

Secuencia de Pierre Robin

J. Carlos Arancibia

Servicio de Pediatría

Hospital Dr. Gustavo Fricke, Viña del Mar.

Resumen

La secuencia de Pierre Robin constituye un desafío diagnóstico antenatal, el cual se transforma en un desafío terapéutico posterior al nacimiento por la multiplicidad de presentaciones al asociarse con otros síndromes más o menos complejos que provocan problemas en las decisiones de los distintos actores llamados a evaluar la necesidad de corrección quirúrgica o manejo conservador de los niños que se presentan en forma esporádica en nuestros hospitales. Esta revisión pretende actualizar en forma sucinta los conocimientos sobre patogenia, fisiopatología, manifestaciones clínicas y herramientas terapéuticas con que se cuenta para enfrentar este cuadro.

Palabras Claves: Pierre Robin, dismorfia facial, síndrome craneofacial, micrognatia
Neumol Pediatr 2006; 1(1): 34-36

INTRODUCCION

La secuencia de Pierre Robin (SPR) es una afección presente al nacer que se caracteriza por la tríada de micrognatia, glosoptosis y fisura del paladar blando¹. Corresponde a un tipo de los llamados síndromes craneofaciales² y síndrome del primer arco (Tablas 1 y 2). Descrito por primera vez, en 1891 por Lannelongue³ y Menard, en 2 pacientes con micrognatia, paladar hendido y retroglosoptosis y luego, en 1923 por Pierre Robin⁴, como un síndrome completo. En 1974 se denominó síndrome de Pierre Robin a esta tríada. Se estima una prevalencia de 1:8500 RN vivos (1:2000 a 1:30000), siendo el 80% asociado con síndromes específicos. La razón de su distribución por sexo es 1:1; excepto en la forma ligada a X. Su herencia es autosómica recesiva, existiendo la variante ligada a X con malformaciones cardíacas y pie Bot.

TERMINOLOGÍA¹

Síndrome: Alteraciones de la morfogénesis con múltiples anomalías simultáneas causada por una única etiología.

Secuencia: Cualquier condición que incluya una serie de

Tabla 1: Síndromes craneofaciales

Síndrome de Crouzon
S. Apert.
S. Down.
Secuencia de Pierre Robin.
S. Franceschetti-Treacher-Collins.
S. Goldenhar.
Microsomía hemifacial.

Correspondencia: Juan Carlos Arancibia. Pediatra Broncopulmonar. Unidad de Respiratorio. Servicio de Pediatría. Hospital Gustavo Fricke de Viña del Mar. E-mail: jcas39@yahoo.com

Tabla 2: Síndromes de primer arco

Disostosis mandibulofacial (síndrome de Treacher-Collins), Hipoplasia mandibular y glosoptosis (síndrome de Pierre-Robin)
Disostosis mandibular.
Hipertelorismo.
Deformidades del oído externo y medio.

anomalías causadas por una cascada de eventos iniciados por una malformación única.

MANIFESTACIONES^{5,6,7,8}

Micrognatia 91%

Glosoptosis 70-85%

Macroglosia y anquiloglosia 10-15%

Deformidades nasales infrecuentes, mayoría anomalías de □ la base

Anomalías oculares 10-30%

Hallazgos Cardiovasculares: Soplo inocente, estenosis pulmonar, DAP, foramen oval persistente, defecto de septum atrial e hipertensión pulmonar primaria (HTP)

Anomalías del Sistema músculo-esquelético 70-80%: Syndactilia, falanges displásticas, polidactilia, clinodactilia, hiperlaxitud articular, y oligodactilia en miembros superiores.

En extremidades inferiores, anomalías de pies: Pie Bot, metatarsus adductus, malformaciones femorales, (coxa vara o valgus, fémur corto), anomalías de caderas (contracturas en flexión, luxación congénita), anomalías de la rodilla (genu valgus, syncondrosis), y anomalías tibiales.

Deformidades de la Columna vertebral: Escoliosis, xifosis,

lordosis, displasia vertebral, agenesia sacra, y seno pilonidal.

