

238
207



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO**

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

**HIPODONCIA Y ALTERACIONES
RELACIONADAS**

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
CIRUJANO DENTISTA
P R E S E N T A:
JORGE EDUARDO NAVARRETE ARJONA



**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

MEXICO, D. F.

1990



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 está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

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

INDICE

INTRODUCCION.....	1
CAPITULO I	
EMBRIOLOGIA GENERAL.....	2
1.1 Formación de las Células.....	3
1.2 Inducción, Competencia y Diferenciación..	4
1.3 Formación de un Embrión Trilaminar.....	4
1.4 Formación de la Cresta Neural y el Destino de las Hojas Germinativas.....	5
1.5 Plegamiento del Embrión.....	6
CAPITULO II	
EMBRIOLOGIA DE CARA, CABEZA Y	
CUELLO.....	7
2.1 Arcos Branquiales (Faringeos) y la Boca Primitiva.....	8
2.2 Formación de la Cara.....	9
2.3 Formación del Paladar.....	10
2.4 Formación de la Lengua.....	10
2.5 Desarrollo del Cráneo.....	11
2.6 Desarrollo de los Maxilares.....	11
2.7 Desarrollo de la Articulación Temporomandibular.....	13
CAPITULO III	
DESARROLLO DEL DIENTE.....	14
3.1 Banda Epitelial Primaria.....	15

3.2	Lámina Vestibular.....	15
3.3	Lámina Dentaria.....	15
3.4	Estadio de Brote.....	15
3.5	Estadio de Casquete.....	15
3.6	Estadio de Campana.....	16
3.7	Irrigación e Inervación Durante el Desarrollo Temprano.....	17

CAPITULO IV

	GENERALIDADES SOBRE HIPODONCIA.....	19
4.1	Definiciones.....	20
4.2	Frecuencia de Ausencia de los Organos Dentales.....	20
4.3	Hipodoncia.....	21
4.4	Oligodoncia y Anodoncia.....	23

CAPITULO V

	ALTERACIONES RELACIONADAS CON LA HIPODONCIA.....	26
5.1	Anquilosis Glosopalatina.....	27
5.2	Disostosis Craneofacial (Síndrome de Cruzon).....	27
5.3	Displasia Cleidocraneal (Disostosis Cleidocraneal).....	28
5.4	Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (Displasia Ectodérmica anhidrotica)....	30
5.5	Displasia Frontometafisaria.....	32
5.6	Oculomandibulodicefalia.....	33
5.7	Picnodisostosis.....	34
5.8	Síndrome de Down (Trisomía 21, Síndrome de Trisomía 61).....	36

5.9	Síndrome de Ellis-Van Creveld (Displasia Condrodermica).....	38
5.10	Síndrome de Hipoplasia Dérmica Focal (Goltz).....	41
5.11	Incontinencia Pigmenti (Síndrome de Bloch-Sulzberger).....	42
5.12	Labio y Paladar Hendidos.....	43
5.13	Síndrome de Rieger (Oligodoncia y Disgenesia Mesodérmica Primaria).....	45
5.14	Síndrome de Rothmund-Thomson (Poiquilodermia Congénita).....	46
5.15	Síndrome de Williams (Síndrome de la Cara de Elfo, Síndrome de la Hipercalcemia Ideopática-Estenosis Aórtica Supravalvular).....	48
	CONCLUSIONES.....	50
	GLOSARIO.....	52
	BIBLIOGRAFIA.....	55

INTRODUCCION

Sin duda alguna la principal preocupación de todo Cirujano Dentista es el buen funcionamiento del aparato Estomatognatico, tanto de sus pacientes como de la población en general, en el cual los órganos dentarios toman un papel muy importante.

Es por eso que el presente trabajo tiene como objetivo principal mostrar al lector la esencia de lo que en el lenguaje técnico se conoce como hipodoncia y que no es, sino la ausencia de órganos dentales.

Me traslade a conocer las causas de esta alteración tal como es y como consecuencia de trastornos tanto de índole genético como congénito, ó factores adquiridos externos como lo pueden ser la caries, enfermedad paradental, traumas ó la participación directa del Cirujano Dentista con extracciones, siendo estas últimas la causa de una hipodoncia de tipo inducida o falsa ó iatrogenica.

Quería comprender desde la base al problema y entender en que etapa del desarrollo embrionario se afecta la formación del órgano dentario, desde el cambio en la forma de su corona lo que nos manifiesta un cierto grado de hipodoncia, hasta la perdida total del órgano dental, o la formación anormal de otras estructuras que nos traeran como consecuencia alteraciones directas en la formación de los órganos dentales, y como un ejemplo de esto podemos tomar la fusión de los procesos maxilares, que de no llevarse a cabo nos traera como resultado el paladar hendido, y esto a su vez la falta de formación del órgano en el sitio de la fisura.

Por la importancia estética, fonética y fisiológica de la dentición trate de englobar generalmente a la alteración, mostrar si existe alguna predilección por el sexo, por la raza ó por algún órgano dental en especial, los grados en que se puede presentar el trastorno, así como entender los términos hipodoncia, oligodoncia y anodoncia.

Si puede llegar a abarcar las dos denticiones, la gama de alteraciones que se relacionan con este trastorno, así como si este se puede dar como una característica única o solamente en conjunto con otro tipo de alteraciones, y que tipo de herencia es la principal transmisora de alteraciones que tengan como una característica a la hipodoncia.

CAPITULO I
EMBRIOLOGIA GENERAL

1.1 Formación de las Células Germinales y Fertilización

La célula somática (corporal) humana contiene 46 cromosomas, siendo 46 el número diploide para la célula. Dos de estos cromosomas son sexuales; los resultantes son autosomas. Cada cromosoma está apareado, de modo que cada célula posee 22 juegos homólogos de autosomas apareados, un cromosoma derivado de la madre y otro del padre. Los cromosomas sexuales, designados como X y Y, se aparean XX en la mujer y XY en el hombre.

La fecundación implica la fusión de las células germinales de hombre y mujer para formar el cigoto, lo que inicia la formación de un nuevo individuo. Las células germinales (ovocito y espermatozoide) poseen la mitad de cromosomas que las células somáticas (número haploide), de modo que en la fecundación el complemento original de 46 cromosomas se restablece en la nueva célula somática. El proceso por el cual el número de cromosomas en la célula germinal se reduce se llama meiosis.

Durante la meiosis hay dos divisiones celulares. Antes de la primera división, se replica el ADN de la manera usual, de modo que hay un doble contenido de ADN sin cambio en el número de cromosomas. Durante la primera división meiótica, el contenido de ADN de cada célula hija se reduce a la mitad del número de cromosomas. Durante la segunda división meiótica, el contenido de ADN se vuelve a reducir a la mitad, esta vez sin cambios en el número de cromosomas.

La meiosis se presenta porque este proceso a veces funciona inadecuadamente, produciendo cigotos con un número anormal de cromosomas y dando como resultado la aparición de defectos congénitos, por ejemplo, si en el momento de la fecundación, el gameto contiene 24 cromosomas se une con uno normal que contiene 23, el cigoto resultante poseerá 47 cromosomas, con un par homólogo conteniendo un tercer componente. De este modo, las células son trisómicas respecto de un par de cromosomas dado, resultando la condición conocida como trisomía. Esta condición da como resultado el síndrome de Down, o trisomía del par 21.

Alrededor del 10% de todas las malformaciones humanas son conocidas por alteraciones en un solo gen. Tales alteraciones se transmiten de varias maneras, dos de las cuales poseen particular importancia. Primero, cuando la malformación se origina por herencia autosómica dominante, el gen afectado se hereda por lo general de uno de los padres. El rasgo aparece habitualmente en cada generación y puede ser transmitido por los padres, afectando estadísticamente a la mitad de la descendencia, como la acondroplasia, disostosis cleidocraneana, osteogénesis imperfecta, etc. Segundo, cuando la malformación se debe a herencia autosómica recesiva, el gen anormal se puede expresar sólo cuando el gen se recibe de ambos padres. Las condiciones antes descritas reflejan la existencia de una anomalía en el genotipo. El genotipo puede ser afectado por el medio en el cual se desarrolla el embrión, y el resultado final del desarrollo se denomina fenotipo. Factores ambientales adversos pueden originar

una desviación excesiva de una conformación estructural y funcional aceptada, dando por resultado defectos congénitos.

1.2 Inducción, competencia y diferenciación.

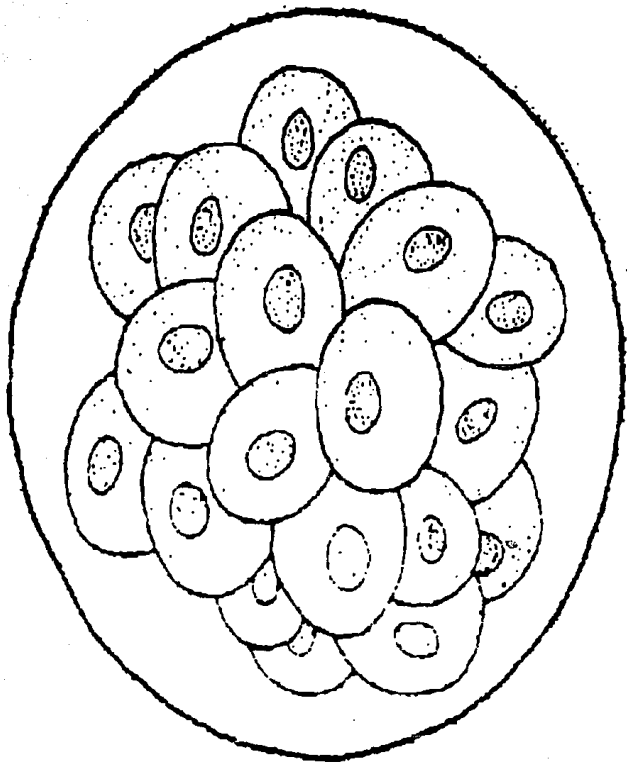
Todas las células de un individuo se originan del cigoto; se han diferenciado claramente en poblaciones que han asumido funciones, formas y velocidades de recambio particulares. Una población tal de células se dice que está compartimentada; las sucesivas generaciones de células en un compartimiento dado pueden permanecer estables o diferenciarse; el proceso que inicia la diferenciación se llama inducción; un inductor es un agente que incita a las células a ser inducidas. Cada compartimento de células debe ser competente para poder responder al proceso de inducción.

1.3 Formación de un Embrión Trilaminar.

Después de la fecundación, el desarrollo de los mamíferos implica una fase de activa proliferación celular en la cual hay poca o ninguna diferenciación. Esta fase proliferativa dura hasta que se forman las tres hojas o capas germinativas. El huevo fecundado sufre inicialmente una serie de divisiones rápidas que dan por resultado la formación de una pequeña estructura celular maciza llamada mórula. El líquido se introduce dentro de la mórula y sus células se redistribuyen para formar una esfera hueca llena de líquido llamada blastocito. Dentro del blastocito se pueden reconocer dos poblaciones celulares: las que rodean la cavidad (el saco vitelino primitivo), llamadas células trofoblásticas, y una pequeña agrupación celular dentro de la cavidad llamada macizo celular interno o embrioblasto. Las células del embrioblasto forman el embrión propiamente dicho, mientras que las del trofoblasto están asociadas con la implantación del embrión y posterior formación de la placenta.

Las células del embrioblasto se diferencian rápidamente en dos hojas o capas, de modo que aproximadamente a los 8 días se pueden diferenciar en una hoja ectodérmica y otra endodérmica en el disco germinativo bilaminar. En los días siguientes habrá otros cambios, principalmente en el disco bilaminar. La cavidad amniótica se forma por la separación de las células dentro de la capa ectodérmica; una segunda cavidad, el saco vitelino, se forma por la migración celular a partir de la hoja endodérmica. Esta configuración, se completa después de dos semanas de desarrollo. Durante este período, el eje del embrión se ve primero como un engrosamiento de células ectodérmicas y endodérmicas en el extremo cefálico del embrión, en una región conocida como lámina procordal.

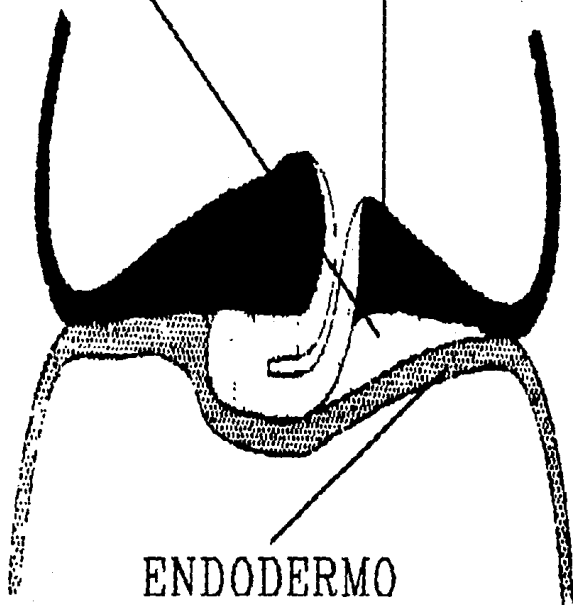
Durante la tercera semana del desarrollo, el disco embrionario bilaminar se convierte en trilaminar. En el ectodermo



MORULA

MESODERMO

ECTODERMO



ENDODERMO

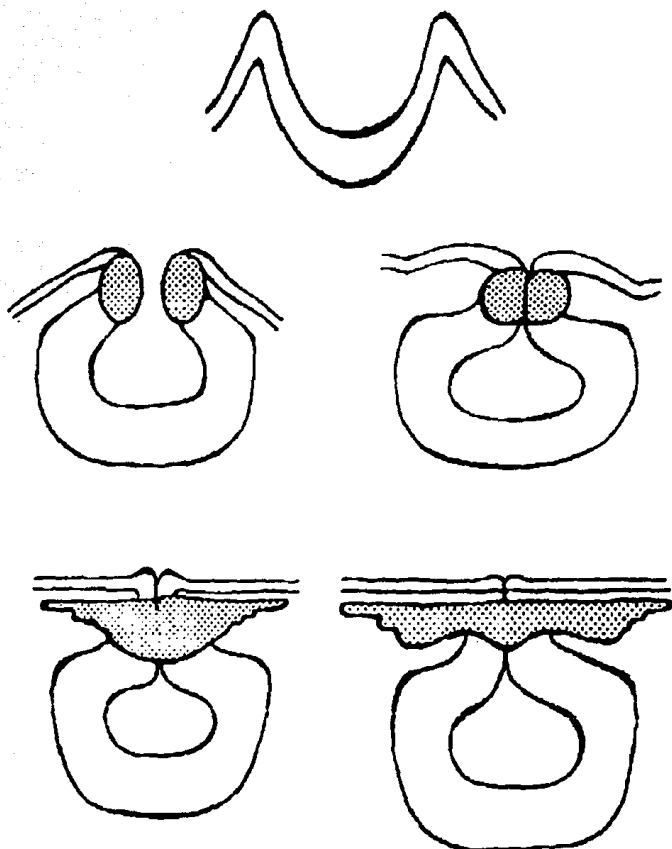
EMBRION TRILAMINAR

se desarrolla una estructura llamada línea primitiva que forma el piso de la cavidad amniótica. El extremo cefálico de la línea termina en una pequeña depresión llamada nódulo o fosita primitiva. Aquí, las células de la capa ectodérmica se dividen y migran entre el ectodermo y el endodermo para formar una columna celular maciza que empuja hacia adelante en la línea media hacia la placa procordal. A través de la canalización de esta cuerda celular, se forma la notocorda para poder sostener el embrión primitivo. En otra parte, a lo largo de la línea primitiva, las células de la capa ectodérmica también se dividen y migran hacia la línea, donde se invaginan y esparcen lateralmente entre las hojas ectodérmica y endodérmica para formar una tercera capa celular, la capa mesodérmica. Las células, así como se esparcen lateralmente, también lo hacen progresivamente hacia adelante, pasando a cada lado de la notocorda y la placa procordal. Las células que se acumulan enfrente de la placa procordal forman, como resultado de esta migración, la placa cardíaca, estructura a partir de la cual se forma el corazón. Como resultado de estas migraciones celulares, la notocorda y el mesodermo separan ahora por completo el ectodermo del endodermo.

1.4 Formación de la cresta neural y el destino de las hojas germinativas

La serie de sucesos que lleva a la formación de un embrión tridérmico, o tripoblástico, durante las primeras tres semanas del desarrollo. Estos sucesos iniciales implican la proliferación y migración celular. Durante las próximas tres a cuatro semanas del desarrollo, se diferencian los tejidos y órganos principales a partir del embrión tripoblástico. Dentro de ellos están la cara, la cabeza y los tejidos que contribuyen al desarrollo de los dientes. Los sucesos clave implican la diferenciación del sistema nervioso y del tejido de la cresta neural a partir del ectodermo, la diferenciación del mesodermo, y el plegamiento del embrión en dos planos a lo largo de los ejes cefalocaudal y lateral.

