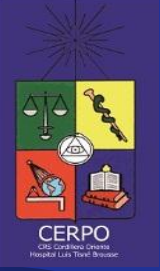




# DIAGNOSTICO ECOGRÁFICO DE PIERRE ROBIN.

**Dra. Soledad Irigoyen G.**  
**Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)- CRS Cordillera Oriente**  
**Departamento de Obstetricia y Ginecología**  
**Campus Oriente. Facultad de Medicina Universidad de Chile**  
**Marzo 2015**

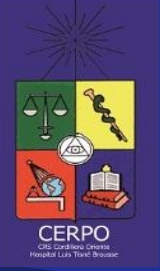




- **Las anomalías congénitas son producto de errores durante la embriogénesis (malformaciones) o bien el resultado de eventos intra uterinos que afectan el desarrollo normal del feto (deformaciones).**
- **Los defectos de la formación, crecimiento y desarrollo de la cavidad oral y faringe se asocian a diversas malformaciones.**

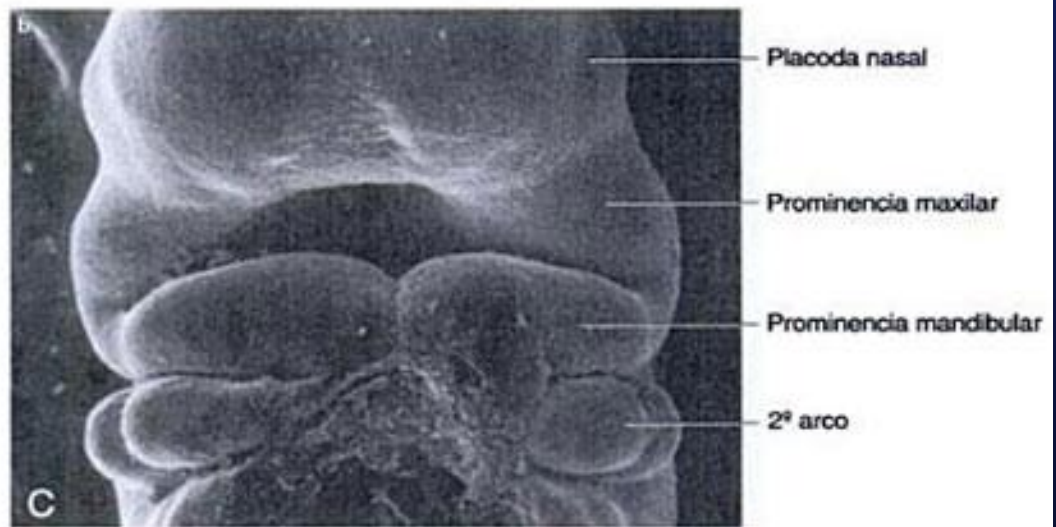
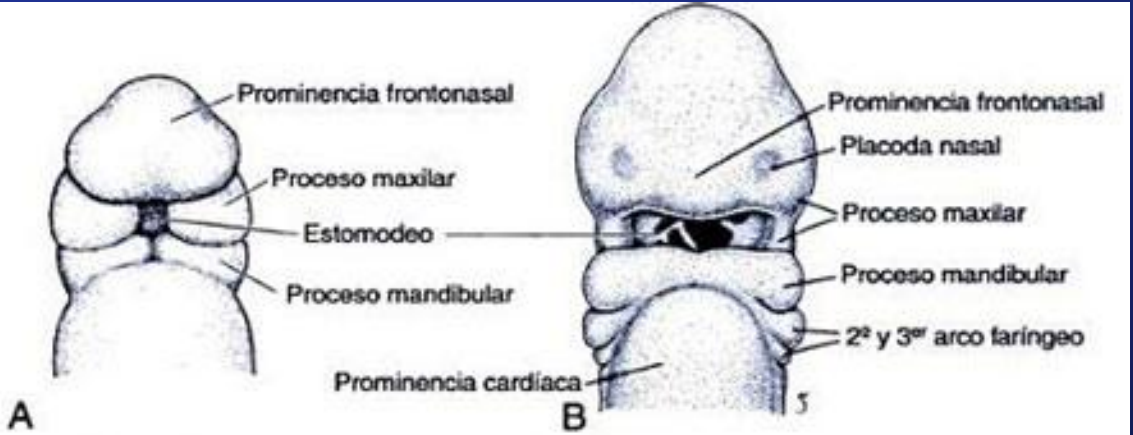


- **Las malformaciones craneofaciales son las malformaciones congénitas más frecuentes en humanos, pero se sabe muy poco acerca de su etiología.**



# Embriología...

- La cavidad oral se separa de la cavidad nasal por la fusión de las placas del paladar secundario y paladar primario.
- La mandíbula inferior proviene del primer arco braquial y también se fusionan en el centro.
- Los dos tercios anteriores de la lengua provienen de dos porciones laterales del 1 arco braquial. El tercio posterior se desarrolla en el foramen del segundo arco mesenquimal. Esto explica la inervación /irrigación de la lengua de origen distinto.



