

## SÍNDROME DE PIERRE ROBIN: REPORTE DE UN CASO

### *PIERRE ROBIN'S SYNDROME: REPORT OF A CASE*

### SÍNDROME DE PIERRE ROBIN: RELATO DE UM CASO

Sevilla-Paz Soldán Ricardo Mariano<sup>1</sup>, Flores-Saavedra Sthephany<sup>2</sup>, Rojas-Salazar Enrique Gonzalo<sup>2</sup>

#### RESUMEN

El Síndrome de Pierre Robin corresponde a un tipo de síndrome craneofacial, con una prevalencia de 1:8500 recién nacidos vivos, cuya principal manifestación es la micrognatia, acompañado de paladar hendido y obstrucción de la vía aérea por glosoptosis. Esta anomalía se da a nivel del arco branquial, por lo que estos pacientes desarrollan problemas respiratorios y digestivos desde el nacimiento, es por ello, que el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno son fundamentales, para evitar complicaciones futuras que los lleven a una desnutrición severa y posterior muerte. Ahora, presentamos el caso de una lactante de sexo femenino de dos meses de edad, producto de madre multigesta con antecedentes de parto vaginal eutócico a término de 39 semanas de gestación, con 3140 g, APGAR 7-8. Presentó un cuadro clínico de aproximadamente una semana de evolución, caracterizado por dificultad en la alimentación con inapetencia, pérdida de peso por deposiciones líquidas en 4-5 oportunidades al día. Al examen físico presenta micrognatia con paladar hendido. Se observó atrofia cerebral difusa en la ecografía transfontanelar y transcraneana, una alteración del primer y segundo tiempo de la deglución. En cuanto a su estado nutricional presentó una gran mejoría con la administración de una dieta enriquecida en calorías y proteínas reforzada con vitaminas y minerales. Además, recibió kinesioterapia, terapia respiratoria y psicológica dando como resultado mejoras significativas en su estado general de salud.

**Palabras Clave:** Síndrome de Pierre-Robin, Glosoptosis, Micrognatia.

#### ABSTRACT

Pierre Robin's Syndrome type corresponds to a craniofacial syndrome, with a prevalence of 1:8500 live births, manifested by micrognathia, cleft palate and airway obstruction by glossoptosis. This anomaly occurs at gill arch. So these patients develop respiratory and digestive problems since birth; therefore, early diagnosis and prompt treatment are essential to prevent future complications that lead to severe malnutrition and subsequent death. Now, we present the case of a female two months infant, product of multigesta with a history of vaginal delivery at term, eutocic, 39 weeks of gestation, product with 3140 g, APGAR 7-8. He Presented a clinical picture about a week of evolution, characterized by difficulty in feeding, lack of appetite, weight loss, liquid stools (4-5 times per day). Physical examination shows micrognathia and cleft palate. Diffuse cerebral atrophy was observed in the cranial ultrasound. He presented alteration of the first and second time of swallowing. Regarding nutritional status he presented a great improvement with the administration of a diet rich in calories, protein and enhanced with vitamins and minerals. He also received physical, respiratory and psychological therapy resulting in significant improvements in his overall health.

**Keywords:** Pierre-Robin syndrome, Glossoptosis, Micrognathia.

#### RESUMO

A síndrome de Pierre Robin corresponde a um tipo de síndromes craniofaciais, com uma prevalência de 1:8500 nascidos vivos, cuja principal manifestação é a micrognatia, acompanhada de fissura palatina e da obstrução da via aérea por glossoptose. Esta anomalia ocorre ao nível do arco branquial, pelo qual estes pacientes desenvolvem problemas respiratórios e digestivos desde o nascimento, por isso, o diagnóstico precoce e o tratamento imediato são essenciais para evitar futuras complicações que levaram a uma desnutrição grave e uma morte posterior. Relatamos o caso de uma criança do sexo feminino de dois meses de idade, produto de mãe multigesta com uma história de parto vaginal, eutócico, a termo com 39 semanas de gestação, com 3140 g, APGAR 7-8. Apresentou um quadro clínico de aproximadamente uma semana de duração, caracterizada pela dificuldade na alimentação, com falta de apetite, perda de peso por apresentar fezes líquidas 4-5 vezes ao dia levando-o a um estado de desnutrição grave. Os dados mais relevantes no exame físico são a presença de micrognatia com fissura palatina. Observou-se atrofia cerebral difusa na ecografia transcraniana e transfontanelar, uma alteração no primeiro e segundo tempo da deglutição. Em relação ao seu estado nutricional foi vista uma grande melhora com a administração de uma dieta enriquecida em calorías y proteínas mais vitaminas e minerais. Além, recebeu fisioterapia, terapia respiratória, psicológica tendo como resultado nas melhorias significativas de sua saúde geral.

