

CARACTERIZACIÓN DEL TRATAMIENTO QUIRÚRGICO Y SUS COMPLICACIONES DE ANOMALÍAS CRANEOFACIALES SINDROMICAS EN EL INSTITUTO ROOSEVELT

Paula Melissa Pardo Chirivi *

Silvia Barrientos Sánchez **

Jaime Andrés Jiménez Álvarez ***

*Odontóloga Pontificia Universidad Javeriana. Residente de Cirugía Maxilofacial, Pontificia Universidad Javeriana Bogotá, Colombia. Correo electrónico: pardo-p@javeriana.edu.co

** Odontóloga Universidad Nacional de Colombia, especialista en Estomatología, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Magíster en Microbiología, profesora actual de posgrado y pregrado Pontificia Universidad Javeriana. Correo electrónico: barrien@javeriana.edu.co

***Odontólogo de la Universidad Nacional de Colombia, especialista en Cirugía Maxilofacial, Universidad del Bosque, Colombia, profesor actual de posgrado de Cirugía Maxilofacial Pontificia Universidad Javeriana. Correo electrónico: jimenezjaimea@gmail.com

1. RESUMEN

El tratamiento de las anomalías craneofaciales sindrómicas es complejo y requiere un equipo multidisciplinario que los intercepte desde el nacimiento, para evaluar y tratar de una manera integral al paciente durante sus diferentes etapas de crecimiento

Objetivo: Describir las características de tratamientos quirúrgicos de las anomalías craneofaciales tratadas quirúrgicamente en el Instituto Roosevelt durante el periodo comprendido desde enero del 2010 a marzo del 2021. **Materiales y métodos:** Se realizó un estudio observacional descriptivo en las que se revisaron historias clínicas de pacientes con síndromes craneofaciales en el Instituto de Roosevelt. **Resultados:** La muestra incluyó 100 historias clínicas, de los cuales 55 eran de sexo femenino y 45 de sexo masculino, con una media de edad de 2,5 años, y una edad promedio de 1 año. En el instituto, el síndrome que más es el Pierre Robin con un 37% de los casos. El procedimiento más frecuente fue la distracción osteogénica. Solo el 18% de los casos presentan diagnóstico genético. El 22 % de los casos presentaron reintervención y el 3% tuvieron un desenlace fatal. En promedio un procedimiento dura en promedio 135,93 minutos y la duración promedio entre la consulta y la cirugía fueron 4,54 meses en promedio.

Palabras claves: anomalías craneofaciales, síndromes, frecuencia, análisis descriptivo

2. INTRODUCCIÓN

Las anomalías craneofaciales congénitas son alteraciones en la formación de la cara y el cráneo durante la etapa embrionaria (1,2), conocidos de acuerdo a su presentación clínica como los síndromes de Pierre Robin, Crouzon, Treacher Collins, Pfierrer entre otros. Estos conllevan afectaciones funcionales para la alimentación, respiración, el habla, audición, visión, alteraciones en el sistema neuromuscular y locomotor, que varía en severidad según la penetrancia genética de cada uno. (3,4) pueden llevar a una discapacidad permanente o poner en riesgo la vida del paciente, ya que existe a aumento de la presión intracraneal, constricciones de la vía aérea, malformaciones vasculares como parte de los cuadros clínicos. (5)

La prevalencia mundial de los síndromes craneofaciales es de 0.1–2.5% a nivel mundial (6), presentándose en 310 de cada 10 000 nacimientos. Las anomalías craneofaciales representan 10-15% de los casos, siendo la malformación de oído, la más prevalente, seguido por la fisura de labio y paladar (6). En Colombia el 4.5 por cada 10.000 nacidos tiene alguna malformación congénita que afecta ojo, el oído, cara y del cuello, para el año 2016, estas malformaciones representaron una de las principales causas de mortalidad en menores de un año, causando el 25,6% de las muertes en este rango de edad. (7,8)

Cada síndrome presenta características clínicas variables y el diagnóstico debe incluir además del análisis clínico, imágenes diagnósticas como resonancias, tomografías, análisis genéticos, y especialmente el diagnóstico relacionado con la vía aérea y el crecimiento cerebral que pone en riesgo la vida del paciente. Las malformaciones craneoencefálicas en estos niños incluyen craneosinostosis, retrognatia, glosoptosis, displasias otomandibulares, proptosis ocular, paladar hendido, hipoplasia del tercio medio facial, anomalías que en su mayoría requieren un tratamiento quirúrgico inicial. (1,2)

El manejo interdisciplinario, obliga un primer paso que garantice la viabilidad de la vía aérea, así como la corrección de la craneosinostosis asociada para promover el desarrollo cerebral. Debe hacerse un seguimiento durante el crecimiento del paciente, asegurando las correcciones funcionales, estéticas y psicológicas las que haya lugar, evaluando la efectividad del tratamiento quirúrgico, (9,10). En este proceso se deben realizar Lefort II y III para corrección de tercio medio, distracción osteogénica para promover el crecimiento mandibular y aumentar vía aérea, queiloplastias, palatorrafias en la infancia temprana y cirugía ortognática en la etapa adulta, todo esto acompañado de un proceso ortodóntico que garantice el desarrollo de la oclusión de forma adecuada. (11)

Uno de los centros de IV nivel para la remisión de este tipo de patologías, es el Instituto Roosevelt donde se realizan tratamientos interdisciplinarios acordes a cada caso. Teniendo en cuenta la alta complejidad en el manejo de estos pacientes. Este estudio busca describir las características de los pacientes afectados por este tipo de síndromes craneofaciales y que han sido tratados quirúrgicamente en la institución. (12)

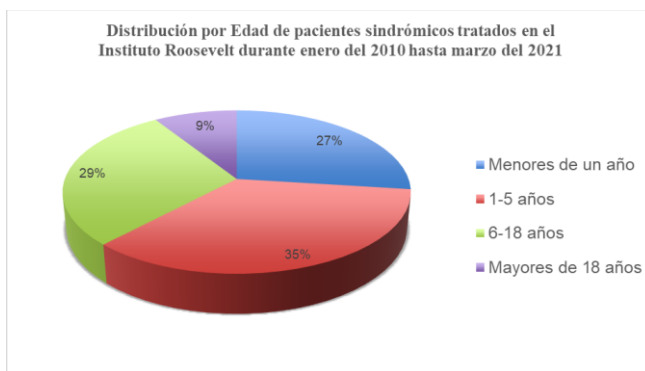
MATERIALES Y MÉTODOS

Previo aval del comité de investigación y ética, de la facultad de Odontología de la Pontificia Universidad Javeriana, y del Instituto Roosevelt, se realizó un estudio descriptivo retrospectivo, desde 2010 a 2021, con la revisión de las historias clínicas de pacientes con síndromes craneofaciales, tratados quirúrgicamente en la institución, con sus respectivos datos de manejo hospitalario. Las variables estudiadas incluyeron, género, síndrome, antecedentes quirúrgicos, edad al momento de la cirugía lateralidad del procedimiento, reintervención, alta en días de la institución, complicaciones, diagnóstico genético. Las historias clínicas de los pacientes remitidos a otras instituciones e historias clínicas incompletas fueron excluidas del estudio.

