

2ej. 456



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

11/06/82
[Signature]
Diego

**PRINCIPALES ANOMALIAS CONGENITAS DE
CABEZA Y CARA**

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANO DENTISTA
P R E S E N T A:
HAYDÉE KIRK MADAR

MEXICO, D. F.

1982



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

I N D I C E

CAPITULO	PAG.
I.- INTRODUCCION	I
II.- GENERALIDADES	2
I.I.- ANOMALIAS DEL CRECIMIENTO CELULAR.....	3
IV.- ETIOLOGIA DE LAS ANOMALIAS CONGENITAS	7
I.- Factores hereditarios	7
2.- Factores ambientales	9
3.- Factores cromosómicos	15
V.- MALFORMACIONES DE CABEZA	17
I.- Meningocele	18
2.- Anencefalia	19
3.- Microcefalia	19
4.- Macrocefalia	20
5.- Hidrocefalia	20
6.- Hidranencefalia	21
7.- Oxicefalia	22
8.- Acrocefalia y escafocefalia	23
9.- Plagiocéfalia	23
10.- Disostosis craneofacial	23
VI.- ANOMALIAS DE CARA Y ESTRUCTURAS ORALES	25
I.- Hendiduras	26
2.- Póveas y fístulas de los labios	32

3.- Labio doble	33
4.- Frenillo labial anormal	34
5.- Astomía, microstomía y macrostomía	34
6.- Anomalías de la lengua	35
a) Aglosia y microglosia	35
b) Macroglosia	35
c) Anquiloglosia	36
d) Lengua hendida	36
e) Lengua fisurada y escrotal	37
f) Glositis romboides mediana	37
g) Displasia linguofacial	38
7.- Anomalías del desarrollo de los maxilares	39
a) Agenesia completa de la mandíbula	39
b) Agenesia de la rama o del cóndilo de la man- díbula.....	40
c) Disostosis mandíbulo facial.....	40
d) Oculomandibulodiscefalia.....	41
e) Micrognatia	41
f) Anquilosis cigomaticoronoides	41
g) Torus palatinus	42
h) Torus mandibularis	42

VII.- ANOMALIAS DEL DESARROLLO DE LOS DIENTES	44
1.- Trastornos con respecto al número.....	44
2.- Trastornos con respecto al tamaño	46
3.- Trastornos con respecto a la forma	47
4.- Trastornos con respecto a la estructura	49

CONCLUSIONES

BIBLIOGRAFIA.

CAPITULO I

INTRODUCCION

Propiamente crecimiento significa el aumento de masa corpórea, especialmente en altura; es un concepto por lo tanto de incremento en volúmen. Desarrollo es la propiedad de la materia viva que la lleva por evolución progresiva, al estado definitivo, perfecto de sus funciones. Ambos conceptos implican evolución, uno en el aspecto somático, el otro en el funcional, siendo en condiciones normales armónicos y paralelos, cuando se rompe ésta armonía por diversos factores se producen anomalías.

El interés que suscita el tema de anomalías congénitas, se justifica si se piensa que probablemente un niño de cada cuarenta que nacen, viene al mundo ya sea con un defecto estructural o con complicados síndromes que merecen atención médica y a menudo tratamientos prolongados o en su defecto no son compatibles con la vida.

El trauma psicológico de los afectados, así como la carga impuesta a la sociedad por el tratamiento, los cuidados asistenciales o la hospitalización es muy grande.

Es lógico que se desee comprender la causa de éstas malformaciones y evitarlas, debido a esto y tomando en cuenta que éste tema es muy extenso, se ha tratado de recopilar en éstas páginas los datos más sobresalientes de el tema "Anomalías congénitas de cabeza y cara".

CAPITULO II

GENERALIDADES

Se denomina malformación o anomalía congénita a las anomalías que resultan en el desarrollo y crecimiento, -- previo al nacimiento, pueden ser evidentes en el momento del nacimiento, o manifestarse clínicamente mucho más tarde, -- sin embargo el defecto existe siempre al nacer.

Las cifras acerca de las malformaciones congénitas varía mucho. En diversos estudios de registros civiles y certificados de nacimiento, el porcentaje de niños con anomalías varió desde 0.75 hasta 1.98. Se consideró que estas cifras eran bastante bajas, al compararlas con datos de las actas de nacimiento hospitalarias y de clínicas, en las cuales se advirtió variación entre 1.43 y 3.3 por 100. Aunque estas últimas cifras quizá sean más exactas, difieren mucho una de la otra, lo cual pudiera depender de diferencias verdaderas, en la frecuencia en distintos países, o de los tipos de malformaciones que se incluyen. Las distintas razas que forman una muestra también pueden modificar las cifras de frecuencia, pues el número y los tipos de malformaciones varían en diferentes razas.

En un estudio mundial acerca de la frecuencia de las malformaciones congénitas que incluyó 20 millones de nacimientos aproximadamente, se advirtió que, fundándose en actas de nacimiento, el porcentaje de malformaciones congéni-

tas fué de 0.83; según registros hospitalarios y de clínicas, fué de 1.26; basandonos en exámenes más extensos por grupos de pediátras, el porcentaje alcanzó 4.50. En este último grupo, la frecuencia para Estados Unidos de Norteamérica fué máxima (8.76 por 100), y la apreciada en Alemania mínima (2.20 por 100). Cuando el cálculo se funda en la exploración de niños a los 6 y 12 meses de edad, el porcentaje a menudo se duplica, y se ha informado frecuencia de 7.5 por 100.

En resumen: es probable que 2 a 3 por 100 de los niños nacidos vivos muestre al nacer una o más malformaciones congénitas importantes, y que al final del primer año de la vida esta cifra se duplique al descubrir malformaciones que pasan inadvertidas en el neonato.

Embriología. Los trastornos que causan las anomalías congénitas suceden precozmente en la gestación.

CAPITULO III

ANOMALIAS DEL CRECIMIENTO CELULAR

Un tejido u órgano puede faltar o ser de menor volumen que el normal porque nunca se haya formado o desarrollado (aplasia o hipoplasia), o porque condiciones adversas lo -- han perturbado después de un desarrollo normal (atrofia). -- La disminución de volumen refleja reducción del tamaño de -- cada una de las células, reducción del número total de las -- mismas, o una combinación de ambos procesos. Análogamente, tejidos u órganos pueden ser más voluminosos que normalmen-- te por aumento de volumen o del número de células (hipertro-- fia o hiperplasia).

Quando las células de la economía se hallan en estado continuo de flujo, todos estos trastornos en última instan-- cia dependeran de desequilibrio de los procesos anabólicos y catabólicos intracelulares constantes. Así, la atrofia -- pudiera resultar de lentitud de la síntesis anabólica del -- protoplasma necesario para mantener la célula, o de un aum-- ento en su desintegración. La hipertrofia también pudiera representar una alteración negativa, o sea una lentitud del proceso catabólico normal, con el consiguiente aumento glo-- bal.

APLASIA. La aplasia o agenesia se refiere a la incapaci-- dad completa o casi completa del primordio de un órgano --

para desarrollarse. El órgano aplásico puede faltar totalmente o estar representado por una masa de tejido fibroso o grasoso sin similitud con la estructura adulta. A veces se forma una estructura rudimentaria difícil de reconocer. Evidentemente no es posible el desarrollo fetal en ausencia de un órgano vital, o si es tan rudimentario que no resulte funcional.

HIPOPLASIA. Denota la incapacidad de un órgano para alcanzar el volumen adulto completo, por desarrollo insuficiente. Implica un defecto de desarrollo menos grave que la aplasia. La hipoplasia puede afectar cualquier órgano de la economía, y muchas veces permite la supervivencia del individuo incluso cuando afecta órganos vitales, siempre que exista parsenquima suficiente para asegurar la función adecuada. Este trastorno no suele afectar los mismos órganos que la aplasia. No conocemos las causas de la aplasia ni de la hipoplasia -- como defectos congénitos. Sean cuales sean las influencias -- adversas, deben afectar el tejido o la estructura, o la estructura correspondiente en fase temprana del desarrollo fetal para ocasionar la falta completa de desarrollo que se observa en la aplasia.

HIPERTROFIA. Es un aumento de volumen de tejidos u órganos producido por agrandamiento de las células existentes. No se añaden elementos o células nuevas.

HIPERPLASIA. Denota un aumento de volumen causado por la formación y crecimiento de células nuevas.

Hay relativamente pocos casos de crecimiento excesivo de tejido como consecuencia primaria de influencias genéticas.

La mayor parte de las anomalías congénitas que afectan el tamaño de órganos o tejidos hacen que estos sean menores, o incluso que falten por completo. Estos trastornos tienen mucha importancia y son causa frecuente de muerte en los -- niños.

CAPITULO IV

ETIOLOGIA DE LAS ANOMALIAS CONGENITAS

No toda malformación o anomalía advertible al nacer - (congénita) es hereditaria, esto es, depende de un determinismo genético cromosómico, sino que puede tratarse de un defecto estructural adquirido in utero después de ocurrida la fecundación.