El sistema nervioso desarrolla un engrosamiento dentro de la hoja ectodérmica en el extremo cefálico del embrión, que forma rápidamente unos márgenes elevados, los pliegues neurales. Estos a su vez engloban y delimitan una depresión de la línea media. Los pliegues neurales se unen oportunamente de modo que un tubo se separa del ectodermo formado el piso de la cavidad amniótica. A partir del tubo neural se desarrollan el cerebro y la médula espinal. Cuando aparecen los pliegues neurales se puede distinguir un grupo de células en su cresta. Estas células de la cresta neural, poseen la capacidad de diferenciarse extensamente dentro del embrión en desarrollo, originando una serie de estructuras (ganglios sensoriales, neuronas simpáticas, células de Schwann, células pigmentarias, meninges y cartilago de los arcos branquiales, y la mayor parte del tejido conectivo embrionario en la región facial).

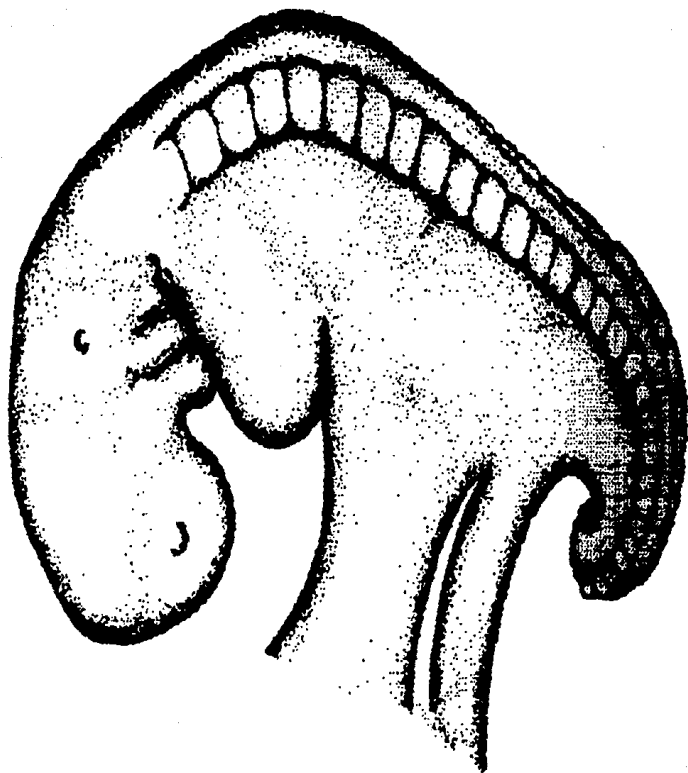


DESARROLLO
DE LA
CRESTA NEURAL

1.5 Plegamiento del Embrión.

Un suceso crucial del desarrollo es el plegamiento del embrión en dos planos, a lo largo de los ejes cefalocaudal y lateral. El plegamiento de la cabeza es crucial para la formación del estomodeo primitivo o boca primitiva; es a través de este pliegue que el ectodermo rodea el estomodeo y éste se separa del intestino por medio de la membrana bucofaringea.

La delgada placa de mesodermo del embrión trilaminar se engruesa a cada lado de la línea media para formar el mesodermo paraaxial. En la periferia del mesodermo paraaxial, el mesodermo queda reducido a una hoja delgada, el mesodermo intermedio; a su vez esta capa expande y forma otra masa engrosada llamada mesodermo de la lámina lateral. El mesodermo paraaxial se divide en bloques segmentados, las somitas. Cada somita contribuye eventualmente a la formación de dos vértebras adyacentes y a sus discos, una masa segmentada de músculo, y la dermis de la piel con ellos asociada. El mesodermo intermedio origina el sistema urogenital. El mesodermo de la placa lateral forma el tejido conectivo de los músculos y de las vísceras; las membranas serosas de la pleura, el pericardio y el peritoneo; las células sanguíneas y linfáticas, y los sistemas cardiovascular y linfático, al igual que el bazo y la corteza de la glándula suprarrenal. El ectodermo del piso de la cavidad amniótica comienza a encapsular el embrión y forma su epitelio superficial. El mesodermo de la placa lateral se cavita para formar un espacio (el celoma) y el mesodermo de la cavidad se convierte en la pared corporal y en el intestino.



EMBRION

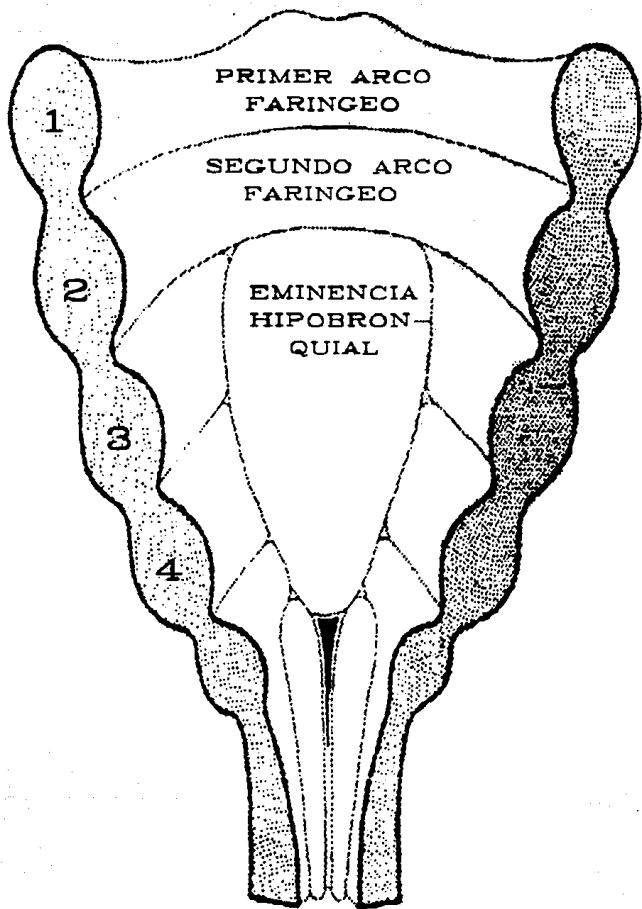
CAPITULO II
EMBRIOLOGIA DE CARA, CABEZA Y CUELLO

2.1 Arcos Branquiales (Faringeos) y la Boca Primitiva

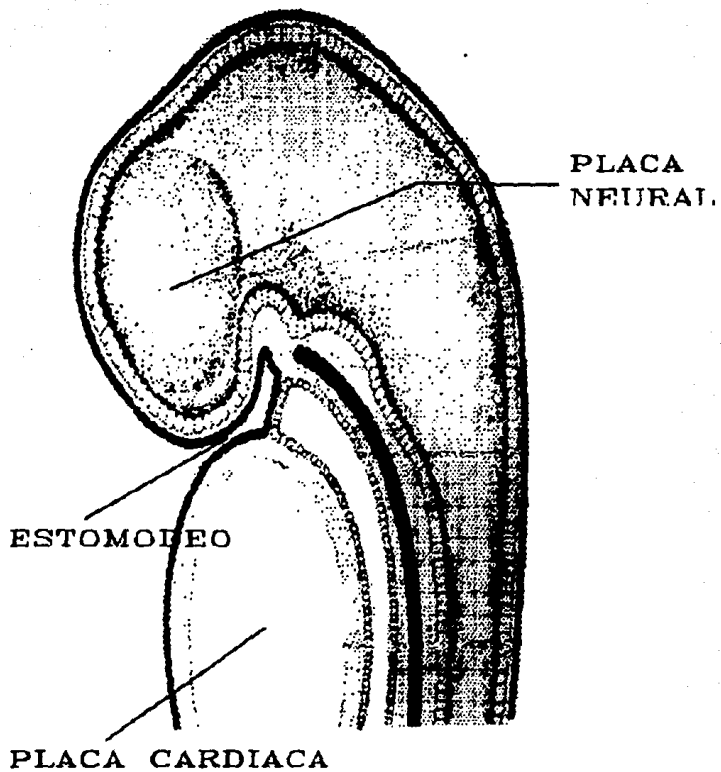
En un principio, el estomodeo se halla delimitado por arriba por la placa neural, y caudalmente por la placa cardíaca en desarrollo. Se halla separado del intestino anterior por la membrana bucofaringea, la que rápidamente se rompe, de modo tal que el estomodeo se comunica con el intestino anterior. Lateralmente se limita por el primer par de arcos faringeos o branquiales. Los arcos branquiales se forman en la pared faringea debido a una proliferación del mesodermo de la placa lateral en esta región, reforzado por las células de la cresta neural. Se forman seis engrosamientos cilíndricos (el quinto es una estructura transitoria en los seres humanos) que se expanden desde la pared lateral de la faringe, pasan por debajo del piso de ella, y se aproximan a sus contrapartidas anatómicas que se expanden desde el lado opuesto. Al hacer esto, los arcos separan progresivamente el estomodeo primitivo del corazón en desarrollo. Los arcos se ven claramente como abultamientos en las caras laterales del embrión y se hallan separados por fuera por pequeñas hendiduras llamadas surcos branquiales, del lado interno de la pared faringea por pequeñas hendiduras depresiones llamadas bolsas faringeadas.

El primer surco y la primera bolsa se hallan implicados en la formación del conducto auditivo externo, la membrana timpánica, el antro del tímpano, el antro mastoide y la trompa de Eustaquio o conducto faringotimpánico. Los surcos segundo, tercero y cuarto se obliteran normalmente debido al sobrecrecimiento del segundo arco pero, a veces, persisten en forma de un seno cervical que puede o no abrirse en un costado del cuello. La segunda bolsa también se oblitera por el desarrollo de la amígdala palatina. La tercera bolsa se expande dorsal y ventralmente en dos compartimentos y su conexión con la faringe se ocluye. El componente dorsal origina la glándula paratiroidea inferior, mientras que el componente ventral, contrapartida anatómica del lado opuesto, forma el timo. La cuarta bolsa también se expande en componentes ventral y dorsal. El componente dorsal origina la glándula paratiroides superior y la porción ventral origina el cuerpo último branquial, que a su vez origina las células parafoliculares de la glándula tiroidea. La quinta bolsa es rudimentaria en los seres humanos de tal forma que desaparece o se incorpora a la cuarta bolsa.

Cada arco branquial posee una estructura similar. Su cara interna se halla cubierta por endodermo (ectodermo en el caso del primer arco) y la cara externa por ectodermo. Su parte central está compuesta por mesénquima derivado de la cresta neural (llamado ectomesénquima) se condensa y forma una barra de cartilago del arco. El cartilago del primer arco se llama cartilago de Meckel, y el del segundo de Reichert. Cada arco contiene también una arteria y un nervio. El nervio consta de dos componentes, uno motor, que inerva los músculos del arco, y otro sensitivo. El nervio del primer arco es el quinto par craneal, o +nervio trigémino; el del segundo es el séptimo par craneal, o facial, y el del tercero el noveno par craneal, o glosofaríngeo.



ARCOS FARINGEOS



EMBRION DE 25 DIAS

Los arcos branquiales primero, segundo y tercero juegan un importante papel en el desarrollo de la cara, la boca y la lengua. Con el crecimiento de los arcos en sentido medio ventral, la placa cardíaca se desplaza del estomodeo, y el piso de la boca está ahora formado por el epitelio que cubre los arcos faríngeos primero, segundo y tercero.

A los 24 días el primer arco faríngeo da origen al proceso maxilar, de manera tal que el estomodeo se halla ahora limitado: cranealmente por la prominencia frontal que en rápida expansión, cubre el cerebro anterior, lateralmente por el ración formado proceso maxilar y ventralmente por el primer arco, que ahora se llama proceso mandibular.

2.2 Formación de la Cara.

A los 28 días, se desarrollan engrosamientos localizados dentro del ectodermo de la prominencia frontal, por encima de la apertura del estomodeo. Estos engrosamientos son las plácodos nasales. La rápida proliferación del mesénquima subyacente alrededor de la plácoda produce un borde en forma de herradura que convierte a la plácoda en la fosita nasal. El brazo lateral de la herradura, llamado proceso nasal lateral, origina las alas de la nariz. El brazo medial de la herradura, llamado proceso nasal medio, origina la parte media de la nariz, la parte media del labio superior, la porción anterior del maxilar y el paladar primario. El crecimiento medial del proceso maxilar empuja el proceso nasal medio hacia la línea media, donde se fusiona con su contraparte anatómica del lado opuesto. De esta manera, se forma el labio superior a partir del proceso maxilar y el proceso nasal medio. El labio inferior se forma, por supuesto, por la fusión de los dos procesos mandibulares. La fusión de los dos procesos nasales medios origina la formación de parte del maxilar que lleva los dientes incisivos y el paladar primario, los procesos maxilar y nasal lateral se hallan inicialmente separados por un surco profundo. El epitelio del piso de ese surco forma un centro sólido que se separa de la superficie, y oportunamente se canaliza para formar el conducto nasolacrimal.

La cara se desarrolla entre los 24 y 38 días de desarrollo. En este momento, parte del epitelio que cubre los procesos faciales se puede distinguir como odontogénico o formador de dientes. Sobre el borde inferior del proceso maxilar y el borde superior del arco mandibular donde se forma el margen lateral del estomodeo, el epitelio comienza a proliferar y a formar un engrosamiento epitelial. También un engrosamiento epitelial odontogénico se desarrolla en el lado lateral del proceso nasal medio; pero no es hasta el día 37 del desarrollo, cuando se unen los procesos, donde se observa una placa única de epitelio engrosado, la banda epitelial primaria. De esta manera, la banda epitelial primaria (lámina dentaria o listón dentario) es una placa continua y arciforme de epitelio odontogénico que se forma

en el maxilar superior a partir de cuatro zonas separadas de proliferación epitelial, estando las dos centrales asociadas con el proceso nasal medio. Dos zonas, una en cada proceso mandibular, forman la banda epitelial primaria del maxilar inferior.

2.3 Formación del Paladar.

La formación del paladar secundario se verifica entre la séptima y octava semana del desarrollo embrionario y resulta de la fusión de las láminas formadas por cada proceso maxilar. Estas láminas denominadas procesos palatinos, se dirigen primero hacia abajo a cada lado de la lengua. Después de la séptima semana del desarrollo la lengua se retira de entre los procesos, que ahora suben y se fusionan entre sí por encima de la lengua y con el paladar primario. El cierre del paladar secundario implica una fuerza intrínseca existente en los procesos palatinos, cuya naturaleza aún no ha sido adecuadamente determinada. Otro factor en el cierre del paladar secundario es el desplazamiento de la lengua desde su ubicación entre los procesos palatinos debido al patrón de crecimiento de la cabeza.

En el embrión de 7 a 8 semanas, la lengua y la mandíbula son pequeñas en relación con el complejo facial superior y el labio inferior se ubica por detrás del superior. La cara se pliega hacia la región torácica en desarrollo y la lengua ocupa una posición elevada entre los procesos palatinos. En la novena semana, el complejo facial superior se ha elevado y separado del tórax permitiendo que la lengua y el maxilar inferior crezcan hacia adelante, de manera tal que el labio inferior se ubica por delante del superior y la lengua se sitúa por debajo de los procesos palatinos.

2.4 Formación de la Lengua.

La lengua comienza a desarrollarse aproximadamente en la cuarta semana. Proliferaciones locales del mesénquima originan en el piso de la boca una serie de protuberancias. Primero aparece el tubérculo medio o impar, una protuberancia que emerge en la línea media y exactamente por detrás del proceso mandibular, estando flanqueado por otras dos prominencias, las protuberancias linguales. Rápidamente, las protuberancias linguales laterales se agrandan y se unen entre sí y con el tubérculo medio impar para formar una gran masa a partir de la cual se forma la membrana mucosa de los dos tercios anteriores de la lengua. La raíz de la lengua se forma a partir de la eminencia hipobranquial, una gran prominencia central desarrollada a partir del mesodermo de los arcos branquiales segundo, tercero y cuarto. La lengua se separa del piso de la boca mediante un crecimiento hacia abajo del ectodermo alrededor de su periferia, el cual degenera después para formar el surco lingual y dar movilidad a la lengua.

Como la mucosa de los dos tercios anteriores de la lengua deriva del primer arco, está inervado por el quinto par craneal, mientras que la mucosa del tercio posterior de la lengua, derivada del tercer arco, está inervada por el noveno par craneal. Los músculos de la lengua poseen diferente origen: ellos proceden de las somitas occipitales, las cuales han migrado hacia adelante dentro del área de la lengua llevando con ellas su inervación, el nervio hipogloso.

2.5 Desarrollo del Cráneo.

El cráneo puede dividirse en tres componentes: 1) bóveda craneana, 2) base del cráneo y 3) cara. El cráneo consiste en una serie de cajas cartilaginosa que protegen el cerebro y los órganos de los sentidos, y un viscerocráneo que sostiene los arcos branquiales alrededor del comienzo del tracto digestivo.

