

Malformaciones Craneofaciales y su Tratamiento

Teresa González Otero, Javier Arias Gallo*, Luis Lassaletta Atienza**, Vicente Martorell Martínez**

RESUMEN

Las malformaciones craneofaciales son algunas de las patologías más prevalentes en la edad pediátrica. Podemos distinguir dos grandes grupos: las producidas por un cierre precoz de las suturas del esqueleto craneofacial, las craneosinostosis y faciocraneosinostosis; y las que actualmente se pueden considerar neurocristopatías, como los síndromes de primer y segundo arcos branquiales y las fisuras orofaciales como el labio leporino. Se describen las principales características de los síndromes más frecuentes y los tratamientos, desde los más empleados a los más innovadores, como las técnicas endoscópicas y las de distracción ósea.

Palabras-clave: Malformaciones craneofaciales, Craneosinostosis, Faciocraneosinostosis, Neurocristopatías, Tratamiento quirúrgico.

Nascer e Crescer 2003; 12 (4): S293-S297

Las malformaciones craneofaciales son algunas de las patologías más prevalentes en la edad pediátrica. Algunas de ellas, como las craneales, pueden poner en peligro la vida del niño o dejar secuelas irreversibles como el déficit intelectual. Por otro lado, las malformaciones faciales no suelen suponer un riesgo vital; sin embargo, marcan a los niños y a sus familias de por vida. La mayoría de ellos necesitarán múltiples y complejas operaciones para intentar que su apariencia facial llegue a ser lo más normal posible.

*Servicio de Cirugía Maxilofacial

** Servicio de Otorrinolaringología - Hospital Universitario "La Paz"

Dentro de las malformaciones craneofaciales podemos distinguir dos grandes grupos: las producidas por un cierre precoz de las suturas del esqueleto craneofacial, es decir las craneosinostosis y las faciocraneosinostosis; y las producidas por una alteración intrínseca en el proceso de desarrollo de las diferentes estructuras faciales, como son los síndromes de primer y segundo arcos branquiales y los síndromes de fisuras orofaciales como el labio leporino. Últimamente se encuadra al segundo grupo dentro de las neurocristopatías.

Las malformaciones craneofaciales son las malformaciones congénitas más frecuentes en humanos, pero se sabe muy poco acerca de su etiología. En algunos casos existe una transmisión genética mendeliana, si bien la mayoría son esporádicas. Hay autores que discuten el papel del hipertiroidismo, de algunas metabolopatías, agentes teratogénicos, etc. pero la realidad es que en la mayor parte de los casos la causa es desconocida. El punto de partida y la manera en que progresan son también mal conocidos. En los síndromes asociados con el cierre precoz de suturas se ha demostrado la implicación de ciertos factores de crecimiento o de sus receptores. La base del cráneo y su crecimiento desempeñan un papel muy importante, especialmente en las craneostenosis con retraso del crecimiento facial.

Últimamente cada vez son más los autores que consideran que muchos de los síndromes con afectación craneofacial tienen algo en común, y es que las malformaciones se producen por alteraciones de las células de la cresta neural y las consideran como neurocristopatías. El concepto de neuro-

cristopatía fue introducido por Bolande en 1974 para explicar las relaciones que existían en el desarrollo de un grupo de enfermedades disgenéticas, hamartomatosas y neoplásicas como el feocromocitoma, la neurofibromatosis, la enfermedad de Hirschsprung, y múltiples adenomatosis endocrinas.

Una neurocristopatía es una condición derivada de aberraciones o defectos en cualquiera de los momentos del desarrollo de las células de la cresta neural, ya sea la migración precoz, el crecimiento, la proliferación, la interacción célula a célula y/o la diferenciación. De esta manera, condiciones tan dispares como el síndrome de Di George, la neurofibromatosis, el labio y paladar hendidos o la melanosis neurocutánea son consideradas todas como neurocristopatías.

