

DEFECTOS CONGÉNITOS FACIALES EN PACIENTES ATENDIDOS EN EL HOSPITAL PEDIÁTRICO “MÁRTIRES DE LAS TUNAS”

Autor: MSc. Dra. Sara Elena Panizo Bruzón. Doctora en Estomatología. Máster en Urgencias Estomatológicas. Profesora Asistente. Investigador Agregado. Especialista en Embriología y Estomatología General Integral. FCM “Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta”. Universidad de Ciencias Médicas Las Tunas. Avenida de la Juventud s/n. Correo electrónico: sarapan@ltu.sld.cu Teléf. 398787.

Coautor: MSc. Dr. Salvador Javier Santos Medina, Dra. Martha Santiago Hidalgo, Dra. Lourdes Bouza Piard.

RESUMEN

Introducción: desde épocas remotas hasta la actualidad, los procedimientos ante las personas con defectos congénitos han variado, reflejando el estilo de vida y la cultura de los diferentes pueblos. Aunque los defectos faciales no constituyen causa directa de muerte sí provocan un impacto negativo tanto en el medio familiar como en el contexto social. **Objetivo:** describir los defectos congénitos faciales más frecuentes en pacientes atendidos en la consulta de cirugía maxilofacial del Hospital Pediátrico Provincial “Mártires de Las Tunas”, durante el período septiembre de 2012 a diciembre de 2014.

Material y Métodos: se realizó un estudio observacional descriptivo de corte transversal en los pacientes, lugar y período de tiempo antes declarado. La población de estudio estuvo constituida por los 54 pacientes que presentaron defectos faciales y permanecieron en el territorio durante el transcurso de la investigación. Las variables estudiadas fueron: sexo, color de la piel, lugar de procedencia, factores asociados, clasificación embriológica del defecto. **Resultados:** La fisura labio-palatina constituyó el defecto más frecuente para un 61,1 %, predominando en el sexo masculino y en la raza blanca. En relación a los factores asociados los más frecuentes fueron la herencia, seguido de la herencia multifactorial. Las malformaciones aisladas resultaron las más

diagnosticadas. **Conclusiones:** se describieron los defectos congénitos faciales en la población estudio y la epidemiología fue similar a la reportada por la literatura.

Palabras claves: defectos congénitos faciales, embriogénesis, fisura labio- palatina.

INTRODUCCIÓN

El tratamiento a personas con malformaciones congénitas ha variado desde épocas remotas hasta la actualidad, reflejan globalmente el estilo de vida y la cultura de los diferentes pueblos. De acuerdo con estudios etnológicos, tribus primitivas y comunidades de todo el continente, dispusieron de los niños malformados inmediatamente después del nacimiento, eliminándolos por ahogamiento, estrangulación, sofocación o enterrados vivos. ¹

El médico particular de Juliano El Apóstata, llamado Oribasio de Pérgamo reportó malformaciones craneofaciales, asociadas a deformidades palatinas. En 1944 Franceschetti, Zwahlen y Klein publicaron una extensa revisión de las manifestaciones clínicas en sujetos, antes descritas por Theacher Collins, asociándolas a un síndrome al que llamaron la disostosis mandíbulo facial o Síndrome de Theacher Collins. ²

Se definen los defectos congénitos, malformaciones y anomalías congénitas como sinónimos que se utilizan para describir trastornos estructurales, funcionales metabólicos y de la conducta que ya se encuentran en el momento del nacimiento (aunque puedan manifestarse más tarde), sea externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple que resulta de una embriogénesis defectuosa. ³

En el 40% al 60% de las anomalías congénitas se desconoce la causa, los factores genéticos, como las anomalías cromosómicas y las mutaciones de genes, representan alrededor del 15%, los factores ambientales ocasionan el 10% aproximadamente; una combinación de influencias genéticas y ambientales (herencia multifactorial) es la causa de otro 20 a 25 % y la gemelaridad provoca un 0,9 a 1%. ³

En las sociedades en las que las enfermedades infecciosas y las causas perinatales de muerte infantil se encuentran controladas y las deficiencias nutricionales están

corregidas, las malformaciones congénitas contribuyen significativamente a la mortalidad infantil. ⁴