Esta configuración puede verse aproximadamente a las 12 semanas. La base cartilaginosa está representada por los cartilagos basales y orbitales, los cuales antes rodearon los órganos de los sentidos, y por los huesos petroso y occipital del neurocráneo original. El hueso petroso ha incorporado la cápsula ótica. Las únicas partes del viscerocráneo que contribuyen al cráneo son las partes terminales de los cartilagos del primero y segundo arco, que se convierten en los huesillos del oído. El hueso membranoso, formado directamente en el mesénquima sin precursor cartilaginosa, forma la bóveda craneal y la cara.

2.6 Desarrollo de los Maxilares.

Desarrollo del Maxilar Inferior.

El cartilago del primer arco (cartilago de Meckel) forma el maxilar inferior en los vertebrados. A las seis semanas, el cartilago de Meckel se extiende como una barra sólida de cartilago hialino, rodeado por una cápsula fibrocelular, a partir de la región de la oreja en desarrollo hasta la línea media de los procesos mandibulares, que se hallan unidos. Los cartilagos de cada lado no se fusionan en la línea media, sino que se hallan separados por una delgada banda de mesénquima. La rama mandibular del nervio trigémino, tiene una estrecha relación con el cartilago de Meckel, comenzando a los dos tercios de su largo. En este punto el nervio maxilar inferior se bifurca en las ramas alveolar inferior y lingual, las cuales corren respectivamente a lo largo de las caras interna y externa del cartilago. El nervio alveolar inferior se divide más anteriormente en las ramas incisiva y mentoniana. En la séptima semana comienza la osificación intramembranosa en esta condensación, formando la mandíbula. Desde el centro de osificación, la formación de hueso se extiende rápidamente hacia adelante, dirigiéndose a la línea

media y hacia atrás, hacia el punto en el cual el nervio mandibular se divide en sus ramas alveolar inferior y lingual. Esta neoformación ósea aparece en la zona anterior a lo largo de la cara lateral del cartilago de Meckel, formando un canal compuesto por una lámina externa y otra interna que se unen por debajo del nervio incisivo. El canal óseo se extiende hacia la línea media, donde se coloca en estrecha aproximación con un canal similar formado en el proceso mandibular opuesto. Estos dos centros distintos de osificación se mantienen separados entre sí a nivel de la sínfisis mandibular hasta poco después del nacimiento. El canal se convierte pronto en un conducto a medida que se forma hueso sobre el nervio uniendo las tablas externa e interna.

En forma similar, una extensión posterior de osificación a lo largo del borde lateral del cartilago de Meckel forma una canaleta, que luego se convierte en conducto, y que contiene al nervio alveolar inferior. Esta osificación posterior avanza dentro del mesénquima condensado hasta el punto en que el nervio mandibular se bifurca en los nervios mandibular y lingual. A partir de este canal óseo, extendiéndose desde la división del nervio mandibular hacia la línea media, se desarrollan las tablas óseas alveolares externa e interna, en relación con los gérmenes dentarios en formación, de modo que los gérmenes dentarios vienen a ocupar una depresión secundaria del hueso. Esta depresión sufre una segmentación y así los gérmenes dentarios llegan a ocupar compartimentos individuales, los cuales finalmente se cierran al ser rodeados totalmente por el crecimiento del hueso sobre el germen dentario.

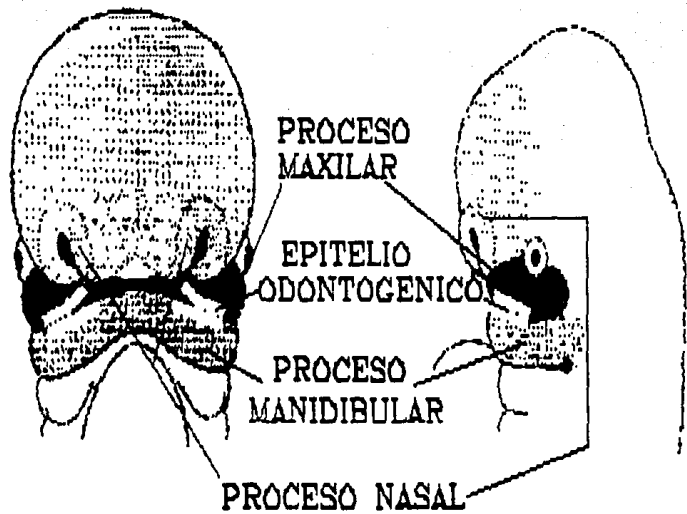
La rama montante del maxilar inferior se desarrolla por el rápido avance posterior de la osificación dentro del mesénquima del primer arco, en dirección divergente al cartilago de Meckel.

Así, a las 10 semanas la mandíbula rudimentaria está formada completamente por osificación membranosa. Desde el punto de vista en que el nervio mandibular se divide en ramas alveolar y lingual hacia la línea media, el cartilago de Meckel se reabsorbe pero se cápsula fibrocelular persiste como el ligamento esfenomandibular.

El crecimiento ulterior de la mandíbula hasta el nacimiento se ve fuertemente influido por la aparición de tres cartilagos secundarios: el condilar, el más importante, el coronoides y el sínfisis.

El cartilago condilar aparece durante la duodécima semana del desarrollo y forma rápidamente una masa cónica con forma de zanahoria que ocupa la mayor parte de la rama montante en desarrollo. Esta masa de cartilago se transforma rápidamente en hueso mediante un proceso de osificación endocondral, de manera que a las 20 semanas sólo queda una delgada lámina de cartilago en la cabeza condilar.

El cartilago coronoides aparece a los cuatro meses del desarrollo, sobrepasando el borde anterior y la parte superior del



EMBRION DE 25 DIAS

proceso coronoides. Es un cartilago de crecimiento relativamente transitorio y desaparece bastante antes del nacimiento. Los dos cartilagos sinfisiales aparecen en el tejido conectivo entre los dos extremos del cartilago de Meckel, pero son completamente independientes de él. Se obliteran durante el primer año de vida.

Desarrollo del Maxilar Superior.

El maxilar superior también se desarrolla a partir de un centro de osificación en el mesénquima del primer arco, sin embargo, contrastando con la mandíbula el centro se halla dentro del proceso maxilar. No hay cartilago del arco, primario, en el proceso maxilar; pero se halla estrechamente asociado con el cartilago de la cápsula nasal. El centro de osificación aparece en el mesénquima que ocupa el ángulo entre el nervio infraorbitario y su rama dental anteroposterior. Desde este centro, la formación del hueso se extiende hacia atrás por debajo de la órbita hacia la futura región incisiva, también se extiende hacia arriba desde esta extensión anterior para formar el proceso frontal. Como resultado de este patrón de aposición ósea, se forma un canal óseo para el nervio infraorbitario. Desde este canal el hueso se extiende hacia abajo y forma la placa alveolar lateral de los gérmenes dentarios del maxilar superior. La osificación también avanza dentro del proceso palatino para formar el paladar duro. La tabla alveolar interna se desarrolla a partir de la unión del proceso palatino y del cuerpo principal del maxilar superior en formación. Esta tabla, junto con la tabla externa opuesta, forma un canal óseo alrededor de los gérmenes dentarios del maxilar, los cuales oportunamente se rodean de hueso, quedando ubicados en criptas, del mismo modo como se describió en el caso del maxilar inferior.

También un cartilago contribuye al desarrollo del maxilar superior. Un cartilago cigomático, o malar, aparece en el proceso cigomático en desarrollo, y durante un corto tiempo contribuye considerablemente al desarrollo del maxilar superior. El seno maxilar comienza su desarrollo durante la decimosexta semana como un surco poco profundo sobre la cara nasal del maxilar superior en desarrollo.

2.7 Desarrollo de la Articulación Temporomandibular.

La articulación temporomandibular es una articulación entre dos huesos que se halla formada inicialmente a partir de centros de osificación membranosa. Antes de que se forme el cartilago condilar, hay una amplia banda de mesénquima indiferenciado entre la rama montante de la mandíbula en desarrollo y el hueso temporal también en desarrollo. Con la formación del cartilago condilar, esta banda se reduce rápidamente en ancho y se convierte en una lámina mesenquimatosa densa. El mesénquima inmediatamente adyacente a la lámina se rompe para formar la cavidad articular y la lámina se convierte en el disco articular.

CAPITULO III
DESARROLLO DEL DIENTE

3.1 Banda Epitelial Primaria

Después de 37 días de desarrollo se forma una banda continua de epitelio que cubre la boca, por la fusión de placas separadas de un epitelio engrosado. Estas bandas de epitelio tienen una forma de herradura y corresponden a la posición de los futuros arcos dentarios. Esata banda de epitelio, llamada la banda epitelial primaria, origina rápidamente dos subdivisiones, la lámina vestibular y la lámina dentaria.

3.2 Lámina Vestibular.

El vestibulo se forma como resultado de la proliferación de la lámina vestibular dentro del ectomesénquima. Sus células se agrandan rápidamente y degeneran para formar una hendidura que se convierte en el surco vestibular entre carrillo y la zona dentaria.

3.3 Lámina Dentaria.

Dentro de la lámina dental, una actividad proliferativa intensa y localizada da origen a la formación de una serie de crecimientos epiteliales dentro del ectomesénquima en los sitios correspondientes a las posiciones de los futuros dientes deciduales. Desde este momento, el desarrollo de los dientes se realiza en tres etapas, el estadio de brote, de casquete y de campana.

3.4 Estadio de Brote.

El estadio de brote está representado por el primer crecimiento epitelial que se hace dentro del ectomesénquima de los maxilares. Las células epiteliales muestran poco o ningún cambio en cuanto a morfología o función. Las células subyacentes del ectomesénquima se hallan estrechamente empaquetadas por debajo del epitelio de revestimiento y alrededor del brote epitelial.

3.5 Estadio de Casquete (Proliferación).

A medida que el brote epitelial sigue proliferando en el ectomesénquima, la densidad celular parece aumentar en la zona inmediatamente adyacente al crecimiento epitelial. Este proceso se llama clásicamente la condensación del ectomesénquima, y es originado por una onda local explosiva de actividad proliferativa. En realidad, no puede demostrarse un aumento de la división celular; parece en cambio, que la condensación resulta de

un agrupamiento local de células incapaces de producir sustancia extracelular, y de separarse las unas de las otras. En este periodo inicial del desarrollo dentario es ya posible identificar todos los elementos formativos del diente y de sus tejidos de sostén. La condensación epitelial, que superficialmente semeja un casquete colocado sobre una esfera de ectomesénquima condensado, recibe el nombre de órgano dental. Entre otras tiene la función de formar el esmalte del diente.

La masa esférica de células ectomesenquimatosas condensadas, llamada papila dental, forma la pulpa y la dentina. El ectomesénquima condensado que limita la papila dental y que encapsula el órgano dentario (folículo dental) origina los tejidos de sostén del diente. Como el órgano dentario se ubica por encima de la papila dental a modo de casquete, este estadio del desarrollo del diente se conoce como el estadio de casquete. El órgano dental, la papila dental y el folículo dental constituyen en conjunto el germen dentario.

3.6 Estadio de Campana.

(Histodiferenciación y Morfodiferenciación).

El crecimiento continuo del germen dentario origina el próximo estadio de desarrollo del diente, el estadio de campana, así llamado porque el órgano dental se va pareciendo a una campana a medida que la superficie inferior del casquete epitelial se hace más profunda. A través de estos cambios, llamados histodiferenciación, una masa de células ubicadas en el centro del órgano dental siguen sintetizando y segregando un mucopolisacárido ácido en el compartimento extracelular entre las células epiteliales. Los mucopolisacáridos ácidos son hidrofílicos (aman el agua) de modo que atraen este líquido dentro del órgano dental. La cantidad creciente de líquido aumenta el volumen del compartimento extracelular del órgano dental de modo que las células del órgano son forzadas a separarse. Como las células mantienen conexiones entre sí por medio de sus contactos desmosómicos, adoptan la forma de una estrella. Por tal razón, el centro del órgano dental se denomina retículo estrellado.

En la periferia del órgano dental, las células adoptan una forma cúbica y forman el epitelio dental externo. Las células que bordean la papila dental se diferencian en dos componentes histológicamente diferentes. Aquellas inmediatamente adyacentes a la papila dental adoptan una forma columnar corta y se caracterizan por un alto contenido en glucógeno; juntas forman el epitelio dental interno. Entre el epitelio dental interno y el retículo estrellado, recientemente diferenciado, las células epiteliales se diferencian en una capa de células achatadas llamadas el estrato intermedio. Las células de esta capa rápidamente se caracterizan por una actividad excepcionalmente alta de la enzima fosfatasa alcalina. Aunque las células de esta

capa son histológicamente distintas de las células del epitelio dental interno, ambas capas deben ser consideradas como una sola unidad funcional responsable de la formación del esmalte. En el extremo del del órgano dental, el epitelio dental interno se encuentra con el externo; esta zona de unión se conoce bajo el nombre de borde cervical.

El órgano dental se halla apoyado en toda su periferia sobre una lámina basal. Las células del epitelio dental externo son cuboides y presentan un elevado índice nucleocitoplasmático. Su citoplasma contiene ribosomas libres, un escaso retículo endoplasmático, algunas mitocondrias y unos pocos tonofilamentos. Las células adyacentes están unidas mediante complejos de unión. Las células asteriformes del retículo estrellado se hallan conectadas, a las del estrato intermedio, y entre sí mediante uniones desmosómicas. Su citoplasma contiene todas las organelas citoplasmáticas habituales, pero éstas se hallan dispersas. Las células del estrato intermedio se hallan conectadas entre sí y con las células del retículo estrellado y del epitelio dental interno mediante desmosomas. Su citoplasma también contiene el complemento usual de organelos y tonofilamentos. Las células del epitelio dental interno poseen un núcleo ubicado centralmente y un citoplasma que contiene ribosomas libres, escaso retículo endoplasmático rugoso, mitocondrias dispersas, algunos tonofilamentos, un complejo de Golgi situado hacia el estrato intermedio y un alto contenido de glucógeno.

Hay otros dos hechos importantes que suceden durante el estadio de campana. Primero, la lámina dental que une el germen dentario al epitelio bucal se rompe formando pequeñas islas de células epiteliales, separando de esta forma el diente en desarrollo del epitelio bucal. Segundo, el epitelio dental interno se pliega haciendo ahora posible reconocer la forma del futuro patrón de la corona dentaria. Nótese que la forma de la corona dentaria está determinada muy tempranamente en su desarrollo, sugiriendo que las formas coronarias aberrantes son originadas por factores que actúan en ese momento.

La fragmentación de la lámina dental ocasiona la formación de pequeñas agrupaciones de células epiteliales que normalmente degeneran y son reabsorbidas. Una consecuencia importante de la fragmentación de la lámina dental es que el diente sigue su desarrollo dentro de los tejidos maxilares separados del epitelio bucal. Esto quiere decir que antes que los dientes puedan funcionar deben restablecer una conexión con el epitelio bucal y penetrarlo para alcanzar el plano oclusal.

3.7 Irrigación e Inervación Durante el Desarrollo Temprano.

Irrigación.

Agrupaciones de vasos sanguíneos se encuentran ramificándose alrededor del germen dentario, en el folículo dental y penetrando

a la papila dental durante el estadio de casquete. Su número aumenta en la papila durante la histodiferenciación, alcanzando su máximo al comienzo del estadio de corona del desarrollo dentario. Curiosamente, los vasos que penetran en la papila se ubican en grupos que coinciden con la localización donde se formarán las raíces. Con la edad, el volumen del tejido pulpar disminuye y la irrigación se reduce progresivamente, afectando la vitalidad del tejido.

El órgano dental, de origen únicamente epitelial, es avascular, aunque una importante concentración de vasos del folículo se localiza adyacentemente al epitelio dental externo.

Inervación.

Las fibras nerviosas pioneras se aproximan al diente en desarrollo durante los estadios de brote y casquete. El blanco hacia el cual se dirigen es claramente el folículo dental; en esta estructura las fibras nerviosas se ramifican y forman un rico plexo alrededor del germen dental. Las fibras nerviosas no penetran en la papila dental hasta que comienza la dentinogénesis. La inervación inicial del diente en desarrollo está en relación con la inervación sensorial del futuro ligamento periodontal y la pulpa. En ningún momento las fibras penetran al órgano dental.

Formación de los Tejidos de Sostén.

Mientras se están formando las raíces, también se está formando el tejido de sostén del diente. Se consideró que en el estadio de campana el germen dentario estaba formado por el órgano dental, la papila dental y el folículo dental, siendo este último componente una capa fibrocelular que reviste tanto la papila dental como el órgano dental. Es a partir del folículo dental que se forman los tejidos de sostén del diente. A medida que se fragmenta la vaina radicular, las células ectomesenquimatosas del folículo dental penetran por las fenestraciones epiteliales y se apoyan contra la recientemente formada dentina radicular. En esta situación, estas células se diferencian en células formadoras de cemento, o cementoblastos. Ellas elaboran una matriz orgánica compuesta por colágeno y sustancia fundamental, la cual se mineraliza y en la cual se insertarán los haces de fibras colágenas del ligamento periodontal. Las células del ligamento periodontal y los haces de fibras también se diferencian a partir del folículo dental. Hay evidencias recientes de que el hueso en el cual los haces de fibras del ligamento están inmersos también se forma por células que se diferencian a partir del folículo dental.

