

Caso de disostosis mandibulofacial

Síndrome Franceschetti-Zwahlen

Por los Dres.:

Zđ. BREZINA(*) Y V. SLOZILOVÁ

La disostosis mandibulofacial forma un grupo de anomalías que afectan la cara y la cabeza. Por primera vez nos encontramos con este síndrome en el año 1889 cuando el oftalmólogo británico G. A. Berry, describió el defecto congénito, la fisura en el párpado inferior, y la denominó. coloboma.

En el año 1900 describe E. Treacher Collins, también oftalmólogo británico, dos casos de fisura simétrica de los párpados inferiores, junto con el desenvolvimiento defectuoso del hueso cigomático. Según este autor se indican muy a menudo en la literatura anglosajona incluso varios casos plenamente desarrollados de la disostosis mandibulofacial. Otra mención de este defecto la encontramos en la literatura en Lino y Montier en el año 1923, Isakowitz (1927), Lockhart (1929), Waardenburg (1823) y en las obras de otros autores más.^{5,6}

Franceschetti y Zwahlen describieron en 1944 dos casos clásicos de la forma plenamente desarrollada⁷ y presentaron asimismo la descripción detallada del síndrome, empleando como primeros la designación de "disostosis mandibulofa-

cial" que se ha arraigado más tarde en la literatura.

La disostosis mandibulofacial la caracterizan los síntomas siguientes:

1) Posición antimongoloide de las fisuras palpebrales, el coloboma en la tercera parte del párpado inferior con desarrollo defectuoso de pestañas (hasta pestañas faltantes) en las partes centrales de los párpados inferiores. Microftalmo, raíz de la nariz.

2) Hipoplasia de los huesos faciales, sobre todo del maxilar y de la mandíbula, la llamada boca de pez.

3) Malformación de la oreja exterior, con hipoplasia del pabellón de la oreja en uno o ambos lados, cuando el pabellón suele ostentar a menudo la forma de S. El cartilago es blando, y en la cercanía inmediata de los pabellones de la oreja podemos encontrar salientes cartilaginosos, posiblemente los restos de pabellones de orejas con base de cartilago. Estos salientes son visibles, o bien los encontramos con el tacto. Además pertenecen aquí las deformaciones de los meatos, recubiertos a veces por la piel. Los pabellones de las orejas suelen estar dispuestos más abajo. A estas anomalías cabe agregar a menudo las deformaciones de los oídos

(*) Jefe de la Sección de Pediatría del Hospital Municipal, Ostrava 1, Nemoeniení, Checoslovaquia.

medio e interno, con el defecto consecuente del oído.

4) Macrostomía y paladar gótico, combinado a veces con una fisura del mismo. Malposición y maloclusión de los dientes. Puede presentarse incluso una lengua grande y carnosa, descendiente hacia atrás.

5) Fístulas ciegas o sacos en las comisuras de la boca y de las orejas, a veces con secreción.

6) Crecimiento atípico de los cabellos, saliente lingüiforme de la línea de cabellos desplazado a la cara.

7) Otras anomalías, como son las fisuras en la cara o los defectos de los huesos.

El síndrome puede ser en parte hereditario, más es evidente que existen formas esporádicas (*Leiber-Olbrich*). Al presentarse el mismo en la familia, es más frecuente en el sexo masculino.

Existe toda una serie de teorías sobre el nacimiento de este síndrome (4,6), más por el momento ninguna de ellas es perfecta. Por ejemplo según *Wardenburg* y *Navis* remonta el comienzo de la anomalía al fin de la sexta o al principio de la séptima semana embrional, cuando se forma la oreja exterior y los párpados.³ En este momento, cuando influye en estos dos elementos nacientes (oreja y párpado) de modo perturbador la gena polífena, empieza a desarrollarse la mandíbula primariamente hipoplástica y el hueso cigomático, que se forman del 1er. arco costal. De esta forma podemos derivar la disostosis mandibulofacial como la consecuencia del defecto del 1er. arco costal¹.

