

16

29/01/84



ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS PROFESIONALES

IZTACALA - U.N.A.M.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS EN CAVIDAD ORAL
ASOCIADAS A ALGUNOS SINDROMES DE
MAYOR INCIDENCIA

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A N :

ALBARRAN RAMIREZ MA. DEL ROSARIO
GARCIA TIRADO MA. DE JESUS
LOPEZ MENDOZA VICTOR MANUEL

SAN JUAN IZTACALA, MEXICO

1984



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.

INDICE

INTRODUCCION

CAPITULO	I.-	GENETICA	
		a) Introducci3n a la gen3tica	1
		b) Importancia del estudio de gen3tica	1
		c) Antecedentes y definici3n	2
		d) Subdivisiones de la gen3tica	3
		e) Generalidades de la gen3tica	5
		f) Mutaciones	9
CAPITULO	II.-	SINDROME DE DOWN O MONGOLISMO	
		a) Introducci3n	16
		b) Antecedentes	17
		c) Generalidades	18
		d) Caracter3sticas cl3nicas	28
		e) Manifestaciones orales	38
CAPITULO	III-	SINDROME DE KLINEFELTER	
		a) Introducci3n	42
		b) Antecedentes	43
		c) Generalidades	43
		d) Caracter3sticas cl3nicas	45

e) Manifestaciones orales y faciales48

SINDROME DE TURNER

a) Introducción50

b) Antecedentes51

c) Generalidades51

d) Características clínicas52

e) Manifestaciones orales55

CAPITULO IV.-

SINDROME OROFACIODIGITAL

a) Introducción61

b) Antecedentes61

c) Generalidades62

d) Características clínicas63

e) Manifestaciones orales64

SINDROME DE CROUZON

a) Introducción.....67

b) Características clínicas67

c) Manifestaciones orales69

SINDROME DE FANCONI

a) Introducción70

b) Generalidades71

c) Etiología y patogenia73

d) Características clínicas74

e) Manifestaciones orales75

CAPITULO V.-	SINDROME DE HURLER Y HUNTER	
	a) Introducción	76
	b) Antecedentes	76
	c) Generalidades	77
	d) Características clínicas	78
	e) Manifestaciones orales	85
	DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL	
	a) Introducción	88
	b) Antecedentes	88
	c) Generalidades	89
	d) Características clínicas	90
	e) Manifestaciones orales	92
CAPITULO VI.-	SINDROME DE PEUTZ JEGHERS	
	a) Introducción	94
	b) Generalidades	95
	c) Características clínicas	96
	d) Manifestaciones orales	102
	PALADAR HENDIDO Y LABIO LEPORINO	
	a) Introducción	104
	b) Generalidades	104
	c) Manifestaciones generales	108

d) Tratamiento	111
e) Intervención quirúrgica	111
f) Cuidados pre y postoperatorios	113
g) Complicaciones	114

CAPITULO VII.- ANOMALIAS Y TRATAMIENTOS	116
---	-----

CONCLUSIONES.

INTRODUCCION

Establecer o ampliar un simple concepto o ideología es tarea difícil, el escollo se agiganta cuando se trata de crearlos y más aún cuando dicho concepto o ideología debe ser comprendido por un gran número de personas.

El objetivo fundamental de este estudio es el de hacer---entender a todos y cada uno de los profesionales médicos, específicamente al Cirujano Dentista, la importancia que reviste el hecho de conocer la integridad de un individuo biológica, psicológica y socialmente para lograr un equilibrio general. Pero es nuestra labor como profesionales de la salud - sin menospreciar los aspectos psicológico y social, hacer énfasis en el aspecto biológico dentro del cuál establecemos - las alteraciones que , en un momento dado, crean un desequilibrio sistémico, que a su vez trae consigo anomalías y al--teraciones que no por ser de menor intensidad dejan de ser - importantes.

En esta investigación tratamos de destacar las alteracio-
nes , de manera específica las que se presentan en cavidad -

oral, subsecuentes a un grupo de enfermedades que se manifiestan de manera sistémica.

Es realmente importante el entender hasta que grado es --- responsable el Cirujano Dentista de diagnosticar y prevenir - algún tipo de alteración sistémica por medio de las anomalías y alteraciones presentes en boca o viceversa.

Es por esto que tratamos de ampliar los conceptos que se tengan con anterioridad con respecto a las alteraciones bucales que se asocian con algunos síndromes, así como crear conciencia y simplificar la tarea del Cirujano Dentista en su -- práctica general y, por que no, en un futuro no muy lejano atender este tipo de problemas integralmente hasta lograr, en caso de tener éxito, la estabilidad y equilibrio biológico - psicológico y social de cada uno de nuestros pacientes.

GENETICA

a) INTRODUCCION A LA GENETICA

La evolución biológica es un proceso que ocurre en la naturaleza y que abarca a todos los seres vivos. El concepto de evolución representa una generalización que comprende dos hechos básicos :

1.- Las formas vivientes poseen la propiedad fundamental de la autorreproducción y por lo tanto la de mantener sus características estructurales y funcionales a través de las generaciones.

2.- Los seres vivos son capaces de efectuar mutaciones que pueden perpetuarse en sus descendientes, dando lugar a la variación genética, mientras las formas ancestrales sobreviven o desaparecen.

Para comprender estos conceptos, así como el objeto de nuestro estudio es necesario conocer las bases fundamentales de la genética.

b) IMPORTANCIA DEL ESTUDIO DE LA GENETICA

- El conocimiento de la genética es importante para la iden-

tificación de enfermedades internas graves, cuyas manifestaciones y síntomas externos forman parte de un síndrome hereditario dismórfico complejo y para el reconocimiento de las primeras manifestaciones o síntomas leves de una enfermedad hereditaria gracias a la historia familiar y comprobación del cuadro tenido en la familia del trastorno genético en cuestión .

c) ANTECEDENTES Y DEFINICION

La genética como ciencia se inicia a mediados del siglo XIX de "Gregorio Mendel" sobre herencia y se reconoce su valor hasta principios del siglo XX.

Los factores o unidades determinantes de la herencia se denominan "genes" desde Fohausen - 1903, y la ciencia que los estudia se le llama "genética" desde Bateson - 1909.

Es una rama de la biología que se ocupa del estudio de los factores hereditarios normales y patológicos.

Genética es un término derivado de la raíz griega gen que significa llegar a ser o convertirse en algo y trata no solo de la transmisión de factores hereditarios, sino también de las formas que tienen los mismos de expresarse durante el desarrollo y la vida del individuo.

El estudio de la herencia humana tiene que ver con la existencia de características innatas en los seres humanos, tanto físicas como mentales, normales y anormales. En un sentido-

amplio trata de aquellas cualidades presentes en todos los seres humanos que los distinguen de los seres no humanos así como de aquellas cualidades que caracterizan únicamente a cierto grupo de hombres , a determinadas familias o a determinados individuos. Es en gran parte, un estudio de semejanzas y diferencias heredables entre los seres humanos, atiende a la causa de tales semejanzas y diferencias y del modo que son transmitidas de generación en generación.

d) SUBDIVISIONES DE LA GENETICA

La genética con el objeto de facilitar su estudio sobre la heredopatología se subdivide en :

- 1.-Genética Bioquímica
- 2.-Genética Cromosómica
- 3.-Genética Estadística o Cuantitativa.

Genética Bioquímica.- Se encarga del estudio de los defectos enzimáticos y estructurales.

En orden ultraestructural a nivel molecular y bioquímico las anomalías de los cromosomas se pueden situar submicroscópicamente en las alteraciones de los genes que rigen funciones metabólicas y que se expresan por bloqueos de los caminos normales del metabolismo. Estas alteraciones se denominan errores innatos del metabolismo y que consiste en un proceso metabólico bloqueado en un determinado punto por la ausencia de la enzima que a ese nivel interviene y es debido a una en-

fermedad genética molecular.

Los genes actúan por procedimiento químico biosintético y su función es la de controlar un paso enzimático, pudiendo-- sufrir cambios espontáneos o provocados que modifiquen la -- ultraestructura del mismo e invisiblemente la del cromosoma. Estas alteraciones son llamadas mutaciones, después de producidas se incorporan al cariotipo de la especie y se transmiten hereditariamente denominándose enfermedades genéticas moleculares .

Genética Cromosómica o Citogenética.- Estudia los cariotipos y aberraciones cromosómicas. El descubrimiento de las enfermedades cromosómicas en el hombre estimuló el surgimiento del interés en la citogenética. Se inicia con el estudio citológico de las células del tejido pulmonar cultivados de cuatro embriones humanos llevado a cabo en 1956 por Tjio y Levain.

Adquiere su importancia no solo por el conocimiento de -- las leyes que rigen la biología del desarrollo normal de las generaciones de la especie humana sino también porque ayuda a conocer sus desviaciones como causa de las llamadas anomalías o enfermedades congénitas. Las alteraciones de los cromosomas van a ser las responsables de una serie de caracteres morfológicos y funcionales anormales en la especie humana -- que en conjunto se llama síndromes, que al alejarse de la -- normalidad constituyen las enfermedades del tipo hereditario.

Profundizando en los estudios de citogenética se ha podido ir estableciendo una relación paralela entre las alteraciones del conjunto de los cromosomas normales (cariotipo) del hombre y determinados síndromes de enfermedades congénitas humanas .

Genética Estadística o Cuantitativa.- Tiene por objeto el estudio de la herencia , de las diferencias entre los individuos, diferencia de grado más que de clase, cuantitativamente en lugar de cualitativas.

Estas son las diferencias individuales, las cuáles, proporcionan el material para que la selección natural actúe -- sobre ello y las acumúle.

El conocimiento de la herencia de estas diferencias es -- por lo tanto, de significación fundamental en el estudio de la evolución y en la aplicación de la genética al mejoramiento de las plantas y animales racionales e irracionales. Estudia la frecuencia con que dentro de los árboles genealógicos familiares y las poblaciones se acumulan los defectos genéticos y además investiga los índices de mutaciones.

e) GENERALIDADES DE LA GENETICA

La herencia va ligada a los cromosomas nucleares en los -- que se ordenan linealmente los genes, cada gen ocupa un lugar determinado en el cromosoma llamado locus geni y cuando es--

tos genes cambian de posición se producen efectos patológicos. Existen en cada célula del cuerpo 10,000 genes o más.

Cada gen está constituido por moléculas nucleoprotéicas (DNA) con poder estructural y autorreproductivo, cada rasgo hereditario es determinado por un par de genes homólogos llamados aleles ubicados en el mismo lugar correspondiente del par cromosómico. Los genes son determinantes estructurales de la secuencia de los aminoácidos en la síntesis de los polipéptidos y controlan la formación de enzimas más complejas y otros efectos.

El genotipo determina la constitución genética de un individuo y el fenotipo se refiere a lo que es externo o expresión de esta constitución, es decir es lo que el médico advierte y a partir de este hace deducciones sobre el genotipo.

Los cromosomas son filamentos cilíndricos microscópicos de variable longitud y grosor, formados por los genes, componen el núcleo celular, las formas más comunes son las de bastoncillo u horquilla.

Están constituidos por fibras enrolladas en espiral denominadas en conjunto cromonemas, estas fibras espiraladas presentan engrosamientos en forma de bola llamados cromómeros. Cada cromosoma durante la metafase está formado por dos cromátides que se unen por el centrómero, el cuál varía su situación y sirve para ordenar los cromosomas en grupos.

Los cromosomas tienen dos funciones distintas :

- 1.- La conservación y la transmisión del material hereditario.
- 2.- La formación de sustancias que influyen sobre el metabolismo celular y finalmente determina la aparición de los rasgos del fenotipo.

La transmisión de las características de todo ser humano -- está contenida en los cromosomas, cuyo número es constante en cada célula del cuerpo, contándose en ellas 46 número diploide con respecto al número de cromosomas contenido en las células germinales maduras (óvulo y espermatozoide) que es de 23 o sea que los 46 cromosomas o múltiples cromómeros se hallan apareados dos grupos de genes, los paternos y los maternos. En cada cromosoma se hallan aproximadamente 1000 genes, la masa hereditaria celular de cada persona está integrada por dos grupos de 23,000 genes, en total 46,000 genes por par cromosómico llamados aleles.

Las células germinales inmaduras (oogonias y espermatogonias) contienen una dote cromosómica diploide, pero durante la meiosis que experimente durante su maduración es la responsable de que el número de cromosomas se reduzca a la mitad en sus hijas (óvulo y espermatozoide) y se convierten en haploides, 23 cromosomas. Así el huevo o cigoto resulta de la unión del óvulo con el espermatozoide, cada uno con 23 cromosomas, poseerá un 50% de cromosomas procedentes del padre y el otro 50% de la madre, siendo número total diploide (46) agrupados en 23 pares

de los cuáles 22 son lo llamados autosomas que son idénticos - en ambos sexos, los genes que están ubicados en ellos se les llama autosómicos y la herencia ligada a éstos genes es la autosómica. El par restante lo integran los cromosomas sexuales o gonosomas X Y en el varón y XX en la mujer, los cromosomas X y Y poseen una parte homóloga y otra no homóloga.

Los individuos masculinos poseen una dote cromosómica 22 A pares autosómicos y un par de gonosomas 1 X Y y los femeninos 22 A más 1 X X.

La disminución del número de cromosomas es obligada pues - de lo contrario la función de las células germinativas masculinas y femeninas produciría un individuo que poseería número de cromosomas doble que el de la célula original.

Cada individuo posee en sus cromosomas frente a cada gen - paterno su correspondiente gen materno. Se dice que el individuo es homocigótico cuando no hay diferencia entre un par - de genes y si existe diferencia entre los aleles el individuo es heterocigótico.

Cuando uno de los genes aleomorfos domina sobre su homólogo y tiene poder efector fenotípico evidente en estado heterocigótico, se denomina gen heredado dominante y si el otro gen aleomorfo normal anula su expresión fenotípica y esta no es advertida se le denomina gen heredado recesivo.

La herencia ligada a la transmisión de genes existentes solamente en los cromosomas sexuales X y Y se le llama herencia

ligada al sexo, el cromosoma Y con sus genes es el efector del desarrollo de las gónadas y rasgos sexuales masculinos, el cromosoma X lo poseen tanto los hombres como las mujeres es determinante sexual femenino.

El cromosoma X del varón proviene siempre de la madre y el a su vez lo pasa a sus hijos pero no a sus hijos varones.

La información genética reside fundamentalmente en la dote cromosómica nuclear y especialmente en el DNA. El DNA es la sustancia determinante de los efectos heredados que es transportado por los genes, contiene la información genética.

El DNA contiene durante toda la vida la información genética cuyo código genético troquelada la estructura mediante una clave realizadora. La información genética reside en el núcleo y desde este controlan la síntesis proteica que se lleva a cabo en el protoplasma. Por lo tanto se debe transmitir la información existente en el núcleo al protoplasma y este es llevado a cabo por el RNA (ácido ribonucleico) mensajero, que penetra en el citoplasma para catalizar en ella la síntesis de proteínas.

f) MUTACIONES

Cuando surge un gen distinto de los heredados por los progenitores se le considera como mutación con la cual se designa la presencia de un gen distinto de la masa hereditaria del individuo.

Existen varios tipos de mutaciones:

- 1.- Las del genoma, que es el número total de cromosomas, en las que varía el número total de cromosomas o de algunos de determinado grupo (trisomías).
- 2.- Mutaciones cromosómicas, en las que sin variar el número de cromosomas se advierte una modificación en la morfología de algunos de ellos (pérdida de la sustancia, translocaciones gigantismos, inversiones).
- 3.- Mutaciones de genes, en las que se ven alteraciones en el cariotipo y a pesar de esto hay un cambio en las descendencia.

Las mutaciones solo suelen afectar a un gen cada vez. Un gen cambiado por mutación al multiplicarse produce otro gen con la composición mutante. De esta forma aparecen descendientes que tienen una característica anormal, dado que cada gen puede mutar de muchas formas distintas.

Es muy raro que el efecto de un gen mutante sea ventajoso es más del 99% de los casos, la mutación de un gen produce efectos perjudiciales, alguna perturbación funcional. Esta perturbación a veces basta para matar a cualquier individuo que hereda genes mutantes iguales de sus dos padres, estos genes mutantes se llaman letales o sea incompatibles con la vida.

Cada uno de los cromosomas y genes que poseemos tiene su lugar propio y basta la falta, translocación, ruptura, pérdida o separación de uno de ellos, para que determinada función

o forma de desarrollo deje de operarse y se convierta en un factor letal.

Se consideran como factores mutagénéticos:

- a) Agentes infecciosos
- b) Farmacos
- c) Hormonas
- d) Radiaciones
- e) Hipoxia.

Agentes infecciosos.-

Solo tres virus, la rubeola, la infección por citomegalovirus y el virus del herpes simple se han identificado como causas de malformaciones y de infección fetal crónica, que persiste después del nacimiento.

Rubeola o sarampión alemán, en la actualidad está plenamente comprobado que el virus rubeola puede causar malformaciones oculares (cataratas y microftalmia), del oído interno (sordera congénita por destrucción del órgano de Corti), cardíacas (persistencia del conducto arterioso y defecto de los tabiques interauricular e interventricular) y a veces dentales -- (capa de esmalte).

El virus pudiera ser causa de algunos casos de retraso mental y anomalías cerebrales, asimismo produce retraso en el crecimiento intrauterino, lesión miocárdica y anomalías vasculares.

La clase de malformación depende de la etapa de desarrollo embrionario, en la cual ocurre la infección. Las deformidades dentales resultan de infección entre la sexta y novena semana de embarazo.

Citomegalovirus, los datos principales de infección son: Microcefalia, calcificaciones cerebrales, ceguera, carioretinosis y hepatoesplenomegalia. La enfermedad a menudo es mortal cuando afecta al embrión o al feto y puede pasar inadvertida en la embarazada.

Virus del herpes simple, la infección se transmite cerca de la fecha de nacimiento y la anomalía informada es microcefalia, microftalmia, displasia retiniana, hepatoesplenomegalia y retardo mental, por lo regular el niño adquiere la infección de la madre al nacer por enfermedad venérea y los síntomas del padecimiento aparecen en estas circunstancias durante las tres primeras semanas de edad.

Farmacos.-

Entre los muchos medicamentos utilizados durante la gestación, de pocos se ha comprobado que sean teratógenos para los hijos.

La talidomida es un medicamento antiemético y somnífero produce los siguientes defectos, deformidades macroscópicas de los huesos largos, atresia intestinal y anomalías cardiacas.

Aminopterina, pertenece a los antimetabolitos y es antagonista del ácido fólico, se ha utilizado en etapa temprana de gestación para provocar aborto terapéutico en tuberculosas, los defectos advertidos fueron : meningocele, hidrocefalia, paladar hendido, y labio leporino.

Otros medicamentos de los cuáles no existen pruebas concluyentes en lo que se refiere a malformaciones en el ser humano son los anticonvulsivos como el fenobarbital, la trimetadiona y difenilhidantoína, así como los fármacos anoréxicos, se sabe de otros compuestos que pueden ser nocivos para el embrión o feto, destacándose entre ellos los siguientes : Propiltiouracilo, yoduro potásico (bocio y retardo mental) estreptomina (posible sordera), sulfamidas, (deformidades de los miembros) por imipramina, tetraciclinas (inhibición del crecimiento óseo), tabaquismo (niños de peso bajo al nacer) alcohol (malformaciones múltiples), antihistamínicos (esterilidad). Sin embargo se necesitan más datos para que estos compuestos se consideren teratógenos.

Hormonas.-

Progestina, se emplea durante la gestación para impedir el aborto, la etisterona y noretisterona tienen actividad andrógena importante y se han informado casos de masculinización de los genitales en embriones femeninos, y se observó aumento de volumen en el clítoris, con fusión más o menos intensa de los pliegues labioescrotales.

Cortisona, algunos investigadores indican que la cortisona ingestada en la etapa incipiente de gestación puede dar paladar hendido.

