

Secuencia de Pierre Robin: descripción de un caso

[Pierre Robin sequence: description of a case]

Lourdes Verónica Villareal García*, **Andrea Elizabeth Cruz Gudiño***

*Programa de Residencia en Pediatría, Hospital General de Querétaro, Instituto de Seguridad Social al Servicio de los Trabajadores del Estado, México.

Correspondencia: Dra. Lourdes Verónica Villarreal García / Email: lverona9@hotmail.com

Recibido: 18 de junio de 2023

Aceptado: 24 de julio de 2023

Publicado: 31 de agosto de 2023

Palabras clave: Pierre Robin, micrognathia, glosoptosis, fisura de paladar blando.

Keywords: Pierre Robin, micrognathia, glossoptosis, cleft soft palate.

Aspectos bioéticos: Los autores declaran no tener conflictos de interés asociados a este manuscrito y obtención de consentimiento informado de los pacientes.

Financiamiento: Los autores declaran no haber recibido financiamiento externo asociado a este trabajo.

Reproducción: Artículo de acceso libre para uso personal e individual. Sujeto a derechos de reproducción.

Datos: Los datos crudos anonimizados serán provistos a solicitud por el autor correspondiente.

DOI: 10.37980/im.journal.rsp.20232212

Resumen

Antecedentes: La secuencia Pierre Robin tiene dos modalidades de presentación: sindrómica y no sindrómica, el diagnóstico es clínico y se realiza al momento del nacimiento y puede afectar el crecimiento y desarrollo del lactante.

Cuadro clínico y manejo: Fisura palatina en herradura de 1.5 cm x 2 cm en paladar blando, paladar ojival. Sobremordida horizontal y micrognathia causante de glosoptosis evidenciada por ronquidos intermitentes al mantener al paciente en posición supina, sin insuficiencia respiratoria, succión débil y descoordinación succión-deglución. Manejo con placa ortopédica palatina y control periódico hasta los 18-24 meses de edad por cirugía plástica. Uso de chupón especial NUK para fisura palatina y ejercicios de coordinación para la función succión-deglución.

Conclusión: Aún con los avances tecnológicos que apoyan los diagnósticos prenatales, es importante que el Pediatra tenga en mente que la exploración física sigue siendo la piedra angular ante cualquier diagnóstico. También es importante recordar que hay alteraciones físicas no evidentes a primera vista, como las de cavidad oral, por lo que se requiere una exploración detallada de la misma.

Abstract

Background: There are two modalities of presentation on the Pierre Robin sequence: syndromic and non-syndromic, the diagnosis is clinical and done at birth, and it can affect the growth and development of the infant.

Clinical picture and management: Horseshoe cleft palate 1.5 cm x 2 cm in soft palate, high-arched palate. Overbite and micrognathia causing glossoptosis evidenced by intermittent snoring when keeping the patient in a supine position, without respiratory failure, weak sucking, and sucking-swallowing incoordination. Management with palatal orthopedic plate and periodic control until 18-24 months of age by plastic surgery. Use of a special NUK pacifier for cleft palate and coordination exercises for the sucking-swallowing function.

Conclusion: Even with the technological advances that support prenatal diagnosis, it is important that the Pediatrician keep in mind that the physical examination continues to be the cornerstone of any diagnosis. It is also important to remember that there are physical alterations that are not evident at first sight, such as those of the oral cavity, for which reason a detailed examination is required.

INTRODUCCIÓN

Se conoce como secuencia malformativa al conjunto de eventos que se suscitan durante el periodo de desarrollo, y se ha identificado al síndrome como el conjunto de signos y síntomas de diferente etiología y misma fisiopatología [1,2].

La secuencia de Pierre Robin se conforma de la triada glosptosis (desplazamiento posterior de la lengua hacia la faringe), micrognatia (mandíbula inferior anormalmente pequeña) y fisura palatina (defecto de fusión en la línea media del paladar blando del paladar duro o de ambos).

Descrito parcialmente en 1891 por Menerad y Lannelongue y posteriormente en 1923 por el francés Pierre Robin quien abordó el espectro completo. Se trata de una alteración generada en la etapa embrionaria secundaria a malformación palatina.

Durante el desarrollo, el paladar se forma procedente de los procesos maxilares que se conforman del paladar primario y dos procesos palatinos (paladar secundario).

