

Universidad Nacional Autónoma  
de México



---

---

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

*"El Paladar en el Síndrome  
de Séguin y Down"*

T E S I S

Que para obtener el Título de:

**CIRUJANO DENTISTA**

P R E S E N T A :

Olivia Guadalupe Padilla Cruz

---

MEXICO, D. F.

1978

14087



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



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

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

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

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

**A MIS PADRES:**

**COM INFINITO AGRADECIMIENTO.**

**A MIS HERMANOS:**

**CON CARÍÑO.**

A LA DRA. MA. DEL SOCORRO GALINDO MORÁN  
POR LA AYUDA QUE ME HA BRINDADO DURANTE  
TODA MI CARRERA.

**AL MAESTRO:**

**DR. OCTAVIO GODINEZ NERI.**

**QUIEN CON SU AYUDA Y DIRECCIÓN HIZO POSIBLE  
LA ELABORACIÓN DE ÉSTA TESIS.**

**A TODOS LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN  
QUIÉNES MERECEM RESPECTO POR LO QUE PUEDEN HACER.**

# I N D I C E

## INTRODUCCION

CAPITULO	I	HISTORIA Y TERMINOLOGIA
CAPITULO	II	GENERALIDADES DE GENETICA
CAPITULO	III	HALLAZGOS CITOGENETICOS EN EL SINDROME DE SEGUIN Y DOWN
CAPITULO	IV	ETIOLOGIA Y FRECUENCIA
CAPITULO	V	MANIFESTACIONES CLINICAS
CAPITULO	VI	EMBRIOLOGIA DEL PALADAR
CAPITULO	VII	ANATOMIA DEL PALADAR
CAPITULO	VIII	EL PALADAR EN EL SINDROME DE SEGUIN Y DOWN

CONCLUSIONES

VOCABULARIO

BIBLIOGRAFIA

## INTRODUCCION

LOS CONOCIMIENTOS EN EL CAMPO DE LA GENÉTICA HAN AUMENTADO EN FORMA CONSIDERABLE DURANTE LA ÚLTIMA DÉCADA, SURGIENDO CON ÉSTO, EL RECONOCIMIENTO AL IMPORTANTE PAPEL QUE TIENE ÉSTA EN EL DESARROLLO NORMAL Y ANORMAL DE LOS SERES VIVOS, ASÍ COMO EN SUS DIFERENTES ÓRGANOS O SISTEMAS ESPECIALIZADOS.

ESTE ESTUDIO TRATA DE LOS HALLAZGOS ENCONTRADOS EN EL SÍNDROME DE SÉ GUIN Y DOWN, QUE ES LA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA QUE SE PRESENTA CON MAYOR FRECUENCIA EN EL HOMBRE, Y ESTÁ BASADA EN UNA COPIACIÓN DE HALLAZGOS OBTENIDOS A TRAVÉS DE VARIOS INVESTIGADORES, A CUYAS PERSONAS DEBO RESPETO Y ADMIRACIÓN. AL CUAL MODESTAMENTE AGREGO EL PRODUCTO DE UNA INVESTIGACIÓN PERSONAL ACERCA DEL PALADAR, ESPECÍFICAMENTE SOBRE SUS VARIACIONES EN EL SÍNDROME DE SÉ GUIN Y DOWN.

CON EL PRESENTE TRABAJO SE PRETENDE CONOCER DESDE EL PUNTO DE VISTA ODONTÓLOGICO, UNA DE LAS VARIAS ALTERACIONES QUE PUEDEN PRESENTARSE EN ES TE SÍNDROME.

AGRADEZCO PROFUNDAMENTE AL INSTITUTO JOHN LANGDON DOWN, DONDE SE DESARROLLA UN PROGRAMA ESPECIALIZADO QUE RESUELVE ÍNTEGRAMENTE LA PROBLEMÁTICA PLURAL Y COMPLEJA PLANTEADA POR ESTE TRANSTORNO GENÉTICO; EL CUAL ES DIRIGIDO CON UN PROFUNDO SENTIDO HUMANO POR LA PROFESORA SILVIA DE LÓ-

PEZ FAUDO, EN ANUENCIA DE UN GRUPO SELECTO DE COLABORADORES, SIN CUYA AYUDA Y COMPRENSIÓN NO HUBIERA SIDO POSIBLE LA REALIZACIÓN DEL ASPECTO CLÍNICO DE ESTE TRABAJO.

AL DR. FABIO SALAMANCA GÓMEZ +, AGRADEZCO EL HABERME PROVISTO DE INFORMACIÓN, PARTE DE ELLA INÉDITA Y DE MATERIAL SUMAMENTE VALIOSO PARA ILUSTRAR ESTA TESIS.

ASÍ MISMO AGRADEZCO A MIS COMPAÑEROS: NAELA GUERRERO RIVERA, ENRIQUE FLORES CONTRERAS, JUAN J. JIMÉNEZ MANGAS Y RICARDO TORRES VALLEJO, CON QUIÉNES COLABORÉ PARA LA REALIZACIÓN DEL ESTUDIO DE ESTOS PACIENTES.

+ JEFE DE LA SECCIÓN DE CITOGENÉTICA DE LA DIVISIÓN DE INVESTIGACIONES - EN GENÉTICA HUMANA, SUBJEFATURA DE INVESTIGACIÓN CLÍNICA DEL HOSPITAL - DE PEDIATRÍA DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL DEL IMSS.

## HISTORIA

EL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN ES POSIBLEMENTE LA MÁS FRECUENTE Y MEJOR CONOCIDA DE LAS ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS.

EN 1846 UN FRANCÉS LLAMADO EDGARD SÉGUIN, LO DESCRIBIÓ POR PRIMERA VEZ LLAMÁNDOLO "IDIOCIA FURFURÁCEA". (1)

VEINTE AÑOS MÁS TARDE EL INGLÉS JOHN LANGDON DOWN INTRODUJO EL TÉRMINO MONGOLISMO. (2)

EN 1874 Y 1875 FRASSER Y MITCHELL DIERON EL PRIMER REPORTE CIENTÍFICO DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN, NOMBRÁNDOLA "IDIOCIA CÁLMUCA"; MITCHELL RECONOCIÓ QUE NO SON CRETINOS COMO LOS HABÍA DENOMINADO SÉGUIN, PERO TIENEN ALGUNOS ASPECTOS EN COMÚN CON EL CRETINO IDIOTA. (3)

SHUTTLEWORTH SEÑALÓ QUE ESTOS PACIENTES SON A MANERA DE NIÑOS "NO - TERMINADOS" O "NO ACABADOS", "UNIFINISHED CHILDREN", POR SU PECULIAR APARIENCIA CON LA FASE FETAL. (4)

ALGUNOS INVESTIGADORES COMO WANDERBURG (1932), BLEYER (1934), FANCO NI (1939) Y PENROSE (1939), SUGIRIERON QUE EXISTÍA UNA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA EN EL SÍNDROME DE DOWN. (5)

SIENDO HASTA 1952 QUE MITTWOCH INICIA EL ESTUDIO SISTEMÁTICO DE LOS CROMOSOMAS EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN. (6)

VARIAS PUBLICACIONES HAN APARECIDO EN DIFERENTES IDIOMAS ACERCA DEL SÍNDROME SÉGUIN Y DOWN, ENTRE ELLAS SE ENCUENTRA LA DE BENDA, QUE LA MIZO DESDE UN PUNTO DE VISTA MÉDICO-BIOLÓGICO, ANALIZANDO LA PATOLOGÍA CLÍ

NICA, LA NEUROLOGÍA Y LA ENDOCRINOLOGÍA, TANTO DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN COMO DEL CRETINISMO, HACIENDO COMPARACIONES ENTRE ELLAS. (7)

EN 1959 LEJEUNE Y SUS COLABORADORES, REPORTARON QUE EL NIÑO CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN TIENE 47 CROMOSOMAS. (8)

### TERMINOLOGÍA

DESDE 1846 SE LE HA DENOMINADO EN DIFERENTES FORMAS A ESTA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA. EDOARDO SÉGUIN LA LLAMÓ "IDIOCIA FURFURÁCEA", POR EL ASPECTO DE SU PIEL ROSADA Y DESCAMATIVA. POR EL PARECIDO QUE TIENEN ESTOS PACIENTES CON LA RAZA MONGÓLICA, LANGDON DOWN LA DENOMINÓ EN 1886 COMO "MONGOLISMO". MÁS TARDE MITCHELL LA DENOMINÓ "IDIOCIA CALMUCA", DESCRIBIÉNDOLA COMO UNA FORMA DE IDIOCIA RARAMENTE IDENTIFICADA, PERO MUY FRECUENTE DENTRO DE UNA INSTITUCIÓN. (3)

SHUTTLEWORTH DIÓ EL TÉRMINO DE "UNFINISHED CHILDREN", NIÑO NO ACABADO O NO TERMINADO; "THOMSON TRATANDO DE OBIVAR PROBLEMAS LO CAMBIÓ A "ILL FINISHED" TÉRMINO POCO FELIZ Y MENOS DEFINIDOR. (4)

UN TÉRMINO MÁS APROPIADO FUE USADO EN 1907 POR ARTHUR SCHULLER, EL DE "ACROMICRIA CONGÉNITA", DESDE UN PUNTO DE VISTA ANATÓMICO, POR SER LO OPUESTO A LA ACROMEGALIA. CLIFT EN 1922 REPORTÓ HALLAZGOS RADIOGRÁFICOS CONSIDERANDO EL TÉRMINO ACROMICRIA APROPIADO, POR LO DESPROPORCIONADO DE SU DESARROLLO DEFICIENTE. (10)

EN 1961 ALLEN Y COLABORADORES, PROPUSIERON EL NOMBRE DE SÍNDROME DE JOHN LANGDON DOWN. (11) MÁS TARDE YUNIS Y COLABORADORES, DESIGNARON EL

TÉRMINO DE TRISOMÍA G<sub>1</sub>, PUES DUDABAN CUAL ERA EL CROMOSOMA TRIPLICADO. --

(12)

EN INVESTIGACIONES ACTUALES SE HA ESTABLECIDO QUE EL CROMOSOMA QUE -  
EXISTE DE MÁS ESTA EN EL PAR 21, POR LO QUE SE DENOMINA TRISOMÍA G<sub>21</sub>.

EN ESTA TESIS SE DENOMINARÁ SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, POR SER EDOARD  
SÉQUIN Y JOHN LANGDON DOWN LOS INICIADORES EN EL ESTUDIO DE ESTOS PACIEN-  
TES.

## GENERALIDADES DE GENÉTICA

DADO QUE ESTA ENFERMEDAD ES UNA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA, HABRÁ QUE EXPLICAR ALGUNOS ASPECTOS DE CITOGENÉTICA HUMANA.

LAS DOS PARTES IMPORTANTES DE LA CÉLULA SON EL CITOPLASMA Y EL NÚCLEO. EL CITOPLASMA CONTIENE LOS ORGANELOS CELULARES DENTRO DE LOS CUALES ESTÁN INCLUIDOS LAS MITOCONDRIAS, LOS MICROSOMAS, LOS LISOSOMAS Y LOS CENTROSOMAS. EL NÚCLEO CONTIENE EL MATERIAL GENÉTICO, EL CUAL ESTÁ ORGANIZADO DENTRO DE LAS UNIDADES MORFOLÓGICAS, LOS CROMOSOMAS. SE HA ENCONTRADO QUE LOS CROMOSOMAS APARECEN EN PARES EN LAS CÉLULAS SOMÁTICAS. LOS MIEMBROS DE UN PAR SON LLAMADOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS; UNO ES DE ORIGEN MATERNO Y EL OTRO PATERNO.

EL NOMBRE DE "GENE" HA SIDO DADO A LA UNIDAD DEL MATERIAL DE HERENCIA, QUE OCUPA UN DETERMINADO LUGAR EN EL CROMOSOMA, SIENDO LOS CROMOSOMAS LOS PORTADORES DE LOS GENES. (13)

CUANDO LAS CÉLULAS SOMÁTICAS SE DIVIDEN SE DA INICIO A LA MITOSIS, PASANDO LA PRIMERA DIVISIÓN DEL CIGOTE POR UNA SERIE DE FASES LLAMADAS: PROFASE, METAFASE, ANAFASE Y TELOFASE, DURANTE LAS CUALES SE HACE LA REPLICACIÓN DEL MATERIAL DE HERENCIA. ESTO VA A PERMITIR QUE CADA CROMOSOMA HAGA UNA RÉPLICA DE SI MISMO, CADA GEN HACE UN GEN IGUAL Y CADA CENTRÓMERO SE COPIA ASÍ MISMO. POR ESTE BREVE PERIODO EL NÚCLEO CONTIENE 92

CROMOSOMAS, AGRUPADOS EN 46 PARES QUE PERMANECEN UNIDOS PAR A PAR POR EL CENTRÓMERO (EN ESTE MOMENTO CADA MIEMBRO DEL PAR SE LLAMA CROMÁTIDE), -- SIN DUDA ESTA RÉPLICA DEL MATERIAL INTRANUCLEAR, MODIFICA LA RELACIÓN NÚCLEO-CITOPLÁSMICA, AL AUMENTAR EL TAMAÑO DEL NÚCLEO Y SERÁ ESTA CAUSA LA QUE CONDICIONE EL INICIO DE LA DIVISIÓN CELULAR QUE SUCEDE EN LA PROFASE, METAFASE, ANAFASE Y TELOFASE, PARA FORMAR DOS CÉLULAS HIJAS; CADA UNA HA RECIBIDO COMO LEGADO LA MITAD DE LOS CROMOSOMAS O SEA 46 DE ESTOS ELEMENTOS. (14)

LAS CÉLULAS DIFERENCIADAS EN SUCESIVAS DIVISIONES DE TIPO MITÓTICO, DARÁN ORIGEN A LAS ESPERMATOGONIAS Y OVOGONIAS, QUE SIGUEN EL MISMO PROCESO DIVISIONAL, DANDO ORIGEN A CÉLULAS IGUALES A ELLAS; CUANDO ALGUNA DE ESTAS CÉLULAS NO SE DIVIDEN MÁS Y POR UN PROCESO DE DIFERENCIACIÓN SE CONVIERTEN EN ESPERMATOCITO PRIMARIO EN EL HOMBRE Y OVOCITOS PRIMARIOS EN LA MUJER, LLEVÁNDOSE A CABO LA GAMETOGÉNESIS.

LAS NUEVAS CÉLULAS TIENEN AÚN 46 CROMOSOMAS, QUE DARÁN ORIGEN A LAS CÉLULAS HAPLOIDES DE 23 CROMOSOMAS CADA UNA, PARA CONSTITUIR LOS GAMETOS MASCULINOS Y FEMENINOS. ESTE PROCESO REDUCCIONAL QUE AQUÍ SE INICIA SE LE DENOMINA MEIOSIS Y CONSISTE EN UNA SOLA REPLICACIÓN DE LOS CROMOSOMAS (QUE SUCEDE EN LA FASE PAQUÍTENA), QUE DE 46 PASAN A 92, SEGUIDA POR DOS DIVISIONES CELULARES SUCESIVAS, LO QUE DA ORIGEN A CUATRO CÉLULAS HIJAS. LA MEIOSIS A SEMEJANZA DE LA MITOSIS, TRANSCURRE A TRAVÉS DE UNA SERIE DE FASES:

1). PROFASE

- A) LEPTÓTENA
- B) SINÁPTENA
- C) PAQUÍTENA
- D) DIPLÓTENA
- E) DIAQUINESIS

2). METAFASE

3). ANAFASE

4). TELOFASE

A LA FORMACIÓN SISTEMÁTICA DEL COMPLEMENTO CROMOSÓMICO DE UNA CÉLULA SE LE LLAMA CARIOTIPO. (13)

EN 1956 TJIO Y LEVAN DEMOSTRARON QUE LA ESPECIE HUMANA TIENE 46-  
CROMOSOMAS, SIENDO 44 AUTOSOMAS Y 2 CROMOSOMAS SEXUALES O GONOSOMAS.--  
(15)

LA IDENTIFICACIÓN DEL CROMOSOMA INDIVIDUAL SE BASA FUNDAMENTAL--  
MENTE EN SU LONGITUD Y EN LA POSICIÓN DEL CENTRÓMERO DE AHÍ QUE SE LE  
CLASIFIQUE EN LA FORMA SIGUIENTE:

- 1). METACÉNTRICO - TENIENDO EL CROMOSOMA LOS BRAZOS DE IGUAL --  
LONGITUD.
- 2). SUBMETACÉNTRICO - TENIENDO UN BRAZO CORTO Y UN BRAZO LARGO.

