

Presentación de caso

Síndrome de Pierre Robin. Presentación de un caso clínico

Hospital General Docente "Iván Portuondo", San Antonio de los Baños, Artemisa

Jorge Alexis Pérez González¹, Zenia García Cartaya²

¹ Especialista de 1er. Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Profesor Asistente, Máster en Ciencias. ² Médico Especialista de 1er. Grado en Ginecología y Obstetricia. Profesor Instructor.

RESUMEN

El síndrome de Pierre Robin es una anomalía congénita del arco branquial en la que se asocia micrognatismo, glosoptosis y hendidura del paladar. Los pacientes afectados desarrollan desde el nacimiento problemas respiratorios y digestivos severos que se pueden asociar a mortalidad elevada. El caso clínico que se presenta es típico de la enfermedad en el que la dificultad respiratoria fue determinante en su pronóstico y calidad de vida. En este paciente se presentaron trastornos nutricionales severos (desnutrición) con el consecuente crecimiento inadecuado. La intervención quirúrgica oportuna alivió la obstrucción respiratoria, facilitó la alimentación y mejoró considerablemente el estado clínico del paciente.

Palabras clave: Pierre Robin, micrognatismo, glosoptosis, fisura palatina.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Pierre Robin es una anomalía congénita del arco branquial en la que se asocia micrognatismo, glosoptosis y hendidura del paladar, por lo que estos niños desarrollan desde el nacimiento problemas respiratorios y digestivos severos que se pueden asociar a mortalidad elevada. Al ser una anomalía del primer arco branquial, se asocian múltiples problemas oftalmológicos, además del cuadro sistémico que presentan los pacientes que pueden comprometer el posterior desarrollo del niño (1-3).

Fue descrito en 1923 con la triada de micrognatia, glosoptosis y obstrucción respiratoria, con índice de mortalidad asociada cercana al 40% relacionado directamente al grado de dificultad respiratoria. Además, de la hiperplasia de la mandíbula (micrognatia) y glosoptosis, con frecuencia, aunque no de manera constante, se acompaña de hendidura retroalveolar del paladar duro y blando que a veces es reemplazado por paladar ojival. Como consecuencia de la micrognatia, la lengua se desplaza hacia atrás produciendo la obstrucción respiratoria que puede causar hipoxemia, hipercapnea, edema pulmonar, dificultad de la alimentación, vómitos, desnutrición, neumonías por aspiración y ocasionalmente la muerte (2, 4).

En este trabajo se presenta un caso de síndrome de Pierre Robin nacido en el Hospital "Iván Portuondo" de San Antonio de los Baños, provincia Artemisa.

PRESENTACIÓN DEL CASO CLÍNICO

Niño sin antecedentes familiares de interés, salvo que la madre fue fumadora durante todo el embarazo; nace producto de un parto eutócico a las 38 semanas de gestación, Apgar 8 al minuto y 9 a los cinco minutos y con un peso de 2 730 gramos. En la exploración neonatal se aprecia dificultad respiratoria moderada con cianosis distal, por lo que ingresa en la Unidad de Cuidados Neonatales donde se confirma glosoptosis con lengua de tamaño normal y el paladar hendido (blando y duro) y micrognatia que dificultaba la respiración y la alimentación. Por todo ello se decidió mantener al recién nacido en decúbito ventral y colocar sonda orogástrica para la alimentación con el propósito de prevenir los cuadros de hipoxia y las bronco aspiraciones frecuentes en este tipo de paciente.

Se alimentó al niño con una sonda orogástrica implantada hasta su traslado para ser valorado por especialistas en maxilofacial los que decidieron la intervención quirúrgica del paladar para cerrarlo, llevar la lengua a su posición original y la corrección del defecto mandibular.

