

## **Anomalías genéticas expresadas en síndromes que requieren la intervención del cirujano plástico**

Genetic abnormalities expressed in syndromes that require plastic surgeon intervention

Alicia María Tamayo Carbón<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-5006-266X>

Diana Katherine Cuastumal Figueroa<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0001-5277-281X>

Diego Alejandro Rincón<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0003-0402-1952>

Kocsan Luis Santana<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-1079-6626>

<sup>1</sup>Hospital Clínico Quirúrgico “Hermanos Ameijeiras”, Servicio de Cirugía Plástica y Caumatología. La Habana, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [cuastumalkatherine7@gmail.com](mailto:cuastumalkatherine7@gmail.com)

### **RESUMEN**

**Introducción:** La cirugía plástica, además de ocuparse de la estética, es crucial en el tratamiento de las deformidades congénitas y adquiridas. La mayoría de los defectos tratados son deformidades adquiridas, pero incluye el tratamiento de anomalías congénitas craneofaciales, de mano, tórax, labio y paladar, patologías del desarrollo mamario, genital y vascular. Estas no se presentan aisladas, lo cual hace más complejo y valioso el tratamiento.

**Objetivo:** Caracterizar las anomalías genéticas expresadas en síndromes que requieren la intervención del cirujano plástico.

**Métodos:** Se realizó una revisión bibliográfica en Pubmed, Elsevier, Google académico, Research y Scielo de artículos en inglés y español. Se utilizaron como estrategias de búsqueda la palabra síndrome asociada a las alteraciones donde interviene el cirujano plástico (hemangioma, agenesia vaginal, alteraciones palpebrales, nasales, de las orejas, cutáneas, extremidades, anomalías mamarias). De las 350 fuentes encontradas se seleccionaron 97 teniendo en cuenta como criterio de inclusión artículos completos, originales, revisiones bibliográficas y presentaciones de casos.

**Conclusiones:** Es menester del cirujano plástico contribuir con el tratamiento integrador de los pacientes portadores de estos síndromes que, aunque infrecuentes, aún existen y demandan de una mejoría estética y funcional. En su mayoría se presentan en edad pediátrica, pero algunos signos clínicos alcanzan la edad adulta, porque deben completar el desarrollo físico y la madurez psicológica para ser intervenidos quirúrgicamente. Es la cirugía reconstructiva la oportunidad de un adecuado desarrollo biopsicosocial al proveer una mayor calidad de vida.

**Palabras clave:** síndrome; alteraciones genéticas; agenesia vaginal; anomalías mamarias; craneofacial; extremidades.

## ABSTRACT

**Introduction:** Plastic surgery, in addition to coping with aesthetic aspects, is crucial for managing congenital and acquired deformities. Most of the treated defects are acquired deformities, but include also congenital craniofacial, hand, thorax, lip and palatal abnormalities, as well as conditions of mammary, genital and vascular development. These do not occur in isolation, which makes treatment more complex and valuable.

**Objective:** To characterize the genetic abnormalities expressed in syndromes that require the intervention of a plastic surgeon.

**Methods:** A bibliographic review of articles in English and Spanish was performed in Pubmed, Elsevier, Google Scholar, Research and SciELO. The search strategies included the word *síndrome* [syndrome] associated with the alterations in which the plastic surgeon intervenes (hemangioma, vaginal agenesis, palpebral alterations, nasal, alterations of the ear, skin, limbs, and mammary abnormalities). Of the 350 sources found, 97 were selected taking into account, based on, as inclusion criteria, the fact that they were full articles, original articles, bibliographic reviews and case presentations.

**Conclusions:** It is the plastic surgeon's duty to contribute with the integrative management of patients with these syndromes that, although infrequent, still exist and demand aesthetic and functional improvement. Most of them occur at pediatric ages, but some clinical signs reach adulthood, since physical development and psychological maturity must be achieved before they can be surgically intervened. Reconstructive surgery is the opportunity for an adequate biopsychosocial development, since it provides better quality of life.

**Keywords:** syndrome; genetic alterations; vaginal agenesis; mammary abnormalities; craniofacial; limbs.

Recibido: 24/07/2022

Aceptado: 25/07/2022

## Introducción

La cirugía plástica, además de ocuparse de la estética, es crucial en el tratamiento de las deformidades congénitas y adquiridas. Los defectos de la forma, la función y mixtos requieren de la implementación de los principios de la especialidad para su solución con eficacia y seguridad.<sup>(1)</sup>

La mayoría de los defectos que trata la especialidad son deformidades adquiridas por traumatismos o tumores en pacientes sanos, pero también incluye el tratamiento de las anomalías congénitas craneofaciales<sup>(2)</sup>, de la mano<sup>(3)</sup>, del tórax<sup>(4)</sup>, labio y paladar<sup>(5)</sup>, y las patologías del desarrollo mamario<sup>(6)</sup>, genital<sup>(7)</sup> y vascular<sup>(8)</sup>, que no se presentan de forma aislada, lo cual hace más complejo y valioso el tratamiento. Suelen asociarse a alteraciones endocrino metabólicas, multiorgánicas (que requieren el concurso de otras especialidades médico quirúrgicas) y a expresiones fenotípicas susceptibles de ser solucionadas con plastias locales o a distancia, lo cual mejora la autoestima y con ello la calidad de vida de los enfermos.<sup>(9)</sup> Se realiza la presente revisión con el objetivo de caracterizar las anomalías genéticas expresadas en síndromes que requieren la intervención del cirujano plástico.

## Métodos

Se realizó una revisión bibliográfica en Pubmed, Elsevier, Google académico, Research y SciELO; artículos en inglés y español. Se utilizaron como estrategias de búsqueda la palabra síndrome asociada a las alteraciones que requieren la intervención de un cirujano plástico, mediante la combinación de descriptores con operadores Booleanos, limitando el “AND” para términos diferentes y el “OR” para homólogos:

- ✓ Síndrome y hemangioma.
- ✓ Síndrome y agenesia vaginal o hipogenitalismo.
- ✓ Síndrome y alteraciones palpebrales.
- ✓ Síndrome y deformidad nasal y deformidad de las orejas.

- ✓ Síndrome y alteraciones en extremidades.
- ✓ Síndrome y anomalías mamarias.
- ✓ Síndromes y alteraciones cutáneas.

De las 350 fuentes encontradas se seleccionaron 97 teniendo en cuenta como criterio de inclusión artículos completos, originales, revisiones bibliográficas y presentaciones de casos. Se excluyeron 253 que no cumplieron los criterios de selección. De los 97 artículos seleccionados 54 fueron revisiones, 31 presentaciones de caso y 12 artículos originales.

## Síndromes que requieren de la intervención del cirujano plástico

La cirugía plástica es una especialidad quirúrgica que se ocupa de la atención de todo proceso congénito, adquirido, tumoral o involutivo, que requiera reparación o reposición, o que afecte a la forma o función corporal. Sus técnicas se basan en el trasplante y movilización de tejidos mediante injertos y colgajos o incluso implantes de material inerte.<sup>(10)</sup> La Cirugía Plástica Reconstructiva tiene como objetivo restaurar o mejorar la función y el aspecto físico en las lesiones causadas por accidentes, quemaduras, enfermedades, tumores de la piel y en anomalías congénitas, principalmente de cara, manos y genitales.<sup>(11)</sup> Dentro de sus misiones esta formar parte del equipo multidisciplinario de atención a pacientes portadores de síndromes congénitos o adquiridos que se caracterizan a continuación.

**Síndrome de Laurence-Moon-Biedl:** Es ocasionado por una mutación genética de herencia autosómica recesiva, cuyo diagnóstico se fundamenta en la concomitancia de cinco manifestaciones clínicas, obesidad, retardo mental, polidactilia, degeneración retinal e hipoplasia genital. Se describe de forma completa, incompleta, abortiva, atípica, y extensiva. Además, se puede asociar sordera, malformaciones renales, cardiopatías congénitas, malformaciones del cráneo, atresia anal, hipertrichosis, aspecto acromegálico, mongoloide, labio leporino y fisura palatina.<sup>(12)</sup>

**Síndrome oro-facio-digital:** Es un trastorno complejo del desarrollo embrionario, cuya incidencia en la población general fluctúa entre menos de 1 en 1 000 000 y 1 en 250 000 nacidos vivos. Su incidencia es baja por lo que se incluye entre las enfermedades raras. Es una alteración congénita caracterizada por alteraciones faciales, de las cavidades

dactilares y bucal. Se han descrito 14 variantes cada una caracterizada por diferentes alteraciones fenotípicas y genotípicas.<sup>(13)</sup>

**Síndrome oro-facio-digital tipo I o Síndrome de Papillon-Léage-Psaume:** Es de herencia autosómica dominante ligada al cromosoma X. La enfermedad aparece en un 75 % de los casos de forma esporádica. Es letal en varones, por lo que sólo se observa en mujeres. Su incidencia es de 1 en 50 000 recién nacidos vivos. Entre las malformaciones orales se encuentran un labio superior corto, con hendidura medial y frenillo grueso. Además, fisura palatina, el maxilar inferior es hipoplásico y presenta bandas fibrosas que adhieren los labios a las arcadas dentarias. Las faciales se acompañan de hipertelorismo ocular, raíz nasal ancha, hipoplasia de los cartílagos de las alas nasales, narinas pequeñas, y la región medio facial es aplanada. En las manos existe braquidactilia y sindactilida. En el pie puede haber polisindactilia, casi siempre unilateral preaxial. A nivel de la piel presentan miliaria en la frente, mejillas, y pabellones auriculares. A veces hay alopecia en cuero cabelludo. Con respecto al sistema nervioso central puede existir hidrocefalia con presencia o no de agenesia de cuerpo calloso. Es común la presencia de riñones poliquísticos.<sup>(14,15,16)</sup>

**Síndrome oro-facio-digital tipo II o Síndrome de Mohr:** Es de herencia autosómica recesiva. Se caracteriza por estatura corta, hipoacusia conductiva, hipertelorismo o telecanto, puente nasal bajo, punta nasal ancha o bífida, fisura palatina, lengua lobulada y ausencia del incisivo central. Otras alteraciones son: *pectus excavatum*, hipoplasia maxilar y del arco cigomático, irregularidades metafisiales, manos con clinodactilia, braquidactilia o polidactilia bilateral, en los pies puede haber polidactilia postaxial, duplicación del *hallux*, hueso cuneiforme extra y cuboides amplio en el primer metatarsiano. Con respecto al sistema nervioso central, se pueden presentar hidrocefalia o porencefalia, pero la mayoría de estos pacientes tienen nivel intelectual normal.<sup>(17,18)</sup>

