

SECUENCIA DE PIERRE ROBIN (RS)

Mg.Sc. Dra. Bustamante C. Gladys¹
Quisbert Larico Carlos²

RESUMEN

La secuencia de Pierre Robin, son una serie de procesos en los cuales, la malformación mandibular encontrada (micrognatia), aparentemente es la responsable de la presencia de manifestaciones clínicas posteriores como son la glosoptosis y el paladar hendido, lo que a su vez dará lugar a dificultades en la fisiología oclusal y de crecimiento dental, así como manifestaciones respiratorias, producto de la obstrucción de la faringe posterior por la lengua que se encuentra desplazada hacia esta zona.

Sin embargo este tipo de secuencia puede asociarse a otras entidades como el Síndrome de Stickley y velocardiofacial, encontrándose condiciones que se asocian a la presencia del cuadro como la displasia esquelética, displasia congénita espondiloepifisiaria, displasia campomélica, etc.

Si bien el cuadro clínico presenta micrognatia, glosoptosis y hendidura palatina, la presencia de cianosis, alteración en la emisión de fonemas, edema pulmonar, vómitos, desnutrición y neumonía por aspiración, pueden llevar a complicaciones severas de los niños que cursan con el cuadro, requiriéndose correcciones quirúrgicas de gran magnitud en forma temprana, con el fin de preservar la calidad de vida del paciente.

PALABRAS CLAVE

Secuencia de Robin. Síndrome de Pierre Robin. Micrognatia. Glosoptosis.

ABSTRACT

The Pierre Robin sequence, is a series of processes in which the mandibular malformation found (micrognathia) is apparently responsible for the presence of subsequent clinical manifestations such as glossoptosis and cleft palate, which in turn will lead difficulties in occlusal dental growth and physiology as well as respiratory symptoms resulting from the obstruction of the posterior pharynx by the tongue which is displaced to this area.

However, this type of sequence can be associated with other entities such as Stickley and velocardiofacial syndrome, finding conditions that are associated with the presence of the box as skeletal dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia, campomelic dysplasia, etc.. Although the clinical picture has micrognathia, and cleft palate glossoptosis, the presence of cyanosis, altered emission phonemes, pulmonary edema, vomiting, malnutrition and aspiration pneumonia, can lead to severe complications in children who present with the picture, requiring surgical correction of large-scale early, in order to preserve the quality of life of patients.

KEY WORDS

Robin sequence. Pierre Robin Syndrome. Micrognathia. Glossoptosis.

INTRODUCCION

La primera descripción realizada de la triada de lesiones del RS fue realizada por San Hilario en 1822, quien muestra

¹ Médico Internista. Docente emérito UMSA. Mg.Sc. Psicopedagogía y Educación Superior. Mg.Sc. Planificación gestión y evaluación de proyectos. Mg. Sc.
² Univ. Tercer Año Facultad de Odontología UMSA.

en forma discreta la presencia de lesiones en el crecimiento mandibular, asociado a fisura palatina. Por su parte en 1891 Taruffi realiza la mención de dos subclasificaciones basadas en la micrognatia y la hipognatia.^{1,2} El mismo año se reportan más casos por Lanneloague y Monard, así como la descripción de la dificultad respiratoria por la presencia de glosoptisis, realizada por Shukowsky en 1902. Recién en 1923 el estomatólogo francés Pierre Robins observa la frecuencia de estas tres condiciones para describir la enfermedad cuyo nombre ostenta, refiriéndose a la: micrognatia, glosoptisis y paladar hendido, así como las alteraciones en el rol masticatorio y eruptivo de los dientes, sin embargo el hallazgo del paladar hendido fue posteriormente descrito como una variedad fenotípica de la enfermedad, pero controversial en su presentación, en el sentido de que su presencia no constituye una continuidad de procesos en el momento de la falla de crecimiento, por lo que su participación en la “*secuencia de Robins*” aun ahora presenta discusiones clínicas.¹⁻³

Este hecho ha permitido que la denominación de Síndrome de Pierre Robin, sea cambiada por Secuencia de Pierre Robin, en razón a la serie de sucesos que se producen por la presentación del cuadro clínico.

