

lej 535



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA  
DE MEXICO**

**FACULTAD DE ODONTOLOGIA**

**ASPECTOS BUCO-DENTALES DEL  
SINDROME DE DOWN**

**T E S I S**

Que para obtener el título de:  
**CIRUJANO DENTISTA**

**p r e s e n t a**

**BEATRIZ ADRIANA DEL CARMEN LAILSON ESTRELLA**



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

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

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

## I N D I C E

	Pag.
Introducción - - - - -	3
CAPITULO I.	
Historia del Síndrome de Down - - - - -	5
Características Genéticas:	
Morfología y Función de los Cromosomas - - - - -	7
Estructura Química de los Cromosomas - - - - -	10
Divisiones Celulares - - - - -	17
Clasificación de los Cromosomas:	
Cariotipo Humano - - - - -	24
Aberraciones Cromosómicas:	
Factores Etiológicos - - - - -	26
Alteraciones en el Número - - - - -	32
Alteraciones en la Estructura - - - - -	36
Alteraciones Autosómicas del Síndrome de Down:	
No Disyunción - - - - -	39
Mosaicismo - - - - -	40
Translocación - - - - -	40
CAPITULO II.	
Caracteres Generales del Síndrome de Down - - - - -	42
Características Cráneo-Faciales - - - - -	46

Pag.

CAPITULO III.

Características Buco-Dentales - - - - - 58

CAPITULO IV.

Material y Método - - - - - 66

Resultados - - - - - 67

Discusión - - - - - 71

Conclusiones - - - - - 77

BIBLIOGRAFIA.

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

La persona afectada por el Síndrome de Down, como cualquier otro deficiente mental, no sólo ha sido aislado de la sociedad sino que también se le ha relegado en el campo de la Salud Dental.

El objetivo de esta pequeña investigación es, ante todo, llamar la atención de la Odontología para lograr la Rehabilitación Bucodental de este tipo "especial" de pacientes.

Los resultados obtenidos son poco novedosos, sin embargo, existen datos interesantes que vinculan las anomalías genéticas con la incidencia de las afecciones y anomalías en los tejidos que constituyen la Cavidad Oral.

Entrelazando la Odontología con la Antropometría Médica, se pueden determinar pequeñas, pero bien definidas, diferencias mediante las Mediciones Cráneo-Faciales, siendo posible establecer si las facies de los pacientes con Trisomía 21, difieren de las debidas a la Translocación o a las de Mosaicismo.

Esta Hipótesis, de Michel y cols., sugiere que existe también una relación directa entre las anomalías Bucodentomaxilares que presentan estos individuos con la clase de estructura del Cromosoma 21, y probablemente, de alguna posible y marcada diferencia entre las variadas alteraciones dentales y enfermedades parodontales de los individuos que portan los diferentes

tipos de Aberraciones Autosómicas que involucran al par 21 y -  
que, por lo tanto, se manifiestan dentro del Síndrome de Down,  
como: el Mosaicismo, la Translocación (G/D y G/G) y la -  
clásica Trisomía 21 .

## H I S T O R I A

En el siglo XIX, Morel describe las características faciales sintomáticas de ciertos tipos de idiotéz en la " Teoría de la Degeneración ", en el cual señala la existencia de varios tipos de degeneración y su agrupación en familias, de acuerdo con la causa de la enfermedad, haciendo evidente que una misma causa siempre resulta en los mismos estigmas.

En 1866, Landon Down, prueba la relación directa de los diversos tipos de degeneración dentro de las razas humanas en su teoría " Clasificación Etnica de los Idiotas ", en donde describe la deficiencia mental relacionada a una reaparición de las taras de las razas mongólicas, distinguiéndola de otros tipos de deficiencia mental, que él mismo clasificó como Negroide, Etfope y Malayo.

Hasta entonces, el Síndrome de Down, había sido clasificado junto con el Cretinismo, como lo describiera Seguin, en 1846, con el nombre de " Cretinismo Purfuráceo " ó " Idiocia Purfurácea ".

Allen y Colaboradores, sugirieron eliminar el término de " Mongolismo ", introducido por Down, y sustituirlo por el de " Síndrome de Down ", sin embargo, en el sentido histórico estricto, el Síndrome debería llamarse de " Seguin-Down ".

Por otra parte, la sugerencia de Lejeune de llamar al Sínd -

drome: Trisomía 21, parece ser más aceptado en la actualidad.

Sin embargo, en virtud de que no se ha podido precisar la \_  
naturaleza exacta del Cromosoma extra en el Grupo G, y hasta \_  
que no se establezca un acuerdo general, el Síndrome debería \_  
llamarse Síndrome  $G_1$  , que corresponde a la primera Trisomía \_  
descrita que afecta al Grupo de Cromosomas Acrocéntricos peque-  
ños.

## MORFOLOGIA Y FUNCION DE LOS CROMOSOMAS

Los cromosomas son estructuras en forma de bastón que portan los caracteres hereditarios y las instrucciones necesarias para la regulación de los procesos celulares.

Se encuentran en el núcleo de las células eucarióticas y en un organelo llamado nucleoide en organismos procariotes y son considerados como un componente celular con capacidad de organización, individualidad y funciones especiales como: la autoduplicación y el mantenimiento de sus propiedades morfológicas y fisiológicas a lo largo de divisiones celulares sucesivas.

En los organismos superiores, cada célula somática contiene un juego de cromosomas heredado del progenitor paterno y uno comparable del progenitor materno (Cromosomas Homólogos).

Las células que portan este juego doble de cromosomas se denominan Células Diploides. Las células sexuales o gametos, contienen la mitad del número de cromosomas encontrados en las células somáticas, por lo que se les denomina Haploides.

Un juego haploide de cromosomas constituye el Genoma de una especie. En las células somáticas humanas, el número de cromosomas es de 46, de los cuales 44 son cromosomas autosómicos y 2 son los llamados cromosomas sexuales o gonosomas, los cuales portan las características hereditarias ligadas al sexo y son XX para el sexo femenino y XY para el masculino.

La estructura de los diferentes cromosomas de una célula, - permite distinguir unos de otros, dependiendo de ciertas características que presentan, tales como:

- 1) La longitud relativa de los cromosomas.
- 2) La posición del centrómero.
- 3) La presencia y posición de las áreas de mayor densidad - llamadas nudos o cromómeras.
- 4) La presencia de pequeñas extensiones terminales de material cromatínico denominadas satélites.

La forma de los cromosomas está determinada principalmente, por una constricción primaria localizada en el punto donde se unen los llamados brazos del cromosoma. Dentro de esta - constricción, se encuentra localizado el centrómero, que es - una pequeña esférula rodeada de una zona clara y que está relacionado funcionalmente con el movimiento de los cromosomas durante la mitosis.

Existen además, áreas de diferente densidad óptica y de diversos diámetros, a lo largo del cromosoma, especialmente visibles durante la profase de la división celular, llamados cromómeras. Son los satélites otros elementos morfológicos de - los cromosomas que consisten en un cuerpo redondeado, elongado y separado del resto del cromosoma por un delicado filamento - cromatínico. Ambos son de forma y tamaño constantes para - cada cromosoma, algunos de los cuales portan información repe-

titiva como las múltiples copias de los genes que codifican para el RNA ribosomal.

Dependiendo de la morfología que presentan al microscopio óptico, la cual es caracterizada por los brazos y el centrómero y según la longitud de los primeros y la posición del segundo, se clasifican en 4 tipos:

1) Acrocéntricos: Tienen forma de bastoncillo, siendo uno de sus brazos muy pequeño y casi imperceptible.

2) Metacéntricos: Son los cromosomas que tienen el centrómero en la parte media y cuyos brazos son de longitud similar, adoptando una forma de "V" durante el movimiento de los cromosomas en la mitosis.

3) Telocéntricos: Son cromosomas bastoniformes con el centrómero ubicado en su extremo proximal.

4) Submetacéntricos: Cromosomas que tienen brazos desiguales y adoptan una forma de "L" o "J" durante la migración cromosómica en la mitosis.

El tamaño de los cromosomas es relativamente constante, tienen una longitud que varía entre 0.2 y 20 micras y un diámetro entre 0.2 y 2 micras.

En la especie humana, el tamaño más común de los cromosomas es de 4 a 6 micras.

## ESTRUCTURA QUIMICA DE LOS CROMOSOMAS

Los cromosomas de los organismos superiores están compuestos de nucleoproteínas, es decir, de ácidos nucleicos y proteínas - como las protaminas y las histonas, formando dos grandes grupos denominados: Nucleoprotaminas y Nucleohistonas, respectivamente. El ácido nucleico que directamente porta la información genética, es el Acido Desoxirribonucleico (DNA), cuya estructura consiste de dos cadenas polímeras complementarias enrolladas una en torno a la otra en forma de doble hélice.

El esqueleto de esta hélice está constituido por un azúcar - de 5 Carbonos que es la Desoxirribosa, un grupo Fosfato ( $PO_4$ ) - que enlaza los azúcares adyacentes por medio de un enlace fosfo diéster y por pares de bases nitrogenadas unidas entre sí por - enlace de Hidrógeno. (Fig. 1)

En la doble hélice, una cadena de DNA se une a su complementaria, por la formación de puentes de Hidrógeno entre las bases orgánicas nitrogenadas, de tal manera que el número de enlaces - de Hidrógeno establecidos entre ellas está siempre al máximo.

Así, las dos cadenas de polinucleótidos que constituyen al - DNA, están dispuestas de tal manera, que los grupos Fosfato y - las Pentosas quedan en el exterior y las bases en el interior - de la doble hélice y ambas están unidas por enlaces de Hidrógeno entre pares apropiados de bases, encontrándose apareadas -

siempre Adenina con Timina y Guanina con Citosina, es decir, - que las Purinas (Adenina y Guanina) sólo se aparean con Pirimidinas (Timina y Citosina) y viceversa.

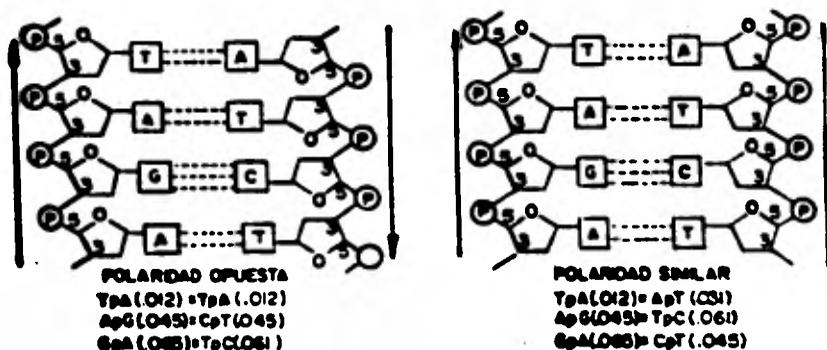


Fig. 1.- Contraste entre un modelo de DNA según Watson y Crick, con filamentos de polaridad opuesta y un modelo con filamentos de polaridad similar.

Estos ordenamientos son los únicos posibles, ya que dos purinas ocuparían demasiado espacio para permitir una configuración helicoidal regular y, en correspondencia, dos pirimidinas ocuparían muy poco lugar.

Este apareamiento da como resultado la relación complementaria entre la secuencia de las bases de las dos cadenas helicoidales, que es única y específica para cada molécula de DNA y para cada región de ella. (Fig. 2)

De esta manera, una vez establecida la secuencia de nucleóti

dos en una de las cadenas de la molécula de DNA, la secuencia - de nucleótidos de la cadena complementaria estará específicamente determinada, quedando la Adenina en la primera cadena, opuesta a la Timina de la segunda cadena, mientras que la Guanina en la primera, estará opuesta a la Citosina en la segunda.

Por ejemplo, si se tiene el orden ATGTC en la primera cadena la cadena opuesta deberá tener la secuencia TACAG.



Fig. 2.- Diagrama que muestra la disposición de los grupos Fosfato, Pentosas y Bases Nitrogenadas, de la doble hélice de - DNA, según el modelo de Watson y Crick.

En todas las células se encuentra otro tipo de Acido Nucleico, el Acido Ribonucleico (RNA), el cual está constituido por una banda única de nucleótidos, con la excepción del RNA de doble cadena de algunos virus, semejante a la del DNA, con la di-

ferencia de que en éste, el azúcar presente es la Ribosa y la Timina se encuentra sustituida específicamente por otra Pirimidina llamada Uracilo (U) .

La función primaria en la que el RNA participa, es la síntesis de proteínas. Hasta la fecha se han descrito 3 clases de RNA :

1) RNA-Mensajero (RNAm) : que es el portador de la información codificada en el DNA que determina la secuencia de aminoácidos presente en las proteínas de la célula, información que es traducida en los ribosomas de la célula.

2) RNA-Ribosómico (RNAr) : forma parte estructural de los ribosomas en conjunto con las proteínas ribosomales, tiene un papel importante en el reconocimiento y unión del RNAm al ribosoma y constituye la mayor parte del RNA celular.

