



MALFORMACIONES CONGÉNITAS DE CAVIDAD ORAL

CONGENITAL MALFORMATION OF THE ORAL CAVITY

Sebastián Mora Chacón ^{1*}

¹ Investigador independiente. Guanacaste, Costa Rica. ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-5356-2352>.
Correo: dr.sebastianmorach@outlook.com

Daniela Montoya Solano ²

² Investigadora independiente. Heredia, Costa Rica. ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-4297-719X>.
Correo: danymoso20@hotmail.com

Mariam Valerio Vega ³

³ Investigadora independiente. San José, Costa Rica. ORCID: <https://orcid.org/0009-0007-8612-6972>.
Correo: mariamvalerio237@gmail.com

* Autor para correspondencia: dr.sebastianmorach@outlook.com

Resumen

La examinación de la cavidad oral es fundamental para descubrir diferentes malformaciones congénitas. Las detecciones tempranas pueden ayudar a iniciar una terapia médica o quirúrgica adecuada, de esta manera prevenir complicaciones que pueden afectar la vida del paciente durante sus primeros años de vida. Algunas de las malformaciones de la cavidad oral incluyen hendidura mandibular media, micrognatia, labio leporino y paladar hendido, hendidura facial lateral y épulis. Estas malformaciones son el resultado de errores en la embriogénesis o eventos intrauterinos que alteran el crecimiento fetal. Este artículo es una revisión de los procesos de embriogénesis y de la malformación específica con su descripción, manejo y abordaje radiológico imagenológico para su detección temprana.

Palabras clave: Malformaciones orales; Labio leporino; Fisura del paladar y Epulis Congenito.

Abstract

The examination of the oral cavity is essential to discover different congenital malformations. The early detections can help to begin an appropriate medical or surgical therapy, this way prevent complications that can affect the life of the patient. Some of the malformations of oral cavity includes median mandibular cleft, micrognathia, cleft lip and palate, lateral facial cleft and epulis. These malformations are the result of errors in embryogenesis or intrauterine events that disturbs fetal growth. This article is a review of the



Esta obra está bajo una licencia Creative Commons de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



embryogenesis's processes and the specific malformation with their description, management, and radiologic imaging approach for early detection.

Keywords: Mouth Maformations; Cleft Lip; Cleft Palete and Epulis congenito.

Fecha de recibido: 14/05/2024

Fecha de aceptado: 28/07/2024

Fecha de publicado: 08/08/2024

Introducción

Las malformaciones congénitas de la cavidad oral representan un grupo complejo de alteraciones que pueden surgir como resultado de defectos durante el proceso de embriogénesis, o debido a factores externos que afectan el desarrollo fetal. Estas malformaciones abarcan una variedad de desórdenes que comprometen estructuras clave de la cavidad oral, incluyendo los labios, los huesos maxilares, el paladar, el suelo de la boca y la lengua. En menor medida, también se ven involucradas alteraciones en el hueso mandibular, aunque su incidencia es menos frecuente en comparación con otras estructuras orales.

Dentro del espectro de malformaciones, es común que estas se presenten junto a otras patologías, lo que puede complicar el diagnóstico y el manejo clínico del paciente. Sin embargo, también existen casos en los que las malformaciones son aisladas, lo que permite un abordaje más focalizado en la cavidad oral. La variedad de estas alteraciones y su impacto en la calidad de vida del paciente subrayan la importancia de un enfoque diagnóstico y terapéutico adecuado (1).

La detección temprana de las malformaciones congénitas de la cavidad oral es fundamental para mejorar los tiempos de intervención y, en consecuencia, las perspectivas de recuperación del paciente. La identificación precoz de estas alteraciones permite planificar intervenciones quirúrgicas y terapéuticas con mayor precisión, optimizando así los resultados clínicos. Además, un diagnóstico temprano puede reducir las complicaciones asociadas y mejorar la integración social y funcional del paciente.

Este estudio se enfoca en revisar detalladamente las diversas malformaciones que pueden ocurrir durante el desarrollo embriológico de la cavidad oral. Se explorará el proceso de formación de las estructuras orales, destacando los momentos críticos en los cuales pueden surgir defectos que resultan en malformaciones congénitas. Este análisis se basa en la literatura actual y en estudios recientes que aportan una visión integral sobre los mecanismos subyacentes de estas malformaciones (2).

