

391
2 Gen



"ESCUELA NACIONAL DE ESTUDIOS PROFESIONALES IZTACALA"

U.N.A.M.

CARRERA DE CIRUJANO DENTISTA.

**SINDROMES DISMORFOLOGICOS DE ORIGEN
CONGENITO EN BOCA.**

GABRIEL SOUZA GUZMAN.

San Juan Iztacala, México 1984



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

INDICE.

Página

Introducción.

UNIDAD 1.- Síndrome de Ellis - Van Creveld.

1.1.- Concepto.	3
1.2.- Manifestaciones Clínicas.	4
1.3.- Manifestaciones bucales y faciales.	6
1.4.- Transmisión genética.	8

UNIDAD 2.- Síndrome de Pierre Robin.

2.1.- Concepto.	9
2.2.- Manifestaciones Clínicas.	10
2.3.- Manifestaciones bucales y faciales.	11
2.4.- Transmisión genética.	14

UNIDAD 3.- Síndrome de Crouzon.

3.1.- Concepto.	16
3.2.- Manifestaciones Clínicas.	17
3.3.- Manifestaciones bucales y faciales.	19
3.4.- Transmisión genética.	21

UNIDAD 4.- Síndrome de Treacher Collins.

4.1.- Concepto.	23
4.2.- Manifestaciones Clínicas.	23
4.3.- Manifestaciones bucales y faciales.	26
4.4.- Transmisión Genética.	28

UNIDAD 5.- Síndrome de Turner.

5.1.- Concepto.	30
5.2.- Manifestaciones Clínicas.	31
5.3.- Manifestaciones bucales y faciales.	32
5.4.- Transmisión genética.	33
Cuadro Clínico	36

Conclusiones.	37
----------------------	-----------

Glosario.	39
------------------	-----------

Bibliografía.	40
----------------------	-----------

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

Los múltiples defectos físicos pueden ser el resultado de un error primariamente único en la morfogénesis.

Los defectos primariamente múltiples, ya sean mayores o menores de uno o más sistemas, también se pueden presentar, y algunos de ellos están anotados como síndromes.

Las alteraciones de cada síndrome se manifiestan por -- transmisión genética; esta transmisión genética puede ser: -- Autosómica dominante, Autosómica recesiva, Ligada a X, alteraciones cromosómicas y dominantes.

Las enfermedades genéticas pueden clasificarse en tres - grupos principales:

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

La determinación genética solo deberá ser interpretada - después de un cuidadoso asesoramiento de la historia fami --

liar; muchos pacientes con un solo gen alterado tienen una mutación reciente, lo cual no incrementa el riesgo de que los padres tengan otro hijo afectado.

Los defectos individuales se consideran raramente como patognomónicos; no obstante, la identificación de dos o más anomalías puede conducir a un diagnóstico cuyo patrón sirva en esencia para un síndrome en particular. Cada síndrome tiene un núcleo base de dos o más anomalías detectables clínicamente a partir de las cuales el diagnóstico se hace altamente sugestivo o incluso cierto, debiendo ser contrastadas con todos los demás factores ya reconocidos.

Las anomalías hereditarias que se presentan con mayor frecuencia en la cavidad bucal son las que se describirán genericamente a lo largo de este breve trabajo.

U N I D A D 1 .

SINDROME DE ELLIS - VAN CREVELD. DISPLASIA CONDROECTODERMICA.
DISPLASIA MESOECTODERMICA.

1.1.- Concepto.

Aunque una parte del síndrome fue descrita por varios autores, con la aparición de Ellis y Van Creveld en 1940, estos fueron los acreditados por describir y completar el síndrome, empleando el nombre de Displasia Condroectodérmica para caracterizarlo.

Típicamente, el síndrome consiste en las siguientes ca - racterísticas:

- a) **Polidactilia manual bilateral.**
- b) **Condroplastía de los huesos largos, dando como resul - tado enanísimo por acromegalia.**
- c) **Displasia hidrótica ectodérmica, afectando principal - mente a las uñas, dientes y cabello.**
- d) **Malformaciones congénitas del corazón.**

Asociadas con este grupo de cuatro hay muchas otras ano - malías.

Pronto algunos autores sugirieron el nombre de Displasia Mesoectodérmica.

Más de cincuenta casos han sido reportados.

1.2.- Manifestaciones Clínicas.

Extremidades y otras Anomalías Esqueletales:

Las extremidades son frecuentemente rollizas y con marcado acortamiento progresivo distalmente del tórax a las falanges.

Es frecuente la hexodactílica manual bilateral, el dedo extra se encuentra en el lado cubital. También se ha observado ocasionalmente heptodactílica. Solo raramente se presentan dedos del pie de más. Frecuentemente se presenta un espacio ancho entre el dedo largo y los demás dedos del pie.

La curvatura de los húmeros y el pecho de paloma con -- constricción torácica también se presentan con relativa frecuencia.

Los signos patognomónicos y radiográficos son:

Los huesos tubulares son cortos y densos, las terminaciones del húmero y del fémur son rollizas. El acortamiento del radio y del cúbito es más acentuado que en el húmero. La terminación proximal del cúbito y la terminación distal del radio son excepcionalmente largas.

La terminación ancha de la tibia es irregular. El centro de osificación de las apófisis proximales es hipoplásico.

Los huesos falangeos frecuentemente están ausentes; el - sinmetacarpismo y polimetacarpismo también pueden estar pre - sentes.