El análisis de los datos se realizó mediante el paquete estadístico SPSS modeler y Microsoft Excel.

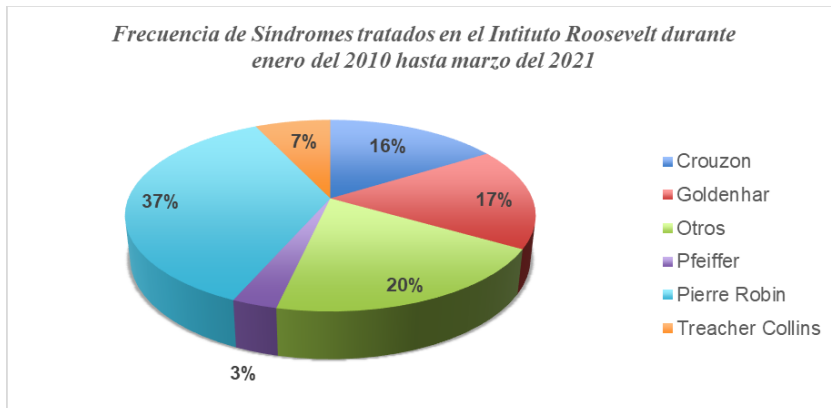
RESULTADOS

Se obtuvieron 100 historias clínicas en los años estudiados, de los cuales 56 % fueron de sexo femenino y 44% de sexo masculino, con un rango de edad de 0 a 45 años, con un promedio de edad fue de 1 año.



Gráfica 1. Distribución por Edad de pacientes síndrómicos tratados en el Instituto Roosevelt del 2010-2021

El síndrome de mayor frecuencia en el instituto fue el de Pierre Robin con 37 pacientes, seguido por Goldenhar con 17 pacientes; los síndromes con 1 a 2 casos incluyeron síndrome de Parry-Romberg, Muenke, Roberts, Beckwith-Wiedeman, Kleeblattschadel, Biender entre otros. (Gráfica 2) y en estos 100 pacientes se realizaron 121 procedimientos quirúrgicos, es decir que cada paciente tiene en promedio 1,2 cirugías en el Instituto.



Gráfica 2. Frecuencia de Síndromes tratados en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

La distribución de edad en la Gráfica 1, permite observar que la mayoría de los pacientes se ubicó entre el rango de 1 a 5 años.

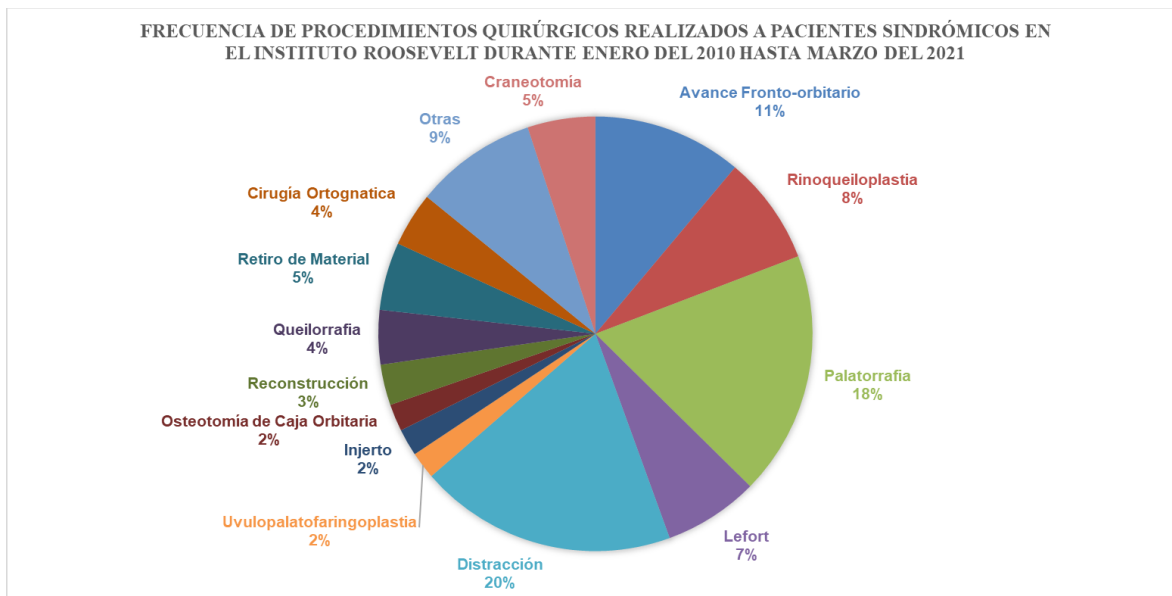
A los 27 pacientes menores de 1 año, se les realizaron procedimientos de avance fronto-orbitario y craneotomía (6 casos), rinoqueiloplastia (6 casos), palatorrafia (7 casos), distracción mandibular (5 casos), injerto costochondral (1 caso), descompresión de un mielomeningocele (1 caso) y craneotomía (1 caso).

35 pacientes componían el grupo de pacientes de 1 a 5 años, con avance fronto-orbitaria y craneotomía (9 casos) a 8 pacientes distracción ósea mandibular (8), osteotomías de caja orbitaria (2), rinoqueiloplastia (2 casos) pacientes, LeFort III a (2 casos) pacientes y LeFort II (1 caso), palatorrafia (8 casos), uvulofaringoplastia (2 caso) pacientes y a un paciente se le realizó una corrección de una macrostomía.