Las células de la cresta neural craneal son una población celular migratoria que aparece en los pliegues de la placa neural muy precozmente en el desarrollo embrionario. Estas células migran y pueblan el mesénquima del proceso frontonasal y los arcos branquiales, contribuyendo así a la formación de la mayoría de los componentes óseos y conjuntivos de las estructuras craneofaciales. La migración comienza con estímulos genéticos y factores locales y sigue unas corrientes preestablecidas a lo largo del tiempo, desde las zonas más craneales y rostrales a las más caudales del neuroepitelio. De esta forma, las células de la cresta neural invaden secuencialmente el proceso frontonasal y los arcos branquiales primero al cuarto. Cuando este proceso se altera se produce un déficit en el mesénquima del proceso frontonasal y de los arcos branquiales que altera las interacciones

morfogenéticas normales que ocurren en esta área y causan las malformaciones.

Existen múltiples síndromes en humanos con afectación de estructuras derivadas de las células de la cresta neural. Los más importantes con afectación craneofacial son los síndromes de primer y segundo arco, la secuencia de Di George, las fisuras orofaciales y las malformaciones por ácido retinoico, que se describen someramente a continuación.

Síndromes de primer y segundo arcos branquiales

Existen dos síndromes en humanos que afectan específicamente a derivados del primer y segundo arcos branquiales: la disostosis mandibulofacial (Síndromes de Franceschetti-Zwahlen-Klein y Treacher-Collins) y la microsomía hemifacial.

La disostosis mandibulofacial es un síndrome autosómico dominante con expresividad variable. La apariencia facial es muy característica, con hipoplasia del reborde supraorbitario y de los malaras (la nariz parece larga aunque no lo sea), inclinación antimongoloide de las fisuras parpebrales con coloboma en el tercio externo del párpado inferior, mejillas hundidas, malposiciones y malformaciones de los pabellones auriculares y retrognatía. En ocasiones se aprecian apéndices o fístulas ciegas entre el trago y el ángulo de la boca. También aparecen hipertelorismo y una falta de fusión de los arcos cigomáticos. Habitualmente las anomalías son bilaterales y simétricas.

Microsomía hemifacial. Actualmente se emplea el término espectro óculo-aurículo-vertebral para designar un conjunto de anomalías que afectan básicamente al desarrollo del pabellón auricular, la boca y la mandíbula. Lo más característico de este síndrome es la asimetría facial causada por la mala posición de la oreja (anterior e inferior) y/o su malformación (microtia/anotia), así como por las anomalías en el esqueleto facial. El maxilar, el temporal y el malar del lado más afectado suelen estar reducidos de tamaño y aplastados. Son

muy frecuentes los apéndices preauriculares. Pueden aparecer macrostomía o pseudomacrostromía, es decir fisura facial lateral, especialmente cuando existe agenesia de la rama de la mandíbula. Hasta en un tercio de los pacientes las malformaciones pueden ser bilaterales, si bien casi siempre son más severas en un lado. Se habla de síndrome de Goldenhar cuando se asocian anomalías vertebrales y dermoides epibulbares.

El síndrome por talidomida es bien conocido desde 1960 y presenta diferentes malformaciones según el momento del embarazo en el que se toma la droga. Si la exposición a la droga se produce durante los días 20 al 29 del embarazo, las malformaciones que se producen en el embrión son similares a las de la disostosis mandibulofacial.

Anomalía, síndrome o secuencia de Di George

Dependiendo de la etiología, severidad y momento exacto de la alteración embriológica, la anomalía de Di George, que traduce una anomalía durante la cuarta a la sexta semanas de gestación, se expresa de forma diferente. Así puede expresarse mínimamente con ausencia o hipoplasia del timo y/o glándulas paratiroides, o con mayor intensidad con anomalías cardiovasculares como arco aórtico interrumpido y el tronco arterioso persistente, y anomalías craneofaciales. Las células de la cresta neural desempeñan un papel crítico en el desarrollo del timo, las glándulas paratiroides, el arco aórtico y parte del corazón. Di George fue el primero que llamó la atención sobre la asociación de la ausencia de timo con la aplasia de paratiroides.

Las alteraciones craneofaciales más frecuentes en este síndrome son la micrognatía, la malformación y mala posición de los pabellones auriculares, la anteversión de las narinas, las fisuras nasales y el hipertelorismo.

