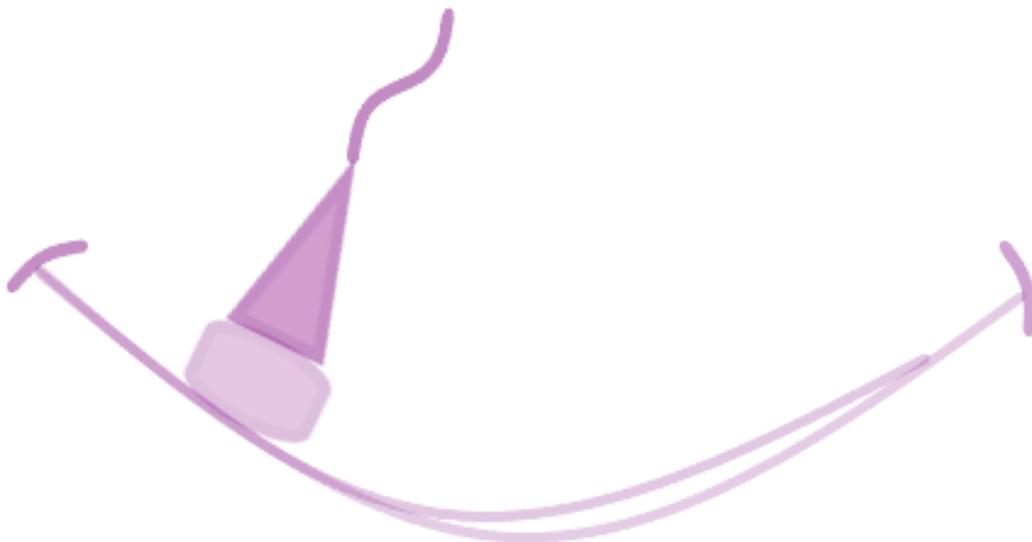




DIAGNÓSTICO PRENATAL, TRATAMIENTO Y EVOLUCIÓN DEL LABIO LEPORINO

TRABAJO FIN DE GRADO / GRADO EN MEDICINA



Autora: Mónica García Fariña

Tutor: Dra. Margarita Álvarez de La Rosa Rodríguez. Profesora Asociada. Departamento de Obstetricia y ginecología, Pediatría y Medicina Preventiva y Salud Pública. Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario de Canarias.

ÍNDICE:

RESUMEN	2
ABSTRACT	3
INTRODUCCIÓN	4
OBJETIVOS	8
MÉTODOS	9
RESULTADOS	9
DISCUSIÓN	18
CONCLUSIONES	22
¿QUÉ HE APRENDIDO DURANTE ESTE TFG?	23
AGRADECIMIENTOS	24
BIBLIOGRAFÍA	25
ANEXOS	28

RESUMEN

INTRODUCCIÓN: La fisura labial y palatina es una de las malformaciones craneofaciales congénitas más comunes, afectando a 1,5 por 1000 nacidos vivos. El diagnóstico prenatal es especialmente factible en la detección de fisura labial y palatina. El objetivo principal de este trabajo es describir los casos de labio leporino (LL) y fisura palatina (FP) diagnosticados en el Hospital Universitario de Canarias (HUC).

MATERIAL Y MÉTODOS: El estudio es observacional, transversal y retrospectivo a partir de los datos de los últimos 15 años de una base de datos de ecografía obstétrica del HUC, donde se llevan a cabo 2500-3000 ecografías anuales de cribado prenatal en la semana 20 de embarazo. Se incluyen las experiencias de dos madres de niños con labio leporino mediante una entrevista cualitativa, individual, estructurada y abierta.

RESULTADOS: Se encontraron 27 casos de labio leporino, de ellos 7 (25,92%) se acogieron a la Ley de Interrupción Voluntaria de la Gestación, 19 (70,37%) llegaron a término, y hubo un falso positivo (3,7%). Catorce (73,68%) fueron operados entre los 6 meses y los dos años. Cuatro casos (14,81%) se asociaron a síndromes y 3 (11,11%) a otras cromosomopatías. Doce (44,44%) de los recién nacidos presentaban otras malformaciones asociadas. Dieciséis casos (59,25%) fueron diagnosticados entre la semana 16 y 22 de embarazo. La prevalencia en nuestro medio es menor a 1/1000 recién nacidos vivos. Se detectaron 4 falsos negativos (14,81%). La sensibilidad diagnóstica fue de 84,62% (IC 95% 65,13% - 95,64%).

CONCLUSIONES: Nuestra prevalencia es menor que la descrita en la literatura. La edad gestacional al diagnóstico podría ser más precoz mediante el empleo de ecógrafos de alta resolución. Es necesario un equipo multidisciplinar para informar a los progenitores y atender al recién nacido.

PALABRAS CLAVE: labio leporino, fisura del paladar, ultrasonografía prenatal, diagnóstico prenatal.

ABSTRACT

INTRODUCTION: Cleft lip and cleft palate are the most common congenital craniofacial malformation, affecting 1.5 per 1000 births. Prenatal diagnosis is feasible in cleft lip and palate malformations. Our objective was to describe cleft lip and palate cases diagnosed at Hospital Universitario de Canarias (HUC).

MATERIAL AND METHODS: We performed an observational, cross-sectional and retrospective study. It is based on an obstetric ultrasound database from the last 15 years. About 2500-3000 annual prenatal screening ultrasounds are performed in the HUC at the 20th week of pregnancy. The experiences of two mothers caring for a child with a cleft lip are included through a qualitative, individual, structured and open interview.

RESULTS: Twenty-seven cases of cleft lip were found, 7 (25.92%) of them requested termination of pregnancy, 19 (70.37%) had term births and one false positive were detected (3.7%). Of these, 14 (73.68%) were operated between 6-24 months of life. Three cases (11.11%) were associated with chromosomal anomalies and four (14.81%) with syndrome. Twelve (44.44%) of the newborns had other associated malformations. Sixteen cases (59.25%) were diagnosed between the 16th and 22th week of pregnancy. The prevalence in our environment is less than 1/1000 live newborns. During these years four false negatives (14.81%) were detected yielding a sensitivity of 84.62% (CI 95% 65.13% - 95.64%).

CONCLUSIONS: Our prevalence is lower than that described in literature. Gestational age at diagnosis could be reduced through the use of high resolution equipment. A multidisciplinary team is necessary to inform parents and take care of the newborn.

KEY WORDS: Cleft lip, cleft palate, prenatal ultrasonography, prenatal diagnosis.

INTRODUCCIÓN

El labio leporino y la fisura palatina (LL/FP) son unas de las malformaciones congénitas más comunes, representando 1,5 por 1000 nacidos vivos (250,000 casos nuevos por año) en todo el mundo, con gran variabilidad dependiendo de la población y etnia a estudio (1). La importancia del diagnóstico prenatal del LL/FP radica en que permite valorar la gravedad, el pronóstico y las posibles malformaciones y/o síndromes asociados. Las complicaciones después del nacimiento incluyen la dificultad de alimentación, pérdida auditiva por otitis recurrente, dificultades del lenguaje y problemas odontológicos. Estas malformaciones se corrigen con cirugía maxilofacial, generalmente la cirugía de LL entre los 3 y 6 meses, y de la FP entre los 12 y 18 meses. No obstante el tratamiento es individualizado y según las características de la malformación varía el momento y el número de las intervenciones. El diagnóstico de LL/FP supone un cambio drástico en la vida de los padres, por el impacto emocional y la responsabilidad de los cuidados del niño hasta la curación completa.

La etiología del LL/FP es multifactorial, por lo que también están implicados diversos factores de riesgo y teratógenos. Se han encontrado asociaciones significativas con el tabaquismo, alcoholismo, edad superior a 40 años, diabetes gestacional y deficiencia de folato y zinc (2). Entre los factores teratogénicos implicados se encuentran el ácido valproico, el ácido retinoico, la fenitoína (2), y recientemente se ha descubierto un aumento del riesgo de hendiduras orofaciales relacionado con la toma de ondasentrón (3).

La formación embriológica del LL/FP varía según el tipo de afectación. Las hendiduras anteriores que afectan al labio y al maxilar superior se producen entre la 5ª y la 7ª semana de embarazo, mientras que las hendiduras posteriores que afectan al paladar duro y blando se producen entre las semanas 7ª y 12ª (4) (Figura 1). El labio leporino puede detectarse a partir de la semana 12, siendo el diagnóstico más sensible a medida que avanza el desarrollo. En el caso de una hendidura palatina aislada la detección es más tardía y compleja.