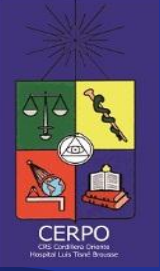
<p><b>Día 29</b> Yemas de los brazos y las piernas</p>	<p><b>Día 30</b> Desarrollo de la cara</p> <p>Prominencia frontonasal          Placoda nasal          Prominencia maxilar          Arco mandibular</p>	<p><b>Día 31</b> Desarrollo del intestino</p> <p>Yema pulmonar          Intestino anterior          Intestino medio          Intestino posterior          Cloaca</p>	<p><b>Día 32</b> Embrión en la cavidad coriónica</p> <p>Vellosidades          Cubierta ectotrofoblastica externa          Placa coriónica          Cavidad coriónica          Decidua capsular</p>
<p><b>Día 36</b> Hernia umbilical fisiológica</p>	<p><b>Día 37</b> Desarrollo de la cara</p> <p>Prominencia nasal lateral          Prominencia nasal medial          Prominencia maxilar superior          Prominencia maxilar inferior          Ojo          Surco nasolabial</p>	<p><b>Día 38</b> Desarrollo del músculo</p> <p>Miótomas cervicales          Miótomas torácicos          Miótomas lumbares          Miótomas sacales          Miótomas occipitales          Músculos de los arcos faríngeos          Músculos del ep</p>	<p><b>Día 39</b> Derivados endodérmicos</p> <p>Doñas faríngeas          Vejiga urteral</p>

- El síndrome de Pierre Robin (SPR), también conocido como secuencia Pierre .
- Se caracteriza por la triada:
  - **Micrognatia**
  - **Glosoptosis**
  - **Fisura del velo del paladar.**

Se describe también alteraciones a nivel de oído y ojos.

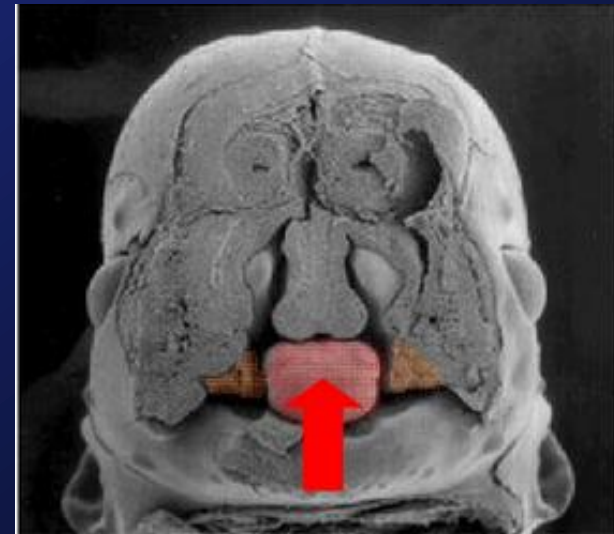
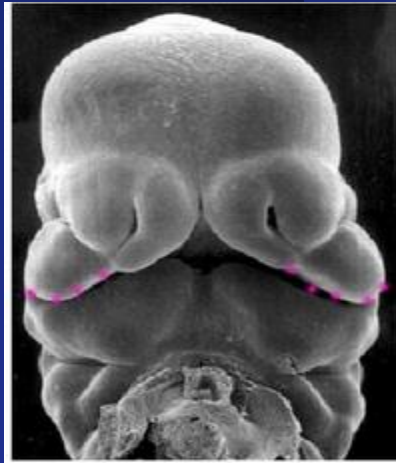