**Palavras-Chave:** Síndrome de Pierre-Robin, Glossoptose, Micrognatia.

<sup>1</sup>M.D., M.Sc. - Médico Pediatra Nutriólogo. Diplomado en Investigación Clínica. Magister en Educación Superior en Salud. Director del Centro de Recuperación Inmunonutricional (CRIN)-Hospital del Niño Manuel Ascencio Villarreal. Médico investigador Instituto de Investigaciones Biomédicas (IIBISMED-UMSS). Docente Pre y Post-grado, Facultad de Medicina-Universidad Mayor de San Simón. Cochabamba, Bolivia.

<sup>2</sup>Estudiante de Medicina, Facultad de Medicina-Universidad Mayor de San Simón. Cochabamba, Bolivia.

**Correspondencia / Correspondence:** Sthephany Flores-Saavedra  
*e-mail:* sflorssaavedra5@gmail.com

**Recibido para publicación / Received for publication:** 09/09/2013

**Aceptado para publicación / Accepted for publication:** 31/10/2013

**Este artículo debe citarse como:** Sevilla-Paz Soldán RM, Flores-Saavedra S, Rojas-Salazar EG. Síndrome de Pierre Robin: reporte de un caso. Rev Méd-Cient "Luz Vida". 2013;4(1):58-62.

**This article should be cited as:** Sevilla-Paz Soldán RM, Flores-Saavedra S, Rojas-Salazar EG. Pierre Robin's syndrome: report of a case. Rev Méd-Cient "Luz Vida". 2013;4(1):58-62.

**Este artigo deve ser citado como:** Sevilla-Paz Soldán RM, Flores-Saavedra S, Rojas-Salazar EG. Síndrome de Pierre Robin: relato de um caso. Rev Méd-Cient "Luz Vida". 2013;4(1):58-62.

**E**l Síndrome de Pierre Robin corresponde a uno de los síndromes craneofaciales, como lo son entre otros: el Síndrome de Crouzon, de Apert, de Down, de Franceschetti-Treacher-Collins, de Goldenhar y microsomía hemifacial.<sup>1</sup>

Como describen algunos autores, como Juárez-Villegas LE, et al.,<sup>1</sup> la prevalencia de este síndrome es de 1:8500 recién nacidos (RN) vivos (1:2000 a 1:30000), de los cuales 80% se encuentran asociados a otros síndromes específicos. La herencia es autosómica recesiva, existiendo una variante ligada al cromosoma X con malformación cardíaca y pie Bot. La distribución por sexo es 1:1, excepto en la forma ligada al cromosoma X.

Fue descrito por primera vez el año 1891, por Lannelongue y Menard, en pacientes que presentaban principalmente micrognatia además de paladar hendido y retroglosoptosis. Posteriormente en 1923 Pierre Robin describió la actualmente denominada Secuencia de Pierre Robin (SPR).<sup>1,2,3</sup> Se denomina Secuencia a todos o algunos de los defectos secundarios a una de las anomalías presentes en el paciente, en el caso de la SPR, la micrognatia es la anomalía primaria y tanto el paladar hendido como la obstrucción de vía aérea, son secundarias a ella.<sup>4</sup>

La SPR es una anomalía congénita del arco branquial, por lo que estos pacientes desarrollan problemas respiratorios y digestivos severos desde el nacimiento, asociados a mortalidad elevada, debiendo iniciar el tratamiento adecuado para proteger la vía aérea superior.<sup>4,5</sup> Al ser una anomalía del primer arco branquial, se relaciona con múltiples problemas oftalmológicos, además de otros cuadros que pueden comprometer el posterior desarrollo del niño.<sup>5,6</sup>

