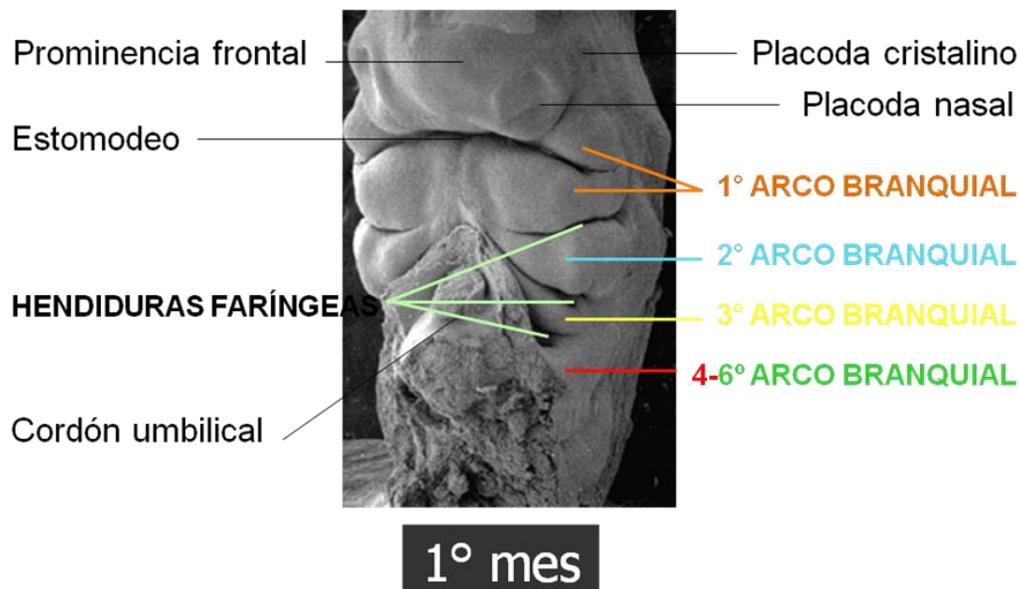


ANOMALÍAS FACIALES CONGÉNITAS

DESARROLLO EMBRIOLÓGICO

Cada arco faríngeo se caracteriza por tener sus propios componentes musculares, con su propio nervio craneal, sus componentes esqueléticos y sus componentes arteriales.

Los arcos branquiales inician su desarrollo a comienzos de la 4ª semana, a medida que migran las células de la cresta neural hacia las futuras regiones de la cabeza y cuello. Por lo tanto, contribuyen en gran medida a la formación de la cara, cavidades nasales, boca, laringe, faringe y cuello. El primer par de arcos branquiales aparece como elevaciones superficiales a los lados de la faringe en desarrollo. Luego aparecerán otros arcos con disposición oblicua en cada lado de las futuras regiones de la cabeza y cuello. Los arcos están separados entre sí por las hendiduras faríngeas.



ARCOS BRANQUIALES

Primer arco branquial: da lugar a dos prominencias:

- Prominencia maxilar: que originará el maxilar superior, hueso cigomático y parte escamosa del hueso temporal.
- Prominencia mandibular: forma la mandíbula.

Segundo arco branquial: participa en la formación del hueso hioides (único hueso humano que no está en contacto con ningún otro hueso).

Los componentes musculares de los arcos forman diversos músculos de la cabeza y cuello:

- 1º: músculos de masticación, milohioideo, vientre ant. digástrico, periestaf. ext., martillo. Inervado por el V PC (ramas maxilar y mandibular).
El M. milohioideo separa la boca del cuello. Por eso se habla de región supramilohioidea (por encima de suelo de la boca) e inframilohioidea (por

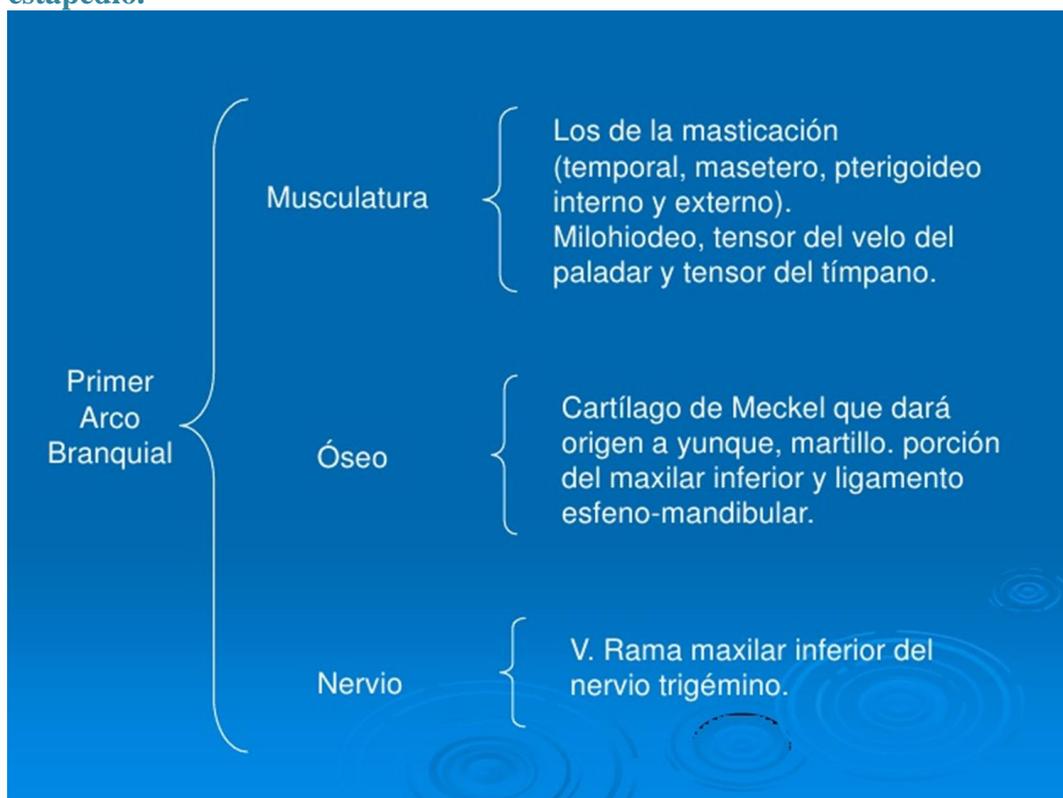
debajo). Si se corta este músculo por accidente, veremos que el paciente al tragar se le sale la comida por el cuello.

- 2º: músculos de expresión facial, vientre post. digástrico, estilohioideo, estapedio. Inervado por VII par o nervio facial.