El grupo de 6 a 18 años con 29 pacientes, hicieron en 7 palatorrafia, en 3 distracción ósea mandibular; LeFort III en 2 pacientes, se efectuó en un solo paciente una osteoplastia craneal, rinoqueiloplastia fue realizada en 3 pacientes, la uvulopalatofaringoplastia se reportó en 3 pacientes y glosectomía en 1 paciente. En este rango de edad también se reportaron procedimientos como enucleación de quiste en 2 pacientes, frenillectomía en un paciente, ventana quirúrgica para tracción ortodoncia en 1 paciente, resección de apéndices auriculares en 2 pacientes y retiro de distractores en 2 pacientes, que se englobaron en la categoría de otros.

El grupo de edad mayores de 18 años con solo 9 pacientes reportados en los 10 años del estudio, donde a 5 pacientes de los 9 se les realizó cirugía ortognática bimaxilar, mientras que los procedimientos de LeFort II, LeFort III, injerto de tibia y retiro de distractores solo se reportaron en un paciente cada uno.

Los procedimientos fueron realizados con base en una valoración inicial de los requerimientos craneofaciales y características clínicas de cada caso particular. Por ejemplo, la queiloplastia se realizó en pacientes con fisuras labiales completas y/o incompletas sin compromiso la unidad nasal mientras que la rinoqueiloplastia se hizo en pacientes con fisuras labiales, completas e incompletas. Las distracciones se indican cuando se presenta una retrognatia marcada, y compromiso parcial de la vía aérea y de acuerdo a la necesidad de soporte ventilatorio y la uvulopalatofaringoplastia y el esfínter dinámico Orticochea se realizaron en pacientes con insuficiencia velofaríngea. Los procedimientos de Le-Fort son indicados en pacientes con deficiencia en el tercio medio, depresión del área malar y paranasal de manera bilateral; los injertos se consideraron en los pacientes presentaban discontinuidades del arco donde se pudiera garantizar la adecuada cobertura. El Avance Fronto-orbitario fue realizado en pacientes con craneosinostosis y/o exoftalmos; la cirugía ortognática se asocia con pacientes que presentaron maloclusión clase II y III. La intervención quirúrgica más frecuente fue la distracción con el 20%, seguido por la palatorrafia con el 18%, avance fronto-orbitario con el 11%, rinoqueiloplastia con el 8% y Lefort II o III con el 7%. (Ver Gráfica 3).



Gráfica 3. Frecuencia de Procedimientos Quirúrgicos realizados a pacientes sindrómicos en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

La edad en la que se realizó cada procedimiento quirúrgico, varía por diferentes factores, pero según datos, los primeros procedimientos que se realizaron en los pacientes con síndromes craneofaciales en el Instituto Roosevelt son el avance fronto-orbitario y la craneotomía que se realiza en promedio a la edad de 1.27 y 1,63 años respectivamente, la

intervención que tuvo una edad más avanzada para realizarlo fue el Lefort que en promedio se realizó a los 15,08 años como podemos observar en la *Tabla 1*.

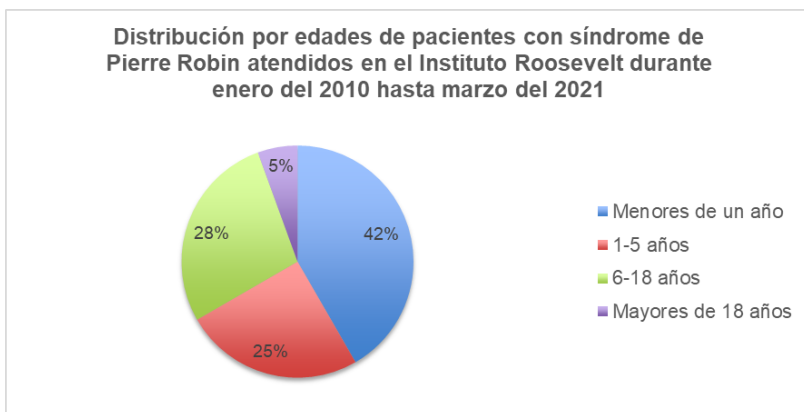
	Edad (años)	
	Promedio	Desviación Estándar
Avance Fronto-orbitario	1,27	0,70
Craneotomía	1,63	0,59
Distracción	3,48	3,42
Lefort	15,08	16,20
Otras	12,40	11,97
Palatorrafia	4,14	4,50
Queilorrafia	3,67	5,56
Reconstrucción de pabellón auricular	6,61	2,94
Retiro de Material	11,92	7,25
Rinoqueiloplastia	3,46	4,42
Uvulopalatofaringoplastia	5,92	1,65
Total general	6,37	8,59

Tabla 1. Edad por Procedimiento Quirúrgico de pacientes sindrómicos tratados en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

El 20% de los pacientes se les realizó algún tipo de distracción, en este tipo de procedimientos les daban de alta en un promedio en 7,3 días. El 18% de los pacientes se les practico palatorrafia, en promedio se les dio de alta a los 1,9 días. Avance fronto-orbitarios fueron el 11% de los casos, de los cuales en promedio salieron de alta a los 5,9 días. La rinoqueiloplastia fue realizada al 8% de los pacientes, en promedio a estos pacientes se les dio de alta en medio día. El 7 % de los pacientes se les practico Le-Fort III, en promedio se les dio de alta a los 4,8 días. Las craneotomías se realizaron al 5% de los pacientes, les dieron de alta en promedio 10,8 días. Los demás procedimientos tenían entre 1 y dos casos y les daban de alta el mismo día o máximo al segundo día de la operación. En general en promedio a los pacientes se les dio de alta a los 3,8 días

SÍNDROME PIERRE ROBIN

Se registraron 36 casos de síndrome de Pierre Robin, de los cuales el 47% fueron de sexo masculino y el 53% de sexo femenino. En este síndrome la mayoría de sus pacientes (42%) fueron menores de un año, el segundo grupo más grande fueron los niños mayores de 6 años (*Ver Grafica 4*). Dos de los casos registrados presentaron diagnóstico genético, el 0,056%.



