

El síndrome de Pierre Robin

La secuencia de Pierre Robin

[La enfermedad](#)

[El diagnóstico](#)

[Los aspectos genéticos](#)

[El tratamiento, la atención, la prevención](#)

[Convivencia](#)

[Saber más](#)

Señor, Señora:

Esta ficha tiene como fin informarle sobre el síndrome de Pierre Robin. No sustituye una consulta médica. Su objetivo es fomentar el diálogo con su médico. No dude en solicitarle información más precisa acerca de cualquier aspecto que no le parezca lo suficientemente claro y en plantearle dudas adicionales relacionadas con su caso concreto. De hecho, parte del contenido que aparece en esta ficha puede no estar adaptado a su caso: debe recordar que cada paciente es diferente. Únicamente el médico puede facilitar información personalizada y adaptada.

La enfermedad

● ¿Qué es el síndrome (o la secuencia) de Pierre Robin?

El síndrome de Pierre Robin (SPR o secuencia de Pierre Robin) se caracteriza por la presencia en el momento del nacimiento de tres anomalías de la boca y de la cara (anomalías bucofaciales): mandíbula pequeña con un mentón retraído (retrognatismo), tendencia de la lengua a caer hacia atrás en la garganta (glosoptosis) y ausencia de cierre del paladar blando (fisura velopalatina posterior).

Los médicos prefieren hablar de secuencia de Pierre Robin porque las anomalías se producen unas como consecuencia de las otras durante el desarrollo de la mandíbula y de la lengua al final del 2º mes de gestación.

Cabe distinguir entre diferentes formas de secuencia de Pierre Robin en función de si están asociadas o no con otras malformaciones:

SPR aislado

No se asocia a ninguna otra malformación (50% de los casos), por lo que el SPR se considera aislado. Aunque el diagnóstico de SPR aislado se realice en las primeras semanas, es preciso esperar a que el bebé cumpla un año para poder confirmarlo, por si otras anomalías se revelan más tarde, sobre todo trastornos del desarrollo mental. Lo más habitual es que el SPR aislado sea esporádico, es decir, que sobrevenga en una familia de manera "accidental". Con todo, en el 10-15% de los casos, la anomalía puede haber sido transmitida por el padre o la madre, que padecía una forma atenuada del síndrome (transmisión por herencia).

SPR sindrómico

Las malformaciones asociadas corresponden a un síndrome conocido.

SPR asociado

Las malformaciones asociadas no permiten identificar un síndrome en particular. Puede suceder que más tarde se diagnostique un síndrome conocido: en tal caso, el SPR se reclasifica como SPR sindrómico.

El síndrome de Pierre Robin

Enciclopedia Orphanet para el público en general

www.orpha.net/data/patho/Pub/es/PierreRobin-ESesPub562.pdf

- **¿Cuántas personas hay afectadas por este síndrome?**

La prevalencia del síndrome (número de nacimientos en una población dada en un momento concreto) se estima en torno a 1 neonato por cada 8.000 a 10.000. El SPR es mucho más raro que la fisura labial o palatina, que se produce en 1 de cada 750 neonatos.

- **¿Quién puede verse afectado? ¿Está presente en España y en todo el mundo?**

El SPR se manifiesta desde el nacimiento y afecta en igual medida a mujeres y a hombres. Se encuentra en todo tipo de poblaciones.

- **¿Cuál es la causa? ¿Cómo se explican los síntomas?**

El mecanismo de formación de las anomalías presentes en el SPR es conocido. Normalmente, a partir del segundo mes de gestación, una parte del sistema nervioso situado debajo del cerebro, el tronco cerebral, ordena el desarrollo de la mandíbula (maxilar inferior) del embrión: ésta se hace móvil, la lengua adopta su posición horizontal en la boca, lo que permite el cierre del área posterior al hueso del paladar. En el SPR, un mal funcionamiento del tronco cerebral crea (al final del segundo mes de embarazo) un problema en el desarrollo de la mandíbula, lo que provoca el retraimiento del mentón (retrognatismo). El mentón obliga a la lengua a permanecer desplazada hacia atrás y en posición vertical (glosptosis), lo que impide a su vez la terminación del paladar (fisura velopalatina posterior).

Por el contrario, todavía no se conoce bien la causa exacta de la disfunción del tronco cerebral. A decir verdad, es probable que tenga varias causas, ligadas quizás a factores genéticos y/o externos. Estudios recientes demuestran que varios casos de SPR aislado, esporádicos o familiares, podrían deberse a anomalías genéticas que afectan a la producción de una proteína, el factor de transcripción SOX-9, que influye en el desarrollo del esqueleto facial.

- **¿Qué manifestaciones presenta el SPR y cuáles son sus estadios de gravedad?**

Las modificaciones físicas (anomalías anatómicas)

Anomalía de la mandíbula

Los neonatos tienen con mucha frecuencia (92% de los casos) una mandíbula pequeña (micrognatia) y/o sobre todo retraída en relación con el maxilar superior (retrognatia o retrognatismo) (figura 1). Esta diferencia se atenúa espontáneamente con la edad: entre los 3 y los 18 meses, la mandíbula recupera su retraso de crecimiento y, hacia los 5-6 años, la mayoría de los niños presentan un perfil muy similar al de los niños de su edad.

Anomalía de la lengua

La lengua no presenta ninguna anomalía propiamente dicha, sino que su posición y su tono muscular son anormales. Pasados unos meses, ésta recupera su posición y su tono correctos.

Fisura palatina

La fisura palatina posterior puede afectar al paladar duro y al velo del paladar, también denominado paladar blando (figura 2). Generalmente ésta posee forma de arco romano o de U invertida. Su anchura y su longitud varían de un niño a otro. Esta fisura palatina se cierra mediante cirugía entre el 7º y el 10º mes, en una sola intervención.



