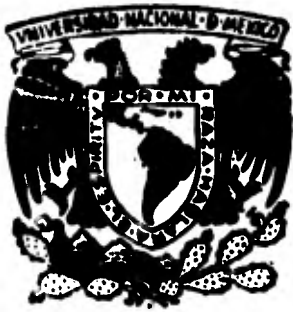


243 397



**ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS PROFESIONALES**

**IZTACALA—U. N. A. M.**

**CARRERA DE CIRUJANO DENTISTA**

**FACTORES HEREDITARIOS EN  
ODONTOPEDIATRIA.**

**OSCAR RUIZ CANCINO**

San Juan Iztacala, México

1982



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



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

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

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

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

# I N D I C E

## INTRODUCCION.

### CAPITULO I.- CONCEPTOS BASICOS DE GENETICA.

Estructura Bioquímica.....	2
Estructuras Básicas.....	4
Alteraciones de los Cromosomas.....	10

### CAPITULO II.- TIPOS DE HERENCIA Y SUS CARACTERISTICAS.

Símbolos de un Pedigré.....	15
Rasgos Monogénicos.....	16
Herencia Dominante Autosómica.....	18
Herencia Recessiva Autosómica.....	19
Herencia Recessiva Ligada al Sexo.....	20
Herencia Dominante Ligada Sexo.....	22

### CAPITULO III.- CLASIFICACION Y DESCRIPCION DE LAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS QUE PRESENTAN MANIFESTACIONES ORALES.

Trisomía 21 ( Síndrome de Dawn o Mongolismo ).....	25
Trisomía 18.....	26
Síndrome de Cri Du Cha (Maullido de Gato).....	29
Trisomía 13.....	30

Supresión del Brazo del Cromosoma 18 - (18q).....	31
Supresión del Brazo Corto del Cromosoma 4.....	32
Síndrome de Turner.....	33
Anemia de Cooley.....	35
Síndrome de Papillon-Lefevre.....	37
Neurofibromatosis.....	39
Esclerosis tuberosa.....	41
Raquitismo Resistente a la Vitamina "D"	43
Hyalinosis Cutis Et Mucosae.....	45
Enfermedad de Addison.....	47
Disostosis Craneofacial.....	49
Cleidocraneal Disostosis.....	50
Poliposis Gastrointestinal Benigna.....	52
Síndrome de Bloch-Sulzberger.....	54
Hipodoncia y Oligodoncia.....	56
Síndrome de Hipoplasia Dérmica Focal...	57
Acrodermatitis Enteropática.....	59
Síndrome Oral-Facial-Digital.....	61
Displasia Dentinal.....	62
Osteogénesis Imperfecta.....	63
Telangiectasia Hemorrágica.....	64
Epidermolisis Ampollar.....	65
Nevo Blanco Esponjoso.....	67
Torus Palatino y Mandibular.....	69
Displasia Fibrótica de los Maxilares...	71

Hemofilia y Enfermedad de Christmas.....	72
Dentinogénesis Imperfecta Hereditaria...	74
Displasia Ectodérmica.....	77
Amelogénesis Imperfecta Hereditaria.....	79

**CAPITULO IV.- TRATAMIENTO DENTAL DE LOS PACIENTES QUE-  
PRESENTAN ALTERACIONES GENETICAS.**

Premedicación.....	83
Tipos de Medicamentos.....	84
Sedantes Hipnóticos.....	84
Analgésicos-Narcóticos.....	85
Tranquilizantes Menores.....	86
Anestesia General.....	87
Indicaciones de la Anestesia General....	87
Contraindicaciones de la Anestesia Gene- ral.....	88

**CONCLUSIONES.**

**BIBLIOGRAFIA.**

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

En el ejercicio de nuestra actividad profesional, es cada día más común encontrarnos con enfermedades orales que -- son manifestaciones de síndromes genéticos, el número de síndromes identificados en la última década supera la ya conocida hasta entonces; estadísticas recientes nos indican que un número muy elevado de recién nacidos tienen al gún defecto genético. Con el desarrollo de modernas técnicas de investigación podemos suponer que el número de nue vos síndromes irá en aumento constante, ante esta perspectiva creo que es conveniente y necesario hacer una recopi lación y análisis de los principales síndromes que presen tan manifestaciones orales en niños.

Muchos síndromes genéticos afectan diferentes sistemas y órganos del cuerpo, y en algunas ocasiones estas afecciones pueden detectarse a tiempo y poder establecer un tra tamiento adecuado del mismo, es aquí donde radica la im portancia de este trabajo. Es el Odontólogo el que con -- frecuencia puede ser el primero en detectar la enfermedad o afección bucal que podría ser el resultado de una alte ración genética.

El objeto de esta tesis, pretende ser una guía para el -- Odontólogo dentro de este tema para lo cual se incluyen -

los siguientes capítulos; el primer capítulo abarca conceptos básicos de genética para familiarizarnos con la terminología y poder seguir la secuencia de este trabajo. Posteriormente a esto se abordarán las alteraciones cromosómicas, tipos y características de herencia, clasificación y descripción de las enfermedades hereditarias que presentan manifestaciones orales; y por último se expondrá brevemente sobre el tratamiento dental en pacientes afectados de la cavidad bucal ocasionados por las alteraciones genéticas.

## CAPITULO I.

### CONCEPTOS BASICOS DE GENETICA

Genética es la Ciencia Biológica que basa su estudio en -- los patrones de transmisión de los caracteres hereditarios dentro de grupos familiares y en la forma que éstas se manifiestan a través del transcurso de la vida.

Gregorio Méndel conocido como el "Padre de la Genética" realizó numerosos experimentos (1865) cuyas conclusiones vinieron a constituirse en el fundamento de la genética moderna. Los trabajos realizados por Méndel pasaron inadvertidos hasta 1900, año en que fueron reconocidos y aplicados por vez primera. De estos experimentos se concluye que de alguna manera las características de los progenitores pasaban a las nuevas generaciones.

Esta conclusión de Méndel abrió un nuevo camino en el estudio de la genética puesto que con bases firmes y organizadas se pueden obtener datos más valiosos en experimentos actuales.

Cada malformación en genética representa un error innato en la morfogénesis, de ahí la importancia de incluir la historia del desarrollo estructural normal.



**ESTRUCTURA BIOQUIMICA**  
**BASES QUIMICAS DE LA HERENCIA**  
**( CODIGO GENETICO )**

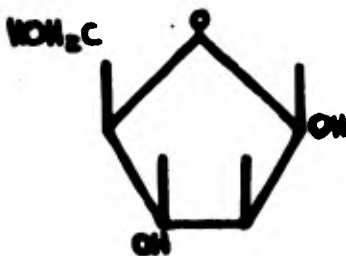
El Código Genético está compuesto de varias moléculas (genes) de ácido desoxirribonucleico ( A.D.N. ).

Estructuralmente el A.D.N. está constituido por una doble cadena helicoidal indefinida que contiene radicales fosfóricos, azúcar y bases nitrogenadas formando NUCLEOTIDOS, - que es la unidad del D.N.A. y la diferencia de cada uno - radica en la base nitrogenada de que consta.

**NUCLEOTIDO = NUCLEOSIDO más AC. FOSFORICO**

- 1) NUCLEOSIDOS: Se forma por
- a) AZUCAR
  - b) BASE

a) AZUCAR: El azúcar que se encuentra en el A.D.N. es una pentosa, la DESOXIRRIBOSA, que se une por una parte al ácido fosfórico y por la otra a una base nitrogenada.



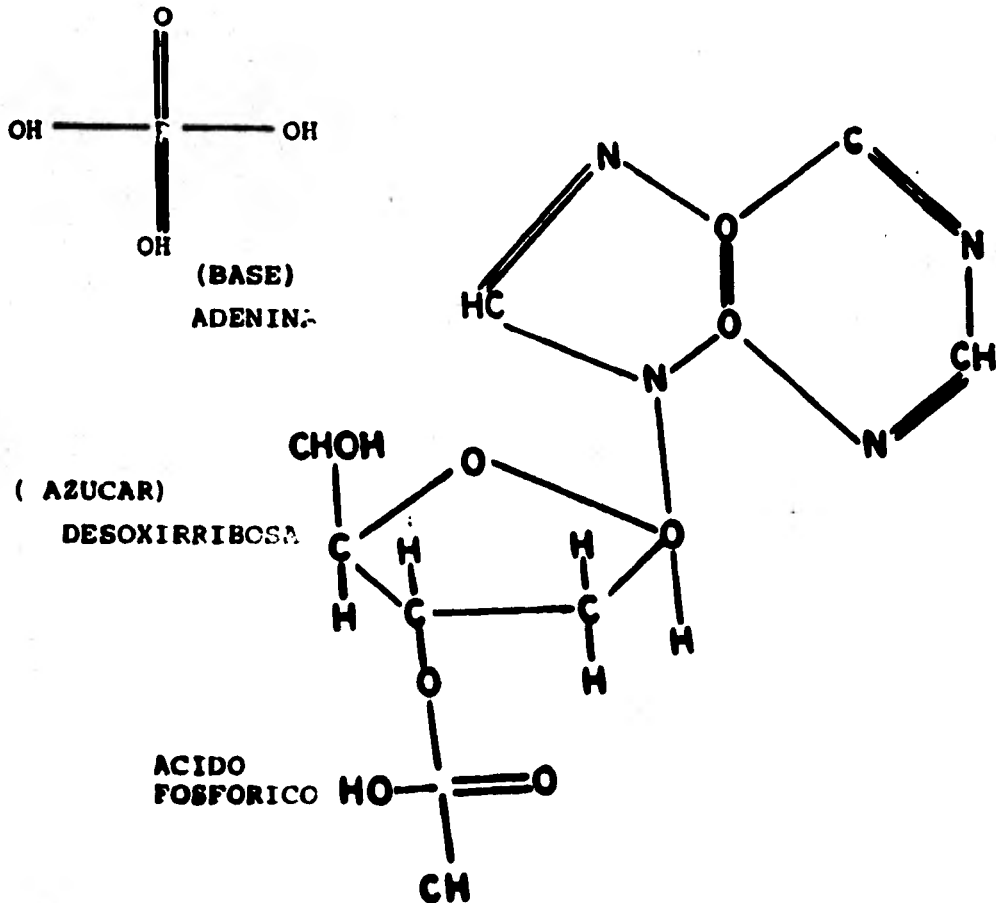
**DESOXIRRIBOSA**

- b) BASE: Las bases se dividen en dos.
- 1) PURICAS (dos anillos):
    - a) ADENINA
    - b) GUANINA
  - 2) PIRINIDICAS ( 1 anillo ):
    - a) TIMINA
    - b) CITOCINA

En el A.D.N. siempre la adenina se une a una timina mediante dos puentes de hidrógeno y la guanina se une con la citocina mediante tres puentes de hidrógeno.

Tanto las bases pirimídicas como las púricas mantienen su forma ZETO.

2) ACIDO FOSFORICO :  $H_3PO_4$



MOLECULA DE A.D.N.

## ESTRUCTURAS BASICAS

### a) GENE

Los cromosomas se componen de miles de genes, los cuales son las unidades básicas de la herencia.

Los genes son una masa de protoplasma dispuestas en orden característico a lo largo del cromosoma. El gene es el área de información para la transmisión de un carácter hereditario. Estos están dispuestos en forma lineal en el cromosoma. La localización exacta de un gen en un cromosoma es su LOCUS (lugar). Los genes que ocupan LOCUS (lugares) homólogos se denominan alelos o genes compañeros. Cada individuo por lo tanto, tiene dos de cada clase de genes, uno de cada par de cromosomas.

La combinación de un par de genes similares recibe el nombre de HOMOCIGOTO, la combinación de genes desiguales es un HETEROCIGOTO.

Aunque los genes habitualmente permanecen estables de generación a generación, es posible que sufran cambios o mutaciones y que transmitan así un carácter nuevo o alterado.

Este cambio será transmitido a generaciones futuras. La mutación puede ocurrir espontáneamente o puede ser inducida por factores del medio ambiente tales como: radiaciones, medicación o infecciones virales.

**MUTACION.**

**MUTON.**- Es la unidad de mutación, representa la zona más-pequeña, consta de un par de nucleótidos cuya modifica---ción o cambio en su secuencia conduce a una mutación.

Aunque el gen es generalmente estable, su mutación significa una alteración o deficiencia de una enzima especial, la cual ocasionará algún trastorno de una etapa metabólica particular y alguna modificación especial en la evolución del organismo.

Un gen mutante, se define como un determinante genético - que ha cambiado en tal forma que puede llegar a concebir una característica anormal de un individuo.

Generalmente las mutaciones se deben a causas térmicas, - de radiación o a causas aún sin descubrir; el gen sufre - un cambio brusco que produce una mutación. Estas mutaciones o cambios continúan su división, y de esta forma la - mutación persiste por generaciones.

Los genes mutantes adquiridos son generalmente dañinos pa - ra el individuo y sus descendientes, pueden presentar una - anomalía, por incapacidad para reproducirse o incluso - por muerte temprana.

La acción de un gene puede ser dominante o recesiva. Si el

gen ejerce su efecto mediante su presencia en uno o ambos miembros de un par de cromosomas, este gen es dominante; pero si el gen está presente en ambos miembros de un par de cromosomas para ejercer su efecto, entonces es recesivo.

