



318322 13 29'
UNIVERSIDAD LATINOAMERICANA

ESCUELA DE ODONTOLOGIA

INCORPORADA A LA
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

**ODONTOPEDIATRIA EN PACIENTES
MINUSVALIDOS**

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANO DENTISTA
P R E S E N T A :
SUSANA GOMEZ LOMELI

MEXICO, D. F.

SEPTIEMBRE, 1987

TELAS CON
FALLA LE CRIGEN



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas

Tesis Digitales

Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©

PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

I N D I C E

	Pág.
INTRODUCCION	1
HISTORIA	3
CAPITULO I	
CARIOTIPO HUMANO NORMAL	
A).- ESTUDIO	4
B).- GRUPOS	5
CAPITULO II	
TRANSTORNOS CAUSADOS POR GENES	7
CAPITULO III	
TRANSTORNOS CAUSADOS POR CROMOSOMAS	13
CAPITULO IV	
TRANSTORNOS CAUSADOS POR INFECCIONES	24
CAPITULO V	
TRANSTORNOS AMBIENTALES	26
A).- DAÑOS DURANTE EL DESARROLLO	28
B).- MEDICAMENTOS	31
C).- RADIACION	35
D).- EDAD DE LA MADRE	38
E).- FACTORES NUTRICIONALES	38
CAPITULO VI	
ESTADO BUCAL EN PACIENTES CON DIFERENTES TRANSTORNOS	40
A).- DENTICION	42
B).- OCLUSION	45
C).- LESIONES EN BOCA	49
1.- CARIES DENTAL	50
2.- TRANSTORNOS GINGIVALES	51
D).- IMPORTANCIA DE MANTENIMIENTO DE LA SALUD DE LA BOCA EN PACIENTES CON DIFERENTES TRANSTORNOS	54
CAPITULO VII	
EL DENTISTA Y SU ORGANIZACION	56
A).- POSTURA DEL DENTISTA	56
B).- HISTORIA PREVIA A LA PRIMERA VISITA	57

C).- LA PRIMERA VISITA	61
D).- COMPLEMENTOS PARA EL TRATAMIENTO DENTAL	63

CONCLUSIONES	66
--------------	----

BIBLIOGRAFIA	
--------------	--

MANEJO DEL NIÑO IMPEDIDO

INTRODUCCION

HISTORIA

Capítulo I .- Cariotipo Humano Normal

- a).- Estudio
- b).- Grupos

Capítulo II.- Transtornos causados por Genes.

Capítulo III.- Transtornos causados por Cromosomas.

Capítulo IV.- Transtornos causados por Infecciones

Capítulo V.- Transtornos Ambientales

- a).- Daños durante el desarrollo
- b).- Medicamentos
- c).- Radiación
- d).- Edad de la madre
- e).- Factores Nutricionales

Capítulo VI.- Estado Bucal en Pacientes con diferentes transtornos

- a).- Dentición
- b).- Oclusión
- c).- Lesiones en Boca
 - 1.- Caries dental
 - 2.- Transtornos gingivales
- d).- Importancia de mantenimiento de la salud de la boca en pacientes con diferentes transtornos.

Capítulo VII.- El Dentista y su Organización

- a).- Postura del dentista
- b).- Historia previa a la primera visita
- c).- La primera visita
- d).- Complementos para el tratamiento dental

CONCLUSIONES

BIBLIOGRAFIA

INTRODUCCION

En la presente tesis pretendo exponer la importancia que dentro de la odontología, tiene la odontología infantil. De ahí pues que ha nacido en mí, el interés del conocimiento y estudio sobre los seres minusválidos teniendo como finalidad tratar al niño en su totalidad tanto en el aspecto físico como psicológico.

Posiblemente no resulte muy desconocido el tema de esta tesis, por lo tanto aclararé la definición. La palabra inválido es - sustituida en la actualidad por el término minusválido, así - que un niño minusválido es cualquier infante que padece una - enfermedad invalidante, pudiendo ser esta física o mental, -- causando que esos seres humanos se encuentren marginados, que su condición física los expone ante la sociedad, misma que -- lejos de comprender racional y humanamente su vivencia, se en - saña en marginarlos al máximo de su condición, sin valorar la razón misma de su existencia.

Durante largo tiempo se ha considerado a los pacientes minusválidos, como parásitos de la sociedad y no se les ha dado el lugar que merecen como lo que realmente son, personas que sufren de alguna enfermedad, sin tomar en cuenta que ellos, no son responsables de su situación.

¿Porque ser tratados por la sociedad con frialdad, indiferencia y sin comprensión?, ¿Porque marcarlos tan injustamente -- cuando ellos no son culpables de ese daño que desafortunada-- mente fueron víctimas?.

Afortunadamente hoy en día, la ciencia a través de estudios - exhaustivos y personas que se dedican al estudio y atención - de estos individuos considerándolos dignos de una investiga-- ción especial para que se conozca más a fondo las causas de - esas deficiencias humanas, para que haya un trato más com -- prensivo, pero aún así con estudios realizados se siguen su - friendo penas dolorosas de su llegada a nuestro medio de vi-- vencia.

Hablando de nuestro medio, vemos que en la actualidad, se - cuenta con pocos medios para prestar servicios a estos niños, pero cada día crece el interés de algunos profesionistas, así,

como la de los padres de estos niños, contando cada vez con mayor cooperación lo cual facilita la posibilidad de que en un tiempo no muy lejano podremos ver con normalidad estos casos.

Por lo antes expuesto, quiero aprovechar la oportunidad para dedicar mi esfuerzo personal a un estudio acerca de estos niños, sus particularidades sus reacciones, sus condiciones físicas y sus problemas más acentuados dentro del estudio de su dentición, así como analizar estos padecimientos, tratamiento, tener conocimiento de cuales son los casos más frecuentes en el Distrito Federal y tener conocimiento de las Instituciones que se encargan de atender a este tipo de pacientes.

HISTORIA

Según algunos autores el niño minusválido ha sido relegado de la odontología por las siguientes causas:

- Que dentro del programa de estudio en odontología no existen experiencias educativas al respecto, dando como resultado el temor para el profesionalista a efectuar el tratamiento.
- La atención para este tipo de pacientes requiere de mayor tiempo lo que causa un aumento en el costo del tratamiento, por lo tanto los padres de estos niños rehuyen la atención buco-dental de sus hijos, ya que su economía se ve debilitada a causa de la enfermedad invalidante.
- Es necesario orientar a los padres de familia y a los pacientes en sí, sobre la importancia del estado bucal.

A mediados del siglo XVIII, se despertó un gran interés en varios países por este grupo de pacientes, en nuestro país comenzó a prestársele suma atención a niveles educativos en 1867, con la fundación de la primera escuela para sordos.

En el año de 1943, se crea la primera escuela de especialización para maestros en educación especial, 2 años después, se agregan las especialidades de educación para ciegos y sordomudos y en el año de 1955, surge la especialidad para el tratamiento de lesionados del aparato locomotor; en 1959, se comienza a dar atención a niños deficientes mentales, en este mismo año, se crea la coordinación de educación especial, que a partir del 18 de Diciembre de 1970, se convierte en Dirección General de Educación Especial, dependiente de la S.S.A.

Durante el período de 1970 a 1976 comienzan a surgir los primeros grupos integrados, los cuales reúnen a los niños de lento aprendizaje de todos los grupos de una escuela y que trabajan paralelamente a ella y en los centros de rehabilitación y educación especial, estos últimos funcionan mediante la coordinación entre la S.E.P. y S.S.A. y brindan servicios médicos y pedagógicos.

CAPITULO I

Carlotipo Humano Normal:

A).- Estudio

B).- Grupos

A).- Estudio del carlotipo normal.- Investigado por Mendel en el año de 1866, demostró la herencia a base de unidades separadas, y 40 años más tarde se volvió a descubrir, es to hizo claro que las unidades se hallaban en estructuras dentro del núcleo.

A principio del siglo, los especialistas en citogenia demostraron que el número y los tipos de cromosomas de plantas y animales inferiores eran específicos para cada especie, mientras que los cromosomas de estos animales en interfase eran fáciles de estudiar.

Los cromosomas en interfase de los mamíferos especialmente -- hombre, no se podían observar incluso si se interrumpía la mitosis de la célula, los cromosomas estaban tan acumulados -- unos contra otros que no se podía hacer un recuento seguro, y esto durante 30 años se enseñó a los estudiantes que el hombre tenía 48 cromosomas.

El recuento adecuado de los 46 cromosomas humanos por Tjio y Levan (1956) se logró mediante técnicas mejoradas que permitían dispersar los cromosomas mitóticos y años más tarde esto se ha ido perfeccionando en cuanto a las técnicas. Los cromosomas no pueden unirse al huso, y quedan distribuidos y dispersados dentro de la célula. En la 2a. etapa se usa una solución hipotónica de citrato de sodio que hace que las células se hinchen y separa a los cromosomas, y finalmente se usa la técnica de secado rápido con aire para separar los cromosomas y colocarlos en un sólo plano.

Los mejores resultados se han obtenido del cultivo de médula ósea piel y leucocitos periféricos.

La médula ósea es un tejido con mitosis activa y por ello necesita para cultivo muy poco tiempo y en contraste el crecimiento de células de un fragmento de piel requiere unas tres-50

semanas.

Un cromosoma en metafase, está formado por dos tiras de cromátides unidas a nivel de una pequeña zona pálida llamada --centromero o cinetocromo.

Los tipos cromosómicos, si une los cromátides por su centro-se dice que el cromosoma es mediano o metacéntrico.

Si el centromero está en posición excéntrica, el cromosoma - es submediano o submetacéntrico, y en algunos cromosomas el centromero está casi en el extremo de las cromátides.

Hay cromosomas acrocéntricos y tienen pequeñas proyecciones- en sus brazos cortos y dichas proyecciones se llaman "satélites" e intervienen en la formación de nucléolos posiblemente gracias a su actividad; los cromosomas acrocéntricos muchas veces se observan agrupados en la placa de metafase.

Los 46 cromosomas de una metafase aplastada se presentan en pares homólogos. Hay 22 pares que en ambos sexos son morfológicamente parecidas y se llaman "autosomas".

Los cromosomas sexuales de la hembra son iguales XX.

Los cromosomas sexuales del varón son diferentes X y el otro Y más pequeño, según la clasificación de Denver.

B).- Grupos de Cariotipo Humano Normal.- Esta clasificación- ahora se denomina cariotipo celular que va de (A-G) y son siete grupos:

Grupo A.- (número 1-3) cromosomas metacéntricos grandes- que difieren suficientemente en dimensiones para poderse diferenciar.

Grupo B.- (número 4-5) cromosomas submedianos grandes, - difíciles de distinguir; pero cromosoma 4 ligeramente más largo.

Grupo C.- (número 6-12+X) gran grupo de cromosomas submedianos, de mediano calibre. Algunos son relativamente metacéntricos. El cromosoma X pertenece a este grupo. 50

Grupo D.- (número 15-15) tres pares de grandes cromosomas acrocéntricos: los dos primeros pares, - 13 y 14, muchas veces son satélites.

Grupo E.- (número 16-18) cromosomas más cortos con centromeros submedianos, excepto el número 16, - que es casi mediano.

Grupo F.- (número 19-20) cromosomas cortos, de tipo mediano.

Grupo G.- (número 21-22+Y) cromosomas acrocéntricos, - muy cortos, de los cuales el 21 frecuentemente tiene satélites. 50

CAPITULO II

Transtornos causados por Genes:

En el hombre el principal método de estudio genético es la observación del árbol genealógico o pedigrí que muestra la distribución de caracteres genéticos en grupos de parientes.

Algunos transtornos familiares con fenotipos (conjunto de -- propiedades manifestadas en un individuo sean o no hereditarias) idénticos y caracteres físicos idénticos se heredan en forma diferente.

Los transtornos genéticos dependientes de un sólo gen son -- los más fáciles de analizar y los mejores estudiados. Los defectos de un sólo gen pueden ser autosómicos o ligados a X y dominantes o recesivos.

Herencia Dominante Autosómica.- Aquí se aplican las siguientes reglas:

- 1.- Cada persona afectada tiene por lo menos un progenitor afectado.
- 2.- Una persona afectada que se casa con un individuo normal, tiene en promedio un número igual de niños afectados que de niños normales.
- 3.- Los niños normales de un progenitor afectado tienen hijos y nietos afectados.
- 4.- Varones y Mujeres están afectados por igual
- 5.- El rasgo puede aparecer en cada generación
- 6.- Heterocigotos están afectados

Las variaciones de las reglas anteriores son las siguientes:

- 1.- Expresividad y Penetrancia: Los efectos de un solo gen -- pueden estar influidos por el ambiente en que se halla -- el individuo y por los miles de otros genes que pueden -- alterar la expresión fenotípica (o expresividad) del gen en cuestión. Así, incluso dentro de una misma familia, -- los individuos afectados pueden manifestar fenotipos muy variables. En el síndrome de Waardenburg, trastorno -- caracterizado por "copete" blanco, sordera, hipertelorismo y heterocromía del iris, menos del 20% de los pacien-20

tes tienen pérdida importante de la audición. Algunos, con ninguno de los caracteres señalados excepto el "copen" blanco, han tenido hijos con grave sordera congénita. En raros casos la expresividad de un gen dominante está tan modificada que no cabe descubrir ninguna anomalía clínica, pero el individuo puede heredar el gen a su descendencia, que a veces desarrollará el cuadro clínico completo. En este caso la expresividad del gen en el individuo es nula y en el árbol genealógico del gen parecerá que se "salta" una generación. Este fenómeno raro se llama "falta de penetrancia". En los casos con expresividad mínima a veces se denominan "Forme Frustré" de la enfermedad.

2.- Pleiotropía: (Literalmente "muchas formas"): El defecto de un solo gen puede producir anomalías múltiples. Por ejemplo, en la osteogénesis imperfecta (una anomalía del tejido conectivo) están afectadas varias estructuras: la esclerótica se ve azul porque carece de tejido conectivo, y por lo tanto es delgada y transparente y se observa el color de los vasos situados debajo de la misma; la audición se ha perdido, probablemente por otosclerosis como consecuencia de tejido conectivo anormal alrededor de los huesecillos del oído medio. Los huesos son frágiles porque no pueden clasificarse normalmente; las articulaciones son excesivamente móviles y tienen tendencia a las luxaciones. Manifestaciones menores de otros genes pleiotrópicos fácilmente pueden pasar inadvertidas.

3.- De cuando en cuando aparecen espontáneamente mutaciones. Un pedigrí dominante autosómico empieza con una mutación reciente, que son sorprendentemente frecuentes en trastornos autosómicos dominantes. Por ejemplo, en una población de enanos acondroplásicos que no son parientes entre sí, el 80% aproximadamente no tendrá antecedentes familiares y por lo tanto, a veces representa mutaciones recientes. Casi todos serían capaces de transmitir los genes cambiados o mutados recientemente a su descendencia.

