Macrostomia bilateral aïllada congènita

M. Araceli Caballero, Josefa Díaz, Esperanza Castejón, Laia Ymbert, M. Ángeles López-Vílchez, Antonio Mur

Secció de Neonatologia. Hospital del Mar. Universitat Autònoma de Barcelona. Barcelona

Resum

Introducció. Dins de les malformacions craniofacials, la macrostomia bilateral aïllada és una de les malformacions més poc habituals, amb una freqüència del 0,3% dels infants amb fissures facials. Consisteix en una fissura orofacial entre el maxil·lar superior i l'inferior derivada d'una alteració del primer arc branquial. L'etiopatogènia és desconeguda, però una de les teories més establertes és l'error en la fusió entre el maxil·lar superior i l'inferior durant el desenvolupament embrionari. Sol aparèixer de manera aïllada, sense estar associada a altres defectes, en contraposició a la macrostomia unilateral, que normalment forma part d'una síndrome específica.

Observació clínica. Exposem el cas d'un nadó de sexe femení a terme, de pes adequat per l'edat gestacional, que presenta en l'exploració un allargament bilateral de la comissura bucal d'un centímetre de longitud que mostra una obertura àmplia, sense cap altra malformació externa associada. Totes les exploracions complementàries que es van fer per detectar malformacions associades van ser normals. L'evolució en el període neonatal va ser correcta excepte una succió dèbil en les primeres hores de vida que va desaparèixer progressivament.

Comentaris. És important fer una minuciosa exploració física i diferents exploracions complementàries, com ara ecografia transfontanel·lar i abdominal, sèrie òssia i ecocardiograma, per trobar altres anormalitats, especialment si és de presentació unilateral. El tractament és quirúrgic, amb una bona evolució, i amb el procés de deglució i fonació conservats.

Paraules clau: *Macrostomia. Fissura facial lateral.*

Macrostomía bilateral aislada congénita

Introducción. Dentro de las malformaciones craneofaciales, la macrostomía bilateral aislada es una de las malformaciones más inhabituales, con una frecuencia del 0,3% de los niños con fisuras faciales. Consiste en una hendidura orofacial entre el maxilar superior y el inferior derivada de una alteración del primer arco branquial. Su etiología es desconocida, pero una de las teorías más establecidas es el error de fusión entre el maxilar superior y el inferior durante el desarrollo embrionario. Suele aparecer de manera aislada, sin estar asociada a otros defectos, en contraposición a la macrostomía unilateral, que normalmente forma parte de un síndrome específico.

Observación clínica. Exponemos el caso de un recién nacido de sexo femenino que presenta a la exploración un alargamiento bilateral de la comisura bucal de un centímetro de longitud mostrando una apertura amplia, sin otra malformación externa asociada. Todas las exploraciones complementarias que se realizaron para detectar malformaciones asociadas fueron normales. La evolución el periodo neonatal fue correcta, salvo una succión débil en las primeras horas de vida que desapareció progresivamente.

Comentarios. Es importante realizar una minuciosa exploración física y diferentes exploraciones complementarias, como ecografía transfontanelar y abdominal, serie ósea y ecocardiograma para encontrar otras anormalidades, en especial si es de presentación unilateral. El tratamiento es quirúrgico con una evolución favorable y donde el proceso de deglución y fonación está conservado.

Palabras clave: *Macrostomía. Fisura facial lateral.*

Congenital isolated bilateral macrostomia

Introduction. Isolated bilateral macrostomia is one of the rarest malformations within the craniofacial defects, with a frequency of 0.3% of children with facial clefts. It is defined by the presence of an orofacial cleft between the upper and lower jawbone caused by an alteration of the first branchial arch. Its etiology is unknown but one of the most established theories is the error of fusion between upper and lower jaw during embryonic development. Usually it appears isolated, without being associated with other defects, in contrast to unilateral macrostomia, which most often presents in the context of a specific syndrome.

Case report. We describe the case of a female newborn that presented a bilateral one-centimeter elongation of the mouth, showing a large opening without other associated external malformations. Imaging studies excluded internal malformations. The evolution was optimal in the neonatal period except for a weak suction in the first hours of life that gradually improved.

Comments. In the presence of macrostomia, it is important to perform a thorough evaluation, including physical examination and imaging studies such as transfontanellar and abdominal ultrasound, echocardiography and skeletal series to evaluate for other abnormalities, especially in cases of unilateral presentation. Surgical treatment usually results in successful outcome with preservation of swallowing and phonation.

