

Agenesia unilateral del paladar blando: un caso clínico raro

Unilateral soft palate agenesia: a rare clinical case

J. R. GÓMEZ DÍAZ*, MD; D. O. MONTOYA GONZÁLEZ**, MD; S. GÓMEZ BOTERO**, MD;
D. RESTREPO SERNA***, MD

Palabras clave: hemiagenesia palatina, asimetría palatina, hipoplasia palatina, hemiagenesia del paladar blando, ausencia de paladar blando.
Key words: palatal hemiagenesis, palatal asymmetry, palatal hypoplasia, soft palate hemiagenesis, soft palate absence.

Resumen

Dentro del espectro fenotípico del labio y el paladar hendido, la agenesia unilateral del paladar blando representa una patología de rara ocurrencia. Se han descrito menos de 50 casos en todo el mundo, y a pesar de su inconfundible ausencia asimétrica del paladar blando y la insuficiencia velofaríngea que caracteriza a esta anomalía, la literatura y las descripciones respecto al manejo de esta entidad siguen siendo escasas. Se presume que están implicados factores genéticos y la exposición a teratógenos durante la gestación; sin embargo, actualmente se desconoce su etiología. Los autores presentan el caso de una niña de dos años con agenesia completa unilateral del paladar blando en el contexto de una breve revisión de la literatura disponible sobre este tema; se exponen las particularidades de la técnica quirúrgica elegida para corregir dicha anomalía y se documentan desenlaces posoperatorios, cuyos resultados funcionales son satisfactorios.

Abstract

Amongst the lip and cleft palate phenotypic spectrum, the asymmetrical soft palate agenesia represents a rarity. Less than 50 cases have been described worldwide, and, in spite of its inconfundible characteristic asymmetrical soft palate absence and the velopharyngeal insufficiency, literature and surgical resolutions to this entity remains scarce. Genetic factors and congenital teratogens are presumed to be involved, however its etiology remains unknown. The authors present a case of a two year old girl with unilateral complete agenesia of the soft palate and a brief review of the short literature available regarding this topic; the chosen surgical technique to correct the anomaly is exposed and postoperative results are provided with satisfactory functional results.

Introducción

Aunque el paladar hendido es una malformación congénita común, la hemiagenesia del paladar blando (HAPB) es una entidad de rara ocurrencia que genera un impacto negativo significativo en la calidad de vida de los pacientes que la padecen, con repercusiones a corto y largo plazo en la deglución y en el habla. La HAPB se caracteriza por una ausencia asimétrica del paladar blando o una insuficiencia velofaríngea unilateral. Después de una búsqueda extensa en la literatura, se encontraron muy pocas series de casos o casos aislados de hemiagenesia

del paladar blando/hipoplasia del paladar blando unilateral, con reportes de menos de 23 pacientes para cada una de estas patologías; se halló un caso de agenesia completa del paladar blando; lo anterior en niños entre 6 meses y 9 años de edad. Se omitieron los estudios relacionados con hendiduras faciales verdaderas.

La paciente descrita en este artículo fue diagnosticada clínicamente con hemiagenesia del paladar blando unilateral congénita. Se reporta nuestra experiencia en el uso del colgajo faríngeo de base superior modificado y se propone como una opción de primera línea para el manejo de la anomalía en cuestión.

Materiales y metodología

Una paciente femenina de 2 años de edad se presenta con una hipoplasia del paladar blando unilateral no diagnosticada previamente. Tiene antecedentes de rinorrea esporádica desde el nacimiento, dificultad para la adquisición adecuada del habla y secreción oronasal líquida frecuente asociada a la alimentación. Sin otros antecedentes relevantes. La exploración física revela hemigenesia del paladar blando derecho. En la tomografía computarizada no se evidencia ninguna anomalía ósea. Se realiza un colgajo faríngeo de base superior amplia central para la oclusión del espacio generado por la HAPB (figura 1) sin ningún inconveniente posterior, siendo dada de alta a los pocos días del procedimiento.

Resultados y discusión

Quizás, la dificultad para buscar y hallar de manera efectiva la información bibliográfica adecuada respecto a la HAPB proviene de la amplia nomenclatura disponible para nombrar dicha entidad. Dada la desconocida etiología de la misma, se genera entorpecimiento para clasificar la ausencia (total o parcial) del paladar blando, así como las múltiples variantes y asociaciones que se pueden presentar. Una sistematización precaria de herramientas diagnósticas agrava esta situación, ya que toda alteración de la morfología palatina podría interpretarse, ya sea como una «asimetría» o como una «ausencia», o finalmente, como un paladar hipoplásico o agenésico.