Las alteraciones causadas por un gen mutante han sido categorizadas de la siguiente forma: si el gene está localizado en autosomas podrá ser autosoma dominante o autosoma recesivo; si el gene se encuentra localizado en el cromosoma X será una alteración ligada al sexo.

**b) CROMOSOMA.**

**Etiología.-** CHROMOS-COLOR, SOMIS-CUERPO; cuerpo que se tiñe.

El cromosoma es un componente nuclear de una organización individual y funciones específicas, capaz de autoduplicarse conservando sus propiedades morfológicas y fisiológicas, a través de divisiones celulares sucesivas.

Desempeña un papel muy importante en la variación de la herencia, la mutación y la evolución, el control de la morfogénesis, la multiplicación y el equilibrio de los procesos vitales.

**Características.-** Durante el proceso de la mitosis es cuando mejor se observan las características de los cromosomas y son las siguientes:

a) **Tamaño.-** En los cromosomas humanos el tamaño varía entre cuatro o seis micras.

b) **Organización individual.**

c) **Grado de constricción lineal.**

d) **Estructura.**

e) **Comportamiento.**

f) **Grado de especialización.**

g) **Número.-** Este varía según la especie y sirve de ayuda para la determinación de la posición filogenética y taxo-

mónica de las especies animales y vegetales.

El hombre posee 46 cromosomas, cada cromosoma tiene un par que se le conoce como el "HOMOLOGO", es decir cada miembro de un par tiene la misma configuración y material genético que el otro miembro del par; por otro lado son heterólogos es decir el cromosoma X difiere tanto en tamaño como en -- función total del cromosoma Y.

Por lo tanto los genes homólogos regulan el mismo rasgo ge nético, con la sola excepción de los genes de los cromosomas sexuales, hay entonces por lo menos dos genes que regu lan cada rasgo heredado. Así en realidad el conjunto de -- cromosomas en el hombre consiste en 23 pares de cromosomas (23 suministrados por el óvulo femenino y 23 pasan a tra-- vés del espermatozoide masculino), de cada progenitor se -- recibe uno de cada par de cromosomas homólogo, de los cua-- les 22 son denominados AUTOSOMAS ( HOMOLOGOS) que no están involucrados en la determinación del sexo, el par restante son los cromosomas sexuales X Y (HETEROLOGOS).

#### MORFOLOGIA.

Centrómero.- Es una zona circular clara, se localiza en el punto donde se unen los brazos o ramas del cromosoma y se encuentra en la llamada constricción primaria. Está rela-- cionado con los movimientos del cromosoma durante la mito-- sis.

**Cromómero.**- Es una condensación de material nucleoproteico, región en la que se produce superposición de espirales. Es la región engrosada que se ve en el cromonema.

**Cromonema.**- Es un filamento espiralado dentro del cromosoma, está formado por nucleoproteínas.

**Cromátida.**- Es uno de los filamentos idénticos que resultan de la autoduplicación del cromosoma.

#### **CLASIFICACION.**

Los cromosomas se dividen según su tamaño y posición del centrómero en tres grupos.

##### **1) Medial o Metacéntrico.**

El centrómero se encuentra a la mitad del cromosoma por lo que éste tiene ambos brazos iguales y en forma de V.

##### **2) Submedial o Submetacéntrico.**

El centrómero se encuentra desplazado del centro hacia uno de los lados. Las ramas del cromosoma son desiguales.

##### **3) Acrocéntrico o de Centrómero Subterminal.**

El centrómero se encuentra muy cerca de uno de los extremos por lo que uno de los brazos es muy pequeño o aún imperceptible. Este tipo de cromosomas son bastoniformes.



**ALTERACIONES DE LOS CROMOSOMAS.**

El desarrollo estructural normal, no depende únicamente -- del contenido de los cromosomas, sino del equilibrio de -- los genes. El equilibrio genético de las células depende -- de la integridad de los cromosomas y de su distribución en la división celular.

Durante la reducción meiótica, uno de cada par de los autosomas y uno de los cromosomas sexuales son distribuidos al azar a cada célula hija, o sea que el número de cromosomas se disminuye a la mitad en la meiosis.

Durante la mitosis cada uno de los cromosomas y autosomas es dividido en el centrómero longitudinalmente, en tal forma, que cada célula hija recibe un complemento de material genético idéntico al de la progenitora. En esta división -- los cromosomas se duplican.

Cualquier desequilibrio genético durante el transcurso de la mitosis o de la meiosis, traerá como resultado una alteración cromosómica.

Las alteraciones cromosómicas pueden ser de número, estructura o una combinación de ambos. Afectan los autosomas al igual que los cromosomas sexuales. Frecuentemente se asocian a factores tales como edad materna avanzada, exposición a radiaciones, ciertas infecciones virales y miembros de una familia con defectos citogénicos múltiples. Una vez que se producen estas alteraciones son capaces de perpetuarse a sí mismas.

## ANORMALIDADES DE LA MORFOLOGIA.

Las alteraciones cromosómicas pueden ser:

a) Submicroscópicas.- A nivel Molecular.

b) Microscópicas.- Estas corresponden a las aberraciones y se consideran:

1) Deficiencia.- Es la pérdida o ausencia de un segmento de cromosomas. Esta ausencia es debido a la acción de radiaciones ionizantes, a la presencia de ciertos cuerpos químicos y también puede suceder durante el curso de alguna infección por virus.

2) Duplicación.- Es la presencia, dos o más veces de algún segmento de cromosoma, inserción de un fragmento extra en un cromosoma desde su homólogo; es decir si la ruptura ocurre en una cromátide durante la división celular, la porción quebrada puede realinearse a sí misma de manera que se duplican muchos loci (lugares) de un cromosoma y se encuentran ausentes en el otro miembro del par de cromosoma.

3) Translocación.- Es un intercambio de porciones entre cromosomas heterólogos, o bien puede ser una transferencia de alguna porción de un lugar a otro del mismo cromosoma o de un cromosoma a otro.

4) Inversión.- Es una alteración en el orden lineal de un cromosoma por un giro de 180 grados. "Es una ruptura de un cromosoma en dos lugares y la subsiguiente reunión con la pieza media invertida". El material genético es normal en cantidad pero la acción de los genes se altera debido a la

nueva posición

5) **Isocromosoma.**- Un isocromosoma es un cromosoma en el cual los brazos de uno y otro lado del centrómero tienen el mismo material genético en el mismo orden.

#### **ANORMALIDADES EN EL NUMERO DE CROMOSOMAS.**

1) **Organismos Euploides.**- En éstos se encuentra un juego completo haploide de cromosomas.

2) **Organismos Aneuploides.**- Es la existencia de un número anormal de cromosomas, ya sea por pérdida o por ganancia de alguno de éstos. Los organismos aneuploides presentan la siguiente clasificación:

a) **Monosomía** (el número de cromosomas es de 45). Esta es habitualmente una anomalía letal en el cual solo un miembro de un par de cromosomas está presente, por ejemplo: muerte fetal y abortos.

b) **Trisomía.**- (el número de cromosomas es de 47). La trisomía es causada por una falta de separación de un par de cromosomas durante la primera división meiótica, dando por resultado que se encuentren presentes tres cromosomas en lugar de encontrarse dos como es habitualmente, por ejemplo: trisomía 12, 15, 17, 18, 21.

c) **Polisomía.**- ( el número de cromosomas es de 48 o más ). La polisomía ocurre cuando un cromosoma está representado cuatro o más veces, por ejemplo: XXXXY.

d) **Aneuploidía Compleja.**- En la aneuploidía compleja, dos

o más cromosomas tienen una variación anormal en el número la estructura de estos cromosomas es normal, como por ejemplo: trisomía 21 y XXX en el mismo paciente.

## CAPITULO II

### TIPOS DE HERENCIA Y SUS CARACTERISTICAS.

Es importante considerar algunos términos que son esenciales para comprender el contenido de este capítulo; por lo que se hará mención de los siguientes conceptos.

**Probando o Propositus.**- Se le da esta denominación al primer individuo afectado en una familia.

**Hermanos.**- Se le denomina así a los miembros de una camada.

**Camada.**- Son todos los hermanos y hermanas de una sola unidad familiar.

**Fenotipo.**- Es el aspecto clínico de un determinado rasgo de un individuo.

**Genotipo.**- Es la constitución genética de cada individuo.

**Alelos.**- Son genes con la misma ubicación en un par de cromosomas homólogos.

**Homocigota.**- Ambos miembros de un par de cromosomas son idénticos.








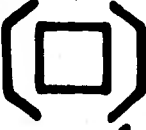
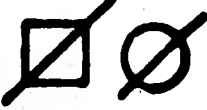


**Heterocigota.**- Cuando los dos alelos presentes son diferentes.

**Gen Dominante.**- Cuando un gene expresa un fenotipo particular en dosis aislada o doble.

**Gen Recesivo.**- Cuando el gene está en dosis doble (homocigota) para expresar un fenotipo.

**Pedigré.**- Es una manera tequigráfica de clasificar datos de una familia para el estudio de los rasgos heredados.

SIMBOLOS DE UN PEDIGRE

	VARON
	MUJER
	SEXO DESCONOCIDO
	EXAMINADO PROFESIONALMENTE: AFEC <u>T</u> ADO
	NO EXAMINADO PROFESIONALMENTE: - TIENE EL RASGO
	EXAMINADO PROFESIONALMENTE: SANO
	NO EXAMINADO PROFESIONALMENTE: - SANO
	ADOPTADO
	MUERTE
	TRANSMISOR DE UN CARACTER RECE- SIVO LIGADO AL SEXO
	HETEROCIGOTO PARA CARACTER AUTO- SOMICO RECESIVO



MATRIMONIO



MATRIMONIO CONSANGUINEO



ILEGITIMIDAD



SIN DESCENDENCIA



MELLIZOS IDENTICOS



MELLIZOS FRATERNOS

### TIPOS DE HERENCIA Y SUS CARACTERISTICAS

Al estudiar los rasgos hereditarios en el hombre es importante considerar dos tipos o clases de rasgos regulados -- por los genes y son:

A) Rasgos Monogénicos

B) Rasgos Poligénicos

### RASGOS MONOGENICOS

Los rasgos monogénicos son producidos y regulados por un solo gene. Estos rasgos son fáciles de reconocer y la - -

transmisión del rasgo de un miembro de la familia al siguiente se rige por principios mendelianos simples de herencia dominante, recesiva autosómica o ligada al sexo.

Los rasgos monogénicos están determinados por:

- 1) El rasgo es dominante o recesivo.
- 2) El gene sea autosómico o ligado al sexo.
- 3) Que por medio de gametas sean transmitidos los genes - por los padres.

A continuación se tratará en forma breve los patrones simples de la herencia monogénica.

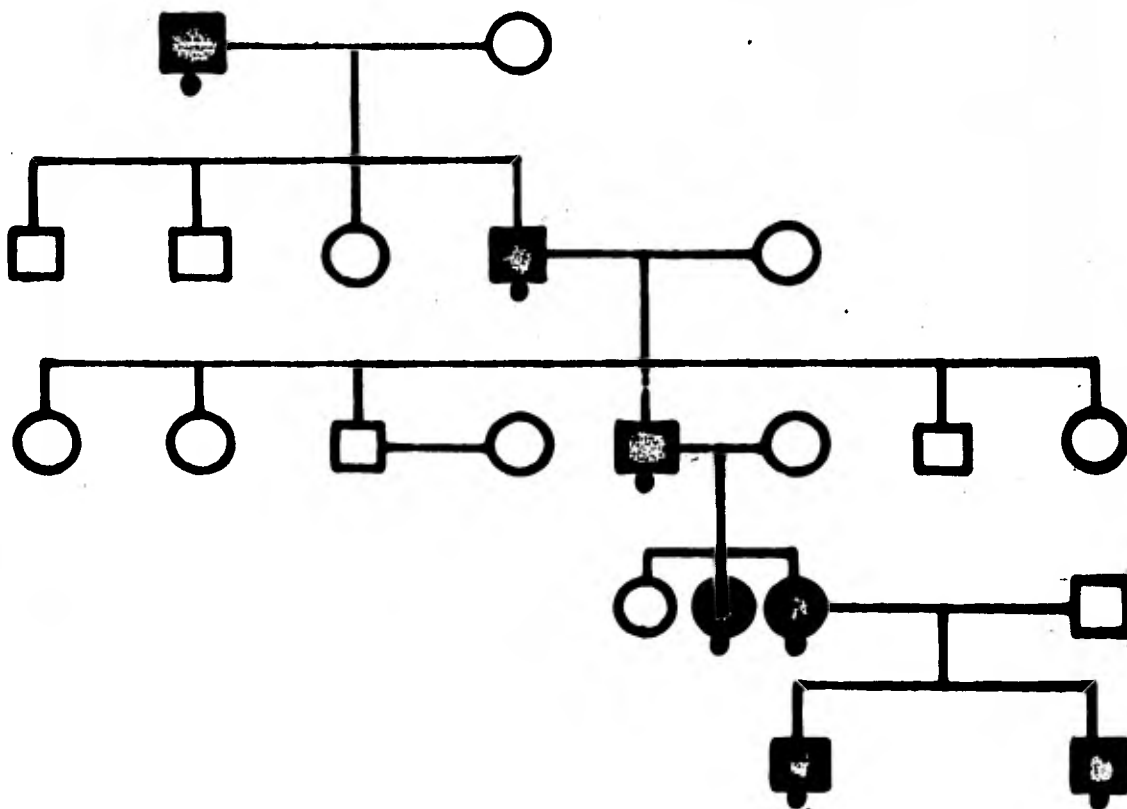


## HERENCIA DOMINANTE AUTOSOMICA

Existen ciertos criterios para interpretar la herencia - - autosómica dominante:

- a) La anomalía o rasgo aparecerá en cada generación sin excepción de ninguno de ellos.
- b) El carácter anormal es transmitido por un individuo - - afectado, en un promedio aproximado a la mitad del número de sus descendientes.
- c) Los individuos no afectados no transmiten la anomalía a sus descendientes.
- d) La aparición y transmisión de los caracteres no son influidos por el sexo, tanto hombres como mujeres tienen las mismas posibilidades de poseer y transmitir.