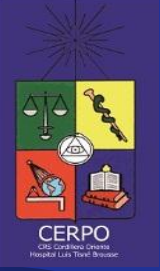




- **Se produce una alteración del desarrollo de la mandíbula debido a factores que se desconocen.**
- **Se plantea pudiese ser una alteración de la irrigación del 1 y 2 arco braquial**
- **Es de causa desconocida , pero puede formar parte de otros síndromes genéticos.**
- **Se produce entre la 5ta y 6ta semana de embarazo. Detención del desarrollo de la mandíbula.**

- Si existe una caída de la lengua (glosoptosis) en las ultimas semanas de la embriogenesis, podría inhibir la fusión de las placas del paladar
- Se interpone entre el cierre de este (8va-9na semana de gestación)
- Queda una fisura del paladar : forma de U

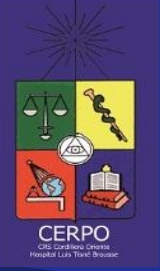




- **La secuencia de Pierre Robin (SPR) corresponde a un tipo de los llamados síndromes craneofaciales 2 y síndrome de primer arco.**
- **Descrito en 1891 por Lannelongue y Menard**
- **1923 Pierre Robin describe el síndrome completo que se denominara por su nombre en 1974.**



- **La prevalencia de 1: 8500 RN Vivos**
- **Asociado en un 80% a síndromes específicos**
- **La distribución por sexo es 1:1, excepto en la forma ligada al X**
- **Su herencia es autosómica recesiva, existiendo una variante ligada al X con malformaciones cardiacas y pie bot.**



- **Se desconoce las causas específicas de las secuencia de Pierre Robin.**
- **Parte de otros síndromes**
- **Teoría mecánica: hipoplasia mandibular (4-11va sem.), lengua alta en la cavidad oral : hendidura palatina. (paladar en U sin labio leporino).**
- **El oligohidroamnios podría tener un rol en la deformación de la mandíbula e imputación de la lengua contra el paladar.**

## Tabla 2: Síndromes de primer arco

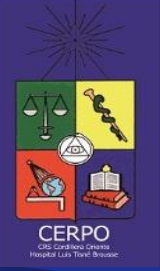
---

Disostosis mandibulofacial (síndrome de Treacher-Collins),  
Hipoplasia mandibular y glosoptosis (síndrome de Pierre-  
Robin)

Disostosis mandibular.

Hipertelorismo.

Deformidades del oído externo y medio.



# Clinica

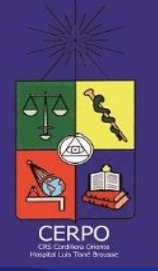
Micrognatia 91%

Glosoptosis 70-85%

Macroglosia y anquiloglosia 10-15%

Deformidades nasales infrecuentes, mayoría anomalías de la base

Anomalías oculares 10-30%



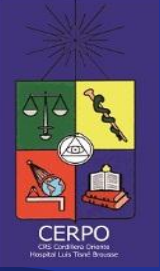
# Clinica

- Otros defectos:

Defectos del SNC (50%): Retraso del lenguaje, epilepsia, retraso desarrollo psicomotor (RDSPM), hipotonía, hidrocefalia, Síndrome Arnold-Chiari.

Defectos Genitourinarios: Criptorquídea (25%), hidronefrosis (15%), hidrocele (10%).





Deformidades nasales infrecuentes, mayoría anomalías de la base

Anomalías oculares 10-30%

Hallazgos Cardiovasculares: Soplo inocente, estenosis pulmonar, DAP, foramen oval persistente, defecto de septum atrial e hipertensión pulmonar primaria (HTP)

Anomalías del Sistema músculo-esquelético 70-80%: Syndactilia, falanges displásticas, polidactilia, clinodactilia, hiperlaxitud articular, y oligodactilia en miembros superiores.

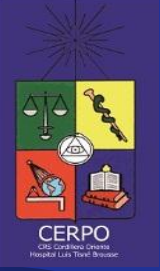
En extremidades inferiores, anomalías de pies: Pie Bot, metatarsus adductus, malformaciones femorales, (coxa vara o valgus, fémur corto), anomalías de caderas (contracturas en flexión, luxación congénita), anomalías de la rodilla (genu valgus, syncondrosis), y anomalías tibiales.

Deformidades de la Columna vertebral: Escoliosis, xifosis,

# Diagnostico

- Se puede sospechar ultrasonograficamente desde las 13 semanas. (mayoría de los diagnósticos en la literatura: mitad del 2d trimestre)





Am J Obstet Gynecol. 2005 Oct;193(4):1561-4.