Como consecuencia de la micrognatia, la lengua tiende a desplazarse hacia atrás produciendo obstrucción respiratoria, misma que provoca hipoxemia, hipercapnia, edema pulmonar, dificultad de la alimentación, vómitos, desnutrición, neumonías por aspiración y ocasionalmente la muerte.<sup>5,7</sup>

Los niños que nacen con este problema generalmente son manejados en posición de decúbito ventral manteniendo la lengua en posición más anterior, mejorando de este modo su respiración y alimentación, hasta que su condición mejore debido al crecimiento de su mandíbula. En algunos casos es necesario un manejo más agresivo como la traqueostomía u otros procedimientos quirúrgicos, mismos que tienden a asociarse con una elevada morbilidad y ocasional mortalidad.<sup>3</sup>

Como procedimiento opcional y alternativo en niños que no mejoran con las medidas posicionales, está la Distracción Mandibular Osteogénica (DMO), que demostró ser efectiva, de baja morbilidad y genera el alivio de los síntomas obstructivos de la vía aérea superior, mediante el alargamiento gradual de la mandíbula.<sup>3,8,9</sup>

La precocidad y efectividad del manejo de esta secuencia es determinante, ya que la incoordinación de los mecanismos de succión y deglución, además de una inadecuada ventilación respiratoria, comprometen el estado nutricional y la calidad de vida del paciente.<sup>2,10</sup>

## CASO CLÍNICO

Lactante de sexo femenino de dos meses de edad, producto de madre multigesta con antecedentes de parto vaginal eutócico a término a las 39 semanas de gestación, con 3140 g, APGAR 7-8, sin antecedentes de relevancia identificados. En fecha 4 de julio de 2013 ingresa al Hospital del Niño "Manuel Ascencio Villaruel" (Pediátrico de referencia del departamento de Cochabamba-Bolivia), con cuadro clínico de aproximadamente una semana de evolución, caracterizado por presentar dificultad en la alimentación con inapetencia, pérdida de peso por deposiciones líquidas de 4 a 5 veces al día, acompañadas de moco en escasa cantidad sin sangre, verdosas, llevándola a un cuadro leve de deshidratación, acompañado de alzas térmicas no cuantificadas por lo cual fue referida del Hospital México de Sacaba (Centro Hospitalario de 2º nivel) a nuestro servicio.

Debido a la dificultad que la niña posee para lograr una adecuada alimentación por vía oral, se presentó un trastorno nutricional que mantiene a la paciente con relaciones Peso/Edad = < - 3DE (Peso muy bajo), Peso/Talla = < - 3DE (Desnutrido grave), por lo cual, se administra alimentación por sonda nasogástrica # 6.

### Examen Físico

**Examen físico general:** Paciente con desnutrición crónica reagudizada, al momento afebril, con mucosas secas y pálidas, sin signos de dificultad respiratoria y retardo del crecimiento. Presenta micrognatia, con hendidura del paladar óseo y blando.

**Signos vitales:** FC: 150 x min. FR: 58 x min T: 36,5°C. Peso: 2600 g. Talla: 49cm.

### Examen físico segmentario

**Cabeza y Cuello:** Normocefala, sin presencia de masas o depresiones. Ojos: pupilas isocóricas y fotorreactivas, movimientos oculares conservados, hipertelorismo, presenta secreción blanquecina en moderada cantidad en ambas conjuntivas que se encuentran inflamadas. Nariz: simétrica, con fosas nasales permeables, Puntas nasales 1 L/min. Boca: mucosa seca y pálida, presenta micrognatia con paladar hendido (Ver Figura 1). Pabellones auditivos de implantación baja, conducto auditivo externo permeable. Cuello: cilíndrico, simétrico, sin adenopatías palpables.

