayuda también en el estudio de la patogénesis, al separar las anomalías biológicas significativas.

## PROCESO DE LA DELINEACION DE SINDROMES

### A. SINDROME DE GENESIS DESCONOCIDO

En este tipo de síndrome, sencillamente la causa no es-

conocida.

A.1 Síndrome con una tendencia provisionalmente única.  
En este síndrome se observan dos o más anomalías - en el mismo paciente, tanto que el médico no reconoce la tendencia general de los defectos por su propia experiencia, ni por sus investigaciones de la literatura, ni por consultar con sus colegas - más capacitados.

A.2 Síndrome con una tendencia recurrente (repetitiva).  
Se puede definir un síndrome con una tendencia recurrente en dos o más pacientes que no son de la misma familia. Las mismas anomalías en dos o más pacientes sugieren (pero no comprueban) que la patogénesis en ambos casos puede ser la misma. En la etapa de tendencias recurrentes de la delimitación de síndromes, la etiología es desconocida. En general, la validez de un síndrome con tendencia recurrente aumenta si hay anomalías en la condición y hay más pacientes que tienen el síndrome.

#### B. SÍNDROME DE GENESIS CONOCIDO

Se puede definir este síndrome como dos o más anomalías relacionadas de un modo casual en base a: la recurrencia en la misma familia (el mismo modo de herencia en diferentes familias); un defecto cromosomal; un defecto específico en una enzima o una proteína estructu-

ral o un teratógeno o factor ambiental.

#### B.1 Síndrome pedigree (genealogía).

El término síndrome pedigree se refiere a un génesis conocido en base a la evidencia pedigree única; el defecto básico sigue siendo indefinido, aunque se sabe que la condición representa una enfermedad monogénica; ejemplo, el síndrome autosomal Meckel, caracterizado por encefalocele, polidactilia, riñones poliquísticos y otras anomalías.

#### B.2 Síndrome cromosomal.

Se define citogenéticamente como el síndrome Trisomía 13. Esta condición se caracteriza por holoprocencefalia, microftalmía, defectos de pericráneo posterior, hemangiomas de la frente, aberturas orofaciales, polidactilia, uñas hiperconvexas, defectos cardíacos y muchas anomalías más.

#### B.3 Síndrome con defecto bioquímico.

En un síndrome con defecto bioquímico los defectos enzimáticos específicos se conocen en síndromes resivos. El término también incluye los defectos específicos en proteínas estructurales cuando éstos se llegan a conocer en algunas de las enfermedades dominantes.

#### B.4 Síndrome inducido por el ambiente.

Un síndrome teratogénico se define en términos del

teratógeno causativo o del factor ambiental. Los -  
infantes nacidos de madres que son alcohólicas - -  
crónicas durante el embarazo, tienen mayor riesgo -  
de presentar una deficiencia de crecimiento, de -  
origen prenatal y persiste en la vida postnatal, -  
microcefalia, deficiencia mental, aberturas palpe-  
brales angostas, hipoplasia maxilar leve, nariz -  
corta, malformaciones cardíacas y otras anomalías.

## DIFERENCIAS ENTRE SINDROMOLOGIA Y MEDICINA CLASICA

En la medicina clásica hay que considerar dos categorías generales. En la primera, las presentaciones clínicas son sumamente importantes y el resto se encuentra en los estudios y el desarrollo adecuados del caso, de los cuales se determinan el diagnóstico y el tratamiento. En la segunda categoría, se llevan a cabo investigaciones sobre las diferentes entidades de enfermedades para ilustrar los mecanismos de la etiología. Aunque algunas enfermedades son bien entendidas y otras se comprenden poco, la medicina clásica asume que casi todas las categorías de enfermedades han sido descritas por lo menos. Sólo raramente viene a la luz una nueva entidad de enfermedad.

La sindromología, igual que la medicina clásica, maneja las dos primeras categorías. Sin embargo, una tercera categoría llega a ser aparente, ya que el sindromólogo examina a muchos pacientes que presentan síndromes con tendencias provisionalmente únicas.

## RITMO DE LA DELINEACION DE SINDROMES

La delineación de síndromes se lleva a cabo a un ritmo acelerado. En 1971 se conocieron bien 72 síndromes en los que una abertura orofacial fue característica; sin embargo, para 1978 se conocieron 154 síndromes con abertura orofacial.

Los variados estudios epidemiológicos han demostrado que -

anomalías pueden acompañar entre el 13 y el 50% de todos los casos de labio leporino.

#### SIGNIFICADO DE LA DELINEACION DE SINDROMES

No se puede exagerar el significado de la delineación de síndromes. Cuando un síndrome desconocido llega a ser delineado, su espectro fenotípico, su historia natural y su riesgo de recurrencia se reconocen, permitiendo un mejor cuidado del paciente y un mejor consejo para la familia. Si se conoce su espectro fenotípico, el médico clínico puede buscar los defectos sospechosos que no sean aparentes inmediatamente. La delineación de síndromes estimula el buen cuidado del paciente.

#### POR QUE LAS ANOMALIAS CRANEOFACIALES SON HETEROGENEAS PATOLOGICAMENTE.

Considerando la etiología y la patogénesis de unas anomalías craneofaciales selectas desde la perspectiva de la sindromología. Desafortunadamente, la mayoría de las discusiones asumen que existe un mecanismo para cada anomalía.

La delineación de síndromes y la evidencia clínica sugieren hasta la fecha que la mayoría de las anomalías craneofaciales son heterogéneas patogenéticamente, que varios mecanismos pueden ser responsables para la misma malformación. Esto se basa en el proceso de la delineación, en que se muestra que una malformación dada (por ejemplo, una fisura del paladar) tiene etiologías

múltiples. Al encontrarse la heterogeneidad etiológica, se sugiere la heterogeneidad patogénica.

Las anomalías craneofaciales específicas que hay que analizar desde esta perspectiva incluyen el complejo Robin, la microsomia hemifacial y la craneosinostosis.

