

401
20

Universidad Nacional Autónoma de México
FACULTAD DE ODONTOLOGIA



ENFERMEDADES GENETICAS EN NIÑOS
CON AFECCIONES 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 N

NORMA LETICIA ALAVEZ BATHORY
MARIA DEL ROSARIO ALICIA LUGO SANCHEZ

MEXICO, D. F.

1979

14405



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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.

TEMARIO

PROLOGO

CAPITULO I. GENETICA

- a) Definición
- b) Aspectos importantes
- c) Su influencia en el campo odontológico

CAPITULO II. ALTERACIONES GENETICAS

- a) Alteraciones genéticas en forma
- b) Alteraciones genéticas en número
- c) Rasgos hereditarios en familias

CAPITULO III. TRASTORNOS CROMOSOMICOS

- A) Síndromes de Trisomía Autosómica
 - Trisomía 21 (Síndrome de Dawn)
 - Trisomía 18
 - Trisomía 13 (D_I)
- B) Síndromes de supresión autosómica
 - Síndrome de Cri Du Chat (grito de gato)
 - Supresión del brazo corto del cromosoma 4
 - Supresión del brazo largo del cromosoma 18 (18q)
 - Supresión del brazo corto del cromosoma 18 (18p)
- C) Síndrome de Papillón Lefevre
- D) Síndrome de Pierre Robin (Micrognatia)

- e) Anomalías de los cromosomas sexuales

CAPITULO IV. CRECIMIENTO Y DESARROLLO DEL NIÑO

- a) Etapa Prenatal

- Organos de reproducción masculino y femenino
- Fecundación
- Vida "in útero"
- Parto

- b) Etapa Postnatal

CAPITULO V. ASPECTOS GENETICOS EN LAS ANOMALIAS DENTALES DE LOS NIÑOS

- a) Aspectos genéticos de la caries dental
- b) Aspectos genéticos de la enfermedad parodontal
- c) Parodontosis juvenil familiar
- d) Aspectos genéticos de la maloclusión
- e) Labio y paladar fisurados

CAPITULO VI. ANOMALIAS HEREDITARIAS DE NUMERO, ESTRUCTURA Y FORMA DE PIEZAS

- a) Anomalías hereditarias de número de piezas
 - Piezas ausentes
 - Diplasia ectodérmica
 - Piezas supernumerarias
- b) Anomalías hereditarias de la estructura dental
 - Amelogénesis Imperfecta Hereditaria
 - Dentinogénesis Imperfecta Hereditaria

- **Diplasia Dental**

**CAPITULO VII. SINDROMES GENERALES HEREDITARIOS QUE AFECTAN AL -
ESMALTE O LA DENTINA**

- a) **Osteogenesis Imperfecta**
- b) **Raquitismo resistente a la vitamina D**
- c) **Síndrome de Fanconi**
- d) **Hipofosfatasa**
- e) **Seudohipoparatiroidismo**

**CAPITULO VIII. ENFERMEDADES ASOCIADAS CON REACCIONES SANGUINEAS
O CON METABOLISMO SANGUINEO CAUSANTE DE CAMBIOS-
DE COLOR DE LAS PIEZAS**

- a) **Incompatibilidad Rh**
- b) **Porfiria Congénita**

CONCLUSIONES

BIBLIOGRAFIA

PROLOGO

En el presente trabajo consideramos al infante como una -
unidad biológica sujeto a leyes que regulan los procesos de la-
naturaleza, con la finalidad de comprender y saber resolver la-
situación que se nos presente el día de mañana al tratar de apli-
car todos los conocimientos que poseemos para rehabilitar y a--
daptar a su medio ambiente al paciente devolviéndole parte de -
la salud que no posee.

Nos expresamos en esta forma porque no cabe duda que ha--
brá casos severos como aquellos que presentan consecuencias de--
síndromes que afectan la capacidad mental de algunos niños; en-
estos casos el tratamiento no solo involucra la intervención -
del Cirujano Dentista sino la del Médico General y la del Psicó-
logo.

Deseamos que el presente trabajo aporte algún beneficio -
a los futuros profesionistas en bienestar de la superación de -
ellos mismos, de la Odontología y sobre todo que sea un incenti-
vo para la investigación en beneficio de nuestra niñez.

Debemos estar concientes de que la naturaleza es hasta -
cierto punto incomprensible, sin embargo es maravilloso el pro-
ceso que se realiza para dar lugar a un nuevo ser. Un nuevo ser
que puede ser normal o nacer con anomalías que tal vez vayan en
caminadas hacia nuestro campo de trabajo.

Desde el punto de vista odontológico se tratará de anali-

lizar cada una de estas situaciones y darle la solución adecuada ya que esta debe ser nuestra meta como profesionistas.

CAPITULO I. GENETICA

a) Definición.

La genética es el estudio amplio y completo sobre los cromosomas células que son las encargadas de dar las característi--cas físicas, psíquicas y mentales de todos los individuos. No solo nos proporcionará perspectiva y comprensión de lo que consideramos normal, sino que también nos ayudará a comprender gran cantidad de desviaciones observadas en cavidades bucales infantiles que no pueden ser atribuidas a factores ambientales, locales y-generales.

La genética trata parcialmente de la herencia de caracte-res que pueden explicar diferencia o similtudes entre seres vi--vientes relacionados por ascendencia. La herencia tiene una in--terferencia mayor, es la fuerza estabilizadora en la evolución -de la especie.

b) Aspectos más importantes.

Hablaremos en sí de lo que es el estudio de las estructu-ras y componentes de estas células y su evolución en su estado -normal o con las alteraciones que sufren durante su desarrollo.

Los genes están compuestos por: ADN el cual controla su -función y especifica que proteínas producirá. La célula está -formada por dos partes principales, núcleo que contiene el ADN -y el citoplasma en el cual se lleva a cabo las funciones metabó-

licas y sintéticas de la célula; el ADN del núcleo pasa su mensaje para la síntesis proteínica del citoplasma. El RNA pasa al citoplasma desde el núcleo y dirige la síntesis de las proteínas adecuadas.

El informe genético del ADN establecido es transmitido de generación en generación celular; cuando se duplican las moléculas de ADN. La función celular es determinada, por la producción de moléculas específicas de RNA elaboradas a partir del ADN, las que a su vez dirigen la síntesis proteínica.

La función celular queda especificada por la molécula proteínica que fabrica.

Con el material ya manifestado, se dice que la enfermedad genética, también puede llamarse "enfermedad molecular". Cuando se habla de una enfermedad hereditaria es aquella que presenta una alteración en su ADN que cuyas células producen una proteína anormal o cantidades anormales de proteína, o ambas cosas. Este proceso de producir la proteína anormal, respecto a su alteración en la función celular, resulta la enfermedad hereditaria específica.

El material genético ADN, que regula producción de una sola proteína o cadena de polipéptidos se llama gene, encontramos aproximadamente 15 mil genes en cada cromosoma, y cada uno de estos regula la producción de un polipéptido específico. Los genes se van agrupando en unidades que son los cromosomas, es-

tos no son paralelos se cruzan entre sí, y el centro de este -- enlace se llama centrómero, cada cromosoma tiene espacios donde se alojan los genes, a este espacio se le llama lóculo.

Los cromosomas para su estudio se clasificaron en pares; la primera clasificación es la de "Denver", que es a base de -- números arábigos que consiste: en el par primero se le pone el número 1, en el siguiente el 2 y así sucesivamente hasta el 23, la cual se usa en nuestro país. La otra clasificación es la que hicieron los europeos, es lo mismo nadamás que ellos utilizan -- las primeras 23 letras de nuestro alfabeto en vez de números.

Un individuo posee 46 cromosomas, los cuales se dividen -- por pares, a este par se le llama homólogo, los genes de los -- homólogos regulan el mismo rasgo genético. El conjunto de cro- mo- so- mas del individuo son 23 pares de los cuales 22 son llamados -- autosomas que son los encargados del desarrollo físico en gene- -- ral; el par restante es llamado heterosomas, los cromosomas -- X.Y que se encargan del desarrollo normal de los órganos sexua- -- les.

Algo de sumo interés para el amplio mundo de la genética humana es la Citogenética que es el estudio de los cromosomas, -- esto ha sido posible a que los citogeneticistas cultivan célu- -- las "in vitro" de organismos para examinar por medio del microg -- copio su forma, tamaño y alteraciones de las mismas, a este estu -- dio se le llama careotipo.

c) Su influencia en el campo odontológico.

Nos encontramos en el mundo, un mundo lleno de dudas, de saber y comprender ciertos problemas que se nos presentan, como encontraríamos la respuesta a nuestras dudas, creemos que lo último y lo más reciente es por medio del método científico, que consiste en la investigación profunda de todo lo que nos rodea.

Se considera a la Biología Molecular lo último para descifrar muchos enigmas, de ahí el esfuerzo de algunas personas en tratar de encontrar la respuesta científica más adecuada.

Ahora bien los conocimientos actuales en Odontología y - las enfermedades del complejo dento facial, no son exclusivamente a nivel molecular, sino que nada más se refiere a ciertas anomalías que se verán más adelante; consideramos que es necesario que el odontólogo tenga conocimiento sobre esto para que lo sepa desempeñar adecuadamente en su trabajo y tener el tacto su ficiente para comunicarlo a sus pacientes o a los responsables de los mismos.

Sacamos en conclusión que el esfuerzo y la ayuda brindada por el biólogo molecular es muy importante para todos nosotros.

CAPITULO II. ALTERACIONES GENETICAS.

CAUSAS DE ALTERACION EN GENES:

- a) Proceso infeccioso durante el desarrollo del feto en el útero.
- b) Por radiaciones.
- c) Problemas nutricionales.

CAUSAS DE ALTERACION EN CROMOSOMAS:

- a) Por rayos X.
- b) Por tóxicos.
- c) Por ingestión de drogas.

Estas alteraciones son más comunes en los gametos femeninos (óvulo), que en el masculino (esperma), por tener más tiempo de exposición el óvulo ya que el esperma se está renovando continuamente.

a) ALTERACIONES GENETICAS EN FORMA

A estas diversas alteraciones estructurales se les ha dado la siguiente clasificación:

- 1.- Anulaciones: Ausencia de una porción de cromosoma.
- 2.- Duplicaciones: Inserción de un fragmento extra en un cromosoma desde su homólogo.
- 3.- Inversión: Ruptura de un cromosoma en dos lugares y la siguiente reunión con la pieza media invertida.
- 4.- Translocación: Unión de un trozo separado de un cromosoma a

otro cromosoma no homólogo.

5.- En ocasiones el cromosoma se flexiona y queda en forma de herradura, otras veces queda en forma de anillo, aquí los caracteres peculiares son: un ojo verde y otro azul, sin ta ras hay vida normal.

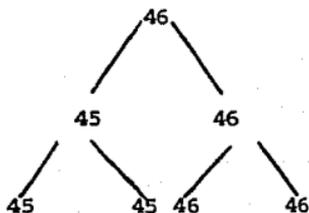
b) ALTERACIONES GENÉTICAS EN NÚMERO

Cuando los cromosomas se dividen en forma longitudinal y se distribuyen equitativamente, la mitad para cada célula, el resultado será 46 cromosomas en cada célula. Pero resulta que cuando la célula no se divide, tendremos por consecuencia que al separarse las células el cromosoma que no se dividió se va con él y habrá uno que tenga un cromosoma de más, a esto se le llama la "no disyunción", cuando sucede esto en un autosoma puede dar una falla compatible o no compatible con la vida dependiendo del cromosoma alterado, pero cuando ocurre en los heterosomas el resultado será físico normal pero estéril.

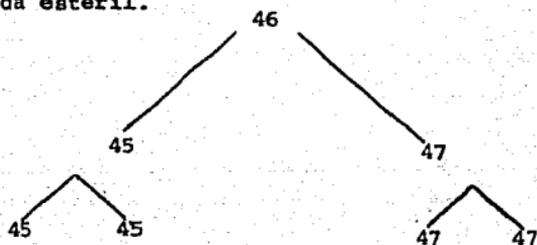
A veces pasa que el cromosoma se divide longitudinalmente (como todos), y las mitades se van a los polos opuestos pero dan origen a otras células. Uno de los cromosomas ya dividido es arrastrado a una célula, aquí si hay separación, pero las dos se van a un polo. Se rezaga al arrastre a veces no es arrastrado hacia la otra, pero se pierde totalmente, a esto se le llama "rezo".

Normalmente la célula tiene 46 y al dividirse da dos células con 46. En otras ocasiones sucede que desde el momento en que se forma el cigoto da origen a una célula con 45 y otra,

con 46 genes, sería el caso de la "no disyunción" y de aquí las generaciones siguientes serán:

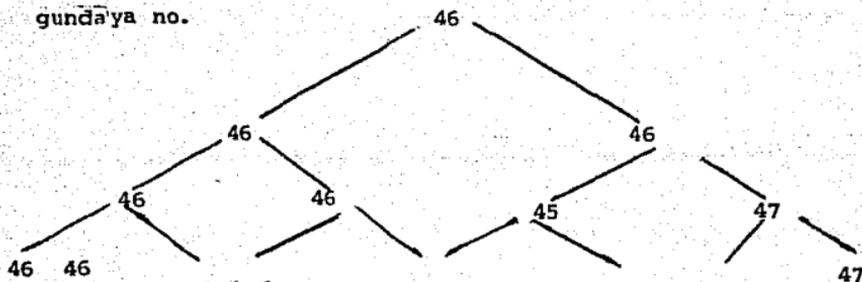


Cuando es en autosomas si se transmite, pero en heterosomas sólo queda estéril.



Si es en la primera división puede ocurrir en célula normal

Que en la primera generación sea normal, pero en la segunda no.



