
Facultad de Odontología



MALFORMACIONES CONGENITAS

T E S I S

Que para obtener el título de :
CIRUJANO DENTISTA
p r e s e n t a :
ROBERTO AGUIRRE MONTES DE OCA

México, D. F.

1977





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.



MALFORMACIONES CONGENITAS

TESIS PROFESIONAL

ROBERTO ANIBAL MONTES DE OCA

MEXICO, D. F.,

1977

A MIS QUERIDOS PADRES

**Prof. Francisco Aguirre Monzón
Mercedes Montes de Oca de Aguirre**

**Quienes con sus consejos y
ayuda hicieron posible mi
formación profesional.**

A MIS HERMANOS

Victor Hugo

María Elena

Francisco Javier

Mercedes del Socorro

Con cariño.

A TODOS MIS FAMILIARES Y AMIGOS

Que en alguna forma contribuyeron.

Al C. D. Florentino Hernández Flores

**Por su valiosa ayuda en la
elaboración de esta tesis.**

A LA FACULTAD DE ODONTOLOGIA.

AL HONORABLE JURADO.

I N D I C E

- CAPITULO I. CONCEPTOS BASICOS DE GENETICA
- CAPITULO II. MALFORMACIONES CONGENITAS
 MAS FRECUENTES
- CAPITULO III. FISURAS CONGENITAS DE LA CARA
- CAPITULO IV. ANATOMIA Y FISILOGIA DE LA
 CAVIDAD BUCAL.
- CAPITULO V. EMBRIOLOGIA DE LA CARA.
- CAPITULO VI. DEFORMIDADES EN CAVIDAD BUCAL
- CAPITULO VII. GENETICA DEL PALADAR Y LABIO
 HENDIDOS.
- CAPITULO VIII. FISURA LABIAL CONGENITA CON LA
 TECNICA QUIRURGICA DE TENNISON-
 RANDALL
- CAPITULO IX. TRATAMIENTO DE FISURA LABIO-
 PALATINA.
- CONCLUSION
- BIBLIOGRAFIA

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

En las siguientes páginas, el lector encontrará un texto- el cual he tratado de hacerlo sin pretender aportar nuevos conocimientos a la Odontología, pero sí extractar en forma clara y simple las malformaciones congénitas más comunes, su relación y proyección en la cavidad bucal.

En la primera parte observaremos todo lo relacionado a Genética, sus cambios y consecuencias en el nuevo ser.

Posteriormente, se hablará de las diferentes malformaciones, su origen, consecuencias y su relación con la cavidad bucal que es el campo primordial del Cirujano Dentista.

Por último se hablará de malformaciones congénitas de cara, su origen y tratamiento.

Así pues, espero que esta tesis pueda ser de alguna utilidad a los futuros dentistas interesados en el tema.

C A P I T U L O I

CONCEPTOS BASICOS DE GENETICA.

Genética es la ciencia biológica que basa su estudio en los patrones de transmisión de los caracteres hereditarios dentro de grupos familiares y en la forma que estos se manifiestan a través del transcurso de la vida.

Fue Gregorio Mendel quien al realizar experimentos (1865) encontró las bases para la genética moderna.

Habló acerca de sus experiencias sobre chícharos, sembró chícharos y todos los que le salieron con flor roja los volvió a sembrar cruzándolos entre sí, por herencia recesiva varios de los chícharos de la siguiente generación ya no salían rojos salían blancos o pintos y los iba quitando, después de 50 o 100 generaciones de sembrar puro chícharo rojo, todos le salieron rojos y puros de un carácter puro rojo; hizo lo mismo con los blancos hasta que logró caracteres puros blancos, en to

tal las generaciones, es decir son individuos puros. Entonces sembró, uniendo un chícharo de color rojo con uno de color blanco y después de muchas experiencias, llegó a la conclusión que pueden suceder tres cosas: Que los chícharos que salen de la unión de la flor roja y blanca, pueden tener de cada cuatro hijos, uno con flor roja, otro con flor blanca y otros con cualquiera de los dos caracteres unidos, o sea dos puros y dos híbridos.

