

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome Parry-Romberg

Parry-Romberg syndrome

Elayne Esther Santana Hernández¹, Víctor Jesús Tamayo Chang², Ana María González Anta³, Odette Warner Vigo⁴, Juana Álvarez Ocampo⁵

¹Especialista de Primer y Segundo Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: esantana@hpuh.hlg.sld.cu

²Especialista de Primer y Segundo Grado en Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Auxiliar. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: vtamayo@hpuh.hlg.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Máster en Atención Integral a la mujer. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: agonzalez@hpuh.hlg.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Instructor. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo Electrónico: owarner@hpuh.hlg.sld.cu

⁵Especialista de Primer Grado en Genética Clínica. Instructor. Hospital Vladimir I. Lenin. Holguín. Correo electrónico: juanaalvarez@hpuh.hlg.sld.cu

Recibido: 2 de julio de 2014.

Aprobado: 19 de noviembre de 2014.

RESUMEN

El síndrome de Parry-Romberg, también conocido como hemiatrofia facial progresiva, es un síndrome neurocutáneo raro de etiología desconocida. Las principales características son la atrofia de los tejidos blandos, y algunas veces del hueso, en una mitad de la cara o parte frontal de la cabeza, sin debilitamiento facial. Estudios recientes plantean la posibilidad hereditaria de esta patología, ya

que se recogen afectados en una misma familia. En este trabajo se describe un sujeto afectado que viene con su hija con una asimetría facial. Es importante el seguimiento de estos pacientes y su familia para realizar un diagnóstico que permita actuar precozmente.

DeCS: hemiatrofia facial progresiva/deformidad facial/esclerodermia facial/atrofia facial.

ABSTRACT

Parry-Romberg syndrome, also known as progressive hemifacial atrophy, is a weird neurocutaneous syndrome of unknown etiology. The main characteristics are atrophy of soft tissues, and sometimes the bone, in one half of the face or the frontal side of the head, without facial weakening. Current studies consider this pathology likely hereditary, since affected people are known belonging to a same family. This work describes an affected individual coming with his daughter also with a facial asymmetry. It is important the following of these patients and their families to complete a diagnosis permitting to precautiously take measures.

DeCS: Facial hemiatrophy/diagnosis; Subcutaneous fat/pathology.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad fue descrita por un médico inglés llamado Caleb Parry sobre 1825 y desarrollada posteriormente en 1846 por Moritz Romberg (el del signo de Romberg).¹

La etiología de esta enfermedad aún se encuentra en estudio y discusión por varios investigadores ya que algunos plantean que puede ser de causa infecciosa, por trastornos en la vascularización de esta zona, incluyendo malformaciones vasculares, traumas y hasta desnervación simpática, recientemente se plantean causas inmunológicas, que se encuentran en discusión porque los estudios que se han realizado en gemelos monocigotos y dicigotos se comportan de forma indistinguibles. No hay estudios sistemáticos que nos sirvan de guía, pero la mejor explicación es que es una enfermedad de autoinmunidad.²⁻⁴

En el síndrome de Parry-Romberg se describen las siguientes características clínicas: hemiatrofia facial del tejido celular subcutáneo, la piel, tejido conectivo, músculo y/o hueso (100%), donde el primer signo clínico es la asimetría facial que es evidente y progresiva.³

Este signo cuando se precia a todo lo largo de la línea media de la cara de forma vertical es a lo que se conoce como "estocada de sable" Puede acompañarse de hemiatrofia de brazo, tronco o pierna del mismo o lado contrario (20%), atrofia de la lengua (25%), anomalías en dientes (50%) y dificultades para abrir la boca, síntomas en la mandíbula (incluyendo el espasmo en la mandíbula) (35%), migraña/dolor facial (45%), anomalías oculares que incluye el encogimiento del globo ocular, uveítis, anomalías en la pupila, miopatía ocular restrictiva (Síndrome de Duane), heterocromía del iris, epilepsia (10%), algunas veces

asociada con cambios cerebrales en el mismo lado visibles en resonancia magnética (5%), vitíligo, despigmentación/hiperpigmentación del pelo (20%), anormalidades del cerebro visibles en la resonancia magnética-normalmente en el mismo lado pero algunas veces en el lado contrario, con manchas grises o blancas.^{4,5}