Habrá tres tipos de cromosomas 47, 45 y 46, a esto se le llama mosaico cromosómico, las consecuencias subsiguientes son caracteres anormales como muchas de tigres o cebras, en el hombre habrá un mechón blanco o manchas en la piel.

c) RASGOS HEREDITARIOS EN FAMILIAS

Se consideran los rasgos hereditarios en el hombre de -- dos clases, los rasgos relegados por los genes, y los rasgos, -- monogénicos, éstos son producidos y regulados por un sólo gene, -- estos rasgos suelen ser fáciles de reconocer en familias y tam-- bién, la transmisión del rasgo de un miembro de la familia al -- siguiente; son principios simples de herencia dominante, recesi-- va, autosómica o ligada al sexo. Muy pocos de estos rasgos sim-- ples heredados, aparecen en la población con más frecuencia, -- que una vez a mil individuos. Ahora bien los rasgos poligénicos son regulados por muchos genes en diferentes ubicaciones. Estos rasgos poligénicos son bastante comunes en el hombre, como ejem-- plo tenemos: la inteligencia, el color de la piel, la altura. -- Tales rasgos no muestran claras diferencias entre las personas-- "normales" y las afectadas, como a menudo se ven los rasgos mo-- nogénicos, sino que muestran una distribución continua o cuanti-- tativa del rasgo en la población.

HERENCIA MONOGENICA

En la investigación de genética humana es primordialmente una observación, el estudio de rasgos específicos en familias y-- el estudio de la ascendencia familiar.

El primer individuo "afectado" en una familia que llama-- la atención sobre la familia es denominado "probando" o "propó-- situs", es el caso índice. Los hermanos y hermanas son denomina--

dos así "hermanos", o miembros de una camada. La camada consiste en todos los hermanos y hermanas de una sola unidad familiar.

Un aspecto clínico de determinado rasgo de un individuo, como el color de los ojos o la altura, es conocido como "Fenotipo", en tanto que su constitución genética específica es el --- "Genotipo".

Se estableció que el conjunto de cromosomas humanos consiste en 22 pares homólogos de autosómicos y un par de cromosomas sexuales.

A causa del apareamiento homólogo hay por lo menos dos genes, uno ubicado en cada miembro del par homólogo que regula cada rasgo fenotípico.

Los genes con la misma ubicación en un par de cromosomas homólogos son los "alelos", como ambos miembros de un par de -- alelos son idénticos el individuo es homocigota. Cuando los alelos presentes son diferentes el individuo es heterocigota.

Un gene que expresa un fenotipo particular en dosis aislada o doble es un gene dominante. Si el gene ha de estar en dosis doble homocigota para expresar un fenotipo lo llamamos gene recesivo. Se observa que en realidad es el fenotipo el dominante-recesivo y no el gene mismo.

No obstante los términos "gene dominante" y "gene recesivo" son común y frecuentemente utilizados para describir los -- rasgos heredados en familias.

Los datos de una familia para su estudio, sus rasgos heredados están convenientemente resumidos en lo que se llama "pedigre" que es una forma de clasificar los datos.

Los patrones hereditarios observables seguidos por rasgos monogénicos dentro de las familias están determinados por:

- 1) Que el rasgo sea dominante o recesivo.
- 2) Que el gene sea autosómico (este es uno de los autosomas) o ligado al sexo (en un cromosoma sexual).
- 3) La distribución de probabilidades en la descendencia de los genes transmitidos por los padres por medio de los gametos -- (esperma y óvulo).

Los patrones simples de herencia monogénicos observables en familias, que son la parte final que está dedicada a -- los factores que pueden alterar estos patrones simples y tornar los más difíciles de descubrir.

HERENCIA DOMINANTE AUTOSOMICA

Las manifestaciones de un gene defectuoso simple son conocidas y el rasgo aparece como dominante autosómico en todas -- las familias estudiadas, de tal modo el gene productor de la -- dentina defectuosa se puede presentar con la letra "D" y el alelo recesivo de la dentina normal como "d".

Los individuos homocigotas dominante (DD) y heterocigota dominante (Dd), presentan los dos dentina defectuosa, y el homo-

cigota recesivo (dd) tiene dentina normal. Es más probable que los individuos afectados sean heterocigotas (Dd) antes que homocigotas (DD), en virtud de la rareza del gene "D". Esto es cierto para todos los rasgos dominantes, todos los individuos con una condición dominante rara pueden ser considerados heterocigotas.

La unión de dos genotipos: Dd afectado y dd normal es de suponer que producirá solo dos clases de descendencia: afectada y no afectada en la proporción de uno a uno. Como la combinación de gametos es aleatoria, todas las combinaciones posibles de gametos producen descendencia afectada y no afectada en cantidades iguales.

Cuando se establece el diagnóstico de dominancia autosómica:

- a) El rasgo aparece en cada generación.
- b) Cada padre afectado transmite el rasgo a aproximadamente la mitad de los hijos.
- c) Los padres no afectados no tienen descendencia afectada.
- d) La aparición y transmisión del rasgo no es afectada por el sexo, varones y mujeres tienen iguales probabilidades de tener o transmitir el rasgo.

HERENCIA RECESIVA AUTOSOMICA

Rasgos recesivo autosómico es el expresado por el indivi

duo que tiene ambos anelos recesivos alterados y es por lo tanto homocigota.

El pedigre más común para este tipo de herencia presenta dos padres normales que tienen un niño afectado. El rasgo puede aparecer también en la camada del probando, pero rara vez fuera de ella. Hay muchos ejemplos clínicos de esta clase de herencia, pero un ejemplo bien descrito y de interés odontológico es la catalasia.

En la catalasia hay una deficiencia de catalasa, enzima presente normalmente en sangre, piel, hígado, músculo, médula ósea y mucosas.

La reacción química catalizada por la catalasa en ciertos individuos con esta anomalía enzimática no metabolizan estos peróxidos aunque faltan signos generales de la deficiencia.

La cavidad bucal de los individuos afectados (homocigotas) presenta una estomatitis gangrenosa grave, se ha deducido que las lesiones bucales son debidas a la acumulación de peróxido - generado por bacterias, estos peróxidos oxidan la sangre que llega a los tejidos bucales y los priva de oxígeno y nutrición.

Si el gene defectivo de la formación de catalasa es designado con la letra "c", entonces "C" puede presentar el alelo normal dominante de "c". Los individuos afectados tienen genotipo-- "cc". Los normales, pueden ser "CC" ó "Cc" puesto que habitualmente son dos padres normales pero portadores del gene (heterocigotas) los que tienen niños afectados con enfermedades recesivas raras.

Es considerado el interés despertado en los químicos moleculares y geneticistas por identificar esos portadores. Las personas heterocigotas para genes defectivo de la catalasa pueden ser identificadas bioquímicamente por la determinación de su nivel hemático de catalasa. Se encontró que estos portadores heterocigotas tienen niveles hemáticos de catalasa intermedios de los homocigotas normales y afectados. En los heterocigotas el alelo normal C al parecer puede producir enzima en cantidades aproximadamente normales, en tanto que el gene mutante puede producir poca o ninguna. El efecto neto es un nivel de enzima en la sangre del heterocigota que es alrededor de la mitad del homocigotata normal.

La catalasia es una enfermedad recesiva rara cuya frecuencia en la cual fue originariamente descubierta (japonesa), es de aproximadamente 1 por 10 000.

En razón de la rareza de esta enfermedad, los individuos afectados casi invariablemente provienen de dos portadores (heterocigotas) normales; se halló que a menudo los padres de los niños afectados tienen un parentesco sanguíneo. El matrimonio resultante, denominado consanguíneo se une doblemente a los padres consanguíneos, tienen más probabilidades de haber obtenido el mismo gene recesivo raro del antepasado que tienen en común. Esto explica la frecuencia superior de consanguinidad parteral en los trastornos recesivos raros.

Hay tipos de descendencia que pueden producir padres que son ambos heterocigotas para el gene acatalásico recesivo. Se puede ver que es posible la producción de tres genotipos distintos de tales uniones: CC (homocigota normal), Cc (heterocigota-normal portador de gene) y cc (homocigota afectado).

Así sobre una base aleatoria, dos padres heterocigotas - para un solo gene recesivo producirán descendencia en la proporción fenotípica de tres normales por un afectado.

Los criterios siguientes caracterizan la herencia autosómica recesiva:

- 1) El rasgo aparece típicamente solo en los hijos no en los padres ni en otros parientes.
- 2) Como promedio, un cuarto de los descendientes de un individuo afectado estarán igualmente afectados.
- 3) Los padres pueden ser consanguíneos.
- 4) Hombres y mujeres pueden ser afectados por igual.

HERENCIA RECESIVA LIGADA AL SEXO O LIGADA A "X"

Los genes de los cromosomas sexuales según cabe considerarlo estarán igualmente distribuidos entre hombres y mujeres.

Esta desigualdad es debida a dos hechos:

- 1.- Los hombres tienen un solo cromosoma X y uno solo Y, mientras que las mujeres tienen dos cromosomas X,Y.
- 2.- El cromosoma "y" esencialmente carece de genes, por estas ra

ziones entonces, los hombres son homocigotas para todos los genes ligados a X, lo cual significa que tienen la mitad o uno cada uno de los genes ligados a X. Como las mujeres tienen dos cromosomas X pueden ser homocigotas o heterocigotas para los genes ligados a X, tal como los genes autosómicos.

Dada la condición homocigota de los hombres se dan combinaciones genéticas interesantes. Como solo una ubicación de gene de cada clase en el cromosoma X está representada en el hombre, hasta los genes recesivos en una sola dosis pueden expresarse fenotípicamente, y por tanto, comportarse como genes dominantes.

Por otra parte, los genes recesivos ligados al sexo deben estar presentes en dosis doble en las mujeres para poder expresarse. En consecuencia las raras enfermedades recesivas ligadas a X están prácticamente restringidas a los hombres y casi nunca se ven en las mujeres.

Una familia con Displasia Ectodérmica, anhidrótica, que es un trastorno genético heredado como rasgo recesivo ligado al sexo los varones afectados mostrarán hipotricosis, ausencia de glándulas sudoríparas, flujo salival disminuido y ausencia múltiple de dientes permanentes. Las mujeres heterocigotas muestran efectos mínimos.

Un padre afectado no transmite el gene a sus hijos varones, sino todo a sus hijas mujeres, que son, entonces portado--

ras o heterocigotas.

Si una hija portadora se casa con un hombre normal son posibles cuatro genotipos en la descendencia y en igual proporciones hombres afectados, hombres normales, mujeres normales y mujeres portadoras. Este tipo de unión es la mas común para los trastornos recesivos ligados al sexo que producen una descendencia masculina afectada, Como la mitad de las hijas de esta unión (mujer portadora con hombre normal), también serán portadoras heterocigotas, es posible que por azar un gene recesivo ligado al sexo pase a lo largo de una serie de mujeres portadoras antes de por fin presentarse en un varón afectado.

Los criterios para el diagnóstico de un rasgo ligado al sexo recesivo, pueden ser resumidos como sigue:

- 1.- Nunca se transmite el rasgo entre varones, padre a hijo.
- 2.- Un varón afectado pasa el rasgo a través de sus hijas a la mitad de los varones de ellas.
- 3.- La incidencia del rasgo es muy superior en los hombres. Esto es típico de la hemofilia, que también es causada por un gene recesivo ligado al sexo.

HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL SEXO

Aunque hay varios tipos hereditarios de Amelogénesis Imperfecta, uno de estos designados como tipo hipoplásico, se hereda como rasgo dominante ligado al sexo.

Esta enfermedad dental constituye un defecto del esmalte que puede ser descrito como un fracaso de los ameloblastos para depositar suficiente matriz adamantina orgánica. El resultado neto es que todos los dientes de ambas denticiones mostrarán una superficie adamantina bien calificada, fina, lisa y dura al explorador.

Las afirmaciones previas concernientes a la distribución de los genes recesivos ligados al sexo se aplican también a los genes dominantes ligados al sexo.

La diferencia principal por consignar reside en que, como el gene es dominante, serán muchas las mujeres que presentarán este rasgo. Como todos los genes ligados a X se comportan como dominantes en los hombres, no cambia el criterio para la herencia en los hombres; los siguientes criterios distinguen -- los rasgos dominantes ligados a X en familias:

- 1.- Los varones afectados transmiten el rasgo a todos sus hijos (como en el otro caso) y todos ellos resultan afectados, -- esto es porque los padres dan sus cromosomas X a las hijas y los Y a los varones.
- 2.- Los varones afectados no transmiten el rasgo a sus hijos varones (como antes).
- 3.- Las mujeres heterocigotas afectadas transmiten el rasgo a -- la mitad de sus hijos, sin distinción de sexo, mientras que las mujeres afectadas homocigotas tienen solo descendencia-

afectada.

Esta última es excepcionalmente rara y prácticamente jamás se observa.

Se hará énfasis en dos puntos, primero la transmisión de genes dominantes ligados a X por parte de las mujeres sigue un patrón indistinguible del dominante autosómico.

Así, estos dos tipos de herencia dominante solamente pueden ser diferenciados por la observación de la descendencia de los varones afectados, no las mujeres afectadas.

Segundo, ya se había observado que los trastornos recesivos ligados a X son mucho menos comunes en las mujeres que en los hombres.

La inversa es válida para los rasgos dominantes ligados a X, y intuitivamente se podría manifestar que un rasgo dominante ligado a X deberá aparecer dos veces más en las mujeres que en los hombres, pues aquellos tienen dos veces más cromosomas X, tal es en realidad el caso.

VARIACION EN LA EXPRESION DEL GENE

Los patrones de herencia demostrados por rasgos determinados por genes en un solo punto, ya presentados y considerados, son fáciles de reconocer si es que están presentes.

Lamentablemente, hay muchos factores que pueden modificar la expresión de un gene en una familia de manera tal que no

sea discernible un patrón típicamente monogénico de herencia.-- No corresponde una discusión completa de estos factores modificantes pero dos conceptos relacionados con la modificación de la acción del gene son sumamente importantes y merecen su consideración.

