

**PRESENTACION DE CASO**

## **Principales aspectos neurofisiológicos, clínicos, y genéticos, en una recién nacida con Síndrome de Cayler**

### **Clinical, genetic, and neurophysiological main features in a newborn girl with Cayler Syndrome**

**Jorge Michel Rodríguez Pupo, <sup>1</sup> Yesenia Rojas Rodríguez, <sup>2</sup> Enriqueta Núñez Arias, <sup>3</sup> Yuniel Ricardo Rodríguez, <sup>4</sup> Yudy Cruz Abréu <sup>5</sup>**

1. Máster en Ciencias. Especialista de Primer Grado en Neurología. Verticalizado en Neurofisiología Clínica. Asistente. Investigador Agregado. Hospital Clínico Quirúrgico Lucía Íñiguez Landín. Holguín. Cuba.

2. Estudiante de sexto año de Medicina. Universidad de Ciencias Médicas. Holguín, Cuba

3. Especialista de Primer Grado en Neurofisiología Clínica. Asistente. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.

4. Especialista de Primer Grado en Pediatría. Verticalizado en Cardiología Pediátrica. Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.

5. Especialista de Primer Grado en Fisiología Normal y Patológica. Profesora Auxiliar. Universidad de Ciencias Médicas. Holguín. Cuba.

---

#### **RESUMEN**

En los neonatos, la hipoplasia o agenesia congénita del músculo depresor del ángulo de la boca (*depressor anguli oris*), es la causa de la asimetría facial durante el llanto. Los pacientes con esta anomalía, presentan caída de la comisura labial del lado intacto a diferencia de la parálisis facial de origen traumático o congénito, y su diagnóstico se obtiene fácilmente, mediante el examen físico. Esta anomalía está asociada con otras de origen congénito, sobre todo los defectos cardíacos, por lo que se nombra síndrome cardiofacial de *Cayler*. Se presenta una niña, recién

nacida de 56 horas, atendida en el servicio de Neonatología del Hospital Pediátrico "Octavio de la Concepción de la Pedraja" de Holguín, Cuba. La paciente egresa con diagnóstico de síndrome de Cayler, al presentar asimetría facial durante el llanto, y tetralogía de *Fallot*. Se realizan estudios neurofisiológicos como: electroneurografía del nervio facial y electromiograma de los músculos depresores del labio.

**Palabras clave:** asimetría facial durante el llanto, hipoplasia, agenesia, electroneurografía, electromiograma.

---

## ABSTRACT

Asymmetrical Crying Facies Syndrome, is caused by congenital hypolapsia or *anguli oris* agenesia. Patients usually present drop of the intact corner of their mouths while crying. Though it is easily diagnosed, it must be differentiated from traumatic or congenital facial palsies. This condition has been associated with several other anomalies, especially with heart issues. That's why it is called Cayler Cardiofacial Syndrome. We have reported a case of a 56 hours newborn girl. She shows facial asymmetry as a valuable sign for suspecting other congenital anomalies. Clinical evaluation, including facial nerve electroneurography and electromyography, were performed.

**Key words:** facial asymmetry while crying, hypolapsia, agenesia, electroneurography, electromyography.

---

## INTRODUCCIÓN

El síndrome cardiorfacial o de Cayler fue descrito en 1931 por Parmelee. En ese entonces, se consideraba un signo de escasa importancia, hasta que en 1969, Cayler asoció en 14 pacientes, la hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca a las malformaciones cardíacas congénitas. Fue así que lo llamó síndrome cardiorfacial. Este último se caracteriza por la asimetría facial durante el llanto o la risa, provocada por la hipoplasia o agenesia congénita del músculo depresor del ángulo de la boca. Se asocia a cardiopatías congénitas como: defectos del septo interauricular e interventricular, tetralogía de *Fallot*, *ductus* arterioso persistente y coartación de la aorta.<sup>1,2</sup>

La hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca también se relaciona con: malformaciones esqueléticas (sindactilia, hemivértabras, hipoplasia del radio); deficiencias

genitourinarias (riñón poliquístico, hipospadias, criptorquidia); deformaciones cervicofaciales (micrognatia, fisura palatina, malformaciones de pabellones auriculares); incluso con la aparición de neuroblastomas. Este síndrome incluye delecciones del cromosoma 22 y forma parte del fenotipo CATCH 22.<sup>2-4</sup>

## PRESENTACIÓN DE CASO

Presentamos una paciente femenina de 56 horas de nacida, sin antecedentes prenatales, perinatales y postnatales de interés. Nacida a término (38,5 semanas), de peso adecuado (3800 gramos) y parto eutócico. Ingresa en el servicio de Neonatología del Hospital Pediátrico Octavio de la Concepción de la Pedraja, de Holguín, por presentar caída de la comisura labial derecha durante el llanto ([fig. 1](#)).