**Tórax:** Simétrico, expansibilidad y elasticidad conservadas.

**Corazón:** Rítmico, regular, no se auscultan soplos, ni ruidos sobreagregados.

**Pulmones:** Ruidos respiratorios conservados en ambos campos pulmonares. Saturación de oxígeno 90% (aire ambiente).

**Abdomen:** Plano, blando depresible, no doloroso a la palpación, RHA (+), sin masas palpables.

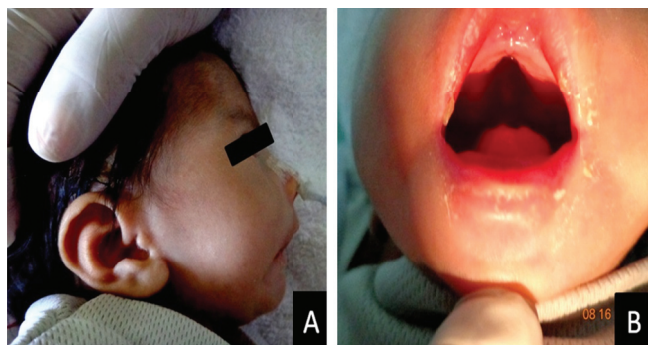
**Extremidades:** Tono y trofismo disminuidos, llenado capilar <3seg.

**Genitales:** De características no adecuadas para su edad, se observan zonas eritematosas y zonas desepitelizadas en región perianal, resultantes de una dermatitis de pañal.

**Neurológico:** Hipoactiva a estímulos externos, reflejo de succión y búsqueda disminuido.

Se plantea como Impresión Diagnóstica:

- Peso/Edad = < - 3DE (Peso muy bajo).
- Peso/Talla = < - 3DE (Desnutrido grave).
- Enfermedad Diarreica Aguda/DHT leve.
- Síndrome de Pierre Robin.
- Conjuntivitis bacteriana.
- Retardo del desarrollo psicomotor.



**Figura 1:** Anomalías del Síndrome de Pierre Robin, presentadas por la paciente: A) Micrognatia. B) Fisura Palatina.

### Interconsultas y Estudios Realizados

- Coproparasitológico (04/07/2013) (Ver Tabla 1).
- Hemograma (05/07/2013) (Ver Tabla 2).
- Interconsulta por Neurología pediátrica (09/07/2013), quien solicita realizar una ecografía transfontanelar y transcraneana (Ver Figura 2). La cual reporta un parénquima con ecogenicidad normal, sulcación aumentada con espacio subaracnoideo amplio, ventrículos con leve dilatación compensativa, fosa posterior normal; conclusión: Atrofia cerebral difusa.
- Ecografía abdominal (22/07/2013). Sin alteraciones.
- Interconsulta por Oftalmología (24/07/2013), debido a la secreción blanquecina que presentó, donde se informó la presencia de obstrucción lagrimal.
- Interconsulta por Gastroenterología (12/08/2013), quien solicita una Videodeglución (Ver Figura 3). La cual reporta: alteración del primer tiempo de deglución, succión inefectiva con reflujo laringonasal, no se observa onda propulsiva de la lengua; en el segundo tiempo de deglución se observa retención y micro aspiración del contraste hacia la vía aérea y en el tercer tiempo existe reflujo radiológico del contraste. Por lo que se le diagnostica: videodeglución patológica de primer y segundo tiempo, prescribiéndole alimentación por sonda nasogástrica y se le realizará estimulación para mejorar la deglución.

### Tratamiento (Plan)

En cuanto a la deshidratación leve, se aplicó el plan A, administrándosele sueros de rehidratación oral después de cada deposición, además del uso de antimicrobianos desde el 5 de Julio, entre estos Ampicilina 70 mg EV c/8h, y Gentamicina 6 mg c/12h.

Debido a su desnutrición, se la transfirió al Centro de Rehabilitación Inmunonutricional (CRIN) donde se le administró omega 3 y 6, megadosis de vitamina A 50000 UI el primer, tercer y catorceavo día, ácido fólico en altas dosis, aminoácidos, oligoelementos, complejo B en dosis

menores (B1 y B2).

Se incorporó hierro después de 10 días sin presencia de infección, además de protectores de radicales libres y vitaminas D y C en dosis moderadas.