3) RNA-Soluble o de Transferencia (RNAs o RNAt) : se une covalentemente a los aminoácidos funcionando como transductor para colocarlos en la secuencia correcta durante la síntesis de proteínas, usando el complejo RNAm-Ribosoma como molde.

#### REPLICACION DEL DNA:

La estructura especial de la cadena de DNA permite el mecanismo de Autoduplicación exacta de esta macromolécula.

Las dos cadenas de la molécula inicial de DNA empiezan a separarse por uno de sus extremos y una segunda cadena comienza a ser sintetizada sobre cada uno de los hilillos de la cadena ori

ginal. Esta síntesis se logra por una enzima específica, la DNA-Polimeraza, utilizando los desoxirribonucleótidos trifosfato como sustrato, presentes en el núcleo. (Fig. 3)

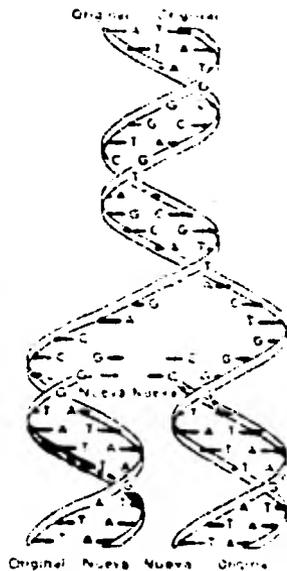


Fig. 3.- Duplicación del DNA.

La separación de las cadenas continúa y, de forma simultánea progresa la síntesis de las dos cadenas hijas complementarias, para formar finalmente, dos dobles hélices de DNA exactamente iguales a la molécula original.

Dicha síntesis se lleva a cabo en forma discontinua, durante

la cual se sintetizan pequeños fragmentos de DNA (Fragmentos - de Okasaki), los cuales son formados a partir de una secuencia inicial de RNA, que es efectuada por la RNA-Polimeraza en sitios específicos del DNA, debido a que la DNA-Polimeraza es incapaz de iniciar cadenas de novo, pudiendo solamente elongar cadenas ya iniciadas.

Estos pequeños fragmentos de DNA son unidos para formar una cadena continua por una serie de enzimas como son las Nucleasas, Ligasas y la misma DNA-Polimeraza, que recortan el RNA, llenan los huecos dejados por éste y unen los fragmentos.

El RNAm se moviliza del núcleo al citoplasma, el tránsito a través de la membrana nuclear es facilitado por una secuencia de Poliadenina que le es adicionada a los RNAm, después de ser copiados del DNA, en su extremo 3'.

El Ribosoma sirve como punto de unión en donde RNAm y RNAt interactúan. La vinculación de un aminoácido con su molécula de RNAt es mediada por una enzima, la Aminociltransferasa, específica para cada par de estos, en un proceso denominado Activación o Carga.

En alguna parte de RNAt existe una secuencia de tres Nucleótidos (Anticodón) que es complementario a la del Codón del RNAm siendo dichos codones los que determinan la posición de los aminoácidos en la cadena polipeptídica de las proteínas; la afinidad por los tripletes presentes en el RNAm (Codones) ase

gura la inserción de los aminoácidos en su posición correcta.

Posteriormente, el RNAM es deslizado de triplete en triplete dentro del Ribosoma, de manera que un nuevo Codón pueda ser leído, mientras que el RNAt que ha cedido ya su aminoácido, es liberado.

La cadena polipeptídica completa al ser liberada del ribosoma y del RNAt, es capaz de adquirir sus estructuras secundarias y terciarias sin la participación de ningún otro proceso catalítico, es decir, puede generalmente, en un proceso espontáneo adquirir la conformación tridimensional que le otorga su actividad biológica.

## DIVISIONES CELULARES

### MITOSIS:

La reproducción de las células somáticas requiere un mecanismo extremadamente preciso que permita a cada una de las células hijas heredar el mismo número de cromosomas que tiene la célula madre. Dicho mecanismo es denominado Mitosis, durante el cual se lleva a cabo la síntesis de una copia exacta de cada cromosoma, los que son posteriormente distribuidos en juegos idénticos a cada una de las células hijas, durante la división de la célula madre.

En células en estado de reposo, los cromosomas son muy largos, dispersos difusamente y no susceptibles de identificarse con el microscopio de luz.

Inmediatamente antes de comenzar la mitosis, durante la Interfase Celular, cada cromosoma dirige la síntesis de las cadenas complementarias de su DNA.

Dicho proceso de copia del DNA, produce un cromosoma con dos hilos funcionales llamados Cromátidas, ambas unidas a un centromero común. La mitosis se desarrolla en forma continua y se ha dividido en 4 etapas por razones didácticas:

1) Profase: En ella se llevan a cabo dos eventos; uno a nivel nuclear y otro a nivel citoplásmico.

Los fenómenos más notables en el núcleo son la desaparición del o los nucleolos y la condensación de los cromosomas, posi -

blemente debido al enrollamiento y empacamiento de las cadenas de DNA, apareciendo ahora en forma de cromátidas visibles.

En el citoplasma ocurren eventos específicos de la división celular como la formación del Aparato Mitótico, por medio de la división y emigración de los centríolos a los polos de la célula y la polimerización de las moléculas proteicas del huso acromático y la desaparición de la membrana nuclear.

2) **Metafase:** Se inicia con el movimiento de los cromosomas, se alinean en el huso; los centrómeros se mueven al centro de la célula, hacia una posición designada Placa Ecuatorial o de Metafase. En este momento, las fibras del huso acromático están, en su mayor parte, completamente formadas.

Estas fibras son formadas por la polimerización de ciertas proteínas como son las Actinas.

3) **Anafase:** Comienza cuando el centrómero se divide en dos, efectuándose la separación de las cromátidas hermanas que emigran hacia los polos opuestos del huso, conducidos por sus respectivos centrómeros.

4) **Telofase:** Una vez reunido el juego idéntico de cromosomas, en cada polo de la célula, los cromosomas comienzan a desenrollarse, retornando a su estado interfásico y son reconstituidos los nucleolos y la membrana nuclear de cada célula hija. Las fibras del huso acromático se despolimerizan y el citoplasma se divide por el proceso de Citocinesis, el cual, se

logra por la formación de un surco en la membrana plasmática - que se profundiza y finalmente estrangula a la célula en dos - partes. La formación de este surco está dirigida por los de  denominados Microtúbulos que son la parte esencial del Citoesque-  leto de las células eucarióticas.

Los dos productos de la mitosis pueden ser o no ser de igual tamaño, lo cual depende del plano donde se llevó a cabo la Cito  cinesis. Aunque la distribución de los componentes citonl<sup>á</sup>  micos no sea equitativa en los productos celulares, estos sí - contienen exactamente el mismo tipo y número de cromosomas, y ,  consecuentemente, poseen igual constitución genética, a menos -  que ocurran procesos aberrantes, los cuales serán descritos -  posteriormente.

#### MEIOSIS:

Durante las divisiones de Maduración o Meióticas, experimen-  tadas por las células germinales primordiales (Espermatocito -  Primario y Ovocito Primario), el número de cromosomas disminuye  a la mitad del número normal, en la cual, la célula hija posee  23 cromosomas.

La meiosis implica dos divisiones: la Primera División Meió  tica, que es una división reductiva que produce dos células ha-  ploides de una célula diploide, y la Segunda División Meiótica,  que lleva a la separación a las cromátidas hermanas, de las cé-  lulas haploides.

Antes de comenzar la primera división meiótica, las células germinales primordiales duplican el DNA, existiendo el doble de la cantidad normal de DNA en el interior del núcleo y cada uno de sus cromosomas está formado por dos cromátidas.

A) Meiosis I:

1) Profase: La profase de la primera división meiótica es más prolongada que la presente en mitosis y aunque se desarrolla en forma continua, se le clasifica en varios estadios:

a) Leptóteno: Es la fase en la que los cromosomas se acortan por enrollamiento y se hacen visibles al microscopio.

b) Cigóteno: Es el período más característico e importante de la meiosis. Consiste en la formación exacta de pares de cromosomas homólogos o Sinapsis, excepto para la combinación X-Y. Las regiones del centrómero de los cromosomas homólogos no presentan apareamiento.

c) Paquíteno: Los cromosomas se contraen longitudinalmente, haciéndose más cortos y gruesos, completándose simultáneamente el apareamiento cromómera a cromómera.

A consecuencia de la formación de pares, el número de cromosomas visibles es de 23, aisladamente dichos cromosomas están formados de dos cromátidas denominadas Bivalentes y cada par bivalente está constituido por 4 cromátidas y dos centrómeros, formando así las llamadas Tétradas.

Al finalizar este período, se advierte una separación longi-

tudinal entre cada parte del par homólogo, sin embargo, los cen-  
trómeros permanecen íntegros y no se dividen.

d) Diplóteno: Se inicia la separación de las cromátidas a todo lo largo del cromosoma, ocurriendo una o más roturas transversales en los filamentos cromosómicos, producto del proceso que lleva al intercambio de segmentos entre las cromátidas de los cromosomas homólogos, que conduce a la diversificación de la información contenida en ambos, ya que cada uno proviene de los padres. La estructura diploténica en estas circunstancias tiene aspecto de "X", debido al entrecruzamiento de las cromátidas. A los puntos en donde la asociación persiste y que es la expresión morfológica al fenómeno molecular del entrecruzamiento, también denominado Translocación Recíproca Normal, se les conoce con el nombre de Quiasmas.

e) Diacinesia: En esta se identifican los cromosomas enrollados y parcialmente separados, alcanzando los cromosomas su máxima condensación.

2) Metafase: El aparato mitótico se individualiza y las tétradas se orientan en el huso acromático y se orientan en el Plano Ecuatorial.

3) Anafase: Se separan progresivamente los elementos bivalentes de la tétrada mediante el deslizamiento de los quiasmas hacia los extremos libres de los cromosomas (Fenómeno de Terminalización).

Cada centrómero migra hacia un polo arrastrando las dos cromátidas que están unidas a él. Esta migración está mediada por el acortamiento de las fibras del huso acromático que movilizan las cromátidas, ya que, están unidas a éstas en la zona del centrómero.

4) Telofase: Es una etapa breve, ya que la segunda división meiótica se inicia inmediatamente sin haber reproducción de cromosomas. El período comprendido entre la meiosis I y la meiosis II, se denomina Intercinesis.

#### B) Meiosis II:

Durante ésta, los 23 cromosomas de estructura doble se dividen por el centrómero y cada una de las células hijas recibe 23 cromosomas.

1) Profase: En esta etapa el huso acromático vuelve a formarse.

2) Metafase: Los cromosomas se han alineado en la placa ecuatorial.

3) Anafase: Los centrómeros de cada cromosoma se dividen permitiendo a las cromátidas hermanas separarse y migrar a uno de los polos de la célula.

4) Telofase: Se escinden los citoplasmas, obteniéndose de esta forma, cuatro productos meióticos haploides.

Durante el curso de la Meiosis I y II, se permite la separación de los pares de cromosomas al azar, de tal manera, que -

a cada polo se dirigen tanto cromosomas maternos como paternos, acentuando la mezcla de patrimonios hereditarios, iniciada durante los entrecruzamientos, además de brindar un número haploide a cada célula germinativa, y la mitad de DNA, que posee una célula somática normal. A consecuencia de las divisiones meióticas, el Ovocito Primario (44Autosomas y 2 Gonosomas XX),—origina cuatro células hijas, cada una de ellas con 22 Autosomas y un Gonosoma X.

Solamente una de estas células se convertirá en un Ovocito - Maduro, las tres células restantes reciben poco citoplasma formando los Cuerpos Polares que posteriormente, presentan degeneración. En el recién nacido femenino, la meiosis ha progresado hasta la maduración post-puberal, quedando así, desde etapas muy tempranas, determinado el número máximo de óvulos - que puedan llegar a madurar.

La célula germinativa primordial del varón (Espermatocito - Primario), origina dos células hijas con 22 Autosomas y un Gonosoma X y dos células hijas con 22 Autosomas y un Cromosoma - Sexual Y .

En el varón, la división meiótica, que conduce a la formación de espermatozoides maduros, se inicia en la pubertad.

## CLASIFICACION DE LOS CROMOSOMAS HUMANOS

Se denomina Cariotipo a la ordenación sistematizada de los cromosomas de una célula, la cual representa el complemento cromosómico de un individuo (Genotipo).

El cariotipo puede representarse por un diagrama que se denomina Idiograma, en el cual, los pares de cromosomas homólogos (Autosomas) se numeran del 1 al 22 en orden decreciente, y por separado, los cromosomas Sexuales; XY para el sexo masculino y XX para el femenino, como se mencionó anteriormente.

Por lo tanto, es posible identificar cada uno de los cromosomas en las células normales y agruparlos según la longitud de sus brazos y la posición del centrómero.