Corazón:

Los defectos congénitos del corazón no siempre se presentan, en los casos que se presenta se trata de un defecto in - terseptal.

Cabello y Uñas:

El cabello, especialmente el de las cejas, y el vello púbico, es delgado y muy esparcido, aunque este no es un hallaz go constante.

Todos los pacientes presentan distrofia de las uñas; es - tas son delgadas, hipoplásicas y presentan pliegues o arru - gas.

La piel es normal y no existe alteración en la textura.

Nivel Mental:

Alrededor de la tercera parte de estos pacientes presen-

tan retraso mental, aunque esto es muy variable.

Otros Hallazgos:

En muchos casos se ha observado hepatomegalia.

1.3.- Manifestaciones Bucales y Faciales.

Cara:

La cara no tiene una característica especial; excepto - por un moderado defecto en medio del labio superior, el cual a pesar de presentarse no es muy sorprendente.

Ojos:

Los ojos generalmente son normales, pero hay extravismo interno congénito y coloboma del iris.

Manifestaciones Bucales:

El hallazgo oral más notable, es la fusión de la porción media del labio superior en el margen gingival maxilar, por - lo tanto, no hay pliegue mucocutáneo o surco anterior. Este - es un hallazgo constante que ha sido reportado en todos los -

casos. A causa de esta fusión, la porción media del labio superior aparece hipoplásica, teniendo que realizarle al paciente en esta malformación una queiloplastía.

Los dientes natales se han observado por lo menos en el 25% de los casos, y es posible que esta condición se halla presentado más veces que las reportadas.

También es frecuente la deficiencia en el número de dientes, especialmente en la región anterosuperior. En esta región el surco alveolar tiene forma de sierra.

Los dientes que erupcionan, usualmente son pequeños y con espacios irregulares; y la erupción es retardada. La forma de la corona de los dientes es un distintivo. Estas no son cónicas, son bicuspídeas, con una alta cúspide profunda y acentuada y presentan fisuras escalonadas. El esmalte es hipoplásico en algunos casos.

El síndrome de Ellis - Van Creveld se diferencia de otras condrodistrofias como la: Acondroplasia, Condrodistrofia Calcárea, Síndrome de Morquio, entre otras.

La fusión parcial del labio superior acompañada de frenillo hiperplásico, se presenta en la Disostosis Orodigitofacial.

Los dientes natales también se presentan en la Discefa -

lea Oculomandibular con Hipotricosis y en la Ciclopfa.

1.4.- Transmisión Genética.

El síndrome se hereda por medio de herencia autosómica - recesiva.

Alrededor del 25% de los pacientes tienen parentesco por consanguinidad y alrededor del 25% de las personas afectadas han tenido herederos afectados.

U N I D A D 2 .

SINDROME DE PIERRE ROBIN. PALADAR HENDIDO,
MICROGNATIA Y GLOSOPTOSIS.

2.1.- Concepto.

Este síndrome es mejor conocido como síndrome de Pierre Robin.

Primero fue descrito por Fairbairn en 1846, Lannalougue y Menard en 1891, y Shukowsky en 1910. Lenstrup en 1925 y aparentemente Robin fue el primero en publicar y describir tres casos en 1923.

Lenstrup pensó que la glosoptosis podía ser controlada poniendo al niño con la cara en posición lateral para permitir que la lengua se recargara.

Douglas en 1946, describió un procedimiento plástico que lleva su nombre, Operación de Beverly Douglas. Este procedimiento incluye la envoltura mucosa del labio inferior y la superficie interna de la lengua y se suturan ambas juntas, esto mantiene a la lengua en una posición adecuada durante 3 o 6 meses.

Una modificación de este procedimiento que prevenía la -

obstrucción de los conductos sublinguales fue descrita en -- 1900.

En el mismo año, Smith reconoció que el síndrome se asocia frecuentemente con anomalías de los ojos; y en 1961, -- Smith y Stowe reportaron hallazgos oculares en 39 casos.

2.2.- Manifestaciones Clínicas.

La dificultad de la fase inspiratoria en la respiración es aparente en principio, pero es atestiguada por ataques periódicos de cianosis, respiración dificultosa y resección del esternón y costillas. Esto se torna aparente especialmente -- cuando el niño está en posición supina. La dificultad respiratoria es aparente en el momento del nacimiento y no es muy se vera en la primera semana. Se acentua hasta el primer mes.

Corazón y Vasos Sanguíneos:

Han sido observadas alteraciones congénitas en un 15 o -- 25% de estos pacientes. Presentan defecto septal y dextrocardia.

Sistema Esquelético:

Condroplastia, amputaciones congénitas, dislocación de --

la cadera, sindactilia y anomalías externas han sido descritas.

Sistema Nervioso:

Alrededor del 25% de los pacientes con este síndrome presentan retraso mental, Hidrocefalia y microcefalia.

2.3.- Manifestaciones Bucales Y faciales.

Cara:

La cara es lo más notable, ya que se asemeja a la de un pájaro. La mandíbula es pequeña y recidiva simétricamente, -- produciendo una rara apariencia.

Comunmente la base de la nariz es aplanada.

Ojos y Oídos:

Los hallazgos oculares son frecuentes, estos hallazgos son:

Esotropía Congénita.

Glaucoma.

Microftalmia.

Con menor frecuencia se presentan anomalías en las orejas; estas son: Implantación baja de las orejas y sordera.