Volvió a sembrar y entonces el resultado era: uno rojo y tres blancos o uno blanco y tres rojos, otras veces de los cuatro elementos que salen de la unión de flor roja con los de flor blanca le salían de color de rosa y si unían los cuatro rosas, podían llegar a uno rojo y tres blancos o al contrario, como tercera modalidad encontró lo siguiente: la unión de flor roja con la de flor blanca le daban: un individuo rojo, uno blanco y dos rojos con pintas blancas o blancos con pintas rojas; entonces enunció tres leyes:

- a) Ley del Desdoblamiento;
- b) Ley de la Segregación y,
- c) Ley de Unión de Caracteres Simples.

En 1941, Bradley y Tatum, siguieron los estudios y es donde se ha desarrollado la genética, la base física de la herencia, resulta del material que está en el núcleo celular, estos pequeños cuerpos, que se forman ahí se llaman cromosomas (de CHROMOS color; SOMMA cuerpo), porque se tiñen intensamente con los colorantes básicos.

El cromosoma está dotado de funciones específicas y organización individual. Puede autoduplicarse conservando sus propiedades morfológicas y fisiológicas. Desempeña un papel de suma importancia en la herencia, la mutación, evolución, multiplicación y el equilibrio de los procesos vitales.

Cuando las células entran en mitosis, estos cuerpos pequeños se segregan y al reproducirse la célula, le dan a cada uno de ellos el material necesario, se complementan perfectamente sin fallar, hay algún trastorno por razones ajenas a la misma célula (sustancias químicas, irradiaciones, etc.) Se presentarán trastornos en los descendientes.

En el hombre se encuentran 46 cromosomas formados por dos juegos de 23 cromosomas cada uno; 22 pares homólogos de autosomas, no incluidos en la determinación del sexo y un par XX de cromosomas sexuales en la mujer y un par XY en el hombre. El ser humano es un organismo diploide por poseer dos juegos de cromosomas, los cuales provienen de cada progenitor.

Morfología del cromosoma. -

Centrómero. - Se encuentra en la constricción primaria.

Está relacionado con los movimientos del cromosoma durante la mitosis. El centrómero es una zona circular clara, se localiza en el punto donde se juntan los brazos del cromosoma.

Cromómero. - Condensación de material nucleoprotéico,

región en la que se produce superposición de espirales. Es la región - engrosada que se ve en el cromosoma.

Cromonema. - Filamento espiralado dentro del cromosoma, está formado por protefnas.

Cromátida. - Uno de los filamentos idénticos que resultan de la autoduplicación del cromosoma.

G E N. -

El gen es el gran portador de la información genética. - Contiene información codificada en forma de una serie específica de nucleótidos con un orden determinado en la cadena de ácido nucleico.

Los genes se disponen en forma lineal a lo largo de los cromosomas, cada uno ocupa una posición definida denominada LOCUS. En una célula normal se calculan alrededor de 100,000 genes. Los genes se disponen linealmente en los cromosomas a lo largo, los genes son los encargados de guiar la formación de los péptidos, polipéptidos y aminoácidos, además de las proteínas de la misma célula. Los genes pueden tener variaciones en su composición química, siendo todos aún de D.N.A., esos pequeños cambios darán variaciones en los polipéptidos para las distintas proteínas que necesita el cuerpo humano.

Cada par de cromosomas tiene un mismo número comparable de genes localizados en la misma posición en cada cromosoma.

par. Al par de genes homólogos que se encuentran ocupando una misma posición en un par de cromosomas, se les denomina ALELOS. Los alelos siempre actúan juntos.

Alteración de los cromosomas.

Durante la reducción meiótica, uno de cada par de los autosomas y uno de los cromosomas sexuales son distribuidos al azar a cada célula hija, o sea que el número de cromosomas se disminuye a la mitad en la Meiosis.

Los gametos que se dividen por meiosis, tienen cuatro fases : PROFASE, METAFASE, ANAFASE y TELOFASE; pero la profase atraviesa por cinco etapas que son : LEPTOTENE, CIGOTENE, PAQUITENE, DIPLÓTENE y DIACINESIS.

