

Disfunción faríngea congénita aislada

C. Rodríguez Arranz, A. Tagarro García, A. Martínez Bermejo, M.C. Roche Herrero
Servicio de Neuropediatría. Hospital Infantil «La Paz». Madrid

Resumen

Presentamos el caso de un paciente con disfagia congénita, cuyas características se corresponden con las de la disfunción faríngea congénita aislada: episodios de atragantamiento y/o aspiración con regurgitación nasal durante las tomas, facies hipomímica con ligeros rasgos dismórficos y moderado retraso psicomotor, sin apenas reseñable hipotonía. En él fueron excluidas las causas anatómicas o neurológicas de disfagia. Su evolución fue algo tórpida, con procesos respiratorios repetidos, y se apreció una clara mejoría a partir del año de edad. Su hermano presentó síntomas similares más leves, lo que apoyaría el posible carácter hereditario de esta enfermedad.

Palabras clave

Disfagia congénita, disfunción faríngea congénita, disfunción faríngea aislada

Abstract

Title: Congenital isolated pharyngeal dysfunction

We report the case of a patient with congenital dysphagia in which the clinical features were similar to those associated with congenital isolated pharyngeal dysfunction: episodes of airway obstruction and aspiration events with nasal regurgitation during oral feeding, hypomimic face with mildly dysmorphic features and slightly retarded psychomotor development; hypotonia was nearly undetectable. There was no evidence of anatomical or neurological causes. The patient suffered repeated episodes of respiratory distress, with clear improvement of all his symptoms after his first birthday. His brother developed similar, although milder, symptoms, a circumstance that indicates the hereditary nature of this condition.

Keywords

Congenital dysphagia, congenital pharyngeal dysfunction, isolated pharyngeal dysfunction

44

Introducción

La alteración en la succión y la deglución es bastante común en niños prematuros, en síndromes dismórficos con anomalías anatómicas orofaríngeas, y también en niños con afectación del sistema nervioso central (SNC) o con enfermedades o síndromes que cursan con hipotonía. Menos común es que un niño a término, aparentemente normal, tenga en el primer periodo de su vida una alteración de la succión-deglución sin causa aparente, y para la que muchas veces no se establece un diagnóstico.

Por ello, hemos creído útil incidir en un cuadro de disfunción faríngea de comienzo neonatal y, afortunadamente, una duración temporal y un curso espontáneo hacia la curación, atribuido a una inmadurez muscular para la coordinación de los mecanismos reflejos que hacen posible la segunda fase de la deglución¹. Esta enfermedad se ha denominado en los últimos años síndrome de retraso en la maduración succión-deglución², disfunción faríngea congénita³ o disfunción faríngea aislada^{4,5}, y se han publicados menos de 35 casos hasta el presente.

Caso clínico

Niño remitido a nuestra consulta a los 4 meses de edad por dificultad para la alimentación por una posible incoordinación

velopalatina, hipotonía neonatal y ligeros rasgos dismórficos. Es el segundo hijo de padres no consanguíneos sanos. Nacido de parto eutócico, a término, con polihidramnios desde el sexto mes de gestación; Apgar 9/10 a los 1 y 5 minutos de vida, respectivamente; peso al nacer de 2.950 g. Su hermano mayor fue diagnosticado de reflujo gastroesofágico en la infancia, y cuando vomitaba solía arrojar alimento por la nariz.

Al segundo día de vida, el recién nacido fue ingresado en su hospital de origen por presentar dificultades para la alimentación, con regurgitación por las fosas nasales y episodios de atragantamiento, hipoactividad y ciertos rasgos dismórficos. La exploración neurológica y la maxilofacial no mostraron signos de patología. Del tránsito digestivo superior del paciente nos referían signos de reflujo gastroesofágico, pero no se le había realizado una manometría esofágica. Pasados 8 días, se mostró más activo y empezó a tomar algo de alimento, por lo que no se le aplicó una sonda nasogástrica. No obstante, sus problemas para la deglución continuaron: emisión de alimento por la nariz durante la toma, regurgitaciones frecuentes por la boca y la nariz, algún vómito y episodios de atragantamiento. Se podía alimentar al paciente con menos problemas si se le dejaba descansar con frecuencia o si se le daba la toma estando dormido. Solía tener mucha secreción nasal, presentaba ruidos de pecho y roncaba al dormir. Fue ingresado a los 3 meses con diagnóstico de bronquiolititis.

