

Manejo actual en síndrome de Pierre Robin

Carmen Gloria Morovic I.¹

Resumen

Introducción: La dificultad respiratoria del síndrome Pierre Robin (SPR) puede ser determinante en su pronóstico y calidad de vida. Este estudio evalúa la eficacia de la distracción mandibular como tratamiento precoz en PRS con dificultad respiratoria severa. **Pacientes y Método:** Lactantes SPR controlados en Unidad Cirugía Plástica Hospital Luis Calvo Mackenna entre enero 1998 y marzo 2003. La indicación de distracción se basa en evaluación clínica, radiología, nasofibroscofia, saturación de oxígeno y/o polisomnografía. El seguimiento tardío evalúa complicaciones, evolución nutricional, crecimiento y desarrollo facial. **Resultados:** 23/31 lactantes SPR se les realizó distracción mandibular, presentando 100% alivio de sintomatología obstructiva. Dos casos presentaban traqueotomía desde RN, que se retiraron durante el procedimiento. Dos casos presentaban hipertensión pulmonar que revirtieron post distracción. Hubo mejoría significativa de las curvas de crecimiento ponderal. **Conclusión:** La distracción mandibular es un método efectivo en lactantes con micrognatia, aliviando la obstrucción respiratoria, facilitando alimentación, evitando traqueotomías y/o permitiendo decanulación precoz.

(Palabras clave: Síndrome Pierre Robin, distracción mandibular temprana).

Rev Chil Pediatr 75 (1); 36-42, 2004

Current management of Pierre Robin syndrome

Introduction: Airway obstruction in children with Pierre Robin syndrome (PRS) could be an important determinant of the prognosis and quality of life of the child. **Objective:** to analyze mandibular distraction as an early management in children with PRS and airway obstruction. **Method:** PRS patients treated between January 1998 and March 2003 at the Luis Calvo Mackenna Hospital were included. Clinical evaluation, lateral cephalograms, nasoendoscopy, oxygen saturation and polysomnograms were used as parameters in the decision to perform mandibular distraction. Long term follow up included evaluation of complications, nutritional evolution, facial growth and development. **Results:** 23/31 PRS patients underwent mandibular distraction, relieving airway obstruction in all the cases. 2 cases underwent tracheotomy at birth that were removed during the process. 2 patients had pulmonary hypertension and reversed clinical signs after distraction. Their weight charts improved significantly after the operation. **Conclusion:** Mandibular distraction is a successful method for young patients with PRS to relieve airway obstruction, improve feeding and avoid tracheotomy or early decannulation in previously tracheotomized patients.

(Key words: Pierre Robin Syndrome, early mandibular distraction).

Rev Chil Pediatr 75 (1); 36-42, 2004

1. Jefe Unidad Cirugía Plástica y Reconstructiva Hospital Luis Calvo Mackenna, Profesor Agregado Departamento de Pediatría y Cirugía Pediátrica, Facultad de Medicina, Sede Oriente, Universidad de Chile.

Trabajo recibido el 3 de octubre de 2003, devuelto para corregir el 19 de noviembre de 2003, segunda versión 17 de diciembre de 2003, aprobado para publicación 22 de diciembre de 2003.

INTRODUCCIÓN

Clásicamente el Síndrome de Pierre Robin (SRP) fue descrito en 1923 con la triada de micrognatia, glosoptosis y obstrucción respiratoria, con índices de mortalidad asociada cercana al 40% que estaba directamente relacionado al grado de dificultad respiratoria.

Esta dificultad respiratoria característica de estos pacientes esta dado por una hipoplasia mandibular que provoca la retroposición de la base lingual, actuando como elemento obstructivo de grado variable a nivel del espacio retrofaringeo¹. El manejo precoz y efectivo de este problema es determinante en el pronóstico y calidad de vida del paciente.

La gran mayoría de los pacientes SPR son manejados mediante posición decúbito ventral, que mantiene por gravedad la lengua en una posición más anterior, facilitando su respiración y alimentación. En la monitorización continua no presentan desaturaciones importantes y cuando esta baja, se recupera rápidamente al mejorar la posición. A medida que el niño crece esta condición mejora por crecimiento mandibular.