## COMPLEJO ROBIN

El complejo Robin está constituido por la micrognacia, una-  
apertura del paladar y la glosoptosis. Se cree normalmente que-  
la patogénesis se basa en una mandíbula pequeña que previene el-  
descenso normal de la lengua. Por eso, la lengua interfiere con  
la fusión del paladar. Se dice que la mandíbula muestra un cre-  
cimiento significativo que alcanza el resto de la cara con el --  
tiempo.

El síndrome Stickler es el que más se asocia con el comple-  
jo Robin. Las características incluyen miopía, desprendimiento-  
de retina, articulaciones prominentes con una enfermedad degene-  
rativa, displasia epifiseal leve, sobretubulación de los huesos-  
largos y otras anomalías.

El principal efecto pleiotrópico parece ser en el tejido co-  
nectivo. La condición tiene una forma autosómica dominante de -  
transmisión.

Otra condición que puede tener el complejo Robin es el sín-  
drome Trisomía parcial (un síndrome cromosomal). Las caracterís-  
ticas incluyen hipotonía axial, hipertonia de las extremidades,-  
cara arrugada, nariz de cotorro, orejas malformadas y bajas, com-  
plejo Robin, cuello corto, pecho angosto, pezones muy separados,  
defectos congénitos del corazón, agenesia renal, malformacio--  
nes de las vías urinarias, micropene, displasia acetotubular y -  
pie equino.

Con la deficiencia en el crecimiento que acompaña a la mayo

ría de los síndromes cromosomales, no siempre hay un crecimiento significativo de la mandíbula de los pacientes que sobreviven con el síndrome Trisomia parcial. Por eso, la inclusión de tales pacientes en un estudio del crecimiento mandibular, en el complejo Robin sería como en un estudio de fruta sumar naranjas con manzanas.

Otra condición en el Complejo Robin es el síndrome de facies inusitadas con disgénesis femorales. Las características incluyen una apariencia facial inusitada, complejo Robin, fémures cortos o ausentes y otras anomalías. Actualmente, el síndrome está en la etapa de la delineación de tendencias recurrentes y la etiología sigue siendo desconocida.

Algunos casos del complejo Robin han sido asociados con oligohidramnios. Se cree que la reducción del fluido amniótico resulta en la compresión de la barba contra el esternón, restringiendo el crecimiento de la mandíbula.

#### TEORIA MECANICA DEL SINDROME - ETIOLOGIA

La retrogenia se produce por una presión mecánica del esternón contra la barbilla, y la fisura palatina o el paladar ojival se debe a la falta de descenso de la lengua hacia la cavidad bucal, provocada por el retroceso mandibular.

La presión del esternón contra la barbilla se debe a una malposición del feto en el útero materno. Esta anomalía de posición basta por sí misma para crear todas las anomalías que for--

man parte del síndrome. Confirma esta hipótesis el que se hayan observado deformaciones torácicas en estos niños, explicables por la huella dejada por la compresión mandibular.

Recíprocamente, la presión ejercida por el tórax sobre la mandíbula inhibe el crecimiento del maxilar inferior y lo hace retroceder. Como consecuencia, los músculos de la lengua quedan situados posteriormente, ocupando toda la cavidad faríngea y dificultando la unión del paladar posterior para dar origen a la fisura palatina.

Después de todas estas hipótesis, se sigue considerando como desconocida la etiología del síndrome Pierre Robin. Sus malformaciones comprenden distintos órganos cuyo desarrollo se produce en etapas embrionarias diferentes, por lo que es difícil atribuir todas a una misma causa.

#### SINDROME PIERRE ROBIN

El síndrome Pierre Robin incluye clásicamente una triada de manifestaciones en el recién nacido: micrognacia, glosoptosis y paladar fisurado (hendido).

La primera anomalía que se desarrolla es la micrognacia; posteriormente la glosoptosis y el paladar fisurado. La mitad de estos pacientes presentan malformaciones cardíacas, anomalías oculares, malformaciones de las extremidades, anquiloglosia, retardo mental, defecto de los músculos maseteros oblicuos, y otras anomalías que fueron descritas anteriormente.

## MICROGNACIA

Significa mandíbula pequeña; por lo general está afectado el maxilar inferior. El mentón puede estar sumamente retraído o hasta faltar.

La resultante prominencia de la nariz y del labio superior, ha provocado aplicar el término "cara de pájaro". La anomalía es de desarrollo o adquirida. La lesión del cóndilo por traumatismo al nacer o una infección de oídos puede afectar los centros de crecimiento condilares. Se corrigen por medio de intervenciones quirúrgicas.

Si la mandíbula se desarrolla inadecuadamente, puede haber apiñamiento de dientes y falta de acercamiento de la mandíbula, de manera que los dientes antagonistas no se tocan como corresponde o tienen posiciones inconvenientes funcional y estéticamente.

## GLOSOPTOSIS

El defecto simétrico del desarrollo mandibular, junto con la posición retrasada de la mandíbula respecto a las bases óseo-craneanas, hacen que todo el grupo muscular-lingual esté retrasado, lo que da lugar a la presencia de la glosoptosis.

La lengua ocupa la parte más baja de la orofaringe obstruyendo la epiglotis. En esta posición la lengua permite la expulsión del aire, pero impide la inhalación del mismo actuando como

si fuera una pelota-válvula causando asfixia y cianosis.

La lengua normalmente es detenida adelante por el frenillo-lingual y la adhesión de los músculos genioglosos a las espinas-cercanas de la sínfisis mandibular. La tracción de los músculos genioglosos jalan hacia adelante la lengua venciendo la tracción posterior e inferior de los músculos hioglosos. Ya que en este-síndrome la mandíbula es retrusiva, los músculos genioglosos son incapaces de ejercer tracción hacia adelante.

Consecuentemente la lengua cae hacia atrás, hacia la farin-ge, produciendo una obstrucción de vías aéreas.

#### TRASTORNOS DE LA DEGLUCION INFANTIL

Los problemas alimenticios se derivan del inadecuado con-trol de la lengua. El reflejo lingual de succión es débil o in-existente. Existe una ausencia patológica de la deglución infan-til. La protrusión mandibular normal y el contacto de la lengua labio inferior no se producen en el acto de mamar.

