

Síndrome de Van der Woude. Presentación de un caso

Van der Woude syndrome. Presentation of a case

Agustín Tiol-Carrillo,* José Martín Núñez-Martínez,* Patricia Enzaldo-de la Cruz,* Erika Cenoz-Urbina.*

RESUMEN

El síndrome de Van der Woude, considerado como la fisura facial sindrómica más común, es una enfermedad genética de herencia autosómica dominante que dentro de sus manifestaciones presenta fistulas en el labio inferior y que comúnmente se acompaña de hendidura labial y/o palatina. También dentro de sus manifestaciones es frecuente encontrar hipodontias, anomalías en ojos y extremidades, así como posibles cardiopatías congénitas. El objetivo de este artículo es definir y explicar las manifestaciones propias del síndrome de Van der Woude mediante la presentación de un caso clínico y revisión de la literatura.

Palabras clave: genética en odontología, fistulas labiales, hendiduras faciales, síndrome de Van der Woude.

ABSTRACT

Van der Woude syndrome, considered as the most syndromic facial fissure, is a genetic disease of autosomal dominant inheritance that among its manifestations presents fistulas in the lower lip and is later accompanied by cleft lip and/or palate. Also within its manifestations it is common to find hypodontia, abnormalities in eyes and extremities, as well as possible congenital heart disease. The aim of this article is to define and explain the manifestations of Van der Woude syndrome by presenting a clinical case and literature review.

Key words: genetics in odontology, labial fistulas, facial clefts, Van der Woude syndrome.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Van der Woude (SVW) es una enfermedad genética que afecta a las estructuras orofaciales, caracterizada por fositas aisladas en labio inferior, frecuentemente acompañadas de labio y/o paladar hendido (LPH), y ocasionalmente otras alteraciones sistémicas asociadas a nivel cardíaco y en extremidades.¹

Se trata de una alteración genética con una penetrancia completa y expresividad variable que se transmite de forma autosómica dominante,¹ por una mutación en el gen IRF6

localizado en el cromosoma 1q32-q41, encargado del desarrollo epidérmico y desarrollo craneofacial.²

Fue descrito por primera vez en 1845 por Demarquay; sin embargo, no fue hasta 1954 cuando Anne Van der Woude describió con mucha mayor precisión esta entidad nosológica, correlacionando las fositas en el labio inferior con LPH y determinando su componente hereditario autosómico dominante.^{1,2}

El SVW es considerado como la forma más común de hendidura facial sindrómica que puede manifestarse indistintamente en mujeres y hombres por igual, afectando a uno

* Profesor Investigador de tiempo completo. UAM-Xochimilco.

de cada 100,000 a 200,000 individuos.³ El conocimiento de este síndrome por parte del estomatólogo es de gran relevancia por su íntima relación con las estructuras bucales y maxilares.

Fositas en labio inferior

Estas fositas son en realidad fístulas en el labio inferior. Se trata de depresiones o canales ciegos con una profundidad que varía de 1 mm a 2.5 cm que penetran en el músculo orbicular del labio inferior² que pueden o no producir secreción de saliva, dependiendo si hay confluencia de la fístula con los ductos excretorios de las glándulas salivales. De existir, esta secreción salival se manifiesta durante la alimentación, al llanto o mediante digitopresión.^{2,4} Debido a una alteración en la morfología labial, las fistulas son generalmente asimétricas entre sí en cuanto a su posición, su tamaño o ambas.^{5,6}

Estas fistulas son patognomónicas del SVW, y aunque se acompañan frecuentemente con fisura labial y/o palatina, pueden ser en ocasiones la única manifestación de este síndrome.⁶

Una variante de estas fistulas en labio inferior, dadas por una expresión leve del gen afectado, son conocidas como microformas, siendo estas últimas prominencias uni o bilaterales en el labio inferior carentes de secreción salival alguna. Estas prominencias generalmente no se acompañan de fisura labial ni palatina.⁵

Debido a las alteraciones estéticas y funcionales por sialorrea que estas fositas generan, es posible su manejo quirúrgico a través de la desmembración del trayecto fistuloso procurando eliminar la totalidad de las glándulas salivales (para evitar el riesgo de desarrollar quistes de secreción mucosa) y el cierre de las fositas mediante electrocoagulación.^{2,5}