3). ACROCÉNTRICO - TENIENDO UN BRAZO MUY CORTO Y UNO LARGO.

DE ACUERDO AL SISTEMA DENVER, LOS AUTOSOMAS SE NUMERAN DEL 1 AL 22, EN ORDEN DECRECIENTE DE LONGITUD, Y LOS CROMOSOMAS SEXUALES QUE CONSTITUYEN EL PAR 23 SE DENOMINAN "X" Y "Y". LOS 22 PARES DE AUTOSOMAS ESTÁN CLASIFICADOS DENTRO DE 7 GRUPOS:

GRUPO A - LO CONSTITUYEN PARES DEL 1 AL 3, SIENDO GRANDES CROMOSOMAS CON CENTRÓMERO APROXIMADAMENTE MEDIO.

GRUPO B - LO CONSTITUYEN LOS PARES 4 Y 5, SIENDO LOS CROMOSOMAS GRANDES SUBMETACÉNTRICOS.

GRUPO C - LO CONSTITUYEN LOS PARES DEL 6 AL 12 Y EL "X", SIENDO CROMOSOMAS MEDIANOS SUBMETACÉNTRICOS.

GRUPO D - LO CONSTITUYEN LOS PARES DEL 13 AL 15, SIENDO LOS CROMOSOMAS MEDIANOS ACROCÉNTRICOS.

GRUPO E - LO CONSTITUYEN LOS PARES 16 AL 18, SIENDO LOS CROMOSOMAS PEQUEÑOS, METACÉNTRICOS Y SUBMETACÉNTRICOS.

GRUPO F - LO CONSTITUYEN LOS PARES 19 Y 20, SIENDO CROMOSOMAS PEQUEÑOS METACÉNTRICOS.

GRUPO G - LO CONSTITUYEN LOS PARES 21, 22 Y EL "Y", SIENDO CROMOSOMAS MUY PEQUEÑOS ACROCÉNTRICOS.

ENCUÉNTRÁNDOSE EN ESTE GRUPO EL ERROR DE DISTRIBUCIÓN CROMOSÓMICA, TENIENDO UN CROMOSOMA EXTRA EL PAR 21, DANDO COMO ORIGEN LA TRISOMÍA G21. (FIG. 1 Y 2).

20



FIG. 1

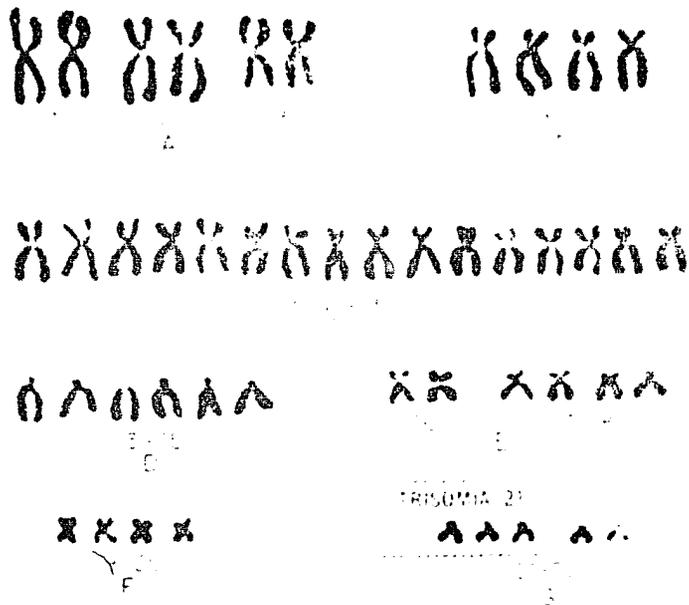


FIG. 2. Cromosomas de una niña con síndrome de Down. Aparece un cromosoma de más, situación ésta que recibe el nombre de trisomía 21.

## HALLAZGOS CITOGENÉTICOS EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN

ESTUDIOS CROMOSÓMICOS HAN DEMOSTRADO QUE LA ANORMALIDAD CROMOSÓMICA MÁS FRECUENTE EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN ES LA PRESENCIA DE UN CROMOSOMA G21 SUPERNUMERARIO EN LAS CÉLULAS DE LAS PERSONAS AFECTADAS, O SEA - QUE EXISTEN 3 EN LUGAR DE DOS CROMOSOMAS 21 LO CUAL DA UNA SUMA TOTAL DE 47 CROMOSOMAS EN LUGAR DE LOS 46 NORMALES.

LA PRESENCIA DEL CROMOSOMA G21 SUPERNUMERARIO NO ES EL ÚNICO TIPO DE HALLAZGO CROMOSÓMICO ENCONTRADO EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN.

EL MAYOR NÚMERO DE CROMOSOMAS PUEDE SER DEBIDO A QUE:

- 1). UNO DE LOS PADRES PUEDE SER UN PACIENTE CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN TENIENDO, EL CROMOSOMAS G21 TRIPLICADO Y COMO RESULTADO DE LA NO-DISYUNCIÓN SECUNDARIA DE LA MITAD DE LOS GAMETOS, DANDO COMO RESULTADO UN CROMOSOMA SUPERNUMERARIO Y SI ES FERTILIZADO POR UN GAMETO NORMAL PRODUCE UN INFANTE CON TRISOMÍA G21. EN LA MAYORÍA DE LOS CASOS LA TRANSMISIÓN HA SIDO MATERNA, YA QUE SE CONSIDERA QUE LOS HOMBRES TIENEN REDUCIDA SU FERTILIDAD O SON ESTÉRILES.
- 2). UNO DE LOS PADRES PUEDE SER MOSAICO DE LA TRISOMÍA G21 CON CÉLULAS TRISÓMICAS EN LAS GÓNADAS Y PRODUCIR GAMETOS CON CROMOSOMAS SUPERNUMERARIOS.

- 3). EN PADRES CON NÚMERO NORMAL DE CROMOSOMAS SE PUEDEN PRODUCIR - TAMBIÉN GAMETOS CON CROMOSOMAS SUPERNUMERARIOS. ESTO PUEDE SER PRODUCIDO POR VIRUS, POR RADIACIONES IONIZANTES Y COMPUESTOS QUÍMICOS.
- 4). LA PREDISPOSICIÓN A LOS ERRORES CROMOSÓMICOS, PUEDE SER UNO DE LOS MECANISMOS PRINCIPALES DE LA TRISOMÍA G21 ENTRE EL HIJO DE PADRES DE CUALQUIER EDAD.
- 5). LA OCURRENCIA DE LA NO-DISYUNCIÓN DURANTE LA PRIMERA DIVISIÓN-MITÓTICA DEL CIGOTE PUEDE RESULTAR EN LA PRODUCCIÓN DE DOS CÉLULAS, UNA TRISÓMICA G21 Y OTRA MONOSÓMICA. LA MONOSOMÍA AUTOSÓMICA NO HA SIDO OBSERVADA EN EL HOMBRE, ESTO SUPONE QUE LAS CÉLULAS MONOSÓMICAS G21 MUEREN Y EL DESARROLLO INDIVIDUAL DE LOS PRODUCTOS TRISÓMICOS DE UNA NO-DISYUNCIÓN MITÓTICA SOBREVIVEN.

TRISOMÍA G21 PARCIAL - ALGUNOS CASOS DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWNSON ATRIBUIDOS A LA PRESENCIA DE GRANDES FRAGMENTOS DE MATERIAL CROMOSÓMICO G21 SUPERNUMERARIO ADHERIDO A OTROS CROMOSOMAS. (5)

TRANSLOCACIÓN ENTRE UN GRAN CROMOSOMA ACROCÉNTRICO Y UN MATERIAL SUPERNUMERARIO G21 (D13-15/G21).

EN TODOS LOS CASOS QUE EXISTEN, APARENTEMENTE EL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA G21 PERMANECE ADHERIDO AL BRAZO CORTO DEL GRUPO D13-15. LOS PORTADORES FENOTÍPICAMENTE NORMALES DE LA TRANSLOCACIÓN Y POR LO TANTO CON 45

CROMOSOMAS EN LA MADURACIÓN DE LAS CÉLULAS GERMINALES PUEDEN PRODUCIR 4 -  
TIPOS DE GAMETOS:

- A). NORMALES CON 23 CROMOSOMAS - 25%
- B). PORTADORES DE TRANSLOCACIÓN 22 CROMOSOMAS - 25%
- C). ANORMALES CON UN CROMOSOMA 21 LIBRE Y LA TRANSLOCACIÓN G21/D CON 23 CROMOSOMAS 25%
- D). ANORMALES NO VIABLES SIN NINGÚN CROMOSOMA 21 Y CON 22 CROMOSOMAS 25%

COMO RESULTADO DE LA FECUNDACIÓN DE CADA UNO DE ESTOS GAMETOS POR UN-  
GAMETO NORMAL CON 23 CROMOSOMAS, SE OBTIENEN LOS SIGUIENTES CIGOTOS:

- A). 25% CON 46 CROMOSOMAS: GENOTÍPICA Y FENOTÍPICAMENTE NORMALES
- B). 25% CON 45 CROMOSOMAS: FENOTÍPICAMENTE NORMALES, PERO CAPACES DE TRANSMITIR EL SÍNDROME A SUS DESCENDIENTES
- C). 25% CON 46 CROMOSOMAS: FENOTÍPICAMENTE CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y-DOWN Y GENOTÍPICAMENTE CON TRISOMÍA G21.
- D). 25% CON 45 CROMOSOMAS: GENOTÍPICAMENTE CON MONOSOMÍA 21 Y POR LO TANTO NO VIABLES.

#### TRANSLOCACIÓN EN DOS PEQUEÑOS ACROCÉNTRICOS

EN ALGUNOS DE ESTOS CASOS DEL GRUPO G ESTÁ COMPUESTO SOLAMENTE DE 3 -  
AUTOSOMAS MIENTRAS QUE UN CROMOSOMA METACÉNTRICO IMPAR SEMEJANTE A LOS ---  
MIEMBROS DEL GRUPO F19-20 ESTÁ PRESENTE. MORFOLÓGICAMENTE ESTE CROMOSOMA

G PUEDE SER EL RESULTADO DE UNA TRANSLOCACIÓN G21/G21, G21/G22, G22/G22 O DE UN ISOCROSOMA CON EL BRAZO LARGO DE G21 O G22. YA QUE ESTOS PACIENTES TIENEN EL ESTIGMA CLÍNICO DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN, LA TRANSLOCACIÓN G22/G22 O EL ISOCROSOMA DE BRAZO LARGO DE G22 APARENTEMENTE PUEDEN SER EXCLUIDOS, SIN EMBARGO LAS OTRAS 3 POSIBILIDADES SE SOSTIENEN. EN LOS CASOS DE TRANSLOCACIÓN G21/G21, EL PORTADOR FENOTÍPICAMENTE TENDRÁ SOLAMENTE 45 CROMOSOMAS Y LA SEGREGACIÓN CROMOSÓMICA DURANTE LA MEIOSIS PRESENTA LAS SIGUIENTES POSIBILIDADES:

- A). 50% DE GAMETOS SIN CROMOSOMA 21, NO VIABLE
- B). 50% DE GAMETOS CON TRANSLOCACIÓN G21/G21

EN LOS CASOS DE TRANSLOCACIÓN G21/G22 LAS POSIBILIDADES DE SEGREGACIÓN CROMOSÓMICA DURANTE LA MEIOSIS SON IDÉNTICAS AL CASO DE LA TRANSLOCACIÓN G21/0 Y SE OBTIENEN LAS MISMAS PROPORCIONES.

MOSAICISMO - SE DENOMINA MOSAICO CROMOSÓMICO CUANDO EN EL MISMO INDIVIDUO EXISTE MÁS DE UNA ESTIRPE CELULAR CON DIFERENTE CARGA CROMOSÓMICA. EN UN 4% DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN LOS ERRORES DE DISTRIBUCIÓN PUEDEN OCURRIR EN LA SEGUNDA O TERCERA DIVISIÓN CELULAR, POR ESO - ALGUNAS CÉLULAS SERÁN NORMALES Y OTRAS TENDRÁN TRISOMÍA 21. ESTA CONDICIÓN SE DENOMINA TRISOMÍA 21/MOSAICO NORMAL. UN NIÑO EN ESTAS CONDICIONES TIENE EN ALGUNAS CÉLULAS UN COMPLEMENTO CROMOSÓMICO NORMAL, POR ESTA RAZÓN TIENE MENOS CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y MEJOR DESARROLLO MENTAL QUE LOS NIÑOS CON TRISOMÍA G21 REGULAR.

TRANSLOCACIÓN FAMILIAR - LOS ESTUDIOS FAMILIARES DE ESTOS CASOS LLEVAN A LA CONCLUSIÓN QUE EL CROMOSOMA SUPERNUMERARIO DEL GRUPO C, ES EL PRODUCTO DE UNA TRANSLOCACIÓN, IMPLICANDO UN MIEMBRO DE LOS CROMOSOMAS PEQUEÑOS ACROCÉNTRICOS DEL GRUPO G Y A LOS CROMOSOMAS GRAN ACROCÉNTRICOS DEL GRUPO D. LAS MADRES FENOTÍPICAMENTE SON NORMALES. SI UNA TRANSLOCACIÓN RECURRENTE DE ESTE TIPO OCURRE EN LOS GAMETOS DE UNA PERSONA, EL RESULTADO SERÁ EL SIGUIENTE:

- 1). UN COMPUESTO DEL CROMOSOMA D TRANSPORTANDO EL BRAZO LARGO DE UN CROMOSOMA G21 EN SU BRAZO CORTO.
- 2). EL HOMÓLOGO NORMAL DE ESTE CROMOSOMA D
- 3). UN COMPUESTO DEL CROMOSOMA G21 CUYO BRAZO LARGO HA SIDO REEMPLAZADO POR EL BRAZO CORTO DE UN CROMOSOMA D
- 4). EL HOMÓLOGO NORMAL DEL CROMOSOMA G21 IMPLICADO EN LA TRANSLOCACIÓN

SI ALGUNO DE ESTOS CUATRO TIPOS DE GAMETOS ES FERTILIZADO POR UN GAMETO CON CONSTITUCIÓN CROMOSÓMICA NORMAL, LAS POSIBILIDADES SON LAS SIGUIENTES:

- 1). UN PORTADOR FENOTÍPICAMENTE NORMAL CON 45 CROMOSOMAS
- 2). UN NIÑO GENOTÍPICA Y FENOTÍPICAMENTE NORMAL
- 3). UN NIÑO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN CON 46 CROMOSOMAS CON UN MIEMBRO DEL GRUPO D13/15
- 4). UN NIÑO MONOSÓMICO DEL CROMOSOMA G21, NO VIABLE

SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN Y LEUCEMIA ~ UNA ASOCIACIÓN ENTRE SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN Y LEUCEMIA HA SIDO NOTADA EN TODAS LAS EDADES, SE HA VISTO QUE DE 3 A 15 VECES ES MAS COMÚN EN NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN QUE EN LA POBLACIÓN GENERAL. ESTA ASOCIACIÓN HA SIDO ENCONTRADA TAMBIÉN EN LA LEUCEMIA CONGÉNITA. (5)

## ETIOLOGIA Y FRECUENCIA

LA EDAD MATERNA FUE UNO DE LOS PRIMEROS FACTORES OBSERVADOS EN LA -- ETIOLOGIA DE LA TRISOMIA 21. SHUTTLEWORTH (1895-1909) Y MITCHELL (1876)- COINCIDIAN EN QUE LA EDAD AVANZADA DE LA MADRE TENIA INFLUENCIA DESFAVORABLE SOBRE LOS HIJOS. ESTUDIOS MAS RECIENTES HAN VERIFICADO ESTE PUNTO DE VISTA DEMOSTRANDO UN AUMENTO EN LA FRECUENCIA DE NACIMIENTOS DE NIÑOS CON SINDROME DE SÉGUIN Y DOWN CON EL AUMENTO DE LA EDAD DE LA MADRE; PERO NO CON EL AUMENTO DE LA EDAD PATERNA.

