

Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana (ISCM-H)

Facultad de Estomatología

Hospital Pediátrico Universitario “Juan Manuel Márquez”

PRESENTACION DE UNA NUEVA CLASIFICACION INTEGRADORA DE LAS MALFORMACIONES CRANEOFACIALES

Dr. Dadonim Vila Morales Ave. 31 entre Obelisco y 76, Marianao, Ciudad de La Habana. Cuba.: Teléfonos: 260 96 51 ext:251 ó 2611901

dadonim.vila@infomed.sld.cu

Especialista Primer Grado Cirugía Maxilofacial. Aspirante a Doctor en Ciencias Médicas. Jefe de Investigaciones del Hospital Pediátrico Universitario “Juan Manuel Márquez”. Jefe del Equipo Multidisciplinario de Cirugía Craneofacial. Licenciado en Derecho. *Master* en Teología.

RESUMEN

El presente estudio tiene como propósito proponer a la Escuela Cubana de Cirugía Maxilofacial una clasificación que agrupe las malformaciones del neurocráneo y el viscerocráneo y una clasificación integradora de las craneosinostosis, que sea útil para los cirujanos de los equipos multidisciplinarios de cirugía craneofacial. Se realizó una revisión bibliográfica en *Internet*, en la búsqueda de artículos originales que refirieran las diferentes clasificaciones de las diversas entidades malformativas craneofaciales. Sobre la base del conocimiento de la ausencia de una clasificación al respecto publicada en nuestro país o reconocida por las escuelas cubanas de Neurocirugía, Cirugía Maxilofacial y Pediatría se procedió a la realización de dos clasificaciones, para dar respuesta a los objetivos trazados. Se propone a las especialidades médicas y estomatológicas afines al manejo y tratamiento de deformidades craneofaciales, una clasificación que agrupe las malformaciones del neurocráneo y el viscerocráneo y una clasificación integradora de las craneosinostosis, que resulta útil para las especialidades médicas y

estomatológicas afines al manejo y tratamiento de deformidades craneofaciales.

Palabras clave: Anomalías congénitas/Malformaciones craneofaciales/Clasificación.

INTRODUCCION

El proyecto del mapeo del genoma humano ha revolucionado el concepto de la patogenia de 738 enfermedades, que se cree están determinadas por una alteración de al menos un lococromosomal. ¹ El conocimiento de los principios genéticos nos permitirá comprender la producción de las enfermedades y crear en el futuro no muy lejano, mecanismos interceptivo-embriogénicos para diferentes afecciones detectadas en el feto, inclusive realizar una certera profilaxis de las anomalías derivadas, principalmente del tubo neural.

A pesar de los esfuerzos que realiza hoy la comunidad científica internacional, nos falta un largo camino para llegar a la meta añorada, en que no tengamos que corregir las anomalías embriogénicas en la vida extrauterina, cuando muchas veces la complejidad de la deformidad constituya un reto.

La evolución histórica del estudio de las malformaciones craneofaciales congénitas se remonta al 1557, cuando Lycosthene ² describe la Acrocefalosindactilia, que, 4 siglos después, en 1906, adquiere su nombre actual propuesto por Apert. ³ Otras alteraciones fueron descritas al comienzo del siglo XX, como la Disostosis Craneofacial descrita por Crouzon, ⁴ en 1912.

En 1889, Berry, en Londres, publica la descripción de las Fisuras Faciales del primer y segundo arco branquial. En 1892, Treacher Collins realiza un estudio más completo, mientras que Franceschetti y Zwahlen publicaron variaciones sobre éstas y las publicaron como Disostosis Mandibulofaciales (1944, 1949, 1953). ⁵

En el siglo XX, comenzó el interés por sistematizar el estudio de estas malformaciones y aparecen las primeras clasificaciones:

En 1962, la Asociación Americana de Paladar Hendido ⁴ propone:

- Fisuras del Proceso Mandibular.
- Fisuras Nasooculares.
- Fisuras Orooculares.
- Fisuras Oroauriculares.

Esta no incluye las fisuras mediofaciales del Treacher- Collins.