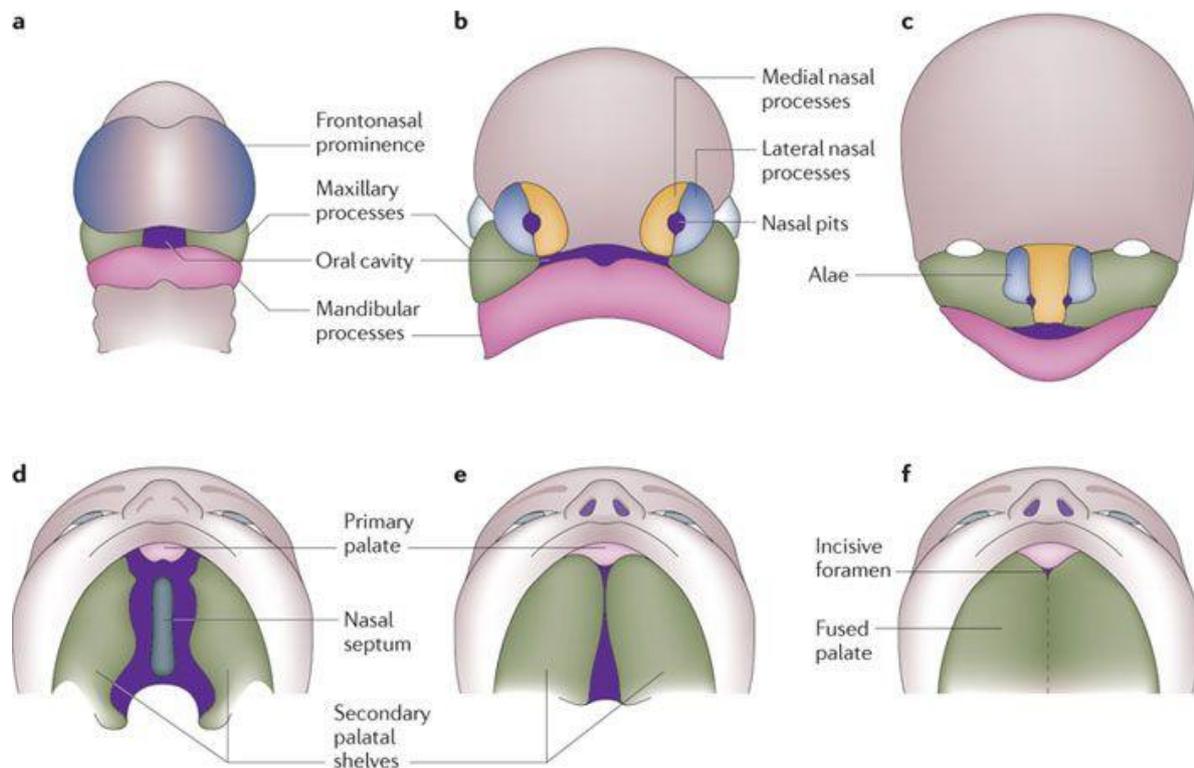


Figura 1. Formación embriológica de paladar. a:2 semanas; b:6 semanas; c:10 semanas; d:7 semanas; e:9 semanas; f:12 semanas. (Dixon et al. Cleft lip and palate. Synthesizing genetic and environmental influences. Nat Rev Genet. 2011;12(3):167–78) (5).

Del conjunto de las hendiduras el LL unilateral representa el 29%, el LL+FP unilateral el 40%, el LL+FP bilateral el 27% y el LL bilateral el 5% restante (6). Existe diferencias epidemiológicas entre sexos, ya que el LL se estima dos veces más frecuente en niños, mientras que la FP es dos veces más frecuente en las niñas (7). Hay que tener en cuenta que el LL y la FP son ocasionados por diferentes alteraciones en la embriogénesis, pero aún se desconoce qué mecanismos llevan a la determinación del LL/FP en ambos sexos. Por otro lado, diversos estudios constatan que el LL unilateral izquierdo es dos veces más frecuente que el derecho (8). (Figura 2).

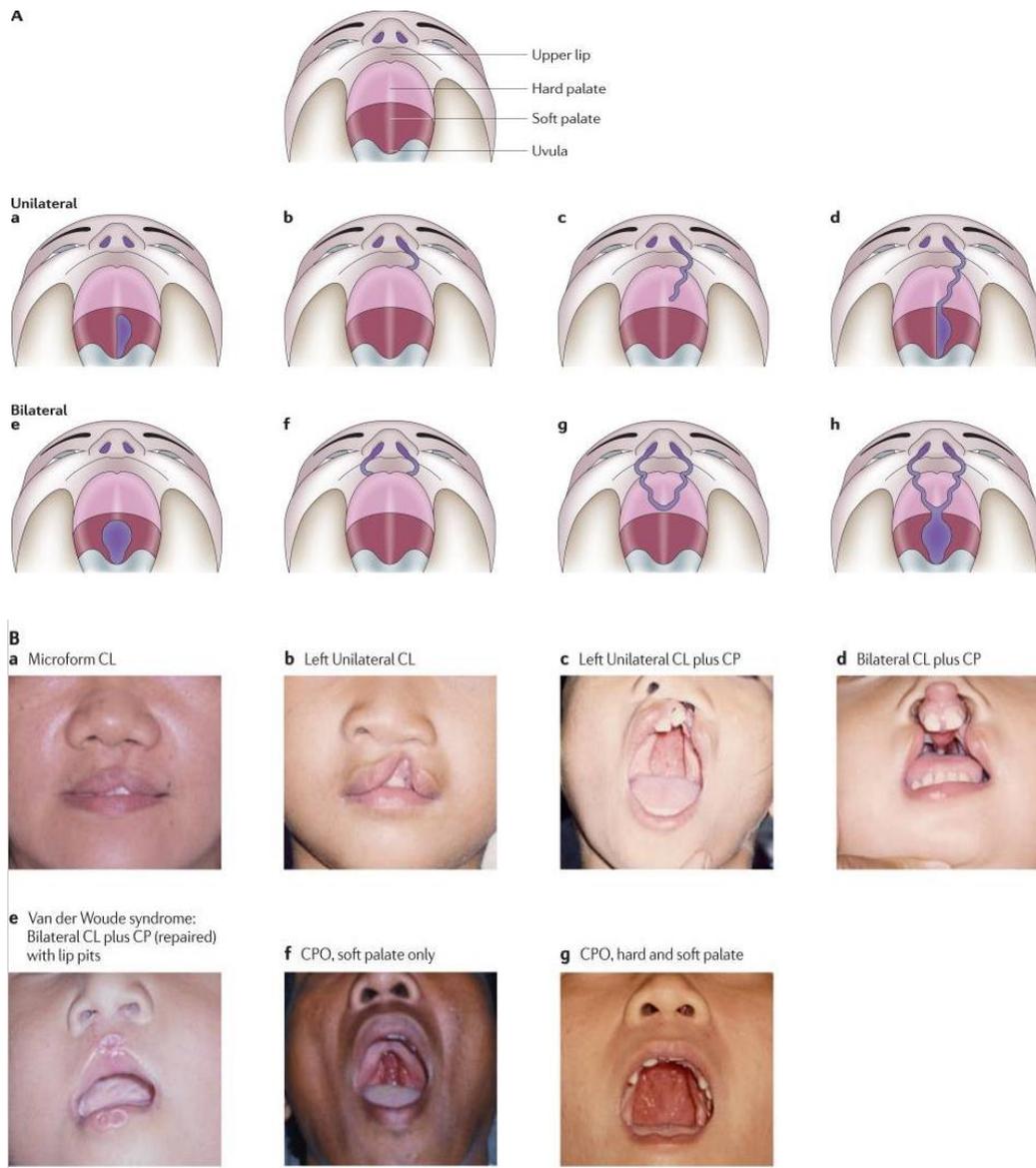


Figura 2. Tipos de fisuras labiales y palatinas. (Dixon et al. Cleft lip and palate. Synthesizing genetic and environmental influences. Nat Rev Genet. 2011;12 (3):167–78) (5).

El diagnóstico prenatal de esta patología se realiza principalmente mediante ecografía abdominal 2D y 3D. La sensibilidad de la ultrasonografía 2D en el diagnóstico del LL/FP es de 91 y 88% respectivamente, mientras que la especificidad es del 46 y 92% (8). A partir de la semana 16 la ecografía permite detectar con un 95% de sensibilidad los diversos defectos craneofaciales (9). La ecografía 2D nos permite visualizar las fisuras labiales y los defectos en la cresta alveolar, pero la evaluación del paladar resulta más complicada. La aparición de un defecto de la cresta alveolar obliga a descartar un defecto en el paladar primario debido a su gran asociación al diagnóstico (10). En este caso juega un papel importante la ecografía 3D, que presenta como ventaja una mejor visualización del paladar mediante reconstrucción del

plano axial (11). Por otro lado, la ecografía tridimensional a tiempo real (4D) permite valorar las expresiones faciales. En determinados casos donde la visualización ecográfica no sea óptima (ej. obesidad, oligoamnios) o se requiera un mayor estudio de anomalías o síndromes asociados, se utiliza la RM de secuencias ultrarrápidas, que aporta una alta definición anatómica (12). La RM presenta mayor sensibilidad en la detección de defectos en el paladar secundario que la ecografía, donde es muy difícil visualizarlo. No obstante, presenta un coste elevado, menor disponibilidad y menos sensibilidad en caso de polihidramnios, por lo que la ecografía sigue siendo la técnica de elección para la detección y el estudio prenatal de LL/FP (12). La ecografía 3D, 4D y la RM no sólo proporcionan una mejor evaluación y definición al diagnóstico prenatal, sino que permiten un mejor asesoramiento a los padres al poder visualizar la malformación más fácilmente, lo que facilita las explicaciones y la toma de decisiones.

El diagnóstico de LL/FP puede aparecer en un contexto sindrómico y no sindrómico. Los casos no sindrómicos representan alrededor del 70%, mientras que los 30% restantes están asociados a otras anomalías (13). Se han descrito alrededor de 300 síndromes en los que aparecen LL y/o FP (Síndrome de Patau, Síndrome de Edwards, Holoprosencefalia, Síndrome de Van der Woude, Síndrome de Pierre Robin,...). En caso de asociación a otras anomalías es necesario hacer el cariotipo como mínimo, y valorar array CGH si éste es normal. En ausencia de anomalías asociadas, se recomienda la realización de arrays CGH de primera línea (14). La técnica array-CGH permite identificar pequeñas regiones en nuestro genoma en las que se ha producido ganancia o pérdida de material genético.

En cuanto a los casos no sindrómicos se han encontrado asociaciones significativas en alteraciones de diferentes genes implicados:

<i>Genes implicados en los LL/FP no sindrómicos (1,14,15)</i>	
Factores implicados en la respuesta inmune	IRF6, PVRL1
Metabolismo de nutrientes	MTHFR, RARA
Desarrollo cerebral	VAX1, GABRB3
Factores de crecimiento	TGF α , TGF β 3
Factores de transcripción	PAX9, MAFB, FOXC2, MSX1, MSX2, IRF6, TBX10, TBX22, FOXE1, GLI2
Protooncogenes	MYCN
Reguladores epigenéticos	WHSC1
Reguladores de la señalización intercelular claves en el desarrollo embriológico	JAG2, SKI

Tabla 1. Genes implicados en los casos de LL/FP no sindrómicos.