### PEDIGRE DE HERENCIA DOMINANTE AUTOSOMICA

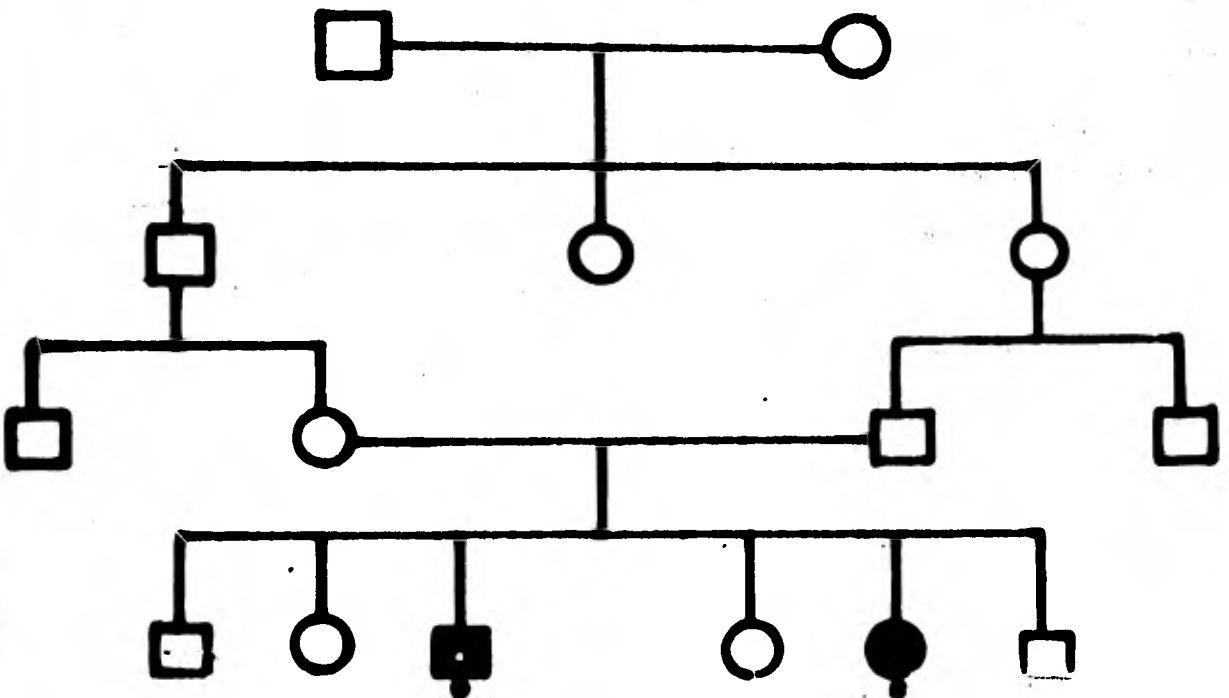


**HERENCIA RECESIVA AUTOSOMICA.**

Este tipo de herencia es manifestada por el individuo que tiene ambos alelos recesivos alterados, siendo entonces homocigota.

Los criterios para interpretar la herencia autosómica recesiva, son los siguientes:

- a) Los rasgos típicos del carácter solamente se manifiestan en los hijos, nunca aparecen en los padres u otros familiares.
- b) En un promedio aproximado una cuarta parte del número de los descendientes están afectados.
- c) Muy probablemente, los progenitores del afectado son -- consanguíneos.
- d) Existen las mismas posibilidades para que tanto los del sexo masculino como los del sexo femenino queden afectados.

**PEDIGRE DE HERENCIA RECESIVA AUTOSOMICA**

### HERENCIA RECESIVA LIGADA AL SEXO ( LIGADA A X )

Quando el gen mutante esté localizado en los cromosomas sexuales se hablará de herencia recesiva ligada al sexo o ligada a X.

Los genes de los cromosomas sexuales se encuentran desigualmente distribuidos en hombres y mujeres. Esta desigualdad de los genes se debe a:

- a) Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un cromosoma X y uno Y.
- b) El cromosoma Y carece de genes por lo que los hombres son homocigotos para los genes ligados a X.

Debido a los cromosomas X de la mujer puede ser homocigota o heterocigota para los genes ligados a X.

En el hombre los genes recesivos pueden expresarse fenotípicamente comportándose como genes dominantes.

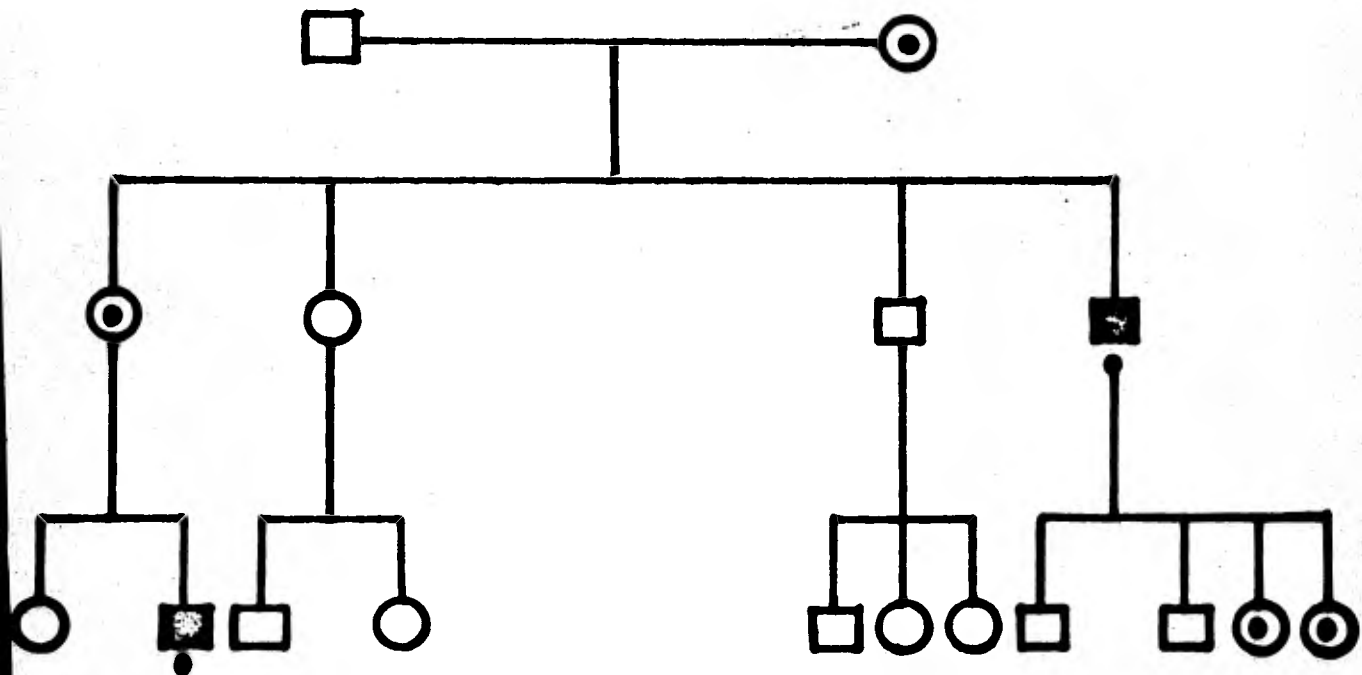
Un carácter heredado recesivo ligado al sexo se expresa en todos los hombres portadores del gen y en las mujeres homocigotas, por lo que se puede afirmar que las enfermedades recesivas ligadas al sexo, quedan prácticamente restringidas a los varones y muy rara vez aparecen en las mujeres.

Para diagnosticar la herencia recesiva ligada al sexo se establecen los siguientes criterios:

- 1) El rasgo no es transmitido nunca de los padres a sus descendientes varones.
- 2) Se transmite el rasgo de un varón afectado a través de

sus hijas a la mitad de los descendientes varones de ella.  
3) El grado de incidencia del rasgo es mayor en los hombres.

**PEDIGRE DE HERENCIA RECESIVA LIGADA AL SEXO (LIGADA A X)**



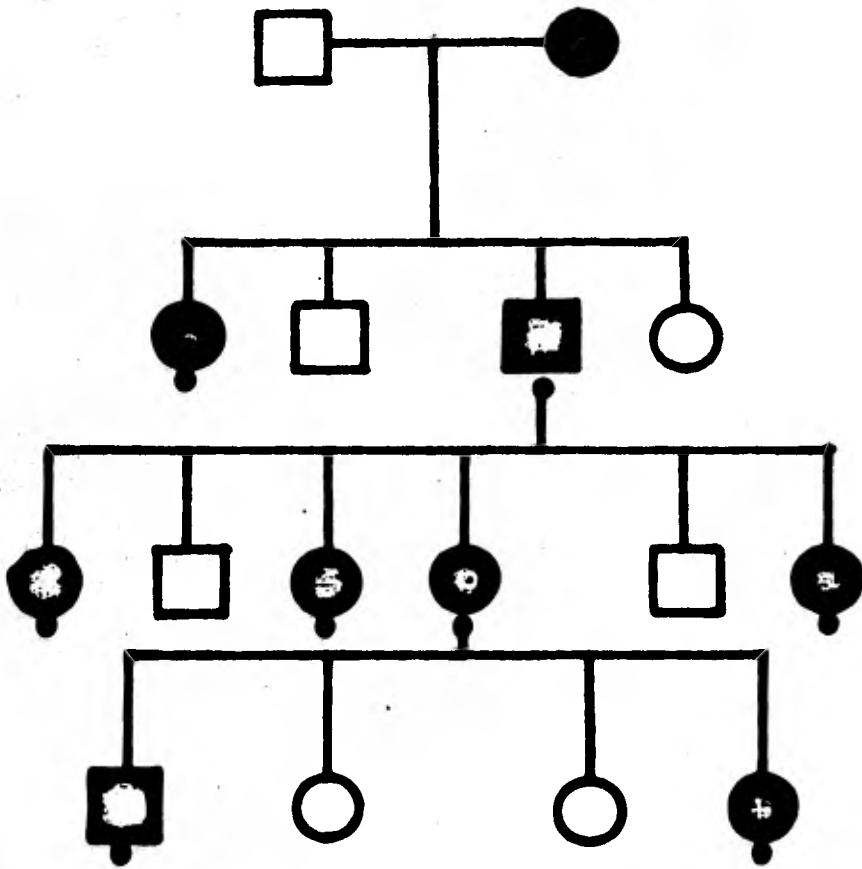
**HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL SEXO.**

Se dice que en la herencia recesiva ligada al sexo el gen mutante está localizado en los cromosomas sexuales, de -- igual manera se hablará de la herencia dominante ligada - al sexo. La distribución de genes dominantes es igual que en la herencia recesiva ligada al sexo. Sin embargo existe una diferencia; la cual reside en que será mayor el número de mujeres afectadas por el rasgo con el gene dominante.

La interpretación de la herencia dominante ligada al sexo se basa en los siguientes puntos:

- 1) La transmisión del rasgo es a todos los descendientes-hijas (mujeres) del varón afectado.
- 2) El varón afectado no transmite el rasgo a sus hijos varones.
- 3) Las mujeres heterocigotas afectadas transmiten el rasgo en un promedio aproximado de la mitad de sus descendientes sin distinción de sexo, esto ocurre cuando la mujer afectada tiene esta característica, pero cuando la mujer es homocigota tienen solo descendencia afectada, aunque rara vez se observa.

## PEDIGRE DE HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL SEXO



### HERENCIA POLIGEMICA

Los rasgos poligénicos son regulados por muchos genes en diferentes ubicaciones, siendo este tipo de rasgos bastante comunes en el hombre como por ejemplo: color de la piel, estatura, inteligencia, etc.

La herencia poligénica para su diagnóstico se basa en dos puntos importantes, los cuales la diferencian de la herencia monogénica y son los siguientes:

- 1) La existencia de genes cuyas ubicaciones son diferentes se encuentran involucradas en el fenotipo.
- 2) En los rasgos monogénicos el fenotipo resultante es limitado, mientras que en la herencia poligénica es continuamente variable el rasgo.
- 3) La semejanza fenotípica será mayor cuando más estrecha sea la relación sanguínea.
- 4) El valor medio de un rasgo poligénico en la descendencia se encuentra aproximadamente a la mitad del valor medio de los progenitores y de la población general.

**CAPITULO III**  
**CLASIFICACION Y DESCRIPCION DE LAS ENFERMEDADES**  
**HEREDITARIAS QUE PRESENTAN**  
**MANIFESTACIONES ORALES**

**TRISOMIA 21**

**( SINDROME DE DAWN O MONGOLISMO )**

Este síndrome es producido por una aberración del cromosoma 21, siendo este el más común en las malformaciones que se presentan en el hombre. Tiene una incidencia de 1 por cada 600 recién nacidos. El síndrome de Dawn aparece en -- los hijos de mujeres de edad avanzada.