Síndromes de fisuras orofaciales

De todas las fisuras faciales las más frecuentes son las de labio y paladar. Desde el punto de vista de desarrollo embriológico se clasifican en primarias o secundarias según el defecto se localice por delante del agujero nasopalatino (afectación del labio y/o fisura alveolar) o por detrás (paladar duro y/o paladar blando). Las fisuras labiales pueden ser uni o bilaterales. Los niños con fisura palatina presentan una alteración de las inserciones y función de los músculos del velo del paladar, especialmente del tensor del velo, implicado en los mecanismos de apertura de la trompa y ventilación del oído medio. Cuando este músculo falla se favorece el desarrollo de otitis medias serosas, presentes en el 95% de estos pacientes. La misma alteración muscular provoca importantes problemas de fonación por incompetencia del esfínter velofaríngeo.

Embriopatía por ácido retinoico

Los retinoides están involucrados en la formación de múltiples órganos durante la embriogénesis. Sin embargo, la exposición del embrión a dosis elevadas de retinoides durante las diez primeras semanas del desarrollo embrionario puede ocasionar un aborto espontáneo o graves malformaciones en el esqueleto craneofacial, el cerebro, el timo, el corazón y los grandes vasos. Existen varios retinoides sintéticos empleados en humanos con fines terapéuticos, cuyo uso ha provocado defectos congénitos en los fetos de madres expuestas a ellos. El ácido 13 cis-retinoico (Accutane®) es un retinoide sintético empleado con éxito en el tratamiento del acné quístico severo, pero durante el primer mes de gestación, tres días y medio son suficientes para ocasionar malformaciones en el feto. El éster etretinato (Tigason®) es un derivado sintético de la vitamina A empleado en el tratamiento de la psoriasis; a diferencia del Accutane®, que tiene una vida media de 16-24 horas y se metaboliza rápidamente, el etretinato

se almacena en los tejidos y sus metabolitos se han llegado a encontrar incluso hasta tres años después de la ingesta inicial. Debido a su prolongada vida media y la persistencia de su potencial para producir defectos congénitos, se recomienda evitar el embarazo durante al menos los dos años siguientes a su empleo. Las malformaciones craneofaciales más características son la forma del cráneo, que tiende a ser triangular con estrechamiento de la zona frontal y alargamiento del occipucio y la depresión del tercio medio facial y del puente nasal. En un 70% de los casos aparecen alteraciones de los pabellones auriculares, tales como fístulas preauriculares, anotia o atresia del conducto auditivo externo.

Tratamiento quirúrgico

La malformación más prevalente de este grupo es la fisura labiopalatina. Por ello, su tratamiento está más protocolizado. El tratamiento pasa por varias fases quirúrgicas y requiere un seguimiento a muy largo plazo. A los tres meses de vida aproximadamente se efectúa una primera intervención para reparar el labio, suelo anterior de fosa nasal y nariz. En una segunda intervención aproximadamente a los doce meses, antes de que se desarrolle el lenguaje, se trata el paladar. En cirugías posteriores se tratará la fisura alveolar mediante injertos óseos, la hipoplasia maxilar que estos pacientes desarrollan a lo largo del crecimiento mediante técnicas de cirugía ortognática y uno o varios retoques nasales.

Para el tratamiento del resto de neurocristopatías, menos prevalentes, necesitamos recurrir a múltiples técnicas, desde las osteotomías con injertos óseos para aumentar la región malar, pasando por la cirugía ortognática convencional, hasta las más modernas técnicas de distracción mandibular y de tercio medio. Otoplastias, técnicas de camuflaje... todas ellas nos van a resultar útiles.

Craniosinostosis sin faciocranioestenosis

Se denomina craneosinostosis o craneoestenosis a una patología del cráneo que se caracteriza por el cierre prematuro de una o más suturas. La deformidad morfológica que se crea, se asocia a diferentes tipos y grados de problemas funcionales cerebrales.

Según el principio enunciado por Virchow en el siglo XIX, el crecimiento del hueso ocurre en sentido perpendicular a una sutura abierta, de tal manera que la sinostosis prematura de una sutura de la bóveda craneal provoca un defecto de crecimiento en sentido perpendicular a esa sutura al mismo tiempo que un hipercrecimiento compensador de las otras suturas, en general en direcciones paralelas a la sutura estenosada. La sutura metópica se cierra normalmente entre el segundo y sexto año de vida y el resto de las suturas por lo general entre el sexto y duodécimo mes de vida.