Los pacientes con LL/FP pueden presentar dificultad en la deglución, aspiración de secreciones y comida, retraso en el habla y el lenguaje, malformaciones dentales, dificultad de masticación, y otitis recurrentes con pérdida de audición (debido a la disfunción de la trompa de Eustaquio). Por tanto, después del nacimiento comienza el proceso de cirugías reconstructivas maxilofaciales. Dependiendo del tipo de LL/FP, serán necesarias distintas intervenciones: plastia de labio (3-6 meses), cierre de paladar (12-18 meses), faringoplastias (4-6 años), cirugía de punta y ala nasal (6-8 años), injerto óseo alveolar (7-8 años), y cirugía de reconstrucción nasal completa y ortognática (a partir de los 13 años) (16). Estas intervenciones tienen como objetivo corregir las malformaciones y evitar así complicaciones asociadas. Las malformaciones faciales implican repercusiones sociales, ya que a medida que el niño crece es más susceptible de desarrollar baja autoestima y cambios en su conducta. Diversos estudios describen el desarrollo de conductas de evitación, dificultad en las habilidades sociales, introversión y depresión. No obstante, el apoyo social y familiar es indispensable para superar los problemas de autoestima (17,18). El nacimiento de un niño con labio leporino tiene un impacto psicológico negativo para los padres debido a la preocupación por el futuro del bebé y el sentimiento de culpa. En un estudio en el que se incluyeron 36 familias con hijos que presentaban malformaciones, el 78% de los padres se sentían culpables por ello (19). Es necesario un abordaje que tenga en cuenta la implicación y el impacto familiar, dado que la buena evolución de los niños afectados depende en gran medida de sus cuidados.

OBJETIVOS

Este estudio tiene como objetivo describir los casos de labio leporino y/o paladar hendido diagnosticados en nuestro centro durante los últimos 15 años, sus características clínicas y epidemiológicas, además de su asociación con síndromes hereditarios, evolución, tratamiento y pronóstico.

Sobre cada caso se decidió establecer un seguimiento de la evolución, de la continuidad o no del embarazo, correspondencia con el diagnóstico prenatal tras el nacimiento, complicaciones, cirugías y resultado.

Por otro lado, incluimos un estudio cualitativo piloto para evaluar, mediante entrevistas a progenitores de niños afectados, su experiencia en primera persona y el impacto que tiene el diagnóstico en el núcleo familiar.

MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, descriptivo y retrospectivo a partir de una base de datos de la unidad de ecografía prenatal del Hospital Universitario de Canarias, donde se realizan 2500 ecografías selectivas anuales entre las semanas 18-22 de edad gestacional.

Se analizaron datos de los últimos 15 años identificándose 27 casos, de ellos 1 falso positivo, y 4 falsos negativos. De cada caso se realizó una búsqueda de posibles alteraciones o anomalías asociadas, enfermedades hereditarias familiares, enfermedades maternas relacionadas y cromosopatías, además de las complicaciones posteriores, las intervenciones practicadas y la evolución. Se compararon los resultados obtenidos con la literatura para establecer las diferencias epidemiológicas con respecto a otros estudios.

El trabajo incluye un análisis cualitativo como muestra piloto mediante un cuestionario a dos madres de niños con malformación labiopalatina, con el objetivo de conocer su experiencia, su perspectiva y las repercusiones emocionales desde el diagnóstico y durante todo el proceso.

RESULTADOS

En los últimos 15 años se realizaron una media de 2500 ecografías de diagnóstico prenatal al año en nuestro hospital, lo que suma un total de 37500, de los cuales 27 presentaron algún tipo de hendidura facial (0,72/1000). Por tanto, la prevalencia de labio leporino y/o fisura palatina en nuestro medio es menor a 1/1000 recién nacidos vivos.

De los 27 casos, 3 (11,11%) fueron diagnosticados en el primer trimestre de embarazo, 16 (59,26%) en el segundo trimestre, y 3 (11,11%) en el tercer trimestre. La mayoría, 16 casos (59,25%), se diagnosticaron entre la semana 16 y 22 de embarazo, y un caso (3,7%) en la semana 12, un total de 62,96%.



Figura 3. Imágenes post-aborto de embrión de 13 semanas con LL y FP unilateral. Hospital Universitario de Canarias.

Se detectaron 4 falsos negativos (14,81%), de ellos, dos presentaron labio leporino y otros dos fisura palatina aislada. Se detectó un caso de falso positivo (3,7%), una niña con paladar levemente ojival que se diagnosticó como fisura palatina. Estos datos nos permiten calcular la sensibilidad diagnóstica, que fue de 84,62% (IC95% 65,13% - 95,64%). La sensibilidad diagnóstica en el labio leporino aislado fue del 81,82% (IC 95% 48,22% - 97,72%), en el labio leporino con fisura palatina del 100,00% (IC 95% 66,37% - 100,00%), y en la fisura palatina aislada del 33,33% (IC 95% 0,84% - 90,57%).



Figura 4. La primera imagen corresponde a una ecografía tridimensional realizada en la semana 20 de un niño con LL unilateral. La segunda es una fotografía postnatal. Hospital Universitario de Canarias.

Un total de 7 pacientes (25,92%) se acogieron a la Ley de Interrupción Voluntaria de la Gestación, supuesto 15B (por enfermedad grave fetal antes de la semana 22 de gestación), y 19 (70,37%) llegaron a término.

En cuanto al tipo de hendidura facial, un total de 9 bebés (33,33%) presentaron LL unilateral, 2 (7,4%) LL bilateral, 9 (33,33%) LL asociado a FP, y 4 (14,81%) FP aisladas (tabla 2).

<i>Diagnóstico</i>		<i>Niños</i>	<i>Niñas</i>	<i>Sexo no conocido</i>	<i>Total</i>
Labio leporino unilateral	Frecuencia (%)	5 (19,23%)	3 (11,54%)	1 (3,84%)	9 (34,62%)
Labio leporino bilateral	Frecuencia (%)	2 (7,69%)	0	0	2 (7,69%)
Labio leporino y fisura palatina	Frecuencia (%)	5 (19,23%)	3 (11,54%)	1 (3,84%)	9 (34,62%)
Fisura palatina aislada	Frecuencia (%)	1 (3,84%)	0	2 (7,69%)	3 (11,54%)
No especificado	Frecuencia (%)	1 (3,84%)	2 (7,69%)	0	3 (11,54%)
Total	Frecuencia (%)	14 (53,85%)	8 (30,77%)	4 (15,38%)	26 (100%)

Tabla 2. Tipos de LL y/o FP según alcance y localización.



Figura 5. Bebé afecto de LL bilateral con mamelón. Hospital Universitario de Canarias.

Doce bebés (44,44%) nacieron con malformaciones asociadas, un caso (3,7%) presentó hipoacusia bilateral neurosensorial (tabla 2), y 11 casos (40,74%) nacieron con LL y/o FP aislada. Se encontraron 5 anomalías craneofaciales asociadas (19,23%), 3 genitourinarias (11,54%), 2 cardíacas (7,69%), y una musculoesquelética (3,85%).

Casos	Malformaciones/anomalías asociadas
Caso 1	Hipospadia
Caso 3	Holoprosencefalia alobar, defecto de cierre de tubo neural, inmadurez visceral, CIV
Caso 5	Hipoacusia neurosensorial
Caso 6	CIV, macrocefalia
Caso 8	Síndrome de Patau: agenesia cuerpo calloso, arteria uterina única
Caso 11	Pies equinovaros
Caso 12	Síndrome de Patau
Caso 15	Criptorquidia
Caso 18	Mosaicismo T-20 en 3% de dotación cromosómica: quistes de plexos coroideos
Caso 19	Macrocefalia y ventriculomegalia
Caso 20	Ambigüedad genital, PEG (percentil 6)
Caso 21	Síndrome de Patau: Cardiopatía compleja con derrame pleural
Caso 22	Deleción 7q33q36.3: hernia diafragmática izquierda, PEG (percentil 3)

CIV: Comunicación interventricular; PEG: Pequeño para la edad gestacional.

Tabla 3. Malformaciones y/o anomalías asociadas al diagnóstico de LL y/o FP.

Cuatro casos (14,81%) se asociaron a síndromes y 3 (11,11%) a otras cromosomopatías (tabla 4).

<i>Alteraciones cromosómicas</i>	<i>Casos (%)</i>
Síndrome de Patau (47XX+13)	3 (11,11%)
Síndrome de Gorlin (alteración gen PTCH1)	1 (3,7%)
Inversión cromosoma 9	1 (3,7%)
Mosaicismo T-20 en 3% de dotación cromosómica	1 (3,7%)
Deleción 7q33q36.3	1 (3,7%)

Tabla 4. Alteraciones cromosómicas asociadas al diagnóstico de LL y/o FP.

La media de edad de las madres fue de 32,48 años. Cuatro madres (14,81%) presentaban patologías que se han relacionado con la etiología del LL y FP (tabla 5). Una de las madres (3,7%) rechazó tomar suplementos de ácido fólico durante el embarazo. Dos casos (7,4%) presentaron antecedentes familiares de LL y FP.

Casos	Patologías relacionadas con LL/FP
Caso 7	Diabetes gestacional + obesidad
Caso 16	Diabetes pregestacional
Caso 13	Diabetes pregestacional+ HTA
Caso 11	Tabaquismo

Tabla 5. Patologías maternas relacionadas con la etiología de LL y/o FP.