LA EDAD PROMEDIO DE LA MADRE PARA NACER UN NIÑO AFECTADO ES DE 36 - AÑOS. A LA EDAD DE 20 AÑOS LA FRECUENCIA ES DE 1 EN 1250, LA FRECUENCIA - PERSISTE BAJA (MENOS 1 POR 1000) HASTA QUE LA EDAD MATERNA LLEGA AL GRUPO DE 30 Y 34 AÑOS; CUANDO SOBREPASA ESTA EDAD LA FRECUENCIA DEL SINDROME DE SÉGUIN Y DOWN AUMENTA RAPIDAMENTE ENTRE 2 Y 3% EN LAS MADRES DE 45 A 49 - AÑOS.

W. J. MELLMAN SOSPECHA QUE EL SINDROME DE SÉGUIN Y DOWN PUEDE SER -- PRODUCIDO POR UNA ENFERMEDAD VIRAL DE LA MADRE, SOSTENIÉNDOSE EN OBSERVA- CIONES HECHAS EN AUSTRALIA DONDE HA SIDO HECHA LA RELACION ENTRE LA FRE-- CUENCIA DE SINDROME DE SÉGUIN Y DOWN CON LA HEPATITIS VIRAL. (16)

LA FRECUENCIA DE EXÁMENES RADIOGRÁFICOS PRACTICADOS DURANTE EL EMBARAZO, INFLUYEN EN EL RIESGO DE TENER HIJOS CON SINDROME DE SÉGUIN Y DOWN, SEGÚN PRUEBAS REUNIDAS POR SIEGLE. (10)

EXISTE OTRO FACTOR MUY IMPORTANTE QUE ES LA NUTRICIÓN, SIENDO POSIBLE QUE LAS DIFERENCIAS NUTRICIONALES PUEDEN MODIFICAR EL AMBIENTE EN EL ORGANISMO MATERNO, LO CUAL AUMENTA LA PROBABILIDAD DE UN NIÑO ANORMAL.

(10)

EN UN ESTUDIO HECHO SOBRE LOS FACTORES PRENATALES DEL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN HECHO POR BENDA Y COLABORADORES (1949), DEMOSTRARON QUE LAS IRREGULARIDADES MENSTRUALES Y LA MENOPAUSIA ANTES DEL NACIMIENTO DE UN NIÑO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SE HA PRESENTADO EN UN 47.6% DE MADRES ENTRE LAS EDADES DE 21 Y 40 AÑOS. TAMBIÉN DEMOSTRARON QUE LOS SANGRADOS QUE APARECEN DURANTE EL EMBARAZO EN MUJERES JÓVENES, QUE DAN NACIMIENTO A NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, INDICAN QUE HAY UNA IRREGULARIDAD EN LA GESTACIÓN.

LA FRECUENCIA DE ABORTOS EN LAS MADRES DE NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN SON TRES VECES MAYOR QUE EN LA POBLACIÓN CON HIJOS NORMALES.

LA INCIDENCIA DE DIABETES MELLITUS EN LOS PADRES DE NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN ES MAYOR QUE EN EL RESTO DE LA POBLACIÓN. (10)

EL PARTO ANTES DE TÉRMINO, ES MÁS FRECUENTE EN LOS CASOS DE SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, ESTABLECIÉNDOSE EN UN 45% CONTRA 3.2% DE PREMATUREZ EN NIÑOS NORMALES.

EN OTRO ESTUDIO HECHO POR BENDA SUGIERE QUE EL DESARROLLO NORMAL - FUE INTERRUPTO ENTRE LAS 6 SEMANAS Y LOS CUATRO MESES DENTRO DEL ÚTERO. (17)

SIENDO LOS PADRES DE CONSTITUCIÓN CROMOSÓMICA NORMAL, UN NIÑO CON-TRISOMÍA 21 PUEDE SER PRODUCIDO POR UNA NO-DISYUNCIÓN MEIÓTICA O MITÓTICA DURANTE EL DESDOBLAMIENTO EN LA DIVISIÓN DEL CIGOTE. ACTUALMENTE -- OPINIONES GENERALES COINCIDEN EN QUE LA NO-DISYUNCIÓN MEIÓTICA, ES EL -- PRINCIPAL FACTOR EN EL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN.

FACTORES QUE FAVORECEN A LA NO-DISYUNCIÓN:

- 1). PRESENCIA DE ANTICUERPOS ANTITIROIDEOS. (18)
- 2). FENÓMENOS DE FERTILIZACIÓN RETARDADA. (19)
- 3). ENFERMEDADES VIRALES
- 4). PÉRDIDA DE GENES QUE CODIFICAN EL RNA RIBOSOMAL (20)

#### FRECUENCIA DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN

EL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN ES RELATIVAMENTE FRECUENTE, POSIBLE-- VENTE LA MÁS COMÚN DE LAS ANORMALIDADES CONGÉNITAS. LOS NIÑOS CON SÍNDRO-- ME DE SÉGUIN Y DOWN TIENEN UN ALTO ÍNDICE DE MORTALIDAD DURANTE EL PRI-- MER AÑO DE VIDA. DIVERSOS ESTUDIOS EFECTUADOS INDICAN QUE LA FRECUENCIA-- AL NACER DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN ES DE 1 EN 700, EN LAS POBLACIO-- NES DE ORIGEN CAUCÁSICO.

EN UN ESTUDIO HECHO EN EL DEPARTAMENTO DE GENÉTICA DEL HOSPITAL -  
DE PEDIATRÍA DEL CENTRO MÉDICO NACIONAL DEL IMSS, REALIZADO CITOGÉNÉTICAMENTE EN RECIÉN NACIDOS CONSECUTIVOS, SE ENCONTRÓ UNA FRECUENCIA DE -  
1 EN 424. (21)

## MANIFESTACIONES CLINICAS

EL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN ES UNA ENFERMEDAD CONGÉNITA CARACTERIZADA POR UNA COMBINACIÓN DE DEFICIENCIA MENTAL Y ALGUNAS ALTERACIONES CARACTERÍSTICAS MORFOLÓGICAS. DE ACUERDO A PENROSE (1949), NINGUNA DE LAS CARACTERÍSTICAS PUEDE TOMARSE POR SI SOLA PARA EL DIAGNÓSTICO, PERO LA ASOCIACIÓN DE POR LO MENOS 4 DE LAS ANOMALÍAS OBSERVADAS FRECUENTEMENTE PUEDEN SER CONSIDERADAS COMO MÍNIMAS PARA EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN.

DIFERENTES INVESTIGACIONES HAN FORMADO LOS CUADROS CLÍNICOS PARA EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN, ENTRE ELLOS ENCONTRAMOS A OSWALD, QUIEN LES LLAMÓ LOS DIEZ SIGNOS CARDINALES DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN A LOS SIGUIENTES: (22)

- 1). LÍNEA DE LOS CUATRO DEDOS (PLIEGUE DE SIMIO EN LAS PALMAS).
- 2). DEDO MEÑIQUE CORTO
- 3). MANOS CORTAS Y ANCHAS
- 4). HIPERFLEXIBILIDAD
- 5). APERTURAS PALPEBRALES OBLICUAS
- 6). EPICANTO
- 7). LENGUA ESCROTAL
- 8). IRREGULARIDADES DE IMPLANTACIÓN DE LOS DIENTES
- 9). PALADAR ALTO Y ESTRECHO
- 10). OCCIPUCIO APLANADO (BRAQUICEFALIA)

DE ACUERDO CON EL CRITERIO DE GUSTAVSON, CONSIDERA QUE PADECEN ESTE SÍNDROME CUANDO ENCUENTRA ADEMÁS DEL RETRASO MENTAL, CUATRO O MÁS SIGNOS-CARDINALES DE OSTER.

BENDA INCLUYÓ 9 ÁREAS DE RETRASO EN EL DESARROLLO DEL NIÑO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN:

- 1). GRANDES FONTANELAS ANTERIORES Y SUTURAS ABIERTAS, PEQUEÑAS ÓRBITAS OBLÍCUAS, EPICANTOS, NARIZ PEQUEÑA, BOCA PEQUEÑA.
  - 2). ESTRECHOS RASGOS FACIALES, NARIZ Y MAXILAR SUPERIOR MAL DESARROLLADOS, ACROMICRIA CONGÉNITA, CUELLO CORTO Y ANCHO.
  - 3). MODELO DE OREJAS EN FORMA FETAL
  - 4). CEREBRO COMPRIMIDO, PEQUEÑOS LÓBULOS FRONTALES, CEREBRO INVADIRCO
  - 5). LÍNEA DE LOS CUATRO DEDOS
  - 6). SURCO ENTRE EL DEDO GRANDE Y EL SEGUNDO DEDO
  - 7). PALADAR ANORMAL, LÍNEA MEDIA DEL PALADAR ALTA Y ARQUEADA, CRESTAS DE LOS DIENTES ANCHAS Y APLANADAS
  - 8). DIFERENCIACIÓN SEXUAL INCOMPLETA, EN EL HOMBRE: PENE PEQUEÑO, - A MENUDO ESCROTO ANORMAL; EN LA MUJER CLÍTORIS PROMINENTE, LABIO MENOR MAL DESARROLLADO, LABIO MAYOR EN FORMA DE BOLSA ESCROTAL
  - 9). EN LAS AURÍCULAS FORAMEN OVAL PERSISTENTE, TABIQUE DEFECTUOSO.
- BENDA CONCLUYÓ QUE EL SIGNO MAS NOTABLE EN EL NIÑO RECIÉN NACIDO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN ES LA HIPOTONÍA GENERALIZADA.

EN BASE A LAS OBSERVACIONES HECHAS POR LOS DIFERENTES INVESTIGADO--  
RES Y A LAS PROPIAS HECHAS EN UNA INSTITUCIÓN QUE TRATA A ESTOS PACIEN--  
TES, SE ENCONTRÓ QUE LAS ANOMALÍAS QUE SE PRESENTAN EN NIÑOS CON TRISO--  
MÍA 621 SON LAS SIGUIENTES: (ALGUNAS DE ESTAS CARACTERÍSTICAS SE PRESEN--  
TAN EN MÁS DE UN 50%, OTRAS EN UN PORCENTAJE MENOR).

LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN SON MÁS PEQUEÑOS QUE LOS --  
NORMALES, EL TÉRMINO DE LA ALTURA PARA EL HOMBRE ES DE 1.52 CMS. PARA--  
LA MUJER. USUALMENTE NO HACEN A TÉRMINO Y TIENEN PESO MENOR QUE NIÑOS --  
NORMALES, AUNQUE A MEDIDA QUE CRECEN CORRESPONDE A SU ESTATURA, CON FRE--  
CUENCIA APARECE OBESIDAD EN LA 2ª. INFANCIA Y EN LA ADOLESCENCIA. SU --  
PIEL SE TORNA SECA, GRUESA Y RUGOSA CON LOS AÑOS. SU CABELLO ES FINO, --  
RALO Y LACIO; EL YELLO PÚBLICO Y AXILAR SON ESCASOS AL IGUAL QUE EL DE --  
LA BARBA.

### CABEZA

#### A). CRÁNEO

- 1). FONTANELAS Y GUTURAS SEPARADAS Y (MÁS ALLÁ DE LOS 18 ME--  
SES DE EDAD)
- 2). BRAQUICEFALIA, OCCIPUCIO APLANADO
- 3). IMPLANTACIÓN DEL PELO BAJA

#### B). CARA

- 1). APLANADA Y ANCHA
- 2). FACIES MONGOLOIDES, CON APERTURAS PALPEBRALES OBLÍCUAS -

3). AUSENCIA DE SENOS PARAMASALES

4). DESARROLLO INCOMPLETO DE LOS SENOS FRONTALES Y ESFENOIDA-  
LES

C). OJOS

1). OBLÍCUOS

2). EPICANTO

3). BLEFARITIS

4). ESTRABISMO

5). NISTAGMUS

6). HIPERTELORISMO

7). MANCHAS EN EL IRIS (MANCHAS DE BRUSHFIELD)

8). ZONA DOBLE EN EL IRIS

9). OPACIDADES EN EL CRISTALINO (CATARATAS)

10). PESTAÑAS CORTAS Y ESCASAS

11). UNIÓN DE LAS CEJAS

D). OREJAS

1). PEQUEÑAS

2). PROMINENTES

3). DISPLÁSICAS

4). LÓBULO PEQUEÑO O AUSENTE

5). HÉLIX ENROLLADO

6). IMPLANTACIÓN BAJA

E). NARIZ

1). PEQUEÑA

2). PUENTE NASAL APLANADO

3). ANCHA EN SU BASE

F). BOCA

1). CONSTANTEMENTE ABIERTA

2). PEQUEÑA

3). LABIOS:

A) ANCHOS Y GRUESOS

B) IRREGULARES

C) SECOS

D) FISURADOS

G). DIENTES

A) PEQUEÑOS

B) INCISIVOS LATERALES CÓNICOS

C) ALINEAMIENTO IRREGULAR

D) DIASTEMAS

E) DIENTES APIÑADOS

F) ERUPCIÓN TARDÍA

G) AGENESIA DE DIENTES PERMANENTES

H) RETENCIÓN

H). ENCIAS

A) CAMBIOS DE COLORACIÓN (ROJA Y ROJO AZULADO)

B) GINGIVITIS MARGINAL

C) ULCERACIONES

D) BOLSAS PARODONTALES

E) PARODONTITIS

- F) PARODONTOSIS
- G) CÁLCULOS
- I). LENGUA
  - A) MACROGLOSA
  - B) FISURADA O ESCROTAL
  - C) PROTRUIDA
- J). MAXILARES HIPOPLÁSICOS
- K). PALADAR
  - A) MENOR DIMENSIÓN EN LA ALTURA
  - B) MENOR DIMENSIÓN EN LA LONGITUD
  - C) OJIVAL
  - D) UVULA BÍFIDA O HENDIDA

#### CUELLO

- 1). ANCHO
- 2). CORTO
- 3). PIEL DE LA NUCA REDUNDANTE (CUELLO ALADO)
- A). TÓRAX
  - 1). PECHO EN EMBUDO
  - 2). PECHO DE PÁJARO O PICHÓN (TÓRAX EN QUILLA)
  - 3). PEZONES PLANOS
  - 4). SOPLOS CARDÍACOS
  - 5). XIFOSIS DORSO LUMBAR

**B). ABDOMEN**

- 1). DIASTÁSIS DE LOS RECTOS ANTERIORES
- 2). HERNIA UMBILICAL
- 3). GLOBOSO

**C). GENITALES**

- 1). PENE PEQUEÑO
- 2). CRIPTORQUIDIA
- 3). ECTOPIA TESTICULAR
- 4). ESCROTO PEQUEÑO
- 5). HIPOSPADIA
- 6). FIMOSIS
- 7). HIPERTRÓFIA DEL CLÍTORIS
- 8). LABIOS MENORES MAL DESARROLLADOS O ABSENTES
- 9). LABIO MAYOR HIPERTROFIADO
- 10). HIPOPLASIA DEL ÚTERO

EXTREMIDADES

**A). EN GENERAL**

- 1). HIPOTONÍA MUSCULAR
- 2). HIPERFLEXIBILIDAD DE LAS ARTICULACIONES
- 3). PIEL MARMÓREA
- 4). ACROCIANOSIS
- 5). PÉLVIS DISPLÁSICA

8). MANOS

- 1). PEQUEÑAS Y CORTAS
- 2). BLANDAS O BOFAS
- 3). DEDOS CORTOS
- 4). DEDOS AFILADOS O AGUDIZADOS
- 5). QUINTO DEDO MÁS CORTO E INCURVADO
- 6). CLIMODACTILIA DEL QUINTO DEDO POR HIPOPLASIA DE LA FALANGE MEDIA.
- 7). UN SOLO PLEGUE DE FLEXIÓN EN EL QUINTO DEDO
- 8). LÍNEAS PALMARES HORIZONTALES
- 9). DERMATOGLIFOS ANORMALES, CON LAS SIGUIENTES CARACTERÍSTICAS:
  - A). TRIRRADIO AXIAL DISTAL
  - B). POSICIÓN CENTRAL DEL TRIRRADIO
  - C). CRESTAS PAPILARES PRÓXIMAS A LAS BASES DE LOS DEDOS - (PORCIÓN DISTAL DE LA PALMA DE LA MANO), TIENE UNA -- DISPOSICIÓN PREDOMINANTE TRANSVERSAL, EN VEZ DE LA -- DISPOSICIÓN OBLÍCUA NORMAL.
  - D). LA EMINENCIA HIPOTENAR PRESENTA UN RIZO O ASA DE ABERTURA CUBITAL.  
(FIG. 3 DERMATOGLÍFOS NORMALES  
(FIG. 4 DERMATOGLÍFOS TRISOMÍA G21

C). PIES

- 1). PLEGUE ENTRE EL PRIMER Y SEGUNDO DEDO
- 2). TERCER DEDO MÁS GRANDE QUE EL SEGUNDO

3). SURCO PLANTAR

4). DERMATOGLIFOS: EN EL 50% DE NIÑOS CON SÍNDROME DE DOWN SE-  
HA ENCONTRADO UN ARCO TIBIAL (EN EL ÁREA DEL DEDO GRANDE).