La agenesia palatina puede enmarcarse en diferentes síndromes y defectos genéticos que incluyen alteraciones en la transcripción del gen SOX9 en el cromosoma 17q y la delección del brazo largo del cromosoma 4¹, hipoplasia tisular unilateral², entre otros; de igual modo, la HAPB puede estar relacionada a teratógenos ambientales cuyas interacciones genéticas tienen el potencial de interferir en la organogénesis de la cabeza y/o derivar en la génesis del labio y paladar hendidos³, patología que a su vez puede asociarse a otras anomalías congénitas como lo son el síndrome de Van der Woude y el síndrome de Treacher Collins⁴, al igual que otras de muy rara ocurrencia como la singnata ósea congénita⁵ y microdelecciones del cromosoma 22q que dan lugar a los síndromes velo-cardio-faciales. Aunque los casos no

Figura 1A



Figura 1B



Figura 1. A) Paciente femenina de 2 años de edad con adecuada simetría facial. B) Presentación clínica de agenesia del paladar blando derecho.

sindrómicos de hendiduras labiopalatinas tienen componentes genéticos, parecen ser el resultado de múltiples factores adicionales⁴. La fenitoína y otros anticonvulsivantes, así como el tabaquismo materno, el consumo de alcohol y el uso de ácido retinoico, están asociados a la HAPB⁶.

Este artículo documenta una hemigenesia del paladar blando, condición clínica rara que no se debe a la presencia de una hendidura subyacente, asimetría facial o microsomía hemifacial, como es descrito por Tan-Chen *et al.*⁷, quienes realizaron una revisión retrospectiva a 10 años de pacientes diagnosticados con incompetencia velofaríngea asimétrica que cumplían las condiciones mencionadas anteriormente, encontrando solo cinco casos, tres de ellos tratados satisfactoriamente con colgajos faríngeos centralizados y el resto de manera conservadora mediante el uso de terapia de lenguaje, alcanzando en todos los casos mejoría global.

Las principales características de esta entidad son las alteraciones relacionadas con el habla y la presencia de regurgitación nasal presentada hasta en un 80% de los niños con hipoplasia idiopática unilateral del paladar blando⁷ asociado a una disminución no despreciable de la ingesta vía oral derivada de este hecho.

Se han descrito diferentes métodos para el manejo de estas malformaciones; procedimientos como el «pushback», colgajos faríngeos o mucoperiósticos en isla y técnica de Furlow modificada⁸. El primer caso revisado, presentado por M. Emin MD *et al.*, en 1933, describió un paciente con ausencia unilateral del paladar blando en quien se utilizó un colgajo mucoperióstico en isla: no reportaron complicaciones en el posoperatorio temprano ni tardío; tampoco la presencia de fístula ni retracción en el seguimiento, pero sí mejoría de la hipernasalidad y de la articulación de las palabras⁸. El siguiente caso clínico describió la reconstrucción de una hipoplasia hemipalatina idiopática², en la cual se utilizó un colgajo faríngeo posterior y un colgajo mucoso en forma de lengua en la superficie nasal del paladar blando con el fin de corregir la anomalía y restaurar la función, con mejoría significativa de la hipernasalidad y de la emisión nasal, a los seis meses de seguimiento sin complicaciones asociadas². El siguiente caso documentó

una agenesia completa del paladar blando; los autores utilizaron un «pushback» con colgajos mucoperiósticos bilaterales para cerrar el paladar duro y reducir el tamaño del puerto velofaríngeo; en el seguimiento, la ingesta del paciente de 18 meses aumentó significativamente⁹; también se documentó un paciente de 6 meses de edad con diferentes malformaciones congénitas que incluyeron la ausencia subtotal de la porción derecha del paladar blando: se utilizó la técnica de Furlow modificada para su manejo; el paciente presentó ronquidos durante la primera semana, sin otras complicaciones asociadas; en el seguimiento se observó una buena separación de las cavidades oral y nasal³. Otro caso reportó un paciente con hemigenesia del paladar blando izquierdo, en el contexto de un síndrome que incluía anquilosis temporomandibular bilateral, micrognatia severa y retraso en el desarrollo, en quien no se realizó ningún procedimiento quirúrgico¹. Finalmente, Erdogan *et al.* reportaron una paciente de 9 años con sospecha de paladar hendido lateral congénito en cuya intervención quirúrgica no se encontró músculo elevador del velo palatino en el lado hendido; esto en un marco de morfologías óseas y del músculo tensor del velo del paladar normales¹⁰; en este caso se traspuso un colgajo de base distal y se avanzó un colgajo de Von Langenbeck, corrigiendo los niveles muscular y mucoso por separado con una mejoría aceptable del habla y reducción del escape nasal en el seguimiento.

El colgajo faríngeo se convierte en un caballo de batalla para el tratamiento de la HAPB. Con algunas modificaciones en cuanto a su diseño en los estudios revisados, los autores alcanzan buenos resultados realizando diferentes diseños¹¹, posterolaterales¹² o de base central, todos ellos con el desafío común de ocluir el portal velofaríngeo hacia el lado deficitario^{7,11,12}, con buenos resultados globales.