La etiología de las malformaciones la podemos dividir en:

FACTORES HEREDITARIOS

FACTORES AMBIENTALES: Radiación

Agentes químicos: fármacos.

Agentes infecciosos: Rubeola, sífilis

Administración de hormonas.

Deficiencia alimentaria materna.

Edad de la madre.

Otros: Hipoxia, sustancias químicas ambientales.

FACTORES CROMOSOMICOS.

1.- FACTORES HEREDITARIOS:

La herencia es el hecho biológico que consiste en la transmisión de los caracteres fisiológicos, anatómicos, psicológicos y en su caso, patológicos, de un ser a su descendencia.

Esta transmisión presenta diversas características que crean distintos tipos de herencia.

Nosotros nos interesamos por la herencia de los caracteres patológicos. La herencia de las enfermedades que lesionan profundamente el plasma germinal se presenta en la descendencia y se dice que aquellas pueden ser congénitas. No es lo mismo carácter congénito que carácter hereditario; el congénito es aquel con el que se nace, el hereditario es aquel que proviene de los antepasados. Seguramente existen caracteres ancestrales y atávicos que pueden permanecer ocultos durante una o varias generaciones y que de improviso retornan y reaparecen en el individuo de determinada generación y que sorprende por la falta de conexión con los antecesores inmediatos, pero que encuentran fácil explicación cuando se investiga en la genealogía del individuo hasta llegar a descubrir que alguno de los antepasados figura con ese carácter, que seguramente pasa a sus descendientes en una forma latente, sin exteriorización de ninguna especie. Estos caracteres recesivos son todavía objeto de profundos estudios de genética. Volviendo a los caracteres patológicos, diremos en general, que la enfermedad que lesiona las células germinales, es causa de herencia morbosa.

Es lógico suponer, tomando en cuenta los datos anteriores, que si una enfermedad o una intoxicación lesiona la estructura nuclear de los elementos reproductores (óvulo o espermatozoide, o ambos a la vez), el producto resultante de la fusión de ambos tendrá forzosamente que arrastrar las consecuencias y, por tanto, la multiplicación celular inherente al proceso de formación del producto será defectuosa y la conformación total del embrión resultará igualmente trastornada.

2.- FACTORES AMBIENTALES

El hecho de que sea tan fácil ocasionar un defecto del desarrollo sin destruir el embrión indica que el desarrollo prenatal, aunque está equilibrado con mucha precisión, es perturbable con relativa facilidad por factores externos. - Cada día se van descubriendo nuevos factores teratógenos ambientales. Se mencionarán los factores más generalizados y comprobados:

RADIACION.- En 1895 se descubrieron los rayos X, cuya utilidad en el diagnóstico médico, la radioterapia y la industria aumentado continuamente. Pero la exposición a estos rayos también tiene sus inconvenientes.

Las radiaciones electromagnéticas, como los rayos X -- transportan energía en concentraciones suficientes para provocar cambios en las moléculas e incluso en la estructura de los átomos que la integran.

Los daños causados a los seres humanos, se pudieron estudiar por primera vez en gran escala entre los sobrevivientes de los bombarderos nucleares de Hiroshima y Nagasaki en 1945. Entonces se observaron síntomas agudos de radiopatías.

La delicada estructura de los genes y los cromosomas - es particularmente vulnerable al impacto de la radiación de gran energía, que puede romper los cromosomas. Esta es la causa principal de muerte celular. Si una célula no muere - inmediatamente bajo los efectos de la radiación, puede quedar incapacitada para desarrollar los procesos de mitosis y duplicación.

Aún cuando la radiación no es lo bastante intensa para destruir el mecanismo de división celular puede inducir mutaciones y así es como se puede originar el cáncer de piel, la

leucemia y otros trastornos.

Sí solo tuvieran importancia los rayos o impactos directos, los efectos de la radiación no serían tan peligrosos como lo son en la realidad ya que tales impactos son relativamente escasos. Pero la radiación que pasa cerca también puede ser mortal. Un haz perdido de radiación puede chocar con una molécula de agua en las proximidades de un gene y crear un radical libre. Este poseerá la energía suficiente para reaccionar químicamente con cualquier molécula con que choque. Si acierta a chocar con el gene cercano antes de liberar toda esa energía, producirá la mutación al igual que lo habría -- hecho la radiación original.

Naturalmente también se pueden provocar mutaciones en las células sexuales ya que las gónadas no pueden ocultarse de los rayos X, en cuyo caso los efectos no se limitan al individuo expuesto sino que afectan también en las generaciones sucesivas. Sí un óvulo fecundado no puede dividirse, acaba -- por morir y no causa ningún daño; pero si por el contrario -- puede dividirse y ha sufrido alguna alteración cabe la posibilidad de que se convierta en un individuo con algún defecto físico, de menor o mayor gravedad.

Se ha demostrado que el número de mutaciones es directamente proporcional a la cantidad de radiación absorbida.

Por pequeña que sea la dosis de radiación recibida por las gónadas, siempre se traducirá en un aumento proporcional de la probabilidad con que aparezcan mutaciones en las células sexuales, cuyos efectos se pondrán de manifiesto en generaciones sucesivas.

Por pequeña que sea la cantidad de radiación absorbida, habrá un aumento proporcional de la tara genética.

AGENTES QUIMICOS.- Es difícil valorar el papel de los fármacos en la producción de anomalías embriológicas, porque la mayor parte de los estudios en éste campo son obligadamente retrospectivos. Entre los muchos medicamentos utilizados durante la gestación, de pocos se ha comprobado concluyentemente que sean teratógenos para los hijos. El ejemplo óptimo es la talidomina, medicamento somnífero. En 1962 se advirtió en Alemania Occidental aumento brusco en la frecuencia de amelia y meromelia (falta completa o parcial de las extremidades), anomalías hereditarias muy poco frecuentes. Ello motivó que se investigaran las historias prenatales, y se descubrió que muchas mujeres habían recibido talidomina al comienzo de la gestación. La relación causal entre talidomina y meromelia, se descubrió solo por el carácter poco común de la anomalía; de haber sido el defecto de tipo más corriente, de la índole de labio leporino o malformación cardíaca, pudiera haber pasado inadvertida la relación que guardaba con el fármaco.

Otro fármaco peligroso es la aminopterina. Considerando que en dosis algo mayores que las teratógenas, el medicamento termina el embarazo, se ha utilizado en etapas tempranas de la gestación para provocar aborto terapéutico en las tuberculosas. En cuatro casos en los cuales no ocurrió aborto hubo malformaciones de los productos. Los defectos advertidos son: anencefalia, meningocele, hidrocefalia, y paladar hendido y labio leporino.

Un medicamento más antiguo, del que se sospecha hace mucho sea teratógeno es la quinina. En grandes dosis se ha utilizado a menudo como abortivo, y en estas circunstancias se supone que origina sordera congénita.

Además de talidomina, amiopterina y posiblemente quinina, se considera que otros fármacos tienen potencial teratogena. De los que más se sospecha son de los anticonvulsivos, que se utilizan en epilépticas durante todo el embarazo. En estudios realizados se encontró que el índice de anomalías congénitas de la índole de hendiduras faciales, microcefalia y anomalías cardíacas era muy elevado en epilépticas tratadas con fenobarbital y dilantin.

Aunque de pocos fármacos se ha comprobado concluyentemente que produzcan malformaciones congénitas, se ha manifestado prudencia en cuanto a otros compuestos que pudieran ser lesivos para el embrión o el feto. Se destacan entre ellos los siguientes: estreptomycina (posible sordera); tetraciclinas (inhibición del crecimiento óseo); tabaquismo (niños de peso bajo al nacer); alcohol (malformaciones múltiples?); antihistaminicos (esterilidad, anomalías?).

AGENTES INFECCIOSOS.— Es evidente que si un agente infectante o sus toxinas invaden la sangre de la cual va a nutrirse durante nueve meses el embrión (posteriormente producto), logicamente se desprende que éste recibirá una serie de elementos químicos nocivos que impedirán el correcto desarrollo embrionario del futuro individuo.

La rubeola sufrida por la mujer en etapa incipiente de la gestación produce malformaciones congénitas en los descendientes. El virus de la rubeola puede causar malformaciones oculares (cataratas y microftalmia); el oído interno (sordera congénita por destrucción del órgano de Corti); cardíacas (presencia del conducto arterioso y defectos de los tabiques interauricular e interventricular) y a veces -

dentales (capa de esmalte). El virus pudiera ser causa de algunos casos de anomalías cerebrales y retardo mental.

La clase de malformación depende de la etapa de desarrollo embrionario en la cual ocurre la infección, aunque puede ser benigna y pasar inadvertida. En fechas recientes se han logrado vacunas eficaces contra la rubeola. Solo tres virus: la rubeola, la infección por citomegalovirus y el virus del herpes simple, se han identificado concluyentemente como causa de malformaciones y de infección fetal crónica que persiste después del nacimiento. Los datos principales de la infección por citomegalovirus son: microcefalia, calcificaciones cerebrales y ceguera.