**Manifestaciones Generales.**

Los signos de este síndrome son muy numerosos, sobrepasan a los 100, por lo que únicamente se mencionarán los más importantes para su diagnóstico.

Hall seleccioné 10 signos para diagnosticar esta enfermedad en el recién nacido y los llamé "signos cardinales":

- 1) Ausencia del reflejo moro.
- 2) Hipotonía muscular.
- 3) Perfil facial aplastado.
- 4) Aberturas palpebrales oblicuas.
- 5) Pabellones auriculares displásico.
- 6) Piel de la nuca abundante.



- 7) Pliegues de simio típico a atípico en las palmas.
- 8) Hiperflexibilidad en las articulaciones.
- 9) Pelvis displásica.
- 10) Displasia de la falange media del quinto dedo de las -  
manos.

El diagnóstico puede hacerse inmediatamente después del nacimiento, ya que en un 98% de los casos se encuentran seis de estos diez signos.

Otras características que se manifiestan con el transcurso del tiempo son: Retraso mental, baja estatura, occipucio aplanado, nariz y cuello corto, abdomen protuberante, marcha torpe, ojos oblicuos, pliegues epicánticos, amplio puente nasal, manos y dedos cortos, cardiopatía congénita, etc.

#### **MANIFESTACIONES ORALES.**

Estos pacientes tienen boca pequeña pero generalmente la mantienen abierta, además presentan lengua PROTRUSIVA. -- Los labios son anchos fisurados y generalmente los tienen secos. La erupción dental es tardía, aproximadamente en un 75% hay erupción temprana de la misma. Un 43% de los casos con este síndrome presentan anodoncia parcial y un 56% presenta microdoncia. Se ha observado en algunos molares y premolares forma cónica y el incisivo lateral superior está defectuoso.

A la edad de seis años presenta pérdida de hueso paradental a nivel de la región antero-inferior. En el 90% de los

casos se manifiestan enfermedades parodontales.

También es común encontrar que de cuatro niños, tres de -- ellos presentan paladar muy alto y arqueado o muy estrecho. En ocasiones presentan prognatismo y maloclusión.

La mayoría de los pacientes tiene irregularidad en la im--- plantación dental, observándose que en un 70% de los niños tiene mordida cruzada y en un 15% se observa mordida abier ta.

El 29% de los pacientes con este tipo de síndrome manifies tan gingivitis necrosante ulcerosa.

#### ETIOLOGIA GENETICA

La enfermedad es producida por una trisomía del cromosoma- 21, existiendo una relación estrecha entre la edad avansa da de la madre y la mayor frecuencia del síndrome de Dawn, como se indica en el siguiente cuadro:

EDAD DE LA MADRE	No. NACIDOS VIVOS	No. NACIDOS VIVOS CON SINDROME DAWN.	FRECUEN-- CIA RELA- TIVA
14	8	0	-----
15 a 19	1,965 88	6	1/327
20 a 24	7,659 318	4	1/1,914
25 a 29	7,098 298	4	1/1,774
30 a 34	4,742 198	10	1/474
35 a 39	2,489 108	9	1/276
40 a 44	699 38	11	1/63

**TRISOMIA 18**

En este síndrome encontramos afectado el cromosoma 18, generalmente el paciente afectado por este síndrome vive solamente unos cuantos meses.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Su crecimiento es muy retardado, su peso al nacer es muy bajo, cardiopatía congénita, superposición digital, las orejas las tiene situadas por abajo de la posición normal, presenta la base de los pies curva y pliegues epicánticos.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

El paciente presenta boca pequeña y micrognacia.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

El síndrome es provocado por el cromosoma 18 adicional en comparación con los otros cromosomas. La trisomía posiblemente es causada por un error meiótico, aunque algunas veces se debe a una translocación.

**SINDROME DE CRI DU CHA**  
**( MAULLIDO DE GATO )**

En este síndrome el defecto cromosómico es una supresión parcial del brazo corto del cromosoma 5, que forma parte de los cromosomas del grupo "B". Los niños afectados con este síndrome pueden llegar a una edad adulta.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Este trastorno se caracteriza por un retraso mental y físico. Debido a una anomalía de la laringe, durante la lactancia, presenta un grito anormal que al manifestarlo se asemeja a un maullido de gato. Además se observa hipotonía, microcefalia, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, hipertiroidismo y pliegues epicánticos.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Los pacientes presentan labio y paladar hendido, encontrándose en algunas ocasiones úvula bifida.

**TRISOMIA 13**

Los pacientes que padecen el síndrome 13 tienen un período de vida corto, normalmente solo viven durante el período de la lactancia.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Este tipo de pacientes presentan rasgos físicos prominentes y son: retraso mental, nariz bulbosa, microcefalia, -- cardiopatía congénita, orejas anormales, polidactilia, microftalmia y otros defectos oculares, así como defectos en el cuero cabelludo.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Labio y paladar hendido.

**SUPRESION DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18 (18q)**

En el año de 1964 se descubrió este síndrome. El paciente que manifiesta este síndrome puede vivir toda su niñez, o hasta la vida adulta dependiendo del grado de este síndrome.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Los rasgos físicos incluyen deficiencia mental, pérdida de la audición, microcefalia, hipoplasia de la cara media, canales auditivos estrechos, y anomalía de los pies, pliegues epicánticos.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

En ciertos casos presentan paladar hendido.

**SUPRESION DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 4.**

Los pacientes afectados con este síndrome sobreviven la infancia, cuando se tiene esta alteración se diagnostica por: Pronunciado retardo del crecimiento, deficiencia mental, anomalías oculares y defecto en la línea media del cuero cabelludo.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Labio y paladar hendido, boca protruida, labio inferior corto.

**SINDROME DE TURNER**  
**(DIGENESIA GONADAL)**

El síndrome de Turner afecta al cromosoma 47(47/XXX), y solo se presenta en el sexo femenino.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Una mujer fenotípica con monosomía del cromosoma X (45/XO) presenta características como: baja estatura, amenorrea primaria, mal desarrollo de caracteres sexuales secundarios, cuello corto, orejas situadas por debajo de lo normal, cuarto metacarpiano hipoplásico, coartación de la aorta, línea del pelo baja en el cuello.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Los pacientes con este síndrome presentan, paladar altamente arqueado, o sea paladar ojival y mandíbula hipoplásica.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

Los pacientes afectados tendrán monosomía de los cromosomas X en todas sus células.

En ocasiones algunos pueden presentar un patrón de mosaicos con parte de sus células 45/XO y parte de sus célu--



las 46/XX normal. Otros pueden presentar una anomalía estructural de uno de sus cromosomas X; como ausencia del -- brazo corto o largo, o también formación isocromosómica.

Los pacientes con cariotipo XO tendrán cromatina sexual negativa, mientras que los pacientes con anomalías estructurales en uno de sus cromosomas tendrán cromatina sexual positiva.

**ANEMIA DE COOLEY****TALASEMIA MAYOR****ANEMIA ERITROBLASTICA**

La anemia de Cooley es una enfermedad hereditaria que se caracteriza por presentar anemia hemolítica, lesiones esqueléticas generalizadas, encontrando en sangre eritrocitos nucleados.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

La característica más común de esta enfermedad es la osteoporosis que se manifiesta durante la niñez y va seguida de la esclerosis. Mientras que los cambios o alteraciones esqueléticas son mínimas o en ocasiones no se presentan durante la niñez.

Estas alteraciones óseas se manifiestan en los huesos metacarpio y fémur. En los senos paranasales la neumatización está retrasada.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Se observan espacios interproximales grandes así como también una palidez y una cianosis de la mucosa bucal. Existiendo un marcado crecimiento del maxilar superior y del reborde alveolar, lo que trae como consecuencia una maloclusión. Radiográficamente los maxilares presentan una rarefacción generalizada.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

**Esta enfermedad es transmitida por un carácter autosómico recesivo.**

SINDROME DE PAPIILLON - LEFEVRE  
HIPERQUERATOSIS PALMO-PLANTAR  
PERIODONTOCLASIA EN LA NINEZ

En el año de 1924 fue descrito este síndrome por Papillón y Lefevre; ellos observaron en este síndrome la presencia de hiperqueratosis palmar y plantar, así como la destrucción de los tejidos de soporte en la primera y segunda -- dentición.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Entre los dos y cuatro años de edad se manifiesta la hiperqueratosis en las palmas de las manos y plantas de los pies y adquieren una coloración rojiza además de presentar una apariencia escamosa y áspera, siendo la hiperqueratosis más severa en las plantas de los pies que en las palmas de las manos. La hiperqueratosis nunca llega a -- afectar cabello ni en uñas. En algunos pacientes se ha -- llegado a encontrar calcificaciones de la duramadre.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

El desarrollo y erupción de la primera dentición es normal a excepción de que después de la erupción del segundo molar temporal empieza la destrucción del parodonto y del hueso alveolar.

El tejido gingival se encuentra inflamado a raíz de la -- aparición de la hiperqueratosis palmar y plantar llegando-

a presentarse un olor fétido. Seguida a la inflamación gingival aparecen bolsas periodontales profundas que aunado a la pérdida de hueso nos trae como consecuencia la exofiliación de la dentición primaria. Posterior a la exofiliación el tejido gingival cede a la inflamación y vuelve a adquirir su apariencia normal. En estas circunstancias la boca permanece hasta que hace erupción la segunda dentición, entonces se repite el mismo proceso patológico haciéndose cada vez más severo, la destrucción ósea progresa y el proceso alveolar se destruye completamente. En este síndrome se ha llegado a observar microdacia e hipoplasia del esmalte.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome es heredado como un carácter autosómico recesivo, en algunos casos se ha llegado a observar consanguinidad en los padres.

**NEUROFIBROMATOSIS**  
**( MANCHAS CAFE CON LECHE )**

Von Recklinghausen describió este síndrome en el año de -- 1882. Crowl considera que la incidencia de este síndrome es de uno por cada 3,000 individuos.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

En algunas partes de la piel aparece una hipo o hiperpigmentación que da la apariencia de manchas color café con leche. Estas manchas se presentan en un 90% de los casos y con frecuencia proceden a la formación de tumores localizados subcutáneamente y originados por tejido conectivo. Estos tumores se presentan a lo largo del recorrido de algún nervio ( en tejido subcutáneo ) y rara vez en -- los ojos y en las meninges.

En un 10% de casos se observa retraso mental en los pa--- cientes y ocasionalmente se encuentra epilepsia asociada a este síndrome.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

De los pacientes que presentan este síndrome únicamente -- entre el 40 y 70 manifiestan lesiones orales, las cuales pueden ser: neurofibroma en lengua, tumores sencillos o -- múltiples que afectan cualquier área de la cavidad bucal.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

Se transmite como carácter autosómico dominante, con un

alto grado de penetración pero con una reducida variabilidad en la expresión. Aproximadamente un 50% de pacientes presentan una mutación genética.

**ESCLEROSIS TUBEROSA**  
**SINDROME DE BOURNEVILLE - PRINGLE**

Bourneville en 1880 estudió esta enfermedad, aunque fue descubierta por Recklinghausen. La enfermedad se desarrolla en varios tejidos, principalmente en cerebro y piel.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Generalmente esta enfermedad se presenta entre los 2 y 6 años de edad, aunque hay algunos casos en que este síndrome se presenta en el nacimiento. La mayoría de estos pacientes mueren antes de los veinte años, siendo la causa de la muerte la neumonía, epilepsia o afecciones cardíacas. Las lesiones se manifiestan de la siguiente forma: - en los ojos la retina se encuentra lesionada, en la piel aparecen masas de tejido hiperplásico y vascular de colores que varían entre el rosa, el amarillo y el café; son aplanados en forma de semilla y se desarrollan principalmente en la región naso labial, en carrillos, etc.

El periostio del hueso presenta áreas de endurecimiento y el 60% de pacientes presentan calcificaciones intracraneales.

En los primeros dos años de vida se puede presentar la epilepsia Jacksoniana, la cual se vuelve más severa con el transcurso del tiempo. En un 50% de pacientes manifiestan retardo mental.



**MANIFESTACIONES ORALES.**

Entre los cuatro y diez años de edad, en la región anterior a nivel de la mucosa oral aparece un crecimiento fibroso cuyo tamaño es muy variable, presentando un color amarillento o rojizo.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome es transmitido como un carácter autosómico-dominante.

## RAQUITISMO RESISTENTE A LA VITAMINA " D "

Esta enfermedad presenta altos niveles sanguíneos de fosfatasa alcalina y de hipofosfatemia en sangre. La hipofosfatemia está asociada con la disminución de reabsorción de fosfato inorgánico de los túbulos renales, raquitismo u osteomalacia en algunos casos, y resistencia a las dosis usuales de la vitamina D.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Las personas afectadas pueden ser clasificadas dentro de cuatro grupos:

- 1) Hipofosfatemia asintomática.
- 2) Hipofosfatemia en edad adulta con deformidades post-raquíticas inactivas.
- 3) Hipofosfatemia en edad adulta con deformidades y osteomalacia activa.
- 4) Hipofosfatemia con raquitismo resistente a la vitamina D en la infancia.