Además de la revisión de las malformaciones embriológicas, este artículo también pone un énfasis particular en las técnicas diagnósticas tempranas que son esenciales para la detección oportuna de estas condiciones. Se evaluarán diferentes métodos y tecnologías que han demostrado ser efectivas en la identificación de malformaciones en etapas tempranas del desarrollo, con el objetivo de establecer un marco de referencia para mejorar las prácticas clínicas actuales.



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



El propósito central de esta investigación es proporcionar una visión exhaustiva sobre las malformaciones congénitas de la cavidad oral, desde su origen embriológico hasta las estrategias diagnósticas más avanzadas. Este enfoque permitirá no solo una comprensión más profunda de estas condiciones, sino también una mejora en la atención clínica y en la calidad de vida de los pacientes afectados.

Materiales y métodos

En la presente investigación se llevó a cabo una revisión de la literatura científica disponible en diversas bases de datos reconocidas por su contenido médico y científico. Para asegurar la relevancia y actualidad de la información, se consultaron las bases de datos PubMed, Scielo, Google Académico y Elsevier entre enero y julio de 2024. Estas fuentes fueron seleccionadas debido a su amplio acceso a estudios especializados en el ámbito de la salud, y se priorizaron los artículos publicados en los últimos cinco años, con el fin de garantizar que los hallazgos y análisis presentados reflejen el conocimiento más reciente en el campo.

El proceso de selección de artículos incluyó la utilización de términos MESH (Medical Subject Headings) específicos para acotar la búsqueda a temas de interés directo para la investigación. Los términos utilizados fueron: "Malformaciones orales", "Labio leporino", "Fisura del paladar" y "Epulis Congénito". Estos términos permitieron enfocar la búsqueda en estudios que abordaran de manera precisa la etiología, presentación clínica y detección temprana de las malformaciones congénitas en la cavidad oral, excluyendo aquellos que no se ajustaban a los objetivos de la investigación.

Inicialmente, se identificaron un total de 31 artículos que cumplían con los criterios de búsqueda. Sin embargo, se procedió a una cuidadosa selección para asegurar que los estudios incluidos fueran pertinentes y proporcionaran un valor significativo al tema investigado. Como resultado de este proceso, se descartaron 12 artículos que se centraban exclusivamente en técnicas quirúrgicas para la corrección de las malformaciones, ya que el enfoque principal de esta revisión no es el tratamiento quirúrgico, sino la detección temprana y la comprensión de la etiología. Adicionalmente, 3 artículos fueron excluidos por ser estudios de casos clínicos, los cuales, aunque relevantes, no aportaban el nivel de generalización necesario para este tipo de revisión.

Finalmente, se seleccionaron 16 artículos que aportaron la mayor relevancia bibliográfica para la investigación. Estos estudios se enfocan en la etiología, presentación clínica y técnicas de detección temprana de diversas malformaciones congénitas de la cavidad oral, tales como la hendidura mandibular media, micrognatia, labio leporino, paladar hendido, hendidura facial lateral y épulis. La información obtenida de estos artículos se utilizó para realizar un análisis detallado de los procesos embriológicos que conducen a estas malformaciones y para revisar las estrategias de diagnóstico por imagen que permiten su identificación precoz.

La metodología de esta investigación se basa en una revisión narrativa de la literatura, donde se analizan y sintetizan los hallazgos de los artículos seleccionados para proporcionar una visión comprensiva de las malformaciones congénitas de la cavidad oral. Esta aproximación permite una integración crítica de la información disponible, facilitando la identificación de patrones comunes en la etiología y presentación de las malformaciones, así como la evaluación de las técnicas más efectivas para su detección temprana, con el





objetivo de mejorar las prácticas clínicas y los resultados en la atención de pacientes afectados por estas condiciones.