Diecinueve casos (70,37%) llegaron a término. Entre estos, 9 partos (47,37%) fueron normales, 2 (10,52%) instrumentales, y hubo 3 cesáreas (15,79%). Las cesáreas se realizaron por no descenso, sospecha de pérdida de bienestar fetal y una programada iterativa, no guardando relación con la malformación. Catorce (73,68%) fueron operados de queiloplastia entre los 4 y 5 meses. Siete (36,84%) fueron intervenidos de palatoplastia entre los 6 meses y los dos años. Un caso (5,26%) requirió faringoplastia a los 5 años. A 5 casos (26,31%) se le realizó miringotomía. Un caso falso negativo con fisura palatina falleció por complicaciones de la cirugía (5,26%).



Figura 6. Resultados de la queiloplastia en un niño con LL y FP asociada. Cortesía de la familia. Hospital Universitario de Canarias.

Para describir las experiencias de las madres de niños con labio leporino se realizaron dos entrevistas cualitativas, individuales, estructuradas y abiertas a sendas madres (anexo 1 y 2). Ambos niños tienen actualmente 3 años y representan dos formas de diferente intensidad de la enfermedad. En el primer caso se trata de una fisura pequeña y en el segundo de una fisura labial unilateral completa con afectación del paladar. Se escogieron estas pacientes porque en su momento comentaron a los médicos que las atendían que estarían dispuestas a colaborar informando a otras madres o de cualquier otro modo.

En el primer caso (anexo 1) se entrevista telefónicamente (por vivir en el extranjero) a la madre de un niño (tercer hijo) con una pequeña fisura unilateral, como “una cicatriz de corte profundo” sin fisura palatina. Fue un falso negativo, no se detectó en el control prenatal a pesar de que se hizo más ecografías de las habituales, con más de 6 ginecólogos diferentes. La madre refiere que al nacer no tuvo ninguna complicación y su reacción fue de “gran felicidad”. Refiere que la fisura era pequeña y no supuso un gran impacto emocional, “en principio sólo era un problema desde el punto de vista estético”. En los días posteriores comenzó a sentir preocupación de cara a una cirugía correctora: “sentí angustia y miedo, pero por la cirugía y sus riesgos y por tener que tomar la decisión, ya que teníamos la posibilidad de no hacerla”, “ningún pediatra me planteó el tema de operarlo, fuimos nosotros los que tuvimos que preguntar e informarnos”. Siempre tuvo la sensación de que desde el punto de vista médico no era necesario hacerle nada a su hijo, y como no tenía un problema desde el punto de vista de la sanidad pública, no le ofrecieron más información. Tuvieron que recurrir a una pediatra privada que les apoyara en la toma de decisiones. En la consulta del especialista en maxilofacial recibió información sobre la cirugía correctora: “mi hijo comía perfectamente y no tenía ninguna complicación a consecuencia grave de la fisura, salvo expresión facial distorsionada (labio y nariz torcidos que según los cirujanos empeorarían con la edad)”. A los 5 meses se le realizó queiloplastia y rinoplastia con unos resultados “excelentes”, aunque puede que requiera ortodoncia en el futuro, ya que según su dentista algunos niños con labio leporino tienen bien los dientes de leche pero problemas con los definitivos. Refiere que recibió mucho apoyo familiar.

“Recomendaría a otros padres que mantuvieran la calma en todo momento y que, en caso de tener que pasar por una cirugía, si es antes del primer año de vida mucho mejor”. Refiere que después de la operación el niño no podía tocarse los puntos, además que al no masticar le evitaba pasar por más dolor: “operarlo con dos años (que era otra opción que nos plantearon) hubiese sido mucho más difícil de llevar para él, y por supuesto para nosotros”. Una ventaja fue hacerlo cuando sólo tomaba leche (lactancia materna exclusiva), porque la masticación puede resultar más dolorosa en el postoperatorio. Recomienda buscar a otros padres que hayan pasado por casos parecidos: “yo en su momento no los encontré, sólo conocía casos con paladar hendido o fisura completamente abierta en los que la cirugía es una necesidad, no una opción”, “me hubiera encantado hacer preguntas que no fueran tan médicas y fueran más emocionales”.



Figura 7. Primer caso. Niño con LL unilateral al nacer y después de la operación.

Cortesía de la familia.

En el segundo caso (anexo 2) el niño presentó un labio leporino unilateral completo con fisura palatina. Fue su tercer hijo. En el embarazo anterior se acogió a la Ley de la Interrupción Voluntaria de la Gestación al detectarse una holoprosencefalia: “después de eso estaba muy deprimida y mi pareja y yo decidimos retomar la ilusión de tener otro hijo”, “si este embarazo hubiera sido el primero, hubiera resultado más duro para mí”. En este caso el labio leporino se detectó a las 16 semanas de gestación. En ese momento refiere haber sentido angustia, sentimientos de culpa e incertidumbre. Sentía preocupación porque los médicos le informaban de que había una alta probabilidad de que fuera sordomudo, además de no tener expresión facial, pero resultó no ser así: “cada caso es diferente”. Refiere que es preferible recibir toda la información: “a veces no lo hacen para no asustarte, pero ya estás asustada desde que te dicen que vine con labio leporino”. Cuando nació tuvo una parada cardiorrespiratoria porque venía con cordón enredado, pero se recuperó y lo ingresaron en la UCI. Refiere sentir malestar porque mientras estaba ingresada no podía estar junto a su hijo todo el tiempo que hubiese querido: “cuando nació yo estaba en planta y mi hijo en la UCI, estaba en una habitación compartida con otra madre con un niño al que podían darle el biberón mientras yo no podía estar con mi hijo”. A la hora de alimentarlo tuvieron problemas para encontrar una tetina que

le sirviera. Refiere que tuvo que aprender sola a darle de comer: “la fisura era grande y todo se iba a la nariz, muchas veces se ahogaba al comer, tenía miedo de llevarme a mi hijo de la UCI por si se ahogaba”, “hasta los 19 meses que fue operado del paladar sólo comía líquido, y después de la intervención tuvo que aprender a tragar”. Su familiares tenían miedo a quedarse con el niño por si se ahogaba, tuvo que dejar su trabajo y dedicarse a él por completo. Al salir a la calle antes de la operación refiere que “la gente se fijaba en el niño de forma grosera”, y en ocasiones tenía que llamarles la atención.

Esta madre agradece el apoyo por parte de los médicos durante y después del embarazo, pero también lamenta la falta de apoyo a la madre durante todo el proceso: “en las revisiones del niño no me preguntan cómo me encuentro, lo que siento, cuáles son mis expectativas o mis preocupaciones... Pienso que falla el apoyo a la madre, que es la principal encargada de cuidar al niño”. Recibió mucho apoyo familiar: “en esos momentos es necesaria la aceptación de la familia y la unión de la pareja”.

La primera cirugía fue una queiloplastia a los 4 meses, y una palatoplastia a los 19 meses. Después de la palatoplastia sufrió un angioedema en la lengua y un edema pulmonar por una reacción alérgica: “se lo llevaron y no sabía qué estaba pasando hasta que me dijeron que lo estaban reanimando y perdí la calma, no sabía qué le iba a decir a mi otro hijo si le pasaba algo”. Tras la intubación se deshicieron las suturas y tuvo que volver a operarse. Hoy el pequeño es “un niño sonriente”, aunque los médicos dijeron en alguna ocasión que podría tener problemas con la expresión facial, que tendría dificultades para sonreír.

Sin embargo, aún quedan más cirugías: “le queda arreglar la nariz, por donde tiene una fisura y le queda hundida, a los 8 años le quitan una parte del cráneo para arreglar la parte del maxilar, y a los 18 años le tendrán que poner un diente”. Actualmente se encuentra muy bien, todas las semanas acude a la logopeda: “gracias a la logopeda ha avanzado mucho, aprendió a mover la lengua hacia arriba, a succionar, soplar...”.

A otros padres les recomendaría seguir a delante: “la recompensa es un niño feliz, se pasa mal, pero después hay una gran felicidad”. Nuestra madre también echa de menos el apoyo y la opción de poder hablar con otras madres y familias con un niño con labio leporino. En su caso no tuvo referencias porque no conocía nadie en su situación, pero su experiencia ha servido de apoyo a otras madres.



Figura 8. Segundo caso. Imagen ecográfica prenatal y posterior a queiloplastia de niño con LL y FP unilateral. Hospital Universitario de Canarias.

DISCUSIÓN

La incidencia global de labio leporino y paladar hendido se estima que es del 1,5 por 1000 nacimientos vivos, sin embargo nuestra tasa de incidencia fue de 0.72 por 1000 nacidos vivos o muertos (1). Esta diferencia podría explicarse por una menor incidencia en nuestro medio de los factores etiopatogénicos asociados a esta malformación. De ellos, la diabetes mellitus es uno de los factores etiológicos maternos asociados a LL y/o FP que se ha encontrado en nuestro estudio: tres madres con diabetes, dos con diabetes pregestacional y una con diabetes gestacional. Tanto la diabetes gestacional como la pregestacional presentan una alta prevalencia en Canarias, por lo que este factor podría contribuir con más peso a la etiopatogenia. En la literatura se ha considerado de especial importancia el cribado gestacional de la diabetes y su control estricto durante el embarazo (20).

Dada la relación entre la diabetes y la obesidad, los mecanismos biológicos que resultan en un aumento de las tasas de malformaciones congénitas en mujeres diabéticas pueden ser similares para las mujeres obesas. En nuestro estudio se encontró a una madre que presentaba

diabetes gestacional junto a obesidad. Algunos estudios han establecido un aumento del riesgo de labio leporino y/o fisura palatina en los hijos de madres obesas con índice de masa corporal superior a 30 kg/m² (21). Por tanto, la obesidad materna constituye un factor de riesgo modificable para las hendiduras orofaciales.