CAPITULO IV
GENERALIDADES SOBRE HIPODONCIA

4.1 Definiciones.

Hay que distinguir dos clases de reducción en el número de los órganos dentarios: En la **hipodontia**, falta un órgano dental, y Raras veces hay anomalías asociadas. En la **oligodontia**, faltan más de un órgano dental y los existentes con frecuencia tienen microodontia. Son frecuentes las anomalías asociadas en otros órganos. La **anodontia** es la ausencia completa de todos los órganos dentales deciduos y permanentes es extremadamente rara y representa el grado más extremo de la oligodontia.

También existe la anodontia inducida o falsa y es el resultado de la extracción de todos los órganos dentales.

La reducción en el tamaño de los órganos dentarios se acompaña frecuentemente con la presencia de coronas con forma de cono. Aunque esto es más frecuente en los incisivos laterales maxilares y terceros molares, también pueden estar afectados otros órganos dentales. Estas reducciones de la corona se consideran como manifestaciones de ausencia dental.

4.2 Frecuencia de Ausencia de los Organos Dentales.

Los órganos dentales que faltan con mayor frecuencia son los terceros molares, segundos premolares e incisivos laterales. la ausencia del incisivo lateral está limitada al maxilar. En la mandíbula falta con mayor frecuencia el incisivo central.

La ausencia de los órganos dentales deciduos es rara, pero cuando se presenta suele ser de los incisivos laterales maxilares, también pueden faltar los incisivos laterales y los caninos mandibulares.

La ausencia de los terceros molares solamente puede ser segura después de los 14 años de edad y estos órganos dentales generalmente no están incluidos en las informaciones sobre la hipodontia. Por otra parte, después de haber pasado de esta edad no siempre se puede excluir la pérdida de dientes por extracción (anodontia inducida o falsa).

Cuando se estudia la hipodontia en niños, no todas las edades son igualmente adecuadas para un análisis. La ausencia de los segundos premolares no puede diagnosticarse radiográficamente antes de los 9 a 10 años a causa de una posible mineralización tardía. Incluso en esta edad, también hay que excluir la pérdida de órganos dentales por extracción a causa de erupción ectópica, desplazamiento y retención que es necesario demostrar radiográficamente. La edad del sujeto examinado es muy importante.

La hipodontia de los órganos dentales deciduos es mucho menos común, aproximadamente una décima parte de los órganos dentales permanentes (excluyendo a los molares), lo cual indica que la

mayoría de dientes permanentes ausentes tenían precursores deciduos. Algunas veces los niños con hipodoncia de los dientes deciduos tienen sucesores permanentes.

AÑO	POBLACION	MAYOR FRECUENCIA DE DIENTES FALTANTES
1939	PENNSYLVANIA (niños)	LATERAL SUP
1956	SUECIA	" SEG.PREMOLAR INF., LATERAL SUP, SEG. PREMOLAR SUP.
1956	KANSAS	" SEG.PREMOLAR INF., LATERAL SUP, CENTRAL SUPERIOR.
1957	IOWA	" SEG.PREMOLAR INF., LATERAL SUP.
1964	FLORIDA	" SEG.PREMOLAR INF., LATERAL SUP,
1970	ILLINOIS	" LATERAL INFERIOR, SEG. PREMOLAR INF., SEG. PREMOLAR SUPERIOR.

Studies on Agensis in Permanent Dentition.

varios investigadores

4.3 Hipodoncia.

Terceros Molares.

Los órganos dentales que faltan con mayor frecuencia son los terceros molares. Faltan uno hasta cuatro terceros molares en el 22.5% a 36.6% de la población. Al parecer, no existe diferencia entre los sexos.

Etiología. La herencia probablemente desempeña un papel decisivo. Lo más probable es la herencia poligénica en vista de la frecuencia de esta anomalía y de su variabilidad.

FRECUENCIA DE AUSENCIAS EN LOS TERCEROS MOLARES

NUMERO DE TERCEROS MOLARES QUE FALTAN	MUJERES	HOMBRES	MUJERES + HOMBRES
0	25	33	58
1	2	1	3
2	3	2	5
3	1	2	3
4	1	2	3
1 - 4	7	7	14

(Edad de las personas de 12 a 20 años)

Crown Size and Hypodontia in the Permanent Dentition of Modern Skolt Lapps.

Segundos Premolares.

Los segundos premolares son los dientes que faltan en segundo lugar en orden de frecuencia.

Los segundos premolares mandibulares faltan con mayor frecuencia, hay una ausencia de 4.94% en niños y 5.75% en niñas. La ausencia de los segundos premolares maxilares apareció menos en este grupo, siendo respectivamente del 3.4% y del 2.23%. A pesar de ello diversos estudios han mostrado que los premolares faltan con menos frecuencia que los incisivos laterales superiores.

Al contrario que para el tercer molar e incisivo lateral maxilar, las malformaciones del segundo premolar son raras y solamente se han observado algunas veces en el maxilar superior.

Etiología. Estudios efectuados en gemelos señalan que la base de la hipodoncia del segundo premolar es en gran parte genética, siendo la concordancia más frecuente en los gemelos idénticos que en los fraternos.

Incisivos Laterales Maxilares.

Al contrario de lo que ocurre con los premolares y terceros molares, la hipodoncia de los incisivos laterales maxilares se diagnostica fácilmente, ya que casi nunca hay retención ectópica.

Los datos indican que la hipodoncia y la corona en forma de cono de los incisivos laterales superiores ocurren en todas las poblaciones, pero que la frecuencia difiere considerablemente.

PORCENTAGE DE AUSENCIAS Y REDUCCION EN EL LATERAL SUPERIOR

<u>NUMERO DE PERSONAS EXAMINADAS</u>	<u>PORCENTAGE DE AUSENCIAS</u>	<u>PORCENTAGE DE REDUCCIONES</u>
10,238 HOMBRES EUROPEOS	1.1	1.5
8,618 MUJERES EUROPEAS	1.9	2.3
12,250 MILITARES EUROPEOS	1.7	1.8
500 HOMBRES BLANCOS AMERICANOS	3.0	2.8
500 MUJERES BLANCAS AMERICANAS	1.75	1.0
2,000 AMERICANOS DE AMBOS SEXOS	2.6	2.5
10,000 SUIZOS DE AMBOS SEXOS	0.54	0.87
528 HOMBRES AMERICANOS	2.6	2.5
11,487 AMERICANOS DE AMBOS SEXOS	0.96	0.52
5,165 HOMBRES AMERICANOS (ESTUDIANT)	0.76	0.83
3,124 MUJERES AMERICANAS (ESTUDIANT)	1.28	0.96
1,220 HOMBRES AUSTRALIANOS	1.55	1.0
950 MUJERES AUSTRALIANAS	2.1	1.3

Congenital Defects of the Upper Lateral Incisors (ULI): Condition and Measurements of the Other Teeth, Measurements of the Superior. *varios investigadores*

Etiología. El análisis de árboles genealógicos parece haber demostrado que la hipodoncia de los incisivos laterales maxilares se debe a un gen autosómico dominante con una elevada penetrancia y expresividad variable.

En el mismo grupo pueden ocurrir grados variables de hipodoncia y coronas en forma de cono, es decir, que el órgano dental cónico es una expresión incompleta del gen para la ausencia de dicho diente.

Posiblemente operan otros factores, ya que se a informado que el 24% de pacientes con trastornos endocrinos tenían formas cónicas o ausencia de los incisivos laterales maxilares, 2.5% en escolares normales y 10.6% en niños con retraso mental. Esto refleja sin duda la incidencia del 15% de incisivos laterales con formas cónicas en pacientes con trisomía 21. Los gemelos idénticos usualmente concuerdan en este carácter.

A menudo existe labio-paladar hendido asociado con hipodoncia o formas cónicas de los incisivos laterales maxilares o, más frecuentemente, con hipodoncia. Estas anomalías dentales son producidas por la abertura en la región del anclaje de estos órganos dentarios (es decir, entre los paladares primario y secundario).

Incisivos Mandibulares.

El incisivo central mandibular parece presentar hipodoncia con más frecuencia que el incisivo lateral inferior. Sin embargo, muchas veces es difícil decidir cuál de los incisivos es anómalo debido a su semejanza en tamaño y número. Sin embargo, después de estudiar numerosos modelos y radiografías dentales se concluye que es dudoso que la hipodoncia del incisivo lateral mandibular ocurra con tanta frecuencia como la del incisivo central.

Etiología. Son pocos los análisis de árboles genealógicos de este tipo.

La hipodoncia de los incisivos mandibulares frecuentemente ocurre junto con ausencia de otros órganos dentales .

FRECUENCIA DE HIPODONCIA EN LA DENTICION PERMANENTE

SEXO	NUMERO DE PERSONAS	NUMERO DE CASOS	%
MUJERES	66	8	12.1
HOMBRES	62	16	25.8
MUJERES+HOMBRES	128	24	18.8

(EDAD DE LAS PERSONAS DE 5 A 20 AÑOS) EXCLUIDOS LOS TERCEROS MOLARES.

Crown Size and Hypodontia in the Permanent Dentition of Modern Skolt Lapps.

4.4 Oligodontia y Anodontia.

En ocasiones faltan muchos órganos dentales (oligodontia) como anomalía aislada, pero, especialmente cuando es muy marcada, suele asociarse con anomalías de la piel y de sus anexos (displasia ectodérmica hipohidrotica; incontinencia pigmentaria).

Tanto en la hipodontia como en la oligodontia, faltan con mayor frecuencia los segundos premolares superiores e inferiores, incisivos laterales superiores e incisivos centrales inferiores. Sin embargo, hay variaciones significativas: los incisivos centrales inferiores faltan con mayor frecuencia en la oligodontia que en la hipodontia. La proporción entre incisivos laterales ausentes es de aproximadamente 1:1 para la oligodontia y alcanza 3:1 para la hipodontia. Los segundos premolares inferiores faltan con más frecuencia en la hipodontia que los segundos premolares superiores, pero esta diferencia no se observa en la oligodontia.

Los órganos dentales que faltan más a menudo en la oligodontia son los incisivos centrales superiores seguidos por los primeros molares superiores e inferiores y los caninos inferiores, que faltan casi con la misma frecuencia. Es sorprendente que los incisivos laterales inferiores faltan con menos frecuencia que los caninos superiores. Así pues, el incisivo lateral inferior es uno de los dientes con menos problemas de oligodontia. Este hecho contradice las comunicaciones según las cuales no hay diferencia en la frecuencia de ausencia entre incisivos centrales y laterales inferiores en la hipodontia.

Etiología. La oligodontia se debe casi siempre a factores hereditarios. Esto lo confirma su frecuencia familiar. Algunas veces pueden ser responsables factores exógenos, como la infección con rubéola durante el embarazo. Probablemente hay diferentes tipos de herencia dominante autosómica; poligénica y ligada al cromosoma X.

Tipo Autosómico Dominante.

Hay varios árboles genealógicos de familias que han presentado oligodontia en diversas generaciones. En ocasiones se ha mencionado una hipoplasia asociada del pelo y uñas.

La intensidad de la oligodontia es variable y hay diferencias significativas entre las familias en cuanto a los órganos dentales afectados.

También se encuentra una fuerte disminución en el número de órganos dentales en el síndrome de Rieger. Este trastorno, heredado como carácter autosómico dominante, está caracterizado por oligodontia, microdoncia, anomalías del ojo, especialmente la iris y sinequias anteriores. El glaucoma es una complicación frecuente. Las coronas de los órganos dentales

poseen frecuentemente una forma en clavija o cónica. Suele haber hipoplasia maxilar.

Tipo Poligénico.

La suposición de un patrón dominante intermedio implica la existencia de genes alélicos que afectan a los homocigotos más que a los heterocigotos. La suposición de un gen no alélico será más realista cuando existan diferencias significativas en número y tipo de dientes ausentes en los linajes parenterales de los oligodóncicos. Sin embargo, la oligodoncia sería causada entonces por condiciones heterocigóticas dobles que son una forma especial de herencia poligénica. La herencia poligénica parece probable para algunos casos de oligodoncia y parece ser la explicación más razonable para el grado variable de intensidad entre hermanos. Sin embargo, hace falta más investigación sobre este tema.

Tipo Ligado al Cromosoma X.

Hay por lo menos dos síndromes ligados al cromosoma X con oligodoncia: la incontinencia pigmentaria y la displasia ectodérmica hipohidrótica.

La incontinencia pigmentaria

Está asociada con ausencia de cuatro a diez órganos dentarios. Esta anomalía parece ser dominante ligada al cromosoma X, limitada a mujeres y letal en varones.

La Displasia Ectodérmica (Anhidrótica) Hipohidrótica

Este síndrome consiste en hipohidrosis, hipotricosis y oligodoncia o, en algunos casos, anodoncia. Los dientes suelen tener una corona en forma de clavija o cónica. Frecuentemente hay una depresión del puente nasal. Se han comunicado más de 300 casos en la literatura. El tipo de herencia es generalmente el de un carácter recesivo ligado al cromosoma X (es decir, el heterocigoto femenino presenta hipohidrosis puntiforme y ligera oligodoncia) mientras que los varones afectados poseen la expresión completa de este síndrome.

FRECUENCIA DE FALTA CONGENITA EN UNA MUESTRA DE DIENTES

	1	2	3	4	5	6	7
MUJERES							
(142) MAXILAR	0	63	5	2	15	2	0
(142) MANDIBULA	9	8	1	1	35	2	2
HOMBRES							
(66) MAXILAR	1	33	5	6	7	0	0
(66) MANDIBULA	10	4	0	3	17	0	0

Studies on Agensis in the Permanent Dentition.

CAPITULO V
ALTERACIONES RELACIONADAS CON LA HIPODONCIA

5.1 Anquiosis Glosopalatina.

La fijación de la punta de la lengua al paladar duro puede estar asociada con otras anomalías (síndrome de anquiloglosia superior).

Manifestaciones Generales.

Las manos y los pies presentan frecuentemente alteraciones. Un lado puede estar alterado, mientras que el otro es normal. Estas anomalías han sido sindactilia, hipoplasia del pulgar, conodactilia, peromelia, atrofia de la piel de los dedos, ausencia de las uñas, ectrodactilia y ausencia de los huesos tarsianos.

Facies. Se ha observado la asociación con parálisis facial y parálisis del sexto nervio craneal así como con anencefalia.

Manifestaciones orales. La lengua está fijada al paladar duro o a la cresta alveolar superior. Si hay también paladar fisurado, la lengua está fija al borde inferior del tabique nasal. La fijación lingual tiene lugar en la parte anterior de la lengua. Algunas veces la punta de la lengua ha estado ligeramente hendida. Ha habido hipoplasia de la porción central del labio superior y subdesarrollo de la mandíbula. La hipodoncia es un hallazgo constante, principalmente en los incisivos. También ha sido mencionada la anquiosis de la articulación temporomandibular.

5.2 Disostosis Craneofacial (Síndrome de Cruson).

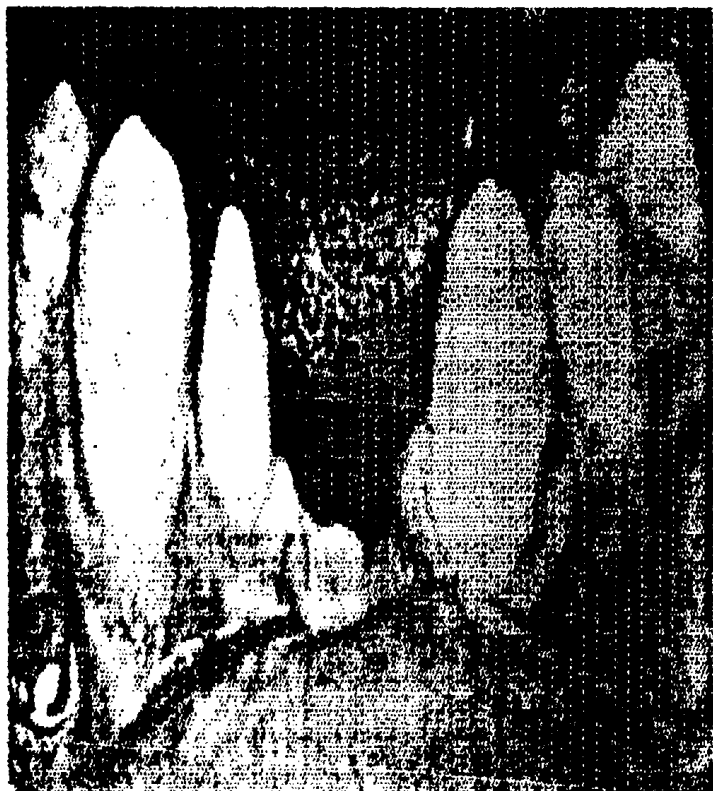
La disostosis craneofacial se caracteriza por: a) sinostosis craneal prematura; b) hipoplasia hemifacial con órbitas poco profundas; y c) proptosis ocular.

La enfermedad presenta una transmisión autosómica dominante.

