

Síndrome perisilviano bilateral congénito asociado a secuencia de Pierre Robin: Reporte de caso

Julio César Castro-Murillo¹ , Enid Leticia Gómez-Guzmán² , Christian A. Rojas-Cerón³ 

¹ Residente de pediatría, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

² Fellow Neonatología, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

³ Neurólogo pediatra y docente del departamento de pediatría, Hospital Universitario del Valle Evaristo García y Universidad del Valle, Cali, Colombia.

INFORMACIÓN ARTÍCULO

Palabras clave

Malformaciones del Desarrollo Cortical;
Parálisis Pseudobulbar;
Recien Nacido Prematuro;
Síndrome de Pierre Robin

Recibido: agosto 31 de 2022

Aceptado: julio 25 de 2023

Correspondencia:

Julio César Castro-Murillo;
julio.castro@correounivalle.edu.co

Cómo citar: Castro-Murillo JC, Gómez-Guzmán EL, Rojas-Cerón CA. Síndrome perisilviano bilateral congénito asociado a secuencia de Pierre Robin: Reporte de caso. *Iatreia* [Internet]. 2025 Ene-Mar;38(1):158-164. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.279>



Copyright: © 2025
Universidad de Antioquia.

RESUMEN

Introducción: la secuencia de Pierre Robin consiste en la tríada clásica de micrognatia congénita, glosptosis y obstrucción de las vías respiratorias. Se presenta por diferentes etiologías, entre ellas las malformaciones del desarrollo cortical como el síndrome perisilviano congénito.

Presentación del caso clínico: reportamos un caso de una recién nacida pretérmino de 31 semanas, quien presentó en el examen físico la triada clásica de la secuencia de Pierre Robin, posteriormente con complicaciones tales como: crisis epilépticas, obstrucción de vías respiratorias y trastorno en la deglución. Durante la búsqueda de su etiología, se evidencia, mediante resonancia magnética cerebral, polimicrogiria bilateral, por lo que es compatible con un síndrome perisilviano bilateral.

Conclusiones: las malformaciones del desarrollo cortical, como el síndrome perisilviano bilateral congénito, hacen parte del espectro etiológico en la secuencia de Pierre Robin, especialmente aquellas que presentan parálisis pseudobulbar, crisis epilépticas e hipotonía de origen central.

Congenital Bilateral Perisylvian Syndrome Associated with Pierre Robin Sequence: a Case Report

Julio César Castro-Murillo¹ , Enid Leticia Gómez-Guzmán² , Christian A. Rojas-Cerón³ 

¹ Pediatrics Resident, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

² Neonatology Fellow, Universidad del Valle, Cali, Colombia.

³ Pediatric Neurologist and Professor, Department of Pediatrics, Hospital Universitario del Valle Evaristo García and Universidad del Valle, Cali, Colombia.

ARTICLE INFORMATION

Keywords

Infant, Premature;
Malformations of Cortical Development;
Pierre Robin Syndrome;
Pseudobulbar Palsy

Received: August 21, 2022

Accepted: July 25, 2023

Correspondence:

Julio César Castro-Murillo;
julio.castro@correounivalle.edu.co

How to cite: Castro-Murillo JC, Gómez-Guzmán EL, Rojas-Cerón CA. Congenital Bilateral Perisylvian Syndrome Associated with Pierre Robin Sequence: a Case Report. *Iatreia* [Internet]. 2025 Jan-Mar;38(1):158-164. <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.279>



Copyright: © 2025
Universidad de Antioquia.

ABSTRACT

Introduction: Pierre Robin sequence is characterized by the classic triad of congenital micrognathia, glossoptosis, and airway obstruction. It is caused by various etiologies, including cortical development malformations as seen in congenital perisylvian syndrome.

Clinical Case Presentation: We report a case of a 31-week preterm newborn girl who exhibited the classic triad of Pierre Robin sequence during physical examination, later developing complications such as epileptic seizures, airway obstruction, and swallowing disorder. During the etiological investigation, cerebral magnetic resonance imaging revealed bilateral polymicrogyria, confirming a diagnosis of bilateral perisylvian syndrome.