En las mujeres hipertensas se ha descrito un aumento de riesgo en la formación de LL y/o FP, algunas revisiones definen un riesgo 4,2 veces superior (IC del 95%: 1,5-11,6) (22). En nuestro caso se encontró a una madre con diabetes pregestacional e HTA.

Otro factor de riesgo modificable es el tabaquismo, que incrementa el riesgo de LL y/o FP en un 30 % (23). Sólo una de las madres era fumadora y no se pudo establecer el número de paquetes año, por lo que no se puede analizar el efecto dosis respuesta descrito en la literatura.

Así mismo, se ha demostrado que la administración de suplementos de folato al comienzo del embarazo reduce el riesgo de padecer LL y/o FP en un 0,33% a 0,75% (24). Una de las madres rechazó tomar ácido fólico, por lo que se considera esencial instruir a las mujeres en la importancia de la toma de estos complementos alimenticios para evitar malformaciones congénitas. En nuestro estudio no se encontraron antecedentes de la toma de medicamentos con capacidad teratógena demostrada.

Según el análisis de nuestros casos existe una mayor prevalencia de hendiduras orofaciales en niños (53,85%) en comparación con las niñas (30,7%), incluyendo el LL con o sin afectación del paladar y la FP aislada. En otros estudios se ha encontrado un predominio masculino de LL con o sin afectación del paladar (69% de niños frente al 32% de niñas), y en cambio una mayor frecuencia de niñas con FP aislada en proporción 2:1 (6,25). No obstante, se pudo haber cometido un sesgo por la falta de cuatro datos (15,38%) en los que no pudimos conocer el sexo.

La asociación a síndromes en nuestro estudio ha constituido el 14,81% de los casos, lo que difiere del 30% encontrado en la literatura, quizá porque al conocer el diagnóstico los padres solicitaban la interrupción de la gestación. Entre los síndromes destacan tres casos (11,11%) afectos de Síndrome de Patau, del que se estima una incidencia de entre 1/8.000 y 1/15.000 nacimientos (26).

Las malformaciones asociadas a LL y/o FP presentan una prevalencia de entre el 20-40% (27,28). En nuestro caso, el 44,44% presentaban malformaciones asociadas. Entre las asociaciones más prevalentes descritas en la literatura destacan las craneofaciales (sobre todo de línea media), musculoesqueléticas, y cardíacas. Estas aparecen en la mayoría de los casos con otras malformaciones encontrados en nuestro medio, destacando también las anomalías genitourinarias (11,54%).

En nuestro estudio sólo se han podido hallar dos casos (7,4%) de antecedentes familiares, un caso de dos hermanos afectos de LL unilateral y una madre con una abuela afectada de LL y FP. La transmisión familiar es menor en comparación con otros estudios que estiman una recurrencia familiar del 32% y el 56% dependiendo del tipo de malformación entre familiares de primer grado (25).

La precisión de la ecografía para el diagnóstico prenatal de LL y/o FP es muy variable y depende de la experiencia del ecografista, del IMC materno, edad gestacional, posición fetal, la cantidad de líquido amniótico y el tipo labio leporino (29). Para labio leporino con o sin paladar hendido, nuestra tasa de detección del 84,62% es comparable a tasas del 88-90% informadas en la bibliografía (30,31). Nuestra sensibilidad diagnóstica para la detección de LL + FP fue del 100.00%, para el LL aislado fue del 81.82% y para la FP aislada fue del 33.33%. En 2011 Maarse et al publicaron un estudio prospectivo de una población no seleccionada durante un período de 2 años desde enero de 2007 hasta diciembre de 2008 con un total de 38760 pacientes. Este estudio demostró una sensibilidad del 88% para LL y/o FP. Sin embargo, la sensibilidad general para las FP fue menor, 65% en el grupo de bajo riesgo y 62.5% en el grupo de alto riesgo, porque no se diagnosticaron casos de FP aislada prenatalmente. En este estudio se realizaron ecografías 2D en centros de segundo nivel, aumentando la tasa de detección de FP asociada a LL en un 50% cuando las pacientes eran derivadas a centros de referencia. Estas tasas son altas en comparación con estudios anteriores que informaron tasas variables de detección de FP de 23-59.6% en ecografía 2D y 66-100% en ecografía 3D (32).

El período gestacional en el que se detectaron mayor número de casos (dieciséis casos (59,25%)) fue el comprendido entre la semana 16 y 22 de embarazo. Estos hallazgos concuerdan con los resultados publicados en estudios recientes (33,34). Este periodo del embarazo coincide con la ecografía selectiva de la semana 20 de gestación, realizada en el Hospital Universitario de Canarias, por ecógrafos de similares características y por el equipo

de especialistas en ecografía obstétrica. Sin embargo el lugar, la calidad de los ecógrafos y el equipo de especialistas para las ecografías durante el primer y tercer trimestre variaron en función del riesgo a priori de la gestación y el lugar de residencia de la paciente. En el primer trimestre del embarazo sólo se halló el 11,11% de los casos. Debido a que el estudio abarca 15 años, al principio se contaba con aparataje de menor resolución y menor experiencia del ecografista, lo que explica que hubiera más falsos negativos en la primera ecografía. Mejorar la detección entre las semanas 11 y 13 de embarazo permitiría a las madres poder tomar la decisión de continuar o no el embarazo a edades gestacionales más tempranas.

La introducción de equipos de alta tecnología ha permitido que el diagnóstico del LL y la FP sea cada vez más precoz, facilitando su comprensión y ofreciendo a los padres la posibilidad de prepararse emocionalmente y de reunirse con un equipo multidisciplinar. En el caso de nuestro hospital están involucrados desde hace cinco años el equipo de obstetras, de cirugía maxilofacial, y de logopedia. Sin embargo, el servicio de odontología no está recogido actualmente en la cartera del Servicio Canario de Salud como prestación para niños nacidos con LL y/o FP. Por otro lado, la consulta prenatal junto al equipo de maxilofacial se instauró en el año 2016, por lo que hasta esa fecha los pacientes no tenían acceso a un servicio público multidisciplinar que les informara en su caso individual de las posibles soluciones quirúrgicas y sus consecuencias.

Padecer LL y/o FP supone un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes afectados. No sólo existen implicaciones en relación directa con la malformación sino también alteraciones psicológicas y de autoestima, sin olvidar a las familias, que se ven afectadas psicológica y económicamente. El tratamiento y seguimiento de estas patologías contribuye a un mayor gasto en nuestro sistema de salud. Por ejemplo, en el HUC los costes económicos de una intervención de reconstrucción maxilofacial de partes blandas es de 999,82€, y de óseas más blandas es de 2.902,42 € (35).

CONCLUSIONES

Nuestra sensibilidad diagnóstica para LL y/o FP fue del 84,62% (IC 95% 54,55% - 98,08%), similar a la encontrada en la literatura. La tasa de detección de la fisura palatina aislada (33,33%) fue similar a otros estudios. El mayor número de casos detectados (59,25%) se encuentra en el periodo comprendido entre la semana 16 y 22 de embarazo, coincidiendo la ecografía selectiva en la semana 20.

Entre los posibles factores etiopatogénicos no se hallaron antecedentes de fármacos que pudieran ser causantes de las malformaciones, no obstante se encontraron diversas patologías maternas relacionadas con el LL y/o FP, la mayoría de estas constituyen factores modificables (obesidad, hipertensión, tabaquismo y diabetes). El número de malformaciones asociadas a LL y/o FP (44,44%) es similar al encontrado en la literatura, destacando una mayor proporción de anomalías genitourinarias (11,54%) en comparación con otros estudios, además de las craneofaciales, cardíacas y musculoesqueléticas. Sólo el 7,4% tuvieron un familiar afecto de LL y/o FP, una prevalencia mucho menor que en otros estudios, lo que podría indicar un menor peso en la etiopatogenia de estas malformaciones en nuestro medio.

La presencia de un equipo multidisciplinar es esencial desde el diagnóstico y durante el desarrollo de los niños afectados. La consulta prenatal con Cirugía Maxilofacial da información a los padres sobre el pronóstico y las opciones quirúrgicas, además de aliviar la angustia e incertidumbre de los mismos. Es imprescindible dar toda la información y apoyo a los padres no sólo en el seguimiento prenatal, sino también durante todo el proceso clínico postnatal, puesto que ellos soportan una gran carga emocional y de cuidados.

¿QUÉ HE APRENDIDO DURANTE ESTE TFG?

El labio leporino y la fisura palatina constituyen unas de las malformaciones más frecuentes en nuestro medio, y este Trabajo de Fin de Grado me ha permitido conocer su prevalencia, diagnóstico, tratamiento y pronóstico, además de indagar en sus factores etiopatogénicos.

La realización de este proyecto me ha permitido adquirir habilidades de investigación tales como la planificación de un estudio, el análisis de datos, y la revisión de literatura científica. He conocido programas como el EndNote que facilitan estructurar el trabajo y añadir las referencias bibliográficas, además de páginas como MedCalc y Descriptores en Ciencias de la Salud. Por otro lado, he comprendido la importancia de la realización de historias clínicas completas para facilitar labores de investigación futuras y evitar sesgos. Estos conocimientos me serán útiles a la hora de iniciar un proyecto de investigación en el futuro.

Además, no sólo he aprendido habilidades de investigación sino también la importancia de entrevistar al paciente. Las entrevistas me han servido para encontrarme con grandes luchadores, tanto madres como niños que se ofrecieron voluntariamente para ayudarme a entender y a divulgar a los demás cómo afecta esta patología a sus vidas. Es decir, lo que de verdad significa padecer o tener un familiar con labio leporino, información no siempre se encuentra en los libros. Considero esencial escuchar la experiencia de los pacientes para analizar las virtudes y carencias en el sistema de atención sanitaria y así poder mejorarlo.