Según la nomenclatura de Denver, se clasifican en:

### GRUPO 1 AL 3 (GRUPO A):

Están constituidos por cromosomas grandes, metacéntricos y submetacéntricos.

### GRUPOS 4 Y 5 (GRUPO B):

Los cromosomas de estos grupos son grandes pero de centrómeros submetacéntricos, por lo cual, la longitud de los segmentos de los brazos no es igual.

### GRUPO 6 AL 12 (GRUPO C):

Estos grupos consisten de cromosomas de tamaño mediano con centrómeros sub y metacéntricos.

GRUPO 13 AL 15 (GRUPO D):

Constan de cromosomas de tamaño mediano con un brazo muy largo y otro muy pequeño, es decir, que los cromosomas de estos grupos son acrocéntricos.

GRUPO 16 AL 18 (GRUPO E):

Consisten en cromosomas pequeños y medianos con centrómeros metacéntricos y submetacéntricos.

GRUPOS 19 Y 20 (GRUPO F):

Estan formados por cromosomas pequeños con centrómeros medianos o metacéntricos.

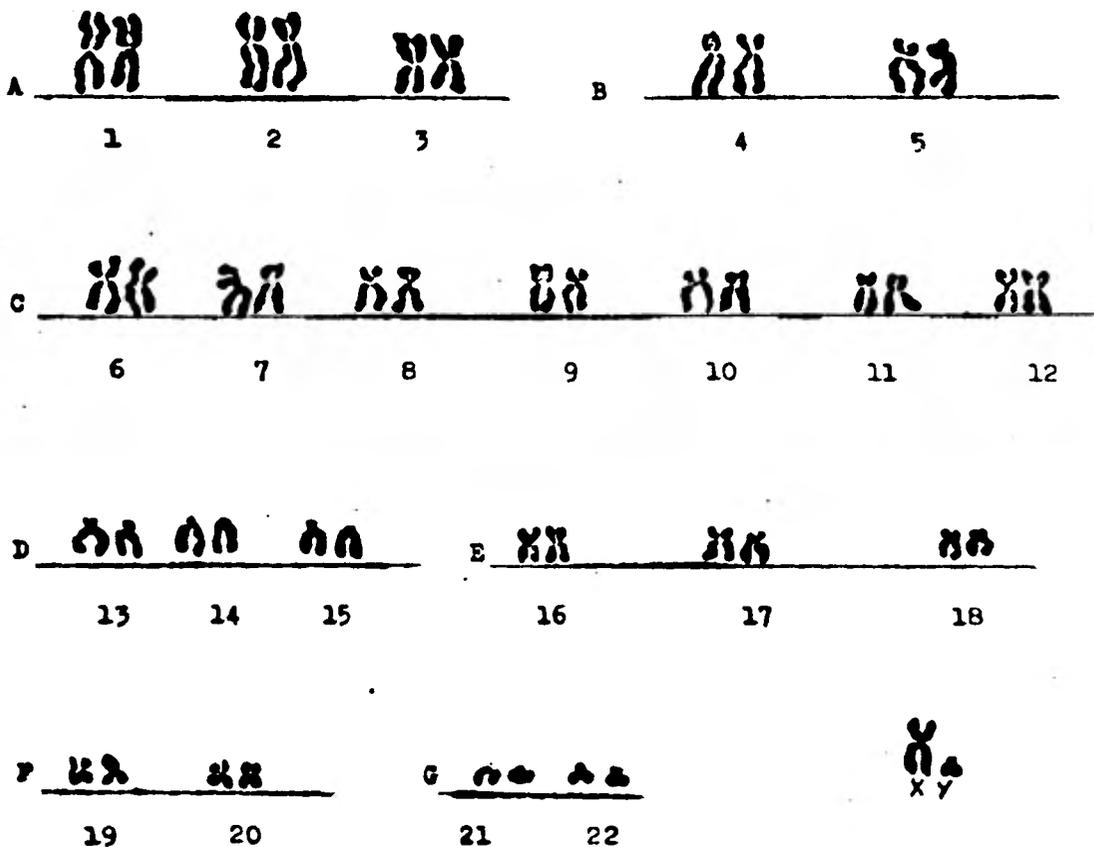
GRUPOS 21 Y 22 (GRUPO G):

En estos grupos, los cromosomas son pequeños y acrocéntricos que también poseen satélites.

Los cromosomas X del varón y de la mujer, guardan semejanza con los del grupo 6 - 12 (Grupo C) y poseen centrómeros submetacéntricos y, en tanto, que el cromosoma Y es acrocéntrico y muy pequeño. Morfológicamente es similar a los cromosomas del Grupo G (21-22), pero sin satélites.

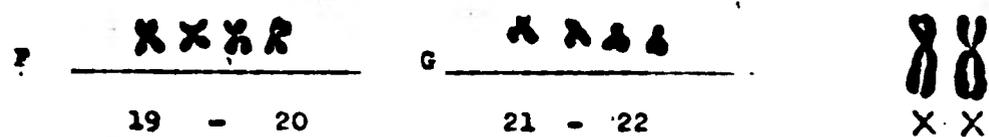
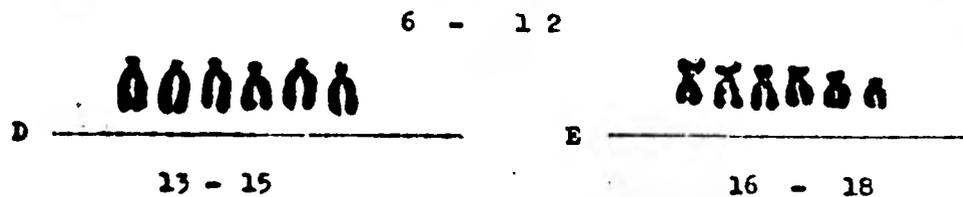
Debe señalarse que ningún cromosoma normal del ser humano posee centrómeros terminales o telocéntricos.

CARIOTIPO HUMANO



Complemento cromosómico del varón normal .

CARIOTIPO HUMANO



Complemento cromosómico de la mujer normal .

## ABERRACIONES CROMOSOMICAS

Existen alteraciones cromosómicas que se traducen en manifestaciones clínicas o malformaciones congénitas y se dividen en:

- 1) Aberraciones de los Autosomas:
  - a) Numéricas
  - b) Estructurales
- 2) Aberraciones de los Cromosomas Sexuales:
  - a) Numéricas
  - b) Estructurales

La diferencia en la frecuencia con la que se detectan aberraciones entre los dos grupos de cromosomas es evidente y fácil de explicar, si se considera que las aberraciones de los Autosomas difícilmente se detectan por ser casi siempre letales para el producto, mientras que una gran mayoría de las alteraciones de los Cromosomas Sexuales no lo son.

El mayor porcentaje de las aberraciones autosómicas encontradas son debidas a un exceso de autosomas, mientras que, raramente existe pérdida total, parcial o fragmentaria de un Autosoma.

Las aberraciones más importantes se producen, principalmente durante la duplicación celular: la meiosis y la mitosis.

Cualquier error en el complejo mecanismo de reducción cromosómica que ocurra en este período, se manifiesta en la progenie

No obstante, existen casos de Mosaicismo (ver más adelante) que presentan grados variables de manifestaciones clínicas, las

cuales indican que durante las primeras divisiones mitóticas - del cigoto, también producen aberraciones cromosómicas.

Se ha calculado que alrededor del 3.5 % al 4 % de los embarazos humanos, dan lugar a un producto portador de algún cambio cromosómico capaz de determinar un desarrollo anormal en el 90 % de ellos.

Las anomalías cromosómicas que son visibles al microscopio óptico involucran gran cantidad de material genético alterado. Lo más característico y común de los Síndromes de etiología cromosómica es, la heterogeneidad de las manifestaciones clínicas y el que las malformaciones afectan a casi todos los órganos y sistemas.

#### FACTORES ETIOLOGICOS

Actualmente, se desconoce la etiología en la mayoría de las aberraciones cromosómicas, sin embargo, existen condiciones y factores que pueden ser determinantes o potencialmente etiológicos de aberraciones cromosómicas.

1) Sexo: Su aparición no tiene predilección por ningún sexo, ni el tener descendencia anormal parece estar relacionada con el sexo, no obstante, en la mujer por la prolongada fase dictioténica de los óvulos, la hacen potencialmente más susceptible a las alteraciones cromosómicas, en sus células germinales, ya que durante la niñez la mayor parte de las ovocitos ex-

perimentan atresia, de manera que al comenzar la pubertad, los ovocitos primarios terminan la primera división meiótica.

Es importante señalar que algunos ovocitos, que alcanzan la madurez en etapa avanzada de la vida, han permanecido inactivos en el período de dictiótano de la meiosis I, durante 25 años o más. Se desconoce si el período de dictiótano es la fase más adecuada para proteger el ovocito contra efectos ambientales que actúan sobre el ovario durante la vida.

Considerando que la frecuencia de los niños con anomalías cromosómicas aumenta según la edad materna, puede suponerse que una división meiótica muy duradera torna al ovocito primario más susceptible a ser dañado.

Por otra parte, la diferenciación de las células germinativas primordiales en el varón comienza en la pubertad, pasando dichas células rápidamente por las fases de maduración originando dos espermatocitos secundarios. Estas células comienzan inmediatamente la segunda división meiótica que da por resultado dos espermátides, las cuales experimentan una serie de cambios que culminan con la producción de espermatozoides.

2) Edad: En algunas aberraciones cromosómicas, en especial, la Trisomía G, , se ha demostrado que la mujer madura o de edad avanzada tiene mayor predisposición a tener hijos afectados, comparativamente con mujeres jóvenes. (ver Tabla 1)

EDAD DE LA MADRE	No. DE NIÑOS NACIDOS VIVOS	%	No. DE NIÑOS VIVOS CON - S. DE DOWN.	FRECUENCIA RELATIVA
14	8	-	0	-
15-19	1 965	8%	6	1/327
20-24	7 657	31%	4	1/1 914
25-29	7 098	29%	4	1/1 774
30-34	4 742	19%	10	1/474
35-39	2 489	10%	9	1/276
40-44	699	3%	11	1/63
45 ó más	38	-	2	1/19

Tabla 1.- Distribución por grupo de edad materna, de la frecuencia de los niños nacidos vivos y la frecuencia relativa de casos de Síndrome de Down por número de niños nacidos vivos.

3) Raza: No existe indicio de que algún tipo de raza o forma étnica sea susceptible a sufrir mayor número de alteraciones cromosómicas que otros.

4) Herencia: La predisposición a varias formas patológicas de mitosis y en especial a la falta de disyunción, (ver más adelante), ocurre con cierto patrón hereditario.

5) Nutrición: No se ha demostrado que el estado nutricional sea un factor importante en la etiología de las aberraciones cromosómicas.

6) Medicamentos: No se ha demostrado que ninguna droga o

medicamento sea causante de alteraciones cromosómicas, sin embargo, cabe la posibilidad de que el uso de nuevas drogas aparentemente inofensivas, tengan un efecto patológico sobre las células germinales en la Meiosis, como es el caso de las Drogas Anovulatorias, que al prolongar el período dictioténico del óvulo dentro del ovario, podrían actuar en forma semejante que la edad avanzada, provocando atrofia ovular.

El empleo de compuestos quimioterápicos usados en el tratamiento de fenómenos neoplásicos que interfieren la síntesis del material genético y la división celular, pueden producir alteraciones cromosómicas similares a las producidas por las radiaciones. Entre los compuestos que bloquean la síntesis de RNA y DNA se encuentran: la Mitomicina, 8-Etoxicafeína, Mostaza Nitrogenada, Hidroxilamina, Milerán, Metotrexate, Uretano, Actinomicina, 6-Mercaptopurina, Colchicina, Podofilina y la 5-Bromo-Dioxiuridina.

7) Infecciones: Ciertas infecciones virales ocasionan aberraciones cromosómicas en las células somáticas. La existencia intracelular de los virus a través de alguna alteración metabólica o por la inserción de su DNA en algún cromosoma, pueden producir daño al material genético nuclear.

Estudios epidemiológicos demuestran que un porcentaje considerable de enfermos con Mononucleosis Infecciosa, Exantema Súbito, Varicela, Sarampión, Parotiditis Epidémica, Meningitis Sero

sa, Linfadenitis Mesentérica y Hepatitis Infecciosa Viral, presentan rompimientos cromosómicos. Algunas veces, la Hepatitis Infecciosa Viral, puede actuar como factor etiológico en las aberraciones cromosómicas del tipo de la Trisomía 21.