Figura 1

Mandíbula pequeña en un niño afectado por la secuencia de Pierre Robin (en ecografía 3D intrauterina, al nacimiento y a los 2 años)

Fuente: <http://www.baillement.com/dysf-tronc-cerebral.html>.

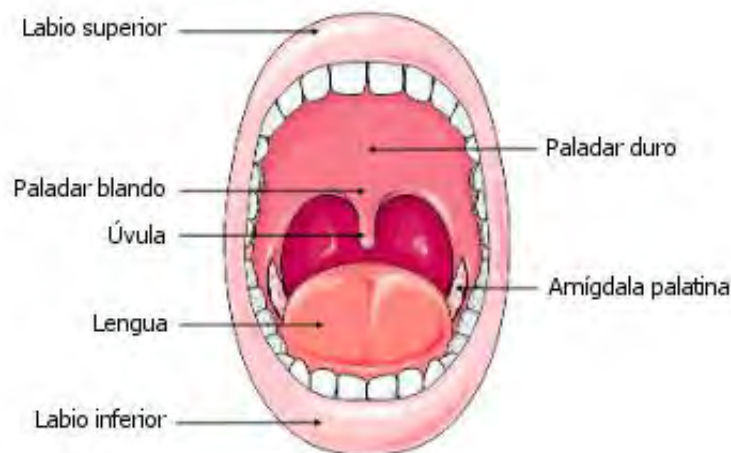


Figura 2

El paladar constituye la pared superior de la cavidad bucal. Se divide en dos partes: el paladar duro y óseo (los dos tercios anteriores) y el velo del paladar o paladar blando, formado principalmente por músculos (el tercio posterior). El paladar blando termina en la úvula, que cuelga en la garganta. El paladar y la úvula desempeñan una función activa al tragar, porque impiden el reflujo de los alimentos hacia las fosas nasales (canales que permiten el paso del aire entre la nariz y la garganta).

Fuente: Ilustración realizada gracias a Servier Medical Art.

Los trastornos funcionales iniciales del SPR

Los niños que padecen el síndrome de Pierre Robin nacen con dificultades que afectan al mismo tiempo a la alimentación, a la respiración y a la regulación del ritmo cardíaco, lo que confiere un carácter grave a la enfermedad, si bien la gravedad es variable de un niño a otro. Los trastornos son más importantes en los niños cuyo retrognatismo (mentón hacia atrás) es muy pronunciado aunque, salvo en los casos extremos, no son proporcionales a la gravedad de las anomalías físicas.

Si el SPR es aislado, la totalidad de estos síntomas mejora en promedio a partir del 4º mes de vida, y desaparece progresivamente hacia la edad de 2 años. La evolución puede ser distinta y más prolongada en niños que presentan otras anomalías (SPR no aislado).

Las dificultades alimentarias alteran la capacidad de coordinar la succión (mamar) y la deglución (tragar). Suelen fracasar los intentos de dar el pecho. La succión con biberón puede ser correcta pero muy lenta, y no lo bastante eficaz para satisfacer todas las necesidades del bebé. En ocasiones, la lactancia materna es peligrosa, porque el bebé se atraganta (los alimentos no siguen el trayecto adecuado y pasan a las vías respiratorias) o la toma del biberón agrava considerablemente los problemas respiratorios del bebé. A partir del 4º mes más o menos, los bebés pueden empezar a alimentarse con cuchara. Esta alimentación con cuchara les resulta mucho más fácil y progresivamente sustituirá al biberón o a la sonda gástrica (véase "*Atención de los problemas alimentarios*").

Entre las dificultades digestivas, el reflujo gastroesofágico es frecuente. Este reflujo es un retorno al esófago (tubo que transporta los alimentos de la boca al estómago) del contenido del estómago, que después de las comidas implica regurgitación de la leche y, posteriormente, ardor a causa de la acidez gástrica. Además, como consecuencia de la fisura palatina, el reflujo se produce a menudo por la nariz, lo que resulta aún más molesto para el bebé.

Las dificultades respiratorias están ligadas a la posición de la lengua retraída, al defecto en el tono muscular (hipotonía) de la base de la lengua, de la faringe (parte posterior de la garganta) y, a veces, de la laringe (tubo rígido en la garganta que contiene las cuerdas vocales y que participa en la deglución). Estas dificultades son responsables de detenciones de la respiración (apneas), reducciones de la respiración (hipopneas), molestias respiratorias (ronquido, carraspeo constante) sobre todo cuando el bebé está tumbado boca arriba y durante el sueño, y de otras dolencias, por ejemplo incapacidad para respirar sin asistencia. Las perturbaciones de los intercambios gaseosos en los pulmones (oxigenación de la sangre y eliminación del dióxido de carbono) son asimismo consecuencias nefastas de estos problemas respiratorios.

Los problemas de regulación del ritmo cardíaco pueden ser responsables del acceso de palidez o de la cianosis (coloración azulada de la piel por falta de oxigenación).

La gravedad del SPR varía de un bebé a otro. Aunque no se han establecido fronteras precisas, en aras de la claridad los médicos describen tres estadios de gravedad creciente:

El estadio 1

Alrededor de uno de cada cuatro niños con SPR presenta un estadio 1. Estos niños no padecen dificultades respiratorias, pero a veces hacen un ruido particular al respirar (estridor). Este ruido se debe a que la faringe y/o la laringe (tubos que permiten el paso del aire en la garganta) vibran y se cierran parcialmente durante la inspiración.

La mayoría de estos bebés consiguen tomar el biberón, sobre todo si se explican a los padres unos pequeños "trucos" que facilitan la succión. El reflujo gastroesofágico es leve.

