

SERVICIO CIRUGIA RECONSTRUCTIVA
HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "JOSE LUIS MIRANDA", SANTA CLARA

Labio leporino (Arbol Genealógico)

Por el Dr.:

SILVIO O. RUIZ MIRANDA,*
Lic.: PEDRO G. HIDALGO CALCINES,** Lic.: MARÍA J. MACHADO CANO,***
ELSA ESQUIVEL HURTADO,**** CAIDAD TOYNEH. DÍAZ*****

Ruiz Miranda, S. O. et al. *Labio leporino (árbol genealógico)*. Rev. Cub. Ped. 47: 3, 1975.

La herencia es de suma importancia en la aparición del labio leporino. Es indudable la influencia genética en esta dismorfia. Se realiza una breve revisión al respecto. Para realizar el presente trabajo nos basamos en 275 niños portadores de labio leporino, atendidos en nuestros servicios en los que se halló que el 53,9% tenía antecedentes familiares de queilosquisis, la cual se pudo comprobar, se hereda con más frecuencia por vía materna. Constatamos 5 matrimonios consanguíneos, 3 grupos gemelares, así como 4 hermanos portadores de esta alteración; también observamos varias malformaciones o patologías entre los familiares, en nuestro medio (1: 937), así como el riesgo en el incremento de los fisurados. Además presentamos el árbol genealógico de un grupo de afectados.

INTRODUCCION

La herencia tiene una influencia decisiva en la aparición del labio leporino.¹

Wolf indica que la queilosquisis puede deberse a varios factores: mutación de genes, aberración cromosómica, factor exógeno.²

Se han indicado genes alelomorfos parnormales, especialmente genes accesorios, o la acción modificante de factores exógenos sobre el desarrollo embrionario. Mengele y la mayor parte de los autores aceptan la "herencia dominante irregular" como mecanismo hereditario, otros investi-

gadores señalan la "herencia dominante condicional".³

Battle encontró que del 10 al 20% de los pacientes tenían antecedente familiar⁴ mientras que si la queilosquisis estaba asociada a palatosquisis la incidencia ascendía al 41%.⁵ Pero el mismo Rubin refiere que el 27% de los LL sin fisura palatina tenían este carácter hereditario.

Trew (1757) y Lucas (1795) observaron acumulación de esta dismorfia en algunas familias. Posteriormente Nikati (1822), Passavant (1862) y muchos otros han hecho referencia al respecto. El mismo Trew así como Murray (1860) Schröder (1931) y Mengele (1939) encontraron en los progenitores paladar alto y estrecho o en forma de V invertida.⁶

MATERIAL Y METODO

El presente estudio está basado en los 275 niños portadores de queilosquisis con fisura palatina o sin ésta, atendidos en

* Jefe del servicio de cirugía reconstructiva, Hospital pediátrico docente "José Luis Miranda".

** Jefe del laboratorio de investigación genética humana, Hospital pediátrico docente "José Luis Miranda".

*** Miembro del laboratorio de investigación genética humana, Hospital pediátrico docente "José Luis Miranda".

**** Documentalista.

***** Secretaria.

nuestro servicio de cirugía reconstructiva del hospital infantil "José Luis Miranda" de Santa Clara.

Hemos dividido estos pacientes según el tipo de lesión, antecedente familiar, número de padres y madres portadores de esta dismorfia, grupos gemelares, así como la presentación del árbol genealógico de algunos pacientes.

RESULTADOS

Pasemos a continuación a valorar cada uno de estos aspectos:

Tipo de lesión: hemos constatado esta dismorfia en la distribución siguiente: labio leporino 97 pacientes, labio leporino con fisura palatina 115 malformados, queilosquisis bilateral 8 niños y esta misma alteración asociada a palatosquisis en 55 afectados (cuadro I).

Heredabilidad: Schröder (1931) obtuvo en sus 180 pacientes estudiados el 19.5% con antecedente familiar de LL.

No obstante, cuando realizó personalmente despistaje en 75 casos halló la transmisión hereditaria en el 42.7%.

Sanders (1934) informó 20% con antecedente, pero al realizar la investigación directamente la cifra ascendió a 30.8%, más tarde al examinar a los pacientes distantes, la fracción *s.* elevó al 44.5%.³

En vista de ello, hemos realizado la encuesta directamente en 243 pacientes, encontrando antecedente familiar en 131 para el 53.9%.