Grafica 4. Distribución por edades de pacientes con síndrome de Pierre Robin atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

El procedimiento quirúrgico más común en este síndrome fue la palatorrafia con un 36,11% de los casos, seguido por la rinoqueiloplastia con 13,89%. Los procedimientos menos frecuentes realizados en este síndrome fue la colocación de injerto de tibia, esfínter dinámico de Orticochea y Lefort con un 2,78% (ver Tabla 2)

Procedimiento	Porcentaje
Palatorrafia	36,11%
Rinoqueiloplastia	13,89%
Distracción	11,11%
Queilorrafia	11,11%
Retiro de Material	11,11%
Uvulopalatofaringoplastia	5,56%
Le-Fort	2,78%
Reconstrucción de bóveda palatina	2,78%
Injerto de tibia	2,78%
Esfínter Dinámico Orticochea	2,78%

Tabla 2. Distribución por Procedimiento Quirúrgico de pacientes con Síndrome Pierre Robin atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

El 77,78% de los casos se realizó palatorrafia y rinoqueiloplastia bilateral; en el 16,67% de los casos la intervención ocurrió en le hemiarcada izquierda y en el 5,56% en la hemiarcada derecha. El 13,89% de los casos presentaron alguna complicación posquirúrgica, las cuales fueron la dehiscencia de la sutura del paladar, infecciones y un caso de defecto en zona de atracadero durante la distracción.

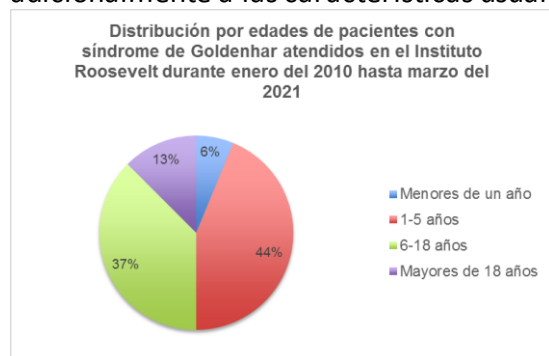
SÍNDROME GOLDENHAR

Del síndrome de Goldenhar se registraron 17 casos, y se pudo observar que el 53% de los casos fueron del sexo femenino y el 47% de sexo masculino. En el síndrome de Goldenhar el procedimiento que más se realizó fue la distracción con un 56,25% de los casos, el resto de los procedimientos como el Lefort, cirugía ortognática, resección de apéndice retroauricular, corrección de macrostomía y reconstrucción se realizaron de igual manera con un porcentaje de 6,25% como se puede apreciar en la Tabla 4.

Procedimiento	Porcentaje
Distracción	56,25%
Le-Fort	6,25%
Reconstrucción	6,25%
Cirugía Ortognática	6,25%
Injerto costochondral	6,25%
Resección de Apéndice Retro-auricular	6,25%
Corrección de Macrostomía	6,25%

Tabla 4. Distribución por Procedimiento Quirúrgico de pacientes con Síndrome Goldenhar atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

Las reconstrucciones abarcan diferentes procedimientos para devolver la anatomía de la rama mandibular. La colocación de injertos óseos se indicó cuando los pacientes en donde se encontraba ausencia de estructuras anatómicas como cóndilo, que requerían injertos de costilla. Los pacientes que presentaban microtia y secuelas de esta, se les realizó resección de apéndice retro-articular. La corrección de macrostomía se asoció con pacientes que adicionalmente a las características usuales al Goldenhar presentaban fisura de Tessier.



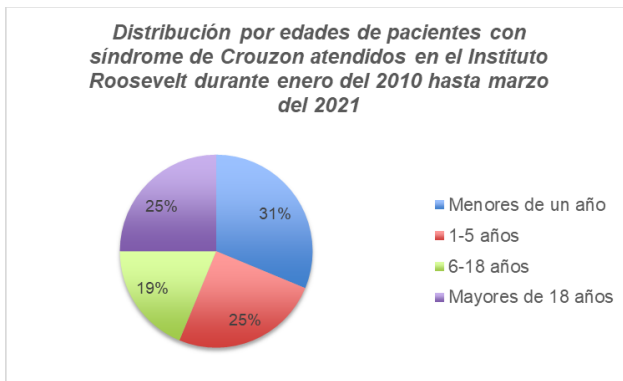
Gráfica 6. Distribución por edades de pacientes con síndrome de Goldenhar atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010-2021

Es de mencionar que la mayoría de los casos con este síndrome son de pacientes entre 2 y 5 años con el 44%, seguido por los pacientes entre 6 y 18 años. (Ver Gráfica 6)

Solo el 18,75% de los casos presentaron un diagnóstico genético. El 50% de los procedimientos se realizaron en la hemiarcada derecha, y el 43,75% en la hemiarcada izquierda, el resto de los casos fue un abordaje bilateral. No se registró ningún caso del síndrome Goldenhar con complicaciones.

SÍNDROME CROUZON

Se presentaron en el Instituto, 16 casos de síndrome de Crouzon, y al revisar la distribución por sexo en este síndrome se encontró que el 62% de los casos presentados fueron del sexo femenino, y el 38% del sexo masculino. La mayoría de los pacientes con síndrome de Crouzon era niños menores a un año, el segundo grupo más numeroso con el 35% de los casos son pacientes mayores a los 18 años. (Ver Grafica 5)



Gráfica 5. Distribución por edades de pacientes con síndrome de Crouzon atendidos en el Instituto Roosevelt durante enero del 2010 -2021

Los procedimientos que se realizaron en pacientes con síndrome Crouzon fueron avance fronto-orbitario, Lefort, cirugía ortognática, craneotomía, distracción y osteoplastia craneal; siendo el más frecuente realizado el avance fronto-orbitario con el 50% de los casos. (ver Tabla 3)

Procedimiento	Porcentaje
Avance Fronto-orbitario	50%
Le-Fort	19%
Cirugía Ortognática	13%
Craneotomía	6%
Distracción	6%
Osteoplastia Craneal	6%

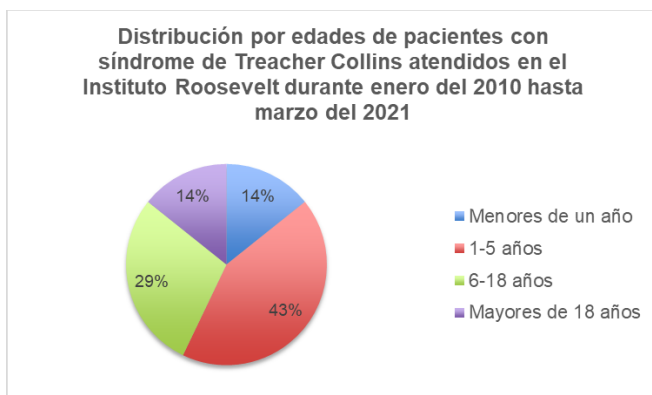
Tabla 3. Distribución por Procedimiento quirúrgico de pacientes con Síndrome Crouzon atendidos en el Instituto Roosevelt durante 2010 -2021

Todas las cirugías hechas a pacientes con síndrome de Crouzon fueron bilaterales.