El estadio 2

Dos de cada tres niños que padecen SPR presentan un estadio 2. Para ellos, las molestias respiratorias son poco importantes, pero pueden agravarse significativamente en caso de obstrucción o de infección de las vías aéreas (catarro o bronquitis). Los lactantes padecen dificultades para mamar y tragar (trastorno de la succión-deglución). El reflujo gastroesofágico está presente con frecuencia.

El estadio 3

Para el resto de los niños afectados de SPR en el estadio 3, es decir, uno de cada seis, la insuficiencia respiratoria es el principal motivo de preocupación. En algunos bebés, esta afección se manifiesta desde el nacimiento, pero también puede ser moderada en los primeros días de vida y agravarse más tarde. Los lactantes dejan de respirar momentáneamente varias veces al día y por la noche (apnea), lo que provoca una falta de oxígeno en el organismo y una coloración azul de la piel (cianosis). Además, estos bebés no consiguen nunca mamar y tragar a la vez y su reflujo gastroesofágico es grave. Los trastornos de la regulación del ritmo cardíaco y de la respiración son importantes.

Los trastornos funcionales ulteriores

Los niños que padecen SPR (aislado o no) tienen, con más frecuencia que los demás, problemas en los oídos y en las vías respiratorias altas (otorrinolaringológicos), en la pronunciación y el habla (ortofónicos) y en la posición de los arcos alveolares (ortodóncicos). Se trata de problemas funcionales que causan dificultades en la primera infancia.

Problemas otorrinolaringológicos

Cerca del 60% de estos niños tiene una pérdida de oído (auditiva) moderada. Ésta se debe a un paso inadecuado del sonido a través del oído medio y externo (sordera de transmisión). De hecho, entre los niños con fisura palatina, un mal funcionamiento de los músculos unidos al paladar genera una acumulación de líquido en el oído medio, situado detrás del tímpano. Este líquido perturba el paso de las ondas sonoras. Los niños oyen peor los sonidos graves y las voces susurradas, como si el oído estuviera taponado. Esta acumulación de líquido en el oído (otitis seromucosa) también puede favorecer las infecciones (otitis media aguda). Las otitis reiteradas pueden provocar problemas de audición. Todos los niños con SPR deben someterse a un seguimiento regular por el "otorrino".

Problemas ortofónicos y del habla

El paladar, incluso después de operado, no posee la flexibilidad y la longitud de un paladar natural. Asimismo, la debilidad de los músculos de la faringe (que une la cavidad nasal y bucal con la laringe y el esófago) en estos niños contribuye al gangueo (rinolalia). En realidad, para emitir ciertos sonidos (como las consonantes "p", "b", "g", "t" y "d"), el aire no debe salir por la nariz sino permanecer en la boca. En los niños con fisura palatina, se produce un escape de aire desde la parte posterior de la boca hacia la nariz (insuficiencia velofaríngea). Este escape de aire altera la pronunciación y provoca también una voz un poco nasal: los niños "hablan por la nariz" (gangueo o rinolalia). Si los niños tienen una voz demasiado nasalizada, puede resultar más complicado entenderles, lo que disminuye su gusto por comunicarse y les anima menos a desarrollar el lenguaje.

Desarrollo intelectual

Los niños que padecen el síndrome de Pierre Robin aislado tienen un desarrollo intelectual normal, siempre y cuando no hayan sufrido falta de oxígeno durante las primeras semanas de vida y no presenten dificultades respiratorias importantes durante el sueño (obstrucción respiratoria nocturna severa persistente). Sin embargo, estos niños presentan con bastante frecuencia un leve retraso en el habla vinculado a una deficiencia moderada en la audición y a un gangueo que impide la inteligibilidad de su fonación.

Problemas dentales (ortodóncicos)

Alrededor de un tercio de estos niños presentan anomalías de los dientes o de su posición que se pueden corregir. Con todo, no conviene precipitarse y colocar aparatos dentales demasiado pronto, sino solicitar el asesoramiento de un ortodoncista especializado, porque el crecimiento soluciona los problemas.

Otras manifestaciones posibles en los niños con SPR sindrómico o asociado

En la mitad de los niños, es decir, quienes presentan un SPR sindrómico o asociado, existen por definición una o varias anomalías o malformaciones adicionales, que pueden afectar a cualquier órgano, pero más frecuentemente conciernen al esqueleto, los ojos, los oídos, el corazón, las vías urinarias, los órganos genitales o el cerebro.

Estas anomalías dependen del síndrome que las causa. Por lo tanto, difieren mucho de un niño a otro y no se detallan en este documento.

● ¿Cuál es su evolución?

En un niño que tenga una forma aislada de SPR, la evolución es generalmente buena, siempre que en los primeros meses se preste una atención apropiada a sus problemas respiratorios y a los potenciales riesgos de enfermedad, que un método de alimentación adaptado le garantice un aumento de peso suficiente y que la fisura palatina se cierre correctamente. Los trastornos digestivos y respiratorios, así como las anomalías físicas, mejoran para curarse por completo durante los tres primeros años de vida. Posteriormente pueden persistir problemas otorrinolaringológicos, ortofónicos y ortodóncicos, que justifiquen un seguimiento específico hasta la adolescencia.

En los niños con un SPR sindrómico, el pronóstico depende del síndrome asociado. Si el paciente está afectado por un SPR asociado, resulta difícil predecir la evolución de la enfermedad, porque no se la puede relacionar con un síndrome conocido.

El diagnóstico

● ¿Cómo se diagnostica el síndrome de Pierre Robin?