Radiaciones,-

La administración de dosis grandes de rayos X a embarazadas pueden originar microcefalia, defectos craneales, espina bífida, paladar hendido y defecto de las extremidades.

Es menester percatarse de que el carácter de la malformación depende de la dosis de radiación y de la etapa de desarrollo en la cuál se administre.

En algunas investigaciones se comprobó que la radiación no causa anomalías en los hijos de sujetos expuestos. Sin embargo otros estudios sugirieron que la dosis acumulada de radiación en los límites de 30 a 80 r por generación puede duplicarse la herencia de mutación espontánea en el ser humano.

Hipoxia.-

Se han observado pocos casos en los que la hipoxia haya causado malformaciones congénitas en el ser humano. Se ha comprobado que niños que nacen en sitios de altitud relativamente grande suelen pesar menos.

El conocimiento de la genética humana no solo satisface nuestro deseo de saber acerca de nosotros mismos; debe también estar en la base de decisiones prácticas. El médico y

SINDROME DE DOWN O MONGOLISMO

a) INTRODUCCION

La incidencia de la no disyunción (defecto en la separación de cromosomas durante la ovogénesis cuyo resultado es la formación de óvulos con dos cromosomas del mismo número - en vez de uno), en los organismos experimentales y los anormales fenotipos que de ella resultan, debían haber provocado ya desde tiempo atrás una búsqueda de situaciones semejantes en el hombre. Ciertamente se hicieron algunas propuestas en este sentido, pero no se emprendió acción alguna. Que lo que se sabía de las complejidades del comportamiento de los cromosomas en una mosca o en una mala hierba pudiera trasladarse al hombre parecía algo fantástico y, en todo caso, las técnicas de citología humana eran demasiado primitivas para servir como instrumentos en tal operación.

Sin embargo, debía llegar el día en que uno de los más notables y angustiosos síndromes en el hombre, el síndrome de Down, se demostrara ser el resultado de una trisomía. Hasta entonces se aplicó a esta condición el término de mongolismo pues muchos de los individuos afectados mostraban un pliegue

en el párpado que se consideró semejante al pliegue del párpado de los miembros de las razas mongoloides.

Por desgracia, el síndrome de Down es una anomalía relativamente común, que tiene una incidencia total de 0.15%, de todos los nacimientos aproximadamente. Aparecen de 2 a 3 niños por cada mil partos y puede observarse en caucasoides, indios americanos, esquimales, orientales, asiáticos y probablemente se encuentre en todas las razas.

b) ANTECEDENTES

En 1959 el genetista francés Jeromé Lejeune, junto con Turpin y Gautier en Francia, y poco después en varios países, estudiaron los cromosomas obtenidos de cultivos de fibroblastos y de células de la médula ósea de cierto número de individuos Down y descubrieron que uno de los pequeños cromosomas del -- grupo G estaba presente por triplicado en lugar de estarlo -- por duplicado por lo cuál se le dá el nombre de trisomía 21

Lejeune descubrió, que los pacientes que sufrían síndrome de Down (denominado así en honor al médico británico que descubrió por primera vez su cuadro en 1866), no presentaban -- ningún gen mutante o defectuoso sino que tenían un cromosoma-

de más que seguramente es perfectamente normal.

c) GENERALIDADES

Actuamente se consideran fundamentalmente dos alteraciones cromosómicas causantes de este síndrome:

La llamada trisomía 21 y el mongolismo hereditario o translocación cromosómica.

En la trisomía, los casos de síndrome de Down se deben a un defecto de la separación de los cromosomas durante la ovogénesis, llamado no-disyunción, cuyo resultado es la formación de óvulos con dos cromosomas 21 en vez de uno. Cuando este óvulo se une con un espermatozoide normal, el resultado es un embrión con tres cromosomas 21 normales provocando el síndrome.

En el mongolismo hereditario familiar, se observa menor frecuencia como causa del síndrome, en este existe un cromosoma 21 supernumerario o anómalo que se transloca con otro cromosoma.

Una madre portadora sana tiene solamente 45 cromosomas en lugar de los 46 normales, pero la cantidad total de informa -

ción genética es normal. Sin embargo, durante la ovogénesis la segregación de los cromosomas da lugar a un óvulo que lleva el cromosoma 21 traslocado, mas el cromosoma 21 libre. La fecundación de este óvulo origina un embrión con un número cromosómico aparentemente normal pero con un cromosoma 21 de más. Las anormalidades en ambos tipos de alteraciones son similares .

En el caso de la trisomía 21, una característica importante es el aumento de incidencia cuando la madre es de edad avanzada. Una mujer embarazada de 40 años de edad tiene 10 veces mas posibilidades de tener un hijo afectado que una de 25 años. En término relativo, la incidencia del carácter se eleva 50 veces más al aumentar la edad de la madre.

Es cierto, por lo general, que las mujeres de más edad -- tienen maridos de más edad y pudiera pensarse que el que nacieran niños afectados podría deberse a las influencias directas o indirectas del padre o de la madre.

Penrose ha demostrado, sin embargo, que la frecuencia de tales nacimientos se eleva con la edad de la madre, incluso si la edad de los padres es constante, y no varía la edad de las madres .Además es la edad de la madre y no el número

de precedentes embarazos, lo que determina la frecuencia de nacidos afectados.

En el segundo tipo de alteración cromosómica en realidad se trata de una trisomía oculta, ya que son observables dos cromosomas 21 y el tercero está adherido al 15 y no se ve , formando así el cromosoma 15/21.

De un 25 a un 30 % de los mongólicos mueren antes del primer año y uno sobre dos antes de los cinco. La esperanza media de vida es de 18 años. Las causas más frecuentes de muertes son las infecciones respiratorias y las complicaciones cardíacas.

Apesar de que han surgido dudas sobre cual de los dos pares sea el 21, los investigadores en el área han decidido que definitivamente el cromosoma más fluorescente causa el síndrome de Down y seguirá siendo el 21, y el cromosoma menos fluorescente que presenta pérdida parcial de los brazos largos en la leucemia y se denomina cromosoma Filadelfia es el 22.

Si se clasifica la trisomía 21 por su cariotipo, se observa que aproximadamente el 95 % son trisomías 21 regulares, donde el cromosoma 21 extra se encuentra libre y el resto con mosaicos o trisomías por traslocación.

Trsonomfa 21 regular. -

El mecanismo que produce un huevo fertilizado con un cro-
soma extra , es el de no disyunción que ocurre durante la ga-
metogénesis es decir, durante la división meiotica que da ori-
gen a un gameto (óvulo o espermatozoide). En realidad, hasta
la fecha no se ha podido demostrar objetivamente que el cro -
mosoma extra del niño trisómico sea materno o paterno, pero -
por la relación que existe por la edad materna y el mecanismo
de meiosis femenina, se ha aceptado que la no disyunción se -
lleva a cabo en la madre.

Durante la meiosis ocurren algunos eventos importantes :
La separación o segregación de los pares de cromosomas duran-
te la meiosis I es al azar, de manera tal que a cada polo --
irán tanto cromosomas maternos como paternos y el intercambio
génico que se realiza entre entre los miembros de los pares -
cromosómicos de origen materno y paterno, aumenta la mezcla--
de los patrimonios hereditarios y por ende la gran variabili-
dad de los individuos.

Por otro lado, existe una diferencia importante entre el -
funcionamiento de la meiosis en el hombre y en la mujer . En
el hombre, la gametogénesis, es decir, la producción de game-
tos por división meiotica de las células germinales, se ini -
cia en la pubertad, es continúa y para cada célula se realiza

en un tiempo aproximado de 64 días. En el sexo femenino ocurre lo contrario, las niñas al nacimiento tienen ya un patrimonio de células germinales establecido; éstas se encuentran detenidas en un estado temprano de la meiosis I y se mantiene en esa fase llamada dictioteno, hasta el momento de la maduración ovular después de la pubertad. Este hecho es muy importante ya que si consideramos que cada paso de la meiosis está controlado por enzimas y regulado autosómicamente por el precedente, se necesita que los mecanismos enzimáticos estén listos cuando se inicia la división para cada etapa y se suceda en la secuencia correcta.

Los experimentos hechos, parecen demostrar que la ruptura mecánica del folículo es el primer estímulo para que se desencadene el proceso meiotico del ovocito primario detenido en el dictioteno y forme el ovocito secundario con la expulsión del primer cuerpo polar. El segundo estímulo que provoca la iniciación de la meiosis II es la entrada del espermatozoide que ocurre de la expulsión del segundo cuerpo polar. Si la fecundación se retrasa, el mecanismo meiotico no es - estimulado a su debido momento, podría bloquearse, no progresar la división y producirse una triploidía, es decir, un - cigoto con 69 cromosomas.

En el caso particular del cromosoma 21, el mecanismo de la no disyunción, por el cual los dos cromosomas 21 emigran a

un polo de la célula durante la segunda división meiótica, -- produce tres tipos alternativamente de gametos: uno normal, uno con dos cromosomas 21 y uno carente de cromosoma 21.

La fertilización del gameto con 24 cromosomas y dos cromosomas 21 producirá un cigoto con 47 cromosomas portadores de una trisomía 21 y por lo tanto un producto clínico de síndrome de Down. La fertilización del gameto que no recibió el cromosoma 21 producirá un cigoto monosómico 21 que no es viable y que será abortado.

En resumen, la trisomía 21 regular se origina por la -- "no disyunción" del par 21 durante la ovogénesis, y este fenómeno ocurre con más frecuencia a edades maternas más avanzadas y se consideran que el riesgo aumenta cuatro veces -- por cada cinco años más de la madre.

En los casos de hijos de madres jóvenes, se ha hablado de genes pegajosos que favorecen la "no disyunción"; o bien, según las investigaciones de Lejeune, de una asincronía en la cronología de la meiosis con respecto a sus estímulos desencadenantes.

El mecanismo de "no disyunción" que se realiza durante la

meiosis también puede ocurrir en el curso de una mitosis después de la formación de un cigoto normal de 46 cromosomas. La " no disyunción " postcigótica del cromosoma 21, produce una célula con 47 cromosomas trisómica 21 y una monosómica de 45 cromosomas .

La célula trisómica sigue dividiéndose y forma una población de células trisómicas, mientras que la monosómica que no es viable, muere sin reproducirse, por otro lado, las células normales, forman una población normal. El resultado final es un producto con dos poblaciones de células : Normales y trisómicas, es decir un mosaico celular.

El cuadro fenotípico es variable según sea la proporción de células normales y de células trisómicas, desde un síndrome de Down completo, hasta un individuo aparentemente normal

Aparentemente, la no disyunción postcigótica no tiene relación con la edad de la madre, aunque la de 164 casos estudiados en México, los seis pacientes con mosaico celular -- eran productos de madres de más de 30 años.

En los casos de mosaico celular, es importante la investigación de radiaciones ionizantes y medicamentosas o infecciones virales en las primeras semanas del embarazo que en un -

momento dado pudiera haber favorecido la "no disyunción".

Trisonomía 21 por translocación.-

Finalmente, el tercer tipo de anomalías cromosómicas que se encuentra en los pacientes con mongolismo, es la trisomía 21 por translocación. Esta ocurre por fusión céntrica entre dos cromosomas acrocéntricos de los grupos D o G, en la cual la mayor parte de los brazos largos de un cromosoma acrocéntrico se transloca a los brazos cortos de otro acrocéntrico. El otro producto de la translocación que contiene una pequeña porción de los brazos largos de uno y los brazos cortos del otro, es pequeño y generalmente se pierde. En los casos de trisonomía 21 por translocación, lo más frecuente es la translocación 21 (2 a 3%), pero también puede encontrarse una translocación entre 2 G 21/22 (1 a 2%).

Durante la meiosis, la sinapsis entre las porciones homólogas es incompleta y se forma una cadena de tres cromosomas. El comportamiento de estos tres cromosomas durante la separación anafásica producirá cuatro tipos de gametos.

Si el gameto recibe los dos cromosomas normales y es fecundado, el producto será genotípica y fenotípicamente normal. Si recibe el cromosoma translocado, su fecundación producirá un individuo genotípicamente portador de una translocación.

ción balanceada y fenotípicamente normal. Si por el contrario, el gameto fecundado contiene un cromosoma translocado-- más el homólogo 21, el producto de la fecundación será trisó-- mico 21 y si contiene únicamente el homólogo D, será monosó-- mico 21.

Si este accidente ocurre durante la meiosis, se dice que la translocación es de novo y el cariotipo de los padres es normal. Cuando la translocación es familiar, el cariotipo de los padres es normal. Cuando la translocación es familiar el cariotipo de los padres revela que uno de ellos es portador de la translocación balanceada. Teóricamente, para el portador de una translocación balanceada, el riesgo de tener un hijo normal debería de ser de 1 a 3, un portador y un trisómico, además de un número de abortos correspondientes a -- las monosomías, pero los resultados de las investigaciones -- en familias con translocaciones no son concordantes con lo -- esperado. Si la madre es portadora de la translocación, el riesgo de tener un hijo trisómico es de 1 a 5, lo cual, aunque elevado, es menor de lo esperado. Por el contrario en -- el caso de portadores masculinos, el riesgo es de 1 a 2 1/2. -- Esto podría explicarse por el mecanismo diferente de la meiosis en el hombre, que como sugiere Lejeune, al ser continúa-- facilita la separación balanceada de los homólogos. Otra ex-- plicación puede ser la propuesta por Kiessler, quien encon--

tró una cuenta espermática baja y múltiples espermatozoides anormales en un individuo portador de una translocación D/D. El autor concluye que posiblemente las espermátidas cromosómicamente no balanceadas sean incapaces de transformarse en espermatozoides funcionantes.

Cuando se trata de translocaciones D/G, los riesgos para los portadores serán los ya mencionados, sin que esto influya que el cromosoma D sea un 13, un 14 o un 15. Vale la pena mencionar que hasta la fecha en la mayoría de las translocaciones D/21, el D. involucrado ha sido el 14; se han reportado algunos casos de translocaciones 15/21, pero ninguno 13/21.

Hasta ahora la prevención en los casos de mongolismo se limita a proporcionar consejo genético, el cual podría empezar limitando los embarazos en las parejas de más de 35 años.

Otra arma preventiva que está en discusión en todos los países por los problemas éticos y morales que suscita, es el diagnóstico prenatal por medio de amniocentesis. Este puede realizarse en madres con alto riesgo de tener un hijo con mongolismo, como son las mayores de 40 años y las portadoras de una translocación balanceada D/G o G/G. Por amniocentesis realizada entre la duodécima y decimosexta semanas, se obtiene líquido amniótico y células de descamación del producto el cultivo de estas células permite anali-

zar el cariotipo del feto. En caso de que el cariotipo revele trisomía 21, se puede realizar el aborto terapéutico.

Es importante mencionar la relación que existe entre el mongolismo y la leucemia. No se ha podido determinar si la anomalía cromosómica predispone a la leucemia o es simplemente concomitante, pero parece evidente que las investigaciones epidemiológicas y de laboratorio se deben complementar para determinar el papel de la anomalía citogenética a la leucemia.

d) CARACTERISTICAS CLINICAS.

El síndrome de Down es una afección congénita de aberración cromosómica, caracterizada por insuficiente desarrollo mental, aspecto típico de facies que recuerda la de los mongoles, existen alteraciones en el cráneo como aplana miento occipital, microcefalia, alteraciones en el resto del esqueleto y los genitales, la cara es redonda y depro vista de expresión, la nariz es pequeña con puente deprimido, párpados oblicuos con repliegue vertical en el ángulo interno, la hendidura palpebral es reducida y oblicua hacia afuera y la separación entre ambos ojos es estrecha.

Son pacientes de baja estatura, tronco relativamente largo y extremidades cortas. Es frecuente observar una variable diferencia entre la edad cronológica y la edad mental, a esto se le agrega la tendencia a ser afables, cariñosos, juguetones, chistosos e inocentes.

Presentan una boca pequeña entreabierta con paladar - ojival y micrognatismo, la lengua es de tamaño normal o algo agrandada, aparenta ser macroglosica por no tener cabida en la cavidad oral puede ser indistintamente larga y - delgada o gruesa y ancha y a veces de aspecto escrotal.

El tamaño anteroposterior de la órbita, generalmente - es más corto que lo normal y las paredes óseas se encuentran adelgazadas. La separación de las órbitas es mayor de lo normal.

1.- IRIS.

Hay dos características sobresalientes en este síndrome, una de ellas es el adelgazamiento en su periferia, dan do un aspecto senil este proceso avanza con la edad.

Aparecen unas manchitas blancas o doradas conocidas - como manchas de Brushfield. Se localizan en la periferia

del iris y forman un círculo, estas son fácilmente vistas en los iris poco pigmentados y se encuentran en un 85% de los niños con este síndrome.

Se ha descrito que el iris en este síndrome no es susceptible a la acción de los midriáticos.

2.- CRISTALINO.

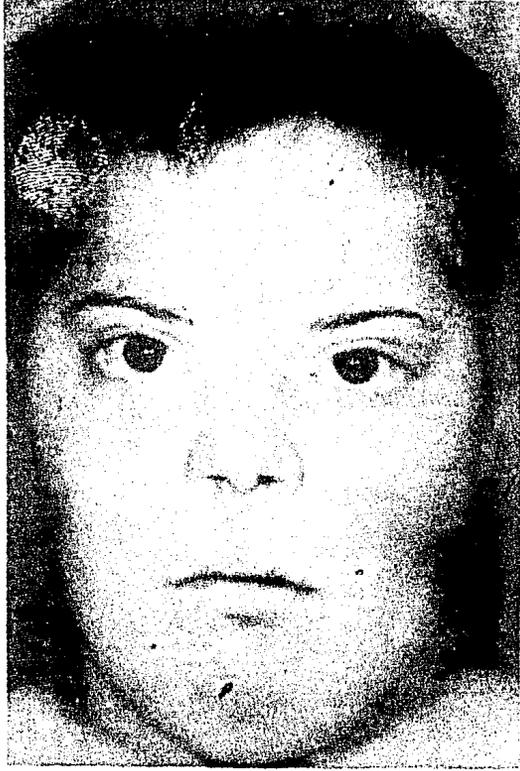
La opacidades del cristalino se desarrollan generalmente después de los seis años de vida. Los cambios típicos se observan de los 12-14 años de edad.

Además de los cambios descritos es común observar las siguientes manifestaciones:

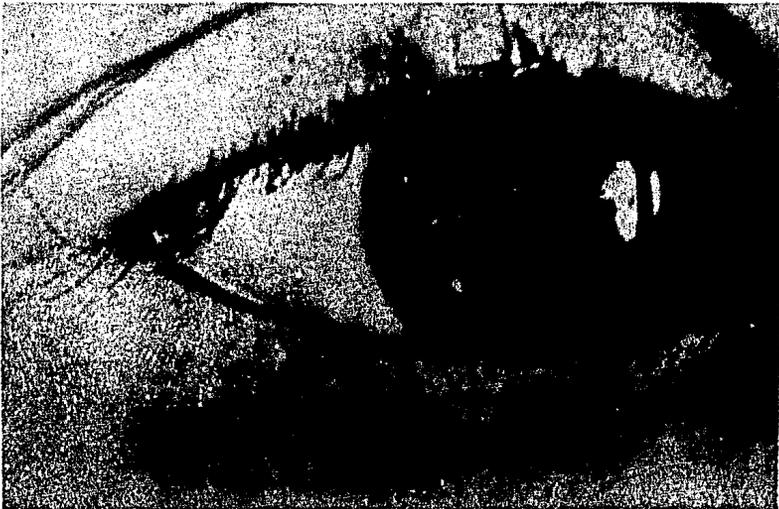
a) Nistagmus.- Son movimientos bruscos e involuntario de globo ocular, que consiste en una desviación lenta de este con retorno rápido a su posición original, no es tan frecuente y se ignora si su origen es intra o extraocular. Se cree que es debido a alteraciones de la vía visual, a miopía alta y a las opacidades cristalinas.

b) Estrabismo.- Es una desviación de ambos ojos; uno de ellos se dirige al objeto que se mira y el otro se desvía de su línea de fijación.

