

201 311

Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE ODONTOLOGIA



ENFERMEDADES HEREDITARIAS Y SINTOMATOLOGIA EN LA CAVIDAD ORAL

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
CIRUJANO DENTISTA
P R E S E N T A:
MANUEL DE JESUS MORALES VALDES



MEXICO, D. F.

1982



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

I N D I C E

	Pag.
I.- Prólogo	1
II.- Introducción	2
III.- Conceptos básicos	2, 18
IV.- Temas de Enfermedades relacionadas con la herencia (Síndromes Hereditarios).	
Disostosis Mandibulofacial (Síndrome de Treacher-Collins).....	19, 24
Displasia Ectodermal Hipohidrótica (Síndrome de Christ Siemens Touraine)	24, 28
Disostosis Cleidocraneal	28, 29
Disostosis Craneofacial (Mal de Crouzon) ...	29, 30
Hipophosphatasia	30, 31
Hialinosis Cutánea y de Mucosa	31, 33
Labio Hendido (Leporino) con agujeros del labio.....	33, 34
Mal de Adison, Hipoparatiroidismo Juvenil Familiar Idiopático, Queratoconjuntivitis y Candidiasis Superficial	34, 37
Osteogénesis Imperfecta, Dentinogénesis Imperfecta, Esclerosis Azul, Otoesclerosis y Laxitud de los Ligamentos	37, 38
Síndrome de Ellis Van Creveld (Displasia Condroectodermal)	38, 39
Síndrome Oral Facial Digital	39, 41
Síndrome de Papillon Lefevre	41, 42
Síndrome de Rieger	42
Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria	43
Raquitismo Resistente a la Vitamina D	44, 45
V.- Síntesis	46, 54
VI.- Conclusiones	55, 56
VII.- Glosario	57, 63
VIII.- Bibliografía	64, 65

P R O L O G O

ESTE TRABAJO ESTA ORIENTADO PARA QUE EL ODONTOLOGO QUE ESTA EN CONTACTO CONSTANTE CON SUS PACIENTES, ADQUIERA CONCIENCIA SOBRE ALGUNOS PADECIMIENTOS QUE MUCHAS VECES LE PASAN DESAPERCIBIDOS Y EN LOS CUALES LA GENETICA TIENE UN PAPEL MUY IMPORTANTE.

DEL CONOCIMIENTO DE ESTOS PADECIMIENTOS Y SU SINTOMATOLOGIA DEPENDERA EL TRATAMIENTO ADECUADO CON EL QUE SE PODRAN ATENDER A DETERMINADO GRUPO DE PACIENTES, LOS CUALES HAN ESTADO EN SU MAYORIA MARGINADOS EN LO REFERENTE A SU SALUD BUCAL Y GENERAL.

SE PRETENDE QUE CON EL CONOCIMIENTO DE ESTAS ENFERMEDADES, SE LES PODRA BRINDAR UNA OPORTUNIDAD A ESTOS PACIENTES, DE INCORPORARSE A LOS GRUPOS DE PERSONAS QUE GOZAN DE BUENA SALUD, PUDIENDO CONVIVIR CON ELLOS EN EL TRABAJO Y LA SOCIEDAD, CONVIRTIENDOLOS EN PERSONAS MAS POSITIVAS, LO CUAL ES ALGO A LO QUE TIENEN DERECHO, COMO TODO SER HUMANO.

ASIMISMO, TODO LO ANTERIOR DARA COMO RESULTADO QUE SE OBTENGA MAS ETICA PROFESIONAL Y UNA MEJOR PRACTICA ODONTOLOGICA, CON SUS BENEFICIOS CONSECUENTES.

I N T R O D U C C I O N

La Odontología, catalogada como rama de las Ciencias Médicas, tiene un papel muy importante en la salud mundial. Debido a ésto ha adquirido un gran auge en los últimos años.

A su vez se han investigado y estudiado enfermedades que antes eran desconocidas o de una importancia poco relevante. Por su aparición cada vez más frecuente, se ha llegado a pensar en la herencia como factor importante en el origen o presencia de dichas enfermedades; es por esto que este ensayo trata de reunir y condensar información sobre algunos trastornos en la cavidad bucal, que son poco conocidos para el Odontólogo y en los cuales la genética tiene un papel muy importante.

En 1888 Waldeyer introdujo al vocabulario científico la palabra cromosoma (chromos-color; soma-cuerpo). Como sucede con muchos descubrimientos importantes, el reconocimiento inicial -- del papel de los cromosomas como vehículos de la información hereditaria debe acreditarse a varios grupos de investigadores que trabajaron a finales del siglo XIX y principios del siglo XX.

El número de cromosomas en un gameto es de 23 y éste se considera el número haploide (n), el número diploide es de 46 ($2n$). Cualquier múltiplo exacto del número haploide se denomina euploide. Por consiguiente, el número cromosómico haploide (n) y

diploide ($2n$) son euploides. Sin embargo, si un paciente tiene un número cromosómico que no es múltiplo exacto de 23, como en el Síndrome de Down que tiene 47 cromosomas, el número se denomina aneuploide. Una condición que rara vez se encuentra en humanos excepto en abortos y en ciertas células diferenciadas de tumores, es la poliploidía. Esta es una condición euploide (diferente a la diploide) en la que hay un múltiplo exacto del estado haploide: 69 cromosomas es una triploidía ($3n$); 92 cromosomas, una tetraploidía ($4n$) y así hasta múltiplos mayores.

La trisomía es un estado aneuploide en el cual un tercer cromosoma homólogo está presente además del par autosómico normal. El Síndrome de Down es el epónimo para la trisomía 21 que es la presencia de tres cromosomas 21 en lugar de dos.

La ausencia de un cromosoma se conoce como monosomía para ese cromosoma.

El humano, aún cuando puede sobrevivir con la desorganización que produce en el desarrollo la información genética de un autosoma por triplicado, no puede subsistir a la ausencia de un autosoma completo.

Cuando una porción cromosómica está presente por triplicado como se encuentra en las translocaciones, se usa el término trisomía parcial, si falta una porción del cromosoma se utilizan los términos de monosomía o delección.

a) En 1923 se consideraba que el número o complemento diploide

humano era de 48. No fué sino hasta 1956 en que Tijo y Levan de mostraron que el número diploide de los cromosomas humanos es de 46.

El cromosoma consiste de material hereditario, ácido desoxirribonucléico (D N A), dentro de una matriz protéica (histonas en el ser humano) y que las unidades de herencia o genes son segmentos de D N A.

El número de genes distribuidos en los 46 cromosomas de la célula humana se estima del orden de 100,000 (cien mil).

b).- Los cromosomas no se distinguen individualmente salvo durante la división celular, momento en el que se pueden ver en el microscopio de luz como corpúsculos en forma de bastón que se tiñen con colorantes básicos. Cada uno de los 46 cromosomas es miembro de un par homólogo. Uno de los representantes del par proviene del padre y el otro de la madre.

Veintidós de los pares son idénticos, tanto en los hombres como en las mujeres y se designan como autosomas; los cromosomas homólogos de cada par de autosomas suelen ser indistinguibles. Los cromosomas del par remanente se refieren como sexuales; en la mujer son idénticos y se conocen como cromosomas X; en el hombre hay un cromosoma X y otro totalmente diferente denominado Y.

c) MITOSIS

La mitosis o división de las células somáticas es el medio por

el cual las células del cuerpo se duplican para mantenerse, o bien, para permitir un crecimiento tisular. Las células que no están en división se dice que están en interfase, ésta es la condición normal en la que las células realizan sus funciones específicas. También durante la interfase se duplica el material genético, así que antes que se lleve a cabo la división celular ya está presente un doble contenido de D N A que entonces se dividirá hacia las dos células hijas durante la mitosis.

Los cromosomas que están metabólicamente activos y muy elongados durante la interfase no son visibles en esta etapa y se aprecian con un aspecto granular.

Se reconocen cuatro etapas durante la mitosis: profase, metafase, anafase y telofase. Es durante este proceso que una secuencia precisa de eventos ocurre para dar por resultado dos células nuevas (hijas), cada una con el mismo complemento cromosómico y material genético de la célula madre.

El material citoplásmico simplemente se divide a la mitad, pero en el núcleo se llevan a cabo una serie de cambios que caracterizan el proceso de la mitosis.

Profase.- Esta etapa comienza cuando los cromosomas que no son distinguibles durante la interfase se condensan y se hacen aparentes al microscopio de luz. El contenido de D N A ya está duplicado y cada cromosoma se aprecia con dos bandas paralelas denominadas cromátides, unidas en un lugar que es el cen

trómero. La membrana nuclear empieza a desaparecer y dos pequeños cuerpos, los centriolos, migran hacia los polos opuestos a partir de una posición inmediata a la superficie externa de la membrana nuclear.

Metafase.- Esta es la etapa en la cual los cromosomas individuales son más fácilmente distinguibles. El cariotipo o sea el -- arreglo de cromosomas humanos para su análisis, se obtiene de laminillas en metafase, la membrana nuclear desaparece y los - cromosomas se colocan en un plano ecuatorial unidos por sus -- centrómeros al huso acromático el cual consiste en una serie de fibras protéicas que emergen de los centriolos.

Anafase.- La separación de las dos cromátides entre sí, es la señal de inicio de la anafase. El centrómero se divide longitudinalmente y los dos centrómeros hijos se mueven hacia polos - opuestos jalando con ello a las cromátides, cada polo de la - célula en división recibe un mismo grupo de cromosomas, idénti - co al del núcleo original.

Telofase.- Los cromosomas hijos que ahora son cromátides unitarias, llegan a los polos de las células al mismo tiempo que el citoplasma empieza a dividirse en el área del plano ecuatorial. Las dos células hijas se separan y los cromosomas se to - nan menos densamente teñidos hasta volverse indistinguibles; - cuando la separación es completa se reconoce en interfase a -- las dos células hijas.

d) MEIOSIS.

En la meiosis o división de las células germinales, ocurren - dos eventos críticos que no suceden durante la mitosis (división de las células somáticas) 1) Apareamiento de los cromosomas homólogos; 2) Dos divisiones sucesivas del material nuclear que dan por resultado células con 23 cromosomas en lugar - de 46. Tomando en cuenta estos conceptos, consideraremos ahora los eventos de la meiosis.

Primera División Meiótica.

Profase.- Esta etapa de la división de las células germinales, puede analizarse en cinco subetapas bien definidas, cuyos detalles se encuentran en textos de citología. Los eventos importantes de la profase meiótica, que no ocurren durante la profase mitótica son: el apareamiento de los cromosomas (sinapsis) y la ruptura y recombinación de los filamentos de los cromosomas apareados en tal forma que una porción de unode los cromosomas se intercambia con una parte comparable con su homólogo; ésto es lo que se conoce como entrecruzamiento.

1.- Leptonema.- Los cromosomas se hacen visibles y aparecen como fibras únicas, aún cuando el D N A ya está duplicado.

