

Asimetría facial con el llanto: Estudio neurofisiológico y recuerdo clínico de esta entidad

M.A. Martínez Granero, F. Argüelles*, M^a.C. Roche Herrero, F. Omeñaca*, J.M. López Terradas, A. Ortigado

Resumen. *Objetivos:* Estimar la frecuencia de la asimetría facial con el llanto o hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca como anomalía aislada en nuestro medio y la aportación del estudio neurofisiológico para su diagnóstico.

Material y métodos: Estudio prospectivo de recién nacidos con asimetría facial entre todos los nacidos vivos en nuestro hospital durante un período de 4 años, y que no precisaron ingreso ni nacieron de parto instrumental. Se realizó exploración clínica completa y estudio neurofisiológico consistente en electroneurografía del nervio facial y electromiograma de los músculos depresores del labio.

Resultados: Un 0,348 por mil recién nacidos vivos presentó de forma aislada esta anomalía. Los estudios neurofisiológicos mostraron una normalidad en la velocidad de conducción del nervio facial con disminución o ausencia de unidades motoras sin signos denervativos en los músculos depresores del labio.

Conclusiones: El reconocimiento de esta anomalía es importante para evitar un diagnóstico incorrecto de parálisis facial. Para su diagnóstico sólo es necesario una correcta valoración clínica.

An Esp Pediatr 1998;48:44-48.

Palabras clave: Asimetría facial; EMG; ENG; Hipoplasia músculo depresor anguli oris; Parálisis facial.

FACIAL ASYMMETRY DURING CRYING: ELECTROPHYSIOLOGICAL STUDIES AND CLINICAL ASPECTS

Abstract. *Objective:* The objectives of this study were to determine in our newborn population the frequency of facial asymmetry during crying or congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle (DAOM) without associated major malformations and to evaluate the contribution of electrophysiological studies in the diagnosis of this anomaly.

Patients and methods: We performed a prospective study of the living newborns with facial asymmetry which did not need to be admitted to the hospital and that were delivered without the use of forceps in our hospital during 4 consecutive years. Newborn evaluation included physical examination, facial nerve electroneurography and DAOM electromyography.

Results: This anomaly without major malformations was present in 0.348/1,000 newborns. Electrophysiological studies demonstrated a normal latency in the facial nerve electroneurography and an absence or

reduced number of motor unit potential without signs of denervation in the electromyography.

Conclusions: Diagnosis of this entity is important to exclude facial nerve palsy. Only a physical examination is necessary for a correct diagnosis.

Key words: Facial asymmetry during crying. EMG. ENG. Facial nerve palsy. Hypoplasia. Depressor anguli oris muscle.

Introducción

Hoefnagel y Penry en 1960⁽¹⁾ fueron los primeros en sugerir que la asimetría de la boca en el llanto podría deberse a hipoplasia de los músculos depresores del labio inferior, cuando inicialmente había sido interpretada como una parálisis facial parcial⁽²⁾. En 1969, McHugh y cols.⁽³⁾ describen dos casos en los que el estudio neurofisiológico demostró una agenesia del músculo depresor del ángulo de la boca, siendo uno de ellos confirmado histológicamente.

La asimetría facial con el llanto o hipoplasia del músculo depresor del labio (depressor anguli oris) es una anomalía congénita leve, sin apenas repercusión clínica, pero de la que es importante tener conocimiento para una adecuada información a los familiares de los recién nacidos con esta afectación, y para un puntual diagnóstico diferencial con una posible parálisis facial, sobre todo en los nacidos de parto instrumental con fórceps.

El objetivo de nuestro trabajo es estimar la frecuencia de esta leve malformación en nuestro medio, la confirmación o no de otras pequeñas anomalías asociadas y valorar la aportación de su estudio neurofisiológico.