**Fig 1.** Recién nacida de 56 horas, con caída de la comisura labial derecha durante el llanto

Se solicitó valoración por Neurología, por sospecha de una parálisis facial periférica izquierda. Sin embargo, al realizar el examen físico constatamos arrugas en la frente con cierre completo y simétrico de los párpados.

La evaluación cardiológica mostró: cianosis, soplo sistólico III/VI paraesternal izquierdo; pulsos femorales normales; saturación Tc-O<sub>2</sub>, y el resto del examen físico fue normal.

En cuanto a los estudios complementarios, realizamos una radiografía de tórax, en la que observamos la disminución del flujo pulmonar, y la típica silueta de "corazón en bota": con punta levantada y arco medio excavado ([fig. 2](#)). El electrocardiograma reveló: ritmo sinusal, y crecimiento ventricular derecho. Los niveles de calcio y fósforo séricos estuvieron dentro de los límites normales.

En el ecocardiograma se evidenció paso bidireccional, septo IA íntegro, septo IV: CIV perimembranosa con extensión anterior (5 a 7 mm, respectivamente); desplazamiento anterior del septo infundibular con diámetro subpulmonar de 5 mm; aorta de 10,5 mm; estenosis valvular pulmonar y supravalvular; anillo valvular de 6 mm y supravalvular de 3 mm; gradiente total de 53 mm Hg; rama pulmonar derecha de 3 mm, e izquierda de 2,8 mm; sin ductus; arco derecho sin datos de coartación en concordancia con tetralogía de *Fallot*.

La paciente fue egresada con diagnóstico de síndrome de *Cayler*, al presentar tetralogía de *Fallot* y asimetría facial durante el llanto. La paciente se sometió a una cirugía de forma electiva y evolución satisfactoria.



**Fig 2.** Radiografía de tórax con signos sugestivos de tetralogía de Fallot

Una vez estable desde el punto de vista clínico, realizamos estudios neurofisiológicos, incluyendo electroneurografía (ENG) y electromiografía (EMG). La ENG de ambas ramas inferiores del nervio facial se efectuó con estímulo supramáximo, y se registró por los electrodos de aguja en los músculos depresores del labio, que determinaron la latencia y la amplitud del potencial de acción. La EMG se realizó de forma bilateral durante el llanto, en el músculo cuadrado de la barba, y registró la actividad en reposo o con esfuerzo supuestamente máximo. Tales estudios neurofisiológicos, mostraron una normalidad en la velocidad de conducción del nervio facial, con disminución de unidades motoras, sin signos de denervación en los músculos depresores del labio.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Cayler es una enfermedad extremadamente rara. Se presenta en la etapa neonatal, cuando el niño llora o sonríe. En estudios moleculares de algunos pacientes con síndromes velocardiofacial y de Di George, se detectó la deleción del brazo largo del cromosoma 22 (22q11). Esto ha permitido caracterizar este conjunto de procesos. Se presentan anomalías faciales asociadas a cardiopatías conotruncales, en las que existen bases genéticas comunes, dentro del denominado genéricamente fenotipo *CATCH* 22 (por sus siglas en inglés), correspondiente a anomalías cardíacas y faciales; en la hipoplasia tímica, fisura de paladar e hipocalcemia. La herencia sería autosómica dominante, con penetrancia incompleta.<sup>4,5</sup>

Durante el llanto, debido a la ausencia o hipoplasia de los músculos que lo desplazan hacia abajo y hacia los laterales, el lado afectado del labio inferior permanece inmóvil. Estos músculos son: triangular del labio inferior y cuadrado de la barba. Ambos se inervan por la rama marginal de la rama mandibular del nervio facial. Esta misma rama inerva también al músculo mentalis, que eleva y protruye el labio inferior. En esta entidad no se afecta, sino que se preserva la inervación. Esto se puede corroborar mediante estudios neurofisiológicos.<sup>1, 2,6</sup>