**Síndrome de Rubinstein-Taybi:** Enfermedad autosómica dominante. Se caracteriza por fisuras palpebrales inclinadas, la columela baja, el paladar alto, la sonrisa muciente, anomalías oculares, pérdida de audición, dificultades respiratorias, defectos cardíacos congénitos, anomalías renales, criptorquidia, problemas de alimentación, infecciones recurrentes y estreñimiento grave y mayor riesgo de cicatrices hipertróficas o queloideas. La apariencia facial clásica en los niños asocia microcefalia, retracción bitemporal, pliegues epicánticos, cejas arqueadas con pestañas largas, ptosis de los párpados, estrabismo, paladar arqueado alto y orejas de implantación baja. La nariz tiene una base

ancha, con un tabique largo que sobresale y una columela larga que sobrepasa las alas nasales.<sup>(19,20)</sup>

**Síndrome de Pierre Robin:** Se ha asociado con mutaciones en los cromosomas 2, 4, 11 o 17. La evidencia sugiere que las mutaciones en SOX9 o KCNJ2 (en el cromosoma 17) pueden afectar el desarrollo de estructuras faciales y el desarrollo del cartílago. Se caracteriza por la tríada clínica de micrognatia, glosoptosis y obstrucción de las vías respiratorias superiores. Se asocia comúnmente con el paladar hendido principalmente el tipo U.<sup>(21)</sup>

**Síndrome Treacher Collins:** Enfermedad de herencia autosómica dominante dada por la mutación de los genes TCOF1, POLR1D o POLR1B o autosómica recesivo con la mutación de los genes POLR1C o POLR1D. Clínicamente se caracteriza por fisuras palpebrales descendentes bilaterales y simétricas, hipoplasia malar, micrognatia y anomalías del oído externo. La hipoplasia de los huesos cigomáticos y la mandíbula puede causar importantes dificultades respiratorias y de alimentación. Puede estar o no asociado paladar hendido y estenosis o atresia coanal unilateral o bilateral. Normalmente no se afecta el intelecto.<sup>(22,23)</sup>

**Síndrome de Crouzon:** Es hereditario genéticamente caracterizado por craneosinostosis que resulta en deformidades craneales y faciales. Fue descrito por primera vez en 1912. Se hereda en un patrón autosómico dominante y es causado por una mutación en el receptor del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR)-2 y -3 en el cromosoma 10. Tiene una incidencia de aproximadamente 16,5 casos por 1 000 000 de nacidos vivos. Tiene cuatro características esenciales, exorbitismo, retromaxilismo, inframaxilismo y retrogenia paradójica. Se acompaña además de sinostosis bilateral que genera representación clínica de braquicefalia, pero pueden aparecer otras formas como escafocefalea, trigonocefalea o cráneo en trébol, retrusión frontal con hipoplasia marcada del tercio medio facial, paladar ojival, nariz en pico de loro, orbitas pequeñas con exoftalmos severo dado por la posición baja del esfenoides. También se caracteriza por pseudoprogнатismo, estrabismo divergente e hipertelorismo, nistagmo, atrofia del nervio óptico, hidrocefalea en el 5-10 % de los pacientes, aumento de la presión intracraneal, queratitis por exposición, fisura palatina e hipoacusia conductiva. En este síndrome no se presenta retraso mental ya que no se ve afectado el crecimiento cerebral.<sup>(24,25,26)</sup>

**Síndrome de Apert:** Es una enfermedad genética secundaria a mutaciones esporádicas del gen FGFR2 y otros genes. Se transmite como rasgo autosómico dominante. Sus manifestaciones clínicas consisten en craneosinostosis, paladar hendido, hipertelorismo,

hipoplasia del macizo facial medio, lo cual genera prominencia de la mandíbula, órbitas hundidas, sindactilia, exoftalmos, maloclusión dental, baja estatura e infecciones frecuentes del oído.<sup>(27)</sup>

**Síndrome de Di George:** Se debe a una anomalía cromosómica por afección del cromosoma 22. Se caracteriza por un mentón subdesarrollado, ptosis palpebral, orejas rotadas hacia atrás y de implantación baja. Algunos pacientes pueden presentar anomalías cardíacas leves. Las glándulas suprarrenales pueden estar subdesarrolladas y generar hipoparatiroidismo. Se puede encontrar paladar hendido o función deficiente del paladar.<sup>(28)</sup>

**Síndrome de Van der Woude:** Es una enfermedad congénita de origen genético y hereditario según un patrón autosómico dominante. Se produce aproximadamente un caso por cada 60 000 niños nacidos. Los síntomas principales consisten en fisuras en el labio superior y paladar y presencia de pequeñas depresiones o fositas en el labio inferior. También puede existir falta de desarrollo dental (hipodoncia), malformaciones del corazón y de las extremidades, como la sindactilia.<sup>(29,30)</sup>

**Síndrome de Moebius:** Es una enfermedad rara caracterizada por una parálisis facial congénita uni o bilateral no progresiva del nervio craneal VII y del motor ocular externo. La parálisis del VII par craneal, es responsable de la ausencia de mimetismo, la falta de sonrisa y el déficit de succión. En algunos pacientes se puede encontrar parálisis lingual e hipoplasia, afectación de la sensibilidad endo y perioral. Además, alteración de la motilidad palatina y faríngea. Entre los pacientes se observa ocasionalmente pie zambo, anomalías en las manos (sindactilia, braquidactilia, ectrodactilia), agenesia del músculo pectoral y dismorfismos.<sup>(31)</sup>

**Síndrome de ectrodactilismo, displasia ectodérmica y paladar hendido:** Es un síndrome autosómico dominante. Resulta de una anomalía del desarrollo que afecta simultáneamente a los tejidos ectodérmicos y mesodérmicos. Se caracteriza por hipoplasia del tercio medio de la cara, arcos supraorbitarios prominentes, labio hendido bilateral acompañado de paladar hendido y queilitis. A nivel oftálmico se presenta blefaritis, dacriocistitis, queratoconjuntivitis, fotofobia, obstrucción del conducto lacrimonasal, disminución visual, disminución de la secreción lagrimal, opacidad de la córnea y epifora. Las alteraciones de la piel están dadas por hiperqueratosis, hipopigmentación, dermatitis atópica, pelo corporal, cejas, pestañas y glándulas sebáceas escasas, nevos pigmentados y piel seca. Otras alteraciones son sindactilia, riñón

hipoplásico, hidronefrosis, hipospadias, hipodoncia, hernia inguinal, ligera parálisis facial y deformación del pabellón auricular.<sup>(32,33)</sup>

**Síndrome de Parry-Romberg:** Es una malformación craneofacial poco frecuente en la práctica diaria y en edades tempranas, ya que suele empezar en la adolescencia. Se presenta con mayor prevalencia en el sexo femenino. Se caracteriza por atrofia del tejido graso, piel, músculos faciales y en algunos casos pueden estar afectados los huesos y cartílagos de un lado de la cara. El signo más llamativo es la pérdida de la plenitud facial de un lado de la cara. El lado anormal de la cara suele estar perfectamente delimitado del lado sano por una zona paramedial deprimida. El daño puede limitarse a una de las zonas de innervación de una de las ramas del trigémino, pero puede extenderse y afectar el cuello, hombro, brazos, tronco y llegar a la pierna del mismo lado. Otras manifestaciones clínicas son alopecia, neuralgia trigeminal, atrofia ipsilateral de la lengua, procesos inflamatorios del ojo y diplopía.<sup>(34,35)</sup>

**Síndrome PHACE (anomalías de la fosa posterior, hemangioma, lesiones arteriales, anomalías cardíacas/coartación de la aorta, anomalías oculares):** Presenta una ratio niña:niño de 8-9:1, lo que sugiere un posible defecto ligado al cromosoma X, aunque su etiología es desconocida. Se caracteriza por grandes hemangiomas infantiles de la cara, cuello y cuero cabelludo que se asocian con alteraciones del desarrollo. Las anomalías del cerebro, aorta, arterias de tamaño mediano del tórax, cuello y cabeza son comunes y tienen el mayor potencial de causar morbilidad a largo plazo. Se puede catalogar como una enfermedad neurocutánea y por ello sus alteraciones se dividen en cutáneas y extracutáneas. Las alteraciones extracutáneas más frecuentes son las malformaciones vasculares y cerebrovasculares, malformaciones de la fosa posterior, hipoplasia o atrofia cerebelosa y disgenesia/agenesia del vermis. Entre las manifestaciones cardíacas se destaca la coartación de aorta de tipo proximal, también son frecuentes las comunicaciones interventriculares u otros defectos en el tabique cardíaco. Otros hallazgos asociados son: microftalmos, anomalías vasculares de la retina, atrofia del nervio óptico, iris hipertrófico o hipoplasia, exoftalmos y colobomas.<sup>(36,37,38)</sup>

**Síndrome de Sturge Weber:** Es un trastorno neurocutáneo, que en su forma completa asocia una malformación capilar facial, glaucoma y angioma leptomeníngeo. Su incidencia se estima en uno de cada 20 000 a 50 000 nacidos vivos. La malformación capilar o venular, también denominada mancha en vino de Oporto o *nevus flammeus* es la característica cutánea fundamental. Se trata de una mancha que ya está presente en el momento del nacimiento, de tamaño variable, normalmente lateralizada, aunque puede



ser bilateral, y de color que oscila de rosa pálido a purpúrico, localizada habitualmente en la zona central de la frente, filtrum, párpados superiores, vértex y cuello. Las neurológicas son convulsiones, hemiparesia lentamente progresiva, cefaleas vasculares de tipo migrañoso, retraso del desarrollo neuropsicológico, episodios similares a eventos cerebrovasculares, con hemiplejías agudas transitorias, defectos del campo visual y problemas de conducta.<sup>(39,40)</sup>

**Síndrome de Shapiro-Shulman:** Fue descrito por vez primera en dos niños que presentaban angioma facial bilateralmente y alteraciones en el retorno venoso del sistema nervioso central. El angioma facial suele ser bilateral y puede afectar a las tres ramas del trigémino, cuello, mucosa bucal y palatina. De la misma manera existen alteraciones en las venas epicraneales que dificultan el retorno venoso. Esto provoca una ingurgitación de estas venas y un incremento en la presión intracraneal que conduce a la macrocefalia y, ocasionalmente, a la hidrocefalia comunicante. No se produce afectación neurológica grave.<sup>(41)</sup>

