

# Displasia frontonasal.

## Frontonasal dysplasia.

Agustín Tiol-Carrillo\*

### RESUMEN

Los trastornos del desarrollo son aquellos padecimientos que se manifiestan por defectos en la embriogénesis de la región afectada. La cara del ser humano comienza su formación alrededor de la cuarta semana de vida intrauterina y se manifiesta gracias a la fusión de cinco prominencias: dos pares conocidas como maxilar y mandibular, y una impar conocida como frontonasal. Cuando esta fusión no se lleva a cabo de una forma óptima, aparecen numerosas alteraciones del desarrollo como el labio y paladar hendido, y la displasia frontonasal. La displasia frontonasal produce frecuentemente afecciones oculares, nasales y orales. Dentro de las manifestaciones orales destacan una forma atípica de hendidura labial o palatina, afecciones dentales y alteraciones en el crecimiento de la cara. Dada la gran relación que este padecimiento tiene con la cavidad oral resulta importante que el odontólogo conozca la etiología y las características clínicas de este trastorno.

**Palabras clave:** genética en odontología, hendiduras faciales, síndrome frontonasal.

### ABSTRACT

*Developmental disorders are those conditions that are manifested by defects in the embryogenesis of the affected region. The human face begins its formation around the fourth week of intrauterine life and is manifested thanks to the fusion of five prominences: two pairs known as maxillary and mandibular and odd one known as frontonasal. When this fusion is not carried out in an optimal way, numerous developmental alterations appear, such as cleft lip and palate and frontonasal dysplasia. Frontonasal dysplasia frequently produces ocular, nasal and oral affections. Among the oral manifestations, and atypical form of cleft lip and/or palate, dental affections and alterations in the growth of the face stand out. Given the great relationship that this condition has with the oral cavity, it is important for the dentist to know the etiology and clinical characteristics of this disorder.*

**Keywords:** genetics in odontology, facial clefts, frontonasal syndrome.

### INTRODUCCIÓN

La displasia frontonasal (DFN), también conocida como síndrome frontonasal, disostosis frontonasal o displasia craneofrontonasal, es una malformación con específicas alteraciones a nivel craneofacial que se desarrolla por defectos en la embriogénesis de la cara.<sup>1</sup> Fue descrita por primera vez por DeMyer, en 1967, se trata de un defecto en la porción media facial que frecuentemente se acompaña de afecciones en los ojos, la nariz y el labio superior.<sup>1</sup>

La etiología de la DFN es bien conocida, se trata de un padecimiento esporádico, es decir, que se manifiesta

como una condición aislada sin que ésta se relacione con alguna enfermedad genética y por lo tanto no es transmisible. O bien, puede presentarse como una manifestación de algún síndrome genético.<sup>2</sup>

Debido a la gran relación que la DFN tiene con la región oral y maxilofacial resulta importante que el odontólogo conozca sus características clínicas extra e intraorales, por lo que el objetivo de este artículo es describir a detalle el origen, las características clínicas y las afecciones más frecuentes que se asocian con este padecimiento.

Para una adecuada comprensión de la fisiopatología de la DFN, resulta imprescindible recordar que el rostro

\* Especialista en Estomatología Pediátrica del Instituto Nacional de Pediatría. Profesor investigador de tiempo completo en la Universidad Autónoma Metropolitana (UAM)-Xochimilco.

Recibido: 04 de enero de 2022. Aceptado: 03 de mayo de 2023.

Citar como: Tiol-Carrillo A. Displasia frontonasal. Rev ADM. 2023; 80 (3): 145-150. <https://dx.doi.org/10.35366/111432>



del ser humano se forma a partir de cinco prominencias, dos de ellas son pares: la *prominencia maxilar y mandibular*, y una impar conocida como *prominencia frontonasal*. Esta última, recubre la parte ventrolateral del prosencéfalo y contiene además a dos procesos accesorios, a saber, el *proceso nasal medial y el lateral*<sup>3</sup> (Figura 1).