4.- Fenocopias: En muy raros casos un individuo aparece con un síndrome que no puede distinguirse del causado por una mutación reciente, pero no transmite el cuadro a su descendencia y al parecer, no tiene un gen mutante o sea que el síndrome parece depender de fenómenos no genéticos, o por lo menos de un genotipo diferente. La fenocopia es prácticamente idéntica al individuo con un gen dominante-anormal que, por casualidad no lo trasmite a la descendencia.

5.- Herencia Ligada al Sexo: Un carácter que sólo aparece en uno de los sexos se califica de ligado al sexo. Los varones casi siempre son el sexo afectado, y generalmente el motivo es una herencia ligada al X. Sin embargo, hormonas sexuales y otras diferencias fisiológicas entre machos y hembras pueden alterar mucho la expresividad de un alelo. Por ejemplo, la calvicie prematura es casi seguramente heredada como rasgo dominante autosómico, pero probablemente por la acción de hormonas sexuales femeninas, el proceso raramente se expresa en la mujer; en todo caso, sólo después de la menopausia. Así pues, la liga con el sexo o, quizá dicho más correctamente, la herencia influida por el sexo es un caso especial de expresividad y penetrancia limitadas.

6.- Genotipo Dominante Homocigoto: El cuadro en cuestión sólo puede producirse en la descendencia de dos individuos que son heterocigotos (u homocigotos) para el mismo gen dominante; por ejemplo, la descendencia de dos enanos acondroplásicos. En teoría, el homocigoto para el gen dominante fenotípicamente no puede distinguirse del heterocigoto. Sin embargo, en los pocos casamientos conocidos entre personas con la misma anomalía dominante autosómica, algunos descendientes han tenido anomalías mucho más graves - que las de cada progenitor, lo cual sugiere que un par de alelos dominantes puede ejercer un efecto peor que un alelo solo.

También en algunos cruzamientos hubo un número aumentado de abortos espontáneos y fetos muertos con malformaciones múltiples, sugiriendo que la presencia de dos alelos dominantes a veces resulta mortal. 20

Herencia Recesiva Autosómica.- Se aplican las siguientes reglas:

- 1.- Si una persona afectada es hija de padres normales,- ambos progenitores son heterocigotos y una cuarta se rá normal.
- 2.- Si los hijos son afectados provienen de casamientos- entre consanguíneos hay mucha posibilidad de heren- cia recesiva.
- 3.- Si una persona afectada y una fenotípicamente normal se casan todos los hijos serán heterocigotos fenotí- picamente normales .
- 4.- Si se casan una persona afectada y un heterocigoto,- en promedio la mitad de los hijos estarán afectados- y la mitad serán heterocigotos.
- 5.- Si se casan 2 personas afectadas los hijos estarán - afectados.
- 6.- Varones y hembras tienen iguales probabilidades de - estar afectados
- 7.- Los heterocigotos son fenotípicamente normales, pero portadores del rasgo, cuando el defecto de una pro- teína (ejem, enzima) es la causa de la enfermedad el portador tiene menos de dicha proteína. Los individuos afectados son homocigotos y cada progenitor es hete- rocigoto o portador

Herencia Recesiva Ligada al X.- Existen las siguientes reglas:

- 1.- Casi todas las personas afectadas son varones
- 2.- El rasgo siempre es transmitido por la madre heteroci- gota, que fenotípicamente es normal
- 3.- Un varón afectado nunca transmite el carácter a su hi- jo.

4.- La hembra portadora transmite el carácter a la mitad de sus hijos. Ninguna de las hijas presentará el -- carácter pero la mitad de ellas serán portadoras

5.- Todas las hijas de un varón afectado serán portadoras. En ocasiones mujeres que se sabe son heterocigotas -- para mutaciones ligadas al X, muestran grados variables de expresión pero raras veces tan intensos como el varón afectado (hemicigoto).

Herencia Dominante Ligada al X.- Aquí se aplican las siguientes reglas:

- 1.- Los varones afectados transmiten el carácter a todas sus hijas, pero a ninguno de sus hijos
- 2.- Las hembras heterocigotas afectadas transmiten el proceso a la mitad de sus hijos, sea cual fuera su sexo
- 3.- Las hembras homocigotas afectadas transmiten el carácter a todos sus hijos.
Los mutantes dominantes ligados al X son muy raros, y las mujeres suelen estar afectadas en forma más leve que los varones.

Herencia Codominante:

Solo un rasgo o una enfermedad puede ser dominante o recesivo, no el propio gen, ya que probablemente ambos alelos en un locus genético originan algún producto. La codominancia sólo puede observarse si los fenotipos son cualitativamente diferentes, como ocurre en los antígenos de grupo sanguíneo (AB, MN), los antígenos leucocitarios, y las proteínas séricas que difieren en movilidad electroforética (Albumina, Haptoglobina etc.).

Se produce confusión cuando heterocigotos son clínicamente normales y el proceso suele considerarse recesivo; por ejemplo, en la drepanocitosis, sin embargo, si la base para el fenotipo se admite que es la preparación con hematíes falciformes, que es positiva en heterocigotos igual que en homocigotos, el trastorno pudiera considerarse dominante, o bien el proceso- 20

puede considerarse como codominante si se observa la electroforesis de la hemoglobina, ya que la proporción de la Hb dre panocítica a Hb normal en el heterocigoto es aproximadamente de 40:60, 20

CAPITULO III

Transtornos causados por Cromosomas:

La nomenclatura para describir el cariotipo humano, requiere una breve explicación.

El varón y la hembra normales son designados como 46, X Y y 46, XX respectivamente.

En el Síndrome de Down, hay un cromosoma 21 extra (trisomía-21), siendo la anotación 47XX, 21 más para una mujer y 47XY, 21 más para un varón. Cuando un cromosoma tiene una anomalía estructural, es necesario especificar si está afectado el brazo largo o el brazo corto, la letra "p" representa el brazo corto y "q" el brazo largo.

En el síndrome de maullido del gato, el cariotipo femenino es 46XX5p. Las mutaciones en los cromosomas se observan como anomalías del cariotipo en cuanto a número o morfología de los cromosomas.

La supervivencia de la especie y de sus miembros depende de la reproducción ordenada del número normal de cromosomas tanto en las células somáticas como en las sexuales.

Los 46 cromosomas normales de una célula somática o no reproductora hacen que sea diploide.

Estos cromosomas en realidad son los cromátidos largos de -- interfase. Al prepararse para la mitosis se sintetiza DNA y los cromátidos empiezan a duplicarse formando dos largas tiras conectadas por el centrómero.

Cuando se produce la división mitótica, las tiras largas se contraen produciendo los cromosomas que tienen las formas familiares en X o de esqueleto de torax de ave. 20

Los trastornos cromosómicos se deben a lo siguiente: 50

a).-Radiación.- La radiación ionizante produce lesión cromosómica con anomalías cromosómicas en las células sanguíneas circulantes después de radiación para cáncer o para tratamiento de artritis.

Los hijos de madres embarazadas que recibieron radiaciones corporales de 100 rads., los lactantes presentan anomalías en el cariotipo en un .54% de sus linfocitos.

b).-Drogas y Productos Químicos.- Muchos compuestos provocan trastornos cariotípicos de células o en animales, malformaciones fetales cuando se administran dosis elevadas, durante el embarazo sus efectos metabólicos y tóxicos de las drogas provocan lesiones genéticas directas y la lesión genética es consecuencia de lesión a la célula tóxica reflejando lesión irreversible de las células destinadas a morir.

c).-Virus.- Se ha comprobado que algunos virus son mutágenos animales y hay sospecha de una acción similar en el hombre. Se ha comprobado que los virus - no oncogénos pueden causar mutaciones invitro como in-vivo (Stich y Yohn 1967).

Se han señalado una frecuencia elevada de lesiones cromosómicas de leucocitos en pacientes con sarampión, varicela, parotiditis y mononucleosis infecciosa y posiblemente de -- origen viral, pero aún no se conoce el significado de los cambios en los leucocitos. Solo las infecciones por rubéola durante el embarazo guardan relación con malformaciones congénitas en el lactante.

Cuando las madres son afectadas de rubéola en el primer trimestre de embarazo, el hijo puede nacer con cataratas, anomalías cardíacas, sordera incluso deficiencia mental. Sin embargo no está aclarado si estas anomalías fenotípicas provienen de lesiones genéticas. Hecho curioso, no se han --- identificado ninguna alteración de cariotipo en los leucocitos de estos lactantes con malformaciones; por lo tanto se-

sospecha que la causa de la embriogénesis perturbada sea la infección viral directa del feto en desarrollo.

Las llamadas mutaciones "espontáneas" se han identificado - frecuentemente en células del hombre tanto in vitro como in vivo, estas tienden a ser más frecuentes en años posteriores de la vida.

La edad materna creciente guarda correlación con una frecuencia, también creciente de mutaciones cromosómicas en la descendencia.

El término "espontáneo" se considera a los muchos agentes mutágenos a los que estamos expuestos cada día.

Se puede pensar que la relación entre edad y mutación demuestran una exposición más prolongada a estos peligros.

Mutaciones cromosómicas.- Dichas mutaciones en los cromosomas se observan como anormalidades del cariotipo en cuanto al número de morfología de los cromosomas.

Las anomalías del número de cromosomas constituye una desviación genética tan importante que causan en el organismo un déficit grave, muchas veces la muerte, los 46 cromosomas normales de una célula somática o no reproductora hacen que sea diploide. Estos cromosomas en realidad son los cromátidos largos de interfase. Al prepararse para la mitosis, se sintetiza DNA durante la fase S, y los cromátidos empiezan a duplicarse formando 2 largas tiras conectadas por el centromero. Cuando se produce la división mitótica, las tiras largas se contraen produciendo los cromosomas que tienen la forma familiares en "X" o de esqueleto de tórax de ave.

En las otras etapas de la mitosis los cromosomas se ordenan en la lámina ecuatorial durante la metafase y el centromero se divide longitudinalmente, los cromátidos así formados son atraídos o guiados por las fibras del huso hacia los polos opuestos, donde forman los núcleos de dos nuevas células hijas. 50

En este proceso mitótico seriado puede haber una serie de - accidentes. Si todos los cromátides no se separan, sino que viajan juntos hacia un polo, una de las células hijas resulta tetraploide ($4N$).

Si este mismo accidente afecta la mitad de los cromosomas, pero la otra mitad se divide adecuadamente, se forma una célula que tiene un complemento triploide ($3N$), cuando el número de cromosomas es múltiplo de n , el fenómeno se llama poliploidía. En el hombre tales graves trastornos del número de cromosomas prácticamente se observan en las divisiones anárquicas de células cancerosas.

Cuando un par de cromátides no se separan normalmente en el momento adecuado, de manera que viajen juntos hacia un polo, el fenómeno se llama falta de disyunción.

Otro proceso en que los cromátides se incorporan a una célula hija equivocada constituye el retraso de anafase. Aquí - el cromosoma unido al huso empieza a moverse hacia el polo - adecuado pero se retrasa y se incorpora a la célula equivocada por vía de la membrana celular neoformada. Mas frecuentemente, la falta de disyunción o el retraso de la anafase afectan un solo cromosoma produciendo células que contienen un elemento menos que el complemento diploide básico. Tal trastorno origina un complemento cromosómico que no es múltiplo de número básico de cromosomas, la aneuploidía. Cuando la falta de disyunción afecta un solo cromosoma (una célula hija recibe 47 y la otra 45 cromosomas) ambas células están en grave dificultad y pueden morir. En forma alternativa, la célula que crece de un cromátide puede morir y la otra puede vivir y seguir multiplicándose. La significación de los accidentes mitóticos depende principalmente del cromosoma afectado.

En general un cromosoma sexual extra, o la ausencia del segundo cromosoma sexual usual, no perjudican tanto a una célula - como la presencia de exceso o defecto de autosomas. Cuando- 59

mayor el autosoma, más posible es la de genes cruciales o su presencia en exceso y más probable también que la célula -- afectada muera.

Los transtornos en la morfología de los cromosomas con los -- anteriores mencionados, pueden lesionar la estructura de ciertos cromosomas que originan fracturas cromosómicas, algunas -- que se presentan en los cromosomas se les llama puntos calientes.

Se reconocen 5 tipos principales de anomalías estructurales:
-Ausencia, Duplicación, Inversión, Translocación y Formación -- Isocromosomas.

d).-Pérdida Deletion.- La ausencia incluye la pérdida de -- parte de un cromosoma, una sola rotura puede originar la pérdida del segmento terminal de un brazo. Los -- segmentos intermedios pueden desaparecer cuando hay 2 roturas intersticiales, los segmentos proximal y distal vuelven a unirse, pero generalmente el fragmento -- intermedio aislado, carente de un centromero, no sobrevive. En consecuencia se han perdido varios genes. De hecho el cromosoma residual puede ser tan deficiente en formación genética que impide la supervivencia de la célula afectada.

Si se han perdido las dos porciones terminales (telómeros) de un cromosoma, los extremos rotos y pegadizos (pero no sus -- fragmentos teloméricos) pueden reunirse para formar un cromosoma anular. Un cromosoma anular vuelve a romperse cuando los separan las fibras del huso en la división mitótica siguiente:

Duplicación.- Se produce cuando una porción desaparecida de un cromosoma persiste como fragmento o se une a otro cromosoma -- del complemento normal, en general las duplicaciones son -- menos peligrosas que las pérdidas.

Inversiones.- Pueden producirse cuando hay dos roturas en un -- cromosoma. El fragmento intermedio puede no perderse, sino -- reunirse en su localización original aunque en dirección inver-

sa. Así, si el material genético en un brazo de un cromosoma pudiera denominarse con A,B,C y D una inversión del segmento central de este brazo, podría proporcionar A,C,B y D. Cuando el segmento no incluye el centromero, la inversión se denomina paracéntrica; cuando incluye el centromero es periférica.

Las Inversiones paracéntricas raramente producen cambios visibles de la morfología del cromosoma, pero las inversiones-pericéntricas suelen poderse reconocer con el microscopio.

Translocación.- Este es el intercambio de partes cromosómicas entre dos cromosomas que no son homólogos. El número de cromosomas no se modifica y la morfología puede seguir aparentemente normal. La rotura desigual de la región del centromero puede bloquear la réplica de uno de los nuevos cromosomas o puede inhibir la fijación adecuada a la fibra del huso, la resultante es una pérdida del cromosoma.

Isocromosomas.- Los isocromosomas, en los cuales los dos brazos son idénticos en longitud y en composición genética, se originan cuando hay un error en la división del centromero, o sea cuando el plano de división es transversal en lugar de ser longitudinal. Los isocromosomas son metacéntricos, los cromosomas pueden carecer de centromero (acentricos) y tener dos centromeros (dicéntricos o incluso 3 tricéntricos). Estas formas muy anormales suelen observarse en células que han sufrido lesión por radiaciones y casi siempre son mortales.

Trastornos Clínicos dependientes de Mutaciones en Cromosomas Sexuales.- La herencia ligada al sexo difiere en algunos aspectos importantes de la herencia autosómica. En la hembra, los dos cromosomas X iguales tienen el comportamiento de un par de autosomas, y los caracteres ligados al sexo de tipo recesivo, sólo se expresan cuando el individuo es homocigoto para dicho carácter.