1º: m. masticación, milohioideo, vientre ant del digastrico, periostafilino externo, martillo

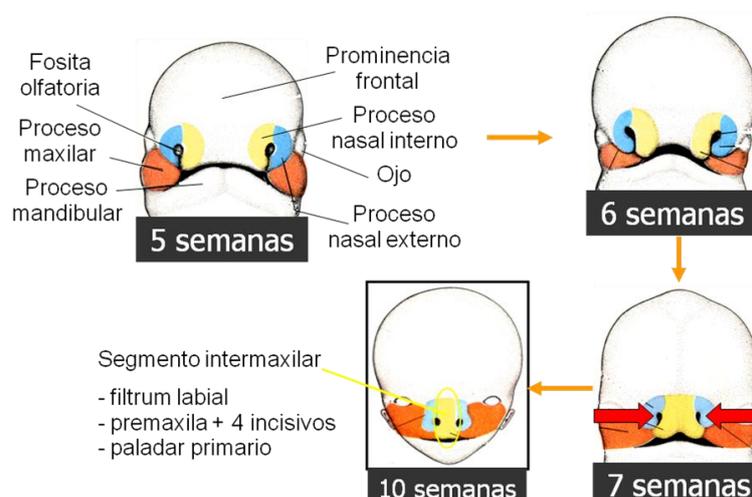
2º: musculo expresión facila, vientre posterior del digastrico, estilohioideo, estapedio.





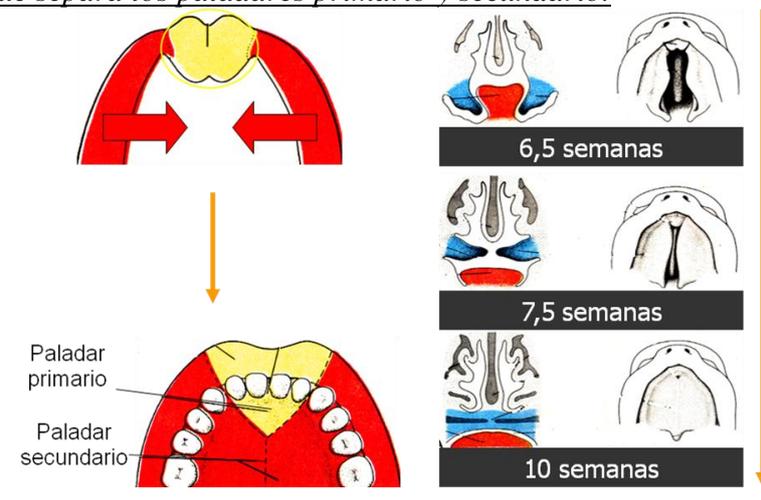
DESARROLLO FACIAL

El centro de las estructuras faciales en desarrollo es una depresión *ectodérmica* llamada *estomodeo*. En el embrión de **5 semanas**, el estomodeo está constituido por una serie de elevaciones: *procesos mandibulares* (caudalmente), *procesos maxilares* (lateralmente), *prominencia frontal* (craneal), los *procesos nasal interno* (que formará labio superior, maxilar y todo el paladar primario) y *nasal externo* (alas de la nariz). A las **6 semanas** los procesos nasales se separan gradualmente del proceso maxilar por surcos definidos. A las **7 semanas** los procesos maxilares crecen en dirección interna y comprimen los procesos nasales internos hacia la línea media. En etapa ulterior, estos procesos se fusionan entre sí. Las estructuras formadas por la fusión de estos procesos recibe el nombre de *segmento intermaxilar* y consiste en: 1) *filtrum labial* o labio superior; 2) *maxilar superior*, que lleva los cuatro incisivos, y 3) *paladar primario*.



DESARROLLO LABIO-PALATINO

La porción principal de paladar definitivo es formada por unas elevaciones de los procesos maxilares llamadas crestas palatinas. En la semana 6 y media, las crestas palatinas están situadas en posición vertical a cada lado de la lengua. A las 7,5 semanas la lengua ha descendido y las prolongaciones palatinas tienen posición horizontal. Durante la 10ª semana las dos crestas se han fusionado entre sí y con el tabique nasal, formando el paladar secundario. El agujero incisivo es el límite en la línea media que separa los paladares primario y secundario.



CLASIFICACIÓN DE LAS ANOMALÍAS FACIALES CONGÉNITAS

1. Lesiones Faciales

1.1. Deformidades Cráneo-Faciales

1.1.1. FISURAS FACIALES

- Fisuras Labio-Palatinas
- Fisuras Cráneo-Faciales

1.1.2. CRANEOESTENOSIS

1.2. Otras deformidades

2. Lesiones Cervicales

2.1. Línea media cervical

- QUISTE TIROGLOSO
- QUISTE DERMOIDE

2.2. Laterocervicales

- QUISTES BRANQUIALES
- Higroma quístico
- Laringocele

⇒ FISURAS LABIOPALATINAS:

→ LABIO LEPORINO

ES LA ANOMALIA CONGÉNITA QUE AFECTA AL LABIO SUPERIOR, caracterizada por un defecto de cuña el cual procede

El labio leporino es una anomalía congénita que afecta el labio superior, caracterizada por un defecto en forma de cuña el cual procede de la falta de fusión de las masas mesenquimatosas de las prominencias nasales medias y maxilares.

En el labio malformado, existen todos los elementos anatómicos del labio normal, aunque estos estén desplazados y muchas veces hipoplásicos.

- La Fisura Labiopalatina **es la malformación facial más frecuente** (1/1100). Debido a la falta de fusión de los procesos maxilares.
- La Fisura Labial es más frecuente en el sexo masculino.
- La Fisura Palatina exclusiva es más frecuente en el sexo femenino.
- Predominan la afectación unilateral y lado derecho.
- Más frecuente la Fisura Labial que la Palatina.
- Mayor incidencia en Centroamerica y Japón.
- Asociado a hijos de madres fumadoras y que consumen alcohol.
- De etiología multifactorial normalmente pero también asociado a mas de 171 síndromes.
- Mas frecuente en raza caucásiana y centroamericana (inmigración).
- Asociado a mas de 171 sindromes. Alt cromosómicas.