En la exploración de consulta destacan los siguientes hallazgos: cabeza de tamaño normal, algo achatada occipitalmente; facies de expresión hipomímica, sin apenas evidencia de surcos nasogenianos, con adecuada motilidad ocular y expresividad en la mirada. Se observaban algunos rasgos dismórficos (figura 1): pabellones auriculares despegados, de hélix algo angulados, nariz y labios finos, microrretrognatia ligera y pies *adductus* reductibles. La úvula era normal, el reflejo de náusea estaba presente y la motilidad de la lengua era simétrica, sin protrusión lingual. Presentaba una ligera hipotonía muscular de las extremidades; la fuerza muscular era adecuada, con buen sostén cefálico, y los reflejos osteotendinosos eran normales. Las exploraciones complementarias no revelaron hallazgos reseñables: analítica básica normal; amonio y ácidos láctico y pirúvico normales; excreción ligeramente aumentada de la mayoría de los aminoácidos (inmadurez). El electromiograma y el electroencefalograma eran normales. La resonancia magnética craneal no presentó alteraciones reseñables, salvo un ligero aumento del espacio aracnoideo pericerebral frontal y la presencia de quistes del *septum pellucidum* y el *cavum vergae* (ambos signos compatibles con su edad inmadura). El cariotipo masculino era normal; la prueba de la hibridación *in situ* fluorescente fue negativa para la microdelección 7q11.23. Lamentablemente, no se realizó al paciente una manometría esofágica.

Con posterioridad, el paciente fue ingresado 2 veces más, a los 6 y los 9 meses de edad, por neumonía aspirativa, y en otras 5 ocasiones presentó una dificultad respiratoria transitoria. Su problema de deglución fue desapareciendo tras el primer año, sin episodios de atragantamiento desde los 20 meses. Siguió tratamiento fisioterápico con mejora del progreso motor global e inicio de la marcha liberada a los 16 meses. No obstante, ha mostrando retraso en el lenguaje y disartria (con necesidad de logopedia), y su comportamiento, a los 6 años de edad, es algo infantil.

Discusión

Los niños con este tipo de disfagia faríngea congénita presentan excesivas secreciones orofaríngeas y regurgitación oral y nasal. Inician bien la succión y enseguida se atragantan, tosen y, a veces, se ponen cianóticos con la toma, al sufrir pequeñas aspiraciones. La evolución de estos niños es tórpida, con posibles momentos de agravamiento por aspiración y/o sobreinfecciones virales, lo que motiva ingresos hospitalarios en situación de mayor o menor gravedad. Algunos precisan alimentación por sonda nasogástrica durante semanas o meses. A veces se asocia estridor y voz ronca. En ellos es frecuente observar inicialmente una menor expresividad facial. Una adecuada exploración deberá descartar la presencia de anomalías del tracto aerodigestivo superior y signos malformativos externos. Se deberá excluir la presencia de patología neuromuscular (distrofia miotónica, miastenia, miopatías...), alteración de los pares craneales (síndrome de Möbius), enfermedades o síndromes que cursen con hipotonía (p. ej., síndrome de Prader-Willi). Asimismo, deben descartarse las anomalías extrínsecas a la vía digestiva que pudiesen determinar una compresión. El diag-



Figura 1. Facies del paciente a los 7 meses de edad

nóstico debe hacerse por manometría esofágica, que podrá mostrar las anomalías específicas de inmadurez de los pares craneales IX y X.

La bibliografía refiere como primer caso de disfunción faríngea sin causa aparente el publicado por McCaulay en 1951⁶, pero este autor documenta otro del año 1942. En el caso referido por este autor, el mecanismo de deglución del paciente era defectuoso y precisó sonda nasogástrica para la alimentación. En 1956⁷ se publicó el caso de una niña que falleció por una neumonía aspirativa y en cuya autopsia no encontraron anomalías aparentes del SNC.

En las últimas décadas se han publicado interesantes trabajos que revisan el proceso de la deglución, así como sus trastornos y posibles causas⁸⁻¹¹. Illingworth¹, en 1969, habla por primera vez de un retraso en la maduración del proceso de deglución, en 2 de sus 19 casos, como causa de disfagia. En su gran revisión sistematiza las causas de disfagia en la infancia en 2 grandes grupos: el de las anomalías estructurales gruesas (es decir, todas aquellas que desde la boca hasta el esófago pudieran impedir o dificultar la succión y la deglución) y el de las causas neuromusculares. Considerando las dificultades para la deglución de los prematuros y los niños con retraso mental, a este autor le parece razonable que un retraso en la maduración de la segunda fase de la deglución (toda ella bajo control reflejo) pudiese ser causa de disfagia, de manera similar a lo que ocurre con niños que sufren retraso en la maduración de otros aspectos del desarrollo; intervendrían en ello los pares craneales IX (glossofaríngeo), la segunda división del V (trigémino), el nervio laríngeo superior y el centro de la deglución del ventrículo IV. Illingworth desestima la acalasia esofágica como causa de disfagia.

