

## Agenesia Nasal

Gisela Fonseca Portilla, Roberto Herrera Guido\*

### Resumen

Se presenta un caso de agenesia nasal, malformación congénita de rara ocurrencia y de incidencia desconocida que constituye un verdadero reto para el especialista que se enfrenta a ella por las implicaciones estéticas y funcionales que representa.

Puede asociarse a otras malformaciones congénitas y en determinados casos poner en peligro la vida del recién nacido al presentar imposibilidad para respirar y comer de manera simultánea.

Su manejo implica un grupo interdisciplinario y varias etapas quirúrgicas para un mejor resultado (AMC, 1998; 40 (1): 31-33).

**Descriptores:** Agenesia nasal, anasalía, atresia de coanas

### Introducción

La agenesia nasal es una malformación congénita rara. La primera referencia que se tiene de esta entidad fue hecha por Wahby<sup>1</sup> quien reportó la existencia de un cráneo en el museo de la Universidad de Cambridge que asociaba además de agenesia nasal, ausencia de premaxila e hipertelorismo.

El primer caso viable de agenesia nasal fue reportado por Blair en 1931<sup>2</sup>.

Embriológicamente parece haber una falla en el desarrollo de las plácodas nasales durante la 4ta. a 7ma. semana, con una inadecuada invaginación de las placas olfatorias en el mesodermo adyacente.

Estudios genéticos no han demostrado alteraciones en la forma ni en el número de los cromosomas de estos pacientes<sup>3</sup> pero como suelen asociarse varias malformaciones congénitas se cree que hay un evento teratogénico prolongado. Puede encontrarse como parte de la trisomía 13 y del síndrome de línea media.

El paciente carece de estructuras óseas, cartilaginosas y de fosas nasales, presentan además paladar blando en situación

Residente Cirugía Plástica, Hospital Nacional de Niños

\* Asistente Clínica de Labio y Paladar Henido  
Hospital Nacional de Niños

Correspondencia:

Dra. Gisela Fonseca Portilla

Apartado Postal 456-1000 San José, Costa Rica

elevada contra la base del cráneo, puede tener holoprosencefalia, lo que resulta incompatible con la vida. En algunas ocasiones asocia arresto frontonasal, hipertelorismo, ciclopia, ausencia de bulbo olfatorio, anomalías de las vías lagrimales y alteraciones oculares<sup>2,3</sup>.

La morfología característica de estos pacientes fue definida por Wang en 1977<sup>4</sup>.

- Atresia completa y bilitaral de coanas
- Hipoplasia de la maxila
- Arco palatino alto
- Microoftalmos unilateral o bilateral y colobomas de iris
- Hipertelorismo orbitario.

Los pacientes presentan imposibilidad para respirar y para comer de manera simultánea, crean un distress durante la alimentación haciéndose necesaria la creación de una vía nasal artificial, para mejorar la calidad de vida, por lo que se debe considerar la realización de una traqueostomía y una gastrotomía. Si se evita la hipoxia crónica y se ofrece adecuado aporte nutricional durante la primera fase, el niño suele mostrar una inteligencia y desarrollo normales de las áreas no involucradas. Por ello hay que hacer un análisis adecuado e individualizado de las malformaciones y patologías asociadas en estos niños, lo que va a determinar la secuencia del manejo posterior, al establecimiento de la vía aérea y la vía de alimentación, que sin duda son las prioridades.

Gifford en su artículo de 1972 muestra las fotos de dos pacientes, ya adolescentes y con pocas malformaciones asociadas, como individuos autosuficientes y en las últimas fases de la reconstrucción nasal, llevando una calidad de vida aceptable.

Debido a lo poco frecuente de esta patología, hay poca experiencia acerca de las opciones quirúrgicas, pero la mayoría de los autores como Gruber, La Trenta, Choi<sup>2</sup>, que han tratado a estos pacientes, toman como referencia la técnica de Gifford<sup>1</sup>, la cual restablece la vía aérea por un abordaje transpalatino y anterior, removiendo los dos incisivos centrales de la maxila y estableciendo la vía aérea con un injerto de piel de espesor parcial sobre un cateter #22 creando inicialmente una fosa única. Cuando se asocia la presencia de un encefalocele, se aconseja utilizar un abordaje transcranial, que permite a la vez la resección del encefalocele, la reconstrucción de la fosa craneal anterior y la reconstrucción de la nasofaringe sin sacrificar los dientes<sup>2</sup>.