Conclusions: Cortical development malformations, such as congenital bilateral perisylvian syndrome, are part of the etiological spectrum in Pierre Robin sequence, especially those presenting with pseudobulbar paralysis, epileptic seizures, and central origin hypotonia.

INTRODUCCIÓN

En 1835, von Siebold describió el caso de un niño que falleció por asfixia que presentaba micrognatia, microglosia y glosoptosis (1). Hallazgos similares fueron descritos en 1923 por el estomatólogo Pierre Robin a quien se debe su epónimo (2, 3). En 1982 el término síndrome fue cambiando a secuencia por Carey *et al.* (4). La secuencia está compuesta por la tríada clínica de micrognatia congénita, glosoptosis y obstrucción de las vías respiratorias con inclusión variable de paladar hendido (5). Puede presentarse entonces de forma aislada o asociarse a otros síndromes (5).

La secuencia de Pierre Robin presenta una incidencia entre 1 en 8000 a 1 en 14.000 (6, 7). La incidencia sindromática es del 38% - 44% (7, 8). Las complicaciones principales se encuentran en la ventilación, particularmente las relacionadas con el sueño, destacándose el síndrome de apnea obstructiva del sueño (9, 11).

El síndrome perisilviano fue descrito por Christen *et al.*, quienes describieron las características clínicas de un síndrome de paresia suprabulbar causado por lesiones operculares anteriores bilaterales, llamado inicialmente síndrome de Foix-Chavany-Marie (12). En el presente trabajo, reportamos un caso de un recién nacido pretérmino con secuencia de Pierre Robin de etiología en sistema nervioso central asociada a la presencia de un síndrome perisilviano bilateral.

CASO CLÍNICO

Recién nacida femenina de madre primípara con hallazgos ecográficos previos de oligohidramnios en el último trimestre. Nacida por vía de parto vaginal con ruptura prematura de membranas ovulares, con una edad gestacional de 31 semanas. Requirió soporte ventilatorio invasivo y surfactante por síndrome de dificultad respiratoria a raíz de nacimiento prematuro, con posterior resolución radiológica. Sin embargo, tuvo evolución desfavorable por extubaciones fallidas en 4 ocasiones.

El examen físico evidenció: microrretrognatia (Figura 1); paladar ojival sin hendiduras; cejas escasas; puente nasal deprimido y ancho; orejas rotadas y de baja implantación; *pectus excavatum*; hipertelorismo mamario, y camptodactilia. Por los hallazgos anteriores, se estableció el diagnóstico de secuencia de Pierre Robin. El examen neurológico registró hipotonía generalizada, pobre succión debido a ausencia del sello labial, baja periodicidad y reflejo nauseoso disminuido.



Figura 1. Se aprecia microrretrognatia, puente nasal deprimido y ancho, orejas rotadas y de baja implantación

Fuente: elaboración propia

A los 15 días de vida presentó crisis tónicas bilaterales y episodios de apneas. Se administró tratamiento con cafeína sin mejoría, por lo que se interpretó como un equivalente convulsivo. Se inició manejo con levetiracetam, medicamento antiepiléptico al cual la paciente respondió favorablemente. Posteriormente se realizó electroencefalograma de amplitud integrado sin evidencia de crisis epilépticas. En resonancia nuclear magnética se identificó polimicrogiria opercular bilateral (Figura 2), por lo que se estableció el diagnóstico de síndrome perisilviano congénito.