En 1966, Karfik¹ basándose en la clasificación de Morian, consideró las características embriológicas y morfológicas y propuso la siguiente clasificación:

- Malformaciones de la región rinoencefálica.
- Malformaciones del primer y segundo arcos branquiales.
- Malformaciones de la órbita y del globo ocular.
- Malformaciones faciales atípicas.

En 1969, Boo Chai¹ describió las fisuras orooculares y las subdividió en los tipos I y II.

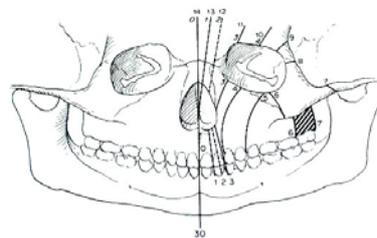
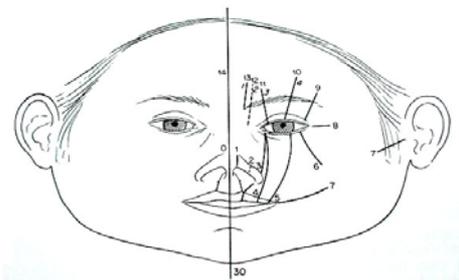
En 1987, Morian⁶ propone una clasificación teniendo como referencia el agujero infraorbitario:

Tipo I : Fisuras entre el agujero y la línea media de la cara.

Tipo II: Fisuras entre el agujero y la porción externa de la cara.

Sin embargo, fue Paul Tessier,⁶ en 1973, quien describió de forma más completa las deformidades en los tejidos blandos y óseos, según los hallazgos en los estudios radiográficos y los hallazgos quirúrgicos.

Esta clasificación tiene como punto de referencia la órbita, sitio común entre cráneo y cara, de donde parten vectores o radios.



Esta clasificación revolucionó la concepción fisiopatológica de las deformidades embriogénicas faciales, entendiéndose todas ellas como alteraciones fisurales con una fisiopatología común; sin embargo, tiene como desventaja que no tiene en cuenta las craneosinostosis.

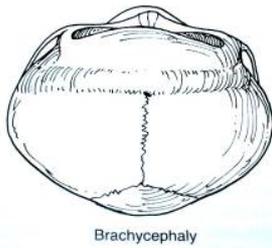
Desde el inicio del siglo XVII, se conocen los primeros estudios de las craneosinostosis.⁴ Desde entonces, se describe que el crecimiento de las suturas craneales ocurre primariamente a expensas de las líneas de suturas, como lo describió luego Sommerring,⁷ en 1839; describió que la presencia de puentes óseos en las suturas generaban deformidad del crecimiento craneal. Esa alteración fue caracterizada por Otto,⁸ en 1831, y finalmente Virchow,⁹ en 1851, como un crecimiento craneal anormal, perpendicular al plano de la restricción del crecimiento ocasionado por la fusión de la sutura en cuestión. Surge así lo que hasta hoy conocemos como la Ley de Virchow.

Un siglo más tarde, a mediados del siglo XX, Van der Klaauw y Moss revolucionaron nuevamente el estudio de esta entidad. Moss,¹⁰ en 1959, demostró a través de las cirugías craneales en niños con craneosinostosis que existía un mismo patrón de crecimiento craneal, relacionado con la fusión de cada sutura craneal específica y que existía una proyección radial de crecimiento compensatorio y que estaban involucradas las suturas de la base del cráneo. Moss¹¹ demostró en estudios de laboratorio que la presencia de la sutura por sí misma no determinaba el crecimiento del cráneo, ya que debía existir un estímulo primario de crecimiento que generara este crecimiento y que la bóveda craneal servía como recipiente, donde ocurría una aposición de hueso a expensas de las suturas, pero como consecuencia del estímulo de crecimiento craneal que existía.