2.- Cigonema.- En este momento, cada cromosoma se aparea con su compañero, de tal manera que cada porción de un cromosoma se asocia con la porción idéntica de su homólogo. Estos cromosomas en sinapsis o bivalentes no se forman durante la mitosis .

3.- Paquinema. - Ahora cada cromosoma se aprecia como un doble filamento.

4.- Diplonema.- Los dos miembros del bivalente empiezan a separarse, excepto en aquellos lugares en donde ha ocurrido entre cruzamiento y este intercambio de los filamentos en " forma de X" se conoce como quiasma, el cual mantiene juntos a los homólogos.

Los intercambios de material genético por entrecruzamiento proporcionan una variedad casi infinita al complemento genético total de un individuo.

5.- Diacinesis.- La etapa final de la profase se caracteriza porque los cromosomas se observan condensados y más intensamente teñidos.

Metafase.- Ocurre igual que en la mitosis excepto que -- los homólogos están apareados como bivalentes, la membrana nuclear desaparece y los cromosomas se acomodan en un plano ecuatorial unidos por sus centrómeros a las fibras protéicas que emanan de los centriolos.

Anafase.- Los cromosomas que aún persisten con las dos cromátides unidas por su centrómero, se separan de sus homólogos y a cada célula hija se dirigen 23 cromosomas duplicados. Como se ve, la diferencia con la anafase mitótica consiste en que en éstas las dos cromátides, de cada cromosoma se separan de su centrómero y a cada célula hija se van 46 cromosomas unitarios.

En la primera anafase meiótica se demuestran las bases cromosómicas para dos de las leyes de Mendel con respecto a la herencia; segregación y distribución independiente. La separación de los cromosomas homólogos, ya sea con el representante materno o paterno del par que se va a un gameto determinado (después de divisiones sucesivas), es la base de la segregación. La decisión de a cual polo se dirige el homólogo materno y a cual el paterno, es independiente para cada par, lo que representa la base física de la distribución independiente.

La telofase en la meiosis I es comparable a la telofase mitótica, salvo que hay 23 cromosomas duplicados concentrados en los polos de las células hijas, en lugar de los 46 cromosomas unitarios.

Segunda división meiótica.

No existe entre la primera y segunda divisiones meióticas una interfase en la que el DNA se replique: de hecho no hay interfase entre ambas divisiones. Las etapas de metafase, anafase y telofase son esencialmente las mismas que se encuentran en la mitosis de células somáticas sólo que en este caso únicamente están involucrados 23 cromosomas.

De las divisiones meióticas sucesivas, en la espermatogénesis resultan cuatro espermátides y en la ovogénesis se forman un ovulo y tres corpúsculos polares. En la célula destinada a convertirse en espermatozoide, el citoplasma se divide en partes iguales, así que después de la primera división meiótica se-

forman dos espermatocitos semejantes y después de la segunda - división, 4 espermátides idénticas. En la mujer, sin embargo, el citoplasma se divide desigualmente; después de la primera - división meiótica. La mayor parte del citoplasma se va hacia - una de las células que es el óvulo secundario y la otra célula es un corpúsculo polar que también contiene todos los 23 - cromosomas, pero con escaso citoplasma, el cual en ocasiones - se divide antes de eliminarse. Después de la segunda división meiótica persiste la misma distribución desigual y se originan un óvulo y otro corpúsculo polar.

e).- Clasificación de los cromosomas.

Se clasifican en:

Metacéntrico (medio céntrico).- Cuando el centrómero se encuentra localizado en la parte media del cromosoma.

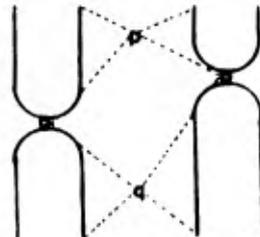
Submetacéntrico.- Cuando el centrómero está desplazado -- del centro.

Acrocéntrico.- Cuando el centrómero está localizado muy - cerca de uno de los extremos del cromosoma.

Los brazos cortos del cromosoma se designan con la letra "P" y los brazos largos con la "Q".



METACENTRICO



SUBMETACENTRICO

ACROCENTRICO

f).- Alteraciones de los cromosomas.

Entre las alteraciones de los cromosomas se encuentran:

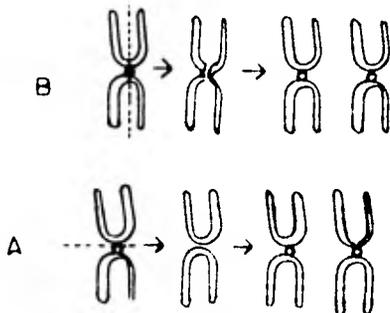
1.- Alteraciones numéricas. La aneuploidia es la manifestación de un error en la meiosis, que puede ocurrir en la primera o segunda división o bien durante las divisiones del cigoto. El término usual para designar este error es el de no disyunción.

2.- Alteraciones estructurales. En la práctica clínica -- las alteraciones más comunes observadas en la estructura de los cromosomas son:

Isocromosomas, deleciones (incluyendo anillos) y las translocaciones.

Las duplicaciones y las inversiones pueden ser también importantes.

Isocromosomas.- Se presentan cuando en lugar de tener la división longitudinal normal del centrómero, ésta ocurre en ángulo recto al eje mayor. Los cromosomas que se producen por dicha división son dos, uno que tiene por duplicado los brazos largos del cromosoma original pero sin brazos cortos y otro -- que consiste en tener los dos brazos cortos sin ninguno largo. Estos constituyen simultaneamente una duplicación y una deleción.



Formación de isocromosomas como resultado de la división cromosómica en plano transversal (A). En lugar de la división normal en el eje longitudinal (B)

Delección.- Cuando una porción de cromosoma se rompe, la -
cual se puede perder. Sólo la parte que retiene el centrómero es
capaz de orientarse en el huso acromático y mantenerse en divisioo
nes celulares sucesivas.

La ruptura puede ser en un extremo o en ambos o puede haber dos
rupturas en un mismo brazo, con pérdida de la porción interme -
dia.

Cuando hay ruptura, los fragmentos son "pegajosos" y tienden a
reunirse pero si no hay material cromosómico cercano para unír -
sele, el extremo amputado "cicatriz" pero persiste la pérdida
de material genético. Si la ruptura ocurre en ambos extremos -
de los brazos, éstos están "pegajosos", pueden incurvarse y reu -
nirse formando un cromosoma en anillo habiendo también pérdida -
de material genético.

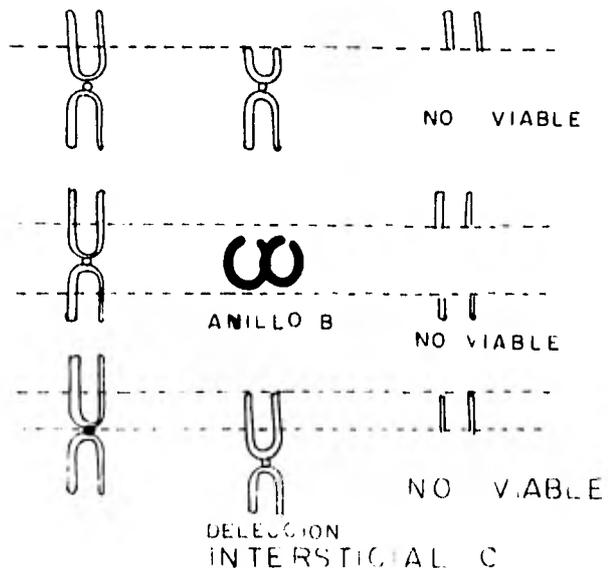
Finalmente, si dos rupturas tienen lugar en un mismo brazo y no
se fusionan adecuadamente, el fragmento puede perderse y los ex
tremos proximal y distal "pegajosos" se reunen y causan pérdida
de locigénicos.

Deleciones que originan
pérdida del material cro
mosómico.

A) Delección Terminal

B) Anillo

C) Delección Intersticial



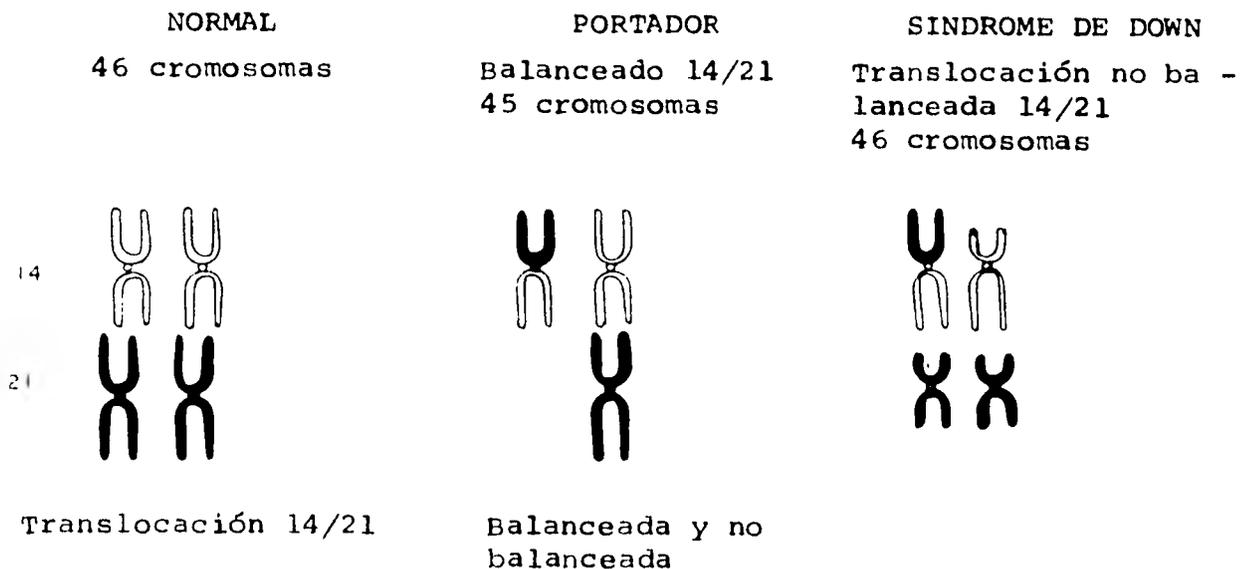
Translocación.

En este caso, una porción cromosómica se transfiere a otro cromosoma. Un ejemplo es la translocación del brazo largo de un cromosoma 21 a un cromosoma 14.

Un paciente con mongolismo por translocación 14/21 representa una translocación no balanceada; el individuo afectado tiene 46 cromosomas, un par homólogo de cromosomas 21, un cromosoma 14 normal y un cromosoma 14 estructuralmente anormal que tiene material extra en los brazos cortos, por la adición de los brazos largos de un cromosoma.

En realidad este paciente es trisómico para el cromosoma 21.

Un paciente fenotípicamente normal puede ser portador de una translocación balanceada 14/21 y en ese caso, su cuenta cromosómica será de 45 (un cromosoma 14 normal, un cromosoma 21 normal y un cromosoma anormal, producto de la unión de los brazos largos del cromosoma 14 y del 21). Este paciente tendría casi todo el material genético de los pares cromosómicos 14 y 21 y por consiguiente, será fenotípicamente normal.



