

Revisión

Anomalías craneofaciales

C. HERNÁNDEZ DÍAZ, J.M. GUTIÉRREZ DUEÑAS

Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.

RESUMEN

Las anomalías craneofaciales son un grupo de defectos congénitos que afectan, en distinto grado, el desarrollo de las estructuras óseas y tejidos blandos de la región craneofacial. Incluyen un grupo de condiciones muy heterogéneas y que pueden estar asociadas con numerosos síndromes.

La importancia de este grupo de patologías radica en su gran impacto a nivel funcional y estético, ya que pueden condicionar trastornos a nivel de las vías aéreas superiores, nutricionales, auditivos, del desarrollo del lenguaje y odontológicos, por lo que en la mayoría de los casos requieren de un manejo por un equipo multidisciplinar.

Palabras clave: Defectos congénitos; Anomalías craneofaciales; Niños; Cirugía pediátrica.

ABSTRACT

Craniofacial anomalies are a group of birth defects that affect, in varying degrees, the development of bone structures and soft tissues of the craniofacial region. They include a variety of heterogeneous conditions and may be associated with many syndromic conditions.

The importance of this group of diseases lies in its great impact to aesthetic and functional level, since they can condition disorders of the upper airways, nutritional status,

hearing, language development and dental development, because of that, in the majority of cases require management by a multidisciplinary team.

Key words: Birth defects; Craniofacial anomalies; Child; Pediatric surgery.

CRANEOSINOSTOSIS

La craneosinostosis es un defecto producido por el cierre prematuro de una o varias suturas craneales, cuya presentación clínica varía dependiendo de las suturas afectadas.

Durante el primer año de vida, el cráneo experimenta un periodo de rápida expansión guiado por el crecimiento cerebral. Típicamente el cierre de las suturas craneales se da en dirección anterior-posterior y latero-medial. La sutura metópica, que normalmente cierra entre el octavo y noveno mes de vida, es la única sutura que se cierra completamente durante la infancia, mientras que la fusión del resto no se termina por completo hasta la edad adulta.

En cuanto a la etiología de la craneosinostosis, esta se ha relacionado recientemente con una gran variedad de citocinas que interactúan con células de la duramadre y coordinan el cierre de las suturas craneales.

La gran mayoría de las craneosinostosis afectan a una sola sutura craneal y se presentan de manera esporádi-

Correspondencia: C. Hernández Díaz. Servicio de Cirugía Pediátrica. Hospital Universitario de Burgos.
Avenida Islas Baleares, 3. 09006 Burgos
Correo electrónico: charlyhd@hotmail.com

© 2018 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

TABLA I. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL ENTRE PLAGIOCEFALIA POSICIONAL VS. CRANEOSINOSTOSIS OCCIPITAL.

Plagiocefalia posicional	Craneosinostosis occipital
Aplanamiento y alopecia occipito-parietal ipsilateral	Cresta ósea palpable sobre sutura lambda
Fontanelas abiertas	Fontanelas cerradas precozmente
Abombamiento frontal ipsilateral	Abombamiento occipito-mastoideo ipsilateral
Abombamiento occipital contralateral	Abombamiento contralateral de predominio parietal
Raíz nasal centrada	Probable desviación de la raíz nasal en casos severos
Desviación antero-inferior del pabellón auricular ipsilateral	Desviación posterior del pabellón auricular
Cráneo en forma de paralelogramo	Cráneo en forma trapezoidal

ca, siendo la variedad más frecuente la producida por el cierre precoz de la sutura sagital, lo cual va a provocar un crecimiento compensador del cráneo en sentido antero-posterior, dando como resultado una escafocefalia. Por otro lado, la debida al cierre prematuro de múltiples suturas es muy rara y puede originar una gran variedad de defectos en la morfología craneal. Asimismo, la craneosinostosis también puede estar asociada a cuadros sindrómicos dentro de los llamados síndromes de disostosis craneofacial, de los cuales, el síndrome de Crouzon es la variedad más frecuente y se caracteriza por la triada de craneosinostosis bicoronal, exoftalmos e hipoplasia de la región centrofacial.

Para el diagnóstico de craneosinostosis es fundamental la historia clínica y una exploración física completa. Asimismo, es importante un adecuado diagnóstico diferencial entre las deformidades posicionales, que son leves y con mínima repercusión clínica; y las verdaderas sinostosis que requerirán la mayoría de las veces de tratamiento quirúrgico precoz.

Durante los 5 primeros meses de vida es útil realizar mediciones con fotografía digital para clasificar la gravedad del caso calculando el índice de asimetría craneal y el índice cefalométrico. Si a los 5 meses de edad el niño no ha mejorado lo suficiente, se debe remitir al especialista quirúrgico que valorará la necesidad de realizar estudios radiológicos (Rx cráneo AP y lateral y/o TAC craneal con reconstrucción tridimensional).