Persson¹² demostró en animales de laboratorio, en 1979, que la restricción mecánica de la expansión de las suturas craneales determinaba la aparición de una deformidad similar a la craneosinostosis en cada caso, lo cual ratificaron y profundizaron Babler¹³ y Persing en 1982 y Money, Losken y Siegel,¹⁴ en 1994. Un gran aporte significó el estudio de Opperman¹⁵ y Cols., en 1994, que demostraron la determinante influencia del tejido mesenquimal, particularmente la duramadre y el periostio de la sutura en la permanencia de la abertura de las líneas de suturas durante el desarrollo craneal. Desde entonces, se ha demostrado la existencia de los factores de crecimiento del cráneo, especialmente la influencia de las citoquinas, el factor de crecimiento beta y el factor de crecimiento II tipo-insulina, los cuales tienen un papel determinante en las craneosinostosis no sindrómicas.^{6,16}

Delashaw, Persing y Park,¹⁷ en 1986, describieron la predicción de morfología craneal dependiente de las suturas sinostozadas, de la siguiente forma:

Braquicefalia



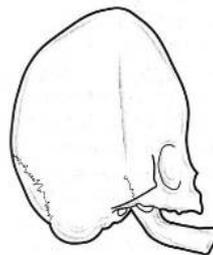
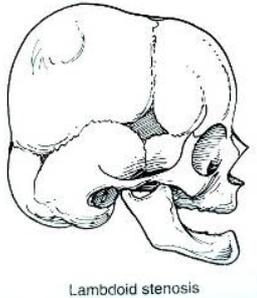
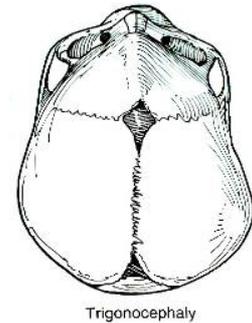
Plagiocefalia



Escafocefalia



Trigonocefalia



Estenosis landoidea

Oxicefalia

En la actualidad, no existe una clasificación que resuma las malformaciones craneofaciales del neurocráneo y viscerocráneo; por esta razón, el presente artículo tiene los siguientes objetivos: proponer a la Escuela Cubana de Cirugía Maxilofacial una clasificación que agrupe las malformaciones del neurocráneo y el viscerocráneo y proponer una clasificación integradora de las craneosinostosis, que sea útil para los cirujanos de los equipos multidisciplinarios de cirugía craneofacial.

METODO

Para la realización de las clasificaciones propuestas, se realizó una revisión bibliográfica, para la búsqueda de artículos originales que refirieran las diferentes clasificaciones de las diversas entidades malformativas craneofaciales. Para ello, se realizó una búsqueda en *Internet* a través de

Google, Med Line y Lilac, utilizando las palabras claves: “cranial anomaly”, “craniofacial deletion”, “cranial suture synostosis” y “maxillofacial anomaly”.

Se procedió a la realización de 2 clasificaciones, para dar respuesta a los objetivos trazados, sobre la base del conocimiento de la ausencia de una clasificación al respecto publicada en nuestro país o reconocida por las escuelas cubanas de Neurocirugía, Cirugía maxilofacial y Pediatría.

La clasificación se realizó de forma didáctica, para que sea de fácil manejo por el clínico o el cirujano que la use. En cuanto a la clasificación de las malformaciones del viscerocráneo y neurocráneo se usó el método descriptivo, teniendo como base la clasificación de Paul Tessier ^{1, 6} de las fisuras craneales de 1973 y la clasificación de Delashaw, Persing y Park ¹⁶ para las craneosinostosis de 1986. Se decide el uso de términos que permita su agrupación y se analiza su etimología teniendo como basamento la gramática griega.

Para la realización de la clasificación para las craneosinostosis se fusionaron tres clasificaciones: una, según su etiopatogenia, basada en la descripción que realiza de ellas Dirks y Rutka, ¹ aunque estos autores no proponen una clasificación como tal, ésta se amplía y sistematiza. Se añade una clasificación según el tiempo de evolución y otra, según la gravedad del conflicto continente-contenido que sistematiza el tipo de proceder indicado, de acuerdo con los criterios más actuales y el pronóstico quirúrgico en cada caso.

DESARROLLO

La mayor dificultad que ha existido al unificar las malformaciones craneofaciales ha estado dada en que las craneosinostosis se originan por la fusión precoz de las suturas craneales, mientras que las fisuras descritas por Tessier son el resultado de soluciones de continuidad a diferentes niveles. A pesar de ello, estas alteraciones tienen algo en común, la presencia de alteraciones en el desarrollo mesenquimal de estas estructuras. Ambos tipos de malformaciones con un origen congénito o hereditario, se acentúan en el período postnatal, y generan complicaciones secundarias en el neuroviscerocráneo.