Con respecto a la cavidad oral primitiva, conocida como *estomodeo*, las *prominencias maxilares* se localizan laterales a éste, las *mandibulares* por debajo y la *prominencia frontonasal* se ubica por arriba de éste.<sup>3,4</sup>

Para la adecuada conformación del rostro, es necesaria la completa fusión de las prominencias faciales antes mencionadas, que se manifiesta alrededor de la cuarta semana de vida intrauterina.<sup>5</sup> Cuando esto no sucede, pueden presentarse numerosas afecciones en la región facial, muchas de ellas asociadas a hendiduras y malformaciones, cuyas manifestaciones son propias de las prominencias no desarrolladas o fusionadas entre sí, ejemplos de éstas son el *labio y paladar hendido*, el *síndrome de Treacher Collins*, el *síndrome de Goldenhar* y la DFN.

### Manifestaciones clínicas de la DFN

Como ya se mencionó con anterioridad, los defectos del desarrollo de la prominencia frontonasal son los res-

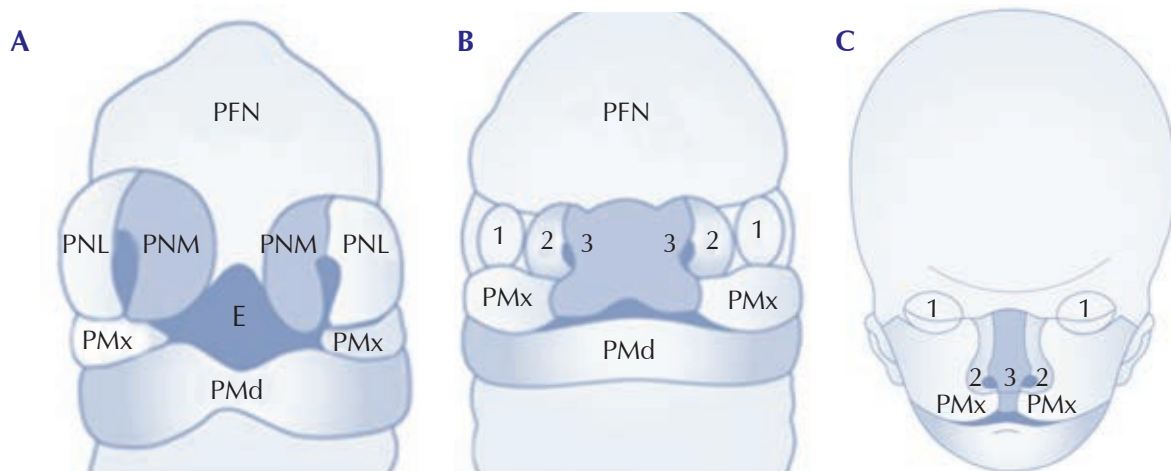
ponsables de la totalidad de las manifestaciones de este padecimiento.

De la prominencia frontonasal se desarrolla la frente, el techo de las órbitas, el tabique nasal, la punta de la nariz, el *filtrum*, la columela así como la porción central del labio superior y el paladar primario.<sup>6</sup> Mientras que el piso de las órbitas, las alas de la nariz, el maxilar y el paladar blando se forman por las prominencias maxilares.

### Defectos nasales

Los defectos nasales asociados a la DFN siempre están presentes y su severidad puede ser extremadamente variable. Debido a que el proceso frontonasal contribuye en gran parte a la formación de la frente, los ojos y la nariz, es frecuente que los pacientes con DFN presenten un puente nasal de gran amplitud, acompañado de una notoria hipoplasia del tabique nasal con una columela nasal corta o ausente (Figura 2).