En el varón los caracteres recesivos del X no siempre se expresan, ya que no tienen el segmento homólogo que lleva un gen normal dominante sobre el cromosoma. 50

Los caracteres recesivos ligados al sexo son:

- a) Un padre puede transmitir un carácter anormal solamente - a sus hijas, si la madre es normal, todas las hijas serán portadoras y fenotípicamente normales.
- b) Una madre portadora transmite el carácter anormal al 50% de las hijas, que también son portadoras si el padre es normal, sin embargo el 50% de sus hijos manifiestan el trastorno.
- c) Un varón afectado tiene que haber recibido el carácter de su madre.
- d) Una hembra portadora puede haber recibido carácter anormal de su padre o de su madre.

Si la hipótesis Lyon de la inactivación completa de un cromosoma X en la mujer normal es cierta, existen dudas:

¿Porque individuos con cariotipo XO (síndrome de Turner) no -- son hembras normales?

¿Porque el síndrome de Klinefelter XXY no se trata de varones normales?

Los diversos trastornos nacidos de anomalías de cromosomas sexuales se describen a continuación:

- Síndrome de Klinefelter.- (disgenesia testicular) este síndrome es una de las formas más frecuentes de enfermedad genética nacida de trastornos de cromosomas sexuales. Su frecuencia es de 1 por cada 500 varones nacidos vivos, los pacientes suelen ser con piernas anormalmente largas, testículos pequeños y atróficos, pene pequeño ginecomastia (Aumento de volumen de las mamas), ausencia de voz grave, barba y pelo pubiano. Las pruebas de laboratorio son:

- 1.- Prueba de cromatina sexual positiva
- 2.- Ausencia o disminución de espermatozoides en líquido seminal.
- 3.- Eliminación urinaria aumentada de hormona estimulante - de los folículos. 50

4.- Valores séricos de testosterona menores a los normales. El Síndrome de Klinefelter tiene dos significaciones clínicas importantes:

- a) Es una causa importante de esterilidad en el varón
 - b) Se acompaña de ligera disminución de inteligencia
- El cuadro típico del Síndrome de Klinefelter es de un cariotipo 47 XXY que explica la prueba positiva de cromatina sexual.

Síndrome de Turner (disgenesia gonadal).- Es un trastorno que ocurre en una hembra con infantilismo sexual, estrias gonadales, estatura anormalmente breve, y por lo menos 2 de las siguientes anomalías somáticas, cuello de membrana congénita, codo valgo (aumento del ángulo de parte del brazo) - pecho en forma de escudo con pezones muy separados, coartación de aorta, membrana entre dedos o en las axilas, facies senil, paladar de arco alto, orejas de localización baja, linfedema periférico al nacer, así como otros defectos menos frecuentes. El síndrome de Turner puede ser difícil de identificar en hembras jóvenes, pero al llegar a la pubertad no se desarrollan los caracteres sexuales secundarios, los genitales persisten infantiles, el desarrollo de las mamas es inadecuado y aparece poco pelo pubiano.

Hembras Multix.- Estas personas se denominan "superhembras" pueden tener trisomía X tetrasomía X o pentasomía X. La variante más frecuente es el síndrome de triple X. El cuadro clínico es muy variable, algunos pacientes son fértiles y han tenido hijos normales, otras presentan irregularidades menstruales amenorrea o menopausia prematura. El común denominador es el retraso mental en todos los cariotipos, que puede ser ligero en individuos triple X y aumenta progresivamente al ir aumentando el número de cromosomas X.

Como podría preverse en estos síndromes X polisómico, las células somáticas tienen cuerpos de Barr múltiples, en número igual al de cromosomas X menos uno. 50

Síndrome XYY.- Los estudios citogenéticos efectuados en varones en cárceles de gran seguridad proporcionaron un resultado inesperado; una frecuencia elevada de cariotipo XYY en el 3% de las personas detenidas por su tendencia peligrosamente violenta o criminal, además, se comprobó que estos varones - en promedio eran unos 15 cms. más altos que los varones XY - de la misma institución. En hombres de 1.30 cms. o más de talla, uno de cada 4 tenía un complemento XYY en la población - en general.

Se plantea evidentemente un problema:

¿ El cromosoma Y extra guarda relación con la conducta antisocial de esta gente que está encarcelada? Posiblemente estos internados representan un subgrupo de una población voluminosa con cariotipo XYY inadvertida que puede vivir vidas - normales. De hecho se han identificado varones con la constitución XYY que ni son muy agresivos ni antisociales.

La fertilidad en varones XYY no parece modificada y la descendencia resulta normal, al parecer porque el 2o. cromosoma Y es eliminado selectivamente de los espermatocitos en estos pacientes.

Hermafroditismo.- Es desalentador que los análisis de cariotipos no hayan proyectado mucha luz sobre los difíciles problemas de intersexo. La clasificación de estos individuos en - pseudohermafroditas y hermafroditas verdaderos, se basa en establecer correlación de la gónada masculina o femenina con - su respectivo cariotipo.

Las pseudohermafroditas hembras tienen ovarios inmaduros, genitales externos ambiguos, son cromatina positivos y tienen un cariotipo 46 XX. La masculinización en estos pacientes se ha atribuido hiperplasia suprarrenal, con elaboración de cantidades excesivas de andrógenos.

Los pseudohermafroditas masculinos tienen testículos generalmente de localización inguinal y sus genitales externos y -- sus caracteres sexuales secundarios en grado variable son femeninos. La mayor parte de su cromatina sexual-negativos, y tienen un cariotipo masculino normal 46XY. 50

Los hermafroditas verdaderos son raros y constituyen enigmas citogénicos. La mayoría de estos pacientes son cromatina-positivos y la mayor parte tienen un cariotipo 46XX, pero suelen poseer ambas gónadas masculinas y femeninas, así como genitales externos mixtos. Normalmente tienen cierto desarrollo mamario y más de la mitad de estos individuos menstrúan y ovulan. El descubrimiento de tejido testicular en un hermafrodita que carece de cromosoma Y es contrario a todos los dogmas de la genética. Algunos hermafroditas verdaderos presentan mosaicos con un cromosoma Y en una de las líneas clonales por ejemplo 46XX/47XXY más raro todavía son los casos de 46XX/46XY, porque aquí el desarrollo sexual mixto corresponde a un cariotipo masculino-femenino.

Síndrome de Down.- Este, el más frecuente de todos los trastornos cromosómicos del hombre, se conocía antes como "Mongolismo" o "Idiocy Mongólica". Ocurre en uno de cada 6 nacidos vivos, y su frecuencia guarda estrecha relación con la edad materna. La frecuencia del Síndrome de Down en la descendencia de mujeres de menos de 29 años de edad es aproximadamente 1x2000, aumenta progresivamente hasta 1 en 50 para madres más de 45 años de edad.

El diagnóstico de este estado penoso suele poderse efectuar por simple observación basándose en las siguientes anomalías: estatura breve, occipusio plano, perfil facial, pliegues epicanáticos, fisuras palpebrales oblicuas, lenguas en protusión, manos anchas y cortas con un solo surco simiano en la palma, quinto dedo corto y en ángulo, hiperflexibilidad de articulaciones, y ausencia de reflejo de moro. El retraso mental es intenso aproximadamente un 80% tienen un IQ. de 25 a 50. Hecho paradójico, es que estos niños generalmente perturbados-suelen tener un carácter apacible y tímido.

Trisomía 18-E Síndrome de Edwards.- Las malformaciones congénitas en este caso son tantas, tan graves y tan amplias, que sólo el 13% de estos lactantes viven más de 1 año y el promedio de edad al morir es apenas mayor de 10 semanas. Los caracteres clínicos principales son grave retraso mental, defectos cardíacos, malformaciones renales, divertículo de Me-50

kel, micrognatia, orejas deformadas y de localización baja, superposición de dedos (el índice con el tercero) de manera que el dedo medio se desarrolla con un gesto raro, esternón breve, pelvis pequeña, anomalías de caderas y pies e hipertonía muscular generalizada. Son frecuentes las anomalías macroscópicas del cerebro, especialmente ausencia de cuerpo calloso y desarrollo incompleto del cerebelo.

Trisomía 13-D Síndrome de Patau.- Los lactantes nacidos con trisomía 13-D son los más gravemente afectados de todos los que presentan anomalías cromosómicas, la mortalidad perinatal es alta; y la supervivencia media de unas 10 semanas. -- Poco más del 10% viven más de 1 año, el retraso mental es intenso y se cree por algunos autores que muchos de estos lactantes tienen arrhinencefalia (ausencia congénita de las regiones del cerebro anterior ontogénicamente derivadas del sistema olfatorio). Otras características incluyen defectos del cuero cabelludo, coloboma del iris, microftalmia, anoftalmia, paladar hendido, labio anormal, polidactilia y hemangiomas de la cabeza, cuello y parte baja del dorso. La mayor parte de estos pacientes tienen trisomía D regular 47XXXD+y - una vez más hay relación entre la edad de la madre y el tiempo del nacimiento. A diferencia de la trisomía 18, en la trisomía 13 no hay preponderancia del sexo femenino.

Cri Du Chat (Síndrome del Grito o Maullido de gato).- La anomalía autosómica en este trastorno es una ausencia del material del brazo corto de un cromosoma del grupo B. El síndrome recibe el nombre por el grito característico, a modo de maullido de estos lactantes, además estos niños tienen retraso mental intenso, muchas veces acompañado de microcefalia, cara redonda, ojos ampliamente separados, orejas de localización baja, pliegues de epicanto, hipertelorismo, estrabismo divergente y anomalías congénitas cardíacas (generalmente defecto de tabique ventricular en un 25% de los casos). Las hembras están afectadas un poco más frecuentemente que los varones.

En general, estos niños se desarrollan mejor hasta la vida adulta, a medida de que el niño crece, el grito y el registro vocal alto mejoran, haciendo más difícil el diagnóstico. 59

CAPITULO IV

TRANSTORNOS CAUSADOS POR INFECCIONES:

Las deficiencias de inmunoglobulinas de origen hereditario - pueden afectar todas las clases de inmunoglobulinas o ser - notablemente específicas y atacar solo una clase.

Un ejemplo es la enfermedad de Bruton, que es un trastorno - recesivo ligado al sexo que se caracteriza por la deficien-- cia de todas clases de inmunoglobulinas, que manifiestan in- capacidad del sistema de anticuerpos humorales y médula ósea considerando globalmente que, el timo es normal al igual que la- respuesta mediada por células pero los ganglios linfáticos y el bazo carecen de los folículos o centros germinativos co- rrientes. En consecuencia, estos tejidos linfóides son al- go hipoplásicos y hay falta notable de células plasmáticas- en toda la economía.

El trastorno solo se manifiesta en el 4o. ó 5o. mes de la - vida. Cuando ha cedido la hipogammaglobulinemia normal pa-- sajera de la lactancia en algunos casos, se ha advertido al- go de memoria cuando los niños llegan a la adolescencia o a - los primeros años de edad adulta. Pero en la mayor parte de los casos se necesita regimen de sosten e inyecciones de glo bulina gamma para dominar la susceptibilidad notable a las = infecciones bacterianas.

Es importante diagnóaticar este estado antes que las infec-- ciones se tornen tan arraigadas y crónicas que sean resiste- tes al tratamiento antimicrobiano.

Pueden existir infecciones bacterianas en la placenta y en - las membranas fetales ocurriendo a partir de la 2a. mitad -- del embarazo, el Treponema Pallidum atravieza la barrera pla centaria ocasionando sífilis. En cierta época, era una in-- fección frecuente que se ha tornado rara y se caracteriza -- por aumento de volumen de la placenta causado por tumefac-- ción bulbosa y fibrosis de las vellosidades.

A veces son manifiestas las alteraciones histológicas, carac- terísticas de la sífilis endarteritis obliterante e infiltra- ción perivascular de células plasmáticas y linfocitos, puede ocurrir atrofia ulterior con fibrosis de las áreas más isqué 50

micas.

Tuberculosis.- La tuberculosis placentaria, casi invariablemente comienza por diseminación miliar hematógica. Si bien esta localización es poco frecuente en la tuberculosis miliar, puede explicar la aparición de tuberculosis congénita en el producto.⁵⁹

El *Toxoplasma Gondii* produce problemas como hidrocefalia, -- microcefalia primaria, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis y la distrofia miotónica siendo trastornos autosómicos-dominantes.

Se han identificado infecciones congénitas importantes dependiendo de virus de rubéola citomegalovirus (una cosa común).

El retraso mental en una de sus etiologías puede ser ocasionado por un virus que causa infección cerebral. ²⁰

CAPITULO V

TRANSTORNOS AMBIENTALES:

El término de enfermedades ambientales, se aplica a transtornos que provienen de la contaminación del aire, el suelo y el agua, así como resultante de abuso de drogas y muchos productos tóxicos y agentes físicos potencialmente lesivos, incluyendo la radiación, que pueden actuar en el ambiente que rodea a el hombre.

La destrucción absurda que hace el hombre de su ambiente, ha aumentado mucho la amplitud y frecuencia de enfermedades o transtornos ambientales. La contaminación del ambiente sigue creciendo en forma espiral, no controlada todavía por medidas adecuadas.

En un tiempo, las enfermedades causadas por inhalación de vapores, humos y polvos en personas que trabajan en ocupaciones como mineros, fabricantes de asbesto y en canteras, en estos ambientes contaminados del aire, predispone a afecciones respiratorias. En personas que viven en centros urbanos industrializados con aire sucio, presentaban epidemias mortales de transtornos respiratorios, no conocemos bien ni la índole de los contaminantes peligrosos, sus límites tolerables, ni la forma como producen las lesiones. En el aire de las ciudades, hay mezclas variables de residuos industriales y residuos de combustión de productos como carbón y gasolina. La distribución cambiante de óxido de azufre y de carbono, - residuos orgánicos que contienen alquitranes y aldehídos (algunos de los cuales pueden ser potencialmente carcinógenos), y los metales y ácidos vaporizados emitidos por la industria y por los motores de gasolina, hacen muy complejo el problema de identificar contaminantes específicos peligrosos.

La bronquitis crónica e infecciosa bacteriana son producto del medio ambiente tan contaminado. La fibrosis masiva progresiva provoca dificultad respiratoria intensa y muchas veces es causa de muerte prematura. 50

El monóxido de carbono es un gas inerte no irritante, inodoro, incoloro, insípido, producido por oxidación incompleta de combustible que poseen carbono. Probablemente causen un porcentaje de muertes accidentales e intencionales. La inhalación de este gas en concentración de 1/100 puede resultar mortal en 10 a 20 min. según el grado de actividad física y la frecuencia respiratoria del sujeto.

De hecho se ha calculado que el tubo de escape de un automóvil medio, en un garage pequeño cerrado, puede alcanzar valores mortales en plazo de 5 min. Como la absorción puede ser acumulativa, los efectos tóxicos dependen de la exposición total o sea de la concentración en el aire inspirado y la duración de la exposición.