Musculatura labio:

- *Orbicular de los labios*
- *Elevador del labio superior*
- *Depresor del septo nasal*

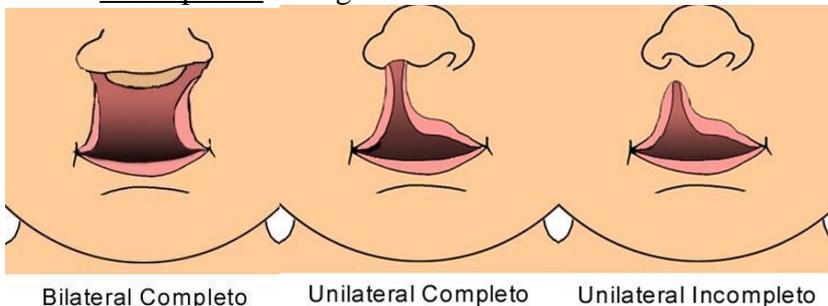
Exploración:

- *LPH unilateral: Afectación nasal en menor o mayor medida. Desplazamiento de la punta y ala nasal hacia el lado fisurado. La gravedad de la afectación labial varía desde defectos apenas visibles en borde mucocutáneo hasta hendiduras que se prolongan a la nariz. Afectación premaxilar aunque puede llegar hasta agujero incisivo y asociarse a hendidura palatina.*
- *LPH bilateral: nariz más simétrica, falta de proyección en la punta nasal. También tienen afectación del labio y paladar con gravedad variable.*

Clasificación: Spina 1974

- Predomina: afectación unilateral, casos derechos, labio +/- paladar.
- Más frecuente: varones
Labio en hombres
Paladar exclusivo: mujeres.
Es mas típico de centroamerica y japon

- Esta asociado a tabaco y alcohol.
- Asociado a mas de 171 sindromes
- **Grupo I:** Fisuras anteriores al foramen incisivo. Fisura del labio con o sin fisura alveolar.
 - Unilateral (total o parcial)
 - Bilateral (total o parcial de uno o ambos lados)
 - Medial (total o parcial), la mas rara.
- **Grupo II:** Fisuras anteriores del foramen incisivo. Fisura del labio, alveolo y paladar.
 - Unilateral total o parcial
 - Bilateral total o parcial
- Completo: llega a la nariz
- Incompleto: no llega a la nariz



En la segunda figura la hendidura que asciende hasta la nariz se le denomina banda de SIMONART.

Clínica:

1. Deformación estética
2. Dificultades de alimentación: Se presentan más dificultades para la alimentación con las anomalías del paladar hendido. El bebé puede ser incapaz de succionar adecuadamente porque el paladar no está formado completamente.
3. Infecciones del oído y pérdida auditiva: Las infecciones del oído se deben a menudo a una disfunción del tubo que conecta el oído medio y la garganta.
4. Retrasos del habla y del lenguaje: A causa de la apertura del paladar y del labio, la función muscular puede verse reducida, lo que conduce a un retraso en el habla o habla anormal.
5. Problemas dentales: Como resultado de las anomalías, es posible que los dientes no puedan salir normalmente y por lo general se requiere tratamiento de ortodoncia.

Diagnóstico:

- Historia clínica: examen físico, fotos, CT 3D

Tratamiento: imp****

Objetivo:

- Fisionómica (estética)

- Respiratoria
- Masticatoria y deglución
- Fonación

Cronología:

- **1-3 meses:** Ortodoncia prequirúrgica (con férulas para juntar estructuras blandas) y/o Técnicas de adhesión. Busca el alineamiento de las arcadas alveolares, facilitando el cierre de la parte anterior de la fisura y la construcción del suelo nasal. (Latham).
Técnica de adhesión: convierte el labio completo en uno incompleto simplificando la construcción definitiva del labio.
- **3-6 meses:** Cirugía labial con o sin cirugía nasal asociada (queiloplastia de roacion y avance de Millard).
- 10-14 meses: Cirugía palatina
- 3-11 años: Logopedia. (Habla del fisurado: consonantes oclusivas)
- 8-10 años: Injertos óseos alveolares (para dar soporte a las estructuras).
- 11-15 años: Tratamiento ortopédico u Ortodóncico.
- 8 años...: Osteodistracción Facial (en niños con estructuras hipoplásicas)
- 16-18 años...: Cirugía Ortognática (al final del desarrollo el niño suele tener alteraciones como maloclusión... por lo que lo trataremos como deformidad adquirida, pero el problema es que sus huesos no esta llenos completamente), nasal y faríngea.

Se hace un tratamiento cronológico desde que nacen hasta 16-18 años. Es importante que sea un Tto. MULTIDISCIPLINAR.

→ **HENDIDURA PALATINA:**

Es mas rara verla sola y casi siempre son mujeres.

Es una anomalía congénita del paladar, caracterizada por abertura en el techo de la cavidad bucal.

Es consecuencia de la falta de acercamiento y unión de las masas mesenquimatosas de las prolongaciones palatinas.

El paladar hendido con el labio hendico o sin el ocurre en 1/2500 nacimientos, es mas frecuente en mujeres y en hijos de parejas de edad avanzada.

Clínica:

- A la inspección de la cavidad bucal se evidencia el defecto.
- Dificultad en la succión y deglución.
- Infecciones frecuentes de oído.
- Problemas odontológicos.

Diagnóstico:

Historia clínica: examen físico

Tratamiento:

- 10-14 meses: cirugía palatina: FURLOW (uranoestafilorrafia)

- Tratamiento ortodontico precoz: después de la erupción de los primeros molares, antes del injerto alveolar secundario.
- *En niños con paladar hendido, la maloclusión en la dentición primaria es un hecho relativamente raro. Cuando se presenta, generalmente se trata de una mordida cruzada posterior, debida a la insuficiente anchura del maxilar, pudiendo ser un indicativo de la severidad de futuros problemas de mordida cruzada. La mordida cruzada a esta edad puede tratarse con aparataje removible o fijo (arco lingual). Los problemas de mordida cruzada pueden continuar y requerir un tratamiento adicional en la dentición mixta y permanente. Generalmente, la mejor opción es diferir el tratamiento hasta la erupción de los primeros molares y los incisivos permanentes.*
- *Afortunadamente, la mayoría de los niños con paladar fisurado que se han sometido a las nuevas técnicas quirúrgicas no tienen la compresión maxilar tan acusada como antiguamente. Las tendencias a la compresión maxilar moderada, generalmente empiezan a aparecer en la dentición mixta. Además, la mayoría de los pacientes que se han operado de la fisura palatina tienen irregularidades y rotación de los incisivos superiores permanentes. Así, frecuentemente, cuando se ha cerrado una fisura unilateral, los incisivos centrales están rotados en la dirección de la fisura. En las fisuras bilaterales, los incisivos frecuentemente están inclinados hacia lingual, además de estar rotado, pero también se pueden ver otro tipo de alteraciones. Además, los incisivos laterales están afectados por la misma fisura. Frecuentemente estos dientes están perdidos o reducidos de tamaño, pero también son relativamente frecuentes los dientes supernumerarios en la línea de la fisura. Es por esto que casi siempre es necesario un tratamiento ortodóncico preliminar en la dentición mixta precoz.*
- *Las metas del tratamiento en esta fase es corregir la mala alineación de los incisivos, rotarlos a una posición adecuada y corregir toda posible mordida cruzada, tanto anterior como posterior por medio de expansión palatina. Antes del advenimiento de los mecanismos de fijación por ¿lazadas?, los mecanismos removibles se utilizaban con frecuencia para conseguir estas metas, y estos mecanismos todavía tienen sus ventajas si existe una buena cooperación por parte del paciente. Los mecanismos fijos parcialmente con bandas en los primeros molares y ¿lazadas?(bonded) en los incisivos, con un arco lingual para la expansión y un arco labial para el alineamiento de los incisivos, dan mayor flexibilidad de utilización, y buena aceptación por parte del paciente, por lo que son los que se utilizan en la actualidad con mayor frecuencia.*
- *Después de la primera fase de tratamiento, un mantenedor removible, solo por la noche, generalmente es necesario hasta que se inicie la siguiente fase de tratamiento ortodóncico activo. La mordida cruzada posterior tiende a recurrir incluso si se mantiene la expansión, debido a la normalidad en el crecimiento mandibular y al retraso del crecimiento maxilar.*