Labio y paladar hendido y otras alteraciones bucales

Si bien, las fisuras labiales y/o palatinas son consideradas entidades aisladas y no hereditarias, es decir, que pueden manifestarse sin ser necesariamente constitutivas de un síndrome genético en particular, por lo que el riesgo de transmitirla a sus descendientes es considerablemente bajo. No obstante, en más de la mitad de los casos de SVW, el labio y/o paladar fisurado acompaña a las fistulas en labio inferior.^{2,6,7}

Existen otras alteraciones bucales y/o dentales asociadas al SVW, que si bien son infrecuentes pueden encontrarse hipodoncia, úvula bifida, paladar hendido submucoso y/o anquiloglosia.⁸

Otras manifestaciones

El SVW, además de tener las manifestaciones bucales y dentales ya mencionadas, puede acompañarse de alteraciones oculares como el anquiloblefarón. Alteraciones en extremidades como sindactilia, hipoplasia de los dedos y pie equino varo. En la literatura se ha descrito también la

asociación del SVW con cardiopatías congénitas, pezones accesorios y tricorrexia nodosa.^{4,7,9}

CASO CLÍNICO

Se trata de masculino de ocho años de edad, quien acude a consulta para valoración bucodental. Durante la realización de la historia clínica, se interrogó a la madre del menor sobre antecedentes personales patológicos y no patológicos. Se refirió como hijo único, nacido a término (42 semanas de gestación), presentando fisura labial y palatina izquierdas al nacimiento. Asimismo, refirió ser madre soltera; sin embargo, durante el interrogatorio se mencionó que el padre biológico del niño presentaba la misma alteración a nivel labial y palatino.

A la exploración física se evidenció un somatotipo facial leptoprosopeo, ojos simétricos con pupilas isocóricas y normorefléxicas, pabellones auriculares sin alteraciones y normoacústicos.

En la nariz se observó un discreto colapso del ala nasal del lado izquierdo, y cicatriz en piel peribuca ipsilateral, ambos defectos consecuencia de cirugía correctiva de LPH. En el bermellón del labio inferior se aprecian dos fístulas asimétricas próximas entre sí sobre la línea media. (*Figura 1A y B*). Tanto la madre como el paciente refirieron que dichos “hoyuelos” tienden a humedecerse con saliva a la ingesta de alimentos.

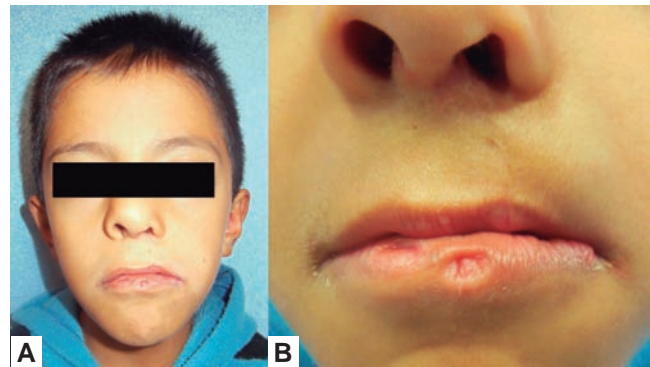


Figura 1. A. Apariencia extraoral del paciente. B. Acercamiento al tercio inferior del paciente.

La madre del menor informó que al nacimiento, se le dio el diagnóstico LPH hendido unilateral izquierdo; no obstante, al día de hoy nunca se le ha mencionado que la correlación entre la fisura labial y palatina y las fistulas en labio inferior son constitutivas de un síndrome genético conocido como síndrome de Van der Woude. (*Figura 2*).

Se alertó a la madre sobre el diagnóstico genético autosómico dominante de su hijo, ya que existe una alta probabilidad de transmisión a sus descendientes cuando el paciente se encuentre en edad reproductiva.

DISCUSIÓN

El LPH es una alteración congénita de origen multifactorial y, por lo tanto, no es una condición transmisible ni hereditaria. Sin embargo, en muchas ocasiones es diagnosticada erróneamente como una entidad aislada, por lo que el clínico debe prestar especial atención toda vez que el LPH se acompañe de fositas en labio inferior, pues puede tratarse de SVW.