PENETRACION: Cuando las personas con un determinado genotipo no muestran el fenotipo característico del genotipo, decimos que el gene demuestra una penetración reducida. La dentinogénesis imperfecta tiene una penetración de prácticamente el 100% pues todos los individuos que tienen ese gene muestran su fenotipo.

Por otra parte, el paladar y labio fisurado muestran como rasgos una penetración incompleta, pues los estudios señalan individuos que transmiten el genotipo sin ser fisurados ellos mismos.

EXPRESIVIDAD: Si un rasgo de un solo gene que muestran fenotipos diferentes en miembros de una familia afectada, decimos que muestra una expresividad variada. La ostogénesis imperfecta constituye un buen ejemplo de expresión variable del gene.

Tres de los signos cardinales de esta enfermedad son:

- 1.- Fracturas múltiples (huesos frágiles)
- 2.- La esclerótica azul.
- 3.- Osteoclerosis causante de sordera.

Las personas aquejadas pueden mostrar cualquier rasgo de estos, solo combinaciones de dos y hasta tres. La expresión mínima del gene observada en una familia podría ser solo el color-azul de la esclerótica lo cual podría pasar inadvertido para el investigador.

Nótese que en este caso la expresión altamente variable-- del gene puede de hecho desaparecer en una no penetración.

Hemos ya señalado que cada gene en efecto primario puede dirigir la síntesis de una sola cadena polipeptídica. De este efecto primario pueden resultar muchos efectos secundarios, muchos - síndromes complejos como el de Laurence Moon Bield Bardet que muestra ejemplos múltiples en los diferentes sistemas de órganos, aparentemente son reducidos por un solo gene, a uno le queda la explicación para tan divergentes efectos múltiples, de que el producto del gene primario afectado participa de una cantidad de procesos de biosíntesis, probablemente en diferentes momentos evolutivos para producir el fenotipo clínico variado final.

CAPITULO III. TRANSTORNOS CROMOSOMICOS

Los trastornos genéticos son responsables de gran parte de la morbilidad y mortalidad del hombre, y muchos de ellos son de especial importancia para el odontólogo.

Las enfermedades genéticas pueden clasificarse en tres grupos principales:

- 1.- Aberraciones cromosómicas graves en donde se presentan anomalías estructurales o numéricas del cromosoma.
- 2.- Anormalidades de genes aisladas, transmitidas en patrón dominante autosómico o ligado al cromosoma X.
- 3.- Trastornos poligénicos en donde la interacción del medio puede jugar un papel importante.

Las aberraciones cromosómicas pueden detectarse al examinar los cromosomas de células derivadas por cultivo de leucocitos periféricos u otros tejidos.

La presencia de trastornos de un solo gen o poligénico no puede detectarse por examen directo de los cromosomas, pero el árbol genealógico y la clasificación a modo de transmisión puede ser de gran ayuda al dar consejo genético. Si se observa que el trastorno sigue patrón autosómico recesivo, dominante o bien recesivo o dominante ligado al cromosoma X se podrán encontrar cifras precisas sobre el riesgo.

En los trastornos poligénicos el patrón cromosómico de las células del paciente es normal y no puede establecerse pa-

trón alguno de herencia mendeliana aunque existe evidencia de predisposición genética por lo tanto no se comprende la interacción de factores genéticos y el medio.

Se ha encontrado que varias anomalías numéricas y estructurales tienen relación con síndrome de deformaciones congénitas. En varios síndromes reconocibles clínicamente se encuentra la presencia de un número anormal de autosómicos, siempre que sean compatibles con nacimiento de producto vivo. Si existe un cromosoma adicional se producirá una trisomía en vez del par normal y la ausencia de un cromosoma producirá monosomía.

Se cree que los trastornos de trisomía y monosomía resultan de la suma desigual de los cromosomas durante el proceso de meiosis en el padre o la madre. Se encuentra que algunos pacientes poseen dos tipos diferentes de células con relación al patrón cromosómico y a esta afección denominada mosaicismo se le considera resultado de no disyunción en el momento de la división celular mitótica después de la fecundación.

La monosomía autosómica es considerada mortal, pero puede presentarse monosomía que afecta a los cromosomas sexuales en los recién nacidos vivos. Es interesante observar que toda trisomía autosómica está asociada con grandes deformaciones físicas y retardo mental, mientras que la presencia de varios cromosomas sexuales adicionales produce efectos menos nocivos.

SINDROMES DE TRISOMIA AUTOSOMICA
TRISOMIA 21 (SINDROME DE DAWN)

El síndrome de Dawn o mongolismo es uno de los síndromes de malformación más fácilmente reconocibles y tiene una frecuencia de uno de cada 600 recién nacidos.

En pacientes afectados por el síndrome de Dawn se han -- encontrado aberraciones cromosómicas de trisomía, translocación y mosaicismo. La gran mayoría de los pacientes afectados por este síndrome tienen 47 cromosomas y cariotipo de trisomía 21, -- aproximadamente del 5 al 10% tiene translocación de cromosomas afectando a material cromosomático 21 adicional y otro 5% presenta cariotipo de mosaico. Se reconoce cierto número de rasgos físicos que ocurren con mayor frecuencia en pacientes afectados por el síndrome de Dawn que comprenden: corta estatura, occipus aplanado, pliegues epicánticos, amplio puente nasal, orejas dobladas, pequeño maxilar superior, lengua protusiva, manos y dedos cortos, clinodactilia, línea simia, tirrodio distal, cardiopatía congénita, separación del 1o. y 2o. dedo del pie. Estos pacientes sufren hipotonía y retardo mental.

Algunos de los hallazgos dentales encontrados en pacientes con el síndrome de Dawn son: erupción tardía de piezas caducas, exfoliación temprana de las mismas, incisivos laterales defectuosos o ausentes del maxilar superior, anomalías en la forma dental, enfermedades periodontales, maloclusión y prognatismo.

mo. Las enfermedades periodontales son el problema principal - en pacientes con el síndrome de Dawn, en mayor grado que la caries dental.

No pueden detectarse clínicamente los diferentes tipos-comosómicos observados en el síndrome de Dawn por lo tanto se aconseja realizar estudios de laboratorio para formular el - - diagnóstico, así como para dar información para consejo genéti-
co.

Los hijos con el síndrome de Dawn pueden nacer de madres de cualquier edad sin embargo el riesgo de que el hijo sufra - este síndrome aumenta con la edad de la madre. Si al realizar análisis de cariotipo se encuentra una anomalía de tipo translocación en que un número extraordinario de cromosomas 21 está unido a otro cromosoma es importante determinar si uno de los progenitores es un portador equilibrado de las translocación.

Si este es el caso, el riesgo de tener otro hijo mongoloide en un embarazo subsecuente es muy elevado. En este tipo de síndrome de Dawn se aconseja un análisis prenatal de cariotipo.

TRISOMIA 18

El paciente de trisomía 18, afectado más gravemente que el síndrome de Dawn, generalmente no vive más que unos días -- o pocos meses.

Estos niños sufren pronunciado retardo del crecimiento-

y bajo peso al nacer, pliegues epicánticos, boca pequeña, micrognasia, orejas situadas debajo de lo normal.

Este síndrome se asocia con la presencia de 47 cromosomas con una trisomía causada probablemente por error meiótico, aunque también puede entrar en juego una translocación.

TRISOMIA 13 (D₁)

El individuo afectado por el síndrome de trisomía D₁ tiene vida muy corta y pocas veces sobrevive a la lactancia. Los rasgos físicos prominentes son: labio y paladar hendidos, gran nariz bulbosa, orejas anormales, microcefalia, microftalmia y otros defectos oculares, defectos del cuero cabelludo, polidactilia, cardiopatía congénita y defectos cerebrales del tipo de holoprosencefalia.

Estos niños sufren grave retardo mental. Hasta muy recientemente no ha sido posible distinguir entre los pares de cromosomas (3) D; por los muchos impedimentos incluyendo retardo mental y corta esperanza de vida que acompañan a este síndrome, los padres de un niño con estos defectos deben comprender el pronóstico de este síndrome antes de iniciar vigorosa reparación quirúrgica de algunos de los defectos como labio y paladar hendido.

SINDROMES DE SUPRESION AUTOSOMICA SINDROME DE CRI DU CHAT (Grito del gato)

El síndrome de grito del gato (cri du chat) se descubrió en 1963 y se asocia con supresión parcial del brazo corto de uno

de los cromosomas del grupo B, que ha sido identificado después como cromosoma 5. Los niños afectados por este síndrome pueden llegar a la edad adulta.

El nombre del síndrome se debe al hecho de que los individuos afectados por él gritan de una manera especial durante la lactancia debido a una anomalía en la laringe. Los rasgos físicos comprenden: el grito anormal ya mencionado, retardo mental, hipotomía, microcefalia, sisuras palpebrales inclinadas hacia abajo y pliegues epicánticos. Se ha informado del labio y paladar hendidos, úvula bífida.

SUPRESION DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 4

Puede sospecharse supresión parcial del cromosoma 4 al examinar clínicamente por la presencia de los siguientes rasgos: pronunciado retardo del crecimiento, deficiencia mental, anomalías oculares, labio hendido, paladar hendido o ambos, boca protuida, labio inferior corto y defecto en la línea media del cuero cabelludo.

SUPRESION DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18 (18q)

Varía en grado de gravedad, pero puede esperarse que el paciente viva la niñez y la vida adulta. Los rasgos físicos incluyen: deficiencia mental, pérdida de la audición, microcefalia, hipoplasia de la cara media, canales auditivos especialmente estrechos anomalías en los pies, pliegues epicánticos y paladar hendido.

SUPRESION DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 18 (18p)

Los rasgos físicos de este síndrome pueden no ser diagnósticos del síndrome pero pueden sugerir una anomalía cromosómica .

Estos rasgos físicos incluyen: baja estatura, retardo mental, deformaciones menores que comprenden micrognasia, estrabismo y aspecto general que puede surgir la presencia del Síndrome de Turner. Frecuencia de caries dental en pacientes afectados por este síndrome.

SINDROME DE PAPILLON LE FEVRE

El sinónimo del síndrome de Papillón Le Fevre, la queratosis palmo plantar con periodontopatía, es bien descriptiva y destaca los rasgos del diagnóstico.

Los individuos afectados exhiben los siguientes signos clínicos en época temprana de su vida habitualmente entre los 2 y 4 años: palmas y plantas enrojecidas escamosas y ásperas, encías inflamadas y destrucción horizontal del hueso alveolar comenzando habitualmente después de la erupción de los segundos molares temporales.

Los primeros dos rasgos están directamente relacionados con la hiperqueratosis. Una vez caída la dentición temporal por la pérdida de hueso parodontal, los tejidos gingivales vuelven a la normalidad hasta que la dentición permanente hace su aparición; se repiten los procesos inflamatorios y degenerati-

VOS.

Este raro síndrome se hereda como rasgo autosómico recesivo; la familia afectada típicamente consiste en padres normales y una historia familiar negativa de esta condición aparte del mismo individuo afectado y posiblemente algunos de sus hermanos.

El tratamiento es sintomático y paliativo. Usan estos pacientes dentaduras completas habitualmente por la época en que llegan a la pubertad.

PRESENTACION DE CASOS CLINICOS EN NIÑOS AFECTADOS POR EL SINDROME DE PAPILLON LE FEVRE (HIPERQUERATOSIS PALMO PLANTAR ASOCIADO CON PERIODONTOSIS):

Este síndrome de hiperqueratosis palmo plantar, asociado con periodontosis y pérdida prematura de los dientes primarios y permanentes, fue descrito por primera vez por Papillon-Le Fevre en 1924. En ese año se pensó que era una variación en el "mal de Meleda" (enfermedad que aparece en el 15% de la población española de la isla Mediterránea de Meleda); pero después se descubrió que ningún otro tipo de hiperqueratosis palmo plantar presentaba asociación con problemas parodontales -- y exfoliación prematura de las piezas, por lo tanto fueron Papillon y Le Fevre quienes tuvieron el mérito de haber descrito una entidad diferente.

El síndrome de Papillon Le Fevre está caracterizado más ampliamente por hiperqueratosis en palmas de las manos y plan-

tas de los pies, aunque también suele aparecer en codos, rodillas, brazos, maleóles externos e internos, dorso de los dedos, piernas, muslos, tendón de Aquiles y axilas.

Otras manifestaciones reportadas han sido eczema y eritema de la región facial, sacra y glútea. Las zonas de hiperquerotosis suelen aparecer bien delimitadas y agrietadas. Las uñas pueden presentar deformidades o no; estos signos suelen aparecer entre los 6 meses y 4 años de edad.

En la cavidad oral la erupción de ambas denticiones se desarrolla en forma normal y a medida que aparecen en la boca van sufriendo destrucción del ligamento periodontal y pérdida de hueso alveolar.

Los dientes presentan movilidad, hay retracción gingival-exposición radicular, bolsas paradontales y en ocasiones exudado purulento y halitosis. La encía que rodea a las piezas se torna eritematosa fácilmente hemorrágica y dolorosa. La pérdida dentaria se efectúa en el mismo orden de erupción y aproximadamente a la edad de 4 o 5 años se ha perdido la dentición primaria y a los 14 años la dentición permanente, con excepción de los terceros molares que pueden o no correr la misma suerte que las otras.

Se han descrito también calificaciones ectópicas en tentorium y coroides al igual que osteoporosis generalizada.

A continuación se presentan dos casos de dos hermanos -

en una familia de 4 hijos. Se trata del segundo y tercero en orden decreciente, no hay historia de consanguinidad de los padres.

Paciente femenino de tres años remitida a una clínica en marzo de 1974.

EXAMEN ORAL: Presentaba movilidad dentaria, encía hemorrágiaca y dolorosa, exudado purulento, acumulación de materia alba, - - retracción gingival generalizada, bolsas paradontales, halitosis y dificultad para masticar los alimentos.