Algunos pacientes no logran aliviar su obstrucción, presentando episodios frecuentes de apneas e hipoapneas obstructivas con caída de la saturación de oxígeno a niveles críticos. Cuando esta situación es reiterada deben ser manejados en Unidades de Cuidados Intensivos con monitorización permanente² y eventualmente intubación endotraqueal y/o cirugía.

Son características las curvas de crecimiento ponderal muy insuficientes o asociada a desnutrición, lo que esta dado por la dificultad de alimentación y por el gasto energético que destinan a mantener una adecuada ventilación respiratoria. Esta dificultad para alimentarse de los pacientes SPR también esta relacionada con una incoordinación de los mecanismos de succión y deglución³ y anomalías en la dinámica esofágica de grado variable que resultan frecuentemente refractarias al tratamiento antireflujo clásico. La manometría esofágica muestra hipertonia y falla en la relajación del esfínter inferior del esófago asociado a disquinesia esofágica⁴, en un alto porcentaje de los casos. Estas alteraciones suelen regresar después del año de edad y se han atribuido a defecto en el control de la motilidad esofágica a nivel SNC.

La dificultad respiratoria y de alimentación impide su manejo ambulatorio motivando hospitalizaciones prolongadas, situación que los obliga a mantenerse alejados de su familia por largos períodos de tiempo después de nacer. También el cierre de la fisura palatina puede ocasionar un episodio agudo de obstrucción respiratoria por disminución del espacio retrofaringeo.

El propósito de este estudio es evaluar la eficacia de la distracción ósea mandibular en el manejo precoz de la obstrucción respiratoria severa, morbilidad asociada al procedimiento, evolución nutricional y consecuencias tardías atribuibles a la cirugía.

PACIENTES Y MÉTODO

Se incluyeron en este estudio todos aquellos pacientes con diagnostico de Pierre Robin que estaban siendo manejados en la Unidad de Cirugía Plástica del Hospital Luis Calvo Mackenna, entre enero 1998 y marzo 2003, a los que se les aplicó el siguiente protocolo de evaluación e indicación quirúrgica.

Protocolo de evaluación

La dificultad respiratoria se catalogó de severa en aquellos pacientes con micrognatia y glosoptosis o reposición lingual que obstruía la vía aérea presentando retracción costal, estridor inspiratorio y/o utilización de musculatura accesoria respiratoria. La dificultad para alimentarse por largos tiempos de mamadas (mayor a 60 minutos), bajo incremento ponderal y/o enflaquecimiento con o sin desnutrición. Antecedentes de cuadros respiratorios agudos frecuentes.

La radiografía de cráneo simple lateral muestra una interrupción de la columna aérea a nivel orofaríngeo (provocado por la silueta lingual).

La nasofibroscopia muestra la obstrucción retrofaringea descartando otras causas asociadas, tales como, zonas atrésicas, estenosis, malformaciones laringeas, laringomalacia.

La monitorización continua de la saturación de oxígeno, pesquisa episodios de disminución de los niveles de oxígeno bajo 85 en forma repetida.

La polisomnografía presenta episodios patológicos de desaturación con índice apnea/hipoapnea ≥ 10 por hora con desaturaciones bajo 85%. La pHmetría esofágica puede darnos

información sobre la existencia de reflujo gastroesofágico concomitante.

Indicaciones de cirugía (distracción ósea)

1. RN portador de micrognatia que presenta cuadro de dificultad respiratoria severa (ya descrito) desde su nacimiento. Rx cráneo lateral con interrupción de la columna aérea. Nasofibroscopía sin patología laringea asociada. Monitorización saturación de O₂ con desaturaciones frecuentes por debajo de 80 y que no se corrige con posición decúbito prono requiriendo intubación endotraqueal para su manejo.
2. Paciente con micrognatia que se ha realizado traqueotomía en periodo RN por obstrucción de la vía respiratoria alta^{5,6} y que requiere de alargamiento mandibular para retirar la cánula de traqueotomía.
3. Paciente portador de Síndrome Pierre Robin con obstrucción respiratoria "inaparente", manifestada por curva de crecimiento insuficiente y/o desnutrición, gran irritabilidad, y/o cuadros respiratorios a repetición. Polisomnografía alterada.
4. Paciente con micrognatia que presenta dificultad respiratoria severa aguda secundaria a palatoplastía presentando todas las características antes señaladas.