Desde el punto de vista diagnóstico tenemos que diferenciar:

1) El síndrome aurículovertebral² que ostenta aparte de los síntomas men-

cionados incluso deformidades en las vértebras, sobre todo en el segmento torácico y en las vértebras inferiores del raquis cervical, donde encontramos a menudo fisuras, adherencias y, debido a ello, una restricción funcional de la motilidad en los segmentos mencionados. Por afuera es caracterizado el síndrome por la escoliosis de la columna vertebral y en los lugares de hendiduras vertebrales imperfectamente cerradas, por salientes capilares.

2) Síndrome cérvico-oculo-acústico *Wilderwanck*.

3) Síndrome oculovertebral *Weyers-Thier*.

4) Síndrome *Pierre Robin*.

Terapia: terapia causal no existe, pueden efectuarse solamente arreglos plásticquirúrgicos.³

En el caso nuestro se trató de un niño de 7½ años, S.Z., que fue hospitalizado en la Sección de Otolología del Hospital Municipal de Ostrava con otitis crónica con hipocusia bilateral, más acentuada a la derecha. Durante el examen pediátrico fue constatado que se trataba del síndrome *Franceschetti-Zwahlen* (Figs. 1, 2, 3). La cara del paciente ostentaba un aspecto llamativo, con una frente prominente en la parte de la sutura coronaria, raíz chata de la nariz, posición antimongoloide de las fisuras palpebrales y coloboma parcial de las partes exteriores de ambos párpados inferiores. Inserción de las orejas llamativamente baja. Además el paladar muy abovedado, pectus infundibuliforme, tórax relativamente largo y plano. Los dedos en las extremidades inferiores un poco prolongados.

El diagnóstico de los pulmones dentro de lo normal, en el corazón soplo protosistólico sin proyección con el máximo en el III espacio intercostal.



Fig. 1



Fig. 2



Fig. 3

De la *anamnesis familiar*: en la parentela del muchacho no hay elementos anormales; el padre, la madre y un hermano son sanos. La madre del niño sufrió en el 6to. mes de gestación un ataque de gripe, tomó Acylpyrina y luego no se sintió bien durante 6 semanas. Dos meses y medio antes del parto estaba enferma de los riñones (¿cólicos?) habiendo sido tratada por tal consecuencia en la Sección Ginecológica en Ostrava durante unos 10 días. El parto fue espontáneo en la casa de maternidad. Pesó al nacer 3850 gr, largo 52 cm. El niño fue lactado solamente 14 días y luego recibió Lakton, Relakton y Sunar. La vitamina D la ingería regularmente. La vacunación se llevó a cabo dentro de los debidos plazos. Su evolución psicomotórica ha sido normal.

Hasta el momento indica haber sufrido de sarampión, parotiditis en la edad de 6 meses por primera vez de la inflamación del oído medio a la derecha que se repitió luego una vez cuando tenía el paciente 2 años. Desde entonces ha sido sano. Recién al empezar a ir a la escuela fue constatada una dureza de oído. En la ambulancia ORL fue efectuada una lavativa después de la cual el oído mejoró un poco, mas solamente a la izquierda, quedando el estado sin cambio alguno a la derecha. Por lo tanto fue enviado el niño a la Sección de Otolología en Ostrava.

De los exámenes de laboratorio mencionamos:

SE: 11/28 KO: Ery. 5,080.000. Hb. 98%, Bi. 0,97, Le. 7800, en Dif.: 70% Segm., 21% Lynfo, 6%, Var., 2% Eo, 1% Mono. Sobre la sangre: 139,9 mEq/l K en la sangre: 4,46 mEq/l. Cloruros: 101,0 mEq/l, Ca en la sangre: 9,2 mg%. Colesterol: 200 mg%.

Diagnósticos de laboratorio dentro de lo normal.

Examen otológico: Otitis med. cron. I. dx. *Audiograma*: dureza de oídos conductiva bilateral, más aguda en el lado derecho. *Rtg de pirámides*: represión bilateral de la neumatización con accentuadas deformaciones periantrales esclerótica más expresadas a la derecha. *Rtg del cráneo*: la parte del cerebro del cráneo es mayor a la par con la parte facial, en la proyección pueden apreciarse impresiones digitatae. En la radiografía de la parte facial del esqueleto se ve el arco cigomático derecho desarrollado un poco hipoplásticamente, así como una hipoplasia insinuada de la mandíbula. En la radiografía del raquis cervical, torácico y lumbar no hay deformaciones patológicas. En la radiografía del tórax están las costillas normalmente desarrolladas, y también su inclinación es normal. *Rtg de pulmones*: normal, el radix cardiovascular más estrecho.