En caso de agenesia nasal se recomienda realizar la reconstrucción definitiva en la segunda década esperando que la mayor parte del crecimiento del esqueleto facial se haya completado. Debido a la ausencia de huesos nasales y de parte del maxilar, hay un defecto óseo que debe ser corregido antes que se reconstruya la parte de tejido blando nasal. Las otras malformaciones congénitas asociadas a esta patología como el coloboma a las fisuras se deben corregir de manera temprana para evitar mayores secuelas por estas causas.

Otras entidades relacionadas y a tener en cuenta son la hemiausencia nasal y la ausencia de coanas. Se ha reportado la falta de desarrollo de la mitad de la nariz, de los cuales se han documentado aproximadamente 50 casos<sup>5</sup>. Esta deformidad es considerada una combinación de las hendiduras 1 y 2. Clínicamente la mitad es normal pero la otra mitad está totalmente ausente. Los huesos nasales y la porción cefálica de la maxila no existen o están hipoplásicos produciendo la imagen de silla de montar con obstrucción de la vía aérea. La presentación más usual es la hemiausencia nasal con proboscide lateral.

La atresia de coanas que es tal vez la más frecuente de las anomalías congénitas nasales, puede ser unilateral o bilateral, con mayor incidencia en mujeres que en hombres. De ser bilateral puede ser causa de muerte en el recién nacido, y su diagnóstico requiere un alto grado de sospecha. En tanto que la unilateral permanece oculta hasta la infancia o edad adulta momento en el cual puede detectarse asimetría facial, el colapso transverso del maxilar superior y anomalías de la dentición permanente, todo ello evidenciando la deficiencia del mesenquema del lado afectado.

El presente es el reporte de un caso de agenesia nasal atendido en el Hospital Nacional de Niños en Diciembre de 1995.

### Caso

Se trata de una paciente femenina de 7 horas de nacida, referida de un hospital periférico.

Producto de madre de 21 años G2 P2 A0 V2 con parto a término vaginal normal sin antecedentes de importancia durante el embarazo, padre de 26 años, pintor de automóviles, por lo cual había exposición frecuente al plomo.

Al examen físico se encontró una recién nacida apta para la edad gestacional con 2700 gramos, 47 centímetros de talla, circunferencia cefálica de 32.9 centímetros, circunferencia abdominal de 29 centímetros, circunferencia torácica de 31.5 centímetros, Apgar 8/10 - 8/10.

Como datos patológicos presenta microcefalia, agenesia nasal completa, anoftalmia bilateral.

A la hora de nacida presenta dificultad respiratoria que requirió intubación orotraqueal y es referida al Hospital Nacional de Niños, donde se le da tratamiento de soporte y realizan estudios diagnósticos:

- Ecografía cardíaca que evidencia una comunicación interventricular moderada, pequeña persistencia del conducto arteriovenoso.
- Ultrasonido cerebral normal sin evidencia de patología.
- Ultrasonido renal de características normales.

- Tomografía axial computarizada demuestra ventrículos de forma y tamaño normal, línea media central, cavum septum sin evidencia de lesiones, atrofia de globos oculares.

Dados los episodios de dificultad respiratoria y la insuficiente respiración oral, al cuarto día de hospitalizada se decide realizarle traqueostomía. Se obtiene franca mejora del patrón respiratorio y posibilita la alimentación por vía oral.

Este mismo día la paciente presenta un episodio de apnea, bradicardia, y cianosis que requirió conexión a ventilador mecánico con parámetros mínimos.

Luego de 25 días de hospitalización y con adecuados parámetros ventilatorios y alimentarios se egresa en condición satisfactoria.