Se realizó distracción ósea mandibular a cualquier paciente SPR, desde período neonatal, que cumplía con 1 o más de los criterios de indicación quirúrgica previos, excluyendo a aquellos que se les había diagnosticado en forma asociada alguna otra causal de obstrucción tales como laringomalacia, estenosis, atresia laringea, etc.

El procedimiento se realizó bajo anestesia general, idealmente con un anestesista pediátrico con experiencia en intubación difícil. El vector de distracción ósea debe ser horizontal paralelo al borde inferior del cuerpo mandibular. En los lactantes pequeños sólo es planteable la utilización de distractores externos por la escasa disponibilidad ósea. En el post operatorio inmediato el paciente quedó en una unidad de cuidados intermedios con monitorización de la saturación de oxígeno (a veces requirieron de un tubo nasofaringeo durante la primera semana).

El distractor fue activado al 3^{er} día después de su colocación a 1 mm diario, durante tres semanas. Lo habitual es que al quinto a séptimo días de distracción activa,

se observe un alivio significativo de la obstrucción, facilitándose la alimentación y el manejo general del paciente. Este período de control ambulatorio semanal es muy bien tolerado, dejándose a la madre la función de avanzar el distractor diariamente (figura 1).

A los pacientes traqueotomizados se les comenzó a ocluir la cánula a los 15 días de activación del distractor manteniéndolos con monitorización de la saturación de oxígeno antes de retirarles la traqueotomía.

Al cabo de 3 semanas a todos los pacientes se le realizó una satumetría nocturna y/o polisomnografía y Rx cráneo lateral para evaluar la obstrucción antes de decidir suspender la distracción activa.

El período de mantención o consolidación ósea fue de 4 semanas en los menores de 6 meses y 6 semanas para los mayores, controlándose en ese momento con una cefalometría lateral o TAC 3D cara para constatar formación de callo óseo antes de retirar los distractores. El retiro del distractor se hizo en forma ambulatoria, previo aseo local de la zona y de los clavos.

Se confeccionó una hoja de registro referentes a la etapa de distracción propiamente tal consignando edad en la que se realizó el procedimiento, grado de alargamiento mandibular, satumetría nocturna al término de distracción activa, tiempo de consolidación, complicaciones intradistracción. Posteriormente en la etapa de seguimiento se realizaron controles al 1, 3, 6 y 12 meses consignando evolución nutricional, signos de obstrucción respiratoria, características dentarias y evolución radiológica del esqueleto facial.

A las proporciones o porcentajes obtenidos se les confeccionó intervalos de confianza [IC] de nivel 95%. Dichos intervalos se basaron en el cálculo tradicional cuando el porcentaje estimado era superior al 10% y se realizaron con la propuesta de Agresti⁷ cuando la estimación fue inferior a dicho porcentaje. Los datos fueron procesados en el paquete estadístico STATA v. 7.0.

RESULTADOS

Se analizaron 31 pacientes portadores de SPR que estaban en control en el Programa Integral del Niño Fisurado del Hospital Luis Calvo Mackenna, entre enero de 1998 y marzo del 2003. En 4 de ellos se confirmó poste-



Figura 1. Paciente SPR 2 meses de edad con distractores externos, en etapa activa de distracción mandibular la que se realiza en forma ambulatoria, siendo muy bien tolerada. La madre será la encargada de activar el tornillo a razón de 1 mm diario hasta lograr el avance requerido.