Resultados y discusión

Embriología

El comienzo del desarrollo de la cara y cavidad oral inicia alrededor de la semana cuatro y se extiende hasta la semana nueve del desarrollo. La formación de la boca primitiva o estomodeo marca el centro de la cara, se forma con revestimiento ectodérmico ubicado debajo del tubo neural y superior al primer arco faríngeo, se observa como una depresión transversal.

Alrededor del estomodeo se forman acumulaciones mesoblásticas que se elevan por encima del estomodeo, al mismo tiempo que sucede esta elevación mesoblásticas se crea la membrana bucofaríngea. Debajo del estomodeo se encuentra la porción craneal del intestino primitivo separadas entre sí por la membrana bucofaríngea, haciendo el estomodeo una cavidad cerrada. Hasta que la membrana es absorbida en la semana 4 del desarrollo embrionario se da lugar a la formación de la cavidad oral primitiva. El estomodeo está formado por ectodermo y rodeado del primer arco faríngeo, además de estas características y estructura va a tener estructuras de suma importancia para el desarrollo de la boca. Dentro estas estructuras de encuentra los botones mandibulares y maxilares ubicados bilateralmente y al lateral del estomodeo. Por último, la prominencia frontal que es única, superior y medial. Todas estas estructuras forman parte en el desarrollo de la cara y boca.

Por debajo de la prominencia frontal se encuentra la placa nasal, junto a los procesos maxilares superiores; estos tres dan la formación del paladar anterior. El paladar anterior y septo nasal se fusionan, el septo nasal proviene de la prominencia frontal; de esta fusión entre septo nasal y paladar anterior surge la separación de la cavidad oral de la nasal dando así la formación del paladar posterior (3).

La lengua, al igual que el paladar, empieza su formación alrededor de la semana 4 del desarrollo. La lengua está formada por 2 tejidos embrionarios, los 2/3 anteriores provienen de del primer arco faríngeo y se forman dos protuberancias linguales laterales y una medial. Las laterales provienen del borde superior del arco mientras que la medial del borde inferior. Estas protuberancias se unen entre sí para formar los 2/3 anteriores que corresponden al cuerpo de la lengua, formado por tejido ectodérmico y endodérmico. El tercio posterior se separa de este por medio de la V lingual, este tercio está formado por el segundo, tercer y parte del cuarto arco de tejido endodérmico. La musculatura de la lengua proviene de las somitas occipitales.

Hendidura Mandibular

Las hendiduras de la parte inferior de la cara suelen darse en línea media del labio y mandíbula, son entidades extremadamente raras reportándose en la literatura menos de 70 casos en comparación con las hendiduras oblicuas de la cara. Las hendiduras mandibulares aparecen como resultado de un error en la coaptación de los bordes libres de los procesos mandibulares. Típicamente la lengua se ve incluida, aunque con una expresión variable, que va desde una punta bífida con anquiloglosia hasta una marcada hipoplasia lingual.

Su tratamiento es variable ya que no existe un consenso del manejo de esta malformación, debido a su rareza y variabilidad. Ciertos autores prefieren la cirugía de las estructuras del tejido blando tan rápido como sea





posible para la prevención de problemas del habla y daños en el hueso maxilar por el desarrollo de los dientes en los 8 y 10 años. Sin embargo; existen reportes del primer procedimiento a los 2 años.

Micrognatia

Se refiere a un tamaño reducido de mandíbulas, la presencia de esta malformación puede estar aislada o junto a un síndrome. Micrognatia es visto con mayor frecuencia en la secuencia Pierre Robin (PRS), esta secuencia se caracteriza por micrognatia, glosoptisis y obstrucción de la vía aérea; puede coexistir el paladar hendido. (4). La incidencia de PRS varía, encontrándose de 1 en 8000 a 1 en 14 000. Su mortalidad va desde 1.7% a un 11.3%, sin embargo, con pacientes que son muy sintomáticos se puede elevar hasta un 26%. PRS en la mayoría de los casos puede estar asociado a un síndrome en un porcentaje del 26% al 83%.