Durante la hospitalización se produjo una exacerbación de un proceso inflamatorio a la derecha, más el mismo se alivió rápidamente después de la terapia basada en Betalactin, Framykoin y sollux.

En este caso no puede esperarse un mejoramiento del oído porque se trata de una anomalía innata que afecta al mismo tiempo también el oído medio.

DISCUSION

En la literatura se habla, al presentarse la disostosis mandibulofacial en la familia, de un porcentaje mayor de defectos en caso del sexo masculino. En el caso nuestro se trató también de un niño con casi todos los síntomas característicos del síndrome (posición mongoloide de las fisuras palpebrales, coloboma bilateral del párpado inferior en la tercera parte exterior del mismo.

raíz chata de la nariz, con hipoplasia insinuada del hueso cigomático, con hipoplasia de la mandíbula y con pabellones de las orejas dispuestos más abajo). Las anamnesis familiar no ostentó anomalías análogas en la parentela.

Dado el hecho de estar combinado el síndrome *Franceschetti-Zwahlen* con dureza de oído, es preciso buscar en casos no perfectamente claros de defectos del oído también el posible síndrome frustral, sobre todo si el aspecto del paciente ostenta las anomalías mencionadas, y además el paladar gótico, y los pabellones de orejas dispuestos más abajo. Es verdad que el síndrome *Franceschetti-Zwahlen* no es un fenómeno muy frecuente, más por otro lado seguramente no es tan raro como se dice a veces en la literatura sobre todo las formas frustales, porque dentro de un tiempo relativamente corto hemos tenido la oportunidad de ver dos niños con este síndrome.

RESUMEN

Se describe el caso de un niño de 7½ años con disostosis mandíbulo-facial (síndrome *Franceschetti-Zwahlen*) que no fue reconocido y el cual fue enviado a la Sección de Otología para tratar allí su dureza de oído.

SUMMARY

A case of a 7 and ½ years old boy with mandibulofacial dysostosis, *Franceschetti-Zwahlen's* syndrome who was undiagnosed, was referred to the Otological Department for treatment of his hearing defect, has been reported.

RESUME

On y presente un cas de dysostose mandibulo-faciale (syndrome de *Franceschetti-Zwahlen*), qui n'ayant été diagnostiqué fut envoyé au Service d'Otologie pour y être traité pour son defect auditif.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Eschler, J.*: Zur Pathogenese und Einleitung der mandibulofacialen Dysplasien. Deutsche Medizinische Wochenschrift, 90: 1873-1880, 1965.
- 2.—*Franceschetti-Zwahlen, P.*: La dysostose mandibulo-faciale. Bull. Schweiz. Akad. Med. Wiss., 1: 60, 1944.
- 3.—*Frankenberger, Z.*: Embryologie, 2a. edición, mayo 1954, Praga, Editorial Estatal de Sanidad.
- 4.—*Kirchmair, H.*: Dysostosis mandibulofacialis. (*Franceschetti*) Medizinischer Bild-dienst, 12: 26-29, 1960.
- 5.—*McKenzie, J.*: The first arch syndrome. Archives of disease in childhood, 33: 477-486, 1958.
- 6.—*Metro, P. S.*: Mandibulofacialis dysostosis (*Treacher-Collins* syndrome). Oral surgery, oral medicine and oral pathology, 20: 583-590, 1965.
- 7.—*Weyers, H.*: Ueber die Koppelung einseitiger Anotie mit Wirbelddefekten. Aurikulo-vertebralis Syndrom, Kinderärztliche Praxis, 34: 415-423, 1966.
- 8.—*Leiber, Olbrich*: Die Klinischen Syndrome, 4ta. edición, 1966, Munich Urban y Schwarzenberg.