

Hospital Universitario "Carlos Manuel de Céspedes", Bayamo, Granma

COMISUROPLASTIA EN 1 PACIENTE CON EL SÍNDROME DE FREEMAN-SHELDON

Dr. Manuel Estrada Sarmiento,¹ Dr. Francisco Fernández-Vega Barreto² y Lic. Iseil Virelles Espinosa³

RESUMEN

Se describe el caso de una niña de 5 años de edad con el síndrome de Freeman-Sheldon, cuyo signo relevante fue la microstomía, entidad patológica que puede dificultar la ingestión de alimentos. Fue tratada con resultados satisfactorios mediante la comisuroplastia. Se detalla la técnica quirúrgica de Dieffenbach-Lexer y se informa que no presentó ninguna complicación. La paciente continúa perfectamente en la actualidad.

DeCS: MICROSTOMIA/cirugía; PROCEDIMIENTOS QUIRURGICOS ORALES; ANOMALIAS DE LA BOCA; NIÑO.

De los múltiples síndromes genéticos polimalformativos, el de Freeman-Sheldon, también conocido como síndrome de la cara silbante y displasia craneocarpotarsal, fue descrito por ambos autores en 1938.¹⁻⁴

Este síndrome se caracteriza por alteraciones en cráneo, cara y extremidades.⁵⁻¹⁰

El diagnóstico se efectúa sobre todo por el aspecto clínico, muy sugestiva la microstomía y patognomónico.⁶⁻⁹

Hasta el momento se han reportado en la literatura médica mundial 60 casos.^{4,7,9}

*Parisi*¹¹ en 1994, presentó un caso auténtico con una excesiva fosa craneal anterior, que era sorprendente y también

señaló en su paciente un surco en el mentón.

En 1988 *Rintala*¹² describió un caso que fue diagnosticado como un síndrome de Freeman-Sheldon.

*Klemp y Hall*¹³ en 1995 notaron la ocurrencia de este síndrome en 2 generaciones de diferentes familias.

En la literatura médica se reporta que 14 de 23 casos eran familiares y ocurrieron en generaciones sucesivas con transmisión de padre a hijo.^{3,7,13}

Por constituir el primer caso diagnosticado en la provincia Granma y haber realizado la corrección quirúrgica de la microstomía en nuestro servicio, en una niña con esta enfermedad y no tener

¹ Especialista de II Grado en Cirugía Maxilo Facial. Profesor Auxiliar.

² Especialista de I Grado en Caumatología.

³ Licenciada en Enfermería. Jefa de Enfermeras de la Sala de Cirugía.

información sobre este síndrome en la literatura revisada de nuestra especialidad, nos motivamos a presentar este caso.

REPORTE DEL CASO

Paciente pediátrica de 5 años de edad, femenina, mestiza, remitida de la consulta de genética clínica de nuestra institución por deformidad bucal que le dificultaba la alimentación.

Al realizar el examen físico se comprueba:

Cráneo: Occipucio prominente, frente alta y estrecha, implantación baja del cabello en región fronto-temporal.

Cara: Facies semejante a una máscara, ojos profundos, blefarofimosis, base nasal y puente anchos, alas nasales hipoplásicas, boca pequeña, labio inferior con hendidura media, mentón pequeño con surco en forma de H, hélix enrollado en su parte superior (fig. 1a y b).

Extremidades superiores. Mano derecha: Implantación baja del pulgar, con camptodactilia, hipoplasia tenar, desviación cubital del 2do dedo (fig. 2a).

Extremidades inferiores. Pie derecho: 2do y 3er dedos de igual longitud, discreta desviación fibular del 2do dedo (fig. 2b).

En el resto del examen físico no se aprecian alteraciones.

DIAGNÓSTICO

Por los hallazgos faciales y de las extremidades superiores e inferiores se planteó como diagnóstico: Síndrome de Freeman-Sheldon.

TRATAMIENTO

Al no encontrarse alteraciones en los exámenes radiográficos ni de laboratorios



FIG. 1a y b. Preoperatorio región facial.

se decidió realizar como primera intervención quirúrgica la corrección de la microstomía el 18 de marzo de 1999.



FIG. 2a. Preoperatorio.
Extremidades superiores.



FIG. 2b. Preoperatorio.
Extremidades inferiores.

TÉCNICA QUIRÚRGICA

Trazado de los límites comisurales

Bajo anestesia general se realizó la medición y trazados de los nuevos límites comisurales. Como puntos de referencias para la demarcación de la anchura bucal en armonía con el resto de la cara, se toman las interacciones de la línea horizontal marcada por el contacto de las 2 hileras dentarias, con la vertical correspondiente al punto más interno del iris¹⁴ (fig. 3).

A ambos lados del borde rojo labial, se inciden hasta la mucosa porciones cuneiformes de tejido.

La mucosa con el borde rojo labial se secciona siguiendo la línea de trazos señalada y los 2 colgajos de mucosa así formados se emplean para revestir las pérdidas de sustancias originadas por la extirpación de las tiras cutáneas¹⁵ (fig. 4).

En estos momentos la niña tiene 15 meses de su primera intervención y se encuentra satisfactoriamente (fig. 5).