El diagnóstico se realiza desde el nacimiento, cuando el bebé presenta las manifestaciones características del SPR (examen clínico): mandíbula retraída (retrognatismo), lengua hacia atrás (glosptosis) y paladar hendido (fisura palatina posterior).

Los médicos intentan evaluar mediante distintos exámenes las afecciones ligadas a estas anomalías (trastornos funcionales) y al eventual defecto de funcionamiento del tronco cerebral en lo relativo a la respiración, la alimentación y el ritmo cardíaco del neonato.

Investigaciones dirigidas a evaluar la gravedad de los trastornos funcionales

El daño respiratorio

Es posible llevar a cabo un examen de la laringe (laringoscopia dinámica) introduciendo una fibra óptica por la garganta.

El nivel de oxígeno en sangre se puede valorar mediante un pequeño capuchón colocado en el extremo del dedo del lactante (pulsioxímetro transcutáneo).

También es posible realizar una polisomnografía: un examen que registra diversos parámetros durante el sueño del bebé. Se mide sobre todo el grado de obstrucción ventilatoria y sus repercusiones sobre la respiración y la calidad del sueño.

El daño orodigestivo

El síndrome de Pierre Robin

Enciclopedia Orphanet para el público en general

www.orpha.net/data/patho/Pub/es/PierreRobin-ESesPub562.pdf

Su evaluación es principalmente clínica, si bien ciertos equipos pueden proponer en ocasiones una manometría del esófago para evaluar su motricidad o un electromiograma (EMG) de succión/deglución a fin de valorar la falta de coordinación cuando el bebé intenta mamar y tragar. El electromiograma consiste en registrar la actividad de los músculos implicados mediante pequeños sensores (electrodos).

El daño cardíaco

Para evaluar la regularidad del ritmo cardíaco, a menudo se efectúa un registro continuado por medio de electrocardiograma (ECG, examen que permite registrar la actividad del corazón con ayuda de electrodos colocados en las muñecas, los tobillos y el tórax) durante 24 horas (Holter). En ocasiones se realiza una variante en los bebés que padecen ciertas enfermedades: el ROC-Holter (reflejo oculocardiaco), que permite evaluar la reacción del corazón en caso de síncope vagal. En tal caso, el cardiólogo presiona con los pulgares el ojo del bebé, lo que provoca una ralentización del ritmo cardíaco. La presencia de uno de los padres junto al niño es importante para tranquilizarlo. Se aconseja igualmente explicarle de antemano lo que le van a hacer, aunque sea todavía muy pequeño.

¿Qué exámenes complementarios permiten precisar el diagnóstico?

Como una parte de los niños con SPR presenta otras anomalías, éstas son investigadas por los médicos desde el momento en que se diagnostica el SPR. El examen clínico completo es esencial en esta evaluación.

Las radiografías del esqueleto, el examen ocular, el despistaje de la sordera y la ecografía cardíaca se realizan con facilidad. Se practican otros exámenes en caso de sospecha de un síndrome en particular, por ejemplo: un análisis de sangre para efectuar un cariotipo (que permite estudiar los cromosomas del niño) o estudios moleculares (para buscar un síndrome denominado microdelección 22q11), una ecografía del abdomen, una resonancia magnética del cerebro...

● ¿Es posible confundir esta enfermedad con otras? ¿Cuáles? ¿Cómo diferenciarlas?

En el caso del síndrome de Pierre Robin típico con los tres elementos de la secuencia claramente presentes, no existe ninguna duda diagnóstica. A veces, el retrognatismo y la glosoptosis son moderados, aunque la fisura es típica: en ese caso se habla de Pierre Robin mínimo. Por el contrario, en ausencia de fisura palatina, no se puede hablar de Pierre Robin y se investigará otro tipo de problema (por ejemplo, del sistema nervioso).

Como mencionábamos más arriba, el SPR forma parte de otro síndrome en la mitad de los casos aproximadamente. Este síndrome puede ser más o menos fácil de identificar.

● ¿Es posible diagnosticar esta enfermedad antes del nacimiento?

El diagnóstico raramente se sospecha antes del nacimiento. El elemento del SPR más fácil de observar en la ecografía es el retrognatismo, si es posible ver el perfil del feto. La fisura palatina no se puede ver directamente, y solo se sospecha si la lengua presenta una posición anormalmente vertical. Para terminar, un estómago demasiado pequeño o una cantidad de líquido amniótico (líquido donde flota el feto) excesiva (hidramnios o polihidramnios) pueden ser prueba de una tendencia del feto a no tragar suficiente líquido amniótico, lo que indicaría un problema de deglución. Con todo, estos dos signos se encuentran también en otras circunstancias.

Si el diagnóstico de SPR se realiza antes del nacimiento, los médicos intentan identificar otras anomalías potencialmente asociadas (rostro, corazón, esqueleto, cerebro). En ocasiones proponen un estudio de células del feto para encontrar anomalías cromosómicas que expliquen la presencia de un SPR.

Las dos técnicas utilizadas para extraer células del feto son la amniocentesis y la biopsia de vellosidades coriales (o biopsia de trofoblasto).

La amniocentesis permite examinar las células que flotan en el líquido que circunda al feto (líquido amniótico). La toma de la muestra se hace con una jeringa provista de una aguja que atraviesa la pared abdominal. Este examen se propone hacia la 16ª semana de embarazo.

La biopsia de vellosidades coriales tiene la ventaja de realizarse en un estadio muy inicial del embarazo: consiste en la toma de una muestra muy pequeña del tejido a partir del cual se forma la placenta (el trofoblasto), fuera de la cavidad donde se desarrolla el feto. La prueba se realiza generalmente hacia la 12ª semana de embarazo, pero se suele realizar ante la sospecha de SPR más tarde en el embarazo.