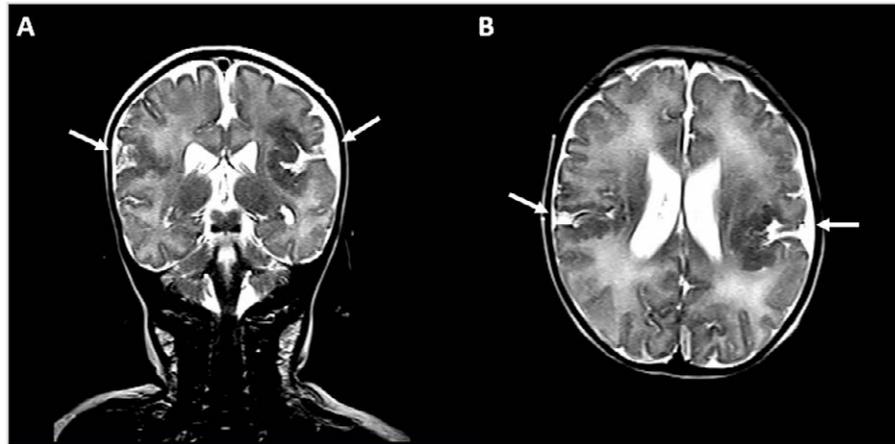


Figura 2: A. Corte coronal y B. Corte transversal. Las flechas muestran la falta de desarrollo cortical

Fuente: elaboración propia

Se confirmó alteración en la deglución con examen videofluoroscópico de la deglución, en el que se reportó disfagia orofaríngea grave con alto riesgo broncoaspirativo y mecánica deglutoria insegura. Se hizo ecocardiograma y ecografía de abdomen, cuyos resultados fueron normales. Por su compromiso en la deglución y para asegurar permeabilidad de la vía aérea, se realizó gastrostomía y traqueostomía el día 55 y 67 de vida respectivamente, sin presentar complicaciones, con una posterior mejoría del patrón respiratorio y su estado nutricional. El día 102 se dio egreso para seguimiento por múltiples especialidades.

DISCUSIÓN

El síndrome perisilviano bilateral es una afección corticobulbar con parálisis facial-labio-faringo-glosomasticatoria en el movimiento voluntario, pero movimientos automáticos y reflejos parcialmente conservados (13). El área afectada es la ocular anterior que rodea la ínsula, desarrolladas en las semanas 20 a 22 y formada por las circunvoluciones de los lóbulos frontal, temporal y parietal. Este síndrome puede ser de tipo congénito o adquirido, y clasificarse en transitorio, intermitente o persistente con enfermedades heterogéneas (14).

El caso presentado se trata de un síndrome congénito bilateral, descrito por primera vez por Kuzniecki (15), generalmente causado por anomalías en el desarrollo fetal como insultos vasculares, infecciones intrauterinas y mutaciones en los genes Xq27, 2-q27,3, Xq2822q11,2. En nuestro caso no se realizaron pruebas genéticas. También se ha asociado con anomalías y malformaciones cromosómicas como artrogriposis, pie equino varo, micrognatia, polidactilia, síndrome de bandas de

constricción e hipoplasia pituitaria (15, 6). En el caso reportado se identificó la secuencia de Pierre Robin sin otras malformaciones extraneurológicas asociadas.

La secuencia, en la etapa neonatal, se caracteriza por la dificultad para la succión y la deglución, además de aspiraciones recurrente. Dichos hallazgos se encontraron en el presente caso, incluso la necesidad de gastrostomía. En los estudios de Clark *et al.* se ha descrito la necesidad de alimentación con soporte de tubo nasofaríngeo o de gastrostomía en un 22% a 26% (17, 18). La epilepsia ha sido reportada en un 87% - 90%, caracterizada por crisis epilépticas de semiología focal, con evolución tónica o clónica bilateral, que tienden a ser farmacorresistentes en dos tercios de los casos (14). En el caso expuesto, se identificó crisis epilépticas tónicas bilaterales que se controlaron con la instauración de la terapia antiepiléptica.