Manifestaciones Generales

Cara. Se observa característicamente hipoplasia hemifacial. Como manifestaciones frecuentes cabe citar prognatismo maxilar relativo con caída del labio inferior y labio superior corto. La nariz puede presentar aspecto de pico de loro.

Ojos. La proptosis es secundaria a las órbitas poco profundas. Se observan comúnmente estrabismo divergente y nistagmus, así como hipertelorismo. Se ha descrito luxación espontánea de los globulos oculares. Se han observado, en ocasiones,, megalocórnea, ectopia del cristalino, coloboma del iris y corectopia.



OLIGODONCIA Y
CORONAS EN CONO

Cráneo. La forma del cráneo depende de cuáles son las suturas involucradas. Se han observado braquicefalia, escafocefalia, trigonocefalia y, raramente, la deformidad en hoja de trébol. Existen por lo general surcos palpables. A nivel del bregma puede existir un abombamiento prominente.

La craneosinostosis prematura es de comienzo variable, aunque con frecuencia empieza durante el primer año de la vida y se completa en general hacia la edad de dos o tres años. En algunos casos, la sinostosis no suele revelarse hasta la edad de diez años. En otros casos, no existe craneosinostosis. Desde el punto de vista radiográfico se observa la alteración frecuente de las suturas coronal, sagital y lambdaidea. Otras manifestaciones son impresiones digitales, cifosis basilar, ensanchamiento de la fosa hipofisaria y senos nasales pequeños.

Sistema nervioso central. En algunos casos puede observarse aumento de la presión intracraneal, deficiencia mental y epilepsia.

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

Otras manifestaciones. se han descrito anquilosis a nivel de los codos y subluxación de la cabeza del radio.

Manifestaciones orales. Se ha descrito el apiñamiento de los órganos dentales superiores, arcos dentarios en forma de V y maloclusión de tipo III (prognatismo). El paladar puede ser estrecho y ojival, úvula bifida. En ocasiones, se ha observado oligodoncia, macrodoncia, órganos dentarios en forma de clavija y órganos dentales ampliamente espaciados (diastemas).

Diagnostico Diferencial

La disostosis craneofacial debe distinguirse de la craneosinostosis simple, síndrome de Apert, síndrome de Pfeiffer y síndrome de Saethre-Chotzen.

5.3 Displasia Cleidocraneal. (Disostosis Cleidocraneal).

Manifestaciones Generales.

Facies y Aspecto general. El aspecto es comúnmente tan notorio que se considera patognomónico. el individuo es generalmente bajo; los varones tienen una estatura aproximada de 156.6 cm. y las mujeres de 144.6 cm. El cuello es largo y los hombros son estrechos y notoriamente caídos. el cráneo es braquicéfalo con acentuados abombamientos frontales y parietales que son causa de que la cara parezca pequeña. La nariz es ancha



DISPLASIA
CLEIDOCRANEAL

en su base y con un puente deprimido.

Cráneo. El cráneo es voluminoso y corto. Existe, por lo general, un surco sobre la sutura metópica, que se extiende del nasion a la sutura sagital. A causa de la falta de consolidación de diversos huesos, está retrazado el cierre de las fontanelas y suturas, a menudo durante toda la vida. En las líneas de sutura aparecen centros de osificación secundarios y se forman muchos huesos "wormianos". En la base del cráneo el diámetro sagital es corto. Los senos accesorios están, a menudo, poco desarrollados o faltan. Las mastoides no están neumatizadas a causa de la alteración de la función de los músculos esternocleidomastoideos.

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

Clavícula. La clavícula puede ser totalmente aplásica en un lado (con mayor frecuencia del lado derecho) o en ambos lados, aunque más a menudo es defectuosa a nivel de la extremidad acromial.

La deficiencia de la clavícula es responsable del aspecto alargado del cuello y de los hombros estrechos. La amplitud de los movimientos del hombro permitida por este defecto óseo es, a menudo, notable y permite, con frecuencia, que el individuo aproxime sus hombros por delante de su tórax.

En este síndrome existen variaciones en el tamaño, origen e inserción de los músculos relacionados con las clavículas, especialmente el esternocleidomastoideo, trapecio, deltoides y pectoral mayor; no obstante, la función es buena.

Manifestaciones Orales. El paladar es ojival y puede existir una hendidura mucosa, o incluso una hendidura palatina completa de los tejidos duros y blandos. Se ha observado también falta de unión a nivel de la sínfisis del maxilar inferior. El desarrollo del premaxilar es defectuoso, y como el crecimiento del maxilar inferior es generalmente normal se produce un prognatismo relativo.

La erupción tardía o falta de erupción de los dientes deciduos y permanentes, que en algunos casos es total, es causa de pseudoanodoncia. Los huesos maxilares presentan aumento de la densidad, la cual puede inhibir la erupción del diente. No es rara la formación de quistes alrededor de los dientes impactados, y a menudo invertidos o desplazados. Existe también tendencia a la no exfoliación de los dientes deciduos.

Uno de los aspectos orales más notorios es el número de dientes supernumerarios. La forma de la corona de muchos de estos dientes es similar a la de un premolar, aunque algo más aplanada. En las raíces falta una capa de cemento celular.

Diagnostico Diferencial.

Aunque el aspecto es bastante característico, la braquicefalia y el abombamiento pueden sugerir el raquitismo, sífilis prenatal, acondroplasia, hidrocefalia y picnodisostosis. En el síndrome de Apert y en la disostosis craneofacial puede observarse también un premaxilar deficiente.

5.4 Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (Displasia Ectodérmica Anhidrótica).

Este síndrome presenta una tríada de a) hipodondia, b) hipotricosis, c) hipohidrosis, que se asocia por lo general con otros componentes resultantes del desarrollo defectuoso de estructuras de origen ectodérmico.

El síndrome se transmite por lo general en forma de un rasgo ligado al cromosoma X; el gen es transportado por la mujer y se manifiesta en el varón. Las madres portadoras muestran una expresión mínima del gen en forma de hipodondia y de dientes apiñados y cónicos, con disminución de la sudoración.

Manifestaciones Generales.

Facies. Aunque la fisonomía es bastante característica y los individuos afectados de diferentes familias se parecen bastante, como si fueran hermanos, las características pueden no manifestarse hasta después del segundo año de vida. El cráneo se asemeja a un triángulo invertido. La combinación de abombamiento frontal, por lo general acentuado, y puente nasal hundido (que se asemeja a veces a la nariz en silla de montar de la sífilis congénita) dan al observador la impresión de que la cara es pequeña. Los labios son prominentes y las orejas pueden implantarse oblicuamente en la cabeza.

Piel y Apéndices Cutáneos. La característica más notoria de este trastorno es la hipohidrosis. Como las manifestaciones físicas no son aparentes en el primer año de la vida, el niño puede presentar una << fiebre de origen desconocido >>. La incapacidad de sudar consecutiva a la aplasia acentuada de las glándulas sudoríparas es causa de intolerancia al calor, con incapacidad acentuada e hiperpirexia después del mas mínimo ejercicio o incluso después de las comidas.

La piel es blanda y delgada. La sequedad es, a menudo, acentuada a causa de la ausencia de glándulas sebáceas, y es común la aparición de un eczema de tipo atópico de los pliegues de flexión, sobre todo durante los primeros años de la vida. Alrededor de los ojos y de la boca se observan fisuras finas y lineales y aumento de la pigmentación. Las palmas y plantas son con frecuencia asiento de pequeñas hiperqueratosis. El cuerpo está desprovisto, por lo general, de lanugo, y después de la



DISPLASIA
ECTODERMICA
HIPOHIDROTICA

pubertad, aunque la barba suele ser normal, el vello pubiano y axilar es escaso. El cabello es, a menudo, rubio, fino, rígido y corto. Falta, con frecuencia, las pestañas y, sobre todo las cejas.

Las uñas suelen ser normales, o presentan una forma discreta de cuchara. Las glándulas mamarias son aplásicas o hipoplásicas y se han descrito alteraciones de los dermatoglifos.

Ojos. En algunos casos se ha observado una función disminuida de las glándulas lagrimales. En ocasiones se ha descrito glaucoma congénito.

Otras manifestaciones. Aumento de la susceptibilidad de estos individuos a los trastornos alérgicos, en particular asma y eczema.

Manifestaciones orales. La alteración oral más notoria es la hipodontia, o en muchos casos, la anodoncia, que reflejan la supresión completa del ectodermo dentario. Los pocos órganos dentarios que pueden existir son, a menudo, de erupción retardada. A causa de la hipodontia y de la pérdida consiguiente de la dimensión vertical, los labios son prominentes. El borde rosado es indistinto, y pueden existir pseudofisuras.

La apófisis alveolar no se desarrolla, por la falta de órganos dentarios, y de ahí su ausencia. Sin embargo, estudios cefalométricos realizados han indicado que, aparte del desarrollo alveolar defectuoso, el desarrollo facial y maxilar es esencialmente normal.

Los incisivos, caninos y premolares, cuando existen, presentan, a menudo, coronas cónicas. La forma de la corona está determinada por el esmalte interno, o capa ameloblástica, del germen dentario. No se sabe la causa por la cual aparece esta forma particular, aunque representa, a pariencia, una expresión incompleta de anodoncia.

Algunos investigadores han afirmado que la mucosa oral aparece <<seca>>. Estudios histopatológicos llevados a cabo han revelado aplasia de las glándulas mucosas de la boca y los labios y las de la parte inferior del aparato respiratorio. Puede existir atrofia de la mucosa faríngea y laríngea, con la consiguiente disfonía. Varios autores han descrito atrofia de la mucosa nasal asociada con formación intensa de costras y ocrea importante, con la consiguiente secreción verdusca fétida.

Diagnostico Diferencial.

Aunque la fisonomía es característica, varios aspectos del síndrome se asemejan a los de otros trastornos. El término <<displasia ectodérmica>> se ha empleado en sentido genérico para describir trastornos que no están relacionados con la displasia ectodérmica hipohidrótica.



La deformidad nasal y las cicatrices periorales lineales pueden sugerir la sífilis congénita. Los órganos dentarios cónicos son virtualmente idénticos a los observados en la oligodoncia ideopática, displasia condroectodérmica, síndrome de Rieger e incontinencia pigmenti.

Se observa oligodoncia en combinación con taurodontismo y cabello algo escaso en forma de rasgo recesivo autosómico. La falta de erupción de los órganos dentarios permanentes puede observarse en la displasia cleidocraneal y como rasgo dominante autosómico.

5.5 Displasia Frontometafisaria.

Consta de: a) reborde supraorbitario óseo muy pronunciado; b) sordera, y c) otras alteraciones esqueléticas.

La herencia puede ser autosómica dominante.

Manifestaciones Generales.

Facies. El acentuado reborde supraorbitario, el puente nasal ancho y la barbilla pequeña y puntiaguda dan al paciente un aspecto característico. El aumento de tamaño del reborde supraorbitario se observa antes de la pubertad.

Alteraciones esqueléticas. Existe atrofia de los músculos de brazos y piernas, sobre todo de los músculos hipotenares e interóseos de las manos. Están reducidas la dorsiflexión de la muñeca y la extensión de los codos, y notoriamente limitadas la pronación y la supinación. Las deformidades en flexión de los dedos y la desviación cubital de la muñeca son progresivas. La movilidad de los dedos se limita sobre todo a las articulaciones metacarpofalángicas. Se ha observado también la presencia de dedos en martillo.

El examen radiográfico revela un grueso surco bilateral, ausencia de senos frontales, defectos de los rebordes supraorbitarios, borde superior arqueado de los senos maxilares y escotadura por delante de los gonios, junto al borde inferior del cuerpo del maxilar, con hipoplasia acentuada del ángulo y de las apófisis condilneas. El agujero magno está notoriamente ensanchado y se han observado numerosas anomalías de las vértebras cervicales, como por ejemplo la apófisis odontoides, situada demasiado hacia adelante, y el atlas, que no posee arco posterior. Existe fusión de la segunda y tercera vértebras cervicales y subluxación de la tercera y cuarta vértebras. Los huesos largos muestran aumento de la densidad en la región diafisaria, con falta de modelación en el área metafisaria, produciendo una deformidad en forma de frasco. Se ha observado ensanchamiento notorio de los huesos ilíacos y coxalga, así

como fusión y erosión de los huesos carpianos, falanges medias alargadas y ensanchadas y aumento de las distancias interpediculares en la región lumbar de la columna vertebral. Las costillas y vértebras muestran contornos irregulares o existe escoliosis.

Oído. Se ha descrito sordera mixta progresiva.

Manifestaciones orales. Se observaron ausencia de los órganos dentarios permanentes y retención de dientes deciduos, así como úvula bifida.

Diagnostico Diferencial.

Deben excluirse las otras displasias craneotubulares, como la displasia craneometafisiaria y la displasia craneodifisiaria.

Se ha observado un grueso reborde frontal en la fase final de la condroplasia metafisiaria de Jansen, trastornos óseos que, por otra parte, es bastante diferente.

5.6 Oculomandibulodiscefalia (Síndrome de Hallermann-Streiff).

El síndrome consta de: a) discefalia; b) nariz en pico; c) hipoplasia mandibular; d) enanismo proporcionado; e) hipotricosis; y f) escleróticas azules.

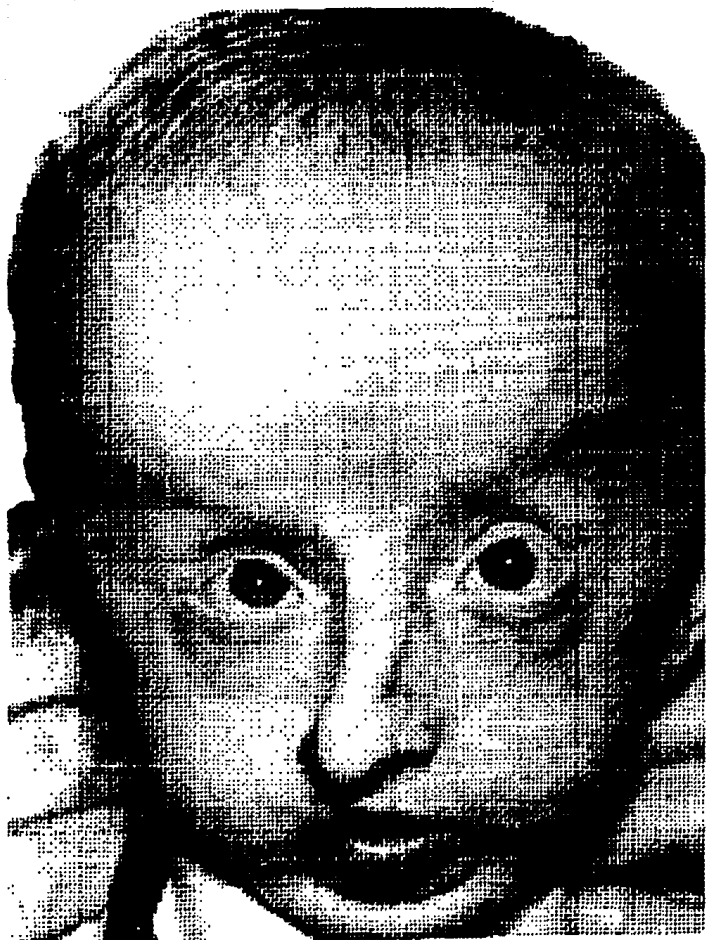
No existe predilección por el sexo.

Manifestaciones Generales.

Facies y aspecto general. La cara es pequeña, con nariz larga, delgada, afilada y en forma de pico, mentón retraído, y un cráneo malformado y amenudo, abombado. La braquicefalia se acompaña, a menudo, de abombamiento, en especial en las regiones frontal y parietales. Puede existir también microcefalia discreta e hipoplasia de los huesos malares, aunque no se trata de manifestaciones constantes.

El crecimiento corporal está disminuido en proporción, siendo por lo menos 2 a 5 por debajo del promedio de la desviación estándar. La altura adulta para mujeres es alrededor de 152.4cm. siendo para los varones 2.5 a 5 cm. más elevada.

Ojos. Los pacientes afectados de procesos no diagnosticados con anterioridad tienden a visitar al oftalmólogo a causa de alteración visual por catarata congénita. La microftalmia de intensidad variable y la catarata congénita bilateral son manifestaciones virtualmente constantes. Puede existir glaucoma secundario. A causa de la disminución de la visión, muchos pacientes pueden presentar nistagmus, estrabismo, o ambos.



OCULOMANDIBULODICEFALIA



Nariz. La nariz es delgada, afilada, y a menudo incurvada. Combinada con la hipoplasia del maxilar inferior, dan al individuo un aspecto raro.

Piel y apéndices cutáneos. La hipotricosis, en especial la del cuero cabelludo, cejas y pestañas, ha sido una manifestación constante. El vello axilar y pubiano puede ser también escaso. Es más notoria la alopecia en las regiones frontal y occipital, aunque es particularmente importante en las líneas de sutura.

La atrofia cutánea se limita sobre todo al cuero cabelludo y a la nariz. La piel del cuero cabelludo es delgada y tirante, y son prominentes las venas de la calota.

Estado mental. En alrededor de 15% de los casos se ha descrito retraso mental.