SINDROME DE DOWN



FACIES



MANCHAS DE BRUSHFIELD

c) Anormalidades de refracción.- Se encuentran frecuentemente ametropías altas, ya sea hipermetropía o miopía alta.

d) Blefaritis o Conjuntivitis.- La primera es una inflamación de los párpados y la segunda una inflamación de la conjuntiva. El niño con este síndrome está propenso a sufrir cuadros repetitivos de conjuntivitis y blefaritis.

El manejo oftalmológico de estos niños es importante para su mejoramiento general. Las anormalidades de refracción se deben tratar adecuadamente con lentes correctores, ya que es necesario que tengan una visión lo más correcta posible para que su aprendizaje sea adecuado.

La blefaritis y conjuntivitis son de fácil tratamiento, pero como tiende a recidivar, será necesario la observación periódica, tratando estas infecciones en su inicio.

El estrabismo debe corregirse quirúrgicamente. Las alteraciones en la configuración de la órbita como el nistagmus aún están fuera de alcance.

Los principales trastornos otorrinolaringológicos son: respiración oral, rinolalia cerrada, ronorrea anterior y en ocasiones otitis media supurada. Esto se debe al crecimiento anormal de los huesos del cráneo y principalmente del tercio medio de la cara, que a su vez interfieren de manera

importante en el desarrollo biopsicosocial de los individuos con trisomía 21.

Los problemas infecciosos de oído aumentan la frecuencia de alteraciones de la audición en estos pacientes. Las deformidades de la lengua, paladar, dientes, rinofaringe y senos, que son órganos de articulación y resonancia, constituyen un enorme problema en el desarrollo de la expresión oral del lenguaje.

Los pabellones auriculares están despegados y mal contorneados.

El conducto auditivo externo está estrechado.

CABEZA.

El cráneo es moderadamente pequeño, con notable braquicefalia, el perímetro cefálico, es menor, persistente hasta la edad madura.

CUELLO.

Este aparenta ser corto y ensanchado.

TRONCO.

El pecho es ocasionalmente excavado, se observan once pares de costillas, con posible ausencia de una vértebra.

COLUMNA VERTEBRAL.

En la mayoría es normal clínicamente.

PELVIS.

Durante el primer año de vida presentan varios estigmas.

MANOS.

Son cortas y anchas debido a que los metacarpales y falanges son cortos. El pulgar está situado más abajo.

PIES.

Se observa pie plano valgo, blando en el preescolar y escolar y tiende a ser rígido a partir de la adolescencia.

Existe hipotonía muscular marcada en el 21% de los pacientes lo que explica el retardo del desarrollo motor. Se observa hiperlaxitud articular, esta patología predispone a inestabilidad articular y a luxaciones.

Frecuentemente se observan malformaciones viscerales, con mayor frecuencia el corazón. El 1.06% de las cardiopatías congénitas se asocian al mongolismo. El 47% de los pacientes con síndrome de Down padecen cardiopatías.

La comunicación interventricular aislada o asociada a la persistencia del conducto arterioso es la más frecuente, aunque la más peculiar es el canal atriventricular común.

La teratología de Fallot y la subclavia derecha anómala representan el 90% de las anomalías cardiovasculares del síndrome de Down.

Tanto los niños sin cardiopatía como los que tienen cardiopatía congénita asociada al mongolismo, mueren en un elevado porcentaje en el primer año de vida y con frecuencia lo hacen durante la primera semana, a consecuencia de malformaciones gastrointestinales, la propia cardiopatía, los problemas respiratorios o por problemas infecciosos.

ALTERACIONES HEMATOLOGICAS.

Las alteraciones hematológicas más frecuentes en estos niños son:

- 1.- Regulación ineficaz de la granulopoyesis y segmentación incompleta de los núcleos de los neutrófilos.
- 2.- Actividad aumentada de algunas enzimas de los eritrocitos y de los leucocitos.
- 3.- Reacciones leucemoides.
- 4.- Leucemia aguda.

Las reacciones leucemoides en el síndrome de Down son frecuentes principalmente en niños menores de un mes, por lo que es de suma importancia practicar todos los exámenes de laboratorio y gabinete y tomar el tiempo necesario para comprobar si las alteraciones hematológicas corresponden realmente a leucemia aguda o a reacción leucemoide transito

EXPLORACION NEUROLOGICA.

La exploración minuciosa complementa el diagnóstico, al demostrar las alteraciones siguientes:

- 1.- En la movilidad voluntaria hay un déficit moderado de la fuerza muscular, simétrica y comparable en todos los miembros. Por lo general no hay parálisis ni paresias, pero sí manifestaciones de carencia de vigor físico. El desarrollo motor es lento y retrasado: Los pacientes no pueden estar de pie antes de los 2 años y por lo general lo hacen entre los 2-4 años.
- 2.- El tono muscular se encuentra muy disminuido y es el factor que explica parte de los problemas motores de los primeros meses por ejemplo, el que los niños no levanten la cabeza y se tarden en sentarse y en caminar, que presenten hiperextensibilidad de sus miembros, del tronco y de las articulaciones en general, lo que hace que pueda adoptar posiciones forzadas, subir los pies encima de la cabeza, así como doblar forzosamente los brazos para atrás, etc.
- 3.- La coordinación de movimientos y el equilibrio son funciones que se desarrollan lentamente, lo que explica las caídas frecuentes, la marcha insegura e irregular que aparenta cierto grado de ataxia pero con cierta agilidad cuando gatean.

- 4.- La sensibilidad es normal, sin embargo en ocasiones es difícil valorar por la falta de capacidad intelectual, así como por el problema del lenguaje.
- 5.- Los esfínteres no son controlados a tiempo y en ocasiones pueden persistir incontinentes durante toda la vida debido a la inmadurez cerebral.

Sobre todas estas consideraciones clínicas funcionales, se debe enfatizar que desde el punto de vista neurológico, la función cerebral que está en relación con la inteligencia, con el razonamiento, con el juicio, con las deducciones, es la que lamentablemente siempre se encuentra alterada en esta enfermedad.

El lenguaje, forma de expresión de las funciones superiores, tiene grandes limitaciones, aparece tardíamente entre los 3-5 años, evoluciona con lentitud y permanece por lo regular imperfecto y rudimentario toda la vida como consecuencia del déficit intelectual. Por lo contrario, mímica y gesticulación parecen tener mayor importancia.

ANATOMIA PATOLOGICA.

Los cerebros de pacientes con síndrome de Down en los primeros meses de vida son al más pesados que los de los niños normales, debido al edema por retención de líquido.

Después de los dos años va perdiendo peso proporcionalmente en relación a los cerebros normales de la misma edad.

La consistencia es mucho más suave, gelatinosa y el color más claro que lo usual. La forma configuración de la cisura es anormal. En el mongolismo existen menos cisuras y muchas de ellas fallan en el desarrollo. Las células nerviosas son menos diferenciadas y tienen escasas dendritas y después de los seis meses de edad, muestran evidencia de degeneración, edema, vacuolización y hasta degeneración de ciertas capas corticales.

El cerebelo es pequeño debido a la detención en su desarrollo y en cierta etapa fetal, con diferenciación anormal de la capa de células de Purkinje, de la folia y falta de mielinización, lo cual puede explicar la hipotonía característica.

La alteración básica del mongolismo está a nivel de la bioquímica molecular, con desórdenes en el proceso enzimático o metabólico, posiblemente en la síntesis y distribución de proteínas específicas, de las cuales el DNA tiene una función primordial, debido a que dirige la síntesis del RNA, el cual a su vez dirige la síntesis de proteínas.

e) MANIFESTACIONES ORALES.

La boca de pequeña dimensión toma una forma triangular, con paladar ojival, el cuál está ocupando un lugar muy pequeño, por esta razón y por que el tono muscular generalmente es pobre la lengua de un bebé con síndrome de Down, puede protuirse intermitentemente.

De manera general la boca permanece entreabierta, deja ver una lengua lisa y geográfica, dientes mal implantados y distroficicos, los labios son gruesos y deshidratados, flácidos y fisurados.

La lengua es de tamaño normal o algo agrandable, aparenta ser macroglósica por no tener cabida en la cavidad bucal puede ser indistintamente larga y delgada o gruega y ancha y en un tercio de los casos es escrotal.

Los dientes pueden encontrarse en un lugar pequeño y algunas veces adoptar una forma anormal, como lo prueba el artículo llevado a cabo con 212 niños con síndrome de Down y 124 de sus parientes no afectados.

La edad dental posteruptiva fué mostrada para variar ampliamente con los diferentes tipos de morfología de los dientes permanentes de la misma edad cronológica. Los niños en ambos grupos tuvieron una edad posteruptiva dental

acumulada, más grande que los niños de cada edad.

Los parientes en ambos sexos generalmente excedieron la experiencia expuesta de los niños con síndrome de Down.

ASIMETRIA DENTAL.

Una medida de la inestabilidad de desarrollo en el síndrome de Down.

Los sujetos con síndrome de Down poseen un modelo útil para investigar el efecto de la actividad cromosómica en las formas de desarrollo.

Los estudios sugieren que en un mayor efecto de la trisomía es una decreción de la estabilidad de desarrollo.

El presente estudio examina la asimetría dental en el síndrome de Down.

Los diámetros mesiodistales de la corona fueron medidos con el rango dental de 114 sujetos con síndrome de Down, la correlación de coeficientes de dientes permanentes sirvieron como un índice de asimetría dental.

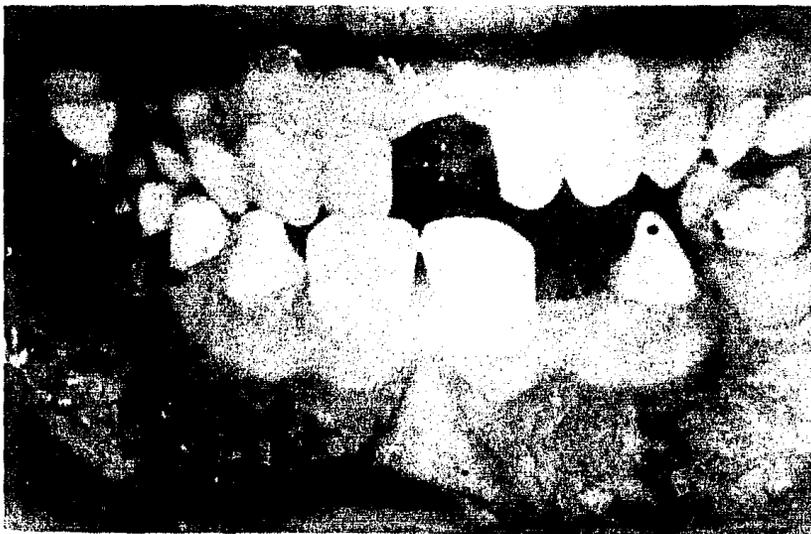
Estos valores fueron comparados con los valores normales obtenidos de la literatura. La asimetría dental fluctuante está pensada para reflejar el relativo resultado del desarrollo homeostático de los disturbios del desarrollo.

En los sujetos con síndrome de Down se ha incrementado significativamente la asimetría dental.

En resumen ellos muestran un incremento desproporcionado en la asimetría dental en aquellos dientes reportados para tener al menos una estabilidad de desarrollo.

Estos resultados hacen soporte al texto de que el no balance cromosómico en el síndrome de Down da como resultado una amplia inestabilidad de desarrollo, pueden erupcionar de manera tardía y ocasionalmente ocupan una posición inusual o anormal, alguno o más dientes ausentes.

Los niños con síndrome de Down tienden a presentar menos cavidades cariosa que otros niños, sus encías son más gruesas y resistentes e hiperplásicas, usualmente se encuentra inflamadas o empiezan a retroceder. Esto algunas veces puede dar comienzo a la pérdida de dientes en adolescentes o en adultos y no está ligada necesariamente a una pobre higiene bucal.



OLIGODONCIA



DESTRUCCION PERIODONTAL
(12 Años)

El 50% de los niños con síndrome de Down tienen labio y paladar hendido.

Butterworth y colaboradores encontraron la presencia de queilitis fisuradas frecuentemente.

Eversole y Sorenson descubren papilomatosis florida asociada.

Wilmer y Cohen descubrieron dientes uniformemente hipo desarrollados, a menudo, con coronas malformadas, suele - agregarse agenesia de 1-2 grupos de dientes con afectación de los cuatro cuadrantes, estas piezas muestran gran resistencia a la caries.

SINDROME DE KLINEFELTER.

INTRODUCCION.

La esterilidad o la infertilidad es un problema muy complejo ya que puede deberse a una multitud de causas físicas o psicosomáticas entre las que podemos encontrar, la obstrucción de algún conducto genital debida a cicatrices postinfecciosas, trastornos funcionales de los testículos por traumatismo, infección o ectopia, ligadura quirúrgica o malformación congénita.

En alrededor de uno de cada 500 individuos del género masculino, aparece un niño el cual se observa absolutamente normal hasta la etapa de pubertad, etapa en la cual muestra desarrollo parcial de los senos y otras características femeninas obvias, cuerpo de proporciones delicadas y pequeñas con hombros estrechos y caderas anchas, típicas de una mujer normal.

Generalmente existe una deficiencia en el nivel de hormonas masculinas resultando la distribución y dispersión de pelo púbico femenino, testículos pequeños voz muy suave. Estas personas pueden llegar a ser hombres normales y casarse pero no pueden tener hijos. Alrededor del 5% de todos los hombres que se encuentran en clínicas de fertilidad presentan el Síndrome de Klinefelter.

ANTECEDENTES.

La patogénesis del Síndrome de Klinefelter es naturalmente oscura. Fué descrito en 1942 por Klinefelter, Rein^ufestein y Albright, es privativo del sexo masculino, manifestándose durante la pubertad o inmediatamente después de ella. Tiene una frecuencia algo mayor que el síndrome de Turner.

En ciertos casos de intersexualidad se han descrito anomalías cromosómicas, siendo el síndrome de Klinefelter la más común de estas anomalías, también es llamado Disgenesis Testicular, Disgenesis Gonadal, Medular o Disgenesis de los Túbulos Seminíferos.

GENERALIDADES.

De manera general el síndrome se caracteriza por falta de desarrollo testicular con hialinización de los túbulos seminíferos y células de Leydig normales casi siempre existe una voluminosa ginecomastia. Hay azospermia y en consecuencia se trata de sujetos estériles, producción alta de gonadotropina urinaria FSH y en algunos casos retraso mental, generalmente se trata de personas altas y delgadas de tipo eunocoide, testículos atróficos y duros,

pene pequeño y ausencia de caracteres sexuales secundarios.

Las interpretaciones genéticas comunes se hacen en términos de represión o depresión de genes en células, tejidos o estados de desarrollo específicos .

Los machos con disgenesia gonadal masculina tienen testículos pequeños en los que no ocurre espermatogénesis alguna. Se les define diciendo que presentan el Síndrome de Klinefelter.

Normalmente estos hombres son desproporcionadamente altos. Muchos presentan ginecomastia, que es un carácter que depende de concentraciones anómalas de hormonas sexuales. Muchos tienen una capacidad mental por debajo de la media, poseen típicamente un corpúsculo de Barr en sus células y los análisis cromosómicos muestran que la mayor parte de ellas presentan 47 cromosomas entre ellos dos "X" y un "Y".

Además se ha descubierto que algunos varones con este síndrome entre los que hay tres, cuatro o cinco cromosomas X respectivamente y un cromosoma Y, el tipo de cromatina de algunos individuos con Síndrome de Klinefelter es positivo (el frotis de células bucales revela porcentajes de cromatina sexual equivalentes a los presentados por mujeres normales), con un cariotipo de XXY, XXXY, o raramente XXXXY, XXXXXY, etc, sin embargo, otros varones Klinefelter tienen dos cromosomas X y dos cromosomas Y.

La mayor parte de los individuos de constitución XXY, se originan probablemente o por haber sido fecundado un óvulo excepcionalmente XX por un espermatozoide excepcional XY.

Las personas de constitución XXY, tienen pues, un origen opuesto al de aquéllas de constitución XX o XO ya que esta última excepto en los casos de pérdida cromosómica en las primeras fases del desarrollo proviene de óvulos excepcionales O o de espermatozoides O. Los individuos Klinefelter aparecen con una frecuencia de uno o dos por cada 1000 recién nacidos.

CARACTERISTICAS CLINICAS.

El síndrome puede ser reconocido previamente a la pubertad o después de la misma durante la examinación por; infertilidad. Los testículos son pequeños de 1 a 3 cm y el número de células de Leydig aparece con un incremento debido al decrecimiento en el tejido tubular. La eyaculación es normal pero sin espermatozoides, ausencia de caracteres sexuales secundarios como es el tono profundo de voz, barba y vello en el pubis, ginecomastia frecuente, principalmente en los pacientes obesos, además del retraso mental. El pene puede alcanzar tamaño normal y la libido puede presentarse normalmente. Pueden estar asociados con diferentes tipos de comportamiento agresivo.

También se observa hiperplasia de las células intersticiales provocada probablemente por una mayor secreción hipofisiaria de hormona estimulante de las células intersticiales. El neoplasma testicular es una anomalía rara, al igual que otras tantas que no por su rareza dejan de complicarse con este síndrome como lo prueba el estudio realizado por los investigadores Vladimir M. Berginer, Esther Paran, Menachem Hirsch y Dvora Abeliovich, en el que establecieron la presencia, probablemente como una coincidencia, de los Síndromes de Klinefelter y Takayasu en un solo paciente.

Los autores refieren que el paciente es un caso típico de Síndrome de Klinefelter y tiene en adición enfermedades de disminución del pulso. En angiografía, la complicación de la arteria subclavia y sus ramas consecuente a una arteritis tipo 1 de Takayasu fué demostrado.

En este breve reporte, presentaron una asociación inusual de Síndrome de Klinefelter con Arteritis de Takayasu.

El caso clínico consistía en un hombre de 63 años, que fué admitido en el hospital por una debilidad general progresiva en los 10 días precedentes. El hombre tenía características enucoides y ginecomastia. El análisis cromosómico reveló un cariotipo 47 XXY.

Los primeros 6 años fué diagnosticada una suave diabetes mellitus y había sido tratada mediante dieta. Tres años después experimentó ataques epilépticos y en el electroencefalograma fué encontrada una actividad epiléptica generalizada, desde entonces estuvo bajo tratamiento de hidantoína 400 mg por día con episodios ocasionales de ataques epilépticos, durante los dos últimos años fué observado un deterioro mental generalizado y en una tomografía computarizada craneal fué observada una leve atrofia cortical.

El paciente, una caso típico de Síndrome de Klinefelter, tenía en adición, hipertensión arterial, con altos valores de renina diabetes mellitus, ataques epilépticos e historia de "amaurosis fugax", todos estos síntomas pueden ser el resultado de una enfermedad no estudiada - Arteritis generalizada.

La complicación de las arterias subclavias y sus ramas por constricciones alternadas y dilataciones fusiformes son consecuentes con una lesión arterítica. La arteritis de células gigantes aunque afectan pacientes viejos está descartada en vista de la falta de síntomas clínicos y la biopsia negativa de la arteria temporal superficial.

Tampoco hay evidencia de complicación reumatoide ya que no hay signos clínicos o angiográficos de arterioesclerosis o lues. Aparece la arteritis Takayasu para hacer la más

apropiada diagnosis por exclusión. Cuando el arco torácico es una arteritis de Takayasu tipo 1 la cual ocurre predominantemente en mujeres (el cociente sexual 1 es de 8.5 : 1) la cuestión es saber si es una auténtica coincidencia que el paciente con un cariotipo XXY tiene también una enfermedad que afecta principalmente a las mujeres.

La frecuencia de Klinefelter en la población general es de 0.21% entre los confinados en instituciones para retardados mentales es de 1% y en instituciones para problemas de esterilidad el 10% de los varones.

MANIFESTACIONES ORALES Y FACIALES.