Material y métodos

Tras una primera valoración de los niños nacidos vivos en nuestro hospital durante un período de 4 años, se realizó un estudio prospectivo de aquellos que presentaron asimetría en la movilidad facial. No se incluyeron aquéllos que precisaron ingreso hospitalario ni los nacidos de parto instrumental. De los 68.773 nacidos vivos en dicho período, se les apreció asimetría facial en reposo y/o durante el llanto a 27 de los que no requirieron ingreso; uno de ellos, con signos clínicos de hipoplasia del músculo depresor del labio, fue excluido por haber nacido de parto con fórceps. Los 26 restantes fueron el objeto de nuestro estudio. Todos

Servicios de Neurología Infantil y *Neonatología del Hospital Infantil "La Paz", Madrid.

Correspondencia: Dra. M^a. Carmen Roche Herrero. Servicio de Neurología Infantil. Hospital Infantil "La Paz". Paseo de La Castellana, 261. Madrid 28046. Recibido: Mayo 1997

Aceptado: Septiembre 1997

Tabla I Antecedentes pre y perinatales de los pacientes con hipoplasia del músculo depresor del labio

<i>Antecedentes pre y perinatales</i>			
<i>Embarazo</i>	<i>Parto</i>	<i>Perinatal</i>	<i>Edad gestacional</i>
Normal: 24	Vaginal: 21	Signos SFA: 2	Término: 22
Patológico: 0	Cesárea: 3	Fiebre materna: 1	Pretérmino: 2

SFA: sufrimiento fetal agudo

ellos fueron examinados en los primeros días de vida por un mismo neonatólogo y remitidos a consultas de neuropediatría donde fueron reexaminados antes del mes de vida y seguidos neurológicamente con posterioridad durante los primeros meses de vida. En todos se realizó anamnesis, preguntando específicamente acerca de asimetría facial en familiares, exploración clínica completa y estudio neurofisiológico: electroneurografía (ENG), salvo en un caso, y electromiografía (EMG), excepto en tres pacientes. El ENG de ambas ramas inferiores del nervio facial se realizó con estímulo supramáximo y registro por electrodos de aguja en los músculos depresores del labio, determinando la latencia y la amplitud del potencial de acción. El EMG se realizó en músculo cuadrado de la barba, bilateralmente, registrando la actividad en reposo y con esfuerzo supuestamente máximo durante el llanto.

Resultados

De los 26 casos objeto de estudio, 24 fueron diagnosticados de hipoplasia o agenesia del músculo depresor del ángulo de la boca y los otros dos de parálisis facial congénita completa. La frecuencia encontrada de esta patología para los cuatro años estudiados fue del 0,348 por mil nacidos vivos (24/68.773), frecuencia que podría haber sido mayor si se hubieran contabilizado el caso del niño nacido tras parto instrumental y aquellos casos en que otras anomalías o patología determinaron el ingreso hospitalario del niño.

La distribución por sexos fue de 10 varones y 14 niñas. Los datos del embarazo y parto aparecen recogidos en la tabla I.

Encontramos antecedentes familiares de la misma anomalía en 4 casos, siendo la madre la afectada en uno de ellos, el padre en otro y otros miembros de la familia en los otros dos (en uno la abuela y tía-abuela paternas habían nacido con asimetría facial y cardiopatía congénita). De los recién nacidos con parálisis facial congénita, uno tenía una hermana con similar anomalía. No existía consanguinidad entre los progenitores de ninguno de los 26 casos estudiados.

Todos los pacientes con la hipoplasia muscular presentaban desviación de la comisura bucal en el llanto, con normalidad en reposo y sin afectación de otros músculos faciales (Fig. 1). El lado afecto fue el izquierdo en 21 casos y el derecho en sólo tres. En los dos casos de parálisis facial congénita el lado afectado



Figura 1. Hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca izquierdo: asimetría del labio inferior durante el llanto con normalidad de los surcos nasogenianos y del resto de la musculatura facial.

fue el izquierdo.