Manifestaciones orales. La anomalía oral más común es la hipoplasia del maxilar inferior. Se trata de una manifestación constante y se acompaña, a menudo, de una barbilla cutánea doble, con un hoyuelo o hendidura central. La rama ascendente es por lo general corta, puede faltar el cóndilo, o, la fosa puede ser hipoplásica. El examen radiográfico de la articulación temporomaxilar releva una alteración característica. La articulación está desplazada cerca de 2 cm. hacia adelante.

Las anomalías de los órganos dentales representan una manifestación constante. Se ha descrito hipodoncia u oligodoncia, persistencia de los órganos dentales deciduos, maloclusión y bocado abierto, malformaciones dentarias y caries acentuadas y prematuras. Se ha observado dientes supernumerarios, así como dientes natales.

Diagnostico Diferencial.

El diagnóstico diferencial incluye la progeria, la disostosis maxilofacial, la picnodisostosis, la displasia oculodentobsea y la displasia condrodermica.

5.7 Picnodisostosis.

El síndrome consta de a) enanismo, b) osteoporosis, c) falanges terminales acortadas, d) anomalías craneales, tales como persistencia de las fontanelas y falta de cierre de las suturas craneales, y e) hipoplasia del ángulo del maxilar.

En el síndrome parece evidente la herencia autosómica recesiva.

Manifestaciones Generales.

Facies. La cabeza es voluminosa, a causa del abombamiento occipital. Es característico observar nariz en pico de loro, exoftalmos discreto y micrognacia.

Alteraciones esqueléticas. A causa del acortamiento de las extremidades está reducida la estatura adulta, que suele ser de 134 a 152 cm. El tronco no está acortado, pero con frecuencia muestra tórax excavado, con mamas escasamente desarrolladas en la mujer. Los dedos terminales de manos y pies están reducidos y ensanchados, presentando a menudo el aspecto de palillos de tambor. Las uñas pueden ser delgadas e hipoplásicas.

Se ha señalado que la extremidad acromial de la clavícula es algo hipoplásica. Es frecuente el genu valgum bilateral.

Por examen radiográfico se comprueba aumento de opacidad de todos los huesos, en especial de los huesos largos, columna vertebral y base del cráneo. Está aumentada la fragilidad ósea, y muchos pacientes revelan una historia de fracturas anteriores. Las falanges terminales de manos y pies presentan un aspecto notoriamente abigarrado, mostrando fragmentación de las cabezas, con preservación de las bases, osteólisis de las porciones diafisarias, o estrechamiento de las epifisis de falanges terminales por otra parte normales. La braquimesofalangia de los meñiques, y con menor frecuencia del dedo índice, es una manifestación común. En ocasiones, está acortado el cuarto metatarsiano.

El cráneo es dolicocefalo, con abombamientos frontal y occipital. La mayor parte de las fontanelas y suturas craneales están abiertas, en especial la occipitoparietal. Faltan constantemente los senos frontales, y otros senos paranasales son hipoplásicos o faltan.

Ojos. Los ojos pueden ser algo exoftálmicos, con escleróticas azules.

Manifestaciones orales. Un hallazgo habitual es que el ángulo del maxilar inferior es obtuso. Los huesos faciales están, a menudo, escasamente desarrollados, con prognatismo mandibular relativo.

Las anomalías orales y dentarias están representadas por erupción prematura o retardada, hipoplasia del esmalte, hipodoncia parcial, malposición dentaria y paladar con surco. El paladar blando tiende a ser largo.

Diagnostico Diferencial.

El diagnóstico diferencial debe incluir la osteopetrosis y la acroosteólisis. Las suturas y fontanelas craneales abiertas pueden sugerir la displasia cleidocraneal.

La acroosteólisis se asocia con reducción progresiva de la estatura, cifosis, batocefalia, impresión basilar, numerosos huesos wormianos, ausencia de los senos frontales y fusión de las apófisis espinosas de las vértebras cervicales. Las falanges terminales están acortadas y muestran, a menudo, sensibilidad, dolor y parestesias. La apófisis alveolar está, con frecuencia, muy atrofiada, aunque no falta el ángulo como en la picnodisostosis. Se hereda en forma de rasgo dominante autosómico.

La displasia mandibuloacral se asemeja a la picnodisostosis por el cierre retardado de las suturas craneales, los huesos wormianos, y la hipoplasia de las falanges terminales, aunque en ella no existe aumento de la densidad ósea o aplasia del ángulo maxilar. Existe, en cambio, escotadura mandibular antegonial, articulaciones rígidas, y atrofia cutánea.

5.8 Síndrome de Down (Trisomía 21, Síndrome de Trisomía G1).

La trisomía 21 es el más común y mejor conocido de todos los síndromes malformativos. En varias revisiones se han presentado más de cien signos diferentes.

Se ha señalado que la incidencia suele variar de 1 en 600 a 1 en 700 nacimientos. el 15% de los pacientes internados a causa de deficiencia mental presentan el síndrome de trisomía 21. Muchos casos obedecen a no disyunción, asociada con aumento de la edad materna en la época de la concepción. Las causas frecuentes de muerte obedecen a anomalías cardíacas (20%), infecciones del aparato respiratorio inferior, malformaciones gastrointestinales (8%) y leucemia aguda (1%).

Se han observado 10 signos comunes en el recién nacido y que comprenden: hipodoncia, reflejo de Moro débil, hiperextensibilidad de las articulaciones, piel laxa sobre la nuca, perfil facial aplanado, oblicuidad mongoloide de las hendiduras palpebrales, anomalías auriculares, pelvis displásica, clinodactilia de los meñiques y pliegues de simo. Por lo menos cuatro de estas anomalías estaban presentes en todos los casos y seis o más existen en el 89%. Otros signos comunes son deficiencia mental, estatura baja, braquicefalia, occipucio aplanado, pliegues del epicanto, manchas de Brushfield, opacidades finas del cristalino, cuello corto, manos anchas y cortas, trirradio axial distal, hendidura amplia entre el primero y segundo dedos del pie y arqueamiento tibial.

Se observaron anomalías cardiovasculares en el 40% de los casos. Son muy corrientes el defecto del tabique ventricular, conducto arterioso persistente, defecto del tabique auricular y arteria subclavia aberrante. Del 10 al 18% aparecen malformaciones gastrointestinales: las manifestaciones están representadas por fístula traqueoesofágica, estenosis pilórica,



SINDROME DOWN

atresia duodenal, páncreas anular, enfermedad de Hirschsprung e imperforación anal.

Manifestaciones craneofaciales y orales. Las fontanelas son amplias y su cierre es tardío. Se ha observado persistencia de la sutura metópica en el 67% de los varones (normal 8,8%) y en el 42% de las mujeres (normal 12,3%). Faltan los senos frontales y esfenoidales, y los senos maxilares son hipoplásicos en más del 90% de los casos. La hipoplasia hemifacial ósea produce hipotelorismo ocular, nariz pequeña con aplanamiento del puente nasal y prognatismo mandibular relativo. Está aumentado el ángulo nasión-silla-basión.

Son comunes la oblicuidad hacia arriba de las hendiduras palpebrales y los pliegues del epicanto. Otras manifestaciones oculares son manchas de Brushfield (85%), opacidades finas del cristalino (50%), estrabismo convergente (33%), nistagmo (15%), queratocono (6%) y catarata (1,3%).

Las orejas tienden a ser pequeñas. Es común el cabalgamiento del reborde superior de los helix, y los lóbulos auriculares faltan o son pequeños.

Los labios son anchos, irregulares, fisurados y secos en el 65% de los casos aproximadamente. En más del 65% se observan boca abierta, con la lengua que forma protrusión a través de los labios. La lengua aparece relativamente voluminosa a causa de la pequeñez de la cavidad oral. El hecho de que la <<lengua voluminosa>> es relativa fue demostrado. En ocasiones, puede existir macroglosia verdadera. Es común la lengua fisurada (aproximadamente el 30%). Se ha comprobado que las papilas linguales son voluminosas, incluso durante la infancia.

El paladar es más estrecho y más corto, aunque no más elevado que el tipo promedio. En la radiografía, los promedios de longitud del paladar son aproximadamente de 25 mm (normal, 31+- 3 mm) en el recién nacido. En el 0,5% se observa labio hendido, hendidura palatina, o ambos. Está disminuida la velocidad del flujo salival de la parótida. Se ha señalado un aumento significativo PH, sodio, calcio, bicarbonato, ácido úrico y estearasa inespecífica en la saliva parotídea pura.

Se ha observado enfermedad del periodonto en más del 90% de los casos. En la región maxilar anterior y en la zona correspondiente a los molares maxilares es sumamente corriente la participación acentuada, incluso antes de la edad de seis años. Con menor frecuencia, se produce exfoliación de los incisivos centrales inferiores a causa de pérdida del hueso del periodonto. En cerca del 30% de los pacientes se ha descrito gingivitis ulcerativa necrotizante.

Varios autores han afirmado que es escasa la incidencia de caries dentaria, aunque recientemente se están investigando estos hallazgos



OLIGODONCIA EN
SINDROME DOWN

En el 75% de los casos existe erupción tardía de los órganos dentarios caducos y permanentes. Es común una sucesión irregular de erupción en la en la que, a veces, los primeros molares deciduos preceden a los incisivos.

En el 23 al 47% de los pacientes se ha descrito ausencia de órganos dentarios. En la dentición permanente faltan, con mayor frecuencia, los terceros molares, los segundos premolares y los incisivos laterales. En el 12% al 17% de los pacientes faltan los incisivos laterales deciduos. En ocasiones, se ha observado hipodoncia extrema y anodoncia.

Se ha observado microdoncia en la dentición permanente y macrodoncia en la dentición decidua. Se ha señalado también asimetría del tamaño de la corona y un gradiente de reducción desde el eje mesial al distal. La fusión del incisivo lateral deciduo con un canino o menos corriente, con un incisivo central, es hallazgo menos frecuente.

Se han descrito alteraciones morfológicas de la corona. Casi el 50% de los pacientes presentaban tres o más irregularidades dentarias. En el 10% se han observado incisivos laterales maxilares en forma de clavijas. Se ha descrito hipocalcificación del esmalte.

Es común la alineación irregular de los dientes. Algunos autores se han referido al bocado cruzado posterior, a la protrusión excesiva mandibular, a la mesioclusión, al bocado abierto anterior, a los órganos dentarios ampliamente espaciados.

5.9 Síndrome de Ellis-Van Creveld (Displasia Condrodermica).

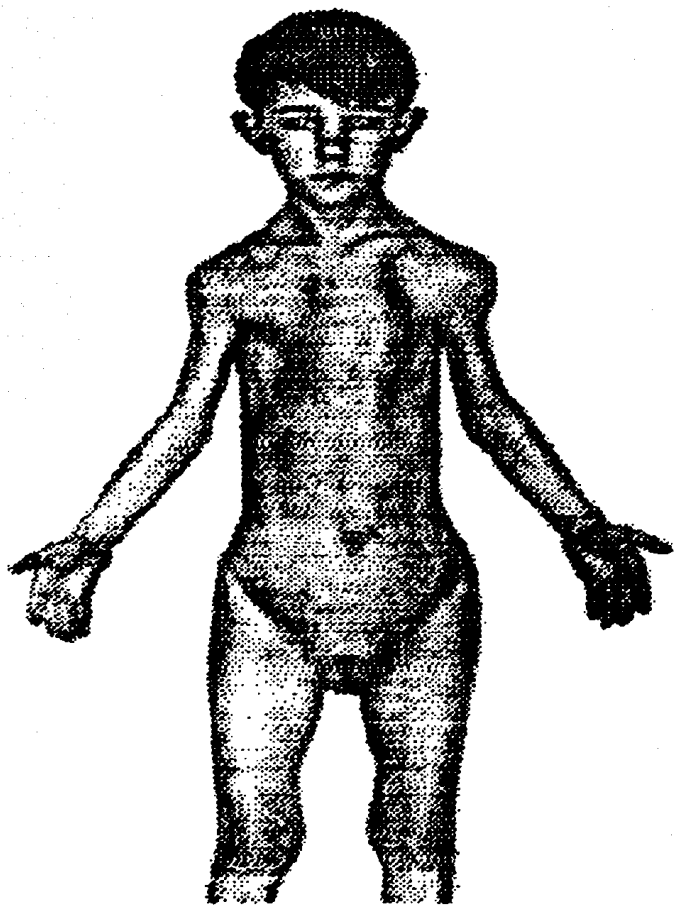
El síndrome consta de: a) polidactilia postaxial bilateral de lamano; b) condrodisplasia de los huesos largos que conduce a enanismo acromélico; c) displasia ectodérmica hidrótica que afecta principalmente a las uñas y los órganos dentales, y con menor frecuencia, d) malformaciones cardíacas congénitas.

El síndrome manifiesta una herencia recesiva autosómica con, consanguinidad de los progenitores en el 30% de los casos aproximadamente.

Manifestaciones Generales.

Facies. La facies no es especialmente característica, excepto por la presencia de un discreto defecto en la parte media del labio superior, el cual, aunque presente a menudo, no es notorio.

Anomalías esqueléticas. Las extremidades son, a menudo, ronchas y notoriamente acortadas en sentido distal, es decir desde el tronco hacia las falanges. Es frecuente hexadactilia bilateral de las manos, con el dedo supernumerario en el lado



DISPLASIA
CONDROECTODERMICA

cubital. se ha observado también heptadactilia. Con frecuencia, el paciente no puede cerrar firmemente el puño. Soló raras veces existen dedos de los pies supernumerarios. Con frecuencia existe un espacio ensanchado entre el dedo gordo y el resto de los dedos. Se han descrito también genu valgum, curvatura del húmero, pie equinovaro, pie calcaneovalgo y pecho de palomo con constricción torácica.

En la radiografía se observa que los huesos tubulares son cortos y están engrosados. Las extremidades diafisarias del húmero y del fémur son voluminosas. El acortamiento del radio y del cúbito es incluso más acentuado que el del húmero. La extremidad proximal del cúbito y la extremidad distal del radio rara vez son voluminosas, y la extremidad proximal del radio y la extremidad distal del cúbito son notoriamente pequeñas. El cabo ensanchado de la diáfisis tibial es irregular y los centros de osificación en la epifisis proximal son hipoplásicos. Existe forma en pico de la porción proximal de la tibia, con un sesgo externo largo e interno corto, que es causa de genu valgum después de la edad de seis años. el peroné está notoriamente acortado y su longitud normal es al rededor de la mitad. Faltan, a menudo, los huesos falángicos y son frecuentes fusiones del carpo (hueso grande y ganchoso), fusiones del metarcarpiano y metacarpianos múltiples. Las epifisis en forma de cono de las manos son patognomónicas del síndrome.

En la infancia la pelvis es displásica, con alas ilíacas bajas y proyección hacia abajo en forma de gancho del acetábulo interno. La epifisis de la cabeza femoral puede osificarse prematuramente. En la infancia se normaliza la forma de la pelvis.

Corazón. En el 40 al 50% de los casos publicados hasta la fecha se ha descrito cardiopatía congénita. se trata de la manifestación más grave y particularmente responsable de las frecuentes muertes neonatales. Muchos pacientes con trastornos cardíacos presentaban una sola aurícula y defecto de los cojines endocárdicos. Algunos pacientes habían presentado corazón trilobular o incluso corazón bolocular.

Pelo y uñas. El pelo, especialmente en las cejas y en la región pubiana, es delgado y escaso. Sin embargo. Casi todos los pacientes presentan distrofia acentuada de las uñas de las manos. Son notoriamente hipoplásicas delgadas y a menudo estriadas o en forma de cuchara. La piel es normal y no existe alteración de la sudoración.

Ojos. Los ojos suelen ser normales, aunque se ha observado estrabismo interno y catarata congénita.

Genitales. En alrededor de un tercio de los pacientes aparecen anomalías genitales. Todos ellos eran varones. Estas anomalías comprenden criptorquidia, epispadias discreto e hipospadias.

Estado mental. Se observó que algunos pacientes tenían un retraso mental, en varios casos se ha descrito hidrocefalia.

Manifestaciones orales. La manifestación oral más importante es la fusión de la porción media del labio superior al reborde gingival maxilar, con lo cual en la parte anterior no existe surco o pliegue mucobucal. Se trata de una manifestación constante que se ha descrito en todos los casos en que se ha investigado esta alteración. A causa de dicha fusión, la porción media del labio superior aparece hipoplásica, semejando un labio al que se ha practicado queilooplastia.

La primera dentición se ha observado por lo menos en el 25% de los niños, y es posible que esta situación sea incluso más frecuente de lo que se admite. La oligodoncia es también una manifestación constante, sobre todo en la región maxilar anterior. En esta región, el reborde alveolar está, a menudo, festoneado. Por nuestra parte, creemos que la escotadura de la apófisis alveolar inferior puede representar la continuación de la morfología festoneada normal de la encía desde el tercero al séptimo mes de la vida intrauterina. Los órganos dentales que aparecen suelen ser pequeños, con corona cónica y de espaciados de forma irregular. La forma de la corona de muchos de los órganos dentarios es distinta. Los que no son cónicos presentan una forma algo bicúspide, con fisuras altas y profundas de las cúspides. En la mitad de los casos aproximadamente se ha observado hipoplasia del esmalte.