(FIG. 5 DERMATOGLIFOS NORMALES)

(FIG. 6 DERMATOGLIFOS TRISONÍA G21)

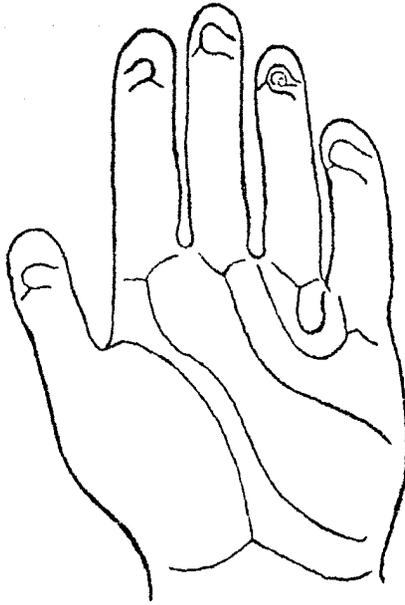


FIG. 3

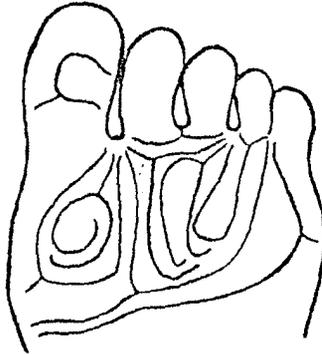


FIG. 5

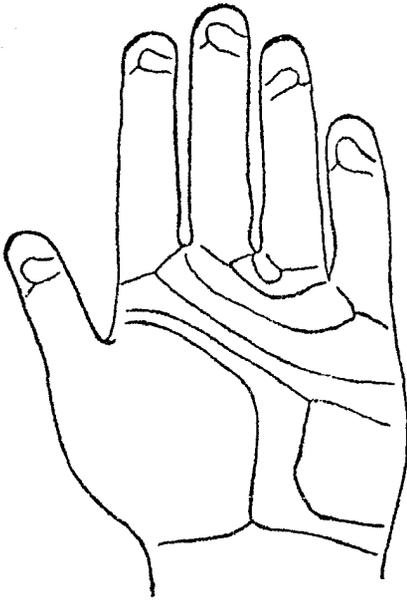


FIG. 4

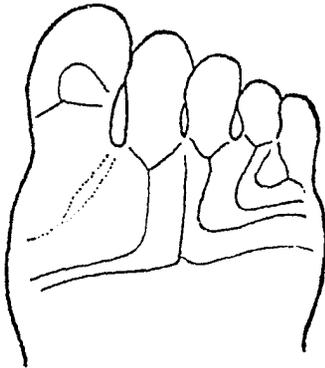


FIG. 6

DENTRO DE LOS APARATOS Y SISTEMAS SE HA ENCONTRADO:

I. ALTERACIONES EN EL APARATO CARDIOVASCULAR

- A). AUSENCIA COMPLETA DEL TABIQUE INTER-AURICULAR
- B). PERSISTENCIA DE LA COMUNICACIÓN AURÍCULO-VENTRICULAR
- C). PERSISTENCIA DEL CONDUCTO ARTERIOSO
- D). ESTENOSIS PULMONAR
- E). COMPLEJO DE EISENMENGER FORMADO POR:
  - 1). COMBINACIÓN DE DEFECTO DE TABIQUE VENTRICULAR
  - 2). CARANGAMIENTO DE LA BASE DE LA AORTA SOBRE EL TABIQUE VENTRICULAR
  - 3). HIPERTRÓFIA DEL VENTRÍCULO DERECHO
  - 4). ARTERIA PULMONAR NORMAL DELATADA
  - 5). TETRALOGÍA DE FALLOT
    - 1). COMBINACIÓN DE DEFECTOS DE TABIQUE INTERVENTRICULAR.
    - 2). ESTENOSIS PULMONAR
    - 3). DEXTRORPOSICIÓN DE LA AORTA, O HIPERTRÓFIA DEL VENTRÍCULO DERECHO.

II. ALTERACIÓN DE LAS GLÁNDULAS DE SECRECIÓN INTERNA.

TIROIDES: BENDA EN 80 CASOS ENCONTRÓ HIPOPLASIA TIROIDEA, CON PESO TOTAL MEJOR QUE EL NORMAL.

PATOLOGÍA DE LA GLÁNDULA TIROIDES EN EL SÍNDROME DE DOWN:

BOCIO COLOIDE (EN REPOSO).....27.3%  
BOCIO COLOIDE CON MARCADA FIBROSIS .....29.1%

BOCIO COLOIDE CON SIGNOS DE HIPERACTIVIDAD.....	20.0%
GLÁNDULAS DE TIPO FETAL SIN FORMACIÓN COLOIDE.....	10.9%
NIDOS DE CÉLULAS FETALES Y NÓDULOS CON ALGUNA SOLUCIÓN DE COLOIDE EN LA PERIFERIA.....	7.3%
TIROIDITIS LINFÁTICA CRÓNICA (TIROIDITIS DE HASHIMOTO).....	1.8%
TIROIDES NORMAL.....	3.6%

TIMO: SE ENCUENTRAN LOS CUERPOS DE HASSALL SON MÁS GRANDES Y NUMEROSOS.

HIPÓFISIS: 1. SUBDESARROLLO Y DEFICIENCIA DE CÉLULAS CROMÓFOBAS-  
E INCAPACIDAD PARA FORMAR ELEMENTOS CROMOFÍLICOS.  
2. UN CAMBIO DEFINITIVO HACIA LA ACUMULACIÓN DE GRÁNU-  
LOS ACIDÓFILOS Y DE ELEMENTOS BASÓFILAS EN ÁREAS -  
DELIMITADAS.  
LAS DEMÁS GLÁNDULAS DE LA HIPÓFISIS PRESENTAN TAM-  
BIÉN HIPOFUNCIÓN.

GÓNADAS: MENARCA SE RETRASA, CICLOS MENSTRUALES IRREGULARES, ME-  
NOPAUSIA EN ÉPOCA TEMPRANA.

CORTEZA SUPRARRENAL: ASPECTO FETAL PERSISTENTE.

LA MÉDULA PRESENTA GRADO VARIABLE DE HIPER-  
TROFIA Y FIBROSIS. EN UN CASO SE PRESENTA--

RON LOS SÍNTOMAS DE LA ENFERMEDAD DE ABISON. EN ALGUNOS CASOS LA CORTEZA ADRENAL - SE ENCUENTRA CONSIDERABLEMENTE DEGENERADA.

III. ALTERACIONES DEL HÍGADO:

- 1). VACUOLIZACIÓN GRASA O ESTEATOSIS
- 2). FIBROSIS
- 3). DEGENERACIÓN DEL PARÉNQUIMA
- 4). CONGESTIÓN

IV. ALTERACIONES EN LOS PULMONES:

- 1). MUCOSA RESPIRATORIA SUSCEPTIBLE A LAS INFECCIONES
- 2). NEUMONÍAS, BRONQUIECTASIA Y EN ALGUNAS OCASIONES TUBERCULOSIS.

V. ALTERACIONES EN EL INTESTINO:

- 1). MICROCOLON
- 2). MEGACOLON
- 3). ESTENOSIS DEL COLON
- 4). ATRESIA OMODENAL
- 5). FÍSTULA TRAQUEOESOFÁGICA
- 6). FALTA DE FUNCIONAMIENTO DE LA PORCIÓN TERMINAL DEL INTESTINO GUESO (ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG).

VI. ALTERACIONES DEL RIÑÓN:

- 1). RIÑONES PEQUEÑOS Y DE BAJO PESO

## 2). DISTRIBUCIÓN DE GLOMÉRULOS DE TIPO FETAL.

SOM MUY SUSCEPTIBLES A LAS INFECCIONES, PRINCIPALMENTE A LAS DE LOS OJOS, OÍDOS Y DEL APARATO RESPIRATORIO. REACCIONAN EXAGERADAMENTE A INFECCIONES BACTERIANAS EN LAS ENCÍAS Y PRESENTAN MAYOR SUSCEPTIBILIDAD A LAS ENFERMEDADES PARODONTALES.

### HALLAZGOS RADIOGRAFICOS

- 1). HIPOPLASIA DE LA FALANGE MEDIA DEL QUINTO DEDO
- 2). DISMINUCIÓN DEL ÁNGULO ILÍACO Y ACETABULAR
- 3). FALTA DE DESARROLLO DEL MAXILAR Y DE LA MANDÍBULA
- 4). ANOMALÍAS EN EL DESARROLLO DE LOS DIENTES
- 5). AUSENCIA DE SENOS FRONTALES

### ANORMALIDADES EN EL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

- 1). MICROCEFALIA
- 2). AGENESIA O HIPOPLASIA DEL CUERPO CALLOSO

EN UN ESTUDIO DEL CEREBRO DEL NIÑO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, CMO EN NECROPSIAS, SE ENCONTRÓ QUE EL PESO DEL CEREBRO ES MENOR QUE EL MAL. EN EL CEREBRO DE LOS NIÑOS CON TRISOMÍA G21, LAS CIRCONVOLUCIONES SON PEQUEÑAS, HACIÉNDOSE MÁS NOTABLE LA PEQUEÑEZ DEL CEREBELO. (10)

EXISTE UN APLANAMIENTO DE LAS CIRCONVOLUCIONES Y UNA COMPRESIÓN DE LOS LÓBULOS TEMPORALES Y FRONTALES, LOS LÓBULOS FRONTALES ESTÁN TORCIDOS Y DIS TORCIONADOS, HAY UN DESPLAZAMIENTO DEL CEREBELO Y DEL TALLO CEREBRAL HACIA ADELANTE. EL APLANAMIENTO DE LAS CIRCONVOLUCIONES TIENE FORMA DE PALILLO - Y LAS CISURAS HAN DESAPARECIDO POR LA FUSIÓN DE SUS PAREDES; ESTE FENÓMENO DE FUSIÓN ES PARA BENDA UNO DE LOS RASGOS MÁS CARACTERÍSTICOS DEL CEREBRO- DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN. (10)

SE OBSERVA UNA LENTA MIELINIZACIÓN TANTO DEL CEREBRO COMO DEL CEREBE- LO, LAS FIBRAS EN "U" DE LA CORTEZA CEREBRAL NO SE MIELINIZAN. TAMBIÉN SE- HA OBSERVADO EN LOS CEREBROS DE ESTOS PACIENTES, UNA DEGENERACIÓN EVIDENTE DEL TEJIDO DEL CEREBRO, UNA PÉRDIDA DE CÉLULAS Y UNA ATROFIA DE LA CORTEZA CON GLIOSIS Y FIBROSIS PAQUIMENINGEA.

LAS ASTAS ANTERIORES PRESENTAN UN VERDADERO FETALISMO, POR SU FORMA - REDONDA Y SU TAMAÑO CORTO, COMO CORRESPONDE A UN ESCASO DESARROLLO.

EL TAMAÑO DEL CEREBRO SE PUEDE APPRECIAR EN LÍNEAS GENERALES MEDIANTE- LA MEDICIÓN DE LA CIRCUNFERENCIA DE LA CABEZA.

CARACTERÍSTICAS MENTALES.- EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN- EL ÍNDICE DE DESARROLLO MENTAL TIENDE A DISMINUIR A RITMO DEL RETARDO EN EL DESARROLLO CEREBRAL. AL NACER UN NIÑO CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN PROBA- BLEMENTE LA DEFICIENCIA MENTAL NO RESULTE MANIFIESTA PARA QUIENES LO RODE--

AN; AUNQUE SE LE VE ALGO FLOJO, CON Poca FUERZA EN LAS ARTICULACIONES Y -  
ESCASO TONO MUSCULAR. EN LOS PRIMEROS AÑOS DAN LA SENSACIÓN DE ALERTAS Y-  
CAPACES PARA EL APRENDIZAJE DE ALGUNAS MANUALIDADES BÁSICAS, PERO MÁS TAR-  
DE LES ES DÍFICIL CONTINUAR APRENDIENDO. SU POTENCIAL DE DESARROLLO QUEDA  
A NIVEL MÁS BAJO.

DENTRO DE ESTOS NIÑOS EXISTEN GRANDES DIFERENCIAS EN EL GRADO DE DE-  
FICIENCIA, DESDE EL PROFUNDAMENTE AFECTADO, HASTA AQUEL QUE PRESENTA UN-  
C.I. DE 60 Y AÚM MÁS. PERO LA MAYORÍA DE LOS NIÑOS Y ADULTOS TIENEN ENTRE  
25 Y 50 DE C.I. ESTO NO SIGNIFICA QUE NO MANTENGAN SU RITMO INICIAL, YA  
QUE LLEGAN A SU NIVEL MÁXIMO DE DESARROLLO INTELECTUAL MUCHO ANTES QUE --  
LAS PERSONAS NORMALES.

EL DESARROLLO MOTOR DE ESTOS PACIENTES ES RETARDADO, MUCHOS DE ESTOS  
NIÑOS SE SIENTAN HASTA LOS 12 MESES DE EDAD Y APRENDEN A CAMINAR ENTRE LOS  
2 Y 3 AÑOS. EL NIÑO CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN APRENDE A HABLAR CON MA-  
YOR RETRASO QUE A CAMINAR. (19)

NO SON CAPACES DE LEER O ESCRIBIR CORRECTAMENTE.

EL HECHO QUE QUIZÁ REVISTA MAYOR IMPORTANCIA ES QUE EL DESARROLLO SO-  
CIAL DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN SUPERA DOS O TRES AÑOS SU-  
DESARROLLO MENTAL, EN CONSECUENCIA PARECEN SER MÁS INTELIGENTES DE LO QUE-  
SON EN REALIDAD.

EN GENERAL SON ALEGRES, AMABLES Y ACTIVOS AUNQUE ALGUNOS MUESTRAN TENDENCIA HACIA LA TERQUEDAD; LES GUSTA IMITAR A LOS DEMÁS.