## **Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy.**

Bronshtein M<sup>1</sup>, Blazer S, Zalel Y, Zimmer EZ.

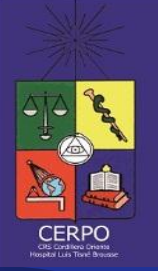
⊕ **Author information**

### **Abstract**

**OBJECTIVE:** This study was undertaken to describe the sonographic features of fetal glossoptosis in the Pierre Robin sequence.

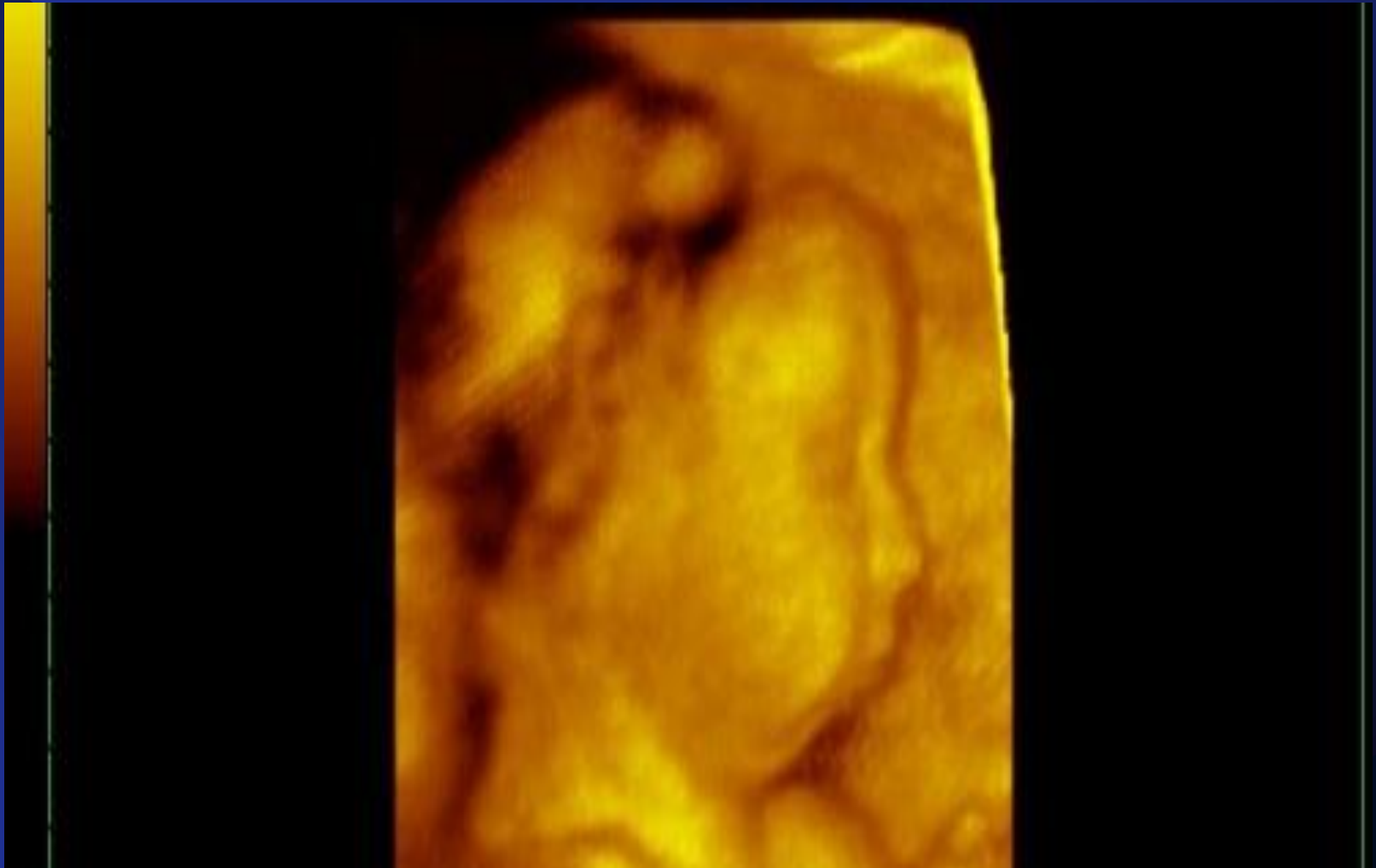
- La exploración rutinaria de la cara fetal es desde las 12 semanas.
- **MICROGNATIA EN CORTE SAGITAL**