Cuatro casos presentaban anomalías menores asociadas: uno de ellos aplanamiento de la rama mandibular y hematoma en el músculo esternocleidomastoideo (ECM) del lado contrario a la hipoplasia; otro, leve displasia de pabellones auriculares y hematoma del ECM del mismo lado de la hipoplasia; el tercero, paresia velopalatina, con buena evolución en el seguimiento y, el último, facies tosca y macroglosia, con radiografía de esqueleto normal. En el caso con antecedente familiar de cardiopatía congénita y asimetría facial, se realizó estudio cardiológico descartándose afectación cardíaca. En la exploración clínica de los pacientes restantes no se encontraron signos sugestivos de malformaciones menores asociadas, por lo que no se procedió a realizar otras exploraciones complementarias. Por las características de selección de los pacientes del estudio, no es posible aportar datos sobre la frecuencia de malformaciones mayores asociadas.

Durante el seguimiento en los primeros meses de vida, se comprobó en ellos un desarrollo psicomotor normal.

Los hallazgos del estudio ENG y EMG de los músculos depresores del labio inferior se recogen en la tabla II, así como los

Tabla II Hallazgos neurofisiológicos de los casos de hipoplasia del depresor del labio y de las parálisis faciales congénitas

Caso		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13
ENG	Lado afecto: -latencia (mseg)	4,5	NR	4	4	4	6	4,5	3,5	4	4	4	3,5	4
	-amplitud (mV)	1,6		1,5	0,8	0,3	1,6	2	2,5	0,9	0,5	2,5	2	1,5
	Lado sano: -latencia (mseg)	3	NR	4	4,5	3,5	6,5	4	3,5	3,5	4	4	3,5	4
	-amplitud (mV)	2,5		3	3	2,2	3	2,5	3	2,5	1,5	3	3	1,8
EMG	Lado afecto: -trazado	M	NR	A	A	I	I	A	I	M	M	I	S	M
	-amplitud (mV)	0,4				0,2	0,6		1	0,2	0,4	0,8	0,1	0,2
	Lado sano: -trazado	I	NR	I	I	I	I	?	I	I	I	I	I	I
	-amplitud (mV)	1		0,8	0,4	0,2	1	?	1,1	1,2	0,7	1,2	1	1,1
Caso		14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	PF-1	PF-2
ENG	Lado afecto: -latencia (mseg)	4,5	3,5	4	5	5,5	6	4,5	4	3	A	3	A	9
	-amplitud (mV)	3	3	3	0,6	0,6	0,3	1,4	2	3		3		0,2
	Lado sano: -latencia (mseg)	4	3	3,5	4,5	4	4	4	4	3,5	4	3,5	6	3,5
	-amplitud (mV)	3	3	2,5	1,2	1,6	1	1,1	2,5	2,5	3	3	0,9	3
EMG	Lado afecto: -trazado	M	S-M	A	NR	S	A	NR	M	M	A	S	A	S
	-amplitud (mV)	0,2	0,3			0,2			0,2	0,2		0,3		0,5
	Lado sano: -trazado	I	M-I	I	NR	I	I	NR	I	I	I	I	I	I
	-amplitud (mV)	0,6	0,5	0,8		1	0,5		0,4	1	1	1	1	0,5

A: ausencia de potenciales S: trazado simple M: trazado mixto
I: trazado interferencial NR: no realizado PF: casos de parálisis facial