Estos exámenes entrañan un riesgo débil de aborto, que varía dependiendo de la técnica elegida, por lo que conviene abordarlo en la consulta genética con la debida antelación. Todos se realizan con ecografía y nunca se toma la muestra directamente del feto. El resultado se conoce alrededor de tres semanas después.

Los aspectos genéticos

● ¿Cuáles son los riesgos de transmisión a los hijos? ¿Y a otros miembros de la familia?

El SPR aislado suele ser esporádico, lo que significa que se produce en una familia de manera "accidental". Los padres que han tenido un hijo enfermo tienen un riesgo bajo de tener un segundo hijo afectado. No obstante, en un 10-15% de los casos, la anomalía puede haber sido transmitida por uno de los padres que tuviera una forma atenuada del síndrome (transmisión familiar), por lo que antes de concluir que se trata de un caso esporádico, los médicos intentan averiguar si otros miembros de la familia presentaron en su infancia temprana una fisura palatina, dificultades para alimentarse y ganar peso o si "hablaban por la nariz". La presencia de uno de los tres signos del SPR en el padre o la madre puede significar que el SPR es hereditario en esa familia. Se piensa entonces en una transmisión autosómica dominante (figura 3), lo que indica que la enfermedad puede transmitirse de generación en generación. Un enfermo tiene un 50% de riesgo de transmitir la enfermedad a sus hijos, independientemente de su sexo, en este tipo de familia.

Los SPR sindrómicos y los SPR asociados pueden ser accidentales o transmitidos, con riesgo o no de recidiva, dependiendo del síndrome causante. Dada la complejidad de esta cuestión, el SPR requiere un asesoramiento genético por parte de un equipo especializado. Esto permitirá realizar una evaluación más precisa del riesgo para los embarazos posteriores y los de otros miembros de la familia.

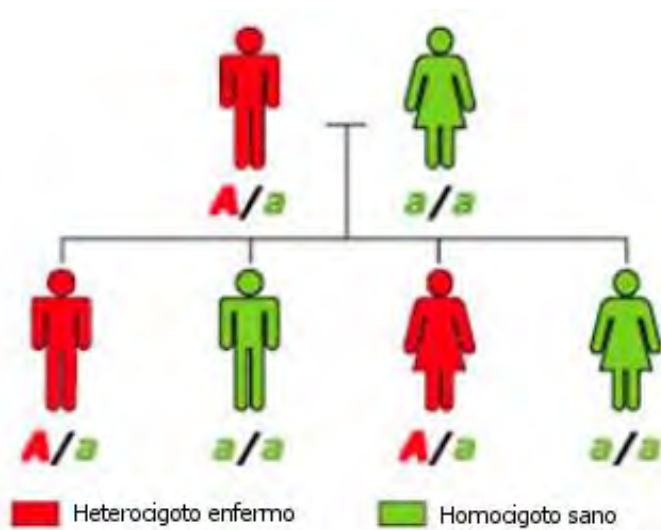


Figura 3: Transmisión dominante
 Uno de los padres posee una copia mutada del gen (A) y padece la enfermedad, al igual que su hijo A/a . En cada embarazo, el riesgo de que un hijo de una persona A/a esté enferma es del 50%.

Los hijos a/a no están enfermos y no pueden transmitir la enfermedad (poseen dos copias normales del gen a/a).

Fuente: Orphaschool - Transmisión de enfermedades genéticas
 (<http://www.orpha.net/orphaschool/formations/transmission/Ressources/1-AD/AD-1.png>)

El tratamiento, la atención, la prevención

● ¿Existe tratamiento para esta patología?

El tratamiento de los niños con SPR ha mejorado considerablemente en los últimos quince años, gracias al mejor conocimiento de los problemas que podrían estar ligados al mal funcionamiento del tronco cerebral, lo que parece ser el caso para muchos enfermos de SPR. Los problemas de coordinación de la respiración y de la alimentación también se pueden abordar de manera adaptada (seguimiento intensivo, operaciones si es necesario).

Las mejoras obtenidas en la atención guardan relación en la actualidad con la formación de los padres en los cuidados necesarios para poder reducir la estancia hospitalaria, la elección de los métodos menos invasivos posibles y una atención psicomotriz para acelerar el progreso.

Atención de los problemas respiratorios

En los casos menos graves, el hecho de acostar a los bebés boca abajo y eventualmente con el cabecero de la cuna elevado permite disminuir la obstrucción de la garganta y facilitar la respiración.

En un tercio de los casos, los problemas respiratorios exigen un reposo supervisado en el hospital, evitar los atagantamientos con el biberón y, en los casos más graves, una asistencia respiratoria.

La asistencia respiratoria en el neonato consiste en proporcionar oxígeno por la nariz, en utilizar una cánula (cánula de Guedel) para mantener la lengua hacia delante o en colocar un tubo en la faringe (intubación faríngea) o en la laringe (intubación laríngea). Se trata de técnicas de reanimación que no se pueden mantener más de unos días.

Cuando el niño presenta una insuficiencia respiratoria muy grave (principalmente niños en estadio 3), éste deberá ser transferido al nacer a una unidad de reanimación especializada

(unidad de reanimación médico-quirúrgica). Estos niños necesitarán tratamientos más "invasivos" (que penetran en el organismo y provocan lesiones) para que puedan respirar, como p.ej. una traqueotomía. Se trata de practicar una abertura en la tráquea mediante cirugía al nivel del cuello, para hacer pasar un tubo (cánula) que asegurará el paso del aire por las vías respiratorias. La realización de una traqueotomía debe ser, en la medida de lo posible, el resultado de una decisión conjunta entre el equipo médico y los padres. Se trata de una estrategia que denominamos "invasiva". No obstante, esta intervención es reversible cuando la obstrucción respiratoria es menor (de los 9 a los 15 meses): el orificio de la traqueotomía se cierra en cuanto se retira la cánula (aunque deja una cicatriz). Además, esta medida permite a menudo superar el momento crítico de los primeros meses. Tras la intervención, el niño aumenta de peso rápidamente y se encuentra en mejores condiciones.