Se inició con una dieta de 120 a 150 Kcal/kg/peso y 1gr de proteína kg/peso por espacio de diez días, luego se pasó a 180 Kcal y 2,5 gr/kg/peso por espacio de tres semanas, finalizando con 300 Kcal/kg/peso y 3gr de proteína kg/peso; al mismo tiempo se le administró fórmula oligomérica, posteriormente leche maternizada, con frecuencia de doce tomas por día.

**Tabla 1.** Valores encontrados en el Coproparasitológico.

	Resultado
<b>EXAMEN MACROSCÓPICO</b>	
Color	amarillo
Consistencia	semipastoso
<b>EXAMEN MICROSCÓPICO</b>	
No se observan parásitos intestinales	
Leucocitos	0-1 por campo
Flora bacteriana	ligeramente incrementada
Corpúsculos de Grasa	escaso
Gránulos de almidón	regular
Presencia de levaduras	100 – 84,9%
Látex para rotavirus	negativo

**Fuente:** Historia Clínica del paciente.

**Tabla 2.** Valores encontrados en el hemograma.

	Rango de referencia	Valores encontrados
<b>SERIE ROJA</b>		
Eritrocitos	3'5-5'5 mlls/mm <sup>3</sup>	3'82
Hemoglobina	11,5 – 13g/%	10,6
Hematocrito	35 – 41%	33
<b>SERIE BLANCA</b>		
Leucocitos	5000–12000 mm <sup>3</sup>	8300
<b>COAGULACIÓN</b>		
Plaquetas	150000-450000 mm <sup>3</sup>	136000
<b>FORMULA LEUCOCITARIA</b>		
Cayados	1 – 3%	0
Segmentados	20 – 40%	62
Eosinófilos	1 – 5%	5
Linfocitos	40 – 50%	32
Monocitos	1 – 8%	1
<b>IONOGRAMA</b>		
Sodio	136-146 mmol/L	135
Potasio	3,5-5,1 mmol/L	6,7
Cloro	98-106 mmol/L	99
Calcio iónico	1,09-1,30mmol/L	1,14

**Fuente:** Historia Clínica del paciente.

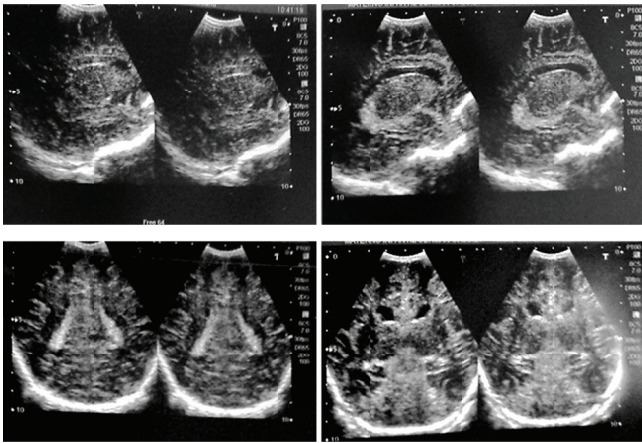
### Evolución

En cuanto a su estado nutricional se vio una gran mejoría, ya que su peso de ingreso fue de 2600 g, y al momento (08/09/2013) se encuentra con un peso de 3900 g.