Estos últimos están en intervención con la lengua en su recorrido a la línea media y se separan al hacer contacto directo con la misma, ejerciendo presión y elevándose para su posterior fusión y remodelación.

La lengua, por ende, descenderá recíprocamente como resultado del crecimiento mandibular logrando así, el cierre de los procesos palatinos.

En la secuencia Pierre Robin, la mandíbula no logra un crecimiento adecuado alterando el descenso de la lengua e interfiriendo con el cierre de los procesos palatinos, lo que resulta en la hendidura del paladar al final

del desarrollo. Está presente en 1 de cada 10,000 nacimientos [1,3,4].

Se describen dos presentaciones, la Secuencia Pierre Robin sindrómica asociada a 34 síndromes descritos y la Secuencia de Pierre Robin no sindrómica [5]. El 50% de los casos constituyen las presentaciones aisladas, no asociadas a otra malformación orofacial. La presentación clínica contempla diferentes grados de severidad que pueden llegar a alterar el crecimiento y desarrollo del niño en la etapa postnatal.

El diagnóstico se establece clínicamente en la etapa postnatal con la tríada micrognatia, glosptosis y fisura palatina [6]; no obstante, también se contempla el diagnóstico prenatal mediante ultrasonografía [7]. El tratamiento incluye corrección quirúrgica del paladar y mandíbula, así como rehabilitación física oral y en casos extremos de obstrucción respiratoria, la traqueostomía [8].

El objetivo es presentar un caso clínico de Pierre Robin destacando la importancia de la exploración clínica al nacimiento para establecer el diagnóstico y proponer el esquema de manejo oportuno.

Caso clínico

Antecedentes prenatales

Recién nacido masculino de 37 semanas de gestación obtenido por vía abdominal por reporte de doble circular de cordón en estudios ultrasonográficos de control prenatal. Primera gesta de madre de 29 años sin antecedentes patológicos de importancia ni padecimientos durante el embarazo. Control prenatal regular y adecuado desde el primer trimestre de gestación acompañado de ingesta de ácido fólico y multivitamíni-

cos. Sin ingesta de sustancias tóxicas o nocivas durante el embarazo.

Evaluación al nacimiento

Peso al nacer 2.100 kg, 49 cm de talla y perímetro cefálico de 34 cm, APGAR de 8/9, Silverman Anderson a los 10 minutos de 3 puntos a expensas de tiraje intercostal y aleteo nasal marcado, manejado en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales para control de la dificultad respiratoria la cual cedió a la administración de oxígeno suplementario con casco por 6 horas. Diagnosticado como Síndrome de adaptación pulmonar.

Exploración física

A la exploración física al nacimiento se apreció dolicocefalia con fontanela anterior normotensa, amplia de 6 cm comunicante con fontanela posterior. Hipotonía cefálica con implantación baja de pabellones auriculares. Sin alteraciones a la exploración cardiológica ni soplos agregados; se identificó aparente hiperlaxitud articular, dejando realizar un ángulo casi de 0°.

Cavidad oral

Cavidad oral con presencia de fisura palatina en herradura de 1.5 cm x 2 cm localizada en paladar blando, paladar ojival. Sobremordida horizontal y micrognatia causante de glosptosis evidenciada por ronquidos intermitentes al mantener al paciente en posición supina, la cual no se asociaba con datos de insuficiencia respiratoria que ameritara apoyo ventilatorio o soporte de oxígeno suplementario. Al momento de la alimentación, succión débil con descoordinación succión-deglución sin comprometer la tolerancia de la vía oral.

Diagnóstico

Se englobó la triada característica (micrognatia, glosptosis y fisura de paladar blando) de la secuencia malformativa de Pierre Robin.

Manejo quirúrgico.

Cirugía plástica inició manejo con placa ortopédica palatina y control periódico hasta los 18-24 meses de edad para valoración y normar conducta quirúrgica.

Manejo fisioterapéutico

Durante la estancia hospitalaria se modificó la técnica alimentaria, se incorporó uso de chupón especial NUK para fisura palatina, la evolución evidenció adecuada succión. El servicio de Rehabilitación física inició ejercicios de coordinación para la función succión-deglución.