Esta enfermedad se manifiesta durante el primer año de vida. Si existe evidencia de raquitismo en la infancia se manifestará arqueamiento de las piernas y baja estatura - lo que persistirá hasta la edad adulta.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Las manifestaciones más frecuentes en boca son:

- a) Abscesos periapicales ( sin existir evidencia de caries

o fracturas ).

b) Linfadenitis regionales ( solamente presentes en caso de larga duración ).

Los abscesos periapicales son el resultado de la exposición pulpar a través de los pequeños túbulos dentinarios.

Radiográficamente las piezas dentarias presentan grandes cámaras y canales pulpares. La dentina presenta amplios espacios interglobulares y se encuentra mal calcificada. La zona de la predentina se encuentra ampliamente distribuida, mientras que el esmalte puede ser hipoplásico, observándose aberturas que abarcan desde la superficie del esmalte hasta la pulpa.

#### ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome es transmitido como un carácter dominante ligado al sexo ( cromosoma X ).

**HYALINOSIS CUTIS ET MUCOSAE**  
**DEGENERACION HIALINA DE PIEL Y MUCOSAS**  
**SINDROME DE URBACH - WIETHE.**

Urbach-Wiethe describió la enfermedad y la denominó Hyalinosis cutis et Mucosae y la establece como una entidad clínica histológica.

Este síndrome consiste en una infiltración nodular amarillenta de la piel, membranas y mucosas.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Las manifestaciones de este síndrome pueden presentarse a temprana edad, los lugares que ataca con mayor intensidad son: la piel de la cara, cuello, axila y manos. Las lesiones en mucosa abarcan el esófago, estómago y recto. Apareciendo lesiones hiperqueratósicas de color amarillo oscuro en rodillas, codos y dedos.

En el margen o borde de los párpados se forman excrecencias en forma de gota y posteriormente se observa pérdida de las pestañas.

En la mayoría de los pacientes afectados se han encontrado calcificaciones intracraneales, las que pueden estar asociadas a la epilepsia.

En la laringe se aprecian placas amarillentas en la epiglotis, la que puede producir disnea ( y ser necesaria la laringectomía ). Esta lesión en la laringe trae como conse--

cuencia ronquera en la voz, la que puede aparecer en la infancia o en la pubertad. Otra consecuencia de esto es la incapacidad de llorar de los niños al nacer.

#### MANIFESTACIONES ORALES.

La cavidad oral es el área más intensamente afectada. En todos los tejidos de la boca existen placas elevadas de infiltrado amarillento, del tamaño de un chicharo, estas aparecen en la pubertad y aumentan de tamaño con el tiempo.

El labio inferior adquiere una apariencia de arcilla, presentándose en él fisuras .

La lengua presenta un aspecto leñoso, encontrándose firme-gruesa y grande.

Las papilas del dorso de la lengua se pierden y se desarrollan úlceras.

Con la infiltración hacia la mucosa bucal, las papilas del conducto parotídeo pueden quedar obstruidas y dar lugar a una parotiditis. Cuando la infiltración se extiende hacia la faringe, trae como resultado disfagia.

La dentición no se desarrolla normalmente, presenta alteraciones con hipoplasia del esmalte, especialmente los incisivos laterales y caninos superiores y también los segundos premolares superiores e inferiores; (el esmalte presenta una hipoplasia muy severa).

#### ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome es transmitido como un carácter autosómico-recesivo.

ENFERMEDAD DE ADDISON  
( ANEMIA PERNICIOSA )

Esta enfermedad es frecuente que se presente en personas mayores de 40 años de edad. Ambos sexos son afectados de igual manera.

Se caracteriza por descenso pronunciado en la cantidad de eritrocitos, calor elevado, descenso en el número de plaquetas y de hemoglobina, disminución en el número de leucocitos anisocitosis, poiquilocitosis y policromatofilia.

MANIFESTACIONES GENERALES.

Se caracteriza por síntomas relacionados con el sistema nervioso, cardiovascular y gastrointestinal.

El síntoma común comprende entumecimiento y hormigueo de las extremidades, debilidad y lengua sensible.

MANIFESTACIONES ORALES.

El 75% de pacientes presentan cambios en la encía, labios, lengua y mucosa bucal. La encía y la mucosa presentan una palidez, tomando un color amarillento; y son susceptibles a la ulceración e inflamación, mientras que la lengua se encuentra de color rojo brillante y lisa (debido a la atrofia uniforme de las papilas fungiformes y filiformes). Además se encuentra sensible a los alimentos calientes o condimentados, siendo la deglución dolorosa.

En ocasiones hay sensación de entumecimiento y ardor.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

**Esta enfermedad es transmitida como un factor autosómico-recesivo.**

**DISOSTOSIS CRANEOFACIAL  
SINDROME DE CROUZON.**

Este síndrome fue descrito por Crouzon en 1912.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Craneosinostosis, esta enfermedad trae como consecuencia una disminución corta antero-posterior del cráneo y un angostamiento lateral. Dada la presión intracraneal hay alteración del nervio óptico y puede haber o no deficiencia mental.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Hipoplasia del maxilar que le da a la nariz una apariencia de pico de papagayo. Esta falta de crecimiento del maxilar hace que la mandíbula se aprecie hacia adelante. El paladar es corto antero-posteriormente, dando lugar a una maloclusión. Ocasionalmente hay anodoncia parcial, la lengua es muy grande y los dientes están apiñados y dispuestos irregularmente.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome es transmitido por un carácter autosómico - dominante.



## CLEIDOCRANEAL DISOSTOSIS

Se aplica este término "Cleidocraneal" ya que los rasgos más obvios de este síndrome se encuentran en la clavícula y en el cráneo. Este término solamente describe una porción del síndrome, ya que hay una displasia ósea y dental severa.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

El paciente es de baja estatura. Se presenta parcial o completa aplasia de la clavícula con defectos musculares-asociados.

Existe una tardía mineralización de las suturas craneales el esfenoides es pequeño. Hipoplasia facial, el puente nasal se encuentra bajo, la base de la nariz muy ancha y el arco palatino es muy angosto.

En las manos, los dedos tienen una longitud asimétrica.

### MANIFESTACIONES ORALES

Erupción tardía de la dentición, especialmente la dentición permanente, siendo frecuentemente anormal presentando aplasia, raíces mal formadas, quistes retenidos, hipoplasia del esmalte y dientes supernumerarios en un número muy aumentado.

El paladar está alto y extremadamente arqueado, pudiendo existir una hendidura submucosa o una hendidura que abarca tejidos duros y blandos. También se ha observado falta de unión en la sínfisis mentoniana.

## ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome es transmitido por un carácter autosómico dominante, aunque en algunos casos ha aparecido espontáneamente, quizá por un gene de pobre penetración.

**POLIPOSIS GASTROINTESTINAL BENIGNA.****SINDROME DE PEUTZ - (JEGHERS).****PIGMENTACION MUCOCUTANEA MELANOTICA.**

Hutchinson describió los cambios de pigmentación en un individuo, Peutz hace también una descripción clara de la enfermedad y Jeghers estableció la entidad del síndrome.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

El principal síntoma de este síndrome es Poliposis gastrointestinal. Los sitios involucrados en orden de frecuencia son: Yeyuno, ilion, intestino grueso, recto, estómago, duodeno y apéndice.

El 70% de pacientes empiezan a tener problemas gastrointestinales a la edad de 20 años. En el 50% de los casos existen máculas en la piel de color obscuro, o azul negrusco; alrededor de la boca, órbitas y orificios nasales.

Las extremidades pueden presentar pigmentación. La aparición de las máculas se presenta durante la infancia y tiende a desaparecer con la edad.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

El 98% aproximadamente de los casos presentan los labios (principalmente el labio inferior) y mucosa oral pigmentadas. El tejido gingival, el paladar y el piso de boca pueden encontrarse también afectados.

Los músculos de la cavidad oral se encuentran mucho más -

grandes de lo que se encuentran en condiciones normales.

La pigmentación intraoral se prolonga durante toda la vida.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome es transmitido como un carácter autosómico - dominante, tiene un alto grado de penetrabilidad y expresividad variable.

**SINDROME DE BLOCH - SULZBERGER****( INCONTIMENTIA PIGMENTI )**

Bloch determinó el nombre de Incontimentia Pigmenti para este síndrome, es muy frecuente que aparezca en el sexo femenino.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Se observan vesículas, verrugas y máculas en la piel, siendo esta manifestación una de las características más importantes. Se presentan anomalías a nivel de ojos, sistema esquelético y sistema nervioso central.

Las vesículas aparecen en la piel de las extremidades; durante la primera semana de vida y pueden desaparecer durante el primer mes, siendo reemplazadas por pápulas violáceas o lesiones inflamatorias. Las pigmentaciones tienden a desaparecer en el 2o. año de vida, aunque algunos residuos permanecen durante toda la vida.

Los cambios oftálmicos más frecuentes son: Cataratas, estrabismo y atrofia óptica.

Aproximadamente el 20% de los pacientes presentan anomalías esqueléticas que consisten en: Sindactilia, costillas supernumerarias y acortamiento de piernas o brazos.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

Los dientes, tanto de la primera como de la segunda dentición están afectados. La erupción es retardada, presentan-

dientes con corona cónica o en forma de espiga, dientes ausentes congénicamente u oligodoncia.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Esta enfermedad es transmitida como un carácter dominante ligado al cromosoma X y se presenta más frecuentemente en el sexo femenino y es letal para el sexo masculino.

## HIPODONCIA U OLIGODONCIA

### DISTROFIA MIOTONICA

### SINDROME DE RIEGER

### DISGENESIA MESOECTODERMICA DEL IRIS Y CORNEA

La Hipodoncia u Oligodoncia parcial fue descrita por primera vez por Uossius, y en 1935 Rieger la describió como un síndrome genético. Algunos autores relacionan este síndrome con algún disturbio que tuvo lugar entre la quinta y sexta semana de la vida intrauterina.

#### MANIFESTACIONES GENERALES.

Este síndrome presenta hipoplasia del iris y aplastamiento de la superficie anterior del iris, además suele presentarse: Distrofia miotónica, microcórnea, atrofia óptica y opacidad de la misma.

#### MANIFESTACIONES ORALES.

Existe un relativo prognatismo debido al desarrollo incompleto de la premaxila. La oligodoncia contribuye a la pérdida de la dimensión vertical. Muchos de los pacientes -- presentan anodoncia total. En algunos casos esta característica no es tan severa, los dientes que con mayor frecuencia están ausentes son los incisivos superiores.

Los dientes que si se encuentran presentes muestran hipoplasia del esmalte y coronas cónicas.

#### ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome es heredado como un carácter autosómico dominante.

## **SINDROME DE HIPOPLASIA DERMICA FOCAL**

**( SINDROME DE GOLTZ )**

Goltz describe en 1962 esta enfermedad mesoectodérmica que consiste en pigmentación de la piel, depósitos de grasa su per fi ci al es, papilomas múltiples de las membranas mucosas y anomalías digitales y ópticas.

### **MANIFESTACIONES GENERALES.**

La pigmentación y atrofia de piel están presentes desde el nacimiento. Los nódulos de grasa subcutáneos, son de color rojo amarillentos. Las manos y los pies presentan hipohidrosis y las uñas se encuentran delgadas. Microftalmia y estrabismo son las anomalías ópticas más frecuentes. Otras manifestaciones comunes de esta enfermedad son: Escoliosis, espina bífida e hipoplasia de la clavícula derecha.

### **MANIFESTACIONES ORALES.**

La mayoría de los autores han descrito dientes de tamaño y forma defectuosa; se presenta microdoncia e hipoplasia del esmalte.

La erupción dental es tardía, algunos pacientes han presentado anodoncia. La alineación dental es muy irregular. Se han encontrado pacientes que presentan fisuras en la lengua, además de tener o presentar frenillos dobles. Frecuentemente se observan papilomas en los labios siendo ésta la anomalía más frecuente.



**ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome posiblemente es transmitido como un carácter dominante ligado al cromosoma X.

El sexo femenino es el más afectado por este síndrome, - -  
siendo letal la manifestación del mismo en los varones.

## ACRODERMATITIS ENTEROPATICA

Este raro síndrome genético aparece en la niñez (a una edad muy temprana) generalmente aparece a los nueve años de edad aunque ha habido pacientes que manifiestan este síndrome al año de su nacimiento.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

El síndrome empieza a manifestarse a través de eritemas, -- erupciones localizadas alrededor de todos los orificios y -- simétricamente en los codos, rodillas, manos, pies, entre -- los dedos y alrededor de las uñas. Después de un período -- corto de tiempo empieza a desaparecer sin dejar cicatriz -- alguna.

En un 40% de los pacientes se han presentado cambios mentales.

En una gran mayoría los pacientes presentan pérdida total -- del cabello, mientras que las uñas se encuentran distrófi-- cas y llegan a perderse.

Las alteraciones que se presentan a nivel gastrointestinal -- consisten en frecuentes diarreas con excreción aumentada de -- grasa.

### MANIFESTACIONES ORALES.

El área perioral se encuentra afectada, observándose fre--- cuentemente lesiones supuradas en las comisuras labiales -- las que ocasionalmente pueden ser severas. Así también los-

labios se encuentran edematosos.

La mucosa bucal presenta edema con ulceraciones (manchas -- blancas) y descamación. En los bordes de la lengua y en la mucosa oral se encuentran múltiples papilomas cubiertas de una capa epitelial gruesa y dura. Se puede también apreciar una severa glositis, estomatitis y una gran cantidad de aftas.