O bien, en casos más severos puede observarse una hendidura facial media que afecta a la nariz en toda su longitud, y que frecuentemente se continúa al labio superior y paladar duro. Clínicamente la nariz se aprecia aplanada, con las fosas nasales muy espaciadas entre sí o con muescas de una o ambas alas nasales. Asimismo, es posible encontrar hipoplasia de las alas de la nariz, una



**Figura 1:** A) Apariencia de un embrión a la cuarta semana de vida. Obsérvese cómo del proceso frontonasal (PFN) se desprenden la prominencia nasal medial (PNM) y la prominencia nasal lateral (PNL) que darán lugar a las fosas nasales. El estomodeo (E), se encuentra delimitado lateralmente por los procesos maxilares (PMx) e inferiormente por la prominencia mandibular (PMd). B) Apariencia del mismo embrión a la quinta semana de vida, donde se observa la ubicación de los globos oculares (1), mientras que la prominencia nasal lateral (2) y nasal medial (3) se encuentran disminuidas en tamaño y con una posición más central, listas para fusionarse con los procesos maxilares (PMx). C) Cuando la embriogénesis facial se desarrolla de forma óptima y sin perturbaciones, el proceso frontonasal contribuyó a formar el techo de las órbitas, el dorso, las alas y la punta de la nariz, así como el *filtrum* y el labio superior que se fusiona con las prominencias maxilares bilateralmente para constituir así el labio superior.

**Figura 2:**

Manifestaciones clínicas de la displasia frontonasal donde destacan el hipertelorismo, el puente nasal ancho, la profunda hendidura facial media que se extiende al labio superior, muescas en el ala de la nariz del lado izquierdo y apéndices cutáneos en la región frontal y nasal. Nótese que la muesca en la nariz del lado izquierdo permite visualizar las prominencias nasales mediales y laterales propias del rostro embrionario entre la cuarta y quinta semana.



**Figura 3:**

Dos casos de la displasia frontonasal con diferentes grados de afectación. **A)** Se observa un caso con manifestaciones sutiles donde pueden observarse el coloboma del párpado superior derecho, hipertelorismo, puente nasal amplio y un apéndice cutáneo en la nariz. **B)** Se observa un caso con manifestaciones más severas, donde destaca un hipertelorismo importante, un puente nasal amplio, ausencia de punta nasal, así como labio y paladar primario hendido.

notable hipoplasia nasomaxilar, con un ángulo nasolabial plano y ausencia de espina nasal anterior.<sup>7,8</sup>

### Alteraciones oculares

El *hipertelorismo* es la manifestación ocular más frecuente en la DFN y se manifiesta prácticamente en todos los casos. Debido a la gran amplitud del puente nasal, es muy frecuente que exista estrechamiento de las hendiduras palpebrales (*Figura 3 A y B*).

En la literatura se describen también *colobomas del párpado superior*, *dermoides epibulbares*, *microftalmia* o *anoftalmia* y *estrabismo divergente*.<sup>6,7</sup>

### Manifestaciones orales

El proceso frontonasal es el que contribuye a formar el labio superior y el paladar primario, por lo que la presencia de una hendidura media en el labio superior es un hallazgo bastante frecuente en este padecimiento. El riesgo de presentar esta afección aumenta cuanto más afectado esté el paciente. Generalmente la hendidura se ubica exclusivamente en el labio, rara vez afecta al paladar y cuando esto sucede solamente afecta al paladar primario.

La hendidura labial que involucra al paladar primario se manifiesta frecuentemente en casos severos y no es

un hallazgo observable en pacientes con manifestaciones sutiles de DFN (*Figura 4*).

Resulta importante destacar que, si la hendidura labial involucra al paladar primario, puede traer consigo malposiciones dentales como giroversiones y problemas en el crecimiento maxilofacial que mimeticen una clase III, por el aplanamiento del perfil y la hipoplasia nasomaxilar mencionadas con anterioridad (*Figura 5*).

#### Otras manifestaciones comunes de la DFN

Si bien las alteraciones ya mencionadas son las más comunes, en la literatura se describen otras manifestaciones que vale la pena mencionar.