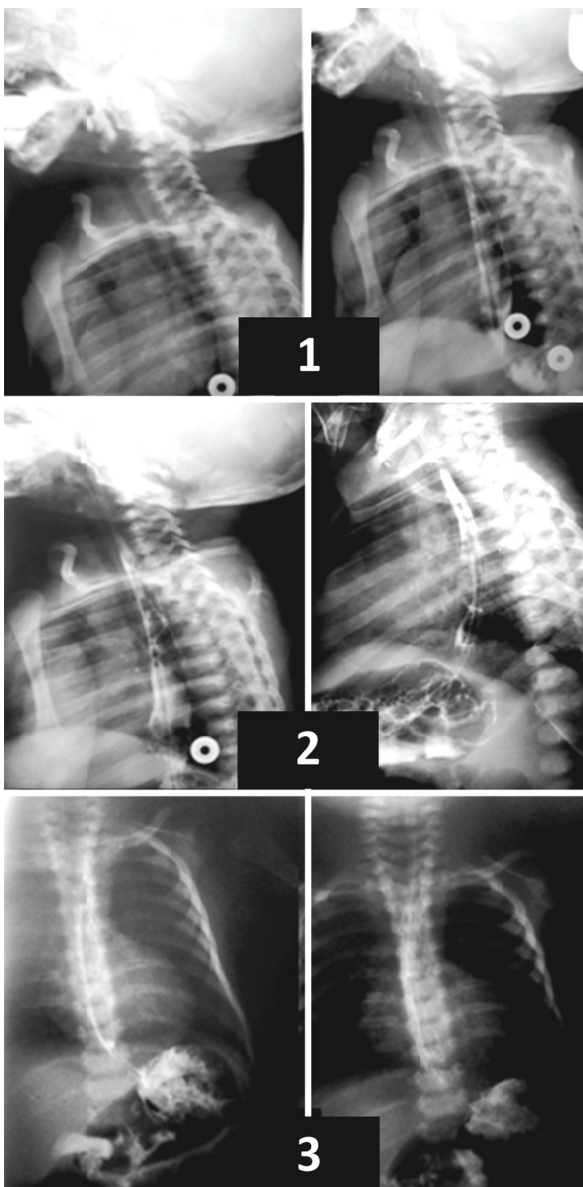
La paciente recibió Kinesioterapia desde el 22 de Julio, nebulizaciones, además de terapia respiratoria y psicológica con abordaje en cuatro etapas: empatía, receptividad pasiva, receptividad activa y estimulación plena. En cuanto al desarrollo psicomotor, coordinación motora gruesa, área personal y social, se vio un incremento del desarrollo



de 30% al 75%, dando como resultado mejoras significativas en su estado general de salud.



**Figura 2:** Ecografía transfontanelar y transcraneana, que evidencia atrofia cerebral difusa.



**Figura 3:** Videodeglución, donde se observa alteración en los tiempos de la deglución. **1.** Primer tiempo de deglución, succión inefectiva con reflujo laringonasal; **2.** El segundo tiempo se observa retención y micro aspiración del contraste hacia la vía aérea; **3.** En el tercer tiempo existe reflujo radiológico del contraste.

### Seguimiento y Control

La paciente continúa en observación constante, control

y manejo nutricional, además de realizársele pruebas laboratoriales. Durante el seguimiento la paciente presentó crisis de cianosis y apnea en reiteradas oportunidades, que remitieron espontáneamente.

### DISCUSIÓN

La manifestación básica de este síndrome consiste en la micrognatia, puesto que la glosoptosis y paladar hendido son secundarios. Los problemas digestivos surgen porque anatómicamente la lengua se sustenta por los músculos genioglosos que se insertan en la sínfisis de la mandíbula y la llevan hacia adelante. Cuando la mandíbula es hipoplásica la acción de los músculos genioglosos no se realiza adecuadamente y la lengua tiende a caer hacia la hipofaringe; al estar la lengua en esta posición actúa como una válvula que permite la salida del aire pero no la entrada, produciendo la acumulación de saliva y de ese modo cerrar casi herméticamente la vía aérea superior durante la inspiración. Del mismo modo el contacto de la lengua con la pared posterior faríngea, suele provocar la regurgitación produciendo trastornos en la alimentación.<sup>11</sup>

Esta dificultad alimenticia está también relacionada con una incoordinación en la succión y deglución, y anomalías en la dinámica esofágica que no responden al tratamiento antireflujo.<sup>8</sup>

Hace algunos años la dificultad respiratoria no respondía a los tratamientos habituales y se manejaban con traqueotomía durante largos períodos, lo que se asociaba a una elevada morbilidad, acompañada de una serie de complicaciones, como bronquitis crónica, enfermedad pulmonar crónica, e incluso la muerte súbita, hasta en el 64% de los pacientes menores de un año.<sup>5</sup>