La frecuencia es mayor en el sexo masculino en las edades de la niñez tardía a la adolescencia, con más de 800 casos publicados. Cuando se hace el diagnóstico temprano estos tienen mayor probabilidad de responder favorablemente al tratamiento inmunosupresor y en muchos de estos se detiene la atrofia.⁵⁻⁹ Muchos pacientes se interesan por cirugía plástica reconstructiva, que incluye el implante de grasa o silicona, trasplantes de piel o implantes óseos. Sin embargo, hay que advertirles que las inyecciones de grasa pueden ser reabsorbidas de nuevo si la enfermedad está todavía activa.

Como dentro de una de las posibles causas se invoca la causa genética con patrón de herencia autosómico dominante, resulta interesante esta familia en especial este paciente masculino y su hija, este es el motivo por el que se presenta este caso.

PRESENTACIÓN DE CASO

Adulto masculino CGP de 38 años de edad que a la edad de 17 años comenzó a presentar ligera atrofia facial izquierda y cefalea que en ocasiones era intensa, alteración que progresó rápidamente en un término de 8 años, presentando además despigmentación de la ceja del mismo lado, el cuero cabelludo y el pelo en esa región correspondiendo con vitíligo. No tiene antecedentes familiares de atrofia facial.

Valorado por varias especialidades sin llegar a un diagnóstico después de efectuársele varios estudios como resonancia magnético nuclear (RNM) y estudios inmunológicos que fueron negativos.

Se puede estimar la atrofia facial que presenta este paciente a todo lo largo de la línea media de forma vertical lo que se conoce como estocada de sable, se aprecia vitíligo en la ceja y la frente del mismo lado de la atrofia. (Figura 1)



Fig. 1. Atrofia del hemisferio izquierdo de la cara.

En la figura 2 se evalúa el grado de atrofia en este paciente de 8 años de evolución, después de dos operaciones estéticas con infiltración grasa, la duración fue breve volviendo a la atrofia.



Fig. 2. Vista de perfil del afectado con atrofia hemisferio izquierdo de la cara.

Este paciente presenta migraña como complicación neurológica. A la consulta asiste ahora con su hija como se muestra la figura 3, que ahora a los tres meses ya es evidente ligera asimetría facial, con la hemicara izquierda más pequeña que la derecha, incluyendo hendiduras palpebrales, y se explica a la pareja la posibilidad de que esto esté en relación con postura. Se sugiere interconsulta con especialista de maxilofacial y seguimiento trimestral para poder evaluar en el tiempo.



Fig. 3. Se aprecia asimetría facial.

DISCUSIÓN

El síndrome de Parry-Romberg es una enfermedad poco frecuente y poco estudiada, caracteriza por atrofia facial. Existe una polémica entre los especialistas que estudian y tratan estos pacientes porque alguno lo describen más frecuente en hombre y otros en mujeres, sin ponerse de acuerdo en la bibliografía revisada.²⁻⁵ En este paciente se presenta todas las características descritas y la evolución de la enfermedad, coincide con lo descrito por la literatura.³⁻⁸

Se describe además que el ojo y la mejilla del lado afectado pueden llegar a ser hundidos, y el pelo facial se torna blanco y ocurre alopecia, como se advierte en este paciente. Se describen en este síndrome alteraciones neurológicas como la migraña, convulsiones y dolor facial recurrente hasta llegar a la neuralgia del trigémino, como se recoge en la literatura consultada⁹, sintomatología que aún no presenta este afectado.