**Síndrome de Wyburn-Mason:** Es una facomatosis congénita no hereditaria rara que se presenta con múltiples malformaciones arteriovenosas que tienden a ser grandes y afectan predominantemente el cerebro, los ojos y las estructuras faciales. Es extremadamente poco común y se han reportado menos de 100 casos en la literatura. No se conoce predilección racial o de género. Los síntomas neurológicos pueden incluir convulsiones, dolores de cabeza, hemiparesia, déficits visuales, neuropatías craneales e hidrocefalia. Las malformaciones arteriovenosas ubicadas fuera del sistema nervioso central pueden presentarse con hematuria, hemoptisis, epistaxis o sangrado manifiesto. Suele afectar a un ojo, aunque se ha informado con poca frecuencia de afectación bilateral. La piel se ve afectada de manera inconstante y, cuando lo hace, se puede apreciar un angioma plano o tuberoso que abarca las regiones frontal, orbitaria y cuero cabelludo del lado contralateral al del encéfalo y homolateral al de la retina afectada.<sup>(42,43)</sup>

**Síndrome de PELVIS (hemangioma perineal, malformaciones genitales externas, lipomieleningocele, anomalías vesicorrenales, ano imperforado y papiloma cutáneo):** Es un trastorno congénito que se manifiesta por un hemangioma segmentario en región lumbosacra asociado a malformaciones que involucran la misma región como genitales ambiguos, del tracto urinario, ano imperforado, lipomieningocele, anomalías vesicorrenales y papiloma cutáneo. Además, se puede acompañar de lipomas lumbares y complicaciones como ulceraciones.<sup>(44)</sup>

**Síndrome de Prune Belly o Eagle Barret:** Tiene una incidencia de 1 en 30 000 a 1 en 50 000 nacidos vivos, con un predominio en el sexo masculino donde sólo 5 % son mujeres, por lo que se cree que puede estar involucrado el cromosoma X. Se desconoce su etiología, aunque se hace referencia que el desarrollo defectuoso de la musculatura y la laxitud de la pared abdominal es secundario a la distensión del abdomen por el megacisto dado por una obstrucción uretral. Su cuadro clínico cursa con piel laxa y arrugada de la pared abdominal, semejante a una ciruela pasa. El tratamiento se basa en vesicostomía y plastia asociada a plicatura de la pared abdominal.<sup>(45)</sup>

**Síndrome de Davidenkow:** Es una atrofia muscular con patrón predominante escapuloperoneal que afecta principalmente los músculos escapulares y peroneos. Más frecuente en mujeres con o sin patrón familiar. Su manifestación clínica principal es la debilidad muscular. Se caracteriza por la atrofia de la cintura escapular unilateral, asimetría y atrofia muscular del miembro y el pie ipsilateral generando un pie cavo. Es una enfermedad neurodegenerativa para la cual no hay una terapia efectiva que permita revertir el déficit. Sin embargo, al tratarse de pacientes jóvenes es satisfactorio mejorar su apariencia física a través de técnicas o procedimientos de cirugía plástica que aporten simetrización mejorando la calidad de vida y autoestima.<sup>(46,47)</sup>

**Síndrome de Mckusick-Kaufman:** Es una malformación múltiple autosómica recesiva, causada por mutaciones en el gen MKKS en el cromosoma 20p. Se caracteriza por la tríada de hidrometrocolpos, polidactilia postaxial y cardiopatía congénita. Clínicamente, el paciente puede presentar una masa abdominal quística que puede causar obstrucción intestinal o del flujo urinario que conduce a hidrouréter e hidronefrosis. El hidrometrocolpos puede ser secundario a atresia vaginal baja. Hay cuadros clínicos en los que se pueden asociar manifestaciones secundarias como ano imperforado, tabique vaginal transverso y paladar hendido. No llegan a presentar agenesia vaginal total.<sup>(48)</sup>

**Síndrome de Adams Oliver:** Es una alteración autosómica dominante, poco frecuente, con una distribución similar entre hombres y mujeres. Representa una alteración congénita del grupo de las aplasias cutis congénita. Sus manifestaciones clínicas están dadas por ausencia congénita de piel en la zona posterior de la región parietal o vértex en forma de lesiones que oscilan entre 0,5 y 10 cm, defectos en las porciones terminales transversas de las extremidades y cutis marmorata telangiectásica. Las alteraciones en las extremidades están representadas por sindactilia (ósea/cutánea) entre segundo y tercer dedo, reducción de falanges proximales y medias, polidactilia, ectrodactilia, hipoplasia ungueal, pie equinovaro, ausencia de la parte distal del miembro, micromielia y

braquipodia.<sup>(49)</sup> Otras anomalías incluyen microftalmia, malformaciones de vítreo y retina en forma de pliegues falciformes, cataratas congénitas bilaterales, defectos en los pabellones auditivos, apéndices cutáneos en los dedos de los pies, hiperpigmentaciones focales, hemangiomas, cabello lanoso, criptorquidia, politelia, retraso del crecimiento, anomalías intra-hepáticas, dolicocefalia, paladar hendido, epilepsia, microcefalia y retraso psicomotor.<sup>(50)</sup>

**Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser:** Es una rara anomalía congénita del tracto genital con una incidencia estimada de 1 en 5 000 mujeres. Las alteraciones son el resultado del desarrollo anómalo del conducto mülleriano pero la etiología es desconocida. Se cree que sigue un patrón de transmisión autosómico dominante con penetración incompleta y expresividad variable, dada por implicación de mutaciones genéticas y desequilibrios cromosómicos. Sus manifestaciones clínicas cursan con amenorrea primaria en las pacientes adolescentes generalmente alrededor de los 15 a 17 años. Presentan un cariotipo 46XX, el resto de su desarrollo puberal y genitales externos son normales. Además, presentan agenesia vaginal con desarrollo uterino variable o ausencia del mismo.<sup>(51)</sup>

**Síndrome de Bardet-Biedl:** Es una rara ciclopatía autosómica recesiva caracterizada por distrofia retiniana, obesidad, polidactilia posaxial, disfunción renal, dificultades de aprendizaje e hipogonadismo el cual puede manifestarse como una pubertad tardía o hipogonadismo en los hombres y anomalías genitales en las mujeres. Además, puede acompañarse de características secundarias como la braquidactilia y sindactilia.<sup>(52)</sup>

**Síndrome de Prader-Willi:** Es un trastorno multisistémico generado por la ausencia de expresión de genes paternos del cromosoma 15q11.2 – q13 con una prevalencia de 1 en 10 000 a 1 en 30 000 pacientes. Se caracteriza por hipotonía severa con mala succión y dificultades para alimentarse en la primera infancia, seguida en la última infancia por una alimentación excesiva y el desarrollo gradual de obesidad mórbida, alteraciones de los rasgos faciales dadas por diámetro bifrontal angosto, fisuras palpebrales en forma de almendra, puente nasal angosto y bermellón superior delgado con las comisuras labiales hacia abajo. En ambos sexos, el hipogonadismo se manifiesta como hipoplasia genital, desarrollo puberal incompleto e infertilidad en la mayoría. La hipoplasia genital es evidente al nacer y durante toda la vida. En los hombres, el pene puede ser pequeño y lo más característico es un escroto hipoplásico que es pequeño, mal rugoso y mal pigmentado. En las mujeres el clítoris y los labios, especialmente los labios menores, son pequeños desde el nacimiento.<sup>(53,54)</sup>

**Síndrome de Morris:** Se caracteriza por la presencia de fenotipo femenino asociado a un cariotipo masculino normal 46XY, presentan una vagina corta y ciega, ausencia de útero, trompas de Falopio y ovarios. Las mamas presentan un desarrollo puberal y destaca la ausencia de vello púbico y axilar. Existen testículos que presentan un desarrollo normal, pero habitualmente se encuentran en el abdomen o anillo inguinal.<sup>(55)</sup>

**Síndrome de Poland:** Es una alteración congénita de causa desconocida. Le asocian con una alteración vascular a nivel del mesodermo que genera un defecto primario de la arteria clavicolar proximal, que causa un déficit de flujo sanguíneo en la región pectoral dando lugar a una parcial disminución del tejido en esta región. Tiene una incidencia de 1 en 20 000 pacientes. No tiene herencia ni predisposición genética y ocurre en mayor proporción en hombres que en mujeres (3:1). Sin embargo, más mujeres que los hombres consultan por esta enfermedad en los servicios de Cirugía Plástica.

Su presentación clínica es variable con diferentes grados de extensión y gravedad. Actualmente se define como la asociación de hipoplasia o ausencia unilateral del músculo pectoral mayor con alteraciones del miembro superior ipsilateral acompañado de sindactilia, braquidactilia u oligodactilia con normalidad habitual del pulgar. En el nivel musculoesquelético, se puede asociar a la ausencia de los músculos serrato, dorsal ancho, deltoides y porción esternocostal del músculo pectoral menor, que causa la deformidad de *Sprengel* o elevación escapular. A nivel mamario hay amastia o hipomastia, hipoplasia de la areola y del pezón que es desviado hacia arriba. A nivel osteoarticular, los pacientes pueden presentar agenesia del segundo al quinto arco costal causando *pectum carinatum* contralateral, hemivértebras, escoliosis, agenesia o hipoplasia del radio, cubito, carpo, metacarpo y falanges. Otras anomalías asociadas son la ausencia de vello en la axila, dextrocardia, defectos del tabique interventricular, aplasia renal, hipospadias, testículos ectópicos, hernia inguinal y en casos raros leucemia y hemangiomas múltiples.<sup>(56,57)</sup>

**Síndrome de Cushing:** Consiste en un conjunto de signos y síntomas producidos por concentraciones elevadas de glucocorticoides en la circulación, el cual puede originarse en las glándulas suprarrenales o por la administración de los mismos a dosis suprafiológicas por tiempo prolongado. Además, puede ser ocasionado por tumores hipofisarios o extrahipofisarios. Dentro de las manifestaciones clínicas principales esta la obesidad central, fascies en luna llena, acúmulo de grasa en región cervicodorsal y supraclavicular, estrías purpúreas, debilidad de la musculatura proximal, hipertensión arterial, hirsutismo y acné.<sup>(58)</sup>

**Síndrome de ovario poliquístico:** Es un trastorno endocrinometabólico de alta prevalencia. Su etiología es desconocida no sólo limitado en mujeres en edad reproductiva, sino que se puede presentar antes del periodo prepuberal. Tiene una base genética y puede comprometer a otros miembros de la familia. Se caracteriza por la aparición de alteraciones menstruales, hirsutismo, virilización, acné, alopecia androgénica y obesidad. Además, las pacientes pueden cursar con cáncer de endometrio, osteoporosis, infertilidad y enfermedades cardiovasculares como consecuencia de las alteraciones mencionadas.<sup>(59)</sup>