En el Leptotene, aparecen dentro de la membrana nuclear, los cromosomas, como filamentos delgados, los filamentos se observan todavía como elementos únicos, aún cuando el D. N. A. se ha duplicado.

Cigotene. Se caracteriza por el apareamiento de cromosomas, los dos miembros de cada par se ponen uno junto al otro, a lo largo, punto por punto, para formar bivalentes, este apareamiento, no ocurre en la mitosis.

Paquitene. Se engrosan los cromosomas y no presen-

tan denso enrollamiento, de modo es, que hay el doble de cromatina, - en los 23 pares haciéndose más oscuros, apareciendo en este momento las cromátidas, de modo que cada par bivalente, está constituido por cuatro partes o cordones. En el siguiente período hay cruzamiento, de uno o varios, para intercambio de genes, por eso no son iguales los hijos y lo que le toca a uno, no le toca al otro, y como hay 100,000 genes casi nunca les toca lo mismo.

Diotene. La separación longitudinal que empieza a - aparecer entre los componentes de cada bivalente se separa cada uno de ellos pero todavía quedan en unión con el centrómero y aunque se separan las dos cromátidas de cada cromosoma, después viene la separación longitudinal del centrómero y van 23 cromosomas para cada lado y va quedando la célula con la mitad de los cromosomas (salen de la célula) lo mismo sucede en el óvulo que en el espermatozoide.

Diacinesis. Los cromosomas se engruesan y se enrollan más intensamente que en la fase final de la Diotene.

En la mitosis observamos cuatro fases: Profase, Metafase, Anafase y Telofase.

Profase. El primer signo que va a principiar es la aparición de los cromosomas que estaban invisibles. Durante esta fase, los cromosomas se condensan en filamentos gruesos y cortos. Junto con la condensación de los cromosomas se observan otros cambios. Si

los centriolos están presentes, empiezan a emigrar a regiones opuestas de la célula, formando dos polos. Al cabo de poco tiempo aparece una masa de delicados filamentos, se unen a los puntos más oscuros de cada cromosoma. Esta área oscura, el centrómero, es la región en la cual aún están enlazadas las cromátidas. Al ampliarse el huso mitótico y unirse al centrómero, la membrana nuclear y el núcleo desaparecen.

Metafase. Después de que los filamentos del huso mitótico se han unido al centrómero, empujan las cromátidas a la región media de la célula. Eventualmente los cromosomas se alinean en un plano, llamado ecuador. Cuando los cromosomas están en esta fase, llamada metafase, las cromátidas se separan finalmente unas de otras.

Anafase. Una vez que las cromátidas se han separado, los filamentos del huso parecen jalar a cada una de ellas hacia los polos opuestos. En esta etapa llamada anafase, los cromosomas toman a menudo una forma exagerada de J o V. Cada cromosoma da la apariencia de una pieza corta de resorte helicoidal que está siendo jalada a través del agua por un hilo.

Telofase. La fase final de la mitosis, es la telofase que se caracteriza por aparecer un surco o canal en la membrana plasmática (en células animales) o el desarrollo de una placa divisoria (en células vegetales). Las placas y los surcos, continúan creciendo hasta que la célula se divide en dos células hijas. Mientras se está efectuan-

do la división celular los cromosomas se desenrollan y recobran su forma de hebras o fibras y reaparecen la membrana nuclear y los nucleolos.

Durante la mitosis cada uno de los cromosomas y autosomas es dividido en el centrómero longitudinalmente o sea que cada hija recibirá un complemento de material genético idéntico al de la progenitora. Aquí los cromosomas se duplican.

Cualquier desequilibrio genético durante el transcurso de la mitosis o de la meiosis, traerá como resultado una alteración cromosómica.