También está comprobado que la infección materna por el protozoario parásito, *Toxoplasma gondii*, produce malformaciones congénitas. Los niños pueden presentar calcificación cerebral, hidrocefalia o retardo mental; también se han observado microftalmía y otros defectos oculares. Esta enfermedad también suele pasar inadvertida en la embarazada.

La sífilis se consideraba causa destacada de malformaciones pero se ha probado que esta noción carece de fundamento. Cuando la sífilis estaba difundida, a menudo se atribuía a ella malformaciones congénitas de la índole de labio leporino, paladar hendido, espina bífida y otras más. Sin embargo, al disminuir la frecuencia del padecimiento, también disminuyó la relación que guardaba con malformaciones congénitas. No obstante, es indiscutible que la sífilis puede causar sordera y retardo mental congénito en los descendientes.

HORMONAS.- La cortisona es una de las hormonas que administradas en determinados periodos del embarazo probablemente cause paladar hendido.

DEFICIENCIA ALIMENTARIA MATERNA.- Se cree que muchas carencias alimentarias sobre todo vitamínicas son teratógenas.

Los trastornos nutricionales son ocasionados por disfunciones completas relacionadas estrechamente con el metabolismo y la fisiología de la mujer embarazada; a pesar de la íntima relación existente entre los aspectos nutricionales con el proceso de la procreación, el éxito de la gestación parece atribuirse a la capacidad de adaptación del ser humano a elementos endógenos que aseguran una reproducción adecuada.

Los estudios nutricionales durante el embarazo están -- llenos de dificultades puesto que siendo un proceso fisiológico tiene potencialidades patológicas influidas por otro lado por factores como edad de la madre, intervalo de los -- nacimientos, interrelación metabólica de los elementos nutritivos esenciales y además de la importancia de factores psicológicos y otras situaciones lo que indica la participación que ejercen estos elementos emocionales sobre la ingestión y utilización de componentes alimenticios necesarios. Una nutrición inadecuada está asociada con elevación de las complicaciones maternas y fetales que se transmiten a través de las generaciones.

EDAD DE LA MADRE.- Varias anomalías han sido atribuidas a la edad de la madre, particularmente en el mongolismo, cuya frecuencia se duplica por cada cinco años de incremento de --

la edad materna después de los 25 años de edad. El mismo síndrome de Down se observa en las primigestas de corta edad.

3.- FACTORES CROMOSOMICOS.

La célula somática humana normal posee 46 cromosomas, que pueden ordenarse en 23 pares. En la mujer normal los cromosomas sexuales son dos cromosomas X; en el varón corresponden a un cromosoma X y a un cromosoma Y mucho menor.

Comprobada patentemente la validez del cuadro cromosómico normal, pronto se advirtió que algunos pacientes tenían número anormal de cromosomas (anomalías numéricas). Algunas anomalías se relacionaban con autosomas, por lo regular con un cromosoma adicional; otras con los cromosomas sexuales, generalmente con el cromosoma X. Si hay un cromosoma adicional, de manera que en lugar del par acostumbrado hay tres unidades, se dice que el sujeto es trisómico para el cromosoma dado y el estado se llama trisomía; se han comprobado plenamente cuatro trisomías de esta índole: trisomía 21, trisomía 17-18, trisomía 13-15 y trisomía X.

La falta de un cromosoma origina un estado llamado monosomía; sin embargo esta anomalía es poco frecuente.

Además de las muchas anomalías numéricas de los autosomas y los cromosomas sexuales, hay otro grupo que corresponde a las anomalías estructurales cromosómicas que resultan de roturas de los cromosomas. Estas roturas probablemente sean causadas por factores ambientales de la índole de virus, radiación o fármacos. El resultado de la anomalía depende de lo que pase con los fragmentos.

Cuando un segmento roto de un cromosoma se une a un cromosoma no homólogo, fenómeno llamado translocación, el número de genes no se modifica y el sujeto es fenotípicamente normal. Estas personas se llaman portadores, porque producen células germinativas con el cromosoma anormal de translocación. Cuando estas células germinativas experimentan divisiones meióticas, suele advertirse falta de disyunción.

En muchos casos, un segmento roto de un cromosoma se pierde y los niños con pérdida parcial de un cromosoma son anormales. Un síndrome plenamente comprobado, causado por pérdida parcial de los cromosomas 4-5, es el síndrome de maullido. Los niños tienen llanto semejante a maullido, microcefalia, retardo mental y cardiopatía congénita. Se ha comprobado que muchos otros síndromes comparativamente raros resultan de pérdida cromosómica parcial.

CAPITULO V

MALFORMACIONES DE CABEZA

Las anomalías del cráneo varían desde defectos muy grandes, combinados con anomalías macroscópicas del cerebro hasta defectos circunscritos pequeños que se demuestran sólo por estudio radiográfico. Aunque los niños con defectos graves del cráneo y el cerebro no son viables, con frecuencia nacen niños que tienen defectos pequeños en el cráneo por los cuales se hernian tejido cerebral, meninges o ambas estructuras (encefalocelo o meningocele craneal).

Otro grupo importante de anomalías craneales resultan de cierre prematuro de una o más suturas. Estas anomalías se llaman en conjunto craneosinostosis o craneostenosis.

ETIOLOGIA.- Se sabe poco acerca de la etiología de malformaciones del sistema nervioso central en el ser humano; sin embargo, en los últimos años se han descubierto muchos teratógenos ambientales que causan malformaciones en el sistema nervioso central en descendientes de animales de laboratorio. Han producido anencefalia, hidrocefalia, espina bífida, cráneo bífido, meningocele, microcefalia y defectos cerebelosos, diversos factores teratógenos; por ejemplo: carencia de vitamina A, riboflavina, ácido fólico, vitamina B ayuno materno, hipervitaminosis A, hipoxia, administración de Rayos X y tratamiento con anticuerpos.

Está comprobado que la infección fetal por *Toxoplasma gondii* puede motivar anomalías del sistema nervioso central; el niño puede sufrir calcificación cerebral, retardo mental, hidrocefalia o microcefalia. De manera análoga, la radiación en etapa incipiente del desarrollo puede causar microcefalia.

El descubrimiento de que las anomalías cromosómicas pueden causar malformaciones congénitas tuvo repercusiones importantes en lo que se refiere al retardo mental. La primera comprobación de que un defecto humano podía depender de un desequilibrio cromosómico, fué descubrir que los niños con mongolismo tenían 47 cromosomas, pues el cromosoma número 21 estaba representado tres veces en lugar de dos (trisomía). De manera análoga, se descubrieron 47 cromosomas en pacientes de síndrome de Klinefelter y el adicional era cromosoma X; corresponden a éste síndrome 1 por 100 aproximadamente, de los niños con retardo mental. Además del síndrome de Klinefelter, en fecha reciente se descubrió que muchas anomalías de los cromosomas sexuales se acompañan de retardo mental.

1.- MENINGOCELE, MENINGOENCEFALOCELE Y MENINGOHIDROENCEFALOCELE.

La causa principal de éstas malformaciones es defecto de calcificación de los huesos del cráneo. Participa más a menudo la porción escamosa del occipital, que puede faltar en parte o por completo; el orificio formado de ésta manera a menudo confluye con el agujero occipital; si el orificio del hueso occipital es pequeño, solo sobresalen por el mismo las meninges (meningocele); sin embargo en el defecto extenso, el saco meníngeo puede contener partes del cerebro, in--

cluso del ventrículo; estas dos malformaciones se llaman - meningoencefalocèle y meningo-hidroencefalocèle respectivamente.

2.- ANENCEFALIA.

La anencefalia se caracteriza por falta de fusión de - la porción cefálica del tubo neural; al nacer, el cerebro - está representado por una masa de tejido degenerado expuesta en la superficie del cuerpo. El defecto casi siempre se continúa con médula espinal no fusionada en la región cervical; falta la bóveda del cráneo, lo que dá a la cabeza aspecto característico: los ojos sobresalen, falta el cuello y las superficies de cara y tórax forman un plano continuo. El feto carece de mecanismo que regule la deglución, por lo cual los dos últimos meses del embarazo se caracterizan por hidramnios. La anomalía se identifica fácilmente por radiografía del feto, pues falta la bóveda craneal. La anencefalia es anomalía frecuente 1:1 000, y se observa con frecuencia cuatro veces mayor en mujeres que en varones. De manera análoga, es cuatro veces más frecuente en sujetos de raza blanca que en los de raza negra.

3.- MICROCEFALIA.

La microcefalia (cabeza anormalmente pequeña) puede - ser debida a falta de desarrollo de origen congénito del cerebro (microcefalia verdadera) o a detención del desarrollo del cerebro durante la infancia (seudomicrocefalia). La cara es grande en comparación con el cráneo, la nariz es prominente y la frente es estrecha y deprimida. La barbilla - también presenta falta de desarrollo en los casos de micro-

gnacia. Esta anomalía a menudo va asociada a retraso mental y las personas que la sufren suelen ser débiles y algunas de ellas propensas a morir en la infancia. En las radiografías el cráneo aparece engrosado y con surcos a causa de la sinostosis precoz.