Una concentración menor de 1/100, puede producir daños tardíos de evolución lenta y causar la muerte días después de terminar la exposición.

El monóxido de carbono, actúa como asfixiante general, su afinidad por la hemoglobina es de 200 a 300 veces mayor que la del oxígeno. La formación de carboxihemoglobina relativamente estable anula la capacidad de la hemoglobina de transportar oxígeno. Los síntomas relacionados con una hipoxia general, empiezan a aparecer cuando la hemoglobina presenta una saturación de 20 a 30 % con monóxido de carbono. La hipoxia ataca más intensamente el sistema nervioso central.

Intoxicación Aguda. - En casos agudos mortales, la sangre presenta color cereza vivo y hay hiperemia intensiva de todos los tejidos, con frecuencia se observan en los hemisferios cerebrales hiperemia, edema y hemorragias puntiformes difusas.

Grupo Fenol. - Este grupo de corrosivos orgánicos, incluye el fenol y el cresol. Estos 2 compuestos actúan como corrosivos locales y venenos generales que pueden absorberse por la piel o intestinos. Al derramarse en la piel, originan --50

necrosis inmediata de los tejidos y quemaduras químicas extensas que experimentan ulceraciones e infecciones superficiales.

Benceno (Benzol).- El benceno es un derivado de la hulla y el alquitrán de hulla sin refinar, muy volátil, usado como disolvente sobre todo en las industrias del caucho y la curtiduría y en la preparación de pinturas, removedores de pinturas, desmanchadoras de telas y líquidos para encendedores. La intoxicación puede ocurrir por la inhalación de vapores en la industria o por ingestión accidental del líquido.

La intoxicación por benceno es producto de tres factores, los cuales son: la susceptibilidad individual; duración de la exposición y concentración de los vapores. 50

A).- Daños durante el desarrollo:

Es la falta de crecimiento y desarrollo que no cumple las previsiones reales y que dependen de factores genéticos, físicos o psicosociales. El crecimiento y desarrollo en lactantes, niños y adolescentes son índices sensibles de su salud. En los lactantes minusválidos la falta de desarrollo se manifiesta con mayor frecuencia por aumento insuficiente del peso, en los niños por estatura corta, y en adolescentes jóvenes por un combinación de estatura corta y falta de desarrollo sexual. Cuando el médico atiende a un paciente con falta de desarrollo, debe definir en primer lugar si en realidad no está "alcanzando" su potencial. Es posible que las esperanzas de los padres y -- otras personas relacionadas, estén bien fundadas y haya causas patológicas o tal vez sean poco reales y originen problemas psicológicos.

Etiología.- Cualquier proceso patológico bastante grave para interferir con el metabolismo normal inhibirá el crecimiento. Cuando la alteración metabólica se relaciona con una enfermedad aguda, como suele ser el caso, es breve y tiene poco efecto, o ninguno a largo plazo sobre el crecimiento o al desarrollo. Sin embargo, si hay anomalías prolongadas o frecuentes, casi con seguridad impedirán el crecimiento y posiblemente lo afecten de manera permanente. La etiología puede ser física, psicosocial, o de ambos tipos. Con frecuencia influye la 20

desnutrición, particularmente en lactantes. Es posible que la falta de desarrollo sólo sea una de muchas manifestaciones de un proceso patológico complejo e incluso pueda pasar inadvertido debido a la gravedad de los demás síntomas

Factores Genéticos.- Los padres altos por lo regular tienen hijos altos, en los bajos son pequeños. Sin embargo, los niños no sólo heredan el potencial para su desarrollo final sino también el patrón para lograrlo. Los padres siendo niños con retraso de pubertad y cesación tardía del crecimiento (que finalmente fue normal), puede tener hijos que sigan el mismo patrón, que es una forma de retraso constitucional, estos padres pueden buscar ayuda para acelerar el crecimiento de sus niños a fin de que no sufran las vejaciones que ellos tuvieron.

En forma característica, los niños con "anormalidades cromosómicas" (por ejemplo alguna trisomía), no crecen bien y su peso es bajo, para la edad de la gestación. También sufren múltiples anormalidades congénitas.

Defectos en la Función de Sistemas Orgánicos Mayores.- Sistema endocrino:

La deficiencia de hormonas tiroideas o de somatodina (que media el efecto de la hormona de crecimiento en los cartílagos) o de sus respectivas hormonas tróficas hipofisarias, - hormona estimulante del tiroides (TSH) y hormona de crecimiento (HG), causa un retraso intenso del crecimiento y, en el caso de la deficiencia del tiroides también del desarrollo.

La falta de hormonas sexuales o de hormonas tróficas hipofisarias originan retraso del desarrollo sexual secundario y de la fase acelerada del crecimiento en la adolescencia. - El exceso de hormonas suprarrenocorticales, endógeno o terapéutico, interfiere en el crecimiento, hecho a menudo útil para diferenciar la obesidad simple del síndrome de Cushing SNC: los daños cerebrales pueden originar dificultades para la alimentación o cambios de la función endocrina que afecta el crecimiento y el desarrollo. 20

Aparato Cardiovascular y respiratorio.- Se alteran los procesos metabólicos y los tejidos no crecerán si hay alguna alteración de los mecanismos fisiológicos del transporte de nutrientes y oxígeno a los tejidos, y de la eliminación de los productos de desecho y CO₂.

Sistema hematopoyético.- El metabolismo celular y el crecimiento normal óptimo requieren O₂ razón por la cual los niños con anemia moderada o grave tendrían hipoxia tisular y falta de crecimiento.

Aparato Genito Urinario.- Los riñones eliminan los productos tóxicos de desecho del metabolismo y ayudan a conservar la concentración celular de electrolitos y el Ph normales; la insuficiencia renal crónica con uremia impide el crecimiento. Los defectos tubulares renales, congénitos o adquiridos (por ejemplo acidosis tubular renal), también pueden alterar el medio celular al grado que cambie el crecimiento normal.

Aparato Digestivo.- Lesiones estructurales como la estenosis pilórica con sus vómitos la disfunción de la mucosa, o la falta de enzimas digestivas (como en los síndromes de absorción defectuosa) pueden reducir la cantidad de nutrientes que llegan a los tejidos.

Sistema esquelético.- Si hay alguna anomalía de la formación ósea como la acondroplasia, no se logra la longitud normal del esqueleto.

Procesos Patológicos Generales.- En este grupo se incluyen enfermedades no infecciosas que afectan múltiples sistemas, como las vasculitis inmunitaria y las de "depósito" (mucopolisacaridosis, cistinosis etc.) 29

B).- MEDICAMENTOS:

Es posible que la mayor parte de las anomalías encontradas en la categoría de desconocidas, pueden haber sido causadas únicamente por agentes exógenos que no fueron registrados - como parte de la historia retrospectiva del embarazo, debido a que parecían de carácter trivial, y que lgr. causaba - una lesión menor o la ingestión de una droga tal como la as pirina.

Cualquier agente tomado o recibido durante la etapa crítica de la organogénesis, tiene potencial de producir anomalías congénitas en madres altamente susceptibles. Así, la resistencia de la madre, el umbral y la composición genética desempeñan un papel importante, lo que sugiere que la mayor parte de las anomalías congénitas son resultado de la interrelación entre factores genéticos y ambientales. Por lo tanto esto obliga a reconocer las drogas implicadas habitualmente que han sido relacionadas con la producción de anomalías congénitas. Sin embargo es necesario volver a hacer énfasis en que ninguna droga carece de peligro durante el embarazo desde el punto de vista teratológico.

Clasificando esto ampliamente, los siguientes 4 factores desempeñan un importante papel en la acción teratogénica de una droga:

- 1.- Propiedades farmacológicas, cantidad y frecuencia de administración de la droga.
- 2.- El momento exacto en que ejerce su acción la droga.
- 3.- La constitución genética del embrión y de la madre
- 4.- La morfología y el equilibrio hormonal de la placenta.

Sedantes y Tranquilizantes:

Estas drogas son frecuentemente empleadas y prescritas. Los efectos del potencial teratogénico de la Talidomida en los seres humanos, ha dirigido la atención especial a otras drogas dentro de este grupo terapéutico. Aproximadamente 20% de las mujeres que tomaron dosis sedantes de Talidomida durante un período crítico de la gestación presentaban hijos con malformaciones. El período crítico de la Talidomida resultó

ser de la 4a. a la 7a. semana de la gestión y una sola dosis de 50 mg. (aprox. 1mg/kg. de peso corporal) fue significativa para provocar anomalías congénitas. Las malformaciones provocadas por la Talidomida muestran un gran espectro de anomalías. Las malformaciones más prominentes fueron:

- a).- Extremidades - Amelia, Focomelia y hemimelia.
 - b).- Esqueleto - Omólatos rudimentarios y mal desarrollados del sacro, paladar hendido, falta o displasia de ojos u oídos.
 - c).- Tracto digestivo - Atrasia esofágica, duodenal, anal y aplasia de la vesícula biliar y de apéndice etc.
- Las anomalías bucodentales más frecuentes fueron hipodon--cia desviaciones en las formas de las coronas, hipoplasia del esmalte, muescas en la punta de la lengua y anomalías del frenillo lingual.

Anticonvulsivos:

Se considera como posibles agentes teratógenos a varias -- drogas anticonvulsivas.

Meadowencontró una alta frecuencia de paladar y labio hendidos, así como malformaciones cardíacas en los hijos de -- mujeres que habían tomado Fenobarbital y otras drogas anti convulsivas.

Merkin estudio a 3 mujeres epilépticas sometidas a trata-- miento a base de difenilhidantoína durante el embarazo y -- observó que todas dieron a luz a niños con labio y paladar hendido.

Aspirina:

Se sospecha que la aspirina puede ser un agente teratógeno debido a su gran empleo como analgésico. Los estudios experimentales en ratas y monos han demostrado que grandes -- dosis de salicilatos administrados a hembras preñadas pueden provocar una gran variedad de malformaciones congénitas.

La acción teratógena de los salicilatos no ha sido correlacionada directamente hasta ahora con las malformaciones con 10

génitas humanas; sin embargo varios estudios epidemiológicos han indicado una posible relación.

En un estudio retrospectivo de 833 embarazos en productos con malformaciones, halló, que un porcentaje significativamente mayor de mujeres con hijos malformados habían tomado salicilatos durante las primeras etapas de embarazo, comparados con mujeres que dieron a luz niños normales. Igualmente en estudio retrospectivos sobre 458 madres que dieron a luz niños malformados, Nelson y Forfar, informaron - que los analgésicos fueron empleados por un número significativamente mayor de madres durante los primeros meses del embarazo, aquí nuevamente en comparación con madres que -- dieron a luz niños normales. Las conclusiones de los estudios retrospectivos deberán ser analizados con precaución, aunque no puede ignorarse el posible efecto teratogénico de la aspirina.

Antibióticos:

Varios estudios retrospectivos han comunicado la posible -- correlación entre los antibióticos y las malformaciones -- congénitas en el hombre. Los estudios con animales tienden a confirmar este alto potencial teratogénico y parece sugerir que los antibióticos ejercen un efecto antimetabólico.

El efecto de los antibióticos en seres humanos no está muy claro, y estudios recientes realizados por Richards, Nelson y Forfar han sugerido que no existe una correlación -- precisa.

Antidepresivos:

Mc. Bride sugirió que el clorhidrato de imipramina, un antidepresivo ingerido por mujeres durante el 1er trimestre del embarazo, dio como resultado malformaciones similares a las causadas por la Talidomida. Recientemente Wilson informó basándose en su estudio de la literatura que de 221 casos en que se conoce o se presume que se tomaron anticonvulsivos durante el 1er. trimestre del embarazo, sólo 6 niños presentaban malformaciones diversas. Así el efecto --

teratógeno de los antidepresivos no está muy claro, aunque los estudios que ahora se realizan pueden proporcionar mayores informes en el futuro.

Hormonas Esteroides:

Los corticoesteroides han sido empleados extensamente como agentes teratogénos en animales de experimentación. La -- anomalía congénita encontrada con mayor frecuencia, es el paladar hendido. Sin embargo Bongiovanni y Mc. Fadden informaron que en niños nacidos de 300 madres bajo tratamiento con corticoesteroides durante el embarazo, sólo cinco -- presentaban paladar hendido. Este es un ejemplo de una droga con un alto potencial teratogénico en animales y al parecer una insignificante acción teratogénica en seres humanos.

Otras drogas: casi todas las drogas empleadas habitual o -- esporádicamente durante el embarazo se encuentran bajo estudio clínico y experimental buscando un posible potencial teratogénico. Otras drogas que al parecer presentan un riesgo al ser ingeridas durante el embarazo son LSD, Quinina, -- Clorhidrato de meclizina, sulfonamidas, agentes alquilantes y antagonistas del ácido fólico. Se espera que futuros estudios serán capaces de descubrir el grado o factor -- de riesgo teratogénico de estos medicamentos.

En la práctica dental cotidiana se emplean varias drogas, -- ya sea por motivos terapéuticos o preventivos. Igualmente, el uso de la radiación en la odontología es indispensable -- como un elemento para el diagnóstico y el pronóstico. Los estudios tratados en este artículo sugieren que todos los -- agentes exógenos deberán ser empleados con cuidado durante el embarazo y este uso cuidadoso puede evitar el nacimiento de un niño que provocará gran pesar a sus padres y será una carga económica para la sociedad. Los dentistas deberán conocer perfectamente las drogas con propiedades teratogénicas y evitarán emplearlas durante el embarazo especialmente en madres de alto riesgo. 10

C).- RADICACION:

Actualmente sabemos mucho más sobre la radicación como agente teratogénico que cualquier otro agente del medio ambiente.

Murphy.- Informó, sobre numerosas anomalías congénitas encontradas en seres humanos antes de que entraran en vigor las -- normas para la protección contra la radiación.

Entre los efectos más frecuentes se encontró microcefalia, defectos de cráneo, espina bífida, ceguera paladar hendido, micromelia y pie zambo.

Brent.- Informó, que una mayor parte de los estudios han demostrado que las malformaciones congénitas más importantes no se encuentran en seres humanos cuando la dosis es menor de 2.5 R pero es posible encontrar diversas malformaciones congénitas aunque menos graves.

Los estudios experimentales han demostrado que aún pequeñas - dosis de radiación pueden provocar un retraso en el crecimiento fetal que fluctúa de moderado a grave.

Otra aspecto teratogénico de la radiación en su efecto mutagénico.

Crow.- Estudió los cambios en las células germinales provocadas por la radiación en los hijos de radiólogos. Se han realizado estudios similares en los niños nacidos de padres expuestos a explosivos o explosiones atómicas. Los resultados de estas investigaciones no son definitivas.

Sin embargo, los experimentos en animales han probado sin lugar a duda los defectos mutagénicos de la radiación.

Yamasaki y colaboradores.- Han informado sobre los efectos de las explosiones atómicas en Hiroshima y Nagasaki en los hijos de mujeres embarazadas en ese momento. Encontrando un alto porcentaje de microcefalia y retraso o deficiencia mental.