A pesar de la gran prevalencia de la SPR, el pronóstico en general es bueno y el tratamiento debe ser dado de modo multidisciplinario con la presencia de Pediatras, Cirujanos, Neonatólogos y Nutricionistas entre otros, cuya finalidad se basa, en la recuperación de la vía aérea y capacidad deglutoria, donde el manejo precoz y efectivo es determinante en el pronóstico y posterior calidad de vida de estos pacientes.<sup>5</sup> Evitándose en muchos casos los procedimientos quirúrgicos y sus riesgos inherentes, especialmente en los neonatos o lactantes pequeños.<sup>12</sup>

En la mayoría de los casos, los pacientes mejoran con la posición en decúbito ventral, que mantiene a la lengua en posición anterior por efecto de la gravedad, facilitando así la respiración y la alimentación del paciente. En caso de no existir mejoría, y que se presenten complicaciones frecuentes como hipoapneas o disminución de la saturación de oxígeno, el paciente debe ser transferido a la Unidad de Terapia Intensiva Pediátrica para una monitorización permanente y ver si es necesaria cirugía.<sup>5</sup>

La técnica ortopédica quirúrgica utilizada en casos severos es la Distracción Ósea Mandibular, que se basa en la tensión ejercida en esta área, lo cual estimula la histogénesis ósea, para ello se realiza una osteotomía mandibular y se coloca un dispositivo metálico de distracción fijado a ambos lados de la osteotomía, posteriormente se activa el distractor permitiendo la elongación ósea hasta lograr el nivel mandibular deseado, esto por un periodo de cuatro

a seis semanas para permitir que el hueso se consolide.<sup>13</sup>

En el caso de nuestra paciente que presenta micrognatia y paladar hendido, los procedimientos y cuidados terapéuticos ya mencionados dieron resultados muy favorables mejorando de manera significativa su estado nutricional y su estado general de salud. Al no tratarse de un caso severo no fue necesario realizar tratamiento quirúrgico.

**Potencial Conflicto de Intereses:** Los autores declaran no tener conflicto de intereses pertinentes a este artículo.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Juárez-Villegas LE, Zapata-Tarrés M, Lezama-del Valle P, Palomo-Collí MA. Síndrome de Pierre-Robin y hepatoblastoma: reporte de un caso. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2010;67(6):543-7.
2. Suárez-Barrientos E, López-Fajerstein DA, Sanz-Arrazóla H. Síndrome de Pierre Robin. *Gaceta Médica Boliviana*. 2010;33(1):38-43.
3. Centeno DM, Olavarría C, Gómez M. Supraglotoplastia asistida con microdebridador en pacientes con síndrome de Pierre Robin y laringomalacia severa. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello*. 2013;73(1):83-8.
4. Herrera GR. Manejo de la vía aérea en pacientes con secuencia de Pierre Robin. *Revista Hospitales de Costa Rica*. 1997;7:193-4.
5. Pérez-González JA, García-Cartaya Z. Síndrome de Pierre Robin. Presentación de un caso clínico. *Panorama Cuba y Salud*. 2011;6(1):44-6.
6. 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*. 2000;54(4):280-8.
7. 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(3):297-302.
8. Morovic CG. Manejo actual en síndrome de Pierre Robin. *Rev Chil Pediatr*. 2004;75(1):36-42.
9. Hong P. A clinical narrative review of mandibular distraction osteogenesis in neonates with Pierre Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2011;75(8):985-91.
10. Marques IL, De Sousa TV, Careiro A, Peres S, Barbieri MA, Bettiol H. Sequência de Robin: protocolo único de tratamento. *Jornal de Pediatria*. 2005;81(1):14-22.
11. Rivera N, Núñez A. Síndrome de Pierre Robin, Nueva modalidad de tratamiento. *Rev Chil Padiatr*. 1985;56(5):349-51.
12. Sato FRL, Setten KC, Sverzut AT, Moraes M, Moreira RWF. Sequência de Pierre Robin-Etiopatogenia, Características Clínicas e Formas de Tratamento. *Rev Port Estomatol Cir Maxilofac*. 2007;48(3):161-6.
13. Couce ML, Baña A, Pérez-Muñuzuri J, Albertos-Castro J, García-Rielo JM, Fraga JM. Utilidad de la distracción mandibular en la secuencia de Pierre Robin en el período neonatal. *An Pediatr (Barc)*. 2013;1-2.