4.- MACROCEFALIA.

En la macrocefalia la circunferencia del cráneo es mayor de lo normal a causa de un cerebro agrandado. No debe ser confundida con el hidrocéfalo o hidráncefalo, en ambos de los cuales el agrandamiento del cráneo lo causa una acumulación de líquidos en la cavidad craneal. La transiluminación del cráneo puede permitir hacer esta diferenciación. La técnica consiste en el uso de una linterna aplicada al cráneo en un cuarto oscuro. En la hidrocefalia e hidranencefalia el cráneo es transiluminado, mientras que en la macrocefalia no lo es. Para confirmar el diagnóstico se puede utilizar la neumocefalografía.

Un rápido agrandamiento del cráneo de un niño o una falta de cierre de las fontanelas a su debido tiempo sugiere más una hidrocefalia que una macrocefalia; la causa debe buscarse mediante una cuidadosa evaluación neurológica. -- Hay que tener en cuenta la posibilidad de que un tumor cerebral cause el aumento de tamaño de la cabeza.

El desarrollo intelectual bajo es característico tanto para la macrocefalia como para la microcefalia y las convulsiones son frecuentes en ambos trastornos.

5.- HIDROCEFALIA.

La hidrocefalia es un aumento del tamaño del cráneo -

debido a una cantidad excesiva de líquido cefalorraquídeo - en los ventrículos. La presión que se origina con ello ocasiona la atrofia del tejido cerebral y la expansión del cráneo, produciendo la característica forma de cúpula de la cabeza. En comparación, la cara aparece pequeña. Existe prominencia de las fontanelas, separación de las suturas craneales y desplazamiento de los globos oculares hacia abajo debido a la presión intracraneal. La hidrocefalia congénita suele ser debida a la obstrucción del acueducto o del techo de Silvio. La forma adquirida puede ser debida a la obstrucción del acueducto o del techo del cuarto ventrículo. La obstrucción del acueducto puede producirse por adherencias consecutivas a la meningitis, a la encefalitis sífilítica o al raquitismo. La afección suele ser de mayor gravedad cuando es congénita o adquirida durante la infancia. Los síntomas subjetivos consisten en irritabilidad, cefalalgias, somnolencia, y retraso mental. En las radiografías las suturas aparecen muy separadas, la silla turca está aplanaada y la bóveda craneal es muy delgada y puede presentar erosiones por presión.

6.- HIDRANENCEFALIA.

La hidranencefalia está caracterizada por la ausencia completa o casi completa de los hemisferios cerebrales, estando el espacio ocupado por líquido cerebroespinal. La cabeza generalmente tiene un tamaño normal al nacer, la percusión de la cabeza da frecuentemente una nota timpánica (signo de MacEwen) y el electroencefalograma revela una ausencia completa de actividad eléctrica en todas las derivaciones. Un rayo de luz intensa aplicado al lado de la cabeza en un cuarto oscuro (transiluminación) permite sospechar el

diagnóstico, siendo el resplandor frecuentemente transmitido a través de las pupilas. Este trastorno es compatible con la vida, aunque los niños afectados no muestran ninguna maduración intelectual.

Esta malformación quizá la origine una dificultad de la irrigación sanguínea a través de las arterias carótidas internas.

7.- OXICEFALIA.

La oxicefalia es uno de los tipos más frecuentes de deformidad cefálica y se caracteriza por una frente alta y prominente con un cráneo agudo y ovoideo que alcanza su apex cerca del bregma; esto es debido al cierre prematuro de las suturas y fisuras transversas, que da lugar a que la cabeza crezca hacia arriba, especialmente en la fontanela anterior. La región frontal y las regiones temporales se hacen prominentes, mientras que la región occipital está aplanada y en el mismo plano vertical que el cuello. La nariz es pequeña a menudo en forma de loro. Existe exoftalmos, probablemente a causa de la poca profundidad de las cavidades orbitarias. Los arcos superciliares no están bien señalados y puede extenderse un surco horizontal a través de la frente por encima de las órbitas. La sinostosis precoz de los huesos palatal y vómer da lugar a un paladar elevado, apuntado e incluso hendido, con la consiguiente alteración del desarrollo y de la función nasal. Esto tiende a favorecer la respiración por la boca, con falta de desarrollo y malfuncionalismo. El micrognatismo maxilar que se origina, ocasiona el aplotonamiento y malposición de los dientes superiores y oclusión defectuosa con alteración del periodonto ocasionada por el falso orognatismo. La presión sobre el nervio óptico puede oca

sionar ceguera, cefalalgias, y crisis convulsivas. Las radiografías proporcionan importantes datos acerca del grosor y la forma del cráneo, así como de la extensión e intensidad de la sinostosis. La oxicefalia también puede acompañarse de hidrocefalia y sindactilia.

8.- ACROCEFALIA Y ESCAFOCEFALIA.

La fusión prematura de las suturas sagitales y la prominencia consiguiente hacia arriba del hueso frontal se denomina acrocefalia. En la escafocefalia están obliteradas tanto las suturas sagitales como las parietotemporales, de manera que la bóveda craneana se desarrolla en las regiones frontal y sagital, dando lugar a un cráneo largo y estrecho "en forma de canoa". La fontanela mayor puede aparecer como una protuberancia. Tanto la acrocefalia como la escafocefalia se presentan solo con una frecuencia diez veces menor que la oxicefalia.

9.- PLAGIOCEFALIA.

La sinostosis prematura de las suturas de una mitad del cráneo origina un retraso de crecimiento de ésta parte, dando lugar a una forma craneana inclinada. Esta deformidad asimétrica se llama "plagiocefalia" y puede presentarse poco marcada en cráneos por lo demás normales.

10.- DISOSTOSIS CRANEOFACIAL (ENFERMEDAD DE CROUZON).

El cráneo suele ser alto en forma de cúpula y delgado con obliteración de las suturas coronal, sagital y lambdoidea. La fontanela mayor permanece abierta y ancha.

El aspecto facial característico consiste en un subde-

sarrollo o aplanamiento de la cara media con un relativo - prognatismo mandibular y nariz en forma de pico. Los dientes en los maxilares superiores estan apretados y el arco - tiene forma de V. Ha sido comunicada hendidura del paladar. Un aspecto constante es el exoftalmos y en algunos pacientes hay atrofia óptica y estrabismo divergente. La inteligencia es casi siempre normal. Este trastorno es transmitido como carácter dominante autosómico.

CAPITULO VI

ANOMALIAS DE CARA Y ESTRUCTURAS ORALES

Las anomalías o malformaciones del esqueleto craneal afectan a los contornos faciales directamente mediante la conformación alterada de los mismos huesos y secundariamente mediante la perturbación del desarrollo funcional de los mús--culos. Esta alteración del armazón normal, que afecta a la relación maxilomandibular, origina a su vez alteraciones de la dentición y de las estructuras periodónticas.

EMBRIOLOGIA. Las estructuras embrionarias que forman la cara - los esbozos mandibular, maxilar, lateronasal y medionasal - normalmente crecen a la vez y se fusionan durante la quinta y sexta semana de vida intrauterina. Cualquier interrupción de la unión de estos esbozos en este período ocasiona la formación de hendiduras faciales. La nariz, labio superior y el premaxilar se desarrollan a partir de la fusión de los esbozos medionasal, lateronasal y maxilar. Después que los esbozos mandibulares se han fusionado para formar la mandíbula, crecen en longitud y anchura permitiendo a la lengua embrionaria desplazarse hacia abajo por debajo del esbozo palatino lateral. Una vez que la lengua se ha apartado, los esbozos palatinos laterales crecen juntos y se encuentran en -

en la línea media, uniéndose con el borde inferior del tabique nasal en su cara cefálica. De esta manera las cavidades bucal y nasal quedan separadas una de la otra durante la séptima y la octava semanas de la vida intrauterina. Después -- que las superficies epiteliales de los esbozos embrionarios se han unido el mesodermo debe penetrar en ellos, de lo contrario el puente epitelial se rompería y se produciría una hendidura.

Aproximadamente el 37% de personas con hendiduras buco-faciales tienen otras anomalías o enfermedades hereditarias como sindactilia, polidactilia, pie zambo, malformaciones de las orejas, cardiopatías congénitas, espina bífida y micrognacia. Se observan trastornos mentales asociados en el 9.5 % aproximadamente de las personas con hendiduras buco-faciales. Las dificultades de lenguaje asociadas que presentan las personas que sufren estas hendiduras hacen que el porcentaje de los que presentan trastornos mentales parezca más elevado de lo que es en realidad.