La obstrucción de la vía aérea en PRS es dada por la micrognatia, esta produce un retroceso de la lengua colocándose en la vía aérea y produciendo su obstrucción. Por la micrognatia y la posición de la lengua hacia posterior y superior impiden en algunos casos la fusión del paladar provocando paladar hendido. Para la valoración y detección temprana de la micrognatia es necesario realizar un ultrasonido donde se pueda observar de en corte sagital la cara fetal, donde sean visibles el mentón, mandíbula, labio superior y nariz. De esta forma se puede valorar la longitud mandibular (5). El manejo de esta puede ser con técnicas no quirúrgicas o quirúrgicas.

Las técnicas no quirúrgicas se basan en la colocación de un stent nasofaríngeal para disminuir la obstrucción de la vía aérea por la lengua, y el uso del CPAP en horas de sueño. Por último, si la protección aérea no invasiva no da resultado se usa la intubación endotraqueal o mascarilla laríngea. Por otro lado, los procedimientos quirúrgicos usados son adhesión de lengua a labio, liberación del suelo de la boca del periostio y por último la distracción osteogénica de la mandíbula.

El diagnóstico está basado en la imagenología perinatal, usando ultrasonido o RM. La micrognatia suele ser de difícil diagnóstico con el uso de ultrasonido teniendo una sensibilidad del 72.7%. Pero la normalización del largo anteroposterior mandibular con el diámetro biparietal mejora la sensibilidad del ultrasonido por 100% y crea una especificidad del 98% (5).

Paladar Hendido y Labio Leporino

El labio leporino ocurre cuando existe un fallo en la fusión del proceso frontonasal medial con el proceso maxilar del primer arco branquial. La fusión ocurre dentro la semana 4 a la 6 de gestación. El fallo completo de esta resulta en la formación de una fisura o hendidura en el labio por el borde vermilion que se extiende de manera ipsilateral hacia el paladar primario, compuesto de la parte medial del proceso nasofrontal; esto futuramente se convertirá en el labio superior y parte del maxilar donde se encuentran los incisivos del maxilar. En cuanto el paladar hendido, este es causado por una falta de fusión de los botones maxilares de los procesos de maxilares, durante la semana 8 o 12 de gestación (6).

Cada patología tiene su grupo clínico: labio leporino con o sin paladar hendido (CLP) y paladar hendido aislado; siendo más prevalente la primera. CLP ocurre con más frecuencia en hombres y de ascendencia asiática en el lado izquierdo; teniendo una incidencia de 1:1000 recién nacidos (7). El paladar hendido aislado es más relacionado a síndromes, como Stickler que consiste en anomalías oculares, hipoplasia mandibular y paladar hendido aislado. El labio leporino es clasificado en unilateral o bilateral y en completa o incompleta,





como se muestra en la imagen de abajo. La imagen A/B son labios leporinos incompletos, C labio leporino unilateral completo con paladar hendido, D labio leporino bilateral incompleto con paladar hendido, E labio leporino bilateral completo con desplazamiento anterior del segmento intramaxilar, F paladar hendidocompleto, G Paladar hendido incompleto y por ultimo H que es una úvula bífida (Figura 1) (7).

Dentro los factores de riesgo que con llevan a una malformación se encuentran: genética, factores ambientales (exposición pasiva al tabaco), medicamentos(fenitoína, valproato de sodio, tomiramato, metrotexato, uso de drogas, consumo de alcohol, deficiencia de folato, obesidad materna, diabetes diagnosticada previo al embarazo (8).

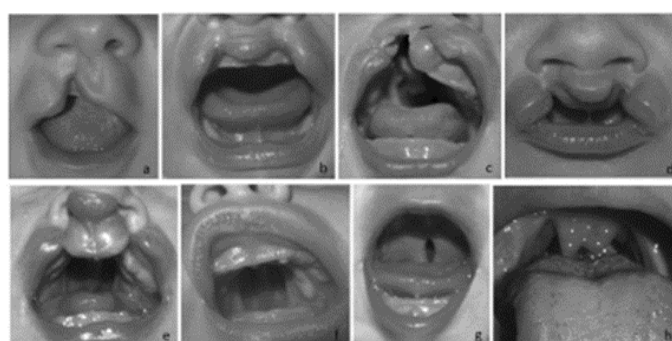


Figura 1. Clasificación de paladar hendido y labio (7).