El control voluntario del movimiento de la cara, la lengua y la faringe requiere cortezas motoras primarias intactas y vías piramidales entre las áreas y el tronco encefálico donde se encuentran los núcleos de los pares craneales relevantes. Las lesiones que involucran la corteza motora opercular, áreas subcorticales o vías piramidales bilateralmente producen una parálisis selectiva de los músculos faciales, faríngeos y masticatorios (19). Si estas vías se ven afectadas, como en el síndrome perisilviano bilateral, pueden llevar al desarrollo de micrognatia, la cual hace parte de la secuencia de Pierre Robin. Esta reducción del tamaño mandibular es el resultado de anomalías extrínsecas, intrínsecas y neurológicas (20). Se han documentado otras alteraciones neuromusculares asociadas a la secuencia de Pierre Robin, como la distrofia miotónica congénita, síndrome de Moebius y síndrome de Carey-Fineman-Ziter. Estos ejemplos sugieren que, en algunos casos, la secuencia de Pierre Robin puede resultar de un déficit neuromuscular primario ocasionando una mandíbula hipoplásica como resultado de una falla del crecimiento esquelético reactivo (20).

La ontogenia de la secuencia de Pierre Robin resulta entonces de eventos en el desarrollo palatofaríngeo que causan un tamaño reducido de la mandíbula que alberga la lengua, por lo cual es forzada hacia arriba y atrás. Entre las consecuencias, están la glosoptosis y la obstrucción secundaria de la vía aérea. De esta manera, se forma la tríada clásica de la secuencia (20). Nuestro reporte de caso presenta una secuencia de Pierre Robin con alteración en la deglución y crisis epilépticas motoras, unida a los hallazgos imagenológicos compatibles con un síndrome perisilviano bilateral de etiología congénita, lo que explica la alteración en el desarrollo mandibular.

CONCLUSIONES

En el enfoque del recién nacido con secuencia de Pierre Robin, se recomienda considerar las malformaciones del desarrollo de la corteza cerebral como el síndrome perisilviano bilateral dentro las posibles etiologías. Especialmente en los casos asociados a parálisis pseudobulbar, crisis epilépticas e hipotonía de origen central.

PERSPECTIVA DEL PACIENTE

La madre de la paciente manifestó estar de acuerdo con la publicación del caso de su hija, pues se sintió acompañada por el personal médico, recibió la información clara sobre el proceso y aceptó los procedimientos quirúrgicos y farmacológicos realizados con el fin de garantizar el bienestar de la paciente.

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos a la madre de la paciente, quien dio su consentimiento para la publicación del caso y al servicio de CIRENA (cuidados intensivos recién nacidos) del Hospital Universitario del Valle.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar ningún conflicto de interés