El principal riesgo evolutivo de las craneosinostosis prematuras es la hipertensión craneal. Es una hipertensión crónica que apenas suele exponer a accidentes agudos hipertensivos pero que suele evolucionar de forma insidiosa y llevar a una ceguera por atrofia del nervio óptico o a un retraso mental por atrofia cerebral. El mayor riesgo se da en el periodo de crecimiento rápido del encéfalo, es decir, en los dos primeros años de vida. A esta edad es muy difícil de diagnosticar: las cefaleas si existen no se expresan, no suelen dar vómitos y el edema de papila es muy poco frecuente. Generalmente se suele manifestar por cuadros insidiosos y poco característicos, como retraso de las adquisiciones psicomotrices o disminución de la agudeza visual. Cuando se diagnostican muchas veces son ya irreversibles, de ahí la importancia de hacer hincapié en el aspecto del cráneo. En la radiografía de cráneo estándar pueden aparecer impresiones digitiformes difusas. La única forma segura de detectar una HTC es registrar la presión intracraneal (PIC) mediante un medidor extradural, que es fiable y sin riesgo

Es muy importante hacer el diagnóstico diferencial con dos entidades: las microcefalias y las malformaciones posturales. La microcefalia primitiva no se acompaña de dismorfismos y el retraso mental es más importante y más precoz que en las craneoestenosis. Si las radiografías muestran una ausencia de suturas suele ser secundario a la ausencia de empuje cerebral. No hay impresiones digitiformes. Las malformaciones posturales se dan en recién nacidos que duermen siempre apoyando un lado determinado de la cara o de espaldas. Se suelen corregir al modificar la postura.

En las craneoestenosis simples se puede asociar exactamente sutura estenosada con una morfología craneal característica:

TRIGONOCEFALIA. La sutura patológica es la metópica. Lo más característico es el aspecto triangular de la frente por la aparición de una cresta en línea media, casi cortante a la palpación, que se extiende desde la raíz de la nariz hasta la parte alta de la frente. Las formas severas hay que operarlas precozmente, antes del tercer mes, para evitar sufrimiento cerebral. Hay que hacer siempre una RM para buscar malformaciones cerebrales asociadas que son más frecuentes que en otras malformaciones unisuturarias.

ESCAFOCEFALIA. La sutura patológica es la sagital. Se produce una disminución del crecimiento transversal y aumento del antero posterior, con una proyección exagerada a nivel del polo occipital y de la frente. La HTC es rara y la indicación de la cirugía es fundamentalmente estética.

PLAGIOCEFALIA. Se afecta la sutura coronal de modo unilateral. La sinostosis coronal afecta al ptérion y a la base del cráneo y por tanto la deformación frontocraneal se acompaña casi siempre de una asimetría facial que se agrava con el crecimiento. Lo más característico es que la frente del lado afectado está aplanada y retrasada y existe un abombamiento frontoparietal del lado no sinostótico. La órbita del lado alterado experimenta un movimiento de ascenso y retroceso. El globo ocular se sitúa

también a un nivel superior que el del lado normal. Asimismo existe una desviación de la pirámide nasal, con la pirámide ósea atraída hacia el lado enfermo. La deformidad estética suele ser muy prominente en el cuadro clínico, por encima de las alteraciones intracraneales.

BRAQUICEFALIA. Se afecta la sutura coronal en ambos lados del cráneo. Esto provoca una disminución de la dimensión antero-posterior y aumento de la altura del cráneo de manera compensatoria. La frente es alta y larga, aplanada y echada hacia atrás en su mitad inferior y abombada en su mitad superior. El mayor grado de retrusión se produce en la barra supraorbitaria del frontal; esto produce un efecto de horizontalización de la nariz, al desplazarse la raíz de la nariz hacia atrás. Las modificaciones radiológicas de la base del cráneo son la regla, en particular la disminución de la porción anterior.

OXICEFALIA. También aquí se afecta la sutura coronal de forma bilateral. El cráneo es puntiagudo, la frente y el reborde supraorbitario están retrasados e inclinados hacia atrás en continuidad con el dorso nasal y con apertura del ángulo frontonasal. Las cejas se sitúan por detrás del plano anterior de la córnea y no hay o hay muy poco pliegue palpebral superior. A diferencia de la braquicefalia es de aparición más tardía (jamás se diagnostica en el nacimiento y normalmente nunca antes de los dos años), no asocia retraso del crecimiento facial y la parte anterior de la base del cráneo es normal. El problema de la HTC es capital en esta craneoestenosis en la que no se dan deformaciones compensatorias.