DISCUSIÓN

Es verdad que el diagnóstico de la secuencia Pierre Robin se realiza clínicamente al momento del nacimiento como el caso que aquí se presenta, pero también es una realidad que el desarrollo de los estudios imagenológicos de tamizaje específicamente la ecografía ofrecen la posibilidad del diagnóstico prenatal a partir de la semana 8, siendo el punto intermedio de formación del paladar blando (semanas 7-9), pero con mayor precisión a partir del segundo trimestre [7]. La resonancia magnética y la ecografía tridimensional multiplanar integran el diagnóstico [9,10]. En el futuro este deberá de ser un criterio del control prenatal cuando existan factores de riesgo conocidos en la familia.

La secuencia de Pierre Robin puede estar asociada a síndromes genéticos o tener una presentación aislada, como el caso aquí presentado, al menos así lo sugiere la ausencia de alteraciones cardiológicas y neurológicas entre otras; condición favorable para el manejo del lactante [11]. No obstante, se debe reconocer que la hiperlaxitud articular y de tegumentos obligan a descartar la colagenopatía como factor etiológico y aunado a ello el estudio integral debería in-

cluir la exploración genética. Se sabe que una mala alimentación que propicie estado nutricional deficiente repercutirá en el desarrollo físico e intelectual durante la adolescencia y la edad adulta, he ahí la importancia de que la corrección en la alimentación sea el primer problema que resolver.

En el paciente con esta secuencia, la recomendación en torno a la lactancia materna recomendada en la Guía de Práctica Clínica incluye la posición de “caballito” y “cara a cara” para evitar regurgitación nasal y reflujo de leche materna hacia las trompas de Eustaquio, conductas que se adoptaron en este paciente al lograr la adecuada coordinación succión-deglución [12]. En el caso que se presenta, el diagnóstico se realizó en el periodo neonatal, condición que ofrece buenas expectativas para el paciente. Aunado al diagnóstico se inició el protocolo de manejo correctivo quirúrgico y paralelamente a ello el plan de rehabilitación para coordinación del proceso succión-deglución.

Como parte del control en el mediano y largo plazo se deberá monitorizar el crecimiento mandibular del paciente, al respecto ya se sabe que durante el primer año el crecimiento mandibular es logarítmico y después de esta edad el crecimiento es lineal, condición que impactará en la condición de la vía aérea [13].

Cuando el cuadro clínico es evidente, el diagnóstico se realiza sin problema, no obstante, la disyuntiva para el Pediatra se presenta cuando los signos se encuentran en el límite, por ello es importante que integre como parte de la exploración pediátrica rutinaria del recién nacido la identificación de alteraciones físicas no evidentes a la observación inicial, haciendo énfasis en la exploración de la cavidad oral desde la perspectiva exploratoria y observacional.

La importancia de esta secuencia radica también en la correcta actuación durante la reanimación neonatal. El Texto de Reanimación Neonatal (8° Edición) menciona que, en caso de existir dificultad respiratoria en el recién nacido bajo esta condición, primeramente, se deberá girar en decúbito prono para lograr apertura de la vía aérea. En caso de fallo a la maniobra, se procederá a insertar un tubo endotraqueal de 2.5 mm a través de la nariz hacia la faringe posterior, sobre la base de la lengua y por encima de las cuerdas vocales, sin introducir a la tráquea. Cuando no exista respuesta ante estas maniobras, se podrá intentar la intubación endotraqueal, la cual suele ser difícil y en muchos casos no resultar exitosa; en estos casos la máscara laríngea puede ser una vía aérea de rescate que puede salvar la vida [14].

CONCLUSIÓN

En México, no se cuenta con información en la literatura acerca de la estadística en México lo cual podría ser una buena área de oportunidad para mejorar el sistema de Vigilancia de Anomalías Congénitas en el país. Aún con los avances tecnológicos que apoyan los diagnósticos prenatales, es importante que el Pediatra tenga en mente que la exploración física sigue siendo la piedra angular ante cualquier diagnóstico.

Es importante saber el correcto actuar durante la reanimación neonatal ante estos casos, acorde al Texto de Reanimación Neonatal 8° Edición pues esto podría reducir la mortalidad al reducir los eventos adversos secundarios a un retraso en el manejo ventilatorio. También es importante recordar que hay alteraciones físicas no evidentes a primera vista, como las de cavidad oral, por lo que se requiere una exploración detallada de la misma.