EXAMEN RADIOGRAFICO: Una reabsorción alveolar generalizada y la presencia de los gérmenes permanentes.

EXAMENES DE LABORATORIO: Se efectuaron parcial de orina y biometría hemática, este último reveló que la paciente se encontraba anémica.

ESTADO GENERAL DEL PACIENTE: Desde los 6 meses de edad presentaba zonas eritematosas en palmas y plantas, que evolucionaron hasta desarrollarse una hiperqueratosis en palmas y dorso de las manos incluyendo dedos, codos con lesiones difusas a brazos y rodillas extendiéndose a muslo por su parte anterior hasta el tercio medio y en posterior hasta región glútea; más acentuado en el lado izquierdo, plantas de los pies, dorso y dedos extendiéndose hasta maleólos externos e interno; en palmas como en plan-

tas se observan grietas profundas. Las uñas de las manos y los pies presentaban deformación.

En la cara presentaba manchas de color claro, difusas en las mejillas y el mentón.

Después de efectuarse exámenes clínicos, radiográficos y genéticos se diagnosticó síndrome de Papillón LeFevre.

EVOLUCION Y TRATAMIENTO: En marzo de 1974 se extrajeron todas las piezas dentales con excepción de los segundos molares superior e inferior pues conservaban soporte óseo.

Se le construyeron prótesis parciales de acrílico y se le citó a exámenes periódicos cada 6 meses. En diciembre de 1975 presentó un absceso amibiano el cual fue resuelto quirúrgicamente.

En septiembre de 1976 se extrajeron los segundos molares superiores e inferiores y se le construyó una nueva prótesis.

En junio de 1977 se hizo una perforación a la prótesis inferior para dar espacio al incisivo central inferior izquierdo. Los primeros molares permanentes ya están erupcionados y presentan caries superficiales.

-Paciente masculino de 3 años y 5 meses de edad hermano del caso anterior, se examinó por vez primera en septiembre de 1976.

EXAMEN ORAL: Se encontró movilidad dentaria, recesión gingival-

tártaro dentario, encía hemorrágica, bolsas parodontales con exudado purulento y halitosis.

Los incisivos superiores e inferiores mostraban gran movilidad, recesión gingival en sus tercios cervical medio y parte de apical, caninos y molares presentaban lo mismo aunque en menor grado.

EXAMEN RADIOGRAFICO: Pérdida de hueso alveolar generalizada tanto horizontal como verticalmente, esta reabsorción ósea se acentuaba en las piezas según su orden de aparición en la cavidad bucal; motivo por el cual las piezas se exfolian siguiendo su orden de erupción.

EXAMENES DE LABORATORIO: Parcial de orina y biometría hemática, en ésta se encontró al paciente anémico.

LESIONES EN PIEL: Hiperqueratosis en palmas, dorso y dedos de manos hasta articulación de la mano, codos, rodillas, plantas y dedos de los pies extendiéndose lateralmente hasta moleólos externo e interno, uñas de los pies con deformaciones, manchas cicatrizales en espalda.

HISTORIA PASADA: Relata su madre que al igual que su hermana, a los 6 meses de edad aparecieron zonas eritematosas en palmas y plantas, a los dos años de edad observó que los dientes le "crecían" y había movilidad, así como mejoría de la hiperqueratosis

durante el verano.

TRATAMIENTO: En septiembre de 1976 se hicieron extracciones de incisivos superiores e incisivos y caninos inferiores, con excepción de incisivo central superior derecho y primer molar inferior izquierdo que se exfoliaron espontáneamente, las piezas restantes se conservaron pues tenían algo de soporte óseo.

Se le construyeron prótesis parciales. El paciente es citado periódicamente para revisión.

El síndrome de Papillón Le Fevre es una condición no muy común que se presenta con una frecuencia de 1 a 4 por millón.

Se cree que es transmitido por un gene autosómico recesivo y a pesar de que se ha reportado que la consanguinidad es un factor importante, en estos casos en particular no es así. El diagnóstico del Papillón Lefevre puede hacerse clínicamente y con la ayuda de un exámen genético, ya que la histopatología y los exámenes de laboratorio no reportan un dato específico.

Los signos principales de este síndrome pueden presentarse por separado y solo en esta entidad se han reportado juntos; aunque se desconoce exactamente cuales son las causas que lo desencadenan.

En cuanto a su tratamiento es recomendable conservar sus piezas el mayor tiempo posible y extraerlas en el lapso indicado, además de la construcción de prótesis parciales o totales según el caso; asimismo la consulta con el genetista también es aconsejable.

sajable.

SINDROME DE PIERRE ROBIN (MICROGNATIA)

La micrognatia es en general considerada una anomalía congénita sin embargo puede ser adquirida. El más afectado suele ser el maxilar inferior. La criaturas con micrognatia experimentan dificultades para respirar, pasan episodios de cianosis y tiene que ser mantenida en posición ventral el mayor tiempo posible.

La porción anterior del maxilar inferior está tan atrás que la lengua tiene poco apoyo o ninguno y puede caer hacia atrás causar una obstrucción.

Se desconoce la etiología. No obstante se han sugerido como causas una nutrición deficiente de la madre y un traumatismo intrauterino por presión o trauma.

El tratamiento de la micrognatia congénita está dirigido hacia un funcionamiento adecuado de la mandíbula. Habrá que hacer que la criatura se esfuerce por alcanzar el biberón de la mamadera la que nunca se apoyará contra el maxilar inferior.

La micrognatia adquirida puede desarrollarse gradualmente y no ser evidente hasta los 4 a 6 años.

Esta anomalía del crecimiento suele estar vinculada con la herencia. A menudo se produce una anquilosis de los maxilares como resultado de un traumatismo del nacimiento o posterior con la generación de un tipo adquirido de micrognatia. La

infección de la zona temporomandibular también puede tener el crecimiento de la cabeza del cóndilo y se genera otro tipo de micrognatia adquirida. En los de anquilosis verdadera de la mandíbula se recomienda una ortoplastia u osteoartromía.

ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Al igual que con los autosómicos, pueden existir anomalías en los cromosomas sexuales, pero estas anomalías generalmente no producen efectos tan nocivos en el crecimiento y desarrollo del individuo como los producidos por aberraciones autosómicas.

Las técnicas de selección ayudan enormemente a evaluar a muchos de los pacientes en quienes se sospecha alguna anomalía de diferenciación sexual o desarrollo.

Una de ellas es la determinación de cromatina sexual, -- que puede lograrse examinando células humanas de interfase en busca de masas de cromatina de pigmentación oscura cerca de la membrana nuclear, del cuerpo cromatínico sexual o cuerpo de Barr. Las células de individuos que tienen por lo menos dos cromosomas X como ocurre en la mujer mostrarán presencia de un cuerpo cromatínico sexual.

Las células empleadas con mayor frecuencia para esta determinación de cromatina sexual son las obtenidas por raspado de la mucosa bucal.

CAPITULO IV CRECIMIENTO Y DESARROLLO DEL NIÑO

a) ETAPA PRE-NATAL

b) ETAPA POST-NATAL

Es de trascendental importancia hacer notar la diferencia y significado entre estos dos términos: Crecimiento implica el aumento en volúmen, aumento celular y sustancia intersticial. Desarrollo es la maduración de esas células enfocando a su vez el aspecto psíquico.

Estos dos aspectos se enfocarán al crecimiento y desarrollo físico del niño en sus diferentes etapas: Prenatal (antes del nacimiento) y Postnatal (después del nacimiento).

ETAPA PRENATAL

ORGANOS DE REPRODUCCION MASCULINO Y FEMENINO:

ANATOMIA: Los testículos glándulas endócrinas son de función tan importante en cuanto a formadores de las células sexuales-masculinas. Un par de estas glándulas evoluciona en la cavidad abdominal de todos los vertebrados pero en el hombre y algunos otros mamíferos descienden, poco antes o poco después del nacimiento al saco escrotal, bolsa laxa de la piel que constituye una envaginación de la pared corporal. La cavidad de esa bolsa es un compartimiento de la abdominal, así que en el curso del desarrollo se comunican por el conducto inguinal. Una vez que los testículos han descendido por este conducto, suele quedar ocluido por crecimiento de tejido conectivo de manera que estable

ce separación entre las cavidades escrotal y abdominal. El descenso normal de los testículos al escroto es necesario para la producción de espermatozoides; si permanecen en la cavidad abdominal, el ligero aumento de temperatura en aquel lugar inhibe la formación de células reproductoras.

Cada testículo está formado por un millar aproximadamente de túbulos seminíferos, apretadamente enrollados en espiral, - los cuales son propiamente los que elaboran el espermatozoo. En tre estos túbulos se encuentran masa de células intersticiales, productoras de las hormonas sexuales masculinas. Los túbulos se miníferos están revestidos de epitelio germinal compuesto de cé lulas redondas con grandes núcleos. Estas células se dividen y así forman otras que a la larga son los espermatozoos con cabeza compacta, que alberga el núcleo y un apéndice caudal en forma de látigo, para la locomoción. Además, los túbulos seminíferos contienen células "nodriza" que proporcionan los materiales necesarios a la célula reproductora, mientras se transforma de su fase redonda a la provista de cola. La formación de espermatozoos va por oleadas a lo largo de los túbulos, con lo que la célula reproductora, todavía sin movilidad, es empujado por la presión de los que vienen atrás.

En el extremo de cada túbulo seminífero se encuentra otro muy fino llamado vaso eferente, el cual lo conecta a un tubo - alargado, único, el epidídimo donde los espermatozoides quedan -

depositados. El epidídimo de cada lado está aplicado íntimamente a la base de su correspondiente testículo. En cada epidídimo hay una estructura, el conducto deferente que asciende del escroto al intersticio del conducto ínguinal, de allí a la cavidad abdominal y a la vejiga urinaria en la parte inferior del abdomen donde se une la uretra.

Los espermatozoos están suspendidos en el líquido seminal, con el cual son enviados, en circunstancias oportunas, al aparato sexual femenino. Este líquido es producido por tres glándulas. Poco antes de que los conductos deferentes se unan a la uretra, por intermedio de los conductos eyaculadores, un par de glándulas, las vesículas seminales, desaguan en ellos. Alrededor de la uretra, al salir esta vejiga urinaria, se hallan las glándulas prostáticas que segregan su componente de líquido seminal y lo vierten a la uretra por dos grupos de conductos cortos y angostos. Más lejos aún, en la base del tejido del pene, está dispuesto un par de glándulas de pequeño tamaño llamadas glándulas de Cowper, que contribuyen también a la composición del líquido seminal. Este líquido contiene amortiguadores químicos que protegen a los espermatozoides contra los ácidos normalmente presentes en la uretra y en las vías genitales femeninas, así como glucosa y fructosa como substratos del metabolismo de la célula reproductora, además de sustancias lubricantes para facilitar el paso de las mismas en su camino.

La uretra es un tubo que se extiende desde la vejiga urinaria al exterior. En el hombre, la última porción corre a lo largo del pene, órgano reproductor externo, inmediatamente por encima y delante de la bolsa escrotal. En el interior del pene la uretra está acompañada paralelamente por tres columnas de tejido erectil, esponjoso susceptible de llenarse de sangre. En condiciones ordinarias, los espacios del tejido esponjoso no están distendidos.

ORGANOS REPRODUCTORES FEMENINOS:

Los órganos productores de óvulos en la mujer, los ovarios, están mantenidos en su lugar por ligamentos tendidos en la porción baja de la cavidad abdominal, entre las caderas. Cada una tiene la forma y tamaño de una almendra con cáscara. El feto femenino de cuatro o cinco meses de edad tiene en cada ovario unos 400 000 óvulos. Ya no se producirán más en el curso de su vida. La inmensa mayoría de estos óvulos experimentan un proceso de degeneración (atresia) y mueren; solamente uno de cada 1000 se convertirá en óvulo maduro.

En contraste con el sistema reproductor masculino, el de la mujer no consiste en una sucesión de conductos enlazados. Por el contrario, el óvulo queda libre en la cavidad abdominal en el momento de la ovulación desde donde penetra a los oviductos o trompas de Falopio. Los dos oviductos tienen por el extremo próximo al ovario la forma de embudo, que en condicio-

nes normales cubre en parte la superficie ovárica. Una vez desprendido el óvulo, se dirige normalmente a uno de estos embudos impulsado por corrientes puestas en movimiento por el ondear de los cilios que tapizan los oviductos. Es completamente excepcional que un óvulo pueda ser fecundado dentro de cavidad abdominal, pero es posible, de lo que resulta se fije entonces a un órgano como el hígado; en esta ocurrencia la evolución apenas puede llegar a buen término, de modo que el embrión deberá ser eliminado de su posición en la cavidad del abdomen.

Los dos oviductos desembocan directamente en los ángulos superiores del útero, órgano piriforme que aloja al embrión en desarrollo hasta el nacimiento. Este órgano descansa en el plano medio de la porción inferior de la cavidad abdominal inmediatamente detrás de la vejiga urinaria. Tiene el tamaño más o menos de un puño cerrado; sus paredes musculares gruesas están tapizadas interiormente por una mucosa muy rica en vasos sanguíneos.

Al centro de su extremidad inferior queda conectado con un conducto impar, también de envoltura muscular, la vagina, que comunica con el exterior. La vagina es mayor que cualquier otro conducto del aparato reproductor; sirve para la cópula, como receptáculo del semen y como canal del parto una vez terminado el desarrollo prenatal. El útero termina en un anillo musculoso, cuello uterino, algo prominente en la cavidad vaginal.

Los órganos externos de la mujer reciben el nombre más común de vulva. En la parte media más inferior de la pared abdominal, una masa de tejido adiposo forma una ligera elevación conocida como el monte de Venus. Desde este punto, dos repliegues cutáneos, cubiertos de pelo, los labios mayores, se extienden abajo y atrás, para circundar el orificio de la vagina, cuyo revestimiento mucoso se va transformando gradualmente en el cutáneo de esos labios. En la parte interna de los mismos, se hallan otros dos repliegues cutáneos sin pelo, los labios menores. En su unión anterior se halla un órgano sensible y eréctil, el clítoris, del tamaño y forma de un guisante, homólogo, al pene masculino en el sentido de derivar de la misma estructura embrionaria.