**Síndrome de ASIA (autoinmune, inflamatorio inducido por adyuvantes):** Es desencadenado por la aplicación de sustancias no autorizadas en el cuerpo humano. Las manifestaciones clínicas pueden aparecer tras horas o años de la aplicación. Se describen reacciones locales y sistémicas. Dentro de las locales se encuentran las granulomatosas al cuerpo extraño, migración del producto a otras partes del cuerpo, fistulas, fibrosis, hiperpigmentación e infección. Las sistémicas están dadas por enfermedades autoinmunes o del tejido conjuntivo y desarrollo de procesos inflamatorios que lleven a la necrosis de estructuras orgánicas.<sup>(60)</sup>

**Síndrome de Ehlers-Danlos clásico:** Trastorno hereditario del tejido conectivo caracterizado por hiperextensibilidad de la piel, cicatrización anormal de heridas e hiperlaxitud articular. Tiene una prevalencia de 1 en 20 000. La piel suele ser muy suave y aterciopelada al tacto. La fragilidad de la piel puede provocar la dehiscencia de las incisiones suturadas en la piel o las mucosas. Las heridas tardan más tiempo en sanar y es característico el ensachamiento de las cicatrices con aspecto de “papel de fumar”, después de una cicatrización primaria aparentemente satisfactoria. Otras características incluyen seudotumores moluscoides, esferoides subcutáneos, pápulas piezogénicas (hernias pequeñas, dolorosas y reversibles de glóbulos de tejido adiposo subyacente a través de la fascia hacia la dermis, como en las caras medial y lateral de los pies al ponerse de pie), acrocianosis y elastosis perforante serpiginosa. La hiperlaxitud articular puede generar subluxación y dislocación del hombro, rótula, dedos, cadera, radio y clavículas. Pueden observarse manifestaciones de fragilidad y extensibilidad tisular generalizada en múltiples órganos. Los pacientes a menudo sufren de hernia repetitiva, como hernia inguinal, umbilical, hiatal o incisional. Muestran además, características faciales típicas, como pliegues epicánticos, exceso de piel en los párpados, aspecto de la cara pálido y a veces, envejecimiento prematuro. Puede ocurrir hipotonía muscular primaria causando retraso en el desarrollo motor, problemas con la deambulación y alteraciones motoras

leves. El cansancio y los calambres musculares son relativamente frecuentes. Las malformaciones cardíacas son prolapso de la válvula mitral y de la válvula tricúspide. La ruptura espontánea de grandes arterias, junto con aneurismas intracraneales y fístulas arteriovenosas, puede ocurrir en individuos raros con una forma grave. Aunque los pacientes que presenta este síndrome tienen contraindicada la cirugía estética es necesario dominar su existencia porque constituye uno de los primeros elementos a tener en cuenta en el diagnóstico diferencial al ser uno de los criterios de exclusión en los pacientes de cirugía plástica.<sup>(61,62)</sup>

### **Trascendencia de la cirugía plástica en el tratamiento de los síndromes**

La mayoría de los signos que conforman los síndromes antes mencionados son susceptibles de ser mejorados con la aplicación de técnicas reconstructivas de cirugía plástica que, si bien no constituyen un tratamiento curativo, aportan un beneficio psicológico y con ello de salud de los pacientes. Corresponde al cirujano plástico realizar los procedimientos cuando el individuo afectado se encuentra fuera de riesgo de complicaciones evitables y con el mejor estado endocrinometabólico, nutricional, hematopoyético y psicológico.<sup>(63)</sup>

En orden de frecuencia las solicitudes que más se presentan en la consulta de Cirugía Plástica y Caumatología de adultos del Hospital Clínico Quirúrgico “Hermanos Ameijeiras” son las relacionadas con las deformidades mamarias. Su tratamiento de elección, una vez conocida y tratada su causa, es el quirúrgico donde existen diferentes opciones de procedimientos reconstructivos que son elegidos según el defecto y expectativa de los pacientes. Los varones requieren de técnicas de mastectomías para el tratamiento de la ginecomastia.<sup>(64)</sup> Son técnicas sustractivas que van de la exéresis subcutánea, la resección de la glándula unido a la piel y el tejido celular subcutáneo excedente en dicha región, hasta el injerto libre del complejo areola pezón. Puede combinarse con liposucción torácica.<sup>(65)</sup>

Las mujeres se presentan en su mayoría con asimetrías por falta de desarrollo unilateral que, en los casos más simples, se trata con técnicas de mastoplastia de aumento con endoprótesis o lipoinjerto para obtener buena simetría, un adecuado surco submamario y una buena ubicación del complejo areola pezón.<sup>(66)</sup> En los casos más complejos se debe utilizar técnicas más reconstructivas como la expansión tisular y posterior mastoplastia de aumento con implante cuando hay presencia de músculo pectoral mayor,

reconstrucción mamaria con colgajo musculocutáneo dorsal ancho, recto abdominal transverso o colgajos libres microvascularizados ante ausencia del mismo.<sup>(67)</sup> En otros casos es necesario reducción o mastopexia de mama contralateral para lograr una simetría adecuada.<sup>(68)</sup>

Los defectos de volumen con cobertura cutánea, independientemente de su localización son mejorados con métodos de lipotransferencia que es el trasplante del tejido adiposo en el que el propio sujeto es el donante y a su vez el receptor.<sup>(69)</sup> Se utiliza como zona donante principalmente la región infraumbilical, la cual se infiltra con solución anestésica de Klein modificada mediante el uso de cánula de múltiples orificios de salida para permitir una distribución uniforme. La lipoaspiración se realiza mediante jeringas conectadas a cánulas de 3 mm de diámetro. El tejido adiposo obtenido se procesa mediante decantación, centrifugación o emulsión y se coloca en el sitio a rellenar en proporción al tamaño del defecto. El procedimiento puede repetirse en varias sesiones según la evolución del injerto graso y el deseo del paciente. Es un método seguro y eficaz.<sup>(70)</sup>

Cuando ocurre una pérdida de peso sustancial luego del control de la enfermedad y se mantiene en el tiempo, se produce flacidez cutánea lo que afecta la calidad de vida y autoestima, requiriendo en muchos casos una remodelación corporal.<sup>(71)</sup> Puede beneficiarse el paciente con dermolipectomía abdominal, braquial, mastoplastia reductora o la corrección de deformidades localizadas en la cara interna de los muslos, intervenciones vigentes en la actualidad.<sup>(72)</sup>

Las alteraciones en el desarrollo de los genitales externos, por exceso o defecto, se asocian con frecuencia a malformaciones congénitas o desequilibrios hormonales y constituyen también un motivo usual de consulta. Con frecuencia la agenesia vaginal se trata al final de la adolescencia o después de los 20 años de edad, cuando la paciente se sienta motivada y lista para recibir un tratamiento.<sup>(73)</sup> Corresponde al cirujano plástico definir las técnicas para crear una neovagina. Estas pueden ser agrupadas en quirúrgicas y métodos de dilatación mecánica. Las quirúrgicas pueden ofrecer un resultado definitivo inmediato o requerir el empleo de algún tipo de molde vaginal por un tiempo variable. Se usan injertos cutáneos de espesor total, colgajos intestinales, musculocutáneos pediculados y microvascularizados. Las técnicas de colgajos ileal y rectosigmoidal fueron usadas, pero por su complejidad y riesgo de complicaciones graves quedaron en desuso. Los colgajos de muslo pudiendo fasciocutáneo son otra opción donde el cirujano realiza una incisión para crear el orificio de la vagina. Coloca el injerto de tejido en un molde para darle la

forma y se coloca en el conducto recientemente formado.<sup>(74)</sup> Otra técnica introduce un molde sintético recubierto con injertos de piel del muslo o del área glútea en el espacio rectovesical. En cuanto a la dilatación manual progresiva es una estrategia simple, pero requiere de más tiempo, disponibilidad de personal de apoyo entrenado y compromiso por parte de la paciente para el uso diario del dilatador. Se puede utilizar la dilatación quirúrgica progresiva de los dos canales müllerianos que desembocan en la placa genital, a través del espacio rectovesical, la cual no requiere recubrimiento tisular del espacio obtenido, pero sí del uso de dilatadores por tiempo variable.<sup>(75)</sup>

Las anomalías que conforman los síndromes adquiridos la mayor parte de las veces responden a desequilibrios endocrinometabólicos. Sin embargo, el síndrome de ASIA es el resultado de la inyección de sustancias modelantes con fines estéticos que provoca signos y síntomas típicos de procesos inflamatorios y enfermedades del colágeno. Las alteraciones que constituyen el motivo de consulta son la hiperpigmentación, deformidad tumoral, necrosis, exposición del material inyectado y migración del mismo, cuyo tratamiento, aunque es una enfermedad incurable, compete al cirujano plástico para extraer de la manera menos deformante la sustancia.<sup>(60,76)</sup> Dentro de las técnicas quirúrgicas utilizadas para el retiro de la misma esta la liposucción y el abordaje abierto, que se realiza mediante la resección total y cierre sin tensión en deformidades localizadas. La hiperpigmentación se trata con células madre derivadas del tejido adiposo obtenidas por nanofat a través del procedimiento de lipotransferencia. También se remodela el cuerpo con relleno de tejido adiposo que enmascare las secuelas deformantes.<sup>(77)</sup>

Existen malformaciones congénitas y adquiridas que son tratadas con mayor frecuencia en la edad pediátrica por su efecto negativo en el desarrollo y maduración de órganos y sistemas, o porque el aspecto físico es tan deformante que los padres eligen un procedimiento quirúrgico ante la conducta expectante. Entre ellas resaltan la fisura labiopalatina cuyo tratamiento es en equipo multidisciplinario que integra la Fonética, la Odontología, la Cirugía Plástica y la Ortognática para lograr una reconstrucción funcional y estética, con desarrollo del habla normal antes de los doce años de edad.<sup>(78)</sup> El tratamiento incluye queiloplastia al tercer mes de vida, palatoplastia a los nueve meses e injertos alveolares que se realizan a los ocho años de edad, con el objetivo de ocluir la fisura palatina para separar la cavidad oral de la nasal, elongar el paladar blando para prevenir la insuficiencia velofaríngea, proporcionar una unión muscular al paladar blando, prevenir la otitis a repetición y como coadyuvante del equilibrio psicoemocional.<sup>(79)</sup>