El 12,5% de los casos con síndrome Crouzon tuvieron complicaciones, un problema con la fijación del distractor y otro caso que requirió soporte con el ventilador.

SÍNDROME TREACHER COLLINS

En el Instituto Roosevelt en el periodo 2010-2021 observado llegaron tan solo 7 casos con síndrome Treacher-Collins, de los cuales el 71% eran de sexo femenino y 29% de sexo masculino. La mayoría de los casos se presentaron en pacientes entre los 2 y 5 años, al igual que entre los pacientes de 6 a 18 años, la distribución por edad fue muy similar. (Ver Grafica 7)



Gráfica 7. Distribución por edades de pacientes con síndrome de Treacher Collins atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010 -2021

En el síndrome de Treacher Collins el procedimiento quirúrgico que más se realizó fue la distracción con un 42,9%, seguido por la palatorrafia con un 28,6%. La reconstrucción y la cirugía ortognática fueron los procedimientos menos frecuentes. (Ver Tabla 5)

Procedimiento	Porcentaje
Distracción	42,9%
Palatorrafia	28,6%
Reconstrucción de orbita	14,3%
Cirugía Ortognatica	14,3%

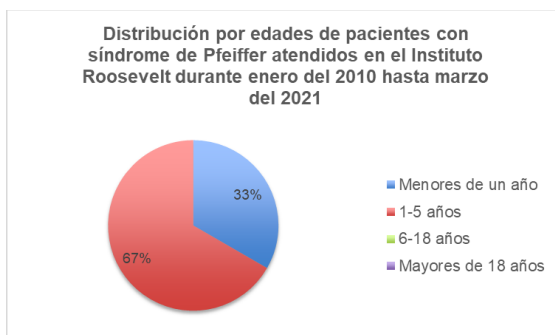
Tabla 5. Distribución por Procedimiento quirúrgico de pacientes con Síndrome Treacher Collins atendidos en el Instituto Roosevelt del 2010 - 2021

En los procedimientos realizados en el síndrome de Treacher-Collins todos fueron de abordaje bilateral y el 28,57% tuvieron diagnóstico genético.

Solo se registró una complicación posquirúrgica, que fue una falla multiorgánica que conllevó a la muerte del paciente.

SÍNDROME PFEIFFER

Pacientes con síndrome Pfeiffer se registran 3 casos. El 33% de los casos fueron de sexo femenino y el 67% de sexo masculino. No se presentaron casos de pacientes mayores a los 5 años con este síndrome, la distribución fue muy similar en menores de un año, entre uno y dos años, y entre dos y cinco años. (Ver Gráfica 8)



Gráfica 8. Distribución por edades de pacientes con síndrome de Pfeiffer atendidos en el Instituto Roosevelt durante 2010 -2021

Procedimiento	Porcentaje
Craneotomía	66,7%
Le Fort	33,3%

Tabla 6. Distribución por Procedimiento Quirúrgico de pacientes con Síndrome Pfeiffer atendidos en el Instituto Roosevelt durante 2010 -2021

La Craneotomía se realizó en la mayoría de los pacientes con Pfeiffer por las craneosinostosis; lo que en algunos casos puede provocar la elevación de la presión intracraneal como se puede ver en la Tabla 6. Todos los procedimientos que se realizaron con síndrome Pfeiffer fue bilateralmente. Las complicaciones posquirúrgicas registradas fueron tres; un caso de bradicardia sostenida, una fractura del alambre del distractor y una proptosis severa.

En las 121 cirugías, se registró algún tipo de complicaciones postquirúrgicas en 16 de ellas, presentándose 3 defunciones, 2 de ellos por falla multisistémica y 1 por broncoaspiración. 2 de los 3 presentaron alteraciones en el patrón respiratorio que requirió ventilación mecánica. Cuatro pacientes registraron alguna alteración en la ubicación y/o fijación del distractor que requirió una reintervención. Solo 2 pacientes presentaron infecciones de sitio operatorio. También se reportaron sangrado postquirúrgico, dehiscencias, bradicardia sostenida, proptosis solo en un paciente cada uno. De hecho, el promedio de hospitalización para las cirugías de mayor complejidad fue en promedio 3.8 días. Un dato

interesante es el que desde que se generaron ordenes de procedimiento hasta que realizaron la cirugía paso en promedio 4.54 meses.

Las cirugías de avance frontoorbitario y craneotomía fueron los procedimientos que mas sangrado se registro con 135 y 144 cc en promedio.

El 18 % de los pacientes reportaron diagnóstico genético con diferentes métodos.

DISCUSIÓN

Las estructuras faciales se originan a partir del primer y segundo arco braquial desde la cuarta a la octava semana de vida intrauterina y las malformaciones craneofaciales surgen por un trastorno durante ese desarrollo ya sea de manera esporádica, por un agente teratogénico (radiación, infección), por metabolopatías o por herencia.(13) Algunas de estas alteraciones hoy en día se pueden detectar de manera precoz durante la etapa prenatal con ayuda de la ecografía y ultrasonidos, el 85% de las malformaciones pueden observarse antes del parto pero en Colombia la tasa de detección es del 35% para anomalías congénitas. (14)

La incidencia del Pierre Robin es variable va de 1 en 8500 a 1 en 30.000 nacidos vivos, la mayor incidencia registrada se encuentra en los estados unidos donde se dice que afecta a 1 en cada 3120 nacidos vivos (15). En este estudio fue el síndrome más frecuente y el principal procedimiento realizado a estos pacientes fue la palatorrafia en un 36 %. Esto concuerda con la literatura ya que una de las manifestaciones clínicas más asociadas en un 60-90% es la fisura palatina.(15) En el síndrome de Goldenhar o también conocido como displasia oculo-auriculo-vertebral tiene una incidencia que oscila entre 1 en 3500 a 1 en 5600 de nacidos vivos, en este estudio fue el segundo síndrome más prevalente (16); las alteraciones entre el 60-80% de los casos son unilaterales, lo que concuerda con los resultados obtenidos ya que solo un paciente requirió una intervención de manera bilateral. La incidencia en el síndrome de Crouzon es de 16.5 por cada millón de nacidos vivos (17), en el estudio correspondió al tercer síndrome más común, el objetivo principal en el manejo quirúrgico en estos pacientes es la corrección de la craneosinostosis y la hipoplasia del tercio medio facial (17), que tiene concordancia con los resultados ya que la mitad de los pacientes se les realizo avances frontoorbitarios y craneotomías. El síndrome de Treacher Collins tiene una incidencia de 1 en 50.000 nacidos vivos (18), fue el cuarto síndrome más común en este estudio, siendo el procedimiento de distracción ósea mandibular la que se realizó en la mayoría de los casos, lo que concuerda con la literatura ya que aproximadamente el 23 % de los casos presenta obstrucciones graves de la vía aérea por su microretrognatia y glosoptosis. (19)