Existen 3 tipos de deformidades craneales que pueden crear dudas diagnósticas: el cierre precoz de la sutura metópica, la dolicocefalia del prematuro (por su confusión con la verdadera escafocefalia) y la plagiocefalia posicional. Esta última es relativamente frecuente desde la adopción del decúbito supino como postura ideal para dormir y se deben buscar una serie de datos clínicos para diferenciarla

de la craneosinostosis occipital (Tabla I). Todo paciente con dudas diagnósticas o sospecha de craneosinostosis debe ser remitido a un servicio de Neurocirugía Pediátrica con experiencia en el tratamiento de estos casos.

El tratamiento de la craneosinostosis es quirúrgico y consiste fundamentalmente en liberar la/las suturas afectadas y realizar un remodelaje y reconstrucción del cráneo, con el objetivo de evitar complicaciones como la hipertensión intracraneal, la cual puede provocar daño cerebral, compresión del nervio óptico y trastornos en el desarrollo cognitivo. Actualmente, existe controversia en cuanto a la edad ideal para realizar la corrección quirúrgica. Algunos autores están a favor de realizar la corrección temprana entre los 3-6 meses de vida argumentando que el rápido crecimiento cerebral podría contribuir al remodelaje espontáneo del cráneo lo que teóricamente reduciría la magnitud del remodelaje necesario. Otros autores defienden realizar la cirugía entre los 9-12 meses de vida, ya que a esta edad el grosor de las estructuras óseas del cráneo proporcionarían una base más estable para realizar la corrección, con una menor probabilidad de recurrencia del defecto.

En los pacientes con plagiocefalia posicional, como orientación general solamente se indicará un tratamiento con ortesis craneal en los casos de grado grave en los que la plagiocefalia se acompañe de clara deformación craneofacial, habiéndose ya agotado la posibilidad de tratamiento postural.

FISURAS CRANEOFACIALES

Las fisuras craneofaciales son los defectos congénitos de mayor prevalencia y se caracterizan por su gran heterogeneidad en cuanto a su presentación clínica.

FISURAS LABIOPALATINAS

Las fisuras labiopalatinas son un grupo de defectos congénitos, con una incidencia aproximada de 1:700 recién nacidos vivos; suelen ser más frecuentes en varones y recién nacidos de origen asiático. Asimismo, son más comunes del lado izquierdo, siguiendo una relación 2:1. Se pueden clasificar, según las estructuras afectadas, en fisuras labiales aisladas, las cuales representan aproximadamente el 20% de los casos; fisuras palatinas aisladas, las cuales se ha visto que tiene una mayor asociación con cuadros sindrómicos (50% de los casos) y fisuras labiopalatinas. En cuanto a su lateralidad, existen fisuras unilaterales que se presentan con una frecuencia 9 veces mayor con respecto a la bilaterales.

Etiología y fisiopatología

La etiología de las fisuras labiopalatinas se ha relacionado con factores genéticos y ambientales. En cuanto a los factores genéticos, si existe antecedente de fisura en alguno de los progenitores o hijos, la probabilidad de que el siguiente hijo presente una fisura es del 4%; este porcentaje se puede elevar hasta un 9% si hay antecedente de dos hijos con fisuras. Con respecto a los factores ambientales, se ha visto que la incidencia de fisuras labiopalatinas es mayor si existe antecedente de tabaquismo o alcoholismo materno, déficits nutricionales (ácido fólico y zinc) o consumo de fármacos como ácido retinoico o anticomiciales (fenitoína).

Las fisuras labiopalatinas se presentan en la mayoría de los casos de manera esporádica, sin embargo, existen más de 300 síndromes asociados a ellas.

Fisiopatológicamente, las fisuras labiopalatinas se deben a un defecto de fusión de las estructuras maxilofaciales, la cual normalmente se da de lateral a medial, entre la cuarta y décima semanas de gestación. Las labiales son causadas por un defecto del paladar primario debido a la falta de fusión de las prominencias frontonasales con la prominencia maxilar. En cambio, las palatinas son secundarias a un defecto del paladar secundario debido a la falta de fusión de los pliegues palatinos en la línea media.

Fisuras labiales

Las fisuras labiales condicionan una alteración anatómica a nivel del labio, filtrum, nariz, alveolo y del músculo orbicular de la boca. Se pueden clasificar en completas, incompletas y recientemente se han descrito formas mini y micro de mucha menor complejidad (Fig. 1). También se clasifican según su lateralidad en unilaterales y bilaterales, las cuales son de mayor gravedad, debido a que puede existir un desplazamiento anterolateral, de distintos grados, a nivel de la



Figura 1. Fisura labial unilateral izquierda incompleta.

premaxila, así como una mayor afectación de la estructura nasal con depresión de la punta nasal, acortamiento de la columela y mayor desplazamiento lateral de los cartílagos nasales laterales.