⇒ **FISURAS CRANEO-FACIALES (poco imp)**

Definición: Son discontinuidades de partes blandas y/o partes duras de la región facial, de mayor o menor grado. Se estudian siguiendo la clasificación de Tessier (1976).

Características:

- Son muy poco frecuentes.
- Su etiología es similar a la de las fisuras labiopalatinas (multifactorial).
- Se numeran del 0 al 14, dividiéndose en dos hemisferios.
- Pueden ser uni o bilaterales.
- Pueden asociarse varias en un mismo paciente.

Etiología:

- AD. 1/25-50000 nacimientos
- Tercio medio facial hundido
- Fisura orbito-cigomática.
- Rama mandibular corta. Retrogenia
- Distopia cantal externa.
- Deformidad auricular
- Atresia de coanas. Coloboma. No pestañas
- Inteligencia normal

Algunos ejemplos: (sólo que nos suenen los nombres)

- ◇ Fisura número 6, 7, 8 bilateral: **síndrome de Treacher-Collins-Franceschetti**
 - Herencia AD.
 - Fisura órbito-cigomática.
 - Rama mandibular corta. Retrogenia.
 - Distopia cantal externa.
 - Deformidades del pabellón auricular.
 - Atresia de coanas.

Todo está en su sitio pero no tiene "chicha".

- ◇ Fisura número 7: **Disóstosis oto-mandibular o microsomía facial.**
 - Malformaciones mandibulares.
 - Microtia.
 - Alteraciones de musculatura masticatoria.
 - Se asocia frecuentemente a parálisis facial.

- ◇ Fisura número 8: **síndrome de Goldenhar**
 - Alteraciones similares a la microsomía hemifacial.
 - Son característicos los quistes epibulbares oculares.
 - Son características las fisuras de canto externo.

◇ **Microsomía craneofacial:**

- *Es una malformación congénita característica que generalmente es unilateral pero ocasionalmente bilateral.*
- *Los primeros documentos que describen malformaciones del primer y segundo arco branquial se han encontrados en tablas Caldeas y Mesopotámicas 2000 b.c. Posterior es el documento de 1654 de Bartholinus y el de 1688 de Lachmund.*
- *También denominada "Síndrome del Primer y Segundo Arco Branquial" en los Estados Unidos, "Disóstosis Otomandibular" en Alemania, "Displasia Auriculobranquiogénica" por Caronni, "Síndrome Oro-mandibular-auricular" por Stark y Saunders, "Microsomía Hemifacial" por Garlin y Pindborg, "Síndrome Otocranioencefálico" por Pruzansky.*

- **La deformidad de la microsomía craneofacial tanto en los casos unilaterales como en los bilaterales, se caracteriza por grados variables de hipoplasia regional, afectando los complejos temporomandibulares y pterigomandibulares (estructuras esqueléticas y neuromusculares).**

- **CLASIFICACIÓN**

- *Harvold, Vargervik y Chierici (1983) propusieron la siguiente clasificación fenotípica.*
- *Tipo I (A): Es el tipo clásico, caracterizado por deficiente desarrollo facial unilateral, sin microftalmos ni dermoides oculares, pero que pueden acompañarse de deformidades vertebrales, cardíacas o renales.*
- *Tipo I (B): Igual al Tipo I-A pero con microftalmos.*
- *Tipo I (C): Es una asimetría bilateral, en la cual uno de los lados está más afectado.*
- *Tipo I (D): Es un tipo complejo que no cuadra con los anteriores, pero tampoco tiene déficit palpebral, fenotipo frontonasal o dermoides oculares.*
- *Tipo II: Existe deficiencia palpebral con o sin anormalidades oculares, pudiendo ser unilateral o bilateral.*
- *Tipo III: Es el tipo frontonasal. existe un relativo déficit en el desarrollo de una hemifacies junto con hipertelorismo, con o sin dermoides oculares y anormalidades vertebrales, cardíacas o renales.*
- *Tipo IV: A unilateral o B bilateral.*
- *Es el tipo Goldenhar con falta de desarrollo facial en asociación con dermoides oculares, con o sin coloboma del párpado superior.*

- **EMBRIOLOGÍA**

- *Según Pruzansky la oreja sirve como marco de referencia para el Síndrome, ya que su desarrollo está en relación con el de la mandíbula.*
- *Las dos principales divisiones del oído se derivan de diferentes áreas embrionarias; la parte sensorial deriva del ectodermo, mientras que la zona conductora deriva de estructuras branquiales.*
- *El laberinto membranoso tiene su comienzo a las 3,5 semanas como un engrosamiento del ectodermo (la placoda ótica), para a los tres meses diferenciarse en el conducto y saco endolinfático, los conductos semicirculares, el utrículo, el sáculo y los conductos cocleares. El oído sensorial alcanza su desarrollo definitivo al quinto mes.*
- *El primer arco branquial da lugar al conducto auditivo externo, mientras que la primera bolsa faríngea da lugar al tubo de Eustaquio y al oído medio.*
- *La mandíbula, yunque y martillo derivan del cartílago del primer arco branquial (cartílago de Meckel), mientras que el estribo (a excepción del pie del estribo que se origina en la cápsula ótica), el proceso estiloideo, y el hueso hioides derivan del cartílago del segundo arco branquial (cartílago de Reichert).*
- *Las estructuras embrionarias formadoras del aparato conductor del oído y de la mandíbula aparecen a la cuarta semana.*
- *Hacia el tercer mes se formará la oreja a partir del primer y segundo arco branquial en el sitio de la primera hendidura branquial. Hasta la séptima semana no se canaliza, empezando medialmente formando la membrana del tímpano. El oído medio y externo aunque capaces de transmitir el sonido al oído medio, no tiene todavía la forma y tamaño del adulto.*
- *A la séptima semana comienza también la neumatización del hueso temporal.*
- *Está generalmente aceptado que la parte anterior de la oreja procede del primer arco branquial, y el resto del segundo arco branquial.*
- *El maxilar, hueso palatino y malar derivan del proceso maxilar del primer arco branquial, y la mandíbula del proceso mandibular. El cartílago de Meckel describe un arco parabólico que sirve como modelo y guía la morfogénesis de la mandíbula.*
- *Se deben considerar tres regiones en el cartílago de Meckel:*
- *La porción distal, que terminará incorporándose a la parte anterior del cuerpo de la mandíbula.*
- *La porción media, que dará lugar al ligamento esfenomandibular y contribuye a la formación de la acanaladura milohioidea de la mandíbula.*
- *La porción proximal o intratimpánica, que se diferenciará en el martillo y yunque, y en el ligamento anterior del martillo.*