En el caso presentado, la corrección de la anomalía congénita se realizó con un colgajo faríngeo de base superior y central ancha; su diseño incluyó el 80% del diámetro transversal total de la pared faríngea posterior, con el objetivo de alcanzar un efecto aislante completo entre la cavidad oral y la nasofaringe; lo anterior, con mínima transgresión de los tejidos hipoplásicos palatinos blandos en los que se ancló el colgajo (figura 2) sin requerirse

Figura 2A

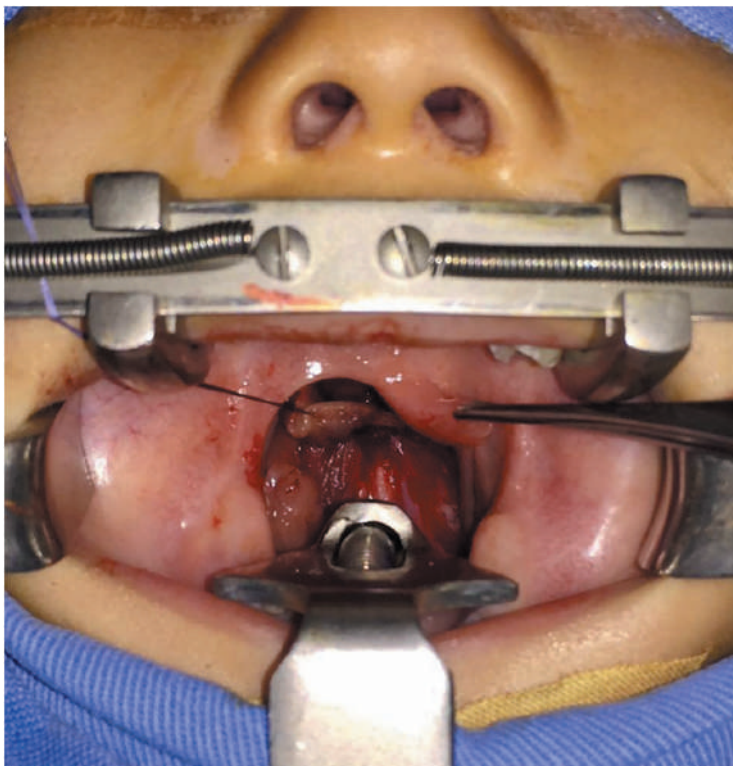


Figura 2B

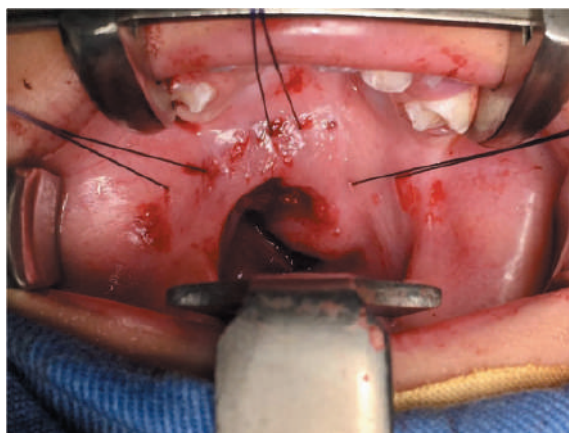


Figura 2C

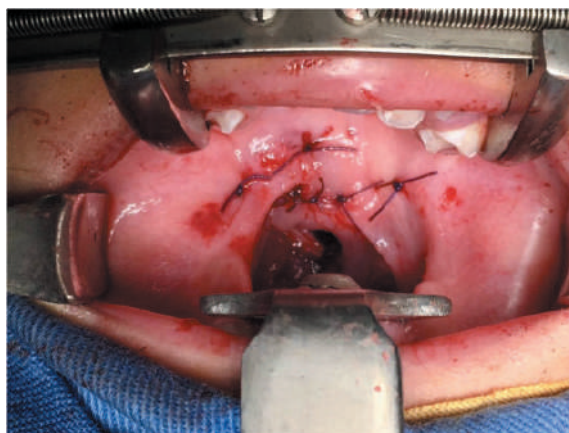


Figura 2. A. Diseño y elevación de colgajo miomucoso faríngeo de base superior de base amplia (80% del diámetro de la pared faríngea posterior), cierre de área donante con vicryl 4-0 sutura cruzada. **B.** Incisión transversa del remanente del paladar blando y de la úvula, interposición del colgajo faríngeo entre los dos colgajos palatinos resultantes con vicryl 4-0. **C.** Sutura de colgajo faríngeo a úvula y remanentes del paladar blando.

desperiostización. Se obtuvo un resultado funcional satisfactorio sin ninguna complicación documentada.