Key words: *Macrostomia. Transversal facial cleft.*

Correspondència: *M. Araceli Caballero Rabasco*
Servei de Neonatologia, Hospital del Mar (UAB)
Pg. Marítim, 25-29. 08003 Barcelona
97512@imas.imim.es

Treball rebut: *17.03.2009*
Treball acceptat: *27.01.2010*

Caballero MA, Díaz J, Castejón E, Ymbert L, López-Vílchez MA, Mur A.
Macrostomia bilateral aïllada congènita. Revisió de la literatura.
Pediatr Catalana 2010; 70: 75-77.

Introducció

Les malformacions craniofacials són algunes de les patologies més prevalents en l'edat pediàtrica. Se'n poden distingir dos grans grups: les provocades per un tancament precoç de les sutures de l'esquelet craniofacial (craniosinostosi i faciocraniosinostosi) i les que actualment es poden considerar neurocristopaties, com les síndromes del primer i segon arcs branquials i les fissures orofacials [1]. Dins d'aquestes últimes, la macrostomia bilateral aïllada és una de les malformacions més infreqüents. Consisteix en una fissura orofacial entre el maxil·lar superior i l'inferior derivada d'una alteració del primer arc branquial [2]. Sol aparèixer de manera aïllada, sense estar associada a altres defectes, en contraposició a la macrostomia unilateral, que sol estar associada a diferents síndromes de l'espectre oculoauriculovertebral [3].

Les malformacions facials no solen suposar un risc vital, però causen problemes estètics importants. La majoria dels casos necessiten múltiples i complexes operacions per intentar que l'aparença facial arribi a ser el més normal possible.

Observació clínica

Es presenta el cas d'un nadó de sexe femení fruit d'una segona gestació d'una dona sana de 40 anys. L'embaràs va ser controlat sense incidències. L'única exposició a fàrmacs va ser amoxicil·lina- clavulànic, en el primer trimestre, per una infecció urinària materna. Neix a les 38 setmanes mitjançant cesària per presentació transversa, amb un pes de 2.465 g i un test d'Apgar al minut de 8 i als cinc minuts de 10. En l'exploració destacava un baix pes per l'edat gestacional i un allargament bilateral de la comissura bucal d'un centímetre de longitud que mostrava una obertura àmplia (Fig. 1 i 2). No presentava cap altra malformació externa i la resta de l'exploració física per aparells va ser normal. Inicialment destacava una succió feble, i va necessitar alimentació per sonda nasogàstrica durant les primeres 48 hores de vida, amb bona succió i tolerància posterior.

Es van practicar ecografia transfontanel·lar i abdominal, sèrie esquelètica i ecocardiograma, que van ser normals, amb un seguiment evolutiu correcte i pendent d'intervenció quirúrgica.

Fig. 1. Aspecte de la macrostomia en la recent nascuda.

Fig. 2. Fissura facial bilateral. L'escletxa no s'exten més enllà de la vora anterior del múscul maseter.

Discussió

Una neurocristopatia és una condició derivada d'alteracions en qualsevol dels moments del desenvolupament de les cèl·lules de la cresta neural, ja sigui la migració precoç, el creixement, la proliferació, la interacció intercel·lular i/o la diferenciació. Les cèl·lules de la cresta neural cranial formen part d'una població cel·lular migratòria que apareix en els plecs de la placa neural molt precoçment en el desenvolupament embrionari. Aquestes cèl·lules migren cap al mesènquima del procés frontonasal i els arcs branquials, i contribueixen a la formació dels components ossis i conjunts de les estructures craniofacials. Quan es produeix un error en aquesta migració s'alteren les interaccions morfogenètiques normals, cosa que provoca la formació anòmala d'aquestes estructures [1].

Entre les malformacions orofacials, i concretament les neurocristopaties, la macrostomia bilateral congènita aïllada és una patologia infreqüent [2, 4-5]. De manera global, la freqüència de fissura facial és força variable, i oscil·la entre 1/80.000 i 1/300.000 nounats vius segons les sèries; dins d'aquestes, el 0,3% correspondria a la macrostomia [2, 4, 6]. Pel que fa a la distribució per sexes, unes publicacions informen que és més comú en el sexe masculí [7-8], encara que en una altra sèrie no s'ha trobat un predomini en el gènere [4]. La majoria dels casos apareixen en caucàsics i hi ha un predomini esquerre en els casos unilaterals [4].

La deformitat inclou pell, teixit subcutani, múscul, mucosa i, normalment, no s'estén més enllà de la vora anterior del múscul masseter. Pot anar des d'un prim solc que deixa una galta reduïda, com en el cas presentat, fins a una completa fenedura que s'estén fins al pavelló auricular [6] i habitualment és simètrica.