8) Radiaciones: Se ha demostrado, experimentalmente IN VITRO y en individuos sometidos a Radioterapia o Rayos X durante la elaboración de diagnósticos, que es factible producir alteraciones cromosómicas en sus células somáticas, por efecto de dichas radiaciones, por lo tanto, no se puede descartar su efecto sobre las células germinales. Se han descrito aberraciones por exposición a los Rayos X que varían con la dosis, así como en los pacientes expuestos al Yodo Radiactivo durante el tratamiento prolongado para Espondiliasis Anquilosante, encontrándose que dichas aberraciones persisten hasta por 18 años después de su inducción.

Se ignora la intensidad del daño inducido por Energía Radiante a las células germinales humanas y su efecto sobre la división meiótica. Las células germinales femeninas (Ovocitos Primarios), cuya meiosis se inicia IN UTERO, están más expuestas al daño potencial debido al largo período que se encuentran en reposo. Los procedimientos radiográficos de diagnóstico tienen un efecto mayor y más peligroso durante los primeros meses de embarazo, ya que la alteración en una de las divisiones iniciales tendría repercusión en la gran mayoría de las

células del producto maduro, mientras que, la alteración en una célula durante una división tardía, sólo afectaría un pequeño porcentaje de las células descendientes.

Esto ocurre a pesar de que todas las células presentan mecanismos de reparación de daños provocados al DNA por radiaciones o compuestos químicos. El peligro de daño a los cromosomas se incrementa en células que tienen alterados estos mecanismos de reparación de la molécula de DNA.

#### ALTERACIONES EN EL NUMERO CROMOSOMICO

Algunas ocasiones se presentan variaciones en el número de cromosomas que afectan solamente a un par del juego cromosómico y se conocen con el nombre de Aneuploidías.

Uno de los eventos que conducen a la alteración en el número de cromosomas es la llamada No-Disyunción, que es la falla en la separación cromosómica, que puede presentarse tanto en la Mitosis como en la Meiosis. La No-Disyunción se caracteriza por la falta de separación de los cromosomas homólogos, produciendo una migración en forma asimétrica a una de las células hijas, provocando un desequilibrio numérico, quedando una de las células hijas con un número mayor de cromosomas y otra con un número menor, este cambio en el número de cromosomas es, generalmente, heredado en las siguientes divisiones celulares.

Cuando la No-Disyunción ocurre durante la primera división -

Mei6tica, las c6lulas germinales afectadas producir6n gametos - con n6meros desiguales en sus cromosomas en un 100 %, pero cuando la falla en la separaci6n cromos6mica ocurre en la segunda divisi6n mei6tica, s6lo la mitad de dichos gametos estar6n alterados. Este mecanismo es el que produce 6vulos o espermatozoides aneuploides que al fecundar gametos normales, dan lugar a los diferentes cuadros de alteraciones cromos6micas num6ricas puras. La falta de disyunci6n durante las primeras divisiones mit6ticas del cigoto, pueden dar lugar a la formaci6n de familias celulares con diferente n6mero de cromosomas, con la consecuente producci6n de diversos tipos de Mosaicismo, es decir, individuos que poseen 2 6 m6s l6neas celulares diferentes dentro de su genotipo derivadas de un error en las primeras divisiones del cigoto.

Dependiendo de que la falta de separaci6n ocurra, ya sea en la mitosis o en la primera o segunda divisi6n mei6tica, los resultados ser6n diferentes, como se describi6 anteriormente.

Puede ocurrir que durante la anafase de la mitosis o la meiosis, un cromosoma no se una en forma adecuada al huso acrom6tico correspondiente y quede rezagado en el citoplasma de alguna de las c6lulas, sin integrarse en los n6cleos.

Las aneuploidias se clasifican en:

1) Nulosomias: Se presentan cuando un organismo ha perdido un par de cromosomas, para la especie humana el resultado es

letal.

2) Monosomías: En un organismo diploide, la monosomía se refiere a la falta de un cromosoma de un par homólogo. El cromosoma sin compañero migra a cualquiera de los polos durante la meiosis, o más frecuentemente, se retrasará durante la anafase, quedando excluido del núcleo.

Cuando se fusiona un gameto normal con 23 cromosomas con uno anormal con 22 cromosomas, el cigoto poseerá 45 cromosomas y, por lo tanto, el individuo será monosómico con una fórmula genómica  $2n - 1$ .

3) Trisomías: Se presentan cuando un individuo diploide tiene un cromosoma extra, a causa de que uno de los pares cromosómicos posee un cromosoma adicional, de tal manera, que forma una estructura trivalente durante la profase meiótica.

La fusión de un gameto con 24 cromosomas con un gameto normal de 23, dará lugar a la formación de un cigoto de 47 cromosomas. La trisomía puede producir diferentes fenotipos, dependiendo de cuál cromosoma del complemento esté triplicado.

La fórmula cromosómica de un individuo trisómico es de  $2n + 1$

4) Tetrasomías: Es cuando un cromosoma está presente por cuadruplicado en un organismo normalmente diploide, pudiéndose formar esta alteración para un cromosoma en particular, durante la meiosis. El apareamiento del cromosoma en meiosis, produce generalmente, cuadrivalentes que pueden producir gametos ba-

lanceados genéticamente, si se presenta la disyunción en dos cromosomas de un cuadrivalente que van a un polo y los otros dos - al polo opuesto. Si la disyunción no se estabiliza para todos los cuadrivalentes, el desbalance genético de los gametos - se expresará en determinado grado de esterilidad proporcionalmente al número de gametos desbalanceados. Su genotipo se expresa  $2n + 2$ .

5) Polisomías: Son producidas generalmente, durante la primera y segunda división meiótica, originando organismos con más de  $2n$  cromosomas. Así en la mujer, la formación de gametos puede dar lugar a mosaicismos cromosómicos sexuales y anomalías estructurales del cromosoma X, de los siguientes tipos: XO/XX, XO/XXX, XO/XX/XXX. En el hombre, la no-disyunción en la segunda división, da por resultado poblaciones celulares con diferentes complejos cromosómicos sexuales como: XXY, XX/XY, XY/OY, o bien, pueden nacer de un error en la mitosis en una de sus etapas tempranas, después de la fertilización, con mosaicos cromosómicos del siguiente tipo: XX/XXY, XY/XXY, XXXXY/XXXXY, etc.

Este tipo de alteraciones (Polisomías) pueden ser inducidas por drogas como la Colchicina, que impide la migración de los cromosomas, pudiendo después de la duplicación, tener a todos en un solo núcleo.

## ALTERACIONES EN LA ESTRUCTURA CROMOSOMICA

Las anomalías en la estructura cromosómica tienen lugar, generalmente, durante la profase meiótica, ya que la ruptura y reunión de porciones de cromatina entre cromosomas homólogos durante los entrecruzamientos, conduce algunas ocasiones, a la unión incorrecta de los mismos, dando lugar a alteraciones.

Los diferentes tipos de alteraciones estructurales son:

1) Delesiones: Las fragmentaciones o pérdidas parciales en los cromosomas no se relacionan con alteraciones en el huso acromático, sino a la aparición de fragmentos carentes de centrómero que son incapaces de migrar posteriormente, perdiéndose en el citoplasma de la célula, quedando por lo tanto, una de las células hijas con un cromosoma incompleto. Cuando esta alteración resulta en ausencia de genes importantes para el metabolismo celular, la pérdida de un fragmento cromosómico puede ser letal para la célula afectada. Un ejemplo de delesión es la Leucemia Granulocítica Crónica, en la cual un cromosoma del grupo G, carece de parte de sus cromómeros (Cromosoma Ph).

2) Duplicación: Consiste en la repetición de material genético en un cromosoma, la cual generalmente, es el resultado de una inserción entre cromosomas homólogos producida por un entrecruzamiento no recíproco en el que un cromosoma cede una porción de su información sin recibir la porción correspondiente del complementario.

3) **Inversión:** Cuando ocurre una fractura doble en un cromosoma y el segmento intermedio se restituye invertido con respecto a su posición original, se produce una inversión.

4) **Inserción:** Se presenta cuando un segmento cromosómico se intercala entre dos sitios de ruptura de otro cromosoma, que a diferencia de la duplicación, el material insertado proviene de un cromosoma no homólogo.

5) **Cromosomas Anulares:** La fractura de dos porciones distales de un cromosoma con pérdida de los segmentos distales y reunión de los cabos proximales, da origen a las formas anulares. Estas alteraciones se han observado en Mosaicos, especialmente del cromosoma X.

6) **Cromosomas Tetrarradiados:** Son sumamente raros y están formados por una parte de dos cromátidas de cromosomas homólogos o heterólogos, paralelas entre sí, formando una cruz.

Se han considerado como una forma de entrecruzamiento de los cromosomas de las células somáticas.

7) **Isocromosomas:** Resultan de la división transversal y, no longitudinal, de un cromosoma a nivel del centrómero y se consideran como duplicaciones del material genético de una de las ramas de un cromosoma y deleción de la otra.

8) **Cromosomas Dicéntricos:** Los cromosomas con esta alteración presentan dos centrómeros, los cuales son producto de la rotura de porciones terminales de cromosomas y su restitución -

por adhesión recíproca.

10) Translocación: La translocación es una inserción en un extremo de los cromosomas o de fragmentos cromosómicos con otro cromosoma homólogo o heterólogo.

La forma familiar del Síndrome de Down, constituye un ejemplo en el cual aún cuando existe una alteración cromosómica, el portador contiene una cantidad de material genético normal.

El mecanismo de esta alteración en el caso de cromosomas acrocéntricos con cuerpos satélites, como el par 21, se explica por la estrecha aposición de sus ramas cortas, al intervenir directamente en la formación del nucleolo.

Estas alteraciones estructurales ocurren en las células somáticas y en las germinales de los productos descendientes de padres portadores de este tipo de translocaciones.

## ALTERACIONES AUTOSOMICAS DEL SINDROME DE DOWN

El estudio cromosómico de enfermos con este Síndrome, establece que existe un cromosoma accesorio del grupo G, inicialmente considerado como del par 21, el cual, según otros investigadores, corresponde al par 22.

Las causas de las aberraciones cromosómicas halladas en el Síndrome de Seguin-Down, son principalmente:

1) No-Disyunción: El mecanismo por el cual se produce la Trisomía, es debido a la falla en la disyunción cromosómica durante la meiosis produciendo gametos anormales.

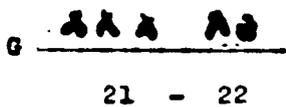
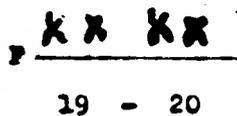
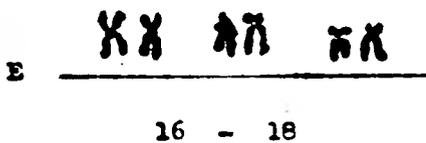
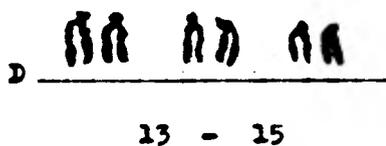
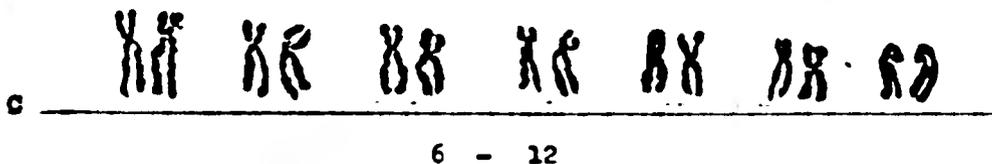
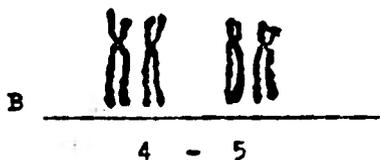
Se ha sugerido, que existe mayor susceptibilidad en la falta de disyunción en la mujer, por lo prolongado del período dictio técnico del óvulo dentro del ovario.

Esta No-Disyunción produce la existencia de 3 cromosomas en el par 21, en lugar de dos, dando una suma total de 47, de la cual, resulta la Trisomía clásica del par 21.

Esta aberración es la más frecuente y se observa acentuadamente entre los hijos y abortos prematuros de madres que conciben después de los 30 a 35 años de edad, quienes tienen 10 veces más de probabilidades de engendrar un producto afectado por esta Trisomía, que las madres jóvenes; como se mostró anteriormente en la Tabla 1.

Las alteraciones bioquímicas descritas en niños trisómicos son:

CARIOTIPO HUMANO



Estructura cromosómica de paciente masculino con Síndrome de Down con Trisomía 21 .

- a) Elevación de la actividad de la Fosfatasa Alcalina.
- b) Elevación del Acido Urico.
- c) Nivel bajo de Calcio Sérico.
- d) Disminución del nivel de Esterasa.

2) Mosaicismo de la Trisomía G: Existen algunos casos de individuos afectados por este síndrome que no presentan el cuadro clínico característico, en los que se encuentran células - portadoras de la Trisomía alternando con células normales.