LA MAYORÍA DE LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN TIENEN UNA GRAN SENSIBILIDAD POR LA MÚSICA, LES AGRADA EL BAILF, TENIENDO SENTIDO DEL RITMO Y SON EJECUTANTES DE INSTRUMENTOS MUSICALES, SOBRE TODO LOS DE PERCUSIÓN Y RÍTMICOS. (23)

DE LOS ESTUDIOS HECHOS A LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN DENTRO DE UNA INSTITUCIÓN ESPECIALIZADA, OBSERVÉ QUE LA FORMA Y TAMAÑO DEL PALADAR ESTÁ ASOCIADA CON LOS SIGNOS MÁS NOTABLES EN EL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN. INCLINÁNDOME ÉSTO A HACER UN ESTUDIO SOBRE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR (ALTURA, LATITUD Y LONGITUD) EN ESTOS PACIENTES Y COMPARARLAS CON LAS OBTENIDAS DENTRO DE UN GRUPO DE NIÑOS DE ESCUELAS DE EDUCACIÓN REGULAR ESTIPULADA DE POBLACIÓN NORMAL.

PARA ESTE PROPÓSITO ES NECESARIO MENCIONAR LA EMBRIOLOGÍA Y ANATOMÍA DEL PALADAR, YA QUE EN LA FORMACIÓN DE ÉSTE, ES PROBABLE QUE SE INICIE ES LA FORMA Y TAMAÑO DEL PALADAR, CARACTERÍSTICO DE SÍNDROME.

## EMBRIOLOGIA DEL PALADAR

HACIA EL FINAL DEL SEGUNDO MES, YA CONSTITUIDOS LOS MAXILARES SUPERIORES, EMPIEZAN A SURGIR LOS TABIQUES PALATINOS.

EL MESÉNQUIMA DE LOS PROCESOS NASOMEDIALES DE AMBOS SE COADUNAN CON EL MESÉNQUIMA QUE DERIVA DE LA PROMINENCIA FRONTAL CONSTITUYENDO ASÍ -- UNA MASA PRIMORDIAL MEDIA, UBICADA DENTRO DE LAS PARTES MÁS PROFUNDAS -- DONDE SE DESARROLLA EL SEPTUM NASAL.

CRECIENDO HACIA ADELANTE Y ABAJO LA PARTE ROSTRAL DE ESTA MASA ENTRA EN LA HENDIDURA SITUADA ENTRE LOS PROCESOS MAXILARES PARA FORMAR EL SEGMENTO INTERMAXILAR DEL MAXILAR SUPERIOR. A MEDIDA QUE CRECE ESTA ÁREA INTERMAXILAR SE DIFERENCIA EN TRES PARTES ÍNTIMAMENTE ASOCIADAS:

- 1). EN EL EXTERIOR SE FORMA LA PORCIÓN MEDIAL DEL LABIO SUPERIOR.
- 2). EL TEJIDO MÁS PROFUNDO DE ORIGEN A LA PORCIÓN PREMAXILAR DEL MAXILAR SUPERIOR Y AL TEJIDO GINGIVAL QUE LO RECUBRE.
- 3). HACIA ADENTRO HAY UNA MASA DE MESODERMO EN FORMA DE CUÑA QUE SE CONTINÚA DIRECTAMENTE HACIA ARRIBA Y DORSALMENTE CON EL SEPTUM NASAL CONFIGURÁNDOSE ASÍ EL PALADAR PRIMARIO, QUE ES UNA PEQUEÑA ÁREA TRIANGULAR EN LA LÍNEA MEDIA, CON LA BASE DIRIGIDA HACIA EL ARCO DEL MAXILAR SUPERIOR.

EL SEGMENTO PRINCIPAL DEL PALADAR DERIVADO DE AQUELLA PORCIÓN DEL -  
MAXILAR SUPERIOR PROCEDENTE DE LOS PROCESOS MAXILARES. A AMBOS LADOS DEL  
MAXILAR SURGEN EXCRESCENCIAS SEMEJANTES A TABIQUES QUE CRECEN HACIA LA LÍ-  
NEA MEDIA. CUANDO ÉSTAS COMIENZAN SU DESARROLLO LA LENGUA ESTÁ SITUADA -  
ENTRE ELLOS DIRIGIÉNDOSE OBLÍCAMENTE HACIA ABAJO, DONDE SUS BORDES SE -  
SITÚAN A LO LARGO DEL PISO DE LA BOCA A AMBOS LADOS DE LA RAÍZ DE LA LEN-  
GUA. A MEDIDA QUE AVANZA EL DESARROLLO HAY UN DESPLAZAMIENTO DE LA LEN-  
GUA HACIA ABAJO Y LOS BORDES DE LOS TABIQUES PALATINOS SE DIRIGEN HACIA-  
ARRIBA Y HACIA LA LÍNEA MEDIA. EL Adelanto DEL CRECIMIENTO LOS PONE EN -  
CONTACTO ENTRE SÍ Y SE UNEN COMPLETANDO LA PARTE PRINCIPAL DEL PALADAR.-  
EN LA REGIÓN ANTERIOR EL PEQUEÑO PROCESO PREMAXILAR TRIANGULAR SE COLOCA  
ENTRE LOS TABIQUES PALATINOS LATERALES CON LOS QUE SE UNE.

EN EL DESARROLLO DEL PALADAR, SE ENCUENTRAN DEFECTOS EN LA PARTE AN-  
TERIOR PRODUCIDOS POR LA FALTA DE UNIÓN DE LA PROLONGACIÓN MAXILAR CON -  
LA PROLONGACIÓN NASOMEDIAL, DANDO ORIGEN AL PALADAR HENDIDO. EN LA PARTE  
POSTERIOR DEL PALADAR, LA BRECHA OCUPA LA LÍNEA MEDIA DEBIDO A QUE LOS -  
TABIQUES PALATINOS LATERALES NO SE HAN UNIDO ENTRE SÍ. TALES DEFECTOS -  
DEJAN EN COMUNICACIÓN ABIERTA LAS CAVIDADES ORAL Y NASAL. (24)

## ANATOMIA DEL PALADAR

EL PALADAR ÓSEO SE COMPONE A AMBOS LADOS DE UNAS PIEZAS ESQUELÉTICAS (APÓFISIS PALATINAS DEL MAXILAR SUPERIOR Y LÁMINA HORIZONTAL DEL PALATINO) QUE PERTENECEN AL CRÁNEO VISCERAL, AL QUE SE UNEN FIRMEMENTE POR MEDIO DE SUTURAS. UNA SUTURA CENTRAL, UNA SUTURA PALATINA MEDIA QUE UNE LAS DOS MITADES DEL PALADAR ÓSEO, O SEA LOS DOS MAXILARES SUPERIORES Y LOS DOS PALATINOS, EXISTE OTRA SUTURA, LA PALATINA TRANSVERSA ENTRE EL MAXILAR SUPERIOR Y EL PALATINO.

EN LA CONSTRUCCIÓN DE LA TOTALIDAD DEL TECHO DE LA CAVIDAD BUCAL PARTICIPAN LOS HUESOS SIGUIENTES:

- 1). A AMBOS LADOS EL MAXILAR SUPERIOR CON LA APÓFISIS PALATINA Y ALVEOLAR, UNIDAS AMBAS POR DEBAJO DE DICHO HUESO.
- 2). A AMBOS LADOS EL HUESO PALATINO QUE CON SU LÁMINA VERTICAL SE UNE AL CUERPO DEL MAXILAR SUPERIOR EN LA LÍNEA MEDIA Y POSTERIOR, COMPLETÁNDO EL PALADAR ÓSEO CON SU LÁMINA HORIZONTAL Y PERMETRA CON SU APÓFISIS PIRAMIDAL EN LA ESCOTADURA PTERIGOIDEA DEL ESFENOIDES. (25)

EL ARCO ELÍPTICO DEL PROCESO ALVEOLAR DEL MAXILAR SUPERIOR QUE SE UNE AL PALADAR ÓSEO POR SU CONTOURNO VENTRAL Y LATERAL FORMANDO UN ABOMBAMIENTO. ESTO DETERMINA QUE EN EL PALADAR ÓSEO, CONSIDERANDO EN CONEXIÓN-

CON ESTE PROCESO, APAREZCA UNA DÓVEDA QUE DEPENDE CLARAMENTE EN OCASIONES DE LA CONFIGURACIÓN (ALTURA), DEL PROCESO ALVEOLAR Y TAMBIÉN DEL DESARROLLO DEL ESQUELETO DE LAS FOSAS NASALES. (26)

OBSERVANDO LOS PALADARES EN ALGUNOS ANIMALES DOMÉSTICOS SE ENCONTRÓ QUE:

EN EL CABALLO EL PALADAR ES CÓNCAVO DE UNO A OTRO LADO Y TAMBIÉN LONGITUDINALMENTE EN SU PORCIÓN ANTERIOR.

EN EL BUEY DEL PALADAR ES ANCHO Y FORMA APROXIMADAMENTE LAS  $3/5$  PARTES DE LA LONGITUD TOTAL DEL CRÁNEO, INMEDIATAMENTE DESPUÉS DE LOS MOLARES EL PALADAR SE ESTRECHA Y SE VUELVE CÓNCAVO, DESPUÉS SE ENSANCHA Y APLANA DE NUEVO.

EL PALADAR DEL CERDO ES LARGO, Y ESTRECHO.

EN EL PERRO ES ESTRECHO, ENSANCHÁNDOSE ENTRE EL CUARTO PAR DE MOLARES.

EL PALADAR DEL GALLO ES ESTRECHO Y DE CONTORNO TRIANGULAR. (27)

## EL PALADAR EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN

DESDE LA PRIMERA DESCRIPCIÓN DEL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, ÉSTE HA SIDO ASOCIADO CON EL PALADAR ANORMAL TANTO EN SU FORMA COMO EN SU TAMAÑO. BENDA LO INCLUYÓ ENTRE LAS NUEVE ÁREAS DE RETARDO EN EL DESARROLLO DEL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN Y OSTER DESCRIBIÓ EL PALADAR ALTO Y ANGOSTO COMO UNO DE LOS SIGNOS CARDINALES EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. LA REFERENCIA AL PALADAR ALTO Y ANGOSTO HAN SIDO HECHAS EN BASE A LAS OBSERVACIONES CLÍNICAS SUBJETIVAS.

REDMAN, SHAPIRO Y GORLIN ESTABLECIERON QUE PARA HACER VÁLIDAS ESTAS IMPRESIONES CLÍNICAS, HABRÍA LA NECESIDAD DE MEDIRLAS EN INDIVIDUOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN Y COMPARAR LAS DIMENSIONES EN PERSONAS QUE NO LO TIENEN. PRIMERAMENTE HICIERON UN ESTUDIO PARA DETERMINAR LA ALTURA DE LA BÓVEDA PALATINA COMO UNA CARACTERÍSTICA DEL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, COMPARANDO LOS ÍNDICES PALATINOS DEL ADULTO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN CON INDIVIDUOS NORMALES. ENCONTRANDO QUE LOS PALADARES EN ADULTOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN PARECEN SER MÁS PEQUEÑOS EN TODAS SUS DIMENSIONES QUE EN ADULTOS QUE NO LO TIENEN. (28)

EN UN ESTUDIO POSTERIOR TOMARON MEDIDAS INTRAORALES DE LA LONGITUD DE LA ALTURA, Y DEL ANCHO DEL PALADAR. ELLOS TOMARON COMO REFERENCIA UN PLANO HORIZONTAL ESTABLECIDO POR EL CONTACTO DE TRES ÁREAS: LA LÍNEA LINGUO CERVICAL DE LOS PRIMEROS MOLARES SUPERIORES Y EL PUNTO DE LA PAPILA INTERDENTARIA ENTRE LOS INCISIVOS CENTRALES SUPERIORES.

EL ANCHO DEL PALADAR ESTÁ DADO POR LA DISTANCIA ENTRE LOS PRIMEROS-  
MOLARES SUPERIORES. LA MEDIDA DE LA ALTURA DEL PALADAR LA TOMARON DEL --  
PLANO HORIZONTAL YA ESTABLECIDO, SOBRE LA LÍNEA MEDIA EN EL PUNTO DE ---  
UNIÓN DEL PALADAR DURO CON EL PALADAR BLANDO. LA LONGITUD SE TOMÓ DE LA-  
DISTANCIA ENTRE LOS INCISIVOS CENTRALES SUPERIORES A LA UNIÓN DEL PALA--  
DAR DURO Y BLANDO. HICIERON EL INTENTO DE HACER TRES OBSERVACIONES DIFE-  
RENTES PARA CADA DIMENSIÓN, PERO POR LA FALTA DE COOPERACIÓN DE LOS PA--  
CIENTES HICIERON SOLAMENTE 1 ó 2 OBSERVACIONES. CONSTRUYERON GRÁFICAS PA  
RA CADA DIMENSIÓN EN HOMBRES Y MUJERES. LAS MEDIDAS DE CADA PACIENTE FUE  
RON HECHAS DE ACUERDO A LA EDAD SOBRE UNA GRÁFICA, COLOCANDO EL LÍMITE -  
NORMAL  $+2$  Y  $-2$  MM., COMO DESVIACIÓN DE LA NORMA PARA CADA EDAD REGISTRA-  
DA, LOS SUJETOS DE MÁS DE 18 AÑOS FUERON AGRUPADOS JUNTO CON LOS DE 18 -  
AÑOS, LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉGUEN Y DOWN FUERON SIMILARMENTE --  
AGRUPADOS.

LOS RESULTADOS OBTENIDOS FUERON LOS SIGUIENTES:

LA ALTURA DEL PALADAR EN CASI TODOS LOS CASOS DEL SÍNDROME DE DOWN-  
FUE DENTRO DE  $+2$  DEL LÍMITE NORMAL Y POR LO TANTO NO HUBO EVIDENCIA --  
GRÁFICA MARCADA DE PALADAR ALTO EN PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN DE ---  
CUALQUIER SEXO.

LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE DOWN TIENEN EL PALADAR MÁS ANGOSTO QUE  
EL GRUPO CONTROL. SOLAMENTE 7 DE 98 (7.1%) PACIENTES MASCULINOS TIENEN PA

PALADAR MÁS ANCHO QUE EL GRUPO CONTROL. LOS PACIENTES FEMENINOS TAMBIÉN TIENEN EL PALADAR MÁS ANCHO QUE EL NORMAL, SIENDO MÁS GRANDE QUE EL NORMAL 2 DE 55 (3.6%) CASOS.

LAS MEDIDAS DE LA LONGITUD DEL PALADAR EN PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN FUERON DIFERENTES DE LA NORMAL, SOLO 4 DE 98 (4.1%) HOMBRES Y 3 DE 55 (5.5%) EN MUJERES. TENÍAN EL PALADAR MÁS GRANDE QUE -2 DE LO NORMAL PARA HOMBRES Y MUJERES RESPECTIVAMENTE. LA MEDIDA DE LA LONGITUD DEL PALADAR EN NINGUNO DE ESTOS CASOS FUE MAYOR QUE -1 DEL LÍMITE NORMAL.

EL PALADAR ALTO HA SIDO INCLUIDO COMO UNO DE LOS HALLAZGOS MÁS CARACTERÍSTICOS EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. SIN EMBARGO LA FORMA DEL PALADAR NO HA SIDO EVALUADA MÉTRICAMENTE.

LOS PRESENTES HALLAZGOS SUGIEREN QUE EXISTE UNA DIFERENCIA PARA ESTA DIMENSIÓN, PERO NO SON LAS SUFICIENTES PARA DIFERENCIARLO DEL NORMAL. DOS TERCERAS PARTES DE LAS PERSONAS AFECTADAS TIENEN EL PALADAR MÁS ALTO QUE EL NORMAL Y SOLAMENTE EL 6% TIENEN PALADARES MÁS ANCHOS QUE EL NORMAL.