Herencia Autosómica Dominante.

Se considera que un gen es dominante cuando produce un efecto en cualquier individuo que lo hereda independientemente del estado del otro alelo.

Por lo tanto, la transmisión de una enfermedad dominante en una familia es un reflejo directo de la transmisión del gen. La primera característica de la herencia autosómica dominante es que todo individuo afectado tiene un progenitor afectado (excepto en el caso de una mutación fresca).

Segunda regla de la herencia Mendeliana dominante, si la esposa es normal los niños del individuo afectado tendrán cada uno una probabilidad de 1:1 de heredar el gen mutante y presentar la enfermedad.

En resumen, el patrón familiar de la herencia autosómica dominante es caracterizada por los siguientes datos:

1.- Cada individuo afectado tiene un progenitor afectado, hasta el punto en su ascendencia, en el que se originó el gen mutante por una mutación fresca.

2.- Una persona afectada (con un progenitor sano y uno afectado) y su cónyuge normal tendrán un riesgo de 50:50 de tener hijos afectados.

3.- Los parientes sanos de personas afectadas no tendrán hijos enfermos.

Herencia autosómica Recesiva.

Un gen recesivo deletéreo solamente produce enfermedad en el-

homocigoto, de tal forma que los individuos afectados deben recibir un gen mutante de cada uno de sus padres. Puesto que los genes deletéreos son relativamente raros en la población, casi todos los sujetos homocigóticos afectados nacen del matrimonio de dos personas heterocigotas no afectadas.

De este modo, cada niño de dos padres heterocigotos para un gen mutante, tiene una probabilidad en cuatro de ser homocigoto y presentar el tipo mutante.

Por lo tanto, es característico de la herencia recesiva que la enfermedad no aparezca en los ancestros o en los parientes colaterales de los sujetos afectados.

Hay más probabilidad de que ambos progenitores sean heterocigotos para un alelo mutante cuando son parientes y tienen un ancestro común del cual pueden haber heredado el mismo gen mutante recesivo.

De esto se concluye, que los niños con una enfermedad recesiva tienen padres consanguíneos más frecuentemente que el promedio.

Herencia recesiva ligada al sexo.- Los genes que se encuentran en el cromosoma X pueden ser dominantes o recesivos como aquellos de los autosomas, pero el hecho de que las mujeres tengan dos cromosomas X y que los hombres sólo un X y un Y causan las diferencias características de los patrones familiares en las enfermedades por genes ligados al X.

En resumen, las enfermedades recesivas ligadas al X muestran --

las siguientes características familiares siempre y cuando el gen en cuestión sea raro:

1.- La enfermedad aparece casi siempre en hombres, cuyas madres son sanas, pero portadoras heterocigotas del gen mutante.

2.- Cada hijo varón de una mujer portadora, tiene un riesgo de 1:1 de estar afectado.

3.- Los hombres afectados nunca transmiten el gen a sus hijos varones, pero lo heredan a todas sus hijas, que serán portadoras.

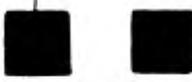
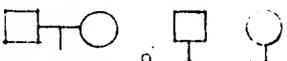
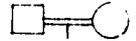
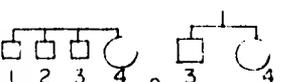
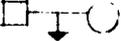
4.- Los hombres sanos nunca transmiten el gen.

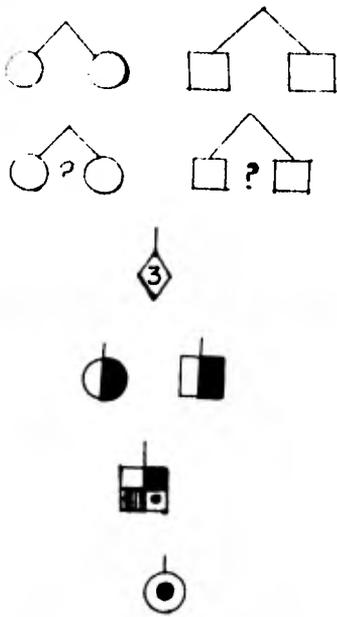
Existen algunas enfermedades dominantes ligadas al X. Las características de los árboles genealógicos indican que estos padecimientos se transmiten de una mujer afectada a la mitad de sus hijos varones y a la mitad de sus hijas y de un hombre afectado a todas sus hijas y a ninguno de sus hijos.

Segregación independiente.- Los genes (en cromosomas diferentes) segregan independientemente uno de otro. En consecuencia, si en una familia segregan dos genes mutantes Mendelianos, el riesgo para un individuo dado de heredar cualquiera de las enfermedades o ambas, se puede calcular a partir de la ley de probabilidades independientes.

Enlace y entre cruzamiento: Si dos genes se encuentran en el mismo cromosoma no segregarán independientemente sino juntos, esto es que están ligados.

SIMBOLOS EMPLEADOS EN LOS ARBOLES GENEALOGICOS ("PEDIGRIS")

	HOMBRE O MACHO NORMAL
	MUJER O HEMBRA NORMAL
	HOMBRE O MACHO AFECTADO DEL RASGO EN ESTUDIO
	MUJER O HEMBRA AFECTADA DEL RASGO EN ESTUDIO
	ABORTO O NACIDO MUERTO
	MATRIMONIO
	MATRIMONIO CONSANGUINEO O CONSANGUINIDAD
	HERMANOS EN ORDEN CRONOLOGICO DE NACIMIENTO
	MATRIMONIO SIN DESCENDENCIA
	PROBADO CASO INDICE O PUNTOS A PROBAR
	ILEGITIMIDAD
	OBITO
	FALLECIDO
	GEMELOS MONOCIGOTICOS



GEMELOS DICIGOTICOS

CIGOCIDAD DUDOSA DE GEMELOS

TRES HERMANOS SEXO NO ESPECIFICADO

HETEROCIGOTICO

MANIFESTACIONES DE VARIOS RASGOS

. MUJER O HEMBRA HETEROCIGOTICA PORTADORA DE UN CARACTER LIGADO AL X

DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL (Síndrome de Treacher Collins).

La Disóstosis Mandibulofacial implica en gran parte las estructuras derivadas del primer arco branquial, del surco y de la bolsa.

Aunque el Síndrome probablemente fué descrito primeramente por Thomson en 1846-47, se da el crédito de su descubrimiento a Berry, especialmente a Treacher-Collins, quien describió los componentes esenciales de este Síndrome.- Durante los años 40, Franceschetti y sus colaboradores publicaron revisiones extensas de este Síndrome y le dieron el nombre de Disóstosis Mandibulofacial.

Existe evidencia de que el Síndrome se hereda como rasgo autosómico dominante; se trata de una penetración incompleta y se expresa en forma variable. Parece que el gene tiene un efecto letal, ya que los abortos y muertes postnatales son tempranas. Varias familias han presentado el Síndrome en varias generaciones y estos casos han sido revisados por Wildervanck y Stovin. En una revisión de 63 casos, Franceschetti y sus colaboradores encontraron 27 casos con historia del Síndrome en la familia. Es interesante notar que Granrud pensó que el Síndrome pudiera ser producido también por factores exógenos, el análisis de la sangre periférica no ha revelado ninguna anomalía detectable de los cromosomas. Las teorías sobre el origen de este Síndro

me han sido numerosas y fueron revisadas por Snyder. La opinión de Mann y Kilner, que se basa en las consideraciones embriológicas (sordera, ausencia de pestañas y de las glándulas de Meibomio, posición anormal de los ojos, desarrollo esencialmente anormal de los dientes, etc.) sugiere que el defecto en el desarrollo ocurre cuando el embrión mide 50 mm. o hacia el final del segundo mes del embarazo. Franceschetti y Klein sugieren que la inhibición del crecimiento debe ocurrir alrededor de la séptima semana de vida embrional. Hövels indicó que el factor-causante es un desarrollo incompleto de la cresta neural de la cabeza. Sin embargo, este punto de vista no fué compartido por Mc Kenzie y Craig, que sugirieron que el Síndrome resulta de un desarrollo incompleto del flujo sanguíneo (desde el primer arco aórtico hasta la arteria estapedial de la Carótida externa) o una falla real del desarrollo de la arteria estapedial. Puede sin embargo ser más el efecto que la causa.

MANIFESTACIONES SISTEMICAS.-

FACIES: La apariencia facial es característica de las fisuras palpebrales que se inclinan hacia abajo, los pómulos caídos, el lóbulo de la oreja deformado, la barba que retrocede y la boca alargada, parecida a la de un pez, presentan una imagen clínica que una vez vista no se puede olvidar. Otro rasgo raro es el nacimiento de pelo en forma de lengua, que se extiende hacia la mejilla. Esto es visto en una de cuatro personas afectadas.

CRANEO.- Comunmente se nota que el cráneo óseo es esencialmente normal, pero los estudios radiográficos revelan que las intersecciones supraorbitales están poco desarrolladas. La protuberancia externa occipital puede estar bien desarrollada.- El cuerpo de los huesos malaros puede estar totalmente ausente, pero más a menudo es gruesa y simétricamente subdesarrollado, con falta de fusión de los arcos cigomáticos. Las mastoides no son pneumatizadas y frecuentemente son escleróticas. Los senos paranasales frecuentemente son pequeños y pueden estar completamente ausentes. Se ha notado que el margen inferior de la órbita es defectuoso.

OJOS.- Aunque la visión es comunmente normal, las fisuras palpebrales se inclinan lateralmente hacia abajo (oblicuidad anti mongoloide) y frecuentemente hay un coloboma (en cerca del 75% de los pacientes) en el tercio externo del párpado inferior, cerca de la mitad de los pacientes tienen una deficiencia de las pestañas inmediatas al coloboma. También puede existir un coloboma iridial. Los puntos lagrimales inferiores pueden estar ausentes, igual que las glándulas Meibomianas y el listón marginal. También se nota microftalmia, los estudios radiográficos han mostrado que los márgenes orbitales inferiores son anormales y que la cavidad orbital es oval, con el techo inclinándose hacia abajo y hacia afuera.

Las anomalías del ojo han sido revisadas especialmente por Franceschetti. Se ha notado que los dermoides epibulbares subconjun

tivales, ocurren en asociación con la llamada " Disostosis Mandibulofacial unilateral " (Síndrome de Goldenhar).

LAS OREJAS.-

Muchas veces la oreja está deformada, baja hacia adelante o está en mala posición. En un estudio de Stovin, 53 de los 63 pacientes tenían la oreja deformada y más de un tercio tenía la ausencia del canal auditivo externo o tenía un defecto del hueso del secillo, acompañado por sordera. Los estudios radiográficos han mostrado esclerosis del oído medio y muy rara vez del oído interno con una pobre delineación de sus estructuras. Las investigaciones quirúrgicas han fortalecido los descubrimientos radiográficos.

LA NARIZ.-

El ángulo naso-frontal está usualmente obliterado y el puente de la nariz levantado, la nariz parece grande por la falta de desarrollo malar.

