

## Comunicación breve

## Síndrome de Cayler

Dres. Anabella Siciliano\*, María Inés Román\*\* y Christian Kreutzer\*\*

## RESUMEN

La asimetría facial durante el llanto es causada por la hipoplasia o agenesia congénita del músculo depresor del ángulo de la boca. Los pacientes con esta anomalía presentan caída de la comisura labial del lado intacto durante el llanto. Es fácilmente diagnosticable mediante el examen físico, pero debe diferenciarse de la parálisis facial de origen traumático o congénito.

Esta anomalía menor se ha asociado con varias otras anomalías congénitas, sobre todo defectos cardíacos, en lo que se llamó el síndrome cardiofacial de Cayler. Recientemente, este síndrome se asoció con deleciones del cromosoma 22 y forma parte del fenotipo CATCH 22.

Presentamos un caso y realizamos una actualización del síndrome enfatizando la asimetría facial como un importante signo de sospecha de otras anomalías congénitas asociadas.

**Palabras clave:** asimetría facial durante el llanto, diagnóstico diferencial.

## SUMMARY

Facial asymmetry while crying is caused by congenital hypoplasia or agenesis of the depressor anguli oris muscle. Patients with this anomaly usually present droop of the intact corner of their mouths while crying. Though it is easily diagnosed clinically, it must be differentiated from facial palsies of traumatic or congenital origin.

This minor anomaly has been associated with several other anomalies, specially with heart defects, in what was referred as Cayler cardiofacial syndrome. Recently, this syndrome was associated with chromosome 22 deletions, being part of the CATCH 22 phenotype.

We have reported a case and made a review of this syndrome emphasizing "facial asymmetry" as a valuable sign for suspecting other congenital anomalies.

**Key words:** facial asymmetry while crying, differential diagnosis.

## INTRODUCCIÓN

La asimetría facial durante el llanto, debido a la hipoplasia o agenesia del músculo depresor del ángulo de la boca es una anomalía menor que afecta entre 6 y 8 de cada 1.000 nacidos vivos.<sup>1</sup>

El diagnóstico diferencial más importante es la parálisis del nervio facial.

La importancia de su detección radica en la asociación con otras malforma-

ciones, especialmente las cardiopatías congénitas, lo que constituye el síndrome cardiofacial o de Cayler.<sup>2</sup> A pesar de ser de presentación infrecuente, es importante incluirlo como diagnóstico diferencial, a fin de facilitar su rápido abordaje y el adecuado manejo de la información a los padres.

## CASO CLÍNICO

L.G., paciente de sexo femenino, nacida de término (40 semanas), de peso adecuado (2.800 gramos), parto vaginal. Primera gesta de pareja no consanguínea y sin antecedentes patológicos. Presentó desde el nacimiento, asimetría facial durante el llanto (*Figura 1*), agenesia de radio izquierdo y soplo cardíaco.

Motivó su ingreso a los 15 días de vida en el Servicio de Cirugía Cardiovascular del Hospital de Niños "Ricardo Gutiérrez", interrupción del arco aórtico (IAA) y comunicación interventricular (CIV).

Al examen físico la paciente se encontraba en buen estado general y hemodinámicamente compensada. Alimentada con pecho materno a libre demanda. Su antropometría correspondía al percentilo 10.

A la auscultación cardíaca presentaba primer y segundo ruidos normales, soplo sistólico regurgitativo en mesocardio, soplo continuo en foco pulmonar y ausencia de pulsos femorales. Tensión arterial en el miembro superior derecho de 84/46 mm Hg, y en el miembro inferior derecho, 65/34 mm Hg.

En la radiografía de tórax se observaba cardiomegalia moderada con hiperflujo pulmonar. La radiología comparativa de miembros superiores evidenció agenesia de radio izquierdo (*Figura 2*).

La ecografía abdominal y renal resultó normal.

