

1. LABIO LEPORINO Y HENDIDURA PALATAL

1.1 En qué consiste

La cara se origina entre las semanas 4^o y 8^o del periodo embrionario, gracias a la fusión medial de los mamelones faciales (zonas de crecimiento rápido facial) laterales (mamelón maxilar y mandibular) y el mamelón encefálico o frontonasal. El labio superior se forma por la unión de los dos mamelones maxilares con unas placodas que emergen del mamelón frontonasal. Fallos en los procesos de fusión de los diferentes mamelones desencadenan la producción de anomalías como la hendidura labial.

El labio leporino y el paladar hendido son deformaciones congénitas de la boca y del labio. Estas anomalías afectan aproximadamente a uno de cada 700 nacimientos y son más comunes entre los asiáticos y determinados grupos de indios americanos que entre los caucásicos. Ocurren con menos frecuencia entre los afro-americanos. El labio leporino y el paladar hendido se desarrollan en la etapa temprana del embarazo, cuando los laterales del labio y el paladar no se fusionan como deberían. Un niño puede tener un labio leporino, el paladar hendido o ambos. El labio leporino y el paladar hendido juntos son más comunes en los niños que en las niñas. Es también importante saber que la mayoría de los bebés que nacen con una hendidura son sanos y no tienen ninguna otra anomalía congénita.

1.2 Prevalencia

-**Paladar hendido**: Uno de cada setecientos nacimientos a nivel mundial presenta paladar hendido. La fisura palatina ocurre con menos frecuencia que el labio hendido, en alrededor 1 de cada 2000 bebés. Es más frecuente entre el sexo femenino y aparece en todos los grupos raciales por igual.

-**Labio leporino**: uno de los defectos de nacimiento más frecuentes (aproximadamente, constituye el 15% de las malformaciones congénitas). Esta incidencia aumenta en la raza asiática e indios centroamericanos y disminuye en la raza blanca. En la raza negra es aún más infrecuente que en la raza blanca.

1.3 Tipos

- Labio leporino y paladar hendido unilateral completo: existe comunicación total entre la boca y la nariz.

- Labio leporino y paladar hendido bilateral completo: existe comunicación total entre la boca y la nariz.

Labio leporino

- Unilateral incompleto: la fisura no llega al suelo nasal.



nasal.

- Central incompleto: la fisura no llega al suelo nasal.

- Bilateral incompleto: la fisura no llega al suelo



- Unilateral completo: la fisura afecta al suelo nasal.



- Central completo: la fisura afecta al suelo nasal.



- Bilateral completo: la fisura afecta al suelo nasal.



Paladar hendido

Incompleto

Completo



El paladar hendido se puede presentar solo en el paladar suave que está junto a la garganta (incompleto) o también incluir al paladar duro formado por hueso y afectar al maxilar (completo). Es frecuente que la úvula (campanilla) sea bífida.

La boca y la cavidad nasal se encuentran comunicadas.

1.4 Complicaciones

Insuficiencia velofaríngea (ver apartado 3)

En los casos en los que boca y cavidad nasal se hallan comunicados es frecuente que los pacientes sufran problemas de oído como infecciones o pérdida auditiva.

Dificultades para la alimentación, especialmente en lactantes.

2. DELECIÓN 22Q11 (22 mayo día mundial)

El síndrome de delección 22q11 es un complejo sindrómico que incluye muy diversas manifestaciones, entre las que destacan malformaciones cardíacas, inmunodeficiencia, hipocalcemia, fisura palatina y dismorfia facial. Se suele asociar también a retraso en el desarrollo y otros síntomas neuropsiquiátricos.

La delección 22q11 es uno de los síndromes cromosómicos más frecuentes. Es la anomalía cromosómica submicroscópica (es decir, no detectable mediante un análisis de cromosomas convencional con microscopio óptico; para identificarla es preciso recurrir a técnicas moleculares específicas) más frecuente. Su frecuencia en la población general se estima en 1 de cada 4000 recién nacidos y forma parte de las denominadas enfermedades raras o de baja prevalencia.

Algunos fenotipos clínicos de la delección son el Síndrome de DiGeorge, el Síndrome Velocardiofacial, la anomalía facial conotruncal y defectos cardíacos. Un 70% de pacientes del síndrome presentan anomalías en el paladar (según 22q España)

2.1 Síndrome Velocardiofacial (Shprintzen, VCF)

Los individuos con el síndrome Velocardiofacial (delección 22q11.2) presentan las siguientes características: problema cardíaco congénito (74 % de los individuos), en particular malformaciones conotruncales (tetralogía de Fallot, arco aórtico interrumpido, defecto septal ventricular, tronco arterioso); anomalías palatales (69%), en particular incompetencia velofaríngea (VPI) y paladar hendido; rasgos faciales característicos y dificultades de aprendizaje (70-90 %).

Hallazgos adicionales incluyen : hipocalcemia (50%), problemas de alimentación significativos (30%), anomalías renales (37%), pérdida auditiva (conductiva y sensorineural), anomalías laringotraqueoesofágicas , deficiencia de hormona de crecimiento, desórdenes autoinmunes, convulsiones (sin hipocalcemia) y anomalías esqueléticas.