Diagnostico Diferencial.

Puede ser casi imposible diferenciar en la radiografía el síndrome de Ellis-Van Creveld de la distrofia torácica asfíxica. Ambos síndromes pueden presentar alteraciones idénticas en las manos, pelvis y huesos largos. El diagnóstico diferencial se basa en las siguientes manifestaciones clínicas presentes en el síndrome de Elli-Van Creveld: anomalías cardíacas, hipoplasia ungueal, fusión del labio superior y de la encía, y en este caso aparición de los órganos dentarios. En época más avanzada de la vida, la presencia de genu valgum en la displasia condroectodérmica y de insuficiencia renal con hipertensión en la distrofia torácica asfíxica, ayudarán a establecer un diagnóstico más positivo.

El síndrome de Ellis-Van Creveld se diferencia de las otras condrodistrofias, como la acondropasia, condrodiplosia punteada, síndrome de Morquio e hipoplasia cartilago-cabello, por sus aspectos radiográficos distintivos mencionados anteriormente.

Se ha observado polidactilia e hipodoncia u otras anomalías dentarias en varias generaciones, sin otros estigmas aparentes y en asociación con disostosis acrofacial de Weyers y trisomía 13.

Se observa también polidactilia como componente del síndrome

de Bardet-Biedl (adiposidad, retinitis pigmentaria e hipoplasia genital).

La fusión parcial del labio superior debida a frenillo hiperplásico se observa en el síndrome de displasia orofacial. La primera dentición se ha observado en la paquioniquia congénita (tipo II), oculomandibulodiscefalia y ciclopiá.

5.10 Síndrome de Hipoplasia Dérmica Focal (Goltz).

El síndrome consta de: a) atrofia e hiperpigmentación lineal de la piel; b) depósitos localizados de grasa superficial; c) papilomas múltiples de las membranas mucosas y de la piel periorificial; d) anomalías de las extremidades, y e) anomalías de las uñas.

Es posible que esta afección se herede en forma de rasgo dominante ligado a cromosoma X, siendo letal en los varones, y produciendo una notoria reducción de la fecundidad en la mujer.

Manifestaciones Generales.

Piel y apéndices cutáneos. en el momento del nacimiento existen por lo general lesiones cutáneas asimétricas que se manifiestan en forma de anomalías semejantes a cicatrices, hiperpigmentación en estrias, atrofia y telangiectasia. En ocasiones, existen <campollas> en el momento del nacimiento, que se convierten en lesiones cicatrizales. El área de la cresta iliaca, la ingle y la cara posterior del muslo muestran con frecuencia masas adiposas que varían desde el color pardusco amarillo o rosado amarillo. Algunos pacientes han presentado papilomatosis de la piel.

Son muy comunes la hipotricosis y las uñas distróficas. Se ha descrito también fotosensibilidad. Los rebordes epidérmicos de los pulpejos de los dedos pueden ser hipoplásicos.

Sistema musculoesquelético. El hallazgo más común ha sido sindactilia bilateral, sobre todo entre el tercero y cuarto dedos. Es común también el hallazgo de polidactilia, oligodactilia, adactilia y sindactilia. Las extremidades, o partes de ellas, pueden estar acortadas. Puede existir braquidactilia como resultado de acortamiento de las falanges, metacarpianos o metatarsianos. Se han descrito clinodactilia y anomalías costales. Suele existir aplasia o hipoplasia de la porción media de la clavícula, limitada en apariencia al lado derecho.

Es frecuente la escoliosis, <<falta de segmentación>>. Una manifestación constante es la osteopatía estriada.

Ojos y oídos. Las manifestaciones oculares más frecuentes son coloboma del iris. Otras anomalías oculares son estrabismo,

nistagmo, obstrucción de los conductos lagrimales, microftalmia y anoftalmia unilateral.

Las anomalías de las orejas que se han publicado son pabellones mal moldeados, cártilagos hipoplásicos y sordera.

Sistema nervioso central. No es rara la microcefalia. Además del retardo físico es frecuente retardo mental.

Otros hallazgos. Se ha descrito hipoplasia del sistema genital y mamas pequeñas.

Manifestaciones orales. La manifestación más frecuente está representada por hipodoncia u oligodoncia. Otras manifestaciones son microdoncia, erupción retardada e hipoplasia del esmalte.

Aparecen también papilomas arborescentes de la mucosa oral, de los labios o de ambos, región perianal y mucosa genital. Se ha observado también hendidura bilateral del labio y del paladar.

Diagnostico Diferencial.

El nevus lipomatoso superficial (Hoffman-Zurhelle) se caracteriza por células de contenido adiposo neutro adyacentes en los vasos sanguíneos, en las capas media e inferior de la piel. En el diagnóstico diferencial deben excluirse la incontinencia pigmenti y el síndrome de Rothmund-Thomson.

La seudartrosis congénita se localiza casi siempre en apariencia en el lado derecho, y en algunos casos se hereda en forma de rasgo autosómico dominante. Raras veces es bilateral.

5.11 Incontinencia Pigmenti (Síndrome de Bloch-Sulsberger).

La incontinencia pigmenti básicamente es un genodermatosis, que comúnmente presenta manifestaciones bucales, y es probable que se transmita como un rasgo dominante ligado al sexo. Casi todos los casos que se han informado afectan al sexo femenino; se piensa que la enfermedad es fatal para el hombre.

Manifestaciones Generales.

Piel. La enfermedad por lo general ocurre poco después del nacimiento y se caracteriza por la aparición de lesiones eritematosas y vesiculosas en el tronco y en las extremidades que con frecuencia desaparecen y poco después vuelven a aparecer. Esta fase con frecuencia está asociada con una marcada eosinofilia. Gradualmente son reemplazadas por lesiones queratóticas, liquenoides, papilares o verrucosas blancas, que duran algunos meses.

El tercer tipo de lesiones cutáneas características en estos lactantes son máculas de color café-grisáceo, con distribución en parches, rayadas, que se encuentran en el tronco y las extremidades, y que son posteriores a las lesiones queratóticas verrucosas. Esta pigmentación empieza a desaparecer en unos pocos años. Es la fuerte pigmentación melanínica del epitelio, cayendo en racimos de cromatóforos en la dermis superior (incontinencia), lo que da a la enfermedad su nombre y se considera la característica del síndrome.

Con frecuencia se ven diversos defectos asociados en la incontinencia pigmenti, como calvicie local o generalizada.

Ojos. Cataratas, atrofia óptica, estrabismo y fibroplasia retrolental.

Sistema nervioso. Problemas en el sistema nervioso central.

Otros hallazgos. Lesiones del sistema esquelético.

Manifestaciones orales. Los cambios bucales en esta enfermedad están limitados a los órganos dentales, tanto en la dentición decidua como en la permanente. Se ha descrito que estos cambios dentales consisten en la erupción retardada del órgano dental, coronas bucales en forma de espiga o de cono, órganos dentales congénitamente ausentes (hipodoncia u oligodoncia), malformaciones dentarias y cúspides adicionales.

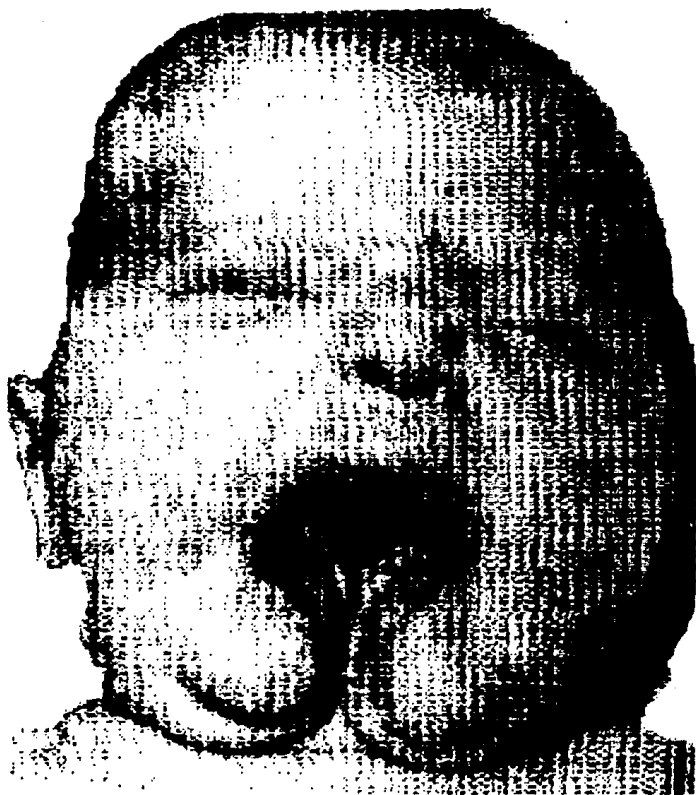
Diagnostico Diferencial.

La forma de cono en los órganos dentarios son muy similares a los que se ven en la displasia ectodérmica hereditaria, también debe excluirse el síndrome de hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz).

5.12 Labio y Paladar Hendidos.

Las endiduras faciales se presentan en muchos planos de la cara como resultado de las fallas o defectos en el desarrollo o maduración de los procesos embriológicos. De esta manera podemos reconocer las anomalías como hendiduras faciales oblicuas y transversas, las cuales se extienden respectivamente desde el labio superior o de la ventana nasal hasta el ojo y del ángulo de la boca al oído. Sin embargo, la hendidura facial más importante es el labio hendido mandibular o maxilar.

Se ha confirmado que existen dos entidades distintas y separadas: 1) labio hendido con o sin asociación de paladar hendido, y 2) paladar hendido aislado. Sin duda alguna, la herencia es uno de los factores más importantes a considerar en la etiología de estas malformaciones. No obstante, también son importantes los factores externos.



HENDIDURA DE
LENCUA, LABIO
Y MANDIBULA

La mayoría de los autores indican que el patrón hereditario es diferente al del paladar hendido aislado.

La forma más común es la hereditaria, siendo de naturaleza poligénica (determinada por diferentes genes que actúan juntos).

La segunda forma es monogénica o sindrómica y está asociada con una variedad de anomalías congénitas.

Dentro de los factores externos tenemos los nutricionales como dietas deficientes o abundantes de vitamina A, dietas deficientes en riboflavina, la aplicación de cortisona; todo esto cuando la madre esta gestando.

Las tensiones fisiológicas, emocionales o traumáticas pueden jugar un papel importante en la etiología del paladar hendido, debido a que la tensión induce un aumento de función de la corteza suprarrenal y la secreción de hidrocortisona.

Otros factores sugeridos como posibles causas de la aparición del paladar hendido incluyen: 1) suplemento vascular defectuoso hacia el área afectada; 2) alteración mecánica, en la cual el tamaño de la lengua puede impedir la unión de las partes; 3) sustancias circulantes, como el alcohol y ciertas drogas y toxinas; 4) infecciones, y 5) falta de fuerza de desarrollo inherente.

Labio Hendido Mandibular.

Es una alteración muy rara que se presenta en la línea media del labio inferior; su desarrollo puede deberse a la falla de completar la unión hasta el arco mandibular o a la persistencia de la ranura central del proceso mandibular. Puede estar afectado únicamente el labio, en ocasiones también se afecta la mandíbula.

Labio Hendido Maxilar.

Es la más común e importante de las hendiduras faciales.

Alguna vez se pensó que el labio hendido común se debía a la falla de la porción globular del proceso nasal medio para unirse adecuadamente con los procesos nasal lateral y maxilar. Hace poco, se sugirió que esta hendidura no sólo se debe a la falta real de unión de los procesos, sino a una falla de la penetración mesodérmica y a la obliteración de las ranuras ectodérmicas, separando estas masas mesodérmicas que de hecho constituyen los procesos faciales. La ausencia o deficiencia de dichas masas o, su falla al penetrar las ranuras ectodérmicas origina rompimiento del ectodermo, formando la hendidura. Debido a que la penetración



HENDIDURA
BILATERAL
DEL MAXILAR

representa entre cualquiera de las masas pares mesodérmicas laterales y la masa mesodérmica individual central, es obvio que la hendidura maxilar puede ser un defecto unilateral o bilateral, pero no de la línea media.

Manifestaciones Generales.

Puede presentar un cuadro clínico variado, según la gravedad de la lesión.

El labio hendido unilateral afecta sólo un lado del labio; el bilateral, ambos lados. Este último ha dado lugar término "labio leporino". La hendidura incompleta se extiende en una distancia variable hacia la ventana de la nariz y a veces también afecta al paladar; la hendidura completa se localiza dentro de la ventana nasal y con más frecuencia afecta al paladar.

Paladar Hendido.

Representa una lateración en la fusión normal de las hojas palatinas; es una falla en la unión, debido a la falta de fuerza, a la interferencia de la lengua o a la disparidad en el tamaño de las partes afectadas. El paladar blando y la úvula no se forman como resultado de la fusión de las partes, sino más bien como una extensión posterior del proceso palatino; por tanto, una hendidura de estas estructuras es básicamente una extensión de la hendidura del paladar duro.

5.13 Síndrome de Rieger (Oligodoncia y Disgenesia Mesodérmica Primaria del Iris).

El síndrome presenta un patrón de herencia autosómica dominante con penetrancia casi completa y expresividad variable.

Manifestaciones Generales

Facies. Cierta número de pacientes han presentado raíz nasal ancha y aplanada, arcos supraorbitarios prominentes, y prognatismo relativo debido a desarrollo escaso del maxilar superior o a pérdida de la altura vertical del mismo a causa de la oligodoncia. En cerca de un 40% de los pacientes se observa telecanto discreto, con o sin hipertelorismo ocular.

Ojos. Existe hipoplasia del iris, y sinequias anteriores que se extienden desde el iris a la córnea a través de la cámara anterior. En más del 70% de los casos, las pupilas en forma de hendidura (discordia) son resultado de la tracción estas sinequias. El embriotoxón posterior (engrosamiento de la línea de Swalbe) es una manifestación constante. Microcórneas,

megalocórneas, opacidad corneal, coloboma del iris, escleróticas azules, aniridia, glaucoma y estrabismo son también frecuentes.

Manifestaciones orales. El área premaxilar está relativamente poco desarrollada y es frecuente un número reducido de dientes oligodoncia sobre todo de incisivos centrales y laterales.

Los incisivos y los segundos premolares del maxilar superior son los que faltan con más frecuencia. Varios autores han descrito forma cónica de la corona.

Diagnostico Diferencial.

La supresión de la dentición y los dientes con forma de corona cónica se observan en otros varios trastornos, como la displasia ectodérmica hipohidrótica, la displasia condroectodérmica y la incontinencia pigmenti.

Hemos observado hermanos con anomalía de Rieger, retardo acentuado del crecimiento, hernia inguinal, hipermovilidad articular, ojos de implantación profunda y erupción dentaria retardada.

5.14 Síndrome de Rothmund-Thomson (Poiquilodermia Congénita).

El síndrome consta de: a) poiquilodermia que aparece del tercero al sexto mes de la vida, b) cataratas bilaterales que aparecen del cuarto al séptimo año, y c) hipogonadismo.

El síndrome presenta una herencia autosómica recesiva, aunque más del 70% de los pacientes han sido mujeres. En varios casos se ha observado consanguinidad, y el síndrome se ha observado en gemelos idénticos.

Manifestaciones Generales.

Facies. Hasta la fecha presente no se dispone de datos suficientes concernientes a la cara. Sin embargo, algunos autores han observado cabeza voluminosa con abombamiento frontal y puente nasal también microcefalia.

Piel y apéndices cutáneos. La piel de las mejillas y de las orejas, no es afectada en el momento del nacimiento, se vuelve rojiza y tumefacta aproximadamente hacia el tercero a sexto mes de la vida. Entonces se afectan las superficies extensoras de las manos, antebrazos, piernas y muslos, y también las nalgas, aunque por lo general en menor grado, afectándose más intensamente las superficies expuestas. Con frecuencia, queda respetado el tronco. Pronto remite la fase inflamatoria, y deja áreas que aparecen ser combinaciones variadas de pigmentación, despigmentación, atrofia y telangiectasia. La pigmentación macular o reticular, irregular

y de color pardo oscuro, sigue en general a la aparición de la atrofia y de la telangiectasia.

Por lo menos un 35% de los pacientes presentan sensibilidad a la luz solar, lo que se manifiesta por la producción de ampollas. Esta sensibilidad suele ser más acentuada en las primeras épocas de la vida.

En algunos pacientes puede faltar casi por completo, o ser un tanto escasa la formación de pelo en el cuero cabelludo y en pubis y axilas. Con frecuencia faltan también las cejas y pestañas, o están muy disminuidas.

Se puede hallar hiperqueratosis verrugosa, en especial sobre las articulaciones, con desarrollo tardío de carcinoma de células escamosas y queratosis palmoplantar. Por lo menos en una cuarta parte de los casos se ha señalado también distrofia ungueal.