- **ETIOPATOGENESIS**

- No es evidente una transmisión genética a excepción de algunos casos.
- Se ha abogado por factores intrauterinos, que tendrán las siguientes características:
- Variabilidad en intensidad y penetrancia
- Actúa en períodos variables en el curso del desarrollo prenatal, desde la primera a la séptima semana.
- El daño se produce en distintos lugares del primer y segundo arco branquial, y puede ser localizado o diseminado.
- También se ha sugerido que puede deberse a un defecto vascular en la arteria estapedial, con el consiguiente mal desarrollo del primer y segundo arco branquial (se describieron una alta incidencia de alteraciones del primer y segundo arco branquial en neonatos de madres en tratamiento con talidomida durante el embarazo, al producirse hematomas dependientes de la arteria estapedial).

◇ **Hipoplasia mandibular, hipoplasia auricular, hipoplasia maxilar:**

Hipoplasia de estructuras adyacentes: Malar, Apófisis pterigoides, Hueso temporal, Nervio facial, Músculos de la expresión, Músculos de la masticación, Parótida, Tejido subcutáneo y epidérmico, Lengua, Paladar blando, Faringe y Suelo de fosa nasal

CLÍNICA

Aunque se han separado los casos unilaterales de los bilaterales, un examen más exhaustivo detecta anomalías en el lado "normal" (aumento en la longitud del cuerpo mandibular, parálisis facial parcial, distopia orbitaria, oreja en etiqueta...).

La deformidad varía en extensión y grado de un enfermo a otro.

En las formas severas, todas las estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial son hipoplásicas, mientras que en otros tipos menos severos pueden predominar las alteraciones auriculares o mandibulares, con distintos grados de afectación tanto de las estructuras derivadas del primer y segundo arco branquial como de las estructuras adyacentes.

Las formas "fruste" o microformas son más frecuentes de lo conocido, en ellas la deformidad consiste en una deficiencia de tejidos en el área parotido-maseterina (la glándula parótida está hipoplásica), oreja en soplillo con audición normal, y un grado leve de macrostomía en la comisura bucal del lado afecto. La oclusión es correcta.

Existen tres grandes manifestaciones:

- **Hipoplasia auricular**
- **Hipoplasia mandibular**
- **Hipoplasia maxilar**

La hipoplasia afecta también estructuras adyacentes: **Malar, Apófisis Pterigoides, Hueso temporal (oído medio, el proceso mastoideo es pequeño y sin celdillas), Nervio Facial, Músculos de la Expresión, Músculos de la Masticación, Parótida, Tejido Subcutáneo y Epidérmico, Lengua, Paladar Blando, Faringe y Suelo de la Fosa nasal.**

Las deformidades más visibles en la mayoría de los enfermos son la mandibular y la auricular.

En las formas extremas existe una evidente afectación craneofacial extensa.

DEFORMIDAD MANDIBULAR

En los casos unilaterales existe una **hipoplasia** de la mandíbula en el lado afecto. El ramo es corto o ausente, y el cuerpo mandibular se curva hacia arriba. El mentón está desviado hacia el lado afecto; el cuerpo de la mandíbula en el lado sano o menos afectado se caracteriza también por alteraciones en la anatomía esquelética y de tejidos blandos. El cuerpo de la mandíbula está aumentado en su longitud horizontal y el ángulo goniaco es mayor. El aumento en longitud de tejidos duros y blandos en el lado menos afectado puede representar un crecimiento compensatorio.

Las malformaciones del ramo mandibular y cóndilo varían de mínimas hipoplasias del cóndilo a su completa ausencia, en asociación hipoplasia o agenesia del ramo.

En todos los pacientes pueden demostrarse anomalías condíleas, y este hallazgo puede representar la característica patognomónica del síndrome.

Pruzansky en 1969 realizó una clasificación de la deformidad mandibular:

- Grado I: La hipoplasia es mínima o ligera.
- Grado II: Cóndilo y ramo son pequeños; la cabeza del cóndilo está aplastada, no

existe fosa glenoidea; el cóndilo gira en una superficie infratemporal plana y frecuentemente convexa. La coronoides puede no existir.

- Grado III: El ramo mandibular se reduce a una delgada lámina de hueso o no existe.

La pared posterior de la fosa glenoidea está formada por la porción timpánica del hueso temporal; cuando existe hipoplasia está ausente. La superficie infratemporal es plana, y en ella articula el ramo hipoplásico, en un punto situado más adelante que en el ramo normal.

La asimetría facial aumenta con el crecimiento, desviándose la mandíbula lateralmente y hacia arriba en el lado afecto. Existe una desviación en el plano oclusal (más alto en el lado afecto), debido a la hipoplasia maxilar y mandibular.

El suelo de las fosas nasales y del seno maxilar en el lado afecto está elevado en algunos enfermos, así como la inclinación del suelo de la base del cráneo.

Las dimensiones esqueléticas y dentoalveolares en el lado afecto, tanto posteroanteriores como superoinferiores están disminuidas. El desarrollo y erupción de los molares está alterado en el lado afecto. Frecuentemente existe apiñamiento dentario, con una característica inclinación en premaxila y lado mandibular afectado. La posición medial del cóndilo y ramo mandibular en el lado afectado hace que el reborde dentoalveolar mandibular está más lingual que la arcada maxilar, con la consiguiente mordida cruzada.

DEFORMIDAD AURICULAR

Meurmann propuso la siguiente clasificación:

- Grado I: Oreja pequeña y deforme, pero con la mayoría de los elementos auriculares presentes.

- Grado II: Resto vertical de cartílago y piel, con un pequeño gancho anterior y atresia completa del canal.

- Grado III: Ausencia prácticamente total de oreja, quedando un pequeño remanente como un lóbulo deformado.

El grado de deformidad auricular no se correlaciona directamente con el grado de función auditiva.

Existe una directa relación entre el grado de malformación auricular y la deformidad mandibular homolateral.