Pot aparèixer de manera aïllada o formant part d'una síndrome específica, i això últim és més freqüent si es tracta d'una macrostomia unilateral. Les síndromes que s'hi han associat amb més freqüència són la disostosi mandibulofacial, la displàsia oculoauriculovertebral (síndrome de Goldenhar) [9], la disostosi orofacial de Nager, la síndrome per brida amniòtica, la microstomia hemifacial i la síndrome de Weyers-Thier. A més, poden aparèixer altres malformacions aïllades com polidactília, sindactília, absència de falanges, micrognàtia, dents supernumeràries o apèndixs preauriculars, quists dermoides nasals, defectes en vèrtebres i costelles, malformacions congènites cardíaques, estenosi de l'aqüeducte de Silvio i heterotòpies de la glia subependimal [10] i altres fenedures facials, entre altres alteracions [6].

L'etiopatogènia és desconeguda, encara que s'han desenvolupat moltes teories per explicar aquesta malformació. Una de les més establertes és l'error en la fusió entre el maxil·lar superior i l'inferior durant el desenvolupament embrionari. En publicacions recents també s'ha proposat com a causa les brides amniòtiques, amb la producció de fissures laterals facials en la fase de postorganogènesi. Alguns autors han demostrat una relació entre la presència de les forces restrictives produïdes per aquestes brides i la presència d'esquerdes atípiques utilitzant models animals *in utero* [7]. Moltes altres teories han estat formulades com a infeccions, toxines o traumatològiques, però en moltes ocasions no s'ha trobat una causa clara.

Tessier va elaborar el 1974 una classificació per a les diferents formes de fissures orbitàries faciocranials. D'acord amb aquesta classificació sistemàtica, el cas presentat correspon al número 7 (fissura temporozigomàtica) [4]. Hi ha molts procediments descrits a la literatura referent a les tècniques quirúrgiques per a la correcció. L'edat ideal per fer la reconstrucció no està ben definida i depèn de l'extensió de la fenedura, l'associació amb altres anormalitats i els problemes en l'alimentació. La dificultat en la macrostomia bilateral rau en el fet que el cirurgià ha de definir la posició de la comissura sense l'ajuda d'una comissura contralateral normal. Si es fa servir la classificació existent amb implicacions terapèutiques, el cas presentat correspondria al tipus III o macrostomia bilateral menor que consisteix en una fissura que finalitza medial a la vora anterior del múscul masseter amb una longitud d'1-2 cm i, en aquest cas, el protocol terapèutic requereix reorientar verticalment el múscul masseter amb posterior Z-plàstia [3].

Per tant, davant d'un nounat amb macrostomia cal fer una minuciosa exploració física [6] i diferents exploracions complementàries, com ecografia transfontanel·lar i abdominal, sèrie òssia i ecocardiograma per trobar altres anormalitats, en especial si és unilateral.

Segons les dades publicades, la macrostomia bilateral aïllada és una alteració infreqüent sense malformacions associades, que normalment és simètrica i en què el procés de deglució, fonació i obertura bucal es troben dins de la normalitat.

Bibliografia

1. González Otero T, Arias Gallo J, Lassaletta Atienza L, Martorell Martínez V. Malformaciones craneofaciales y su tratamiento. Nacer y Crecer 2003; 12: 293-297.
2. Shima Y, Ogawa K, Kuwabara Y, Takechi N, Shin S. Newborn with transverse facial cleft associated with polyhydramnios. J Perinatol 2002; 22: 91-92.
3. Gleizal A, Wan DC, Picard A, Lavis JF, et al. Bilateral macrostomia as an isolated pathology. Cleft Palate Craniofac J 2007; 44: 58-61.
4. Gleizal A, Comiti S, Caquant L, Beziat JL. Étude épidémiologique et clinique des macrostomies. À propos d'une série de dix observations. Ann Chir Plast Esthet 2006; 51: 217-222.
5. Mahtar M, Benjelloun A, Chekkoury Idrissi A. Macrostomie congénitale bilatérale. Rev Stomatol Chir Maxillofac 2007; 108: 55-57.
6. Yencha MW. Congenital macrostomia. Otolaryngol Head Neck Surg 2001; 124: 353-354.
7. Presti F, Celentano C, Marcazzò L, Dolcetta G, Prefumo F. Ultrasound prenatal diagnosis of a lateral facial cleft (Tessier number 7). Ultrasound Obstet Gynecol 2004; 23: 606-608.
8. Gökrem S, Murat O, Katircioglu A, Sen Z, Ersoy A, Can Z, et al. A rare craniofacial cleft: Tessier no. 7: a retrospective analysis. Journal of Ankara Medical School 2002; 24: 63-68.
9. García-Algar O, Sánchez E, Boricó E, Solé F, Mur A. Seqüència óculo-aurículo- vertebral. Pediatr Catalana 2002; 62: 132-135.
10. Pepe E, Petricig P, Peretta P, Cinallli G. Bilateral macrostomia associated with aqueductal stenosis an glial heterotopias. Cleft Palate Craniofac J 2006; 44: 558-561.