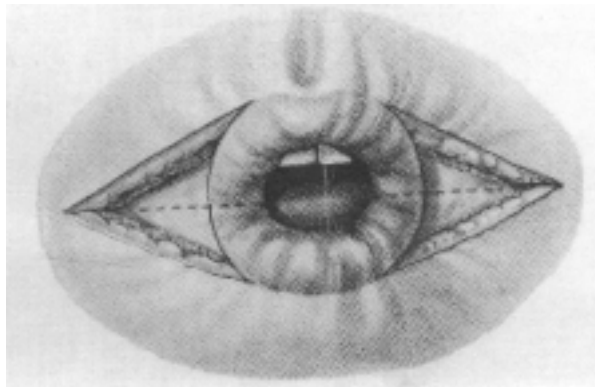


FIG. 3. Medición y trazado de los nuevos límites comisurales.

DISCUSIÓN

El síndrome de Freeman-Sheldon, conocido también como síndrome de la cara silbante y displasia craneocarpotarsal²⁻⁴ es

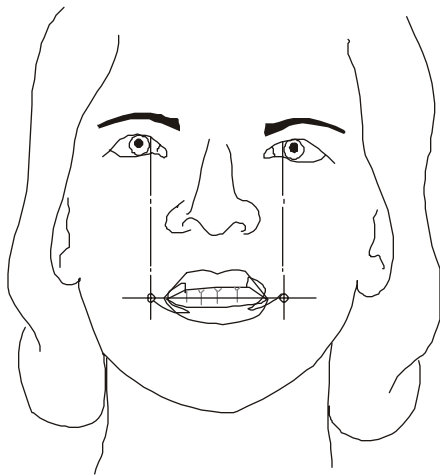


FIG. 4. Técnica de Dieffenbach-Lexer.

infrecuente. La presencia de una boca pequeña que da la apariencia de silbador y el pliegue en forma de H en la barbilla, deben alertar al médico, pues son los signos más comúnmente observados.^{3,5-10}



FIG. 5. Posoperatorio.

La microstomía puede presentarse por varias causas, entre éstas las quemaduras químicas, eléctricas y las secuelas por intervención quirúrgica en el labio por cáncer, son las más comunes.^{15,16}

Esta condición se trata mediante técnicas de cirugía plástica para mejorar la apariencia facial.¹⁴⁻¹⁷ Kirshner¹⁵ estableció patrones para la medición de la distancia intercomisural en niños.

Este raro síndrome como plantean otros autores^{3,5-13} puede ser uno de los múltiples síndromes de malformación en el cual hay un fracaso en el control de crecimiento.

SUMMARY

The case of a 5-year-old girl with Freeman-Sheldon's syndrome, whose relevant sign was microstomia, a pathological entity that may impede food ingestion, is described. She was treated by commissuroplasty with satisfactory results. Dieffenbach-Lexer's surgical technique is explained in detail. No complications were reported. The patient is in good health at present.

Subject headings: MICROSTOMIA/surgery; ORAL SURGICAL PROCEDURES; MOUTH ABNORMALITIES; CHILD.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Thompson MW, McInnes RR: Genetics in medicine. 5 ed. Philadelphia: WB Saunders; 1994:201-29.
2. National Society of genetic counselors. Review course in medical genetic and genetic counseling. Pittsburgh:University of Pittsburgh; 1998:9-14.
3. Alves AF, Acevedo ES. Recessive form of Freeman-Sheldon syndrome or whistling face. J Med Genet 1997; 16:239-46.
4. International clearinghouse for birth defect monitoring systems. Annual report 1999. Rome. International center for birth defects; 1999:136.
5. Jaso Roldan E. Síndromes pediátricos dismórficos. Madrid: Norma; 1998:417.
6. López Rodríguez EA. Síndrome de Freeman-Sheldon. Presentación de un caso. Rev Mex Oftalmol 1998;72(6):315-8.
7. Krakowiak PA, Carey JC. Clinical analysis of a variant of Freeman-Sheldon. Presentación de un caso. Rev Mex Oftalmol 1998;72(6):315-18.
8. Salazar J. Síndrome del niño Silbador. Rev Mex Oftalmol 1999;73(1):95-100.
9. Bohnsack JF. Freeman-Sheldon syndrome report of case. Am J Med Genetic 1998;76(2):80-8.
10. Alonso Calderon J. Freeman-Sheldon syndrome: Clinical manifestations and anesthetic and surgical management. Am Esp Pediatr 2002;56(2):175-9.
11. Parisi C. Freeman-Sheldon syndrome case contribution and review of the literature minerun. Pediatr 1994;43(16):653-9.
12. Rintala AE. Freeman-Sheldon syndrome cranio carpotarsal dystrophy. Acta Pediatr Scand 1988;57:553-6.
13. Klemp P, Hall JG. Dominant distal arthrogyriposis in a maori family with marked variability of expression. Am J Med Center 1995;55(4):413-9.
14. Gelbke H. Cirugía plástica y reconstructiva. Barcelona: Torray; 1968; t3:119-21.
15. Kirschner M. Tratado de técnica: operatoria general y especial. Madrid: Labor; 1968:314.
16. Grabb WC. Cirugía plástica. 2 ed. La Habana: Ed. Científico-Técnica; 1982; t1:412.
17. Taoube A. Freeman-Sheldon syndrome. Surgical management. An Esp Pediatr 2002;56(2):157-9.

Recibido: 6 de septiembre de 2001. Aprobado: 17 de enero de 2002.

Dr. Manuel Estrada Sarmiento. Hospital Universitario "Carlos Manuel de Céspedes", Bayamo, Granma, Cuba.