Los niveles de calcio y fósforo séricos, estuvieron dentro de límites normales. En las poblaciones linfocitarias se detectó disminución de linfocitos CD3 y CD8. Se

\* Servicio de  
Cardiología.  
\*\* Servicio de Cirugía  
Cardiovascular.  
Hospital de Niños  
"Dr. Ricardo Gutiérrez"  
Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia:  
[anabellasiciliano@  
yahoo.com.ar](mailto:anabellasiciliano@yahoo.com.ar)

realizó cariotipo con sonda FISH (hibridización fluorescente in situ) para detección de deleciones del cromosoma 22 con resultado negativo.

A los tres días de su internación se realizó cirugía cardiovascular, consistente en cerclaje de la arteria pulmonar, ligadura de ductus arterioso y corrección del arco aórtico. La evolución fue buena y la paciente fue externada a los cinco días posquirúrgicos.

Egresó con diagnóstico de síndrome de Cayler por presentar asimetría facial durante el llanto, cardiopatía congénita troncoconal y agenesia de radio izquierdo.

## DISCUSIÓN

Originalmente descrita por Parmelee en 1931, como una anomalía sin significado clínico, la asimetría facial durante el llanto cobró relevancia a partir de que Cayler describió el síndrome cardiofacial, que comprende hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca y malformaciones cardíacas congénitas, en catorce pacientes en 1967.<sup>1,3</sup>

La afectación clínica, reside en asimetría de la boca (labio inferior), únicamente durante el llanto, que se presenta desde el naci-

miento y se mantiene a lo largo de toda la vida del individuo. Con los años, el defecto suele tornarse menos ostensible.

La parte lateral del labio inferior afectado puede estar adelgazada. En la mayoría de los casos está afectado el lado izquierdo.<sup>4,5</sup>

Debe hacerse hincapié en el diagnóstico diferencial con la parálisis facial, sea esta congénita o traumática (parto forcipal).<sup>4,6</sup> El diagnóstico es eminentemente clínico.

En la entidad que describimos existen arrugas en la frente, simetría de los surcos nasogenianos y cierre completo y simétrico de los labios. El niño puede hacer "pucheros" y succionar, sin pérdida de leche por las comisuras de la boca.<sup>5-7</sup>

Anatómicamente, el lado afectado del labio inferior permanece inmóvil durante el llanto, debido a la ausencia o hipoplasia de los músculos que lo desplazan hacia abajo y lateralmente. Estos músculos son: el triangular del labio inferior y el cuadrado de la barba, ambos inervados por la rama marginal de la rama mandibular del nervio facial.<sup>4,5</sup> Esta misma rama también inerva el músculo mentalis, que eleva y protruye el labio inferior, pero como en esta entidad no se encuentra afectada la inervación, esta acción se encuentra preservada. Todo esto se puede corroborar mediante estudios neurofisiológicos (excitabilidad nerviosa y tiempo de conducción).<sup>4,7</sup>

Las anomalías asociadas a la hipoplasia del depresor del ángulo de la boca también fueron descritas desde la primera publi-

FIGURA 1. Característica de la asimetría facial durante el llanto



FIGURA 2. Radiografía que muestra la agenesia del radio izquierdo (A) y la imagen normal del antebrazo derecho (B)



cación del síndrome.<sup>2,3</sup> La frecuencia de estas malformaciones es muy variable según las publicaciones (del 0 al 100%).<sup>4</sup> Entre las más comunes se encuentran las cardiopatías congénitas, que son 15 veces más frecuentes que en la población normal y son causa de importante morbimortalidad.<sup>7</sup> Entre las cardiopatías que originalmente reportó Cayler, es frecuente la asociación con CIV, aunque posteriormente se describieron otras, especialmente las del área conotruncal (Fallot, IAA, atresia pulmonar, doble salida ventrículo derecho, tronco arterioso).<sup>2,7-9</sup>