En el Síndrome de Klinefelter puede existir macrocefalia discreta hipertelorismo ocular, miopía, estrabismo, pliegues del epicanto ptosis de los párpados, oblicuidad mongoloide discreta de las hendiduras palpebrales y cuello corto con piel exuberante de la región posterior del cuello, orejas prominentes y micrognatía. Dos de las manifestaciones orales más constantes parecen ser la hipoplasia del maxilar inferior y una bóveda palatina abombada y más elevada que normalmente y que se acentúa con el transcurso de la edad. Alrededor del 5% de los pacientes presentan hendidura palatina; puede haber lesiones quísticas de la mandíbula.

En la infancia, la cara es a menudo redondeada, la cuál sin embargo, desaparece con el progreso de la edad y se retarda el crecimiento hemifacial con lo que se produce una cara en disco con prognatismo mandibular relativo, en especial después de la pubertad.

Las comisuras de la boca están traccionadas hacia abajo con el cuello palmeado , produciendo una fscies característica de esfínges. El palmeado del cuello aparece en el embrión como ampollas o higromas cervicales. No es rara la otitis. Existe una elevada frecuencia de taurodontismo e incisivos en forma de pala.

Estudios más profundos han demostrado que los individuos con el síndrome XXXXY presentan las anomalías más graves como retraso mental, hipotonía, pene pequeño, criptorquidia, testículos muy pequeños, sinostosis radiocubital con disminución de la capacidad de pronación del antebrazo, cúbito valgo, edad ósea retardada, coxa valga, genu valgum, vértebras cervicales mal formadas, pseudoepífisis de metacarpianos y metatarsianos, pie plano además de presentar con mayor frecuencia taurodontismo.

SINDROME DE KLINEFELTER



FACIES DE UN PACIENTE AFECTADO DE
SINDROME XXXY.

ALGUNOS PACIENTES AFECTADOS DE ESTE
SINDROME PRESENTAN HENDIDURA PALATINA

DESPUES DE LA PUBERTAD SE PRODUCE
CRECIMIENTO DEL MAXILAR INFERIOR

SINDROME DE TURNER.

a) INTRODUCCION.

Una disminución de la función gónadal, especialmente la referente a la producción de estrógenos, es más evidente cuando su portador es prepubertario

En las enfermas que presentan rasgos anormales de maduración asociados con la producción de estrógenos se observa disminución del desarrollo del pelo del cuerpo, infantilismo sexual, aspecto eunucoide y ausencia de menstruación.

En raras ocasiones mujeres jóvenes, al principio de la pubertad inician su menstruación y al mismo tiempo sus características sexuales secundarias fallando ambas funciones en su desarrollo normal. Cuando los ansiosos padres llevan al joven al médico identifican su dificultad como síndrome de turner el cual afecta alrededor de una mujer de 6000 nacimientos.

b) ANTECEDENTES

En 1749, Morgagni disecó el cuerpo de una mujer disgenesia ovarica y describió las características típicas del síndrome de Turner.

El síndrome de Turner es también conocido como Disgenesia Gonadal o Síndrome X O o Disgenesia Ovárica.

c) GENERALIDADES.

Recibe el nombre de Disgenesia Gonadal cuando la anomalía afecta únicamente a los genitales y se denomina Síndrome de Turner o Status Bonnevis-Ulrich si la disgenesia se acompaña de otras malformaciones como enanismo, pterigium colli, cúbito valgo coartación aortica.

Es un transtorno genético observable cada 3000 nacimientos. Se trata de enfermos que siendo fenotípicamente mujeres tienen un cromosoma X de menos.

El 80% tiene un patrón de cromatina nuclear negativo y el 60% el cariotipo X O.

d) CARACTERISTICAS CLINICAS.

De manera general son enfermas de baja estatura, mamas, vagina, y utero infantiles, amenorrea, cuello palmeado, cúbito valgo y línea posterior del cabello baja. La frecuencia es de alrededor del 1 por 2500 nacimientos femeninos, - cuando alcanzan la pubertad siguen teniendo aspecto infantil y su desarrollo sexual es casi nulo, los ovarios se encuentran hipodesarrollados por lo que son estériles.

Una de las clases de anomalías de las constituciones cromosómicas sexuales consiste en la falta de diferenciación de la gónadas (disgenesia gónadal). Las personas con tales anomalías tienen fenotipo masculino o femenino, presentan cierto número de anomalías somáticas. Las hembras de este tipo carecen de ovarios. En su lugar existen trazas de tejido conjuntivo, pero desprovistas normalmente de células germinales. Entre las características de tales hembras están su baja estatura, el poco desarrollo de los caracteres sexuales primarios secundarios y un repliegue membranoso de la piel en la región del cuello.

En conjunto son normales desde el punto de vista de su inteligencia, pero muestran a menudo debilidad en algunas cualidades mentales concretas. Es típico en ellas, el no

tener corpúsculo de Barr en sus células y su análisis cromosómico muestra que solo tienen 45 cromosomas entre ellos un solo cromosoma X y ningún cromosoma Y.

Además de la típica constitución XO del síndrome de Turner se conocen otras varias en las que están presentes un cromosoma X normal, más un trozo de un segundo cromosoma X. Entre estas están la constitución XX^L donde X^L significa el brazo largo de un cromosoma X normal y la XX^S en donde X^S significa el brazo corto.

Dado que ambos tipos de constitución conllevan la ausencia de ovarios, puede concluirse que para que se diferencien los ovarios se necesita la presencia de ambos brazos del cromosoma X en doble dosis.

Las personas " XX^L ", son bajas y tienen otros rasgos parecidos a los del síndrome de Turner. Esto indica que la estatura y otros rasgos somáticos que en el síndrome de Turner se manifiestan de forma no normal están controlados por genes situados en el brazo corto del cromosoma "X".

Se conoce un fragmento de cromosoma "Y", al que probablemente lo que le falta sea el brazo corto de un cromosoma Y normal y además el fragmento del "Y"; son hembras, con

trazos de gónadas pero de estatura normal y sin presentar otros caracteres del Turner. Esto sugiere que los genes de terminantes de la masculinidad, propios del cromosoma "Y", están situados en su brazo corto y que los que suponen ausencia de las características Turner lo están en el brazo largo.

Más de un 90% de los fetos con el síndrome de Turner mueren en etapas procesos de desarrollo.

Las mujeres con Síndrome de Turner son muy pequeñas, mamas, vagina, y útero infantiles, la mayoría de las mujeres son cromatín-negativas, no hay cuerpo de Barr en su mucosa bucal, amenorrea, agenesia ovarica, órganos genitales externos e internos presentan hipoplasia, deformaciones óseas, frecuentemente presentan enanismo, debido a una falta de respuesta de los cartílagos de crecimiento a la hormona somatotropa, Pterigium colli, o presencia de un pliegue cutáneo que desde la inserción de la oreja desciende hacia los hombros, cúbito valgo y torax abombado en la parte superior de la pared anterior, es constante la osteoporosis. La determinación de gonodotrofina muestra una elevada concentración, pero la eliminación urinaria de 17 cesteroides es algo reducida, linfedema periférico, torax en azadón o hipoplásico, pezones invaginados y anomalías renales.

e) MANIFESTACIONES ORALES.

Existe deformación de los oídos, debido a la tracción - que sobre las mejillas ejerce el Pterigi6n colli, las comisuras labiales descienden y la cara adquiere el aspecto muy característico de esfinge.

B6veda palatina alta,

Paladar ojival,

Micrognatismo,

Asimetría de los huesos faciales, craneales y de los procesos alveolares.

Mandíbula poco desarrollada

Erupción prematura de los dientes,

Raíces cortas,

Microdontia, no raramente se acompa1a de hipodoncia,

Marcado apiñamiento dentario y en estudios m1s recientes, - realizados por los Doctores Lassi Alvesalo y Erkki Tammisa lo, se ha probado una marcada delgadez del esmalte en los - dientes permanentes de mujeres con cariotipo 45 X caracte - rístico del SÍndrome de Turner.

En dicho estudio, 6l m1s reciente, realizado en el mes de mayo de 1981, los autores se1alan que la diferencia promedio en tama1o entre las coronas de dientes permanentes - femeninas y masculinas ha sido atribuida a diversos factores gen6ticos y epigen6ticos, incluyendo influencia hormo - nal empezando en las etapas tempranas de desarrollo.

Sin embargo hay un incremento evidente en favor de un efecto de cromosoma sexual que promueve el crecimiento dental.

Los estudios sobre el tamaño de coronas dentales permanentes y/o deciduos en mujeres y hombres normales y en pacientes con 45^X , 47^{XXY} , 47^{YY} , 46^X , de constitución cromosomal 46^{XX} cromosómicos XY en la determinación dental. Esos resultados también sugieren que el efecto del gen cromosómico Y es diferente al del gen cromosómico X y que la diferencia en tamaño promedio entre los dientes masculinos y femeninos puede resultar de la acción diferente de los genes cromosómicos sexuales en crecimiento.

En apoyo hay evidencia de otros estudios sobre el papel de los cromosomas X y Y en la maduración y crecimiento de estructuras óseas.

Para llevar a cabo su experimento los investigadores - Lassi Alvesalo y Erkki Tammissalo - consistente en probar y determinar la delgadez del esmalte de mujeres con cariotipo 45^X utilizaron a 45 con el Síndrome de Turner.

El grupo control eran parientes de primer grado masculino y femenino de los sujetos de estudio y población femenina y masculina incluyendo pacientes regulares del Instituto

de Odontología y dentistas de la Universidad de Turku.

La determinación de la delgadez de esmalte fué hecha en caninos e incisivos centrales permanentes maxilares en ambos lados de la mandíbula, dientes seleccionados por razones técnicas y estabilidad de desarrollo.

Las siguientes técnicas fueron empleadas, una película de tamaño de 2 X 3 cm, fué adherida a la superficie palatina de las coronas dentales y un rayo X central fué dirigido al punto medio de la superficie labial perpendicular al plano, bisectando el ángulo entre la película y el largo axial de la corona dental, el cono colocado a 28 cm del campo y dando al fin una distancia de 32 cm, el tiempo de exposición fué de 1.05 seg. Las películas fueron tratadas por un procesador de rayos X automático y un proyector de rayos X fué usado para amplificar las radiografías 10 veces más su tamaño para mediciones.

El diámetro máximo mesiodistal y la delgadez de las capas de esmalte mesial y distal de las coronas dentales fueron medidas a lo largo de la línea perpendicular del largo axial de la corona dental.

Para probar la validez del método 50 individuos (control) fueron radiografiados por segunda vez después de un intervalo de pocos días.

No había diferencias significativas. La inspección macroscópica no mostró anormalidad morfológica ni defectos en los incisivos ni en los caninos de mujeres 45^X aunque si una forma cónica en las coronas en algunos de los incisivos.

Los resultados mostraron que con respecto a las medidas mesiodistales máximas de las coronas dentales, los incisivos centrales y caninos de mujeres 45^X son claramente más pequeños que los de la población control. El esmalte de incisivos y caninos en mujeres 45^X es definitivamente más delgado que el de los dientes de los hombres y mujeres del grupo control.

La dentina de los dientes de las mujeres 45^X, es también significativamente más delgada que la de los dientes del grupo control pero cercano a los valores encontrados en los dientes de mujeres normales.

Las observaciones de la delgadez de esmalte en la mujer 45^X y los dientes de los hombres y mujeres control indican que la presencia del segundo cromosoma sexual en el cromoso-

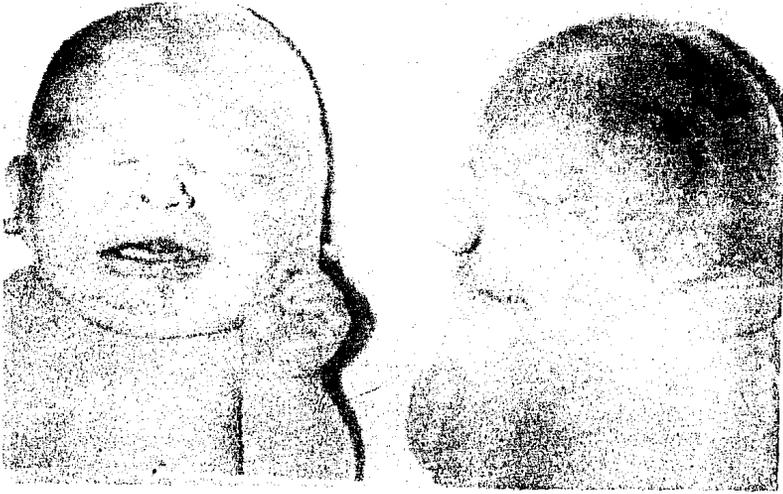
ma complementario sean X o Y hay un incremento definitivo en la cantidad de esmalte.

La diferencia promedio en tamaño entre los dientes de hombres y mujeres son más fuertes debido a la acción diferente en los cromosomas X Y en el crecimiento dental. La amelogénesis está influenciada de una forma similar, pero el efecto en el incremento entre las distancias de las uniones amelodentinarias es diferente: El gen es el cromosoma Y es más efectivo que el gen del cromosoma X a este respecto es conocido que la distancia entre las uniones amelodentinarias está determinada en un estadio temprano del desarrollo de las coronas dentales.

En el tiempo cuando ocurre la amelogénesis y hay buenas razones para creer que la actividad mitótica que las células del epitelio del esmalte es el factor decisivo en la determinación de esta distancia es por lo tanto posible que el incremento del efecto del tamaño del gen del cromosoma Y comparado con el gen del cromosoma X resulte de su efecto profundo la proliferación celular. En todo caso este efecto en el incremento del tamaño puede ser debido a la promoción del crecimiento específico genético de la que en el cromosoma "Y" humano y comparado con el cromosoma X o debido a algún otro relativo no específico que debe ser estudiado.

Sin embargo a la total inactivación del segundo cromosoma X en mujeres normales, los resultados presentes sugieren claramente que el segundo cromosoma X en el cromosoma complementario es de importancia decisiva para complementar la amelo - génesis en términos cuantitativos.

SINDROME DE TURNER



PIEL EXCESIVA A NIVEL DE LA NUCA

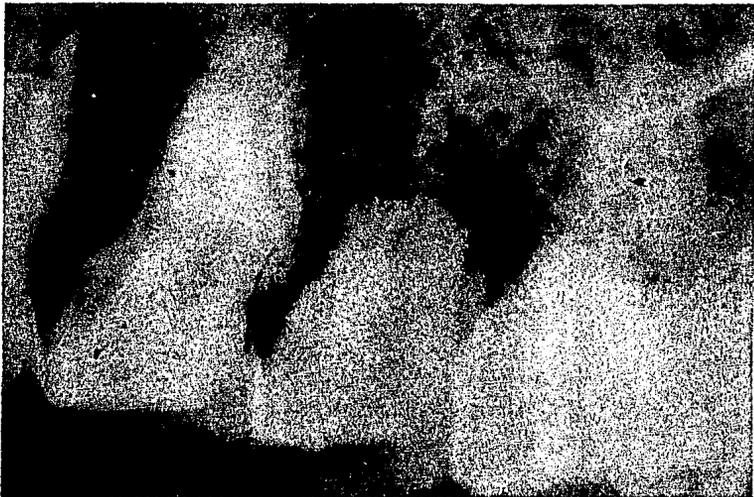


LINFEDEMA DEL PIE CON UÑAS HIPOPLASICAS

SINDROME DE TURNER



PALMEADO DEL CUELLO, OREJAS PROMINENTES
TORAX ENSANCHADOS CON PEZONES PEQUEÑOS.



HIPOPLASIA Y REABSORCION DE LAS RAICES

SINDROME OROFACIODIGITAL.

a) INTRODUCCION

Las amplias investigaciones llevadas a cabo por patólogos psicólogos y genetistas experimentales han revelado que muchos casos de aparentes excepciones del comportamiento normal de los factores hereditarios se han podido explicar gracias a un excepcional comportamiento de algunos síndromes. Este es el caso del síndrome Orofaciodigital, que al parecer se transmite como un carácter dominante ligado al cromosoma X que es el letal en el hombre.

b) ANTECEDENTES.

El Síndrome Orofaciodigital también llamado Displasia Linguo facial aunque fué descrito en los años de 1800 por Gorlin, Psaume y Pindborg, fué reconocido por primera vez como un síndrome definido por Papillón Leage y Psaume en 1954.

c) GENERALIDADES.

El síndrome está caracterizado por:

Frenillo anormalmente desarrollado,
Lengua hendida,
Hipoplasia de los cartílagos de las alas de la nariz,
Pseudohendidura media del labio superior,
Hendidura asimétrica palatina,
Malformaciones diversas de los dedos,
Limitación al sexo femenino y
retardo mental.

El Síndrome Orofaciodigital se hereda en forma de rasgo dominante ligado a cromosoma X limitado a mujeres, y letal en varones, se ha descrito también en un varón afecto con síndrome de Klinefelter. Una chocante anormalidad pleiotrópica de boca, cara, dedos de manos, pies y todavía de otras partes del cuerpo es lo que constituye este síndrome.

Las mujeres afectadas transmiten el síndrome a la mitad de sus hijas, y la proporción de sexos entre sus hijos tiende a ser de dos hembras por cada varón. Tales datos sugieren que el síndrome está provocado por un alelo dominante que resulta letal en los machos. Este síndrome se encuentra

casi exclusivamente en hembras, aunque sus síntomas, entre los que hay que incluir áreas de la piel, anormalmente pigmentadas, no tengan ninguna relación con diferencia sexual alguna.

d) CARACTERISTICAS CLINICAS.

La cara es notoriamente distintiva, existe europtía, dis-topía de los cantos, afilamiento aquilino de la nariz debido a hipoplasia de los cartílagos de las alas nasales y pseudo-hendidura de la línea media del labio superior, que por lo general es corto y la raíz nasal es ancha. Una ventana nasal es mas pequeña que la otra y existe aplanamiento de la punta de la nariz. A causa de la hipoplasia cigomática, la región hemifacial se presenta aplanada en el 75% de los casos.

En piel, por lo general existen, gránulos miliares fugaces de la cara y de las orejas que desaparecen antes del tercer año de vida. Se observa sequedad y alopecia del cuero cabelludo.

Esqueleticamente, el ángulo de la base craneal está aumentado, siendo casi de 144 grados.

Radiográficamente los huesos tubulares cortos de manos y pies aparecen irregularmente cortos y gruesos en los metacarpianos y falanges, se han observado áreas reticulares irregulares de radiotransparencia u osteoporosis.

Las malformaciones de los dedos son clinodactilia, sindactilia, braquidactilia, y en los pies son polisindactilia, sindactilia y braquidactilia. En ocasiones existe un pequeño dedo supernumerario de la mano o del pie, se observa retardo mental en más de la mitad de los pacientes, también existe hidocefalea, hidranencefalia y agenesia parcial del cuerpo calloso.

e) MANIFESTACIONES ORALES.

Las manifestaciones orales más notorias son las hendiduras asociadas con hiperplasia del frenillo.

Existe a menudo una pequeña "hendidura" de la línea media en el área superior, que se extiende a través del reborde rosado del labio. Por retracción del labio superior corto puede observarse un frenillo amplio, grueso o hiperplásico asociado con la pseudohendidura, virtualmente en todos los pacientes se observa frenillo grueso.

El paladar presenta hendidura lateral, con surcos bilaterales profundos que se extienden por dentro a partir del frenillo bucal maxilar, dividiendo el paladar un segmento anterior que contiene los incisivos y los caninos y dos apófisis palatinas bilaterales, el paladar blando está hendido en forma completa y asimétrica. En algunos individuos, un voluminoso reborde óseo se extiende desde la cresta alveolar por dentro hasta la línea media en el área canino premolar semejándose a un torus mal situado.