OTRAS DEFORMIDADES ESQUELÉTICAS

Generalmente se afecta **la porción timpánica y mastoidea del hueso temporal** (la porción petrosa generalmente no se afecta). El proceso mastoideo está aplanado y existe una pérdida total o parcial de neumatización.

La apófisis estiloides es frecuentemente más pequeña y corta.

El malar está falto de desarrollo en todas sus dimensiones, con aplanamiento de la eminencia malar. La proyección del arco zigomático está disminuida, dando lugar a una disminución en la longitud de la línea entre el canto y el trago en el lado afecto.

Puede objetivarse disparidad en los ejes de las **órbitas**, con **microftalmos**; en estos casos suele existir **aplanamiento del frontal homolateral** (aspecto de plagiocefalia sin evidencia radiológica de sinostosis coronal).

Se han descrito **malformaciones vertebrales** (hemivértebras, fusiones vertebrales, espina bífida, escoliosis) así como **malformaciones costales**.

MUSCULATURA MASTICATORIA

Existe una **hipoplasia neuromuscular** que afecta a los músculos de la masticación (**masétero, pterigoideo medial, pterigoideo lateral y temporal**), que influirá de forma definitiva en el desarrollo óseo.

En muchos de los pacientes está afectada la función muscular, fundamentalmente la del **pterigoideo lateral**, con una limitación severa de los movimientos laterales y protusivos. **Cuando el enfermo abre la boca existe un desviación hacia el lado afecto.**

DEFORMIDADES DEL SISTEMA NERVIOSO

ANOMALIAS CEREBRALES: Se han descrito hipoplasia cerebral homolateral, hipoplasia del cuerpo calloso, hidrocefalia, lipomas intracraneales, hipoplasia unilateral de las cisternas cerebrales y cerebelosas.

Otras alteraciones incluyen retraso mental y epilepsia.

ANOMALIAS EN PARES CRANEALES: Su rango puede variar desde la arrinencefalia en bilaterales y unilaterales a la agenesia unilateral e hipoplasia del nervio óptico con cambios secundarios en el cuerpo geniculado y corteza visual, oftalmoplegia congénita, síndrome de Duane (estrechamiento de la apertura

palpebral en la parte en que está paralizado el recto externo si el paciente mira hacia el lado opuesto), hipoplasia del núcleo y nervio troclear, anestesia congénita del trigémino.

La anomalía nerviosa más frecuente es la **parálisis facial**, secundaria a la agenesia de los músculos faciales y camino aberrante del nervio facial en el hueso temporal, o hipoplasia de su porción intracraneal.

Puede existir sordera congénita por malformación del oído interno, hipoplasia del nervio coclear, hipoplasia del núcleo auditivo del tallo cerebral, o hipoplasia del noveno y duodécimo par craneal.

Cualquier par craneal puede estar implicado.

Se ha demostrado una disminución en la velocidad de conducción motora en el nervio facial, generalmente unilateral.

DEFORMIDADES DE TEJIDOS BLANDOS

Frecuentemente existe hipoplasia generalizada de tejidos blandos que afecta la piel, tejido subcutáneo y músculos faciales de la expresión.

La musculatura del paladar blando y de la lengua está ocasionalmente menos desarrollada en el sitio afecto.

No es infrecuente la hipoplasia o aplasia de la parótida, con lo que las ramas del nervio facial están más superficiales y por lo tanto más vulnerables.

Un 10% de los enfermos tiene malformaciones en el ojo, párpados y/o paladar.

Pueden presentarse fisuras faciales transversas desde la macrostomía hasta un defecto de espesor total en la mejilla.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La forma bilateral debe diferenciarse del Síndrome de Treacher Collins (mandibulofacial disostosis), que tiene un patrón genético bien definido. Características distintivas de la microsomía craneofacial son la malformación del ramo mandibular y la parálisis facial.

También debe diferenciarse de las alteraciones en el crecimiento mandibular debidas a un traumatismo o infección en la región condílea postnatal, en estos casos la deformidad se limita a la mandíbula, y la oreja está preservada, los tejidos blandos son normales y no existe deformidad del hueso temporal. En los casos traumáticos existe frecuentemente asociación con anquilosis temporomandibular.

En pacientes con fisuras orofaciales complejas e hipoplasia del maxilar puede existir alteración del plano oclusal y acortamiento del ramo mandibular, pero la deformidad condílea, tan característica de la microsomía no está presente.

TRATAMIENTO

Maxilar: La corrección del plano oclusal pasa por la osteotomía maxilar para nivelarlo, con un punto de rotación lateral o central, pudiendo también precisar un pivote posterior o anterior así como un deslizamiento lateral o anteroposterior.

Mandíbula: La osteotomía mandibular debe ser bilateral, lo que permite reposicionar el cuerpo mandibular en su correcta posición. La mejor reposición mandibular consiste en un movimiento mínimo lateral en el lado menos afecto con un desplazamiento máximo inferior y lateral del lado afecto. Este efecto se obtiene mediante osteotomías bilaterales del ramo mandibular.

Tejidos blandos: La hipoplasia de los tejidos no es tan llamativa como en el Síndrome de Parre Romberg. Para su reconstrucción se han utilizado injertos desepitelizados, injertos dermograsos, injertos microvascularizados de dermis y grasa.

Planteamiento quirúrgico: Las osteotomías mandibulares para corregir la simetría y la mordida abierta deben realizarse en el adulto. Obwegeser mantenía que en casos adultos severos, la articulación temporomandibular debía reconstruirse con un injerto costochondral, debiendo corregirse las hipoplasias asociadas en la región temporal, arco zigomático, reborde orbitario lateral, y en una intervención posterior rotar inferior y anteriormente la mitad inferior de la cara mediante la combinación de osteotomías de Le Fort I, y bilateral sagital mandibular.

En niños no existe en planteamiento quirúrgico homogéneo, mientras Converse y Rushton (1957) realizaban osteotomías mandibulares horizontales con injertos óseos de cadera a la edad de 12 años. Osborne defendía la cirugía antes de los 6 años, para dar una oportunidad al maxilar de desarrollarse al no estar presionado por la mandíbula. Delaire (1970) recomendaba osteotomías en el ramo hipoplásico con interposición de un injerto costal entre los 4 y 6 años. Converse en 1973 abogaba por dos

intervenciones durante la infancia. Munro y Lauritzen (1985) reconstruían el ramo ausente, cóndilo y fosa glenoidea con un injerto costochondral, describiendo un claro crecimiento.

Distracción mandibular: Codivilla en 1905 fue el primero en obtener una elongación del fémur mediante distracción gradual. En 1965, Snyder aplicó el mismo principio para obtener crecimiento en el hueso membranoso mandibular del perro. En 1973 McCarthy describió los primeros alargamientos mandibulares con distracción mandibular mediante tractores externos.