Dado que la traqueotomía es un método quirúrgico eficaz pero bastante duro, algunos equipos intentan demorar esta intervención mediante métodos intermedios:

- Se están realizando ensayos de ventilación con mascarilla no invasiva (VNI) en algunos equipos. La VNI consiste en insuflar aire por medio de una mascarilla facial. Se propone a los niños de más edad que continúan con apneas nocturnas, independientemente de que se les haya practicado o no anteriormente una traqueotomía.

- La parte anterior de la lengua se puede fijar al labio (labioglosopexia), o los huesos de la mandíbula se pueden alargar mediante la aplicación de fuerzas mecánicas (osteodistracciones mandibulares). Con todo, estas técnicas son discutibles y se contradicen con las hipótesis y los conocimientos actuales sobre la evolución de estos niños.

Atención de los problemas alimentarios

En general, los bebés que padecen SPR en estadio 1 ó 2 pueden tomar el biberón (con leche maternizada o leche materna si la madre se extrae su propia leche). Para ayudar a estos niños a tomar el biberón, se da al bebé una tetina blanda, de caucho intencionadamente "desgastado", con un agujero agrandado, y se espesa la leche o se utiliza una leche muy cremosa (espesada con un almidón de algarroba tipo Gumilk). La posición del bebé durante la toma es importante. Tiene que estar bastante erguido, la cabeza en línea con el eje del tronco, evitando que se resbale hacia atrás. La mano que sostiene el biberón puede acompañar los movimientos de delante hacia detrás de la tetina en la boca para facilitar la succión. Los biberones se administran durante mucho tiempo a lo largo del día, porque a los bebés les cuesta mucho consumir cantidades importantes de una sola vez.

La succión no se reeduca, por eso no tiene sentido dedicarle muchas horas. La lactancia materna fracasa casi siempre y la madre no debe culpabilizarse ni forzarse.

Con frecuencia, el bebé no puede mamar lo suficiente para engordar correctamente o se atraganta o su situación respiratoria es muy precaria. En ese caso, se requiere alimentación por sonda gástrica. Esta sonda se introduce por la boca del neonato y más adelante por la nariz, porque esta posición es más cómoda para el bebé, y desciende hasta el estómago.

En casos raros (sobre todo en el estadio 3), cuando la alimentación por sonda se prolonga o cuando el bebé tolera mal su sonda, es posible practicar una gastrostomía. Esta intervención quirúrgica consiste en colocar un pequeño tubo plástico (o "botón") que une directamente el estómago a la pared exterior del vientre (*figura 4*). La sonda conectada a este pequeño botón permitirá introducir alimentos líquidos directamente en el estómago. Esta gastrostomía puede realizarse con un endoscopio que llega al estómago desde la boca (en ese caso se denomina gastrostomía percutánea) o mediante cirugía. La gastrostomía

quirúrgica se practica cuando también es necesaria una cirugía antireflujo (*véase texto a continuación*), que impone una intervención quirúrgica de todos modos.

La gastrostomía requiere cierto mantenimiento, que pueden realizar los padres: el equipo encargado explica estas medidas, relativamente sencillas, que requieren el cumplimiento de ciertas normas de higiene.

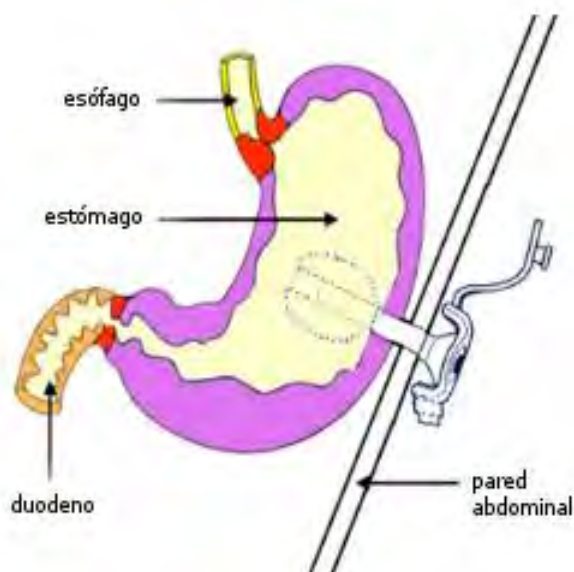


Figura 4

Croquis de una gastrostomía: un tubo de plástico conecta directamente el estómago a la pared del vientre.

Fuente: <http://www.afao.asso.fr/operations/gastro.htm>

Atención del reflujo gastroesofágico

Cuando el reflujo no es demasiado severo, levantar la cabeza cuando el niño está tumbado permite disminuir el reflujo gastroesofágico. Si el reflujo es un poco más importante, los médicos pueden prescribir medicamentos que actúan como un revestimiento y protegen la mucosa esofágica, asociados a otros que refuerzan los movimientos del esófago y bloquean la acidez gástrica. En determinados casos, el tratamiento del reflujo con medicamentos no resulta eficaz. Más ocasionalmente, los niños "vomitan" mucho y no ganan suficiente peso. En ese caso es preciso recurrir a una intervención quirúrgica. La operación antireflujo más frecuente se denomina "funduplicatura de Nissen". Consiste en reforzar la "barrera" natural que hay entre el esófago y el estómago (el cardias), creando un manguito en torno al esófago con el estómago.