En la mayoría de los pacientes se presenta severa halitosis, los dientes no se encuentran afectados pero si se ha encontrado retraso en la erupción de la dentición temporal.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Es transmitida como un carácter autosómico recesivo.

## SINDROME ORAL - FACIAL - DIGITAL

( OFD )

En 1954 fue descrito por primera vez como una entidad clínica por Papillon- Leage y Psaume.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Estos pacientes tienen anomalías en los dedos que consisten en acortamiento asimétrico de éstos. Del 30 al 50% de los pacientes son deficientes mentales.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Estos pacientes manifiestan: Frenillo muy grueso, hendiduras en los puentes alveolares. La consistencia del frenillo trae como consecuencia la ausencia de varios dientes. Sin embargo se observan caninos supernumerarios. La punta de la lengua está dividida en tres o cuatro partes y a su alrededor se encuentran pequeños tumores amarillentos. En la membrana mucosa del labio inferior se observan fistulas.

El paladar puede encontrarse lateralmente hendido por ganglios muy hondos, y el paladar blando presenta una hendidura asimétrica completa. Así mismo el labio superior, presenta una hendidura media.

### ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome es heredado como un carácter autosómico dominante, ligado al cromosoma X. En el sexo masculino puede provocar la muerte.

## DISPLASIA DENTINAL

Es una entidad genética que es menos predominante que la dentinogenesis imperfecta.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Los dientes presentan las mismas alteraciones que la dentinogenesis imperfecta.

Radiográficamente los dientes permanentes presentan poca substancia radicular, encontrando que los dientes posteriores tienen sus raíces cortas; presentando bifurcación cerca del ápice y áreas de rarefacción alrededor del mismo. Esto trae como consecuencia la pérdida temprana de los dientes. Se observa también que hay ausencia de las cámaras pulpares y canales radiculares y cuando existen presentan forma de media luna.

Histológicamente la dentina muestra un gran número de masas esféricas de matriz colagenosa que provoca alteraciones en la estructura de la misma, de acuerdo al avance de odontoblastos hacia la unión entre esmalte y dentina. La presencia de las masas de colagena es lo que lo diferencia de la dentinogenesis imperfecta; las masas interrumpen el curso de los túbulos y no reduce el número de odontoblastos como en la dentinogenesis.

### ETIOLOGIA GENETICA.

Es de un carácter autosómico dominante.

## OSTEOGENESIS IMPERFECTA

La Osteogénesis imperfecta es un síndrome que afecta dientes, huesos, piel, ligamento, tendones, aponeurosis, esclerótica y oído interno.

La Osteogénesis imperfecta se divide en dos: Osteogénesis-imperfecta congénita; en la cual el niño muere al nacer o bien nace muerto y la osteogénesis imperfecta tardía que se manifiesta durante el desarrollo.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Los huesos generalmente son quebradizos y hay sordera, la esclerótica presenta un color azul y la dentinogénesis puede estar presente en este síndrome. Sin embargo puede no haber estas manifestaciones dentales o de la esclerótica y existir el síndrome.

Histológicamente el hueso contiene un número reducido de osteoblastos.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Se observa desgaste, ausencia parcial o completa de cámaras pulpares, coronas desgastadas, raíces aplanadas o bien cortas.

Histológicamente se observa un número reducido de odontoblastos en la dentina.

### ETIOLOGIA GENETICA.

Este síndrome se presenta como un carácter autosómico dominante.

## TELANGIECTASIA HEMORRAGICA

La Telangiectasia Hemorrágica es conocida también como enfermedad de Rendo-Osler-Weber, y es una enfermedad que se presenta en la niñez y a medida que se desarrolla el individuo las lesiones aumentan.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Se caracteriza por dilatación de capilares y vénulas en -- la piel y membrana mucosa, existiendo tendencia a la hemorragia.

Se presenta más comunmente en mucosa nasal aunque existen lesiones en cualquier parte de la piel, membrana y mucosa del cuerpo.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Habitualmente encontramos lesiones en lengua, paladar, labios, encía y unión mucocutánea.

Los telangiectasios son puntiformes, con una lesión central del tamaño muy pequeño.

A los 15 años de edad los vasos sanguíneos alcanzan su tamaño normal y a esta edad también los telangiectásicos presentan un color rojo brillante, melóceos o púrpura.

### ETIOLOGIA GENETICA.

Se hereda como un carácter dominante autosómico.

## EPIDERMOLISIS AMPOLLAR

La epidermolisis ampollar es un trastorno hereditario de la piel que se presenta con grado variable de severidad.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Encontramos que este trastorno se caracteriza por la aparición de ampollas en manos, pies, codos y rodillas.

La formación de una ampolla puede ser provocada por el más leve trastorno, al romperse la ampolla se ulcera quedando finalmente una cicatriz atrófica que a veces llegan a ser tan graves que ocasionan pérdida de tejido e incluso pérdida de hueso.

Se ha observado microscópicamente que en la unión de la epidermis; la unión de tejido subyacente se forman las ampollas, encontrándose por lo tanto al tejido conectivo un poco inflamado.

### MANIFESTACIONES ORALES.

La cavidad bucal se ve del mismo modo afectada por la formación de ampollas, con complicaciones periodontales inflamatorias abarcando la mucosa bucal y la formación del esmalte.

En muchas ocasiones debido a los alimentos duros, al cepillado y a la atención dental se provoca la erupción de bules las que dejan como secuelas leucoplasias y el carcinoma.



En la bucofaringe hay bandas cicatrizales las cuales entorpecen la deglución al igual que la lengua se ve impedida en sus movimientos por la presencia de tejido de cicatrización.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Es transmitida como un carácter recesivo autosómico.

## NEVO BLANCO ESPONJOSO

Es un padecimiento relativamente raro, que se manifiesta - tanto en el sexo femenino como en el sexo masculino.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Es una lesión benigna indolora que puede presentarse en el nacimiento o durante la niñez, se manifiesta a nivel de - mucosas entre las que encontramos a: Mucosa bucal, mucosa-rectal, mucosa vulval, mucosa vaginal y la porción supe---rior del conducto anal.

Microscópicamente se observa al epitelio engrosado y para-queratinizado, con vacuolización de células y muchos pic-  
nócitos. Existe infiltrado en el tejido conectivo subyacen-  
te de linfocitos y plasmocitos.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Se caracteriza por presentar placas blancas esponjosas que aparecen en cualquier sitio de la mucosa oral, esta afec-  
ción bucal es constante, bilateral y simétrica. La superfi-  
cie de la mucosa bucal es blanda, se encuentra engrosada y  
plegada y tiene un color blanqueco.

Los labios, bordes de la lengua, paladar blando y duro y -  
la mucosa bucal están sumamente afectados y en cambio el -  
piso de boca y la encía se encuentran afectadas en un gra-  
do mínimo.

También puede estar afectada la mucosa nasal y faríngea.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

**Este síndrome es heredado como un carácter autosómico recesivo.**

## TORUS PALATINO Y MANDIBULAR

Al Torus se le conoce también con el nombre de exostosis - la cual es una proliferación ósea.

Frecuentemente los torus aparecen en las inserciones de -- los tendones y en las superficies articulares. La forma y tamaño de los torus es muy variable. Este tipo de afecciones son benignas y de crecimiento lento.

Microscópicamente el torus está constituido principalmente de hueso cortical maduro que contiene pocos osteocitos, se ha observado hueso esponjoso cuando el torus presenta un volumen considerable.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Dentro de la cavidad bucal los torus se manifiestan en -- dos sitios: Maxilar superior y maxilar inferior o mandibular.

Cuando este tipo de lesiones se presenta en el maxilar se localiza en la línea media del paladar (sutura del paladar). La forma que presentan puede ser aplanadas, fusiforme, nodulares o lobulares.

A nivel de la mandíbula los torus se localizan en la superficie lingual de la misma, a nivel de la región de los premolares. La forma de estos torus pueden ser unilaterales - únicos, unilaterales múltiples, bilaterales únicos, bilaterales múltiples.

En general la exostosis o torus rara vez presentan síntomas subjetivos, a menos que alcance un gran tamaño y ocasione adelgazamiento de la mucosa bucal, con ulceraciones resultantes por traumatismos. Solo ocasionalmente se encuentra inflamación a nivel de mucosa que cubre al torus.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

El torus se presenta con más frecuencia en el sexo femenino, se hereda como un carácter autosómico dominante.

**DISPLASIA FIBROTICA DE LOS MAXILARES**  
**( QUERUBISMO )**

Se ha considerado que el querubismo es una variedad de la displasia fibrótica, afecta el contorno facial, por lo que no se considera como entidad separada.

Este síndrome comienza antes de la pubertad, y tiene un desarrollo lento. Puede afectar tanto el maxilar como la mandíbula, cuando esto sucede presentan un tamaño voluminoso y existe la posibilidad de que el hueso neoformado sea excesivo por la irrigación sanguínea. Se observa también una protuberancia de los carrillos con ligero abultamiento y desviación hacia arriba de los ojos.

Puede encontrarse en estos pacientes separación y movilidad de las piezas dentarias.

Es frecuente encontrar linfadenopatías de los ganglios regionales.

**ETIOLOGIA GENETICA.**

Se hereda como un carácter dominante autosómico.

## HEMOFILIA Y ENFERMEDAD DE CHRISTMAS

**Ambas enfermedades son discrasias sanguíneas.**

### **MANIFESTACIONES GENERALES.**

La característica común de este síndrome se refiere a que se pueden producir hemorragias al menor estímulo o pueden ser espontáneas, así también pueden ser lentas, continuas y prolongadas en cualquier parte del organismo; tanto en la piel como a nivel interno. Cuando hay sangrado a nivel de los espacios articulares da por resultado anquilosis permanente y deformidad.

El tiempo de coagulación en la hemofilia típica es prolongado siendo el resultado de la falta de globulina antihe-mofílica en el plasma, mientras que en la hemofilia tipo-Christmas el aumento en el tiempo de coagulación se debe a una disminución de tromboplastina en el plasma.

### **MANIFESTACIONES ORALES.**

Se pueden producir hemorragias lentas y continuas con solo un traumatismo ligero en la cavidad bucal, sobre todo a nivel gingival. Las extracciones dentales pueden provocar una hemorragia incontrolable y fatal.

### **ETIOLOGIA GENETICA.**

La hemofilia es una enfermedad hereditaria que aparece solamente en el hombre y es transmitida por las mujeres como rasgo recesivo ligado al sexo.

La pseudohemofilia o enfermedad de Christman aparece en ambos sexos y puede ser transmitida por las subsiguientes generaciones por cualquiera de los dos sexos y es heredado - como rasgo recesivo ligado al sexo.



**DENTINOGENESIS IMPERFECTA HEREDITARIA**  
**( ODONTOGENESIS IMPERFECTA O DENTINA OPALESCENTE )**

La dentinogenesis imperfecta es una anomalía displásica hereditaria de la dentina, se le considera a esta enfermedad la más predominante que afecta las estructuras dentarias, aunque el grado de expresividad es variable en cada individuo.

**MANIFESTACIONES GENERALES.**

Los huesos de las extremidades inferiores son largos y se encuentran arqueados y con múltiples microfracturas. Se observa también que existen capas de hueso esponjoso en lugar de capas de hueso compacto.

Los pacientes presentan baja estatura, su piel es delgada y traslúcida, mientras que los músculos presentan una reacción eléctrica anormal.

Una característica que es común en todos los pacientes es que presentan la esclerótica azul en los ojos, la intensidad del color varía según la severidad del caso.

**MANIFESTACIONES ORALES.**

La manifestación principal es la hipoplasia de la dentina, por su origen mesodérmico los dientes se observan traslúcidos, opalescentes y de color pardo azulado.

Las coronas son proporcionalmente más largas que las raíces, debido a una obliteración de los canales pulpares de

rante el desarrollo, lo que trae como consecuencia constricción de la raíz y la parte cervical de la corona.

La dentina se encuentra blanda por lo que los dientes tienen un desgaste rápido y excesivo de la corona que simula parecer caries rampante, llegando a abarcar el tercio cervical.

Las piezas dentarias afectadas tienen baja susceptibilidad a la caries, con lo que respecta a la mucosa bucal se encuentra en condiciones normales. Mientras que la erupción dental puede ser prematura, natal o tardía.