Este reporte clínico aporta los resultados posoperatorios, que satisfacen los objetivos de una adecuada competencia velofaríngea con buenos resultados funcionales que favorecen el desarrollo normal del habla, la adquisición del lenguaje y la optimización de la ingesta, hecho fundamental en el caso de niños que se encuentran en etapa de crecimiento (video 1).

Conclusiones

Los defectos laterales del paladar blando son extremadamente raros y se han reportado muy pocos casos.

Hay poca información disponible sobre esta afección y no existe un consenso oficial acerca de cómo definirla y tratarla. Los métodos presentados en los artículos mencionados anteriormente demostraron ser exitosos en el seguimiento a corto y mediano plazo, pero se requiere un seguimiento más prolongado de la función del habla y del paladar blando para comprender mejor la enfermedad y definir cuál es el enfoque idóneo de tratamiento.

Referencias

1. Ruiz S, Cúculo J. Fisura palatina en la secuencia de Pierre Robin. Revista Argentina de Cirugía Plástica 2017;(1):0016-0020. http://adm.meducatium.com.ar/contenido/articulos/11900160020_799/pdf/11900160020.pdf

2. Lee LM, Deng YQ, Chen PK, Zhu YM, Liang X. Reconstruction of an idiopathic hemipalatal hypoplasia: report of a case. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 2020;58(1):79-82. <https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2019.04.015>
3. Dongyuan L, Yiyang C, Fan L, Jiansuo H. Lateral Soft Palate Growth Deficiency: Case Report and Therapeutic Management. *Cleft Palate Craniofac J.* 2017;54(3):354-7. <https://doi.org/10.1597/15-052>
4. Venkatesh R. Syndromes and anomalies associated with cleft. *Indian J Plast Surg.* 2009;42 Suppl(Suppl):S51-S55. <http://www.ijps.org/text.asp?2009/42/3/51/57187>
5. Konas E, Tunçbilek G, Kayıkçıoğlu A, Özgür F. Congenital bony syngnathia with unilateral palatal shelf and soft palate agenesis. *J Craniofac Surg.* 2010;21(5):1645-7. https://journals.lww.com/jcraniofacialsurgery/Abstract/2010/09000/Congenital_Bony_Syngnathia_With_Unilateral_Palatal.82.aspx
6. Wyszynski DF, Beaty TH. Review of the role of potential teratogens in the origin of human nonsyndromic oral clefts. *Teratology.* 1996;53(5):309-17. [https://doi.org/10.1002/\(SICI\)1096-9926\(199605\)53:5<309::AID-TERA5>3.0.CO;2-W](https://doi.org/10.1002/(SICI)1096-9926(199605)53:5<309::AID-TERA5>3.0.CO;2-W)
7. Tan YC, Chen PK. Hemipalatal hypoplasia. *J Craniofac Surg.* 2009;20(4):1150-3. https://journals.lww.com/jcraniofacialsurgery/Abstract/2009/07000/Hemipalatal_Hypoplasia.38.aspx
8. Mavili ME, Gucer T, Erk Y. Unilateral absence of the soft palate: case report of reconstruction with a mucoperiosteal island flap. *Cleft Palate Craniofac J.* 1993;30(5):497-9. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1993_030_0497_uaotsp_2.3.co_2
9. Ascherman JA, Jones VA, Manduley RA, Yeboa K. Complete agenesis of the soft palate. *Cleft Palate Craniofac J.* 2001;38(4):410-2. https://doi.org/10.1597/1545-1569_2001_038_0410_caotsp_2.0.co_2
10. Erdogan B, Atabay K, Akoz T, Aslan G, Gorgu M. Congenital lateral cleft palate: a new anomaly?. *Plast Reconstr Surg.* 1990;86(4):766-7. https://journals.lww.com/plasreconsurg/Citation/1990/10000/Congenital_Lateral_Cleft_Palate__A_New_Anomaly_.30.aspx
11. Argamaso RV, Levandowski GJ, Golding-Kushner KJ, et al. Treatment of asymmetric velopharyngeal insufficiency with skewed pharyngeal flap. *Cleft Palate Craniofac J* 1994;31:287-4. https://doi.org/10.1597/1545-1569_1994_031_0287_toaviw_2.3.co_2
12. Mehendale FV, Sommerlad BC. Unilateral Moore pharyngoplasty in the treatment of unilateral or asymmetric velopharyngeal incompetence. *Cleft Palate Craniofac J* 2003;40:263-8. https://doi.org/10.1597/1545-1569_2003_040_0263_umpitt_2.0.co_2

Datos de contacto del autor

José Rafael Gómez Díaz, MD
Correo electrónico: rafagomezcirplastica@hotmail.com