

MICROSOMIA HEMIFACIAL. PRESENTACION DE 1 CASO

INSTITUTO DE NEUROLOGIA Y NEUROCIRUGIA (INN)

*Dr. Norberto Sardiñas Hernández**, *Dra. Edelsia Rojas Massipe***, *Dr. Ricardo Hernández Zorrilla****,
*Dr. Joaquín Pascual Gispert***** y *Dr. Luis Zarrabeitia Oviedo******

Sardiñas Hernández, N. y otros: *Microsomía hemifacial. Presentación de 1 caso.*

Se presenta el caso de una paciente afectada por una microsomía hemifacial. Se hace una revisión de la literatura médica, de las alteraciones que le son propias a esta entidad y de su diagnóstico diferencial. Se señala la presencia de hidrocefalia en la paciente y el estudio con tomografía axial computadorizada, lo cual no ha sido informado anteriormente.

INTRODUCCION

*Gorlin y Pindburg*¹ en 1964, introdujeron la expresión de microsomía hemifacial con la idea de agrupar en un término descriptivo la afectación asimétrica de las estructuras del cráneo y la cara, provenientes casi todas del desarrollo embriológico de los primeros arcos branquiales.

En esta entidad las alteraciones más llamativas suelen encontrarse en el oído, con la presencia de microtia o incluso de agenesia; en la boca, con macrostomía o microstomía y grados variables de maloclusión; además, hipoplasia de la mandíbula y el cóndilo correspondiente y, en ocasiones, alteraciones de las vértebras cervicales. Todas estas alteraciones le confieren al paciente un aspecto grotesco característico.^{2,3}

Este complejo síndrome ha recibido en la literatura médica diferentes denominaciones que tratan de describir, en unas, las alteraciones encontradas al examinar el paciente; y en otras, de dar una idea de la posible patogenia de estos trastornos. Algunos de estos nombres son síndrome del arco branquial, síndrome del primero o del primero y segundo arco branquial, síndrome oculoauriculovertebral y microsomía hemifacial. Se cree que este último término resulta el más apropiado por dar una idea de la afectación de las estructuras de una mitad de la cara y no sólo de aquéllas dependientes de los primeros y segundos arcos branquiales; puesto que en esta entidad hay afectación de otras estructuras dependientes de las placodas auditivas, el primordium óptico, etcétera, y no sólo de los arcos branquiales.

*Especialista de I Grado en Neurología. INN.

** Especialista de I Grado en Pediatría. INN.

*** Residente de 3er año en Neurología. INN.

**** Profesor Titular. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

***** Especialista de I Grado en Neurocirugía.

Los mecanismos de la herencia no están claros.² La mayoría de los casos parecen ser esporádicos, pero han sido descritos algunos en generaciones sucesivas. Al parecer intervienen mecanismos de herencia autosómicos recesivos y multifactoriales entre otros.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente Y.F.B., de 5 años de edad, del sexo femenino, con historia clínica 76922. Ingresó el 22 de abril de 1983.

Motivo del ingreso

Desviación del cuello y la cabeza hacia la derecha.

Historia de la enfermedad anterior

Se trata de una paciente con antecedentes de ser producto de un parto gemelar. A los 7 meses y medio se presentó espontáneamente el parto, el cual fue distócico con aplicación de fórceps y un peso al nacer de 6 1/2 y 6 1/4 libras respectivamente.

Permaneció en el Servicio de Recién Nacidos durante 15 días. Al entregársela a la madre, la niña tenía una serie de malformaciones en la cara y en los pabellones auriculares que serán descritas más adelante. Al alta fue remitida al Servicio de Neurocirugía por aumento del perímetro cefálico.

Fue valorada en el Servicio de Neurología y se le aplicó tratamiento con Glaumox.

El desarrollo psicomotor de la paciente resultó adecuado. La madre al compararla con su hermana gemela (la cual al parecer es normal) expresa que no ha notado diferencia significativa entre una y otra.