Defectos del SNC (50%): Retraso del lenguaje, epilepsia, retraso desarrollo psicomotor (RDSM), hipotonía, hidrocefalia, Síndrome Arnold-Chiari.

Defectos Genitourinarios: Criptorquidea (25%), hidronefrosis (15%), hidrocele (10%).

PATOGÉNESIS

Se desconoce las causas específicas de la secuencia de Pierre Robin, pero podría ser parte de muchos síndromes genéticos. La mandíbula inferior se desarrolla lentamente en los primeros meses de vida antes de nacer, pero su crecimiento se acelera en el primer año. Existen tres teorías para explicar su patología:

Teoría Mecánica: Es la más aceptada. Hipoplasia mandibular (7^a y 11^a s. gest.), lengua alta en cavidad oral, lo que provoca una hendidura palatina. Explica la clásica hendidura palatina en U invertida y ausencia de labio leporino. Oligohidramnios puede cumplir un rol por deformación de la mandíbula e impactación de la lengua contra el paladar⁹.

Teoría de Maduración Neurológica: Retraso en la maduración neurológica evidenciada por electromiografía de la lengua, pilares faríngeos y paladar, como un retraso de la conducción nerviosa del hipogloso. La corrección espontánea de la mayoría de los casos soporta esta teoría.

Teoría disneurológica romboencefálica: Organización moto-ra y reguladora del romboencéfalo se relaciona con un problema mayor de la ontogénesis.

DIAGNÓSTICO

Puede sospecharse desde las 13 semanas de edad gestacional por ultrasonografía^{10,11} y en el recién nacido por las manifestaciones ya mencionadas.

MANEJO DE LA SECUENCIA DE PIERRE ROBIN:

Manejo Conservador: Los niños con severa micrognatia pueden tener una obstrucción significativa al nacer, requiriendo una vía aérea artificial (tubo nasofaríngeo, máscara laríngea¹², tubo endotraqueal u otros artefactos recientemente propuestos^{13,14}). La mayoría de los neonatos tendrá problemas con la alimentación. La fisura palatina impide una presión negativa adecuada para la succión. La leche o fórmula tiene que ser entregada a través de un chupete largo que tenga un corte grande en el agujero de salida para hacer la entrega sin esfuerzo. Se ha ideado otros aparatos para mejorar la técnica de alimentación¹⁵. La enfermera desempeña un papel extremadamente importante en la enseñanza de la técnica de alimentación. El equipo implicado en la educación y manejo de la familia o personas a cargo del niño incluye a pediatras, otorrinolaringólogos, cirujanos plásticos, odonto-pediatras, ortodontistas, enfermeras, fonoaudiólogos, y asistentes sociales¹⁶. Este grupo se asegura que cada paciente y familia reciba el plan más comprensivo, usando todos los recursos

disponibles desde el nacimiento a la adolescencia.

Manejo Quirúrgico: El tratamiento se orienta según la severidad del compromiso de la vía aérea seguida por el grado de dificultad en la alimentación. Los niños con micrognatia pronunciada pueden presentar dificultad respiratoria severa o falta de incremento ponderal. La intervención quirúrgica es necesaria en estos casos. Se ha descrito diversos procedimientos, pero la traqueotomía es la técnica más usada. Otros procedimientos quirúrgicos, tales como liberación subperióstica del piso de la boca, y diversos tipos de glosopexia, como la técnica de Routledge u otras formas de adherencias de lengua-labio. La glosopexia debe ser liberada antes de que se desarrolle una dentición avanzada (9-12 meses de edad).

La distracción mandibular se puede utilizar para la hipoplasia severa de la mandíbula que causa apnea obstructiva. Los tubos de timpanostomía se insertan generalmente cuando se realiza la palatoplastia como terapia para corregir la pérdida de audición por conducción y para prevenir complicaciones del oído medio.