Manifestaciones Orales:

Los cambios orales son los más evidentes en este síndrome.

Todavía no se sabe exactamente cual es el mecanismo por medio del cual se dificulta la respiración y la alimentación; la clásica explicación sugiere que la ausencia de desarrollo mandibular simétrico (micrognatia) permite un pequeño soporte para la musculatura de la lengua. Esta tolerancia de la lengua de descender y retroceder (glosoptosis) en el espacio postfaríngeo superior; obstruye la epiglotis. En esta posición la lengua permite la salida de aire, pero previene la inhalación, actuando como una válvula, causando períodos de cianosis y retracción del esternón. Los problemas de alimentación, se deben también al inadecuado control de la lengua.

Por otra parte, Rutledge sugiere que la dificultad para respirar se puede deber en gran parte a la impacción de la punta de la lengua en la hendidura del paladar. Las violentas contracciones musculares por el esfuerzo de liberarla, causa que la lengua se retraiga a la nasofaringe, dando como resultado asfixia.

La anoxia resultante provoca que la lengua se vuelva débil y flácida, desalojando la nasofarínge y restaurando la respiración.

Routledge no aplica esta teoría en los casos en que con corrección plástica el paladar no se encuentra situado correctamente, o en aquellos casos asociados con anquiloglosia, que no permite el movimiento de la punta de la lengua hacia arriba.

Algunos investigadores han descrito a la lengua como de tamaño pequeño, en otros pacientes es normal y en algunos otros es grande.

Pruzansky y Rochmond concluyeron en estudios cefalométricos que la micrognatia no es la causa que produce los problemas respiratorios cuando la lengua es normal.

La anquiloglosia es una complicación asociada con frecuencia.

El defecto palatino puede ser ancho. En algunos individuos, el defecto se limita a paladar alto y profundo. En otros pacientes la hendidura puede involucrar la úvula, el paladar blando y frecuentemente el paladar duro.

La hendidura labial no ocurre en combinación con paladar

hendido en este síndrome.

La micrognatia y los defectos palatinos también aparecen en la Disostosis Mandibulofacial.

2.4.- Transmisión Genética.

Aparentemente no existe modelo genético. Smith y Stowe, descubrieron que una cuarta parte de 39 pacientes manifestaban una historia de perturbaciones intrauterinas en el primer período de embarazo y que el síndrome era más frecuente en los vástagos de madres mayores.

Es probable que la patogenia del síndrome se base en la detención del desarrollo.

La micrognatia, los defectos del corazón, muchas anomalías óseas y ciertas anomalías de los ojos y oídos; pueden ser causadas en parte por agresiones intrauterinas durante el 4to o 5to mes de gestación. Por ejemplo, durante el desarrollo embriológico, el maxilar superior se desarrolla marcadamente durante un período de 10 a 12 semanas, esto sucede durante el 4to o 5to mes por lo que el embrión presentará micrognatia en este período.

Como una evidencia adicional de agresiones intrauteri --

nas, Warkany y colaboradores, produjeron el síndrome en ratas sujetandolas a una dieta deficiente en riboflavina, durante su estado de preñez.

Lewellyn y Diggs sugirieron que las anomalías eran producidas por el mecanismo de presión del esternón contra la barba y así la fusión palatina no se lograba por la elevación de la lengua.

U N I D A D 3 .

SINDROME DE CROUZON. DISOSTOSIS CRANEOFACIAL.
DISOSTOSIS CRANEOFACIAL HEREDITARIA.

3.1.- Concepto.

La disostosis craneofacial se caracteriza por:

- a) Craneosinostosis.
- b) Exoftalmos bilateral con extravismo externo.
- c) Nariz en forma de pico de perico.
- d) Prognatismo mandibular con labio inferior lánguido.

En 1912, Crouzon, describió a dos pacientes con estos -- signos y sugirió el término de Disostosis Craneofacial Hereditaria, porque encontró recurrencia familiar del síndrome.

Un considerable número de casos han sido reportados; el primer caso en Estados Unidos fue descrito en 1939. Algunos - casos reportados, no abarcan todas las características descri^utas por Crouzon, y se colocaron en otras categorías como: Craneosinostosis prematura, Acrocefalosindactíli^a o Síndrome de Apert y sinostosis craneal simple (Oxicefalia, Trigonocefalia -- lⁱa y Plagiocefalia).

Por otra parte, es difícil distinguir entre la disosto - sis craneofacial y otros tipos. La acrocefalosindactíli^a y la

disostosis craneofacial pueden ocurrir juntas.

Franceschetti inventó el término de Síndrome Pseudo - - Crouzon; para designar aquellos casos que simularan la disostosis craneofacial de Crouzon, pero en aquellos pacientes que no presentaran prognatismo relativo, nariz de perico o extravismo divergente, y en aquellos que no hubiera recurrencia familiar. Han sido reportadas otras formas de disostosis craneofacial que se presentan con displasia ectodérmica.

3.2.- Manifestaciones Clínicas.

Cráneo:

La mayoría de los autores describen un largo hueso frontal picudo en la sutura sagital. El cráneo es braquicefálico, con acortamiento longitudinal anteroposterior y ensanchamiento del diámetro transversal del cráneo. Sin embargo, Bertelsen empleó medidas detalladas del cráneo de 15 pacientes y concluyó que esa no era la forma de caracterizar a la disostosis craneofacial; así que esto no podía ser la base para establecer un diagnóstico.