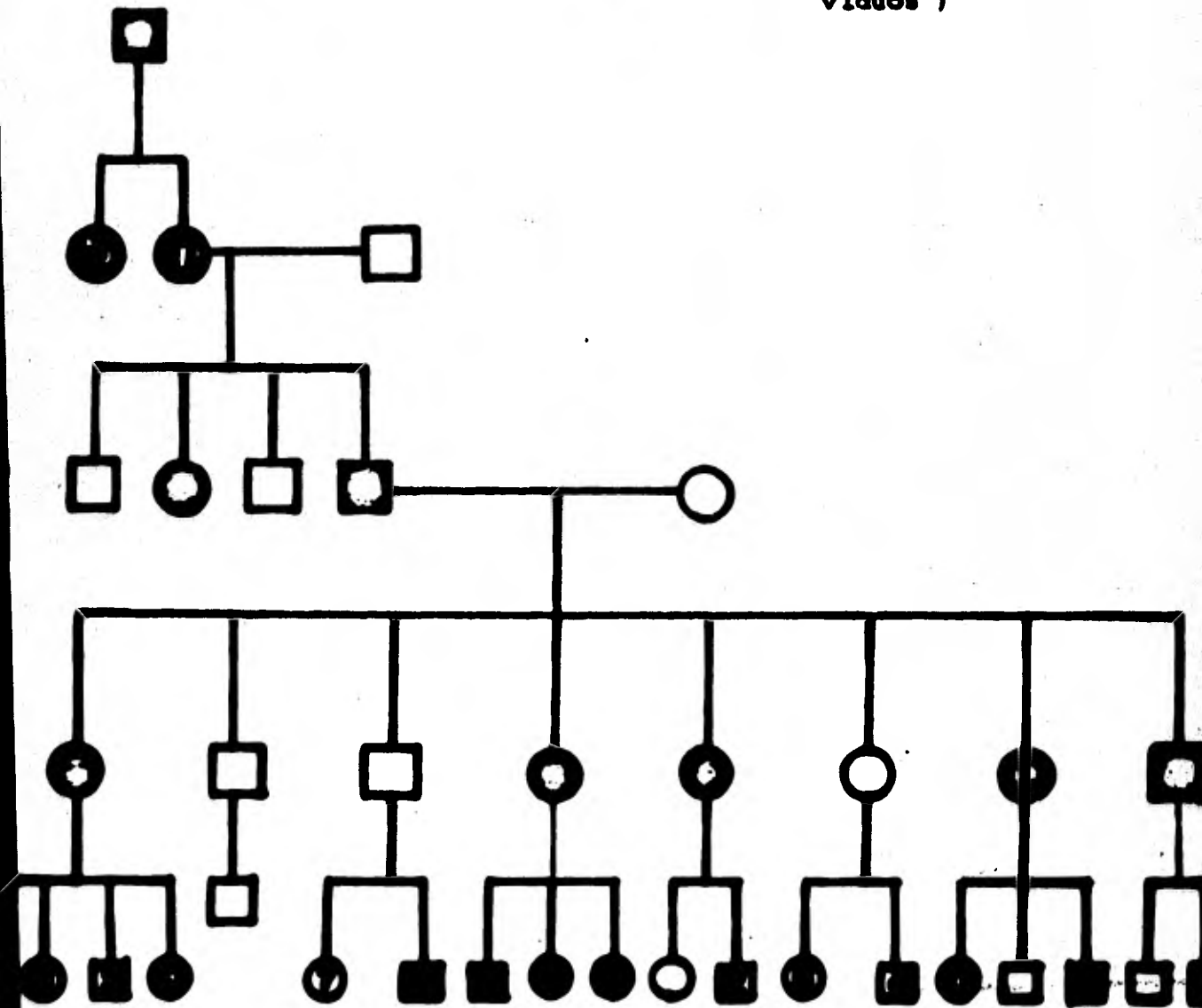
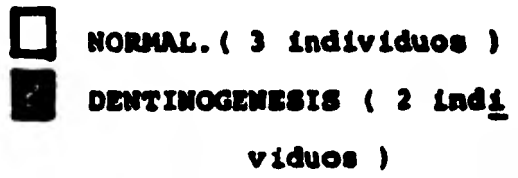
El esmalte se fractura fácilmente por la falta de soporte dentinario, con frecuencia esto produce destrucción de la estructura dental por lo que muchos de los pacientes necesitan prótesis completas a muy temprana edad.

Radiográficamente las raíces se aprecian delgadas y desproporcionalmente cortas. Las cámaras pulpares pueden estar ausentes y el canal o canales radiculares están eliminados total o parcialmente.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

Este síndrome es heredado como un carácter autosómico dominante.

**PEDIGRE DE UNA FAMILIA CON DENTINOGENESIS IMPERFECTA.**



## DISPLASIA ECTODERMICA

En este síndrome encontramos afección en variabilidad de grado a los tejidos de origen ectodérmico, dependiendo esta afección de la variación genética.

Existen dos categorías de displasia ectodérmica las que dependen de la afección a las glándulas sebáceas y sudoríparas.

### MANIFESTACIONES GENERALES.

Las manifestaciones que se presentan en este síndrome son: Cabello escaso y delgado en cuero cabelludo, rinitis atrófica, orejas sobresalientes, incapacidad para sudar, ausencia de cejas, piel seca y encostrada, nariz asillada y -- aplanada.

Cuando este síndrome afecta a las glándulas sudoríparas se presenta una descompensación en la temperatura corporal, -- por lo cual los niños no tienen capacidad de tolerar el calor, presentando temperaturas elevadas con infecciones -- ( que en condiciones normales sería leve ) seguidos de convulsiones.

La mucosa nasal se encuentra frecuentemente infectada y se caracteriza por la presencia de incrustaciones secas, esto se debe a la ausencia de glándulas mucosas.

### MANIFESTACIONES ORALES.

Los labios se encuentran extruidos y pegados. Existe --

ausencia dental completa ( anodoncia ) o parcial ( oligodoncia ).

### ETIOLOGIA GENETICA.

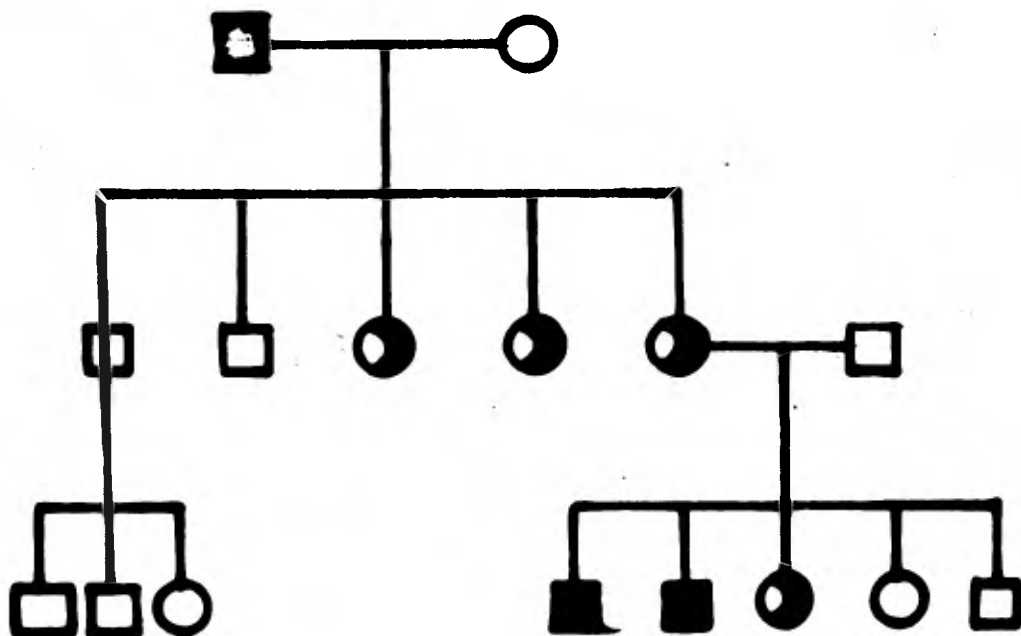
La displasia ectodérmica es heredada como un rasgo dominante y un rasgo recesivo ligado al sexo.

### PEDIGRE DE UNA FAMILIA CON DISPLASIA ECTODERMICA

NORMAL 

AFECTADO 

PORTADOR NORMAL 



## AMELOGENESIS IMPERFECTA HEREDITARIA

La amelogénesis es una anomalía estructural del diente a nivel del esmalte. Esta anomalía hereditaria se divide en dos tipos:

- a) Hipoplasia del esmalte.
- b) Hipocalcificación.

### MANIFESTACIONES ORALES.

#### a) Hipoplasia del esmalte hereditaria.

En este tipo de amelogénesis la matriz está defectuosa -- ( en la etapa de aposición ).

Las coronas de los dientes presentan un color amarillento, brillante, duras y lisas.

El esmalte tiene un espesor menor que en condiciones normales, por lo que hay tendencias a que los dientes presenten una forma cilíndrica o cónica. Por este mismo motivo los dientes presentan diastemas.

Se observa una excesiva atricción del esmalte, incluso durante la edad infantil.

En el diagnóstico de la hipoplasia del esmalte tanto clínico (porque el desgaste del esmalte llega a la línea cervical) como radiográfico puede haber confusión con la dentinogénesis.

#### b) Hipocalcificación hereditaria del esmalte.

En la hipocalcificación de la matriz del esmalte es normal pero se encuentra hipocalcificada.

El color del esmalte va del blanco opaco a pardo obscuro. Esto se debe a la absorción de pigmentos de los alimentos y a los líquidos que se ingieren, debido al alto contenido de agua en los dientes y al bajo contenido de minerales.

Las coronas dentales se encuentran en su forma normal, -- mientras que el espesor del esmalte se encuentra blando y elástico.

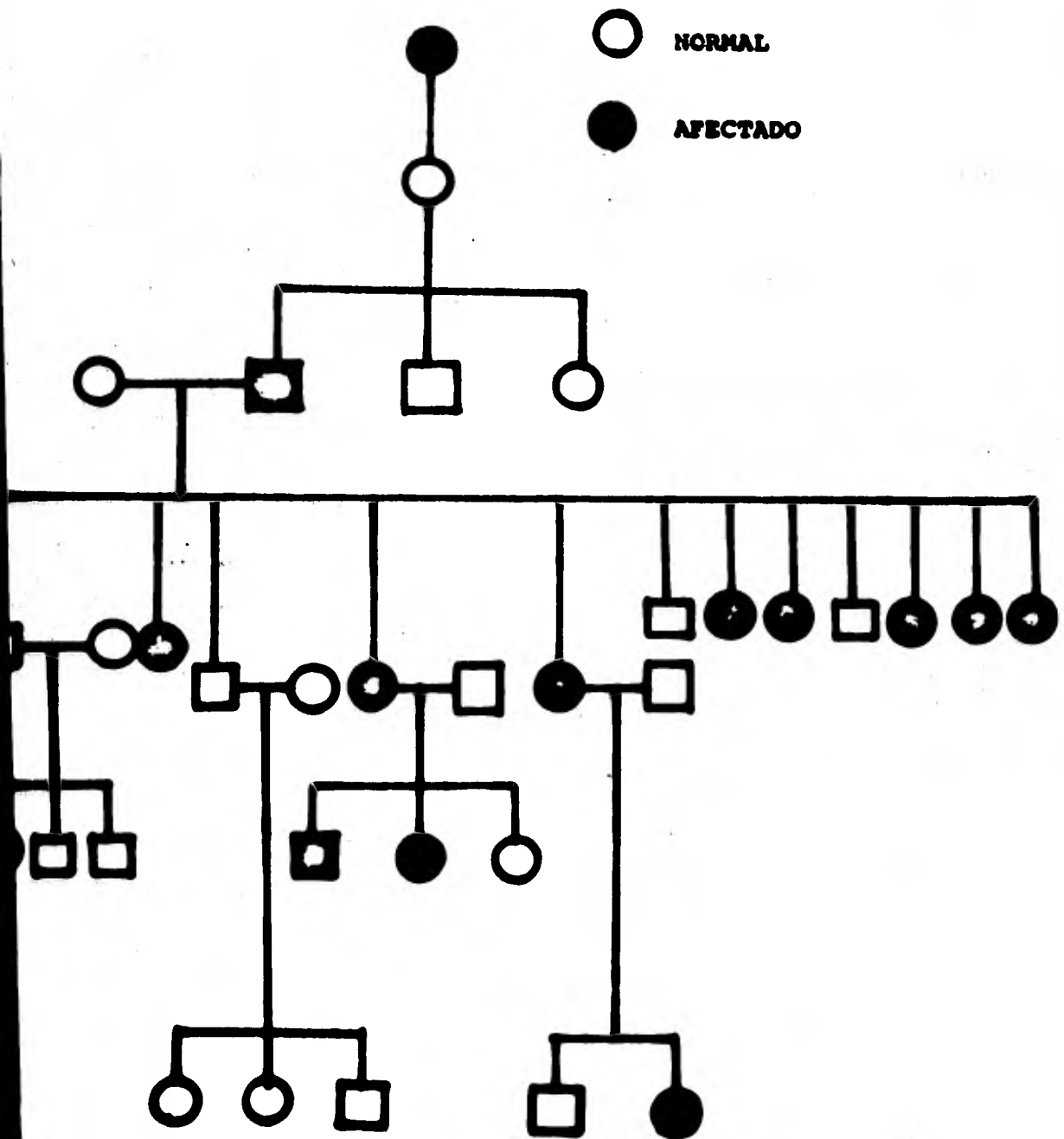
Existe una abrasión rápida del esmalte por lo que la corona del diente se desgasta rápidamente, con frecuencia a nivel del margen de la encía. Por tal abrasión del esmalte la dentina queda expuesta por lo que adquiere una pigmentación parda o negra.

En los dos tipos de amelogenesis la unión entre dentina y esmalte es normal, así como las cámaras y canales pulpares.

#### **ETIOLOGIA GENETICA.**

La amelogenesis imperfecta hereditaria, en sus dos manifestaciones o tipos, se hereda como un carácter dominante ligado al sexo. Este síndrome afecta la mitad de los descendientes de una familia.