Se estima que a nivel mundial el 6% de niños presentan algún tipo de malformación congénita y puede aumentar en caso de enfermedades que son diagnosticadas de forma tardía. La prevalencia mundial es de 25-62 por 1.1000 nacidos vivos. ⁵ En Cuba en el año 2014 las malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas fueron la primera causa de muerte en el menor de un año con una tasa de 0.9 x cada 1000 nacidos vivos. ⁶

Aunque los defectos faciales no constituyen un peligro para la vida, existe no solo daño psicológico y estético para el niño sino angustia para la familia. Existen varios síndromes asociados a malformaciones faciales entre ellos: síndrome de Apert, complejo malformativo de Pierre Robin, síndrome de Treacher Collins. ²

La fisura labio-palatina tiene una frecuencia en Estados Unidos de Norteamérica de 1:500 a 1:1000 recién nacidos vivos; en Chile, esta condición afecta a 1,8:1000 nacimientos. ⁷ En Cuba se reportan datos de la década del 1970 y 1980, con una frecuencia entre 1:700– 1:1100 nacidos vivos respectivamente. ⁸ En Las Tunas en el año 2013 se realizó un estudio de caracterización de las fisuras labio - palatinas. ⁹

Durante los últimos 50 años han surgido grandes avances en la embriología y teratología lo que ha proporcionado a los científicos y médicos una mejor perspectiva sobre las causas de las malformaciones congénitas. Sin embargo, en algunos casos todavía no es posible proporcionar una causa, diagnóstico definitivo, y por ende, un pronóstico preciso. ¹⁰

Las malformaciones faciales son frecuentes, no obstante existir vigilancia epidemiológica y genética.⁹ El desconocimiento del comportamiento clínico y epidemiológico en Las Tunas así como la repercusión social en el niño y la familia fue el motivo de realización de esta investigación. Los resultados pueden constituir punto de partida para futuras investigaciones con el objetivo de intervenir en factores ambientales modificables que afectan la embriogénesis craneofacial.

El objetivo propuesto es describir las malformaciones congénitas faciales más frecuentes en pacientes atendidos en la consulta de cirugía maxilofacial del Hospital Pediátrico Provincial “Mártires de Las Tunas”, durante el período septiembre de 2012 a diciembre de 2014.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional descriptivo de corte transversal, en los pacientes con defectos faciales atendidos en la consulta de cirugía maxilofacial del Hospital Pediátrico Provincial “Mártires de Las Tunas”, durante el período septiembre de 2012 a diciembre de 2014. La población de estudio estuvo constituida por los 54 pacientes que presentaron defectos faciales y permanecieron en el territorio durante el transcurso de la investigación. Las variables estudiadas fueron: sexo, color de la piel, factores asociados, clasificación embriológica y lugar de procedencia.

A los padres se les realizó un interrogatorio detallado, en busca de datos epidemiológicos de la enfermedad, y a los pacientes un examen clínico, en busca de las características de cada defecto quedando plasmados en la Historia Clínica. Los datos se procesaron mediante estadística descriptiva. Los resultados se vertieron en tablas y se realizaron comparaciones con la literatura nacional e internacional.

RESULTADOS

Tabla 1 Distribución de los pacientes según defectos faciales registrados en el Hospital Pediátrico “Mártires de las Tunas”

Entidad	Número de casos	%
Físura labio-palatina	33	61,1
Fístulas preauriculares	9	16,7

Quiste de inclusión ectodérmico	8	14,8
Microtia	2	3,7
Hoyuelos labiales	1	1,9
Síndrome de Pierre Robin	1	1,9
TOTAL	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

Tabla 2 Distribución de los pacientes según sexo.

Sexo	Número	%
Masculino	29	53,7
Femenino	25	46,3
Total	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

Tabla 3 Distribución de los pacientes según color de la piel.

Color de la piel	Afectados	%
Blanca	44	81,5
Mestiza	6	11,1
Negra	4	7,4
Total	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

Tabla 4 Distribución de los pacientes según factores predisponentes.

Factores predisponentes.	Afectados	%
Herencia	22	40,7

Herencia multifactorial	19	35,2
Ambientales	13	24,1
Total	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

Tabla 5 Distribución de los pacientes según clasificación embriológica.

Asociación	No	%
Malformación aislada	52	96.3
Síndrome de Pierre Robin	1	1.85
Asociación(cardiopatías congénitas)	1	1.85
Total	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

Tabla 6 Distribución de los pacientes según lugar de residencia.