I.- HENDIDURAS

HENDIDURA FACIAL LATERAL. La hendidura facial lateral (macrostomía; hendidura facial transversa u horizontal; mejilla hendida) es una hendidura horizontal o lateral que precede -- del ángulo de la boca y llega al trago de la oreja a lo largo de la línea de fusión normal de los esbozos maxilar y mandibular.

Esta hendidura la origina una falta de penetración del mesodermo entre los procesos embrionarios maxilar y mandibular. La hendidura puede ser unilateral o bilateral, parcial o raras veces completa, extendiéndose desde el ángulo del --

orificio bucal hacia el oído. En muchos casos se extiende -- por encima o por debajo del tragus. Algunas veces esa deformi-
dad se presenta por una cicatriz cutánea lineal. En ocasio--
nes existe desplazamiento del hueso subyacente. Parece ser --
más frecuente en varones y cuando es unilateral aparece más -
a menudo en el lado izquierdo. Puede ser un fenómeno aislado
pero casi siempre aparece asociado con otras malformaciones.
Esta anomalía no parece tener una base genética. Keith postu-
ló que tal vez se deba a una aberración de la vascularización
de los procesos. Otras anomalías asociadas han sido anormali-
dades de las extremidades, micrognatia y otras hendiduras fa-
ciales así como dientes supernumerarios.

HENDIDURA FACIAL OBLICUA. La hendidura facial oblicua o me--
losquisis es extremadamente rara y su aspecto, variable. Gene-
ralmente está asociada con labio leporino y se extiende hasta
el canto interno del ojo. En algunos casos, la hendidura dis-
corre por fuera del ala de la nariz a la cual no interesa, pa-
sando cerca del canto externo dentro de la región temporal.
Puede ser superficial, pero casi siempre divide al hueso sub-
yacente. Cuando la hendidura alcanza el margen orbitario, el
párpado no suele desarrollarse, dejando descubierto el globo
ocular. Se ha dicho que representa una falta de penetración
mesodérmica entre los procesos maxilar, nasal mediano y nasal
lateral. Sin embargo, la hendidura facial oblicua sigue po--
cas veces a los surcos epiteliales y hay que buscar otras ex-
plicaciones.

La hendidura puede ser unilateral o bilateral. La hendi-
dura oblicua esta casi siempre asociada con labio leporino, -
paladar hendido o hendidura facial lateral.

La hendidura facial oblicua se ha observado en asociación con anomalías congénitas del sistema nervioso central como encefalocele e hidrocefalo y anomalías estructurales de los ojos, anomalías de las extremidades como -- pies zambos, sindactilia y anomalías del sistema genitourinario. Las hendiduras o colobomas de las ventanas nasales pudieran ser formas incompletas de esta anomalía.

HENDIDURA NASAL. La hendidura nasal es debida a la falta de fusión de los esbozos frontonasal y lateronasal. A menudo va asociada a la hendidura media del labio superior, afección que es rara excepto cuando aparece en combinación con la hendidura nasal. Dicha hendidura puede separar los cartílagos nasales e incluso puede extenderse a los premaxilares y al paladar.

HENDIDURA MEDIA DEL LABIO INFERIOR Y MANDIBULAR. La hendidura mandibular media parece originarla una falta de desarrollo de la cúpula impar, que crece entre los procesos mandibulares pares primarios para formar el arco mandibular, o por una persistencia del surco central de los tres surcos evanescentes que aparecen en el proceso mandibular del embrión de 5 mm. hasta 6 mm. y que desaparecen normalmente al llegar al estadio de 10 mm. hasta 16 mm.

La profundidad y extensión de la hendidura es variable siendo algunas tan leves que solamente interesan al labio inferior y no penetran en el hueso. En varios casos ha habido también anquiloglosia. En la mayoría de los casos ha habido un hundimiento completo de la mandíbula, lengua y estructuras del centro del cuello hasta el hueso hioides, pe-

ro algunas veces queda libre la lengua.

No parece existir una base genética en esta anomalía. Se desconoce su frecuencia, pero ocurre aproximadamente en el 1 por 600 casos de labio leporino.

LABIO HENDIDO (QUEILOSQUISIS, LABIO LEPORINO). La incidencia del labio hendido es más frecuente en los hombres que en las mujeres. El lado izquierdo es el afectado en el 70% de los casos, mientras que el labio hendido bilateral se presenta en el 25% del número total de labios hendidos, quedando sólo el 5% para los casos de afección unilateral derecha. El paladar hendido acompaña al 85% de casos de labios hendidos bilaterales y al 70% de labios hendidos unilaterales.

Es extraordinariamente rara la hendidura media verdadera del labio superior debida a la falta de unión de los esbozos medio nasales. En la mayoría de los casos lo que parece una hendidura media del labio superior es en realidad un labio hendido bilateral con aplasia o hipoplasia del filtro.

Es más frecuente que la hendidura del labio superior represente la falta de fusión de los esbozos medionasal y maxilares, ya sea unilateralmente o bilateralmente. La denominación "labio leporino" se ha aplicado a la hendidura bilateral debido a su aspecto clínico. La hendidura del labio afecta con frecuencia al esbozo alveolar (queilognatosis) y al paladar (queilognatopalatosquisis). Se dice que el labio hendido es completo cuando se extiende a la ventana de la nariz y el paladar no está afectado. En los casos de labio hendido bilateral completo, el premaxilar -

suele hacer prominencia o se bascula hacia delante a expensas del tabique nasal. Esta a su vez crece hacia el vómer, ocasionando un aplanamiento de las alas de la nariz y un ensanchamiento de las ventanas nasales. El alveolo del premaxilar se une al tabique nasal y el labio adherente puede -- quedar rudimentario o aumentado. Este premaxilar flotante constituye un difícil problema de tratamiento.

PALADAR HENDIDO. El paladar hendido es más frecuente en las mujeres que en los hombres. La hendidura palatal puede ser un componente de los síndromes y enfermedades siguientes: disostosis cleidocraneal, oxicefalia, insuficiente desarrollo del maxilar, hidrocefalo, cardiopatía congénita, pie zambo, espina bífida, hipertelorismo, sindactilia y polidactilia. El retraso mental no acompaña con frecuencia al paladar hendido, pero las dificultades de habla de estos enfermos, junto con una personalidad introvertida o un franco complejo de inferioridad, pueden dar la impresión de deficiencia mental.

Clinicamente el paladar hendido se observa como un defecto de longitud variable en la línea media del paladar, que expone la cavidad nasal al ambiente de la boca. El aumento de susceptibilidad a las infecciones respiratorias altas se ha atribuido a ésta confluencia de las cavidades nasal y bucal. Se calcula que del 30 al 40 % de los enfermos con paladar hendido tienen dificultades de audición. El paladar hendido dificulta seriamente la alimentación normal de los recién nacidos debido a la regurgitación del alimento por la nariz, pudiendo repercutir de manera importante en la nutrición del niño. La hendidura palatal puede exten

derse hacia delante desde la úvula al premaxilar, desde donde puede dirigirse hacia la derecha o la izquierda, o dividirse en ambas direcciones dejando aislado el premaxilar.

La hendidura palatal que se observa en el nacimiento no es debida a deficiencia de tejido palatal, sino más bien consecuencia del progreso de las fuerzas normales después del fallo inicial de la unión de los esbozos embrionarios. La presión de la mandíbula contra los planos inclinados del alveolo maxilar distienden al paladar. La falta de funcionamiento debida a la hendidura da lugar a que los tejidos del paladar tengan tendencia a la falta de desarrollo. A medida que los maxilares aumentan de tamaño, la hendidura se va ensanchando más, dando la impresión de una disminución de tejido palatal.

No es constante la relación de los dientes con la hendidura lateral del alveolo. La hendidura puede obliterar un incisivo lateral superior de la dentadura. La hendidura alveolar puede pasar entre los incisivos centrales y laterales superiores, o entre el incisivo lateral y el canino, o incluso, más distalmente que el canino. Estas diferencias de relación de los dientes con la hendidura son debidas a que el desarrollo de la lámina dentaria es independiente de la de los esbozos faciales. Así, los gérmenes dentarios pueden desarrollarse en diversas relaciones con la hendidura, sin conexión con las delimitaciones embrionarias descritas por los esbozos faciales. Si la lámina dentaria se divide puede producirse un diente supernumerario. Otras manifestaciones de alteraciones por hendidura son las raíces torcidas, curvadas o con otras deformaciones, la maloclusión, la inversión de los dientes y la erupción de dientes dentro de la hendidura.

El fundamento etiológico del paladar hendido parece ser semejante al del labio leporino o hendido, aunque algunos creen que son genéticamente independientes. Así, la hendidura palatal es debida a la falta de penetración del mesodermo en el puente epitelial que se forma cuando los esbozos palatinos laterales se encuentran en la línea media, con rotura consiguiente del puente y formación de la hendidura. Las influencias hereditarias explican los porcentajes más elevados de defectos y pueden ser causantes de hasta el 45 % de paladares hendidos. Otros factores etiológicos posibles son la interferencia mecánica con la lengua, los traumatismos, el stress, las enfermedades infecciosas (sífilis) y la mala nutrición. Se ha observado que la incidencia de hendiduras bucofaciales parecen aumentar con la edad de la madre y la prole numerosa.

