



# SINDROME PIERRE-ROBIN



**AUTORES:** LÓPEZ VÁZQUEZ, CRISTINA; YEPES CARRILLO, ÁNGELES; GARCÍA ÁNDRES, REMEDIOS; VELASTEGUI CALDERÓN, KATHERINE VANESSA; PINA MONTOYA, MARÍA ÁNGELES; GARCÍA RÉ, MARÍA ELVIRA; COSTA ANDREO, MIGUEL.

HOSPITAL UNIVERSITARIO RAFAEL MÉNDEZ

## CASO CLINICO

### Antecedentes

- A. familiares: No antecedentes familiares de malformaciones.
- A. personales: No antecedentes personales de interés.
- A. quirúrgicos: No intervenida quirúrgicamente.
- A. Ginecológicos: Menarquia 13 años, FM 3/30, FO G2/C1.

### Diagnóstico

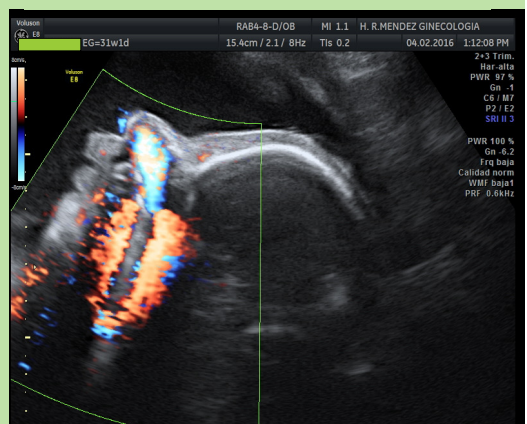
- **Ecografía fetal avanzada:** feto en cefálica izquierda anterior. FCF +, MF+. Placenta anterior. Biometría acorde a 30+6sg. Morfología: micro/retrognatia (ángulo facial inferior: 42 (<49°). No hay defecto en la parte anterior de maxilar superior, no es posible descartar pequeños defectos palatinos centrales. El restos de la morfología no se observan anomalías. No se descarta las que no tienen expresión morfológica, las que se detectan de forma tardía o sd genéticos o cromosómicos.
- Controles posteriores dentro de la normalidad, biometrías acordes a semanas de gestación. No se observan nuevos hallazgos de anomalías morfológicas. Leve polihidramnios (ILA 26).
- Amniocentesis para cariotipo QF-PCR + delección 22q11: NORMAL.

### Control de embarazo y finalización

- Gestante de 30+6 semanas remitida a consultas de Prenatal por hallazgo de micrognatia. Screening combinado: bajo riesgo. Diabetes gestacional bien controlada con dieta y ejercicio.
- Se realiza cesárea urgente por RPBF (bradicardia mantenida). Intervención sin incidencias.

### Periodo neonatal

- RN a término. Peso 3150gr. APGAR 6/9.
- Exploración física y pruebas complementarias:
  - Rasgos dismórficos: micro/retrognatia, hendidura palatina en U invertida sin labio leporino asociado, glosoptosis. Resto de exploración física normal. Análíticas de control normales. Requiere alimentación con SNG por problemas en la succión.
  - Ecografía transfontanelar: normal. Ecografía abdominal: Leve ectasia pielocalicial izquierda.
  - Valoración oftalmológica y cardiológica dentro de lo normal.
  - Pendiente de cirugía Maxilo-Facial > 14 meses.
  - Valoración genética: Cariotipo 46 XX normal. 22q11 negativo.
- Diagnóstico: **SÍNDROME CRANEOFACIAL (SECUENCIA PIERRE-ROBIN)**



## CONCLUSIONES

El síndrome de Pierre-Robin consiste en la tríada micrognatia, glosoptosis y hendidura palatina. Su incidencia es rara. Se piensa que su anomalía primara es un boca pequeña, que da lugar a glosoptosis e impide la fusión del paladar, provocando una hendidura palatina. Es un síndrome difícil de diagnosticar, si se sospecha micrognatia/retrognatia es necesario el conocimiento previo por parte del servicio de Pediatría, pues a la hora del nacimiento el pronóstico puede mejorar en las primeras horas tras el parto, debido al riesgo de obstrucción de vías aéreas superiores, distress respiratorio neonatal y posteriormente problemas en la alimentación. Es necesario el diagnóstico diferencial con el síndrome agnatia-microstomía-sinotia (otocefalia) una forma grave, y de otras causas que incluyen micrognatia como la trisomía 13 y 18. Debido a su herencia autosómica recesiva (en algunos casos ligados al cromosoma X), es importante informar y asesorar a los progenitores, para futuras gestaciones.

### Bibliografía

- David A. Nyberg, John P. McGahan, Dolores H. Pretorius, Gianluigi Pilu. *Ecografía De Malformaciones Fetales*. Madrid: Marbán; 2008.
- Nyberg. Cara y Cuello En: Lippincott Williams & Wilkins (eds). *Ecografía De Malformaciones Fetales*. Madrid: Marbán; 2008. p302-303.