Los procedimientos quirúrgicos para reparar el paladar hendido pueden ser en uno o dos tiempos. El más común es el cierre del paladar (duro y blando) en un solo tiempo, realizado entre los 6 y los 18 meses. Se ha observado una relación directa en la incidencia de complicaciones obstructivas postnatales tempranas y postoperatorias¹⁷. Los distintos procedimientos presentan morbimortalidad asociada, por lo que debe realizarse una evaluación exhaustiva antes de elegir la técnica adecuada^{18,19,20}. La traqueotomía por períodos prolongados se ha asociado a una gran morbilidad tal como traqueomalacia, bronquitis crónica, enfermedad pulmonar crónica e incluso muerte súbita (complicaciones de hasta 64% en menores de 1 año), todo esto acompañado de hospitalizaciones muy prolongadas. La adhesión lingual puede utilizarse como un procedimiento transitorio^{21,22,23}, pues provoca trastornos en la alimentación, fonación y alteración en el desarrollo de los dientes del área adherida. La tracción lingual mediante un clavo de Kirschner produce frecuentemente desgarros linguales. La liberación subperióstica de la musculatura del piso de la boca no es muy efectiva, debiendo igualmente permanecer los pacientes intubados por largos períodos.

Los pacientes de difícil manejo que presentan curvas de crecimiento planas o insuficientes, asociada frecuentemente a desnutrición, mayor morbilidad respiratoria y hospitalizaciones repetidas, son candidatos a estudio con polisomnografía en busca de trazados patológicos que podrían beneficiarse con un tratamiento precoz antes de debutar con complicaciones más graves. En algunas ocasiones estas obstrucciones de la vía aérea alta en forma prolongada pueden también conducir a hipoxia, hipercapnia, cor pulmonar e hipertensión pulmonar.

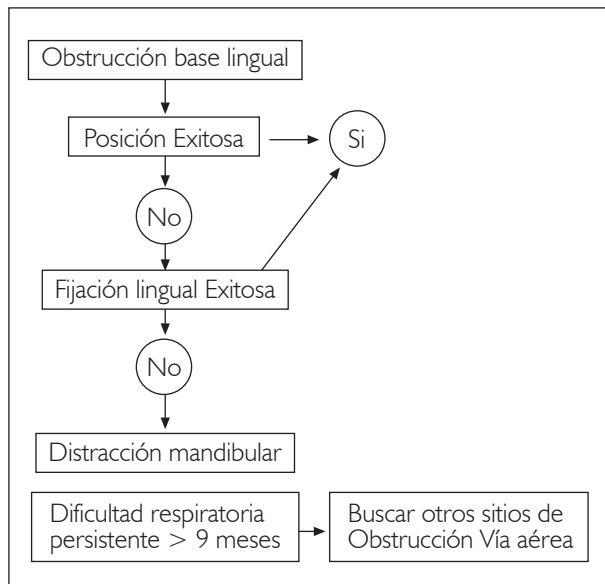
El alargamiento gradual de la mandíbula mediante distracción ósea es una técnica que permite aumentar las dimensiones de la mandíbula a expensas del hueso local. Esto sin necesidad de injertos a distancia, permitiendo simultáneamente una elongación gradual de los tejidos blandos, musculatura, vasos, nervios, piel, dejando la base de la lengua en una posición

más anterior y aumentando las dimensiones de la vía aérea retrofaringea. Se puede utilizar precozmente en el recién nacido^{24,25} con hipoplasia mandibular, sin mayor morbilidad asociada, siendo muy eficaz en el tratamiento de la obstrucción respiratoria, evitando una traqueotomía o intubación prolongada y mejorando ostensiblemente la calidad de vida. Nuevos materiales y técnicas de elongación han contribuido a mejorar los resultados.^{26,27,28}

Se puede repetir el procedimiento si se necesitara mayor elongación ósea. Los seguimientos a largo plazo han demostrado que la distracción ósea precoz no provoca secuelas ni interfiere con el desarrollo de las piezas dentarias y/o crecimiento mandibular, siendo este procedimiento muy promisorio y actualmente de elección en algunos centros. En nuestro país, la Dra. Carmen Gloria Morovic ha presentado la mayor casuística en el Hospital Luis Calvo Mackenna²⁹.