2.- FOVEAS Y PISTULAS DE LOS LABIOS.

Una fovea es una depresión circular bien delimitada que se presenta en el labio, unilateral o bilateralmente de manera simétrica, o en la comisura de los labios. Las foveas -- suelen presentarse en los puntos de fusión de los esbozos faciales embrionarios y pueden por esto acompañar a las hendiduras. En el labio superior las foveas se presentan en la unión de los esbozos globulares y maxilares o con menor frecuencia, en la línea media en el origen del frenillo labial. Se denomina "fístula" cuando el defecto presenta comunicación con los conductos excretores de las glándulas mucosas del labio superior y puede extraerse moco de la depresión. Las foveas y las fístulas se presentan con mayor frecuencia en el labio inferior, en donde suelen ser bilaterales, que en

el labio superior. Las fóveas comisurales se presentan en el ángulo de la boca, en la misma área donde se originan las hendiduras faciales horizontales.

Se cree que éstas anomalías labiales tienen una base hereditaria. Pueden manifestar solas o asociadas a fisuras de los labios o del paladar. Las fóveas del labio inferior tienen una frecuencia de asociación del 70% con el paladar hendido. Las fóveas de los labios se presentan con una frecuencia dos veces mayor en las hembras.

3.- LABIO DOBLE.

Se llama labio doble a un pliegue de tejido superfluo en la superficie mucosa del labio superior o inferior. Esta anomalía es más aparente cuando se produce en el labio superior, ya que la gravedad tiende a hacer que el pliegue cuelgue por debajo del borde del labio cuando la boca está abierta. El labio doble tiene forma de arco de disparar flechas debido a que el frenillo labial mantiene la porción central, mientras que las porciones laterales cuelgan hacia abajo.

El labio doble es poco frecuente. Se cree debido a un traumatismo, como el que se produce por la costumbre de estirar la superficie interior del labio entre los incisivos superiores o inferiores. Sin embargo, también se han señalado como factores causales la disfunción hormonal y la herencia. El labio doble también puede formar parte de un síndrome. La anomalía del labio doble debe distinguirse del tejido superfluo de origen traumático (p. ej. el épulis fisurado), -- que es un tumor inflamatorio.

4.- FRENILLO LABIAL ANORMAL

El frenillo labial es una delgada banda de tejido muscular que une la cara interna de los labios superior e inferior a sus respectivos procesos alveolares. En los maxilares del niño este tejido se extiende por encima de la cresta alveolar hasta la papila incisiva en forma de un rafe. Al ir creciendo la protuberancia alveolar superior hacia abajo y hacia delante en el curso del desarrollo y erupción de los dientes, la inserción del frenillo suele trasladarse desde la papila incisiva a una situación aproximadamente intermedia entre la altura del pliegue mucobucal y el borde libre de la encía, que es la localización corriente del gólto. Aunque la persistencia de la disposición infantil se considera anormal, su causa se desconoce, excepto en cuanto a la suposición que es una forma de atavismo.

El frenillo labial anormal puede describirse como una gruesa banda de tejido que se origina en la mucosa de la cara interna del labio superior y se extiende por encima de la cresta alveolar hasta la papila palatal, ocasionando el aumento de tamaño de dicha papila. El tejido está sometido a irritación por el traumatismo de la oclusión, y puede originar la formación de un diastema entre los incisivos medios superiores.

5.- ASTOMIA, MICROSTOMIA Y MACROSTOMIA

Aunque la astomía significa la completa unión del labio superior con el inferior, también se emplea este término para designar una abertura bucal de tamaño o forma rudimentarios. La astomía es extraordinariamente rara y al igual que la microstomía congénita (boca pequeña) se encuentran asociadas a

afecciones teratológicas como el cíclone. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la microstomía es adquirida después de quemaduras eléctricas o químicas. La macrostomía, abertura bucal anormalmente grande, es debida a la fusión incompleta de los esbozos maxilares y mandibulares.

6.- ANOMALIAS DE LA LENGUA

a) **AGLOSIA Y MICROGLOSIA.** La aglosia (ausencia completa de lengua) y microglosia (lengua pequeña o rudimentaria) son anomalías extraordinariamente raras. La aglosia suele asociarse a otras anomalías del desarrollo, especialmente a las que afectan a las extremidades (síndrome aglosia-adactilia). También ciertos defectos bucales como la micrognacia, el paladar hendido, el labio inferior hendido y la hipertrofia de las glándulas sublinguales y submaxilares se ha visto que pueden asociarse a las anomalías de la lengua. No hay que insistir en las consecuencias de la aglosia y la microglosia respecto a la alimentación, habla, desarrollo de la dentición y tendencia a las enfermedades bucales.

b) **MACROGLOSIA.** La macroglosia (lengua de gran tamaño) se observa con mayor frecuencia que la aglosia o la microglosia. Puede ser de tipo primario o secundario. La macroglosia primaria (congénita) es debida al desarrollo excesivo de los músculos de la lengua, que puede estar relacionado con una hipertrofia muscular generalizada que afecte a todo el cuerpo. La macroglosia secundaria (adquirida) es debida a la relajación de la musculatura lingual, cualquiera que sea su base etiológica. Los trastornos endócrinos como el hiperpituitarismo y la acromexalia, con aumento consecutivo de la mandíbula, originan la relajación muscular y aumento de tamaño si

multáneo de la lengua. La extracción de los dientes del maxilar inferior (o de todos los dientes) también permiten la relajación de la musculatura de la lengua, ocasionando así su aumento de tamaño. La macroglosia puede acompañar a los tumores de la lengua, o el aumento de tamaño puede ser debido a la amiloidosis, hipotiroidismo congénito (cretinismo), mixedema infantil y mongolismo, y disposición dentellada o festoneada de los bordes de la lengua.

c) ANQUILOGLOSIA. La anquiloglosia indica la fusión completa de la lengua con el suelo de la boca. La anquiloglosia parcial (adhesión de la lengua), afección más frecuente es debida a un frenillo lingual corto o a un frenillo insertado a la punta de la lengua. Con ello los movimientos de ésta quedan limitados en mayor o menor grado y con frecuencia está dificultada el habla. Al sacar la lengua hacia delante, el cuerpo de la misma se arquea, con la punta dirigida hacia abajo. En estos casos la punta de la lengua no puede sobresalir de los incisivos inferiores.

Parece tener un origen genético. Los varones parecen estar algo más expuestos a esta lesión que las hembras.

La anquiloglosia también se ha observado asociada con labio leporino, paladar hendido, síndrome de la fosita labial congénita, pero ésta combinación no es frecuente.

d) LENGUA HENDIDA. La lengua hendida o bífida es debida a la falta de fusión de las dos mitades laterales de la lengua durante el desarrollo embrionario entre la cuarta y quinta semanas. Es una anomalía rara, que suele afectar solo el tercio anterior de la lengua. La lengua hendida puede -

ir asociada a una hendidura media que afecta a la mandíbula. Aunque la lengua hendida es de tamaño normal, su función está perturbada como es natural. Más frecuente que la verdadera hendidura es la presencia de un surco profundo en la superficie dorsal de la lengua, que representa la fusión incompleta de los esbozos laterales del órgano. No es rara la inflamación en la base del surco, debido a la acumulación y retención de los residuos.

e) LENGUA FISURADA Y ESCROTAL. La lengua fisurada está caracterizada por una fisura mediana con surcos que salen en sentido lateral. Estos surcos laterales están en número variable, pero suelen encontrarse dispuestos simétricamente. La lengua escrotal no es más que una variante de la lengua fisurada, con surcos más numerosos pero menos profundos, que dan a la lengua un aspecto arrugado. Aunque se piensa que hay una predisposición genética para estas arrugas también se ha supuesto que la lengua fisurada y la escrotal no son anomalías del desarrollo puras ya que su incidencia aumenta con la edad. Se han hecho intervenir como factores etiológicos la irritación crónica y a las deficiencias nutritivas, pero no existen pruebas concluyentes en este sentido. La lengua escrotal y la lengua fisurada tienen poca o ninguna importancia excepto en los casos en que los surcos llegan a irritarse.

f) GLOSITIS ROMBOIDEA MEDIANA. La glositis romboidal mediana es una anomalía de la lengua que consiste en placas localizadas en el dorso, inmediatamente por delante de las papilas calciformes. Las placas suelen ser aplanadas o lige

ramente elevadas, de color rosado o rojo-rosado y desprovistas de papilas filiformes. Destacan especialmente cuando el resto de la lengua es saburral. La glositis romboidal mediana es debida al aprisionamiento del tubérculo impar (que suele retraerse hacia abajo), entre las dos mitades laterales de la lengua cuando estas crecen y se fusionan. Su incidencia es menor al 1 % y no existen diferencias de sexo ni de raza.

g) DISPLASIA LINGUOFACIAL (SINDROME OROFACIODIGITAL). La displasia linguofacial está caracterizado por: pseudohendiduras de la línea media del labio superior y partes laterales del paladar duro; hendiduras de la lengua y paladar blando; frenillo hiperplásico; anomalías de los dedos; y limitación al sexo femenino. El abombamiento frontal, hipertelorismo ocular e hipoplasia unilateral del orificio de la nariz, se combinan con los signos mencionados antes para dar una facies bastante característica. El desarrollo intelectual se encontró que generalmente está retrasado.