Todavía no se ha determinado si existe una correlación entre la proporción de células afectadas y el grado de deterioro mental y las diferentes afecciones que acompañan a los casos de mosaicismo de la Trisomía G, cuyos complementos son del tipo: 44 XX/45 XX G+ , o , 44 XY/45 XY G + .

3) Translocación: Esta afección no está en relación con la edad de la madre, ya que también aparece en hijos de madres jóvenes. De esta afección resulta el denominado Mongolismo Hereditario o Mongolismo Familiar.

Aquí, el número total de cromosomas es normal, y el par 21 también, sólo que se observa un cromosoma anómalo del par 13 ó 15, debido a la translocación de un fragmento de cromosoma del par 21 a la porción acrocéntrica de otro del par 13 ó 15.

Es decir, que uno de los cromosomas del par 13 ó 15, se presenta adherido a uno de sus brazos, parte del material gené-

tico del cromosoma del par 21, dando como resultado un tipo de translocación G/D.

Genéticamente, un padre portador de translocación G/D, que posee 45 cromosomas, tiene sólo una probabilidad en cuatro de engendrar un hijo normal, tomando en cuenta la distribución Mendeliana de sus cromosomas, ya que el resto será Trisómico Translocado, Portador y Producto no viable, respectivamente.

La descendencia de madres portadoras de la translocación es más numerosa en productos translocados que la descendencia de los padres, pero se ignora la razón de esta predominancia de niños afectados cuando la madre es la portadora.

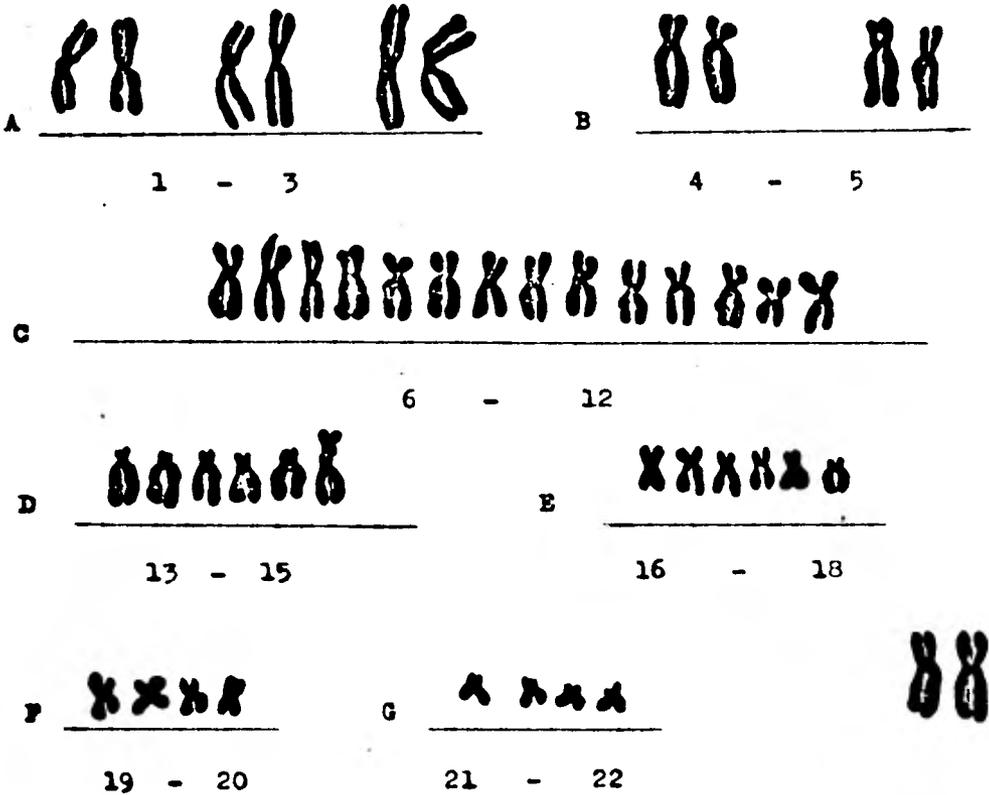
La translocación también puede ocurrir entre cromosomas del mismo grupo G, aunque sin embargo, su frecuencia es mucho menor que la encontrada para la translocación G/D.

No se ha distinguido si la translocación es 21/21, ya que en realidad podría ser una translocación 21/22 ó 22/22, por lo que genéricamente se le denomina Translocación G/G.

Este tipo de translocación, contrariamente a lo que sucede en la translocación G/D, ocurre al azar, es decir, que no existe predominancia por parte de cualquiera de los padres portadores y por consiguiente muestran cariotipos normales.

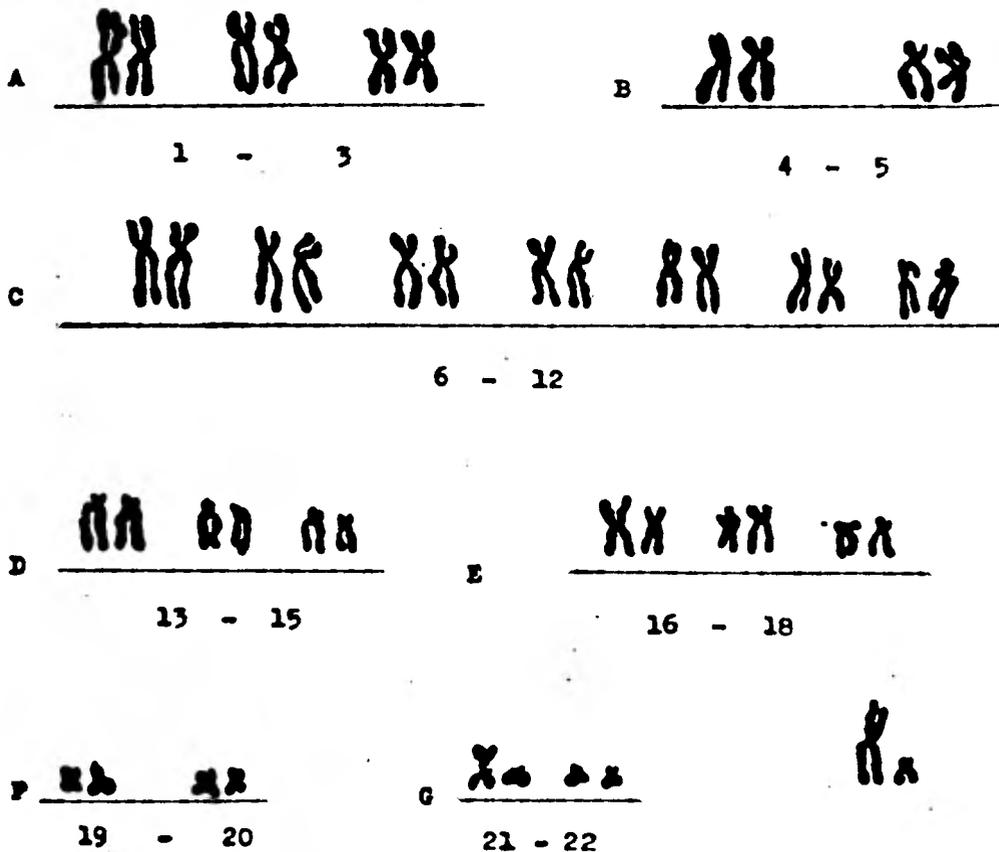
Se han descrito casos de Síndrome de Seguin-Down, con Trisomía parcial, con sólo un fragmento del cromosoma 21 supernumerario.

CARIOTIPO HUMANO



Genotipo de paciente femenino con Síndrome de Down con -  
Translocación G/D.

CARIOTIPO HUMANO



Complemento cromosómico de paciente masculino con Síndrome de Down con Translocación G/G.

## CARACTERISTICAS GENERALES

La Trisomía 21 ocurre con una frecuencia relativamente elevada. Su frecuencia aproximada es de casi 1 por cada 600 nacimientos, de estos productos anormales, sobreviven como individuos malformados, en un 10 %; y , casi en un 90 % son eliminados como abortos espontáneos.

Las malformaciones se encuentran en todos los órganos y sistemas, que se manifiestan como retraso psicomotor, defectos - del primer Arco Branquial, anomalías esqueléticas y cardiopatías congénitas.

El diagnóstico en el Recien Nacido se establece en base a \_ numerosos signos como :

- a) Ausencia del Reflejo de Moro.
- b) Hipotonía Muscular.
- c) Perfil Facial aplanado.
- d) Aberturas Palpebrales oblicuas.
- e) Pabellones Auriculares displásicos.
- f) Piel de la Nuca redundante.
- g) Pliegue de Simio típico ó atípico en las Palmas.
- h) Hiperflexibilidad de las Articulaciones.
- i) Pelvis displásica.
- j) Displasia de la falange media del 5º. dedo de la mano.
- k) Palidez.
- l) Llanto débil.

- m) Apatía.
- n) Posición de las piernas en abducción.
- ñ) Manchas de Brushfield en niños con Iris de color claro.

Los rasgos característicos de la Infancia desaparecen con \_  
la edad \_ y se presentan modificaciones como:

- a) Cabeza Braquicefálica.
- b) Inflammaciones crónicas de la Conjuntiva.
- c) Hendidura Palpebral Oblicua.
- d) Pliegue Epicántico.
- e) Arcos Supraorbitarios prominentes.
- f) Pestañas escasas.
- g) Micrognacia Maxilar.
- h) Hipoplasia Mandibular.
- i) Infecciones Respiratorias frecuentes.
- j) Oído externo pequeño con Hélix traslapado.
- k) Macroglosia.
- l) Microdoncia.
- m) Piel tosca y seca.
- n) Cuello corto y ancho.
- ñ) Articulaciones hipertensibles.
- o) Tendencia a la adiposidad.
- p) Mejillas rojas.
- q) Gran distancia entre los dedos 1 y 2 de la planta de los  
pies.
- r) Alteraciones en las impresiones dermatoglíficas de la -

eminencia hipotenar, contrairradiados en el centro de las \_  
palmas y asas cuboidales en las yemas de los dedos.

Radiográficamente las alteraciones de la pelvis se muestran  
en:

- a) Ileonos anchos.
- b) Angulos Cotiloideos pequeños.
- c) Isquiones ,alargados.

La frecuencia del Síndrome de Down, al nacimiento es seme -  
jante en todos los países, los dos sexos estan afectados en la  
misma proporción y el peso promedio del neonato es de 2, 600 g.

Los niños con Trisomia 21, son dóciles, cariñosos, fáciles\_  
de manejar, gustan de la música y aprenden por imitación.

En los dos primeros años de edad, intelectualmente, el niño  
aparece bien desarrollado, de modo que no llama la atención un  
retardo psíquico, estancándose dicho desarrollo a la edad de \_  
10 años.

Los genitales suelen estar poco desarrollados, por lo que -  
la aparición de los caracteres sexuales secundarios, es tardía.

Hematológicamente, existen anomalías en los leucocitos, ob-  
servándose mayor predisposición a la Leucemia en estos pacien-  
tes.

En el Sistema Nervioso, las alteraciones anatómicas son tan  
características como el cuadro clínico; el peso Cerebral es-  
tá reducido, los Surcos y Circunvoluciones están alterados y -

la Mielinización es incompleta.

Las alteraciones se presentan, principalmente, en el Cerebelo, Protuberancias, Médula, y en menor intensidad, en la Corteza Cerebral.

Entre las principales causas de mortalidad en estos niños, se encuentran la Pulmonía y la Bronconeumonía; y las complicaciones más frecuentes en estos pacientes son el Hipotiroidismo, la Ceguera, Coxa -Valga y Cojera.

## CARACTERISTICAS CRANEO-FACIALES

Es evidente que dentro de un grupo de niños con Síndrome de Down, existen diferencias cuantitativas entre sus facies y también existe un amplio rango de variaciones individuales como en los niños normales.

Esta observación descarta la teoría de Homogeneidad en la Trisomía 21, propuesta por Down: " Aún los padres tienen dificultad para reconocer su propio niño en un grupo de niños mongoles, dentro de una Institución ".

En el Síndrome de Down, las apariencias parciales serán una manifestación del desorden básico, y todos los signos, como en cualquier otro síndrome, son interdependientes y derivan de una fuente común.

La influencia del desorden cromosómico sobre la cara, expresará una mayor o menor extensión de sí mismo en casos particulares.

### CRANEO:

Dentro de la forma del cráneo, la anomalía que se presenta es la Deformación Simétrica denominada Acrocefalia, que consiste en frente olímpica y occipucio aplanado.

En cuanto a volumen se refiere, en el Síndrome de Down, el tamaño del cráneo es menor, denominándose a esta anomalía como Microcefalia.

Y de acuerdo a la dimensión del cráneo, se dice que el pa -

ciente con Síndrome de Down es Braquicefálico, es decir, que -  
posee un cráneo cuyo diámetro transversal tiende a igualar o -  
sobrepasar al diámetro anteroposterior.