Las fosas nasales frecuentemente están estrechas y los cartílagos axiales hipoplásticos.

ESTADO MENTAL.-

Aunque Stovin y sus colaboradores registraron que sólo cuatro de sesenta y tres pacientes eran mentalmente deficientes, este porcentaje parece bajo. Uno de los investigadores ha visto una familia de la cual la madre y sus cuatro niños eran retardados. Nager y de Reyner registraron la Sinostosis del cúbito y del -

radio, en el tercio proximal, la falta de carpales y metacarpales, la contracción de la articulación bilateral del codo, la aplasia del pulgar y la polidactilia en un paciente con disostosis mandibulo-facial. Ellos emplearon el nombre de " Disóstosis acrofacial".

Chou y colaboradores registraron la displasia de los metacarpales y de las falanges al igual que la polidactilia.

Straith y Lewis al descubrir el Síndrome en una madre y sus cuatro hijos, observaron los metacarpales anormalmente largos.

Snyder hizo una observación similar, quien notó también la clinodactilia. Se ha notado que el esternón defectuoso está asociado con el Síndrome.

OTRAS INVESTIGACIONES: Gottsegen y colaboradores han registrado defectos ventrículo-septal y Böök y Fraccaro sugirieron también que la malformación del corazón no es poco frecuente en este Síndrome. Un paciente de Nagar y de Reyner tenía una anomalía congénita del corazón.

MANIFESTACIONES BUCALES: La mandíbula casi siempre es hipoplásica. Los estudios radiográficos han mostrado que el ángulo es más obtuso de lo normal y que la rama puede ser deficiente. La superficie interna del cuerpo de la mandíbula muchas veces es cóncava, de manera pronunciada.

Se nota que el paladar es elevado y partido en más del 40% de los casos. La macrostomía, defecto de fusión de los maxilares -

y mandíbulas pueden ser unilateral o bilateral. No se ha calculado la frecuencia exacta de su ocurrencia, pero no es muy común. También se ha observado microstomía. Debido al escaso desarrollo del maxilar y a la frecuencia del paladar elevado partido, la maloclusión es común. Los dientes pueden estar sumamente separados y ser hipoplásicos desplazados o asociados con una mordida abierta.

McKenzie y Craig registraron la aplasia de la glándula parótida y macroglosia, pero estas observaciones no han sido confirmadas por otros investigadores.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL: Las características diferenciales son tan obvias que debería haber poca dificultad en el diagnóstico. Sin embargo, los pacientes afectados pueden tener signos mínimos del Síndrome y deben ser examinados cuidadosamente.

AYUDAS DEL LABORATORIO: Rayos X.

DISPLASIA ECTODERMAL HIPOHIDROTICA (Síndrome de Christ-Siemens Touraine)

Los mayores componentes de este Síndrome son: Hipodoncia, Hipotricosis e Hipohidrosis, asociadas usualmente con otros componentes resultantes del desarrollo defectuoso de estructuras de origen ectodermal. El Síndrome es generalmente transmitido por un carácter recesivo ligado al cromosoma X y en 130 casos estu

diados la mujer lo transmite, pero se manifiesta en el hombre: Sin embargo, 15 mujeres han manifestado el Síndrome completo. La consanguinidad familiar es en algunos casos sugerente de - que el mal es autosómico hereditario dominante e ilustra la ge - nética heterogénea del Síndrome en casos descritos por Kline.- Esto es distinto, las formas hidróticas dominantes de la dis - plasia ectodermal.

MANIFESTACIONES SISTEMICAS.-

FACIES: El aspecto es muy característico y los pacientes de di - ferentes familias afectadas son tan similares que parecen her - manos. El cráneo semeja un triángulo invertido. La marcada -- protuberancia frontal, el puente de la nariz deprimido, los la - bios son protuberantes y los pabellones auriculares implanta - dos oblicuamente en la cabeza, son razgos prominentes.

PIEL: La característica más importante es hipohidrosis, y ya - que los signos no son aparentes en el primer año, el Síndrome - puede ser frecuente hasta el segundo año de vida. El niño po - dría decirse que tiene "fiebre de origen desconocido".- Inhabi - litado para sudar, debido a la aplasia de las glándulas sudorí - paras, provocan intolerancia al calor con severa hiperpirexia. La piel es suave, delgada y muy seca, debido a que no hay glán - dulas sebáceas.

La erupción en la piel es muy común, especialmente durante los primeros años de vida, arrugas finas y lineales son apreciadas

alrededor de los ojos y de la boca.- Pequeñas placas hiperqueratósicas son observadas frecuentemente en las palmas de las manos y en las plantas de los pies. Al nacimiento el niño está desprovisto de lanugo, el fino vello que cubre al feto. Después de la pubertad, aunque la barba es generalmente normal, en las axilas y en las regiones púbicas el vello es escaso. El pelo del cuero cabelludo es de color rubio, fino, tieso y corto. Las pestañas y especialmente las cejas no existen. Las uñas de pies y manos son normales o en forma de cuchara.

MANIFESTACIONES BUCALES.-

Los hallazgos más comunes en cavidad oral son hipodoncia, hipoplasia dental o algunas veces anodoncia.- Aunque los dientes son de origen ectodérmico y mesodérmico, se ha demostrado en cultivo de tejidos que el componente mesodérmico, el odontoblasto no llegará a diferenciarse en ausencia del estrato ectodérmico. Los pocos dientes que pueden aparecer siempre son de erupción retardada. El proceso alveolar no se desarrolla en ausencia de dientes y encías.

Los estudios cefalométricos de Sarnat han indicado que aparte de los defectos en el crecimiento alveolar, la mandíbula y el desarrollo facial son esencialmente normales. Los incisivos, caninos y premolares, cuando están presentes, son algunas veces cónicos en la corona. Su forma de la corona está determinada por el esmalte interno o sustrato ameloblástico del germen den

tario.

Con esta forma específica, no han sido reportados casos, pero Thoma y Allen han sugerido "vigor insuficiente", debido a aplasia incompleta de la lámina dental.

Algunos investigadores reportan que la mucosa bucal parece "seca". Estudios histopatológicos de Fleischmann Everett y Sackett han demostrado que hay aplasia de las glándulas mucosas labiales y bucales. La mucosa faríngea y laríngea pueden estar atrofiadas resultando en disfonía. Varios autores han descrito atrofia de la mucosa nasal asociada con ozena muy marcada y grave, caracterizada por una secreción fétida y verde. Las glándulas salivales parece que funcionan normalmente, pero la secreción de las glándulas lagrimales se encuentra disminuída.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL.-

Aunque el aspecto fisonómico es diferente, hay distintas facetas del Síndrome que recuerda al observador otras enfermedades o Síndromes complejos. La deformidad nasal sugiere sífilis congénita, los dientes "cónicos" (corona cónica) son virtualmente idénticos con los vistos en la displasia condroectodérmica. Otra forma de la displasia hidrótica ectodérmica ha sido descrita en la cual la corona de los dientes es cónica.

En asociación puede haber sordera, polidactilia y sindactilia.

AUXILIARES DE DIAGNOSTICO.-

Los rayos X son de valor incalculable.

La disminución de secreción sudorípara puede demostrarse por el método de Minor y el uso de cultivos en agar, conteniendo nitrato de plata y cromato de potasio. Con el método de Schwchman y Gahm o por la alteración de resistencia a la electricidad de la piel.

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL.-

Historia.- Marie y Sainton reportaron la primera observación de este desorden en un padre e hijo. La antigüedad de esta malformación se puede apreciar en las observaciones hechas por -- Grieg, en un cráneo de Neanderthal.

Este Síndrome es transmitido como un rasgo dominante autosómico, pero surge espontáneamente en algunos casos (menos de la mitad), tal vez debido a una mutación de un gen con poca penetración.

RASGOS DIAGNOSTICOS.-

General.- Inteligencia normal, la distribución es igual en ambos sexos, estatura moderadamente reducida, de severidad variable.

Cabeza.- Suturas craneales abiertas con osificación tardía, con cráneo óseo abultado y protuberancia en el frontal y el parietal.

Boca.- Paladar muy arqueado, dentición tardía, dientes anormales displásicos.

Torax.- Aplasia parcial o completa de las clavículas, lo cual - permite al paciente unir los hombros.

Manos.- Longitud asimétrica de los dedos (falange media corta, - quinto dedo y segundo metacarpal largos).

Esqueleto.- En adición a los defectos de las clavículas y crá - neo, existe una sínfisis ancha del pubis y malformaciones verte - brales.

Rayos X.- Se observa osificación tardía de las suturas del crá - neo y rama púbica, clavículas ausentes o hipoplásticas y pseudo epífisis en metacarpianos.

Curso Clínico.- El cierre de las suturas craneales puede retar - darse por varios años. La erupción de los dientes permanentes - puede ser significativamente tardía y cuando aparecen pueden -- presentar hipoplasia anormal del esmalte, quistes de retención, dientes supernumerarios y raíces malformadas (que complican la extracción).

La pelvis angosta en la mujer puede hacer imposible el parto.

Tratamiento.- Sólo sintomático.

DISOSTOSIS CRANEOFACIAL.- (Mal de Crouzón)

Esta facie característica está asociada con la Sinóstosis prema - tura de las suturas craneales, de varios grados y edades en la - que se inicia.

Puede haber acro o braquidactilia, con órbitas poco profundas -

semejando hexoftalmus y hay riesgo de daño al nervio óptico, presenta hipertelorismo, hipoplasia del maxilar, la nariz en forma de punta, el labio superior corto, el paladar muy arqueado y -- corto y se presenta maloclusión. El retraso mental es un rasgo ocasional, así como la coartación y estenosis aórtica.

Se puede presentar daño visual progresivo, frecuente en muchos pacientes y puede ser necesario que el paciente sea sometido a neurocirugía.

HIPOPHOSPHATASIA.-

Esta condición probablemente se hereda como un rasgo recesivo-autosómico que fué descrito por Rathbun en 1948.

Está caracterizado por anomalías en el esqueleto, bajo nivel - en el suero de alcalino-fosfatasa, presencia en orina y en el plasma de fosfoetanolamina y pérdida prematura de los dientes, la exfoliación de los dientes puede ser el primer signo.

Severas manifestaciones ocurren en el período neonatal y del - 60% al 70% de los niños afectados mueren después del nacimiento. La aparición de la enfermedad en forma menos grave no se - reconoce hasta la edad adulta.

El pronóstico es bueno si las manifestaciones no son severas a temprana edad, pero aún así ocurren deformaciones del esqueleto. Los infantes severamente afectados sufren disnea, cianosis, crecimiento retardado, vómito, calcinosis renal y falta de calificación en el cráneo. La causa de la muerte puede ser por -

daño renal, debido a hipercalcemia o falla pulmonar y cardíaca. El principal defecto es la falta de formación en la maduración del hueso.

Las personas afectadas que llegan a la infancia, muestran cambios de raquitismo, sinostosis prematura del cráneo, arqueamiento de las piernas, fracturas y pseudofracturas, áreas irregulares de osificación que pueden ser vistas en las terminaciones metafíneas de los huesos largos.