Fisuras palatinas

Las fisuras palatinas se pueden clasificar igualmente en unilaterales o bilaterales y según la porción afectada del paladar, pueden ser de paladar blando (incompletas), blando y duro (completas) o submucosas (Fig. 2). La presencia de una fisura palatina produce una comunicación constante entre la cavidad nasal y oral. La afectación del paladar blando va a ir acompañada de una afectación de la musculatura del velo del paladar, principalmente del músculo elevador y tensor del velo del paladar, los cuales van a tener una inserción anómala en el borde posterior del paladar duro y ausencia de fusión en la línea media, lo cual va a condicionar una insuficiencia velofaríngea.

Diagnóstico

Con el avance y desarrollo del campo de la ecografía, actualmente las fisuras labiopalatinas pueden ser diagnosticadas prenatalmente desde la ecografía de las 20 semanas de gestación. Hoy en día, la tasa de diagnóstico prenatal de las fisuras labiales es de alrededor del 25%, mientras que las fisuras palatinas aisladas son mucho más difíciles de diagnosticar.



Figura 2. Fisura palatina incompleta (paladar blando y borde posterior del paladar duro).



Figura 3. Fisura labial unilateral izquierda incompleta. Tratamiento prequirúrgico con moldeador nasoalveolar (NAM).

El diagnóstico postnatal se basa fundamentalmente en la historia clínica y una exploración física exhaustiva de la región labial y palatina para identificar el tipo de fisura que presenta cada paciente.

Tratamiento

Actualmente, la mayoría de los protocolos terapéuticos existentes recomiendan que los pacientes con fisuras labio-palatinas sean tratados en centros con amplia experiencia en el manejo de esta patología y por equipos multidisciplinares conformados por cirujanos pediátricos/plásticos, pediatras, genetistas, otorrinolaringólogos, foniatras, nutricionistas, odontólogos y cirujanos maxilofaciales.

Tanto los pacientes como los padres van a requerir apoyo e información desde el primer momento. Existen, por ejemplo, numerosos dispositivos para asistir a los pacientes desde el punto de vista nutricional. También, recientemente se ha incorporado a la mayoría de los protocolos, la utilización de dispositivos de ortopedia prequirúrgica, sobre todo en casos de fisuras bilaterales o con una separación amplia de los bordes de la fisura, con la finalidad de reducir la complejidad de la reparación quirúrgica (Fig. 3).

El tratamiento de la fisura labio-palatina es fundamentalmente quirúrgico. A nivel del labio y de la nariz, los objetivos del tratamiento son restaurar sus líneas y límites anatómi-

cos, así como reparar el defecto del músculo orbicular de los labios. A nivel del paladar, los objetivos son conseguir un cierre adecuado del paladar, reconstruir la musculatura palatina y conseguir una longitud adecuada del paladar para reducir el riesgo de insuficiencia velofaríngea.

Hoy en día, existen numerosos protocolos de tratamiento para estos pacientes, dependiendo de la experiencia de cada equipo médico y de los medios disponibles en cada centro hospitalario. El protocolo utilizado por nuestro servicio se presenta en la tabla II. Estos pacientes van a requerir de un seguimiento a largo plazo y pueden precisar de intervenciones adicionales en la etapa escolar o adolescencia para mejorar los resultados tanto a nivel estético como funcional.

OTRAS FISURAS CRANEOFACIALES

Fuera del grupo de las fisuras labio-palatinas y con una incidencia mucho menor, existe una gran variedad de fisuras que pueden aparecer a lo largo de la región craneofacial y que, actualmente, se clasifican según el sistema propuesto por Tessier, el cual se basa en la localización del defecto según las líneas de fusión que existen embriológicamente. Cada una se asocia con un patrón único de afectación a nivel óseo y de tejidos blandos.

TABLA II. PROTOCOLO TERAPÉUTICO PARA PACIENTES CON FISURA LABIOPALATINA. SERVICIO DE CIRUGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL UNIVERSITARIO DE BURGOS.