Corrección de la posición de la lengua

La evolución espontánea de la lengua supone recuperar el tono y con ello una posición normal. No obstante, algunos equipos médicos (cada vez menos) han intentado colocar una placa palatina que se ajusta sobre el paladar del niño. Esta placa se apoya sobre la parte posterior de la lengua y permite desplazarla hacia adelante. Con esta maniobra se liberan las vías aéreas.

Reparación del paladar

La intervención para cerrar la fisura palatina se realiza por lo general entre los 7 y los 12 meses, pero en ocasiones los cirujanos operan en dos tiempos, con una primera intervención hacia los 3 meses de edad. En la mayoría de los casos basta con una sola operación, aunque a veces, sobre todo si se producen fisuras después de la reparación del paladar, pueden ser necesarias varias intervenciones.

Tras la intervención, los niños no podrán tomar biberón ni chupete durante más o menos 1 mes. Se les debe alimentar con cuchara o con vaso de aprendizaje. Cabe evitar que se metan

el pulgar, los dedos u otros objetos en la boca durante las 3 semanas posteriores a la operación, puesto que las cicatrices todavía son frágiles.

● **¿Qué otras modalidades de atención existen?**

Ortofonía

La ortofonía será muy útil para ayudar al niño a pronunciar bien. De hecho, incluso después de operado, el paladar no posee la flexibilidad y la longitud de un paladar natural. Además, muchos niños pueden padecer gangueo. Desde los 18 a los 24 meses de edad, los niños deben acudir a la consulta de un ortofonista, que les dará ejercicios para soplar y muscular así la faringe (órgano que conecta la cavidad bucal y nasal con la laringe y el esófago) y el velo del paladar. A partir de los 30 meses, la reeducación ortofónica podrá contribuir a evitar trastornos de la emisión de sonidos (fonatorios) y de la articulación de las palabras, presentes en casi la mitad de estos niños. Para los niños que han sido sometidos a una labioglosopexia (unión de la lengua con el labio inferior), una vez la lengua ha quedado liberada, el seguimiento por un ortofonista ayudará a enseñarles cómo utilizar bien la lengua.

Asimismo, la ortofonía puede ayudar a los padres a acometer mejor la alimentación de su hijo, aunque nunca se hará antes de los 9 meses. Puede resultar muy útil si se practicó una gastrostomía al niño cuando era bebé y ésta ya no es necesaria. La ortofonía contribuye a enseñar los movimientos de las mandíbulas necesarios para comer.

Atención de los trastornos otorrinolaringológicos

En caso de otitis aguda, frecuentemente se prescribe un tratamiento con antibióticos. En ocasiones, resulta necesario perforar el tímpano (paracentesis) con anestesia para evacuar el pus. A fin de evitar la recidiva de las otitis agudas o tratar la otitis serosa cuando es responsable de los problemas de audición, el "otorrino" puede colocar un aireador en forma de tubo o de yoyó a través del tímpano, para que el líquido continúe fluyendo y evitar así la aparición de una nueva otitis aguda. El yoyó permanece colocado entre 1 y 2 años y lo más normal es que se elimine espontáneamente. Si esto no basta, los niños deberán llevar un aparato auditivo que amplifique el sonido. La otitis seromucosa o serosa no se trata con la ablación de las vegetaciones como suele ocurrir con otros niños. En realidad, la eliminación de las vegetaciones podría acentuar el gangueo.

Otras atenciones

Además, si existen malformaciones asociadas al SPR, éstas se deben abordar, como es lógico. Ciertas anomalías precisan una operación, como por ejemplo las malformaciones cardíacas importantes.

● **¿Es recomendable recibir apoyo psicológico?**

Para los padres, la comunicación del diagnóstico al nacimiento es traumática, máxime teniendo en cuenta que el neonato es transferido inmediatamente a una unidad de cuidados intensivos, que quizás habrá que operarle, que no podrá alimentarse siempre con normalidad. Obviamente se trata de una situación que produce una enorme aflicción. Cuando nace el bebé, es posible que los padres sientan la necesidad de recurrir a apoyo psicológico que, por lo general, es propuesto de antemano por el equipo médico.

Puede resultar complicado para los padres aprender a asumir los cuidados de su hijo sin sobreprotegerle y, en ocasiones, saber gestionar las reacciones de su círculo de allegados. Por ello, la familia no debe dudar en solicitar la ayuda de un psicólogo.

Por lo demás, algunos niños, sobre todo los que están más afectados por la enfermedad, pueden conservar recuerdos de su periodo de hospitalización y manifestarlos hacia la edad de uno o dos años con un comportamiento un poco difícil. En este caso, algunas sesiones con un psicólogo pueden ser muy útiles para ayudarle a exteriorizar esas malas experiencias. Con todo, este comportamiento también puede corresponder a una fase normal de oposición, sencillamente un poco más acusada si el niño ha estado sobreprotegido.

● **¿Qué puede hacerse para contribuir a que nuestro hijo se cure?**

Algunos niños se ven privados desde el nacimiento de una alimentación normal que les permita desarrollar sus sentidos. No obstante, incluso con una alimentación difícil, se puede crear un vínculo fuerte con los padres: olfato, voz, contacto físico, juegos, tacto...

La presencia y la participación de los padres cuando el niño es atendido en el hospital son primordiales para limitar la inquietud del niño. Si la madre está muy volcada en los primeros momentos (por ejemplo, si se saca la leche para alimentar a su bebé), la función del padre será esencial, para atender al bebé pero también como apoyo a la madre.

Cuando los niños con una fisura palatina pueden tomar el alimento con biberón, suelen tragar mucho aire durante las comidas. Por eso será necesario hacerle eructar varias veces durante la comida. Después de comer, el bebé se sentirá más a gusto en una mochila o una bandolera, pegado al pecho de su madre o de su padre: esto le permitirá, manteniéndose erguido, expulsar el aire tragado. Si el bebé ha tragado mucho aire, puede que padezca dolores de tripa (cólicos): unos ligeros masajes circulares alrededor del vientre le calmarán.