La condición se nota por la pérdida de los dientes primarios - en edad temprana.

Los incisivos primarios son los dientes que se pierden más frecuentemente.- La pérdida ocurre espontáneamente o después de un ligero trauma y sin evidencia alveolar o parodontal.

Histológicamente los dientes extruídos presentan casi total escasez de cemento. Casi no existe el ligamento parodontal.

HIALINOSIS CUTANEA Y DE MUCOSA.-

Este Síndrome consiste de una infiltración nodular amarillenta de la piel y membranas mucosas, más disfonía.

Siebenmann descubrió este Síndrome en 1908. Otros casos fueron descritos en los años 1920"s.

Urbach y Wiethe definieron esta condición y le aplicaron los términos cutis lipoidico y mucosa y lipoidica proteinosis.

El Síndrome es transmitido como un rasgo autosómico recesivo.

Ha aparecido con frecuencia en hermanos y varios pacientes han tenido parientes consanguíneos.

En forma dispersa de nódulos amarillentos y confluentes o en capsulados que comunmente aparecen en la cara, cuello, axilas y manos a temprana edad. Se desarrollan excrescencias en las márgenes de los párpados y le sigue la pérdida de los cilios. Lesiones hiperqueratósicas de color amarillo-café que aparecen en las rodillas, codos y superficies proximales interarticulares de los dedos.

Calcificación intercraneal ha sido encontrada en un considerable número de casos, está localizada abajo de la fosa pituitaria en el hipocampo, falx cerebri o lóbulos temporales.

La voz puede ser ronca desde el nacimiento o se puede hacer -- ronca en la pubertad.

La inhabilidad de la mayoría de los pacientes para llorar al nacer es evidencia de un avanzado y temprano desarrollo en la laringe. La laringoscopia muestra placas blanco amarillentas en la epiglotis, pliegues ariepiglóticos y región interarite noide.

Las cuerdas vocales son gruesas y nodulares y su cierre es insuficiente.

Puede presentar disnea severa y la laringotomía puede ser necesaria. La boca es el área más extensamente afectada. Casi todos los tejidos bucales se ven infiltrados por placas blanco amarillentas, elevadas, del tamaño de un chícharo, que apare -

cen frecuentemente antes de la pubertad y gradualmente se aumentan en forma.

El labio inferior tiene apariencia de adoquín. Fisuras radiadas pueden aparecer en los ángulos de la boca. La lengua se endurece, se torna gruesa y larga y el límite del suelo de la boca con marcada infiltración del frenillo y pliegue sublingual. Las papilas dorsales se pierden. Con infiltración en la mucosa bucal, la papila del conducto parotídeo puede ser estenosada.- La extensión de la infiltración en la faringe puede resultar en disfagia.

La dentición puede estar severamente afectada. Los dientes pueden tener fallas en su desarrollo o pueden ser hipoplásicos, especialmente los incisivos laterales superiores, los caninos y los segundos premolares superiores e inferiores.

Microscópicamente hay hialinosis de las capas superiores del corium o dermis, comenzando cerca de las pequeñas arteriolas de las glándulas sudoríparas. Las fibras elásticas son destruidas. Las fibras argirofílicas aparecen a través de la dermis.- El material hialino se mancha intensamente, periódicamente con ácido Schiff y parece ser una glucoproteína con lípidos asociados.

LABIO HENDIDO (leporino) CON AGUJEROS DEL LABIO.-

Este desorden de herencia dominante como característica princi

pal tiene agujeros en el vermellón del labio inferior, que son las aberturas de las glándulas accesorias. La descarga de mucosa de estas fosas, puede ser tan dolorosa como para hacer necesaria la extirpación de las fístulas.

Desde el punto de vista genético, la consideración más importante es que más de la mitad de los pacientes presentan fosas en los labios (de aspecto familiar), tienen un labio leporino y/o paladar hendido.

Por consiguiente, cuando se consulta por labio leporino o paladar hendido, el Médico debe examinar cuidadosamente los labios del paciente y la historia de los padres, pronosticando la baja recurrencia del padecimiento. Si las fosas de los labios están presentes en un progenitor, el riesgo para el niño, de tener fosas en los labios, es del 50% y para labio leporino y/o paladar hendido cerca del 25%.

MAL DE ADISON, HIPOPARATIROIDISMO JUVENIL, FAMILIAR IDIOPATICO, QUERATO-CONJUNTIVITIS Y CANDIDIASIS SUPERFICIAL.-

La Asociación de Candidiasis con Hipoparatiroidismo Idiopatico y Mal de Adison, han sido conocidos desde hace muchos años. En algunos casos han sido reportados Hipotiroidismo, Anemia Perniciosa, Cirrosis Juvenil y Disfunción Ovárica. Este Síndrome -- ocurre frecuentemente en gemelos y en parientes consanguíneos, lo cual sugiere que se hereda en forma autosómica-recesiva.

La expresividad ha sido variable. Spinner, Blizzard y Childs - sugirieron una heterogeneidad genética para el Síndrome.

Todos los componentes del Síndrome pueden no aparecer simultáneamente. La Candidiasis es casi la primera, ocurre durante los primeros 6 años de vida.- Los otros siguen entre los 3 meses y los 13 años de vida. El hipoparatiroidismo e hipoadrenocorticismo aparecen más frecuentemente (en ese orden) entre las edades de 9 y 12 años. El hipoparatiroidismo es usualmente manifestado por tétanos.

El nivel del calcio sérico es reducido y el fósforo sérico es elevado, en la ausencia de enfermedad genitourinaria significativa o enfermedad gastrointestinal. La inyección de la hormona paratiroidea resulta en una elevación de calcio sérico y de excreción del fósforo urinario.

En la necropsia, la ausencia de glándulas paratiroideas o sustitución por grasa se han hecho notar. El Mal de Addison, aparece aparentemente pronto, después de la aparición de hipoparatiroidismo. La muerte debida a crisis adrenal es común y la necropsia muestra atrofia adrenocortical del tipo " citotóxico ".

A veces los pacientes con este Síndrome han encontrado que tienen hipotiroidismo primario. La relación de la candidiasis con las deficiencias endócrinas es conocida. La necropsia no sugiere el desarrollo micótico de estas glándulas, tampoco los hongos elaboran una toxina capaz de producir cambios.

La piel es seca y el pelo del cuerpo y el cuero cabelludo, son

usualmente quebradizos y esparcidos. Se puede desarrollar alopecia total, especialmente después de la terapia con dihidrotakisterol. Las uñas frecuentemente son delgadas, quebradizas y por lo general se encuentran invadidas de candidiasis.

En estos padecimientos han sido notados: aumento de la presión del fluido cerebro espinal, papiledema, calcificación intracranial, crisis epileptiformes y retraso mental.

También han sido observados músculos contorsionados y calambres, tétanos, dolor abdominal, parestesias y rigidez.

Pueden formar parte de este Síndrome: queratoconjuntivitis, fotofobia, cataratas, ronquera, laringoespasma y disnea.

La candidiasis oral puede envolver a los labios, lengua, mucosa bucal, paladar y laringe, con gruesas capas blanco-cremosas en relieve, las cuales al ser desprendidas van a tornarse rojas y sangrantes, provocando ardor en toda la zona afectada. La mucosa entre las placas es casi regularmente hiperhémica y la lengua puede estar desprovista de papilas. La estomatitis angular puede extenderse sobre una considerable porción de la piel perioral. Similares síntomas de mucosa anal y vaginal han sido descritos. Cuando el mal de Adison aparece, son vistas en la boca áreas de pigmento melanínico, especialmente en la mucosa bucal y paladar. Los dientes son ásperos y las coronas muestran ligeras puntas u ondulaciones transversas de hipoplasia del esmalte, en la lámina dura han sido observados engrosamiento y -

densidad incrementada.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA, DENTINOGENESIS IMPERFECTA, ESCLEROSIS AZUL, OTOESCLEROSIS Y LAXITUD DE LOS LIGAMENTOS.

El Síndrome consiste de fragilidad ósea, esclerosis clara o azul sordera, ligamentos laxos, dentición defectuosa. Es hereditario como un rasgo dominante autosómico, pero sólo un tercio de las personas afectadas tienen antecedentes familiares de esta condición. Sólo uno de tres pacientes tiene el Síndrome completo. La expresividad es variable.

Los niños con osteogénesis-congénita imperfecta, pueden nacer - muertos o sobrevivir por poco tiempo.

El cráneo es grande, la frente es gruesa y protuberante y las - películas radiológicas muestran marcada delgadez del cráneo óseo y numerosos huesecillos del área occipital. Los huesos largos - especialmente los de las piernas están arqueados.

Fracturas subperiostales del eje y múltiples microfracturas en las epifisis son frecuentes, así como cifoescoliosis y pectus - carinatum o excavatum (torax excavado).

La esclerosis clara (azul) es el rasgo más constante; la sordera es uno de los hallazgos más frecuentes, generalmente aparece en la tercera década de vida, es progresiva y es debida a la -- otoesclerosis. Raramente se observa sordera completa.

Los dientes temporales están afectados en 80% de los pacientes - y los dientes permanentes en 35%.

La relación entre el poco desarrollo de la dentina y el grado de compromiso del hueso no es aparente. La corona del diente es verticalmente más chica que lo normal. Los dientes son translúcidos u opalescentes cuando erupcionan y se oscurecen con la edad, se tornan grises, rosa, ámbar o azulados. El esmalte por lo general se rompe. Las raíces son delgadas, finas y cortas. La cámara pulpar y conductos son cortos y pueden incluso estar ausentes.

SINDROME DE ELLIS VAN CREVELD (Displasia Condroectodermal)

Este Síndrome fué reconocido en 1940, consiste típicamente de - polidactilia bilateral de las manos, condrodisplasia de los huesos largos, resultando el enanismo acromegálico, displasia hidrótica ectodermal, afectando principalmente las uñas y los dientes y la mitad de las personas afectadas padecen malformaciones congénitas del corazón.

Este Síndrome es hereditario, como un rasgo recesivo autosómico. Encontramos consanguineidad en 30% de los casos. Mc Kusick notó 50 casos en 31 familias aisladas de la Secta Amish.

Otras anormalidades esqueléticas han sido reportadas en casos ocasionales, usualmente se presenta marcada coiloniquia e hipoplasia en las uñas.

Las personas afectadas pueden tener criptorquidismo, epispadias o hipospadias. Un tercio de los pacientes son retrasados menta-

les no avanzados. Las manifestaciones bucales son características y constantes. La porción anterior del labio superior está fusionada con el margen gingival maxilar, así que ningún pliegue mucobucal anterior existe, debido a la fusión. El labio superior tiene una ranura en forma de V en la porción media. El espacio ocupado normalmente por los dos incisivos centrales en la primera o segunda dentición, generalmente está ocupado por un solo diente anormal en forma de pico.

Las coronas de los dientes tienden a ser cónicas en la punta y a veces tienen esmalte hipoplásico. Más del 50% de las personas afectadas tienen dientes desde el nacimiento.