Pudimos constatar que la herencia provenía por vía materna en 48 pacientes y por la paterna en 37. En diez malformados existía antecedente familiar por ambos progenitores.

También comprobamos 8 madres portadoras de labio leporino y dos padres presentaban esta dismorfia.

De los 275 afectados encontramos 5 matrimonios consanguíneos, aunque cree-

mos que esta cifra debe ser aún más elevada.

Tuvimos un grupo familiar donde conomitaban 7 malformados, otro con 6 niños, pero consideramos que profundizando en generaciones anteriores y ramas colaterales esta cantidad debe ser mayor. Existe un grupo de 4 hermanos con labio leporino, un hecho similar fue reportado por Lucas.

En tres grupos gemelares se observó LL, de la siguiente manera: uno con LLB y el otro sano, no existía antecedente familiar de esta malformación (gráfico 3).

Dos varones con LL fallecidos y con antecedente de LL.

El otro grupo estaba constituido por una hembra con LL y el varón sano, con el antecedente de ser la madre portadora de LL.

En observaciones realizadas a los progenitores hemos hallado una alta incidencia de ellos con paladar alto y estrecho o sea en V invertida.^{3,6} También hemos constatado algunos padres con dislalia.

Realizamos un bosquejo familiar en 107 niños con LL, y encontramos en sus familias otras patologías; así tenemos en ocho familias el síndrome de Down, epilepsia en dos, retraso mental dos, esquizofrenia dos, hidrocefalia uno y un encefalopático. También existían cinco familias con cardiopatías y cinco son sordomudos; además, hallamos malformaciones en miembros inferiores en cuadro, polidactilia una, sindactilia dos y en otra apareció un miembro con brida amniótica (cuadro II).

Nosotros hemos señalado en trabajos anteriores que la incidencia en nuestro medio era de 1 : 937,⁷ aunque cabe esperar que en lo sucesivo se producirá una elevación paulatina del número de los fisurados.³ A continuación pasaremos a exponer un grupo de familias con uno o más

miembros portadores de esta dismorfia (gráficos 4-15).

CONCLUSIONES

Es sumamente importante la herencia en la aparición del labio leporino.

En 243 de los 275 pacientes estudiados en el servicio encontramos una alta incidencia con antecedente familiar, elevándose esta cifra a 131 familias, para el 53,9%.

GRAFICO 1

HEREDABILIDAD :

ESTUDIADOS : 243 PACIENTES

CON ANT. FAM. : 131 PACIENTES

PORCENTAJE : 53,9 %

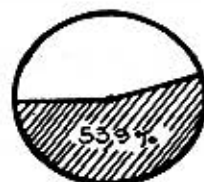


GRAFICO 2

FAMILIA DEL PROGENITOR AFECTADO

MATERNA

48 FAMILIAS

50,5 %

PATERNA

37 FAMILIAS

38,9 %

AMBAS

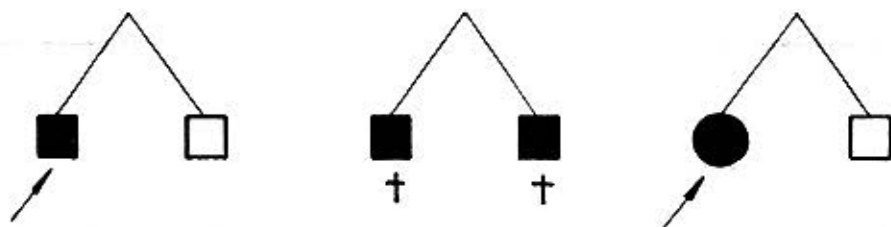
10 FAMILIAS

10,6 %

MAYOR PREDOMINIO EN LA VIA HEREDITARIA MATERNA.

GRAFICO 3

GRUPOS GEMELARES



PRESENTAMOS TRES GRUPOS DE GEMELOS.