#### ENCLAVAMIENTO LINGUAL

La dificultad respiratoria se debe en gran parte a que la -punta de la lengua penetra en la fisura palatina y queda allí en-clavada. En este momento el niño tiene un reflejo de defensa y-lucha para liberar su lengua, ejerciendo violentas contracciones musculares, lo que ocasiona que ésta se incurve hacia la nasofa-

ringe sobreviniendo la asfixia. La anoxia resultante es la causa de que la lengua se vuelva débil y flácida, introduciéndose más en la nasofaringe y obstruyendo completamente el camino del aire.

#### PALADAR FISURADO (HENDIDO).

El paladar hendido es producto de la falta de fusión de los procesos palatinos y premaxilares en desarrollo. Su magnitud va ría según la extensión de la fisura entre el paladar blando y el borde alveolar.

El paladar hendido puede atacar sólo al paladar blando o al paladar duro, o a ambos. Como la fusión en la línea media empieza en la región anterior del paladar óseo, nunca se observan defectos que abarquen exclusivamente el paladar duro. El defecto de fusión varía en forma y extensión, cuando participa parte importante del paladar óseo; las cavidades nasales comunican directamente con la cavidad bucal.

No se conoce con exactitud la causa del paladar fisurado, sin embargo, las teorías actuales están a favor tanto de las cau sas hereditarias como de las ambientales.

El tratamiento de las hendiduras consiste en el cierre quirúrgico o mecánico. Por lo general, los equipos de diferentes especialidades trabajan en estrecha relación para tratar a estos pacientes de corta edad.

La insuficiencia congénita del paladar es una deficiencia fisiológica y no un defecto anatómico. Denota los casos en que no puede ocurrir contacto del paladar blando con la pared posterior de la faringe, el cual ocurre normalmente en la deglución y fonación.

Los factores morfológicos que pueden contribuir a este trastorno funcional incluyen velo del paladar corto; deficiencia anteroposterior del paladar óseo, o del blando y del duro y hendiduras submucosas en la línea media de las apófisis, la aponeurosis palatina o los músculos del velo del paladar.

El paladar hendido implica irregularidades de los dientes, falta de los incisivos laterales, presencia de dientes supernumerarios, trastornos de la alimentación y deglución, defectos del habla y perturbaciones psicológicas.

Las secuelas secundarias del paladar fisurado son otitis serosa y media, pérdida del oído conductivo, defectos en la función del tubo de Eustaquio y rinitis crónica atrófica.

En algunos pacientes la obstrucción respiratoria es leve y transitoria, mientras que en otras la condición es severa y prolongada, con un grado de dificultad de un extremo de la deficiencia respiratoria a otra. El problema respiratorio es mecánico y causado por un bloqueo de las vías aéreas.

#### REPERCUSIONES O SECUELAS

La crisis respiratoria es causada por uno de los varios me-

canismos posibles. Algunos sienten que la lengua, como una válvula de pelota, gotea sobre la epiglotis y permite la salida de aire pero impide la entrada del mismo. Otros postulan que la punta de la lengua se impacta dentro de la hendidura y es difícil para el infante débil quitarla. Un tercer grupo especula que la lengua está desproporcionadamente grande en relación con el esqueleto de las mandíbulas, mientras que un cuarto grupo propone que al bloqueo de las vías aéreas por la lengua se debe a la falta de desarrollo o coordinación de los reflejos orales.

Los otros factores principales que guían a la consiguiente muerte de esos infantes son las dificultades respiratorias, secundariamente el lado derecho del corazón falla por la obstrucción crónica de aire y los problemas severos de alimentación.

La aspiración pulmonar es la fuente más común de morbilidad y mortalidad en pacientes intratables.

Otras causas de muerte son la sofocación, la mala nutrición y la estimulación de un reflejo vasovagal por la inhalación de vómitos.

Algunas de las etiologías propuestas hacen clasificaciones de la nutrición y desórdenes del centro de crecimiento condilar hasta los defectos del músculo masetero oblicuo.

Otras teorías incluyen dentro de la etiología las que se pueden atribuir a las genéticas, mecánicas, físicas, químicas, infecciosas y nutritivas.

Entre los factores mecánicos que se mencionan como causantes de fisuras maxilo-faciales están: a) Adherencias o bridas amnióticas que se encontraban al nivel de las fisuras. b) Presencia de piezas dentarias supernumerarias entre la hendidura c) Interferencia de órganos, como la lengua, la que debido a su rápido crecimiento, durante la sexta y séptima semana de vida intrauterina se coloca entre los procesos constitutivos del paladar.

Entre las causas físicas están: a) Las radiaciones o microondas, explicándose que por acción y presencia las cargas eléctricas celulares de las yemas embrionarias, se repelen impidiéndose la unión celular. Sin embargo, en estudios posteriores a la catástrofe de Hiroshima, no se han reportado hendiduras maxilo-faciales. b) Exposición prolongada a los rayos Röntgenográficos.

Dentro de los factores químicos, se incluyen las drogas y medicamentos utilizados durante la fase inicial del embarazo. Estos se pueden dividir en: a) Corticoesteroides, b) Talidomina, c) Acido 4-aminopteroilglutámico.

Entre los esteroides corticoadrenales reportados como causantes de las hendiduras maxilo-faciales están: hidrocortisona, prednisolona y la dexametasona; ya sean solos o en combinación y de éstos la dexametasona posee poder teratogénico más alto.

La talidomina administrada en las primeras semanas de la preñez, ocasiona hendiduras maxilo-faciales.

Entre las causas psíquicas, se mencionan las impresiones que recibe la madre durante la gestación; pero ésto es falso, ya que en casos de mellizos, se han presentado malformaciones maxilo-faciales en un solo gemelo.

Los investigadores que se inclinan sobre los factores nutritivos sugieren que dietas insuficientes en vitaminas A, B, y D; y del complejo B, ácido fólico principalmente, en las madres durante los primeros meses de gestación pueden provocar paladar hendido.

La etiología más aceptable parece ser una combinación de la postura fetal y el aumento de la presión intrauterina causada por un desorden en el delicado sistema hidrostático balanceado que sostiene el feto dentro del saco amniótico.