En el repliegue mucobucal inferior se observan numerosas bandas fibrosas gruesas que hacen desaparecer el surco, dividen la apófisis alveolares mandibulares hipoplásicas y por extensión, producen bifurcación, trifurcación o tetrafurcación de la lengua. La bifurcación se observa casi en el 30% de estos sujetos. En el resto de los casos existen tres o más lóbulos. Sobre la superficie ventral, entre los lóbulos o mitades de la misma cerca del 70% de los individuos afectados presentan una pequeña tumoración hamartomatosa blanquecina. Consta de tejido conjuntivo fibroso, tejido glandular salival algunas fibras musculares estriadas y, en raras ocasiones, cartilago. Por lo menos en un tercio de los casos existe anquiloglosia, o bien retracción de la lengua de naturaleza difusa.

Son comunes la malposición de los caninos del maxilar superior, caninos y molares deciduos superiores supernumerarios e infraoclusión.

Los caninos supernumerarios están separados a menudo por las hendiduras. La corona del canino presenta a menudo una forma en T. En el 50% de los individuos afectados se observa aplasia de los incisivos laterales inferiores cuya causa parece obedecer al efecto de las bandas fibrosas sobre los gérmenes dentarios en desarrollo. El maxilar inferior es pequeño o hipoplásico con una rama corta.

SINDROME OROFACIODIGITAL



EL MAXILAR SUPERIOR ESTA DIVIDO EN UN
SEGMENTO ANTERIOR, Y DOS SEGMENTOS
POSTERIORES.

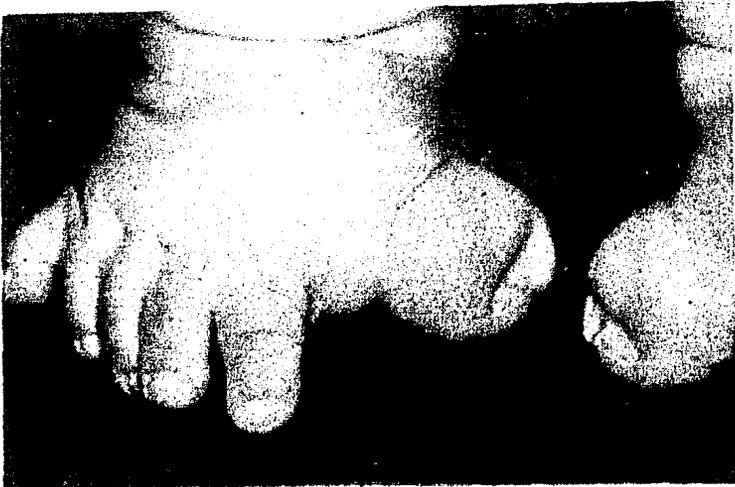


LENGUA HENDIDA EN DOS LOBULOS

_ SINDROME OROFACIODIGITAL



**ABOMBAMIENTO FRONTAL, OJOS AMPLIAMENTE
SEPARADOS, CARTILAGOS NAALES HIPOPLASICOS
Y BOCA GIRADA HACIA ABAJO**



POLISINDACTILIA

SINDROME DE OROFACIODIGITAL



SEUDOHENDIDURA EN LA LINEA MEDIA
DEL LABIO SUPERIOR



DEFECTO DE LA LINEA MEDIA EN EL
LABIO SUPERIOR

SINDROME DE CROUZON

a) INTRODUCCION.

Este síndrome también es llamado Disostosis Craneofacial. Es muy semejante a la Disostosis Cleidocraneal, salvo que las clavículas son normales y el trastorno se limita al cráneo, el macizo facial, el maxilar y los dientes.

Clinicamente, el síndrome se caracteriza por alteraciones en la forma del cráneo, micrognatia maxilar, anomalías oculares y una nariz en pico de loro.

Se transmite hereditariamente como un carácter autosómico dominante.

b) CARACTERISTICAS CLINICAS.

Cráneo, la forma del cráneo depende de cuales son las suturas involucradas. Se han observado braquicefalias, escafocefalias trigonocefalias, raramente la deformidad en hoja de trébol. A nivel del bregma puede existir un abombamiento prominente.

La craneosinostosis prematura es de comienzo variable, aunque con frecuencia empieza durante el primer año de vida y completa en general hacia la edad de 2 - 3 años, en algunos casos no existe craneosinostosis.

Radiográficamente se observa alteración frecuente de las suturas coronal, sagital y lambdoidea.

La fontanela anterior permanece abierta y ancha. Es posible que exista una cresta ósea a lo largo de la línea media de cráneo, debido a la sinostosis temprana de las suturas.

Presentan una región frontal prominente, un reborde anteroposterior que sobresale de la eminencia frontal que suele sobre pasar la raíz de la nariz (defecto frontal triangular).

Otras manifestaciones son impresiones digitales, cifosis basilar, ensanchamiento de la fosa hipofisiaria y senos paranasales pequeños, en algunos casos puede observarse aumento de la presión intracraneal y deficiencia mental (Crouzon observó epilepsia).

Ojos, los pacientes afectados por este síndrome presentan exoftalmia bilateral, hipertelorismo, estrabismo divergente, atrofia del nervio óptico, papiledema que suele resultar con frecuencia cieguera.

Oídos, en algunos casos se ha descrito atresia bilateral del meato auditivo, aproximadamente un tercio de los pacientes afectados por el síndrome de Crouzon presentan pérdida auditiva, principalmente del tipo conductivo.

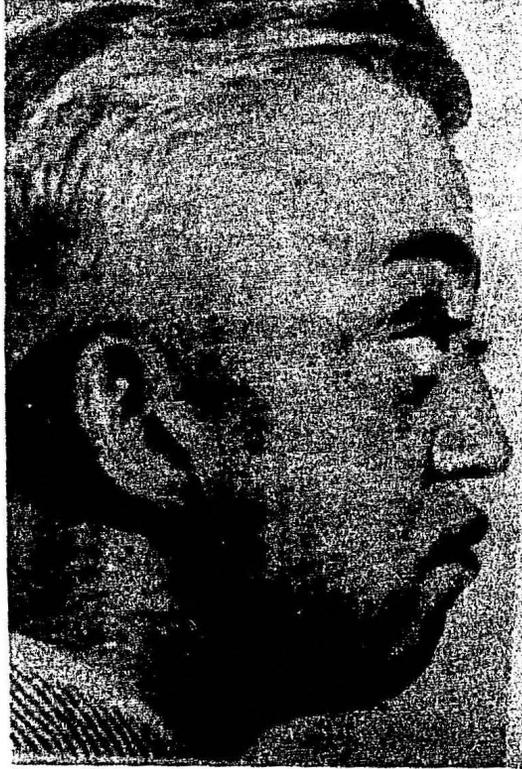
Se ha descrito anquilosis de los codos y subluxación de la cabeza y del radio. Otros signos que se han apreciado en combinación con los anteriores son señales de displasia ectodérmica, nitagmo, malformaciones de las manos y pies.

El paciente puede o no tener retardo mental, inteligencia casi siempre normal.

c) MANIFESTACIONES ORALES.

Existe hipoplasia de los maxilares con prognatismo mandibular paladar elevado, estrecho y ojival hay apiñamiento de los dientes superiores, arcos dentarios en forma "V", maloclusión de tipo III. En ocasiones se ha observado oligodoncia, macrodontia dientes en forma de clavija y dientes ampliamente espaciados. Se ha observado anodoncia parcial y fisura palatina.

SINDROME CROUZON



**EXOFTALMOS, HIPERTELORISMO
LABIO SUPERIOR CORTO**

SINDROME DE FANCONI

a) INTRODUCCION.

La anemia se define como una reducción del volúmen de los glóbulos rojos o de la concentración de hemoglobina por debajo de los límites de los valores presentes en los individuos sanos. Debido a que estos límites varían con la edad y sexo los valores de la sangre del niño no deben ser facilitados en porcentajes de un patrón arbitrario.

Aunque la reducción en la cantidad de hemoglobina circulante disminuye la capacidad de transporte de oxígeno de la sangre, son pocos los trastornos fisiológicos que se producen cuando el nivel de hemoglobina desciende por debajo de 7 a 8 g/100 cm³. Por debajo de este nivel, se hace evidente cierta palidez en piel y mucosas. Las adaptaciones fisiológicas a la anemia incluyen taquicardia, aumento del débito cardíaco, una desviación en la curva de disociación que hace que el oxígeno llegue más fácilmente a los tejidos, y una desviación del flujo de sangre hacia los órganos y tejidos vitales.

Cuando se desarrolla en forma lenta una anemia moderadamente grave, es sorprendente el escaso número de síntomas o

de manifestaciones objetivas que se hacen evidentes, pero cuando la gravedad de la anemia es creciente, independiente de la causa de esta, acaban produciendo astenia, taquipnea, disnea de esfuerzo, taquicardia, dilatación o insuficiencia cardiaca congestiva. La anemia no es una entidad específica pero constituye una indicación o manifestación de un proceso patológico o de una enfermedad subyacente.

Una útil clasificación fisiológica de las anemias de la infancia las divide en dos grandes grupos:

- 1.- Las resultantes principalmente de una disminución en la producción de glóbulos rojos o de hemoglobina.
- 2.- Aquellas en las que el mecanismo predominante es un aumento de la destrucción o una pérdida de los glóbulos rojos.

b) GENERALIDADES.

La aplasia de la médula ósea, o sustitución de sus elementos hematopoyéticos por otro tejido, origina una profunda depresión de todos los elementos formes de la sangre. Las manifestaciones clínicas resultantes son anemia, hemorragia, -

trombocitopenia y disminución de la resistencia a la infección, a causa de la neutropenia. Las pancitopenias han sido tradicionalmente clasificadas junto con las anemias, pero las consecuencias de la trombocitopenia y de la neutropenia son mucho más notables y graves que las de la anemia.

Las anemias aplásicas constitucionales son trastornos familiares heredados sobre una base autosómica recesiva. Alrededor de la mitad de los niños afectados poseen evidentes anomalías congénitas. Especialmente corrientes son la microcefalia y la ausencia de los radios y pulgares; las anomalías oculares, cardíacas y renales son, asimismo relativamente frecuente al Síndrome de Fanconi. Algunos niños afectados no presentan defectos anatómicos graves, pero su crecimiento longitudinal es deficiente y presentan una peculiar pigmentación oscura de la piel, al igual que muchos con anomalías estructurales.

El síndrome de Fanconi se caracteriza por aminoaciduria, glucosuria renal, hipofosfatemia e hiperfosfaturia. Con frecuencia existe proteinuria, hipostenuria y acidosis. El transtorno produce enanismo y raquitismo resistente a la vitamina D.

c) ETIOLOGIA Y PATOGENIA.

El defecto básico puede ser la resistencia a diversos efectos de la vitamina D ya que las grandes dosis de esta vitamina reducen el calcio fecal, restablecen parcialmente el trastorno tubular de los aminoácidos, glucosa y fosfatos y mejoran la acidosis y la hipocaliemia. La absorción intestinal del calcio, consistentemente baja en el raquitismo resistente, no está siempre disminuida en la disfunción tubular múltiple. Del mismo modo que en este raquitismo, las alteraciones químicas del síndrome de Fanconi pueden presentarse sin afectación ósea evidente.

La causa determinante del Síndrome de Fanconi no está completamente clara. Pueden observarse casos familiares y esporádicos, algunas veces el síndrome se presenta asociado con otros trastornos que comprenden las intoxicaciones por metales pesados (plomo, uranio, cadmio). Ha podido comprobarse que un producto de degradación de la tetraciclina, con la fecha de validez superada, puede causar una forma reversible de la enfermedad.

Las alteraciones histológicas características se producen en los túbulos proximales que son más cortos de lo normal y están unidos a los glomérulos por un segmento anormalmente

estrecho (cuello de cisne). La vacuolización de las células tubulares distales constituyen un hallazgo menos específico y puede ser debido a la depleción de potasio.

Las alteraciones del plasma y de la orina en Síndrome de Fanconi son consecutivas a la resorción tubular defectuosa de los fosfatos, glucosa, aminoácidos y, en algunos casos, agua.

El amoníaco urinario y la acidez titulable son insuficientes para prevenir la pérdida de bases fijas.

d) CARACTERISTICAS CLINICAS.

Característicamente el niño tiene un aspecto normal en el momento del nacimiento, apareciendo los síntomas a partir de los 6 meses de edad, en que puede haber detención del crecimiento, debilidad, deshidratación y fiebre. La deshidratación va frecuentemente asociada con poliuria y vómitos, es frecuente el estreñimiento.

Las anomalías óseas de raquitismo aparecen a pesar del adecuado aporte de vitamina D, y pueden dominar el cuadro clínico si las manifestaciones clínicas son benignas, el crecimiento lineal está disminuído.

En la última fase de la enfermedad cuando se produce insuficiencia renal, las alteraciones esqueléticas pueden ser las de la osteodistrofia renal.

e) MANIFESTACIONES ORALES.

Pueden aparecer en la cavidad bucal petequias, manchas púrpureas o francos hematómas, a nivel de mucosa oral en cualquier sector y en algunos casos hay hemorragias bucales, en especial hemorragias gingivales espontáneas.

Formación de lesiones ulcerativas en mucosa bucal o faríngea estas lesiones llegan a ser de gran magnitud y pueden establecer un cuadro semejante al de la gangrena, debido a la falta de respuesta celular inflamatoria.

SINDROME DE HURLER Y HUNTER.

a) INTRODUCCIONES

Tanto el Síndrome de Hurler como el de Hunter son mucopolisacaridosis.

La mucopolisacaridosis son trastornos hereditarios del metabolismo de los mucopolisacáridos. La actividad defectuosa de diversas vías de degradación lisosómica controladas genéticamente producen almacenamiento intracelular de mucopolisacaridos ácidos no degradados y a un fenotipo clínico y esquelético bastante uniforme. Este fenotipo es más pronunciado en el Síndrome de Hurler y Hunter.

b) ANTECEDENTES.

El síndrome de Hurler fué descrito por primera vez por Hunter en 1917 y en 1919 Pfau^uldler sugirió a Gertrus Hurler, que publicará la descripción de dos casos de este síndrome y desde entonces se ha denominado Síndrome de Hurler o de Pfau^uldler. También se conoce como Gargolismo, Disostosis Múltiples, Lipocondrodistrofia, hipocondrodistrofia y Mucopolisacaridosis I.

Dicho síndrome es un proceso hereditario del tejido conjuntivo que se trasmite en forma recesiva autosómica. Afecta tanto a hombres como a mujeres, sobre todo consanguíneos.

Los primeros pacientes con mucopolisacaridosis ligada al cromosoma X fueron descritos por Hunter en 1917.

Es atribuido a un gen recesivo ligado al cromosoma X y afecta únicamente a los varones. No está presente el factor de consanguinidad, las lesiones corneales no existen y casi en la mitad de los pacientes padecen sordera, el paciente vive más tiempo.

c) GENERALIDADES.

Existen dos anomalías clínicas presentes en este síndrome:

- 1.- Grandes cantidades de mucopolisacáridos específicos que son el sulfato de condroitina B y el sulfato de heparina que son excretados por la orina, ninguno de estos puede encontrarse en la orina normal o bien en la orina de enfermos con otra afección al tejido conjuntivo.
- 2.- El almacenamiento anormal de uno de estos mucopolisacáridos o de los dos en todos los tejidos que se examinan.

Normalmente el sulfato de coindrotina B existe en todos los tejidos conjuntivos excepto en el de hueso, cartílago y cornea y el sulfato de heparina solo existe en los pulmones y en la aorta.

Existe un tipo discreto de la enfermedad que es compatible con la supervivencia hasta la edad adulta y existe el tipo grave en el que se observa deteriorización psicomotora rápida y progresión de las deformidades físicas después de los 3 años de edad y la muerte ocurre generalmente a los 4 - 14 años de edad. La frecuencia del síndrome de Hunter es de 0.66/100000 nacimientos.

Las dos formas de esta mucopolisacaridosis son el resultado de mutaciones alélicas. El defecto enzimático responsable de la degradación intralisosómica defectuosa de los mucopolisacaridos se ha identificado como deficiencia de la actividad de la sulfoiduronatosulfatasa en las formas discreta y grave.

d) CARACTERISTICAS CLINICAS /

Este síndrome se caracteriza por una grotesca deformidad esquelética, enanismo, limitación en los movimientos articulares, grado variable de deficiencia mental, hepatoesplenomegalia, opacidades corneales, sordera, hernias, macroglosia,

macrocefalia, anomalías cardíacas y respiratorias.

En los primeros meses existen escasas manifestaciones como hernias, macrocefalia, limitación en la abducción de la cadera e infecciones respiratorias recidivantes. El cuadro clínico completo se presenta comunmente al segundo año de vida. Generalmente la muerte se produce antes de los 10 años de edad y en ocasiones pueden alcanzar hasta los 20 años y mueren a causa de enfermedades respiratorias o cardíacas.

La frecuencia de este síndrome es de 1/100000 nacimientos. El defecto bioquímico es la ausencia de la actividad de la a-L-iduronidasa, la falta de esta actividad inhibe aparentemente la degradación intralisosómica de los mucopolisacáridos que contienen a-L-iduronidasa. La acumulación intracelular de mucopolisacáridos ácidos no degradados o parcialmente degradados perturba la función normal de la células afectadas.

No solo está alterado el metabolismo de los lípidos en el interior de las neuronas, si no que también el metabolismo de los polisacáridos. Se observa un almacenamiento exagerado de mucopolisacáridos ácidos especialmente en el hígado, fibroblastos cutáneos y neuronas.

En el examen microscópico la enfermedad se caracteriza por la presencia en todos los tejidos de grandes células de

tejido conjuntivo que tienen vacuolas o inclusiones metacromáticas. Estas inclusiones también se encuentran en todas las células parenquimatosas del hígado y en las células gliales del sistema nervioso central. La duramadre y las meninges están engrosadas y contienen grandes cantidades de estas células, existe hipertrofia del periostio y del pericondrio con infiltración de gruesas franjas de tejido colágeno en los huesos y cartílagos.

El tejido colágeno hipertrófico se encuentra en las paredes vasculares, especialmente en la íntima de las arterias de tamaño mediano y en muchos casos en los vasos coronarios.

FACIES.

Generalmente se observa una rudeza discreta de los rasgos faciales a la edad de 3 - 6 meses.

La cabeza es voluminosa y abombada por los huesos frontales. El cierre prematuro de las suturas y metópica, y la hiperostosis en esta área, causan frecuentemente escafocefalia con rebordes supraorbitarios prominentes, en algunos casos - acrocefalia.

El puente nasal está hundido, la punta de la nariz es ancha y las alas nasales están ensanchadas y en adversión. Existe hipertelorismo marcado, la distancia interpupilar es mayor que la normal, al tercer año de vida, raras veces antes aparece enturbamiento corneal arcos superciliares prominentes párpados inferiores y pliegues nasolabiales prominentes y mejillas voluminosas, lo cuál le da un aspecto de una gargola.

Los lobulos de las orejas son gruesos, labios aumentados de tamaño, la boca se mantiene abierta especialmente despúes de los tres años de edad. Generalmente existe una secreción nasal crónica, congestión nasal acentuada con respiración estertorosa a través de la boca, esto está en relación con el tejido adenoide hiperplásico y con la fosa craneal profunda que estrecha la vía aérea entre el esfenoides y el paladar duro.

CRANEO.

Radiográficamente se observa que en la infancia la trabeculación ósea es escasa y en edades más avanzadas se observan disostosis múltiples. El cráneo se ensancha y se deforma, el plano del esfenoides se hunde y la silla turca presenta forma de "J" o de zapato con apófisis clinoides posteriores espina

das y puede estar agrandada debido posiblemente a quistes --

Las suturas sagital y lambdaidea se cierran prematuramente. La base del cráneo y los techos orbitarios son gruesos y densos, las órbitas son poco profundas, a menudo existe hidrocefalia comunicante.

SISTEMA MUSCULOESQUELETICO.

En el momento del nacimiento la altura no está disminuída por debajo de lo normal, pero el crecimiento retarda en todos los pacientes antes de la edad de 2 años, hacia los 3 años - todos los pacientes afectados presentan una estatura inferior a las tres cuartas partes de lo normal.