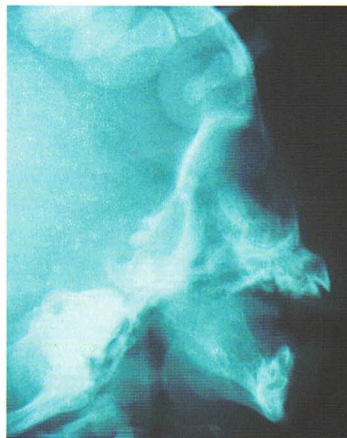


Figura 2. (Izq.) Paciente de 1 mes de edad con Sd. Pierre Robin, bajo incremento ponderal y dificultad respiratoria evidente. (Centro) Imagen radiológica que muestra interrupción de la columna aérea a nivel oro faríngeo por retroposición lingual. (Der) Vista lateral y frontal al año de edad con adecuado desarrollo mandibular, sin episodios de obstrucción respiratoria y con evidente incremento ponderal.

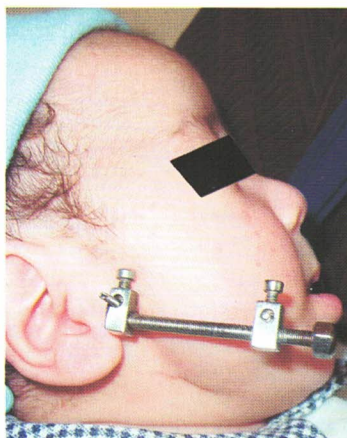


Figura 3. (Izquierda) Pre operatorio paciente 10 días de vida, SPR con gran hipoplasia mandibular y dificultad respiratoria. (Centro) Paciente al término de distracción activa con importante alivio de su sintomatología, observándose una sobrecorrección del avance del mentón. (Derecha) Paciente al año de edad con desarrollo normal y buena proporción maxilo-mandibular.

riormente el diagnóstico de Síndrome de Stickler. Quince hombres y 16 mujeres, 28 presentaban fisura palatina y 3 paladar indemne. Treinta y uno (100%) de los casos presentaban micrognatia acentuada con lengua en retroposición y dificultad respiratoria. Dos pacientes presentaban signos de hipertensión pulmonar en el momento de ser evaluados con alteración a la ecocardiografía y Rx tórax, que se revirtieron después del procedimiento de distracción.

La dificultad para alimentarse se manifestaba por mamadas muy prolongadas (promedio 60 minutos), bajo incremento ponderal y enflaquecimiento en el 100% de los casos. El 38,7% (IC: 21,6–55,9%) de los casos se encontraban dentro de rangos de desnutrición.

El estudio radiológico mostraba en el 100% de los casos una interrupción de la columna aérea a nivel orofaríngeo, provocado por la silueta lingual y una mandíbula pequeña con el cuerpo mandibular acortado.

La nasofibroscopía mostró en el 19,4% (IC: 5,4–33,3%) de los casos cierto grado de laringomalacia y en el 3,2% (0–17,9%) de los casos fue contraindicación de distracción ósea por la severidad del cuadro.

En el 51,6% (34,0–62,2%) de los casos la monitorización de saturación de oxígeno fue categórica para la indicación quirúrgica y en el 35,5% (18,6–52,3%) de los pacientes fue necesario complementar con polisomnografía para afinar indicación quirúrgica.

El 74,2% (IC: 58,8–89,6%) de los casos, presentaban 1 o más condiciones para realizar distracción ósea mandibular. El rango de edad de la cirugía fue entre 5 días y 9 meses de vida (promedio 2,5 meses), 2 pacientes habían sido previamente traqueostomizados en periodo de RN en otro hospital.

La elongación mandibular fue del rango de 18 a 25 mm, suficiente para lograr un alivio completo de la sintomatología respiratoria en el 100% (IC: > 86,6%) de los casos. En los pacientes previamente traqueostomizados, fue posible el retiro de la cánula de traqueotomía dentro de los 15 días de distracción activa, previa comprobación de la normalización de los parámetros de obstrucción al ocluir la cánula.

Un paciente presentó obstrucción respiratoria aguda después del cierre paladar, requiriendo de distracción ósea inmediata.

La alimentación post distracción se faci-

litó enormemente (figura 2) disminuyendo los tiempos de mamada (promedio 20 minutos) por deglución más efectiva con normalización de la curva ponderal en el 78,2% (IC: 61,4–95,1%) de los casos con distracción y presentando pobre ganancia ponderal el 21,8% (IC: 4,9–38,6%) de los casos.