Las manifestaciones bucales más llamativas son las hendiduras asociadas con hiperplasia del frenillo. Suele haber una pequeña hendidura en la línea media del labio superior que penetra al borde bermellón. Al retraer el labio se observa que hay un ancho frenillo reduplicado engrosado o hiperplásico asociado con una pseudohendidura. Esto elimina en parte el pliegue mucobucal en esta zona.

El paladar está hendido lateralmente, extendiéndose profundos surcos bilaterales medialmente desde los frenillos bucales maxilares; el paladar queda dividido en una porción anterior que contiene los incisivos y caninos y dos procesos -

palatinos posteriores. El paladar blando está con frecuencia hendido completa y asimétricamente.

En el pliegue mucobucal inferior hay numerosas bandas fibrosas gruesas que eliminan el surco, hienden la cresta hipoplásica inferior y, por extensión, bifurcan, trifurcan o tetrafurcan la lengua.

Son frecuentes las malformaciones de los dientes caninos maxilares, caninos y bicúspides supernumerarios. Se observó aplasia de los incisivos laterales mandibulares en más del 68 % de los casos, tal vez debido al defecto de las bandas fibrosas sobre los gérmenes dentales en desarrollo. La mandíbula se ha descrito como pequeña o hipoplásica con una rama corta.

7.- ANOMALIAS DEL DESARROLLO DE LOS MAXILARES.

a) AGENESIA COMPLETA DE LA MANDIBULA. La agnatia o falta de formación del arco mandibular se asocia con sinotia o fusión de las orejas en la región de la línea media normalmente ocupada por la mandíbula. Es dudoso que exista una agenesia absoluta de la mandíbula, pero su tamaño está tan disminuido que la sínfisis raras veces se extiende por delante del borde exterior del paladar duro. En ocasiones faltan completamente las orejas. Esta malformación es incompatible con la vida.

Hay algunas comunicaciones de casos simultáneos de agnatia y ctielopía. Aunque puede faltar el orificio bucal (astomía), con más frecuencia está disminuido (microstomía). La lengua falta o es de tamaño muy disminuido. En algunos casos no hay ninguna comunicación con la faringe, lo cual quizá lo origina la persistencia de la membrana bucofaríngea.

b) **AGENESIA DE LA RAMA O DEL CONDILLO DE LA MANDIBULA.** La agenesia unilateral de la rama o del cóndilo está asociado con anomalías que interesan a los arcos branquiales primero y segundo. Ha sido denominada microsomía hemifacial o síndrome del primer o segundo arco branquial, éste síndrome está caracterizado por anomalías del oído que varían desde complejas malformaciones del oído medio y conducto auditivo hasta el pabellón de la oreja pequeño y deformado (microtía). En ocasiones existen vestigios auriculares supernumerarios. El hueso temporal puede estar subdesarrollado. La cara es a veces asimétrica y puede haber hipoplasia o aplasia unilateral o muy raras veces bilateral de los músculos faciales o de los músculos de la masticación, así como de los músculos de la lengua y paladar. Por lo menos una tercera parte de los pacientes con agenesia de la rama mandibular han presentado macrostomía.

c) **DISOSTOSIS MANDIBULO FACIAL.** La disostosis mandíbulo facial (síndrome de Treacher Collins) es un síndrome caracterizado por: Anomalías del ojo, tales como una oblicuidad antimonogloide de los párpados, coloboma de los párpados inferiores y ausencia de pestañas; anomalías del oído externo y medio; hipoplasia de la mandíbula.

Este síndrome parece haber sido heredado como carácter autosómico dominante.

La mandíbula es siempre hipoplásica; el ángulo anormalmente obtuso y la superficie inferior del cuerpo es muchas veces muy cóncava. El paladar es alto o está hendido en más del 40% de los pacientes registrados. La maloclusión dental es frecuente, los dientes pueden estar muy separados, hipoplásicos, desplazados o no cerrar bien.

d) **OCULOMANDIBULODISCEPALIA.** La óculomandibulodiscepalia está caracterizada por: enanismo proporcionado, microftalmía y catarata congénita, hipoplasia mandibular.

La cara es pequeña con una larga nariz delgada en forma pico, un mentón retraído y un cráneo braquicefálico (cráneo redondo con diámetro antero-posterior corto), de forma normal, muchas veces con abombamientos. La hipoplasia mandibular es intensa y a menudo presenta un mentón cutáneo doble con una hendidura u hoyuelo central, la rama ascendente es corta, la articulación temporomandibular está desplazada por delante del meato auditivo y el paladar es alto y estrecho. Hay maloclusión y falta de cierre de las dentaduras.

e) **MICROGNATIA.** La micrognatia puede ser congénita o adquirida, se refiere a la disminución de tamaño de la mandíbula o del maxilar.

Se observa micrognatia maxilar en la disostosis craneofacial, en la acrocefalosindactilia, un síndrome caracterizado por oxicefalia y sindactilia de manos y pies, y en la trisomía 21 (mongolismo).

Hay micrognatia mandibular en: síndrome de Turner (XO), la trisomía 18, en la disostosis mandíbulo-facial, en la óculomandibulodiscepalia y en algunos otros casos.

La micrognatia está generalmente asociada con una maloclusión clase II. Aunque los factores ambientales son responsables muchas veces, los factores genéticos juegan un papel importante.

f) **ANQUILOSIS GIGMATICOCORONOIDEA.** Una de las anomalías que restringen la apertura de los maxilares es la anquilosis cigmático-coronoidea. Esta alteración se manifiesta automa-

ticamente por una hiperplasia de la superficie interna del hueso malar con fijación fibrosa a la apófisis coronoides de la mandíbula; aunque probablemente es congénita, también puede ser adquirida como consecuencia de procesos infecciosos.

g) **TORUS PALATINUS.** El término torus palatinus se emplea para designar una excrescencia ósea convexa, de crecimiento lento y base aplanada, situada en la región de la sutura media palatina sobre la superficie bucal del paladar duro. Las teorías sobre su origen son abundantes, pero la más posible parece ser la genética.

Su única importancia clínica reside en su interferencia con la construcción de los dientes cuando socava y es muy lobulada. Algunas veces puede ser traumatizado. Su morfología varía mucho, se ha clasificado diversamente según su frecuencia en plana, nodular, fusiforme y lobular. Los torus suelen ser radiográficamente bastante opacos y cuando son grandes pueden quedar sobrepuestos en las radiografías de los dientes. Microscópicamente el torus palatinus posee una corteza de hueso compacto y duro y un área central de hueso más esponjoso. Algunas veces puede haber una médula grasosa.

h) **TORUS MANDIBULARIS.** El término torus mandibularis designa una o varias exostosis sobre la superficie lingual de la mandíbula. Lo mismo que el torus palatinus su morfología es muy variable. Puede ser único o lobulado. La exostosis es bastante grande algunas veces e interfiere el habla. Puede ser bilateral y tiene su origen inmediatamente

por encima de la línea milohioidea, extendiéndose en la mayoría de los casos desde el canino hasta el primer molar.

Se ha establecido una base genética definitiva para --
éste carácter.

CAPITULO VII

ANOMALIAS DEL DESARROLLO DE LOS DIENTES

Los dientes, como todo órgano vivo, sufren influencias modificadoras constantes causadas por afecciones congénitas, no sólo las que ocurren durante la vida intrauterina, sino también las que se producen en los gérmenes dentales que se desarrollan posteriormente al nacimiento del individuo.

1.- TRASTORNOS CON RESPECTO AL NUMERO DE DIENTES.

Estas anomalías pueden ser debidas al exceso o al defecto en el número de los dientes.

Las anomalías por disminución o por aumento de número se refieren en tres grupos: anodoncia total, anodoncia parcial y dientes supernumerarios.

ANODONCIA TOTAL. (agenesia) Es una rara afección en la cual faltan completamente tanto los dientes deciduos como los permanentes o que falten solo los permanentes. Este último caso puede explicarse por la detención incompleta del desarrollo ectodérmico, en la cual la lámina dentaria forma gérmenes dentarios aunque más adelante es incapaz de producir dientes permanentes.

La anodoncia total va asociada a menudo al síndrome de

displasia ectodérmica hereditaria, anomalía que afecta también a otras estructuras ectodérmicas como glándulas, cabellos uñas y ojos. La falta de la apófisis alveolar, aunque las demás porciones de los maxilares continuen desarrollándose normalmente, ocasiona la formación de labios prominentes.