Como el pene, posee tejido esponjoso que se inunda de sangre en el curso de la excitación sexual, y terminaciones nerviosas que responden a la estimulación. Detrás del clítoris se abre el orificio de la uretra, que en la mujer solo tiene función urinaria y detrás de la abertura mucho más grande de la vagina. En el orificio vaginal antes de la primera cópula se extiende una membrana llamada himen que lo ocluye en más o menos extensión.

FECUNDACION

En el acto de la cópula el pene en estado de erección por el estímulo sexual se introduce en la vagina, la estimulación sub

siguiente por fricción contra las paredes lubricadas de la vagina provoca un breve período de excitación sexual máxima, denominada orgasmo, acompañado de eyaculación de líquido seminal.- El semen impulsado por la contracción involuntaria de los músculos de las paredes del epidídimo, conductos deferentes y uretra está formado por las secreciones de las vesículas seminales, próstata y glándulas de Cowper, y además por espermatozoos, de los que cada eyaculación contiene unos 300 000 000 en 3 a 5 ml. de líquido.

Los espermatozoos ascienden por la vagina y llegan al útero por su propia movilidad, pero sobre todo por las contracciones musculares de las paredes de estos órganos.

Muchos espermatozoos sucumben en el trayecto, pero algunos supervivientes descubren el paso a los oviductos y "nadan" a lo largo de ellos. Esa "natación" es posible incluso contracorriente, y la misma corriente que arrastra al óvulo desde la cavidad abdominal al oviducto, quizá los ayude a encontrar su ruta. Si la ovulación ha ocurrido poco antes o poco después de la cópula, el óvulo que pase por el oviducto posiblemente será fecundado. La fecundación por lo común ocurre en el tercio externo del oviducto, y aún parece que al llegar dicho óvulo a la porción más interna perdió ya la facultad de ser fecundado. Sólo uno de los millones de espermatozoides emitidos en cada eyaculación fecunda también a un sólo óvulo.

Cada óvulo humano está rodeado de una capa de células .-

(derivadas del folículo) llamadas corona radiada, la cual debe ser perforada antes de que un espermatozoo pueda unirse al óvulo.

Las células de esta capa están unidas entre sí por una sustancia orgánica compleja conocida como ácido hialurónico, el cual está influido por la enzima hialuronidasa. Dado que cada espermatozoide contiene únicamente escasa cantidad de esta enzima, se requiere la concurrencia de cientos de miles de ellos para desalojar cierta cantidad de ácido hialurónico y separar alguna de las células de la corona; de modo que uno de los elementos masculinos pueda penetrar y fecundar el óvulo. Así que ambos gametos se han unido, el femenino se cubre inmediatamente de una membrana que impide la penetración de otro masculino. Los restantes espermatozoides y los óvulos no fecundados mueren en el oviducto o en el útero, de donde son eliminados por los glóbulos blancos.

Si se consideran todos los factores adversos, llega a lo prodigioso que la fecundación sea posible alguna vez y, según como se mire, el ser humano resulta un animal poco fecundo. El espermatozoide conserva su capacidad para fecundar durante 24 a 48 horas después de haber sido depositado en las vías genitales femeninas, en tanto el óvulo pierde su capacidad para ser fecundado 24 horas después de la ovulación. Por lo mismo es en extremo el lapso del ciclo menstrual durante el cual es posi

ble la fecundación. Además, los espermatozoides son células extremadamente delicadas; su citoplasma contiene escasas reservas nutritivas, y por ser tan lábil a la temperatura, sucumbe pronto a la del interior del cuerpo. Otra contingencia hostil es la presencia de leucocitos del epitelio vaginal, los cuales engloban millones de elementos masculinos.

Ocurrida la fecundación, el cigoto, en su recorrido por el oviducto hasta el útero, comienza su división. Pasan de 8 a 10 días desde que el óvulo es fecundado hasta que se implanta en la pared uterina. En el lapso antes de hallarse firmemente anidado el embrión que ya comenzó su evolución, es alimentado por una secreción de las glándulas uterinas.

Al tiempo de la nidación el embrión consiste en un aglomerado de varios cientos de células, derivadas por división de una sola: el óvulo original fecundado.

NIDACION: La implantación del embrión en desarrollo en la mucosa uterina es un fenómeno que supone actividad por ambas partes. El embrión segrega sustancias que destruyen algunas de las células del revestimiento, en la coquedad creada se instala precisamente. El hecho estimula el crecimiento de los tejidos uterinos que envuelven al embrión. Es posible provocar esta reacción envolvente mediante una ligera punción del revestimiento del útero. A esto se le puede considerar un breve estado de pseudogestación.

ETAPA PRENATAL
PRIMER MES:

Inmediatamente después de realizada la fusión del óvulo femenino con el espermatozoide masculino y una vez formada la célula germinal del nuevo ser, comienza la división celular y la producción de las células que formarán más tarde el cuerpo humano.

Cada una de estas células posee una membrana exterior, un protoplasma y un núcleo con 46 cromosomas. Al cabo de unos días por partición y multiplicación, aumenta a varios millares el número de células, cada una de las cuales dispone de un sitio determinado y de un trabajo preciso. La aglomeración de células, que, en forma de mora (latín:mórula), existía hasta este momento, dá origen a tres hojas blastodérmicas. A partir de la hoja interna se desarrollarán los pulmones, el hígado, el aparato digestivo y las vías urinarias; la hoja blastodérmica media dará origen a la columna vertebral, los huesos, los músculos, las venas y las glándulas genitales y riñones; a partir de la hoja externa se formarán, con el tiempo, los nervios, la médula, el cerebro y la piel. La célula germinal se ha convertido así en un embrión y, entre tanto, se ha fijado en la membrana de la matriz, que se constituye en un nido para los próximos nueve meses. Al término del primer mes el embrión ha alcanzado un tamaño de un centímetro. La envoltura que lo rodea, y que contiene también el líquido amniótico tiene el tamaño de

un huevo de paloma. Precisamente en esta fase, cuando la mujer no sospecha todavía que está embarazada, comienza a formarse en su manifestación más simple, el corazón, que por medio de contracciones rítmicas, transmite la sangre al sistema circulatorio del embrión.

SEGUNDO MES:

El embrión sigue creciendo hasta alcanzar un tamaño de 2 - 3 centímetros cuando finaliza la octava semana; ya es posible constatar la aparición de la cabeza, los brazos y las piernas.- Su peso es insignificante.

TERCER MES

A partir de ahora el futuro ser ya no se llama embrión, sino feto. Sus manos están ya perfectamente formadas; tiene de 8 a 9 centímetros de largo y pesa alrededor de 30 gramos.

CUARTO MES:

El insignificante cuerpecito se cubre de una espesa capa de finos cabellos, los cuales conservan una película de grasa sobre la piel del niño y la protegen del reblandecimiento que le causaría el líquido amniótico. La cabeza se desarrolla más activamente que los demás órganos: ojos, orejas, nariz y boca están ya formados casi por completo. A través de los rayos X pueden reconocerse, aunque muy débilmente los huesos; comienza el proce-

so digestivo. En este momento el feto alcanza, por término medio, un largo de 17 centímetros y un peso de 115 gramos.

El feto y la matriz ocupan un espacio considerable.

QUINTO MES:

Durante los dos meses anteriores el tamaño del futuro ser se ha triplicado a 8 a 30 centímetros. A partir de ahora, el proceso de crecimiento se desarrolla con mayor intensidad en los órganos internos. Tienen los párpados fuertemente cerrados. La madre nota los primeros débiles pataleos contra la pared abdominal.

SEXTO MES:

Es ahora cuando el feto empieza a tener cabello en la cabeza y crecer sus pestañas. Los párpados superiores e inferiores se separan: crecen las uñas, aunque sin alcanzar todavía la punta de los dedos. El feto alcanza ya una quinta o sexta parte del peso que tendrá al nacer. El líquido amniótico que lo rodea le protege de los golpes y movimientos bruscos que puedan llegarle desde el exterior.

SEPTIMO MES:

La piel está todavía enrojecida y arrugada y, por debajo de ella, se forma el primer panículo adiposo. Si se produce el parto en esta época, el neonato tiene bastantes posibilidades de sobrevivir, siempre que se el administren los cuidados per-

tinentes. El peso se eleva ya a 1200 gramos. Paulatinamente, el espacio de la matriz va quedando insuficiente.

OCTAVO MES:

Los huesos de la cabeza está aún muy blandos; los de las manos están ya formados en lo fundamental, aunque no alcanzarán su completo acabado hasta los 16 meses de vida. Desaparecen los finos cabellos. El feto reacciona ya a los estímulos de calor o frío. Los pulmones, que proveen al organismo humano de oxígeno limpio, no desempeñan aún esta función en el niño que permanece en el vientre materno; la placenta, a través del cordón umbilical, proporciona al feto todo lo que necesita para vivir y desarrollarse, tanto el oxígeno como las demás sustancias alimenticias o de mantenimiento.

NOVENO MES:

El feto sigue creciendo, hasta alcanzar el tamaño y el peso que tendrá al nacer, aproximadamente 52 cm. de largo, - - 3 400 gramos en el niño y 3 170 gramos en las niñas. La vitalidad de un niño no depende forzosamente de su peso.

Durante las últimas semanas que pasa en el claustro materno, el niño puede ya abrir y cerrar los ojos, a ratos duerme o está despierto; incluso puede oír los latidos del corazón de su madre. Su libertad de movimientos está muy restringida, pues apenas tiene espacio para mover las piernas. El volúmen de

líquido amniótico disminuye hasta ser escasamente superior a un litro. La placenta que se forma una vez que el óvulo fecundado se ha instalado en la pared de la matriz, funciona como centro de intercambio entre la madre y el niño; el feto, por medio de ella, respira, se nutre y realiza sus funciones hormonales y de secreción.

Hacia el final del embarazo, la placenta va mostrando signos progresivos de envejecimiento y desgaste; en efecto, ya ha cumplido su misión y, poco después de nacer el niño, es expulsada al exterior, con la membrana ovular y el resto del cordón umbilical.

PARTO:

Se desconocen los factores que desencadenan el proceso del parto al llegar a término la gestación. El mecanismo comienza con una sucesión prolongada de contracciones involuntarias del útero; las fases del mismo son tres; en la primera, que dura unas 12 horas, las contracciones uterinas rechazan el feto hacia el cuello de la matriz, el cual se va dilatando para dejarle paso. Al final de esta fase suele romperse el amnios, con lo que sale el líquido amniótico al exterior.

Durante la segunda fase, que normalmente dura de 20 minutos a una hora, el feto pasa por el cuello de la matriz y la vagina, hasta su completa liberación. En este tiempo, antes de

de ser seccionado el cordón umbilical, las contracciones del útero exprimen mucha parte de la sangre placentaria hacia el cuerpo infantil.

Después de algunos minutos, cesan las pulsaciones en el cordón lo que indica que puede ser ligado y cortado con separación del nuevo ser, la placenta y membranas se desprenden del revestimiento uterino y son expulsadas por medio de otra serie de contracciones.

Después del parto, el tamaño del útero disminuye y su mucosa se restablece con rapidez.

Es así como el nuevo ser inicia otra etapa en su vida: - la etapa postnatal.

ETAPA POST-NATAL:

Esta etapa se caracteriza principalmente por la adaptación del niño hacia el medio ambiente. Y a través de estudios realizados se ha logrado llegar a una clasificación de esta etapa de acuerdo a los intereses que predominan en el infante.

PRIMERA INFANCIA. Que abarca desde el nacimiento hasta los tres años de edad, en la cual predominan intereses sensoperceptivos motores glósicos.

SEGUNDA INFANCIA. De los 3 a 6 o 7 años de edad, en la cual predominan los intereses concretos o subjetivos.

TERCERA INFANCIA. DE los 6 o 7 años a los 12 años de edad, predominan los intereses objetivos especiales incluyéndose los intelectuales.

El desarrollo en esta etapa se puede considerar desde dos puntos de vista:

- a) Motriz: Un factor muy importante en éste es la nutrición.
- b) Psicológico: Dependiendo del medio en que se esté desarrollando considerándose, la inteligencia del niño.

De la concepción a la madurez es vital el papel de las hormonas en el crecimiento. Estos agentes químicos conforman el crecimiento en la matriz, estimulan la expansión del cuerpo de la infancia a la adolescencia, y realizan la transformación del adolescente en adulto.

CAPITULO V ASPECTOS GENETICOS EN LAS ANOMALIAS DENTALES DE LOS NIÑOS.

- a) Aspectos genéticos de la caries dental.
- b) Aspectos genéticos de la enfermedad parodontal.
- c) Periodontosis juvenil familiar.
- d) Aspectos genéticos de la maloclusión.
- e) Labio y paladar fisurados.

a) ASPECTOS GENETICOS DE LA CARIES DENTAL

Estudios dietéticos realizados por Vepeholm, Gustafsson y colaboradores dicen que la variación individual en la susceptibilidad a la caries dental existe en condiciones idénticas verificadas.

Esto implica que a causa de ciertas diferencias genéticas, ciertos factores ambientales son potencialmente más cariogénos para algunas personas que otras. Esto no es decir que la caries dental es una enfermedad hereditaria, antes bien, que las influencias generales pueden modificar la expresión manifiesta de esta enfermedad en el individuo.

Algunos autores estudiaron los aspectos genéticos de la caries dental en el hombre desde el punto de vista de mellizos y familia en general para material de estudio, como la caries dental es un proceso que depende de la edad.

Las observaciones hechas por Klein y Palmer realizadas a-

lo largo de 20 años merecen ser consideradas.