El ancho de la cabeza en el Recien Nacido con Síndrome de -  
Down, es similar al niño normal, sin embargo existe una dife -  
rencia media de 0.6 mm solamente.

La mayor anomalía es en el crecimiento anteroposterior -  
del cráneo, encontrándose una diferencia de 1 cm menos en el -  
Síndrome de Down, que en pacientes normales de edad comparable

Como el cráneo es casi de anchura normal, y la parte cen -  
tral de la cara está reducida en el tamaño, las partes latera -  
les asumen en forma relativa, gran tamaño con la cara infantil  
normal.

En un principio se creyó que el Síndrome de Seguin-Down po -  
seía Malares prominentes, actualmente se sabe que estos razgos  
son únicamente de la Raza Asiática.

Estudios hechos en cráneos de pacientes con Trisomía 21, de  
mostraron que la masa de la mandíbula presenta un abultamiento  
lateral en su unión con la rama ascendente, dando amplitud a -  
la parte lateral de la cara y no al Hueso Malar.

La mejilla del niño Down tiene un abultamiento definitivo -  
inmediatamente anterior al punto más prominente y central del -  
Tragus , por lo tanto, las mejillas son redondeadas y se exti -  
enden lateralmente en la cara.

CARA:

Esta Área está contenida:

Por arriba: por una línea horizontal que une al Canto Lateral Externo, y

Lateralmente: por una línea que corre desde el Ectocanto, - hacia abajo, hasta llegar al Angulo Externo del Ala de la Nariz, en donde desciende hasta alcanzar el borde inferior de la Mandíbula.

Existen dos rasgos muy sobresalientes en la cara del paciente con Trisomía G: La Planicie y la Pequeñez.

La planicie es acentuada principalmente por la planicie de la nariz, sin embargo, ésta característica no ha sido definida claramente, no obstante, la forma de la nariz influye definitivamente en la evaluación de la Planicie Facial.

En cuanto al tamaño, la cara se considera pequeña comparativamente con el tamaño de la cara de niños normales.

1) OJOS:

El rasgo más distintivo de los ojos es el Pliegue Epicántico Externo, que da la impresión de oblicuidad ascendente a los ojos y es debido al exceso de piel suprapalpebral en los ángulos externos de los ojos.

Este fenómeno es común en la gente normal y particularmente en los ancianos, y ocurre cuando la elasticidad de la piel ha disminuido, también es común encontrarlo en el Indio Americano.

Existen tres clases de Pliegues Epicánticos:

a) Supraciliar: Se origina en las cejas y se extiende hacia abajo hasta el Saco Lagrimal, ó más allá de las Ventanas Nasales, pero sin alcanzar la Nariz.

b) Palpebral: Es la forma más grande y brusca del Epicanto, es usualmente bilateral y crece en la piel del Párpado Superior por arriba del Pliegue Tarsal, extendiéndose hasta el margen inferior de la Orbita, terminando en la piel de la cara

c) Tarsal: Nace siempre en el pliegue tarsal y se pierde en la piel del Canto Interno; es un pliegue racial.

El Pliegue Epicántico se une al Pliegue Nasal, el cual corre hacia abajo y lateralmente desde la Comisura Media y corresponde a un intersticio facial fijo al hueso, entre el Orbicular de los Ojos y la cabeza angular del Cuadrado del Labio Superior. Se puede producir una apariencia de estrabismo interno, cuando el Epicanto se extiende más allá de la Córnea.

Sin embargo, el Pliegue Epicántico no se considera como signo patognomónico del Síndrome de Down en el recién nacido, ya que existe un Pliegue Epicántico en los Neonatos normales, sobretudo en los de raza Asiática.

Por otra parte, la longitud de la Fisura Palpebral en niños con Síndrome de Down, es menor en 1.3 mm, que en niños normales, y es debida a la presencia de un Globo Ocular pequeño y a la oblicualidad de las Orbitas, que resultan del retardo en el crecimiento ascendente de la Bóveda Craneana.

En cuanto al tamaño de los Ojos, como se mencionó anteriormente, son pequeños.

A causa de la longitud de los Ojos, la superficialidad de las Orbitas y al aumento en el tejido que se encuentra entre las Orbitas y los Ojos, estos últimos son prominentes.

Finalmente, la distancia entre los ojos está influenciada por la naturaleza de las estructuras vecinas como: el Puente Nasal, los Pliegues Epicánticos, el tamaño de los Ojos y por el tamaño de las Orejas.

## 2) NARIZ:

La Nariz resalta desde un área en la mitad de la cara, y es descrita como un trapecio con un lado corto dirigido hacia el Nasion y dos lados largos que se dirigen hacia abajo hasta las Alas Nasales.

La longitud de la Nariz corresponde al área vertical de la cara que está ocupada por la extensión de la Nariz desde el Punto Nasal hasta el Punto Subnasal.

En una persona adulta, en una vista de perfil, la Raíz Nasal comienza comúnmente en el Nasion o muy cerca de éste; en el niño, y particularmente en el Down, la Raíz Nasal empieza por debajo del Nasion.

Sin embargo, no existe diferencia significativa entre la longitud nasal del Síndrome de Down con los niños normales.

Numerosos estudios sobre la distancia interpupilar y el an-

cho nasal, establecen que la distancia decrece conforme aumenta la edad, y que tanto la Distancia Interpupilar como el Ancho Nasal en los recién nacidos con Síndrome de Down, son similares a las de los recién nacidos normales, como se observa en la tabla siguiente:

Retrasado Mental Adulto	40 mm
Síndrome de Down Adulto	52 mm
Adulto Normal	54 mm

Tabla que muestra el porcentaje de la Distancia Interpupilar en diversos pacientes. Notese la poca diferencia que existe en las Distancias Interpupilares del Síndrome de Down Adulto con la del Adulto Normal.

El tamaño de la Nariz a nivel de la Apertura Palpebral puede inclinarse gradual ó abruptamente, hasta encontrar el Angulo Interno del Ojo, ó bien, la inclinación del pliegue puede ser una mezcla de ambas probabilidades.

El ancho de la Nariz en esta región es difícil de evaluar visualmente, ya que será modificada por : la presencia de -

Pliegues Epicánticos y por la profundidad y longitud de las -  
Fisuras Palpebrales.

Se ha definido al Puente Nasal del Síndrome de Down como:  
Plano, Hundido, Deprimido ó en forma de Silla de Montar; esta\_  
característica del Puente Nasal varía con la edad, encontrándo  
se que después de los 10 años de edad, la incidencia de Puente  
Nasal "Plano", decrece desde el 90 hasta el 50 %, de los ni -  
ños afectados. Sin embargo, el Ancho Nasal en la región \_  
del Endocanto, es similar al de los niños normales.

La explicación anatómica a este defecto, es que la Base del  
Cráneo es pequeña y corta como resultado de un Occipucio Plano  
lo cual conduce hacia una depresión de la Cara, predominate-  
mente en la Región Nasal, con la consecuente disminución de la  
capacidad de las Ventanas Nasaes y una mayor oblicuidad de -  
las Orbitas Oculares.

Generalmente, la mayoría de los pacientes con este Síndrome  
presentan una Naríz Pequeña, debido a la escasa distancia que\_  
existe entre la Raíz y la Punta Nasaes.

También se ha descrito una mayor incidencia de Narices "Cor-  
tas", "Pequeñas" y "Planas" en los sujetos masculinos afecta -  
dos por el Síndrome de Down.

Existen varias características de las Ventanas Nasaes, una  
de las más comunes es la dirección del Angulo de la Ventana -  
Nasal. El grado de anteroversión de las Ventanas Nasaes,  
es lo suficientemente diferente en estos niños, como para ha -

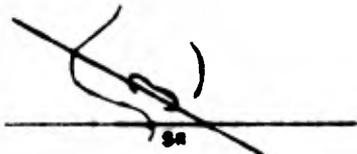
cerse evidente en forma visual.

Sin embargo, existen grados intermedios de anteroversión - que comparados con las desviaciones estandar en los niños normales, indican que existe un límite poco excedido en los niños con Trisomía 21.

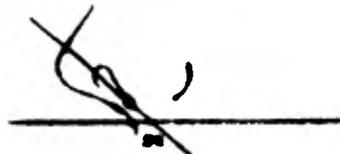
La abertura de las Ventanas Nasaes se dirige hacia arriba\_ y es debida al crecimiento deficiente del Cartilago del Ala - Nasal, causado por la hipoplasia del hueso y cartilago Nasaes.

Tabla que muestra el grado de abertura de las Ventanas Nasaes en el individuo Normal y en el Síndrome de Down.

	Normal	Síndrome de Down	Margen de error	Diferencia
Angulo de la Ventana Nasal	34.6°	45.9°	2.8° ±	11.3°



A) Individuo Normal.



B) Síndrome de Down.

### 3) OREJAS:

Existe una variedad de comentarios acerca de la forma de la Oreja, la cual es descrita como: Convolutada, de Mono, de Fosa Escafoidea amplia y aplanada, Tragus aplanado, Antehélix no dividido, ausente, ú, ocasionalmente prominente.

La diferencia media en el largo de la Oreja del niño Down, es de más de 8 mm, demostrando que ésta es de menor tamaño que la normal. Esta diferencia en el tamaño de la Oreja, se explica en forma general, como un reflejo de la Displasia en el Cartilago, que involucra al Cartilago Nasal y probablemente a la Lámina Tarsal del Párpado.

La Oreja del neonato con Síndrome de Down posee una longitud y un ancho casi iguales, dando la apariencia de un cuadrado perfecto.

Diferencia en el tamaño de la Oreja de un Sujeto Normal y la de un Sujeto afectado con Síndrome de Down.



A) NORMAL



B) SINDROME DE DOWN

En los pacientes afectados por este Síndrome, el Hélix Superior, corre horizontalmente desde su acceso facial, y gira

verticalmente hacia abajo formando un ángulo recto, el segmento inferior del Hélix hace una curva que se une al Lóbulo.

El traslape es una de las características más frecuentes del Hélix, el cual presenta un traslape exagerado, particularmente, en su parte superior.



Figura que muestra el aspecto del Oído Externo de un paciente con Síndrome de Down. Obsérvese el traslape acentuado en la parte superior del Hélix.

Otro rasgo característico en estos pacientes, es una prominencia del Pabellón Auricular, que siempre está confinada hacia la parte superior, mientras que las orejas prominentes en la población normal, muestran dicha prominencia del Pabellón en su totalidad.

Esta característica en las orejas, se presenta raramente en los niños recién nacidos con Síndrome de Down, lo que demuestra que la prominencia de la oreja en este tipo de pacientes, depende de la edad y es vista más comúnmente en los varones.

El Lóbulo de la oreja del paciente Down, es pequeño, ó incluso, puede estar ausente, y se le ha clasificado dentro de varios tipos dependiendo de su forma de unión.

Los Lóbulos unidos son más comunes en las mujeres que en los hombres, y esta diferencia sexual es aún más marcada en los pacientes con Trisomía 21.

#### 4) PERFIL FACIAL:

El Angulo Facial introducido por Camper, mide el plano de la cara como una expresión de la prominencia de la Frente al Mentón. Este es construido por el trazo de una línea que va desde el Meato Auditivo Externo a través del Punto Subnasal y es intersectada por la línea que une al Punto más prominente de la Frente con el Punto más prominente del Mentón, y el ángulo resultante es el Angulo Facial.

El promedio del Angulo Facial es un 5 % más pequeño en el Síndrome de Seguin-Down, lo cual sugiere un mentón prominente ó una frente deprimida.

Mediante estudios detallados del Angulo Facial de estos individuos, se llegó a la conclusión de que la frente sufre un aplanamiento, haciéndola poco prominente. También se observó que dicho aplanamiento es proporcional al acortamiento de la Base del Cráneo, lo que hace suponer una Braquicefalia definitiva y patognomónica de la Trisomía de Down.

5) ANGULO MAXILAR:

Este ángulo es independiente del Angulo Facial y expresa el grado de Convexidad o Concavidad del Perfil Facial.

Los ángulos encontrados en los casos de niños afectados con Síndrome de Down, fueron mayores de  $180^{\circ}$ ; según Michel y Colaboradores; sugiriendo que sus perfiles son planos en comparación con los niños normales y esclareciendo que la impresión de aplanamiento de la cara es acentuada por el aplanamiento y el ancho de la Naríz.

Otro factor involucrado, entre la diferencia del Angulo Maxilar y el Angulo Facial, es la íntima relación que guardan la Frente y el Mentón, denominada Infradesarrollo Maxilar, con lo cual se comprueba que el Maxilar es hipoplásico en estos pacientes.

## CARACTERISTICAS BUCODENTALES

Las anomalías bucodentales en los individuos afectados con este Síndrome, se inician con una conformación anómala del Cráneo y de la Cara, causada por la fetalización del Cráneo en su totalidad, dando como resultado la formación de Senos Maxilares hipoplásicos, Fontanela Anterior abierta y de cierre tardío, y desarrollo deficiente de los Huesos Propios de la Nariz y de los Senos Esfenoidales y Frontales.

