

Cas 2022.7

Nadó amb clotets paramedials al llavi inferior

Silvia Maya-Enero, Júlia Candel-Pau, Jordi Garcia-Garcia, María-Ángeles López-Vílchez

Secció de Neonatologia, Servei de Pediatria. Hospital del Mar. Barcelona

Nouanat de sexe masculí nascut d'una gestació a terme (39 setmanes i 6 dies), amb un pes en néixer de 3.826 g (percentil 85), sense incidències perinatològiques, que presentava, des del naixement, uns clotets paramedials amb trajectes fistulosos i unes petites tuberositats al llavi inferior, sense altres troballes (Fig. 1). No anaven acompanyats de fissura labial, palatina ni de l'úvula. La mare referia que el pare del nadó i un altre germà tenien els mateixos clotets labials, sense cap altra clínica associada, i que no s'havien estudiat mai. Posteriorment, es van examinar el pare, que tenia dos trajectes fistulosos al llavi inferior, i el germà gran, que tenia uns petits orificis fistulosos i absència de les peces dentàries 12 i 22.

Quin és el seu diagnòstic?



Fig. 1. Detall dels clotets amb tuberositats paramedials del llavi inferior.

Aquest treball va ser presentat com a pòster al XXVIII Congrés de Neonatologia i Medicina Perinatal de la Societat Espanyola de Neonatologia (en línia, octubre 2021).

Correspondència: Silvia Maya-Enero
Secció de Neonatologia, Servei de Pediatria. Hospital del Mar
Pg. Marítim, 25-29. 08003 Barcelona
62175@parcdesalutmar.cat
Orcid: 0000-0002-0102-611X

Treball rebut: 02.11.2021
Treball acceptat: 03.05.2022

Discussió

El diagnòstic d'aquest cas es va fer de manera clínica amb la valoració conjunta amb l'equip de genètica. No es va realitzar cap estudi genètic. El pacient no presenta afectació clínica més enllà de l'estètica per la presència dels clotets al llavi inferior. Presenta una succió eficaç, la lactància materna no ha quedat afectada, i el desenvolupament pondoestatural és correcte.

Diagnòstic final: Síndrome de Van der Woude.

Comentari

La síndrome de Van der Woude és una malaltia genètica autosòmica dominant amb una penetrància incompleta, tot i que se n'han descrit casos per mutacions de novo. Destaca per la presència al llavi inferior de fosses (80%) o fístules paramedials, habitualment bilaterals i asimptomàtiques, que es poden associar a altres anomalies orofacials com les fissures labials (1/3) i/o palatines (1/6), la hipodòncia i la hipoplàsia dental¹⁻². És la causa més freqüent de fissura labial i/o palatina d'origen monogènic (2%)¹⁻³. Té una prevalença d'entre 1 i 9 casos per 100.000 nascuts vius, sense distinció per sexe¹⁻². El creixement i el desenvolupament neurològic i intel·lectual no en resulten afectats. El 70% presenta mutacions del gen IRF6 (1q32.2-

q32.3), causant també de la síndrome de pterigis popliti¹⁻³. Recentment s'ha associat a mutacions del gen GRHL3 (1p36)¹. L'anàlisi genètica confirma el diagnòstic, tot i que l'existència de fosses labials aïllades, de fissura palatina submucosa i d'hipodòncia en un progenitor és molt suggestiva d'aquesta síndrome¹. Les fosses labials es manifesten com a petites elevacions en la infància, i com a depressions en l'adult³. En ocasions, les fosses comuniquen amb glàndules salivals i poden drenar saliva². El diagnòstic genètic prenatal és possible. La fissura labial es pot detectar per ecografia prenatal¹⁻². El diagnòstic diferencial inclou la síndrome de pterigis popliti (associada a sindactília i anomalies genitals), la fissura labial aïllada, i la síndrome de Kabuki¹. El tractament és quirúrgic per motius estètics^{1,3}.

Bibliografia

1. Síndrome de Van Der Woude. Orphanet. Accessible a la xarxa [data de consulta: 18-02-2021]. Disponible a: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=967
2. Ural A, Bilgen F, Çakmaklı S, Bekerecioğlu M. Van der Woude Syndrome With a Novel Mutation in the IRF6 Gene. *J Craniofac Surg.* 2019;30(5):e465-e467.
3. Lázaro de la Fuente J, González Bernal M, Abarca Martínez L, Repollés Escarda M. Síndrome de Van der Woude: a propósito de un caso. *Prog Obstet Ginecol.* 2003;46(3):147-50.