Edad	Conducta
A partir de las 16 semanas de gestación Prenatal	Diagnóstico de la fisura por ecografía (paladar es más difícil de diagnosticar) Consulta con cirujano pediátrico para consejo prenatal
Prenatal	Estudio genético Pediatrias
Neonatal	Exploración física completa Si el niño tiene fisura del paladar, adiestrar para mejorar la alimentación después del nacimiento con tetinas y biberones Pediatrias descartar síndromes
1-3 semanas de edad	Valorar ortopedia prequirúrgica. Moldeado nasoalveolar (NAM)
12-16 semanas de edad	Reparación quirúrgica de la fisura labial (Meara, Millard, Mulliken), defecto nasal (rinoplastia primaria) y paladar duro (colgajo de vómer)
12-18 meses de edad	Reparación de paladar blando (veloplastia intravelar, Furlow)
> 2 años	Valoración por ortodoncia-ortopedia dentofacial Valoración por ORL Valoración por logopeda
4-5 años	Rinoplastia secundaria, retoque labial Valoración por ORL si sospecha de IVF (videofaringolaringoscopia) Si existe IVF, reparación del paladar blando (Furlow, faringoplastia)
> 6 años	Injerto óseo
> 14 años	Cirugía maxilofacial (cirugía ortognática) Cirugía plástica (rinoseptoplastia definitiva)

La fisura número 7, también conocida como microsomnia hemifacial, síndrome oculoauriculovertebral o síndrome del primer y segundo arco branquiales, es la variedad más común. En la gran mayoría de los supuestos es unilateral, aunque en el 10% de los casos la afectación es bilateral. Se caracteriza por la presencia de macrostomía con desviación lateral de la comisura labial del lado afectado, apéndices preauriculares ipsilaterales, afectación variable del nervio facial, del oído externo (hipoplasia, aplasia total) y mandibular que puede incluir hipoplasia o aplasia de la rama ascendente y del cóndilo mandibular.

BIBLIOGRAFÍA

1. Tamburrini G, Caldarelli M, Santini P, Di Rocco C. Intracranial pressure monitoring in children with single suture and complex craniosynostosis: a review. *Childs Nerv Syst.* 2005; 21: 913-21.
2. Francel PC, Persing JA, Dodson EE. Craniofacial developmental embryology. *In: Neurosurgery: The Scientific Basis of Clinical Practice.* Oxford: Blackwell Scientific Publications; 1992. p. 48-62.
3. Wilkie AOM. Molecular genetics of craniosynostosis. En: Lin KY, Ogle RC, Jane JA, eds. *Craniofacial Surgery.* Philadelphia: Saunders; 2002. p. 41-54.
4. Posnick JC. Scaphocephaly: sagittal synostosis. In: Posnick JC, ed. *Craniofacial and Maxillofacial Surgery in Children and Young Adults.* Vol. 1. Philadelphia: W.B. Saunders; 2000. p. 199-230.
5. Esparza J, Hinojosa J, Muñoz MJ, Romance A, García-Recuero I, Muñoz A. Diagnóstico y tratamiento de la plagiocefalia posicional. *Protocolo para un Sistema Público de Salud. Neurocirugía.* 2007; 18: 457-67.
6. Huang MH, Mouradian WE, Cohen SR, Gruss JS. The differential diagnosis of abnormal head shapes: separating craniosynostosis from positional deformities and normal variants. *Cleft-Palate Craniofacial J.* 1998; 35: 204-11.
7. Ferreira MP, Collares MV, Ferreira NP, Kraemer JL, Pereira Filho G de A, Pereira Filho A de A. Early surgical treatment of nonsyndromic craniosynostosis. *Surg Neurol.* 2006; 65(Suppl 1): S22-6.
8. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. *Syndromes of the head and neck.* 3rd ed. Oxford: Oxford University Press; 1990.

9. Wyszynski DF, Beaty TH, Maestri NE. Genetics of nonsyndromic oral clefts revisited. *Cleft Palate Craniofac J.* 1996; 33: 406-17.
10. Little J, Cardy A, Arslan MT, Gilmour M, Mossey PA. Smoking and orofacial clefts: a United Kingdom-based case-control study. *Cleft Palate Craniofac J.* 2004; 41: 381-6.
11. Sivertsen A, Wilcox AJ, Skjaerven R, et al. Familial risk of oral clefts by morphological type and severity: population based cohort study of first degree relatives. *BMJ.* 2008; 336: 432-4.
12. Jones MC. Prenatal diagnosis of cleft lip and palate: detection rates, accuracy of ultrasonography, associated anomalies, and strategies for counseling. *Cleft Palate Craniofac J.* 2002; 39: 169-73.
13. Masarei AG, Wade A, Mars M, Sommerlad BC, Sell D. A randomized control trial investigating the effect of presurgical orthopedics on feeding in infants with cleft lip and/or palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2007; 44: 182-93.
14. Sommerlad BC. A technique for cleft palate repair. *PlastReconst Surg.* 2003; 112: 1542-8.
15. Tessier P. Anatomical classification facial, cranio-facial and latero-facial clefts. *J Maxillofac Surg.* 1976; 4: 69-92.