Sus hallazgos demuestran que los niños tienen una similitud en la experiencia de caries con sus padres es la misma (elevada o baja) pero cuando la susceptibilidad de los padres es distinta, la susceptibilidad de sus hijos tiende más a ser la de la madre que la del padre. Se observó más evidente en las hijas.

Como la genética es el estudio de la variación, cuanto más común es un rasgo genético más difícil resulta demostrar su carácter genético. Böök y Grahén intentaron llevar al máximo las diferencias de experiencias de caries en familias mediante la selección de varones de 20 años, libres de caries y el estudio de la experiencia de caries en sus familias. Estos datos fueron comparados con familias elegidas similarmente en las cuales el propósito como caso índice tenía la experiencia de caries dental desconocida. Los resultados mostraron que padres y hermanos de propósito libre de caries eran significativamente inferiores al compararlos con las familias de control. Pero no se hallaron correlaciones significativas de la experiencia de caries entre padres e hijos en las familias agrupadas por experiencia baja o media, los autores llegaron a la conclusión de que las diferencias observadas son hereditarias y probablemente de carácter poligénico. Sin embargo la mayoría de los autores están de acuerdo en que el compromiso genético de la caries den--

tal es por cierto menor comparado con el efecto global del ambiente.

Se dice que las amplias variaciones en la susceptibilidad a la caries dental, podrían ser determinadas por genes aislados. Por ejemplo ciertos tipos de susceptibilidad extrema a la caries dental (caries irrestricta) o alta resistencia a la caries dental podrían finalmente mostrarse como rasgos monogénicos.

En 1959 Green dijo que ciertos individuos con gran resistencia a la caries dental designados por él como inmunes, tienen una inmunoglobulina específica en su saliva que confiere inmunidad mediante lisado de las células microbianas cariógenas.

Más recientemente se sugirió que este tipo de inmunidad es hereditario, los datos preliminares de 74 individuos en cinco familias indican que el rasgo de la gran resistencia a la caries dental se transmite como condición dominante autosómica. - La evidencia bioquímica específica en la saliva probablemente resultaría necesaria, empero para delimitar claramente este tipo de resistencia a las caries de otros tipos inducidos por el medio, como la fluorosis dental.

En conclusión la susceptibilidad a la caries dental humana está regulada en grado significativo, aunque menor por la herencia. Esta regulación genética es sin duda de carácter poligénico y este fondo poligénico implica con fuerza una gran modifi

cación ambiental. Los tipos específicos de susceptibilidad a la caries que representan los extremos de variación de este rasgo pueden resultar rasgos monogénicos, pero la evidencia actual es insuficiente para declarar con claridad tal herencia.

b) ASPECTOS GENETICOS DE LA ENFERMEDAD PARODONTAL

La enfermedad parodontal se refiere a una enfermedad como inflamatoria local con posibles factores orgánicos subyacentes.

Esta está tan extendida y tiene una histopatología tan variable que se sugiere que algunas enfermedades de etiologías múltiples están metidas en ellas.

Se dice que existen varios tipos de esta enfermedad parodontal generalmente clasificados por edad; se inicia gravedad de la pérdida ósea, higiene bucal y presencia o ausencia de factores locales. Se puede seguir bien la frecuencia de esta enfermedad empezando desde la gingivitis localizada hasta una parodontosis generalizada con grave pérdida de hueso y dientes. Los parodontistas están de acuerdo en que esta enfermedad tiene rasgos a la vez inflamatorios y degenerativos en su patología. A ésta se deben las condiciones ambientales, tanto como la dieta, oclusión y hábitos bucales. Estos rasgos son los que integran un tipo poligénico de enfermedad o por lo menos la susceptibilidad a ella. Los estudios realizados son pocos y sufren de diagnóstico amplio a los estudios ya realizados, en un estudio he-

cho se informó que parecía ser transmitida como rasgo dominante.

Las diferencias raciales pueden ser usadas como indicadores de una base genética para ciertos rasgos. Han sido sugeridas tales diferencias en el prevailecimiento de la enfermedad parodontal y hay una observación que se repite, los negros tienen una mayor incidencia que los blancos, esto se confirmó por una observación que se hizo a una población en la cual había raza negra, blanca e india, y la que tenía mayor incidencia de enfermedad parodontal era la raza negra.

En relación con la caries dental esta enfermedad no tiene una norma establecida por la cual se demuestre una base genética.

Parece ser que la enfermedad parodontal en un sentido más amplio resulte ser de carácter poligénico; quizá con algunos subtipos específicos, como la enfermedad parodontal inducida por tártaro, pero la mejor definición fenotípica por el estudio de la patogénesis de esta enfermedad en seres humanos parece ser la frecuencia más probable de acontecimientos que sea de carácter hereditario.

Hay dos trastornos que indican la destrucción del parodonto en la infancia y la pérdida temprana de los dientes permanentes, y son los rasgos monogénicos del síndrome de Papi-llón Lefevre y la parodontosis juvenil. Aunque no comunes, es-

tos trastornos son valiosos porque representan el tipo monogénico de la enfermedad y por ello difieren de la forma común de enfermedad parodontal vista en adultos, el componente genético es casi con certeza de carácter poligénico. Tales ejemplos refuerzan la idea que dentro de la categoría no específica de la enfermedad parodontal puede uno encontrar enfermedades bien de finidas causadas por un solo gene.

c) PARODONTOSIS JUVENIL FAMILIAR

Esta enfermedad de la infancia se puede manifestar como rasgo hereditario, aquí se pierde el hueso a nivel alveolar en forma vertical, se produce principalmente alrededor de los primeros molares permanentes y los incisivos centrales y laterales, los afectados pierden muy temprano sus dientes, pero casi nunca antes de la edad adulta joven.

Esta enfermedad ha sido observada con frecuencia como caso único, aislado en una familia. Estas observaciones se tornan difíciles a la hipótesis genética, pero parecía ser un rasgo - recesivo raro caracterizado típicamente por padres normales e historia familiar negativa. Hubo un caso en que la herencia parece ser dominante, la madre dijo que había tenido enfermedad parodontal grave pero con pocas cavidades. Algunos de ellos se le cayeron pero otros le fueron extraídos cuando tenía 27 años. De modo similar se informó que la abuela materna había tenido-

una destrucción parodontal y la pérdida de todos sus dientes - cuando andaba por los 30 años. Como es obvio, estos dos tipos - de enfermedad parodontal heredada representan alejamientos extremos de la más común en cuanto a edad de iniciación, patrón de ataque y gravedad.

Se espera que el estudio más detallado de su patogénesis permitirá una visión más crónica pero tratable que afecta a - bastante más de la mitad de nuestra población adulta.

d) ASPECTOS GENETICOS DE LA MALOCCLUSION

El estudio de la oclusión incluye las relaciones de los - dientes dentro del mismo arco dental, así como entre los dos - arcos cuando los dientes se ponen en contacto.

Algunos de los parámetros más importantes orofaciales en la oclusión son:

1. Tamaño del maxilar superior.
2. Tamaño del maxilar inferior, rama y cuerpo
3. Forma de los arcos.
4. Anatomía de los dientes.
5. Relación de los dientes.

Todos estos elementos deben ser incluidos en el concepto de la oclusión.

Aquí no se han incluidos los tejidos blandos genéticamente pero tienen también importancia con respecto a la oclusión.

Se puede decir que la maloclusión es toda desviación significativa de la oclusión normal. Esta descripción es útil sólo si se considera el factor múltiple o carácter poligénico implícito en tal definición de maloclusión. Se pone énfasis en que los conceptos de oclusión normal y maloclusión son dinámicos e involucran la relación mutua de muchos factores, no pocos de los cuales se habrían demostrado que son rasgos hereditarios.

Los antropólogos odontólogos dicen que las maloclusiones son poco comunes en los grupos raciales puros, pero en poblaciones con distintos orígenes raciales la incidencia de discrepancia de los maxilares y desarmonías oclusales es significativamente mayor.

Lundström hizo un análisis intensivo de los atributos dentofaciales específicos en mellizos y llegó a la conclusión de que la herencia desempeñaba un papel específico y significativo en la determinación de las siguientes características:

1. Tamaño dental.
2. Ancho y largo del arco dental.
3. Altura del paladar.
4. Apilamiento y espaciamiento de los dientes.
5. Grado de sobremordida.
6. Posición, conformación y anomalías de los tejidos blandos.

Más recientemente, efectuaron un estudio cefalométrico en mellizos triples, los autores observaron el perfil lateral-

de la cabeza, de la bóveda craneana y el complejo facial, que incluyó tanto la cara superior como la inferior y las relaciones súpero inferiores. Además eligieron 17 mediciones individuales de porciones aisladas de un determinado hueso para compararlos en mellizos triples. Sus observaciones fueron: la morfología del hueso individual está sometida a fuerte control genético, pero el ambiente desempeña un papel primordial en la determinación de como se combinarán los diversos elementos óseos para lograr un esqueleto cráneo facial armónico o inarmónico.

Estos informes y otros revisados por Kraus indican las siguientes conclusiones:

1. Existe una conformidad relativa de los patrones faciales dentro de las diferentes razas.
2. Existe una similitud aún mayor entre los miembros de la familia.
3. Se observa un alto grado de similitud estructural en individuos de composición genética idéntica (mellizos y trillizos).

Recientemente Litton y colaboradores informaron que la oclusión de clase III es un rasgo hereditario que probablemente es un rasgo poligénico. Como tal está sujeto a una modificación ambiental como todos los rasgos poligénicos. Noyes declaró que aún si supiera que una determinada maloclusión era de origen genético él no alteraría su plan de tratamiento ortodóntico, porque éste no altera la estructura fundamental de la ca

ra. El objetivo a largo plazo del tratamiento ortodóntico sería entonces permitir que la cara crezca de acuerdo con su patrón fundamental con mínima obstrucción por las influencias ambientales, hábitos y factores patológicos funcionales, los que pueden trabajar en contra del cumplimiento de la plena dotación genética del individuo.

e) LABIO Y PALADAR FISURADOS

Más o menos de un tercio a un cuarto de todos los casos de labios y paladares hendidos o fisurados son aparición múltiple en una familia la misma. El resto de los casos no presenta esta predisposición familiar, los estudios del fenotipo de fisura labial y palatina en mellizos indican que los mellizos homocigotas tienen un 40% de concordancia en tanto que los dicigotas tienen sólo un 5% de concordancia. Estas dos informaciones nos dan una fuerte evidencia para una base hereditaria del rasgo del labio y paladar fisurados, pero ha existido una diversidad de modos genéticos de herencia, incluyendo dominancia, recesividad, unión con el sexo, así como diversas condiciones modificantes, como penetración incompleta y expresividad variable.

Hay dos razones para esta situación confusa:

1. Algunas de las apariciones no son de hecho genéticas y no deben de ser incluídas en un análisis genético, lamentablemente, rara vez son reconocidos estos casos con toda claridad y

son difíciles de probar.

2. No se logra reconocer los individuos que portan el gene de la fisura sin ser fisurados ellos. Tal es el aspecto actual de las cuestiones hereditarias de la fisura labial y palatina.

Esta es una concepción corriente de la base hereditaria del labio y paladar fisurados.

- a) El labio fisurado con paladar fisurado o sin él es una entidad distinta del paladar fisurado aislado. Esta última entidad fisural tiene una historia embriológica diferente, igual que el momento de aparición en el desarrollo, parece ser más susceptible a la inducción con teratógenos ambientales.
- b) La mayoría de los investigadores cree que el paladar fisurado aislado, cuando determinado genéticamente, es un rasgo dominante autosómico con penetración sumamente reducida. Por otro lado se ha sugerido que es un rasgo dominante, un rasgo recesivo y regulado por dos genes, un rasgo recesivo ligado al sexo y un rasgo poligénico, esto se refiere a labio fisurado, con paladar fisurado.
- c) Con el fin de superar las discrepancias en la hipótesis del labio fisurado con paladar fisurado varios investigadores intentaron demostrar que el gene propuesto para este rasgo tiene una expresión variable y se muestra en una persona como fisura y en otra como una discrepancia del tejido blando o -

duro pero no como fisura en la zona de fisuración. Tales discrepancias han sido denominadas microformas o manifestaciones incompletas de la acción del gene. Como microformas han sido propuestos fosillas del labio, rafe labial, forma nasal asimétrica, ausencia o conicidad de los incisivos laterales superiores, úvula bífida y mucho más.

Un enfoque fundamental en el estudio de cualquier problema hereditario se refiere a la identificación de los individuos en la población que portan un gene para una determinada afección, pero no muestran claramente el fenotipo típico para ese gene.

Esta afirmación correctamente implica una gran importancia en la definición del genotipo en esos estudios genéticos, el problema del labio y paladar fisurado proporciona un ejemplo perfecto.

Cuando manifestaciones incompletas de la acción del gene, como las descritas son utilizadas como evidencia del gene fisurado en familias, la dominancia autosómica con penetración reducida parece ser la hipótesis genética factible para labio y paladar fisurado.

- d) Han sido informados riesgos de repetición para la fisura labial y palatina en los cuales no fueron consideradas las microformas, estos datos son usados con frecuencia por asesores genéticos.

De estos datos se puede ver que con un individuo afectado ya presente en la familia inmediata aumentan los riesgos de repetición. Por ejemplo el riesgo esporádico de que cualquier recién nacido está afectado por labio y paladar fisurado es de alrededor de 0.15% (15 por 10 000), con la probabilidad para paladar fisurado de alrededor de 0.04% (4 por 10 000). Dado el hecho de que dos padres normales hayan tenido ya un niño afectado con labio y paladar fisurado, el riesgo de un segundo niño afectado es ahora del 4% (400 por 10 000). Esto representa un riesgo que es unas 30 veces mayor.

La identificación de estos individuos permitiría la separación de los casos no genéticos de los genéticos y con ello - permitiría un refinamiento suficiente del análisis de los pedigrés para aclarar el modo de herencia.