Los estudios de imagen utilizados para esta patología suelen ser el ultrasonido para la detección temprana, ayudando a preparar a los padres psicológicamente sobre la malformación del hijo. Otros estudios utilizados son CT y radiografía, que resultan útiles en la valoración de otras malformaciones asociadas. La resonancia magnética es usada para la identificación de alteraciones intra o extracraneales.

Para el diagnostico de estas malformaciones en periodo perinatal se prefiere el uso de ultrasonido. El labio leporino es usualmente apreciado con el uso de un ángulo coronal y aparece como una zona hipoeoica del labio superior en caso de ser unilateral. Al ser bilateral puede aparecer como una zona masa ecogénica siendo el segmento premaxilar esta masa, puede ser comprobado con el uso de herramientas 3D (9).

Mientras la resonancia magnética puede ser usada como se mencionó antes para descartar otras anomalías presentes por su grado de definición; la RM sirve para confirmar o descartar otras patologías como que un labio leporino bilateral con segmento maxilar puede imitar una masa de línea media facial.

El tratamiento de CLP se basa en una serie de cirugías. Los tiempos apropiados para la realización de la cirugía va a cambiar si se trata de labio leporino o paladar hendido. Si se trata de paladar de labio leporino, se puede reparar aproximadamente a los 3 meses de nacido; en cambio el paladar hendido se rapará antes de que se empiece a desarrollar el habla del niño o niña, alrededor de 9 a 12 meses (10). Estas cirugías pueden llegar a producir diferentes efectos secundarios entre estos efectos secundarios están las fistulas oronasales y la restricción de crecimiento maxilar. Por lo que se usa estudios complementarios para el seguimiento de los pacientes como son la RM o radiografías para valorar la estructura ósea.

Hendidura Facial Transversa



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com



Es una malformación rara caracterizada por el agrandamiento de la boca por una mala fusión de los arcos maxilares y mandibulares, siendo las más comunes las unilaterales. La etiología de las hendiduras faciales transversas es desconocida (11). Es de las malformaciones faciales más rara siendo su incidencia 1 en 80 000 y 1 en 300 000 de todos los nacimientos vivos y solamente el 0.3 al 1% son hendiduras faciales (12). Va de moderado a severo cuando es afectado otros tejidos además de la piel. Pueden ser detectados en los ultrasonidos prenatales de rutina en el control prenatal, se ha mostrado que una combinación de imagen 2D y 3D es más preciso a la hora de realizar el diagnóstico. La mayoría de las hendiduras faciales transversas han sido diagnosticadas entre las semanas 21 y 33 de gestación (13).

Se suele ser asociada con macrostomia y otros defectos del primer arco braquial, puede presentarse como una hendidura que va desde la comisura labial hasta la oreja, pero la mayoría no suelen ser tan extensos. Dentro las complicaciones que se puede generar con las hendiduras faciales transversa incluyen: incontinencia bucal, problemas del habla y dificultad para comer. Puede estar asociado a múltiples síndromes como: Williams, Noonan, Angelman, Beckwith-Wiedeman, Morqui, Teacher-Collins y Ablepharon-Macrostomia.

Épulis Congénito

Épulis Congénito es un tumor granular raro de partes blandas que aparece exclusivamente en neonatos., el cual es benigno. Las mujeres se ven más afectadas que los varones (9 a 10:). Fue por primera vez descrita en 1871 por Neumann y únicamente se han descrito alrededor de 200 casos con una incidencia de 0.0006% por nacimiento (14). Se presentan típicamente al nacimiento como una masa pediculada en la premaxila y en la mucosa alveolar mandibular. Un épulis grande puede interferir con la alimentación, su detención en la mayoría de los casos se realiza por medio de ultrasonido (15). Su diagnóstico temprano es esencial para el abordaje quirúrgico apropiado, tal como se observa en la figura 2, el ultrasonido sigue siendo el método de detección temprana. Se ha descrito en varios casos de épulis que han disminuido su tamaño hasta desaparecer, sin embargo, lesiones de mayor tamaño que interfieren con la respiración o alimentación requieren extirpación quirúrgica inmediata (16).