Los síndromes craneofaciales muestran un amplio espectro al tener una gran variabilidad según la penetrancia genética, por lo cual el tratamiento es casi personalizado pero en común todos los protocolos internacionales hablan que el diagnóstico temprano prenatal en lo posible, es de vital importancia para evaluar factores de pronóstico, planificación a largo plazo e interceptar de manera oportuna condiciones que pueden variar de leves a severas en corto tiempo.(7) En el instituto Roosevelt el 27% de los pacientes son menores de 1 año, lo cual dificulta, realizar un diagnóstico y tratamiento oportuno, esto ocurre en general por problemas de acceso y dificultades con las entidades prestadoras de salud para la autorización tanto para el manejo quirúrgico como para la valoración inicial(2,19, 20). Según Sawh-Martine en el 2019 en pacientes sindrómicos vinculados a craneosinostosis sugiere realizar la craneotomía antes de 3 meses (21,22), de 6-8 meses realizar la primera etapa de distracción osteogénica, la corrección craneal definitiva con avances frontoorbitarios a la edad de 10-18 meses, de 5 a 9 años realizar el Lefort III o Lefort I de distracción, avances monobloc o Lefort III a los 9 a 12 años, finalizando a los 15 -20 años con la cirugía ortognática, y cirugías para ayudar al balance facial; este protocolo sugerido es difícil de implementar, ya que los pacientes que son atendidos en el instituto llegan a diferentes edades y sin historia clínica de fácil acceso (21,23,24).

Los procedimientos que necesita un paciente sindrómico son múltiples, y entre ellos se encuentran la craneotomía, el avance frontorbitario, Lefort III, queiloplastia, palatorrafia, distracción osteogénica, injertos, cirugía ortognática entre otros, la indicación de cada procedimiento dependerá de la presentación clínica.

La cirugía de mayor complejidad en estos pacientes es la craneotomía y el avance frontorbitario, que pueden hacerse juntas o separadamente para el manejo de las craneosinostosis, que según la literatura debe realizarse entre los 4 a 11 meses de vida donde se realiza una remodelación ósea logrando unas dimensiones y forma del cráneo óptima para el adecuado desarrollo cerebral con el fin de minimizar las complicaciones como la hidrocefalia, displasia severa de la base de cráneo que con lleve a la alteración del sistema de drenaje venoso, aumento de la presión intracraneal que puede generar un déficit cognitivo entre otras (25). A los pacientes de esta muestra se les opero en promedio a los 1,27 años, realizando en el mismo tiempo quirúrgico la craneotomía y el avance frontorbitario con el fin de minimizar la cantidad de intervenciones, el traumatismo del paciente y posibles complicaciones. La defunción relacionada con las craneosinostosis es muy rara (26), en este estudio solo 1 muerte fue en paciente con craneosinostosis.

La distracción osteogénica mandibular fue la intervención más frecuente con el 20 % en menores de 5 años. La literatura reporta que los pacientes sindrómicos pueden tener obstrucciones de gran grado de severidad, que obligan a la traqueostomía, el uso constante de oxígeno y de CPAP desde el nacimiento y quirúrgicamente se puede recurrir a la adhesión lengua- labio y a la distracción osteogénica mandibular. La evidencia científica muestra que esta última es un tratamiento óptimo para pacientes con obstrucciones severas de la vía aérea, porque la mejoría es permanente y no afecta el crecimiento mandibular ya que no

daña el centro de crecimiento del cóndilo y de mejor costo beneficio al compararla con la traqueostomía convencional a largo plazo y busca mejorar la posición de la base de la lengua, y está recomendada para el manejo de los síndromes de Pierre Robin y Treacher Collins por la retrognatia y glosotoposis característicos (15,16).

En revisiones sistemáticas las complicaciones relacionadas con la distracción osteogénica mandibular incluyen la inadecuada posición del distractor (35%), fractura o desplazamiento del distractor (24%), pérdida dental (15%), daños a la raíz dental (14%), perforación o daño a folículo dental (9%). (27)

En la muestra estudiada, se reportaron complicaciones asociadas con inadecuada posición del distractor y fractura del distractor que requirieron reintervenciones. Los estudios sugieren realizar la distracción mandibular entre los 5 a los 9 años cuando existen discrepancias maxilomandibulares severas aprovechando el primer pico de crecimiento siempre y cuando no tengan indicación de manejo perinatal (28), en esta muestra se realizó este procedimiento a una edad promedio 3.3 años. Hubo distracciones mandibulares que se realizaron después de los 6 años, estos pacientes tenían en común que tenían un diagnóstico de síndrome de Goldenhar. En la literatura se encuentra que la edad promedio para realizar la distracción mandibular osteogénica en hipoplasias mandibulares moderadas es de 9 años, con el fin de no sobre corregir (29), según McCarthy la sobre corrección puede ser de más de 44% en pacientes menores de 10 años; además que este tipo de pacientes suelen requerir más de una distracción a lo largo de su vida lo que pudiera explicar este dato. (30)

Las cirugías de Lefort II y III se realizan como tratamiento de elección para hipoplasias del tercio medio facial característico de síndromes como el Crouzon y Pfeiffer, que por la falta de desarrollo del hueso maxilar y malar, existe una depresión severa en la región nasomaxilar, orbitomaxilar, y maxilomalar, que se traduce a características clínicas como proptosis ocular, maloclusión clase III, anomalías dentofaciales clase III entre otras, el procedimiento consiste en una serie de osteotomías por las cuales en el Lefort II se consigue el movimiento de el maxilar superior en conjunto con la pirámide nasal, mientras que en el Lefort III se produce una disyunción cráneo facial donde se moviliza el maxilar, el malar, la región infraorbitaria, la región nasal y parte de las paredes orbitarias (31). Según la literatura se recomienda este procedimiento a la edad de 10-12 años ya que existe un hueso más compacto siendo menos probable las fracturas indeseables, al igual que los vectores se pueden modificar y los pacientes son más receptivos al tratamiento (17,30) en este estudio la edad promedio de estas intervenciones fue de 15.8 años.