GRAFICO 4

	LABIO LEPORINO		AGENESIA OTRA
	MASCULINO		TOXOPLASMOSIS
	FEMENINO		EPILEPSIA
	NUMERO NO DETERMINADO		MUDO
	SEXO NO DETERMINADO		SORDOMUDO
	FIGURA PALATINA		PALADAR PROFUNDO
	NERVIOSO		DISLALIA
	SINDROME DOWN		CRIPTORQUIDEA
	ASMA		IMPERFORACION ANAL
	MALFORMACION EN MBROS. INFERIORES		ENCEFALOPATIA
	CARDIOPATIAS		BRIDA AMNIOTICA
	RETRASO MENTAL		HIDROCEFALIA
	MIELOMENINGOCELE		SINDACTILIA
	CONVULSIONES		POLIDACTILIA

GRAFICO 5

2.- N.J.G. 23940 FP

9.- J.O.A. 137008 LLUIFP

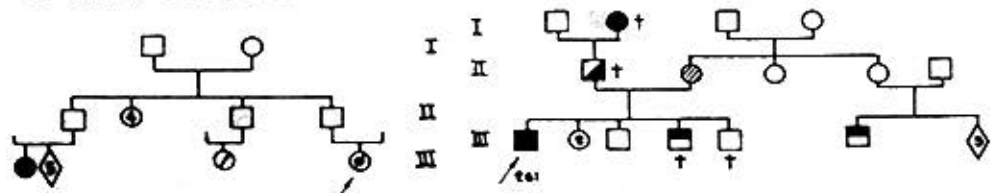


GRAFICO 6

19.- R.N.A. LLB 21139

20.- D.P.V. LLUIFP

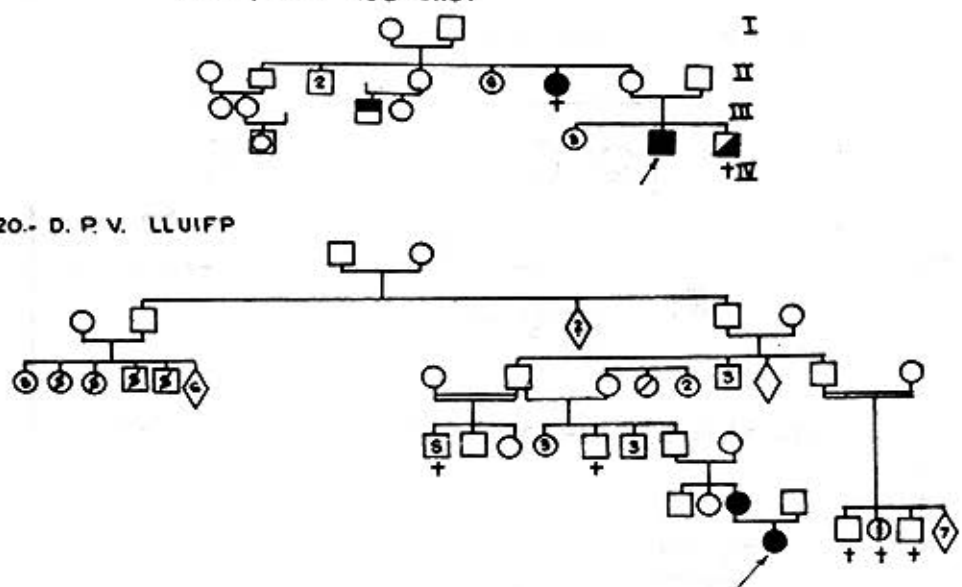
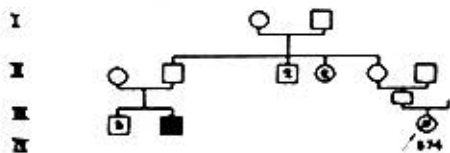


GRAFICO 7

28.- Y.G.G. 16498 FP



41.- M. & G. D. 104324 FP

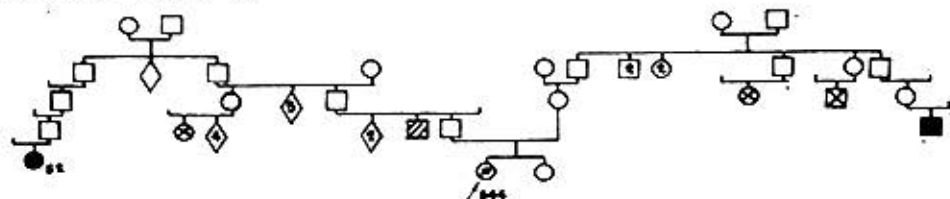
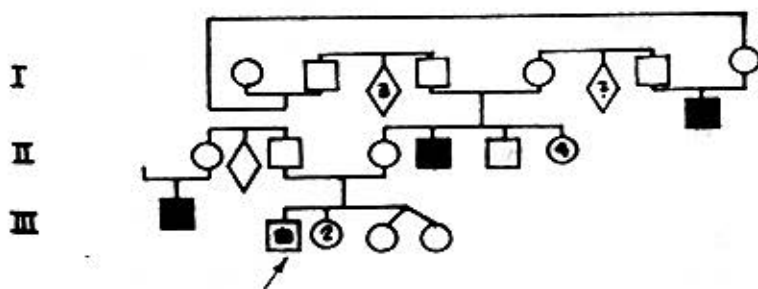