Sicher, Pohl y Warbrick sugieren que las fistulas en el labio inferior se deben a un desarrollo detenido de los surcos medios y laterales, estructuras presentes durante la formación del labio inferior, que aparecen alrededor de la quinta y sexta semana de vida intrauterina y tienden a desaparecer entre la décima y décimosexta semana. De acuerdo con la literatura, la frecuente relación entre las fistulas labiales con la hendidura labial y/o palatina puede explicarse debido a que estos surcos tienden a desaparecer aproximadamente al mismo tiempo en que se produce la fusión de las prominencias faciales.⁴ Otra teoría sugiere una falta de fusión en la parte inferior del primer arco branquial, lo cual da como resultado una hendidura de estructuras provenientes de la parte inferior de dicho arco.^{10,11}

Es interesante darse cuenta que este síndrome, a pesar de estar perfectamente descrito en la literatura y ser una enfermedad genética conocida desde hace ya varias décadas, es frecuentemente subdiagnosticado, considerándose erróneamente como un caso aislado de LPH. Resulta pertinente mencionar que el correcto diagnóstico del SVW es de vital importancia por su componente hereditario dominante, que, a diferencia del LPH convencional, si puede transmitirse a su descendencia. Además, las diversas manifestaciones

sistémicas asociadas a este padecimiento deben confirmarse o descartarse cuando se trate de un caso de SVW.

Las manifestaciones propias del SVW son tan claras que en la mayoría de los casos permiten un diagnóstico expedito, no obstante, es relevante mencionar que el síndrome pterigium poplíteo y el síndrome de Kabuki deben ser considerados como diagnósticos diferenciales por su gran similitud con el SVW.^{2,4}

CONCLUSIONES

El SVW es un padecimiento genético considerado como una de las pocas entidades que presentan hendidura labial y/o palatina con alto riesgo de transmisión de la persona que lo padece a sus descendientes por su componente hereditario autosómico dominante.

En la literatura actual, el SVW es reconocido como la forma más frecuente de hendidura facial sindrómica; sin embargo, paradójicamente, es un síndrome poco conocido por los profesionales de la salud bucal. Toda vez que el estomatólogo se encuentre frente a un paciente con fisura labial y/o palatina acompañada de fositas (fistulas) en labio inferior debe sospechar del SVW.

REFERENCIAS

1. Ishrat Khan, *et al.* Van der Woude syndrome- a case report. *Recent Research in Science and Technology*. 2011; 3(12): 53-7.
2. Reinoso QSJ, Moscoso MM. Síndrome de Van der Woude - Informe de caso. *Revista Odontología*. 2020; 22(2): 119-29.
3. Marcelino González Bernal, Leopoldo Abarca Martínez, M. Repollés Escarda, J. Lázaro de la Fuente. Síndrome de Van der Woude: a propósito de un caso. *Prog Obstet Ginecol*. 2003; 46(3): 147-50.
4. Gorlin RJ, Cohen MM, Hennekam RC. *Syndromes of the head and neck*. 4th ed. New York; 2001. p. 905-7.
5. Schinzel A, Kläuster M. The Van der Woude syndrome (dominantly inherited lip pit and clefts). *J Med Genet*. 1986; 23(4): 291-4.
6. Obregón MG, Iwanyk P, Negrotti T. Importancia de las fositas del labio inferior en niños con fisura labio-palatina. *Comunicación breve*. 1999; 97(5): 345-8.
7. Kläuster M, Schinzel A, Gnoinski W, Hotz M, Perko M. Dominantly inherited lower lip fistulas and facial clefts (Van der Woude syndrome). A study of 52 cases. *Schweiz Med Wochenschr*. 1987; 117(4): 127-34.
8. Puertas NC, Rangel C. Síndrome de Van der Woude en gemelas monocigóticas y dos casos familiares. *Odous Científica*. 2009; 10(1): 26-32.
9. Rizos M, Spyropoulos MN. Van der Woude syndrome: A review. Cardinal signs, epidemiology, associated features, differential diagnosis, expressivity, genetic counselling and treatment. *Eur J Orthod*. 2004; 26(1): 17-24.
10. Kondo S, Schutte BC, Richardson RJ, Bjork BC, Knight AS, Watanabe Y, *et al.* Mutations in IRF6 cause Van der Woude syndrome and pterygium syndromes. *Nat Genet*. 2002; 32(2): 285-9.
11. Gurpal-Chhabda V, Singh-Chhabda G. Congenital lower lips pits: Van der Woude syndrome. *J Clin Exp Dent*. 2018; 10(11): 127-9.



Figura 2. Apariencia de la secuela de labio y paladar hendido unilateral izquierdo. En esta fotografía se observa con mayor detalle la apariencia de las fistulas encontradas en labio inferior.