SINDROME ORAL FACIAL DIGITAL.

El Síndrome de frenillo múltiple hiperplásico, lengua hendida, distopia cantorum, hipoplasia de los cartílagos del ala de la nariz, el labio superior está medio pegado, paladar hendido asimétrico, malformaciones digitales y ligero retraso mental. Esto fué descrito por Papillón Seage y Psaume en 1954. El Síndrome es hereditario como el cromosoma X de carácter dominante en hombres, por ésto limitado a mujeres.

La cara es característica por el desplazamiento lateral del canto interno, hipoplasia de los cartílagos del ala de la nariz, ancha en su base. El labio superior es corto. Son comunes la erupción desvanecida en cara y orejas, pero desaparece después de los tres años de edad. Aproximadamente el 65% de las personas

afectadas tienen sequedad del cuero cabelludo o alopecia.

Las malformaciones digitales asociadas con el Síndrome, en orden de frecuencia son: clinodactilia, sindactilia y braquidactilia. Las malformaciones de los dedos del pié son menos comunes. Los huesos son tubulares y cortos en manos y pies, son más gordos y cortos que lo normal, con cierto grado de osteoporosis. La base del cráneo tiene el ángulo craneal aumentado. De un tercio a un medio de las personas afectadas sufren de retraso mental (coeficiente intelectual de 70 a 90).

El grosor e hiperplasia en la parte alta del frenillo hace desaparecer el doblez mucobucal. El frenillo también se extiende a través del labio superior debajo del borde del vermellón, produciendo una línea media hendida.

Hendiduras laterales del paladar se producen por surcos bilaterales levantados desde la frénula bucal del maxilar. El paladar está entonces dividido en un segmento anterior (atrás de los caninos) y dos procesos posteriores. El paladar blando, comúnmente tiene una hendidura completa, asimétrica. El pliegue mucobucal inferior está atravesado por gruesas bandas fibrosas, especialmente en la región de los incisivos laterales inferiores, los cuales producen levantamiento del proceso alveolar y por extensión, bifurcación lingual, trifurcación o tetrafurcación.

Como el 50% de los pacientes tienen una pequeña masa blanquesi

na hematomatosa en la línea media de la superficie ventral de la lengua. La masa está formada por un tejido conectivo fibroso, tejido de la glándula salivar, unas pocas fibras de músculos es triados y raramente cartílagos. Un tercio de los pacientes tienen anquiloglosia.

El Síndrome de Mohr Rimoin es similar y es hereditario, como un carácter recesivo autosómico.

SINDROME DE PAPILLON LEFEVRE.

El Síndrome de hiperqueratosis de las palmas de las manos y plantas de los pies y destrucción prematura del ligamento parodontal de dientes temporales y permanentes con pérdida subsecuente de los dientes, fué descrito en 1924.

Es transmitido como un rasgo autosómico recesivo con penetración completa. La hiperqueratosis palmar y plantar puede ser considerada como la principal manifestación.

Generalmente precede el involucrimiento parodontal de la dentición primaria. Después de la erupción normal de los dientes temporales, la encía se torna roja, inflamada y esponjosa, sangrando fácilmente.

La destrucción del ligamento parodontal comienza cuando los últimos molares primarios han erupcionado. Profundas bolsas parodontales exhudan líquido seroso a presión. Extensa destrucción del soporte alveolar del hueso.

Todos los dientes han sido mudados entre los 4 ó 5 años de -- edad y permanece la inflamación alveolar. El proceso se repite con síntomas más pronunciados cuando los dientes permanentes - erupcionan.

Excepto por los terceros molares, el paciente se torna general_ mente anodóntico a los 16 años. Las prótesis son bien toleradas.

SINDROME DE RIEGER.

En 1935, Rieger describió un Síndrome consistente en hipodon - cia, hipoplasia del iris y distrofia miotónica. La condición - es hereditaria como un rasgo dominante autosómico.

Los hallazgos más notables son: Hipoplasia y allanamiento de - la superficie anterior del iris y la presencia de sinequia an - terior, desde el iris a la córnea, atravesando la cámara ante - rior. Las pupilas discóricas, el iris con aberturas debido a - la tracción de estas sinequias.

Otros hallazgos oculares incluyen aniridia, atrofia óptica, mi crocórnea y opacidad córnea.

Hay distrofia miotónica como también siringomielia y distrofia muscular. Las manifestaciones orales incluyen subdesarrollo re_ lativo del premaxilar e hipodoncia. Ha sido reportada ausencia de los dientes. Hipoplasia del esmalte y una corona cónica - - han sido también asociados con el Síndrome.

TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA.-

Este Síndrome se caracteriza por múltiples dilataciones venosas y capilares de la piel y membranas mucosas, con repetidas hemorragias.

La enfermedad es hereditaria como un rasgo dominante autosómico. Es más común entre judíos que entre otras razas y raro en raza negra. La edad en que se presenta es casi siempre en la segunda o tercera década de vida. Se observan en la cara telangiectasias nodulares con forma de alfiler y aspecto arácnido. Se ven afectados los orificios nasales, los oídos, cuero cabelludo, dedos de pies y manos y base de las uñas. Lesiones en la mucosa nasal que provocan epistaxis frecuentes. Generalmente sangrados de nariz provocan que aparezcan telangiectasias cutáneas.

En la cavidad oral, ocurren telangiectasias, especialmente en las uniones mucocutáneas de los labios y sobre el dorso anterior y punta de la lengua. Ocasionalmente ocurren en el paladar, mucosa gingival y bucal. La segunda situación de sangrado más común (después de la nariz) es la cavidad oral; especialmente los labios y la lengua.

La hemorragia puede empezar por la invasión de membranas mucosas en el tracto gastrointestinal, conjuntiva, vagina, útero y vejiga. Cualquier órgano puede ser afectado por la enfermedad.

RAQUITISMO RESISTENTE A LA VITAMINA D.

Este desorden común es hereditario, por el cromosoma X dominante y consiste en hipofosfatemia asociada con disminución de la reabsorción tubular renal de fosfatasa inorgánica, raquitismo u osteomalacia en algunos casos y resistencia a las dosis usuales de vitamina D.

Las personas afectadas pueden estar divididas en cuatro subgrupos consistiendo éstos en: 1).- Hipofosfatemia asintomática.- 2).- Hipofosfatemia en edad adulta con deformaciones post-raquílicas inactivas. 3).- Hipofosfatemia en edad adulta con deformidades y atonía, craneostosis y convulsiones. 4).- Hipofosfatemia con raquitismo resistente en la infancia.

La hipofosfatemia se empieza a manifestar antes del primer año de edad. Adultos hipofosfatémicos pueden mostrar bajo fosfato inorgánico como el único síntoma.

Si hay evidencia de raquitismo en la niñez, corta estatura y el arqueamiento de las piernas persiste hasta la edad adulta. Algunos adultos podrán mostrar evidencia de osteomalacia caracterizada por pseudofracturas y fosfatasa alcalina sérica ligeramente elevada. Las dosis masivas de vitamina D hacen retroceder estos cambios.

Sólo unos cuantos pacientes tendrán tales síntomas, como debilidad muscular, atonía, craneostosis y convulsiones.

Los hallazgos más frecuentes en boca son múltiples abscesos -

dentoperiapicales sin evidencia de caries o de fracturas. Linfadenitis regional está presente en los casos crónicos. Las radiografías intraorales muestran cuernos pulpares agrandados. Los tractos son radiolúcidos extendiéndose desde la pulpa a la unión amelodentinaria y frecuentemente con áreas radiolúcidas o periapicales. Ambas denticiones son afectadas.

Abscesos periapicales son resultantes de la exposición de la pulpa a través de los diminutos tractos dentinales.

Esta breve Síntesis que he desarrollado, espero que sirva para dar marco al tratamiento de los Síndromes Hereditarios vistos anteriormente como son:

LA DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL.- Caracterizada por: macrostomía o microstomía (defecto de fusión de los maxilares) unilateral o bilateral, paladar elevado y partido, la maloclusión es común con los dientes separados e hipoplásicos, desplazados y asociados -- con una mordida abierta, con posible macroglosia y aplasia de parótidas; la mandíbula está hipoplásica. Muchas veces la oreja está deformada y hay acusia (sordera).

DISPLASIA ECTODERMAL HIPOHIDROTICA.- En este Síndrome hay hipodondia, hipotricosis e hipohidrosis; hipoplasia dental y algunas veces anodondia. Es notable el que los pacientes de diferentes familias afectadas son tan similares que parecen hermanos. El cráneo semeja un triángulo invertido; la marcada protuberancia frontal, el puente de la nariz deprimido, los labios protuberantes y los pabellones auriculares implantados oblicuamente en la cabeza les dan los razgos prominentes del Síndrome y además se caracteriza en la región bucal porque hay anodondia parcial y los dientes que erupcionan en forma retardada y el proceso alveolar no se desarrolla por lo que se dificulta aún más el tratamiento dental (protésico). Algunas veces los dientes incisivos, caninos y premolares son de corona cónica, los cuales son virtualmente idénticos a los vistos en la Displasia Condroectodérmica.- Algunos investigadores reportan mucosa bucal " seca ".

En asociación puede haber acusia (sordera) polidactilia y sindactilia.

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL.- Se presenta el paladar muy arqueado, - la dentición retardada, los dientes anormales displásicos. Los - dientes pueden presentar además hipoplasia anormal del esmalte, - puede haber en la boca quistes de retención, dientes supernumerarios y raíces malformadas.

DISOSTOSIS CRANEOFACIAL.- Se caracteriza por: hipoplasia del maxilar, el labio superior es corto, el paladar muy arqueado y corto y se presenta maloclusión.

HIPOPHOSPHATASIA.- Se presentan anomalías en el esqueleto, pérdi da prematura de dientes, la exfoliación de los dientes puede ser el primer signo de este padecimiento en los niños.

Si las manifestaciones no son severas, el pronóstico de la enfermedad es favorable. Hay disnea, cianosis, crecimiento retardado, vómito, calcinosis renal y falta de calcificación en el cráneo. Hay pérdida de dientes primarios en edad temprana, los incisivos temporales son los dientes que se pierden más frecuentemente. La pérdida ocurre espontáneamente o después de un ligero trauma y - sin evidencia alveolar aparente, lo único evidente es que casi - no existe ligamento parodontal.

HIALINOSIS CUTANEA Y DE MUCOSA.- Este Síndrome consiste en una - infiltración nodular amarillenta de la piel y membranas mucosas, acompañado de disfonía.

Hay calcificación intercraneal en un considerable número de ca-- sos; la voz puede ser ronca desde el nacimiento o se puede hacer

ronca en la pubertad. La boca es el área más extensamente afectada, casi todos los tejidos bucales se ven infiltrados por placas blanco amarillentas elevadas del tamaño de un guisante (chícharo), las cuales aparecen antes de la pubertad y aumentan gradualmente en forma. El labio inferior tiene apariencia de aduquín y fisuras radiales que pueden aparecer en los ángulos de la boca.