A diferencia de los huesos de las extremidades, el crecimiento mandibular es tridimensional. La oclusión dentaria también cambiará con el alargamiento mandibular.

Ha de realizarse una corticotomía, emplazándose a ambos lados los tornillos de tracción, que se unirán a los sistemas de tracción externa.

Parece que la expansión gradual mandibular, no solo alarga la mandíbula, sino también los músculos y los tejidos blandos.

Tratamiento con distracción: pequeñas fracturas de hueso y estiramiento progresivo con hierros para que se vaya formando hueso y elongación sincrónica de los tejidos blandos. No son movimientos rápidos, es poco a poco.

Las cirugías conllevan un gran seguimiento con un equipo multidisciplinar de médicos.

Ventajas:

- La reposición del segmento distraído se realiza bajo **control** y puede modificarse durante el tratamiento
- **No hay movimientos rápidos** de segmentos que puedan comprometer la vascularización.
- Las osteotomías o corticotomías son **bien toleradas** por el paciente y curan rápidamente
- La osteogénesis por distracción **permite la formación de hueso tras el segmento de hueso transportado**
- Se produce una **elongación sincrónica de los tejidos blandos**.

◇ **SECUENCIA PIERRE ROBIN:** 1:2000 A 1: 30.000 nacidos vivos.

Alteración del primer arco branquial: micrognatia, glosoptosis, fisura palatina. La secuencia de Pierre Robin (SPR) es una afección presente al nacer que se caracteriza por la tríada de micrognatia, glosoptosis y fisura del paladar. Corresponde a un tipo de los llamados síndromes craneofaciales y síndrome del primer arco. Descrito por primera vez, en 1891 por Lannelongue³ y Menard, en 2 pacientes con micrognatia, paladar hendido y retroglosoptosis y luego, en 1923 por Pierre Robin⁴, como un síndrome completo. En 1974 se denominó síndrome de Pierre Robin a esta tríada. Se estima una prevalencia de 1:8500 RN vivos (1:2000 a 1:30000), siendo el 80% asociado con síndromes específicos.

- Micrognatia (91%)
- Glosoptosis (70-85%)
- Fisura palatina (95%)

Macroglosia y Anquiloglosia (10-15%)

Anomalías oculares

Alteraciones cardiovasculares (soplo inocente, estenosis pulmonar, foramen oval...)

Alteraciones musculoesqueléticas (70-80%) (sindactilias, polidactilias, malformaciones de caderas, deformidades de columna vertebral.....)

Defectos del SNC (50%) (retraso psicomotor y del lenguaje, hipotonía, epilepsia...)

Alteraciones genitourinarias

SINTOMATOLOGÍA:

Micrognatia 91%

Glosptosis 70-85%

Macroglosia y anquiloglosia 10-15%

Deformidades nasales infrecuentes, mayoría anomalías de la base

Anomalías oculares 10-30%

Hallazgos Cardiovasculares: Soplo inocente, estenosis pulmonar, DAP, foramen oval persistente, defecto de septum atrial e hipertensión pulmonar primaria (HTP)

Anomalías del Sistema músculo-esquelético 70-80%: Syndactilia, falanges displásticas, polidactilia, clinodactilia, hiperlaxitud articular, y oligodactilia en miembros superiores.

En extremidades inferiores, anomalías de pies: Pie Bot, metatarsus adductus, malformaciones femorales, (coxa vara o valgus, fémur corto), anomalías de caderas (contracturas en flexión, luxación congénita), anomalías de la rodilla (genu valgus, syncondrosis), y anomalías tibiales.

Deformidades de la Columna vertebral: Escoliosis, xifosis, lordosis, displasia vertebral, agenesia sacra, y seno pilonidal.

Defectos del SNC (50%): Retraso del lenguaje, epilepsia, retraso desarrollo psicomotor (RDSM), hipotonía, hidrocefalia, Síndrome Arnold-Chiari.

Defectos Genitourinarios: Criptorquidea (25%), hidronefrosis (15%), hidrocele (10%).

⇒ **CRANEOESTENOSIS (Importante)****Definición:** Osificación prematura de alguna(s) de las suturas cráneo-faciales.El crecimiento responde a la ley de Virchow: ausencia de crecimiento óseo perpendicular a la(s) sutura(s) osificada(s) y aumento de crecimiento paralelo a dicha(s) sutura(s). Se denominan también **craneosinostosis**.

Pueden producir hipertensión intracraneal (HTIC).

Formas asociadas: enfermedad de Crouzon:

- Acrocefalia asociada a craneoestenosis de base craneal.
- Retrusión severa de tercio medio facial.
- Retroorbitismo con pseudoexoftalmos.
- Se asocia frecuentemente nistagmo y estrabismo.

Clasificación de las Craneosinostosis• **Primaria**○ *Simple*

- No sindrómicas: sagital (o Escafocefalia), coronal (Plagiocefalia), metópica (Trigonocefalia), lambdoidea (Plagiocefalia posterior).

○ *Compuesta*

- No sindrómicas: bicoronal (o Turricefalia), todas las suturas (u Oxicefalia).
- Sindrómicas: Crouzon, Apert, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, Carpenter...

<i>Tipos:</i>	<i>Sutura afectada:</i>	<i>Otros comentarios:</i>
Trigonocefalia	Metópica	Crecimiento en quilla. No suele dar HTIC.

		Cirugía por estética.
Escafocefalia	Sagital	Cráneo muy alargado.
Braquicefalia	Coronal bilateral	Cráneo ancho.
Plagiocefalia	Coronal unilateral	Suele asociarse a una órbita más alta que la otra.
Acrocefalia	Varias suturas	

Tratamiento:

Quirúrgico. Es muy complejo:

- Varias fases de cierre
- Afecta a estructuras óseas y blandas
- Corrección estética y funcional

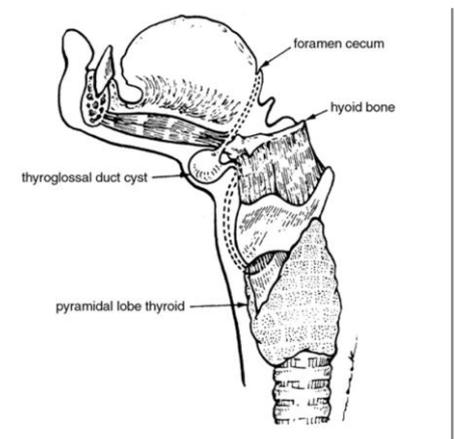
Paciente que precisará de atención continuada durante años

Equipo multidisciplinar: cirujanos maxilofaciales, neurocirujanos y plásticos foniatras y logopedas, estomatólogos, ortodoncistas, ORL, psicólogo, pediatra etc.