Las afecciones del sistema nervioso son comunes, la mayoría de los pacientes con DFN no presentan alteraciones intelectuales; sin embargo, el trastorno intelectual se vincula exclusivamente con pacientes severamente afectados. La presencia de *cráneo bífido oculto anterior*

es un hallazgo radiográfico frecuente, además, radiográficamente se observa hipoplasia de los senos frontales. Estos pacientes pueden presentar *craneosinostosis coronal* y *braquicefalia*.<sup>7,9</sup>

Las afecciones asociadas al cráneo y la frente producen muy frecuentemente una implantación anómala del pelo conocida como *en pico de viuda*, una anomalía capilar que causa la formación distintiva de la línea del pelo en forma de V sobre la mitad superior de la frente.

Es frecuente la presencia de apéndices cutáneos preauriculares y afecciones en las extremidades como *sindactilia*, *polidactilia* o *clinodactilia*.<sup>10</sup>

#### DISCUSIÓN

La DFN es un trastorno del desarrollo facial que tiene su origen alrededor de la cuarta y quinta semana de vida intrauterina. Se trata de un padecimiento esporádico, lo cual significa que una vez que se manifiesta, nunca más

**Figura 4:**

Manifestaciones severas de la displasia frontonasal. Nótese el hipertelorismo, la microftalmia, el puente nasal amplio, la fisura labial y palatina que involucra exclusivamente al paladar primario.



**Figura 5:**

Displasia frontonasal en una paciente adulta. Nótese el hipertelorismo, la microftalmia, dermoides epibulbares, un puente nasal amplio con ausencia del dorso y punta de la nariz, así como un perfil plano.



volverá a presentarse en las generaciones futuras del individuo afectado.

La prominencia frontonasal es aquella que proviene de la mesénquima ventral de las vesículas cerebrales, y alrededor de la quinta semana aparecen a cada lado de la prominencia frontonasal unos engrosamientos del ectodermo superficial conocidos como placodas nasales, mismos que tras dividirse en dos, darán lugar a un *proceso nasal externo* y uno *interno* de cada lado, y una invaginación en el centro que dará lugar a las fosas nasales. Estos procesos nasales son los que, tras unirse con los procesos maxilares, darán origen a las alas de la nariz. Si el desarrollo embrionario se manifiesta óptimamente, estos procesos nasales se fusionarán con los procesos maxilares y formarán entonces las alas de la nariz, el dorso y punta nasal, así como el filtrum y el labio superior.<sup>3,11,12</sup>

Por tanto, cuando este proceso embriológico normal se ve afectado, generalmente por causas multifactoriales, se manifiesta la DFN. Además, el desarrollo detenido del rostro a expensas de la prominencia frontonasal explica el gran parecido de la cara del paciente afectado con el rostro de un embrión.

Algunos autores vinculan a la DFN con perturbaciones en los genes asociados con el desarrollo de la cara a nivel de la línea media como SHH, TGIF, GLI2, TBX22, ZIC2, SIX3 y TDGF1.<sup>1</sup>

El diagnóstico diferencial de la DFN es numeroso y, aunque ya se comentó que esta entidad es esporádica y no transmisible a los sucesores del paciente afectado, la DFN puede ser también una expresión sindrómica de específicas enfermedades genéticas como *cefalopolisindactilia de Greig*, *síndrome de Opitz*, *síndrome de Sener*, *disostosis acro-fronto-facio-nasal*, *síndrome de hipertelorismo de Teebi*, *síndrome de Aarskog* y *de Waardenburg*.<sup>7</sup> Sin embargo, cabe destacar que, a pesar de tratarse de entidades diferentes, por las presencia de afectaciones oculares y apéndices cutáneos, debe diferenciarse del *síndrome de Goldenhar*.<sup>7</sup>

Por tratarse de una alteración del desarrollo, su manejo es multidisciplinario a cargo de servicios como *genética*, *pediatría*, *cirugía plástica*, *ortodoncia*, así como *cirugía* y *ortopedia maxilofacial*. Que el estomatólogo conozca este padecimiento es de vital importancia, ya que, basado en las manifestaciones clínicas orales y maxilofaciales, es posible que el odontólogo pueda participar activamente en el diagnóstico de esta condición. Además, por tratarse de una alteración congénita, el tratamiento ortopédico en los primeros años de vida es de suma importancia para estimular y redireccionar

el crecimiento del paciente con el principal objetivo de atenuar las manifestaciones faciales asociadas a la DFN y mejorar así su calidad de vida.