REFERENCIAS

1. Von Siebold E. Micrognathia with breathing problems. *Siebold's J (Göttingen)*. 1835;XV:18. Citado por: Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clin Plas Surg* [Internet]. 2019;46(2):249-259. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010>
2. Robin P. La glossoptose. Son diagnostic, ses conséquences, son traitement. *Bull Acad Natl Med*. 1923;89:37-41. Citado por: Hsieh ST, Woo AS. Pierre Robin Sequence. *Clin Plas Surg* [Internet]. 2019;46(2):249-259. <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.010>
3. Robin P. A fall of the base of the tongue considered as a new cause of nasopharyngeal respiratory impairment: Pierre Robin sequence, a translation. 1923. *Plast Reconstr Surg* [Internet]. 1994 May;93(6):1301-3. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8171154/>
4. Robin P. Glossoptosis due to atresia and hypotrophy of the mandible. *Am J Dis Child* [Internet]. 1934;48:541-7. <https://doi.org/10.1001/archpedi.1934.01960160063005>
5. Carey JC, Fineman RM, Ziter FA. The Robin sequence as a consequence of malformation, dysplasia, and neuromuscular syndromes. *J Pediatr* [Internet]. 1982;101:858-864. [https://doi.org/10.1016/s0022-3476\(82\)80348-x](https://doi.org/10.1016/s0022-3476(82)80348-x)
6. Breugem CC, Mink van der Molen AB. What is "Pierre Robin sequence"? *J Plast Reconstr Aesthet Surg* [Internet]. 2019;62:1555-1558. <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2008.06.050>
7. Vatlach S, Maas C, Poets CF. Birth prevalence and initial treatment of Robin sequence in Germany: a prospective epidemiologic study. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2014;9:9. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-9>
8. Printzlau A, Anderson M. Pierre Robin sequence in Denmark: a retrospective population-based epidemiological study. *Cleft Palate Craniofac J* [Internet]. 2004;41(1):47-52. <https://doi.org/10.1597/02-055>
9. Bush PG, Williams AJ. Incidence of the Robin anomalad (Pierre Robin syndrome). *Br J Plast Surg* [Internet]. 1983;36(4):434-7. [https://doi.org/10.1016/0007-1226\(83\)90123-6](https://doi.org/10.1016/0007-1226(83)90123-6)
10. Bravo G, Ysunza A, Arrieta J, Pamplona MC. Videonasopharyngoscopy is useful for identifying children with Pierre Robin sequence and severe obstructive sleep apnea. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2005;69(1):27-33. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2004.07.009>
11. Anderson IC, Sedaghat AR, McGinley BM, Redett RJ, Boss EF, Ishman SL. Prevalence and severity of obstructive sleep apnea and snoring in infants with Pierre Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J* [Internet]. 2011 Sep;48(5):614-8. <https://doi.org/10.1597/10-100>
12. Daniel M, Bailey S, Walker K, Hensley R, Kol-Castro C, Badawi N, et al. Airway, feeding and growth in infants with Robin sequence and sleep apnoea. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* [Internet]. 2013 Apr;77(4):499-503. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2012.12.019>
13. Christen HJ, Hanefeld F, Kruse E, Imhäuser S, Ernst JP, Finkenstaedt M. Foix-Chavany-Marie (anterior operculum) syndrome in childhood: a reappraisal of Worster-Drought syndrome. *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2000;42:122-132. <https://doi.org/10.1017/s0012162200000232>
14. García-Ribes A, Martínez-González MJ, Prats-Viñas JM. Suspect herpes encephalitis and opercular syndrome in childhood. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2007;36:202-6. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2006.10.006>
15. Dilip S, Patel D, Kharod N. Opercular syndrome: A case report and review. *J Pediatr Neurosci* [Internet]. 2013 May-Aug;8(2):123-125. <https://doi.org/10.4103/1817-1745.117842>
16. Kuzniecky R, Andermann F, Guerrini R. Congenital bilateral perisylvian syndrome: Study of 31 patients. The CBPS Multicenter Collaborative Study. *Lancet* [Internet]. 1993;341:608-12. [https://doi.org/10.1016/0140-6736\(93\)90363-I](https://doi.org/10.1016/0140-6736(93)90363-I)

17. Yamanouchi H, Ota T, Imataka G, Hagiwara Y, Nakagawa E, Eguchi M. Congenital bilateral perisylvian syndrome associated with congenital constriction band syndrome. *J Child Neurol* [Internet]. 2002;17(6):448–50. <https://doi.org/10.1177/088307380201700610>
18. Clark M, Carr L, Reilly S, Neville BG. Worster-Drought syndrome, a mild tetraplegic perisylvian cerebral palsy: review of 47 cases. *Brain* [Internet]. 2000;123(10):2160–70. <https://doi.org/10.1093/brain/123.10.2160>
19. Clark M, Chong WK, Cox T, Neville BG. Congenital perisylvian dysfunction – is it a spectrum? *Dev Med Child Neurol* [Internet]. 2010;52(1):33–9. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2009.03348.x>
20. Bakar M, Kirshner HS, Niaz F. The opercular-subopercular syndrome: Four cases with review of the literature. *Behav Neurol* [Internet]. 1998;11:97–103. <https://doi.org/10.1155/1998/423645>
21. Logjes RJH, Breugem CC, Van Haaften G, Paes EC, Van den Boogaard MJ, Sperber G, et al. The ontogeny of Robin sequence. *Am J Med Genet Part A* [Internet]. 2018;176(6):1349-68. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.38718>