El hipertelorismo y el telecanto son otros de los rasgos físicos más llamativos en algunos síndromes que tienen solución quirúrgica. La planificación del tratamiento del hipertelorismo requiere una evaluación multidisciplinaria conformada por psicólogos, ortodoncistas, pediatras, oftalmólogos, neurólogos y cirujanos plásticos.<sup>(80)</sup> Existen dos técnicas quirúrgicas, una cirugía extracraneana para hipertelorismo leve y cirugía craneofacial para distancias mayores de 35 mm. Se realiza con el objetivo de reducir la distancia interorbitaria por resección de las celdas etmoidales o de todo el etmoides a fin de abrir un espacio que permita la aproximación de las órbitas que son movilizadas por una osteotomía que se hace a nivel del techo orbitario, piso orbitario, pared lateral y medial de la órbita, además de separar al malar del maxilar. Los dos procedimientos más utilizados son la osteotomía de la caja orbitaria y la bipartición craneofacial.<sup>(81)</sup>

La reconstrucción auricular tiene como principios quirúrgicos determinar el área a reconstruir, la profundidad del defecto (cutáneo, condrocutáneo o total), tener en cuenta la oreja contralateral y valorar vista lateral, tamaño y anchura. Se debe tener en cuenta que la anchura de la oreja no debe exceder el 55 % de su longitud, presenta un eje vertical con una inclinación posterior de 15 grados y que no se separe más de 20 grados la piel del cuero cabelludo. Las técnicas para corregir los defectos del oído interno se agrupan en dos grandes categorías, los procedimientos que reducen la circunferencia auricular utilizando tejido sano y las diseñadas para mantener el volumen auricular interponiendo injertos y colgajos.<sup>(82)</sup> La reconstrucción protésica está indicada cuando ya no hay opciones locales ni regionales disponibles o cuando el estado general del paciente lo contraindica. En edades avanzadas se contraindica la reconstrucción.<sup>(83)</sup>

El tratamiento de la parálisis facial se focaliza en la restauración de la función protectora de los párpados para prevenir la exposición corneal, reconstrucción de la incontinencia oral, y la restauración de la sonrisa. Se puede dividir en técnicas dinámicas y estáticas. Las primeras procuran restaurar el tono y las funciones faciales normales, las cuales se pueden realizar hasta los dos años posteriores a la lesión del nervio facial. Dentro de estas técnicas se encuentran las de injerto y neurorrafia utilizadas cuando hay una pérdida completa del nervio facial, la musculatura no se encuentre atrofiada y no exista posibilidad de recuperación espontánea. Para esto se debe tener en cuenta el tiempo de evolución del cuadro clínico, infección o contaminación de herida, grado de atrofia de los músculos, disponibilidad y viabilidad del extremo proximal del nervio.

El injerto nervioso facial cruzado consiste en utilizar injertos de interposición para conectar ramas del nervio facial sano al del lado contralateral paralizado, permitiendo que

este envíe impulsos motores sincronizados, simétricos y voluntarios al lado afectado, que otorgue una expresión facial simétrica y espontánea, la cual ofrece mejores resultados en los primeros tres meses de ocurrida la lesión del nervio.<sup>(84)</sup> Las transposiciones nerviosas son las indicadas para los casos de daños irreversibles donde se toman nervios motores ipsilaterales como donantes de fibras para poder restaurar en la mejor medida el movimiento voluntario del lado afectado.

Dado que el nervio facial inerva a 17 pares de músculos que interactúan entre sí para controlar la simetría facial, el tono y la expresión facial voluntaria e involuntaria, su adecuado funcionamiento se puede restaurar con las técnicas de neurorrafia. Sin embargo, cuando el cuadro clínico ha superado los dos años de evolución se debe realizar transferencias musculares locales o libres, dentro de los primeros el músculo temporal es el más utilizado principalmente para la restauración de la sonrisa. La transferencia de músculos libres se hace mediante técnicas microquirúrgicas, cuyo objetivo es elevar el ángulo de la boca. Los más utilizados son el gracilis, dorsal ancho, serrato anterior, pectoral menor y extensor corto de los dedos de los pies.<sup>(85)</sup>

Las técnicas estáticas permiten mejorar la simetría facial en reposo con el objetivo de mejorar la apariencia facial global. Se usan en pacientes que no son candidatos a las técnicas dinámicas por su edad, comorbilidades asociadas o tiempo de evolución. Dentro de estas se incluye la lipotransferencia, tiras de tracción estática con injertos tendinosos, fascia lata autóloga o liofilizada, y aplicación de toxina botulínica.<sup>(86)</sup>

A nivel nasal la rinoplastia se realiza con fines funcionales y estéticos. La parte estética modifica la forma y el tamaño de la nariz para la corrección cosmética externa y la funcional o cirugía septal se encarga de la remoción de anomalías internas y así restaurar la respiración adecuada. En la reconstrucción nasal se deben tener en cuenta principios quirúrgicos como ubicar las cicatrices en el límite de las subunidades. Si el defecto ocupa más del 50 % de la subunidad es preferible extirparla completa y reconstruir la subunidad en su totalidad, mantener la vía aérea del paciente y optimizar el resultado estético. Existen cuatro opciones, la reconstrucción de la cubierta cutánea según la localización del defecto mediante injertos de piel o compuestos o con colgajos locales, regionales y a distancia; el esqueleto de soporte y la reconstitución de la cobertura interna.<sup>(87)</sup>

La intervención quirúrgica secundaria de la nariz por secuelas de la cirugía de las hendiduras labiopalatinas tiene como objetivos corregir los problemas funcionales con una mejor posición del tabique, llevar la punta nasal y sus estructuras a una posición más

simétrica, mejorar la altura del piso nasal, estrechar la base ósea de la pirámide nasal y dar simetría a los orificios nasales. Todo lo anterior se logra mediante injertos óseos de cartílago auricular o septal, o implantes.<sup>(88)</sup>

La craneosinostosis es una anomalía congénita resultante de la fusión prematura de las suturas craneales. Pueden ser primarias o secundarias, las primarias ocurren en el periodo prenatal por alteración en el desarrollo. De estas el 85 % son no sindrómicas y son desencadenadas por un trastorno adquirido, el 15 % son sindrómicas y siguen un patrón hereditario. Su tratamiento es únicamente quirúrgico y debe realizarse antes de los doce meses de edad, con el objetivo de descomprimir y remodelar el cráneo, disminuir la presión intracraneal, prevenir problemas visuales y del desarrollo mental, mediante incisión en cuero cabelludo y huesos craneales, asociado a la remodelación del cráneo con placas y tornillos.

La escafocefalia es la más frecuente, su diagnóstico precoz es fundamental para un seguimiento multidisciplinario. Se encuentra indicada la craniectomía lineal mediante la extirpación de al menos tres centímetros de ancho para evitar la recurrencia dada por el alto potencial osteoblástico y de reosificación que presentan los lactantes.<sup>(89)</sup> Su corrección quirúrgica prevé la remodelación de la bóveda craneal para lograr una morfología cercana a la normal en la misma edad. Sin embargo, la técnica quirúrgica actual es altamente subjetiva y basada en la visión del cirujano en la creación de una forma normal de cabeza, el uso de la cirugía virtual y el uso de corte prefabricados permite una reconstrucción más rápida y precisa, realizando osteotomías mediante el uso de plantillas dando una mayor precisión de los segmentos óseos de la calota.<sup>(90)</sup>

A nivel palpebral los síndromes pueden venir acompañados con diferentes signos que son tratados por parte del cirujano plástico. El epicanto suele ser temporal y se resuelve con el desarrollo facial por lo que no debe ser intervenido hasta la edad escolar. El tratamiento quirúrgico se puede llevar a cabo mediante el uso de una z plastia. El telecanto se resuelve mediante el uso de la técnica de los cuatro colgajos. La finalidad del tratamiento del coloboma es funcional y estética. La primera para proteger la córnea expuesta a los agentes externos y evitar su desecación, ulceración y pérdida de la visión. La estética para conseguir la continuidad de la hendidura palpebral.<sup>(91)</sup> El ectropión congénito se realiza mediante un injerto de piel y pericondrio cuya área donante puede ser la cara anterior de la concha auricular. La ptosis palpebral puede ser uni o bilateral. Su tratamiento es amplio y abarca técnicas de suspensión frontal y reforzamiento aponeurótico con abordajes que

pueden ser externos o conjuntivales. La blefarofísimosis requiere de la resección simple de la piel excedente más la liberación y reinsertación del ligamento tarsal.

Para la corrección de la ptosis de la ceja se utiliza una escisión elíptica a nivel frontal que se realiza junto al límite superior de la ceja que puede ir acompañada de blefaroplastia superior uni o bilateral en caso de exceso cutáneo, con el fin de lograr un resultado más estético.<sup>(92)</sup>

La mayoría de los hemangiomas son tumores autolimitados que, debido a una intensa vasculogénesis, proliferan rápidamente en la infancia. Luego involucionan gradualmente, pero no es posible predecir en qué medida y en qué periodo de tiempo. Su diagnóstico y tratamiento combinan la ciencia y la estética. El tratamiento es un tema de controversia y está basado en cinco principios: prevenir complicaciones, la dismorfia permanente, minimizar impacto psicosocial del paciente, evitar cicatrices y prevenir o tratar ulceraciones. En general debe ser agresivo durante el primer año de vida en la fase proliferativa. Luego a los tres años si se considera necesario, con el objetivo de detener su crecimiento y acelerar la involución. En esta fase es indicado el láser para los componentes superficiales y el interferón alfa-2b humano recombinante intralesional con frecuencia semanal, referido en la literatura por primera vez en 1989. Este medicamento detiene su crecimiento y favorece la disminución del tamaño incluso con mayor potencia que los esteroides para el componente más profundo.<sup>(93)</sup>

Aproximadamente del 10 al 20 % requieren intervención quirúrgica a causa de su localización o complicaciones que pueden tener consecuencias estéticas, funcionales (párpados, punta de la nariz, labios o vía área) o inclusive vitales. Este tratamiento se encuentra indicado en la fase proliferativa tardía que va desde los seis a doce meses de edad. La técnica tiene como objetivo reseca el tumor con la reconstrucción de las estructuras adyacentes de ser necesario, y la elección de la misma depende de la localización, tamaño de la lesión y grado de deformidad. Las lesiones que involucionan rápidamente suelen tener buenos resultados con la escisión quirúrgica. Sin embargo, los que lo hacen más despacio suelen requerir de varias intervenciones quirúrgicas. En la fase de involución temprana antes de los 6 años de edad, y de involución tardía a partir de los 6 años, el tratamiento médico no cumplirá ningún objetivo por lo cual se hace exclusiva la intervención quirúrgica que debe realizarse teniendo en cuenta los riesgos de hemorragias intraoperatorias, la proximidad a estructuras importantes principalmente en los ubicados a nivel facial. Otra de las ventajas de la cirugía precoz es evitar el efecto de expansor tisular de los hemangiomas. En estas malformaciones vasculares especialmente

evolutivas, como las arteriovenosas, se deben utilizar los avances de la radiología intervencionista, de los láseres, de las técnicas quirúrgicas y quizá de las investigaciones en el ámbito de las terapias génicas.<sup>(94)</sup>