Desde el punto de vista clínico se diferencia de la parálisis facial, pues existen arrugas en la frente y, cierre completo y simétrico de los párpados. Los defectos congénitos del corazón asociados al síndrome de Cayler, incluyen defectos septales ventriculares y auriculares; tetralogía de *Fallot*; estenosis pulmonar; dextroposición de la aorta e hipertrofia; así como desarrollo exagerado del ventrículo derecho.<sup>7, 8</sup>

En algunos casos, los individuos pueden tener microcefalia (una cabeza anormalmente pequeña), micrognatia (mandíbula anormalmente pequeña), microftalmias (ojos pequeños), y retraso mental.<sup>1, 2,6</sup>

La hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca, también se relaciona con otras anomalías como: malformaciones esqueléticas (sindactilia, hemivértebras, hipoplasia del radio), deficiencias genitourinarias (riñón poliquístico, hipospadias, criptorquidia), alteraciones cervicofaciales (micrognatia, fisura palatina, malformaciones de pabellones auriculares), e incluso se asocia a la aparición de neuroblastomas.<sup>1, 2, 6-8</sup>

De lo expuesto anteriormente, surge la importancia de considerar a la "asimetría facial" como un signo trascendente, en la que no debemos descartar la sospecha de malformaciones congénitas con base genética.

Cuando nos encontremos con un recién nacido con desviación de la comisura labial durante el llanto; una vez descartada la parálisis del VII nervio craneal; tendremos que pensar en la posibilidad de hipoplasia o agenesia del músculo depresor del ángulo de la boca. Debemos tener en cuenta que, en el 20% de los casos, esta malformación se acompaña con otras anomalías, sobre todo cardíacas, que de no ser diagnosticadas y tratadas precozmente, pueden causar la muerte del paciente.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Meberg A, Skogen P. Three Different Manifestations of Congenital Muscular Aplasia in a Family. *Acta Pediátrica*. 1987[citado 25 dic 2017]; 76(2): 375–377. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1651-2227.1987.tb10484.x/full>
2. Oskarsdóttir S, Holmberg E, Fasth A, Strömland. Facial features in children with the 22q11 deletion syndrome. *Acta Pediátrica*. 2008[citado 25 dic 2017]. 97(8): 1113-1117. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1651-2227.2008.00858.x/full>
3. Butts SC. The facial phenotype of the velo-cardio-facial syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009[citado 25 dic 2017]; 73 (3): 343-350. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0165587608004886>
4. Edelman L, Pandita RK, Spiteri E, Funke B, Goldberg R, Palanisamy N, *et al*. A common molecular basis for rearrangement disorders on chromosome 22q11. *Hum. Mol. Genet*. 1999[citado 25 dic 2017]; 8 (7):1157-67. Disponible en: <https://academic.oup.com/hmg/article/8/7/1157/609436>

5. Porras O, Obando Jiménez C, Mas C. Síndrome con delección 22q11 (Síndrome velocardiofacial), reporte de los primeros casos en Costa Rica con diagnóstico citogenético. Acta Méd Costarricense. 2011[citado 25 dic 2017]; 53 (1): 37-41. Disponible en:

[http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0001-60022011000100010](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-60022011000100010)

6. Siciliano A, Román MI, Kreutzer Christian. Síndrome de Cayler. Arch Argentinos Pediatr. 2006[citado 9 ene 2018]; 104(3):269-271. Disponible en:

[http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752006000300014&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752006000300014&lng=es)

7. Mattos Navarro P, Salvatierra Frontalilla I, Bartos Miklos A. Síndrome de delección 22q11, a propósito de un caso. Rev Boliviana Ped. 2007 [citado 9 ene 2018]; 46(1):24-28. Disponible en:

[http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1024-06752007000100004&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1024-06752007000100004&lng=es)

8. Hokanson JS, Pierpont ME, Hirsch B, Moller JH. 22q11.2. Microdeletions in adults with familial tetralogy of Fallot. Genet Med. 2001[citado 25 dic 2017]; 3(1):61-64. Disponible en:

<https://www.nature.com/articles/gim200113>

Recibido: 9 de enero de 2018

Aprobado: 10 de enero de 2018

MSc. *Jorge Michel Rodríguez Pupo*. Hospital Clínico Quirúrgico Lucía Íñiguez Landín. Holguín. Cuba.

Correo electrónico: [jmichelrodriguez81@gmail.com](mailto:jmichelrodriguez81@gmail.com)