Al paciente se le realizaron tres intervenciones quirúrgicas para corregir los defectos producidos por la patología, por lo que requirió de varios ingresos hospitalarios y por ende de separación familiar; ello provocó un desbalance en la familia. Dada la dificultad que el niño presentaba para lograr una adecuada alimentación por vía oral, se presentó aparejado un trastorno nutricional que



Figura 1. Obsérvese en el paciente la micrognatía característica (vista lateral) y la fisura palatina (vista anterior).

mantuvo al paciente en estado de desnutrición (menor del tercer percentil) y bajo peso (entre el 3 y 10 percentil) por largo periodo de tiempo. La desnutrición conllevó a que se le realizara una gastrostomía para poder garantizar una adecuada nutrición.

En la actualidad, el paciente tiene tres años de edad y está totalmente restablecido.

DISCUSIÓN

Fue Pierre Robin el que describió por primera vez este síndrome, aunque posteriormente se consideró que la micrognatía, la glosoptosis y la hendidura palatina eran todas secuencias de una hipoplasia inicial en el desarrollo mandibular, por lo que muchos autores sugieren el cambio del término síndrome por el de secuencia de Pierre Robin o complejo de Robin influido por la variabilidad fenotípica (1, 5).

El síndrome de Pierre Robin es una alteración en el desarrollo embrionario del primer arco braquial en las primeras nueve semanas de la gestación, que origina una hipoplasia en la mandíbula con inserción posterior de la lengua, que es de tamaño normal, impidiendo el cierre del paladar distal, por lo que no se produce el desarrollo correcto del macizo cráneo-encefálico, con dificultad respiratoria y en la deglución (1). Por todo ello, la secuencia de Pierre Robin se clasifica dentro de las anomalías esqueléticas al ser esencialmente una patología de la cavidad oral posterior (6, 7).

Este síndrome ocurre generalmente como caso aislado sin patología asociada, aunque tampoco es raro que se asocie a otros problemas sistémicos (neurológicos, cardíacos) y más frecuentemente oftalmológicos, algo que los especialistas en Neonatología y Pediatría deberían conocer (8).

Por muchos años la dificultad respiratoria que no respondía a medidas habituales de tratamiento, se mane-

jaban con traqueotomía por períodos prolongados, procedimiento este asociado a una gran morbilidad tales como traqueomalacia, bronquitis crónica, enfermedad pulmonar crónica e incluso muerte súbita, reportándose índices de complicaciones de hasta 64% en menores de un año, todo ello acompañado de hospitalizaciones muy prolongadas.

Esta dificultad respiratoria característica de los pacientes afectados por el síndrome, esta dado por una hipoplasia mandibular que provoca la retroposición de la base lingual, actuando como elemento obstructivo de grado variable a nivel del espacio retrofaringeo. El manejo precoz y efectivo de este problema es determinante en el pronóstico y calidad de vida de los pacientes. El caso que se presenta padeció de síndrome de dificultad respiratoria con cuadros de desaturaciones los cuales mejoraban con los cambios posturales tal y como se describe en la literatura (2, 9).

La gran mayoría de los casos que padecen esta afectación se manejan mediante la posición decúbito ventral que mantiene por gravedad la lengua en una colocación más anterior, facilitando así la respiración y la alimentación del paciente. En la monitorización continua no se presentan desaturaciones importantes, y cuando ésta baja, la recuperación es rápida al mejorar la posición. A medida que el niño crece esta condición mejora por crecimiento mandibular, aunque algunos casos no logran aliviar la obstrucción, presentando episodios frecuentes de apneas e hipoapneas obstructivas con caída de la saturación de oxígeno a niveles críticos. Cuando tal situación es reiterada los pacientes deben manejarse en unidades de cuidados intensivos con monitorización permanente y, eventualmente, intubación endotraqueal o cirugía (9, 10).