La morbilidad infantil es alta en instancias rigurosas del síndrome, comunmente varían del 25 al 50%. Nuevamente el infante ha sido llevado a través de los meses de vida iniciales más críticos, la micrognacia está siendo progresivamente menos elevada y las dificultades respiratorias y nutricionales se están solucionando.

## FRECUENCIA

La importancia del síndrome se confirma por su relativa frecuencia y así tenemos que en la Clínica Infantil de la Residencia Sanitaria "Francisco Franco" de la S.S. de Barcelona, se han observado 59 casos desde 1966. La exposición de nuestra experiencia, diagnóstico, clínica y posición terapéutica es la justificación en este estudio.

La delimitación de la frecuencia varía según los autores; Robin da una incidencia de 1/30,000 recién nacidos y considera que en la etiología intervienen el sexo y la herencia, ya que presentan algunas malformaciones que acompañan al síndrome, entre estos tenemos la fisura palatina.

En este trabajo trataré de demostrar que no sólo la herencia y el sexo son factores etiológicos, sino que también están involucrados en cierta forma los factores de edad y embarazo.

## SEXO

No se observa ninguna predominancia. Nuestra casuística consta de 27 varones y 32 hembras.

## HERENCIA

Parece no tener carácter hereditario o familiar. Sin embargo, la fisura palatina y otras malformaciones que a veces acom

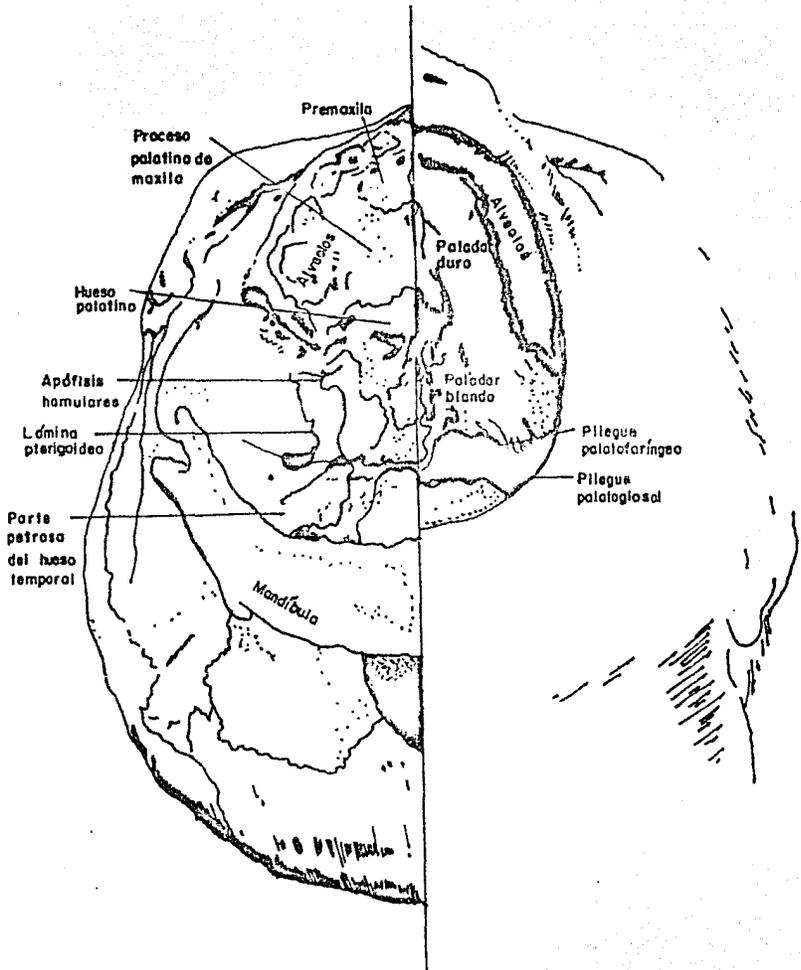
pañan al síndrome, como trastornos oculares y otológicos se han presentado en personas de edad adulta.

## EMBARAZO

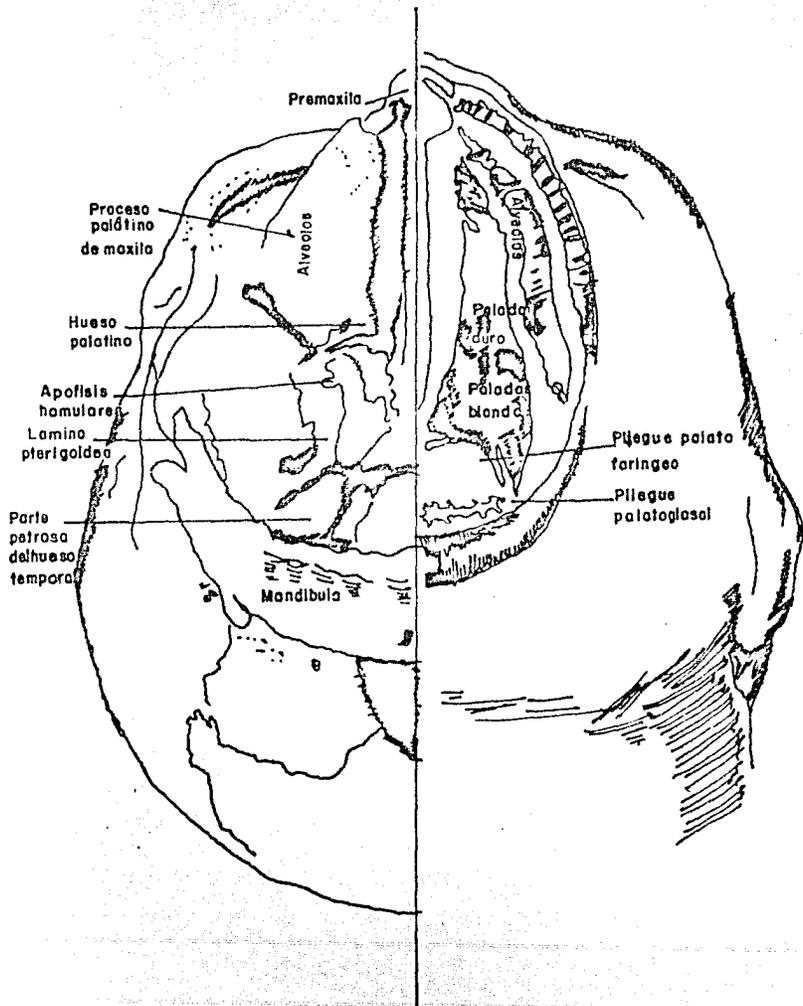
Acostumbra a tener un curso normal. Ciertos autores (Smith y Stowe) refieren que uno de cada cuatro de sus pacientes presenta historia de disturbio intrauterino y afirman que este síndrome se da con más frecuencia cuando los padres son de edad avanzada.