Lugar	No	%
Las Tunas	28	51,9
Majibacoa	11	20,4
Colombia	5	9,3
Manatí	4	7,4
Jobabo	4	7,4
Amancio	2	3,7
Total	54	100,0

Fuente: Historia Clínica (HC).

DISCUSIÓN

Dentro de las malformaciones faciales en la **tabla # 1** predominó la fisura labio-palatina con 33 pacientes (61,1%), seguidas por las fistulas preauriculares, resultados estos que concuerdan con Bedón Rodríguez en investigaciones realizadas en Colombia en que su prevalencia es de 1.54 por cada 100 nacidos, donde refiere que es la malformación más común de cabeza y cuello en este país y en los Estados Unidos, 20 de los bebés nacen con una hendidura orofacial en un día normal, o 7500 por año. ¹¹

Recientemente en estudios realizados en México, por Flores- Nava, el labio hendido con o sin afección del paladar ocupa el primer lugar entre las 10 malformaciones más frecuentes, con una prevalencia de 2.3 x 1000 nacidos vivos seguida por los apéndices auriculares con 1.4 x 1000 nacidos vivos. ¹²

La complejidad en la formación del macizo facial donde están implicados las células de la cresta neural y los mecanismos de embriogénesis, incrementa potencialmente la posible aparición de estos defectos. ² Estos traen consigo afectaciones desde el punto de vista estético, a corto y a largo plazo, pero también en lo funcional, como las dificultades en la alimentación debido a problemas con el cierre de la cavidad bucal y la broncoaspiración como complicación más frecuente.

En la **tabla # 2** se observa una frecuencia ligeramente mayor en los pacientes del sexo masculino con 29 casos para un 53.7%, similar a Chavarriava- Rosero en el 54% de los pacientes estudiados ¹³ Otras investigaciones revelan una mayor frecuencia de estos defectos en el sexo masculino, son entre ellos, Bedón Rodríguez en Colombia y Alison Ford en Chile, ambos confirman estos resultados estadísticos a nivel mundial. ^{11, 14}

En la **tabla # 3** se observa un predominio de los pacientes de la raza blanca con 44 pacientes representando el 81.5% resultados similares a Santos Medina con el 84.6% de sus pacientes. ⁹ Las estadísticas descritas por Alison Ford, se realizan haciendo la descripción teniendo en cuenta la raza y no el color de la piel de ahí que en su investigación se describe a la raza negroide como la menos afectada y la mongoloide como la más afectada ¹⁴ Asimismo reporta Contreras – Acevedo en México a la raza

negroide como la menos afectada, la población asiática y amerindia como las de más alta incidencia y las poblaciones europeas se consideran con tasas intermedias.¹⁵

El análisis de la relación de estos defectos con la raza o la coloración de la piel no están exentos de las consecuencias de fenómenos históricos, sociales y económicos que pueden constituir sesgos en las estadísticas y registro de casos. La composición demográfica de la población estudiada también puede incidir en este resultado.

Los resultados de la **tabla # 4** evidencia el comportamiento de los factores predisponentes predominando la herencia y herencia multifactorial con un 40.7% y 35.2% respectivamente, coincidiendo con Alison Ford¹⁴ y un estudio en Colombia, realizado por Charry (este fue de 39.3%).¹⁶

Durante las dos últimas décadas, las grandes y novedosas técnicas de la biología molecular han brindado la posibilidad de conocer la complejidad de la morfogénesis craneofacial, identificando el papel de varios genes implicados en el desarrollo óseo, como son por ejemplo los genes de la familia HOX y SHH, los factores de crecimiento fibroblástico, los retinoides, las proteínas morfogenéticas del hueso, los genes involucrados en las craneosinostosis, y las metaloproteinasas de la matriz.⁶

Con el objetivo de promover y facilitar investigaciones genéticas, en Colombia se generó un banco de ADN que permite acceder al material genético para investigaciones moleculares de malformaciones congénitas; obtenidas de células que se desprenden de la boca, las cuales contienen la cantidad necesaria de ADN para las pruebas moleculares, como la determinación de una filiación o identificación de un individuo.¹⁰

