

Disciplina de morfopatologie (cond.: conf. Fr. Gyergyay, doctor în medicină) a I.M.F. și Clinica de pediatrie (cond.: prof. Gh. Puskás, doctor-docent) din Tg.-Mureș

UN CAZ DE SINDROM PIERRE ROBIN

(Prezentare clinico-morfologică)

A Antalffy, Marta Major, Elisabeta Gárdos

Numărul celor născuți cu malformații este în continuă creștere. Din statistice mondiale ne este cunoscut că, în medie 1.5—2% a nou-născuților prezintă o anumită malformație. Dacă la acestea adăugăm acele malformații care se manifestă mai tardiv, ca de exemplu diferitele perturbări funcționale, atunci numărul malformațiilor congenitale se ridică pînă la 6% (2, 4). Cercetările din ultimii ani au dovedit că o parte însemnată din patologia odonto-buco-maxilofacială este de origine ereditară, manifestată și prin diferite malformații de frecvență variată. Unele dintre acestea sînt rare ca de exemplu sindromul Pierre Robin (P R).

În anul 1923 stomatologul francez Pierre Robin asociază primul, prezența concomitentă a micrognației și glosoptozei, emițînd astfel concepția unității nosologice ale acestor simptome (1, 6), care vor purta de atunci încolo denumirea de sindromul Pierre Robin. Acest sindrom atît în forma lui originală (micrognație și glosoptoză), cît și în accepțiunea lui mai largă (asociere cu fisură palatină) reprezintă combinația cea mai frecventă a relațiilor de dezvoltare vicioasă între palat și planșeul bucal (7, 8, 10).

Tabloul morfo-clinic al acestui sindrom se caracterizează prin profilul de pasăre a feței, ce se constată din momentul nașterii, iar gura de rechin se datorește retracției simetrice cu 10—20 mm a maxilarului inferior. Micrognația este o anomalie a mandibulei care apare redusă în toate dimensiunile, ducînd astfel la dispariția mentonului. Glosoptoza se datorește dezvoltării insuficiente a mandibulei, reducînd astfel suprafața de inserție a musculaturii limbii și a planșeului bucal (9). Limba prezintă privirii fața sa inferioară (limbă cu vîrf în aer), putîndu-se inclava în fisura palatină, care constituie a treia componentă a acestei triade. Glosoptoza este responsabilă pentru tulburările de respirație (cianoză, dispnee inspiratorie), iar fisura velo-palatină pentru tulburările de deglutiție. Aspectul fisurii palatine este foarte variabil, interesînd în întregime vîlul și lueța, dar numai treimea posterioară a palatului dur. Uneori se constată și aplazia aproape completă a celor două jumătăți laterale ale vîlului.

Frecvent sindromului PR se poate asocia (în 10—15% a cazurilor) și cu alte vicii de dezvoltare ale organelor derivate din primul arc bronhial (hipertelorism, vicii de dezvoltare ale organului vizual și auditiv) cit și alte malformații (cardiace, renale, intestinale, osoase, neurologice etc.).

În literatura de specialitate sînt publicate relativ puține cazuri de sindrom PR, astfel pînă în anul 1948, 100 de cazuri (3), iar în literatura autohtonă n-am găsit decît o singură lucrare cu acest subiect (1). Raritatea acestei malformații ne-a determinat să prezentăm cazul nostru de sindrom PR observat în Clinica de pediatrie și autopsiat la Disciplina de morfopatologie din Tîrgu-Mureș, cu atît mai mult că între anii 1948—1968 cazuistica de autopsie are în evidență doar acest caz.



Fig. nr. 1: Micrognație, profil de pasăre și gură de rechin. (Fotografiat în cursul internării).

Fig. nr. 2: Glosoptoză moderată: limba cu vârful în aer. (Fotografiat în cursul internării).



Fig. nr. 3: Bulbul ocular în protruție moderată; mentonul cu relieful șters în urma retruziei corpului mandibular. (Autopsia nr. 53/1968).

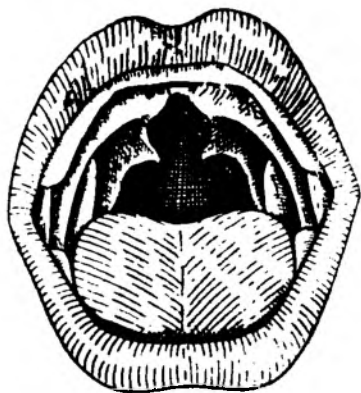


Fig. nr. 4: Despicătura velo-palatină posterioară, lueta este reprezentată prin doi muguri rudimentari (desen schematic).

Fig. nr. 5: Glosoptoza (desen schematic).