PEDIGRE DE UNA FAMILIA CON AMELOGENESIS  
IMPERFECTA HEREDITARIA





**CAPITULO IV**  
**TRATAMIENTO DENTAL DE LOS PACIENTES**  
**QUE PRESENTAN ALTERACIONES GENETICAS**

El tratamiento de estos pacientes se encuentra dentro de la obligación particular de cada Odontólogo que quiere -- contribuir en la atención dental de los niños que son o -- están afectados por enfermedades bucales hereditarias.

Afortunadamente, estos niños no constituyen una propor--- ción grande de la población, pero por este mismo hecho mu chas veces olvidamos detalles importantes que hay que te- ner presentes al tratar a este tipo de pacientes.

Muchos de los síndromes que se han citado están acompaña- dos de deficiencia mental. De los síndromes que no inclu- yen deficiencia mental, los niños que la padecen pueden - tener problemas psicológicos (traumas, complejos, etc.) - por lo que también merecerán una atención especial.

La mayoría de estos niños, dentro de sus limitaciones fi- sicas, les gusta cooperar; indudablemente que existen ex- cepciones, habiendo niños muy difíciles, ya que están so- bre protegidos por sus familiares (padres) y por conse--- cuencia su medio ambiente no es el de un niño normal.

El tratamiento del niño anormal requiere algunos cambios- en nuestros hábitos, y precisa del conocimiento de la na- turalidad de la enfermedad, con lo que el tratamiento será

más fácil. Paciencia, entendimiento y un verdadero deseo de ayudar a estos pacientes, pueden traernos muy gratas experiencias.

La primera visita de estos pacientes nos dará la pauta, de cual será nuestro comportamiento a seguir. Debemos de hacer un plan de tratamiento realista, considerando el pronóstico que el médico del niño ha efectuado.

La mayoría de estos pacientes pueden ser atendidos en el consultorio dental con una premedicación adecuada. Cuando esto no sea posible se tendrá que recurrir a la anestesia general.

#### PREMEDICACION.

Si no se ha logrado la cooperación del niño en el consultorio el primer paso a seguir será la premedicación.

La premedicación está indicada para el tratamiento de niños nerviosos, aprensivos o de niños que por algún motivo o problema no se les pueda hacer entender la necesidad del tratamiento dental. Dentro de las contraindicaciones podemos mencionar que técnicamente la premedicación no nos resuelve el problema de enseñarle al niño a aceptar la situación del tratamiento dental como una experiencia a la cual tendrá que enfrentarse por lo menos dos veces al año por el resto de su vida.

Para la dosis de drogas usadas en la premedicación, no se debe tomar en cuenta exclusivamente la edad y peso del pa-

ciente; los siguientes puntos nos ayudarán a determinar la dosis necesaria para cada tipo de paciente:

- a) **Edad.**- Generalmente entre menor sea la edad del paciente menor será la dosis del medicamento.
- b) **Peso.**- A mayor peso mayor será la dosis.
- c) **Actitud mental.**- A mayor grado de nerviosismo e irritabilidad mayor dosis.
- d) **Actitud Física.**- Un niño hiperactivo requerirá de una mayor dosis.
- e) **Contenido en el estómago.**- La indicación se refiere a una comida ligera antes de la premedicación.
- f) **Hora del día.**- Es necesaria una dosis mayor durante las primeras horas del día, durante la tarde la dosis será menor.

#### **TIPOS DE MEDICAMENTOS.**

- a) **Sedante.**- Hipnótico barbitérico.
- b) **Sedante.**- Hipnótico no barbitérico.
- c) **Analgésico.**- Narcótico.
- d) **Ataráxicos.**- Tranquilizantes menores.

#### **SEDANTES HIPNOTICOS.**

Un agente hipnótico es aquel que puede producir una depresión en el sistema nervioso central, en la cual el paciente siente sueño; en dosis menores estos medicamentos pue--

den producir un estado de somnolencia, si se utiliza en esta forma se les denomina sedantes. Por lo que la única diferencia entre la acción de un sedante y la de un hipnótico está en el grado de la intensidad de la dosis, esto quiere decir que una droga que actúa como sedante en una dosis determinada se puede convertir en un hipnótico al aumentar la dosis. Los efectos progresivos de la dosis son: Sedación, hipnosis, anestesia, coma y muerte.

La principal característica que los hace diferentes en la duración de la acción, según su acción se clasifica en: - Acción ultracorta, acción corta, acción intermedia y acción prolongada.

Los hipnóticos-sedantes barbitúricos y no barbitúricos se emplean para:

- 1) Pacientes con lesiones cerebrales.
- 2) Pacientes con problemas mentales y/o físicos.
- 3) Pacientes con problemas de comportamiento.
- 4) Pacientes aprensivos, ansiosos.

Los sedantes hipnóticos pueden causar hábito e incluso dependencia.

#### **ANALGESICOS-NARCOTICOS**

Se entiende por analgésicos las drogas cuya acción es suspender el dolor y suelen clasificarse en narcóticos y no-narcóticos. La diferencia de éstos se basa en que la mayoría de los narcóticos son intensos y casi todos los no --

narcóticos son drogas.

Los analgésicos narcóticos incluyen los alcaloides del opio y productos sintéticos similares. Esta droga tiene algunas contraindicaciones y son:

- 1.- Dependencia a la droga.
- 2.- Somnolencia y euforia.
- 3.- Ansiedad y náuseas.
- 4.- Distribuciones gastrointestinales.
- 5.- Depresión respiratoria.
- 6.- Toxicidad aguda.
- 7.- Desorientación, mareo y vómito.

Los analgésicos no narcóticos como los derivados de la Belladona, inhiben la acción del nervio vago. En dosis bajas éstos actúan como sedantes y en dosis altas actúan como estimulantes.

#### TRANQUILIZANTES MENORES ( ATARAXICOS ).

Estas drogas producen somnolencia, tienen ligera acción sedante junto con un efecto sobre estructuras neurales, para influir en el tono músculo-esquelético, también poseen acción anticonvulsiva. No tienen efectos neurovegetativos.

Este tipo de tranquilizantes se emplean en niños con problemas mentales, emocionales y de comportamiento.

#### ANESTESIA GENERAL.

La Odontología Pediátrica se combina con la anestesiología pediátrica; una disciplina que cada día es más solici-

tada para la atención dental de niños ( con problemas dentales o bucales y ) que por condiciones especiales es imposible tratarlos en forma convencional en el consultorio dental y para lograr una rehabilitación bucal es necesario hacerla bajo anestesia general y hospitalización.

#### INDICACIONES DE LA ANESTESIA GENERAL.

- 1) Pacientes menores de cuatro años con caries múltiples.- Son aquellos niños entre dos y cuatro años de edad que presentan un gran número de dientes con lesiones cariosas extensas en donde se requiere un tratamiento amplio y la comunicación con el paciente no es lograda satisfactoriamente.
- 2) Niños con aprensión severa en los que ya se ha intentado la medicación de sedantes sin resultado (son pacientes que presentan alteraciones de conducta).
- 3) Pacientes alérgicos a los anestésicos locales y que requieren de un tratamiento extensivo.
- 4) Niños a los cuales no se les puede controlar adecuadamente con premedicamentos o por medio de procedimientos normales.
- 5) Pacientes hemofílicos en los cuales una anestesia local podría provocar una hemorragia interna.
- 6) Pacientes que requieren tratamiento en una sola sesión.
- 7) Pacientes con problemas físicos y/o mentales severos.- Son niños que padecen retraso mental o presentan movi-

mientos involuntarios y no pueden reaccionar sobre el tratamiento dental.

#### **CONTRAINDICACIONES DE LA ANESTESIA GENERAL.**

- 1) El paciente no se da cuenta del tratamiento que se le efectúa, por lo que no adquiere una educación de higiene dental.
- 2) Cada vez que el paciente necesita atención dental, tendrá que utilizarse el método de anestesia general.
- 3) Por medio de este método puede provocarse un trauma mayor en el paciente.
- 4) Puede ser un grado mayor de riesgo.

Antes de someter a un paciente a un tratamiento dental bajo anestesia general, es necesario considerar los siguientes puntos:

- a) El Paciente.- Analizar si el paciente está realmente incapacitado físico y/o mentalmente para colaborar en la realización del tratamiento dental en el consultorio. Y además que el tratamiento dental requiera de el uso de la anestesia total.
- b) El procedimiento.- Valorar si el procedimiento del tratamiento a realizar es tal que sea necesario el uso de la anestesia general y analizar si el tratamiento es o no extenso.
- c) El lugar.- Que el equipo de anestesia se encuentre completo y en perfectas condiciones, al igual que los me-

dicamentos de emergencia, medios de resucitación, equipo odontológico completo (rayos X, instrumental, material, etc.) y contar con una sala de recuperación adecuada.

- d) El personal.- Debe ser un equipo humano especializado que tenga conocimientos amplios de este tipo de tratamiento.
- e) La preparación.- Que se efectúe una adecuada y completa historia clínica y tener en cuenta el estado emotivo del niño.

Una vez que ya se ha decidido someter al paciente a la -- anestesia general, el paciente será sometido a medicamentos preoperatorios. Para la anestesia general se empleará Flutane, el cual prácticamente ha abierto las puertas de la Odontología. La combinación que usaremos será flutane al 26 ó 30 y oxígeno al 970 ó 980. Con esta combinación - el paciente llega al procedimiento de entubación muy bien oxigenado, lo que le da al anestesiólogo un amplio margen de tiempo para el entubado nasoesofaríngeo, el cual será por la nariz para poder trabajar en boca.

Ya analizadas las indicaciones anteriores y las contraindicaciones procederemos a otra serie de requisitos que se deben cumplir y será:

- a) Examen bucal.
- b) Examen radiográfico.
- c) Exámenes de laboratorio.



d) Interpretación de los exámenes de laboratorio.

e) Valoración pediátrica.

f) Internamiento.

Una vez analizados todos estos puntos ya mencionados se debe empezar a trabajar, sin dejar de tomar en cuenta que para poder trabajar más cómodamente se debe de usar el -- abre-bocas y dique de hule, en este tipo de intervencio-- nes.

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

Con el desarrollo de este trabajo se pretendió subrayar - primordialmente la relación que existe entre la Odontología Pediátrica y la Genética como ciencia aplicada a la - práctica.

El estudio de la genética además de proporcionarnos perspectiva y comprensión de lo que se considera normal, nos ayuda a comprender gran cantidad de desviaciones observadas en cavidades bucales infantiles que no se atribuyen a factores ambientales locales o generales.

Un Odontólogo que cuente con los conocimientos necesarios de genética, tiene la posibilidad de proporcionar a su paciente y a los padres de éste, información general sobre su padecimiento y las posibilidades que existen de tener más descendientes con esa u otra alteración, debe pues, - ofrecer los medios disponibles para llevar a cabo las decisiones derivadas del pronóstico, entendiéndose por pronóstico genético las probabilidades que existen de la aparición de un padecimiento hereditario, siendo oportuno -- aquí hacer notar la importancia de la historia clínica familiar de cada paciente, puesto que en ella puede encontrarse la clave para establecer un diagnóstico adecuado.

El Odontólogo puede ser de gran ayuda para detectar - --- trastornos genéticos y para dar consejo genético, para lo

**cual debe de tener en cuenta:**

- 1) Diagnóstico seguro.**
- 2) Conocimientos prácticos de genética e información sobre los aspectos hereditarios de las afecciones bucales más comunes en niños.**

**Por lo expuesto anteriormente creo que sería positivo proporcionar conocimientos sobre genética (más ampliamente) - introduciendo un curso sobre la materia en el programa de Odontología ofreciendo la posibilidad de integrar dicha -- ciencia en la práctica diaria.**

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

- 1) Donald Ralph.

ODONTOLOGIA PARA EL NIÑO Y EL ADOLESCENTE.  
3a. ed.  
ed. Mundi  
Buenos Aires, 1969

- 2) Cohen M. Michael

ODONTOLOGIA PEDIATRICA  
2a. ed.  
Ed. Mundi  
Buenos Aires, 1957

- 3) Brauer, John Charles

ODONTOLOGIA PARA NIÑOS  
3a. ed.  
Ed. Mundi  
Buenos Aires, 1955

- 4) Harnot, Ewald

ODONTOLOGIA INFANTIL  
2a. ed.  
Ed. Mundi  
Buenos Aires, 1969

- 5) Hogeboom, Floyde Eddy

ODONTOLOGIA INFANTIL E HIGIENE ODONTOLOGICA  
2a. ed.  
Ed. Hispanoamericana  
México, 1958

6) Sidney, B. Finn

ODONTOLOGIA PEDIATRICA  
4a. ed.  
Ed. Interamericana.  
México, 1976.

7) Law, Davis.

UN ATLAS EN ODONTOLOGIA PEDIATRICA  
Ed. Mundi.  
1972.

8) Clínicas Odontológicas de Norteamérica.

ODONTOLOGIA PARA EL NIÑO INCAPACITADO.  
Ed. Interamericana  
1974.

9) Jordon M., Evangeline.

TRATAMIENTO ODONTOLOGICO DE LA INFANCIA  
2a. ed.  
ed. Labor.  
México, 1968

10) Eldon J. Gardner

PRINCIPIOS DE GENETICA  
2a. ed.  
ed. Limusa.  
1971.

11) Clava A., Ville

BIOLOGIA  
5a. ed.  
Ed. Interamericana  
1968

**12) Harndt y Weyers.**

**ODONTOLOGIA INFANTIL**  
**Ed. Mundi, S.A.C.I.F.**  
**Buenos Aires, 1969.**