A continuación, presentamos un flujograma de decisiones para orientar el manejo de estos pacientes que se presentan en forma esporádica en nuestros centros de atención y para quienes es necesario tener un enfrentamiento predeterminado por parte del equipo médico-quirúrgico que debe manejarlo.

Algoritmo para el manejo de la Vía Aérea en Secuencia de Pierre Robin.³⁰



REFERENCIAS

1. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001607.htm>.
2. <http://www.gesichtsfehlbildungen.de/ger/syndrom.html>
3. Affections congénitales de la tête et du cou. Lannelongue Paris, 1891
4. Robin P. La chute de la base de la langue considérée comme une nouvelle cause de gêne dans la respiration nasopharyngienne. Bull Acad Med 1923;43:235-37.
5. Ann Otol Rhinol Laryngol 2005;114:605-13.
6. Arya SK. Congenital alacrima in Pierre Robin sequence. Cornea 2004;23:632-4.
7. Wilcox BK. Cerebro-costo-mandibular syndrome presenting as Pierre Robin sequence. Am J Otolaryngol 2004;25:258-62.
8. Lee J. Pierre-Robin syndrome associated with Chiari type I malformation. Childs Nerv Syst 2003;19:380-3
9. Aggarwal S Fetal hydrocolpos leading to Pierre Robin sequence: an unreported effect of oligohydramnios sequence. J Perinatol 2003;23:76-8.

10. Teoh M. First-trimester diagnosis of micrognathia as a presentation of Pierre Robin syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol 2003;21:616-8.
11. Bronshtein M. Am J Obstet Gynecol 2005;193:1561-4.
12. Yao CT. Successful management of a neonate with Pierre-Robin syndrome and severe upper airway obstruction by long-term placement of a laryngeal mask airway. Resuscitation 2004;61:97-9.
13. Von Bodman A. The Tübingen palatal plate--an innovative therapeutic concept in Pierre-Robin sequence. Wien Klin Wochenschr 2003;115:871-3.
14. Whitaker IS. Effective management of the airway in the Pierre Robin syndrome using a modified nasopharyngeal tube and pulse oximetry. Br J Oral Maxillofac Surg 2003;41:272-4.
15. Savion I. J Prosthet Dent 2005;93:197-200.
16. Schaefer RB. Airway management in patients with isolated Pierre Robin sequence during the first year of life. Craniofac Surg 2003;14:462-7.
17. Huang C, Hang Gung. Med J 2005;28:90-6.
18. Waters ET. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2005;69:105-10.
19. Bravo G. Int J Pediatr Otorhinolaryngol 2005;69:27-33.
20. Rawashdeh MA. J Craniofac Surg 2004;15:447-50.
21. Denny AD. Outcomes of tongue-lip adhesion for neonatal respiratory distress caused by Pierre Robin sequence. J Craniofac Surg 2004;15:819-23.
22. Kirschner RE. Surgical airway management in Pierre Robin sequence: is there a role for tongue-lip adhesion? Cleft Palate Craniofac J 2003;40:13-8.
23. Thieme V. Mund Kiefer Gesichtschir 2005;9:306-11.
24. Denny AD. Distraction osteogenesis in Pierre Robin neonates with airway obstruction. Clin Plast Surg 2004;31:221-9.
25. Denny A. J Pediatr 2005;147:97-101.
26. Burstein FD. Mandibular distraction osteogenesis in Pierre Robin sequence: application of a new internal single-stage resorbable device. Plast Reconstr Surg 2005;115:61-7.
27. Monasterio FO. Swallowing disorders in Pierre Robin sequence: its correction by distraction. J Craniofac Surg 2004;15:934-41.
28. Cademartiri F. Effective clinical outcome of a mandibular distraction device using three-dimensional CT with volume rendering in Pierre-Robin sequence. Acta Biomed Ateneo Parmense 2004;75:122-5.
29. Morovic CG. Rev Chil Pediatr 2004;75:36-42.
30. Schaefer RB. Plast Reconstr Surg 2004;113:113-25