El tratamiento quirúrgico de la sindactilia se basa en principios fundamentales como crear una comisura elástica y simétrica a las otras estructuras. Se hace mediante el uso de colgajos ventrales, dorsales o mixtos, triangulares o cuadrados. La sección de la piel tanto dorsal como ventral, en el eje longitudinal de la sindactilia se debe realizar mediante incisiones oblicuas o en zigzag para evitar las cicatrices perpendiculares a los pliegues que podría resultar en una contractura en flexión. La zona cruenta se debe tratar con injertos de espesor total principalmente en la raíz de los dedos, con zona donante de elección la región ventral de la muñeca en el área comprendida entre el pliegue medio y proximal.<sup>(95)</sup>

Existen varias opciones de tratamiento para la alopecia: el medicamentoso, regenerativo y quirúrgico. Dentro del tratamiento medicamentoso se encuentra el minoxidil, fármacos antiandrógenos, antioxidantes y la toxina botulínica. El tratamiento regenerativo se realiza mediante el plasma rico en plaquetas que aplicado en plano intradérmico promueve la proliferación de las células de la papila dérmica protegiéndolas de la apoptosis aumentando la supervivencia celular, y las células madre mesenquimales que activan a las células madre presentes en la raíz de los folículos pilosos que han dejado de funcionar aumentando la cantidad de pelo con una mejoría en la calidad del mismo dándole mayor densidad.<sup>(96)</sup>

Dentro del tratamiento quirúrgico se encuentran las escisiones múltiples, rotación de colgajos para realizar exéresis del área alopécica cubriendo la zona cruenta con colgajos de vecindad únicos o múltiples, expansión tisular para aumentar la zona bien poblada en folículos pilosos que cubrirá el área alopécica eliminada y el trasplante capilar que se realizó por primera vez en 1939. La técnica de trasplante donde las unidades foliculares son diseccionadas tras la extirpación de una larga tira de piel (FUT, por sus siglas en inglés) se basa en la extracción de folículos capilares desde una zona donante hacia una receptora a través de una tira de cuero cabelludo y luego son separados para su implantación. Sus principales ventajas son una menor posibilidad de transección, mayor extracción de unidades foliculares por sesión, y mayor densidad de cabello en la zona receptora.

La técnica de trasplante de unidades foliculares (FUE, por sus siglas en inglés) en la cual la extracción de las mismas en la zona donante se lleva a cabo mediante un punch

cilíndrico de 1 mm y se realiza de forma directa. Su principal ventaja es la de extraer unidades foliculares de otras zonas corporales, reducción de las molestias posoperatorias y tiempo de curación de la zona donante. Además, las cicatrices puntiformes son poco visibles. La elección de una u otra técnica dependerá del tamaño del área alopecica, su vascularización, etiología y la expectativa de los pacientes.<sup>(97)</sup>

Existen ocasiones en las que las malformaciones no pueden esperar a ser tratadas en la edad adulta dada la repercusión en el desarrollo fisicomotor y la connotación psicológica que implica para el paciente. De ahí que existan síndromes que sólo son atendidos en edad pediátrica y por eso no se reciben en la consulta de Cirugía Plástica del Hospital Clínico Quirúrgico “Hermanos Ameijeiras” donde se han atendido tres pacientes con Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser, una paciente con el Síndrome de Davidenkow, que, aunque llegó a la consulta con 16 años de edad, se espera hasta la mayoría de edad para realizar la lipotransferencia. También se han atendido pacientes con síndromes que se expresaron con fisura labiopalatina pero que acuden a la consulta de deformidad nasal con las secuelas de la cirugía reconstructiva primaria realizada en Pediatría.

A la consulta asisten principalmente los casos con secuelas de obesidad y deformidades mamarias. Con relación a la primera, una vez tratado el tumor o el trastorno endocrinometabólico desencadenante del aumento de peso requieren cirugías de rescate para eliminar el panículo excedente luego de la pérdida masiva de peso. Las deformidades mamarias son las que más se presentan debido a que la mama es de vital importancia para la mujer. Acuden desde muy jóvenes a la reconstrucción, pero sólo después de completado el desarrollo mamario se interviene. Por eso que la mayoría de los casos llegan en edad adulta para el tratamiento quirúrgico.

## Conclusiones

Es menester del cirujano plástico contribuir con el tratamiento integrador de los pacientes portadores de estos síndromes que, aunque infrecuentes, aún existen y demandan de una mejoría estética y funcional. En su mayoría se presentan en edad pediátrica, pero algunos signos clínicos alcanzan la edad adulta porque deben completar el desarrollo físico y la madurez psicológica para ser intervenidos quirúrgicamente. La cirugía reconstructiva brinda la oportunidad de un adecuado desarrollo biopsicosocial al proveer una mayor calidad de vida a estos pacientes.

## Referencias bibliográficas

1. White AJ, Kanapathy M, Nikkhah D, Akhavani M. Systematic review of the venous thromboembolism risk assessment models used in aesthetic plastic surgery. *JPRAS Open*. 2021;30:116-27. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jptra.2021.07.010>
2. Kobus K, Kobus Zaleśna K. The treatment of facial asymmetry: Review. *Adv Clin Exp Med*. 2017;26(8):1301-11. DOI: <https://doi.org/10.17219/acem/68976>
3. Dogliotti AA. Revisión de la descripción y tratamiento de las anomalías congénitas más frecuentes de la mano. *Cirug Plast Ibero Latinoam*. 2017 [acceso: 16/07/2021];43(1):97-106. Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=365552874017>
4. Del Frari B, Blank C, Sigl S, Schwabegger AH, Gassner E, Morawetz D, *et al*. The questionable benefit of pectus excavatum repair on cardiopulmonary function: a prospective study. *Eur J Cardiothorac Surg*. 2021;61(1):75-82. DOI: <https://doi.org/10.1093/ejcts/ezab296>
5. Leslie EJ, Marazita ML. Genetics of cleft lip and cleft palate. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2013;163C(4):246-58. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31381>
6. Kulkarni D, Dixon JM. Congenital abnormalities of the breast. *Womens Health*. 2012;8(1):75-86. DOI: <https://doi.org/10.2217/whe.11.84>
7. Rodríguez García R, Rodríguez Silva R. Agenesia congénita de clítoris y labios menores en una niña de 8 años de edad. *Ginecol Obstet Mex*. 2018;86(7):490-4. DOI: <https://doi.org/10.24245/gom.v86i.1842>
8. Carqueja IM, Sousa J, Mansilha A. Vascular malformations: classification, diagnosis and treatment. *Int Angiol*. 2018;37(2):127-42. DOI: <https://doi.org/10.23736/S0392-9590.18.03961-5>
9. Carvajal Carvajal C. Síndrome metabólico: definiciones, epidemiología, etiología, componentes y tratamiento. *Med Leg Costa Rica*. 2017 [acceso: 20/07/2021];34(1):175-93. Disponible en: [http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1409-00152017000100175&lng=en](http://www.scielo.sa.cr/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1409-00152017000100175&lng=en)
10. Nazar C, Zamora M, Vega E, de la Cuadra JC, Searle S, Dagnino B. Cirugía Plástica y sus complicaciones: ¿En qué debemos fijarnos? *Rev Chil Cir*. 2014 [acceso: 20/07/2021];66(6):603-13. Disponible en: <https://scielo.conicyt.cl/pdf/rchcir/v66n6/art16.pdf>

11. Canto Vidal B, Gil Milá J, Pérez García A, Gil Ojeda E, Molina Macías D, Aguilar Colina D. Cirugía reparadora en el servicio de Cirugía Maxilofacial. Cienfuegos, 2015-2019. Medisur. 2020 [acceso: 20/07/2021];18(6):7. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4814>
12. Rodríguez O'Hallorans M. El Síndrome de Laurence-Moon-Biedl. Rev Cubana Med. 2019 [acceso: 20/07/2021];3(3). Disponible en: <http://www.revmedicina.sld.cu/index.php/med/article/view/553>
13. Bruel AL, Franco B, Duffourd Y, Thevenon J, Jegou L, Lopez E, *et al.* Fifteen years of research on oral-facial-digital syndromes: from 1 to 16 causal genes. J Med Genet. 2017;54(6):371-80. DOI: <https://doi.org/10.1136/jmedgenet-2016-104436>
14. Kilinc DD, Ozsarp E. Papillon Léage and psaupe syndrome patient with multiple dental and orofacial anomalies. Niger J Clin Pract. 2019;22(6):872-6. DOI: [https://doi.org/10.4103/njcp.njcp\\_451\\_18](https://doi.org/10.4103/njcp.njcp_451_18)
15. Syed S, Sawant PR, Spadigam A, Dhupar A. Oro-facial-digital syndrome type I: a case report with novel features. Autops Case Rep. 2021;11:e2021315. DOI: <https://doi.org/10.4322/acr.2021.315>
16. Azukizawa T, Yamamoto M, Narumiya S, Takano T. Oral-facial-digital syndrome type 1 with hypothalamic hamartoma and Dandy-Walker malformation. Pediatr Neurol. 2013;48(4):329-32. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.12.016>
17. Malekianzadeh B, Vosoughi F, Zargarbashi R. Orofaciodigital syndrome type II (Mohr syndrome): a case report. BMC Musculoskelet Disord. 2020;21(1):793. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12891-020-03825-x>
18. Edel T, Zárate Sanabria AG, Briceño Balcázar I, Martínez Lozano JC. Paciente con síndrome oro-facio-digital tipo II. Reporte del caso. Iatreia. 2017;30(1):86-91. DOI: <https://doi.org/10.17533/udea.iatreia.v30n1a09>
19. Van Gils J, Magdinier F, Fergelot P, Lacombe D. Rubinstein-Taybi Syndrome: A Model of Epigenetic Disorder. Genes (Basel). 2021;12(7):968. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes12070968>
20. Fergelot P, Van Belzen M, Van Gils J, Afenjar A, Armour CM, Arveiler B, *et al.* Phenotype and genotype in 52 patients with Rubinstein-Taybi syndrome caused by EP300 mutations. Am J Med Genet A. 2016;170(12):3069-82. DOI: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37940>