⇒ LESIONES DE LÍNEA MEDIA CERVICAL

→ QUISTE TIROGLOSO (**Importante**)

- **Lesión cervical congénita más frecuente**, en ocasiones por falta de involución del conducto tirogloso. Son restos ectodérmicos que pueden aparecer a lo largo de la línea normal de descenso de la gl. tiroides en la vía embrionaria.
- En la 4ª semana de VIU, se inicia en el agujero ciego de la base de la lengua el divertículo tiroideo el cual desciende hasta el sitio normal de localización, conservando la conexión entre el agujero ciego y la glándula tiroides a través del conducto tirogloso.
- En circunstancias normales el conducto se oblitera, cuando no lo hace, su persistencia conduce a la formación de quistes o fistulas en cualquier sitio de la línea de descenso de la glándula tiroides.
- Debuta antes de los 20 años en el 50% de los casos.
- No existe diferencia entre sexos.
- Masa a nivel del hioides en el 80% de los casos.
- **Se moviliza con la deglución y protrusión lingual.**
- Existencia de tejido tiroideo ectópico en 1% de los casos.
- Tratamiento quirúrgico: **quistectomía + extirpación del conducto** hasta la base de la lengua (extirpar todo el trayecto). Normalmente se hace quistectomía hasta hioides como mínimo.



MANIFESTACIONES CLÍNICAS:

- Asintomáticos

- Presente a cualquier nivel a lo largo del conducto tirogloso
- En línea media o lateralizado cuando se encuentra anterior al cartílago tiroides
- Es móvil (cuando el paciente proyecta la lengua hacia adelante la tumoración se moviliza hacia arriba) signo de Hamilton Bailey
- Orificios fistulosos en la línea media, pueden tener secreción mucopurulenta
- Halitosis (descompresión intermitente del quiste por fistulación en la boca).

DIAGNOSTICO:

Historia clínica

- ✓ Examen físico
 - Manifestación clínica
 - Signo de Hamilton Bailey (+)
- ✓ Eco-PAAF

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:

- Linfadenopatías (ganglios agrandados de tamaño)
- Quistes dermoides
- Lipomas
- Linfangiomas, hemangiomas.
- Nódulo tiroideo o tiroides ectópica
- Ránula

TRATAMIENTO QUISTE Y FISTULA DEL CONDUCTO TIROGLOSO

- Incisión a nivel hioideo coincidiendo con un pliegue cutáneo.
- Disección de la pared de quiste desde su porción inferior.
- Sección del tracto fibroso que lo une a la pirámide de Lalouette.
- Desinserción mediante bisturí eléctrico de los m. milo y ginohioideos del h. hioides hasta los cuernos menores.
- Sección con cizalla del cuerpo del hioides.
- Disección del tracto fibroso hacia la base de la lengua.
- Extirpación en bloque del quiste, el cuerpo del hioides y los tractos fibrosos.

QUISTE DERMOIDE

- Localización cervical más frecuente: **suelo de boca.**
- Debuta en la 2ª década.
- No diferencia entre sexos
- Masa a nivel suprahioides.
- No se moviliza ni con deglución ni con protrusión lingual
- Localización supramilohioideo (más frecuente) o inframilohioideo.
- Tratamiento quirúrgico: quistectomía vía extra o intraoral.

⇒ LESIONES LATERO-CERVICALES

→ **ANOMALIAS BRANQUIALES:**

El desarrollo anómalo de los arcos branquiales determina una variada serie de malformaciones congénitas:

- Quistes branquiales
- Fistulas branquiales.

QUISTES BRANQUIALES

- Es la malformación mas frecuente de los arcos branquiales . En el 90 % de los casos del segundo arco branquial y en 10 % del primer arco branquial.
- Se pone de manifiesto como un tumor, blando con contenido seroso. Se localiza en la region lateral del cuello o borde anterior del esternocleidomastoideo
- Se originan en restos de las hendiduras branquiales primeras, segundas, terceras y cuartas. Los originados en la primera hendidura, muy raros, semejan una duplicación del conducto auditivo externo membranoso y se presentan en la región subauricular o en el subángulo maxilar y aparentan inflamaciones o tumoraciones parotídeas. Los de la segunda, tercera y cuarta se originarían en el seno cervical en los que normalmente se oblitera su comunicación externa y se reabsorbe el ectodermo. La persistencia de éste dará lugar a un quiste y la persistencia de la comunicación con la piel, a una fístula.
- Sólo en un 25% de los casos, se presentan fístulas
- Son bilaterales en 2-3%

CLINICA:

- Masa redondeadas o alargadas generalmente libres en el cuello: debajo de la mandíbula , a lo largo del músculo esternocleidomastoideo.
- Consistencia blanda , superficie lisa: contienen líquidos y desechos celulares.

DIAGNOSTICO:

- Historia clínica; examen físico, ECO-PAAF, RM.

TRATAMIENTO:

- Extirpación quirúrgica (mediante hiperextensión cervical hacia el lado contrario de la lesión)

FISTULAS BRANQUIALES:

- Es un canal anormal cuyo extremo interno se abre en el seno amigdalino y su extremo externo en la parte lateral del cuello. Ascende por el tejido subcutáneo y el musculo cutáneo del cuello desde su abertura en el cuello hasta la vaina carotídea., pasando entre la carótida interna y externa hasta su abertura en el seno amigdalino.
- Se produce cuando el 2º arco branquial no crece caudalmente sobre el 3º y 4º. Y los restos de la 2º,3º y 4º hendidura branquial mantiene su contacto con la superficie cutánea a través de un conducto.

DIAGNOSTICO:

- Historia clínica: examen físico, eco, fistulografía.

TRATAMIENTO:

- Fistulectomía: doble abordaje cervical.

- Q. BRANQUIALES DE PRIMER ARCO
 - **Poco frecuentes**
 - Edad media. Sexo femenino.
 - Localización: desde CAE hasta región submandibular.
 - Clínica: (lo más frecuente es la clínica en oído externo)
 - Otorrea si comunica con CAE.
 - Tumoración parotídea
 - Absceso preauricular.
 - Tto. Qx: quistectomía.
 - Recidiva en 10% de casos.

- Q. BRANQUIALES DE SEGUNDO ARCO (Importante)
 - Es la **lesión laterocervical congénita más frecuente** (5-8%)
 - 10-14 años. No predilección por sexos.
 - Localización: desde **borde anterior esternocleidomastoideo hasta celda submaxilar**. Llega hasta los grandes vasos cervicales.
 - Clínica: más blanda, bien definida y a veces fluctuante.
 - Dx: PAAF y pruebas de imagen (está “pegado” al ECM)
 - Tto. Qx: quistectomía. Incisión a nivel del cuello, dos dedos por debajo de la mandíbula.
 - Muy baja tasa de recidiva.