EXISTE UN FACTOR MÁS AMPLIO QUE CONTRIBUYE A LA DESCRIPCIÓN CLÍNICA DEL PALADAR ALTO LLAMADO "STEEPLE PALATE" PALADAR EN CAMPANARIO A MENUDO ASOCIADO CON EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. LA FORMA DE LOS PROCESOS-

ALVEOLARES A MANERA DE ESCALONES EN EL PALADAR CONTRIBUYE A LA IMPRESIÓN DEL PALADAR MÁS ALTO Y ANGOSTO EN EL SÍNDROME DE DOWN. ESTE HALLAZGO PERMITE LA RECLASIFICACIÓN DE PERSONAS ERRÓNEAMENTE REGISTRADAS COMO PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. (24). LOS ANÁLISIS DE ESTOS DATOS SUGIERAN QUE LA BÓVEDA PALATINA ESTÁ ASOCIADA CON EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, QUE PROBABLEMENTE NO SON MÁS ANGOSTOS QUE LOS NORMALES Y QUE LA LONGITUD QUE MARCADAMENTE ES MÁS CORTA QUE EN LA NORMAL. LA DIFERENCIA DE LA LONGITUD DEL PALADAR FUE MUY GRANDE EN CASI TODOS LOS CASOS. (29)

SHAPIRO ESTABLECE QUE LA ESTATURA BAJA, LA BRAQUICEFALIA, LA HIPOPLASIA DE LOS HUESOS DE LA CARA, LAS ANOMALÍAS PÉLVICAS Y OTRAS NUMEROSAS MALFORMACIONES ESQUELÉTICAS, HACEN EVIDENTES QUE LAS ANORMALIDADES OBSERVADAS EN EL PALADAR, NO SON DEBIDAS A FACTORES PECULIARES DEL MAXILAR O DEL PALADAR, SINO AL MAL DESARROLLO DE LOS HUESOS EN GENERAL.

LOS MISMOS INVESTIGADORES DEMOSTRARON EN OTRO ESTUDIO:

- 1). QUE HABÍA INCREMENTO FIJO EN LAS DIMENSIONES HASTA LA EDAD DE 10 A 11 AÑOS, DESPUÉS DE LA CUAL LA ANCHURA INCREMENTA SOLO LIGERAMENTE Y QUE LA ALTURA INCREMENTA MÁS RAPIDAMENTE HASTA LA EDAD DE 16 A 18 AÑOS ESPECIALMENTE EN LOS HOMBRES.
- 2). QUE HAY UN INCREMENTO FIJO RELATIVO EN LA ALTURA DEL PALADAR HASTA LOS 10 A 11 AÑOS, DESPUÉS DEL CUAL INCREMENTA DE UNA MANERA ACCELERADA HASTA LA FORMA ADULTA, A LA EDAD DE LOS 16 A 18 AÑOS.

3). HAY UNA INSIGNIFICANTE DIFERENCIA EN LA ALTURA DEL PALADAR ENTRE LOS SEXOS HASTA LA EDAD DE LOS 10 A 11 AÑOS, DESPUÉS DE LA CUAL LA ALTURA DEL PALADAR INCREMENTA MAYORMENTE EN EL SEXO MASCULINO QUE EN EL FEMENINO. ESTA DIFERENCIA NO ALCANZA GRAN SIGNIFICANCIA HASTA QUE LLEGA A LA EDAD ADULTA.

PUDIERON SER OBSERVADOS LOS CAMBIOS MÁS GRANDES EN LOS 3 ASPECTOS QUE TIENEN LUGAR ENTRE LOS 10 Y 11 AÑOS Y LA EDAD ADULTA, DURANTE EL PERÍODO EN QUE LA MAYORÍA DE LA GENTE ATRAVIESA POR LA ADOLESCENCIA. (30).

JOHN M. AUSTIN Y COLABORADORES, ESTUDIARON LAS PLACAS DE 10 PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN, A QUIENES SE LE HABÍA TOMADO RADIOGRAFÍAS LATERALES DE CRÁNEO QUE HABÍAN SIDO OBTENIDAS CON TÉCNICAS DE RUTINA DURANTE EL PRIMER MES DE VIDA.

LLEGARON A LA CONCLUSIÓN QUE EL DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE DOWN PUEDE SER CONFIRMADO POR UNA RADIOGRAFÍA LATERAL DEL CRÁNEO Y QUE LA LONGITUD DEL PALADAR DURO MIDE  $25 \pm 3$  MM. DEL GRUPO CONTROL.

LAS ESTADÍSTICAS DIERON QUE LA LONGITUD DEL PALADAR DE LOS NIÑOS RECIÉN NACIDOS A TÉRMINO QUE NO TENÍAN SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN ESTÁ EN UN RANGO SUPERIOR EN UN 2% QUE EN EL MONGOLISMO.

EN UN NIÑO RECIÉN NACIDO A TÉRMINO LA LONGITUD DEL PALADAR DURO DE 26 MM. O MENOS ES UN SIGNO DE SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN. UN PALADAR DURO CON

LONGITUD DE 27 A 28 MM. ES INDETERMINADO Y SI TIENE UNA LONGITUD DE 29 MM. O MÁS ES UN SIGNO DE QUE NO TIENE SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. (31)

WESTERMAN, JONGSON Y COMEN HICIERON UNA INVESTIGACIÓN DE LAS VARIACIONES QUE EXISTEN EN LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN 1975; TENIENDO COMO HIPÓTESIS: EL ANCHO, LA ALTURA Y LA PROFUNDIDAD DEL PALADAR EN PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN ENTRE LAS EDADES DE 16 A 29 AÑOS. INCLUYENDO 19 HOMBRES Y 21 MUJERES TENIENDO SU DENTICIÓN PERMANENTE COMPLETA.

LAS MEDIDAS DEL GRUPO CONTROL FUERON OBTENIDAS AL AZAR DE 44 MODELOS DE ESTUDIO DE INDIVIDUOS QUE NO TIENEN SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SIENDO 17 HOMBRES Y 27 MUJERES ENTRE LAS EDADES DE 7 Y 24 AÑOS.

EN CADA MODELO FUERON HECHAS 3 MARCAS: 2 POSTERIORES (A Y B) HECHAS EN EL PUNTO MÁS LINGUAL DE LA REGIÓN GINGIVAL DE LOS PRIMEROS MOLARES PERMANENTES. LA MARCA ANTERIOR (C) LA HICIERON EN LA PAPILA INCISIVA ENTRE -- LOS INCISIVOS CENTRALES.

EL ANCHO DEL ARCO DEL MAXILAR FUE DETERMINADO MEDIANTE EL MÁXIMO DIÁMETRO TRANSVERSO DEL PALADAR ENTRE LAS MARCAS A Y B.

UN VERNIER FUE USADO PARA TOMAR LAS MEDIDAS. LA PROFUNDIDAD DEL PALADAR QUE DETERMINADA POR UNA LÍNEA DIBUJADA DE C PERPENDICULARMENTE AL MÁXIMO DIÁMETRO TRANSVERSO. EL MÁXIMO DIÁMETRO TRANSVERSO FUE UNA LÍNEA BMA-

GINARIA ENTRE A Y B. LA LONGITUD DEL ARCO FUE MEDIDA ENTRE LOS PUNTOS B Y C DEL LADO IZQUIERDO Y A Y C EN EL LADO DERECHO, HECHAS CON UN VERNIER.

FUERON TOMADAS ENTRE LECTURAS DE CADA MODELO POR 2 EXAMINADORES INDEPENDIENTES, LAS TRES LECTURAS FUERON REGISTRADAS A LA CENTÉSIMA DE 1 MM.- Y OBTUVIERON UN PROMEDIO QUE SE INDICA EN LA TABLA I Y II.

LOS VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN EL GRUPO CONTROL FUERON COMPARADAS CON LOS VALORES DE LA POBLACIÓN CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y - DOWN, LAS DIFERENCIAS ENTRE LAS 2 POBLACIONES FUERON ANALIZADAS PARA DETERMINAR QUE EL SEXO NO CONTRIBUYE A LAS DIFERENCIAS QUE EXISTEN EN AMBAS POBLACIONES

TABLA I

DIMENSIONES DEL PALADAR EN MM. EN UN GRUPO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y - DOWN Y EN UN GRUPO CONTROL.

	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>	<u>ALTURA</u>
SÍNDROME DE SÉQUIN Y			
DOWN	20.262	28.452	12.862
CONTROL	31.764	31.670	14.488

TABLA II

DIMENSIONES DEL PALADAR EN MM. DE ACUERDO A LA EDAD.

	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>	<u>ALTURA</u>
SÍNDROME DE SÉQUIN Y			
DOWN	28.792±0.5109	28.966±0.5505	12.267±0.3529
CONTROL	32.268±0.4677	31.119±0.2039	15.126±0.3231

LOS HALLAZGOS CLÍNICOS Y LA EVIDENCIA DE ESTA INVESTIGACIÓN, SOSTIENEN LA TEORÍA DE QUE LOS DEFECTOS ENCONTRADOS EN INDIVIDUOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SON REPRESENTATIVOS DEL DESARROLLO DEFECTUOSO EN LA VIDA EMBRIONARIA.

ESTOS INVESTIGADORES ENCONTRARON QUE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN LA POBLACIÓN DE SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SON MENORES QUE EN LA POBLACIÓN CONTROL, ESTANDO DE ACUERDO CON LOS HALLAZGOS DE KISLING Y JENSEN.

LA DRÁMATICA DEFICIENCIA DE LA LONGITUD DEL PALADAR EN PERSONAS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN PARECE SER INEGABLE. ESTOS HALLAZGOS SUGIEREN QUE EL PALADAR ALTO Y ANGOSTO NO PUEDE SER CONSIDERADO CARACTERÍSTICO DEL

## SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN. (32)

EL SIGUIENTE TRABAJO SE HIZO PARA OBTENER LAS MEDIDAS DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR (LATITUD, LONGITUD Y ALTURA), YA QUE EN ESTUDIOS HECHOS ANTERIORMENTE SE TOMÓ LA MEDIDA DE LA ALTURA DEL PALADAR DE LA PARTE MÁS POSTERIOR (UNIÓN DEL PALADAR DURO CON EL PALADAR Blando), SIENDO QUE EL PALADAR ES MÁS ALTO EN SU PARTE ANTERIOR Y MEDIA.

### MATERIAL Y METODO

PARA ESTE PROPÓSITO SE OBTUVIERON MODELOS DE ESTUDIO DEL MAXILAR SUPERIOR DE 24 PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN DENTRO DE UNA INSTITUCIÓN ESPECIALIZADA \*, ENTRE LAS EDADES DE 2 AÑOS 11 MESES Y 14 AÑOS SIENDO 9 DEL SEXO FEMENINO Y 15 DEL SEXO MASCULINO, ENCONTRÁNDOSE UN PACIENTE MASCULINO MOSAICO. TENIENDO EL GRUPO DENTICIÓN PRIMARIA Y MIXTA.

LAS MEDIDAS DEL PALADAR DEL GRUPO CONTROL FUERON TOMADAS DE UN GRUPO DE NIÑOS DE DIFERENTES ESCUELAS DE EDUCACIÓN REGULAR Y ESTIPULADA COMO NORMAL, SIENDO 22 NIÑOS EN TOTAL, 9 DEL SEXO FEMENINO Y 14 DEL SEXO MASCULINO, ENTRE LAS EDADES DE 5 Y 14 AÑOS.

SE ESTABLECIERON 3 PUNTOS COMO REFERENCIA: (FIG. 7)

PUNTO A- PAPILA INTERDENTARIA

PUNTOS B Y C- SITUADOS EN LÍNEA CERVICAL DE LOS SEGUNDOS MOLARES TEMPORALES HACIA LINGUAL, EN LA DENTICIÓN MIXTA EN LA LÍ-

\* INSTITUTO JOHN LANGDON DOWN.

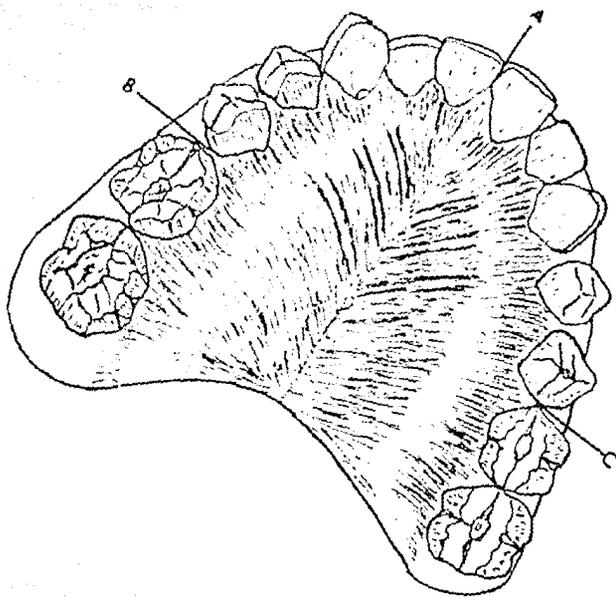


FIG.7

NEA CERVICAL HACIA LINGUAL DE LOS PRIMEROS MOLARES PER-  
MARENTES.

LA ALTURA DEL PALADAR SE ESTABLECIÓ COLOCANDO UN HILO DE SEDA EN UN-  
PLANO HORIZONTAL QUE VA DE LA CARA DISTAL DEL PUNTO B, A LA CARA DISTAL -  
DEL PUNTO C, MIDIENDO LA PERPENDICULAR A ESTE PLANO SE ESTABLECIÓ EL DA-  
TO.

MIDIENDO LA DISTANCIA ENTRE LOS PUNTOS B Y C SE OBTUVO LA LATITUD DEL  
PALADAR.

LA LONGITUD DEL PALADAR SE LOGRÓ MIDIENDO DEL PUNTO A, HASTA LA UNIÓN  
DEL PALADAR DURO CON EL BLANDO.

TODAS ESTAS MEDIDAS FUERON TOMADAS CON UN VERNIER.

### RESULTADOS

LOS VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR ENCONTRADAS EN EL SEXO MAS-  
CULINO Y FEMENINO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, ESTÁN INDICADAS POR EDA-  
DES EN LAS TABLAS I Y II. EN ESTA MISMA FORMA SE ENCUENTRAN DADOS LOS VALO-  
RES DEL GRUPO CONTROL EN LAS TABLAS III Y IV.

TABLA I

VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN EL SEXO MASCULINO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN. (LOS VALORES ESTÁN DADOS EN MM.)

<u>CASO</u>	<u>EDAD</u>	<u>ALTURA</u>	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>
A	2	11.5	27	36.5
B	4	11	32.5	34.5
C	4	8	34	30.5
D	4	11.5	31	23
E	5	10	34	32
F	6	10.5	35	29
G	6	12	30	34.2
H	7	12	31	30
I	7	12	29.7	33
J	7	13.8	39.9	41.5
K	8	11.5	34	31
L	8	12	32.5	40
M	9	10.8	35.8	38
N	9	13	39.9	32.5
R	9	13	33.5	32

T A B L A II

VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALAAR EN EL SEXO FEMENINO CON SÍNDROME DE SEGUIN Y DOWN. (LOS VALORES ESTÁN DADOS EN MM.)

<u>CASO</u>	<u>EDAD</u>	<u>ALTURA</u>	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>
O	6	12	32.5	34.5
P	6	11	28.7	35.5
Q	6	10	32.8	32.8
R	9	10.5	32.5	40.9
S	10	12	30	32.9
T	11	12.5	26.8	37.5
U	12	13	32	39
V	13	10.5	32.5	36.9
W	14	13	34.2	40

T A B L A III

VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN EL SEXO MASCULINO DEL GRUPO CONTROL. (VALORES DADOS EN MM.)

<u>CASO</u>	<u>EDAD</u>	<u>ALTURA</u>	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>
I	5	13.5	38	37
II	7	12.5	37	48
III	8	14	38.1	43.2
IV	10	12.5	32.1	47
V	10	20	38	49
VI	10	15	39	49.5
VII	10	15	34	50
VIII	10	17	35.5	48
IX	10	16	37.8	47
X	10	15.5	38	49.5
XI	11	16.8	34	57.5
XII	13	18	40	53.2
XIII	14	19	39.3	53

T A B L A I V

VALORES DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN EL SEXO FEMENINO DEL GRUPO CONTROL. (VALORES DADOS EN MM.)