Diez meses antes de su ingreso en este servicio, la niña comenzó a quejarse de dolor en la región lateral izquierda del cuello y al inclinar la cabeza hacia la derecha. A partir de entonces la niña mantiene inclinada la cabeza en este sentido y no se ha obtenido mejoría a pesar del tratamiento fisioterapéutico.

Entre los antecedentes familiares no existe nada de significación.

Examen físico

Paciente que se muestra colaboradora y sociable por lo que se establece con ella una fácil y rápida comunicación. En la escala de inteligencia de Terman-Merrill obtuvo un promedio de 94 puntos. La marcha es normal y no parece haber defectos sensitivos o motores de consideración. No hay trastornos en la coordinación. Cuello corto, asimétrico, con inclinación de la cabeza hacia la derecha, no puede ser llevado a la posición primaria ni hacer rotación. Hipertelorismo. No hay alteraciones visuales. Ausencia de los incisivos y caninos, los cuales aparecen fracturados por su base. Hipoplasia de la mandíbula, maxilar y apófisis mastoides derecha que confieren a la cara un aspecto asimétrico. No se palpa contracción del masetero ni del esternocleidomastoideo derecho. Agenesia del pabellón auricular derecho y del conducto auditivo de ese lado. Cerca de la comisura labial derecha aparece un apéndice dérmico. Malformación del pabellón auricular izquierdo. Defecto óseo de 1 cm aproximadamente de diámetro redondeado en la región interparietal a la derecha de la línea media. Perímetro cefálico, 63 cm. Escoliosis de doble convexidad con asimetría escapular y está más elevada la escápula derecha. Implantación proximal de ambos pulgares. El resto del examen fue normal (figuras 1 - 3).



Figura 1.



Figura 2.

Exámenes complementarios

Hemograma: eritrosedimentación, glicemia, urea, orina, FSH, LH, electroencefalograma, todos dentro de límites normales.

Exámenes radiográficos

Cráneo. Acentuada macrocránea, signos de hipertelorismo. Las alas menores del esfenoides se aprecian descendidas y desplazadas hacia afuera. Hay asimetría del cráneo con lateralización derecha que se interpreta en relación con las anomalías faciales. Defecto óseo bilobulado ligeramente a la derecha de la línea media que se interpreta como foramen parietal. Aplanamiento de la base. El conducto auditivo interno y los conductos semicirculares en el lado derecho se definen bien; no se observa el conducto auditivo izquierdo.

Columna. Anomalías de la columna cervicodorsal con presencia de vértebras hendidas y hemivértebras, y trastornos de la alineación expresados por escoliosis cervical de convexidad derecha y exageración de la lordosis. Escoliosis dorsal a doble convexidad y rectificación de la cifosis. Lumbarización de S_1 con es-

pina bífida. Nos llaman la atención los cuerpos vertebrales con exageración de su escotadura posterior.

Huesos largos. Acostamiento del cuarto metacarpiano y el resto no muestra alteraciones.

Cara. Hipoplasia del maxilar inferior del lado derecho con evidente asimetría de las escotaduras faciales a expensas de las ramas ascendentes. Ausencia casi completa del malar derecho. Anomalías del maxilar inferior derecho.

Tórax. Anomalías costales con presencia de 13 costillas; se fusionan la tercera y la cuarta costillas izquierdas. Levoposición del área cardíaca que obliga a descartar hipoplasia de ese pulmón.

Potenciales evocados de tallo cerebral. No se obtuvo respuesta por el lado derecho. Por el lado izquierdo se obtuvo un corrimiento de latencias entre la segunda y la tercera onda.

Tomografía axial computadorizada. Asimetría evidente de la base del cráneo que es mayor y más baja del lado derecho. Formación ósea incompleta en la proyección de los malares del lado



Figura 3.

izquierdo con aumento de las partes blandas vecinas. El sistema ventricular está dilatado en forma extrema (hidrocefalia) y con deformidades. No se precisa *septum* ni tercer ventrículo. No se define bóveda frontal.