Por esta razón, hemos propuesto el término de dismesenquimosis: craneal, facial y craneofacial, teniendo como presupuesto, que a partir del mesénquima

surgen las estructuras, cuyas malformaciones nos ocupan y las alteraciones mesenquimales determinan la aparición de las mismas, no importando su etiología.

El sistema esquelético se amplía a partir de la capa germinativa mesodérmica, que aparece durante la tercera semana de desarrollo. Esta forma una serie de bloques de tejido mesodérmico, los somitas, de cada lado del tubo neural. Poco después de su formación, cada somita se diferencia en una porción ventromedial, el esclerotoma, y una parte dorsolateral, el dermatoma. Al finalizar la cuarta semana, las células del esclerotoma se tornan polimorfas y constituyen un tejido laxo que se denomina mesénquima o tejido conectivo embrionario. La característica de las células mesenquimáticas es que emigran y se diferencian de muchas formas distintas; pueden transformarse en fibroblastos, mioblastos, condroblastos y osteoblastos. Las células de la cresta neural de la región de la cabeza se diferencian también en mesénquima y participan en la formación de los huesos y tejidos blandos de la cara y del cráneo.¹⁸

Etimológicamente analizaremos el término “dismesenquimosis”:

--El prefijo “*dis*” proviene del griego “*δύς*” que significa dificultad, desorden, imperfección.

--La raíz gramatical “*mesénquima*” proviene del griego: “*mesen*”, gr. “*μεσο*” que significa “*meso*”: medio o intermedio, refiriéndose a que ésta es la capa embrionaria germinativa intermedia y “*quima*” se deriva del término “*cyma, -ātis*” que significa rama de un árbol; o sea, el mesénquima es la ramificación embrionaria intermedia.

--El sufijo “*osis*” o “*sis*”, (gr. “*σῆς*”) significan igualmente en griego: irregular, o anormal.

De esta forma, demostramos que el significado etimológico del término “dismesenquimosis”, que proponemos en nuestra clasificación es: una imperfección causada por una anormalidad de la capa germinativa intermedia. La dismesenquimosis puede ser craneal, cuando involucra solamente el neurocráneo. Dentro de ellas, encontramos las craneosinostosis y las craneosquisis no sindrómicas. La dismesenquimosis puede ser además facial y en esta clasificación se incluyen todas las anomalías del viscerocráneo y se

aplican a las entidades más conocidas las fisuras descritas por Tessier, que involucran solamente el tercio medio. Finalmente se describen las dismesenquimosis craneofaciales, donde se agrupan las fisuras de Tessier que involucran el tercio superior de la cara, con o sin craneosquisis,¹⁹ siendo su forma más frecuente el encefalocele o meningocele: frontal o frontonasal, que puede involucrar otras estructuras del viscerocráneo. Dentro de estas malformaciones craneofaciales se incluyen además los grandes síndromes craneofaciales que ya conocemos como los Síndromes de Apert, Crouzon, Adelaida, Antley Bixler, Baller-Gerold, Boston, Carpenter, Kleeblattschädel o cráneo en trebol, Greig, Jackson-Weiss, Opitz síndrome C, Pfeiffer, Saethre-Chotzen, Shpritzen-Goldberg, entre otros.^{20,21,22}

A continuación, presentaremos la propuesta de clasificación de las malformaciones craneofaciales:

Dismesen-
quimosis

I. Craneal
(no sindrómica)

A. Craneosinostosis:

1. Escafocefalia (sutura sagital).
2. Braquicefalia (sutura coronal).
3. Trigonocefalia (Sutura metópica).
4. Plagiocefalia (craneosinostosis unilateral):
 - a) Anterior (hemicoronal).
 - b) Posterior (hemilandoidea).

5. Sus combinaciones.

B. Craneosquisis:

1. Meningocele
2. Encefalocele
3. Anencefalia

II. Facial

1. Fisuras de Tessier 0 a 3 (Fisura labio-alveolo-palatina).
2. Fisuras de Tessier 4 a 6 (Fisura Facial Media).
3. Fisuras de Tessier 7 (Microsomía Hemifacial).
4. Fisuras de Tessier 6 a 8 (Treacher Collins).
5. Sus combinaciones.