Sistema endocrino. Alrededor de un 25% de los pacientes parecen tener un trastorno endocrino, con mayor frecuencia hipogonadismo. Es común la menstruación escasa, y pocas mujeres afectas han tenido hijos.

Sistema esquelético. Más de la mitad de los pacientes presentan estatura notable baja, con falanges terminales cortas. El enanismo es proporcionado. Los miembros son, a menudo, gráciles, delicados, y puede haber intensa acrocianosis.

Ojos. En el 50 a 75% de los casos se han descrito cataratas subcapsulares anteriores, perinucleares, y estrelladas posteriores. Las cataratas son bilaterales, y por lo general aparecen entre el cuarto y séptimo años, aunque pueden aparecer más pronto. Son completas y semisólidas, y producen pérdida de la visión en el espacio de pocas semanas.

Manifestaciones orales. Se han mencionado microdoncia, malformaciones múltiples de las coronas, erupción retardada y ectópica y dientes supernumerarios o ausencia congénita de los órganos dentales (hipodoncia u oligodoncia). Se ha observado también úvula bifida.

Diagnóstico Diferencial.

Un síndrome algo similar en adultos ha sido denominado síndrome de Werner, cuyas manifestaciones aparecen a partir de los 20 a 30 años de edad.

En la osteodisplasia gerodérmica existe envejecimiento prematuro de la piel, enanismo, diversas anomalías del ojo (incluidas microcórnea y opacidades corneales congénitas), anomalías óseas, y coloración amarillenta de los órganos dentales debida presumiblemente a defecto del esmalte.

El síndrome de Cockayne consiste en enanismo primordial,

deformidades en flexión, cifosis, hiperosteosis de los huesos craneales, sensibilidad a la luz solar y diversas anomalías oculares, tales como atrofia óptica, degeneración retiniana y catarata. El niño aparece prematuramente senil, con ojos hundidos, prognatismo del maxilar y órganos dentarios cariados. El síndrome de Bloom se caracteriza por enanismo, sensibilidad a la luz solar, roturas cromosómicas, tendencia a desarrollar leucemia y herencia recesiva autosómica.

5.15 Síndrome de Williams. (Síndrome de la Cara de Elfo, Síndrome de la Hipercalcemia Ideopática-Estenosis Aórtica Supraaórtica)

El síndrome consta de a) aspecto facial característico, b) retraso mental, c) déficit de crecimiento, d) anomalías cardiovasculares, y d) hipercalcemia infantil.

Manifestaciones Generales.

Facies. Las manifestaciones faciales son características, y llegan a ser más notables con el transcurso de la edad. Es característica la combinación de aplanamiento hemifacial, puente nasal hundido, ventanas nasales en anterversión, tabique subnasal largo, labios gruesos, distancia intercomisural amplia y boca abierta. Las manifestaciones oculares son ensanchamiento interno del reborde de las cejas, hendiduras palpebrales cortas, hipertelorismo ocular, pliegues del epicanto, plenitud periorbitaria, estrabismo, y un elevado porcentaje de individuos de ojos azules, con aspecto estrellado del iris. Pueden observarse raramente opacidades de la córnea, del cristalino o de ambos, y ptosis de los párpados. En algunos casos, las orejas pueden ser prominentes. Con el transcurso de la edad se produce prominencia del cartilago tiroides.

Hipercalcemia. En la mayor parte de los casos no se ha documentado hipercalcemia. Cuando existe, suele desaparecer durante el segundo año de la vida. La anamnesis puede revelar una historia de insuficiencia de desarrollo, hipotonía, anorexia, estreñimiento o lesión renal.

Anomalías esqueléticas y de los miembros. En muchos casos se observa deficiencia discreta a moderada del crecimiento de comienzo prenatal, con deficiencia más notable del crecimiento durante el período postnatal.

La fase hipercalcémica puede ser causa de amplias alteraciones osteoscleróticas que remiten con el transcurso del tiempo. En algunos casos pueden existir craneosinostosis (secundaria a microcefalia), edad ósea retardada, y aumento de la densidad de las metafisis, epifisis y base del cráneo.

Se han descrito torax excavado, hallux valgus, clinodactilia del meñique, y uñas de implantación profunda e hipoplásicas.

BIBLIOTECA CENTRAL

Sistema nervioso central. Microcefalia discreta (más notable en el diámetro bifrontal), retardo mental, disfunción neurológica discreta, y personalidad rara son manifestaciones características. En la infancia se ha señalado que los pacientes son amistosos, o palabreros, o con <<maneras alegres>>.

Sistema cardiovascular. Como manifestaciones cabe citar estenosis aórtica supravalvular, estenosis aórtica valvular, coartación de la aorta, hipoplasia aórtica, estenosis de la arteria pulmonar, estenosis arteriales periféricas (cardíaca, celiaca, subclavia, mesentérica y renal), defecto del tabique auricular, defecto del tabique ventricular, retorno venoso pulmonar anómalo, fistula arteriovenosa (pulmón), interrupción del cayado aórtico y aplasia de la vena porta. Se han observado, con frecuencia, hipertensión arterial y soplo cardíaco. No existe correlación aparente entre el grado de retardo mental y la gravedad de las anomalías cardiovasculares.

Otras manifestaciones. Se han descrito pene pequeño, y hernias inguinal y umbilical.

Manifestaciones orales. Son característicos los labios gruesos, distancia intercomisural amplia y surco subnasal largo. La voz es, a menudo, ronca. Se ha descrito el arco del maxilar superior como demasiado ancho para el arco maxilar inferior. Se han descrito hipodoncia, microdoncia, raíces pequeñas y delgadas y dens invaginatus. Por parte de algunos autores se han observado los segundos molares del maxilar superior y los primeros molares permanentes del maxilar superior hipoplásicos y en forma de mamelón. También se ha observado micrognacia discreta, ángulo del maxilar inferior ensanchado, lesiones osteoscleróticas en la lámina dura (sobretudo en la región molar-premolar), calcificación retardada de los dientes, repliegues y engrosamientos de la membrana de la mucosa bucal, y frenillos labiales excesivos prominentes.

Diagnostico Diferencial.

Se ha descrito una forma discreta de hipercalemia ideopática que no se asociaba con osteosclerosis, deficiencia mental o anomalías cardiovasculares. Sin embargo, pueden observarse anorexia, vómitos, pérdida de peso, e insuficiencia de desarrollo⁷



MALFORMACION Y
AUSENCIA

CONCLUSIONES

1) Para que la célula humana sea normal requiere tener 46 cromosomas dando la mitad el padre y la mitad la madre.

2) Los cromosomas sexuales X y Y se aparean XX en la mujer y XY en el hombre.

3) Cuando la meiosis funciona inadecuadamente produciendo cigotos con números anormales de cromosomas da por resultado la aparición de defectos hereditarios y/o congénitos.

4) Las alteraciones en los genes se pueden transmitir de varias formas siendo las 2 más importantes la ocasionada por herencia autosómica dominante en la cual el gen afectado se hereda por uno de los padres y la herencia autosómica recesiva, en la cual el gen anormal se hereda por ambos padres.

5) El estomodeo primitivo que posteriormente será la boca se formará con el plegamiento del embrión.

6) Los tres primeros arcos branquiales juegan un importante papel en el desarrollo del macizo frontal.

7) El maxilar es formado por el primer arco a los 24 días de desarrollo y posteriormente el cartilago de Meckel formará la mandíbula, la cual terminará de formarse hasta la décima semana.

8) En el día 37 de desarrollo se formará la lámina dentaria da origen a los dientes.

9) En la séptima semana de desarrollo se fusionan los procesos palatinos cuando la lengua se retira de entre ellos, y es en este momento si no sucede se manifieste la anomalía conocida como paladar hendido.

10) La forma de cono de los órganos dentales se da en el periodo de campana esto junto con la reducción en el tamaño se consideran como manifestaciones de ausencia dental.

11) La hipodoncia puede tratarse de una anomalía única, pero generalmente está relacionada con otras (enfermedades y síndromes), esto también sucede en la oligodoncia.

12) La hipodoncia u oligodoncia también puede ser debido a extracciones lo que se conoce como anodoncia falsa o inducida en el caso de tratarse de todos los órganos dentales.

13) La cronología de ausencias de mayor a menor es la siguiente: 1.- Terceros Molares.

2.- Incisivos Centrales Maxilares.

3.- Segundos Premolares Mandibulares, aunque en estos dos últimos hay polémicas al respecto.

4.- Incisivos Mandibulares los centrales con mayor frecuencia que el lateral aunque por su semejanza en ocasiones es difícil saber cual es el anómalo.

5.- La hipodoncia en los órganos dentales deciduos es sumamente extraña.

14) Dentro de la oligodoncia los órganos dentales que faltan con mayor frecuencia son los Incisivos Centrales Superiores, seguidos por los Primeros Molares Superiores e Inferiores y los Caninos Inferiores.

15) No todas las edades son oportunas para la determinación de estas anomalías.

16) La anodoncia es el grado más avanzado de la oligodoncia debido a que es la ausencia de todos los órganos dentarios tanto de la primera como de la segunda dentición y es sumamente rara.

17) La herencia es la causa principal tanto de la hipodoncia como de la oligodoncia.

18) Los síndromes son los que tienen el primer lugar dentro de las anomalías relacionadas con la hipodoncia.

19) La herencia por la cual se transmiten los síndromes con rasgos de hipodoncia u oligodoncia puede ser autosómica dominante o recesiva autosómica.

20) No hay un porcentaje significativo en el cual se advierta una predilección por el sexo, aunque se nota una ligera tendencia por el sexo femenino.

GLOSARIO

-ACETABULO.- Cavidad cotiloidea, especialmente la del hueso iliaco.

-ACROCIANOSIS.- Coloración violácea permanente de las manos y pies, con dolor ligero, pero sin alteraciones tróficas, debida probablemente a trastornos endocrinos simpáticos.

-ALOPECIA.- Calvicie, deficiencia natural o anormal de cabello.

-ANENCEFALIA.- Falta de cerebro.

-ANQUILOSIS.- Abolición o limitación de los movimientos de una articulación movable.

-BRAQUICEFALIA.- Cabeza corta, aplanada en la parte posterior.

-COLOBOMA DEL IRIS.- Fisura del iris, generalmente en la porción inferior.

-CLINODACTILIA.- Curvatura o desviación permanente de uno o más dedos.

-CONDRODISPLASIA.- Retardo e irregularidad en la formación de cartilago.

-CORECTOPIA.- Situación anormal de la pupila.

-CRIPTORQUIDIA.- Ausencia de uno o ambos testículos del escroto por detención de estos órganos en el abdomen o en el conducto inguinal en su emigración normal.

-DOLICOCEFALO.- Que tiene el diámetro anteroposterior de la cabeza o céfalico relativamente largo.

-ECTOPIA DEL CRISTALINO.- Anomalia de situación o de posición del cristalino.

-ECTRODACTILIA.- Falta congénita total o parcial, de uno o más dedos.

-ECZEMA.- Afección inflamatoria, aguda o crónica de la piel, originada por diversas causas, que ofrece diversidad de lesiones, entre las cuales las más constantes son: eritema, edema, vesículas, exudación, costras, liquenificación y escamas.

-EPISPADIAS.- Deformidad congénita en la cual la uretra se abre en el dorso del pene a mayor o menor distancia del arco del pubis.

-ESCAFOCEFALIA.- Deformidad del cráneo en quilla, o sea alargado y elevado en sentido anteroposterior y aplastado transversalmente.

-ESTRABISMO.- Desviación de uno de los ojos de su dirección normal, de suerte que los ejes visuales no pueden dirigirse simultáneamente a un mismo punto.

-EXOFTALMOS.- Protrusión o proyección anormal del globo del ojo.

-GENU VALGUM.- Piernas en X debido a que las rodillas se juntan y los pies se separan.

-GLAUCOMA.- Enfermedad del ojo, así denominada por el color verdoso que toma la pupila, caracterizada por el aumento de la presión intraocular, dureza del globo del ojo, atrofia de la papila óptica y ceguera.

-HALLUX VALGUS.- Desviación del dedo gordo hacia los demás dedos, a los que cruza por encima o por debajo.

-HELIX.- Repliegue semicircular que forma el borde del pabellón auricular.

-HEPTADACTILIA.- Siete dedos.

-HEXADACTILIA.- Seis dedos.

-HIPERPIREXIA.- HIPERTERMIA Elevación de la temperatura corporal.

-HIPERTELORISMO.- Separación excesiva entre dos partes u órganos.

-HIPOHIDROSIS.- Sudoración escasa.

-HIPOSPADIAS.- Abertura congénita anormal de la uretra en la cara inferior del pene.

-HIPOTRICOSIS.- Falta total o parcial de pelo o cabello.

-MEGALOCORNEA.- Córnea prominente o de gran tamaño.

-NISTAGMUS.- Espasmo clónico de los músculos motores del globo ocular, que produce movimientos involuntarios de éste en varios sentidos: horizontal, vertical, oscilatorio o mixto.

-PAQUIONIQUIA.- Engrosamiento de las uñas.

-POIQUILODERMIA.- Dermatitis caracterizada, tras una fase de accidentes que semejan una infección ligera (mialgias, artralgias, edema facial) por la aparición de un eritema telangettásico generalizado que forma

una red de mallas en el centro de las cuales se atrofia la piel. capilares

-PTOSIS.- Caída o prolapso de un órgano o parte.

-PROPTOSIS OCULAR.- Exoftalmia.

-QUEILOPLASTIA.- Cirugía plástica de los labios.

-SINDACTILIA.- Adherencia congénita o accidental de dos o más dedos entre sí.

-SINOSTOSIS CRANEAL.- Unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea.

-TRIGONOCEFALIA.- Dolicocefalo con cabeza triangular de vértice anterior por sinostosis prematura del frontal.

BIBLIOGRAFIA

- BARTUAL, BELLOCH, CASANOVAS JOSE, FOZ AMADEO, PIEDROLA Y OTROS
Diccionario Terminológico de Ciencias Médicas
Editorial Salvat Editores, S.A.
Barcelona, 1974
Pag. 8, 12, 37, 51, 62, 150, 214, 229, 239, 250, 265, 299,
308, 345, 353, 378, 387, 441, 445, 464, 492, 496-498, 704,
753, 779, 800, 832, 839, 925, 940, 1008.

- GORLIN ROBERT J. Y GOLDMAN HENRY M.
Thoma Patología Oral
Editorial Salvat Editores s.a.
Barcelona, 1983
Pag. 12, 37, 46, 53-70, 73-74, 135-143, 582-585, 588-590.

- GORLIN ROBERT J., PINDBORG JENS J. Y COHEN M. MICHAEL JR.
Síndromes de la Cabeza y del Cuello
Editorial Ediciones toray, S. A.
Barcelona, 1978
Pag. 67-70, 77-87, 92-102, 329-333, 432-436, 463-467, 576-580,
260-263, 696-703, 738-742.

- HAM ARTUR W. Y CORMAK DAVID H.
Tratado de Histología
Editorial Nueva Editorial Interamericana S.A. de C.V.
México D.F., 1987
655-666.

- LANGMAN JAN, SADLER T. W., DE JILL LELAND IL.
Embriología Médica
Editorial Nueva Editorial Interamericana S.A. de C.V.
México D.F., 1987
Pag. 3-71, 125-129, 237-247, 354-363.

- SEDANO HEDIE O., SAUK JOHN J. JR. Y GORLIN ROBERT J.
Oral Manifestations of Inherited Disorders
Editorial Butterworths
London.
Pag. 27-29, 34, 36, 41-43, 97-99, 130-131, 149, 132-134, 144-146,
188- 190, 159-160.

- W. G. SHAFER Y B. M. LEVY
Tratado de Patología Bucal
Editorial Nueva Editorial Interamericana S.A. de C.V.
Mexico D.F., 1986
Pag. 44-46, 706-710, 839-841, 856, 13-18, 712713, 841.

- TEN CATE AR.
Histología Oral
Editorial Medica Panamericana S.A.
Buenos Aires, 1986

ARTICULOS

- BAUM, J. BRUCE, MICHAEL M. COHEN.
Studies on Agenesis in the Permanent Dentition
Department of Oral Pathology, Tufts University,
Boston, Massachusetts 1971

- S. M. GARN, A. B. LEWIS, J. H. VICINUS
Third Molar Agenesis and Reducción in the Number of Other Teeth
Department of Growth and Genetics, Fels Research Institute,
Journal of Dental Research, vol. 41
Yellow Springs, Ohio 1962

- PENTI KIRVESKARI, HASEE HANSSON, BJÖRN HEDEGARD Y ULF KARLSSON
Crown Size and Hipodontia in the Permanent Dentition of Modern
Skolt Lapps
Institute of Dentistry, University of Turku, Finland
and Odontologiska Kliniken, University of Gothenburg,
Sweden, 1978

- PIERRE LE BOT AND DENISE SALMON
Congenital Defects of the Upper Lateral Incisor (ULI):
Condition and Measurements of the Other Teeth, Measurements
of the Superior Arch, Head and Face
Laboratoire d'Anthropologie Biologique (professeur Olover)
Université Paris
Paris 1980