La cirugía ortognática donde se realiza osteotomías Lefort I, sagital mandibular y mentón, está indicada mayores de 18 años, después de la pubertad donde el crecimiento residual es mínimo o nulo, estas cirugías están reportadas cuando a pesar de intervenciones previas no se ha logrado una oclusión y características faciales óptimas (32). En el instituto las cirugías ortognáticas se realizaron en promedio a los 24 años; otras cirugías realizadas después de

los 15 años fueron la rinoqueiloplastias, palatorrafia, injerto de tibia con el fin de generar continuidad del maxilar y esfínter dinámico Orticoechea para paciente con insuficiencia velofaringea (32,33).

En el instituto Roosevelt para la rinoqueiloplastia, se adopta la técnica de Delaire descrita en 1978 para la reconstrucción de la forma normal de las estructuras afectadas por la fisura, el cierre funcional de labio y nariz se basa en la reconstrucción anatómico-fisiológica de los diferentes elementos musculares de la nariz, fisura del suelo nasal, ala nasal y labio superior, bajo el concepto "llevar todo a su lugar anatómico correcto".(34) Las técnicas quirúrgicas del resto de procedimientos siguen los protocolos descritos de manera internacional sin variaciones significativas.

A los pacientes se les dio de alta del instituto en promedio a los 3,8 días, aunque es de considerar que esto está íntimamente relacionado con el tipo de procedimiento y las particularidades del paciente, se observó que las distracciones presento el mayor número de días de hospitalización con un promedio de 7,2 días, esto es debido a que por las etapas de distracción, es necesario un control más estricto los primeros días, además de la necesidad de realizar la explicación pedagógica a los padres con el fin que el tratamiento se lleve a cabo de manera óptima de forma ambulatoria

Con los grandes avances de la biología molecular y lo que conllevó el descubrimiento del genoma humano, se ha podido identificar los genes involucrados en múltiples malformaciones y actualmente el enfoque actual es generar tratamientos alternativos con la biología molecular (33). Se han demostrado mutaciones de los receptores de los factores de crecimiento fibroblástico asociados a diferentes síndromes, el gen FGFR1 relacionado con el síndrome de Pfeiffer; en síndromes como Crouzon, Apert el gen FGFR2 se encuentra alterado, estos genes se expresan durante la deposición de matriz ósea en las suturas craneales, por lo cual alguna alteración de ellos puede conllevar a una craneosinostosis.(34) En este estudio el 82% de los casos reportados no cuentan con un diagnóstico molecular y genético, lo que restringe un diagnóstico integral, la identificación de genes asociados, nivel de penetrancia genética, pronóstico a largo plazo, al igual que la posibilidad de realizar pruebas predictivas o de predisposición genética para determinar la posibilidad de herencia de las mutaciones y/o alteraciones. (34)

Las complicaciones registradas fueron en 16 pacientes que en su mayoría fueron resueltas. Según Shilito y Matson en 519 pacientes con craneosinostosis reportaron el 0.4% de mortalidad, en este estudio en 100 pacientes hubo 3 defunciones.

Este estudio abre la posibilidad de hacer análisis más profundos del tema, ya que estos casos presentados son del Instituto de Roosevelt, sería oportuno realizar un censo de las personas sindrómicas en el país para poder tener una visión completa de cómo se manejan este tipo de casos en el país, pues no se sabe a ciencia cierta cuantos casos nunca han sido tratados ni tienen seguimiento.

Se requiere mayor visibilización de las enfermedades sindrómicas en el país, ya que por diversas razones los pacientes en estas condiciones no están teniendo el seguimiento adecuado. Se sospecha que el sistema de salud en Colombia está subestimando los casos de síndromes craneofaciales en el país, lo que puede estar provocando que no hallan esquemas concretos de manejo y remisión de estos pacientes.

CONCLUSIÓN

Se trataron en el instituto en promedio 10 pacientes sindrómicos por año, se mantiene la proporción esperada dado la poca prevalencia de estos síndromes a nivel mundial y en Colombia.

En el instituto se realizan procedimientos de alta, mediana y baja complejidad con el fin de satisfacer las necesidades particulares.

Las complicaciones reportadas tienen una incidencia baja, solo se reportaron la defunción de 3 pacientes que está en los rangos esperables.

No existe un seguimiento a largo plazo de los procedimientos realizados, lo que implicó que no se realizaran varias intervenciones en el mismo paciente y no se pueda evaluar la necesidad de reintervenciones asociadas a dichos manejos, esto debido a que los pacientes son remitidos de otras regiones y/o instituciones, y a las restricciones ante las autorizaciones por parte de los seguros.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nagy, L., & Demke, J. C. (2014). Craniofacial anomalies. *Facial Plastic Surgery Clinics of North America*, 22(4), 523–548. <https://doi.org/10.1016/j.fsc.2014.08.002>
2. Hall, J. J., & Lorenz, H. P. (2012). Craniofacial Anomalies. In *Pediatric Surgery* (7th ed.). Elsevier Inc. <https://doi.org/10.1016/B978-0-323-07255-7.00053-2>
3. Chigurupati, R. (2005). Orthognathic surgery for secondary cleft and craniofacial deformities. *Oral and Maxillofacial Surgery Clinics of North America*, 17(4 SPEC. ISS.), 503–517. <https://doi.org/10.1016/j.coms.2005.08.001>
4. Donoso Hofer, T., Villanueva Maffei, J., Araya Cabello, I., & Yanine Montaner, N. (2015). Riesgo de infección del sitio quirúrgico, según tiempo operatorio en cirugía maxilofacial mayor limpia contaminada: estudio observacional analítico. *Revista Clínica de Periodoncia, Implantología y Rehabilitación Oral*, 8(3), 203–207. <https://doi.org/10.1016/j.piro.2015.07.001>
5. Kumar, P., & Burton, B. K. (2008). Congenital malformations: evidence-based evaluation and management. In *Congenital malformations: evidence-based evaluation and management*. <https://doi.org/10.1036/0071471898>
6. Bohm, L. A., Sidman, J. D., & Roby, B. (2016). Early Airway Intervention for Craniofacial Anomalies. *Facial Plastic Surgery Clinics of North America*, 24(4), 427–436. <https://doi.org/10.1016/j.fsc.2016.06.002>

