

Atención estomatológica del paciente pediátrico con síndrome de Robinow

Tania Guadalupe León Hervert,* María Luisa Loa Urbina**

RESUMEN

El síndrome de Robinow, descrito por Meinhard Robinow en 1969, presenta características faciales similares a las que se observan en un feto de aproximadamente ocho semanas de edad, lo que se llama «cara fetal». Se caracteriza por una facies peculiar, antebrazos cortos y genitales externos hipoplásicos. Es una enfermedad hereditaria, extremadamente rara; se reporta una incidencia de uno por cada 500 000 nacidos vivos. Su etiología es autosómica dominante mutación del gen WNT-5A (3p14.3), y autosómica recesiva, gen alterado es ROR2 (9q22); esta última se caracteriza por presentar datos semiológicos más marcados y mayores alteraciones esqueléticas. Entre sus características clínicas destacan: macrocefalia, estatura baja moderada, braquimelia mesomélica, hipoplasia genital, clinodactilia del quinto dedo de la mano y pliegue palmar transversal. A nivel estomatológico presenta: boca triangular, micrognatia, hipoplasia facial media, paladar ojival, hiperplasia gingival, labio y paladar hendidos, úvula bifida, macroglosia, frenillo lingual corto, malposición y apiñamiento dental. Su pronóstico es bueno en términos generales, pero la gravedad depende de las complicaciones presentes, como pueden ser cardíacas o pulmonares, ya que éstas condicionan la esperanza de vida del paciente. Es una entidad congénita para la cual no hay tratamiento específico. Se presenta un caso de síndrome de Robinow atendido en el Centro de Especialidades Odontológicas.

Palabras clave: Displasia mesomélica de Robinow, síndrome de la facies fetal, enanismo de Robinow, disostosis acra con anomalías faciales y genitales, síndrome de Robinow.

ABSTRACT

Robinow syndrome, described in 1969 by Meinhard Robinow presents facial features similar to those seen in a fetus of about eight weeks of age, called «fetal face». Featuring: a peculiar facies, short forearms and hypoplastic external genitalia. It is an inherited disease, extremely rare, reported an incidence of one per 500 000 live births. Its etiology is autosomal dominant mutation WNT-5A gene (3p14.3) and autosomal recessive gene is altered ROR2 (9q22); the latter is characterized by more marked semiological data and skeletal alterations. Its clinical features include: macrocephaly, moderate short stature, braquimelia mesomelic, genital hypoplasia, clinodactyly of the fifth finger, transverse palmar crease. At present stomatological triangular mouth, micrognathia, hypoplastic facial middle arched palate, gingival hyperplasia, cleft lip and palate, bifid uvula, large tongue, short lingual frenulum, malposition and dental crowding. The prognosis is generally good but the severity depends on the present complications such as heart or lung, as you determine the life expectancy of the patient. It is a congenital entity for which there is no specific treatment. We report a case of Robinow syndrome treated at the Dental Specialty Center.

Key words: Robinow mesomelic dysplasia, fetal facies syndrome, Robinow dwarfism, dysostosis acra with facial abnormalities and genital, Robinow syndrome.

www.medigraphic.org.mx **INTRODUCCIÓN**

El síndrome de Robinow, referido inicialmente por Meinhard Robinow y colaboradores en 1969, presenta características faciales similares a las que se observan en un feto de aproximadamente ocho semanas de edad (cara pequeña y ojos extensamente espaciados), llamado «cara fetal». Se caracteriza por una facies peculiar (frente amplia y prominente, hipertelorismo, exoftalmos, narinas antevertidas, boca triangular), displasia mesomélica de extremidades superiores (antebrazos cortos) y genitales externos

* PCD de la UAEM en el Centro de Especialidades Odontológicas.

** EOP adscrita al Centro de Especialidades Odontológicas.

Instituto Materno Infantil del Estado de México

Este artículo puede ser consultado en versión completa en:
<http://www.medigraphic.com/maternoinfantil>

hipoplásicos (principalmente identificable en varones). También se asocia a talla baja, de poca a moderada, de inicio postnatal.¹

Se clasifica en los textos de dismorfología dentro de las entidades con anomalías faciales y retraso moderado de talla junto al síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de Williams, síndrome de Noonan, síndrome de Aarskog, síndrome de Opit, etc.² Actualmente, la Nomenclatura Internacional de Enfermedades Óseas Constitucionales lo incluye en el grupo de las osteocondrodisplasias por defecto del crecimiento de los huesos tubulares largos y/o vértebras, identificable al nacimiento y usualmente no letal.