<u>CASO</u>	<u>EDAD</u>	<u>ALTURA</u>	<u>LATITUD</u>	<u>LONGITUD</u>
XIV	6	14	34.5	43
XV	8	14.9	36	45.3
XVI	9	16	34	45
XVII	9	16	32	51
XVIII	10	13	34.5	49
XIX	11	18	38	47.5
XX	12	16.8	34	51.6
XXI	13	15.8	35.8	50.9

DE LOS VALORES OBTENIDOS SE ENCONTRÓ QUE LA ALTURA EN LOS PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN ES MENOR, SALVO EN 3 CASOS (20%) DEL SEXO MASCULINO Y 2 (22.2%) EN EL SEXO FEMENINO.

EN LA LATITUD SE ENCONTRÓ QUE ES MENOR EN 5 CASOS (33.3%) EN EL SEXO MASCULINO Y 3 CASOS (33.3%) EN EL SEXO FEMENINO, LOS DEMÁS CASOS ESTÁN DADOS DENTRO DE LOS VALORES DEL GRUPO CONTROL.

EN LA LONGITUD SE ENCONTRÓ UN CASO (6.66%) EN EL SEXO MASCULINO -- DENTRO DE LOS VALORES ENCONTRADOS EN EL GRUPO CONTROL, EL RESTO DE LOS VALORES AL IGUAL QUE EN EL SEXO FEMENINO SON MENORES QUE EN EL GRUPO -- CONTROL.

EN EL GRUPO CONTROL SE ENCUENTRA EL CASO DE UN NIÑO DE 10 AÑOS QUE TIENE EL PALADAR MÁS ALTO QUE LOS DEMÁS DE SU MISMA EDAD, ENCONTRÁNDOSE EN ESTE NIÑO UNA ALTERACIÓN EN EL MIEMBRO INFERIOR, PIE VAROQUIMO.

SE HICIERON GRÁFICAS POR SEXO DE CADA UNA DE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR, INDICADO POR EDADES LOS VALORES DEL GRUPO CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN Y DEL GRUPO CONTROL, ENCONTRÁNDOSE QUE LA ALTURA TIENDE A SER MENOR EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN QUE EN EL GRUPO CONTROL, LA LATITUD TIENE UNA LIGERA TENDENCIA A SER MENOR PERO LA MAYORÍA DE LOS CASOS ESTÁN DENTRO DEL GRUPO CONTROL, LA LONGITUD TIENE UNA GRAN TENDENCIA A SER MENOR, SALVO UN CASO QUE ESTÁ DENTRO DE LOS VALORES DEL GRUPO CONTROL. (FIG. 8, 9 y 10).

ALTURA DEL PALADAR

Fig. 8

SEXO MASCULINO

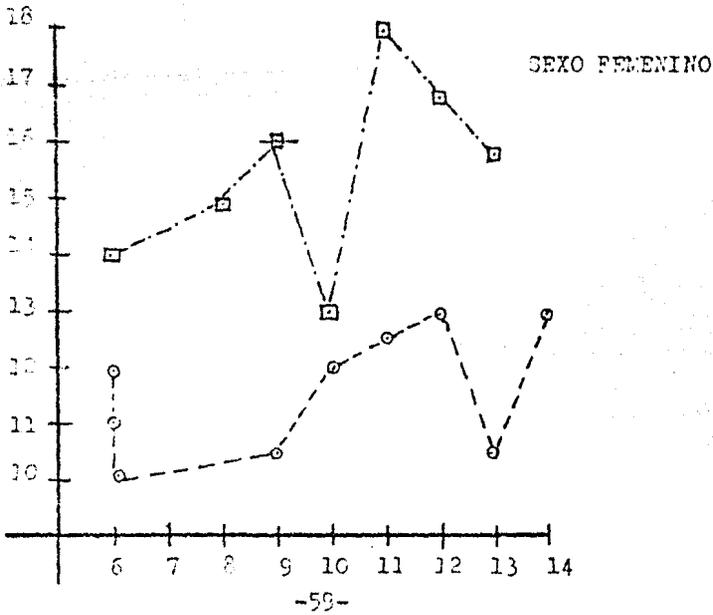
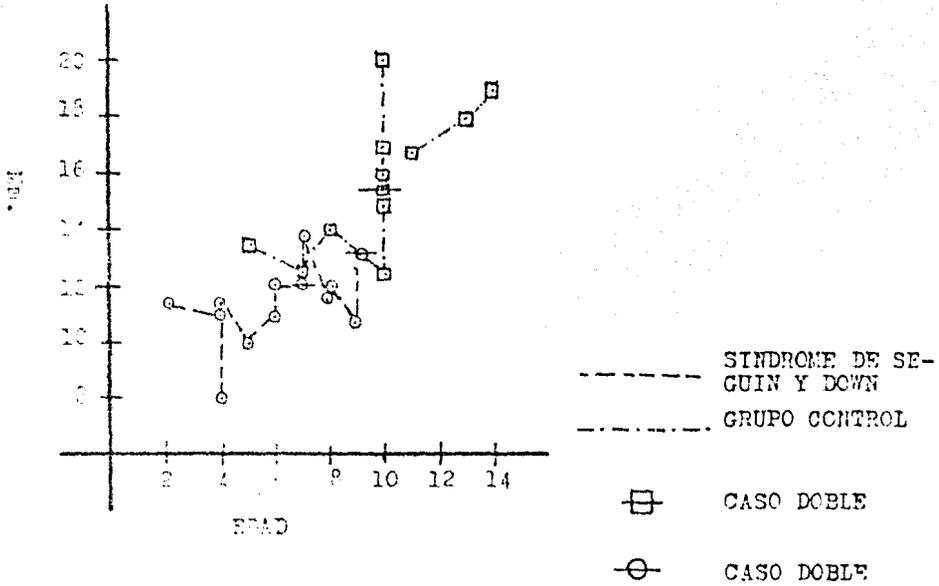
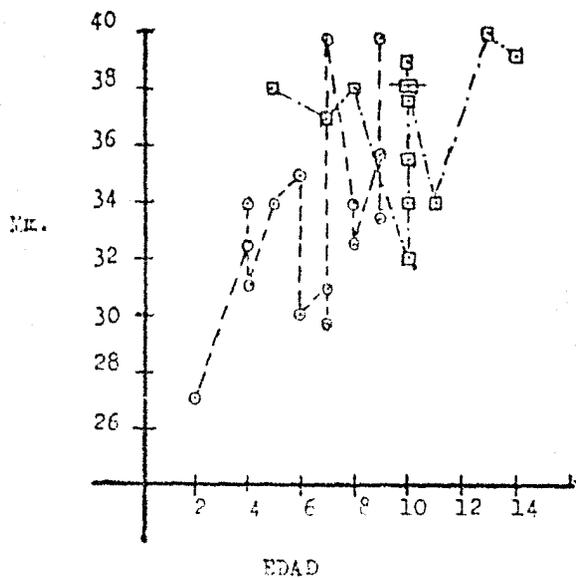


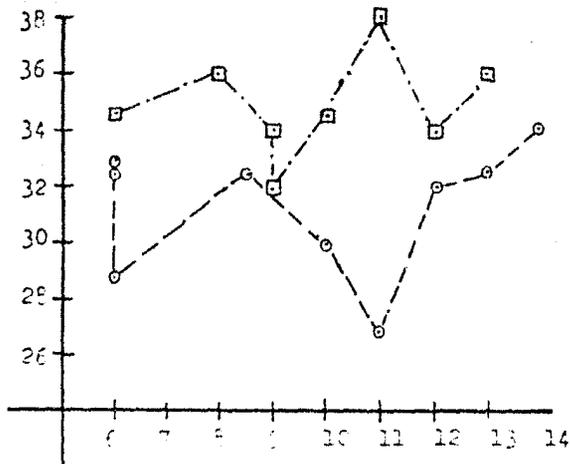
Fig. 9

LATITUD DEL PALADAR

SEXO MASCULINO



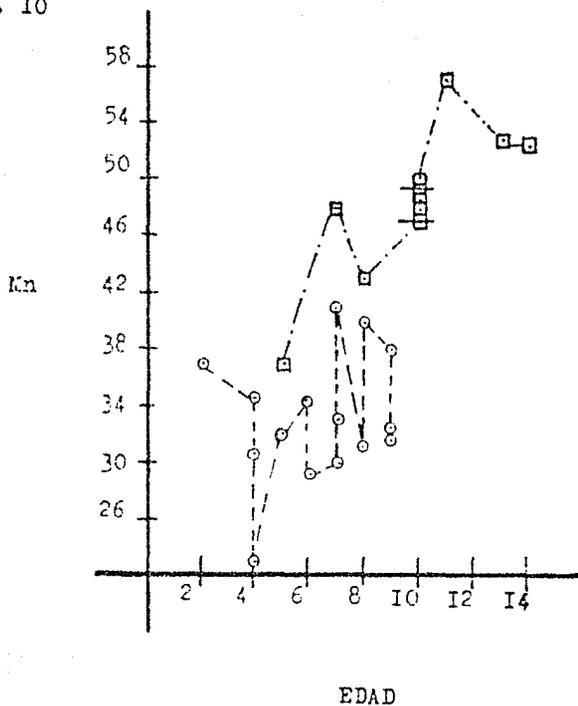
SEXO FEMENINO



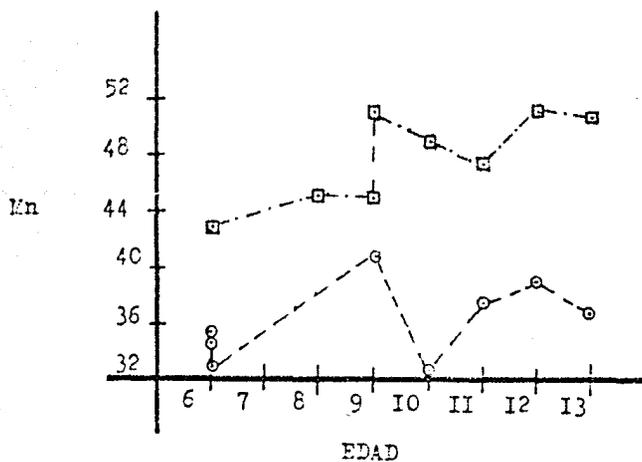
LONGITUD DEL PALADAR

Fig. 10

SEXO MASCULINO



SEXO FEMENINO



## CONCLUSIONES

- I. LA ALTERACIÓN CROMOSÓMICA QUE CON MÁS FRECUENCIA SE OBSERVA EN LA CLÍNICA ES LA TRISOMÍA G21. FUE DESCRITO PRIMARIAMENTE POR EDOARD SÉGUIN Y 20 AÑOS MÁS TARDE JOHN LANGDON DOWN ESTUDIA MÁS EXHAUSTIVAMENTE Y DIFUNDE SU CONOCIMIENTO. POR TANTO CONSIDERAMOS JUSTIFICADO SE LE DENOMINE A ESTE PADECIMIENTO SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN.
  
- II. EN LA TRISOMÍA G21 EL CROMOSOMA SUPERNUMERARIO PUEDE SER EL RESULTADO DE UNA NO-DISYUNCIÓN, TRANSLOCACIÓN (GRUPO D/G) O POR MOSAISCISMO.
  
- III. CUANDO ES DEBIDO A LA NO-DISYUNCIÓN EN LA MEIOSIS, OCURRE EN EL CIGOTO BAJO LA INFLUENCIA DE UNO O VARIOS FACTORES TALES COMO: FENÓMENOS DE FERTILIZACIÓN RETARDADA, ANTICUERPOS, ANTITIROIDEOS, ENFERMEDADES VIRALES, PÉRDIDA DE GENES QUE CODIFICAN EL RNA RIBOSOMAL Y DEFECTOS DE NUTRICIÓN.
  
- IV. LA FRECUENCIA DEL SÍNDROME DE SÉGUIN Y DOWN EN MÉXICO ESTÁ ESTIMADA EN 1 EN 424 NACIMIENTOS.
  
- V. EL DÉFICIT EN EL DESARROLLO CEREBRAL Y PSÍQUICO CALIFICADO FRECUENTEMENTE COMO RETRASO MENTAL, ES EL ESTIGMA MÁS CONSTANTE DE -

ESTE PADECIMIENTO Y VA DESDE EL RETRASO MENTAL SUPERFICIAL HASTA LA OLIGOFRENIA MÁS PROFUNDA.

VI. SON MUY NUMEROSAS LAS ALTERACIONES SOMÁTICAS ENCONTRADAS EN ESTE SÍNDROME, ALGUNAS DE ELLAS SE LOCALIZAN EN LA CARA Y EN LA CAVIDAD ORAL.

VII. DENTRO DE LAS MANIFESTACIONES ORALES EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, ENCONTRAMOS: BOCA: ENTRE ABIERTA Y PEQUEÑA; LABIOS: ANCHOS, IRREGULARES, BECOS Y FISURADOS; LENGUA: GRANDE, FISURADA Y ESCROTAL; DIENTES: PEQUEÑOS, INCISIVOS LATERALES CÓNICOS, ALINEAMIENTO IRREGULAR, DIASTEMAS, APIÑAMIENTO, ERUPCIÓN TARDÍA, AGENESIA DE DIENTES PERMANENTES Y RETENCIÓN; ALTERACIONES PARODONTALES; - ÚVULA BÍFIDA O HENDIDA; PALADAR: BAJO, CORTO Y OJIVAL; MEXILARES HIPOPLÁSICOS.

VIII. A PESAR DE QUE EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SE HA ESTIPULADO LA PRESENCIA DE PALADAR ALTO Y ESTRECHO, DESDE SUS PRIMERAS DESCRIPCIONES EN LOS ESTUDIOS MÁS RECIENTES INCLUYENDO ÉSTE, SE HA PODIDO COMPROBAR QUE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN EL SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, SON MENORES QUE EN LA POBLACIÓN NORMAL.

XI. EN UN ESTUDIO MÉTRICO COMPARATIVO REALIZADO SOBRE LAS DIMENSIONES DEL PALADAR EN PACIENTES CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, DE UNA --

INSTITUCIÓN ESPECIALIZADA PARA EL TRATAMIENTO DE ESTE SÍNDROME Y  
EN NIÑOS PROCEDENTES DE ESCUELAS ESTIPULADAS COMO DE POBLACIÓN -  
NORMAL, OBTUVIMOS: QUE TANTO LA ALTURA, LA LATITUD Y LA LONGITUD  
DEL PALADAR EN LOS NIÑOS CON SÍNDROME DE SÉQUIN Y DOWN, ES MENOR.

## VOCABULARIO

- ACROMEGALIA:** ALTERACIÓN POR EXCESO DE LA HORMONA DEL CRECIMIENTO CUANDO SE HA OSIFICADO LOS CARTÍLAGOS (EDAD ADULTA) QUE SE MANIFIESTA POR ALTERACIONES EN LOS RASGOS FACIALES (PROGNATISMO) Y MAYOR CRECIMIENTO DE LA CABEZA, LAS MANOS Y LOS PIES.
- ACROMICRIA:** ESCASO DESARROLLO Y PEQUEÑO TAMAÑO DEL CUERPO (MANOS Y PIES).
- ANAFASE:** LA FASE DE LA MITOSIS O DE LA MEIOSIS EN LA CUAL, LOS CROMOSOMAS SE DIVIDEN DEL CENTRÓMERO Y SE SEPARAN, DEJANDO EL ECUADOR Y ORIENTÁNDOSE HACIA -- LOS POLOS.
- AUTOSOMA:** CUALQUIERA DE LOS 44 CROMOSOMAS QUE NO SEA UN CROMOSOMA (CROMOSOMA SEXUAL).
- BLEFARITIS:** INFLAMACIÓN DE LOS PÁRPADOS.
- CENTRÓMERO:** PEQUEÑA PORCIÓN DE HETEROCROMATINA DE LOS CROMOSOMAS POR DONDE LOS DOS CROMÁTIDES ESTÁN UNIDOS.
- COADUNAN:** UNIÓN, MEZCLA E INCORPORACIÓN DE UNAS COSAS CON -- OTRAS.