AGRADECIMIENTOS

Gracias a mi tutora Margarita por darme la oportunidad de realizar este trabajo sobre un tema que me ha enseñado mucho, tanto desde el punto de vista académico como personal. Gracias por tu paciencia y por tus consejos.

Gracias también a aquellos que de una u otra forma han colaborado en este proyecto, a las madres y los niños que nos ayudan a entender cada vez más esta entidad, y en especial a Patricia, Isabel, y a los pequeños Dani y Juanchi, quienes me regalaron parte de su tiempo para descubrirme lo especial que es formar parte de una familia con un bebé con labio leporino.

BIBLIOGRAFÍA

1. Allam E, Windsor J, Stone C. Cleft Lip and Palate: Etiology, Epidemiology, Preventive and Intervention Strategies. *Anat Physiol* 2014; 4: 150.
2. Shkoukani MA, Chen M, Vong A. Cleft Lip – A Comprehensive Review. *Front Pediatr*. 2013; 1: 53.
3. Huybrechts KF, Hernández-Díaz S, Straub L, Gray KJ, Zhu Y, Patrono E et al. Association of Maternal First-Trimester Ondansetron Use With Cardiac Malformations and Oral Clefts in Offspring. *JAMA*. 2018; 18;320(23): 2429-2437.
4. Moore KL, Persaud TV. *Embriología clínica*. 7ª edición. España. Elsevier; 2004.
5. Dixon MD, Marazita ML, Beaty TH, Murray JC. Cleft lip and palate. Synthesizing genetic and environmental influences. *Nat Rev Genet*. 2011; 12(3): 167–78.
6. Paladini D, Volpe P. *Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies: Differential Diagnosis and Prognostic Indicators*. 2nd Edition. US. CRC Press; 2014.
7. James WH. Are oral clefts a consequence of maternal hormone imbalance? Evidence from the sex ratios of sibs of probands. *Teratology*. 2000; 62: 342–345.
8. Maarse W, Pistorius LR, Van Eeten WK, Breugem CC, Kon M, Van den Boogaard MJ, Mink van Der Molen AB. Prenatal ultrasound screening for orofacial clefts. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2011; 38(4): 434-9.
9. Christ JE, Meininger MG. Ultrasound diagnosis of cleft lip and cleft palate before birth. *Plast Reconstr Surg*. 1981; 68(6): 854-9.
10. Thilaganathan B, Sairam S, Papageorgiou AT, Bhide A. *Problem-Based Obstetric Ultrasound*. 1st Edition. UK. CRC Press; 2007.
11. Faure JM, Captier G, Bäumlér M, Boulot P. Sonographic assessment of normal fetal palate using three-dimensional imaging: a new technique. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007; 29(2): 159-65.
12. Zugazaga Cortazar A, Martín Martínez C. Utilidad de la resonancia magnética en el estudio prenatal de las malformaciones de la cara y el cuello. *Radiología*. 2012; 54(5): 387-400.
13. Mossey PA, Little J, Munger RG, Dixon MJ, Shaw WC. Cleft lip and palate. *Lancet* 2009; 21;374(9703): 1773-85.
14. Maarse W, Rozendaal AM, Pajkrt E, Vermeij-Keers C, Mink van der Molen AB, Van den Boogaard MJH. A systematic review of associated structural and chromosomal

- defects in oral clefts: when is prenatal genetic analysis indicated? *J Med Genet.* 2012; 49(8): 490-8.
15. Huang L, Jia Z, Shi Y, Du Q, Shi J, Wang Z et al. Genetic factors define CPO and CLO subtypes of nonsyndromic orofacial cleft. *PLoS Genet* 2019 Oct 14;15(10):e1008357.
 16. Proffit WR, Fields HW, Sarver DM. *Ortodoncia Contemporánea*. 4ª edición. España. Elsevier Mosby; 2009.
 17. Berger ZE, Dalton LJ. Factors Associated with Psychosocial Adjustment of Adolescents with a Cleft Lip and Palate and Their Parents. *Cleft Palate J.* 2011; 48(1): 82-90.
 18. Hunt O, Burden D, Hepper P, Johnston C. The psychosocial effects of cleft lip and palate: a systematic review. *Eur J Orthod.* 2005; 27(3): 274-85.
 19. Ballesteros Valderrama BP, Novoa Gómez MM, Muñoz Ortega L, Suárez F, Zarante I. Calidad de vida en familias con niños menores de dos años afectados por malformaciones congénitas, perspectiva del cuidador principal. *Univ. Psychol. Bogotá* 2006; 5(3): 457-473.
 20. Kozma A, Radoi V, Ursu R, Bohaltea CL, Lazarescu H, Carniciu S. Gestational Diabetes mellitus and the Development of Cleft Lip / Palate in Newborns. *Acta Endocrinol (Buchar).* 2019; 15(1): 118–122.
 21. Stott-Miller M, Heike CL, Kratz M, Starr JR. Increased risk of orofacial clefts associated with maternal obesity: case-control study and Monte Carlo-based bias analysis. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2010; 24(5): 502–512.
 22. Ács L, Bányai D, Nemes B, Nagy K, Ács N, Bánhidly F, Rózsa N. Maternal-related factors in the origin of isolated cleft palate—A population-based case-control study. *Orthod Craniofac Res.* 2020; 23(2): 174-180.
 23. Shi M, Wehby GL, Murray JC. Review on genetic variants and maternal smoking in the etiology of oral clefts and other birth defects. *Birth Defects Res C Embryo Today.* 2008; 84(1): 16-29.
 24. Kelly D, O'Dowd T, Reulbach U. Use of folic acid supplements and risk of cleft lip and palate in infants: a population-based cohort study. *Br J Gen Pract.* 2012; 62(600): e466–e472.
 25. Pons-Bonals A, Pons-Bonals L, Hidalgo-Martínez SM, Sosa-Ferreya CF. Estudio clínico-epidemiológico en niños con labio paladar hendido en un hospital de segundo nivel. *Bol. Med. Hosp. Infant. Mex.* 2017; 74(2): 107-121.

26. Ribate Molina MP, Pié Juste J, Puisac Uriel B. Tisomía 13 (síndrome de Patau). *Protoc diagn ter pediater*. 2010; 1: 91-95.
27. Zamora Linares CE. Prevalencia de malformaciones congénitas asociadas en una población de niños con fisuras del labio y del paladar en Manzanillo, Cuba. *Rev Soc Bol Ped* 2013; 52(1): 3-7.
28. García Romero R, Martín de Vicente C, Gracia Cervero E, Gros Esteban D, Ureña Homos T, Labarta Aizpum J et al. Fisura palatina y labio leporino. Revisión clínica. *Cir Pediatr* 2004; 17: 171-174.
29. Kim DW, Chung SW, Jung HD. Prenatal ultrasonographic diagnosis of cleft lip with or without cleft palate; pitfalls and considerations. *Maxillofac Plast Reconstr Surg*. 2015; 37(1): 24.
30. Benacerraf BR, Sadow PM, Barnewolt CE, Estroff JA, Benson C. Cleft of the secondary palate without cleft lip diagnosed with three-dimensional ultrasound and magnetic resonance imaging in a fetus with Fryns' síndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2006; 27(5): 566-70.
31. Cash C, Set P, Coleman N. The accuracy of antenatal ultrasound in the detection of facial clefts in a low-risk screening population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18(5): 432-6.
32. Maarse W, Berge SJ, Pistorius L, van Barneveld T, Kon M, Breugem C, Mink van der Molen AB. Diagnostic accuracy of transabdominal ultrasound in detecting prenatal cleft lip and palate: a systematic review. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2010; 35(4): 495-502.
33. Faure JM, Captier G, Bäumlér M, Boulot P. Sonographic assessment of normal fetal palate using three-dimensional imaging: a new technique. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2007; 29(2): 159-65.
34. Tonni G, Centini G, Rosignoli L. Prenatal screening for fetal face and clefting in a prospective study on low-risk population: can 3- and 4-dimensional ultrasound enhance visualization and detection rate? *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod*. 2005; 100(4): 420-6.
35. Boletín Oficial de Canarias, 67, de 5 de abril de 2017, 9238 a 9253.

ANEXOS

Anexo 1: Experiencias de madres de niños con labio leporino y/o fisura palatina 1.

1. Edad actual del niño, fecha de nacimiento, niño/niña

- 3 años, 1-05-2016. niño

2. ¿Asoció fisura palatina?

- No

3. ¿Fue su primer hijo?

- No, fue el tercero

4. ¿Se detectó en control prenatal? ¿En qué semana de embarazo?

- No, nunca me dijeron nada, a pesar de que me hice más ecografías de las habituales, con distintos médicos (más de 6 ginecólogos diferentes).

5. ¿Cuál fue su reacción en ese momento? ¿Cuáles fueron sus emociones? (Angustia, tristeza, culpa, desilusión...)

- La fisura de mi hijo fue mínima, en principio sólo era un problema relativo, desde el punto de vista estético. Mi reacción fue de gran felicidad por el nacimiento, aunque recuerdo que le pregunté al equipo que me asistió al parto si el niño estaba bien (la fisura era tan pequeña que no fue un shock para nadie de los presentes), le miraron el paladar y me dijeron que todo perfecto.
- En los días posteriores, ya en casa, sentí preocupación y dudas ante una posible operación correctora. A partir de ahí sí sentí angustia y miedo, pero por la cirugía y sus riesgos y por tener que tomar la decisión, ya que teníamos la posibilidad de no hacerla. Una cosa curiosa es que ningún pediatra me planteó el tema de operarlo, me preguntaban si el bebé comía bien, lo exploraban y punto. Fuimos nosotros los que tuvimos que preguntar e informarnos. Mi sensación fue siempre que desde el punto de vista médico no era necesario hacerle nada a mi hijo.