La displasia de los Senos Esfenoidales produce la disminución en el desarrollo de los Huesos Malares y el de los Maxilares.

### 1) BOCA:

Los comentarios más frecuentes han sido sobre el tamaño pequeño de la Boca, la frecuencia con que ésta permanece abierta y al fisuramiento de los Labios.

Una observación interesante es el cambio en la expresión facial durante el llanto de uno de estos niños: los Labios están abolsados y son evertidos y, posteriormente, el Labio Inferior es protuido.

Esto se explica por el Prognatismo aparente, debido al desarrollo deficiente del Maxilar y al crecimiento intacto de la Mandíbula.

La abertura casi constante de la boca, es frecuente en niños menores de 7 años, y por lo general, es atenuada posterior

mente en los pacientes adultos con este Síndrome.

La pequeñez de la Cavidad Bucal explica la proyección de la Lengua hacia el exterior, señalando una Macroglosia aparente.

Esta disminución en el tamaño de la Cavidad Oral es consecuencia de una Hipogenesia del Piso Medio del Cráneo.

La pared posterior de la Cavidad Oral, presenta frecuentemente una dismorfosis notoria, en particular, los Pilares y el Velo del Paladar, que están colocados de forma asimétrica y algunas veces, presentan las distrofias de las Fosas Nasales, así como la insuficiencia respiratoria crónica de las Vías Superiores.

## 2) MAXILAR:

Los maxilares son angostos y demasiado cortos, la Bóveda Palatina es casi siempre ojival y profunda.

Este signo se encuentra con mucha frecuencia en retrasados mentales no afectados por el Síndrome de Down, motivo por el cual, no puede considerarse como un signo patognomónico de la Trisomía 21.

## 3) MANDIBULA:

La Mandíbula es de tamaño sensiblemente normal, pero sobresale simplemente por la hipotrofia del Maxilar, impresión que resalta, más aún, por la Abertura Interincisal, originando más bien, una Proalveolia que un Prognatismo Real.

Por lo que respecta a la evolución de la Articulación Temporo

romandibular, parece agravarse al aumentar la edad del paciente.

Conforme disminuye la Abertura Interincisal, la Mandíbula - crece para compensar esta disminución, conduciendo a un Prognatismo cada vez mayor.

En resumen, el crecimiento de la Mandíbula aumenta con la edad del paciente, y en el adulto es correcto hablar de un Prognatismo .

#### 4) LABIOS:

Entre los rasgos más característicos en los labios del paciente Down, es el fisuramiento y resequedad de la Mucosa de los Labios.

Estos se encuentran surcados por fisuras irradiadas, que son producidas por una Sialorrea constante, favorecida por la hipotonía del Labio Inferior.

El paso constante del Fluido Salival, irrita la Mucosa Labial, provocando resequedad de la misma, dándole un aspecto de " despellejamiento ", que rápidamente se convierte en pequeñas fisuras.

La flaccidez del Labio Inferior, en un grado máximo, convierte a estos pacientes en Respiradores Bucales, con las consecuentes lesiones traumáticas en los Tejidos Duros y Blandos de la Cavidad Oral.

#### 5) LENGUA:

La Lengua Escrotal es considerada como un signo patognomóni

co de la Trisomía 21.

Es considerada como una lesión adquirida que guarda relación con una succión constante, muy característica en estos pacientes, y con una sensibilidad especial de la Mucosa.

La Lengua Fisurada ó Escrotal, es un transtorno congénito, - que se desarrolla a partir de los 4 años de edad y que se intensifica hasta el final del crecimiento corporal, independientemente de las influencias ambientales o de los factores exógenos.

Es frecuente observar, sobre la Superficie Lingual la formación de surcos durante la pubertad de estos sujetos.

La Lengua se encuentra surcada por pequeñas ranuras longitudinales o transversales que dan la impresión de introducirse en la Mucosa Lingual ó en la Capa Muscular de éste órgano.

Se considera que los pliegues se deben a la hipertrofia de las Papilas que se manifiestan del primer al cuarto año de vida y se acentúan con la edad.

En cuanto al tamaño de la Lengua, se ha visto que ésta es de tamaño normal y no de grandes dimensiones como se creía en un principio.

Actualmente, se acepta el concepto de que la lengua es protuida de la Cavidad Oral, más bien, por la pequeñez de ésta que por una Macrogllosia.

#### 6) PARODONTO:

No se presentan lesiones particulares, sin embargo, es muy frecuente encontrar Hipertrofia Gingival, asociada a lesiones

como la Estomatitis, y especialmente, a la Piorrea Alveolo-Dentaria.

Los tejidos Gingivales están inflamados crónicamente en los niños pequeños, y es comun la Enfermedad Parodontal en los pacientes mayores afectados por éste Síndrome.

En las Denticiones Primaria, Mixta y Permanente, se encuentra la formación de Bolsas Parodontales (por lo menos en la región anterior), con la consecuente pérdida prematura de los dientes más afectados, en este caso, de los Incisivos Centrales Superiores e Inferiores, observándose radiográficamente, pérdida de hueso, sobre todo en la región de los Dientes Anteriores, tanto del Maxilar como de la Mandíbula.

Entre los factores que contribuyen a la incidencia de la Enfermedad Parodontal, en estos pacientes, son:

- La ausencia de estimulación funcional, provocada por una masticación deficiente, a la falta de coordinación muscular en la Boca, Labios y Faringe, y, a una Maloclusión severa.

- Higiene Bucal deficiente.

#### 7) SALIVA:

Es viscosa, abundante y de Ph altamente alcalino.

#### 8) DIENTES:

Las anomalías dentarias son muy variables y numerosas en este tipo de individuos.

En la Dentición permanente se encuentran con mayor frecuencia, la retención de segundos y terceros molares, a causa de -

la falta de fuerza suficiente para hacer erupción.

En la Dentición mixta, se han encontrado dientes accesorios en la Arcada Superior y en pacientes de sexo masculino.

Los dientes, también, presentan variaciones en el volumen - como: la Unisodoncia, Macrodoncia y Microdoncia, esta desigualdad dentaria es un reflejo de madurez incompleta en estos sujetos.

Las modificaciones en el tamaño de los dientes es menor en la Dentición temporal, la Microdoncia se encuentra con Espacios Interdentales anormalmente grandes.

Los dientes más afectados son los Incisivos Centrales Superiores, los cuales presentan disminución en el tamaño y pueden llegar a ser más pequeños que sus antagonistas.

La Macrodoncia, relativa, de los Incisivos Centrales Inferiores, es acompañada de malposiciones y tienden a divergir en forma de "V".

Respecto a la forma, se encuentran numerosas irregularidades, como el encontrar Diastemas asociados a dientes en forma de clavija, (sobretudo en los Incisivos Centrales Inferiores), dientes alineados en el Arco Dental y otros en forma de punta.

Estas irregularidades morfológicas, generalmente, son traumáticas, ya que en los dientes se observa Hipoplasia Adamantina, lo que da una fragilidad particular a la Corona, sobreviniendo las fracturas por traumatismos mínimos y la pérdida prema

tura de los dientes.

En cuanto a la Erupción, esta comienza una vez que la corona ha terminado de formarse y concluye cuando el diente hace Oclusión con su antagonista.

Este proceso va relacionado íntimamente con el crecimiento de los Maxilares y de todo el organismo, y consiste en la perforación de la Mucosa Alveolar por parte de la corona.

Hay cientos de factores que influyen en la Erupción como:

- 1) El crecimiento del Hueso Alveolar .
- 2) El alargamiento de la Raíz.
- 3) El crecimiento de la Dentina.
- 4) La fuerza ejercida por los Tejidos Vasculares en torno, ó debajo de la Raíz .
- 5) El alargamiento de la Pulpa que lleva al diente a su Oclusión, etc.

En el Síndrome de Down, una de las características más frecuentes es la Erupción tardada.

Los dientes temporales pueden hacer erupción hasta los 2 años de edad, quedando la Dentición completa a los 4 ó 5 años.

También la secuencia de Erupción es anómala, existiendo casos de niños con Trisomía 21, de 14 ó 15 años, que aún poseen dientes temporales.

#### 9) SUSCEPTIBILIDAD A LAS CARIES:

Las caries en estos individuos, no son especialmente fre -

cuentes, a pesar del poco espesor del Esmalte y de las irregularidades en la Superficie Dentaria que facilita la acumulación de Placa Dento-Bacteriana, Materia Alba y Sarro.

La baja incidencia cariosa es explicada por la baja ingesta de Carbohidratos, al Ph de la Saliva altamente alcalino y al retardo en la Erupción de ambas Denticiones.

#### 10) OCLUSION:

Generalmente, se observa una Maloclusión del tipo de Clase III de Angle, con Mordida Cruzada uni ó bilateral.

Esta Mesiooclusión puede acompañarse de Sobremordida Anterior total ó parcial, ó bien, presentar Mordida Anterior Borde a Borde, es decir, que no significa que en todos los casos de Síndrome de Down, aparezca invariablemente la Sobremordida Anterior.

Se han descrito casos de personas afectadas por éste Síndrome, que mostraron tener Clase I de Angle en un porcentaje de - 8.3 % y de Clase II de Angle en un porcentaje de 11 %.

## MATERIAL Y METODO

Se llevó a cabo un estudio comparativo de los caracteres morfológicos de los dientes y tejidos blandos, así como del tipo de oclusión de acuerdo con la clasificación de Angle, y la susceptibilidad a las lesiones cariosas, en pacientes infantiles con diagnóstico clínico de Síndrome de Down, pertenecientes al Instituto " John Langdon Down ", A.C.

Para tal fin, se elaboró una ficha dental especial, en la cual se anotaron los siguientes datos:

- 1) Edad
- 2) Sexo
- 3) Dentición
- 4) Erupción
- 5) Morfología dentaria
- 6) Número de dientes cariados
- 7) Tipo de Oclusión
- 8) Malposición dentaria
- 9) Forma del paladar
- 10) Tejidos blandos
- 11) Tipo de saliva
- 12) Hábitos bucales
- 13) Higiene oral

Se aplicó esta ficha dental a un grupo de niños de ambos -

sexos (6 del sexo masculino y 4 del sexo femenino), cuyas -  
 edades fluctuaron entre los 6 y los 11 años.

### R E S U L T A D O S

Una vez elaboradas las fichas dentales, se obtuvieron los -  
 siguientes resultados:

1) Dentición: Tomando en cuenta las edades de los paci-  
 entes, se encontró que el 90 % de los casos presentaron denti-  
 ción mixta y sólo un 10 % tuvo dentición primaria.

2) Erupción: El retardo en la erupción estuvo presente\_  
 en el 80 % de los casos y sólo un 20 % tuvo erupción normal.

Siendo notoria la erupción retardada de algunos dientes, en  
 especial los Incisivos Centrales Superiores e Inferiores, Inci-  
 sivos Laterales Superiores e Inferiores, Caninos Superiores e  
 Inferiores y los Primeros Molares Permanentes Superiores e In-  
 feriores, con el siguiente porcentaje:

1	12.5 %	1	12.5 %
2	50 %	2	37.5 %
3	25 %	3	25 %
6	25 %	6	25 %
1	37.5 %	1	25 %
2	25 %	2	12.5 %
3	25 %	3	25 %
6	12.5 %	6	12.5 %



Los dientes afectados fueron únicamente los dientes anteriores tanto superiores como inferiores, con un porcentaje del 90 %. Dentro de este porcentaje se encontraron los siguientes resultados:

1	77 %	1	77 %	B	44 %	B	33 %
		3	11 %	C	22 %	C	11 %
1	44 %	1	44 %	B	22 %	B	11 %
2	22 %	2	33 %	C	33 %	C	33 %

También es notoria la incidencia de malposición en los Incisivos Centrales Superiores e Inferiores, que se presentan en posición de " V " , siguiendo la dirección de sus ejes axiales, con el siguiente porcentaje:

Incisivos Centrales Superiores	33 %
Incisivos Centrales Inferiores	44 %

7) Forma del Paladar: Se observó paladar en forma ojival en el 90 % de los casos, de los cuales el 77.7 % correspondió al paladar profundo y un 22.2 % a paladar poco profundo.

Solamente un 10 % presentó paladar normal o de forma "No Ojival ".

#### B) Tejidos Blandos:

a) Lengua: Los datos obtenidos acerca de la lengua, muestran un porcentaje alto en la incidencia de lengua fisura-

da, la cual fue observada en un 90 % de los pacientes examinados. En cuanto a tamaño, un 60 % mostró grandes dimensiones en la lengua y el resto presentó dimensiones normales.

b) Labios: Los labios resecos y fisurados se presentaron en el 80 % de los pacientes revisados.

c) Parodonto: El parodonto y el tejido gingival, se encontraron en estado patológico en un porcentaje del 100 %.