Las alteraciones pueden ser:

a) Submicroscópicas (a nivel molecular)

b) Microscópicas

1. - Delección o deficiencia. Pérdida o ausencia de un segmento de un cromosoma.
2. - Duplicación. Es la presencia repetida de algún segmento del cromosoma.
3. - Translocación. Intercambio de porciones entre cromosomas heterólogos o de un cromosoma a otro.
4. - Inversión. Alteración en el orden lineal de un cromosoma por un giro de 180 grados. Se altera la acción de los genes debido a la nueva posición.

5. - **Isocromosomas.** Es un cromosoma mutacéntrico formado por dos brazos iguales unidos por un centrómero.

c) **Alteraciones debidas a la variación en el número de cromosomas :**

1. - **Organismos euploides.** Se encuentra un juego completo haploide de cromosomas.

2. - **Organismos aneuploides.** Existencia anormal de cromosomas, por pérdida o ganancia de alguno de éstos.

MUTACIONES.

El mutón es la unidad de mutación, representa la zona más pequeña del cromosoma; consta de un par de nucleótidos, cuya modificación conduce a una mutación. La mutación es un cambio aparecido repentinamente en el seno de una población sensiblemente uniforme, siempre hereditaria.

Existen tres variedades de mutaciones:

- a) Mutaciones cromosómicas;
- b) Mutaciones génicas y
- c) Mutaciones somáticas.

a) **Mutaciones cromosómicas.** Se llaman mutaciones cromosómicas o aberraciones cromosómicas, aquellas - causadas por un cambio en el número de cromosomas de la especie. Estas mutaciones constituyen un proceso muy importante de la evolución de las plantas, participando de modo muy limitado en la de los animales.

b) **Mutaciones génicas.** Se llaman mutaciones génicas a las que son ocasionadas por el cambio espontáneo de un solo gene, que arrastra consigo una variación hereditaria en los caracteres que dependen de ese gene. Este tipo de mutación es, probablemente el proceso más general en animales y plantas.

c) **Mutaciones somáticas.** Estas mutaciones obedecen a cambios en las células del individuo en vías de desarrollo, en diversas partes del cuerpo o soma, pero no en las células sexuales. Estas mutaciones no son hereditarias y, por lo tanto, solo pueden transmitirse por vía sexual.

Un gen mutante es un determinante genético, que puede -- llegar a concebir una característica anormal en un individuo.

Los desórdenes causados, si el gen está localizado en autosomas, podrá ser autosoma dominante o recesivo; si se encuentra

en el cromosoma X será un desorden ligado al sexo.

Gen dominante. - Cuando un gen mutante llega a crear una anomalía a pesar de la presencia de un alelo normal, nos estaremos refiriendo a gen dominante.

Gen recesivo. - Un gen mutante que únicamente causa - una anomalía evidente cuando está en doble dosis, o sea que el individuo lo recibe de ambos progenitores es un gen recesivo.

Criterio para interpretar la herencia autosómica dominante.

1. - El carácter aparece en cada generación sin pasar por alto, ninguno de ellos.
2. - El carácter es transmitido por una persona afectada a la mitad de sus hijos por término medio.
3. - Las personas no afectadas no transmiten el carácter de sus hijos.
4. - La aparición y la transmisión del carácter no son influidos por el sexo, los machos y las hembras tienen las mismas posibilidades de poseer o transmitir el carácter.

Criterio para interpretar la herencia recesiva autosómica.

1. - Los rasgos típicos del carácter solo se manifiestan en los hermanos, pero no en los padres u otros parientes.

2. - Por término medio una cuarta parte de los hermanos del -
propositus están afectados.
3. - Los padres del niño afectado, pueden ser consanguíneos.
4. - Los hombres y mujeres tienen iguales posibilidades de --
quedar afectados.

Criterio para interpretar la herencia recesiva ligada al -
sexo.

1. - La frecuencia de un carácter, es mucho mayor en los varo-
nes que en la mujer.
2. - El carácter es transmitido por un hombre afectado y por-
intermedio de una de sus hijas a la mitad de los hijos varo-
nes de éstas últimas.
3. - El carácter no es transmitido nunca directamente del padre
al mismo varón.
4. - El carácter puede ser transmitido a lo largo de toda una
serie de mujeres portadoras y de ser así la relación de pa-
rentesco existente entre los varones afectados se establece
por intermedio de mujeres.