No hay duda en la literatura con respecto al efecto teratogénico de grandes dosis de radiación durante el embarazo. Sin embargo, existe controversia con respecto al efecto de dosis menores. 10

Al mismo tiempo, se cree que la exposición a la radiación durante el embarazo siempre deberá ser evitada, salvo que exista una razón clínica poderosa.

Adentrándonos al tema y explicando más profundamente, es importante mencionar el origen de lo Rx o de la radiación así como sus efectos. Después del descubrimiento por Roentgen, de los Rx en 1895, los científicos encontraron que los Rx, son una forma de radiación ionizante, siendo ésta como una radiación electromagnética (X o Gamma) o radiación de partículas (Alfa o Beta), debido a la actividad de los rayos X pueden inhibirse procesos enzimáticos y alterarse los ácidos nucleicos del ácido desoxirribonucleico (DNA) y en ácido ribonucleico (RNA). Y alteraciones moleculares en las células apareciendo muerte mitótica de células, muerte inmediata de células y formación de células gigantes. La radiación de baja intensidad es parte de nuestro medio ambiente natural.

La radiación de fondo puede surgir de ciertos componentes del suelo, compuestos radioactivos naturales, rayos cósmicos del espacio exterior y partículas de alta energía del sol.

La radiación puede provocar daño inmediato de las células lo que da como resultado la interrupción de los procesos metabólicos normales con cambios permanentes. Estos cambios pueden manifestarse en células hijas o células germinales primordiales.

Sax.- Descubrió que la cantidad de aberraciones cromosómicas no es afectada por la fracción de la dosis y que las aberraciones aumentaban aproximadamente en forma lineal con el aumento de la dosis de Rx.

Apropiadamente se han creado varias agencias protectoras para establecer normas de protección mínima. Inicialmente, la Comisión Internacional para la Protección Radiológica (ICRP) fué constituida en 1928.

En 1929 El National Council on Radiation Protection And --10

Measurements (NCRP) fue formado en Estados Unidos de Norteamérica.

En 1934 el (ICRP) recomendó que 0.2 R por día (1 R por semana) era la tolerancia máxima por radiación para trabajador. Todas las normas de protección están basadas en una semana de trabajo de 5 días y son para trabajadores mayores de 18 años de edad. Las normas de protección representan exposiciones a la radiación más allá de las que pudiera recibirse para atención médica y radiación de fondo.

Además en 1934, el NCRP recomendó un estandar de radiación de 0.1 R por día (0.5 R. por semana), estas normas se emplearon hasta 1949, cuando el NCRP recomendó 15 rems (rems es una unidad especial equivalente de dosis) por año (0.33 rems por semana) como la máxima dosis permisible para los trabajadores expuestos a la radiación, estas normas de protección continuaron hasta 1956, en que la ICRP recomendó 5 rems por año (0.1 rem por semana).

En 1959 el Federal Radiation (FRC) fue formado para proporcionar una norma federal de radiación empleada a la exposición humana a la radiación.

Las normas actuales de radiación empleadas por el (FRC) se basan en las recomendaciones de que la exposición anual a la radiación de todo el conjunto de individuos de la población en general no deberá exceder de 0.5 rems.

El BEAR Genetic Committee recomendó que la radiación hecha por el hombre se mantuviera a tal nivel que la exposición media individual fuera de 10 R, antes de la edad de 30 años. El BEAR Genetics Committee calculó que la cantidad de radiación necesaria para producir una frecuencia de mutaciones igual a la que ocurre espontáneamente era tal vez entre 30- a 80 R. (una dosis doble). El BEAR Genetics Committee también recomendó que la dosis genéticamente significativa -- (DGS) (es la dosis de las gónadas de la exposición médica -- que si fuera recibida por cada médico de la población sería capaz de producir el mismo efecto genético total en la población que la suma de la dosis individuales recibidas en realidad) fuera de 0.17 R por año o 170 milliroentgen (representa un milésimo de roentgen). 19

D).- EDAD DE LA MADRE:

La susceptibilidad de los embriones a los diversos agentes - del medio ambiente también dependen del estado fisiológico - normal de la madre embarazada.

Varias observaciones clínicas y experimentales, han demostrado que los embarazos de edad avanzada muestran un mayor porcentaje de malformaciones congénitas. La edad de la madre, - ha sido ligada íntimamente con la frecuencia de niños con -- mongolismo (Síndrome de Down).

Aproximadamente 95% de los casos de este síndrome existe un cromosoma 21 extra. La frecuencia general de niños afectados es de 1.700 neonatos vivos pero hay una gran variabilidad según la edad materna; en los primeros años de procreación, es de 1.2000 nacidos vivos; en las madres mayores de 40 años, - aumenta hasta 45.1000 nacidos vivos (cifras promedio).

Más del 20% de los niños que presentan Síndrome de Down, nacen de madres mayores de 35 años de edad, pero estas madres mayores sólo tienen el 6% de las criaturas aproximadamente. - El cromosoma 21 extra se hereda del padre en la tercera parte de los casos.20

E).- FACTORES NUTRICIONALES:

La dieta de la madre también puede aumentar o disminuir el - efecto teratógeno de los agentes exógenos. Más aún, las deficiencias calóricas en la dieta, así como una ingestión inadecuada de alimentos esenciales, también pueden trastornar potencialmente el desarrollo normal del embrión. Por ejemplo, numerosos experimentos han demostrado los efectos teratogénos de las diversas vitaminas aumentando o disminuyendo la - ingestión de tales vitaminas por animales de laboratorio.

Kalter.- Informa que en ratas embarazadas, una dieta baja en calorías aumenta considerablemente la acción teratogénica de la cortisona. 10

La ingestión de alcohol tabaquismo y dietas no terapéuticas son factores que ejercen gran efecto en el desarrollo normal del embrión. La susceptibilidad genética a un defecto determinado también es un factor.

La identificación de las madres de alto riesgo para malformaciones congénitas puede hacerse frecuentemente mediante una buena historia familiar, por lo que deberá evitarse administrar agentes exógenos a estos individuos cuando sea -- posible. 10

Una falta de vitamina podría ocasionar ceguera nocturna -- (Hemeralopia o Nictolopia) mitoplasia epitelial incluyendo xeroftalmia queratomalacia y dermatitis folicular y trastornos del crecimiento óseo. 50

CAPITULO VI

ESTADO BUCAL EN PACIENTES CON DIFERENTES TRANSTORNOS:

Los especialistas y los facultativos en las diversas áreas-paramédicas, son muy vehementes en cuanto a las necesidades de consejo genético en nuestra sociedad. Esta vehemencia es indudablemente una expresión del creciente conocimiento de que las enfermedades hereditarias representan una proporción significativa de los trastornos que afecta al hombre.

Por ejemplo, se ha calculado que de un embarazo de cada 30, producirá una malformación congénita definida o alguna anomalía grave del desarrollo que aparece temprano en la vida. Además se ha calculado que 25% de los pacientes admitidos en los grandes hospitales metropolitanos padecen enfermedades de etiología genética o de influencia genética. Estos cálculos son mínimos, según lo confirma nuestro conocimiento cada vez mayor de las enfermedades hereditarias y señalan energicamente la necesidad de ofrecer consejo genético a las familias afectadas.

Robert W. Stock.- Escribió en un número reciente de la revista New York Times que un mínimo de 5% de la población -- Norteamericana requiere de un consejo genético, aunque sea una pequeña fracción de este número de personas, conoce en profundidad la seriedad y la razón de diversos trastornos. Tal es el estado actual de las enfermedades genéticas en la medicina.

La genética bucofacial (o genética dental) es otro problema completamente diferente, esta área requiere de los conocimientos del dentista.

Existe gran cantidad de trastornos que afectan las estructuras óseas y dentarias.

Más de 100 trastornos hereditarios han sido descritos para:

- 1.- Tamaño Forma y Número de los dientes
- 2.- Formación del esmalte, dentina y cemento
- 3.- Anomalías de los tejidos blandos y óseos de la boca, maxilares y cara. 19

El interés por la investigación sobre la genética bucofacial indudablemente ampliará este número de afecciones hereditarias.

Sin embargo, en vista de la magnitud del problema hereditario el consejo genético en odontología padece las siguientes razones:

- Los trastornos genéticos del complejo bucofacial no suelen ser una amenaza para la vida ni para las funciones esenciales, por lo que no atraen demasiada atención.

Actualmente reconocemos un mínimo de 8 defectos hereditarios del esmalte que con frecuencia se parecen, pero que en realidad tienen diferentes métodos de herencia.

Solo el contacto frecuente con afecciones patológicas raras, puede permitir identificar los múltiples subtipos de enfermedades.

Desgraciadamente, gran número de enfermedades bucofaciales de carácter hereditario suelen presentar una etiología complicada, ya que son parte de un síndrome patológico raro y difícil para el diagnóstico.

En estos casos el dentista deberá sospechar la existencia de algún complejo sintomático raro (y quizá hereditario) y remitir al paciente a una clínica de genética para diagnóstico y consejo, preferiblemente una que tenga un dentista en su personal.

Esta técnica logra dos objetivos:

- 1.- Proporcionar al dentista algún estímulo intelectual sin comprometer su valioso tiempo en zonas poco productivas para él.
- 2.- Presumiendo que la familia acepte acudir a la clínica, ha prestado un valioso servicio en el cuidado general de la salud familiar (una acción que los pacientes no olvidan). 10

A).- DENTITION:

Existen cientos de formas de clasificar la variación dental, (tamaño de la corona, edad de erupción, hipodoncia, falta -- congénita de dientes y morfología coronaria). En el caso del paciente minusválido, la erupción de dientes temporales no -- difiere de lo que se observa en el niño normal, no presenta -- mayor incidencia de dientes supernumerarios o ausencia con -- génita de dientes, pero lo que se ha logrado observar es hi -- poplasia dentaria tanto en temporales como permanentes sien -- do esto en los primeros molares.

El tamaño de los dientes permanentes varía en diversas razo -- nes tanto en razas, sexos y una manera de variar el tamaño, -- es la atrición ejercida sobre las superficies dentales.

En la literatura, se encuentran afirmaciones que sugieren que el tamaño de los dientes es básicamente un carácter heredita -- rio, es importante también los caracteres poligénicos, tanto -- el ambiente como los genes. Los genes ejercen un mayor efec -- to en la determinación del tamaño del 1er. molar y menor en -- lo que respecta al 3er. molar.

Algunos estudios preliminares informan que niños prematuros -- tienen dientes de menor tamaño con mayor número de defectos -- morfológicos.

En la mayor parte de las poblaciones los incisivos inferiores -- deciduos, comienzan a hacer erupción aproximadamente a los 6 -- meses de edad, terminando este proceso a los 30 meses, cuando -- han hecho erupción los 2dos. molares deciduos.

Hay resultados, que concuerdan con muchos datos publicados en -- el sentido de que la nutrición y la mayor parte de las enfer -- medades ejercen poco efecto en la erupción dentaria. En cuan -- to a la morfología, se ha examinado haciendo estudios en la -- población de la dentición y se observó variación en cuanto al -- tubérculo de Carabelli y los incisivos en forma de pala. Sig -- nifica que el tubérculo de Carabelli si existe, será más pro --

nunciado en el 1er. molar y progresivamente menos pronunciado en el 2o. y 3er. molar. El tubérculo de Carabelli y los incisivos en forma de pala son caracteres de origen poligénico con una distribución discontinua, por lo que pueden -- considerarse dientes faltantes congénitamente, o sea que -- presentan una distribución casi continua con la falta completa del carácter cuando se cruza el umbral en el extremo de la distribución. 19

Existen diversas enfermedades hereditarias que pueden presentar síntomas asociados que afectan a la dentición. Una de ellas es la displasia ectodérmica:

La Displasia Ectodérmica.- Es un transtorno recesivo ligado a X llevado por las mujeres, pero que raramente les afecta. Está marcada por una deficiencia de las glándulas sudoríparas, hipotricosis y otros defectos ectodérmicos. Los rasgos faciales incluyen cabello fino, escaso, frente prominente, párpados colgantes, silla nasal corta, perfil concavo - labios como enfurruñados, anodoncia parcial y caninos cónicos.

Este es un síndrome caracterizado por una displasia congénita de una o más estructuras ectodérmicas y sus apéndices -- accesorios, manifestados en forma primaria por la ausencia parcial o completa de glándulas sudoríparas. 30

En la mayor parte de los casos es de carácter mendeliano recesivo, ligado al sexo que afecta a los varones con mayor frecuencia que a las mujeres. Sin embargo, la anomalía puede ser transmitida con una característica dominante o recesiva autosómica. El término "Defecto Ectodérmico Congénito" aplicado a algunos casos de displasia hereditaria, es menos adecuado porque a sido empleado con frecuencia para nombrar una variedad de aberraciones ectodérmicas menores.

Características Clínicas.- Los pacientes con displasia ectodérmica anhidrótica hereditaria suelen tener piel blanda, - lisa, delgada, y seca con ausencia parcial o completa de -- glándulas sudoríparas. Estas personas no pueden transpirar, y por consiguiente, sufren de hipertermia o incapacidad de- 40

soportar temperaturas elevadas. En los bebés, este es el primer síntoma de la enfermedad, y tienen fiebre inexplicable cuando aumenta la temperatura del ambiente. Las glándulas sebáceas y folículos pilosos suelen ser defectuosos o no los hay.

El pelo de la cabeza y de las cejas tienden a ser fino, escaso y se asemeja al lanugo el que en realidad suele estar presente. Sin embargo, los bigotes y barba son de aspecto normal. El puente de la nariz está hundido los rebordes supraorbitarios y las protuberancias frontales son pronunciadas y los labios abultados.

Koszewski y Hubbard comunicaron una frecuencia del 25% de -- anemia crónica refractaria en pacientes con displasia ectodérmica hereditaria.

Manifestaciones Bucales.- Los hallazgos bucales son de particular interés, ya que los pacientes con esta anomalía -- tienden invariablemente a tener anodoncia completa o parcial, con frecuencia malformaciones de dientes presentes, primarios o permanentes. Cuando hay algunos dientes, que suelen ser cónicos o piramidales, señalamos que aún cuando exista anodoncia completa, el crecimiento de los maxilares no se detiene.

De esto se deducirá que el desarrollo de los maxilares, -- excepto la apófisis alveolar no depende de la presencia de los dientes.

Además, el arco palatino es alto y puede haber fisura del paladar. Según Besserman-Nielsen, en esta enfermedad las glándulas salivales, incluidos los accesorios intrabucales, suelen ser hipoplásicos. Esto produce xerostomía y los labios protuberantes pueden estar secos y fisurados con seudo rragades. Como fenómeno relacionado, hay hipoplasia de las glándulas mucosas nasales y faríngeas o ambas a veces con disfagia y ronquera. 40

Tratamiento.- No hay tratamiento para esta anomalía, aunque desde el punto de vista odontológico, es menester confeccionar prótesis en pacientes muy jóvenes pero han de ser rehechas periódicamente a medida que los maxilares sigan creciendo. 40

La forma grave (anhidrótica) de la displasia ectodérmica se caracteriza por dientes anormales. Otras deficiencias dentales similares están relacionadas con varias enfermedades hereditarias del tejido conectivo. Claramente la estructura y función de los derivados ectodérmicos son defectuosos. Sin embargo, en casi todos los casos de síndrome existen -- graves deficiencias en el tejido conectivo del organismo.