En todos los casos estuvo presente la Gingivitis Crónica.

d) Frenillos: Tanto la mucosa de los carrillos como la de los frenillos, se encontraron sin datos patológicos.

9) Tipo de Saliva: Los pacientes examinados mostraron secreción de saliva de tipo seroso en un 100 %, sin embargo, no se determinó el grado de alcalinidad o acidéz de la misma.

10) Hábitos Bucales: Dentro de los hábitos bucales más sobresalientes en estos pacientes se encuentran los hábitos linguales, de los cuales destaca la protrusión de la lengua, encontrándose este hábito con una frecuencia del 90 % de los casos. También se encontró que el 100 % de los niños estudiados tienen el hábito de la respiración bucal.

11) Higiene Bucal: La mayor parte de los pacientes examinados tuvieron una higiene oral regular (70 %) y el resto presentaron falta de este hábito.

## D I S C U S I O N

Como puede observarse en la siguiente Tabla, no existe relación alguna entre las características que presentan los tejidos blandos de estos pacientes, manteniéndose independientes unos de otros.

Tabla 1.-

CASO	PALADAR	LENGUA	LABIOS	TEJIDO GINGIVAL
1	Ojival	Fisurada	Fisurados	Gingivitis
2	"	No Fisurada	S.D.P.	"
3	"	Fisurada	Fisurados	"
4	"	"	"	"
5	"	"	"	"
6	"	"	"	"
7	"	"	"	"
8	Normal	"	Resecos	"
9	Ojival	"	Fisurados	"
10	"	"	"	"

Las lesiones en lengua, encía y labios, se consideran como afecciones adquiridas, ya que la mayor parte de los pacientes con Síndrome de Down son Respiradores Bucales.

De acuerdo a los datos obtenidos en la Tabla 2, el 20 % de los pacientes examinados que presentaron Oclusión neutra, po -

seen también dientes en forma normal y, un 20 % presentó Erupción normal aunada a una Morfología coronaria normal.

CASO	FORMA DE LOS DIENTES	ERUPCION	No. DE CARIES	MALPOSICION DENTARIA	OCLUSION
1	Cónica	Tardía	1	Presente	Clase III <sup>+</sup> MCA y MCPB
2	"	"	8	"	Clase III MCA
3	Normal	"	8	"	Clase III MA
4	Cónica	"	8	"	Clase I MA y MCA
5	Normal	"	Ninguna	"	Clase I MA
6	"	Normal	4	"	Clase III MCA y MCPD
7	"	"	6	"	Clase III MCA y MCPI
8	"	Tardía	5	"	Clase III MA y MCA
9	Cónica	"	Ninguna	Ausente	Clase III MCA y MCPI
10	Normal	"	13	Presente	Clase I MCPB y MA

- + MA = Mordida Abierta  
MCA = Mordida Cruzada Anterior  
MCPI = Mordida Cruzada Posterior Izquierda  
MCPD = Mordida Cruzada Posterior Derecha  
MCPB = Mordida Cruzada Posterior Bilateral

Así mismo, no existe relación entre la erupción tardía y el número de caries, ya que se supone que el retardo en la exfoliación dentaria mantiene a la corona, protegida por la encía, - menos expuesta a la acción metabólica de los microorganismos - de la flora normal de la cavidad oral.

Es probable que los niños menos propensos a sufrir caries - estén afectados por Translocaciones, las cuales afectan el control del Ph fisiológico, lo que conduce a un Ph alcalino que - hace a los niños menos susceptibles a los procesos cariosos, - aunque favorece los padecimientos parodontales, vistos con mucha frecuencia en estos pacientes. Sin embargo, todos los niños tuvieron la saliva con la suficiente fluidéz para favorecer la autoclisis bucal, lo cual puede explicar en parte, la poca incidencia cariosa a pesar de que su técnica de cepillado sea deficiente y su frecuencia muy inconstante.

Al parecer no están relacionados el estado de la superficie lingual con las dimensiones de éste órgano, o al menos no están determinadas genéticamente estas dos características de la lengua, como se muestra en la Tabla 3.

Más bien parece ser que la dimensión lingual guarda estrecha relación con el tamaño de la cavidad oral siendo ésta de dimensiones menores que las normales debido a la hipogenesia - de los tejidos duros de cara y cráneo, especialmente de los huesos maxilares, considerándose como una causa del defecto en

el crecimiento y desarrollo somáticos, más que un defecto de índole genética.

Tabla 3.- Características Linguales:

CASO	EDO. SUPERFICIE LINGUAL	TAMAÑO LINGUAL
1	Fisurada	Normal
2	No Fisurada	Pequeña
3	Fisurada	Grande
4	"	"
5	"	"
6	"	Pequeña
7	"	"
8	"	Grande
9	"	"
10	"	"

En la siguiente Tabla, puede observarse que la forma del paladar coincide con la profundidad en el 70 % de los casos, los cuales muestran paladares ojivales y profundos.

Esta concordancia se puede explicar de la siguiente manera: los huesos maxilares forman al paladar duro en su totalidad y que en el paciente con Síndrome de Down, son estos huesos hipoplásicos y, que por ende, su crecimiento repercute en el desarrollo del paladar óseo, que se manifestará en diferentes gra-

dos de profundidad, afectando de igual manera la morfología - del cielo de la cavidad oral, disponiéndose las Apófisis Palatinas en forma de " V " invertida, sobresaliendo a nivel del Rafé Medio, la Espina Nasal Posterior, pudiéndose observar incluso, la concavidad formada por las Narinas, dando el aspecto característico de ojal, al paladar duro de estos pacientes.

Tabla 4.- Características del Paladar:

CASO	FORMA PALATINA	PROFUNDIDAD
1	Ojival	Profundo
2	"	"
3	"	Poco Profundo
4	"	Profundo
5	"	"
6	"	"
7	"	Poco Profundo
8	Normal	"
9	Ojival	Profundo
10	"	"

En la Tabla 5, se muestra la relación del tamaño de la - lengua con respecto a la forma y profundidad del paladar, y su influencia en el habla.

Tabla 5.-

CASO	TAMAÑO LINGUAL	FORMA DEL PALADAR	PROFUNDIDAD DEL PALADAR	HABLA
1	Normal	Ojival	Profundo	Con dificultad
2	Pequeño	"	"	"
3	Grande	"	Poco Profundo	Sin dificultad
4	"	"	Profundo	"
5	"	"	"	"
6	Pequeño	"	"	Con dificultad
7	"	"	Poco Profundo	Sin dificultad
8	Grande	Normal	"	No Habla
9	"	Ojival	Profundo	Con dificultad
10	"	"	"	"

El tamaño de la lengua y la forma y profundidad palatinas - no guardan relación con la Ortolalia. Los problemas en la articulación de las palabras provienen de los Centros del Lenguaje en el Cerebro y probablemente de la deficiencia volumétrica de la masa encefálica provocada por el pobre desarrollo de la bóveda craneana.

Haciendo hincapié que las dimensiones del paladar y la lengua, así como la posición que guarda ésta con respecto a los dientes y paladar, influye marcadamente en la fonación, más no en la emisión de las palabras.

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

Es notoria la gran variedad de alteraciones que se manifiestan en el organismo de los pacientes con Síndrome de Down, en cualesquiera de sus tipos, siendo la cabeza y la cara unas de las regiones más afectadas, quedando involucrados consecuentemente, la cavidad bucal y los tejidos y órganos que la constituyen. De acuerdo a los resultados obtenidos, es palpable una marcada diferencia bucal entre este tipo "especial" de pacientes con los pacientes normales, sin embargo, no fue posible establecer una serie de diferencias entre los diferentes tipos de Síndrome de Down, ya que no se contó con la ayuda de los análisis necesarios para determinar el Cariotipo de cada uno de los pacientes estudiados.

No obstante, se trató de encontrar un grupo de características o un rasgo determinado en cierto número de niños, pero que no fuera común en todos los examinados.

Desafortunadamente, la mayor parte de las características estuvieron presentes en todos los casos como la forma del paladar, las parodontopatías y la lengua y labios fisurados, haciendo notar que estas tres últimas características se consideraran como lesiones adquiridas y no de origen genético, por lo tanto podrán estar o no estar presentes en todos los casos de Síndrome de Down, independientemente del tipo de aberración -

Tabla 6.-

Tabla que muestra la estadística general de los tipos de Síndrome de Down y su frecuencia

AUTOR	No. DE CASOS	TRISOMIA 21	TRANSLOCACION D/G	TRANSLOCACION G/G	OTROS
Benirschke	73	72	1	-	-
Grouchy	52	50	-	2	-
Hamm	31	29	1	1	-
Hayashi	79	74	3	-	2 Mosai cos
Makino	64	63	1	-	-
Mellman	16	12	2	-	2 Mosai cos
Palmer	17	17	-	-	-
Inst. Prugenesse	111	108	3	-	-
Robertson	35	31	1	3	-
Sergovih	174	165	5	4	-
Hospital de Pediatria (I.M.S.S.)	66	57	4	2	3 Mosai cos
NUMERO TOTAL	718	678	21	12	7
PORCENTAJE		94 %	3.3 %	1.6 %	1.1 %

del par 21 que esté afectando al individuo.

El crecimiento deficiente de los huesos de la cara es distinguido a simple vista, apreciándose protrusión de la mandíbula, sin embargo, este prognatismo es ocasionado por la hipog<sub>u</sub>genesia de los maxilares que contrasta con el crecimiento normal de la mandíbula y contrariamente es provocado por el crecimiento normal de los maxilares y el desarrollo excesivo de la mandíbula, tal y como sucede en el prognatismo real, a pesar de que la mayoría de los pacientes presentaron Mesioclusión (este término no es considerado como un sinónimo de prognatismo).

Es factible que por la homogeneidad de los rasgos y características, todos los pacientes examinados sean trisómicos, puesto que ésta es una de las aberraciones del grupo G que se presenta con mayor frecuencia, como puede observarse en la Tabla 6.

Sin embargo, no se descarta la posibilidad de que existan rasgos comunes en todos los tipos de Síndrome de Down, mientras que otras características se mantengan independientes y determinen una pequeña, pero muy significativa diferencia entre unas y otras de las alteraciones cromosómicas del Grupo 21 - 22.

## B I B L I O G R A F I A

- " Atlas of the Face in Genetics Disorders ". GOODMAN & GORDIN  
Segunda Edición. Editorial Mosby, Co.
- " Biología Molecular del Gen ". WATSON, James. Tercera Edición.  
Fondo Educativo Interamericano.
- " Bioquímica Básica ". HARROW & MAZUR. Novena Edición. Editorial Interamericana.
- " Citogenética Médica ". MIHALY & BARAMICY. Cuarta Edición.  
Editorial EUDEBA.
- " Clínica Propedeutica ". MARTINEZ CERVANTES. Segunda Edición  
Editorial Méndez Oteo.
- " Cytogenetic in Man ". BARTAOS, E. Sexta Edición. Editorial Addison-Wesley.
- " Embriología Médica ". LANGMAN, Jan. Segunda Edición. Editorial Interamericana.
- " Evolución ". Colección Time-Life. Editorial Lito Offset Latina. México, D.F. 1974.
- " El Síndrome de Down y sus Aspectos Odontológicos ". Tesis de la Facultad de Odontología. México, D.F. 1971.

- " Genética Clínica ". Simposio de SYNTEX. México, D.F. 1971.
- " Genética ". STANFIELD, William. Primera Edición. Editorial Compendios Schaum.
- " Genética Médica ". THOMPSON & THOMPSON. Tercera Edición. - Editorial Salvat.
- " Human Genetics ". American Journal. " Meiosis I non-disjunction as the main cause of Trisomy 21 ". U. S. A. 1977.
- " Incidence of Mongolism and Diagnosis in the Newborn " CARTER & MC. CARTHY. British Journal. London 1960.
- " Medicina Interna ". FARRERAS & ROZMAN. Tomo II. Octava Edición. Editorial Marin.
- " Molecular Biology of the Gene ". WATSON, J. Segunda Edición Editorial W.A. Benjamín.
- " Matter, Energy and Life ". JEFFREY & GARLAND. Segunda Edición. Editorial Addison-Wesley Publishing, Co.
- " Medicina Interna ". HARRISON. Cuarta Edición. Editorial - Prensa Médica Mexicana.
- " Manual de Genética Humana ". MARQUEZ & TRUJILLO. Tercera Edición. Editorial Interamericana.

" Patología Bucal ". SHAFFER, W. Tercera Edición. Editorial Interamericana.

" Principios de Genética Humana ". STERN, C. Segunda Edición Editorial el Ateneo.

" Patología Médica ". ROBBINS, E. Tercera Edición. Editorial Interamericana.

" The Measurement of the Face". MICHEL, J. Pediatrics Journal

" Varyability of the Mongolism ". LEVISON & FRIEDMAN. Pediatrics Journal. 1970.