Por otra parte, la hipoplasia maxilar les dá a los pacientes una particular apariencia, como de rana.

Radiográficamente, la sutura coronal y sagital se cierran prematuramente en la mayoría de los casos. La forma de calvicie depende de cual de las suturas se cierre primero.

En la mayoría de los casos se presenta muy ancha la fosa pituitaria. También se ha descrito hiperostosis frontal interna.

Ojos:

Exoftalmos es una característica constante de este síndrome. El exoftalmos puede ser secuela de la excesiva presión intracraneal, pero los autores sugieren que puede ser por lo superficial de la órbita. Debido a la hipoplasia del maxilar, el piso de las órbitas es más corto de lo normal y algunas veces hay luxación espontánea de la órbita durante el desarrollo de los ojos.

En la disostosis craneofacial se ha encontrado involucrado el nervio óptico; Bertelsen encontró que el 80% de estos pacientes tienen el nervio óptico dañado.

El hipertelorismo observado en la mayoría de los casos y la hipoplasia del maxilar se deben al nistagmus de la sindrosis esfenobasilar.

Otros Hallazgos:

Han sido reportados una gran variedad de signos acompañados.

Garcin describió una completa ectrodactilia en los tejidos. La distorsión de las manos y pies fue reportada por Dodge. Los mismos investigadores encontraron también en el quinto ventrículo.

Crouzon noto epilepsia y muchos autores notaron deficiencia mental. Muchos observadores han descrito desviación del septum nasal y atresia bilateral del meato auditivo. El lóbulo del oído puede ser más largo de lo normal.

En los casos de Bertelsen, dos pacientes tuvieron subluxación anterior bilateral de la cabeza del radio.

3.3.- Manifestaciones Bucales y Faciales.

Cara:

Los pacientes que sufren disostosis craneofacial tienen una apariencia característica, especialmente por presentar exoftalmos, hipertelorismo e hipoplasia de la maxila. La expresión facial es marcada por el prognatismo y el labio supe-

nior corto.

Boca:

Durante el desarrollo primario, la hipoplasia maxilar es más severa en el área premaxilar, causando usualmente apiñamiento de los dientes maxilares en la región cuspídea.

La forma del arco maxilar es en "V", en contraste con la forma normal que es en "U". Como resultado del arco maxilar pequeño y el arco mandibular normal, la oclusión de los dientes mandibulares es frecuentemente bucal a los dientes maxilares, causando que el maxilar se sumerja en la mandíbula. También se ha descrito mordida abierta. La hipoplasia maxilar puede estar relacionada con el hipertelorismo ocular, con el cierre prematuro de la base del cráneo o con la displasia mesodérmica.

El paladar, en la mayoría de los casos es descrito como un arco alto y corto. Cierta número de casos han presentado hendidura en ambos paladares (duro y blando).

De acuerdo con Gunten, la recurrencia de hendidura en el paladar blando siempre está asociada con sindactilia.

Varios investigadores han reportado una leve línea media de fusión del paladar alto. A esto Kellin agregó, la existen -

cia de una marcada úvula bífida.

Un crecimiento bilateral de cierto tejido mucoso en ambos lados por debajo del paladar en la región de los molares, fue descrita por Romeu.

También han sido reportados, la anodoncia parcial y los dientes no erupcionados. En un paciente descrito por Dodge, los dientes primarios eran en forma de clavija y anchos. También se ha observado macrodoncia.

La lengua ha sido descrita como agrandada.

3.4.- Transmisión Genética.

Crouzon sugirió que había un modelo familiar del síndrome. Subsecuentemente, varios autores demostraron que se heredaba por herencia autosómica dominante.

Es impresionante comprobar el hallazgo de Fogh Andersen, en cuanto al carácter dominante, ya que en cuatro generaciones la enfermedad no se ha interrumpido. Además cinco niños de una generación eran vástagos de la madre en dos matrimonios. Uno de estos dos hijos del primer matrimonio y dos de los otros tres niños del segundo matrimonio tenían el síndrome.

me. Sculler fue capaz de seguir varias manifestaciones de disostosis craneofacial a través de varias generaciones de la familia.

En 1926, Combi y Pierro Lape demostraron el suceso de casos esparcidos del síndrome sin antecedentes hereditarios, un hallazgo tardío lo confirmó por otros investigadores. Bertelsen, en sus observaciones de 15 pacientes con disostosis craneofacial, encontró cinco casos esporádicos.

Respecto a la etiología, Crouzon sugirió que en el momento del nacimiento, las suturas de los huesos craneales estaban inflamadas, causando cierre prematuro de las fontanelas, temprana sinostosis ósea y desarrollo de los huesos craneales en período latente.

U N I D A D 4 .

SINDROME DE TREACHER - COLLINS. DISOSTOSIS MANDIBULO -
FACIAL. SINDROME DE FRANCESCHETTI - ZWAHLEN - KLEIN.
AGENECIA FACIAL BILATERAL.

4.1.- Concepto.

La disostosis mandibulo facial involucra largas estructuras que se derivan del primer arco branquial, del surco y de la bolsa.