## CONCLUSIÓN

La DFN es un trastorno del desarrollo que tiene su origen alrededor de la cuarta y quinta semana de vida intrauterina. Las cinco prominencias faciales que contribuyen a formar la cara son las prominencias maxilares, mandibulares y la frontonasal, esta última es la responsable de toda la serie de manifestaciones que constituyen esta entidad.

Aunque las alteraciones son diversas y no siempre se expresan todas en un mismo individuo, las afecciones más frecuentemente encontradas son las oculares (microftalmia, hipertelorismo, colobomas palpebrales), nasales (puente nasal ancho, ausencia de dorso de nariz y punta nasal, hendidura facial media) y orales (hendidura labial media con o sin afección del paladar primario y alteraciones en desarrollo maxilofacial). Al tratarse de un defecto del desarrollo resulta de gran importancia el conocimiento de esta entidad nosológica por parte de los odontólogos pediatras y estomatólogos de práctica general.

## REFERENCIAS

1. Sharma S, Sharma V, Bothra M. Frontonasal dysplasia (Median cleft face syndrome). *J Neurosci Rural Pract.* 2012; 3 (1): 65-67.
2. Umair M et al. Frontonasal dysplasia: a review. *Journal of Biochemical and Clinical Genetics.* 2018; 1 (2): 2-14.
3. Persaud MM, Moore KL. *Embriología clínica.* España: Elsevier, 2003, pp. 202-238.
4. Bhaskar SN. *Histología y embriología bucal.* Edit. Prado 11ª Edición, México, 2001, pp. 1-25.
5. Tiol CA. Malformaciones orofaciales por anomalías del primero y segundo arco branquial. Presentación de casos y revisión de la literatura. *Odontopediatría Actual.* 2017; 6 (17): 28-32.
6. Ramírez-Gil J, Castro-Rodríguez D, Ramírez-Cheyne J, Saldarriaga-Gil W, Isaza-de Lourido C. Displasias: frontonasal y frontofacionasal. Reporte de casos. *Salud Uninorte Barranquilla.* 2015; 31 (3): 658-664.
7. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RC. *Syndromes of the head and neck.* 4th ed. New York; 2001. P. 977-980.
8. Sorolla PJP. Anomalías craneofaciales. *Rev Med Clin Condes.* 2010; 21 (1): 5-15.
9. Sedano HO, Cohen MM Jr, Jirasek J, Gorlin RJ. Frontonasal dysplasia. *J Pediatr.* 1970; 76 (6): 906-913.
10. Esmer AC, Kalelioglu I, Kayserili H, Yüksel A, Has R. Prenatal diagnosis of frontonasal dysplasia with anterior encephalocele. *J Turk Ger Gynecol Assoc.* 2013; 14 (1): 50-52.
11. Langman. *Medical embryology.* Maryland: Williams & Wilkins, 1993, pp. 300-329.

- Gómez de Ferraris ME. Histología, embriología e ingeniería tisular bucodental. Editorial Panamericana 3ª edición, Madrid, 2009, pp. 80-111.

**Conflicto de intereses:** el autor declara no tener ningún conflicto de intereses.

**Aspectos éticos:** no aplicable por tratarse de un artículo de revisión.

**Financiamiento:** no aplicable.

**Correspondencia:**

**Dr. Agustín Tiol-Carrillo**

**E-mail:** [agustintiolcarrillo@gmail.com](mailto:agustintiolcarrillo@gmail.com)

[www.medigraphic.org.mx](http://www.medigraphic.org.mx)