Siguen en frecuencia las malformaciones cervicofaciales (micrognatia, fisura palatina, malformaciones auriculares), esqueléticas (sindactilia, hemivértebras, agenesia de radio), genitourinarias (hipoplasia renal, estenosis ureteral, hipospadias), gastrointestinales (estenosis y atresia anal), neurológicas (retraso psicomotriz, convulsiones) e incluso neuroblastoma.<sup>1-5,7</sup>

En estudios moleculares de algunos pacientes con síndrome de Cayler, se detectó delección del brazo largo del cromosoma 22 (del 22q11).<sup>2,10,11</sup> Esta alteración también se detectó en los síndromes de Di George y velocardiofacial. Esto ha llevado a englobar este conjunto de procesos, que se caracterizan por presentar anomalías faciales asociadas a cardiopatías conotruncales, y en las que existe base genética común dentro del denominado genéricamente, fenotipo CATCH 22 (por la sigla en inglés correspondiente a anomalías cardíacas y faciales, hipoplasia tímica, fisura de paladar, hipocalcemia).<sup>8,9,12</sup> La herencia sería autosómica dominante con penetrancia incompleta.<sup>4,10</sup>

De lo expuesto surge la importancia de considerar a la "asimetría facial" como un signo trascendente, ante el cual debemos incluir la sospecha de malformaciones congénitas con base genética.

## CONCLUSIONES

Cuando en la práctica médica nos encontramos frente a un recién nacido con desviación de la comisura labial durante el llanto, además de descartar la conocida parálisis del VII par craneal, debemos considerar entre los diagnósticos diferenciales la agenesia o hipoplasia del músculo depresor del ángulo de la boca, así como malformaciones congénitas asociadas, con especial énfasis en las malformaciones cardiovasculares. ■

## BIBLIOGRAFÍA

1. Silveira Cancela M, Rodríguez Sáez MJ, Rodicio García M y col. Recién nacido con asimetría del llanto y soplo cardíaco. Síndrome cardiofacial o de Cayler. *An Esp Pediatr* 2002; 56(4):375-376.
2. On-line Mendelian Inheritance in man (OMIM) <http://www.ncbi.nlm.nih.gov>
3. Pape K, Pickering D. Asymmetric crying facies: an index of other congenital anomalies. *J Pediatr* 1972; 81:21-30.
4. Martínez Granero MA, Argüelles F, Roche Herrero MC y col. Asimetría facial con el llanto: Estudio neurofisiológico y recuerdo clínico de esta entidad. *An Esp Pediatr* 1998; 48:44-48.
5. Guerrero-Fernández J, Guerrero Vázquez J. Asimetría facial con el llanto. Septiembre, 2000. Disponible en: <http://www.medynet.com>
6. Nelson KB, Eng GD. Congenital hypoplasia of the depressor anguli oris muscle: Differentiation from congenital facial palsy. *J Pediatr* 1972; 81:16-20.
7. Lin DS, Huang FY, Lin SP, et al. Frequency of associated anomalies in congenital hypoplasia of depressor anguli oris muscle: a study of 50 patients. *Am J Med Genet* 1997; 71:215-218.
8. Nelson WE. *Textbook of Pediatrics*. 16ª ed. Philadelphia: WB Saunders, 2000; 1362.
9. Cabañete Reche F, Gracia Peñas JJ, González-Ripoll Garzón M y col. Síndrome velocardiofacial. Evolución natural de cuatro casos. Malformaciones asociadas. *An Esp Pediatr* 1996; 45:205-208.
10. Giannotti A, Digilio MC, Marino B, et al. Cayler cardiofacial syndrome and del 22q11: part of the CATCH 22 phenotype. *Am J Med Genet* 1994; 53:303-304.
11. Rauch A, Hofbeck M, Bähring S, et al. Monozygotic twins concordant for Cayler syndrome. *Am J Med Genet* 1998; 75:113-117.
12. De Decker HP, Lawrenson JB. The 22q11.2 deletion: From diversity to a single gene theory. *Genet Med* 2001; 3(1):2-5.