Aunque probablemente el síndrome fue descrito por primera vez por Thompson en 1846-1847, el crédito por este descubrimiento se le otorgó a Berry y especialmente a Treacher Collins, quien describió los componentes esenciales del síndrome. Franceschetti y colaboradores, durante 1940, publicaron revistas de este síndrome y le dieron el nombre de disostosis mandibulo facial. Además a ellos se les debe la clasificación del síndrome; este se clasifica en diversas formas: Completo, Incompleto, Abortivo, Unilateral y Atípico.

4.2.- Manifestaciones Clínicas.

Cráneo:

La calvicie es usual y es esencialmente normal, pero es-

tudios radiográficos revelan que el área supraorbital está - muy poco desarrollada y frecuentemente se incrementan las ang - malías digitales en relación con la presencia de suturas nor - males. La protuberancia occipital externa puede estar bien de - sarrollada. El cuerpo de los huesos malares pueden estar au - sentes en su totalidad, pero es más frecuente que esten poco desarrollados, muy anchos y simétricos; sin fusión del arco - cigomático, no existe extensión del temporal ni maxilar.

El mastoidees frecuentemente es esclerótico. Los senos pa - ranasales pueden ser muy pequeños o tal vez halla ausencia de estos.

Un excelente estudio anatómico ha comprobado que el mar - gen inferior de la orbita es defectuoso.

Ojos:

Aunque la visión comunmente es normal, la fisura palpe - bral se encuentra inclinada hacia abajo (oblicuidad antimon - goloide) y también hay coloboma, aproximadamente en el 75% de los casos en el párpado inferior. También puede presentarse - coloboma del iris. El puente lagrimal inferior puede estar au - sente. También se ha reportado microftalmia.

Estudios radiográficos han demostrado que la cavidad or - bital es ovalada, con el techo inclinado hacia abajo y afue - ra.

Se ha visto que puede presentarse epidermoide bulbar en la subconjuntiva, asociado con la llamada disostosis mandibulo facial unilateral.

Oidos:

La pinna se encuentra deformada, arrugada o desplazada.

En los exámenes realizados por Stovin; 51 de 63 pacientes tenían desviada la pinna y una tercera parte presentaba ausencia del canal auditivo externo o defectos del conducto auditivo, acompañados de sordera. Algunos estudios radiográficos mostraron que había esclerosis del oído medio y rara vez del oído interno; con poca delineación de las estructuras.

También puede ser que el conducto auditivo, el órgano coclear y vestibular estén ausentes. En el oído externo puede haber fístulas entre el tragus y el ángulo de la boca. En un caso, las fístulas estaban ocultas detrás del lóbulo.

Nariz:

El ángulo nasofrontal está obliterado y el puente de la nariz elevado. La nariz es larga debido a la falta de desarrollo del malar. Las narinas son muy estrechas y el cartílago del ala nasal es hipoplásico; también hay atresia de las conchas.

Estado Mental:

Stovin reportó que solo 4 de 63 pacientes presentaban deficiencia mental. Por lo que no es frecuente el retraso men atal.

Otras Anomalías Esqueletales:

Brocher y Klein describieron sinostosis del radio y cúbiito, y poco desarrollo de los huesos carpianos y metacarpia --nos, espina bífida, contractura bilateral de la articulación del codo, aplasia de los pulgares y a veces polidactília.

Otros Hallazgos:

Gottsegen reportó defecto septal ventricular y Böök y - Fraccaro opinaron que no eran raras las malformaciones del corrazón.

4.3.- Manifestaciones bucales y faciales.

Cara:

La apariencia facial es característica. La fisura palpebral es inclinada y descendente, los huesos de la mejilla son deprimidos, la barba retrocede y la larga boca se asemeja a - la de un pescado.

Otro rasgo inusual es la forma de la lengua y el proceso de pelo que se extiende hacia la mejilla. Esto se presenta en una de cuatro personas afectadas.

Boca:

La mandíbula siempre es hipoplásica; estudios radiográficos han demostrado que el ángulo de la mandíbula es más obtuso de lo normal y que la rama puede ser deficiente. La superficie interna del cuerpo de la mandíbula es anormalmente cóncava.

El paladar es arqueado o hendido en el 40% de los pacientes.

Hay macrostomia, falta de fusión de los procesos maxilar y mandibular que puede ser unilateral o bilateral. En algunas ocasiones puede haber microstomia.

A causa del escaso desarrollo del maxilar y el paladar arqueado o hendido es muy frecuente la maloclusión dental. -- Los dientes pueden estar separados, hipoplásicos, desplazados o asociados con mordida abierta.

Mc Kenzie y Craig reportaron aplasia de la glándula parótida y macroglosia.

4.4.- Transmisión Genética.

Hay buenas evidencias para creer que el síndrome se hereda por medio de herencia autosómica dominante. Al parecer el gen presenta efectos letales; como aborto o muerte temprana - postnatal. Un gran número de familias han presentado el síndrome en varias generaciones. Estos casos han sido bien revisados por Wildervanck y Stovin. Franceschetti, en una revisión de 63 casos, encontró 27 con antecedentes familiares del síndrome. Es importante notar que Granrud pensó que el síndrome podía ser producido por factores exógenos. El análisis de la sangre periférica no ha revelado ninguna anomalía detectable del cromosoma.

Las teorías del origen del síndrome han sido numerosas y han sido revisadas por Sidney.

El concepto de Mann y Kilner estaba basado en consideraciones embriológicas (sordera, posición normal de los ojos, - desarrollo normal de los dientes, etc.) sugirieron que la alteración en el desarrollo sucedía hacia el fin del segundo mes de embarazo. Franceschetti y Klein sugirieron que la inhibición del crecimiento sucedía alrededor de la séptima semana de vida embriológica.