El cuello es corto, el tórax en quilla o excavado y en general existe cifosis lumbodorsal. Los movimientos están limitados en todas las articulaciones, hay contracturas en la flexión de los dedos y tanto los pies como las manos adquieren la forma de garra.

Las costillas son anchas en sus porciones lateral y vertebral a nivel de sus extremidades paravertebrales existe constricción muy acentuada. Los cuerpos vertebrales son displásicos, con placas terminales biconvexas y forma de gancho de

de los cuerpos vertebrales dorsales inferiores y lumbares superiores después de los 12-18 meses. Las porciones basilares del ileon están poco desarrolladas, con ensanchamiento de las alas iliacas.

Radiográficamente los huesos largos pueden aparecer antes de que sean evidentes los signos externos. En algunos pacientes a los 6 meses de edad los huesos tubulares especialmente los metacarpianos, muestran una falta de tubulación normal, - las extremidades inferiores están menos afectadas que las superiores.

Los metacarpianos son cortos y anchos, con bases amplias y con falanges distales flexionadas, pero de forma normal. - Los dedos son en forma de goma. Los huesos tubulares largos muestran un ensanchamiento diafisario acentuado con epífisis pequeñas y deformadas, las diafisis de los huesos tubulares - cortos están estrechados en su parte inferior, con falanges en forma de proyectil yafilamiento proximal del segundo al quinto metacarpiano.

El abdomen es prominente a causa del aumento de tamaño - del bazo y del hígado, de la deformidad del tórax, del acortamiento de la columna vertebral y de la laxitud de la pared - del abdomen. Estas alteraciones pueden observarse durante el

segundo año de vida.

Puede haber hepatoesplenomegalia detectable a los 6 - 12 meses de edad. La hernia inguinal puede estar presente en el momento del nacimiento o bien desarrollarse dentro de los 3 primeros meses de vida.

La piel es pálida, aspera y seca. Está cubierta por una pelusa fina semejante al lanugo, especialmente en la espalda y extremidades. Existe por lo general cardiomegalia moderada a causa de la deposición de mucopolisacáridos ácidos en el miocardio y válvulas.

Las alteraciones radiográficas son similares, aunque menos acentuadas que en el síndrome de Hurler.

La estatura es baja a partir de los tres años de edad, algunos pacientes son enanos hasta los 5 - 6 años. Los niños afectados crecen más rápidamente que los niños normales durante los primeros 2 - 3 años de vida. La altura de los pacientes del tipo grave es de 105 - 115 cm, mientras que los pacientes con síndrome de Hurler son más bajos.

La inteligencia está ligeramente alterada, en el tipo grave existe pérdida progresiva de la función intelectual a partir de los 2 - 3 años de edad.

El paciente se vuelve inquieto, hiperactivo y destructivo, aumenta en tono muscular, los reflejos musculares se vuelven hiperactivos y en pocos meses quedan encamados, con contracturas en flexión. Comúnmente existe convulsiones terminales.

En ambos tipos se observa pérdida de la audición, predominantemente la conductiva o sensitivonerviosa. Existe hepatomegalia, hernia inguinal o umbilical, defectos cardiovasculares, en ocasiones presentan lesiones cutáneas en forma de pápulas duras, de forma irregular, cuyo tamaño varía de milímetros hasta un centímetro de diámetro y se localizan en la porción posterosuperior del tronco o de los brazos.

e) MANIFESTACIONES ORALES.

Los labios son gruesos y el labio superior es muy largo, la boca se mantiene abierta con protusión de la lengua, desde los tres años aproximadamente. El aumento de tamaño de los labios y de la lengua se acentúa más después de los 5 años.

Los tejidos gingivales son hiperplásicos, con signos de inflamación o sin ellos, los procesos alveolares son hiper -

tróficos, la apófisis alveolar anterior maxilar se encuentra alargada durante el segundo año de edad.

Los dientes están ampliamente espaciados a menudo presentan desgastes, en ocasiones se observan defectos de posición y los arcos muy deformados. Los incisivos muestran cierto grado de corona crónica, son pequeños y cortos, pueden presentar falta de oclusión, en relación con la macroglosia.

Se ha observado que por lo menos en la mitad de los pacientes afectados la erupción es retardada.

Los segundos molares primarios o el primer y segundo molar permanentes, frecuentemente presentan una posición distoangular con la superficie distal de la corona situada más profundamente que la superficie mesial, también se encontró retraso en la formación de las raíces y desgarramiento de las raíces distales. Estas alteraciones son más frecuentes en el maxilar inferior.

Comúnmente se observan áreas localizadas de destrucción ósea que se han designado como quistes dentígeros, se presentan frecuentemente hacia los 3 años de edad y afectan con mayor frecuencia en el segundo molar primario y en el primero y segundo molares permanentes del maxilar inferior. Los márgenes

nes de las lesiones destructoras suelen hallarse suavemente encorvados y bien definidos. Puede haber lesiones similares en el maxilar superior pero son más pequeñas y menos frecuentes. Se cree que son depósitos de condroitín sulfato B.

El maxilar es corto y ancho, con una distancia bigonial amplia estando anormalmente separados en el plano coronal. Las ramas ascendentes son cortas y estrechas, la convexidad normal del cóndilo está reemplazada por una superficie inclinada plana o una excavación en forma de copa y la escotadura mandibular es irregular o hendida. La articulación temporo-mandibular puede mostrar limitación en el movimiento.

El estudio histoquímico de las encías ha revelado células meta cromáticas. El material de biopsia de las encías muestra la presencia de un epitelio escamoso con hiperplasia y acantosis. El corion engrosado presenta un considerable aumento de la vascularización, numerosos fibroblastos y gran cantidad de tejido fibroso.

SINDROME HUNTER



NIÑO DE 10 AÑOS, CON RETARDO DE
CRECIMIENTO CABELLO ABUNDANTE Y GRUESO
FACIE TOSCA, HUNDIMIENTO DEL PUENTE -
NASAL Y BOCA ABIERTA, SON MANIFESTACIONES
DEL FENOTIPO CARACTISTICO.

SINDROME : HUNTER



ASPECTO DISCRETAMENTE DE LAS FACIES,
CARA ENSANCHADA, PUENTE NASAL HENDIDO
CURVATURA ARTICULAR.

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL.

INTRODUCCION.

En ocasiones es muy difícil diagnosticar con exactitud, alguna malformación congénita por muy evidente que esta parezca, por eso es necesario no descuidar ningún detalle en la elaboración de la historia clínica, estudios histopatológicos exploración clínica y estudios radiográficos.

La detección el diagnóstico y el tratamiento de las diversas malformaciones constituye un capítulo muy importante dentro del estudio de la patología general y si como en el caso del Disostosis Cleidocraneal, crea anomalías orales se convierte en una situación que importa de manera clara al odontólogo de práctica general, que aunque no está preparado para asumir el tratamiento integral de dicha enfermedad si debe estar capacitado para su detección y diagnóstico.

ANTECEDENTES.

Este síndrome también es llamado enfermedad de Sainton y Marie o Disostosis Mutacional.

Fu  descrito en 1871 por Schethauer y no fu  sinto hasta en 1897 cuando Marie y Santon describieron independientemente la combinaci n de:

- a) Aplasia o hipoplasia de una o ambas clav culas.
- b) Desarrollo exagerado del di metro transversal del cr neo y
- c) Osificaci n retardada de las fontanelas.

La Disostosis Cleidrocraneal es un transtorno del desarrollo del sistema esquel tico, los huesos m s frecuentemente afectados son las clav culas, huesos del cr neo y los maxilares incluyendo los dientes.

La agnesia parcial o completa de las clav culas es la anomal a m s destacada, tambi n puede estar afectada la columna vertebral, la pelvis, huesos largos y dedos.

GENERALIDADES.

En general el individuo es de baja estatura, los varones tienen una estatura aproximada de 156.6 cm y las mujeres de 144.6 cm.

El cuello es largo, y los hombros estrechos y ca dos debido a la deficiencia de las clav culas. Las extremidades pueden presentar sindactilia, huesos dobles, dedos del pie super-

numerarios y pie zambo. El cráneo es braquicéfalo con acentuados abombamientos frontales y parietales lo que hace que la cara se vea pequeña, la nariz es ancha en su base y puente deprimido.

CARACTERISTICAS CLINICAS.

El cráneo es voluminoso y corto, puede observarse un aplamamiento del mismo, a causa de la consolidación de diversos huesos, está retardado el cierre de las fontanelas y suturas, en ocasiones durante toda la vida. En las líneas de sutura aparecen centros de osificación secundaria, formándose así muchos huesos wormianos.

En la base del cráneo el diámetro sagital es corto. Los senos paranasales a menudo están poco desarrollados o faltan. Las mastoides generalmente no están neumatizadas a causa de la alteración de los músculos esternocleidomastoideos.

La altura orbitaria puede ser grande en comparación con la anchura y los rebordes orbitarios pueden sobrepasar las cuencas, se puede observar exoftalmos discreto asociado con hundimiento del techo orbitario.

Las clavículas pueden faltar por completo, estar poco -- desarrolladas o estar afectadas solo por un simple adelgaza - miento. En ocasiones se presenta una hendidura central con sustitución del hueso por tejido conjuntivo fibroso.

Por la deficiencia de la clavícula, el cuello tiene un as pecto alargado y los hombros se ven estrechos. Debido a este defecto óseo la amplitud de los movimientos del hombro permite con frecuencia que el individuo aproxime sus hombros por delante del tórax.

En este síndrome existen variaciones en el tamaño, origen e inserción de los músculos siguientes: esternocleidomastoi - deo, trapecio, deltoides, y pectoral mayor, sin embargo, su función es buena.

Se ha observado que la Displasia Cleidocraneal no solamente afecta a los huesos membranosos sino también a los intra - membranosos e intracartilaginosos.

Otras deformidades esqueléticas frecuentes son consolida - ción tardía de la sínfisis pubiana, coxa vara, o con menor - frecuencia coxa valga, con escotadura lateral de la epífisis superior del fémur, espina bífida oculta de las regiones cer - vical, dorsal o lumbar de la columna vertebral, pseudoepífisis

a nivel de la base de uno o varios metacarpianos, falanges terminales de las manos y pies anormalmente puntiagudas y epífisis de las falanges distales en forma de cono.

MANIFESTACIONES ORALES.

El paladar es ojival y puede existir una profunda fisura submucosa o incluso una hendidura palatina completa de los tejidos duros y blandos, también se ha observado falta de unión a nivel de la sínfisis del maxilar inferior.

El desarrollo del premaxilar es defectuoso y como el crecimiento del maxilar inferior es normal se produce un prognatismo relativo, que ocasiona una oclusión traumática, destrucción del periodonto y pérdida de los dientes en edades muy tempranas.

Las anomalías dentarias asociadas a esta afección se caracterizan por la erupción tardía o falta de erupción de los dientes deciduos y permanentes, que en algunos casos es total

Puede existir la formación de quistes alrededor de estos dientes impactados, y en ocasiones invertidos o desplazados. También existe la tendencia de la no exfoliación de los dien

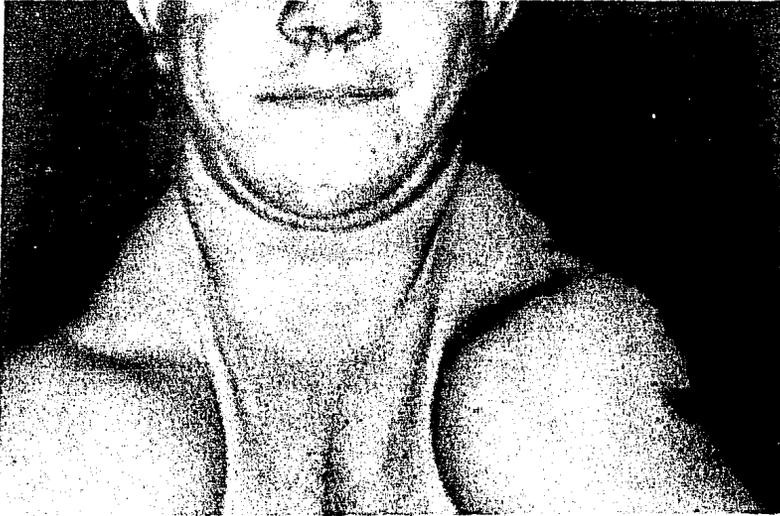
tes deciduos y su extracción no parece favorecer la erupción de los dientes permanentes, lo que explica la existencia de una dentición mixta en los adultos con esta anomalía.

Uno de los aspectos orales más notorios es el número de dientes supernumerarios, especialmente en las regiones premolar inferior e incisiva superior. Los dientes supernumerarios pueden presentarse en diferentes formas y posiciones, la corona de muchos de estos dientes es similar a un premolar, aunque algo más aplanada.

Las raíces de los dientes que no han llegado a la erupción pueden ser cortas, delgadas y deformes. Se han observado casos de anodoncia asociada a este síndrome, aunque su presencia es rara.

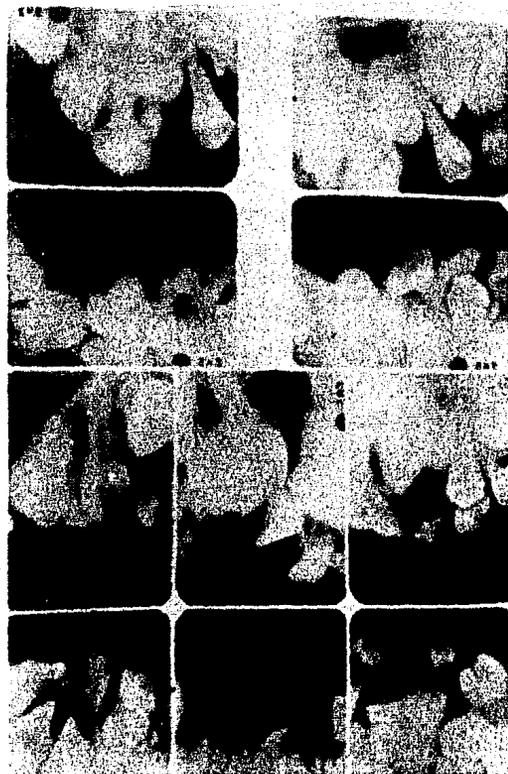
Los dientes que son extraídos están extraordinariamente deformados y tienen esmalte hipoplásico, se ha comprobado que en sus raíces faltaba una capa de cemento celular.

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL



EXCESIVA MOVILIDAD DE LOS HOMBROS

DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL



MARCADA RETENCION DENTARIA FALTA DE
DESARROLLO Y ERUPCION TARDIA DE DIENTES
PERMANENTES.

SINDROME DE PEUTZ-JEGHERS.

INTRODUCCION.

En las actividades diarias del médico, como del Cirujano Dentista, es sumamente frecuente e importante el descubrimiento de las anomalías en la coloración de la piel y en los tegumentos que reflejan alteraciones de diversos órganos.

La coloración de la piel va a depender de varios factores además de la coloración de la sangre, especialmente por el estado del árbol vascular, el espesor de la piel misma, su pigmentación natural o extraña, y por supuesto por la intensidad y color de la luz en que se realiza la observación.

Con cuanta frecuencia el Cirujano Dentista es capaz de determinar o sospechar un diagnóstico en virtud del reconocimiento de las distintas coloraciones de la piel como sucede con la coloración oscura que se localiza principalmente en la mucosa de la boca. Las manchas hiperocrómicas de la mucosa y de la piel de los labios pueden tener relación con poliposis intestinal (Síndrome de Peutz-Jeghers).

GENERALIDADES

A partir de 1960 comenzó a estudiarse con especial interés, aunque el primer trabajo realizado e importante fué el de Peutz en 1921. Jeghers le dió posteriormente (1949) una mayor difusión y lo estudió exhaustivamente es por ello que toma el nombre de la enfermedad o Síndrome de Peutz-Jeghers.

El proceso del Síndrome de Peutz-Jeghers está constituido fundamentalmente, y manifestado, por la asociación de pigmentaciones melánicas bucales y peribucales con pólipos gastrointestinales.

El Síndrome de Peutz-Jeghers o Poliposis Intestinal Hereditaria, o también denominado síndrome de Peutz-Touraine-Jeghers. Es un proceso familiar, autosómico dominante, con alta penetración y variable expresividad.

Se calcula que el 50% de los casos uno de los padres está afectado aunque se han investigado casos en la primera infancia, la mayoría son diagnosticados entre los 10 y 30 años de edad.

Ataca a todas las razas e individuos y en igual proporción tanto a hombres como a mujeres.

CARACTERISTICAS CLINICAS.

1.- Pólipos especialmente gastrointestinales, los pólipos son el componente más importante del síndrome, y se manifiestan muchas veces en la edad adulta, se observa casi en el 100% de los pacientes.

Se localiza particularmente en el yeyuno e íleon, pero también pueden hacerlo en el intestino grueso, recto, estómago, duodeno y apéndice, en respectivo orden aproximado de incidencia.

Dichos pólipos pueden ser solitarios o múltiples, y sésiles o pediculados, con un diámetro variable desde 1mm a 1 cm, y con una consistencia firme. Y parecen deberse a un gen simple y no a genes ligados. Suelen verse además en la vejiga, mucosa nasal, cuello uterino y bronquios.

Por lo general estos pólipos pueden llegar a ocasionar obstrucción o invaginación, pueden lograr ulcerarse superficialmente, y sangrar, ocasionando: dolores abdominales, melenas, diarreas, rectorragias, tenesmo, aunque ocasionalmente causan asintomáticos.

La posibilidad de la degeneración maligna parece alejada y aunque está en investigación es aún discutido, la mayoría de los autores opinan sobre la benignidad de los pólipos.

En algunos casos estudiados por diferentes autores han -- hallado diferentes degeneraciones como son: transformaciones malignas, seudocarcinomas, hiperplasias malformativas, póli - pos hamartomatosos.

Todo ésto lleva hoy a la conclusión de que los pólipos digestivos en el síndrome de Peutz-Jeghers no son malignos ni premalignos.

Sin embargo algunos autores han llegado a citar casos con metástasis.

2.- Pigmentación, la pigmentación es el signo más ostensible y de mayor interés estomatológico, suelen aparecer a temprana edad y a menudo durante la primera década de la vida, y en este momento están limitadas en los labios, y en el interior de la boca localizándose en cualquier punto de la mucosa. Durante la década siguiente de la vida del paciente pueden - aparecer pigmentaciones en todas las regiones cutáneas como, manos, pies, también otras mucosas pueden pigmentarse, nasal, conjuntival, anal..

Estas pigmentaciones son de tamaños variados de 1 a 12 mm, de forma irregular o regular a menudo circular, a veces confluentes formando grandes placas.

Su color es de una intensidad variable, puede fluctuar entre diversos tonos pardo oscuro y a veces azulado, como si se juntaran muchos elementos del léntigo.

Debe quedar claro que las pigmentaciones del Síndrome de Peutz - Jeghers pueden presentarse sin que se demuestre la existencia de pólipos, y también pueden demostrarse pólipos simples sin pigmentación. Por ello es importante la insistencia en la observación de las pigmentaciones bucales, aunque éstas sean inocuas por si mismas, pues su presencia puede ser tomada en cuenta para la investigación de pólipos con posibles consecuencias dañosas.

El último estudio realizado sobre el Síndrome de Peutz-Jeghers es el proporcionado por los investigadores José Mauro de Benedicto, Akira Nakadaira y Henrique Walter Pinotti, abril de 1977, en el cual describen, sobre el punto de vista clínico, radiológico, endoscópico, laboratorial y quirúrgico 6 casos de Síndrome de Peutz - Jeghers en una única familia.

A través de estos diferentes métodos propedeúticos identificar pólipos en esófago, estómago, intestino delgado y colon. De estos pacientes, apenas los dos portadores de pólipo en el intestino delgado fueron operados por cuadros oclusivos intestinales.