GRAFICO 8

59.- F.G.A. 586 FP



71.- M.G.S. 21932 LLBFP

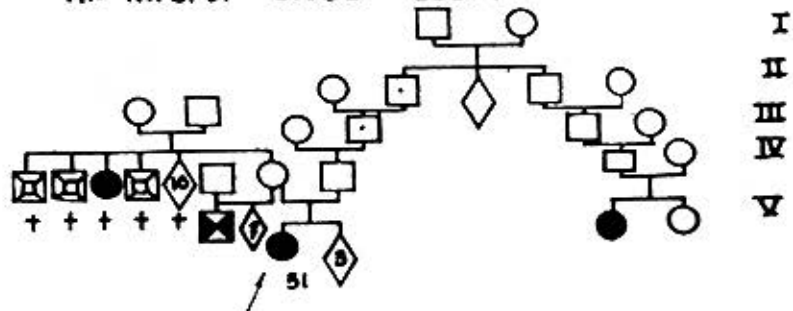


GRAFICO 9

73.- N. B. P. 123380

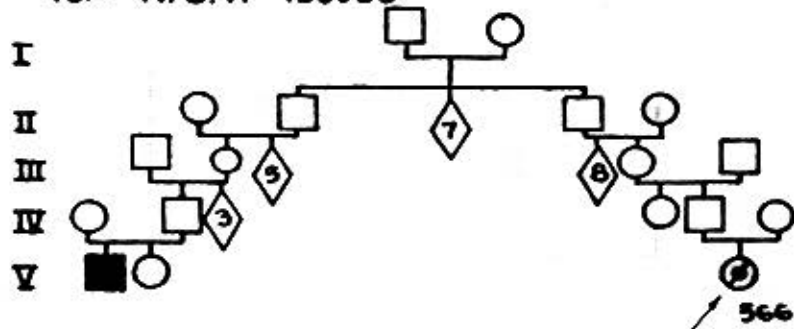


GRAFICO 10

90.- D. R. E 79227 LLBFP

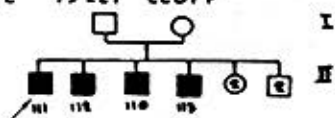
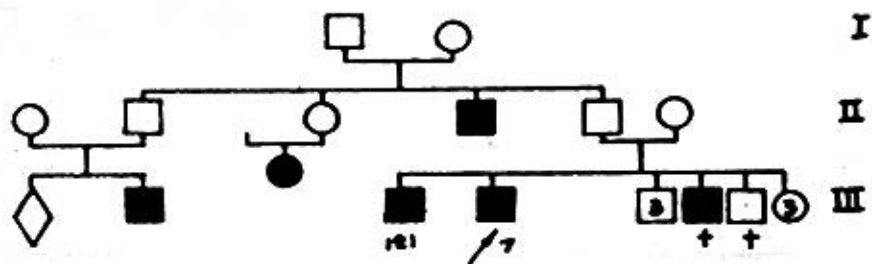