21. Varadarajan S, Balaji TM, Raj AT, Gupta AA, Patil S, Alhazmi TH, *et al.* Genetic Mutations Associated with Pierre Robin Syndrome/Sequence: A Systematic Review. *Mol Syndromol.* 2021;12(2):69-86. DOI: <https://doi.org/10.1159/000513217>
22. Algerian A, Gilardino MS. Treacher Collins Syndrome. *Clin Plast Surg.* 2019;46(2):197-205. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.005>
23. Cobb AR, Green B, Gill D, Ayliffe P, Lloyd TW, Bulstrode N. The surgical management of Treacher Collins syndrome. *Br J Oral Maxillofac Surg.* 2014 Sep;52(7):581-9. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.bjoms.2014.02.007>
24. Al Namnam NM, Hariri F, Thong MK, Rahman ZA. Crouzon syndrome: Genetic and intervention review. *J Oral Biol Craniofac Res.* 2019;9(1):37-9. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jobcr.2018.08.007>
25. Tripathi T, Srivastava D, Bhutiani N, Rai P. Comprehensive management of Crouzon syndrome: A case report with three-year follow-up. *J Orthod.* 2022;49(1):71-8. DOI: <https://doi.org/10.1177/14653125211019412>
26. Alshamrani AA, Al-Shahwan S. Glaucoma With Crouzon Syndrome. *J Glaucoma.* 2018;27(6):e110-2. DOI: <https://doi.org/10.1097/IJG.0000000000000946>
27. Alam MK, Alfawzan AA, Srivastava KC, Shrivastava D, Ganji KK, Manay SM. Craniofacial morphology in Apert syndrome: a systematic review and meta-analysis. *Sci Rep.* 2022;12(1):5708. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41598-022-09764-y>
28. Altshuler E, Saidi A, Budd J. DiGeorge syndrome: consider the diagnosis. *BMJ Case Rep.* 2022;15(2):e245164. DOI: <https://doi.org/10.1136/bcr-2021-245164>
29. Angiero F, Farronato D, Ferrante F, Paglia M, Crippa R, Rufino L, *et al.* Clinical, histomorphological and therapeutic features of the Van der Woude Syndrome: literature review and presentation of an unusual case. *Eur J Paediatr Dent.* 2018;19(1):70-3. DOI: <https://doi.org/10.23804/ejpd.2018.19.01.13>
30. Peralta Mamani M, Terrero Pérez Á, Dalben G, Rubira CM, Honório HM, Rubira Bullen IF. Treatment of lower lip pits in Van der Woude syndrome: a systematic review. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2018;47(4):421-7. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ijom.2017.10.002>
31. Chowdhury S, Sarkar S, Guha D, Dasgupta MK. Moebius Syndrome: A Rare Entity or a Missed Diagnosis? *J Pediatr Neurosci.* 2020;15(2):128-31. DOI: [https://doi.org/10.4103/jpn.JPN\\_72\\_19](https://doi.org/10.4103/jpn.JPN_72_19)

32. Guzmán Cerda J, Carrasco González C, Rangel Charqueño MG. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura: reporte de un caso. *Rev Mex Oftalmol.* 2017;91(2):91-4. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.mexoft.2016.01.008>
33. Salazar Fernández MA, Romero de León E, Menchaca Flores PN, Torre Martínez HH. Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos. *Rev Cubana Estomatol.* 2010 [acceso: 20/07/2021];47(2):236-42. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75072010000200012&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75072010000200012&lng=es)
34. Schultz KP, Dong E, Truong TA, Maricevich RS. Parry Romberg Syndrome. *Clin Plast Surg.* 2019;46(2):231-7. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cps.2018.11.007>
35. Kumar NG, Maurya BS, Sudeep CS. Parry Romberg Syndrome: Literature Review and Report of Three Cases. *J Maxillofac Oral Surg.* 2019;18(2):210-6. DOI: <https://doi.org/10.1007/s12663-018-1147-7>
36. Jiménez Castillo MI, Moleón Rodríguez FJ, Martín Masot R. Posible síndrome de PHACE(S). *Rev Pediatr Aten Primaria.* 2017 [acceso: 20/07/2021];19(73):51-6. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1139-76322017000100007&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1139-76322017000100007&lng=es)
37. Rotter A, Samorano LP, Rivitti Machado MC, Oliveira ZNP, Gontijo B. PHACE syndrome: clinical manifestations, diagnostic criteria, and management. *An Bras Dermatol.* 2018;93(3):405-11. DOI: 10.1590/abd1806-4841.20187693
38. Taslicay CA, Dervisoglu E, Ciftci E, Corapcioglu F, Anik Y. PHACE Syndrome: A Rare Case. *J Pediatr Genet.* 2020;9(1):27-31. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0039-1694705>
39. Bianchi F, Auricchio AM, Battaglia DI, Chieffo DRP, Massimi L. Sturge-Weber syndrome: an update on the relevant issues for neurosurgeons. *Childs Nerv Syst.* 2020;36(10):2553-70. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00381-020-04695-3>
40. Maraña Pérez AI, Ruiz Falcó Rojas ML, Puertas Martín V, Domínguez Carral J, Carreras Sáez I, Duat Rodríguez A, *et al.* Analysis of Sturge-Weber syndrome: A retrospective study of multiple associated variables. *Neurologia.* 2017;32(6):363-70. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.nrl.2015.12.012>
41. Tambasco N, Belcastro V, Prontera P, Nigro P, Donti E, Rossi A, *et al.* Shapiro's syndrome: Defining the clinical spectrum of the spontaneous paroxysmal hypothermia syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2014;18(4):453-7. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2014.02.001>

42. Pangtey BP, Kohli P, Ramasamy K. Wyburn-Mason syndrome presenting with bilateral retinal racemose hemangioma with unilateral serous retinal detachment. *Indian J Ophthalmol.* 2018;66(12):1869-71. DOI: [https://doi.org/10.4103/jjo.IJO\\_455\\_18](https://doi.org/10.4103/jjo.IJO_455_18)
43. Fortes B, Lin J, Prakhunhungsit S, Mendoza Santiesteban C, Berrocal AM. Spectrum of peripheral retinal ischemia in Wyburn-Mason syndrome. *Am J Ophthalmol Case Rep.* 2020;18:100640. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ajoc.2020.100640>
44. Pérez L, Iparraguirre H, Tejero ME, Olagüe C, Pose G. Síndrome lumbar. A propósito de un caso. *Arch Pediatr Urug.* 2019 [acceso: 20/07/2021];90(5):289-94. Disponible en: <http://www.scielo.edu.uy/pdf/adp/v90n5/1688-1249-adp-90-05-289.pdf>
45. Arlen AM, Nawaf C, Kirsch AJ. Prune belly syndrome: current perspectives. *Pediatric Health Med Ther.* 2019;10:75-81. DOI: <https://doi.org/10.2147/PHMT.S188014>
46. Carvalho Pimentel LH, Campos Paiva AL, Esteves Veiga JC, Brasileiro De Aguiar G. Síndrome de Davidenkow: Una neuropatía periférica rara. *Medicina.* 2016 [acceso: 20/07/2021];76(1):33-5. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0025-76802016000100006&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802016000100006&lng=es)
47. Wong E, DeOrchis VS, Stein B, Herskovitz S. Davidenkow syndrome: A phenotypic variant of hereditary neuropathy with liability to pressure palsies. *Muscle Nerve.* 2018;57(3):E108-10. DOI: <https://doi.org/10.1002/mus.25985>
48. Halim A, Afzal T, Fatima S, Riaz S. A Newborn with Rare McKusick Syndrome. *J Coll Physicians Surg Pak.* 2018;28(6):S140-2. DOI: <https://doi.org/10.29271/jcpsp.2018.06.S140>
49. Kojmane W, Hmami F, Atmani S. Adams-Oliver syndrome and cutis marmorata telangiectatica congenita. *Ann Dermatol Venereol.* 2019;146(3):223-5. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.annder.2018.11.009>
50. Suarez E, Bertoli MJ, Eloy JD, Shah SP. Case report and review of literature of a rare congenital disorder: Adams-Oliver syndrome. *BMC Anesthesiol.* 2021;21(1):117. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12871-021-01339-0>
51. Baral Ross JH, Orozco Hechavarría N, Prades Hung E. Síndrome de Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser o agenesia de útero y vagina en una paciente joven. *MEDISAN.* 2018 [acceso: 20/07/2021];22(7):552-8. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-30192018000700552&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192018000700552&lng=es)

52. Rohrschneider K, Bolz HJ. The Bardet-Biedl Syndrome - Diagnosis and Follow-up. *Klin Monbl Augenheilkd.* 2020;237(3):239-47. DOI: <https://doi.org/10.1055/a-1118-3748>
53. Cruz Carrazana CE, García Carrazana C. Síndrome de Prader-Willi. A propósito de un caso. *Rev Finlay.* 2021 [acceso: 20/07/2021];11(2):207-11. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S2221-24342021000200207&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S2221-24342021000200207&lng=es)
54. Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader-Willi syndrome: a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest.* 2015;38(12):1249-63. DOI: <https://doi.org/10.1007/s40618-015-0312-9>
55. Borrego López JA, Varona Sánchez JA, Areces Delgado G, Formoso Martín LE. Síndrome de Morris. *Rev Cubana Obstet Ginecol.* 2012 [acceso: 20/07/2021];38(3):415-23. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0138-600X2012000300014&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-600X2012000300014&lng=es)
56. Tamayo Carbon AM, Vila Garcia E, Cuastumal Figueroa DK, Quesada Peña S. Poland Syndrome: Experience in Cuba. *J Transplant & Plastic Surg.* 2021;5(1):000157. DOI: <https://doi.org/10.23880/ijtpps-16000157>
57. Hashim EA, Quek BH, Chandran S. A narrative review of Poland's syndrome: theories of its genesis, evolution and its diagnosis and treatment. *Transl Pediatr.* 2021;10(4):1008-19. DOI: <https://doi.org/10.21037/tp-20-320>
58. Hakami OA, Ahmed S, Karavitaki N. Epidemiology and mortality of Cushing's syndrome. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metab.* 2021;35(1):101521. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.beem.2021.101521>
59. Facio Lince A, Pérez Palacio MI, Molina Valencia JL, Martínez Sánchez LM. Síndrome de ovario poliquístico y complicaciones metabólicas: más allá del exceso de andrógenos. *Rev Chil Obstet Ginecol.* 2015;80(6):515-9. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262015000600013>
60. Tamayo Carbón A, Orozco Jaramillo M, Posada Ruiz D. Sustancias adyuvantes y síndrome autoinmune inflamatorio inducido por adyuvantes. Presentación de un caso. *Panorama Cuba Salud.* 2019 [acceso: 20/07/2021];15(1):59-64. Disponible en: <http://revpanorama.sld.cu/index.php/panorama/article/view/1120>
61. Ritelli M, Colombi M. Molecular Genetics and Pathogenesis of Ehlers-Danlos Syndrome and Related Connective Tissue Disorders. *Genes.* 2020;11(5):547. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes11050547>