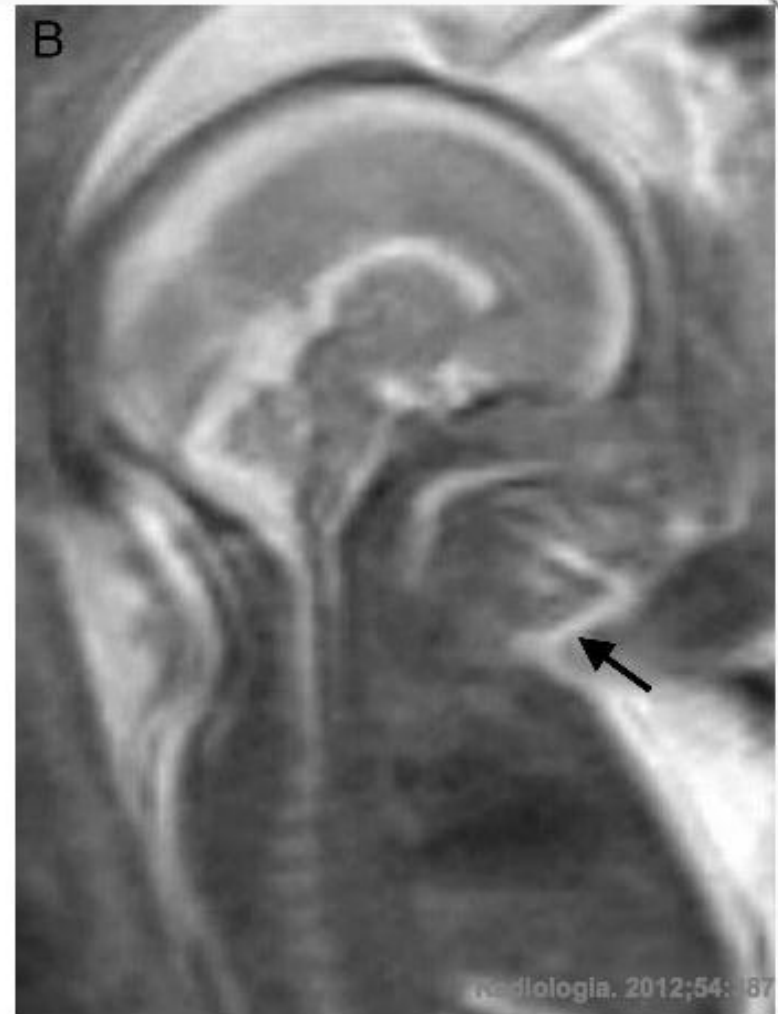
- **La lengua hacia posterior. GLOSOPTOSIS**
- **La hendidura del paladar es difícil de evaluar ecográficamente.**
- **Polihidroamnios.**
- **Dado que SPR se describe asociado a otros síndromes, se recomienda realizar un examen acucioso del resto de la anatomía**

# Reconstrucción 3D





# RSM





- **La historia natural de este síndrome es:**
- **RN que requieren de una intervención de la vía aérea. Lo avanzado dependerá del grado del defecto (Dg prenatal=planificar intervenciones)**
- **Esto le agrega un 40% de morbilidad durante el primer año de vida :**
  - **Alt. Respiratorias.**
- **Complicaciones /morbimortalidad**