GRAFICO 11

127.- M. P. R. 110876 LLUI



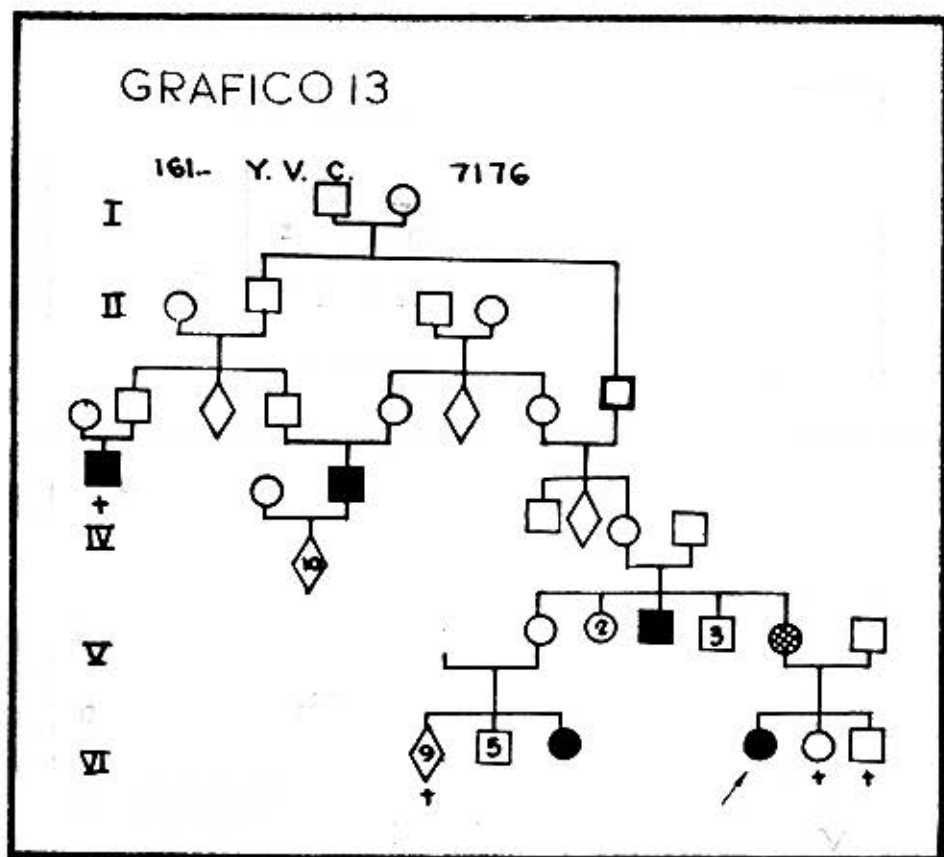
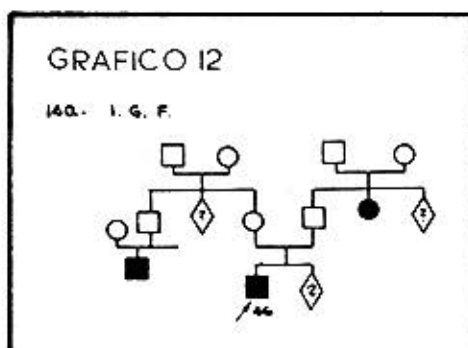
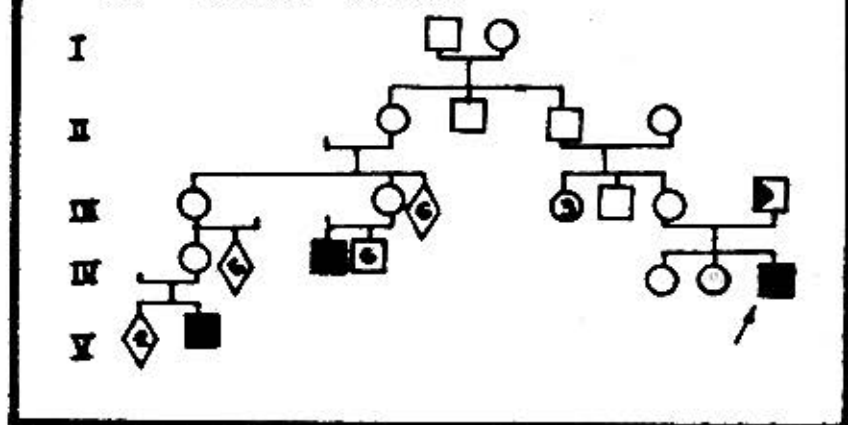


GRAFICO 14

171.- V. J. C. S. 105036



CUADRO I
CASOS ESTUDIADOS

Lesión	No. casos	Subtotal	Total
Labio leporino sin F.P.	97		
Labio leporino con F.P.	115	212	
Labio leporino bilat. S/F.P.	8		
Labio leporino bilat. C/F.P.	55	63	275

Existe predominio del labio leporino unilateral y de la quieloquisis asociadas a fisura palatina.