6. ¿Recibió apoyo? (Sanitarios, familia...)

- Recibí mucho apoyo familiar, sanitario recibí poco en el hospital, me dijeron que el niño estaba bien y puesto que mi hijo no tenía un problema desde el punto de vista de la sanidad pública, no me ofrecieron más información. Más adelante la pediatra privada sí me apoyó en la toma de decisiones, cuando le contamos que nos estábamos planteando operar a nuestro hijo.

7. ¿Acudió a la consulta de maxilofacial? ¿Qué información recibió? (Alimentación, cuidados del niño, posibles complicaciones...)

- Sí acudí, recibí información sobre una posible cirugía correctora, sus consecuencias y los mejores momentos para realizarla. Mi hijo comía perfectamente y no tenía ninguna complicación a consecuencia grave de la fisura, salvo expresión facial distorsionada (labio y nariz torcidos que según los cirujanos empeorarían con la edad).

8. ¿El niño tuvo complicaciones al nacer derivadas del LL/FP? (Dificultad para alimentarse, respiratorias...)

- Ninguna

9. ¿Tenía miedo al alimentar al niño?

- No

10. ¿Requirió prótesis?

- No

11. ¿A qué edad lo operaron? ¿Requirió de varias intervenciones? ¿Están satisfechos con los resultados?

- Con casi cinco meses, el 23-09-2016. Sólo fue una intervención en la que se corrigió la fisura labial rellenándola con tejidos de otra zona de la boca y se enderezó la nariz y se corrigió el orificio (perdona mi falta de vocabulario técnico al respecto). Los resultados son excelentes. Los médicos que le han hecho seguimiento me han informado de que la única complicación posible podría ser que requiriese ortodoncia en el futuro.

12. ¿Posteriormente ha tenido otras complicaciones? (Dificultad para alimentarse, respiratorias, infecciones del oído y pérdida de audición, dificultades en el lenguaje, problemas en dentición...)

- Por ahora no hay complicaciones, mi hijo no pronuncia bien la erre, pero todavía no tiene 4 años y vivimos en un país (Alemania) donde ese fonema no es igual que en español, así que nos han recomendado esperar un poco antes de acudir al logopeda.

Por otro lado tendremos que estar pendientes del tema de la dentición definitiva, la de leche le ha salido muy bien, sin embargo el dentista nos ha advertido de que algunos niños con labio leporino tienen bien los dientes de leche pero problemas con los definitivos.

13. ¿Cómo ha progresado? ¿Cómo se encuentra actualmente?

- Todo perfecto

14. ¿Cómo han cambiado sus vidas como padres? ¿Qué le recomendarían a otros padres?

- Nuestro caso ha sido muy fácil, la fisura era la mínima, ni siquiera estaba abierta. No nos la diagnosticaron durante el embarazo lo cual ha sido una suerte enorme, ya que previamente no se podía hacer nada y me evitó la preocupación hasta que naciera y comprobáramos que efectivamente todo lo demás estaba perfecto. El nacimiento de mi hijo no fue un shock, en los últimos años he visto muchas fotos de niños con fisuras abiertas, bilaterales, paladares hendidos y es otra historia, la de mi hijo era tan sólo como la cicatriz de un corte profundo.
- Si volviera atrás intentaría tomarme con más calma el tema de la cirugía, que fue realmente angustiante, como madre no tenía claro que hubiese que operarle pero sentí mucha presión externa para hacerlo. Mi recomendación sería que mantuvieran la calma en todo momento y que, en caso de tener que pasar por una cirugía, si es antes del primer año de vida mucho mejor. Nuestro bebé no se enteró, no sufrió nada, no necesitó analgésicos ni siquiera al día siguiente de la operación (creo que tan pequeños no tienen tan desarrollada la sensibilidad y las heridas les duelen menos), comió y durmió perfectamente. Y algo fundamental, con pocos meses de vida los movimientos de las manos son mucho menos y las horas al día que se pasan dormidos muchas más, mi hijo tenía muchos puntos e hilos que salían de la nariz y llegaban a la frente y que no se podían tocar, ahora me imagino haberlo operado con dos años (que era otra opción que nos plantearon) y hubiese sido mucho más difícil de llevar para él, y por supuesto para nosotros. Otra ventaja fue hacerlo cuando sólo tomaba leche (en nuestro caso lactancia materna exclusiva), porque la masticación puede resultar más dolorosa en el postoperatorio. Por último y no menos importante, él no guarda memoria de nada del proceso, y sus hermanos mayores tampoco, no ha sido nada traumático para los niños.
- A otros padres les recomendaría que buscaran a padres que hayan pasado por casos parecidos, yo en su momento no los encontré (sólo conocía casos con paladar hendido o fisura completamente abierta en los que la cirugía es una necesidad no una opción) y lo eché de menos, me hubiera encantado hacer preguntas que no fueran tan médicas y fueran más emocionales.

Anexo 2: Experiencias de madres de niños con labio leporino y/o fisura palatina 2.

1. Edad actual del niño, fecha de nacimiento, niño/niña

- 3 años y 9 meses, 05/05/2016, niño

2. ¿Asoció fisura palatina?

- Sí, tenía un espacio del ancho de dos dedos

3. ¿Fue su primer hijo?

- No, fue el segundo

4. ¿Se detectó en control prenatal? ¿En qué semana de embarazo?

- Sí, a las 16 semanas

5. ¿Cuál fue su reacción en ese momento? ¿Cuáles fueron sus emociones?

(Angustia, tristeza, culpa, desilusión...)

- Al enterarme de la malformación tuve angustia ante la incertidumbre de saber cómo cuidar a mi hijo, y sentimientos de culpa. Tenía miedo de dar a luz y no querer a mi hijo, ya que no sabía nada sobre la malformación, pero al nacer lo quería tanto que no me centré en el labio. En el anterior embarazo tuve un aborto porque la niña venía con holoprosencefalia y lo pasé muy mal. Después de eso estaba muy deprimida y mi pareja y yo decidimos retomar la ilusión de tener otro hijo. Si este embarazo hubiera sido el primero, hubiera resultado más duro para mí. No disfruté del embarazo hasta que decidí seguir adelante.
- Además, al principio sentí preocupación porque los médicos me informaron de que había una alta probabilidad de que fuera sordo mudo, y resultó no ser así. Me contaron que el niño no sería muy expresivo, pero mi niño se reía. Hoy el pequeño es un niño sonriente. Cada caso es diferente. Pienso que es mejor que te informen, a veces no lo hacen para no asustarte, pero ya estás asustada desde que te dicen que vine con labio leporino.

6. ¿Recibió apoyo? (Sanitarios, familia...)

- Entre los médicos sentí un apoyo muy importante por parte de Margarita. Al ser un embarazo de alto riesgo tenía que ir al hospital todas las semanas. Cuando detectaron el labio leporino y tuve que hacerme la amniocentesis sentí miedo, porque en el embarazo anterior me dolió mucho.
- Recibí mucho apoyo de mi familia, sobre todo de mi padre. A veces mi familia se veía afectada y lloraban, y era yo la que tenía que mantener la calma. Pienso que en esos

momentos es necesaria la aceptación de la familia y la unión de la pareja. He conocido a mujeres que no han llegado al final por no aguantar la presión.

- Cuando nació yo estaba en planta y mi hijo en la UCI. Estaba en una habitación compartida con otra madre con un niño al que podían darle el biberón mientras yo no podía estar con mi hijo. Yo pasaba todo el tiempo que podía en la UCI. Me gustaría que a las madres con niños en la UCI las dejaran ingresadas juntas.
- En las revisiones del niño sólo se encargan de él, pero no me preguntan cómo me encuentro, lo que siento, cuáles son mis expectativas... Pienso que falla el apoyo a la madre, que es la principal encargada de cuidar al niño.

7. ¿Acudió a la consulta de maxilofacial? ¿Qué información recibió? (Alimentación, cuidados del niño, posibles complicaciones...)

- Cuando estaba embarazada aún no se hacían las consultas con maxilofacial, pero después acudí y me dieron información sobre la cirugía.

8. ¿El niño tuvo complicaciones al nacer derivadas del LL FP? (Dificultad para alimentarse, respiratorias...)

- Al nacer le tuvo una parada cardiorrespiratoria porque tenía el cordón enredado, pero se recuperó. Pesó más de 4 kg. Lo ingresaron en la UCI, tenía una sonda nasogástrica para alimentarse. La fisura era demasiado grande, y hubo problemas para encontrar tetinas que le sirvieran. Al final tuvimos que encargar una desde Las Palmas.

9. ¿Tenía miedo al alimentar al niño?

- Tuve que aprender sola a darle de comer, ya que la fisura era grande y todo se iba a la nariz. Muchas veces se ahogaba al comer. Tenía miedo de llevarme a mi hijo de la UCI por si se ahogaba, y cuando le dieron el alta me sentí preocupada. Hasta los 19 meses que fue operado del paladar sólo comía líquido, y después de la intervención tuvo que aprender a tragar. Al comer vomitaba, la textura no era la misma. Fue un proceso de avanzar y volver atrás. Mi familia tenía miedo de quedarse con él porque se asustaban cuando se ahogaba, y yo no estaba tranquila dejándolo con otras personas. Tuve que dejar mi trabajo y dedicarme a él por completo.

10. ¿Requirió prótesis?

- No.

11. ¿A qué edad lo operaron? ¿Requirió de varias intervenciones? ¿Están satisfechos con los resultados?