CAPITULO VI. ANOMALIAS HEREDITARIAS DE NUMERO DE PIEZAS, ESTRUCTURA Y FORMA.

Gran parte de las anomalías de número, estructura y forma de las piezas tienen origen hereditario. La naturaleza de la anomalía depende en alto grado de la etapa embriológica, de la manifestación de la capa germinal afectada y del efecto de varios factores modificantes. La frecuencia de ocurrencia está determinada por el modo de herencia y otros factores de probabilidad.

Algunas de estas anomalías dentales aparecen independientemente como la única alteración hereditaria evidente. Otras representan solo una de un grupo de anomalías que comprenden un síndrome genético o un complejo de enfermedades. Por ejemplo pueden existir como única anomalía observable en el individuo piezas ausentes y gérmenes de piezas con una historia hereditaria.

Sin embargo, en otros, esta ausencia de piezas puede ir unida a alteraciones de otros tejidos ectodérmicos como pelo, piel y membranas mucosas; se puede llamar entonces al síndrome displasia ectodérmica hereditaria.

ANOMALIAS HEREDITARIAS DE NUMERO DE PIEZAS

PIEZAS AUSENTES:

En la literatura dental han aparecido muchos informes sobre el tema de piezas ausentes congénitamente, muchas de las cuales han mostrado tener origen hereditario. En los niños, las

piezas permanentes ausentes con mayor frecuencia son los segundos premolares, le siguen en frecuencia los incisivos laterales superiores. Las piezas primarias ausentes congénitamente ocurren con mucha menor frecuencia. La ausencia congénita de piezas generalmente ocurre bilateralmente pero puede ocurrir también unilateralmente. Una de las explicaciones propuestas de los incisivos laterales ausentes es que la tendencia hereditaria es atávica y vuelve al tiempo de la evolución en que existía un diastema entre los incisivos centrales y las piezas posteriores. Se desconoce si las piezas ausentes congénitamente son expresión incompleta de displasia ectodérmica o son una aberración independiente del gen.

En estos casos se debe diferenciar entre la ausencia real de gérmenes de piezas y retardo o inhibición de la erupción, que puede producirse en ciertos casos de mala función glandular o entidades morbosas como disostosis cleidocraneal. En estas afecciones, las piezas se forman, pero no brotan en la boca.

La ausencia hereditaria de piezas y la formación de piezas supernumerarias son resultado de que una variable genética se manifieste durante las etapas de desarrollo de iniciación y proliferación.

DISPLASIA ECTODERMICA:

Uno de los síndromes hereditarios en que son característi

cas las piezas ausentes es la displasia ectodérmica. La enfermedad afecta en mayor o menor grado a los tejidos de origen ectodérmico. El grado de afección depende de las diferencias de expresión de la misma variación genética, aunque es posible que diferentes mutaciones genéticas estén afectadas en diversas intensidades de la enfermedad.

La displasia ectodérmica se divide arbitrariamente en dos categorías, según estén afectadas las glándulas sebáceas y sudoríparas. La manifestación más grave es la displasia ectodérmica de tipo anhidrótico. El síndrome se caracteriza por cabello escaso y delgado en cuero cabelludo, ausencia de cejas, nariz asillada y aplanada, rinitis atrófica, labios extruídos y pegados, orejas sobresalientes, piel seca y encostrada, incapacidad para sudar, y ausencia dental completa (anodoncia) o parcial (oligodoncia).

Por la ausencia de glándulas sudoríparas, el sistema de enfriamiento del cuerpo se daña; estos niños presentan incapacidad para tolerar el calor y tendencia a desarrollar temperaturas pronunciadamente elevadas con infecciones que, de otro modo, serían leves. Por el exceso de temperatura corporal, no es raro encontrar convulsiones en la infancia. Por la ausencia de glándulas mucosas en la mucosa nasal, esta membrana está constantemente infectada, y se caracteriza por la presencia de incrustaciones secas y ocena. El número de piezas presentes varía según el indivi

duo. En 82 casos de displasia ectodérmica y anhidrótica se encontró que 63.5% de los individuos tenían más piezas superiores que inferiores, mientras que 5.4% tenían más piezas inferiores, que superiores.

En ambos maxilares aparecía el mismo número de piezas en - 8.1% y 23.7% eran completamente edéntulos. Solo 2.7% tenían piezas posteriores únicamente, mientras que 31.5% tenían piezas anteriores. En 42.5% había algunas piezas anteriores y posteriores. Muchas de estas piezas eran de forma cónica.

Se ha informado que la displasia ectodérmica es un rasgo - dominante fuerte y un rasgo recesivo unido al sexo.

ANOMALIAS HEREDITARIAS DE FORMACION DENTAL Y DE TIEMPO DE CALCIFICACION.

Aunque la forma dental se hereda al igual que las demás características, ocurren mutaciones que alteran la forma dental o el tiempo del inicio de la calcificación. Estas mutaciones, que han ocurrido en un largo período de la evolución de la humanidad, han modificado la pieza molar original de una sola cúspide observada actualmente en el hombre. Las mutaciones a través de los - tiempos cambiarán la dentadura humana tal vez más que hasta ahora.

Todas estas mutaciones se transmitirán a las generaciones futuras por medio del plasma germinal.

Se han observado muchas mutaciones en forma dental. Moody y Montgomery por ejemplo, tienen una genealogía de una familia con mujeres en cuatro generaciones que muestran germinación en los incisivos primarios anteriores.

Korhaus afirma que la forma dental, así como el tamaño y el color se heredan al igual que la cúspide de Carabelli.

Se han observado, como anomalía hereditaria, piezas en forma de gancho. Parece una posibilidad razonable considerar que esta es una expresión incompleta de piezas ausentes. Estas anomalías se manifiestan durante el período de desarrollo de iniciación y diferenciación.

Garn, Lewis y Shoemaker han observado que el orden del inicio de la calcificación dental varía según la familia. En 21.9% de los 359 niños estudiados los segundos molares permanentes inferiores empezaron a calcificarse antes que los segundos-premolares inferiores. Esta variación en el tiempo de calcificación se producía con mayor frecuencia entre hermanos que en la población general. Se dedujo la hipótesis de que esta erupción-variada de los premolares puede ser expresión parcial de una mutación genética y que, al manifestarse completamente, puede dar resultado la ausencia congénita de los premolares.

La mayoría de los estudios sobre los aspectos hereditarios de la morfología dental, el tiempo de la erupción y el tamaño general del arco y las relaciones han sido realizadas con gеме-

los, idénticos y fraternos. Un estudio de la literatura indica con claridad que el tamaño de las piezas y la dimensión del arco son hereditarios, y que el hacimiento y espaciado, aunque pueden ser fuertemente influidos por la herencia, no son totalmente responsables de ciertos tipos de maloclusión.

El labio leporino y el paladar hendido tienden a ser heredados.

PIEZAS SUPERNUMERARIAS.

Aunque las piezas supernumerarias se pueden encontrar en cualquier región del arco dental, existen lugares donde ocurren con mayor frecuencia. Uno de los lugares más comunes se localiza entre los incisivos centrales superiores.

En esta posición, a la pieza supernumeraria se le denomina mesiodens. Otros lugares más comunes se encuentran en la región de los incisivos centrales y laterales y en el área de los premolares. Se ha considerado la posible naturaleza hereditaria de esta afección.

ANOMALIAS HEREDITARIAS DE LA ESTRUCTURA DENTAL

AMELOGENESIS IMPERFECTA HEREDITARIA:

La amelogénesis imperfecta es una anomalía estructural del esmalte, y puede diferenciarse en dos tipos.

a) HIPOPLASIA DEL ESMALTE HEREDITARIA. En este tipo, el esmalte

es de estructura normal, pero en cantidad abortada. Clínicamente las coronas son amarillentas, lisas, brillantes y duras, aunque en ciertos casos pueden existir grandes fosetas o estrías. El esmalte tiene espesor marcadamente menor, lo que dá a la corona forma cónica o cilíndrica, y frecuentemente no existe contacto entre las piezas. Por el alto contenido inorgánico normal del esmalte, es soluble en ácido en el mismo grado que el esmalte de piezas normales. Cuando la hipoplasia es grave, la extrema delgadez del esmalte hace difícil detectar radiográficamente su presencia en las piezas. Por la delgadez del esmalte se observa excesiva atrición incluso en niños. Cuando las piezas están desgastadas hasta el punto de nivelarse con la línea de la encía, es frecuentemente imposible determinar, por medio de observación clínica, si la distrofia existe en el esmalte o la dentina. Dentina expuesta, desgastada y muy pigmentada con esmalte frágil que puede estar presente o no alrededor de las fosas dentales, es común en las anomalías del esmalte y la dentina. Por lo tanto, se vuelve esencial para poder establecer el diagnóstico, cuando las piezas están muy desgastadas, obtener otra información para diagnóstico como radiografías o secciones histológicas. Es desafortunado observar, que a este respecto, la información sobre casos fue muy deficiente.

La variable genética radica en formación defectuosa de matriz

(etapa de aposición). Como la matriz se deposita periféricamente desde la unión de esmalte y dentina, el espesor de esmalte, dependerá del período de crecimiento ameloblástico en que se manifestó el factor genético.

- b) HIPOCALCIFICACION HEREDITARIA DEL ESMALTE. En este segundo tipo de amelogénesis imperfecta, la matriz de esmalte es normal pero está hipocalcificada. El esmalte es de espesor normal en todas partes, pero es de mala calidad y a veces aparece blando y elástico por cese de función en las etapas iniciales de la maduración. Como resultado, clínicamente las piezas absorben tinción fácilmente y pasan de blanco opaco a pardo oscuro; el cambio de color resulta de la absorción de pigmentos de alimentos y líquidos, hecha posible por el bajo contenido de mineral y alto contenido de agua de estas piezas. Las superficies dentales aparecen sin brillo ni lustre, pero el esmalte es de espesor normal y las coronas son de forma normal. Por su bajo contenido inorgánico, el esmalte es insoluble en ácido y no aparece como capa diferenciada en las radiografías, ya que esmalte y dentina son de aproximadamente la misma densidad. El esmalte sufre fácilmente abrasión, y las coronas se desgastan rápidamente, con frecuencia al nivel de los márgenes de la encía. La dentina expuesta se pigmента fuertemente de pardo o negro. El esmalte de las piezas

anteriores frecuentemente aparece normal. Ambas dentaduras - se ven afectadas.

El festoneo de la unión entre dentina y esmalte es normal en ambos tipos de amelogénesis imperfecta, al igual que las cámaras pulpares y canales.

Ambos tipos de amelogénesis imperfecta son dominantes y heterocigóticos con aproximadamente igual número de vástagos afectados y no afectados. No hay unión con el sexo.

DENTINOGENESIS IMPERFECTA HEREDITARIA (ODONTOGENESIS IMPERFECTA, DENTINA OPALECENTE)

La dentinogénesis imperfecta hereditaria es una anomalía hereditaria de la dentina y es distrofia hereditaria más predominante que afecta a la estructura de las piezas. En un estudio - de más de 96 000 niños escolares de Michigan, Witkop encontró - que la anomalía afectaba a 8 000 niños. Se encuentra en diversas nacionalidades de la raza blanca. Estas piezas poseen alto grado de translucidez y su propiedad refractaria característica, que frecuentemente presenta una gama de colores por la luz transmitida se ha sugerido el título alternativo de dentina opalescente. Las piezas pueden aparecer de gris a pardo azulado en la luz reflejada. La dentina es blanda, haciendo que las piezas sufran desgaste rápido y excesivo, y a menudo se nivela con el margen gingival. La unión de dentina y esmalte puede no tener -

el festoneado microscópico típico de las piezas normales, aunque esto no ocurre en todos los casos.

Las uniones, por ser tan lisas, permiten fácilmente la fractura del esmalte, y así ayudan a la rápida atrición de las piezas. En áreas desprovistas de esmalte, la dentina, que es pronunciadamente hipoplásica, varía de color, de amarillento a pardo oscuro, según la pigmentación extrínseca. Estas piezas presentan baja susceptibilidad a la caries, aunque la destrucción masiva de la corona simula casi perfectamente casos de caries rampante. Debido a la rápida atrición de las piezas, cualquier caries que se desarrolle generalmente se detiene. La mucosa bucal es de aspecto normal.

Debido a la blandura de la dentina, el odontólogo a menudo titubea en aplicar fundas de corona a las piezas anteriores. El doctor Flinn ha mantenido en observación a un paciente con cuatro piezas de este tipo que mantuvieron restauraciones de funda de corona durante 16 años. Se extrajeron las piezas, con sus coronas intactas, para dar lugar a dentaduras completas.

Radiográficamente, las coronas, antes de sufrir atrición, son de tamaño normal. Existe franca disminución característica del tamaño de la raíz. Las cámaras pulpares pueden estar ausentes y los canales pulpares eliminados parcial o totalmente. Esto puede observarse en piezas no erupcionadas; el cemento, la membrana parodontal y el hueso alveolar aparecen normales.

Secciones histológicas muestran dentina desprovista en menor o mayor grado de estructura y esmalte de aspecto normal. La dentina tiene un patrón estructural variado, puede variar de ausencia completa de túbulos y matriz granulosa irregular a dentina de aspecto relativamente normal con patrón de túbulo normal en la capa cubierta.

El curso de los túbulos varía enormemente, y no tiene dirección claramente definida. Los canales y las cámaras pulpares obliterados están ocupados por túbulos muy agrandados, colocados sagitalmente. Estos aparecen a veces como inclusiones pulpares en vez de túbulos. La dentina tiene alto contenido de agua y materia orgánica y menor contenido inorgánico.

La dentinogénesis imperfecta se hereda como dominante condicional sin estar ligada al sexo. En ciertos casos, existe penetración incompleta del plasma germinal, lo que sería responsable de los saltos de generación ocasionales.