Se atribuye también a incidentes menores en el primer período del embarazo (infecciones, gripes, etc.)

Warkany y colaboradores señalan que se produce el síndrome en casos de madres embarazadas con déficit de riboflavina.



NORMAL



NENDIDO

## ESTUDIO CLINICO

El síndrome descrito por Pierre Robin consiste en la asociación de una hipoplasia con retroposición del maxilar, glosoptosis y fisura palatina.

Estas malformaciones asociadas adquieren su mayor importancia desde el momento en que son responsables de la aparición de un cuadro clínico caracterizado por la insuficiencia respiratoria alta. El trastorno respiratorio sumado a una ausencia del reflejo de succión hacen que al intentar alimentar a estos niños sobrevenga crisis de cianosis.

Hay que destacar que el cuadro clínico no siempre está en relación con la gravedad de las malformaciones. Así, hemos observado casos de microrretrognacia y glosoptosis poco acentuadas, en las que el niño ha tenido crisis asfícticas importantes; mientras que en otros, portadores del síndrome más acusado, ha bastado un tratamiento postural y una reeducación del reflejo de succión para que el niño no presentara un cuadro clínico agudo.

La hospitalización de estos niños puede estar motivada por:

- Hospitalización precoz de urgencia por trastornos respiratorios y de la deglución.
- Niños de algunos meses de edad con problemas de infección respiratoria, consecutivos a neumopatía por aspiración.
- Enfermos que llegan simplemente para ser operados de su fisura palatina.

Nuestra casuística de 59 casos consta de 38 enfermos pertenecientes al primer grupo, 18 al segundo y 3 al tercero.

A continuación, y con el fin de poder comprender detalladamente la complejidad de este síndrome, es ventajoso hacer un estudio de los síntomas, agrupándolos por regiones y sistemas.

#### CARA

Perfil característico denominado "cara de pájaro", gracias al cual, antes de la exploración, la simple inspección nos evoca el diagnóstico. Esta facie típica viene determinada por la hipoplasia y retroposición del maxilar inferior. Se ha probado tele radiográficamente que más de un micrognatismo se trata de una posición retrasada del maxilar inferior respecto de las bases óseas craneales. Este hecho se confirma por lo bien que responden estos enfermos a un tratamiento ortopédico funcional, cuya finalidad es producir un adelantamiento mandibular, que se consigue en pocos meses. Otros síndromes del primer arco por ejemplo el de disostosis mandibulofacial, también llamado síndrome de Treacher Collins o de Franceschetti-Zwahlen-Klein, se caracterizan por ser micrognacias muy rebeldes a los tratamientos tanto ortodóncicos como ortopédicos.

#### CAVIDAD BUCAL

El segundo de estos síntomas característicos del síndrome se expresa en el 100% de los casos por la ptosis lingual.

La mayoría de los autores dan excesiva importancia a esta caída hacia atrás de la lengua, como causa de la producción de trastornos respiratorios y alimenticios. Es cierto que en glosoptosis influyen la aparición de crisis de asfixia, prueba de ello es la considerable mejoría que experimentan estos niños cuando se les sitúa en posición decúbito-prono, o bien se les tracciona la lengua por transficción o sutura quirúrgica; pero más que por la glosoptosis en sí, la dificultad respiratoria viene determinada por el tamaño de la lengua (lengua grande) y la capacidad que tenga la base de la lengua en desplazar la epiglotis obstruyéndola. En este momento, tal como se ha dicho al hablar de la fisiopatología, la lengua actúa como una pelota-válvula que permite la expulsión de aire, pero impide la inhalación.

El tercer síntoma principal asienta en el paladar. Pierre-Robin al describir su síndrome habla de fisura palatina. De los 59 casos asistidos 40 presentan fisura palatina, que comprende paladar duro y blando; 12 sólo tienen afectado el paladar blando, en uno de los cuales la fisura sólo comprende la zona de la úvula (úvula bífida), y en los 7 casos restantes la afección del paladar se limita a un hundimiento muy acentuado de la bóveda palatina. No se ha dudado en incluir estos últimos casos dentro de lo que podríamos denominar síndrome Pierre Robin, ya que como se ha dicho al hablar de la etiología, creo que la fisura palatina tiene un origen puramente mecánico, que es la interposición lingual entre las láminas palatinas.

El defecto del paladar dependerá del grado de interposición

de la musculatura lingual, variando desde el simple paladar ojival a la más ancha y grave de las fisuras.

Lo que acaba de confirmar esta hipótesis de la interposición lingual como causa de la fisura palatina es el hecho de que las láminas horizontales palatinas no son horizontales sino oblicuas hacia arriba y adentro, cuando las fisuras palatinas independientes del síndrome son mucho más horizontales.

Como otras malformaciones dentro de la cavidad bucal, se observa abombamiento de las crestas sublinguales que dan la sensación de que nos encontramos ante una ránula. La cara interna de las mejillas puede estar abultada hacia adentro, simulando una tumoración que a veces es motivo de discusiones diagnósticas.

#### OREJAS Y OJOS

Las alteraciones oculares asociadas al síndrome no son pocas. Según Smith y Stowe, podemos encontrar esotropía, cataratas congénitas, glaucoma, microftalmia y desprendimiento de retina.

#### SISTEMA RESPIRATORIO

Insuficiencia respiratoria alta, más o menos acentuada, con estertores, tiraje y crisis de asfixia. En los casos graves, el niño, con el fin de respirar, adopta una posición de hiperextensión denominada cuello de cisne, con lo que consigue abrir al máximo posible el orificio superior de la laringe.