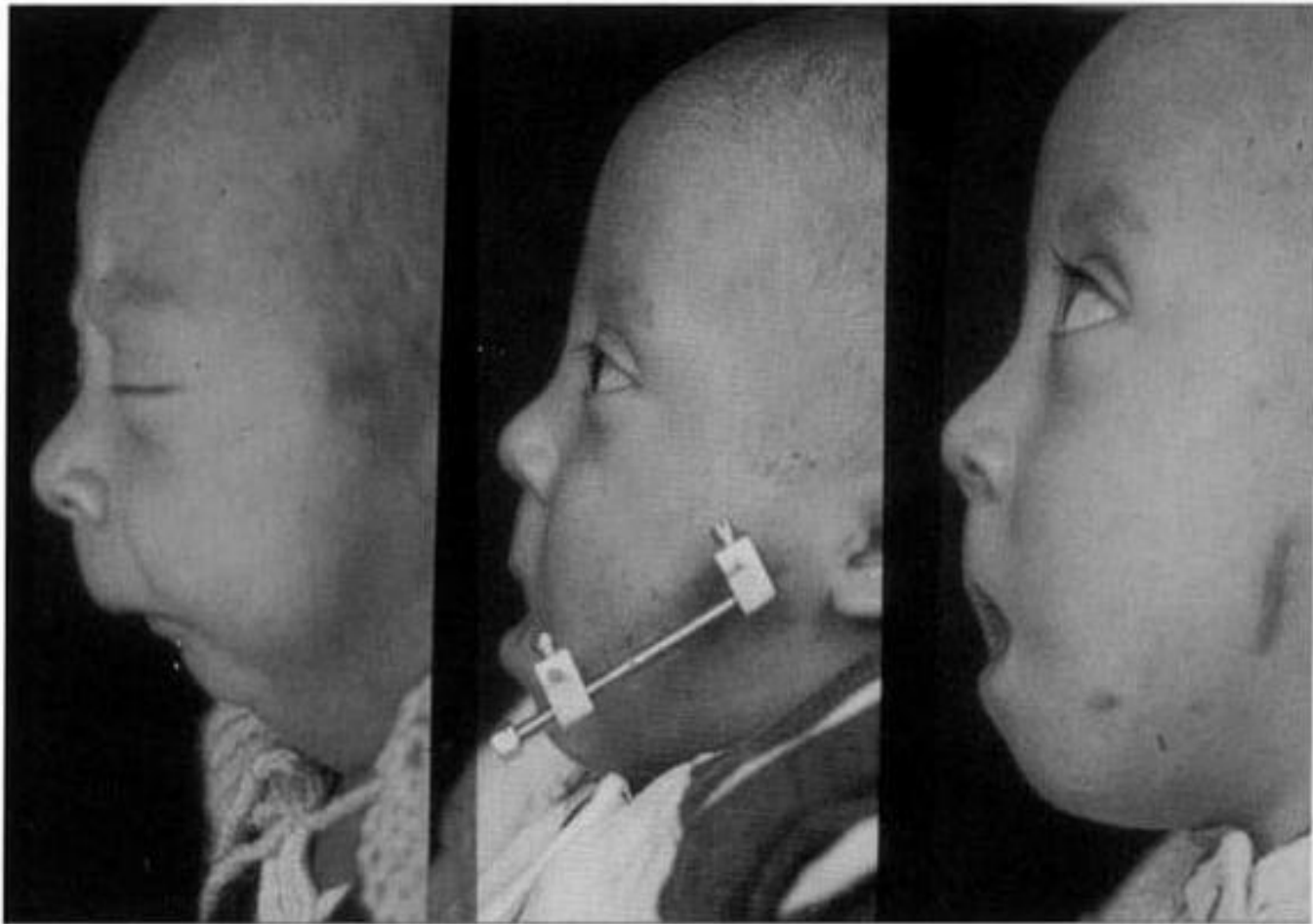


Figura 2. Vista lateral de un lactante con síndrome de Pierre Robin antes del tratamiento, durante el proceso de distracción y después de haberse completado el tratamiento (respectivamente de izquierda a derecha).

- **Se debe manejar:**
  - Posiciones al dormir
  - SNG
  - Fijadores
  - CIRUGIA
  - Traqueostomía...
- **...asoc a otros síndromes...**
- **Post 1 año de vida el desarrollo mandibular.**





- **Am J Obstet Gynecol. 2005 Oct;193(4):1561-4. Ultrasonographic diagnosis of glossoptosis in fetuses with Pierre Robin sequence in early and mid pregnancy. Bronshtein M<sup>1</sup>, Blazer S, Zalel Y, Zimmer EZ.**
- **MOROVIC I, Carmen Gloria. Manejo actual en síndrome de Pierre Robin. *Rev. chil. pediatr.*[online]. 2004, vol.75, n.1 [citado 2015-03-15], pp. 36-42 . Disponible en: <[http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0370-41062004000100005&lng=es&nrm=iso](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41062004000100005&lng=es&nrm=iso)>. ISSN 0370-4106. <http://dx.doi.org/10.4067/S0370-41062004000100005>.**
- **Peter W. Callen, MD. Ecografía en obstetricia y ginecología. Quinta edición, capítulo 11 pag 392-416.**
- **UPTODATE palabras «congenital anomalies of the jaw, mouth , oral cavity and pharynx» / «approach to cengenital malformations»**