También parecen existir otros genes modificantes que son responsables de las diferencias observadas en intensidad de la anomalía en diferentes individuos. La dentinogénesis imperfecta es observable durante el período de desarrollo de la histodiferenciación.

La dentinogénesis imperfecta se observa frecuentemente en casos de osteogénesis imperfecta, aunque lo contrario no tiene por qué verificarse.

DISPLASIA DENTINAL:

La segunda anomalía de la dentina que puede considerarse como entidad genética separada es la displasia dentinal. Esta aberración es relativamente rara, y es mucho menos predominante que la dentinogénesis imperfecta. La anomalía se transmite como carácter autosómico dominante. La displasia dentinal, en muchos aspectos, se asemeja a la dentinogénesis imperfecta, y podrían fácilmente confundirse las dos enfermedades.

Radiográficamente, las piezas permanentes tienen muy poca sustancia radicular. En piezas posteriores las raíces son cortas, y tienen bifurcaciones cerca de los ápices radiculares, con las puntas radiculares hacinadas o formando figura parecida a la W. Existen frecuentemente grandes áreas de rarefacción alrededor de los ápices, lo que dá por resultado desviaciones y pérdida temprana de las piezas. La imagen clínica general de las piezas es normal, con contorno coronario dentro de lo normal. Hay ausencia o casi ausencia de cámaras pulpares y canales. Cuando existen cámaras generalmente adquieren aspecto de media luna.

El exámen histológico de la dentina muestra gran cantidad de masas esféricas de matriz colagenosa que producen graves desarreglos en la estructura de la dentina a medida que los odontoblastos avanzan de la unión entre esmalte y dentina hacia adentro. La característica que distingue la displasia dentinal de la dentinogénesis imperfecta es la presencia de estas masas-

colagenosas que continuamente interrumpen el curso de los tábulo-
los, produciendo una imagen característica. No existe reducción
del número de odontoblastos, lo que en la dentinogénesis imper-
fecta es característico. Estos están dispersos en una matriz de
fibras colagenosas deficientes con poca orientación al acercarse
al área pulpar.

El tratamiento de piezas en individuos jóvenes con amelo-
génesis imperfecta o dentinogénesis imperfecta hereditarias im-
plica emplazar coronas o, si queda muy poca estructura dental,
extracción de la pieza y construcción de dentadura. Esto ayuda-
rá a mantener la dimensión vertical adecuada y la longitud del-
arco.

También producirá marcada mejoría del aspecto estético del
individuo.

CAPITULO VII. SINDROMES GENERALES HEREDITARIOS QUE AFECTAN AL- ESMALTE O A LA DENTINA.

En esta categoría entran:

- a) La osteogénesis imperfecta.
- b) El raquitismo resistente a la vitamina D.
- c) Síndrome de Fanconi.
- d) Hipofosfatasia.
- e) Pseudohipoparatiroidismo.

OSTEOGENESIS IMPERFECTA.

Es un síndrome mesodérmico que afecta no solo a huesos y dientes, sino también a piel, ligamentos, tendones, aponeurosis, esclerótica y oído interno. Funcionalmente, los defectos más importantes son huesos quebradizos y sordera. La ocurrencia de esclerótica azul y dentinogénesis imperfecta, aunque se encuentra frecuentemente asociada con el síndrome, puede, ocurrir independientemente de él y puede estar presente osteogénesis imperfecta sin la existencia de defectos dentales o esclerótica azul.

Un caso clínico que se presentó con esta afección es el de un niño de 12 años, en el cual su madre estaba igualmente afectada y perdió todos sus dientes por extracción a edad muy temprana. El paciente presentaba cuello corto y compresión lateral del cráneo característicos; las piezas mostraban caracte

rísticas de dentinogénesis imperfecta.

Se reconocen dos tipos de osteogénesis imperfecta:

- a) Osteogénesis Imperfecta Congénita, en la que el niño nace - muerto o muere poco tiempo después de nacer.
- b) Osteogénesis Imperfecta Tardía, que se manifiesta más tarde, e invalidará al paciente, puede no ser mortal.

Mc.Kusickopina que las enfermedades son similares y difieren solo en gravedad, la clase tardía es menos grave, y en muchos casos solo se reconoce clínicamente por la presencia de la esclerótica azul.

Algunos autores dudan de la existencia de alguna diferencia importante entre la dentinogénesis imperfecta observada en la osteogénesis imperfecta y la observada como distrofia independiente. Como existen diversos grados de gravedad entre familias, e incluso entre miembros de la misma familia, la gravedad en sí no es criterio válido para diferenciar los dos tipos de distrofia dentinal. Ambas afecciones pueden deberse al mismo gen. La afección se hereda como carácter autosómico dominante. El aspecto clínico de la piezas es similar al encontrado sin osteogénesis imperfecta.

Las radiografías dentales muestran coronas característicamente desgastadas, ausencia parcial o completa de cámaras pulpares y raíces cortas y aplanadas.

Histológicamente, la dentina aparece granular y deficiente

de túbulos.

Es interesante observar que los cambios característicos - que ocurren en el hueso también ocurren en la dentina de las - piezas, si se pudiera hacer comparación entre estos dos tejidos. En el hueso se encuentra un número reducido de osteoblastos, y en la dentina se encuentra un número reducido de odontoblastos, sus equivalentes. En los huesos también existe conversión defectuosa de las fibrillas de pigmentación argirofílica de desarrollo óseo en verdadera colágena. Se ha hecho una observación similar en la matriz de dentina en desarrollo. Por lo tanto, el - defecto radica en las porciones orgánicas de la dentina, dando por resultado disminución secundaria de la mineralización.

RAQUITISMO HEREDITARIO RESISTENTE A LA VITAMINA D

Esta afección se transmite probablemente como carácter de dominante ligado al sexo. El aspecto clínico y radiográfico de los huesos y dientes es similar al observado en el raquitismo por - deficiencia de vitamina D. Se presentan altos niveles sanguí- - neos de fosfatasa alcalina y de hipofosfatemia en sangre, aun-- que el nivel de calcio pueda ser normal. El defecto metabólico- básico está aún sin determinar.

Las piezas, al examinarlas radiográficamente, muestran - grandes cámaras y canales pulpares. La dentina está mal calcificada, con presencia de amplios espacios interglobulares. La zo-

na de predentina es amplia, y el esmalte puede ser hipoplásico, con aberturas desde la superficie del esmalte hasta la pulpa.

SINDROME DE FANCONI.

Este síndrome se transmite como un raro gen recesivo anormal. Se caracteriza por niveles bajos de fosfato inorgánico de aminoácidos, glucosa, fosfato, bicarbonato y tal vez potasio en el plasma. El síndrome está asociado con raquitismo resistente a la vitamina D, y las aberraciones dentales son similares a las encontradas en esta enfermedad. El defecto radica en los túbulos dentales convolutos, dando por resultado resorción imperfecta.

HIPOFOSFATASIA.

Rathbun, en 1948, informó por primera vez sobre esta enfermedad. En muchos aspectos, la afección se parece al raquitismo, pero se puede identificar por una pronunciada reducción de fosfatasa alcalina en el suero, y por la falta de respuesta a la terapéutica de vitamina D. Las piezas son hipoplásicas y tienden a exfoliarse prematuramente. Esta pérdida temprana de las piezas recuerda lo que ocurre en la displasia dentinal. El síndrome se transmite como carácter recesivo, con tal vez más de un gen involucrado.

SEUDOHIPOPARATIROIDISMO.

Esta afección fue descrita por primera vez en 1942, es una enfermedad rara, caracterizada por desmineralización general de huesos y dientes. El defecto es falta de reacción del cuerpo a la hormona paratiroidea, producida en el cuerpo en cantidad suficiente. El síndrome es posiblemente de origen genético, afectando a tres genes.

Todas las piezas muestran pronunciada hipoplasia del esmalte. Las radiografías revelan resorción de las extremidades apicales de varias piezas.

CAPITULO VIII. ENFERMEDADES ASOCIADAS CON REACCIONES SANGUINEAS ANTIGENO-ANTICUERPO O CON METABOLISMO SANGUINEO-QUE DA POR RESULTADO CAMBIOS DE COLOR DE LAS PIEZAS

• INCOMPATIBILIDAD RH.

La eritroblastosis fetal es un síndrome producido por -- reacción sanguínea antígeno-anticuerpo específica , que puede -- ser mortal para el hijo, a menos que el recién nacido reciba -- transfusión de intercambio. Cuando un niño RH positivo nace de una madre RH negativa previamente sensibilizada y de un padre -- RH positivo, se produce hemólisis de la sangre del lactante, y una disociación en pigmentos que producen icterus gravis neonatorum o ictericia, del recién nacido. Estos pigmentos pueden manchar las piezas de verde o azul. La pigmentación es intrínseca y no puede limpiarse por medios externos. Watson ha discutido -- la producción de una hipoplasia del esmalte típica asociada con esta afección.

El esmalte formado in útero es defectuoso, pero después -- del nacimiento se desarrolla normalmente, produciendo una protuberancia de esmalte y exagerada línea neonatal. La incompatibilidad RH puede ser un factor etiológico en ciertos casos de parálisis cerebral.

La presencia de un antígeno RH es producida por un gen dominante. Un individuo RH negativo se produce cuando existe un -- homocigoto recesivo. Por lo tanto, cuando ambos progenitores --

son negativos (homocigóticos) para el factor recesivo, pueden nacer sólo hijos RH negativos. Los padres RH positivos (heterocigóticos) pueden tener hijos RH positivos o RH negativos.

PORFIRIA CONGENITA.

Es una enfermedad muy rara caracterizada por fotosensibilidad extremada. La exposición a la luz solar resulta en eritema, formación de ampollas y úlceras epidérmicas, que pueden terminar en profundas cicatrices, y en ciertos casos destrucción ulcerativa del hueso. Se observan evidentes cicatrices y pigmentación epidérmica, así como distorsión digital.

En este trastorno existe cierta anomalía en la formación de glóbulos rojos y mayor velocidad de hemólisis, lo que resulta en mayores cantidades de porfirinas libres, probablemente formadas en la médula ósea y distribuidas por todo el cuerpo, produciendo pigmentación de huesos y dientes. Existe excreción de porfirinas en la orina, produciendo color rojo vino.

Existe probablemente una anomalía determinada genéticamente en la conversión enzimática de porfobilinógeno en porfirinas de tipo I y III. En esta enfermedad se producen mayores cantidades de tipo I, que no se encuentran en la cadena normal de metabolismo en gen. Esta afección se transmite como un gen recesivo autosómico raro.

Las piezas se pigmentan de pardo oscuro a pardo rojizo, y

muestran la fluorescencia roja característica a la luz ultravioleta.

CONCLUSION

Es indudable que la genética nos ayudará a comprender desviaciones bucales infantiles que no podrían ser atribuidas a - factores ambientales, locales y generales; en esta investiga- - ción genética humana es de vital importancia una observación, el estudio de rasgos específicos en familias y el estudio de la ascendencia familiar.

Es realmente certera la aseveración acerca de que los - transtornos genéticos son responsables de gran parte de la mor- bilidad y mortalidad del hombre; ya que en caso de no ser ortales, son causantes de graves problemas en el individuo que re- - percuten en su adaptación al medio ambiente y en su desenvolvi- miento físico social e intelectual.

Un enfoque fundamental en el estudio de cualquier proble- ma hereditario se refiere a la identificación de los individuos en la población que portan un gene para determinada afección.

Asimismo la naturaleza de las anomalías dependerán en al- to grado de la etapa embriológica, de la manifestación de la capa germinal afectada y del efecto de varios factores modifican- tes. Estos factores modificantes que bien pueden ser los genes- modificantes a su vez serán responsables de las diferencias ob- servadas en la intensidad de una anomalía en diferentes indivi- duos.

Ya que existe cierto número de defectos hereditarios de naturaleza generalizada que afectan a las estructuras bucales pero no a las piezas.

En el tratamiento a seguir el Cirujano Dentista deberá - considerar las influencias ambientales, hábitos y factores patológicos funcionales valiéndose de todos los medios a su alcance, tales como: exámenes orales, radiográficos, de laboratorio, clínicos generales del paciente y sobre todo llevar un control del resultado de los tratamientos que bien podrán ser a corto o largo plazo, según sea el caso que se presente.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- ALVIN NASON
BIOLOGIA
EDITORIAL LIMUSA
PRIMERA EDICION
- 2.- ARTUR W. HAM
TRATADO DE HISTOLOGIA
EDITORIAL INTERAMERICANA
SEXTA EDICION
- 3.- CLAUDE A. VILLE
BIOLOGIA
EDITORIAL INTERAMERICANA
QUINTA EDICION
- 4.- DIANA CLIFFORD - CAROLYN E. GRAY
MANUAL DE ANATOMIA Y FISIOLOGIA
EDITORIAL LITOARTE
PRIMERA EDICION
- 5.- DICCIONARIO TERMINOLOGICO DE CIENCIAS MEDICAS
EDITORIAL SALVAT
DECIMA EDICION
- 6.- DR. LESTER W. YURKET

MEDICINA BUCAL DIAGNOSTICO Y TRATAMIENTO

EDITORIAL INTERAMERICANA

SEXTA EDICION

7.- JUAN SOLA MENDOZA

PUERICULTURA

EDITORIAL TRILLAS

TERCERA EDICION

8.- L. SCHULTZ WILD - F. MUÑOZ LOPEZ

EL LIBRO DE LA MADRE Y EL NIÑO

EDITORIAL DANAE

QUINTA EDICION

9.- RALPH E. Mc. DONALD

ODONTOLOGIA PARA EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE

EDITORIAL MUNDI

SEGUNDA EDICION

10.- RENE DUBOS - MAYA PINES

EL CRECIMIENTO

COLECCION CIENTIFICA DE TIME LIFE

11.- SIDNEY B. FINN

ODONTOLOGIA PEDIATRICA

EDITORIAL INTERAMERICANA

CUARTA EDICION