Los casos relatados, identificados y numerados en el heredograma del 1 al 6 pertenecen a una única familia siendo el padre portador probablemente mutante. Por información materna, ninguno de sus familiares presentó en el pasado, señales o síntomas correlativos al síndrome.

Del matrimonio nacieron 9 hijos; siendo dos de ellos gемеlos univitelinos. Todos fueron estudiados, con excepción de la madre y dos hijos ambos por haber fallecido.

Sobre el punto de vista clínico, radiológico, endoscópico laboratorial y anatomopatológico fueron estudiados 6 miembros de la familia, todos con pigmentación cutáneo-mucosa; de ellos solo dos casos fueron operados.

En las observaciones clínicas, especial atención fué dada a los antecedentes de estas personas, en cuanto a dolores abdominales, síntomas y sangrados gastrointestinales, antecedentes quirúrgicos, enfermedades anteriores, síntomas genitourinarios antecedentes familiares y hereditarios. En el exámen clínico-

SINDROME DE PEUTZ JEGHERS: EDAD, SEXO, COLOR.

CASO	EDAD	SEXO	COLOR
1	44	M	B
2	18	M	B
3	15	F	B
4	14	M	B
5	12	M	B
6	10	M	B

SINDROME DE PEUTZ JEGHERS

CUADRO CLINICO

CASO	DOLOR ABDOMINAL	SANGRE EN LAS HECES
1	+	+
2	+	+
3	+	+
4	+	+
5	-	-
6	-	-

SÍNDROME DE PEUTZ JEGHERS

Distribución de la pigmentación e intensidad

CASO	LABIO INF.	LABIO SUP.	CARA	MANOS	PIES	TORAX
1	+++	++	++	+++	++	+
2	++++	+++	+++	+++	++	-
3	++++	++	++	-	+	-
4	++++	+++	++++	++	+	-
5	+++	++	++	++	++	+
6	+++	++	+	+	+	-

SINDROME DE PEUTZ JEGHERS

CUADRO LABORATORIAL

CASO	TASA EOSINOFILOS	SANGRE DE HECES	GPO.SANGUINEO
1	8%	++++	O+
2	11%	?	B+
3	3%	++++	B+
4	26%	-	B+
5	21%	-	B+
6	16%	++++	O+

objetivo, particular cuidado se dió a observar las características de la pigmentación melánica cutáneo-mucosa, al exámen -- de las cavidades nasales y de los genitales externos.

Desde el punto de vista laboratorial fueron hechos los siguientes exámenes : hemograma, urea, glicemia, exámen parasitológico de heces . Observaciones anatomopatológicas fueron hechas en pólipos, en biopsias obtenidas endoscópicamente y en fragmentos de piel pigmentada.

Fuera de las crisis esporádicas de dolores abdominales tipo cólico y pérdida de sangre fresca en las heces ninguna otra queja gastrointestinal fué registrada.

Ninguno de los pacientes presentó síntomas genitourinarios. En el exámen objetivo de los pacientes , el peso, estatura, --- envergadura, frecuencia de pulso , presiones arteriales, exámen clínico del corazón, pulmones y abdomen encontrándose dentro de los límites de normalidad.

La aparición de la pigmentación ocurrió alrededor de los 3 meses de edad en todos ellos. Las manchas melánicas presentaban colores que variaban entre el marrón claro, oscuro y azul-oscuro; los labios tendían a coloraciones más oscuras cuanto más distantes del borde mucoso.

Las manchas de la mucosa bucal fueron siempre más claras que las de la piel; el tamaño variaba de 1 a 5 mm y las formas eran generalmente ovaladas o irregulares. Ellas en su gran mayoría no presentaban tendencias a coalescencia.

La pigmentación de la cara apareció más intensamente en la-- región perioreal y malar , en las manos y pies aparecen solamente en la cara palmar y plantar con tendencia a distribuirse más intensamente en los dedos. En apenas un paciente se constató -mancha melánica en el glande.

Exámenes de orina, urea, glicemia, se mostraron normales en todos los pacientes. El examen parasitológico de heces por 3- veces realizado en los 6 casos fue solo en un caso positivo para entamoeba histolytica. En los hemogramas, nos llamó la atención la elevada tasa de eosinófilos en la mayoría de los pacientes. La investigación de sangre oculta en las heces demostró -positivo en 3 pacientes.

Un hecho prácticamente definido del síndrome de Peutz Jeghers es su rareza . Si aliados, otorrinolaringólogos y odontólogos se interesasen con la importancia de la investigación de --manchas melánicas en la cavidad bucal, tal vez el carácter raro del síndrome fuese evaluado.

d) MANIFESTACIONES ORALES

Existen pigmentaciones localizadas en la piel y semimucosa de los labios, donde se destacan a la primera observación, pero también se observan en el interior de la boca.

El labio inferior es particularmente afectado al igual que la mucosa yugal.

El paladar duro, las encías, el piso de la boca, el paladar blando y finalmente la lengua son en general los menos afectados, sin embargo algunos autores describen pigmentaciones intensas en el área dorsal y ventral de la lengua.

Las manchas permanecen invariables sin sufrir alteraciones inflamatorias, no duelen y no se transforman.

La pigmentación de la mucosa bucal aparece con considerable frecuencia en una serie de situaciones como son :

- 1.- Pigmentación local
- 2.- Manifestaciones pigmentarias bucales en enfermedades sistémicas.
- 3.- Trastornos pigmentarios asociados con productos químicos, farmacéuticos y otros.
- 4.- Neoplasias pigmentarias benignas y malignas.

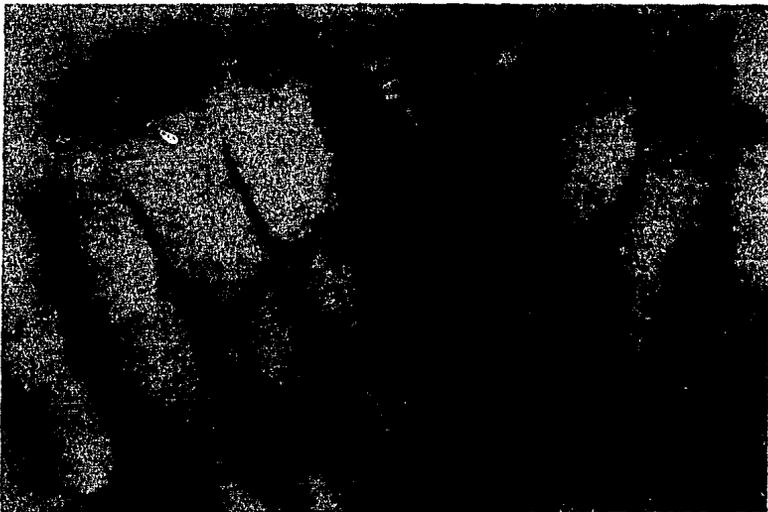
Es conveniente que el Cirujano Dentista esté familiarizado con este síndrome pues la afección intestinal puede ser reconocida antes, gracias al diagnóstico presuntivo basado sobre, las manifestaciones bucales y peribucales.

Cuando se sospeche de este síndrome a base de las pigmentaciones bucales, otras afecciones deben tomarse en cuenta en el diagnóstico, son las pigmentaciones de melanina normales, el depósito de sustancias extrañas en la mucosa bucal como; amalgamas, metales pesados, plomo y bismuto la presencia de pigmentación labial, oral, o de ambas deben inducir al Cirujano Dentista a realizar una historia clínica y exploración meticulosa por medio de pruebas de diagnóstico.

SINDROME DE PEUTZ - JEGHERS



FIG. EN LABIOS Y PECAS EN TODA LA CARA

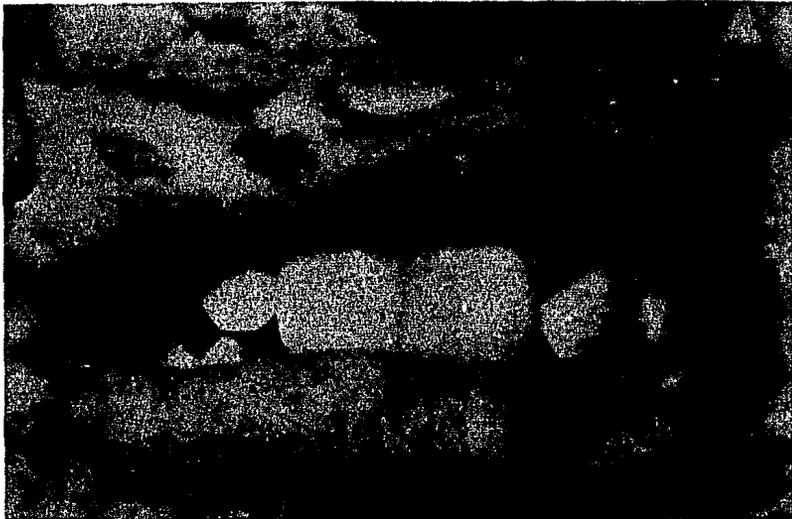


DEPOSITOS DE MELANINA EN LAS MANOS.

SINDROME DE PEUTZ - JEGHERS



PIGMENTACION MELANOLICA DE LOS LABIOS



PIGMENTACION DE LABIOS

PALADAR HENDIDO Y LABIO LEPORINO

a) INTRODUCCION

Una de las anomalías más comunes de tipo congénito que afectan al recién nacido es la hendidura palatina y el labio leporino, es cuál dá como secuelas varios tipos de problemas tanto para el recién nacido como para el adolescente o el adulto, en caso de que dicho problema no haya sido resuelto en el momento preciso.

El labio leporino y paladar hendido son defectos congénitos comunes y ocurren en uno de cada 800 niños, abarcando más a menudo el labio superior.

b) GENERALIDADES

El labio y paladar hendido puede ser aislado o acompañarse de paladar hendido unilateral y es causado por fusión insuficiente del proceso maxilar superior con el proceso nasal medial . La hendidura puede variar desde una escotadu-

ra ligera hasta una superación completa que se extiende de ambos procesos maxilares superiores, con el proceso nasal medio-que en consecuencia queda como colgajo central de tejido.

El labio hendido es muy raro, y es producido por fusión insuficiente de los procesos globulares del proceso nasal medio. El labio inferior hendido es muy raro, es de posición central-exacta, y se debe a fusión incompleta de los procesos maxilares inferiores.

El labio leporino es más frecuente en varones que en mujeres ; la frecuencia es algo mayor conforme aumenta la edad de la madre, y varía en distintos grupos de población. En lo que se refiere a la repetición de labio leporino, está comprobado-que si los padres son normales y han tenido un hijo con labio-leporino, la probabilidad de que lo presente el niño siguiente es de 4 % y si existen dos hermanos con labio leporino, el peligro para el tercero aumenta en un 9 %; pero sin embargo, cuando uno de los padres presenta labio leporino y este defecto aparece en un hijo, la probabilidad de que el siguiente niño tenga la anomalía se eleva a un 17 %.

El paladar hendido se acompaña a menudo de labio superior-hendido. Ocurre en todos los grados de hendidura palatina, y-

es producido por fusión insuficiente de los procesos palatinos y del maxilar superior entre sí en la línea medial, en casos graves fusión insuficiente de estos procesos con los premaxilares.

El primer grado de gravedad del problema es úvula hendida.- El segundo grado es la falta de fusión de los procesos palatí- nos . El tercer grado consiste en la falta de fusión de los -- procesos palatí- nos y hendidura en un lado del premaxilar, por- lo común , este tipo se acompaña de labio hendido unilateral.- El cuarto grado es raro, y está constituido por la falta de fu- sión de los procesos palatinos y hendidura en ambos lados de - los premaxilares , este tipo suele acompañarse de labio hendi- do bilateral . Puede existir una forma muy rara en la que hay- un labio hendido bilateral y los premaxilares no se fusionan - con los procesos palatí- nos de cada lado.

En lo que se refiere al paladar hendido, la frecuencia es - mucho menor que la del labio leporino, es más frecuente en mu- jeres que en varones y no guarda relación a la edad materna .- Si los padres son normales y un hijo tiene paladar hendido, la posibilidad de que el siguiente lo padezca es de 2 %.

El pequeño que nace con paladar hendido grave es un gran -

problema de alimentación, puesto que no puede succionar con --
eficacia. Dicho pequeño a menudo logra algo de leche en la bo-
ca, que suele regurgitar a través de la nariz o aspirar hacia-
los pulmones, lo que produce infección respiratoria . Por --
esta razón se requiere alimentación artificial cuidadosa hasta
que el pequeño tiene fortaleza suficiente para soportar la ci-
rugía.

En un estudio reciente se comprobó que en la mujer las pro-
longaciones o crestas palatinas se fusionan aproximadamente --
una semana más tarde que en el varón. Ello pudiera explicar -
el hecho de que el paladar hendido aislado se observe con mayor
frecuencia en mujeres que en varones.

Se acepta en general, que el factor etiológico principal de
labio leporino y paladar hendido tiene carácter genético aun--
que en algunos casos se ha sugerido causa combinada genética -
y ambiental. Sin embargo, no hay relación genética entre el -
labio leporino y el paladar hendido aislado. Se ha dicho que-
la administración de cortisona durante el primer trimestre de-
gestación puede causar paladar hendido, pero las pruebas al --
respecto son insuficientes. En realidad se ha informado de ca-
sos en los cuales se administro cortisona a mujeres en etapa -
incipiente de la gestación y los niños fueron normales .

En fecha reciente se sugirió que los anticonvulsivos administrados durante el embarazo pueden aumentar el peligro de paladar hendido. Hasta hoy el paladar hendido en el ser humano no ha podido contribuirse a factor ambiental alguno.

Clínicamente el paladar hendido se observa con un defecto de longitud variable en la línea media del paladar, que se ex-pone la cavidad nasal al ambiente de la boca. El aumento en la susceptibilidad de las infecciones respiratorias altas ha sido atribuido a esta confluencia de la cavidad bucal y nasal

c) MANIFESTACIONES GENERALES

El problema que crea la hendidura labiopalatina generalmente tiene tres aspectos :

1.- Retraso en la emisión de las consonantes (p, b, t, d, k; g, j) este es el hallazgo más común . Puesto que los sonidos consonantes son necesarios para el desarrollo del vocabulario temprano, se omite una gran cantidad de actividades fonéticas .

Como resultado de esto se pierde una discriminación adecuada del sonido, cuando llega el momento de cerrar el paladar.

2.- La rinolalia abierta es frecuente en el paciente con una hendidura labiopalatina o palatina. Esta rinolalia puede persistir después que se ha practicado la corrección quirúrgica como consecuencia de una operación insuficiente o de que el velo no es capaz de cerrar la abertura palatonasofaríngea, -- aplicándose contra la pared de la faríngea.

3.- Las malformaciones dentarias y una posición inadecuada de la lengua o ambas cosas, puede desarrollarse antes de que se efectúe la operación en el paladar y producen problemas de la articulación.

Los defectos en la fonación pueden persistir, incluso después de un buen cierre anatómico del paladar. Este defecto -- en el habla se caracteriza por la emisión de aire desde la nariz y por una calidad excesivamente nasal al pronunciar ciertos sonidos . El déficit de la fonación antes y a veces después del tratamiento quirúrgico del paladar , es debido a la incorrecta funcionalidad de los músculos palatinos y farín -- geos.

- Ostentible movimiento constrictor de las ventanas de la nariz al hablar.

- Imposibilidad de silbar, gargarizar, apagar una vela soplando o inflar un globo de goma.
- Salida de líquido al exterior por la nariz al beber con la cabeza baja.
- Otitis media y pérdida de la audición.

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, 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 los esbozos.

Casi siempre la fisura palatina cruza el surco alveolar e interfiere la formación de los dientes de la zona correspondiente, en cuyo caso las piezas deficientes pueden suplirse con elementos de prótesis. A veces se hace necesario proceder a la corrección de las alteraciones de la posición que sufren algunas piezas dentarias.

Es raro observar caries dentarias que precisarán de cuidado

especial . El desplazamiento de la arcada dentaria maxilar ,así como las malposiciones de los dientes , suelen requerir corrección ortodóncica.

d) TRATAMIENTO

Los problemas de tipo inmediato que presentan los lactantes con fisura palatina o labio leporino son los concernientes a la alimentación y los referentes a evitar aspiraciones que pudieran originar alguna infección. La mayor parte de los lactantes pueden alimentarse en posición erecta utilizando tetinas ablandadas y con aberturas ligeramente mayores que la habitual. A veces da mejor resultado la utilización de cuentagotas medicinal o la alimentación con sonda y por lo general no es preciso recurrir a tetinas especiales para fisuras del paladar ni a recubrimientos palatinos de plástico.

e) INTERVENCION QUIRURGICA.

Debe ser practicada por un cirujano plástico experimentado. La intervención para el labio leporino suele llevarse a cabo al mes o a los dos meses de edad, una vez que el niño haya ganado-

peso satisfactoriamente y se encuentre libre de cualquier infección oral, sistémica o respiratoria. La técnica más corriente es la que utiliza una sutura escalonada a fin de minimizar la muesca labial consecuencia de la retracción del tejido cicatrizal.

Inmediatamente después de la operación se coloca una pinza de Logan (lazada de alambre fijada con esparadrapo a las mejillas) a fin de liberar la tensión de la línea de sutura. Esta reparación inicial puede revisarse hacia los 4 ó 5 años de edad. En la mayoría de los casos es mejor aplazar la cirugía de nariz hasta la adolescencia.

Los resultados estéticos dependen de la importancia de la deformidad inicial, de la ausencia de infección y de la habilidad del cirujano.

El momento en que debe procederse a la intervención de la fisura palatina debe adaptarse a cada caso en particular, ya que las hendiduras del paladar son extremadamente variables tanto en tamaño como en forma y grado de deformidad. A su vez la decisión debe tener en cuenta criterios tales como la anchura de la hendidura, la adecuación de las partes palatinas, la morfología de las zonas vecinas (como la amplitud de la orofaringe) así como la función neuromuscular del paladar blando y paredes faríngeas. Las finalidades que se persiguen con la intervención

quirúrgica son la unión de las partes palatinas, una fonación agradable e intelegible y la evitación de lesiones al maxilar en crecimiento. El momento óptimo para aprovechar al tratamiento quirúrgico palatino varía desde los 6 meses hasta los 5 años de edad , según la necesidad que haya de aprovecharse de las variaciones palatinas que ocurren con el crecimiento.

Cuando se juzga conveniente atrasar la intervención hasta más allá del tercer año de vida , es posible hacer una ligadura con la parte posterior de la ligadura de forma que la contracción de los músculos faríngeos puedan llevar a cabo la oclusión de la nasofaringe y de este modo facilitar al niño el desarrollo de una fonación inteligible.

f) CUIDADOS PREOPERATORIOS Y POSTOPERATORIOS

La sola sospecha de que puede existir alguna infección constituye ya una contraindicación del tratamiento quirúrgico. Si el niño se encuentra en buen estado de nutrición y con un balance adecuado de líquidos y electrolitos , puede permitirse la alimentación hasta 6 horas antes de la intervención.

Durante el período postoperatorio inmediato, es esencial cuidar al máximo la alimentación y limpieza del niño. La as-

piración suave de la rinofaringe reduce al mínimo los peligros comunes de complicaciones como atelectasias o neumonías .

Por otra parte las consideraciones principales en cuanto a los cuidados postoperatorios residen en el mantenimiento de -- una línea de sutura en condiciones de limpieza y en evitar su tensión. Por estas razones se procederá a la alimentación del niño utilizando un cuentagotas medicinal, sujetando los brazos con ataduras blandas a nivel de los codos. Durante tres semanas se mantiene al niño bajo una dieta líquida o semilíquida o empleando cuentagotas o cucharas. Es preciso además, tanto -- las manos del paciente como los juguetes y demás cuerpos extraños fuera del alcance de su paladar.

g) COMPLICACIONES

Son frecuentes las otitis medias recidivantes y las pérdidas de la audición .