Se hereda de una manera autosómica dominante. Aproximadamente el 93 % de los individuos afectados presentan una delección de novo frente a un 7 % que ha heredado la delección 22q11.2 de un parental.

2.2 Síndrome DiGeorge

El síndrome de DiGeorge puede ser heredado o por la pérdida de material genético de un cromosoma 22 en el feto, lo cual se llama delección.

En realidad, se acepta la terminología de anomalía DiGeorge o Secuencia DiGeorge antes que la de síndrome, pues representa una agrupación etiológicamente no específica de síntomas que tienen causas múltiples. Un reducido número de niños con VCF presentan DiGeorge.

El síndrome en el sexo masculino es dos veces más frecuente que en el sexo femenino.

Las características específicas de DiGeorge son:

- Un 69 por ciento de niños con anomalías en el paladar (como labio leporino y/o paladar hendido).
- Un 30 por ciento con dificultades de alimentación.
- Un 80 por ciento con defectos cardíacos conotruncales (es decir, tetralogía de Fallot, cayado aórtico interrumpido, comunicación interventricular, anillos vasculares).
- Un 40 por ciento con pérdida de la audición o exámenes de oído anormales.
- Un 30 por ciento con anomalías genitourinarias (ausencia o malformación renal).

- Un 60 por ciento con hipocalcemia (bajos niveles de calcio en la sangre).
 - Un 40 por ciento con microcefalia (cabeza pequeña).
 - Un 40 por ciento con retardo mental (generalmente de mínimo a leve).
 - Cocientes de inteligencia (IQ) que generalmente se encuentran en un rango de 70 a 90.
 - Un 33 por ciento de adultos con trastornos psiquiátricos (es decir, esquizofrenia, trastorno bipolar).
 - Un 2 por ciento con disfunciones inmunológicas graves (el sistema inmunológico no funciona correctamente debido a linfocitos T anormales, provocando frecuentes infecciones).
- Las características faciales de los niños que padecen el síndrome de DiGeorge pueden incluir:
- Orejas pequeñas y cuadradas en la parte superior
 - Párpados caídos.
 - Labio leporino y/o paladar hendido.
 - Facies de llanto asimétricas.
 - Boca, mentón y zonas laterales de la punta de nariz de tamaño reducido.

3. INSUFICIENCIA VELOFARÍNGEA

La insuficiencia velofaríngea es quizá la secuela más común de las técnicas de veloplastia realizadas para la corrección de las fisuras palatinas. Sin embargo, se puede deber también a factores constitucionales tales como el ancho y la profundidad de la faringe y calidad de los tejidos involucrados, entre otros.

Los trastornos originados por la disfunción velar son agrupados bajo el término de "insuficiencias velofaríngeas". La insuficiencia velofaríngea es la incapacidad de oclusión del esfínter velofaríngeo, lo que permite que escape el aire hacia la cavidad nasal durante la emisión de fonemas vocálicos y consonánticos, excepto para m, n y ñ (que son ya nasales). El velo, en estos casos, se encuentra acortado, atrófico y con sus fibras musculares desplazadas de su sitio normal de inserción, por lo que es incapaz de moverse hasta contactar con la pared faríngea como normalmente ocurre.

Existen antecedentes que confirman que una reconstrucción velar precoz está asociada a mejores resultados a largo plazo respecto de la calidad de la voz y la audición.

Fuentes:

Labio leporino y fisura palatal:

Labio Leporino.es: http://www.labioleporino.es/labio_leporino.php

Childrens Healthcare Of Atlanta: <http://www.choa.org/Childrens-Hospital-Services/Pediatric-Craniofacial-Center/En-Espanol/Guia-del-Labio-Leporino-y-Palador-Hendido/Ilustraciones>

SECPRE (Sociedad Española de Cirugía Plástica Reparadora y Estética):

http://www.secpre.org/index.php?option=com_content&view=article&id=81:labio-leporino&catid=40:cirugiacraneofacial&Itemid=80

Deleción 22q11:

Resumen artículo Sociedad Española de Neurología:

<http://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=2937460>

Asociación Española de Pediatría:

<http://www.aeped.es/eventos/2011/dia-mundial-sindrome-delecion-22q11>

Omaha Public Schools

<http://www.ops.org.bo/textocompleto/rnsbp07460103.pdf>

22q España

<http://www.22q11.es/>

Síndrome Velocardiofacial:

<http://www.genetaq.com/site/component/hotproperty/?view=property&id=402>

Intramed:

<http://www.intramed.net/contenidover.asp?contenidoID=48823>

VeloCardioFacial Syndrome Foundation:

http://www.vcfsef.org/non_english/spanish_docs/faqs.html

Rush University Med Center (DiGeorge):

<http://www.rush.edu/spanish/speds/cardiac/digeorge.html>

Universidad Francisco Marroquín

<http://medicina.ufm.edu/cms/es/SindromeDiGeorge>

Insuficiencia velofaríngea:

Revista española de cirugía oral y máxilofacial:

http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1130-05582004000200006&script=sci_arttext

Fundación Gantz Pro-Ayuda al Niño Con Fisura:

http://www.gantz.cl/pdf/fonoaudiologia/insuficiencia_velofaringea.pdf