III. Cráneofacial

1. Fisuras de Tessier de la 9 a la 14 (no sindrómicas), con o sin craneosquisis.
2. Grandes Síndromes craneofaciales

Por ser la craneosinostosis una entidad de una alta recurrencia entre las malformaciones craneofaciales, sindrómicas y no sindrómicas, el autor propone además la siguiente clasificación de craneosinostosis para que sea adoptada por la Escuela Cubana de Cirugía Maxilofacial y facilite la evaluación del paciente por las especialidades clínicas y quirúrgicas, tanto médicas como estomatológicas que se relacionan con esta entidad.

Proponemos clasificar las craneosinostosis:

I. Según su etiopatogenia en:

Tipo I ó Primarias: Cuando están determinadas por alguna alteración genética.

1. Simple: Cuando se circunscribe a una sutura craneal, sin asociarse a otras alteraciones. Genéticamente se rige según las leyes mendelianas.
- 2 Compleja: Cuando involucra más de una sutura o aparecen como parte de un síndrome. Genéticamente está determinada por una aberración cromosómica.

Tipo II ó Secundarias: Cuando están determinadas por:

- 3 Factores teratogénicos.
- 4 Desórdenes metabólicos o hematológicos.
- 5 Poca estimulación del crecimiento encefálico, como ocurre en la microcefalia, el encefalocele, o en derivaciones de hidrocefalia con gran gasto de líquido cefalorraquídeo.

II Según el tiempo de evolución en: (esta clasificación tiene gran valor terapéutico).

1. Temprana: Cuando el paciente es menor de 12 meses. En este momento se realizará suturotomía como cirugía de elección. Reconocemos como la etapa idónea para la realización de esta intervención en los primeros 6 meses de nacido.
2. Intermedia: Cuando el paciente es mayor de 12 meses y menor de 24. En esta etapa se realiza usualmente suturotomía, pero se asocian craneoplastias, para corregir el defecto creado.
3. Tardía: En el paciente mayor de 24 meses, en el que se requiere de craneoplastias obligadas.

En las etapas intermedia y tardía, cuando se usa distracción osteogénica, puede corregirse las malformaciones con osteotomías de debilitamiento (como las radiadas o en barril), que permitan la reposición ósea.

III Según la gravedad del conflicto continente-contenido:

1. Leve: Cuando hay signos moderados de hipertensión endocraneal crónica (HEC) hasta moderada (sin gran adelgazamiento del hueso craneal), con Electroencefalograma (EEG) no patológico y sin daño de la agudeza visual.
2. Moderada: Cuando hay signos moderados de hipertensión endocraneal crónica hasta moderada (sin gran adelgazamiento del hueso craneal), con Electroencefalograma (EEG) patológico y sin daño de la agudeza visual.
3. Severa: Cuando hay signos radiográficos de hipertensión endocraneal crónica severa (gran adelgazamiento del hueso craneal pudiendo existir lagunas óseas secundaria a la HEC), con Electroencefalograma (EEG) patológico y daño de la agudeza visual.

CONCLUSIONES

--Se propuso, a las especialidades médicas y estomatológicas afines al manejo y tratamiento de deformidades craneofaciales, una clasificación que agrupa las malformaciones del neurocráneo y el viscerocráneo.

--Se propuso, además, una clasificación integradora de las craneosinostosis, que resulta útil para las especialidades médicas y estomatológicas afines al manejo y tratamiento de deformidades craneofaciales.

ABSTRACT

Purpose of this study: To propose to the Cuban's School of maxillofacial Surgery a classification to group malformations of skull and maxillofacial regions. This classification have the propose also of to enclose craniosynostosis for cranio-maxillofacial surgeons

Materials and Methods: Was made a bibliographic revision in the Internet, to search for original journal leaders about classifications of craniofacial malformation. After to be exposed the absence of any classification published in our country or accepted by Cuban's Schools of neurosurgery, maxillofacial

and pediatrician that involve the skull and maxillofacial regions, two new classifications of made for answer the objectives designed.

Conclusions: Was proposed a new classification for cranio-maxillofacial malformations and a new classification of craniosynostosis to medical and dentistry specialties useful for the management of these embryogenic and developmental anomalies.