hallazgos de los casos con parálisis facial congénita. El primer estudio neurofisiológico se realizó entre los 14 días y los 5 meses de edad. En la mayoría no se hallaron diferencias significativas entre el nervio facial afecto y el sano; sí se observó en muchos casos un leve incremento de la latencia y disminución de la amplitud del potencial en el lado de la hipoplasia. Tan sólo en un caso no se obtuvo potencial. En otros tres (casos 1, 18 y 19) existía un retardo significativo de la latencia respecto al lado sano, aunque en grado mucho menor al que se dio en los pacientes con parálisis facial; los signos clínicos en estos 4 casos eran compatibles con hipoplasia del músculo, y no con lesión del nervio, al no existir afectación de ninguno de los otros músculos inervados por la rama mandibular del nervio facial. El EMG no mostró en ninguno de los casos actividad espontánea sugestiva de denervación y en la mayoría se encontró una disminución de unidades motoras en los músculos estudiados. El grado de afectación neurofisiológica fue muy variable, desde normalidad o discreta disminución de los potenciales a ausencia total de actividad muscular voluntaria compatible con agenesia del músculo. A la vista de estos datos, hemos clasificado los pacientes en 3 grados de afectación: 1) leve: normalidad o sólo discreta disminución del potencial de acción (7 casos); 2) moderada: con marcada disminución de la amplitud (11 casos); y 3) severa: con ausencia o mínima actividad muscular voluntaria en el EMG (6 casos). Se realizó un segundo control EMG y ENG en tres de los casos con afectación severa, uno con afectación moderada y otro leve, sin encontrar en ninguno de ellos cambios reseña-

bles con relación al primer control.

DISCUSIÓN

La causa de la hipoplasia o agenesia del músculo depresor del labio es desconocida, habiendo sido atribuida a factores mecánicos por algunos autores⁽²⁾, al asociarse ocasionalmente a malformaciones menores como hipoplasia mandibular ipsilateral, tortícolis o escoliosis; sólo dos de nuestros casos apoyarían esta teoría. Otros han invocado factores embriopáticos, al asociarse en algunos casos a malformaciones cardíacas, sobre todo a defectos septales, cuyo cierre tiene lugar, al igual que el desarrollo de la inervación de los músculos faciales, en la quinta semana de gestación; por otra parte, existe proximidad en esta etapa embrionaria entre el primordio cardíaco y el arco hioideo, del que derivan las estructuras faciales⁽⁴⁾. Aunque se ha sugerido, los estudios realizados no han podido demostrar un origen vírico de esta malformación⁽⁴⁻⁶⁾. El origen genético de esta anomalía es actualmente indiscutible, y son frecuentes los casos familiares de asimetría en el llanto⁽⁷⁻¹²⁾, incluso con cardiopatía congénita asociada⁽¹³⁾. Nuestros hallazgos, con un 16,6 % de incidencia familiar, apoyan su origen genético, al menos como anomalía aislada; por el patrón familiar, podría ser compatible con una herencia autosómica dominante con penetrancia incompleta. Se ha encontrado una delección del 22q11 en pacientes con síndrome velo-cardio-facial que cursaba con cardiopatía congénita e hipoplasia del depresor del ángulo de la boca entre otras anomalías faciales⁽¹⁴⁾, pero este hallazgo no se ha demostrado en el síndrome cardiofacial ni en la hipoplasia aislada del depresor del

ángulo de la boca.

La incidencia de esta anomalía para todos los casos, como anomalía aislada o asociada a otras malformaciones, oscila, según las series, entre el 5,7 y el 8,2 por mil recién nacidos^(7-9,11,15), lo que hace que sea considerada una anomalía frecuente. En nuestra serie, para la anomalía como hecho aislado, encontramos una frecuencia del 0,348 por mil nacidos vivos.

La afectación clínica consiste en una asimetría de la boca (labio inferior) únicamente con el llanto, siendo simétrica la facies en reposo; hay simetría de los surcos nasogenianos y normalidad del resto de la musculatura facial (Figura 1). El lado afectado del labio inferior permanece inmóvil en el llanto por la ausencia de uno de los músculos que lo desplazan hacia abajo y lateralmente, como son el triangular del labio inferior (*triangularis o depressor anguli oris*) y el cuadrado de la barba (*quadratus labii inferioris*), ambos inervados por la rama *marginialis mandibulae* de la rama mandibular del nervio facial. Esta misma rama también inerva el músculo *mentalis*, que eleva y protruye el labio inferior, que no se encuentra afectado, excluyéndose la posibilidad de la agenesia de esta rama del facial como causa de la malformación. La parte lateral del labio inferior del lado afecto puede estar adelgazada.