Las complicaciones intra procedimiento fueron infección local de la piel (3 casos), relacionada con mal manejo de los clavos, y que respondieron a tratamiento antibiótico y curaciones locales. No hubo casos de infección ósea (que obligarían al retiro precoz de los distractores).

Presentaron extrusión de los clavos (2 casos), lo que no se volvió a repetir después de la utilización de clavos transmandibulares. La cicatriz hipertrófica que puede considerarse una complicación tardía se presentó en 2 de los casos.

En el seguimiento a largo plazo no han presentado obstrucción respiratoria siendo en todos los casos la distracción temprana el tratamiento único y definitivo. La evolución nutricional del 100% de los pacientes fue positiva, presentando curvas de crecimiento dentro de límites normales según las pautas de crecimiento (NCHS).

Con respecto a la dentición esta ha erupcionado oportunamente y sin alteraciones en la forma en todos los casos evaluados.

La evaluación radiológica del crecimiento mandibular muestra una desproporción maxilo mandibular durante el primer año de vida dado por una sobreproyección de la mandíbula producto de la distracción. Esta situación está corregida al año de edad en el 70% de los casos y dentro de los 18 meses el 30% restante (figura 3).

DISCUSIÓN

Por muchos años la dificultad respiratoria que no respondía a medidas habituales de tratamiento, se manejaban con traqueotomía por periodos prolongados, asociado a una gran morbilidad tales como traqueomalacia, bronquitis crónica, enfermedad pulmonar crónica e incluso muerte súbita (reportándose índices de complicaciones de hasta 64% en menores de 1 año)⁸, todo esto acompañado de hospitalizaciones muy prolongadas.

Otra alternativa quirúrgica utilizada en estos

casos de SPR era la adhesión lingual⁹, que no resolvía el problema en la gran mayoría de los casos, provocando trastornos en la alimentación, fonación y alteración en el desarrollo de los dientes del área adherida. La tracción lingual mediante un clavo de Kirschener¹⁰ seguía el mismo principio, produciéndose frecuentemente desgarros linguales. También se preconizó la liberación subperióstica de la musculatura del piso de la boca¹¹ facilitando, de esta manera, la caída de la lengua hacia delante y mejorando el pasaje del flujo aéreo por el retrofaringe, este procedimiento no es muy efectivo, debiendo igualmente permanecer los pacientes intubados por largos períodos.

Todas estas técnicas poco efectivas desincentivaban al pediatra a tratar el problema de la dificultad respiratoria en forma precoz, sobre todo en aquellos casos menos severos o con "obstrucción inaparente" que presentaban micrognatia moderada manteniéndose con flujos aéreos muy restringido, pero suficiente para desarrollar una vida aparentemente normal. Estos pacientes de difícil manejo que presentan curvas de crecimiento planas o insuficientes, asociada frecuentemente a desnutrición, mayor morbilidad respiratoria y hospitalizaciones repetidas, son candidatos a estudio con polisomnografía en busca de trazados patológicos de desaturación que podrían beneficiarse con un tratamiento precoz antes de debutar con complicaciones más graves. En algunas ocasiones estas obstrucciones de la vía aérea alta en forma prolongada pueden también conducir a hipoxia, hipercapnia, cor pulmonale e hipertensión pulmonar¹², situación que ocurrió en dos de nuestros casos, lo que podría haberse evitado al realizar un tratamiento precoz y eficaz de la obstrucción respiratoria.

El alargamiento gradual de la mandíbula¹³ mediante distracción ósea^{14,15}, es una nueva técnica que permite aumentar las dimensiones de la mandíbula a expensas del hueso local. Esto sin necesidad de injertos a distancia, permitiendo simultáneamente una elongación gradual de los tejidos blandos, musculatura, vasos, nervios, piel, dejando así, la base de la lengua en una posición más anterior y aumentando las dimensiones de la vía aérea retrofaringea.

Es una técnica que se puede utilizar precozmente en el recién nacido con hipoplasia mandibular, sin mayor morbilidad aso-

ciada, y muy eficaz en el tratamiento de la obstrucción respiratoria¹⁶⁻¹⁸ evitando así, una traqueotomía o intubación prolongada y mejorando ostensiblemente la calidad de vida de nuestros pacientes que han podido incorporarse a su familia sin riesgo vital inminente.