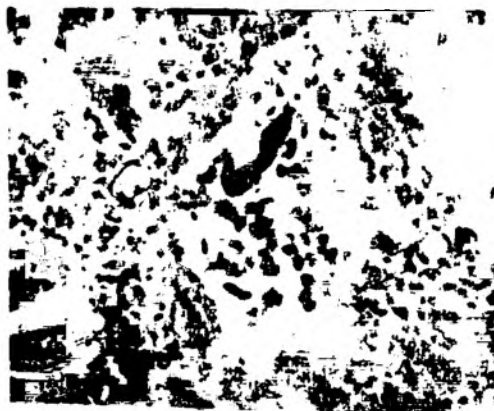
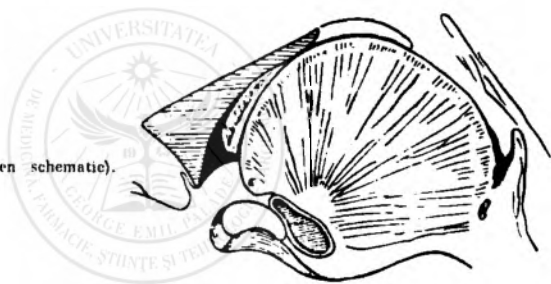


Fig. nr. 6: Bronhopneumonie descuamativă. Cupa 114.263. Colorația hematoxină-cozină Oc. $F_1 \times$, Ob. 20.

Prezentarea cazului

A. M. născută la 2 decembrie 1967. provenită din mediul rural, se internează în Clinica de pediatrie Tg.-Mureș (foaia de observație nr. 2337) în ziua nașterii, cu diagnosticul de trimitere: „Palatoschiză cu tulburări respiratorii. Bronhopneumonie de aspirație?“. prezentînd cianoză și dispnee. Dintre antecedentele familiale menționăm: mama sănătoasă; tatăl cu debilitate mentală; doi frați sănătoși; doi frați decedați la vîrsta de 2 săptămîni într-o boală necunoscută de părinți. Antecedente personale: născută la termen cu greutate de 3150 g. La internare starea generală este foarte alterată, subfebrilitate; tegumente și mucoase palide. Cianoză periorală; dispnee inspiratorie; murmur vezicular înăsprit la nivelul hemitoracelui drept și tiraj intercostal. Examenul clinic al cavității bucale pune în evidență o despicătură velo-palatină posterioară și micrognație. Din partea celorlalte sisteme nu se constată modificări patologice. Începînd cu a doua zi de la internare, apare de mai multe ori o bronhopneumonie, confirmată radiologic și prin examinări de laborator (leucocitoză 14.200 mm^3). Dispnee de tip inspirator; convulsii tonico-clonice; vărsături și diaree; alimentație prin sonda nazală. În urma tratamentului cu antibiotice, administrarea de oxigen, cardio-tonice, analeptice și roborante survin remisiuni în starea generală, devenind afebrilă, iar greutatea ponderală crește. Cu 5 zile înaintea morții apar crize apneice, febră ($38,6^\circ \text{ C}$), raluri crepitante bilaterale. În a 55-a zi de viață în urma unei insuficiențe cardio-respiratorii survine decesul.

La necropsie (extras din protocolul de necropsie nr 53/1968 Dr. L. Schuller, med. primar); talia de 51 cm, greutatea corporală 2900 g, țesutul adipos subcutanat redus. Globul ocular în protruție moderată. Mentonul cu relief șters în urma retruziei corpului mandibular, conferind astfel feței aspectul profilului de pasăre. Ventriculele cordului (23 g) moderat dilatate, miocardul de consistență redusă. Suprafața plămînilor cu un desen marmorat, mai ales la nivelul lobilor inferiori, aceștia prezentînd pe secțiune focare de culoare roșie închisă de diferite mărimi, friabile, conferind astfel suprafeței un aspect pestriț și prezentînd proba docimaziei pozitive (bronhopneumonia diseminată a lobilor inferiori). Mucoasa bronhiilor roșie, hiperemică. Splina de 10 g, pe secțiune are desenul folicular vizibil. La nivelul cavității bucale se observă o despicătură posterioară completă (interesînd lueta, vîlul palatin și partea posterioară a bolții osoase), rezultînd prin aceasta în linia mediană o soluție de continuitate de formă ovalară, cu diametrul maxim de 2,5 cm, lueta fiind reprezentată în forma a doi muguri rudimentari. Limba ușor arcuită, cu vîrf ridicat în sus. Mucoasa intestinală atrofică, peretele transparent și desenul aparatului limfo-folicular bine reliefat. Substanța ficatului (165 g) este friabilă, pe secțiune cu un desen centrolobular gălbui (distrofie grasă centrolobulară). Din partea altor sisteme și organe nu s-au găsit modificări patologice semnificative.

Interpretarea faptelor. Discuții.