La asociación con otras anomalías congénitas fue establecida por Cayler en 1967⁽⁴⁾, siendo las más frecuentes descritas las cardiovasculares, sobre todo los defectos septales, constituyendo el llamado síndrome cardiofacial^(4-6,16-18). También se ha asociado a malformaciones esqueléticas (hemivértebras, escoliosis, aplasia del radio, fusiones vertebrales), genitourinarias (hipoplasia renal, hipospadias, estenosis ureteral, hipogonadismo), digestivas (estenosis y atresia anal), pulmonares (agenesia bronquial), neurológicas (microcefalia, retraso mental, convulsiones), neuroblastoma y anomalías faciales "menores" como pabellones auriculares displásicos o de implantación baja, hipotelorismo, hipoplasia mandibular, paladar ojival, etc.^(6,10,12,16,19-22). La frecuencia de estas malformaciones es muy variable según las series publicadas (del 0 al 100%). En los estudios sobre poblaciones no seleccionadas oscila entre el 4,9 y el 20%, siendo las más habituales las anomalías cardiovasculares, con una frecuencia del 2,4 al 20%^(7,8,11,15). Por el diseño de nuestro estudio, no podemos establecer la frecuencia de malformaciones mayores, aunque hemos encontrado un 16,6% (4/24) de casos con alteraciones menores.

Como ocurre en nuestros casos, se ha descrito un predominio izquierdo de la afectación, salvo en aquellos asociados a malformaciones severas, en los cuales se reseña un predominio derecho^(5,8,20).

El ENG demuestra una normalidad de la velocidad de conducción del nervio facial, y el EMG una disminución o ausencia de potenciales de acción motora, sin signos denervativos, en los músculos afectados, con normalidad en otros músculos faciales^(3,20,23). Pensamos que la normalidad en el trazado electromiográfico en alguno de los pacientes se debe al registro, por error, de otros músculos faciales. En 3 de nuestros casos y en otros descritos previamente⁽⁸⁾ se ha encontrado una leve dismi-

nución de la velocidad de conducción de las ramas inferiores del nervio facial sin signos denervativos que, junto con la frecuente menor amplitud de los potenciales de acción, puede deberse a una disminución de fibras nerviosas secundaria a la hipoplasia o agenesia muscular.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y no es necesario el estudio neurofisiológico, hecho que nuestro estudio permite corroborar. Algunos autores recomiendan el estudio sistemático con técnicas de imagen para descartar anomalías esqueléticas, renales, cardíacas^(18,24) e incluso neuroblastoma asociado⁽²⁵⁾, pero, a la vista de nuestros hallazgos, creemos que una exploración clínica cuidadosa es suficiente y que la realización sistemática de exploraciones complementarias es totalmente innecesaria.

Debe diferenciarse de la asimetría facial de la boca causada por la compresión de la rama mandibular del nervio facial por la presión del hombro sobre el ángulo mandibular debida a una postura anormal intrauterina. En estos casos la asimetría es transitoria, desapareciendo en pocos días.

Queremos destacar la trascendencia de una correcta valoración para evitar el diagnóstico de parálisis facial, sobre todo en casos de niños nacidos por parto instrumental, y poder dar la adecuada importancia a esta anomalía en el momento de la información a los familiares.