COMENTARIOS

Las malformaciones del macizo craneofacial tienen una trascendencia importante en la adaptación psicológica y social del individuo. *Pruzansky*² planteó "la cara del hombre es la ventana ha-

cia el mundo . . . refleja su estado de salud, emociones y carácter. Es la fachada por la cual los demás juzgan a la persona".

No se cuenta con cifras que muestren la frecuencia de anomalías bucofaciales, salvo raras excepciones. Sin embargo, *Smith y Bastian*⁴ señalaron que el 71 % de las anomalías menores que presentan los neonatos están en la región de la cabeza y el cuello. Se ha estimado² que 1 de cada 3 500 nacidos vivos presenta cierto grado de asimetría facial. Dentro de los síndromes oto craneofaciales con ataque asimétrico, se han descrito 2 variantes,² la microsomía hemifacial propiamente dicha y el síndrome de Golderhar (displasia oculoauriculovertebral). Entre estas 2 entidades existen muchas formas de transición que pueden posiblemente representar grados variables de una misma entidad.

El síndrome de Golderhar^{3,5,6} se diferencia de la microsomía hemifacial, básicamente por la presencia de alteraciones oculares como son los quistes dermoides epibulbares que se presentan en el limbo o borde corneal del cuadrante inferoexterno del ojo. Son de color blanco lechoso y de superficie lisa y consistencia firme. Son difíciles de identificar y suelen presentarse como pequeñas estrías blanquecinas.

Es de señalar que en la literatura médica revisada no se ha encontrado referencia a la asociación de este síndrome con la hidrocefalia. Si esto ha sido una asociación casual, sólo futuras observaciones podrán afirmarlo o negarlo. La posibilidad de contar con estudios no invasivos como la tomografía axial computadorizada permitirá en el futuro la mejor descripción de las posibles alteraciones intracraneales en estos pacientes, los cuales, por lo general, no solían ser estudiados con técnicas como el neumocencefalograma y las angiografías por no presentar alteraciones neurológicas que justificaran el riesgo de dichos estudios.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Es necesario considerar, aparte del síndrome de Golderhar ya descrito, la disostosis mandibulofacial (síndrome de Treacher Collins). Este síndrome se caracteriza^{2,3} por ser bilateral y simétrico con hipoplasia de los malaros e inclinación antimongoloide de los ángulos palpebrales. Tiene una herencia autosómica dominante, pero de expresividad variable. Otros síndromes que caben considerar en el diagnóstico diferencial son:⁷

- Disostosis mandibular de Naeger y Reynier en el cual hay hipoplasia de la rama ascendente de la mandíbula, aplasia de la articulación temporomandibular y atresia del conducto auditivo externo sin anomalías bucales.
- Disostosis mandibular de Francois y Hanstrate, que se caracteriza por microsomía hemifacial, microftalmía y colobomas. El síndrome oculovertebral de Weyers, el cual consiste en microftalmía o anoftalmía unilateral, macrostomía y anomalías en vértebras dorsales y costillas.
- El síndrome de Parry Romberg donde la asimetría facial se debe a una atrofia de los tejidos de una hemicara que puede acompañarse también de atrofia cerebral homolateral o contralateral y retraso mental.

Un cuadro curioso e infrecuente es la hemihipertrofia facial descrita por *Meckel* en 1922 y posteriormente por *Wagner* en 1939. Se caracteriza por la hipertrofia somática de una mitad de la cara, o bien de todo un hemicuerpo que puede dar la impresión de una hemiatrofia contralateral.

SUMMARY

Sardiñas Hernández, N. et al.: *Hemifacial microsomía. Presentation of a case.*

The case of a female patient affected by hemifacial microsomia is presented. A review of medical literature concerning anomalies proper of this entity and of its differential diagnosis is carried out. Presence of hydrocephaly in the patient is pointed out. She was studied by computerized axial tomography, fact that has not been previously reported.