Höuels indicó que el factor causal era el desarrollo inadecuado de la cabeza de la cresta neural. Este punto de vis -

ta, no fue apoyado por Mc Kenzie y Craig. Estudios posteriores del desarrollo del complemento vascular del primer arco vical, del surco y de la bolsa y sobre disección postmortem de un pequeño afectado, ellos sugirieron que el síndrome resultaba del desarrollo incorrecto de la redifusión sanguínea o del mal desarrollo de la arteria estapédica (esto puede ser, un efecto y no la causa).

UNIDAD 5 .

SÍNDROME DE TURNER. DISGENESIA OVARICA O GONADAL.

5.1.- Concepto.

Recientemente se ha definido este proceso en forma más precisa como un trastorno que ocurre en una mujer con infantilismo sexual, estrias gonadales, estatura anormalmente breve, genitales infantiles, carecen de caracteres sexuales secundarios; además presentan una diversidad de defectos congénitos y variables anomalías somáticas.

Alrededor del 60 al 80% de estos individuos son cromatina negativos y los estudios citogenéticos han demostrado que su cariotipo es 45 X.

El síndrome de Turner puede ser difícil de identificar en mujeres jóvenes, pero al llegar a la pubertad los genitales persisten infantiles, el desarrollo de las glándulas mamarias es inadecuado y aparece poco pelo pubiano.

Se han descrito casos de síndrome de Turner con un cromosoma X normal y otro que parece ser X, pero más pequeño (Xx). Puesto que faltan algunas de las características clásicas del síndrome, se habla en este caso de "Síndrome de Turner Parcial". También se conocen otras pacientes con un cromosoma

soma X anormal en forma de anillo (XXr; la r deriva de la palabra ring).

Además de estas dos variedades raras se ha descrito también un síndrome debido a mosaicismo; en estos casos ocurren mosaicos en los cromosomas 45/46, XO/XX o XO/XY, cromosomas - 45/47, XO/XXX o XO/XYY, y aun mosaicos más complejos con tres diferentes tipos de células en los cromosomas 45/46/47, --- XO/XX/XXX.

5.2.- Manifestaciones Clínicas.

Las anomalías somáticas más frecuentes de este síndrome son las siguientes:

Cúbito valgo (aumento del ángulo de porte del brazo), pecho en forma de escudo con pezones muy separados sobre el tórax, coartación de la aorta, membrana entre los dedos o axilas, linfedema periférico cuando el síndrome se presenta en las primeras semanas de vida, así como otros defectos menos frecuentes.

La amenorrea primaria caracteriza a la mayor parte de estos individuos. El examen morfológico de los ovarios demuestra que están sustituidos por "estrias" o tiras de color blanco de estroma fibroso carente de folículos; muchas de las características fenotípicas son consecuencia del hipoestrinismo -

mo.

El síndrome se acompaña de excreción elevada de gonadotropina en la orina y estrógenos urinarios bajos, después de la pubertad.

Algunos pacientes pueden presentar retraso mental, pero no suele ser intenso.

5.3.- Manifestaciones Bucales y Faciales.

Las manifestaciones faciales y bucales más frecuentes son las siguientes:

Cuello con membrana congénita.

Facies senil.

Paladar de arco alto.

Orejas de localización baja.

Implantación baja del pelo en la nuca.

Mandíbula hipoplásica.

Se ha presentado paladar hendido, la boca es muy peque -

ña.

Asimetría del cráneo y de los huesos faciales; así como asimetría de la gingiva.

Los dientes erupcionan prematuramente, el primer molar - erupciona entre el año y los cuatro años de edad; también se ha reportado que tienen raíces anormalmente cortas.

Ocasionalmente puede haber microdoncia.

5.4.- Transmisión Genética.

Las asociaciones interesantes con el Síndrome de Turner son la concomitancia clínica de la tiroiditis de Hashimoto y el hallazgo aun más frecuente de anticuerpos a la tiroglobulina circulantes. Estas asociaciones pueden ser más comunes - en pacientes con el síndrome producido por el isocromosoma X.

La asociación de anticuerpos tiroideos en estos pacientes hace surgir la pregunta de si el desarrollo de anticuerpos es la consecuencia de anomalía cromosómica o si lo inverso es cierto.

Engel y Forbes encontraron una elevada frecuencia de anticuerpos tiroideos en familias de estos pacientes y especu -

laron que la tendencia a la formación de anticuerpos en los padres podría afectar al desarrollo de la célula germinal o de alguna otra manera estar relacionada con anomalías cromosómicas de los hijos.

En contraste con la mayoría de los pacientes con síndrome de Turner algunos pacientes son cromatina positivos y tienen un número normal de cromosomas. En algunos de los pacientes, los 44 autosomas fueron todas normales, como se esperaba, y se encontraba un cromosoma X único de aspecto normal. El otro cromosoma (cuarenta y seisavo) era un cromosoma meta-céntrico grande que se parecía más a un cromosoma tres que a cualquier otro. Este cromosoma estructuralmente anormal se llamaba isocromosoma X. Se cree que este cromosoma anormal aparece como resultado de división defectuosa del centrómero, en vez de por la división longitudinal normal. Este concepto del origen del isocromosoma X es actualmente capaz de ser estudiado por técnicas más modernas y debe ser posible la verificación de esta hipótesis. Si esto prueba ser correcto, cada cromátide estaría compuesta de brazos largos del X que son imágenes reflejas uno del otro. Así, en individuos que tienen un cromosoma normal y un isocromosoma X, los brazos cortos del X solo están representados una vez en el cromosoma X normal, mientras que los brazos largos están representados tres veces, una vez en el X normal y dos veces en los brazos del isocromosoma.