Durante los controles periódicos realizados, la evolución pontoestatural de la niña es apropiada, por lo cual a los 7 meses y 25 días se decide realizar bajo anestesia general exploración de la cavidad nasal, encontrando obliteración ósea completa de la fosas nasales, nasofaringe y paladar blando normal, agenesia de coanas. Se procede a la rotación de colgajos locales tendientes a insinuar los vestíbulos nasales.

Se continúan estudios con una audiometría que revela hipoacusia de moderada a severa del oído izquierdo con un oído derecho normal.

El estudio genético diagnóstico un síndrome de línea media, con un carotipo 46XY. La evolución cardiopulmonar ha sido satisfactoria y fue dada de alta por el departamento de cardiología.

### Conclusiones

La agenesia nasal es una entidad de rara ocurrencia que puede comprometer la vida del recién nacido.

Requiere un diagnóstico preciso de las estructuras involucradas para establecer las prioridades de tratamiento y el abordaje más conveniente.

En busca de mejorar la calidad de vida del paciente se deben evitar la hipoxia crónica mediante la realización de una traqueostomía temprana.

Se debe realizar una gastrotomía temprana para asegurar la ingesta adecuada y un desarrollo pontoestatural normal.

Recordar la asociación de la agenesia nasal con otras malformaciones en otros sistemas como el cardiovascular y el sistema nervioso central, que deben ser diagnosticadas de manera precisa y dar un tratamiento oportuno.

Por lo complejo del cuadro e involucrar varios órganos es necesario el manejo multidisciplinario del paciente y su seguimiento cercano.

### Abstract

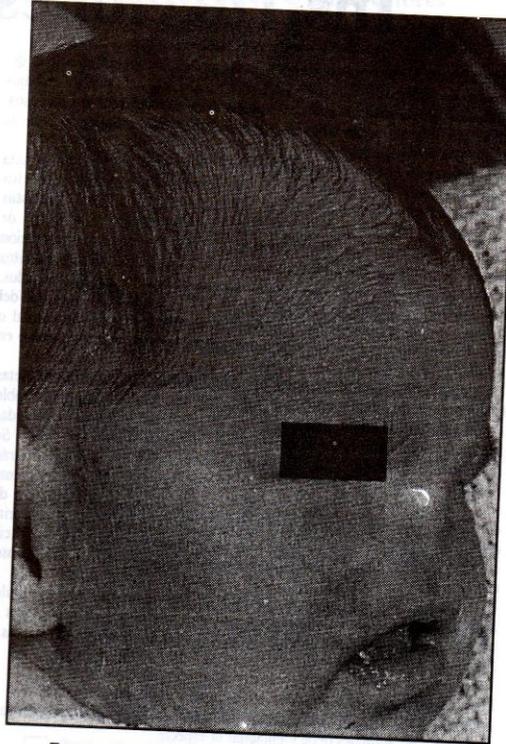
We present a case of nasal agenesia, congenital malformation of rare occurrence, of unknown incidence that represents a real challenge for the specialist that confronts it due to its aesthetic and functional implications.

It may be associated with other congenital malformations and in specific cases, it may endanger the life of the newborn, special when the patient is unable to breathe and eat simultaneously.

In order to correct this malformation an interdisciplinary group of specialists and several surgical stages are required for best results.

**Referencias**

1. Gifford George. Congenital Absence of the Nose and Anterior Nasopharynx. Plastic and Reconstructive Surgery, 1972; 50-1: 5-11.
2. La Trenta G.S. - Choi H.W. Complete Nasal Agnesia with Bilateral Microphthalmia and Unilateral Duplication of the Thumb. Plastic and Reconstructive Surgery, 1995; 95-6: 1101-4.
3. Pérez Silva O. Cirugía Plástica y Reconstructiva. Bogotá: Ed. Salvat, 1994.
4. Walker D.G. Malformation of the Face. S. Livingstone: Ed. Edinburgh Ltd. 1961.
5. Argenta Louis - Taylor R. Cirugía Plástica y Reconstructiva. Bogotá: Ed. Salvat, Tomo III, 1994.



Fotografía al Ingreso vista lateral Agnesia nasal