La lengua se endurece, se hace larga y el límite del piso de la boca se nota con marcada infiltración del frenillo y pliegue sublingual.

La dentición puede estar severamente afectada; los dientes pueden tener fallas en su desarrollo o ser hipoplásicos, especialmente los incisivos laterales superiores, los caninos y los segundos premolares superiores e inferiores.

LABIO HENDIDO, LEPORINO, CON AGUJEROS DEL LABIO.- Se identifica porque hay agujeros en el vermellón del labio inferior, los cuales son aberturas de las glándulas accesorias. Presentan también labio leporino y/o paladar hendido.

Desde el punto de vista genético la consideración más importante es que, más de la mitad de los pacientes presentan agujeros en el labio inferior. La descarga de secreción mucosa de estas fosas puede ser tan dolorosa que hace necesaria la extirpación de las fístulas.

MAL DE ADISON, HIPOPARATIROIDISMO JUVENIL FAMILIAR IDIOPATICO.- QUERATOCONJUNTIVITIS Y CANDIDIASIS SUPERFICIAL.

La asociación de candidiasis con hipoparatoidismo idiopático y-

Mal de Adison han sido conocidos hace muchos años, algunos casos reportados han consistido en hipoparatiroidismo, anemia perniciosa, cirrosis juvenil y disfunción ovárica. Este Síndrome es frecuente en gemelos y parientes consanguíneos.

Todos los componentes del Síndrome pueden no aparecer simultáneamente.

La candidiasis casi siempre es la primera, ocurriendo por lo regular durante los primeros seis años de vida. Los otros aparecen entre los tres meses hasta los trece años de vida.

El hipotiroidismo es usualmente manifestado por tétanos y aparece entre los nueve y doce años.

El nivel del calcio sérico es reducido y el fósforo sérico es -- elevado, en la ausencia de enfermedad genitourinaria significativa o enfermedad gastrointestinal. Con la inyección de la hormona paratirohídea hay la elevación de calcio sérico y excreción del fósforo urinario.

El Mal de Adison, aparece aparentemente pronto, después de la -- aparición de hipoparatiroidismo. La muerte por crisis adrenal es común y la necropsia muestra atrofia adrenocortical del tipo "citotóxico".

La piel es seca y el pelo del cuerpo y el cuero cabelludo es quebradizo y esparcido.

Las uñas son delgadas, quebradizas y generalmente se encuentran invadidas por Candidiasis. La Candidiasis oral puede envolver a los labios, la lengua, la mucosa bucal, el paladar y la laringe.

Cuando el Mal de Adison aparece, son vistas en la boca áreas de pigmento melanínico, especialmente en la mucosa bucal y el paladar. Los dientes son ásperos y las coronas muestran ligeras puntas u ondulaciones transversas de hipoplasia del esmalte.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA, DENTINOGENESIS IMPERFECTA, ESCLEROSIS AZUL OTOESCLEROSIS Y LAXITUD DE LOS LIGAMENTOS.

El Síndrome consiste de fragilidad ósea, esclerosis clara o azul, acusia, ligamentos laxos, dentición defectuosa.

Los niños con osteogénesis congénita imperfecta, pueden nacer --- muertos o sobrevivir por poco tiempo.

La esclerosis clara o azul es el rasgo más constante; la acusia es uno de los hallazgos más frecuentes, generalmente aparece en la tercera década de vida, es progresiva y es debida a la otoesclerosis. Raramente se observa acusia completa.

Los dientes temporales están afectados en 80% de los pacientes y los dientes permanentes en un 35%.

La corona del diente es verticalmente más chica de lo normal, las raíces son delgadas, finas y cortas; la cámara pulpar y los conductos son cortos y pueden incluso estar ausentes.

SINDROME DE ELLIS VAN CREVELD (DISPLASIA CONDROECTODERMAL).

Este Síndrome consiste en polidactilia bilateral de las manos, con drodisplasia de los huesos largos, reultando el enanismo acromegálico, displasia hidrótica ectodermal, afectando sobre todo las -- uñas y los dientes, habiendo malformaciones coronarias congénitas. Otas anormalidades esqueléticas han sido reportadas en casos ocasionales, usualmente se presenta coiloniquia e hipoplasia en las-

uñas.

Las personas afectadas pueden tener criptorquidismo, epispadias o hípospadias.

La porción anterior del labio superior está fusionada con el margen gingival maxilar, por lo que ningún pliegue mucobucal anterior existe debido a la fusión. El espacio ocupado normalmente por los dos incisivos centrales en la primera o segunda dentición, generalmente está ocupado por un solo diente anormal en forma de pico. Las coronas de los dientes tienden a ser cónicas en la punta y a veces tienen esmalte hipoplásico; más del 50% de las personas --- afectadas tienen dientes desde el nacimiento.

SINDROME ORAL FACIAL DIGITAL.

Es caracterizado por presentar frenillo múltiple hiperplásico, lengua hendida, distopia cantorum, hipoplasia de los cartílagos del ala de la nariz; el labio superior está medio pegado, paladar hendido asimétrico, malformaciones digitales y ligero retraso mental. También es característico el desplazamiento lateral del canto interno de la cara, erupción desvanecida en la cara y orejas, la -- cual desaparece después de los tres años de edad.

Puede haber bifurcación, trifurcación o tetrafurcación lingual, - asociada de malformaciones digitales y un tercio de los pacientes pueden presentar anquiloglosia.

SINDROME DE PAPILLON LEFEVRE.

En este Síndrome se pueden apreciar las siguientes manifestaciones: hiperqueratosis de las palmas de las manos y las plantas de-

los pies y destrucción prematura del ligamento parodontal de los dientes temporales y permanentes, con la pérdida subsecuente de éstos.

La hiperqueratosis palmar y plantar puede ser considerada como la principal manifestación.

Después de la erupción normal de los dientes temporales, la encía se torna roja, inflamada y esponjosa, presentando fácil sangrado. La destrucción del ligamento parodontal comienza cuando los últimos molares primarios han erupcionado, notándose profundas bolsas parodontales que exhudan líquido seroso a presión. Hay una extensa destrucción del soporte alveolar del hueso.

Todos los dientes se mudan entre los cuatro o cinco años de edad y permanece la inflamación alveolar. El proceso se repite con -- síntomas más pronunciados cuando los dientes permanentes erupcionan.

Exceptuando los terceros molares, el paciente generalmente se -- torna anodóntico a los 16 años. Siendo las prótesis bien toleradas.

SINDROME DE RIEGER.

Consiste en hipodoncia, hipoplasia del iris y distrofia miotónica. Hay sinequia anterior, desde el iris a la córnea, atravesando la cámara anterior. Las pupilas discóricas y el iris con aberturas -- debido a la tracción de estas sinequias.

Otros hallazgos oculares incluyen aniridia, atrofia óptica, microcórnea y opacidad córnea.

Hay distrofia miotónica, como también siringomielia y distrofia muscular.

Las manifestaciones bucales incluyen subdesarrollo relativo del premaxilar e hipodoncia. Han sido reportadas anodoncia total o parcial, presentándose hipoplasia del esmalte y la corona es de forma cónica en los dientes que llegan a erupcionar.

TELANGIECTASIA HEMORRAGICA HEREDITARIA.- Se caracteriza por presentar múltiples dilataciones venosas y capilares de la piel y membranas mucosas con repetidas hemorragias.

Esta enfermedad es más común en la raza judía y rara en la raza negra.

La edad en la que se presenta es casi siempre en la segunda o tercera década de vida. Se observan en la cara telangiectasias nodulares con forma de cabeza de alfiler y aspecto arácnido, viéndose afectados los orificios nasales, los oídos, el cuero cabelludo, los dedos de pies y manos y la base de las uñas. Hay lesiones en la mucosa nasal que provocan epistaxis frecuentes.

En el área bucal ocurren telangiectasias, especialmente en las uniones mucocutáneas de los labios y sobre el dorso anterior y punta de la lengua. Ocasionalmente ocurren en el paladar, mucosa gingival y bucal.

La segunda situación de sangrado más común (después de la nariz) es la cavidad bucal, especialmente los labios y la lengua.

Cualquier órgano puede ser afectado por la enfermedad.

RAQUITISMO RESISTENTE A LA VITAMINA D.

Consiste en hipofosfatemia asociada con disminución de la absor-

ción tubular renal de fosfatasa inorgánica, raquitismo u osteomalacia en algunos casos y resistencia a las dosis usuales de vitamina D.

La hipofosfatemia se empieza a manifestar antes del primer año de edad. Adultos hipofosfatémicos pueden mostrar bajo fosfato inorgánico como único síntoma.

Si hay evidencia de raquitismo en la niñez, corta estatura y el arqueamiento de las piernas, persiste hasta la edad adulta.

Con dosis masivas de Vitamina D se disminuyen algunos síntomas y cambios que pudieran haber.

Sólo unos cuantos pacientes presentaran síntomas como: debilidad muscular, atonía, craneostosis y convulsiones.

Los hallazgos más frecuentes en la boca son: Múltiples abscesos-dentoperiapicales sin evidencia de caries o de fracturas.

Linfoadenitis regional puede estar presente en casos crónicos.

Las radiografías intraorales muestran cuernos pulpares agrandados. Ambas denticiones son afectadas y los abscesos son originados por la exposición de la pulpa a través de los diminutos tractos dentinales.

C O N C L U S I O N E S

El objetivo de esta Tesis ha sido presentar estos padecimientos hereditarios, aunque no está totalmente agotado, se pretende -- que sea de utilidad para que los compañeros Odontólogos que diariamente están en contacto con pacientes, recuerden que hay un grupo de padecimientos que, por el poco conocimiento que se -- tiene de ellos pasan desapercibidos, quitándoles a estos enfermos la posibilidad de ser tratados o rehabilitados. Así mismo, en el aspecto preventivo de la salud dental aunado a la salud-general del paciente, aunque son padecimientos congénitos en -- su mayoría, deberán investigarse los casos presentados en la -- familia y con la ayuda de la Medicina Genética, se podrá actuar brindándole el tratamiento adecuado para resolverlos y sobre -- todo para rehabilitar (hasta donde sea posible) a estas personas, que por ignorancia del Cirujano Dentista en la identificación de estos padecimientos pasan desapercibidos o son tratados sólo muy pocos de ellos en forma eficaz.

Ojalá que así como el avance de la medicina ha sido tan notable en otros grupos de padecimientos, también se mejore el pronóstico de estos pacientes y se pueda brindarles en un futuro muy -- cercano una Terapéutica adecuada; incorporándolos a los grupos de personas que gozan de buena salud y que puedan a su vez convivir con sus semejantes en el trabajo y la sociedad como corresponde y tiene derecho todo ser humano.

Con este fin, creo que serfa de mucha utilidad la creaci3n de - una materia especfca sobre Gen3tica Bucodentomaxilar en la ca rrera que imparte nuestra Universidad; con una Clfnica que espe cficamente estarfa organizada para el tratamiento, la docencia e investigaci3n de estas enfermedades hereditarias y que por -- falta de registros fehacientes ignoramos su incidencia y por lo tanto la importancia econ3mica y social de los mismos en todo - el gran grupo de la Patologfa Odontol3gica.