A esta entidad también se le conoce como síndrome de la facies fetal, disostosis acra con anomalías faciales y genitales, enanismo de Robinow y displasia mesomélica de Robinow.³

Es una enfermedad extremadamente rara, se reporta una incidencia de 1 por cada 500 000 nacidos vivos. No tiene predisposición de sexo; sin embargo, en el 2002 más de 100 casos habían sido documentados e introducidos en la literatura médica.¹

Etiología

Es un desorden genético anómalo; se ha sugerido una heterogeneidad genética con mecanismo de transmisión autosómica dominante, siendo la más común y caracterizada por un acortamiento de las extremidades entre leve y moderado, anomalías en cabeza, cara y genitales externos, y donde menos del 10% ha presentado alteración en el gen WNT-5A, localizado en el cromosoma 3p14.3 (descrito por el Dr. J. Mazzeu en mayo 2011, en «La transmisión es autosómica dominante».⁴ También se ha propuesto un modo de herencia autosómica recesiva, donde se han encontrado mutaciones del gen ROR2 localizado en el cromosoma (9q22); esta última se caracteriza por presentar datos semiológicos más marcados y mayores alteraciones esqueléticas.⁵

Manifestaciones clínicas

Las manifestaciones clínicas del síndrome de Robinow pueden ser: craneofaciales, orales, musculoesqueléticas, urogenitales o la presencia de complicaciones. Dentro de las manifestaciones craneofaciales podemos encontrar: macrocefalia (44%), protuberancia frontal (94%), frente amplia (96%), hipertelorismo (100%), exoftalmos (86%), fisuras palpebrales amplias inclinadas hacia abajo, con párpado inferior en forma de S (80%), filtrum largo y amplio (88%), puente nasal amplio, nariz pequeña, corta, con narinas antevertidas (100%), perfil facial plano, alteraciones del pabellón auricular, implantación baja de las orejas, mentón pequeño.⁶

Manifestaciones orales: boca triangular con las comisuras hacia abajo (94%), micrognatia (87%), hipoplasia facial media, hiperplasia gingival (59%), api-

ñamiento dental (96%), malposición dental (80%), macroglosia, paladar ojival, úvula bífida o ausente (20%), labio y paladar hendidos (9%), frenillo lingual corto y anquiloglosia.⁷

Manifestaciones musculoesqueléticas: estatura baja apreciable, de poco a moderada, de inicio postnatal, anomalías de los huesos largos (54%), edad ósea retrasada (44%).⁶

Extremidades: antebrazos cortos o braquimelia mesomélica (100%), manos cortas, achaparradas, pequeñas, con clinodactilia, principalmente del quinto dedo de la mano (88%), braquidactilia, articulación metacarpofalángica corta, displasia ungueal (48%), pliegues interfalángicos hipoplásicos; los dedos pulgares pueden ser bulbosos, pulgares y dedos gordos del pie anchos, metacarpianos cortos, pliegues de flexión únicos en los dedos 3 y 4 de la mano, hipoplasia de las falanges media y terminal de los dedos de la mano y del pie y pliegue palmar transversal.¹

Urogenitales: se observan diversos grados de hipoplasia genital o hasta agenesia (pene, clítoris, labios mayores y menores) (100%), micropene, microclítoris, criptorquidea (65%).⁶

Diagnóstico

Se fundamenta en el cuadro clínico y la facies fetal característica al nacimiento. Es necesario un examen radiológico para confirmar la presencia de alteraciones esqueléticas, principalmente columna vertebral y extremidades superiores (antebrazos cortos).³

El diagnóstico prenatal se realiza a pacientes embarazadas con riesgo, mediante una ecografía fetal a la semana 19 de gestación con medición de la longitud del radio y cúbito en el feto. La asesoría genética es una opción dada la disponibilidad de una historia familiar.¹

El diagnóstico diferencial se hace con el síndrome de Aarskog presente en el escroto en silla de montar y con el de Robinow hipoplasia genital. Se diferencia del síndrome de Noonan porque en éste se observa el labio superior protruyente y en el de Robinow boca triangular.

Pronóstico

Es bueno en términos generales, pero la gravedad depende de las complicaciones que se presenten, principalmente cardíacas o pulmonares, ya que éstas condicionan la esperanza de vida del paciente.