7. Web, S. (2019). Instituto Roosevelt. In Página principal. <https://www.institutoroosevelt.com/enfermedadesraras/>
8. Instituto Nacional de SALud. (2017). INFORME DE EVENTO DEFECTOS CONGÉNITOS, COLOMBIA, 2017.
9. Al-Namnam, N. M. N., Hariri, F., & Rahman, Z. A. A. (2018). Distraction osteogenesis in the surgical management of syndromic craniosynostosis: a comprehensive review of published papers. *British Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 56(5), 353–366. <https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2018.03.002>
10. Goodrich, J. T. (2004). Craniofacial surgery: Complications and their prevention. *Seminars in Pediatric Neurology*, 11(4), 288–300. <https://doi.org/10.1016/j.spen.2004.10.001>
11. Hamm, J. A., & Robin, N. H. (2015). Newborn Craniofacial Malformations: Orofacial Clefting and Craniosynostosis. *Clinics in Perinatology*, 42(2), 321–336. <https://doi.org/10.1016/j.clp.2015.02.005>
12. Web, S. (2019). Instituto Roosevelt. In Página principal. https://www.institutoroosevelt.com/?gclid=Cj0KCQiA5aWOBhDMARIsAIXLlkef1Kji_xHVIEnH-sLnzZCYXCE8A8log8Fhz1eFz55KbxLmiTAi8Xu4aAkk4EALw_wcB
13. Sorolla.(2010) Anomalías craneofaciales.Revista medica clinica las condes. [Volume 21, Issue 1](#), January 2010, Pages 5-15
14. Restrepo-Cano GA. Diagnóstico prenatal de anomalías congénitas: ¿se cumple esta política en Colombia? *Rev CES Med* 2018; 32(3): 226-234.
15. Breugem, Logjes, Jitske W. Nolte, Roberto L. Flores. Advantages and disadvantages of mandibular distraction in Robin sequence. *Seminars in Fetal and Neonatal Medicine* 26 (2021) 101283
16. Maryanchik, I., & Nair, M. K. (2018). *Goldenhar syndrome (oculo-auriculo-vertebral spectrum): Findings on cone beam computed tomography—3 case reports. Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology and Oral Radiology.*
17. Mirco Raffaini a, Alice Sara Magri a, Lorenzo Genitori b, Francesco Arcuri. Algorithm to the treatment of Crouzon syndrome. *Journal of Cranio-Maxillo-Facial Surgery* 2021.
18. Posnick, JC., & Ruiz, R. (1997). (1997). STATE OF THE ART The Craniofacial Dysostosis

Syndromes : Current Surgical Thinking and Future Directions. C.

19. Juan Pablo Sorolla, P. (2015). Anomalías craneofaciales. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 21(1), 5–15. [https://doi.org/10.1016/s0716-8640\(10\)70500-9](https://doi.org/10.1016/s0716-8640(10)70500-9)
20. Shand, J. M. (2018). Paediatric oral & maxillofacial surgery. *Australian dental journal*, 63, S69-S78.
21. Thaller, S., Bradley, J. P., & Garri, J. I. (2007). *Craniofacial surgery.* (CRC Press).
22. Shillito J Jr, Matson DD: Craniosynostosis: A review of 519 surgical patients. *Pediatrics* 41:829-853, 1968

23. Sesenna, E., Magri, A. S., Magnani, C., Brevi, B. C., & Anghinoni, M. L. (2012). Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Italian journal of pediatrics*, 38(1), 1-8.
24. Pérez Gutiérrez, H., Donoso Hofer, T., Mardones Muñoz, M., & Bravo Ahumada, R. (2015). Epidemiología de Tratamientos Quirúrgicos Maxilofaciales en un Hospital Público en Santiago de Chile: Estudio Retrospectivo de 5 Años. *International Journal of Odontostomatology*, 9(1), 37–41. <https://doi.org/10.4067/s0718-381x2015000100006>
25. Sawh-Martinez, R. (2019). Syndromic Craniosynostosis. *Clin Plastic Surg* 46 , 141-155.
26. Esparza*; J. Hinojosa. Surgical treatment of isolated and syndromic craniosynostosis. Results and complications in 283 consecutive cases *Neurocirugía* 2008 19: 509-529.
27. Silva-Giraldo, X., & Porras-Hurtado, G. L. (2018). Characterization of congenital craniofacial anomalies in a specialized hospital of Risaralda, Colombia. 2010-2014. *Revista de La Facultad de Medicina*, 66(2), 223–227. <https://doi.org/10.15446/revfacmed.v66n2.61551>
28. Raposo, A., Preisler, G., Salinas, F., Muñoz, C., & Monsalves, M. J. (2013). Epidemiología de las fracturas maxilofaciales tratadas quirúrgicamente en Valdivia, Chile: 5 años de revisión. *Revista Espanola de Cirugia Oral y Maxilofacial*, 35(1), 18–22.
29. Shakir, S., & Bartlett, S. P. (2021). *Modern Mandibular Distraction Applications in Hemifacial Microsomia*. *Clinics in Plastic Surgery*, 48(3), 375–389. doi:10.1016/j.cps.2021.02.001
30. Vu, D. D., & Tiwana, P. S. (2016). *Le Fort III and Le Fort II Osteotomies*. *Atlas of the Oral and Maxillofacial Surgery Clinics*, 24(1), 15–25.
31. Espinosa Fernández, M. G., Sánchez Martínez, J. E., Roldán Mateo, A. M., & Martínez, M. A. (2014). *Distracción osteogénica mandibular neonatal en un paciente con diagnóstico de síndrome de Treacher Collins*. *Anales de Pediatría*, 80(2), e52–e53
32. Gibson, T. L., & Shetye, P. R. (2017). Collaborative care and the modern craniofacial treatment team. *Seminars in Orthodontics*, 23(3), 255–260. <https://doi.org/10.1053/j.sodo.2017.05.001>
33. Forrest, C. R., & Hopper, R. A. (2013). Craniofacial syndromes and surgery. *Plastic and reconstructive surgery*, 131(1), 86e-109e.
34. *Damián Palafox, Elizabeth Ogando-Rivasb, Diana Lorena Herrera-Rodríguez, Gloria Queipo. Malformaciones craneofaciales. De las bases moleculares al tratamiento quirúrgico. Rev Med Hosp Gen Méx* 2012;75(1):50-59