Los elementos cartilaginosos y óseos son deficiencias o están mal formados, el tejido vascular puede ser defectuoso, -- también puede presentarse labio y paladar hendidos, etc.

El peso de las pruebas obtenidas de estudios sobre la embriogénesis de la dentición apoya la noción de que los elementos de tejido conectivo inician, controlan y mantienen la diferenciación ectodérmica. Es posible presumir que la etiología de la displasia ectodérmica se encuentra relacionada en forma similar con un defecto en el tejido conectivo del paciente. La investigación de laboratorio sobre la displasia ectodérmica con vista a entender la reacción entre los tejidos ectodérmico y conectivo ayudarán a comprender mejor la etiología de estas enfermedades hereditarias.

B).- OCLUSION:

Como el artículo del Dr. Harris, trata de los factores genéticos en el crecimiento de la cabeza, intentaré fijar mi -- atención en la maloclusión dentaria, y no en el campo más -- amplio del desarrollo y morfología craneofaciales. Sin embargo, es evidente que los 2 temas:

1.- Genética de la maloclusión y

2.- Crecimiento craneofacial están íntimamente relacionados 10

La maloclusión es compleja y representa falta de armonía o combinaciones extremas de diversos caracteres que varían continuamente. En forma individual, cada uno de estos caracteres suele encontrarse dentro de los límites normales.

Así de carácter multi-factorial y poligénico de la mayor parte de las maloclusiones parece estar asegurado y ha sido tratado así por la mayor parte de las investigaciones.

En poblaciones que consumen una dieta abrasiva, los dientes suelen ocluir con los incisivos con una relación de -- mordida borde a borde. También debido al gran desgaste -- oclusal y proximal, se produce una pérdida importante de la longitud de la arcada cuando hacen erupción los 3os. molares.

Begg.- Asegura que el hombre moderno sufre más de maloclusiones debido a la falta de desgaste de los dientes, Beeg-- a perfeccionado un método para el tratamiento ortodóntico -- que incluye la extracción de los dientes para crear espacio que debería existir a la atrición normal.

Un problema principal en el estudio de la maloclusión es -- su naturaleza compleja, aún cuando se desglosa en su características componentes tales como sobremordida vertical -- sobremordida horizontal con apiñamiento etc. Aún nos encontramos alejados de la acción directa de los agentes casuales ya sean genéticos o del medio ambiente. Aunado a -- esto, se encuentra la independencia del desarrollo relativo de las diversas estructuras huesos, dientes, músculos -- etc. que reaccionan entre sí para provocar una oclusión -- buena o mala. 19

La oclusión en pacientes impedidos:

Parálisis Cerebral.- El síndrome de parálisis cerebral puede ser dividido en tres categorías principales:

- a).- Espástico
- b).- Atetoide
- c).- Atáxico 39

Parálisis Cerebral Espástica.- Este habitualmente muestra - una maloclusión de clase II, división 2 con mordida cruzada uní o bilateral. Esta maloclusión es causada por la espasticidad de la musculatura facial, que produce constricción y colapso de los sectores bucales superior e inferior, paladar alto, angosto y una sobremordida profunda. Los incisivos superiores e inferiores son irregulares y están girados. Los movimientos mandibulares son rápidos, espasmódicos y desorientados, es interesante saber que los pacientes con espasticidad más grave en un lado que en otro, pueden tener - una mordida cruzada unilateral. Esto ocurre porque los músculos espásticos más intensamente afectados, hacen que la cara caiga hacia su lado, permitiendo que la mandíbula se deslice sobre el lado normal.

Un paciente con una hemiparesia izquierda puede muy bien tener una mordida cruzada derecha.

Parálisis Cerebral Atetolde.- Estos muestran una maloclusión de clase II división 1 con sobremordida y resalte profundos y también una pérdida en la dimensión vertical, causada por la intensa atrición en los sectores bucales. Esta maloclusión es un resultado de la hipotonía de la musculatura facial, que no presenta resistencia a las fuerzas intra-bucales de empuje lingual, respiración bucal, bruxismo y - deglución anormal. En muchos atetoides graves, la función anormal del mecanismo neuromuscular relacionado con la mecánica de la deglución produce babeo. El paciente encuentra que es más fácil dejar que la saliva se acumule y chorree - fuera de la boca que intentar la difícil función de tragarla. Esto es más notable durante la comida, cuando pueden observarse fuertes tensiones musculares y distorsiones. Fuera de la boca, el paralítico cerebral atetolde mostrará muecas faciales especialmente durante los intentos por hablar. El paciente rechina los dientes de modo que el bruxismo pueda oírse a distancia; debido a ese rechinamiento incontrolado e intenso los dientes inferiores suelen estar desgastados - casi hasta el borde cervicogingival. Esta atrición intensa es un problema para el odontólogo, las coronas de los mola-

res inferiores están tan abrasionadas que es casi imposible colocar bandas ortodónticas en ellos, por lo tanto, se debe recurrir a las coronas de acero para mejorar la retención.

Parálisis Cerebral Atáxica.- Este es reconocible por su -- forma de caminar incoordinada, tambaleante y haciendo eses. Este paciente suele mostrar una maloclusión de clase II división 1. Sin embargo, la incidencia y tipo de maloclusión es más variable dentro de los atáxicos que en los grupos de espásticos y atétoides. El paciente atáxico habitualmente tienen una complicación neuromotora leve, pero demuestra -- una falta general de coordinación y una dismetría. En el -- atáxico más afectado la musculatura facial es muy flácida.- El nistagmus es un síndrome frecuente en pacientes atáxicos, los pacientes con parálisis cerebral atáxica tienen un sentido del equilibrio y coordinación anormales y un juicio de distancia pobre, a veces sufren daños durante accidentes, -- con caídas. El niño y el adulto atáxicos, con frecuencia -- tienen incisivos superiores e inferiores no vitales y fracturados. Se han recomendado a los padres, que sus hijos -- usen un protector bucal de goma sencillo durante las sesiones de fisioterapia y en horas de juego.

Síndrome de Down.- En este hay una inhibición generalizada del crecimiento en áreas específicas, por lo tanto, presentan anomalías fisiológicas típicas características de -- esta desviación cromosómica congénita. Se observa una elevada incidencia de anomalías dentarias y craneales incluyendo:

- 1.- Cráneo visceral y base craneal anormalmente pequeños
- 2.- Paladar angosto alto
- 3.- Maxilar superior pobremente desarrollado
- 4.- Dientes pequeños irregulares
- 5.- Diastemosis
- 6.- Lengua ancha fisurada
- 7.- Períodontitis 30

Debido al pobre crecimiento y desarrollo de la parte superior de la cara la incidencia de maloclusión es alta. Típica del síndrome de down es una relación intermaxilar prognática mandibular, complicada por mordida abierta anterior, mordida cruzada posterior y una complicación periodontal generalizada. - La terapia ortodóntica en algunas circunstancias puede estar contraindicada por alta incidencia de enfermedad periodontal, una característica de Síndrome de Down.

Como ejemplo de historia médica y terapéutica es la siguiente:

El pediatra y el neurologo pediatra, en sí el equipo pediátrico dará la información siguiente al odontólogo sobre el niño impedido:

- 1.- Tipo de impedimento
- 2.- Estado posnatal
- 3.- Crecimiento y desarrollo infantil
- 4.- Evaluación neuromuscular (cabeza y cuello)
- 5.- Evaluación sensorial periférica, (vista, oído y tacto)
- 6.- Desarrollo mental y del habla

C).- LESIONES EN BOCA:

Las enfermedades o lesiones se inician con la erupción de los dientes en la boca del infante. Al nacer, la cavidad bucal es tá libre de microorganismos pero rápidamente es invadida por grampositivos y lactobacilos.

Con la erupción de los dientes hay un aumento en la población bacteriana, especialmente aquellos microorganismos que no estaban presentes antes. Uno de ellos el *Estreptococo Mutans* en un ambiente de un sustrato de sacarosa, coloniza rápidamente la película de los dientes recién erupcionados. Si se le deja sin perturbar, esta placa aumentará en cantidad y complejidad - por agregado de bastones gramnegativos y eventualmente microorganismos fusiformes y filamentosos. 39

1.- Caries.- La placa dental juega un papel muy importante - en la iniciación de la caries y de la enfermedad periodontal.

Nutrición y Dieta pueden afectar a los dientes y tejidos periodontales en 2 formas:

a) Sistemáticamente, durante su formación, desarrollo y mantenimiento.

b) Localmente.- Por el contacto con las superficies de los tejidos y los productos resultantes del metabolismo bacteriano.

Varios autores sostienen que las deficiencias nutricias influyen en la formación dentaria, la susceptibilidad a la caries y la resistencia de los tejidos a los metabolitos bacterianos.

Shaw.- Comunicó una mayor susceptibilidad a la caries y un tamaño reducido de los dientes en ratas alimentadas con dietas bajas en proteínas y altas en hidratos de carbono el desarrollo dentario, al igual que una susceptibilidad aumentada a la caries en casos de deficiencia de vitamina D.

Navia.- Informó que la deficiencia de proteínas durante la lactancia resultó en una descendencia con susceptibilidad aumentada a la caries y, más adelante, señaló que "datos de laboratorio y epidemiológicos" apoyan la idea de que las inadecuaciones nutricias durante los periodos de desarrollo dentario influyen la susceptibilidad a la caries del diente erupcionado.

Caries.- La mayor parte de los estudios realizados hasta la fecha, han tratado la frecuencia de caries dental en individuos de conocida relación genética, incluyendo a los genes.- Varios investigadores han comparado la frecuencia de caries en padres o hijos, o en todos ellos, en individuos libres, de caries y en individuos susceptibles a la caries. Entre los parientes de los individuos libres de caries, todos exh 30

ben una tendencia menos a la misma, confirmando la característica familiar de esta enfermedad. Ninguno de los estudios, - han sido capaz de demostrar patrones familiares de inmunidad a la caries que sugieren la existencia de un control hereditario simple o que muestren sin lugar a duda que las tendencias familiares que existen no son simplemente resultado de los -- factores del medio ambiente. La región de la boca, así como la superficie del diente afectado, son factores importantes - en la frecuencia de la caries que pueden afectar a los cálculos respecto al papel de la herencia, sin embargo, no existe un acuerdo claro en cuanto a los resultados de los estudios - que se han hecho sobre esta problemática.

Hasta la fecha, no han podido relacionarse convincentemente - los componentes químicos u otras características de la saliva con la susceptibilidad a la caries, sin embargo, la saliva representa un factor determinante tan importante en el medio -- ambiente bucal que aún constituye un área de investigación -- atractiva en cuanto a los factores relativos al huésped y la susceptibilidad a la caries.

2.- Transtornos Gingivales.- Dentro de este tema tocan varios puntos que pueden causar transtornos gingivales como son:

La placa bacteriana.- Las concentraciones localizadas de microorganismos sobre las superficies dentarias se denominan placa dentaria o bacteriana. Es muy probable que la - placa, se forme sobre superficies no fácilmente accesibles al cepillado, a la acción limpiadora de la lengua y los - carrillos esto es, la zona del cuello e interproximales, - puede resultar una intensa acumulación de placa bacteriana sobre los dientes de personas impedidas físicas y mentales aún en superficies dentarias consideradas normalmente como de auto limpieza.

Cálculos Dentales.- La importancia de estos cálculos dentales en la etiología de la enfermedad periodontal parece ser triple; mantiene la placa bacteriana en contacto con los tejidos gingivales, provee una fuente de irritación mecánica y bloquea la

salida de la hendidura gingival impidiendo el flujo del líquido de la misma.

Swallow.- Observó que más niños físicamente impedidos comían una dieta semiblanda que los niños normales o subnormales -- educacionales.

Snyder, Knoppy, Jordan.- Encontraron que muchos niños pequeños retardados mentales comían dietas blandas. Una falta de coordinación muscular facial y bucal en los afectados por -- enfermedades neuromusculares como parálisis cerebral, enfermedad de Parkinson, Esclerosis múltiple y Distrofia muscular, resultarán con frecuencia en la limitación a una dieta blanda, esto junto con una función masticatoria incorrecta e higiene bucal inadecuada, será nociva para la salud periodontal.

Las personas retardadas mentales graves aunque sin problemas musculares, muestran también una tendencia a consumir alimentos blandos, que tienen pocas o ningunas propiedades determinantes.

Gingivitis.- La gingivitis es probablemente el problema periodontal más extendido que se encuentra en personas impedidas de todas las edades y suele ser el resultado de restos acumulados alrededor de la porción de la hendidura. Materiales como alimentos, materia alba, placa bacteriana y cálculos dentales, producen reacciones inflamatorias de variadas intensidades. Característicamente, los tejidos aparecen rojos hinchados y propensos a hemorragias al tocarlos.

Si se le deja sin tratar, el proceso inflamatorio causa una distorsión de la anatomía gingival, haciendo más difícil la higiene y permitiendo el depósito de más placa, restos y cálculos. Este proceso cíclico, con el tiempo produce la distribución irreversible de las estructuras periodontales.

Los pacientes deben ser examinados cuidadosamente para descubrir todos los irritantes locales que pueden ser factores -- responsables (materia alba, placa bacteriana, cálculos contactos separados, odontología restauradora incompleta, cepillado dentario incorrecto, respiración bucal, aparatos orto- 30

dónticos y dietas no abrasivas).

Periodontitis.- Con mayores incidencias de mala higiene bucal, es de esperar un grado mayor de destrucción periodontal en esta población que en los individuos normales. Parece -- que la destrucción ósea más extendida se encuentra en quienes padecen Síndrome de Down, y comienza a una edad sorprendente temprana. En otras condiciones incapacitantes, la destrucción periodontal parece estar en relación directa con el grado de cuidado bucal y otros factores locales.

Esta periodontitis se caracteriza por un aflojamiento y desviación de dientes, con o sin la presencia de irritación local, hay formación de bolsas y atrofia alveolar y la condición se ha visto en niños pequeños. Los dientes afectados -- más comunmente son los anteriores superiores e inferiores y los primeros molares.

Se piensa, que esta enfermedad es una degeneración del tejido periodontal, causada por un transtorno sistémico, pero se sabe poco para explicar su etiología.

Enclia Hiperplásica.- Hay una cantidad de condiciones en las que se produce hiperplasia gingival, como la fibromatosis -- gingival, hiperplasia gingival por fenitoína, respiración bucal, pubertad, y ocasionalmente, como una manifestación bucal de la leucemia aguda.

El tratamiento habitual es la gingivectomia con gingivoplastia y requiere de un diagnóstico diferencial en cuanto a la etiología.