EPIDEMIOLOGIA

La incidencia y prevalencia de RS es reportada como variable, y se describe 1 de cada 8500 a 1 de cada 20000 nacimientos, estimándose una tasa de mortalidad de 1,7% a 11,3%, y en casos de asociaciones de malformaciones múltiples la tasa se incrementa hasta el 26%.^{1,4,5}

La identificación de historia familiar, durante la anamnesis es reportada en

solo un 27% de casos, encontrándose según Jakobsen y col., la presencia de genes candidatos para RS en sus loci 2T,4T,11q,17q, encontrándose algunos casos con delección, duplicación o traslocación de los mismos.³

ETIOLOGIA

La etiología del cuadro no está completamente descrita, planteándose la presencia de un factor hereditario que apoye a otros factores fenotípicos, como el aumento de presión intrauterina, que altere el confort de crecimiento fetal, limitando la movilidad del cráneo, por presión constante de la mandíbula sobre el esternón en las primeras 7 a 10 semanas de gestación.

En este tiempo la lengua se mueve hacia abajo y se separa de la bóveda bucal, lo que permite al paladar en sus extremos, lograr el cierre de los mismos. En la Secuencia de Robin, la lengua no se desplaza por la mandíbula pequeña, por lo que no permite el cierre normal del paladar, dando lugar a una hendidura en forma de U, localizada entre el paladar duro y blando.

Es decir, que la micrognatia lleva a una “*secuencia de sucesos*” que concluye con la presentación de la triada descrita por el autor.^{1,2}

Por su parte Hanson y Smith, propusieron que la forma de la hendidura palatina, sugiere el tipo de obstrucción mecánica producido por la lengua, además de la potenciación de los factores Dlx5/6Hand2 y MEF2C que regulan la morfogénesis de la cresta neural y señalización para la formación de una SR.

Los hallazgos genéticos de la SR, muestran FISH por borrado del cromosoma 22q11, sin embargo las manifestaciones clínicas pueden ser

observadas en otros síndromes como el de Stickler y velocardiofacial.^{1,3,5}

CUADRO CLINICO

En cuadro clínico de los pacientes portadores de SR, es heterogéneo basado en el grado de retraso del crecimiento mandibular, sin embargo las características descritas en la secuencia de la enfermedad, reportan la presencia de micrognatia, cuyo tamaño pequeño se asocia con diferentes grados de retroceso en su posición, lo le da un aspecto característico a la facies además de determinar la severidad de la hendidura del paladar, misma que adopta clásicamente la forma de U, entre el paladar blando y duro, que sin embargo puede ser uni o bilateral, si el proceso mandibular no es demasiado pequeño, lo que permitirá a la lengua desplazarse un poco más hacia abajo, permitiendo la fusión incompleta de los extremos palatinos del maxilar superior.

Parte de la SR se encuentra la glosoptosis, resultante de la posición de la mandíbula, lo que genera un desplazamiento superior y posterior de la lengua que tiende a obstruir el espacio retrofaríngeo, con disnea y dificultad respiratoria. En algunos casos los periodos de apnea obstructiva con disminución de la saturación de oxígeno pueden ser críticos, requiriendo el manejo de Cuidados Intensivos.

Estas manifestaciones se asocian a problemas en la deglución y alimentación, por lo que se observará un retraso en el crecimiento pondoestatural, que se asocia al elevado gasto energético para mantener una ventilación adecuada. Los niños con este cuadro tienen reflejos alterados en la coordinación de los movimientos de deglución y succión que a su vez limitan mucho más su nutrición.¹⁻⁵

Las anomalías oculares que se presentan solo en un 10% de las veces, así como la macroglosia y anquiloglosia, pueden ser encontrados conjuntamente con la presencia de soplos por presencia de foramen ovale e hipertensión pulmonar primaria, así como la existencia de sindactilia, polidactilia, clinodactilia, escoliosis etc.⁶⁻⁷

DIAGNOSTICO

El diagnóstico prenatal puede ser realizado mediante una ecografía de control después de la 20 semana de gestación, describiéndose por Palladino un índice de crecimiento mandibular como método sensible de diagnóstico en la ecografía prenatal, sin que existan criterios concretos de apoyo para tal diagnóstico.

Después del nacimiento el recién nacido debe ser evaluado clínicamente y con el uso de laringoscopia directa o indirecta para valorar el grado de obstrucción de la vía respiratoria y afección de las cuerdas vocales. De igual forma la radiografía simple lateral de cráneo y cavum permitirá la observación de obstrucción en la vía aérea, así como el grado de micrognatia del paciente.