Un programa completo de rehabilitación para los niños con labio leporino y fisura palatina puede representar años de tratamiento especial de tipo médico, quirúrgico y dental , por lo que los diversos especialistas que intervienen realizan más -- eficazmente su labor cuando actúan en equipo, que individualmente. No obstante uno de ellos debe convertirse en responsa --

ble y consejero ante los padres del enfermo y para ello nadie mejor que el propio médico del niño.

Un equipo para el tratamiento de la fisura palatina podría estar compuesto, por ejemplo:

Por un Pediatra, Cirujano Plástico, Otorrinolaringólogo, Dentista Infantil, Protésista Dental, Ortodoncista, Psicólogo, - Psiquiatra Infantil y enfermera.

Es importante que el médico del paciente sea el que deba elegir un equipo como el citado, que por lo general se hallará localizado en los centros médicos de cierta envergadura.

La mayoría de los estados tienen prevista la ayuda económica de las familias que no pueden sufragar los gastos de este tipo de asistencia.

PALADAR HENDIDO



HENDIDURA INCOMPLETA DEL LABIO INFERIOR
Y DE LA BARBILLA CON HENDIDURA COMPLETA
DEL MAXILAR



HENDIDURA PALATINA EN FORMA DE V.

ALTERACIONES Y TRATAMIENTOS ORALES MAS NOTABLES DE LOS SINDROMES ANTERIORES.

Con el objeto de facilitar la comprensión y análisis de los tratamientos, después de hacer una revisión de las alteraciones y anomalías asociadas a cada síndrome las clasificaremos y posteriormente determinaremos el tratamiento específico para cada una de estas afecciones.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DE TEJIDOS DUROS.

Arcos deformados

Falta de unión a nivel de sínfisis

Fisura Palatina

Hendidura palatina

Micrognatia

Paladar ojival

Prognatismo mandibular

Ramas Cortas

Reborde óseo voluminoso

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DE TEJIDOS BLANDOS.

Anquiloglosia

Frenillo hiperplásico

Lengua Bífida

Lesiones ulcerativas

Macroglosia

Paladar hendido blando

Pigmentaciones de piel y mucosa de cavidad oral, (labios paladar blando, encías, lengua).

Sangrado Gingival.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS MIXTAS.

Destrucción periodontal

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DENTALES.

Anodoncia

Apiñamiento

Dientes espaciados

Desgaste dentario

Dientes impactados

Dientes de clavija

Erupción prematura

Erupción tardía

Esmalte hipoplásico
Hipodoncia
Incisivos en pala
Infraoclusión
Maloclusión
Macrodoncia
Oligodoncia
Oclusión traumática
Persistencia de dientes deciduos
Raíces cortas
Supernumerarios
Taurodontismo

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DE TEJIDOS DUROS.

Arcos deformados, para controlar este tipo de deformidad primero debemos determinar si se encuentra asociada a la presencia de dientes, de ser así realizando un tratamiento de ortodoncia puede llegar a corregirse dicho problema. Si se trata de arcos deformados únicos, dado que constituye una alteración puramente ósea el pronóstico es totalmente desfavorable y en ese caso, habrá que mantenerlo en observación únicamente.

Falta de Unión de Sínfisis, no existe el tratamiento específico para este tipo de alteración, aunque dependiendo del caso se puede realizar un tipo de amarre óseo, mediante un tratamiento ortopédico.

Fisura Palatina, aunque de menor extensión la fisura palatina constituye una alteración de carácter óseo muy parecida a la hendidura palatina, por lo que se realiza un tratamiento quirúrgico; obviamente realizando manobras menos extensas.

Hendidura palatina, siendo un tipo de patología ósea congénita es nula su reposición; sin embargo en la mayoría de los casos se realiza el desprendimiento de mucosa y unión de la misma a nivel de línea media, con objeto de cerrar el orificio formado, primordialmente a nivel del paladar blando, siendo en paladar duro no se logra la unión ósea, solo mucosa.

Micrognatia, en los casos en que este problema sea analizado a temprana edad, puede estimularse el crecimiento mandibular mediante una terapéutica hormonal. En casos de edad más o menos avanzada es difícil y desfavorable el pronóstico, por lo que habrá que mantenerla en las mismas condiciones.

Paladar Ojival, constituye una alteración ósea caracterizada por abombamiento del paladar en forma de cúpula, cuya proyección llega hasta límite de las fosas nasales por lo cual es inaccesible a un tipo de tratamiento adecuado.

Prognatismo Mandibular, es difícil eliminar este problema y más conforme aumenta la edad del paciente, en etapas tempranas puede realizarse un tipo específico de tratamiento ortodóncico, o bien un tratamiento quirúrgico consistente en la eliminación de una pequeña porción de hueso mandibular proporcional a la retracción de la mandíbula tratando de conservar una adecuada relación oclusal.

Ramas Cortas, no existe una terapéutica conocida que nos conduzca a la estimulación del crecimiento óseo de la rama ascendente de la mandíbula, sin embargo, existe una intervención quirúrgica conocida como osteotomía deslizante para alargar las ramas cuyas variantes son vertical o en forma de L invertida y nos permita la corrección de dicho problema.

Rebordeo Oseo Voluminoso, esta alteración se corrige mediante un tratamiento quirúrgico, el cual consiste en exponer dicho reborde y eliminarlo mediante limas para hueso y algunos otros instrumentos hasta lograr una remodelación positiva del proceso.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DE TEJIDOS BLANDOS.

1.- Anquiloglosia, indica la fusión completa de la lengua con el piso de la boca, debido generalmente a un frenillo lingual corto; el tratamiento es quirúrgico consistente en la extirpación de la inserción de la lengua con dicho frenillo para permitir la libre movilidad lingual.

2.- Frenillo Hiperplásico, su tratamiento es quirúrgico y puede ser mediante la Frenectomía que es la eliminación total del frenillo, o bien la Frenilectomia que es la eliminación parcial del frenillo.

3.- Lengua Bífida, es debido a la falta de fusión de las dos mitades laterales de la lengua durante el desarrollo embrionario, puede realizarse un tratamiento quirúrgico que consiste en la afrontación de los bordes y sutura con el objeto de corregir el surco que forma.

4.- Lesiones Ulcerativas, la terapéutica debe ser etiológica. Si los dolores son muy intensos pueden aliviarse con toques de solución de pantocaína al 1%.

5.- Macroglosia, puede presentarse cuando hay falta de varios dientes, o bien cuando los dientes están muy espaciados y la lengua ocupa dicho lugar, por lo cual se ve -- agrandada. Cuando este es el caso el tratamiento es protésico, para que la lengua vuelva a su estado original.

6.- Paladar Hendido Blando, ya que constituye una lesión de tejido blando, podemos desinsertar la mucosa y tejido adyacente, afrontando los bordes de ambos lados para unirlos en línea media mediante sutura.

7.- Pigmentaciones de Piel y Mucosa de Cavidad Oral, no existe tratamiento para este tipo de pigmentaciones.

8.- Sangrado Gingival, esto es debido a la inflamación de la encía y se le denomina gingivitis. La cual puede ser causada por mala higiene oral, dando lugar a la formación de placa bacteriana y posteriormente sarro. Su tratamiento - consiste en la eliminación de factor etiológico mediante la profilaxis y mantenimiento de la higiene oral, con un cepillo adecuado.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS MIXTAS.

1.- Destrucción periodontal, es llamada parodontitis y esta puede ser: Leve, Moderada, Severa.

A) Periodontitis Leve.- Se caracteriza por presentar bol sas moderadas, pérdida ósea leve o moderada, topografía de los tejidos es satisfactoria y en general no hay movi lidad.

B) Periodontitis Moderada.- Presenta bolsas profundas, - pérdida ósea moderada o severa, la topografía de los tejidos no es satisfactoria, existe movilidad.

C) Periodontitis Severa, presenta bolsas profundas, pérdida ósea profunda, patrones de movilidad avanzada, en general son casos de rehabilitación protésica.

El tratamiento es el siguiente:

- 1.- Eliminación de factor etiológico, Profilaxis
- 2.- Eliminación de bolsas parodontales, mediante la ciru gía, gingivectomía, gingivoplastía, injertos gingiva les e injertos óseos.
- 3.- Restablecimiento de la oclusión funcional
- 4.- Mantenimiento de la salud parodontal bajo control - efectivo de placa bacteriana por parte del paciente y visitas periódicas de mantenimiento.

ALTERACIONES Y ANOMALIAS DENTARIAS.

1.- Anodoncia, es la ausencia congénita total o parcial de los dientes, se lleva a cabo tratamiento protésico dependiendo el caso con prótesis total o bien puentes fijos o removibles.

2.- Apiñamiento, se realiza tratamiento ortodoncico ya sea con aparatología fija o removible según el caso.

3.- Dientes Espaciados, el problema puede corregirse mediante dos tipos de tratamiento; el primero y no muy común es el protésico, consistente en la colocación de coronas, de mayor dimensión mesiodistal sin distorsionar la oclusión, el segundo es el tratamiento ortodónico adecuado para disminuir los espacios interproximales.

4.- Desgaste dentario, estos dientes generalmente presentan hipersensibilidad, dependiendo del grado de desgaste, son más susceptibles a caries. Su tratamiento es a base de coronas para restablecer la oclusión y la dimensión vertical perdida.

5.- Dientes impactados, son dientes retenidos bruscamente, observándose únicamente mediante la radiografía. Su tratamiento es la extracción de estos dientes, ya que son causa de quistes dentarios.

6.- Dientes de clavija, como su nombre lo dice son dientes en forma de clavija con bordes incisales en punta, su tratamiento es protésico con el fin de restablecer la oclusión y morfología normales.

7.- Erupción prematura, no existe tratamiento.

8.- Erupción tardía, se puede realizar la extracción de los 6 dientes deciduos para acelerar la erupción y colocar mantenedores de espacio fijos o removibles.

9.- Esmalte hipoplásico, los dientes presentan deficiencia en el espesor del esmalte y su tratamiento es a base de resinas compuestas y coronas cuando es la segunda dentición la afectada. Y cuando se trata de la primera dentición se colocan coronas de policarboxilato y de acero-cromo.

10.- Hipodoncia, son dientes de constitución defectuosa susceptibles a problemas de caries fracturas, etc.

también denominados dientes de algodón, el tratamiento depende de la edad y grado de destrucción del diente en cuyo caso se realiza un tratamiento protésico mediante coronas.

11.- Incisivos en pala, son piezas cuya apariencia vestibular es muy similar a la de la superficie lingual, por lo cual permite el atrapamiento de alimentos, placa, etc., el tratamiento es protésico colocando coronas con el objeto de darle estética y apariencia lo más normal posible.

12.- Infraoclusión, se caracteriza por la presencia de piezas colocadas por debajo de su posición normal y por lo mismo no existe un contacto directo con su antagonista, el tratamiento consiste en la colocación de coronas para restablecer la dimensión vertical normal, el contacto adecuado y garantizar un buen funcionamiento masticario.

13.- Maloclusión, existe diferentes tipos de maloclusiones.

Clase I Normooclusión o neutrooclusión

Clase II Distoooclusión División I

División II

Clase III Mesioclusión. Su tratamiento es ortodoncico ya sea mediante aparatología fijo o removible, según de la maloclusión que se trate.

14.- Macrodoncia, Son dientes de mayor tamaño, el problema que se presenta es el acomodamiento de los dientes dentro de los arcos maxilares.

Se pueden hacer extracciones de algunos dientes para acomodarlos dentro de los arcos dentarios y restablecer así la oclusión.

15.- Oligodoncia, es la falta de capacidad de un germen dentario para desarrollarse, puede presentarse en ambas denticiones, con más frecuencia en las segunda que en la primera, puede ser uni o bilateral. Si existe el espacio de el o los dientes faltantes se coloca una prótesis y si no existe el espacio no hay tratamiento.

16.- Oclusión Traumática, el trauma oclusal puede ser primario o secundario.

Trauma oclusal primario. Son fuerzas oclusales desequilibrada en un diente no afectado parodontalmente. Su tratamiento es del desgaste selectivo.

Trauma oclusal secundario. Son fuerzas oclusales equilibradas o desequilibradas en dientes afectados parodontalmente. Su tratamiento es la ferulización.

17.- Persistencia de dientes deciduos, anomalía debida a que no existe el germen del diente permanente, - por lo que dado el caso, se mantendrá el deciduo tratándolo protésicamente con objeto de incorporarlo al funcionamiento masticatorio normal mediante coronas. En el caso de existir el germen permanente, se procede a extraer el deciduo y permitir la libre erupción del permanente.

18.- Raíces Cortas, es una alteración que no crea problemas, sino hasta que interviene otro facto de tipo protésico, ya que no constituyen unos pilares sólidos para el sostén protésico; de tipo patológico como caries ya sea coronal o radicular impidiendo un adecuado tratamiento endodontico y de tipo ortodoncico al no poner una resistencia normal al uso de la extensa aparatología ortodoncica. No existe un TX especial para estimular su crecimiento.

19.- Supernumerarios, estos dientes no tienen lugar en los arcos dentarios, adquieren formas caprichosas, no tienen una función y causan problemas con la oclusión, - por lo cual se hace la extracción de estos dientes.

20.- Taurodontismo, estos dientes presentan camaras pulpares exageradas y raíces cortas, poco desarrolladas, clinicamente se aprecian normal, afecta a la segunda dentición, principalmente a los molares.

Se realiza el tratamiento de conductos con mucho cuidado, por que como ya se dijo la camara pulpar es muy grande y profunda muy cerca de furca y los conductos son más cortos.

CONCLUSIONES.

En el texto de nuestro estudio, tratamos de establecer las diversas soluciones que podrían llevarse a cabo con el fin de eliminar, en la medida posible, las alteraciones y anomalías bucales que se asocian a los síndromes previamente descritos.

Cabe aclarar que los tratamientos que se explicaron brevemente en el capítulo anterior, son los necesarios para las alteraciones bucales por separado o, mejor dicho, como cualesquiera de las alteraciones presentes en cavidad oral estén o no asociadas con síndromes o algún padecimiento sistémico, ya que debemos considerar que tanto los pacientes de características normales como aquellos que presentan un problema sistémico de cualquier índole, deber ser tratados de igual manera en el consultorio dental, con las reservas obvias de cada caso.

También debemos hacer notar que muchas de estas afecciones bucales pueden desaparecer en cuanto se realiza el tratamiento para contrarrestar el mal sistémico por lo que ya no sería necesario aplicar estas soluciones.

Es objetivo fundamental de esta tesis, el haber logrado crear un mayor interés hacia los problemas bucales, de parte de los profesionales médicos, especialmente los Odontólogos, pero no de una forma aislada sino a través de un estudio profundo que permita identificar las alteraciones generales y así determinar las anomalías orales correspondientes a cada problema de naturaleza sistémica.

Así pues, debemos comprender hasta que punto intervienen los factores genéticos en la creación de un ser con características normales o anormales y entender cuales son las perspectivas y ventajas u óbices que deberá enfrentar.

Además, un fin fundamental de este estudio, es el de despertar un vivo interés para desarrollarlo de manera más profunda y de esta forma lograr resultados más favorables para la obtención del equilibrio sistémico, biológico, psicológico y social de nuestros pacientes.

Hemos logrado establecer las características patológicas de cada síndrome y su relación con los padecimientos orales, para facilitar el entendimiento de los mismos y suavizar los problemas presentes, identificándolos, comprendiéndolos y tratándolos en los casos en que existe una terapéutica idónea, consiguiendo minimizar, y en el mejor de los casos, aliviar totalmente los diversos padecimientos sistémicos y orales.

- 1.- Alvesalo, L., Tammisalo, E.
Enamel Thickness in 45, X Females'Permanent Teeth.
Am J Hum Genet, 3 (33) : 464-469. Mayo 1981
- 2.- Benedicto, J., Nakadaira, Akira
Síndrome de Peutz - Jeghers
Gastroent, Mex. (42): 23-35, Abril 1977
- 3.- Berginer, M., Paran, E., Hirsch, M.
Klinefelter's and Takayasu's Syndromes in one
patient-a pure coincidence.
Angiology - Journal of Vascular Diseases
3 (34) : 170-175; Marzo 1983
- 4.- Bhaskar, S.N.
Patología Bucal
2a. ed., México, Ateneo, 1974, 456, PP.
- 5.- Brunson, G. Joel, et al.
Patología Humana
México, Interamericana, 1975, 456 PP.
- 6.- Brustein, Ranen Ednade.
El Mundo Maravilloso de la Herencia Humana
México, A.M.D.S., 1983, 198 PP.
- 7.- Colby, A. Robert, et al
Color Atlas oral Pathology
2a. ed., Estados Unidos, D.B.L; ppincott Company,
1961, 201 PP.
- 8.- Díaz Castillo, Ernesto del.
Pediatria Perinatal
México, Interamericana, 1974, 519 PP.

- 9.- Douglas, Scott. Falconer
Introducción a la Genética Cuantitativa.
México, C.E.C.S.A., 1976, 430 PP
- 10.- Garber, E.D.
Introducción a la Citogenética
México, C.E.C.S.A., 1975, 248 PP
- 11.- Glickman, Irving
Periodontología Clínica
México, Interamericana, 1974.
- 12.- González, Santander Rafael
Introducción a la Citogenética Humana
México, Aguilar, 1976, 304 PP
- 13.- Gorlin, J. Robert, et al
Síndromes de Cabeza y Cuello
Barcelona, Toray, 1979, 819 PP.
- 14.- Grant, A. Daniel, et al
Periodoncia de Orban
4a. ed., México, Interamericana, 1978, 638 PP.
- 15.- Grispan, David
Enfermedades de la Boca
Vol. II, III, México, Mundi, S.F., 2562 PP.
- 16.- Kruger, O. Gustavo
Tratado de Cirugía Bucal
4a. ed., México, Interamericana, 1979, 616 PP.

- 17.- Lagman, Jan.
Embriología Médica
3a. ed., México, Interamericana, 1976, 384 PP.
- 18.- Leon, Garay Alfonso de
Genética de la Evolución
México, U.N.A.M., 1978, 247 PP.
- 19.- López, G.E. Silvia de
Niño con Síndrome de Down
México, Diana, 1983, 242 PP.
- 20.- Martin, A. Breu Luis
Fundamentos de Gastroenterología
2a. ed., México, Cervantes, 1979, 655 PP.
- 21.- Morris, L. Alvin, Bohannon, Harry M.
Especialidades Odontológicas en la Práctica General
4a. ed., México, Labor, 1980, 325 PP.
- 22.- Novitski, Edward
Human Genetics
New York, Macmillan Publishing, 1977, 458 PP
- 23.- Ozawa, Deguchi Josey
Prostodoncia Total
3a. ed., México, U.N.A.M., 1979, 481 PP
- 24.- Pérez, Tamayo Ruy, et al
Patología
2a. ed., México, Fournier, 1975, 1162 PP.
- 25.- Rapaport, I. Samuel
Introducción a la Hematología
México, Salvat, 1977, 412 PP.

- 26.- Segatore, Luigi, et al
Diccionario Médico
5a. ed., Barcelona, Teide, 1980, 1281 PP.
- 27.- SRB, M. Adrian, et al
Facetas de la Genética
México, Herman Blume Ediciones, 1978, 499 PP.
- 28.- Stern, C.
Genética Humana
México, Alhambra, 1979, 894 PP.
- 29.- Valenti, P. Farreras, et al
Medicina Interna
Tomo I, II, México, Marín, 1978, 1099, 1153 PP.
- 30.- Velázquez, Tomás
Anatomía Patológica Dental y Bucal
México, La Piensa Médica Mexicana, 1966, 359 PP.
- 31.- Waldo, E. Nelson, et al
Tratado de Pediatría
6a. ed., Tomo II, México, Salvat, 1971, 1595 PP.
- 32.- Wese, D. David de, Saunders, H. William
Tratado de Otorrinolaringología
4a. ed., México, Interamericana, 1974, 487 PP.
- 33.- Zegarelli, V. Edward, et al
Diagnóstico en Patología Oral
México, Salvat, 1981, 651 PP.