Todos los factores locales irritantes deben ser eliminados, -- toda inflamación debe ser tratada y hay que establecer un -- buen programa de fisioterapia. La enfermedad periodontal resulta en pérdida de la inserción y cambios patológicos de -- los tejidos periodontales, en que a su vez inducen la movilidad y permiten la inclinación o corrimiento de los dientes -- agravando más el desmoronamiento periodontal. La limitación del movimiento dentario, es por lo tanto, fundamental para --

una terapia periodontal eficaz.

Aspecto Clínico.- La lesión inicial suele ser un espaciamiento discreto, indoloro de la encía libre y la zona de la papila interdental. Si no es complicada por inflamación secundaria, este tejido es firme y rosado y no sangra fácilmente. A medida que el proceso hiperplásico continúa, todo el reborde gingival puede ser afectado y la papila interproximal se agrandará y protuirá del espacio interproximal. Al seguir creciendo más corona clínica, queda cubierta con tejido y -- las papilas interproximales toman un aspecto aframbuesados.- En estudios avanzados, las coronas clínicas quedan cubiertas clínicamente con una masa sólida de tejido firmemente resistente en general, la base del surco gingival permanece en posición constante en relación con diente y las radiografías -- no muestran cambios en el hueso alveolar. El cuadro clínico de la hiperplasia gingival puede ser modificado por un estado inflamatorio, ya que inflamación e hiperplasia están relacionadas íntimamente. 30

D).- Importancia del mantenimiento de la salud de la boca en pacientes con diferentes trastornos:

El tratamiento exitoso de cualquier paciente comienza con la formulación de una filosofía de manejo general en el consultorio, este es muy importante en el caso del individuo impedido ambulatorio. Aunque el impedido constituye un porcentaje relativamente pequeño de la clientela total de un profesional, es importante que todo el personal del consultorio esté psicológica y técnicamente preparado para tratar este tipo de pacientes. Inicialmente, es muy importante que el odontólogo -- mismo, esté comunicado de su propia capacidad para tratar al impedido dentro de los límites del consultorio odontológico -- típico. En general, las técnicas utilizadas comúnmente con -- las que el odontólogo está familiarizado, no necesitan ser modificadas significativamente.

Se ha dicho que el manejo eficaz del impedido en el consultorio, implica más un cambio de actitud que de técnica. Steinberg y Bramer creen que más del 50% de los niños impedidos -- pueden ser tratados como pacientes ambulatorios. En un estu- 30

dio sobre niños impedidos Horowitz, Greek y Hoag encontraron que más del 80% de ellos, podían recibir tratamiento en un consultorio. En un estudio similar, Young, Shannon informaron que el 73% de la población impedida identificada fue tratada exitosamente en el consultorio privado. Snyder y asociados encontraron que menos de 30% de los pacientes mentalmente retardados mostraron problemas de conducta en el ambiente odontológico.

En base a la revisión de la bibliografía de Helfetz y Soumi, sacaron en conclusión que el control de la caries y la enfermedad periodontal intentando modificar los hábitos personales y el estilo de vida del paciente, tienen oportunidad limitada de éxito mientras los científicos de la conducta no pueden sugerir métodos que promuevan un cambio en el comportamiento, recomiendan el uso de métodos preventivos, "que actúen en su mayor parte independientemente de la realización y cooperación del paciente".

Scherp.- En una revisión de las perspectivas para la prevención de la caries informó que la utilización combinada de medidas inminentes y disponibles debe impedir esta "enfermedad-ubícu".

Uno de esos programas de investigación, el Programa Nacional de Caries patrocinado por el Instituto Nacional de Investigación Dental, basa su estrategia en cuatro áreas:

- 1.- Combatir el agente microbiano
- 2.- Aumentar la resistencia del diente
- 3.- Modificar la dieta
- 4.- Mejorar la entrega y aceptación de agentes preventivos de la caries.

CAPITULO VII

El Dentista y su organización.- Muchos autores opinan que la atención odontológica correcta para las personas impedidas, es inadecuada o descuidada.

Esto puede atribuirse en general a 2 factores básicos:

- 1.- Ignorancia y temor de la situación odontológica por parte de la persona impedida y sus padres.
- 2.- Ignorancia y temor de tratar a la población impedida por parte de la profesión odontológica.

Gran parte de la profesión cree que esa atención requiere entrenamiento especial y cantidades considerables de equipo adicional. Además muchos odontólogos piensan que esos pacientes deben ser hospitalizados para el tratamiento odontológico; sin embargo la gran mayoría puede ser tratada en el consultorio - privado por el odontólogo general.

Muchos creen que los factores importantes en el manejo del -- impedido en el consultorio, son comprensión, compasión, y paciencia. Como profesionales, los odontólogos deben considerar a las personas impedidas como individuos con problemas -- dentales, que tienen, además una condición médica. Las personas mental y físicamente impedidas pueden ser tratadas con -- éxito en el consultorio privado. El cambio o adaptación mayor que debe hacerse, está más en la actitud que en la técnica.

Es responsabilidad de los odontólogos como profesión, darse cuenta de los problemas y ayudarle a tener buena salud dental aceptándoles en la práctica privada.

A).- **Postura o Papel del Dentista.-** El objetivo principal del dentista en el tratamiento del impedido, es brindar la -- mejor atención posible a cada paciente de acuerdo con -- sus necesidades. En términos de tratamiento efectuado, -- esto variará de un paciente a otro. Surgirán compromisos y modificaciones y los planes de tratamiento a menudo se desviarán del ideal, pero deben hacerse con el bienestar del paciente en mente y no como conductos de evitación -30

por parte del odontólogo.

El odontólogo debe armonizar psicológicamente con las necesidades del individuo impedido, si desea el objetivo principal de la atención odontológica. Hay 2 razones básicas para esto:

- 1.- Mejorar la comunicación con el paciente y los padres.
- 2.- Brindar un modelo de actitudes y conductas que el resto del personal del consultorio pueda seguir.

El odontólogo debe poseer un conocimiento activo de psicología básica y mucha experiencia práctica, los cuales le permitirán tratar con comodidad las ansiedades del individuo normal en la situación odontológica.

El trabajo con el paciente impedido, mostró que:

- 1.- Cuanto más grave era el impedimento, menos sutil era el equipo para trabajar con el individuo.
- 2.- Cuanto mayor es el conocimiento del profesional, más consecuente era con el paciente gravemente impedido.

Debido a una incapacidad para comunicarse o a un impedimento físico, las reacciones de un individuo impedido ante la situación odontológica suelen ser diferentes a las de un paciente normal. Si el odontólogo no está preparado para estas reacciones, pueden aparecer sentimientos de tensión e incomodidad. - Esto puede aumentar el estado de ansiedad general del paciente y hasta provocar temores específicos, lo que resulta un círculo vicioso.

Para disminuir la posibilidad de que esto ocurra, el odontólogo debe estar familiarizado con las características comunes de las condiciones incapacitantes y tener también información específica sobre cada paciente individual, antes de comenzar un tratamiento.

- B).- Historia Previa a la Primera Visita.- El odontólogo debe estar en condiciones de establecer un nivel de confianza, 30

al tiempo de hacer que la experiencia odontológica sea agradable para el paciente.

Debe estar familiarizado con los efectos de la premedicación y el uso de inmovilizadores físicos, ya que pueden ser necesarios para su labor. Cada oportunidad para reforzar las conductas positivas y brindar una motivación correcta al paciente y en el padre debe ser aprovechada. La realización de estas tareas para el paciente impedido, puede ser un aspecto de su realización de su práctica y debe ser enfocado con interés y entusiasmo.

La recepcionista establece el contacto inicial con el padre, una recepcionista correctamente informada y bien preparada, debe reflejar la filosofía del odontólogo -- hacia el tratamiento del impedido, debe estar enterada de los problemas con la atención del impedido, contestar las preguntas de un padre interesado al fijar la primera cita para su hijo.

La recepcionista debe interrogar sobre cualquier problema especial que el paciente pudiera tener o la información adicional que el odontólogo debe conocer antes de la primera visita.

Hay que anotar la naturaleza del impedido, lo mismo que el nombre del mismo médico responsable de la atención -- del individuo. Esto es importante, porque la consulta médica suele estar indicada con frecuencia antes de la cita, de la recepcionista depende la programación de las futuras citas.

Como el manejo del individuo impedido depende del conocimiento y comprensión del paciente, este período para reunir información es crítico. Como se ha discutido previamente, la recepcionista comenzará con esta tarea, ayudando al paciente o al padre a completar las fichas del consultorio. A menudo al contacto inicial se hace por teléfono y, la cita no es por una emergencia, esas fichas, -- junto con otra información sobre las normas del consultorio, pueden ser enviadas por correo para que sea devueltas antes de la cita. Esto permite el odontólogo obte--39

ner la consulta médica y, si esta indicado, fijar tiempo adicional para el examen bucal.

En general, contar con esta información antes de la primera visita, permite a todo el consultorio estar mejor-preparado para el paciente.

Para todos los pacientes, cualquiera que sea su condición física o mental, debe obtenerse una historia médica completa, cuyo propósito es informar al odontólogo sobre el estado de salud pasado y presente del enfermo. Hay una cantidad de preguntas generales que son corrientes en una ficha de historia médica; además, deben agregarse una cantidad de preguntas cuando se trata del impedido. Los puntos siguientes ayudarán a compilar una ficha médica adecuada:

- 1.-Nombre de la madre, padre, persona encargada del paciente mismo.
- 2.-Nombre de la persona que acompañará al paciente
- 3.-Nombre, domicilio y número de teléfono del médico
- 4.-Estado de salud general
- 5.-Condiciones Incapacitantes específicas, cuando está diagnosticado, periodos de hospitalización y terapia.
- 6.-Si está actualmente en tratamiento con un médico u otro profesional.
- 7.-Cualquier medicamento que se este tomando o haya sido tomado en los últimos seis meses.

Estos puntos pueden ser incorporados fácilmente a los de la historia médica corriente, como historia de alergias, problemas circulatorios, convulsiones diabetes -- etc. Hay que dejar espacio suficiente y estimular al individuo para que agregue cualquier información adicional que considere ayudará a comprender su condición.

Como en el caso de la historia médica, el propósito es aquí proporcionar al odontólogo tanto conocimiento de las experiencias previas del paciente como sea posible.

Los puntos siguientes ayudarán a compilar una ficha de la historia odontológica: 30

- 1.- ¿Ha sido atendido por un odontólogo antes? Si es así ¿Que tipo de tratamiento recibió?
- 2.- ¿Tuvo problemas para conseguir atención odontológica?
- 3.- ¿Tiene usted problemas que pudieran influir en su tratamiento?
- 4.- ¿Cual fue la razón para buscar atención odontológica?
- 5.- ¿Cual es su principal condición de preocupación dental?

Al establecer comunicación con el paciente, es importante entender lo que perciben que serán sus necesidades. Con una historia odontológica y preguntas relacionadas, el odontólogo puede comenzar a entender los antecedentes dentales del individuo y determinar a que nivel comenzar el tratamiento.

Esos puntos de la historia médica y odontológica pueden combinarse en una sola ficha y deben completarse fácilmente en 10 a 15 min. por el paciente, con o sin ayuda, o el padre cuidador del individuo.

Como se ha visto, el nombre del médico principal del paciente, domicilio y número de teléfono, deben figurar en la historia médica.

El médico puede dar mucha información con respecto al impedimento del individuo y su capacidad para desenvolverse con el.

Los datos deben tenerse por escrito y guardarse en la ficha del paciente.

Traicoff.- Recomienda que el odontólogo proporcione la información siguiente cuando pide una consulta con el médico del paciente:

- 1.- Nombre, fecha de nacimiento y domicilio del paciente
- 2.- Fecha de la derivación o consulta.
- 3.- Motivo de la derivación o consulta.
- 4.- Naturaleza específica del tratamiento odontológico a completar

5.- Preguntas específicas para las que el odontólogo requiera respuesta.

El odontólogo debe tener un formulario impreso para - - este tipo de consulta.

C).- La primera Visita.- Las metas y objetivos del examen inicial del paciente impedido, deben ser los mismos que los de los pacientes normales.

Holle.- Recomienda lo siguiente durante la visita inicial:

- 1.- Evaluación de la capacidad del paciente para cooperar
- 2.- Examen bucal, historia y recomendaciones a los padres.
- 3.- Evaluación de la cooperación de los padres.
- 4.- Planes para el tratamiento futuro.

El planteamiento de las citas, es importante para integrar al paciente impedido suavemente a una práctica privada. La recepcionista debe estar informada de la cantidad de tiempo necesario para el procedimiento y las diversas alternativas durante el día para fijar la cita. Un paciente impedido, debe entrar al consultorio poco después de llegar. - Como pueden haber atrasos en el programa del consultorio, - es mejor fijar las citas temprano en la mañana o en la tarde, cuando las posibilidades de que eso ocurra son menores. Al padre, hay que ofrecerle varias elecciones para fijar - las citas y todos deben ser aceptables para el consultorio, permitiendo cierta flexibilidad para un individuo, cuya -- rutina diaria puede ser bastante complicada.

La duración de la cita, debe ser determinada por el odontólogo, de acuerdo con la capacidad de tratamiento a realizarse. Cuando se usan sedantes puede ser aconsejable, fijar citas más largas y completar la mayor cantidad de tratamiento posible. La odontología por cuadrantes debe ser practicada rutinariamente siempre que sea factible para disminuir el número de visitas. 39

D).- Complemento para el tratamiento dental.- Antes del - examen bucal, hay que hacer un estudio general del paciente, incluyendo estatura, forma de caminar, dicción y cualquier asimetría notable.

Esas observaciones, que pueden hacerse rápidamente y - anotarlas en la ficha, darán alguna visión sobre patrones de crecimiento, defectos motores dificultades de - comunicación y el enfoque general del paciente a las - situaciones nuevas.

Después del estudio general ya con el paciente sentado, se examina la cabeza y el cuello, observando el estado del cabello y la piel, si hay hinchazón facial, las articulaciones temporomandibular, orejas, ojos, zona nasal y palpación del cuello.

El examen clínico de la boca debe seguir de la cabeza - y cuello. Antes de examinar el tejido duro, corresponde hacerlo en forma completa con los tejidos blandos incluyendo, labios, mucoso labial y bucal, encía, lengua y espacio sublingual, paladar, faringe y amígdalas. Las variaciones de lo normal, deben anotarse en la ficha. - El examen clínico del tejido duro debe ser previo a la toma de radiografías, ya que a menudo podrá ser necesario incluir áreas adicionales en el estudio. El examen del tejido duro debe incluir número, tamaño, color, - oclusión y malformaciones de los dientes. Las caries deben ser controladas al final en la secuencia del examen.

La necesidad de un examen radiográfico completo, es mayor en la población impedida, ya que esos individuos -- con frecuencia tienen una incidencia más elevada de anomalías bucales que la población general.

Las técnicas intrabucales periapical e interproximal, - pueden utilizarse a menudo como un complemento más para el tratamiento.

