

CASO CLÍNICO

Gestante de 37 años con antecedente de linfoma de Hodgkin a los 17 años, tratado con quimio-radioterapia, con buena evolución. Obesidad, hipotiroidismo e HTA. Intervenido de colecistectomía. Pareja sana de 69 años de edad.

Gestación actual espontánea en seguimiento en consulta de embarazo de alto riesgo por HTA crónica, en tratamiento con α metildopa. Cribado de cromosopatías: riesgo intermedio para trisomía 21 y riesgo bajo para trisomía 18 y 13. Bioquímica patológica (β -HCG de 5,4 MoM y PAPP de 0,6 MoM). Test de ADN fetal no invasivo, no patológico.

En la ecografía morfológica (semana 20+2) se diagnostica de labio leporino bilateral con sospecha de hendidura palatina (figuras 1 y 2). Se ofrece diagnóstico genético prenatal invasivo y se deriva a consulta de Genética Médica.

En la semana 20+5 se realiza ecocardiografía, con hallazgos normales, y amniocentesis que cursa sin incidencias con los siguientes resultados:

QF-PCR: dotación diploide para cromosomas 13, 18, 21. XX. Normal.

ArrayCGH: duplicación completa del brazo corto del cromosoma 10 con un perfil femenino, correspondiente con Trisomía 10p.

Cariotipo fetal: anomalía estructural desequilibrada translocación cromosomas 10 y 14.

Cariotipo materno: anomalía estructural aparentemente equilibrada translocación recíproca de cromosomas 10 y 14.

Tras información y asesoramiento sobre el diagnóstico de trisomía 10, la paciente decide la interrupción legal del embarazo.



Figura 1: de labio leporino bilateral

Figura 2: hendidura palatina

Figura 3: LP unilateral

Figura 4: LP bilateral

DISCUSIÓN

Concepto: El labio leporino (LP) es una de las malformaciones craneofaciales más comunes. Puede ir acompañada o no de hendidura palatina (HP) siendo este último caso lo más frecuente. Se produce por un defecto en la fusión de procesos nasal y maxilar alrededor del 35º día postconcepción. Puede ser uni o bilateral (figuras 2 y 3), siendo el LP unilateral izquierdo la presentación más común.

Epidemiología: la prevalencia del labio leporino aislado es de 3,1/10000 nacidos vivos. En caso de asociar hendidura palatina la prevalencia asciende a 5,6/10000 nacidos vivos. Dos tercios de los pacientes con labio leporino asocian paladar hendido.

Etiología:

- Asociación genética (aunque la mayoría de los casos son esporádicos).
- Alcohol, tabaco y fármacos (metotrexato, fenitoína, ácido valproico, etc)
- Deficiencia de ácido fólico.
- Síndromes genéticos (Stickler y Van del Woude).

Diagnóstico: el diagnóstico prenatal puede aumentar la posibilidad de identificar precozmente algunos síndromes genéticos relacionados. El diagnóstico se suele sospechar a partir de las 12 semanas.

- Ecografía 3D: Los cortes coronal y axial son los más útiles.
- Resonancia magnética.

-Un **8% de LP y un 20% LP+HP asocia anomalías** siendo fundamental el **estudio morfológico exhaustivo y amniocentesis**.

Tratamiento y pronóstico: la identificación del LP con o sin HP no influirá en la atención preparto o intraparto. La reparación quirúrgica se suele realizar a los tres meses de vida. En ocasiones son necesarias intervenciones adicionales, ortodoncia, así como terapia del lenguaje.

CONCLUSIÓN

El **labio leporino asociado a hendidura palatina** es una de las malformaciones craneofaciales más frecuentes. En su etiología influyen tanto factores genéticos como ambientales. En estos casos es importante realizar una evaluación minuciosa para detectar anomalías estructurales asociadas. El tratamiento es quirúrgico y se realiza a partir del tercer mes de vida.

REFERENCIAS:

- Gorlin RJ, Cervenka J, Pruzansky S. Facial clefting and its syndromes. Birth Defects Orig Artic Ser 2006
- Shi M, Wehby GL, Murray JC. Review on genetic variants and maternal smoking in the etiology of oral clefts and other birth defects. Birth Defects Res C Embryo Today 2008; 84:16.
- Mai CT, Cassell CH, Meyer RE, et al. Birth defects data from population-based birth defects surveillance programs in the United States, 2007 to 2011: highlighting orofacial clefts. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol 2014; 100:895.