CUADRO II
OTRAS PATOLOGIAS EN LAS FAMILIAS

Patología	Familias	Patología	Familias
Síndrome de Down	8	Cardiopatías	5
Epilepsia	2	Sordomudez	5
Retraso mental	2	Malf. miembros Inf.	4
Esquizofrenia	2	Sindactilia	2
Hidrocefalia	1	Polidactilia	1
Encefalopático	1	Brida amniótica	1

Existe un grupo con patologías que guardan relación con el S. nervioso, malf. de miembros y cardiopatías.

SUMMARY

Ruiz Miranda, S. O. et al. *Cleft lip (genealogical tree)*. Rev Cub Ped 47: 3, 1975.

Inheritance is a very significant factor in the occurrence of cleft lip since genetic influence is evident in this dysmorphism. A brief review of this entity is made. Two-hundred-and-seventy-five children with cleft lip treated at our services were studied; 53.9% of them had family backgrounds of cheiloschisis, with a more frequent maternal inheritance. Five consanguineous marriages, 3 gemellary groups and 4 brothers and sisters had this pathology; we also observed among relatives several malformations or pathologies, specially related to the nervous system. Its incidence (1:937) and increased risk in our environment are indicated. Genealogical tree of some patients is presented.

RESUME

Ruiz Miranda, S. O. et al. *Bec-de-lièvre (arbre généalogique)* Rev Cub Ped 47: 3, 1975.

L'héritage est très important dans l'apparition du bec-de-lièvre. Sans aucun doute il y a une influence génétique dans cette dysmorphie. On fait une brève révision à propos de ce sujet. Sur 275 enfants porteurs de bec-de-lièvre, 53,9% avaient d'antécédents familiaux de cheiloschisis, héritée le plus souvent par voie maternelle. On a montré 5 mariages consanguins, 3 groupes gemellaires, ainsi que quatre frères porteurs de cette altération. Parmi les familiers on a observé aussi plusieurs malformations ou pathologies en rapport avec le système nerveux. Il est à noter l'incidence de cette dysmorphie dans notre milieu (1:937) ainsi que le risque d'accroissement des fissurés. Par ailleurs on présente l'arbre généalogique d'un groupe de ces sujets.

РЕЗЮМЕ

Руиз Миранда С.О. и др. Заячья губа (родословное дерево). Rev Cub Ped 47: 3, 1975.

При появлении заячьей губы наследство имеет огромное значение. На эту дисморфию несомненно генетика оказывает большое влияние. В связи с этим мы коротко рассматриваем вопрос. Для проведения этой работы мы обследовались на 275 детей страдающих заячьей губой, которые обследовались в наших учреждениях и обнаружилось что 53,9% из них имеет семенной анамнез хелиосхизоиса, что чаще наследует от матери. Мы обнаружили 5 брачных близкородственных союзов, 3 группы близнецов а также 4 братьев страдающих этим порождением и ещё среди членов семи мы наблюдали некоторые пороки развития или патологии тесно связанных с нервной системой. Сообщаем о частоте у нас (1:937) а также риск прироста страдающих. Кроме того представляем родословное дерево группы больных.

BIBLIOGRAFIA

- 1.—Benson, C. et al. Cirugía infantil. Tomo I, pp. 113. Ed. Revolucionarias Inst. del Libro, La Habana, 1967.
- 2.—Ruiz Miranda, S. Trabajo presentado en la II Jornada Nacional de Maxilofacial. La Habana, 1972.
- 3.—Becker, P. E. Genética humana. Tomo II, pp. 458, 463, 467. Ed. Toray S. A. Barcelona, 1966.
- 4.—Battle, R. Plastic surgery, pp. 124. Butterworth & Co. Publishers London 1964.
- 5.—Rubin, A. Congenital malformations, pp. 115. W. B. Saunders Co. Philadelphia 1967.
- 6.—Ruiz Miranda, S. Fisura Palatina. Trabajo presentado en la Ira. Jornada Nacional de Cirugía Reconstructiva. La Habana, 1973.
- 7.—Ruiz Miranda, S. Tesis sobre labios leporino para optar por el 1er. grado de cirugía reconstructiva. Santa Clara, Las Villas, Junio de 1971.

Recibido el trabajo: diciembre 20, 1974.