El comienzo de esta enfermedad generalmente entre las edades de 5 y 15 años. La progresión de la atrofia a menudo dura de 2 a 10 años, y luego el proceso parece entrar en una fase estable.⁶⁻¹⁰ En los músculos de la cara se puede producir atrofia, y puede haber pérdida de masa ósea en los huesos faciales.⁷

Como no existe cura y tratamientos que puedan detener la progresión del síndrome Parry-Romberg, la cirugía reconstructiva o microvascular puede ser necesaria para reparar el tejido perdido.¹⁰ La mayoría de los cirujanos recomiendan esperar un período de uno o dos años, después de la detención de la atrofia, antes de proceder con la reconstrucción.¹¹ Injertos musculares o de huesos también pueden ser útiles. Otro tratamiento es sintomático y de apoyo.

El síndrome de Parry-Romberg debe ser tratado en un equipo multidisciplinario pediátrico. Su diagnóstico y tratamiento debe realizarse lo antes posible para actuar de forma oportuna en el desarrollo de la enfermedad, con el objetivo de lograr un buen balance psíquico y neuromuscular que mejore la calidad de vida de los pacientes. Se recomienda el uso de aparatos híbridos agregándole elementos adicionales, según las características individuales del paciente. Con un tratamiento precoz las secuelas son mínimas. Realizando examen físico a familiares pudiéramos también realizar diagnóstico precoz.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chokar G, Cerase A, Gough A, Hasan S, Scullion D, El-Sayeh H, Buccoliero R. A case of Parry-Romberg syndrome and alien hand. *J Neurol Sci.* 2014 apr; 341(1-2).
2. Moratalla Jareño T, González Alonso V, López Blanco E, Domenèch Tárrega A, Carazo Palacios E, Gutiérrez Ontalvillas P. Use of lipofilling in pediatric patients. *Cir Pediatr.* 2013 oct; 26(4):189-94.
3. Ehmann D, Riyaz R, Greve M. Central retinal artery occlusion in a child with Parry-Romberg syndrome. *Can J Ophthalmol.* 2014 feb; 49(1): e9-10.
4. Moloney G, Lehman A, Shojania K, Ross M, McCarthy M. Corneal findings in Parry-Romberg syndrome. *Can J Ophthalmol.* 2014 feb; 49(1):e2-5.

5. Janowska M, Podolec K, Lipko-Godlewska S, Wojas-Pelc A. Coexistence of Parry-Romberg syndrome with homolateral segmental vitiligo. *Postepy Dermatol Alergol*. 2013 dec 30(6): 409-11.
6. Raina UK, Seth A, Gupta R, Goel N, Gupta A, Ghosh B. Parry-Romberg syndrome studied by spectral-domain optical coherence tomography. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2014 jan 1; 45: E1-4
7. Kar S. Parry Romberg syndrome. *J Assoc Physicians India*. 2013 feb; 61(2):134.
8. Vedwas C, Urbanek RW. Hemifacial atrophy. *Dermatol Online J*. 2013 dec 16; 19(12): 20717.
9. Tang XJ, Liu W, Yang B, Shi L, Yin L, Zhang ZY. Parry-Romberg syndrome with rare maxillofacial deformities: A report on two cases. *J Craniomaxillofac Surg*. 2013 nov 26; 42(6): 780-3.
10. Sande A, Risbud M, Kshar A, Paranjpe AO. Progressive hemifacial atrophy. *Dent Res J (Isfahan)*. 2013 jan 10(1):108-11.
11. Xu M, Yang L, Jin X, Xu J, Lu J, Zhang C, Tian T, Teng L. Female predominance and effect of sex on Parry-Romberg syndrome. *J Craniofac Surg*. 2013 jul; 24(4): 1195-200.

Dra. Elayne Esther Santana Hernández. Especialista de Primer y Segundo Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín. Correo electrónico: esantana@hpuh.hlg.sld.cu