Las complicaciones o hallazgos concomitantes que puede presentar el paciente con síndrome de Robinow y su frecuencia son: atresia coanal, rotación posterior de la oreja (53%), infecciones frecuentes del oído, pérdida de la audición, pliegues en *epicanthus*, *nevus flammeus* (23%), nevus facial, coloboma papilar, retraso psicomotor (18%), deficiencia del lenguaje, hemivértebras torácicas (70%), principalmente fusión o ausencia de costillas (31%), escoliosis

(35%), hernia inguinal o umbilical (16%), *pectus excavatum* (15%), acrodisostosis (16%), esclerosis ósea, luxación de cadera, luxación o deformación de cabeza del radio, falanges terminales bífidas, ectrodactilia, anomalía del antebrazo tipo Madelung, luxación de cadera, reflujo vesicouretral, atresia vaginal con hematócolpos, anomalías renales como hidronefrosis (25%), displasia quística del riñón, duplicación renal, afectación neurológica severa, quiste en fosa pilonidal, defectos congénitos del corazón: comunicación interauricular, interventricular (especialmente obstrucción del tracto de salida del ventrículo derecho) (13%), coartación de la aorta, la tetralogía de Fallot, atresia tricuspídea, problemas respiratorios (estenosis pulmonar severa o atresia), convulsiones; pueden desarrollar epilepsia y retraso mental de moderado a leve, desórdenes hematológicos y hipotonía.¹

Tratamiento

Es una entidad clínica congénita para la cual no hay tratamiento específico; sin embargo, puede haber otros tratamientos específicos en dependencia con otros síntomas que pudieran aparecer, como son: dificultades respiratorias, manifestaciones catarrales o alteraciones cardiovasculares; es decir, a todo lo que aparezca agudo en estos casos se le da tratamiento.

Hay reporte de casos donde se ha administrado hormona del crecimiento a niños con el síndrome, buscando aumentar su talla; sin embargo, es importante considerar que esta hormona debe utilizarse con cuidado porque hay riesgo de exacerbar la escoliosis.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de cuatro años y ocho meses de edad, con diagnóstico de base síndrome de Robinow. Producto de primera gestación; la madre cursó con embarazo normoevolutivo, parto eutócico. El bebé respiró y lloró al nacer, con peso de 2 800 kg, calificación de Apgar de 8 al minuto y 9 a los cinco minutos. La evolución neurológica ha sido lenta pero favorable con adquisición de nuevos hitos motores. Hospitalizado por bronconeumonía a los 15 días de nacido, en el Hospital para el Niño del Instituto Materno Infantil del Estado de México (IMIEM), donde se le diagnosticó, mediante examen genético, síndrome de Robinow; portador de hernia inguinoescrotal, micropene, deficiencia de crecimiento, y se descartó cardiopatía. A nivel estomatológico presentaba paladar ojival, fisura palatina y dientes natales (51, 81 y 71).

Originario y residente de las Mesas de Almoloya de Alquiciras, México, sin antecedentes heredofamiliares positivos a alguna enfermedad. Vive en casa propia con servicios básicos intradomiciliarios, zoonosis negada, hábitos regulares higiénicos-dietéticos, inmunizaciones al corriente, toxicomanías negadas. Entre sus antecedentes personales patológicos están el haber sido intervenido quirúrgicamente por palato-

plastia a los 15 meses, hernia inguinoescrotal a los 18 meses y orquidopexia bilateral a los dos años.

Diagnóstico sistémico

Se realizó a los 15 días de nacido, en el Hospital para el Niño, mediante examen genético. Somatometría actual de 17 kg y 89 cm, encontrándose en el percentil 34.5 para el peso y por debajo del percentil 0 para la talla, en relación a las tablas de somatometría infantil de la Organización Mundial de la Salud (*Figura 1*). Presenta la facies fetal característica del síndrome de Robinow (*Figura 2*), alteración en el pabellón auricular e hipoplasia facial media (*Figura 3*), clinodactilia del segundo, cuarto y quinto dedo y pliegue palmar transversal (*Figuras 4 y 5*).

Diagnóstico y tratamiento estomatológico

El paciente fue referido del Hospital para el Niño presentando paladar ojival, fisura palatina y dientes natales (51, 81 y 71) (*Figura 6*). Ingresó al Centro de Especialidades Odontológicas del Instituto Materno Infantil del Estado de México el 11 de enero de 2008 y como primer tratamiento se colocó placa obturadora para su alimentación; posteriormente se le realizó palatoplastia a los 15 meses de edad.