Por supuesto la cefalometría será un método complementario, que apoyado en radiografías 3D, facilitarán la documentación del diagnóstico de esta enfermedad.³⁻⁵

TRATAMIENTO

La primera prioridad en el tratamiento de pacientes con RS, es el mantenimiento de la vía aérea, intentando inicialmente con terapias no quirúrgicas, manteniendo el decúbito prono de los niños, lo que permitirá que la mandíbula y la lengua sigan hacia adelante, liberando la retrofaringe. Durante este proceso se debe hacer polisomnografía para

determinar el nivel de CO₂ y la gravedad de la obstrucción.

Si estas medidas no reducen la hipoxia del paciente, se propone el uso de una cánula orofaríngea o nasofaríngea, que facilitará la ventilación, debiéndose manejar cuidadosamente el tubo insertado.

Las indicaciones quirúrgicas nacen de:

- la identificación de obstrucción respiratoria severa,
- micrognatia con traqueostomía por obstrucción respiratoria,
- crecimiento pondoestatural deficiente, desnutrición e irritabilidad permanente

El tratamiento se realiza mediante distracción ósea mandibular, idealmente externa, colocando el vector horizontal y paralelo al borde inferior de la mandíbula.^{3,5-7-9} Este procedimiento no reduce la necesidad de cirugía ortognática posterior, pero mejora notablemente la liberación de la posición de la lengua y la ventilación subsecuente.

La glosopexia puede ser útil para la reducción de la obstrucción, anclando la lengua anterior al labio superior y la lengua posterior al labio inferior, sin embargo este procedimiento podría limitar mucho la alimentación. Este procedimiento debe ser liberado antes de que se inicie el proceso de dentición.⁷

La traqueotomía es en definitiva el proceso que aliviará completamente la dificultad respiratoria del paciente, y se reserva para aquellos enfermos que no hayan respondido a otras medidas terapéuticas.

La cirugía del paladar hendido, se realizará una vez que se haya solucionado el problema ventilatorio, realizando secuencias quirúrgicas para la

reposición y corrección del tejido ausente.

BIBLIOGRAFIA

1. Evans K., Sie K., Hooper R., Vidrio R., Hing A., Cunningham M. Secuencia de Robin: Del diagnóstico a la elaboración de un Plan de Manejo Efectivo. URL disponible en: <http://maximovspierrobinsequence.files.wordpress.com/2012/07/secuencia-de-robin-del-diagnostico-a-un-plan-de-tratamiento-efectivo.pdf> Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
2. Randall P., Krogman W., Jahina S. Pierre Robin and the Syndrome. That Bears His name. URL disponible en: <http://digital.library.pitt.edu/c/cleftpalate/pdf/e20986v02n3.04.pdf> Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
3. Guía para entender la secuencia Pierre Robin. URL http://www.ccakids.com/assets/syndromebk_pierrobin_esp.pdf Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
4. Abadie V. Síndrome de Pierre Robins Aislado. URL disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=es&Expert=718 Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
5. Yuli M. Enfermedades genéticas que afectan a la cavidad bucal. Acta Odontológica Venezolana. 2014;42(1). URL disponible en: http://www.actaodontologica.com/ediciones/2004/1/enfermedades_geneticas_cavidad_bucal.asp Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
6. Gloria Morovic. Manejo actual en síndrome de Pierre Robin. Rev. Chil.pediatr 2004;75(1):36-42 URL disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062004000100005 Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
7. Arandia C. Secuencia de Pierre Robin URL disponible en:

<http://www.neumologia-pediatrica.cl/pdf/200611/Secuencia.pdf> Accedido en fecha 11 de junio del 2014.

8. Martínez Plaza A., Martínez Lara I., García Medina B., Fernández Valadés R., Marín fernández A. Bailón Berrio C. Distracción ósea: tratamiento de la apnea obstructiva en neonatos con micrognatia. Rev Esp Cirug Oral y Maxilofac. 2011;33(2) 67-74 URL disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/maxi/v33n2/original3.pdf> Accedido en fecha 11 de junio del 2014.
9. Márquez I., de Souza T., Carneiro A., Peres S., Barbieri M. Bettiol H. Sequencia de Robin- protocolo único de tartamiento. Jornal de pediatria 2005;81(1):14-21 URL disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/jped/v81n1/v81n1a05.pdf> Accedido en fecha 11 de junio del 2014.