Por otra parte los resultados representados en la **tabla # 5** la malformación aislada representó el 96.3% coincidiendo con los resultados de López Cedrún que plantea que las fisuras labio-palatinas no sindrómicas son las más frecuentes¹⁷ y Charry describe que las anomalías anatómicas más comúnmente asociadas con hendiduras orofaciales son cardiopatías congénitas y malformaciones del sistema nervioso.¹⁶

Una investigación realizada recientemente en Cuba, hace alusión a la importancia de la teoría holístico-sinérgica de la cefalogénesis y sus malformaciones, donde la

complejidad de interacciones genéticas, ambientales y citoplasmáticas condicionan la presencia de alteraciones epigenéticas o citoplasmáticas que determinan la aparición de citodiferenciación anómala de uno o más tejidos embrionarios o fetales, con repercusión fenotípica morfofuncional.¹⁸

En Brasil no solo se le atribuye importancia a la información genética de las células madres sino al estudio de ciertas sustancias químicas que inducirían el crecimiento, llamadas sustancias citogenéticas.¹⁹

A consideración de varios autores, el origen embriológico y la participación de las células de las crestas neurales tanto en la formación de las estructuras craneofaciales como en las almohadillas troncoconales del corazón, concebidos estos como momentos críticos del desarrollo, pudiera sugerir una probabilidad mayor de aparición de defectos sindrómicos^(2, 12,20) los cuales corresponden con los criterios de los autores del presente trabajo.

La distribución de los defectos faciales por municipios como se representa en la **tabla # 6** el de mayor número de casos es Las Tunas, seguido por Majibacoa con un 51.8% y 20.3% respectivamente.

En estudios sobre “Distribución geográfica en Cali, Colombia, de malformaciones congénitas” por Monsalve sugiere que puede existir un factor ambiental en esta comuna que predisponga a la aparición de defectos.²¹ Chavarriava- Rosero por otra parte, encontró un mayor número de casos en zonas de difícil acceso.¹³ Esta variable debe tenerse en cuenta en investigaciones futuras para asociar a otras como los factores predisponentes.

En este sentido puede estar incidiendo que la accesibilidad a las unidades donde existe la especialización en la atención a estas afecciones no es la misma hacia todos los territorios. Las municipalidades de Las Tunas y Majibacoa están muy cercanas y un gran grupo de personas de este último laboran en Las Tunas, hecho este que puede verse como un mismo territorio. Asimismo, la densidad poblacional de Las Tunas es la mayor de la provincia.

CONCLUSIONES

- Se describieron los defectos congénitos faciales en los pacientes atendidos en el Hospital Pediátrico Provincial “Mártires de Las Tunas” y la epidemiología fue similar a la reportada por la literatura.
- La fisura labio-palatina constituyó el defecto más frecuente predominando en el sexo masculino y en la raza blanca.
- En relación a los factores asociados los más frecuentes fueron la herencia, seguido de la herencia multifactorial.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.

1. Geland G. “Uberdas Austerbern der. Naturwalker” Leipzig: Verlag Friedrich Fleicher; 1968. p. 1-3.
2. Palafox D, Ogando- Rivas E, Herrera-Rodríguez D, Queipo G. Malformaciones craneofaciales. De las bases moleculares al tratamiento quirúrgico. Rev Med Hosp Gen Méx 2012; 75(1): 50-9. Disponible en: www.elsevier.es
3. Langman T W. Embriología Médica. 9na ed. Buenos Aires.: Editorial Médica Panamericana; 2005 p. 157-176.
4. Bronberg R, Gutiérrez Redomero E, Alonso M, Dipierri J. Mortalidad infantil por malformaciones congénitas y condición socioeconómica: el caso de la Argentina. (Spanish). Revista Panamericana De Salud Pública. (2012, June); 31(6): 469-475. Disponible en: MedicLatina.
5. Zarante A, Gracia G, Zarante I. Evaluación de factores de riesgo asociados con malformaciones congénitas en el programa de vigilancia epidemiológica de malformaciones congénitas (ECLAMC) en Bogotá entre 2001 y 2010. (Spanish). Universitas Médica. (2012, Jan); 53(1): 11-25. Disponible en: MedicLatina.
6. República de Cuba. Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico de Salud 2014. La Habana 2014. ISSN: 1561- 4425.
7. Stanley W, Villagrán D, Cardemil F. Ultrasonografía en 3D en la evaluación del labio leporino. Serie clínica. Revista Chilena De Obstetricia y Ginecología. (2009, Oct); 74(5): 311-314. Disponible en: MedicLatina.
8. Santana JC. Atlas de Patología Bucal. 2ª ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010; p.19-23. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/libros/atla_cancerbuc/atlascompleto.pdf.
9. Santos-Medina S, Santiago-Hidalgo M, Ávila-Chiong G, Azahares-Segura R, Berrey-Almira T. Caracterización de pacientes pediátricos con labio y paladar fisurados en la provincia de Las Tunas. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2014; 39(9). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revista/index.php/revista/article/view/111>.