62. Miller E, Grosel JM. A review of Ehlers-Danlos syndrome. JAAPA. 2020;33(4):23-8. DOI: <https://doi.org/10.1097/01.JAA.0000657160.48246.91>
63. Zambrana Rojas T, Vallarta Rodríguez A, Duarte Sánchez A. Labor de proyección humanitaria de la FILACP. Campaña 2019. Cir Plast Ibero Latinoam. 2019;45(4):449-56. DOI: <https://dx.doi.org/10.4321/s0376-78922019000400014>
64. Leung AK, Leung AA. Gynecomastia in Infants, Children, and Adolescents. Recent Pat Endocr Metab Immune Drug Discov. 2017;10(2):127-37. DOI: <https://doi.org/10.2174/1872214811666170301124033>
65. Laimon W, El Hawary A, Aboelenin H, Elzohiri M, Abdelmaksoud S, Megahed N, *et al.* Prepubertal gynecomastia is not always idiopathic: case series and review of the literature. Eur J Pediatr. 2021;180(3):977-82. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00431-020-03799-x>
66. Layt CW. Augmentation Mastopexy: Planning and Performance for Predictability: Management of Complications. Clin Plast Surg. 2021;48(1):45-57. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cps.2020.09.002>
67. Homsy A, Rüegg E, Montandon D, Vlastos G, Modarressi A, Pittet B. Breast Reconstruction: A Century of Controversies and Progress. Ann Plast Surg. 2018;80(4):457-63. DOI: <https://doi.org/10.1097/SAP.0000000000001312>
68. Khavanin N, Jordan SW, Rambachan A, Kim JY. A systematic review of single-stage augmentation-mastopexy. Plast Reconstr Surg. 2014;134(5):922-31. DOI: <https://doi.org/10.1097/PRS.0000000000000582>
69. Cárdenas Camarena L. Transferencia de tejido graso autólogo: un procedimiento quirúrgico multifuncional. Cir Plast Ibero Latinoam. 2013;39(1):s90-8. DOI: <https://dx.doi.org/10.4321/S037678922013000500018>
70. Diepenbrock RM, Green JM. Autologous Fat Transfer for Maxillofacial Reconstruction. Atlas Oral Maxillofac Surg Clin North Am. 2018;26(1):59-68. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.cxom.2017.11.002>
71. Lazzati A, Katsahian S, Maladry D, Gerard E, Gaucher S. Plastic surgery in bariatric patients: a nationwide study of 17,000 patients on the national administrative database. Surg Obes Relat Dis. 2018;14(5):646-51. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.soard.2018.01.010>
72. Tamayo Carbón AM, Siñani Díaz WR, García Torres DD. Dermolipectomía abdominal funcional en paciente de alto riesgo quirúrgico. Rev Cient Cienc Med. 2019 [acceso: 20/07/2021];22(1):43-7. Disponible en:

[http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1817-74332019000100007&lng=es](http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332019000100007&lng=es)

73. Passos IM, Britto RL. Diagnosis and treatment of müllerian malformations. Taiwan J Obstet Gynecol. 2020;59(2):183-8. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.tjog.2020.01.003>
74. Echavarría Restrepo LG, Echavarría Medina A, Gómez Londoño M, López Torres LF, Gallego Mejía A, Henao López CP. Reporte de serie de casos: neovagina en pacientes con Síndrome Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser. Rev Chil Obstet Ginecol. 2019;84(3):236-44. DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-75262019000300236>
75. Dear J, Creighton SM, Conway GS, Williams L, Liao LM. Sexual Experience before Treatment for Vaginal Agenesis: A Retrospective Review of 137 Women. J Pediatr Adolesc Gynecol. 2019;32(3):300-4. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jpag.2018.12.005>
76. Tamayo Carbón AM, Bencosme Escarramán YY, Medina Robainas RE. Hallazgos quirúrgicos en pacientes con alogenesis iatrogénica. Rev Cient Cienc Med. 2021;24(1):43-51. DOI: <https://doi.org/10.51581/rccm.v24i1.344>
77. Tamayo Carbón AM, Vila García E, Chávez JC, Cuastumal Figueroa DK. Open Method for Surgical Removal of Modeling Substance in a Patient with Iatrogenic Gluteal Allogeneisis. Int J Transplant & Plastic Surg. 2022;6(1):164. DOI: <https://doi.org/10.23880/ijtps-16000164>
78. Berkowitz S. A Review of the Cleft Lip/Palate Literature Reveals That Differential Diagnosis of the Facial Skeleton and Musculature is Essential to Achieve All Treatment Goals. J Craniofac Surg. 2015;26(4):1143-50. DOI: <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000001592>
79. Preidl RH, Kesting M, Rau A. Perioperative Management in Patients With Cleft Lip and Palate. J Craniofac Surg. 2020;31(1):95-101. DOI: <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000005897>
80. Batut C, Joly A, Travers N, Guichard B, Paré A, Laure B. Surgical treatment of orbital hypertelorism: Historical evolution and development prospects. J Craniomaxillofac Surg. 2019;47(11):1712-9. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2019.07.002>
81. Shen W, Cui J, Chen J, Ying ZX. Treatment of orbital hypertelorism using inverted U-shaped osteotomy. J Craniofac Surg. 2015;26(2):415-7. DOI: <https://doi.org/10.1097/SCS.0000000000001518>
82. Mantilla Martín AI. Reconstrucción auricular: experiencia de 24 años. Cir Plast Ibero Latinoam. 2008 [acceso: 20707/2021];34(2):107-18. Disponible en:

[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0376-78922008000200004&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0376-78922008000200004&lng=es)

83. Al Kadah B, Naumann A, Schneider M, Schick B, Linxweiler M, Papaspyrou G. Auricular reconstruction with polyethylene implants or silicone prosthesis: A single institution experience. *J Craniomaxillofac Surg.* 2018;46(12):2150-6. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jcms.2018.10.005>

84. Hontanilla Calatayud B, Aubá Guedea C, Vila Sobral A, Castro García J, San Martín Maya A, Botellé del Hierro J. *et al.* Protocolo quirúrgico en la reconstrucción de la parálisis facial: nuestra experiencia tras 140 casos tratados. *Cir Plast Ibero Latinoam.* 2008 [acceso: 20707/2021];34(3):185-200. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0376-78922008000300004&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0376-78922008000300004&lng=es)

85. Kim SJ, Lee HY. Acute Peripheral Facial Palsy: Recent Guidelines and a Systematic Review of the Literature. *J Korean Med Sci.* 2020;35(30):e245. DOI: <https://doi.org/10.3346/jkms.2020.35.e245>

86. Vass G, Bere Z, Szabó D, Rovó L. Nasolabial suspension of the malar fat pad: a new, minimally invasive and reversible technique for facial symmetrization in permanent facial paralysis. *Orv Hetil.* 2019;160(22):869-72. DOI: <https://doi.org/10.1556/650.2019.31344>

87. Spake CS, Beqiri D, Woo A. Optimizing Nasal Reconstruction in Severe Congenital Nasal Deviations. *J Craniofac Surg.* 2021;32(4):e396-8. DOI: <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000007616>

88. Picard A, Zazurca F, Franchi G, Kadlub N, Galliani E, Neiva Vaz C, *et al.* Secondary nasal surgery with cleft palates. *Ann Chir Plast Esthet.* 2019;64(6):432-9. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.anplas.2019.07.017>

89. Kajdic N, Spazzapan P, Velnar T. Craniosynostosis - Recognition, clinical characteristics, and treatment. *Bosn J Basic Med Sci.* 2018;18(2):110-6. DOI: <https://doi.org/10.17305/bjbms.2017.2083>

90. Mathijssen IM. Updated Guideline on Treatment and Management of Craniosynostosis. *J Craniofac Surg.* 2021;32(1):371-450. DOI: <https://doi.org/10.1097/SCS.00000000000007035>

91. Rüegg EM, Bartoli A, Rilliet B, Scolozzi P, Montandon D, Pittet Cuénod B. Management of median and paramedian craniofacial clefts. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2019;72(4):676-84. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.bjps.2019.01.001>

92. Koka K, Patel BC. Ptosis Correction. Stat Pearls. 2021. DOI: <https://doi.org/10.30969650>
93. Satterfield KR, Chambers CB. Current treatment and management of infantile hemangiomas. Surv Ophthalmol. 2019;64(5):608-18. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.survophthal.2019.02.005>
94. Park SJ, Shin WB, Huon SA, Ryu HJ, Yoon JS. Surgical Treatment of Infantile Hemangioma Involved With Fatty Degeneration. Ophthalmic Plast Reconstr Surg. 2019;35(4):409-11. DOI: <https://doi.org/10.1097/IOP.0000000000001403>
95. Papadakis M, Manios A, Trompoukis C. Surgical treatment of polydactyly and syndactyly during the 4th century AD. Acta Chir Belg. 2019;119(1):64-5. DOI: <https://doi.org/10.1080/00015458.2018.1534392>
96. Tamayo Carbón AM, Cuauhtémoc Alatorre AA, Cuastumal Figueroa DK, Chirino Rodríguez G, Ortega Rincón A. Un enfoque clínico terapéutico para la alopecia androgenética: una descripción general. EIMEC Scientific. 2022 [acceso: 2070772021];1(1). Disponible en: <https://www.eimecscientific.com/un-enfoque-clinico-terapeutico-para-la-alopecia-androgenetica-una-descripcion-general/>
97. Tamayo Carbón AM, Cuauhtémoc Alatorre AA, Cuastumal Figueroa DK, Chirino Rodríguez G, Ortega Rincón A. Enfoque terapéutico clínico de la alopecia androgenética: tratamiento quirúrgico y más allá. EIMEC Scientific. 2022 [acceso: 2070772021];1(1). Disponible en: <https://www.eimecscientific.com/enfoque-terapeutico-clinico-de-la-alopecia-androgenetica-tratamiento-quirurgico-y-mas-alla/>

### Conflicto de intereses

Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.