Como se ha mencionado anteriormente, existen dos variedades raras del síndrome de Turner; en donde los mosaicos pueden ser cromatina positivos o negativos según el número presente de cromosomas X en las células estudiadas.

Inicialmente, se pensaba que el síndrome provenía de falta de disyunción en la meiosis; pero existe otra explicación de las anomalías cromosómicas del síndrome de Turner, ligada con la frecuencia relativa de estos tipos en mosaico. En esta hipótesis, se postula que el síndrome aparece después de la formación del cigoto, y no antes. Durante una división por mitosis, el cigoto diploide, que puede ser XX o XY, pierde uno de los cromosomas X o el cromosoma Y, y se transforma en cigoto monosómico $45 X$. Esta hipótesis es apoyada por el hecho de que la edad materna avanzada no caracteriza tanto al síndrome de Turner como a los síndromes de Down y de Klineffelter.

TRASTORNO	CARIOTIPO	TIPO DE CROMATINA	FRECUENCIA	EDAD MATERNA	SIGNOS CLINICOS
Disgene - sia gona- dal (Sín- drome de Turner).	45, X	Negativa	Aproximada- mente 1 por cada 2000 mujeres na- cidas.	Normal	1 Estatura breve 2 Amenorrea pri- maria
Segundo cromoso- ma X de- fectivo.	46, XXp- 46, XXq- 46, XXr- 46, XXiq	+(pequeña) igual +		Normal Normal Normal Normal	3 Membrana cervical 4 Cúbito valgo 5 Linfedema perif. 6 Tórax amplio y - pezones separados
Mosaicis- mo.	46, XX/45X	Generalmente positiva.		Normal	7 Nevos pigmentados 8 Coartación de - aorta.

CONCLUSIONES.

Los trastornos genéticos son responsables de gran parte de la morbilidad del hombre, y muchos de ellos son de esencial importancia para el odontólogo. Otras enfermedades genéticas afectan a diversos sistemas orgánicos, y los problemas dentales pueden asumir importancia secundaria con relación a otras facetas más incapacitantes de la enfermedad.

Detectar pacientes con síndromes de aberraciones cromosómicas es de vital importancia si se quiere dar un consejo genético, ya que se está volviendo cada vez más exacto a medida que se producen nuevos progresos en genética médica.

Si el trastorno se asocia con una gran aberración cromosómica será aconsejable para algunas familias sufrir análisis cariotípicos prenatales. A muchas otras familias podrá asegurarse que las probabilidades de tener otro hijo sano son muy elevadas, ya que como hemos visto a lo largo de este trabajo, no todos los síndromes son hereditarios, sino que muchos de estos se presentan por diversas causas.

El empleo de leyes mendelianas permite calcular cifras exactas sobre los riesgos en varios cientos de trastornos de un solo gen. Las cifras empíricas a menudo podrán dar confianza a parejas que tengan una historia de uno de los muchos trastornos poligénicos.

Debido a la frecuente afectación de la cavidad bucal en los síndromes de deformaciones congénitas, el odontólogo puede ser de gran ayuda para detectar trastornos genéticos, para describir trastornos familiares recién descubiertos y para dar consejo genético.

Para dar un consejo genético, se requiere el uso de evaluaciones clínicas, citogenéticas, bioquímicas y otras para establecer el diagnóstico. Basándose en estos datos, a menudo se pueden obtener cifras sobre riesgo. Sin embargo, el consejero genético sea genetista, dentista o médico, se dá cuenta de que la mayoría de las familias con hijos impedidos necesitan algo más que una mera cifra estadística de riesgo, por lo que antes de establecer un diagnóstico debemos hacer todas -- las pruebas existentes para poder estar seguros de que el -- trastorno es genético o para asegurar a los padres que el -- trastorno no se repetirá nunca en ninguna otra generación.

G L O S A R I O .

Accondroplasia: Defecto de desarrollo del cartílago en los huesos largos, que produce enanismo.

Acromegalia: Aumento de volumen de los huesos.

Agnesia: Ausencia de un órgano.

Amenorrea: Falta de menstruación.

Anodoncia: Falta congénita de los dientes.

Anoxia: falta de oxigenación.

Anquiloglosia: Acortamiento anormal del frenillo lingual

Aplasia: Desarrollo incompleto o defectuoso de un órgano

Atípico: Irregular, fuera de tipo.

Atresia: Oclusión de una abertura natural.

Braquiocefálico: Individuo que tiene la cabeza casi cuadrada.

Cianosis: Coloración azul de la piel y mucosas.

Clinodactílica: Desviación de un dedo de su eje normal.

Coloboma: Fisura congénita que se extiende desde el ángulo externo del ojo hasta la comisura labial del mismo lado.

Condrodistrofia: Atrofia del cartílago.

Condroplasia: Elemento del tejido cartilaginoso, caracterizado por una cavidad que contiene células de carácter variable.

Congénito: Innato, no adquirido, que está presente en el momento del nacimiento.