Bibliografía

- 1 Hoefnagel D, Penry JK. Partial facial paralysis in young children. *New Eng J Med* 1960; **262**:1126-1128.
- 2 Parmelee AH. Molding due to intrauterine posture: facial paralysis probably due to such molding. *Am J Dis Child* 1931; **42**:1155-1159.
- 3 McHugh HE, Sowden KA, Levitt MN. Facial paralysis and muscle agenesis in the newborn. *Arch Otolaryng* 1969; **89**:157-169.
- 4 Cayler GG. Cardiofacial syndrome. Congenital heart disease and facial weakness, a hitherto unrecognized association. *Arch Dis Child* 1969; **44**:69-75.
- 5 Chantler C, McEnery G. Cardiofacial syndrome. *Proc Roy Soc Med* 1971; **64**:20-22.
- 6 Cayler GG, Blumenfeld CM, Anderson RL. Further studies of patients with the cardiofacial syndrome. *Chest* 1971; **60**:161-165.
- 7 Perlman M, Reisner SH. Asymmetric crying facies and congenital anomalies. *Arch Dis Child* 1973; **48**:627-629.
- 8 Papadatos C, Alexiou D, Nicolopoulos D, Mikropoulos H, Hadzigeorgiou E. Congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle. A genetically determined condition?. *Arch Dis Child* 1974; **49**:927-931.
- 9 Walbaum R, Samaille G, Scharfman W, Pollet M, Sorrant H. L'asymétrie de la bouche lors des pleurs. *Nouv Presse Méd* 1975; **4**:889.
- 10 Arroyos A, Sánchez L, Hernández RA, et al. Facies asimétrica de llanto: a propósito de nueve casos. *An Esp Pediatr* 1983; **19**:24-28.
- 11 Singhi S, Singhi P, Lall KB. Congenital asymmetrical crying facies. *Clin Pediatr* 1980; **19**:673-678.
- 12 Cirillo M, López G, Biagioli M, et al. Asymmetric crying facies with microcephaly and mental retardation. An autosomal dominant syndrome with variable expressivity. *Clin Genet* 1986; **30**:481-484.
- 13 D'Addio AP, Taiti S, Vitarelli A. Su di un caso di sindrome cardio-facciale (sindrome di Cayler). *Minerva Pediatr* 1993; **45**:189-192.

- 14 Gianotti A, Digilio MC, Marino B, Mingarelli R, Dallapiccola B. Cayler cardiofacial syndrome and del 22q11: part of the CATCH22 phenotype. *Am J Med Genet* 1994; **53**:303-304.
- 15 Alexiou D, Manolidis C, Papaevangelou G, Nicolopoulos D, Papadatos C. Frequency of other malformations in congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle syndrome. *Arch Dis Child* 1976; **51**:891-893.
- 16 Pape KE, Pickering D. Asymmetric crying facies: an index of other-congenital anomalies. *J Pediatr* 1972; **81**:21-30.
- 17 Sanklecha M, Kher A, Bharucha B. Asymmetric crying facies: the cardiofacial syndrome. *J Postgrad Med* 1992; **38**:147-150.
- 18 Santolaya JM, Pereda B, Martín E, Hernández M. Síndrome cardiofacial: aportación de tres observaciones. *An Esp Pediatr* 1975; **8**:395-404.
- 19 Evers KG, Groneck P. Asymmetric crying facies: which is the "right-wrong" side?. *Pediatrics* 1983; **71**:144-145.
- 20 Perrin PH, Worms AM, Marcon F, Perrin C, Pernot C. Le syndrome cardio-facial de Cayler: a propos de 19 observations. *Arch Fr Pediatr* 1989; **46**:257-261.
- 21 Monreal FJ. Asymmetric crying facies: an alternative interpretation. *Pediatrics* 1980; **65**:146-149.
- 22 Dorchy H, Baran D, Richard J. Association of asymmetric crying facies: malformation of the ear and pulmonary agenesis. *Acta Paediatr Belg* 1976; **29**:255-256.
- 23 Nelson KB, Eng G. Congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle: differentiation from congenital facial palsy. *J Pediatr* 1972; **81**:16-20.
- 24 Goumy P, Gannat M, Meyer M, Demeocq F, Menut G. L'hypoplasie du muscle triangulaire des lèvres. *Ann Pédiat* 1980; **27**:673-676.
- 25 Lenarsky C, Shewmon A, Shaw A, Feig SA. Occurrence of neuroblastoma and asymmetric crying facies: case report and review of the literature. *J Pediatr* 1985; **107**:268-270.