Los padres y el personal auxiliar, pueden inmovilizar - al paciente cuando sea necesario. 30

Un plan de tratamiento realista para el individuo, sólo se puede establecer después de la sesión inicial, en - que se reunieron los datos médicos y odontológicos. La condición médica del paciente, dictará con frecuencia el tipo de tratamiento que puede hacerse. Si el pronóstico médico es pobre, el tratamiento odontológico debe ser de naturaleza paliativa con el énfasis en la eliminación del dolor, e infección seguido por atención de mantenimiento. Si el pronóstico médico es favorable, - no debe haber compromiso con el tratamiento odontológico. En general, los individuos minusválidos tienen los mismos problemas dentarios que la población normal y - hay que preocuparse por brindarles las técnicas preventivas y restauradoras más nuevas de que se disponga -- como son las siguientes:

El mantenimiento de una salud bucal óptima deber ser la meta para todos los pacientes dentales. Esto es crítico, sobre todo para los individuos física y mentalmente impedidos, por la dificultad que frecuentemente tienen para conseguir tratamiento y los problemas que pueden presentarse en su manejo. Un programa para el impedido debe tener los mismos objetivos y contenido que para el paciente de rutina. El mantenimiento de una buena higiene bucal puede ser una tarea difícil para el impedido físico o mental en la mayoría de las situaciones, -- otra persona debe aceptar la responsabilidad de la higiene bucal del paciente, habrá que hacerle una demostración paso por paso y darle la oportunidad de realizar las técnicas, esto permite hacer correcciones y ganar apoyo y refuerzo adicional.

En los casos de ayuda, el padre debe pararse detrás del paciente, usando un brazo para sostener la cabeza mientras que con el otro brazo manipula el cepillo. Otra -- técnica consiste en recostar al paciente con el padre - sentado junto a él, trabajando desde el costado, esta posición permite al padre inmovilizar al paciente si es necesario, mientras se apoya cruzándolo. En algunas -- situaciones podrá necesitarse dos personas. 30

Las soluciones reveladoras deben utilizarse para identificar la placa dental. Se prefieren las soluciones a las tabletas masticables por la facilidad de aplicación. Inicialmente, las soluciones deben usarse todos los días antes de la limpieza. Una vez desarrollada la habilidad, la solución se puede usar intermitentemente después del cepillado para identificar la zona omitida. El cepillado puede efectuarse eficazmente después de poner al paciente en posición correcta y luego de usada la solución descubridora.

Los cepillos eléctricos han demostrado ser efectivos en el programa de higiene bucal del impedido, sin embargo, también pueden serlo el cepillado normal siendo este manual, si el individuo es diligente en su realización. -- El cepillo recomendado debe tener una cabeza pequeña, -- cerdas de nylon redondeadas y ser de multitenachos. En caso de que se usara hilo dental, el pasaje debe ser -- efectuado en la manera normal o se pueden usar algunos -- de los porta hilos que se obtienen en el comercio, y tienen la ventaja que pueden usarse fácilmente con una mano; se recomienda hilo no encerado. Este procedimiento de higiene bucal debe efectuarse en forma sistémica y con una rutina definida. Una limpieza a fondo cada día antes de acostarse basta generalmente para mantener una buena higiene bucal.

Los suplementos de fluoruro han demostrado ser eficaces en la reducción de la caries. Aunque se consiguen comercialmente en varias formas, los geles parecen actuar bien en los individuos impedidos.

La aplicación diaria después de una limpieza minuciosa, -- resultará en mayor protección contra la caries. Los enjuagatorios con fluoruro, también se pueden utilizar, pero requieren la cooperación adicional del paciente, ya que el tiempo habitual para el buche es de 3 minutos. -- Una técnica sencilla pero eficaz para el hogar, es utilizar una cubeta termoplástica, que requiere mínima cooperación del paciente y utiliza el gel en forma muy efectiva. Cuando el paciente reside en una comunidad con sus --

aguas fluoruradas, esos auxiliares deben ser revisados periódicamente. Es importante que se utilicen solamente como agentes tópicos y no se traguen, si la persona recibe niveles adecuados de fluoruro en el agua de bebida. La utilización de sellantes de fosas y fisuras, se está haciendo cada vez más popular en los programas preventivos en el consultorio. Esta medida, debe aplicarse a los individuos impedidos lo mismo que a los pacientes comunes. Es importante, sin embargo, que las otras medidas preventivas sean aplicadas antes de sellar las fisuras oclusales. Los sellantes deben ser examinados regularmente y reaplicados cuando se pierden.

La programación de los exámenes de control periódico para el impedido, debe estar determinada por la situación del paciente individual

La susceptibilidad a la caries, la higiene y otros factores de desarrollo, deben ser tomados en consideración cuando se establecen los intervalos recordatorios. Hay que hacer los exámenes clínicos y radiográficos más frecuentes, para diagnosticar y tratar los problemas dentales en sus estadios iniciales.

Las comprobaciones en la sesión diagnóstica junto con el tratamiento propuesto, deben ser presentadas al padre. En este punto, es importante que se discuta el pronóstico odontológico del paciente y queden bien claras las responsabilidades del odontólogo, padre y paciente. Al padre hay que darle oportunidad de hacer preguntas para evitar malos entendidos con respecto al tratamiento. 30

CONCLUSIONES

De acuerdo al estudio realizado sobre los niños minusválidos he llegado a las siguientes conclusiones:

En el cariotipo humano normal se ha comprobado la existencia de 46 cromosomas y alguna alteración en su número y morfología que provocará modificaciones y alteraciones en el ser humano.

Tanto los trastornos genéticos como cromosómicos afectan al individuo creando defectos hereditarios ya sean dominantes o recesivos, siendo esto que una persona afectada puede tener un progenitor afectado, o bien una persona afectada casada con una normal puede tener un número igual de afectados y de normales, que a su vez los hijos de un progenitor afectado tienen hijos y nietos afectados, lo que quiere decir que un trastorno cromosómico o genético siempre tendrá memoria.

Ahora dentro de esos trastornos cromosómicos para ahondar más en el tema, se presentan diferentes síndromes debido a la ausencia de cromosomas normales o en su defecto lo contrario, cromosomas adicionales a lo que es normal. Como en el caso del Síndrome de Down, donde hay la existencia de un cromosoma 21 extra y es una trisomía 21 siendo esta una anormalidad estructural. En el caso del Maullido de Gato como otro el cariotipo es 46XX esto quiere decir femenino y la p es que posee un brazo corto, es decir así 46XXp con esto se comprueba que las alteraciones en cuanto a número y forma traen como consecuencia en el ser humano defectos graves que estos seguirán sin poderse remediar hasta ahora.

Otro ejemplo más de estos síndromes que suelen ser afectados en su cariotipo, es el de Hembras Multi X, donde presentan trisomía X, tetrasomía X, o Pentasomía X, siendo la variante más frecuente triple X que comprueba que en su cariotipo existe 46 XX (XX) en ciertos casos.

Es importante recordar que existen infecciones que pueden causar trastornos, debido a la deficiencia de inmunoglobulinas de origen hereditario que pueden causar incapacidades del sistema de anticuerpos humorales y médula ósea, lo que constituye una defensa para el organismo, y sin estas defensas ocasiona

na mayor susceptibilidad ante el exterior que rodea al ser humano, y en estos casos, los trastornos se manifiestan en el 40. o 50. mes de la vida, cuando cede la hipogammaglobulinemia normal pasajera de la lactancia y guarda memoria en -- algunos casos cuando estos niños llegan a la adolescencia o a los primeros años de edad adulta.

Puede existir infecciones bacterianas en la placenta, que -- ocurre en la segunda mitad del embarazo causando sífilis al atravesar la barrera placentaria. Otro problema del que veo que no se puede estar exento y sobre todo con mayor razón y con un alto índice en la actualidad, es el de los trastornos ambientales, que son ocasionados por contaminaciones del aire, del suelo y del agua, así como el abuso de algunas drogas, -- como un ejemplo de este problema, es la bronquitis crónica e infecciones bacterianas, debido al medio ambiente tan contaminado.

Como también la fibrosis masiva progresiva, provoca dificultad respiratoria intensa y muchas veces causa la muerte prematura y desgraciadamente no se puede hacer nada contra este problema.

Aunque día a día se esta viendo la manera de acabar con esta situación referente al medio ambiente y tomándose medidas -- preventivas para purificar la contaminación del aire, del -- agua, así como del suelo, es posible que pueda disminuir este problema que a la larga podría llegar a ser aún más grave de lo que es en la actualidad.

En cuanto a los daños durante el desarrollo, y en su crecimiento se presentan índices que reportan grandes problemas -- de salud, con aumento insuficiente del peso, corta estatura, con falta de desarrollo sexual y esto es ocasionado por un -- proceso patológico grave que interfiere con el metabolismo -- normal que inhibe el crecimiento. La etiología de estos daños durante el desarrollo, pueden ser ocasionados por causas físicas psicosociales o de ambos tipos, así como hereditarias, un ejemplo de factor genético, es el caso de que padres altos tendrán hijos altos por lo regular y de padres pequeños tendrán hijos pequeños.

Otro problema, son los trastornos causados por medicamentos que durante el embarazo la madre ingiere, como es el caso de las drogas que ocasionan muchas malformaciones y desde el -- punto de vista teratológico, se ha comprobado que la Talidomida es una de las que mayores malformaciones causaba, otro caso, es el Fenobarbital en mujeres que ingirieron esta droga anticonvulsiva al igual que la Talidomida ocasionando según reportes malformaciones en el producto. Otro caso se refiere a los salicilatos como la aspirina. Las mujeres embarazadas deberían tener mayor información del tipo de medicamentos que pueden tomar y no autorecetarse como en muchos -- casos lo hacen, pero esto se debe a la falta de información de sus ginecólogos, dado que ellos deberían orientar a sus -- pacientes para no tener como resultado tantas anomalías graves.

Otro factor que ocasiona desgracias son las radiaciones, mujeres no protegidas o radiadas en una mínima cantidad de dosis de radiación, causarían malformaciones en el producto ocasionando muchos daños cromosómicos.

En la edad de la madre se ha comprobado que cuando esta presenta ya una edad avanzada para embarazarse, presentan un -- mayor porcentaje a malformaciones congénitas y esto se liga a la frecuencia del Síndrome de Down, es decir que en madres mayores de 35 años ya son casos seguros de malformaciones.

Los factores nutricionales también forman un papel importante dentro de estas anomalías, porque la dieta de la madre puede aumentar o bien disminuir el efecto teratígeno de los agentes exógenos. Trayendo como consecuencia que la falta de alimentos esenciales pueden trastornar potencialmente el embrión.

El estado bucal en pacientes con diferentes trastornos provocarán diversas modificaciones en cuanto a forma, tamaño, -- número de dientes, formación de esmalte, dentina y cemento, -- anomalías de tejidos blandos y óseos de la boca, maxilares y cara.

En cuanto a la dentición en los niños minusválidos, presentan hipoplasia dentaria tanto en temporales como en permanentes siendo -- primeros molares, los más afectados. En el tamaño de los dientes--

permanentes variará por la raza, sexo y en su tamaño por la -
atracción ejercida sobre las superficies dentarias, existen -
dientes cónicos, piramidales, anodoncia parcial o completa y -
el crecimiento de los maxilares muchas veces no se detiene en
los casos de displasia ectodérmica hereditaria.

En la mayoría de los casos los niños minusválidos presentan -
una falta de armonía, lo cual suele llevar a maloclusiones -
del tipo de mordida cruzada o mordida de borde a borde entre -
otras.

Esto puede ser debido a un desarrollo anormal de diversas es -
tructuras ya sean óseas, dentarias o músculos, que reaccionan -
entre sí para una buena o mala oclusión. Las lesiones de la -
boca son provocadas por una gran cantidad de microorganismos -
que existen en la cavidad oral, en el recién nacido su cavi -
dad bucal está exenta de microorganismos, pero se invadirá rá -
pidamente por grampositivos y lactobacilos, es decir que un -
sin fin de microorganismos provocarán diversas lesiones aun -
que también se han descubierto elementos que pueden prevenir -
a la formación de estos gérmenes. La caries, es un factor -
importante para lesionar dientes pero no se le puede combatir
en su totalidad, ya que existen grandes porcentajes de indi -
viduos que no llevan a cabo bien las técnicas de cepillado o -
que más bien sus padres no cooperan con ellos para evitar que
se sigan formando y sobre todo, el tipo de alimentación que -
muchos padres dan a sus hijos, ya que en estos casos estos niños -
no tienen la capacidad de comprender que es lo que les causa -
daño, así como también los daños o trastornos gingivales co -
mo la formación de placa bacteriana que se forma cuando estos
individuos o no han tenido un buen cepillado o simplemente el
cepillado es nulo, y esto acrecenta cada vez más los transtor -
nos gingivales; la formación de cálculos que se deben a dietas se -
miblandas que provocan dicha formación y obstruyen la salida -
de los líquidos, y el no usar medidas preventivas como son --
los hilos y el buen cepillado provocarán siempre grandes pro -
blemas con trágicas consecuencias.

La importancia del buen mantenimiento de la salud bucal en pa -
cientes minusválidos, depende de la frecuencia con que los pa

dres visiten al dentista, así como el cuidado que ellos tengan para que sus hijos sigan las reglas de una buena higiene y sus cuidados; por parte del dentista, es importante la información que proporcione a los padres para un buen cuidado y manejo de las técnicas preventivas que habrán de aplicarse al paciente.

Ahora para finalizar, es importante que se haga una buena -- historia clínica y un examen físico completo, porque esto de sepeña un papel fundamental ya que pueden diagnosticarse -- así, padecimientos que el paciente mismo, muchas veces no -- pueden notar. Además el odontólogo debe ser capaz de atender a este tipo de pacientes sin sentirse temeroso e inseguro del caso que se presente. Es necesario, que en las escuelas de odontología se tengan equipos, y sobre todo la preparación adecuada para el manejo de estos pacientes para que -- así, se adquiera más práctica y mayor experiencia en el tratamiento de estos casos.

Tratándose del consultorio, éste debe estar bien equipado -- con medicamentos y equipos de emergencia necesarios en estos casos.

Los dentistas deben tener la habilidad necesaria para tratar a estos pacientes minusválidos que merecen de una atención -- óptima, y de no ser así, documentarse para decidir cuando deben atender a estos pacientes y cuando remitirlos a un especialista.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- GARCIA JOSE LUIS DR.
CLINICAS ODONTOLÓGICAS DE NORTEAMERICA "GENETICA"
Editorial Interamericana México, 1975.
Edición 1a.
- 2.- HOLVEY DAVID
EL MANUAL MERCK
Editorial Merck Sharp & Dohme International
E.U.A. 1974 7a. Edición
- 3.- NOWAK ARTHUR
ODONTOLOGIA PARA EL PACIENTE IMPEDIDO
Editorial Mundt Saiz y F Buenos Aires 1979
- 4.- SHAFER WILLIAM
TRATADO DE PATOLOGIA BUCAL
Editorial Interamericana México 1977 3a. Ed.
- 5.- STANLEY L. ROBBINS
TRATADO DE PATOLOGIA BUCAL
Editorial Interamericana México 1975
Edición 1a.