## SISTEMA CIRCULATORIO Y CORAZON

Encontramos alteraciones cardiocirculatorias en 7 de los pacientes.

## SISTEMA ESQUELETICO

Entre los casos estudiados, hemos encontrado aumento generalizado de la densidad ósea (1 caso), equinóvaros (5 casos), hundimiento esternal (10 casos) que confirman la etiología mecánica de la microrretrognacia.

## DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Se puede presentar con: disostosis mandibulofacial y fístula traqueoesofágica.

Micrognacia y defecto del paladar son vistos en el sistema de disostosis mandibulofacial, también denominado de Franceschetti o Treacher Collins. Sin embargo, la asociación de ojos, orejas, mandíbula y molares defectuosos pueden fácilmente diferenciar los dos síndromes.

La dificultad de mamar, los ataques y las crisis de cianosis, pueden sugerir fístula traqueoesofágica, pero la cara de pájaro del niño con el síndrome Pierre Robin es el distintivo para reconocerlos.

## PRONOSTICO

Durante el transcurso de la primera semana de vida extrauterina, existe gran peligro de muerte súbita del enfermo a pesar de todos los cuidados. Pasando este período el peligro de muerte disminuye, pero persiste durante los primeros meses.

Gracias a una vigilancia cuidadosa, el tratamiento postural, la intervención quirúrgica en los casos que lo requieran y la habituación progresiva a la alimentación con biberón, se ha logrado que la mortalidad haya descendido considerablemente.

Una vez pasados estos primeros meses peligrosos, la evolución de los enfermos es favorable. La glosoptosis desaparece y con el tratamiento ortopédico se logra rápidamente el adelantamiento del maxilar inferior.

Cuando a los 18 meses de edad ingresan para ser intervenidos de su fisura palatina, prácticamente podríamos decir que ya no se trata de un síndrome Pierre Robin, sino simplemente de una fisura palatina.

## TRATAMIENTO

Para la mejor comprensión del tratamiento, dicho síndrome se ha dividido en: de urgencia, postural, quirúrgico, ortopédico.

## TRATAMIENTO DE URGENCIA

Sólo será aplicado en situaciones gravísimas, en las que el cirujano especializado no esté presente. Es un tratamiento que debe estar al alcance del propio equipo de reanimación que atiende al niño en los primeros momentos de su vida. Los procedimientos principales son dos:

- 1.- Colocación de una cánula de Mayo y oxigenoterapia.
- 2.- La variante de la técnica de Duhamel, consiste en pasar de una mejilla a otra a través de la base de la lengua, previa tracción de la punta de la misma, un trocar grande parecido al empleado para la punción lumbar. Una vez atravesada transversalmente la mejilla y la base de la lengua, se quita el fijador y se introduce por el trocar un hilo de acero de 0.30 mm doble, que emerge por ambos carrillos, fijándolo a cada lado. Esta es una técnica sencilla, rápida, que no precisa anestesia y que el propio equipo de reanimación la puede realizar fácilmente.

## TRATAMIENTO POSTURAL

En las manifestaciones más simples de este síndrome basta con la instauración de un tratamiento postural para que no aparezca la crisis de asfixia.

Se coloca al niño en posición de decúbito-prono y con la cuna inclinada de manera que la cabeza está más baja que los pies.

Si con este tratamiento no logramos resolver el problema y la crisis de asfixia aparece, se recurrirá al tratamiento quirúrgico.

#### OBJETIVOS DE LA TERAPIA PRE-QUIRURGICA

Los principales objetivos son los de facilitar la reparación quirúrgica de la deformidad, que se logra por:

- a) El realineamiento de las porciones separadas del hueso maxilar abierto, y la reposición consecuente de los márgenes del labio.
- b) Estimular una reducción en el tamaño de la abertura del paladar y un incremento en el área de los procesos palatinos.

Al considerar la reparación del paladar, distintamente de la reparación de la abertura del labio, el objetivo de la administración pre-quirúrgica, es la reducción del tamaño de la abertura y la producción de un paladar suave, más largo y más móvil para facilitar el desarrollo del habla.

El tratamiento pre-quirúrgico no tiene como objetivo asegurar el desarrollo de una oclusión permanente o una oclusión ideal decidua (mucho menos asegurar una oclusión sin interven-

ción quirúrgica), pero es un esfuerzo por asegurar el desarrollo de una relación satisfactoria maxilo-mandibular, por medio del movimiento cuidadosamente controlado de los fragmentos del hueso maxilar abierto. Subsecuentemente, una oclusión satisfactoria se desarrollará debido a la relación maxilo-mandibular correcta del tratamiento ortodóncico necesario.

#### PARA INFANTES CON SINDROME PIERRE ROBIN

Cuando un infante nace con una hendidura palatina en combinación con retrognatismo y dificultades respiratorias, se dice que tiene dicho síndrome. El origen de la dificultad respiratoria es la combinación desafortunada de la deformidad con la mandíbula inferior retrusiva o retraída. La lengua, por su unión con la mandíbula, también se mantiene en una relación retrusiva y retiene algo de su posición alta del desarrollo dentro de la cavidad nasal y arriba de los márgenes del paladar hendido. Consecuentemente en este síndrome, la permeabilidad de vías respiratorias altas se ve disminuida por la lengua a un grado mayor o menor. Los objetivos del cuidado son los de facilitar el amamantar al infante durante las primeras semanas de vida y la permeabilidad de vías aéreas.

Burston anotó por primera vez que, en más de dos tercios de los pacientes con síndrome Pierre Robin, la mandíbula retrognática crece hacia adelante considerablemente, así que para los tres años la relación maxilo-mandibular está dentro de los límites normales.

## TRATAMIENTO QUIRURGICO

Muchos son los procedimientos que se han descrito, pero todas las técnicas tienen por finalidad combatir la glosoptosis y evitar el enclavamiento de la punta de la lengua en la fisura palatina, hecho que contribuye a agravar el problema respiratorio.