10. Zarante I, Palacios A, Henao J, Avala P, Salazar M, Cadena P, et al. Descripción de la muestra del banco de ADN de recién nacidos con malformaciones congénitas. Universidad Médica. (2009, July); 50(3): 302-310. Disponible en: MedicLatina.
11. Bedón Rodríguez M, Villota González L. Labio y paladar hendido: Tendencias actuales en el manejo exitoso. Archivos De Medicina (1657-320X). (2012, Jan); 12(1): 107-119. Disponible en: MedicLatina.
12. Flores-Nava G, Pérez-Aguilera T, Pérez-Bernabé M. Malformaciones congénitas diagnosticadas en un hospital general. Revisión de cuatro años. Acta Pediátrica De México. (2011 Mar); 32(2): 101-106. Disponible en: MedicLatina.
13. Chavarriaga J, González M, Rocha A, Agudelo A. Factores relacionados con la prevalencia de labio y paladar hendido en la población atendida en el Hospital Infantil "Los Angeles". Municipio Pasto (Colombia), 2003- 2008. Revista CES Odontología 2011; 24(2): 3-5. Disponible en: <http://web.a.ebscohost.com.ehost/pdfviewer/pdfviewer?vid=17&sid=2c7b8ca2-73e2-4bb4-95d2>.
14. Ford A, Tastets M, Cáceres A. Tratamiento de la fisura labio palatina. Rev Méd Clínica. 2010; Las Condes 2010; 21(1): 16-25. Disponible en: <http://web.a.ebscohost.com.ehost/detail/detail?vid=48&sid=2c7b8ca2-4bb4-95d2>.
15. Contreras- Acevedo F, Medina- Solís C, Martínez- Mendoza S, Pontigo – Loyola A, Estrada- Meráz H. Incidencia de labio y paladar hendido en el Hospital General "Dr. Aurelio Valdivieso" del estado de Oaxaca de 2008 a 2010. Rev. Cirugía y Cirujanos. 2012; 80(4):339-344. Disponible en: MedicLatina
16. Charry I, Castaño Castrillon J, Gómez BJ, Higuera J, Mateus GL, et al. Caracterización de los pacientes con labio y paladar hendido y de la atención brindada en el hospital infantil universitario de Manizales. (Colombia), 2010. Archivos de Medicina (1657-320X). (2012, July); 12(2): 190-198. Disponible en: MedicLatina.
17. López Cedrún JL. Prevalencia de fisura labiopalatina e indicadores de riesgo: Estudio de la población atendida en el Hospital Clínico Félix Bulnes de Santiago de Chile. Rev Esp Cir Oral y Maxilofac 2009; 30(1): 26-28. Disponible en: http://scielo.isciii.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S11300558200800010000100003&lng=es
18. Vila Morales Dadonim. Propuesta de teorías integradoras para la cefalogénesis y sus malformaciones. Rev Cubana Estomatol. 2013 Mar; 50(1): 70-93. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75072013000100006&lng=es.
19. Ugarte Velarde P. Malformaciones Congénitas Músculo Esqueléticas. (Spanish). Revista Horizonte Medico. (2010, Jan); 10(1): 60-67. Disponible en: MedicLatina.
20. Panizo Bruzón SE, Santos-Medina S, Bouza Piard L. Aspectos celulares en el diagnóstico y tratamiento de los defectos faciales. Rev. Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta. 2014; 39(11). Disponible en: <http://www.ltu.sld.cu/revista/index.php/revista/article/view/111>.
21. Monsalve A, Londoño I, Ocampo J, Cruz D, Saldarriaga W, Isaza C. Distribución geográfica en Cali, Colombia, de malformaciones congénitas. Hospital Universitario del Valle, marzo de 2004-febrero de 2005. Colombia Médica. (2007, Jan 2); 38(2): 47-51. Disponible en: MedicLatina.