ABORTO.- Interrupción de la gestación antes de que el feto haya adquirido condiciones de viabilidad para continuar su desarrollo fuera del claustro materno (aproximadamente las 28 primeras semanas). Puede ser espontáneo o provocado y éste profiláctico, terapéutico o criminal.

ACRO.- Relativo o perteneciente a las extremidades.

ACROMICRIA. Síndrome opuesto a la Acromegalia, caracterizado por la detención del desarrollo de los miembros (Micromelia) y a veces de la cabeza (Microcefalia).

ACROPACIA.- Unión de los dedos.

ACUSIA.- Sordera.

ADACTILIA.- Ausencia congénita de los dedos.

ALELO.- Nombre de dos genes de un mismo par de cromosomas que forman par entre sí (uno normal y otro patológico) y que desempeñan la misma función, pero una acción diferente.

ALOPECIA.- Deficiencia congénita o adquirida en la cantidad de pelo que cubre la superficie corporal, sobre todo en las zonas habitualmente más pobladas.

ANEUPLOIDIA.- La manifestación de un error en la Meiosis. Se conoce también con el término de no disyunción.

ANIRIDIA.- Ausencia congénita del iris.

ANODONCIA.- Ausencia congénita de los dientes.

ANQUILOGLOSIA.- Cortedad anormal del frenillo lingual, la cual impide la elevación de la lengua y produce trastornos en la fonación.

APLASIA.- Desarrollo incompleto o defectuoso.

ARACNODACTILIA.- Dedos de manos y pies exageradamente largos.

ARCOBRANQUIAL.- Cuatro pares de arcos cartilagosos del feto en la región del cuello son: Mandibulares, Aórticos, Pulmonares, Tirohioideos.

ATONIA.- Falta de fuerza o tono normal y especialmente de un órgano contractil.

ATRESIA.-Oclusión de una abertura natural.

AUTOSOMA.- Cromosoma que no tiene acción sobre la determinación del sexo.

BOLSA.- Saco o funda dentro del cuerpo.

BRAQUIDACTILIA.- Cortedad anormal de los dedos.

BUFTALMOS.- Crecimiento anormal del ojo debido a una falta más o menos acentuada en las vías de desague de los líquidos intraoculares. Si no se trata debidamente, conduce a la pérdida de la visión.

CARIOTIPO.- Descripción general del complemento cromosoma de un individuo.

CIANOSIS.- Es una coloración azulada de la piel que puede presentarse en cualquier parte del cuerpo, debiéndose a alteraciones de la irrigación sanguínea por factores hormonales, nerviosos, vasculares o cardiacos.

CITOPLASMA.- Protoplasma de la célula con exclusión del plasma nuclear.

CLINODACTILIA.- Curvatura o desviación permanente de los dedos, de

bida generalmente a retracciones cicatrizales.

COILONIQUIA.- Alteración de las uñas, en la que éstas se levantan - por los bordes laterales y se deprimen en el centro.

COLOBOMA.- Mutilación congénita, especialmente fisura en alguna parte del ojo, coroides, iris, párpados.

CRANEOSTOSIS.- Fusión de las fisuras craneales antes de tiempo, impidiendo el crecimiento del cráneo.

CRIPTORQUIDISMO.- Es un retraso en el descenso de los testículos, de la cavidad abdominal.

DERMOIDES EPIBULBARES SUBCONJUNTIVALES.- Hay formaciones patológicas de piel, debajo de la conjuntiva, por encima del globo del ojo.

Hay formación de tejido anormal que semeja ser piel, debajo de la conjuntiva y por encima del globo del ojo.

DISFAGIA.- Dificultad para tragar.

DISFONIA.- Trastorno de la fonación, algunas veces es sinónimo de ronquera.

DISNEA.- Dificultad para respirar.

DISPLASIA.- Anomalía de desarrollo .

DISTOPIA CANTORUM.- Situación anómala, ectopía, dislocación del canto de la mano.

DISTROFIA MIOTONICA.- Forma de atrofia muscular lentamente progresiva que ataca determinados músculos y se caracteriza por la relajación tardía de las contracciones musculares.

ENDOGENO.- Originado dentro del organismo.

EPIFISIS.- Extremo de un hueso largo unido al cuerpo o diáfisis de éste por cartílago durante la infancia, pero que más tarde forma parte del hueso.

EPISPADIA.- Deformidad congénita en la cual la uretra se abre en el dorso del pene, a mayor o menor distancia del pubis; fisura uretral superior. En la mujer es una fisura en la pared superior de la uretra femenina.

EPISTAXIS.- Hemorragia nasal.

EPONIMO.- Designación de una parte, órgano o enfermedad o de otra cosa por el nombre de una persona o lugar.

ESTENOSIS.- Estrechamiento de la estructura tubular u orificio.

EXOGENO.- Originado fuera del organismo.

FENOTIPO.- Características observables en un organismo.

FISURAS PALPEBRALES.- Separación anormal en las paredes de los párpados.

GAMETO.- Célula sexual masculina o femenina.

GEN.- Unidad de material hereditario que ocupa un locus definido en un cromosoma.

GENOTIPO.- Organismo considerado desde el punto de vista de su constitución genética.

GLANDULAS DEL MEIBOMIO.- Glándulas de los párpados, lacrimales.

HETEROCIGOTO.- Individuo en el cual dos genes homólogos (Alelos) de los cromosomas del mismo par son diferentes: uno es dominante y el otro recesivo.

HEXOFTALMUS.- Ojos proyectados hacia afuera.

- HIPERCALCEMIA.- Calcemia aumentada.- Aumento de calcio en la sangre.
- HIPERHEMIA.- Aumento del volúmen sanguíneo en alguna parte u órgano del cuerpo.
- HIPERPIREXIA.- Elevación de la temperatura corporal.
- HIPERPLASIA - Multiplicación anormal de los elementos hísticos.
- HIPERQUERATOSIS.- Hipertrofia de la capa córnea de la piel.
- HIPERTELORISMO.- Separación exagerada de dos partes u órganos.
- HIPODONCIA.- Disminución en el número de dientes.
- HIPOHIDROSIS.- Sudación escasa.
- HIPOPLASIA.- Disminución de la actividad formadora o productora, - desarrollo incompleto o defectuoso.
- HIPOPLASTIA.- Reconstrucción artificial de un órgano o parte de él.
- HIPOSPADIA.- Abertura congénita en la cara inferior del pene. En - la mujer, abertura de la uretra dentro de la vagina.
- HIPOTRICOSIS.- Falta total o parcial de pelo o cabello.
- HOMOCIGOTO.- Individuo en el que los miembros de un determinado - par de genes son iguales aunque colocados en diferente Loci.
- LOCI GENICO.- Punto en un cromosoma ocupado por un gen.
- LOCUS.- Lugar.
- MACROGLOSIA.- Hipertrofia o aumento de volúmen de la lengua.
- MACROSTOMIA.- Amplitud desmesurada de la boca.
- MASTOIDES.- Proyección cónica en la región mastoidea del temporal.
- MICROSTOMIA.- Pequeñez anormal de la boca.
- MONOSOMA.- Un ejemplo de aneuploide donde hay ausencia de un cromosoma.

MUTACION.- Variación heredable.

OBITO.- Muerte, fallecimiento.

OSTEOMALACIA.- Reblandecimiento óseo generalizado, debido a un transtorno endócrino que interfiere en la acción de la vitamina-D, como fijadora fosfocálcica en el tejido osteoide.

PAPILEDEMA.- Edema de la papila óptica.

PARESTESIA.- Sensación anormal rara, alucinatoria, táctil, térmica,- etc., de los sentidos o de la sensibilidad general.

PSEUDOEPÍFISIS.- Epífisis falsa.

PUPILAS DISCORICAS.- Deformidad de las pupilas.

SINDACTILIA.- Adherencia congénita o accidental de dos o más dedos-entre sí.

SINDROME.- Cuadro o conjunto sintomático; serie de síntomas y signos que existen a un tiempo y definen clínicamente un estado morboso determinado.

SINEQUIA.- Adherencia de partes próximas, especialmente del iris con la córnea o cristalino.

SINFISIS.- Conjunto de medios de unión de dos superficies óseas.

SINOSTOSIS.- Unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea.

SIRINGOMIELIA.- Formación en la médula espinal de cavidades que dependen de un trastorno congénito del desarrollo (cierre-insuficiente del tubo neural) provocando parálisis, trastornos de sensibilidad, dolor , atrofia muscular, etc.

TELANGIECTASIA.- Dilatación de los vasos capilares de pequeño calibre, generalizada o localizada.

TRANSLOCACION.- Desplazamiento de un segmento de cromosoma hacia -
otra parte de un cromosoma homólogo o al interior de un --
cromosoma no homólogo.

TRISOMIA.- Aneuploidía con un cromosoma más.

VERMELLON.- Límite de la unión de la piel con la mucosa de los la-
bios.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Bernard, R., et Al., Etude génétique et clinique d'une dysplasie ectodermique familiale. *Pédiatrie*, 1959.
- 2.- Bird, R.M., et al.: Family Reunion: study of hereditary hemorrhagic telangiectasia. *New Eng. J. Me.*, 1957.
- 3.- Bowers, D.G.; Congenital Lower Lip sinuses with cleft-palate. *Plast.- Reconstr. Surg.*, 1970.
- 4.- Böök, J.A., and Fraccaro, M., Genetical Investigations in a North Swedish Population, Mandibulo-facial Dysostosis. *Acta Genet.*, 1955.
- 5.- Brocher, J.E.W., and Klein. D. Die Dysostosis mandibulo-facialis im Röntgenbild. *Fortschr. Geb. Röntgens - trahlen*, 1960.
- 6.- Bromley, P., and Forbes, A., A Case of progressive Hemiatrophy Presenting with Spontaneous Fractures of the Lower Jaw. *Brit.M.J.*, 1960.
- 7.- Davis, M.E., and Potter, E.L., Congenital Malformations and Obstetrics Pediatrics, 1957.
- 8.- Glicklich, L.B., and Rosenthal, I.M., anhidrotic Ectodermal Dysplasia. Use of Silver Nitrate Plate to Detect Anhidrosis. *J. Pediat*, 1959.
- 9.- Larsker, G.W.: The Inheritance of Cleidocraneal Dysostosis. *Hum.Biol.*, 1946.

- 10.- Nora and Fraser.- Genética Médica- La Prensa Médica Mexica
cana.- 1971.
- 11.- Robert J. Gorlin, D.D.S., M.S., and Heddie O. Sedano, D.
D.S., Dr. O. University of Minnesota, Minneapolis, 1971.
- 12.- Vulliamy, D.G., and Normandale, P.A.:Craniofacial Dysos-
tosis in a Dorset Family. Arch. Dis. Child., 1966.
- 13.- Williams M. and Fraser, F.C.: Hidrotic ectodermal Dysplaa
sia. Clouston's Family Revisited. Canad. Med. Assoc. J.-
1967.