REFERENCIAS

- [1] Tiol-Carrillo A. Secuencia malformativa de Pierre Robin: informe de un caso y revisión de la literatura. *Revista ADM*, 2017;74(3):146-151. <https://www.medigraphic.com/pdfs/COMPLETOS/adm/2017/od173.pdf#page=34>.
- [2] González JAP, Cartaya ZG. Síndrome de Pierre Robin. Presentación de un caso clínico. *Panorama Cuba y Salud*, 2011; 6(1): 44-46. <https://www.re-dalyc.org/pdf/4773/477348944008.pdf>
- [3] Robin P. A fall of the base of the tongue considered as a new cause of nasopharyngeal respiratory impairment: Pierre Robin sequence, a translation. 1923. *Plast Reconstr Surg*, 1994; 93(6):1301-1303.
- [4] Rodríguez-Díaz A, Rodríguez-Díaz L, Taboada-Lugo N, Navas-Toledo A. Secuencia malformativa de Pierre Robin. *Archivo Médico Camagüey*, 2022; 26 <https://revistaamc.sld.cu/index.php/amc/article/view/8641>
- [5] Giudice A, Barone S, Belhous K, Morice A, Soupre V, Bennardo F, Boddaert N, Vazquez MP, Abadie V, Picard A. Pierre Robin sequence: A comprehensive narrative review of the literature over time. *Journal of Stomatology, Oral and Maxillofacial Surgery*, 2018; 119(5):419-428. <https://doi.org/10.1016/j.jormas.2018.05.002>.
- [6] Tiol-Carrillo A. Secuencia malformativa de Pierre Robin: informe de un caso y revisión de la literatura. *Revista ADM*, 2017; 74 (3): 146-151. <https://www.medigraphic.com/pdfs/adm/od-2017/od173g.pdf>
- [7] Kruse T, Neuschulz J, Wilhelm L, Ritgen J, Braumann B. Prenatal Diagnosis of Robin Sequence: Sensitivity, Specificity, and Clinical Relevance of an Index for Micrognathia. *The Cleft Palate Craniofacial Journal*. 2021;58(8):1012-1019. doi:10.1177/1055665620972297
- [8] Rodríguez Díaz AM, Rodríguez Díaz LK, Pérez Alfonso A. Secuencia malformativa de pierre robin, un reto de tratamiento interdisciplinario. Segundo Congreso Virtual de Ciencias Básicas Biomédicas en Granma Manzanillo 2021. <https://cibamanz2021.sld.cu/index.php/cibamanz/cibamanz2021/paper/viewFile/137/147>
- [9] Insalaco LF, Scott AR. Peripartum Management of Neonatal Pierre Robin Sequence. *Clinics in Perinatology*, 2018;45(4):717- 735. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2018.07.009>
- [10] Evans KN, Sie KC, Hopper RA, Glass RP, Hing AV, Cunningham ML. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics*, 2011;127(3):936-48. doi: 10.1542/peds.2010-2615.
- [11] Gómez Clemente V, Martínez Pérez M, Adanero Velasco A, Martín Pérez M, Planells del Pozo P. Síndrome de Pierre Robin. Estado actual y revisión bibliográfica (parte I). *Odontología Pediátrica*, 2012;20(3):190-200. https://www.odontologiapediatrica.com/wp-content/uploads/2018/08/222_20.3re-vision.pdf
- [12] Lactancia materna en el niño con enfermedad. Donación de leche humana. Guía de Evidencias y Recomendaciones: Guía de Práctica Clínica. México, CENETEC; 2018. Disponible en: <http://imss.gob.mx/profesionales-salud/gpc>
- [13] Gómez Díaz O, Cárdenas Bocanegra G, Gagliano Canessa L, Barón Estrada OI. Síndrome de mandíbula pequeña. En búsqueda de una herramienta diagnóstica. *Cir Plást Iberolatinoam*, 2015; 41(3):259-269. <https://scielo.isciii.es/pdf/cpil/v41n3/original4.pdf>
- [14] Consideraciones especiales. En Weiner G., *Texto de Reanimación Neonatal (8ª Edición)*, Academia Americana de Pediatría (American Academy of Pediatrics. Estados Unidos de América, 2022