Por otra parte, existe la posibilidad de repetir el procedimiento si se necesitara posteriormente mayor elongación ósea. Los seguimientos a largo plazo han demostrado que la distracción ósea precoz no provoca secuelas ni interfiere con el desarrollo de las piezas dentarias y/o crecimiento mandibular.

AGRADECIMIENTOS

Agradezco al Sr. Gabriel Cavada CH. Ph.D., Académico, División de Bioestadística y Demografía, Escuela de Salud Pública, U. de Chile por su apoyo en el análisis estadístico.

REFERENCIAS

- 1.- *Shprintzen RJ*: The implications of the diagnosis of Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J* 1992; 29: 205-9.
- 2.- *Sher AE*: Mechanisms of Airway Obstruction in Robin Sequence: Implications for Treatment. *Cleft Palate Craniofacial J* 1992; 29: 224-31.
- 3.- *Baudon JJ, Renault F, Goutet JM, et al*: Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. *J Pediatr* 2002; 140: 719-23.
- 4.- *Baujat G, Faure C, Zaouche A, et al*: Oroesophageal Motor Disorders in Pierre Robin Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001; 32: 297-302.
- 5.- *Williams JK, Maull D, Grayson B, et al*: Early Decannulation with Bilateral Mandibular Distraction for Tracheotomy-Dependent Patients. *Plas Reconstr Surg* 1999; 103: 48-57.
- 6.- *Cohen SR*: Early Decannulation with Bilateral Mandibular Distraction for Tracheotomy-Dependent Patients (Discussion). *Plas Reconstr Surg* 1999; 103: 58-9.
- 7.- *Agresti A, Caffo B*: Simple and Effective Confidence Intervals for Proportions and Differences of Proportions Result from Adding Two Successes and Two Failures. *J of American Statistics Assoc* 2000; 54: 280.
- 8.- *Dykes E, Raine P, Arthur D, et al*: Pierre Robin

- Syndrome and Pulmonary Hypertension. *J Pediatr Surg* 1985; 20: 49-52.
- 9.- Argamaso RV: Glossopexy for upper airway obstruction in Robin sequence. *Cleft Palate J* 1992; 29: 232-8.
- 10.- Hadley RC, Johnson JB: Utilization of the Kirschner wire in the Pierre Robin syndrome a case report. *Plas Reconstr Surg* 1963; 31: 587.
- 11.- Delorme RP, Larocque Y, Caouette-Laberge L: Innovative Surgical Approach for the Pierre Robin Anomalad: Subperiosteal Release of the Floor of the Mouth Musculature. *Plas Reconstr Surg* 1989; 83: 960-4.
- 12.- Chang AB, Masters I, Williams GR, et al: A Modified Nasopharyngeal Tube to Relieve High Upper Airway Obstruction. *Pediatr Pulmonol* 2000; 29: 299-306.
- 13.- Karp NS, Thorne CH, McCarthy JG, et al: Bone Lengthening in the craniofacial skeleton. *Ann Plast Surg* 1990; 24: 231.
- 14.- McCarthy JG: The role of distraction osteogenesis in the reconstruction of the mandible in unilateral craniofacial microsomia. *Clin Plast Surg* 1994; 21: 625-31.
- 15.- Morovic CG, Monasterio L: Alargamiento mandibular mediante tracción en pacientes con síndrome de Pierre Robin. *Rev Chil Pediatr* 1996; 67: 272-5.
- 16.- Morovic CG, Monasterio L: Distraction Osteogenesis for Obstructive Apneas in Patients with Congenital Craniofacial Malformations. *Plas Reconstr Surg* 2000; 105: 2324-30.
- 17.- Morovic CG, Monasterio L: Distracción ósea en secuencia Pierre Robin. *Rev Iberolatín Cir Plast* 2002; 28: 241-6.
- 18.- Cohen SR, Suzman K, Simms C, et al: Sleep Apnea Surgery versus Tracheotomy in Children: An Exploratory Study of the Comparative Effects on Quality of Life. *Plas Reconstr Surg* 1998; 102: 1855-64.