- La primera operación fue la reparación del labio, a los 4 meses. Duró 5 horas y media. Después de la operación me costó adaptarme a reconocer al niño ya que fue un gran cambio. Yo era la encargada de hacerle las curas después de la operación.
- La palatoplastia fue a los 19 meses. El niño sufrió un angioedema en la lengua y un edema pulmonar por una reacción alérgica. Se lo llevaron y no sabía qué estaba pasando hasta que me dijeron que lo estaban reanimando y perdí la calma, no sabía qué le iba a decir a mi otro hijo si le pasaba algo. Estuvo cuatro días en la UCI y después lo llevaron a planta, donde sufrió un síndrome de abstinencia y le dieron metadona. Tras la intubación se le deshicieron las suturas del paladar y tuvo que volver a operarse.
- El hermano mayor lleva mal que el pequeño se opere. Cuando el pequeño se operaba casi no veía a mi hijo mayor y lo echaba de menos.

12. ¿Posteriormente ha tenido otras complicaciones? (Dificultad para alimentarse, respiratorias, infecciones del oído y pérdida de audición, dificultades en el lenguaje, problemas en dentición...)

- Ha necesitado seguimiento con la logopeda, donde ha mejorado muchísimo.

13. ¿Cómo ha progresado? ¿Cómo se encuentra actualmente?

- En el colegio se adapta muy bien, tuve que formar a las vigilantes de comedor del colegio para que le dieran de comer. Gracias a la logopeda ha avanzado mucho, aprendió a mover la lengua hacia arriba, a succionar, soplar... Todavía le queda arreglar la nariz, por donde tiene una fisura y le queda hundida. A los 8 años le quitan una parte del cráneo para arreglar parte del maxilar, y a los 18 años le tendrán que poner un diente. En general estoy muy contenta con los pediatras, maxilofaciales y logopedas.

14. ¿Cómo han cambiado sus vidas como padres? ¿Qué le recomendarían a otros padres?

- Ha sido un camino difícil, pero volvería a pasar por todo otra vez. A otros padres les recomendaría seguir adelante, si sólo es labio leporino y fisura palatina, porque la recompensa es un niño feliz. Se pasa mal, pero después hay una gran recompensa y felicidad. En mi caso no tuve la referencia de nadie porque no conocía nadie en mi situación, pero mi experiencia ha servido de apoyo a otras madres. Me he reunido con madres embarazadas y al ver al niño disminuye su angustia.

15. Otros comentarios

- Antes de la operación tenía que lidiar con la gente de la calle, que se fijaba en el niño de forma grosera y en ocasiones tenía que llamarles la atención. Yo iba a todos sitios y no me ocultaba. En el colegio siento que los niños son más comprensivos con mi hijo que los padres.

Anexo 3: Tabla de datos de los casos de labio leporino y/o fisura palatina detectados prenatalmente. (Abreviaturas en página 36).

Casos	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Sexo	1	0	1	1	0	0	1	1	1	1
EG al DX		24	17+2	16	16	16+3	Sin datos	1er trimestre	20+5	21+1
Edad madre		24	38	32	36	35	27	32	36	33
Parto		0	3	0	0	1	Sin datos	3	2	0
Cariotipo		46XX	46XY	46XY	46XX (INV(9))	46XX (gen PTCH1)	-	47XY13	-	-
LL/FP	LL+FP unilateral	LP unilateral y HF	FP	LL+FP unilateral	LL+FP unilateral	LL+FP unilateral	Sin datos	LL bilateral	LL unilateral	LL+FP unilateral
Antecedentes maternos		Útero bicorne Hipotiroidismo o (tiroiditis de Hashimoto) No toma hierro ni ácido fólico	Hipotiroidismo o (tiroiditis de Hashimoto) Celiacía	ILE previo: holoprocencefalia	-	Padre con síndrome de Gorlin (mutación gen PTCH1) Hipertiroidismo materno ILE previo: tetralogía de Fallot y fistula traqueo esofágica	SOP Obesidad Diabetes gestacional	-	No	Madre nacida con persistencia ductus arterioso
Antecedentes de LL/FP		No	No	No	No	No	No	No	No	No
Malformación asociada		No	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	No	No
Resultado		Viva	ILE	Vivo	Viva	Vivo	Sin datos	ILE	Vivo	Vivo
Cirugía		Q P R M	-	Q P x 2 M	Q P M	Q x 2 P x 2 M	Sin datos	-	Q	Q x 2 P
Edad intervención		Q:5 meses P:18 meses	-	Q:4 meses P:19 meses	Q:5 meses P:18 meses	Q:4 meses P:2 años	Sin datos	-	Q:4 meses	Q:2 meses P:7 meses
Pronóstico		Alta	-	Seguimiento maxilofacial y logopedia Pendiente de más qx	Alta	Pendiente qx paladar duro	Sin datos	-	Alta	Seguimiento maxilofacial y logopedia

Casos	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
Sexo	1	0	0	0	1	1	1	1	-	1	0	0	0
EG al DX	20	21+2	20+5	3er trimestre	19+5	3er trimestre	3er trimestre	1er trimestre	20	21	21+2	12	27+2
Edad madre	33	33	32	31	31	34	28	33	34	35	24	38	37
Parto	3	3	2	0	1	2	0	0	3	0	0	3	3
Cariotipo	-	47 XX 13	46XX	-	46XY	46XY	46XY	-	-mosaicismo T-20 3%	46XY	46XX	47XX13	46XXdel (7)(q33)
LL/FP	LL+FP unilateral		LL+FP bilateral	LL unilateral	LL unilateral	LL bilateral	LL unilateral	LL unilateral	LL+FP unilateral	LL+FP unilateral	FP	Fisura facial central	LL unilateral
Antecedentes maternos	Fumadora	-	HTA Diabetes Preeclampsia	-	-	Diabetes	-	Primer hijo con labio leporino	Parto inmaduro previo	-	-	Toma de miorrelajantes	Sobrepeso
Antecedentes de LL/FP	No	No	No	No	No	No	-	Sí	No	No	No	No	No
Malformación asociada	Sí	Sí	No	No	Sí	No	No	No	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí
Resultado	Vivo	ILE	Viva	Vivo	Vivo	Vivo	Vivo	Vivo	ILE	Vivo	Vivo	ILE	ILE
Cirugía	Q P F	-	Q P X 2 R FR	Sin datos	Q	Q	Q M	Q R	-	Q	-	-	-
Edad intervención	Q:5 meses P:6 meses F: 5 años	-	Q+P:7 meses P+A+FR:8 años	Sin datos	Q: 5 meses	Q: 11 meses	Q: 2 años M: 2020	Q+R:7 meses	-	Q:4 meses	-	-	-
Pronóstico	Seguimiento maxilofacial y logopedia	-	Seguimiento maxilofacial, presenta conformador nasal	Sin datos	Alta	Alta	Alta	Alta	-	Seguimiento maxilofacial, pendiente de ver evolución	Falso positivo, paladar levemente ojival	-	-

Abreviaturas empleadas en el anexo 3

Sexo	Tipo de parto	Intervenciones
0= niña 1= niño	0= normal 1= instrumental 2= cesárea 3= ILE 4= aborto	Q= Queilorrafia P= Palatorrafi F= Faringoplastia R= Rinoplastia A= Alveoloplastia M= Miringotomía FR= Frenillectomía labial superior

Anexo 4: Aprobación de la propuesta de trabajo por el comité ético.

Facultad de
Ciencias de la Salud
Universidad de La Laguna

 Servicio Canario de la Salud COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO DE CANARIAS	
18 NOV 2019	
COMITÉ DE ÉTICA DE INVESTIGACIÓN CON MEDICAMENTOS CEI.m del CHUC (Provado de S/C. Tenerife)	
ENVIADO <input type="checkbox"/>	RECIBIDO <input checked="" type="checkbox"/>
Nº	

Propuesta de Trabajo fin de grado

D. ^a Mónica García Fariña, alumna de 6º curso del grado de Medicina, solicita la admisión de su proyecto trabajo fin de grado titulado *Diagnóstico prenatal y evolución del labio leporino en el Hospital Universitario de Canarias*, dirigido por la Dra. Margarita Álvarez de La Rosa Rodríguez, cuyo esquema de trabajo se resume debajo, para ser presentado y evaluado como trabajo fin de grado en la convocatoria de mayo de 2020.

La Laguna,10..... de.....10..... de 2019

La alumna Mónica García Fariña

(email: alu0100839241@ull.edu.es)

Firma



Vº Bº Tutor



Dra. Alvarez de la Rosa

Esquema de trabajo:

La fisura labial y palatina es la malformación craneofacial congénita más común, afectando a 1 de cada 700 nacidos vivos. Su importancia radica en las consecuencias a corto plazo por la dificultad de alimentación y a largo plazo por su impacto físico, auditivo, del lenguaje y odontológico, además de su asociación a otras anomalías, así como la repercusión en la familia. El diagnóstico prenatal es especialmente factible en aquellos casos que incluyen fisura labial y palatina. El objetivo principal de este trabajo es describir los casos de labio leporino y paladar hendido diagnosticados en el Hospital Universitario de Canarias, donde se realizan anualmente 2500-3000 ecografías de cribado prenatal en la semana 20. Se pretende realizar un estudio observacional, transversal y retrospectivo a partir de los casos en los últimos 13 años de una base de datos de ecografía obstétrica, así como aportar un enfoque empático y de repercusión familiar entrevistando a los padres de niños afectados.

Anexo 5: Conformidad del tutor para la presentación del Trabajo de Fin de Grado.



Trabajo Fin de Grado
Conformidad para la presentación de la memoria y defensa

Dra. Margarita Álvarez de la Rosa Rodríguez, tutora del trabajo realizado por la alumna Mónica García Fariña, con el título *Diagnóstico prenatal, tratamiento y evolución del labio leporino*, doy mi aprobación para la presentación de la memoria y a su defensa como Trabajo Fin de Grado.

La Laguna, 11 de mayo de 2020

Firmado: Dra. Álvarez de la Rosa Rguez.