## TRATAMIENTO ORTOPEDICO

Debe iniciarse lo más precozmente posible. La primera acción terapéutica en este sentido la realizamos recomendando alimentarlo con biberón, pues con ello aparece el acto reflejo de succión y deglución. Al mismo tiempo, proporcionamos al niño el chupón de Nuk, que presenta una superficie superior redondeada que se apoya en el paladar, ensanchándolo y estimulándolo en su crecimiento. La superficie del plano inclinado que presentan estos biberones en su parte inferior obliga a la mandíbula a deslizarse hacia adelante.

Es de gran utilidad el empleo de una placa palatina con anclaje extraoral que obtura la fisura. Gracias a la placa, la lengua encuentra un punto de apoyo postero superior, lo cual lo hace descender y adelantar progresivamente. Al mismo tiempo, los bordes de la placa ejercen un estímulo de crecimiento sobre las láminas palatinas, produciendo su horizontalidad (recordemos que las láminas horizontales en estos niños están verticalizadas). Se corrige también la gran divergencia que existe de las apófisis pterigoides y se cierra considerablemente la anchura de la fisura palatina.

Todos estos procedimientos terapéuticos que tienen por finalidad restablecer temporalmente el equilibrio muscular, se implementan hasta los 18 meses, edad en la cual se logra la función muscular definitiva a través de la cirugía (palatoplastia). Una vez cerrada la fisura palatina desaparece casi por completo toda la sintomatología de estos niños.

Podemos contribuir al tratamiento colocando después de la intervención un aparato empleado por los ortodoncistas denominado monoblock con el que la oclusión dentaria normal se consigue en estos pacientes de los 4 a 5 años.

#### TRATAMIENTO PROSTODONCICO PARA EL SINDROME PIERRE ROBIN

El objetivo básico del tratamiento es mantener vivo y saludable al infante en los críticos primeros meses de su vida.

La responsabilidad principal es el mantenimiento de un clima metabólico fisiológico, en el que el infante pueda sobrevivir, ganar peso y desarrollarse.

Una multitud de aproximaciones de tratamiento para el infante con síndrome Pierre Robin han sido definidas. La falta de uniformidad de criterios respecto al tratamiento se debe a la gran variación en el grado de severidad de los síntomas.

Los regímenes de tratamiento usados particularmente o en combinación se pueden dividir en siete grupos básicos y son:

##### 1.- Postura o posición

- 2.- Alimentación adecuada
- 3.- Tracción mandibular extraoral
- 4.- Tracción extraoral de la lengua
- 5.- Cirugía
- 6.- Intubación nasotraqueal
- 7.- Dispositivos prostodónticos intraorales

La posición de decúbito con la mandíbula en una posición de protusión, hiperextensión del cuello es la forma adecuada de terapia y parece ser efectiva sólo en las formas de desórdenes más leves.

Junto a los problemas de alimentación se incluye la protección del labio que sujeta el biberón al bebé y lo fuerza a extender su mandíbula para comer (chupones, comederos de vidrio curvos y obturadores de resina acrílica). En pacientes con desórdenes más severos se han incluido tubos nasogástricos y otras gastrotomías.

La tracción mandibular extraoral por medio de grapas y extensiones, ya sea por detrás del ángulo o delante de la sínfisis, se han encontrado que son incómodos y difíciles de usar, por tanto, nunca han sido ampliamente aceptados.

Probablemente las medidas terapéuticas que se emplean con más frecuencia sean procedimientos quirúrgicos que tratan de fijar o mantener la lengua en una posición anterior.

Douglas y otros autores popularizaron el procedimiento de la adhesión labio-lengua, en la cual la superficie inferior de la lengua y el vestíbulo del labio inferior son denudados y suturados juntos. Este sigue siendo probablemente el procedimiento quirúrgico más usado.

La reparación temprana del paladar hendido se ha usado mucho para mantener la lengua hacia adelante y prevenir que la punta de la lengua se impacte en el defecto del paladar. La cirugía temprana impide obtener un paladar amplio, móvil, importante para el desarrollo del habla.

En algunos infantes, a pesar de los tratamientos radicales y vigorosos, así como de los cuidados de la convalecencia, el índice de morbilidad y mortalidad continúa siendo elevado. Otros responden bien a la postura preservativa y a la alimentación.

Someterlos a cirugías repetidas, expuestos a la anestesia general en los primeros meses, implica un alto riesgo para la vida de estos pacientes.

#### CONSTRUCCION Y COLOCACION DE LA PROTESIS

El primer paso en la construcción de esta prótesis es obtener una impresión con modelina. Una cucharilla individual de cera o una cuchara de the podrá servir como cucharilla para impresión.

Se sienta al infante en decúbito dorsal sobre una de las ro

dillas del asistente; éste deberá ayudar a estabilizar la cabeza del infante y al mantenimiento de una vía respiratoria por medio de presión adelante de los ángulos mandibulares cuando se esté - tomando la impresión. El infante deberá ser estimulado para que lllore y así asegurar que la vía aérea sigue permeable. Al retirar la cucharilla se examinarán cuidadosamente los espacios orales, nasales y faríngeos, removiendo cualquier material de impresión que haya quedado. Se procede a obtener el positivo de la impresión. La región del paladar se llena con cera para cubrir retenciones y se aplica un medio de separador.

Se construye un obturador de resina delgado de 1 a 2 mm de grueso, usando resina acrílica autopolimerizable a técnica de goteo. Las dimensiones de la extensión distal de la resina acrílica se estimarán a partir de un examen visual del paladar. Para aumentar o modificar el grado de curvatura se requiere hacer un rebase en modelina.

Esta prótesis se substituye por otra cada mes, hasta que el infante cumple un año de edad. A esta edad está indicada la cirugía o palatoplastía que substituye al aparato ortodóncico.

## CONCLUSIONES

El tiempo transcurrido para la realización de esta tesis tuvo como primera etapa la selección de los trabajos que, en mi concepto, eran de mayor importancia y actualidad. En la segunda etapa se hizo la determinación del síndrome Pierre Robin, detectando que éste es poco común en odontología, por lo que hay que tener cuidado al diagnosticarlo, ya que tiene relación directa con paladar hendido o fisurado, aunque el primero es fácil de identificar porque el paciente presenta rasgos tales como la denominada "cara de pájaro".