Tratamiento quirúrgico

Actualmente se tiende a considerar que todas las craneosinostosis, aún las unilaterales, ocasionan un grado mayor o menor de déficit neurológico, aunque sea sutil. Por ello, la cirugía no persigue sólo la corrección de la deformidad estética, sino la mejora de la perfusión

cerebral y la expresión completa del potencial de crecimiento del cerebro, sin restricciones. Además, el avance de las técnicas anestésicas y de soporte vital postoperatorio en lactantes hace que cada vez más se prefiera hacer una cirugía precoz, básicamente en el momento en que se diagnostique la enfermedad. De este modo, no sólo se reducirá el tiempo de restricción del crecimiento cerebral, sino que la remodelación del esqueleto craneal será más completa y natural, ya que la duramadre mantiene su potencial osteogénico sólo durante los primeros meses de vida del niño. Las técnicas quirúrgicas son además más sencillas cuanto más precoz es la intervención. En estos casos, a veces es suficiente con la resección de la sutura craneal sinostótica. En otros casos, sobre todo cuando se han producido deformidades compensatorias, es necesaria una remodelación craneal más completa.

Se pueden enunciar una serie de normas generales en el tratamiento quirúrgico de estos pacientes. En primer lugar se segmentan grandes porciones de la convexidad craneal, y se extirpan para poder remodelar en la "mesa quirúrgica" cada segmento. Posteriormente, estos segmentos se recolocan sobre la duramadre como injertos óseos libres, y se nutren por el contacto con la duramadre y la piel. Es importante señalar que la posición y orientación de los rebordes supraorbitarios, afectada en muchas de las craneosinostosis, es crítica para un resultado estético satisfactorio. Por ello, la llamada barra supraorbitaria (reborde orbitario superior, región glabellar hasta la unión nasofrontal y las apófisis malares del frontal) se obtiene en bloque y se modela individualmente.

Cada vez son más los cirujanos que realizan técnicas endoscópicas de liberación de suturas con muy buenos resultados. Es una cirugía mucho menos agresiva, de menor duración, con menor pérdida sanguínea y menor morbimortalidad. Debe realizarse antes de los seis meses para aprovechar el empuje de crecimiento encefálico máximo e idealmente a los tres meses, de ahí la

importancia del diagnóstico precoz y la derivación del paciente a un centro especializado. A grosso modo consiste en la liberación de la sutura patológica mediante una craneotomía de una franja ósea que incluye dicha sutura, por visión directa mediante endoscopio rígido. Después se realiza un tratamiento ortopédico de remodelación de la bóveda craneal mediante cascos hechos a medida durante un periodo no inferior a seis meses.

Faciocranioestenosis

Se produce una afectación de la cara y del cráneo. Las principales faciocranioestenosis son el síndrome de Crouzon, el síndrome de Saether-Chotzen y el el síndrome de Apert.

SINDROME DE CROUZON. No siempre es fácil de diagnosticar al nacimiento, ya que la afectación facial suele ser más tardía que la sinostosis craneal. Lo más claro en los lactantes es la craneosinostosis, particularmente si se trata de una braquicefalia. El rasgo más característico y más constante, y que se va acentuando a lo largo del crecimiento, es el exorbitismo. Se relaciona como en las braquicefalías con un acortamiento antero posterior de la órbita; este exoftalmos se acompaña de anomalías del paralelismo ocular que a veces se diagnostican erróneamente como parálisis oculomotoras. En la cara siempre se produce una retrusión nasomaxilar que determina una clase III dentaria de diversos grados que da un falso aspecto de prognatismo y que acentúa el exorbitismo. Con frecuencia se asocia hipertelorismo.

SINDROME DE SAETHER-CHOTZEN. Es quizá la más frecuente de las faciocranioestenosis y la mayor parte de las veces es una forma mínima. Típicamente asocia una craneoestenosis coronal o bicoronal, ptosis bilateral, anomalías auriculares y una sindactilia membranosa en manos y pies.