Figura 2. Epulis Congenito: A al diagnóstico por US, B al nacimiento (7).





Conclusiones

Las malformaciones congénitas de cavidad oral son una entidad que nos recuerda la importancia del estudio sonográfico durante el periodo perinatal. Así mismo es una herramienta que no genera radiación ionizante y es de fácil acceso. Ya que nos permite identificar estas malformaciones de una manera temprana. Así se puede no solo preparar a los padres psicológicamente sobre la condición de su hijo o hija, también permite la generación de un plan de manejo para el paciente. Aunque la causa de muchas de estas malformaciones sigue siendo desconocida, se ha mencionado algunos factores de riesgo que pueden provocarla como el alcohol, fumar, edad avanzada de la madre. Aquí la importancia del control prenatal, ya que combinado de ultrasonido y pruebas de laboratorio pueden diagnosticar diferentes patologías o mejorar la detección temprana de malformaciones.

Referencias

1. Marrero NP, Paradinas MR, Ruano MA, Rivera-Rodríguez T. Dolor de garganta. Odinofagia. Medicine-Programa de Formación Médica Continuada Acreditado. 2023;13(91):5393-403.
2. Boivin G, Cournot G. Manifestaciones óseas y articulares de las intoxicaciones metálicas y metaloides. EMC-Aparato Locomotor. 2002;35(1):1-9.
3. Li J, Rodriguez G, Han X, Janečková E, Kahng S, Song B, et al. Regulatory mechanisms of soft palate development and malformations. Journal of dental research. 2019;98(9):959-67.
4. Cang Z, Cui J, Pei J, Wang Z, Du Y, Mu S, et al. Prenatal diagnosis of micrognathia: a systematic review. Frontiers in Pediatrics. 2023;11:1161421.
5. D'Mello RJ, Kim AJ, Feist C, Sohaey R, Dukhovny S. Prenatal Diagnosis of Micrognathia. NeoReviews. 2023;24(11):e753-e62.
6. Worley ML, Patel KG, Kilpatrick LA. Cleft lip and palate. Clinics in perinatology. 2018;45(4):661-78.
7. Mecarini F, Fanos V, Crisponi G. Anomalies of the oral cavity in newborns. Journal of Perinatology. 2020;40(3):359-68.
8. Alois CI, Ruotolo RA. An overview of cleft lip and palate. Jaapa. 2020;33(12):17-20.
9. Johnson MM. Prenatal imaging for cleft lip and palate. Radiologic technology. 2019;90(6):581-96.
10. Lauer G, Pradel W, Birdir C. Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte. HNO. 2023;71(4):276-84.
11. Jiang Y, Li T, Qiao X-Y, Luo H. Prenatal ultrasound diagnosis of an isolated right transverse facial cleft: A case report. Asian journal of surgery. 2024:S1015-9584 (24) 01104-7.
12. Tarle M, Tarle A, Macan D, Knežević P. Isolated bilateral macrostomia: literature review and case report. European journal of paediatric dentistry. 2023;24(1):56-60.
13. Song W-L, Ma H-O, Nan Y, Li Y-J, Qi N, Zhang L-Y, et al. Prenatal diagnosis of isolated lateral facial cleft by ultrasonography and three-dimensional printing: A case report. World Journal of Clinical Cases. 2021;9(24):7196.





14. Lim KH, Toner M-B, Millar D, Jackson C. Congenital Epulis: Diagnosis and Management. The Ulster Medical Journal. 2023;92(1):16.
15. Regaieg C, Triki M, Charfi M, Charfi S, Karray F, Abdelmoula M, et al. Congenital Epulis Diagnosed Antenatally. Fetal and Pediatric Pathology. 2023;42(4):675-8.
16. Rauniyar D, Upadhyaya C, Chaurasia N, Sharma S, Bhandari A. Congenital epulis: a rare diagnosis of newborn. Journal of Surgical Case Reports. 2023;2023(8):rjad453.



Esta obra está bajo una licencia *Creative Commons* de tipo (CC-BY-NC-SA).

Sociedad Ecuatoriana de Investigación Científica. E-mail: revistabiosana@gmail.com