Cazul prezentat de noi se încadrează în criteriile clinico-morfologice ale sindromului PR. Micrognația și fisura velo-palatină corespund întru-totul descrierilor din literatura de specialitate. În primul rînd aspectul caracteristic al feței, despicătura velopalatină largă, de formă ovalară cu aplazia jumătăților laterale ale vîlului și luetei, sînt argumentul major în favoarea justetei diagnosticului morfo-clinic. Glosoptoza redusă, clinic mai puțin manifestă, n-a determinat inclavarea limbii în fisura velo-palatină, și astfel nu s-a produs obturația completă a spațiului faringian. Totuși dispneea inspiratorie și tirajul intercostal pot fi explicate numai prin existența acestui component. De asemenea subliniem lipsa asocierii altor malformații. Bronhopneumonia a survenit nu datorită aspirației, în general considerată

cauza morții în acest sindrom, ci în urma hipoventilației susținute de glosoptoză, favorizând astfel instalarea unei infecții aerogene.

Nosologic sindromul PR se încadrează între malformațiile congenitale ale viscerocraniului. În urma apariției ei familiale unii presupun că ar fi vorba și în acest sindrom de o boală ereditară. Cercetări mai recente au demonstrat că unele anomalii cromozomiale, ca trizomia (13, 14, 15, 18) pot determina apariția unor despicături palatine și hipoplazii mandibulare eventual și asociate. În sindromul de delețiune (cri du chat) al brațelor scurte ale cromozomului (5), întilnim alături de microcefalie și hipertelorism, micro- și retrognație (4). După alții (1, 5, 7) trebuie luate în considerare și alte cauze morfogenetice, ca: a) tulburări de vascularizație prin defect genetic al primului arc branhial, b) Atrofia compresivă a mandibulei determinată de poziția vicioasă a capului în viața intrauterină în condițiile reducerii spațiului uterin (bazinul îngust, sarcină gemelară, comprimarea mandibulei de către proeminența cardiacă), c) Experimental la animale s-au obținut micrognații prin intermediul unor agenți chimici, fizici și factori carențiali, acționând în fază precoce a embriogenezei.

Esența acestui complex de anomalii trebuie căutat în necesarul de spațiu al organelor cavității bucale în creștere către sfârșitul perioadei embrionare, și nu mai ca urmare al acestui factor în diferențierea tulburată. Atât mandibula, limba, cât și jumătățile vălului fisurat, pe lângă o structură desăvirșită, sînt hipoplazice, această întârziere în creștere putînd fi recuperată însă după un tratament corespunzător.

Posibilitățile terapeutice în caz de supraviețuire a nou-născutului se îndreaptă asupra corectării retrognației și a glosoptozei (3) prin următoarele soluții:

1. Rezolvarea ortopedică extraorală prin metoda „head-gurs”.
2. Aplicarea de aparate ortodontice.
3. Secționarea ligamentului stilomandibular cu transpunerea concomitentă a mușchiului pterigoid medial pe ramura ascendentă a mandibulei.
4. Extensia transosoasă a mandibulei, asociată cu fixarea limbii printr-un fir de nylon sau de sîrmă de extensie, aplicată pe mandibulă.

Rezolvarea despicăturii velo-palatine prin metodele chirurgicale bine cunoscute.

Este dovedit că după un tratament adecvat dezvoltarea mandibulei progresează în așa măsură, încît la vîrsta de 4—6 ani profilul copilului se normalizează rezolvîndu-se astfel și funcțiile fiziologice viciate.

Sosit la redacție: 10 mai 1968

Bibliografie

1. BENE M., TAMARA BENE: *Stomatologia* (1964), 11, 2, 145; 2. BERNDORFER A.: *Fogorvosi Szemle* (1960), LIII, 9, 265; 3. ELZE P.: *Deutsche Stomatologie* (1967), 17, 4, 249; 4. MAXIMILIAN C., ADINA GHERGA-NEGREA: *Stomatologia* (1966), 13, 6, 543; 5. NYUL L.: *Fogorvosi Szemle* (1955), XLVII, 5, 150; 6. PASTINSZKY I., BERÉNYI B.: *Fogorvosi Szemle* (1954), XLVII, 10, 305; 7. PFEIFER G.: *Deutsche Zahn-, Mund- und Kieferheilkunde* (1967), 48, 1—2, 22; 8. SOMOGYI B.: *Fogorvosi Szemle* (1953), XLVI, 7, 193; 9. TIECKE R. W.: *Oral pathology. The Blakiston Division McGraw-Hill Company, New York, 1965, Chapter 26*, GORLIN R. J.: *Micrognathia, Glossoptosis and Cleft Palate (Robin-Syndrome)*, 649; 10. TRAI-GER J.: *Oral surg., med. and pat.* (1964), 17, 4, 543.