SINDROME DE APERT. Las malformaciones craneales en el Apert son muy similares al Crouzon (braquicefalia), pero las faciales, a

excepción del exorbitismo, suelen ser más severas. La retrusión maxilar es muy llamativa y se acompaña de un movimiento en báscula del maxilar que hace que en la parte superior la raíz de la nariz se "entierre" en la arcada infraorbitaria y en la parte de abajo se produzca una mordida abierta anterior. El canto interno se desplaza hacia arriba y hacia atrás al quedar fijado en la raíz de la nariz, creando una oblicuidad antimongoloide de las hendiduras parpebrales. A diferencia del síndrome de Crouzon, todas las malformaciones son evidentes desde el nacimiento. Lo que termina por caracterizar este síndrome son las sindactilias en las cuatro extremidades.

Tratamiento quirúrgico

Se considera separadamente el tratamiento del cráneo y de la cara, y sólo excepcionalmente se combina. El problema fundamental es la retrusión del tercio medio que además del problema estético supone importantes problemas funcionales como alteraciones de la masticación, respiración y disminución de la protección ocular.

El tratamiento moderno de la retrusión del tercio medio comenzó en los años 60-70, cuando Paul Tessier popularizó la osteotomía tipo Lefort III con avance completo facial. Salvo casos muy severos es mejor esperar a la edad de cuatro o cinco años porque en los más pequeños los fragmentos óseos son muy frágiles, el sangrado puede resultar muy peligroso y la cirugía se hace muy compleja por la falta de dentadura definitiva. Inicialmente se realizaba un avance simultáneo de la frente y de la cara, pero la morbilidad y los riesgos de infección eran muy elevados (osteítis severas por apertura y comunicación con los senos). Una variante es la técnica del avance monobloque: avance frontofacial en un

solo bloque con disección extramucosa de las domas de las fosas nasales. El porcentaje de infecciones es menor, aunque también tiene muchos riesgos y solo se emplea en casos de atresias importantes de las vías aéreas o exoftalmos graves. En los síndromes con hipertelorismo, además de avanzar las estructuras faciales, se debe segmentar sagitalmente la cara y aproximar los segmentos orbitarios.

El futuro (y casi ya el presente) en el tratamiento de estas importantes retrusiones está en el empleo de técnicas de distracción ósea progresiva del tercio medio facial que permitan no sólo desarrollar la estructura ósea sino también las partes blandas, evitando o disminuyendo la necesidad de cirugías tan agresivas. La mayor dificultad en estas técnicas es actualmente el control del vector de distracción y la reducción de las recidivas.

Craniofacial abnormalities

SUMMARY

Craniofacial abnormalities are some of the most prevalent malformations in children. We can distinguish two groups: those caused by an early closure of the sutures of the craniofacial skeleton, as craniosynostosis and faciocranioynostosis; and those that are considered neural crest anomalies, like the first and second brachial arch syndromes, and cleft lip and palate.

The authors discuss the major characteristics of the most frequent syndromes, as well as treatment modalities, including the most popular and the most recent ones, like endoscopic and bone distraction techniques.

Key-words: craniofacial abnormalities; craniosynostosis; faciocranioynostosis; neural crest; surgical treatment.

Nascer e Crescer 2003; 12 (4): S293-S297

BIBLIOGRAFÍA

Hall BK The neural crest in development and evolution. New York. Springer-Verlag, 1999.

Arnaud E, Marchac D, Renier D. Les craniosynostoses et faciocranioynostoses. Ann Chir Plast Esthét 42:443-480, 1997.

Salzer and Bardach. Atlas of craniofacial and cleft surgery. Volume I: craniofacial surgery. Lippincott-Raven. Philadelphia, 1999.

Jimenez DF, Barone CM, Cartwright CC, Baker L. Early management of craniosynostosis using endoscopic-assisted strip craniectomies and cranial orthotic molding therapy. Pediatrics 110:97-104, 2002.

Posnick JC. Craniofacial and maxillofacial surgery in children and young adults. WB Saunders Company. Philadelphia, 2000.

Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RCM. Syndromes of the head and neck. Fourth ed. Oxford University Press. New York, 2001.

Correspondencia:

Dra Teresa González Otero
Servicio de Cirugía Maxilofacial
Hospital Universitario "La Paz"
Pº de la Castellana, 261
28046 Madrid
España
Fax: 91 637 60 96
gusarapillo2003@yahoo.es