Consanguinidad: Similitud de caracteres genéticos que no se pueden unir.

Craneosinostosis: Unión de huesos adyacentes en el cráneo por medio de materia ósea.

Cromatina: Sustancia protoplásmica, coloreable del núcleo de la célula.

Cromosoma: Organelo nuclear constituido principalmente por ácido desoxiribonucleico.

Dextrocardia: Situación del corazón en la mitad derecha del tórax.

Disostosis: Osificación defectuosa.

Displasia: Anomalía de desarrollo.

Distrofia: Disminución de tamaño de un órgano.

Ectrodactilia: Falta congénita de uno o más dedos.

Esclerosis: Endurecimiento de los tejidos.

Escoliosis: Desviación lateral de la columna vertebral.

Esotropía: Extravismo convergente.

Exoftalmos: Proyección anormal del globo ocular hacia afuera.

Fontanela: Espacios membranosos comprendidos entre los huesos del cráneo del feto y del recién nacido.

Gen: Unidad estructural y funcional de la herencia que se sitúa en un cromosoma.

Glosoptosis: Caída de la lengua hacia atrás.

Hepatomegalia: Crecimiento anormal del hígado.

Herencia autosómica dominante: Es la que se refiere a -
los genes situados en cro-
mosomas que no son ni X -
ni Y.

Herencia autosómica recesiva: Es la que se refiere a los
genes situados en los cro-
mosomas X y Y.

Hidrocefalia: Acumulación anormal de líquido en la cavi-
dad craneal.

Hiperostosis: Reoformación de hueso.

Hiperplasia: Multiplicación anormal de los elementos de
un tejido.

Hipertelorismo: Separación excesiva entre dos órganos.

Hipertrichosis: Desarrollo exagerado de pelo.

Hipodoncia: Situación inferior de los dientes.

Hipoplasia: Disminución anormal de los elementos de un tejido.

Linfedema: Edema por obstrucción de un vaso linfático.

Macrodoncia: Dientes anormalmente grandes.

Macroglosia: Lengua anormalmente grande.

Microcefalia: Cabeza pequeña.

Microdoncia: Dientes anormalmente pequeños.

Microftalmia: Ojos pequeños.

Micrognatia: Pequeñez congénita de los maxilares.

Nevo: Deformidad congénita circunscrita a la piel de color café claro o rojo. Lunar.

Nistagmus: Espasmo de los músculos motores del globo ocular.

Oxicefalia: Alargamiento de la frente que permanece saliente y elevada. Se acompaña de trastornos oculares.

Patognomónico: Signo o síntoma que caracteriza a una enfermedad.

Plagiocefalia: Asimetría y oblicuidad de la cabeza.

Polidactilia: Existencia de dedos supernumerarios.

Polimetacarpismo: Existencia de huesos supernumerarios de huesos del metacarpo.

Prognatismo: Proyección de la mandíbula hacia adelante.

Queiloplastia: Cirugía plástica de los labios.

Sincondrosis: Unión mediata de huesos por medio de cartílagos.

Síndrome: Serie de signos y síntomas que existen al mismo tiempo y definen clínicamente un estado patológico.

Sinmetacarpismo: Ausencia de uno o más huesos del metacarpo.

Sinostosis: Unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea.

Sutura: Medio de unión de los huesos de cráneo y cara.

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

- 1.- Burket, W. Lester.
Medicina Bucal. Diagnóstico y tratamiento.
Ed. Interamericana. P.p. 347 - 348. 1977.

- 2.- Finn, B. Sidney.
Odontología Pediátrica.
Ed. Interamericana. P.p. 550, 551, 552. 1982.

- 3.- Gall, J.C., Cohen, M.M.
Holt - Oram Syndrome: Clinical and Genetic Study of
a Large Family.
18: 187. 1966.

- 4.- Gorlin, R.J. and Pindborg, J.J.
Syndromes of the Head and Neck.
Mc. Graw-Hill Book Company Inc.
P.p. 69 - 74, 82 - 86, 129 - 132, 172 - 176,
346 - 351. 1964.

- 5.- James, J., Nora.
Genética Médica. (Principios y Práctica).
Ed. La Prensa Médica. P.p. 60, 71, 110. 1974.

- 6.- Peterson-Falzone, Sally J., Pruzansky, Samuel.
Parris, Pamela, J. Laffer, Joanne, L.
Nasopharyngeal Dysmorphology in the Syndromes of
Apert and Crouzon.
Cleft Palate J. P.p. 237 - 250. 1981.
- 7.- Ramos, González, Mario.
Introducción a la Genética Clínica.
Ed. Academia Nacional de Medicina. P.p. 58 - 63.
1981.
- 8.- Robins, Stanley.
Patología estructural y funcional.
Ed. Interamericana. P.p. 178 - 180. 1981.
- 9.- Sánchez, Cascos, A.
Genética Médica.
Ed. Científico Médica. P.p. 93 - 166 . 1980.
- 10.- Smith, David.
Recognizable Patterns of Human Malformation.
P.p. 110, 111, 192, 193, 230, 231. 1970.
- 11.- Sodeman, William, A.Jr.
Fisiopatología Clínica.
Ed. Interamericana. P.p. 56, 57. 1978.

12.- Velázquez, Tomás.

Anatomía Patológica Dental y Bucal.

Ed. La Prensa Médica Mexicana. P.p. 346 - 349.

1977.