Antes del nacimiento y probablemente durante un breve periodo post-natal, la herencia viene a ser el factor dominante que determina el tamaño de los maxilares, aunque es de etiología desconocida. Sin embargo, la etiología más aceptable parece ser una combinación de la postura fetal y el aumento de la presión intrauterina causada por un desorden en el sistema hidrostático que sostiene el feto dentro del saco amniótico.

Aproximadamente el 1% de todos los infantes recién nacidos tienen anomalías múltiples o síndromes.

La fisura congénita del paladar es una de las deformidades más comunes al nacimiento. La incidencia en paladar fisurado es de un caso por cada 800 nacimientos, siendo más frecuente en el sexo femenino.

La deformidad se origina entre la sexta y la undécima semana de vida intrauterina. En un 15% de los casos existen otras anomalías orgánicas asociadas, las cuales están motivadas por influencia de los mismos teratogénicos; originando problemas psíquicos, físicos, de deglución, foniátricos, auditivos, dentarios, cardiopulmonares y otros.

La tercera etapa la constituyó la descripción de los tratamientos a seguir. Es importante recalcar que la prótesis debe ser concebida, construida e instalada en forma tal que no dañe los tejidos periodontales con los que se vincula y relaciona, es decir, que no debe producir inflamación ni trauma. La cirugía cumple en este tipo de procedimientos dos funciones: 1) restaura las funciones orgánicas; 2) actúa como agente corrector de la morfología.

Con frecuencia deben hacerse correcciones post-quirúrgicas de algunos defectos resultantes de la intervención. En paladar el problema que puede surgir es la escasez de la longitud del velo, así como las perforaciones en la parte anterior del paladar duro. Cuando no está indicada la cirugía en este tipo de perforaciones se utiliza una prótesis que da buen resultado separando la cavidad bucal de la nasal, éstas afectan poco a nada a la fonación.

El trabajo anterior aportó las teorías recientes respecto de los mecanismos causales de las deformidades craneofaciales, -

además de orientar respecto al manejo mediato e inmediato de la deformidad, tomando en cuenta sus repercusiones de índole respiratorio y alimenticio, así como la orientación al crecimiento y desarrollo del tercio medio.

Otro de los logros fue el de establecer la necesidad de implementar tratamiento ortodóncico a través de aparatos o placas-obturadoras desde su nacimiento.

Basándonos en las conclusiones anteriores, se contribuye a la disminución de infecciones auditivas (otitis media o supurativa); facilita la foniatría disminuyendo la hipernasalidad, evitando también la hipoacusia progresiva. Además de lo anterior, se hizo hincapié en que las secuelas anteriormente mencionadas no son exclusivas del síndrome Pierre Robin, ya que éstas se presentan en el 100% de las hendiduras palatinas. Por su incidencia sus trastornos, y su tratamiento a largo plazo, debe ser considerado como problema de Salud Pública. Por último, es importante mencionar que este síndrome es una entidad patológica que debe ser conocida en profundidad por el estomatólogo debido a las implicaciones mencionadas en este trabajo.

## BIBLIOGRAFIA

Giunta, John

Trad. Marina Beatriz González de Grandi

Patología Bucal

Ed. Interamericana, México 1978 págs. 26-32

Harrison

Medicina Interna

6a. ed. Ed. Mac Graw Hill

EE.UU. 1979 págs. 207 y 263

Langman, Jan

Embriología Médica

2a. ed. Ed. Interamericana

Cap. 13, México 1978 págs. 213-223

Monroy, Violante Alfonso

Tratamiento Integral de las Lesiones Labiopalatinas

Carlos Ariel Gracia Ediciones Científicas, México, D.F.

Biblioteca de Manuales Médicos 1978 págs. 77-78

Robbins, Stanley L.

Trad. Alberto Folch y Pi Dr.

Homero Vela Treviño

Patología Estructural y Funcional

Ed. Interamericana, México 1975 828 pp.

Müntener, M.  
Shceiz Med Wochenschr  
Pierre Robin syndrome with associated malformation  
Vol. 103 año 1973 págs. 1504-8

Pediatría Quirúrgica Panamericana  
Tratamiento quirúrgico en el síndrome Pierre Robin  
Vol. 19 año 1979 págs. 643-652

Perkins, Y.  
Trns Ophthalmology Soc. VK.  
Pierre Robin syndrome  
Vol. 90 año 1970 págs. 179-90

Robertson, N.R.E.  
British Dental Journal  
The orthodontic management of cleft lip and palate patients  
Vol. 145 núm. 8 oct. 17-1978 págs. 236-48

Sorenson, Herbert, W., D.D.S.  
Turner, Erwin G., D.M.D.  
The Journal of prosthetic dentistry prosthodontic  
treatment for Pierre Robin syndrome  
Vol. 39 núm. 5 mayo 1978 págs. 554-9

## HEMEROGRAFIA

Almonte, V.C. y Girardi, B.C.

Revista Chilena de Pediatría

Síndrome de Pierre Robin

Vol. 33 año 1978, págs. 263-268

Berggren, R.B. and Duran, R.J.

Journal Pediatric Surgery

Pitfalls in the treatment of the Pierre Robin syndrome

Vol. 5 año 1970 pág. 539

Cohen, M. Michael, Jr.

Journal Maxillofacial Surgery

Syndromology's message for craneofacial Biology

Vol. 7 núm. 2 año 1979 págs. 89-109

Davis, P.A.

Dev. Méd. Child Neurol.

Management of the Pierre Robin syndrome

Vol. 15 año 1973 pág. 359

Deffez, J-P. Grimbert, N. et Fellus P.

Actual Orthodont, Franc.

Evolution paradoxale d', un syndrome de Robin

Vol. 47 año 1976, págs. 139-147

Farnsworth, P.B.

Glossoprotic hypoxia and micrognathia the Pierre Robin

syndrome, reviewed. Early recognition for survival.

Clin Pediatr (Philadelphia)

Vol. 10 año 1971 págs. 600-606

Fellus, P. Lasjaunias P. Deffez, J-P

Actual Odontostomatol (Paris)

Bilabial contact; the purpose of treatment in  
mandibular retrognathism

Vol. (128) año 1979 págs. 733-746