Asimismo, algunos niños, si se les ha alimentado por sonda mucho tiempo, pueden tener problemas para habituarse a comer por sí solos. La habituación puede darse a través de una comida o una golosina que les guste especialmente.

● **¿Cómo se realiza el seguimiento de mi hijo?**

El seguimiento puede llevarse a cabo en centros de referencia o en una consulta especializada en fisuras labiopalatinas o anomalías del desarrollo, que lleve a cabo un abordaje multidisciplinar (cirujano maxilofacial, ortofonista, ortodoncista, "otorrino", pediatra, psicólogo...). Encontrará la información necesaria en el sitio Orphanet (www.orphanet.es).

Las dificultades otorrinolaringológicas se deben diagnosticar y abordar desde el primer año de vida, y además se requiere un control regular durante la infancia. En función de las anomalías asociadas, otros médicos especialistas deberán participar en el seguimiento (ortopedas, oftalmólogos, genetistas...).

● **¿Qué información debemos conocer y transmitir en caso de emergencia?**

Es importante advertir al equipo sanitario de que el niño ha padecido un SPR y, dado el caso, que ha sido sometido a operaciones. Igualmente, si el niño presenta un síndrome concreto, cabrá notificarlo al equipo médico. Es preciso indicar además cuáles son los tratamientos en curso y sus dosis, para evitar la administración de medicamentos incompatibles o potenciales sobredosis.

Convivencia

● ¿Qué consecuencias tiene la enfermedad en la vida familiar, profesional, social, escolar o deportiva?

Para los padres, el acontecimiento de la llegada de su hijo se ve completamente turbado por el anuncio del diagnóstico.

Luego, en los primeros meses posteriores al nacimiento, los padres (o uno de los dos) se ven obligados con frecuencia a interrumpir su actividad profesional para ocuparse del niño, sobre todo en caso de hospitalización prolongada. La vida diaria y familiar se ve a menudo desestabilizada durante este periodo. Aunque no resulte fácil, los padres deben intentar organizarse para tener momentos de descanso, aunque sean breves. Cabe destacar aquí la importancia de la función que pueden desempeñar los hermanos y las hermanas del neonato, si éste no es el primogénito. Vinculándolos a la vida diaria del niño, se evita que la atención de los padres les sea totalmente arrebatada. Toda la familia puede participar en el desarrollo del niño y así se reforzarán los vínculos.

De hecho, la gravedad de la enfermedad depende principalmente de la presencia o no de anomalías asociadas. Así pues, las repercusiones sobre la vida cotidiana son muy variables dependiendo del caso.

En función de la presencia o no de otros trastornos (defectos de audición, retraso en el habla, crisis de epilepsia, etc.), los niños podrán disfrutar de una escolarización completamente normal o adaptada en función de cada centro.

Cuando el SPR es aislado, una vez han transcurrido los primeros meses (y la operación de fisura palatina), los riesgos vitales (principalmente en caso de SPR en estadio 3) son descartados y las dificultades de alimentación se alivian y desaparecen. Los niños llevan desde entonces una vida normal, con un seguimiento adaptado para detectar y corregir los posibles problemas (otorrinolaringología, ortofonía, etc.).

●●● Saber más

● ¿En qué punto se encuentra la investigación?

Los proyectos de investigación tienen como finalidad comprender mejor los factores causantes de la enfermedad, e intentar caracterizar el o los genes que podrían estar implicados. Estudios muy recientes han demostrado que varios casos de SRP aislado esporádicos o familiares podrían deberse a anomalías genéticas que coinciden en afectar a la expresión del gen *SOX9* que influye, entre otras cosas, en el desarrollo del esqueleto facial.

● ¿Cómo puedo entrar en contacto con otros enfermos afectados por la misma enfermedad?

El síndrome de Pierre Robin

Enciclopedia Orphanet para el público en general

www.orpha.net/data/patho/Pub/es/PierreRobin-ESesPub562.pdf

Contactando con las asociaciones de enfermos dedicadas a esta enfermedad. Encontrará la información necesaria en el sitio **Orphanet** (www.orphanet.es).

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN SOBRE ESTA ENFERMEDAD

CONTACTE CON

Servicio de información y orientación de FEDER
sio@enfermedades-raras.org - +34 918 221 725

O CONSULTE ORPHANET www.orphanet.es

ESTE DOCUMENTO HA SIDO ELABORADO POR:

orphanet

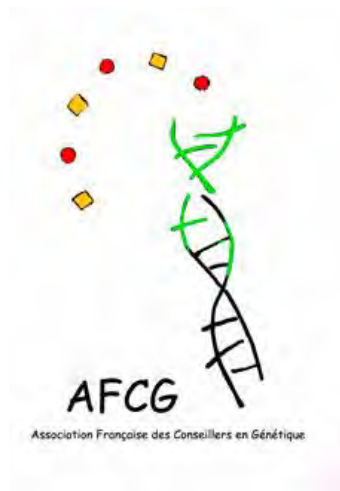


CON LA COLABORACION DE:

Profesora Véronique Abadie
Centro de referencia de síndromes de Pierre Robin y problemas de succión/deglución congénitos
Hospital Necker – Enfants malades,
Paris

*Asociación Francesa de Asesores
Genéticos*





Versión en español revisada por el *Dr.*
Juan Antoino Tovar Larrueca
del Departamento de cirugía
pediátrica del Hospital Universitario
La Paz, Madrid

Primera edición : febrero de 2015