**CRIPTORQUIDIA:** TESTÍCULO OCULTO. AUSENTE DE LA BOLSA ESCROTAL, FRECUENTEMENTE ATRÓFICO DE LOCALIZACIÓN INTRABDOMINAL.

**CROMÁTIDES:** CADA UNA DE LAS BANDAS DE CROMATINA UNIDAS POR EL CENTRÓMERO DURANTE LA PROFASE Y METAFASE.

**CROMOSOMA HOMÓLOGO:** LOS CROMOSOMAS QUE FORMAN UN PAR QUE OCUPAN UN MISMO LUGAR.

**DIACINESIS:** EL ESTADIO FINAL DE LA PROFASE DE LA PRIMERA DIVISIÓN POR MEIOSIS, DONDE LOS CROMOSOMAS SE CONDENSAN Y SE TIÑEN INTENSAMENTE.

**DICIGÓTICOS:** HERMANOS GEMELOS RESULTANTES DE LA FERTILIZACIÓN DE 2 ÓVULOS POR 2 ESPERMATOZOIDES DIFERENTES, AL MISMO TIEMPO.

**DIPLÓTENA:** EL ESTADIO DE LA PRIMERA PROFASE DE LA MEIOSIS, DURANTE LA CUAL LOS CENTRÓMEROS EMPIEZAN A REPELERSE Y LOS CROMOSOMAS INICIAN SU SEPARACIÓN PONIENDO EVIDENCIA EL QUIASMA.

**ECTOPIA:** SE DICE DE UN ÓRGANO O DE UNA ESTRUCTURA CUANDO SE LE ENCUENTRA OCUPANDO UN LUGAR QUE NO ES HABITUAL - POR EJEMPLO: CRIPTORQUIDIA.

**EPICANTO:** PLIEGUE DE LA PIEL DEPENDIENTE DEL PÁRPADO SUPERIOR QUE DESCENDE SOBRE LA COMISURA INTERNA Y ACENTÚA LOS RASGOS MONGOLOIDES.

**FENOTIPO:** ES LA NATURALEZA FÍSICA, BIOQUÍMICA Y FISIOLÓGICA DE UN INDIVIDUO, DEPENDIENTE DE LA INTERACCIÓN DE SU GENOTIPO CON EL AMBIENTE EN QUE VIVE.

**FIMOSIS:** ESTRECHAMIENTO DEL PREPUCIO, DE MODO QUE ÉSTE NO PUEDE RETRAERSE Y DESLIZARSE SOBRE EL GLANDE PARA DESCUBRIRLO.

**GAMETO:** CÉLULA GERMINAL MADURA, QUE NORMALMENTE TIENE EL NÚMERO HAPLOIDE DE CROMOSOMAS DE LA ESPECIE.

**GENOMA:** TODOS LOS GENES LLEVADOS POR UN GAMETO.

**GENOTIPO:** SUMA TOTAL DE LA INFORMACIÓN GENÉTICA (GENES) CONTENIDOS EN LOS CROMOSOMAS.

**HAPLOIDES:** EL NÚMERO DE CROMOSOMAS DE UN GAMETO NORMAL. EN EL HOMBRE EL NÚMERO HAPLOIDE DE CROMOSOMAS ES DE 23.

**HIPOSPADIA:** CUANDO EL ORIFICIO URETRAL SE ENCUENTRA EN LA SUPERFICIE VENTRAL DEL PENE.

**ISOCROMOSOMA:**

CROMOSOMA ANORMAL, FORMADO POR DOS BRAZOS DE IGUAL LONGITUD Y CONTIENIENDO LOS MISMOS GENES; RESULTA DE UNA DIVISIÓN TRANSVERSAL DEL CENTRÓMERO EN VEZ DE LONGITUDINAL; COMO ES LO NORMAL.

**LEPTÓTENA:**

EL PRIMER ESTADIO DE LA PROFASE DE LA PRIMERA DIVISIÓN POR MEIOSIS. EN ESTA FASE LOS CROMOSOMAS SE VEN COMO BASTONCITOS DELGADOS Y NO ESTÁN TOTALMENTE APAREADOS.

**METAFASE:**

EL ESTADIO DE LA MITOSIS O DE LA MEIOSIS DURANTE EL CUAL LOS CROMOSOMAS SE ENCUENTRAN COLOCADOS EN EL PLANO ECUATORIAL DE LA CÉLULA. EN LA METAFASE MITÓTICA ES CUANDO LOS CROMOSOMAS SON ANALIZADOS EN EL LABORATORIO.

**MONOCIGÓTICO:**

GEMELOS IDÉNTICOS DERIVADOS DE UN SOLO ÓVULO FECUNDADO QUE EN UN PERIODO MUY TEMPRANO A SU DESARROLLO SE HA DIVIDIDO EN 2 GRUPOS CELULARES QUE CRECEN INDEPENDIENTES CADA UNO DE LOS CUALES PUEDE FORMAR UN INDIVIDUO COMPLETO:

**MONOSOMÍA:**

OCURRE CUANDO UN CROMOSOMA DE UN PAR SE HA ELIMINADO.

**NISTAGMUS:**

SE REFIERE A LOS MOVIMIENTOS BREVES DE SACUDIDA DE LOS GLOBOS OCULARES EN ALGUNOS CASOS COMO POR EJEMPLO:

- 1). EN LOS ALBINOS
- 2). O DURANTE EL GIRO DE LA CABEZA

**NO-DISYUNCIÓN:**

MECANISMO GENÉTICO QUE CONSISTE EN LA FALTA DE SEPARACIÓN DE LOS CROMOSOMAS DURANTE LA ANAFASE, DANDO COMO RESULTADO UN NÚMERO ANORMAL DE CROMOSOMAS EN LAS CÉLULAS

**PAQUÍTENA:**

EL ESTADIO DE LA PROFASE DE LA PRIMERA DIVISIÓN -- POR MEIOSIS, DURANTE EL CUAL LOS CROMOSOMAS APAREADOS SE ACORTAN Y ENGROESAN Y PUEDE VERSE QUE ESTÁN FORMADOS POR 2 CROMÁTIDES CADA UNO DE LOS CROMOSOMAS QUE FORMAN EL PAR.

**PROFASE:**

EL PRIMER ESTADIO DE LA DIVISIÓN CELULAR. EN LA CUAL LOS CROMOSOMAS SE HACEN VISIBLES COMO FINAS ESTRUCTURAS. LA PROFASE DE LA PRIMERA DIVISIÓN MEIÓTICA SE CARACTERIZA POR EL APAREAMIENTO DE LOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS.

**QUIASMA:**

LITERALMENTE UNA CRUZ, SE REFIERE AL CRUCE DE LAS CROMÁTIDES DE LOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS DURANTE LA

FASE DIPLÓTENA DE LA PRIMERA DIVISIÓN POR MEIOSIS.  
DANDO COMO RESULTADO UN INTERCAMBIO DE MATERIAL --  
CROMOSÓMICO ENTRE DOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS (ENTRE-  
CRUZAMIENTO).

RETINOBLASTOMA: TUMOR MALIGNO DE LA RETINA, DANDO METÁSTASIS AL -  
NERVIO ÓPTICO Y AL CEREBRO, ES BILATERAL EN APRO-  
XIMADAMENTE  $1/3$  DE LOS CASOS.

SINÁPTENA: EL ESTADIO DE LA PROFASE DE LA PRIMERA DIVISIÓN --  
MEIÓTICA DURANTE LA CUAL LOS CROMOSOMAS HOMÓLOGOS--  
DE APAREAN.

TELOFASE: EL ESTADIO DE LA DIVISIÓN CELULAR QUE EMPIEZA CUAN-  
DO LOS CROMOSOMAS HIJOS LLEGAN A LOS POLOS DE LA -  
CÉLULA EN DIVISIÓN Y TERMINA CUANDO LAS DOS CÉLU--  
LAS HIJAS, ENTRAN EN LA INTERFASE ESTA ÚLTIMA ES -  
EL ESTADIO DEL CICLO CELULAR COMPRENDIDO ENTRE 2 -  
DIVISIONES, EN ESTE PERIODO HAY UNA INTENSA ACTIVI-  
DAD METABÓLICA DE LA CÉLULA.

TRANSLOCACIÓN: CAMBIO DE POSICIÓN DE UN SEGMENTO CROMOSÓMICO, QUE  
PUEDE HACERSE AL MISMO CROMOSOMA O A OTRO DIFEREN-  
TE.

**TRIRRADIO:**

REFIRIÉNDOSE A LOS DERMATOCLIFOS, ES UN PUNTO FORMADO POR LA UNIÓN DE LAS CRESTAS DE LAS GLÁNDULAS UDORÍFARAS QUE VIENEN EN TRES DIRECCIONES DISTINTAS Y FORMAN ÁNGULOS DE APROXIMADAMENTE 120°.

## BIBLIOGRAFIA

- ( 1 ) SÉGUIN, E. (1846): TRAITEMENTE MORAL, L'HYGIÈNE ET L'ÉDUCATION DES IDIOTS ET DES AUTRES ENFANTS ARRIÉRÉS DANS LEUR DÉVELOPPEMENT. PARIS: J.B. BARILLIÈRE
- ( 2 ) DOWN, L.N. (1886): OBSERVATION ON ETHNIC CLASSIFICATION OF IDIOTS CLIN, LECT. REPTS. LONDON HOPS. 3:259
- ( 3 ) FRASER, J. MITCHELL, A. NOTES ON KALMUC IDIOCY. J. MENT SCI. 98: 169, 174. (1876)
- ( 4 ) SHUTTLEWORTH, G. E.: (1909): MONGOLIAN IMBECILITY. BRIT. MED. J. 2: 661
- ( 5 ) BARTALÓ, M. BARANKI, T. A. (1967) MEDICAL CYTOGENETICS. P.P.
- ( 6 ) MITTWOCH, U. (1952): THE CHROMOSOME COMPLEMENT IN A MONGOLIAN - IMBECILE. ANN. EUGENICS 17: 37
- ( 7 ) BENDA, C.E. (1949) MONGOLISM AND CRETINISM, ED. 2. NEW YORK, GRO- NE AND STRATTON.
- ( 8 ) LEJEUNE, J. (1959): SYMPOSIUM SUR LES CHROMOSOMES HUMAINS EN CULTURE DE TISSUE. C. R. ACAD. SCI. 284: 602
- ( 9 ) SCHULLER, A.: (1907): INFANTILISMOS, WIEN MED. WCHSCHR. 57: 629
- (10) BENDA, C.E. (1969): DOWN'S SYNDROME. MONGOLISM AND ITS MANAGEMENT. P.P. 8, 10, 139, 219, 221.

- (11) ALLEN, G., BENDA, C. E., BOOK, J. A., CARTER, C.O., FORD, C. E., CHU, EHY, HANHARTIC, E., JERVIS, G., LANGDON DOWN LEJEUNE, J. MIS NIMURA, H., OSTER, J., PENROSE, L. S., POLANI, P. E., POTTER, E.L. STERN, C., TURPIN, R., WARKANY, J. Y YANNEY. H. (1961): MONGOLISM. LANCET, 1: 775
- (12) YUNIS, J. J., HOOK, E.B. Y MATER, M. (1965): IDENTIFICATION OF THE MONGOLISM CHROMOSOME BY DNA REPLICATION ANALYSIS. AMER. J. HUM. -- GENET. 17: 191
- (13) GONZÁLEZ, R. M. (1972): EL CONSEJO GENÉTICO EN LA PRÁCTICA CLÍNICA. HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO. P.P- 26
- (14) HAM. A. W. (1970) TRATADO DE HISTOLOGÍA. 6A. ED. EDIT. INTERAMERICANA. P.P. 78
- (15) TJIO AND LEVAN, A. (1956): THE CHROMOSOME NUMBER OF MAN. HEREDITAS, 42: 1
- (16) MELLMAN, W. J., RAAB, S. O., AND OSKI, F. A. (1967) ABNORMAL GRANU- LOGYTE KINETICS: AN EXPLANATION FOR THE ATYPICAL GRANULOCYTE ENZY- ME ACTIVITIES OBSERVED IN TRISOMY IN TRISOMY 21. IN WOLSTENHOLME, G.E.N. AND PORTER, RUTH (EDS): MONGOLISM. CIBA FOUNDATION. STUDY - GROUP- No. 25. LONDON, J & A, CHURCHILL.
- (17) BENDA, C.E. THE CHILD WITH MONGOLISM. NEW YORK: GRUNE & STRATTON, - INC. 1960.
- (18) FRALKOW, P.J. (1964): AUTOIMMUNITY: A PREDISPOSING FACTOR TO CHRO- MOSOMAL ABERRATIONS. LANCET. 1: 474-475.

- (19) GERMAN, J.L. (1968): MONGOLISM, DELAYED FERTILIZATION AND HUMAN SEXUAL BEHAVIOUR. NATURE. 217: 516-518.
- (20) SALAMANCA, G. F. (1975): RIBOSOMAL RNA, MATERNAL AGE AND DOWN'S SYNDROME. ACTA GENET. MED. GEMELLOL. 24: 245-250
- (21) SALAMANCA, G. F. COMUNICACIÓN PERSONAL.
- (22) ARRENDARES S. (1968): CITOGENÉTICA HUMANA. 1A. ED. EDIT. INTERAMERICANA. P.P. 166
- (23) SMITH, D. W. WILSON, A.A. (1976): EL NIÑO COM SÍNDROME DE DOWN - (MONGOLISMO). EDIT. MÉDICA PANAMERICANA, S. A. P.P. 50
- (24) PATTEN, B.M. (1973): EMBRIOLOGÍA HUMANA. EDIT. "EL ATENEO". 5A. ED. REIMPR. P.P. 372-374.
- (25) L. TESTUT, A. LATARJET. (1973): TRATADO DE ANATOMÍA HUMANA. 9A. ED. SALVAT EDITORES. P.P. 240-244.
- (26) MEYER W. (1958): TRATADO GENERAL DE ODONTO-ESTOMATOLOGÍA. TOMO I.- EDIT. ALHAMBRA, S. A. MADRID. P.P. 28-30.
- (27) SISSON, S., GROSSMAN, J.D. (1972): ANATOMÍA DE LOS ANIMALES DOMÉSTICOS. EDIT. SALVAT. 4A. ED. REIMPR. P.P. 56, 427, 464, 479, 911.
- (28) REDMAN, R.S., SHAPIRO, B.L., GORLIN, R.J. (1965): MEASUREMENTS OF NORMAL AND REPORTEDLY MALFORMED PALATAL VAULTS. JOUR. OF PEDIATRICS. 67: 2 (162-165)
- (29) REDMAN, R. S., SHAPIRO, B.L., GORLIN, R.J. (1967): THE PALATE AND DOWN'S SYNDROME. NEW ENGL. JOUR. OF MED. 276:26(1460-1463)

- (30) REDMAN, R.S., SHAPIRO, B.L. R.J. (1966): MEASUREMENT OF NORMAL AND REPORTEDLY MALFORMED PALATAL VAULTS. II. NORMAL JUVENILE MEASUREMENTS. JOUR. OF DENT. RES. 45:2(266-269).
- (31) AUSTIN, M.D., PREGER, L. SIRIS, M.B., HOOSHANG T.E. (1969): SHORT - HARD PALATE IN NEWBORN: ROENTGEN SIGN OF MONGOLISM. RADIOLOGY. 92:775-776.
- (32) WESTERMAN, JOHNSON Y COHEN. (1975): PALATAL DIMENSIONS IN DOWN'S - SYNDROME. JOUR. OF DENT. RES. 54: 767-771.