A los dos años un mes presentó dentición temporal incompleta con índice de caries moderada; se realizaron los siguientes procedimientos en sillón dental en



Figura 1. Somatometría actual de 17 kg y 89 cm, encontrándose en el percentil 34.5 para el peso y por debajo del percentil cero para la talla en relación con las tablas de somatometría infantil de la Organización Mundial de la Salud.



Figura 2. Facies fetal característica del síndrome de Robinow.



Figura 4. Hallazgos clínicos. Clinodactilia del segundo, cuarto y quinto dedos.



Figura 3. Alteración en el pabellón auricular e hipoplasia facial media.



Figura 5. Hallazgos clínicos. Pliegue palmar transversal.

cuatro citas, usando dique de hule y grapa 14, previa infiltración de lidocaína-epinefrina al 2% de 1.8 mL:

- Resinas preventivas: 74, 54 y 84.
- Resina: 62.
- Pulpotomía: 81.

- Sepultamiento con amalgama: 81.
- Sellador: 64.

Se concluyó tratamiento y se han otorgado citas con revisión para control de caries y erupción (*Figura 7*).



Figura 6. Manifestaciones orales.

Actualmente, a nivel estomatológico presenta mordida abierta anterior, apiñamiento dental anterior superior, malposición del órgano dental 51 y 61, hiperplasia gingival generalizada, frenillo lingual corto. Al examen clínico se observa que es dolicocefálico, asimétrico, retrognático, presenta dentición temporal incompleta, plano terminal, escalón mesial de lado izquierdo y mesial exagerado del lado derecho, caninos clase III bilateral y restauraciones funcionales. Se observa deglución atípica y respiración bucal. Presenta dislalia, dislexia y retraso en el lenguaje.

En el Hospital para el Niño del IMIEM se mantiene en vigilancia mediante citas periódicas. En cirugía maxilofacial se le realizará frenilectomía. En el Centro de Especialidades Odontológicas se le brinda apoyo de psicología y terapia de lenguaje.

Pronóstico

Favorable para la vida y para la función.

CONCLUSIONES

Los pacientes diagnosticados con síndrome de Robinow deben ser atendidos multidisciplinariamente, ya que la gravedad de sus tratamientos depende de las complicaciones presentes y de que en algunos casos se puede complicar dicho tratamiento o hasta poner en riesgo la vida del paciente. Por lo tanto, es de importancia médica conocer las manifestaciones clínicas, sistémicas y bucales que caracterizan a dichos trastornos para proporcionar un tratamiento oportuno y brindarle una mejor calidad de vida al paciente.



Figura 7. Tratamiento estomatológico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Patton MA, Afzal AR. Robinow syndrome, *J Med Genet*, 2002; 39 (5): 305-310.
2. González de Dios J, Moya BM. Ampliación del espectro clínico del síndrome de Robinow, *An Esp Pediatr*, 1998; 48 (2): 167-169.
3. Oliván GG, Pérez GJM, Ventura FP, Olivares LJL, Bueno SM. Heterogeneidad clínica y genética en el síndrome de Robinow. Aportación de un nuevo caso y revisión de la literatura. I parte, *An Esp Pediatr*, 1990; 33 (1): 76-81.
4. Díaz LMT, Sanz LG, Quintana CA, Esteve de Pablo C, Aparicio MJM. Síndrome de Robinow: presentación de una familia con transmisión autosómica dominante, *Anales Españoles de Pediatría*, 1996; 44 (5): 520-523.
5. Ruggieri VL, Arberas CL. Síndromes genéticos reconocibles en el periodo neonatal, *Medicina (Buenos Aires)*, 2009; 69 (1): 15-35.
6. Jones KL. SMITH. *Patrones reconocibles de malformaciones humanas*. 6ª Ed. Madrid, España: Elsevier Saunders; 2007.
7. Cerqueira DF, de Souza IP. Orofacial manifestations of Robinow's syndrome: a case report in a pediatric patient, *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*, 2008; 105 (3): 353-357.

Correspondencia:

PCD Tania Guadalupe León Hervert

Calle Libertad Núm. 2

Col. San Mateo Mozoquilpan, Oztolotepec, Estado de México.

E-mail: leon_tanlly@hotmail.com