En 1994, Leroy-Malherbe et al.², basados en sus 7 casos, detallan las características clínicas del niño con síndrome de retraso en la maduración succión-deglución y establecen que

es de buen pronóstico. Son niños con un aspecto peculiar de la cara: retrognatia, ausencia de expresividad, y lengua y mejillas que reaccionan poco a los estímulos. Con una media de 2-3 meses totales de hospitalización, la normalización se produjo en 3 casos en el primer año (alguno en meses) y al cabo de 1-5 años en los otros 4. En 2 casos se diagnosticó mediante manometría un reflujo gastroesofágico asociado.

La serie más amplia publicada es la de Abadie et al.⁴. De su casuística de niños con disfagia, tras definir una causa orgánica en 33 casos, 15 pacientes no presentan causa aparente, a los que diagnostican de disfunción neonatal aislada del troncoencéfalo. De ellos, 10 precisaron sonda nasogástrica o gastrostomía para su alimentación y, en general, la evolución fue favorable en el primer año de vida. En la manometría esofágica de su casuística, estos autores encuentran anomalías del tono del esfínter inferior del esófago, ondas peristálticas esofágicas anómalas, asincronía entre la onda faríngea y la relajación del esfínter esofágico superior, etc. Realizan, asimismo, una laringoscopia dinámica para excluir obstrucciones, y ROC-Holter para valorar la hiperreactividad vagal; consideran que la cinematografía de la deglución es un examen potencialmente peligroso innecesario. Dichos autores refieren un discreto retraso psicomotor en sus pacientes, y en 2 una herencia familiar. También en nuestro caso el hermano presentó un cuadro sintomático muy similar, si bien más leve.

El conocimiento de esta patología permitirá asesorar a la familia y al personal sanitario para una forma de alimentación más cautelosa, con bastantes pausas (en nuestro caso era efectivo alimentarlo estando dormido). La incoordinación va a ir mejorando con la maduración del niño, en semanas o meses, y puede presentar una total, o casi total, normalización en el primer año. Inder y Volpe¹², a propósito de un caso grave, aconsejan un periodo prudencial de observación de entre 3 y 6 meses, si es preciso con alimentación por sonda nasogástrica, antes de decidir la realización de una gastrostomía. Los pacientes que no lleguen a superar la dificultad por completo pueden establecer mecanismos compensatorios¹ que les faciliten la

deglución. Si tras una adecuada anamnesis y una detenida exploración llegamos a la sospecha de disfunción faríngea aislada por retraso en la maduración succión-deglución, será consecuente proceder a la exploración radiológica oportuna, con la realización de una manometría esofágica para establecer un diagnóstico fehaciente, que se puede completar con una laringoscopia dinámica y un ROC-Holter. ■

Bibliografía

1. Illingworth RS. Sucking and swallowing difficulties in infancy: diagnostic problem of dysphagia. *Arch Dis Child*. 1969; 44: 655-665.
2. Leroy-Malherbe V, Husson B, Landrieu P, Tardieu M. Syndrome de retard de maturation de la succion-déglution. *Arch Pédiatr*. 1994; 1: 20-25.
3. Mbonda E, Claus D, Bonnier C, Evrard P, Gadiuseux JF, Lyon G. Prolonged dysphagia caused by congenital pharyngeal dysfunction. *J Pediatr*. 1995; 126: 923-927.
4. Abadie V, Chéron G, Lyonnet S, Hubert P, Moriseau-Durand MP, Jan D, et al. Le dysfonctionnement néonatal isolé du tronc cerebral. *Arch Pédiatr*. 1996; 3: 130-136.
5. Ruggieri V. Síndrome de disfunción faríngea congénita aislada transitoria (DIFACAT). XI Congreso de la AINP, P22. *Rev Neurol*. 2003; 37: 387.
6. MacAulay JC. Neuromuscular incoordination of swallowing in the newborn. *Lancet*. 1951; 1: 1.208.
7. Morgan J. Neuromuscular incoordination of swallowing in the newborn. *J Laryng*. 1956; 70: 294-300.
8. Weiss MH. Dysphagia in infants and children. *Otolaryngol Clin North Am*. 1988; 21: 727-735.
9. Shapiro J, Healy GB. Dysphagia in infants. *Otolaryngol Clin North Am*. 1988; 21: 737-741.
10. Mathog R H, Fleming SM. A clinical approach to dysphagia. *Am J Otolaryngol*. 1992; 13: 133-138.
11. Kosko JR, Moser JD, Erhart N, Tunkel DE. Differential diagnosis of dysphagia in children. *Otolaryngol Clin North Am*. 1998; 31: 435-451.
12. Inder TE, Volpe JJ. Recovery of congenital isolated pharyngeal dysfunctions for early management. *Pediatr Neurol*. 1998; 19: 222-224.