Son características las curvas de crecimiento ponderal muy insuficientes o asociadas a la desnutrición, lo que está dado por la dificultad de la alimentación y por el

gasto energético que destinan a mantener una adecuada ventilación respiratoria, todo lo cual ha estado en relación directa con el caso presentado. La dificultad que tienen para alimentarse los pacientes con síndrome de Pierre Robin, también está relacionada con una incoordinación de los mecanismos de succión y deglución, y con anomalías en la dinámica esofágica de grado variable que son con frecuencia refractarias al tratamiento antireflujo clásico. La manometría esofágica muestra hipertonia y, en un alto porcentaje de los casos, falla en la relajación del esfínter inferior del esófago asociado a la disquinesia esofágica (11). Así ocurrió con el caso presentado lo cual llevó a una cirugía gástrica para poder mantener la alimentación (gastrostomía). Estas alteraciones suelen regresar después del año de edad y se han atribuido a

defecto en el control de la motilidad esofágica a nivel del Sistema Nervioso Central (11).

La dificultad respiratoria y de la alimentación impidió el manejo ambulatorio del paciente motivando hospitalizaciones prolongadas, situación que lo obligó a mantenerse alejado de su familia por largos períodos de tiempo después del nacimiento, provocando las consecuentes alteraciones psicológicas, tanto para el niño como sus familiares.

En la experiencia médica y del servicio de nuestro Hospital se han presentado otros pacientes con características clínicas semejantes al que se describe, aunque no con un cortejo sintomático tan florido como el que se presenta en este caso.

BIBLIOGRAFÍA

1. Baudon JJ, Renault F, Goutet JM, Flores Guevara R, Soupre V, Gold F, et al. Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. *J Pediatr*. 2002;140: 719-23.
2. Baujat G, Faure C, Zaouche A, Viarme F, Couly G, Abadie V. Oroesophageal motor disorders in Pierre Robin syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001; 32:297-302.
3. Agresti A, Caffo B. Simple and effective confidence intervals for proportions and differences of proportions result from adding two successes and two failures. *J of American Statistics Assoc*. 2007; 54: 280.
4. Chang AB, Masters I, Williams GR, Harris M, O'Neil MC. A modified nasopharyngeal tube to relieve high upper airway obstruction. *Pediatr Pulmonol*. 2000;29:299-306.
5. Morovic CG, Monasterio L. Distraction osteogenesis for obstructive apneas in patients with congenital craniofacial malformations. *Plas Reconstr Surg*. 2004; 105: 2324-30.
6. Morovic CG, Monasterio L. Distracción ósea en secuencia Pierre Robin. *Rev Iberolatín Cir Plast*. 2008;28:241-6.
7. Kapp-Simon KA. Krueckeberg. Mental development in infants with cleft lip and/or palate. *SCleft Palate Craniofac J*. 2000;37(1):65-70.
8. Evans AK, Rahbar R, Rogers GF, Mulliken JB, Volk MS. Robin sequence: a retrospective review of 115 patients. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2006;70(6):973-80. [Medline].
9. Lidsky ME, Lander TA, Sidman JD. Resolving feeding difficulties with early airway intervention in Pierre Robin sequence. *Laryngoscope*. 2008; 118(1): 120-3. [Medline].
10. Bronshtein M, Blazer S, Zalel Y, Zimmer EZ. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy. *Am J Obstet Gynecol*. 2005;193(4):1561-4. [Medline].
11. Gruen PM, Carranza A, Karmody CS, Bachor E. Anomalies of the ear in the Pierre Robin triad. *Ann Otol Rhinol Laryngol*. 2005;114(8):605-13. [Medline].

Pierre Robin's syndrome. A clinical case presentation

SUMMARY

Pierre Robin's syndrome is a congenital anomaly of the brachial arch associated with micrognathism, glossoptosis and cleft palate. The patients affected by it develop respiratory and severe digestive problems from birth that can associate with increased mortality. The clinical case presented is typical of the disease in that the respiratory difficulty was a determinant in their prognosis and quality of life. In this patient severe nutritional disorders (undernutrition) were present with the consequent inadequate growth. Opportune surgical intervention alleviated the respiratory obstruction, facilitated feeding and considerably bettered the clinical state of the patient.

Key words: Pierre Robin, micrognathism, glossoptosis, cleft palate.

Dirección para la correspondencia:

Dr. Jorge Alexis Pérez González

E-mail: jorgeperez@infomed.sld.cu