Key words: Congenital anomalies / craniofacial malformations / Classifications.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1 Dirk P B, Rutka J T. The genetic basis of neurosurgical disorders In: Youmans J R. Neurological surgery. Philadelphia: 4th Ed. W B Saunders; 1996.

2 Apert syndrome. Medlineplus (en línea) 2005 junio,16 (fecha de acceso 23 de septiembre de 2005). URL disponible en: <http://ghr.nlm.nih.gov/condition=apertsyndrome>

3 Hunter AG. Coffin-Lowry syndrome: a 20-year follow-up and review of long-term outcomes. Am J Med Genet. 2002 Sep 1;111(4):345-55.

4 Crouzon syndrome. Cleft Palate Foundation Publications (en línea) 2005 septiembre,16 (fecha de acceso 23 de septiembre de 2005). URL disponible en: <http://www.cleftline.org/publications/crouzon.htm>

5 Jasmin L. Craniosynostosis. Medical Encyclopedia (en línea)2004 agosto,8(fecha de acceso 10 de agosto 2005). URL disponible en: http://www.ninds.nih.gov/disorders/cephalic_disorders/detail_cephalic_disorder.htm
Cephalic Disorders Fact Sheet.

6 Persing J A, Jane J A. Craniosynostosis, in: Youmans J R. Neurological surgery. Philadelphia: 4th Ed. W B Saunders; 1996.

7 Sommerring S T. Vom Baus des Menschlichen.2 Ed. Leipzig: Voss;1839.

8 Otto A W. Lehrbuch der Pathologischen des Menschen und der Thiere. Berlin: Rucher;1830.

9 Virchow R. Ueber den cretinismus, namentlich in Franken: Und euber pathologische Schadelformen. Verh Phys Med. Gesane Wurzburg, 2:230-71, 1851.

10 Moss M L. The pathogenesis of premature cranial synostosis in man. Acta Anat, 1959,37:351-70.

11 Moos M I. Functional anatomy of cranial synostosis. Child brain 1975,1:22-33.

12 Persson K M, Roy W A, Persing J A, *et al.* Craniofacial growth following experimental craniosynostosis and craniectomy in rabbits. J Neurosurg 1979, 50:187-97.

13 Babler W J, Persing J A. Experimental alteration of cranial suture growth: Efect on the neurocranium, basicranium and midface. In Dixon A P, Samat B G, eds: Factors and mechanisms Influencing Bone Growth. New York: Alan R. Liss; 1982, p.333-45.

14 Mooney M P, Losken H W, Siegel M I, *et al.* Development of a strain of rabbits with congenital simple non-yndromic coronal suture synostosis: I. Breeding demographics, inheritance patterns. Cleft Palate Craniofacial J 1994, 31:1-7.

15 Opperman L A, Sheen R, Persing J A, *et al.* In the absence of periosteum, transplanted fetal and neonatal rat coronal sutures resist osseus obliteration. J Craniofacial Surg 1994, 5: 327-32.

16 Mills JL, Signore C. Neural tube defect rates before and after food fortification with folic acid. Birth Defects Res A Clin Mol Teratol. 2004; 70,11: 844-5.

17 Delashaw J B, Persing J A, Park T S, *et al.* Surgical approach for the correction of metopic synostosis. Neurosurgery 1986, 7: 159-65.

18 Langman, Jan. Embriología médica. Madrid: Editorial Médica Panamericana, 7^a ed; 1996.

19 Yamashita S, *et al.* Parietal lipomeningocele--case report. Neurol Med Chir (Tokyo). 2005 Feb; 45(2):112-5.

20 Behrman R E, Kliegman R M, Harbin A M. Nelson Textbook of Pediatrics. W.S. Saunders Co. Philadelphia: 16th Ed; 2000.

21 de Ru MH, Gille JJ, Nieuwint AW, Bijlsma JB, van der Blij JF, van Hagen JM. Interstitial deletion in 3q in a patient with blepharophimosis-ptosis-epicanthus inversus syndrome (BPES) and microcephaly, mild mental retardation and growth delay: clinical report and review of the literature. Am J Med Genet A. 2005 Aug 15; 137(1):81-7.

22 Cruz M, Bosh J. Atlas de síndromes pediátricos. Barcelona: 1998.