No se ha puesto en claro la base etiológica de la anodoncia total, aunque se han citado las alteraciones endocrinas, los factores hereditarios y traumatismos ejercidos sobre el plasma germinal.

ANODONCIA PARCIAL. Consiste en la ausencia congénita de uno o varios dientes, denominación más adecuada es hipoplasia de la dentadura. Se ha demostrado que ciertos dientes faltan más a menudo que otros en la dentición permanente, - el orden de afección es: terceros molares, laterales superiores y segundos premolares.

Existen diferentes posibilidades etiológicas en la anodoncia parcial; debe pensarse en un factor hereditario especialmente cuando se observan otras manifestaciones ectodérmicas, también se ha expresado una teoría filogenética con tendencia de evolución hacia la eliminación de ciertos dientes como los terceros molares y laterales superiores, a causa de falta de funcionamiento. La anodoncia parcial puede ser debida a la irradiación de la cabeza en las primeras épocas de la vida, lesionando e impidiendo el desarrollo de los gérmenes dentarios. También se han considerado como factores etiológicos a ciertas enfermedades generales como la sífilis, raquitismo, trastornos nutritivos durante la gestación y la infancia y trastornos endócrinos.

DIENTES SUPERNUMERARIOS. Los dientes en exceso suelen nom- narse supernumerarios. La incidencia es del 1% con una pro- porción del maxilar superior al inferior del 8.1% y de dien- tes no erupsionados de 5.1%. No es rara la presentación bi- lateral, la forma de estos dientes puede ser cónica o rudimen- taria o tienden a semejarse a los dientes normales.

Los dientes supernumerarios pueden presentarse en cual- quier punto de los arcos dentarios, pero su localización más frecuente es entre los incisivos centrales superiores, en cu yo sitio el diente supernumerario se denomina mesiodent y en otra parte del arco se denomina periodent. El mesiodents -- tiene importancia patológica ya que puede ocasionar un dias- tema entre los incisivos centrales o una giroversión de uno o varios dientes, también puede fusionarse con uno de los in cisivos dando lugar a que el diente sea anormalmente ancho.

La región que sigue en orden de frecuencia para los -- dientes supernumerarios es la porción distal de los terceros molares, siguiendo los laterales superiores y centrales infe- riores, en casos más raros la región de premolares inferiores

Los dientes supernumerarios son probablemente de origen hereditario, siendo su proceso patogénico fundamental una -- hiperactividad en la lámina dentaria.

2.- TRASTORNOS CON RESPECTO AL TAMAÑO DE LOS DIENTES

MICRODONCIA. La microdoncia puede ser general verdadera, - relativa y unidental.

La microdoncia general verdadera es una anomalía rara - que consiste en la disminución de volúmen de los dientes.

En la microdoncia relativa los dientes son de tamaño - normal pero los maxilares tuvieron un mayor desarrollo.

La microdoncia unidental o solitaria es la disminución de tamaño de un solo diente.

MACRODONCIA. La macrodoncia también puede ser general verdadera, relativa y unidental.

La macrodoncia general verdadera es un aumento de tamaño en los dientes, se desarrolla con la herencia, aunque en muchos de los casos se debe a una hiperfunción de la hipófisis, las raíces son mayormente afectadas por ser estructura mesenquimatosa y las raíces son largas.

En la macrodoncia relativa el maxilar no se desarrolla completamente o sea que es más pequeño y los dientes se ven más grandes.

En la macrodoncia unidental el tamaño de un diente o un grupo será mayor que los demás dientes, no hay predilección por ningún diente.

3.- TRASTORNOS CON RESPECTO A LA FORMA DE LOS DIENTES.

FUSION. Es la unión de dos o más dientes cuando se están formando, siempre va a estar unido por dentina y tiene que estar en el mismo proceso de formación. Puede presentar dos conductos pulpares, pero no siempre puede tenerlos. La fusión incompleta es cuando ya se formaron las coronas y solo va a haber fusión en las raíces de los dientes adyacentes.

GEMINACION. La geminación es una invaginación del esmalte durante la formación del diente, se presenta generalmente en la dentición temporal y es más frecuente en dientes anteriores; se observa como una ligera muesca en el borde incisal y puede ser más profunda al grado de dar lugar a dos coronas, siempre va a presentar una raíz y un solo conducto

pulpar; la corona va a ocupar más espacio por el invaginamiento y va a empujar a los otros dientes y va a haber maloclusión.

CONCRESCENCIA. La concrecencia es la unión de las raíces de los dientes por cemento, se puede presentar antes o después de la erucción. Cuando hay apíñamiento los dientes están muy unidos o encimados y el hueso que forma la cresta interdientaria es muy alargado por el apíñamiento y al causar un trauma en el diente, el hueso es tan delgado que se va a reabsorber y el cemento de los dientes va a quedar unido al ocupar el espacio que ocupaba el hueso. La concrecencia se presenta más frecuentemente en los dientes anteriores inferiores.

DILACERACION. La dilaceración es una curvatura brusca que se presenta en las raíces de un diente y es más frecuente en los molares.

Se puede originar por un traumatismo en la formación del diente, pero no siempre es la etiología.

TAURODONTISMO. En el taurodontismo las cámaras pulpares son más grandes que lo normal y esto hace que las raíces sean cortas y la corona sea larga, se presenta con más frecuencia en los molares. El esmalte y la dentina son más delgados y los dientes son más susceptibles a caries, hay hipersensibilidad, hay más fracturas y se presenta en los dos denticiones.

4.- TRASTORNOS CON RESPECTO A LA ESTRUCTURA DE LOS DIENTES. AMELOGENESIS IMPERFECTA. La amelogénesis imperfecta puede ser de dos tipos: la hipomineralización y la hipoplasia.

La hipomineralización incluye las anomalías cualitativas del esmalte, caracterizadas por una mineralización reducida. Su etiología es hereditaria aunque también puede deberse a deficiencia de vitamina D, excesos de flúor y alteraciones de la hormona paratiroidea que es la que regula la cantidad de calcio en sangre.

La hipoplasia del esmalte consiste en una reducción cuantitativa del esmalte con una mineralización normal. Su etiología es hereditaria y también puede deberse a deficiencias de vitaminas A, C y D; enfermedades febriles; sífilis congénita; infección local, trauma y tetraciclinas.

Aunque existen algunas diferencias de color, forma y comportamiento clínico, encontramos que las coronas sufren alteraciones en el color que varían desde blanco amarillento hasta rojos o marrones.

DENTINOGENESIS IMPERFECTA. También se le llama dentina opalescente hereditaria y es una malformación de dentina que tiene un aspecto translúcido y es de color gris, café, violeta o amarillo café. Radiográficamente se observa la pulpa obliterada por la formación exagerada de dentina y el canal pulpar tiende a desaparecer. Las raíces van a ser cortas y los cuellos se encuentran muy marcados. El esmalte en estos dientes es normal en grosor, consistencia y calidad y la unión amelodentinaria normalmente es ondulada y en ésta afección se va a ver plana. Puede haber fracturas porque la dentina no tiene la consistencia adecuada. Su etiología es hereditaria y hay predilección por dientes temporales.

CONCLUSIONES

Por medio de éste trabajo nos hemos dado cuenta de la gran variedad de agentes teratógenos que pueden perturbar el desarrollo normal del individuo, provocando una incidencia muy elevada de malformaciones.

Cuando un teratógeno actúa en etapa de prediferenciación (o etapa de huevo) lesiona todas las células del embrión en desarrollo o la mayor parte de ellas y causa muerte; o puede lesionar pocas células y en éste caso las potencialidades de regulación del embrión compensarán la pérdida y no habrá anomalías patentes.

Durante el segundo período (embrionario), esto es, la etapa de diferenciación intensa, la mayor parte de los teratógenos son muy potentes y producen muchas malformaciones. Aunque la malformación depende del órgano que sea más susceptible en la fecha de la acción teratógena.

Durante el tercer período (fetal) de desarrollo, que se caracteriza por crecimiento de los órganos, disminuye rápidamente la susceptibilidad a los teratógenos.

El daño que pueden causar los agentes teratógenos es mayor cuanto más precoz y duradera es su acción sobre el embrión.

También nos hemos dado cuenta que no hay mucha difusión para prevenir y así tratar de disminuir la frecuencia de las anomalías congénitas.

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

Edward Zegarelli
DIAGNOSTICO EN PATOLOGIA ORAL
Salvat Editores S.A.
1972

Henry Goldman
PATOLOGIA ORAL
Salvat Editores S.A.
1a. Edición, 1975

Henry Silver
MANUAL DE PEDIATRIA
Edit. El manual moderno S.A.
1977

Jan Langman
EMBRIOLOGIA MEDICA
Editorial Interamericana
3a. Edición, 1976

Mitchel Cooper

NUTRICION Y DIETA

Editorial Interamericana S.A.

1978

Stanley L. Robbins

TRATADO DE PATOLOGIA

Publicaciones Interamericanas

3a. Edición, 1978