RÉSUMÉ

Sardiñas Hernández, N. et al.: *Microsomie hémifaciale. A propos d'un cas.*

Les auteurs rapportent le cas d'une malade atteinte de microsomie hémifaciale. Une revue est faite de la littérature médicale concernant les altérations propres à cette entité et son diagnostic différentiel. Il est signalé la présence d'hydrocéphalie chez la patiente rapportée ici, ainsi que l'étude par tomographie axiale computerisée, ce qui n'a pas été rapporté précédemment.

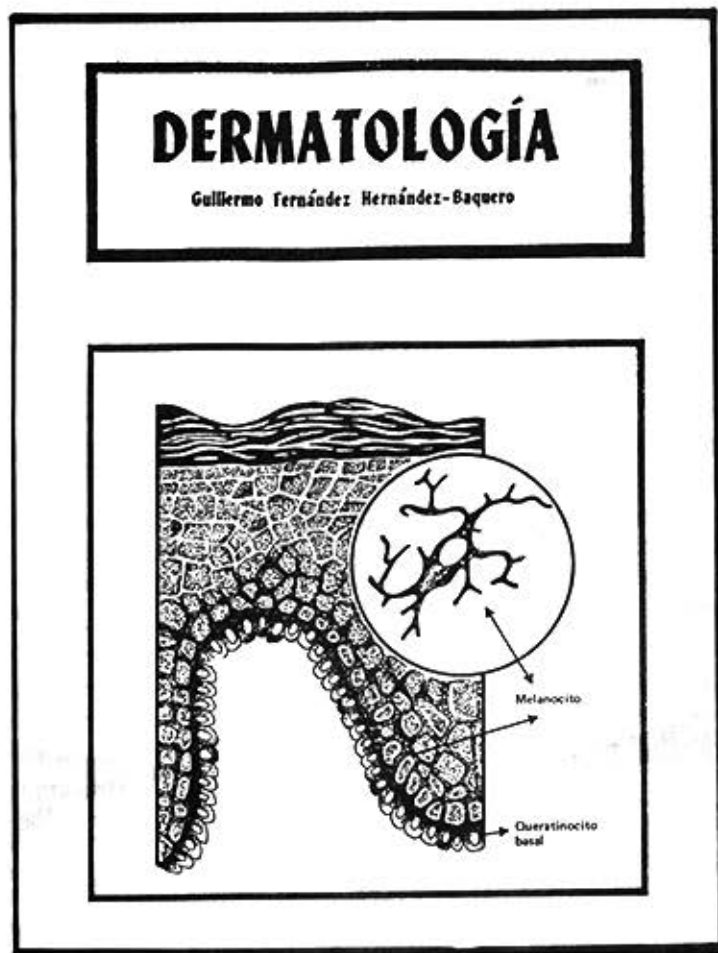
BIBLIOGRAFIA

1. *Gorlin, R. J.: J. J. Pindburg: Syndromes of the head and neck.* Mc Graw-Hill, New York, 1964.
2. *Stewart, R. E.: Malformaciones craneofaciales. Consideraciones clínicas y genéticas.* Clin Ped North Am 3: 487, 1978.
3. *Aita, J. A.: Congenital facial anomalies with neurologic defects.* Springfield, Charles Thomas, 1969. P. 80.

4. *Smith, M.; R. E. Bastian*: Congenital associated with idiopathic mental retardation. *J Pediatr* 65: 189, 1964.
5. *Budoen, S. S.; Y. S. Robinson*: Oculoauricular vertebral displasia. *Am J Dis Child* 125: 431, 1973.
6. *Filippi, G.*: Hemifacial microsomia with vertebral anomalies: Case report. *Bir Def* 7: 197, 1971.
7. *Castroviejo, P. I.*: Diagnóstico Clínico Radiológico en Neurología Infantil. Barcelona, Ed. Científico-Médica, 1971. P. 215.

Recibido: 1 de diciembre de 1984. Aprobado: 26 de agosto de 1985.

Dr. *Norberto Sardiñas*. Instituto de Neurología y Neurocirugía. Calle 29 esq. a E, municipio Plaza de la Revolución, Ciudad de La Habana, Cuba.



USTED

Podrá adquirirlo próximamente en la red de ventas de libros de Medicina del Ministerio de Cultura.