Herencia dominante ligada al sexo.

Los hombres afectados con alguna enfermedad genética do--

minante ligada al sexo, transmiten el carácter a sus hijas. Las mujeres heterocigotas afectadas transmiten el carácter en un promedio aproximado a la mitad del número de sus hijos ya sean mujeres o varones. - Las mujeres homocigotas transmiten el carácter a todos sus hijos sin -- importar el sexo. El carácter será más severo en los varones.

Homocigoto. -- Cuando ambos miembros de un par de ale los son idénticos, el individuo es homocigoto para ese carácter.

Heterocigoto. - Cuando los dos alelos son diferentes.

Genotipo. - Se llama genotipo a una dotación de cromoso-- mas que cada quien tiene y no todos lo tenemos igual.

Fenotipo. - Es la expresión de caracteres, que originan-- los cromosomas físico, moral, sensitivo, etc.

Herencia. - Entre las causas capaces de influir sobre el estado de salud de los individuos, está la herencia. La herencia es - una aptitud de los padres a transmitir más o menos completamente sus atributos a sus descendientes. La herencia se encuentra en todos los seres vivos.

En 1902, Garrod realizó los primeros estudios sobre la - bioquímica de las variaciones hereditarias, así como la relación mu-- tua entre los cromosomas y las reacciones químicas. La teoría romo

sómica de la herencia de Sutton-Boveri, postulada en 1902 y 1903 es la siguiente :

1. - En las células somáticas, de un sólo cigoto, los cromosomas forman dos grupos similares; uno de origen materno heredado del óvulo y el otro de origen paterno heredado del espermatozoide. Por lo tanto cada núcleo somático contiene el mismo número de pares de cromosomas similares u homólogos, como el número de cromosomas en un gameto.
2. - Los cromosomas conservan su estructura individual y su continuidad genética a través de todo el ciclo vital de un organismo.
3. - En la meiosis, la sinapsis junta los pares de cromosomas homólogos y permite su segregación subsecuente hacia diferentes células.
4. - Cada cromosoma o par de cromosomas desempeña un papel definido en el desarrollo de un individuo.

ANOMALIAS CARIOTIPICAS: (Alteraciones numéricas)

Las anomalías del cariotipo están divididas en dos clases; numéricas y estructurales. Las alteraciones numéricas consisten en la adición o sustracción de cromosomas aislados o de grupos de cromosomas.

Las alteraciones numéricas se producen como consecuencia de anomalías en la anafase o de otros errores de la mitosis o de la meiosis que se ven raramente. Las anomalías de la anafase incluyen la no disyunción (el movimiento de ambos hijos de un cromosoma o bivalente hacia el mismo polo) y el retraso (la incapacidad de uno o dos de los cromosomas hijos y eventualmente de la formación de micronúcleos que se desintegran en el citoplasma). Otras anomalías generan las células tetraploides. Estas incluyen la anafase abortiva en la que los cromosomas en disyunción no están adecuadamente separados y se forma una única membrana nuclear alrededor de ambos grupos para formar un núcleo de resistencia. Las células tetraploides, pueden resultar también de una endorreducción. Es un proceso gracias al cual se cree que los cromosomas se duplican dos veces en la interfase.

La fusión de núcleos diploides es también un origen posible de células tetraploides. Es posible que se produzcan números cromosómicos muy irregulares debidos a la aparición de husos multipolares y la partición de los cromosomas de una célula diploide, o más fre-

cuentemente poliploide, entre tres, cuatro o más grupos polares.

Se supone que las proporciones de cromosomas están armoniosamente ajustadas dentro de la dotación normal de cada especie; si este ajustamiento se altera por adición o sustracción de un cromosoma particular o un segmento cromosómico, resulta alterada también la correspondiente dotación de genes. Ello puede conducir a alteraciones en la reacción de determinadas cadenas metabólicas y, por lo tanto, a una modificación de las vías de desarrollo. En el caso extremo, cuando el grado de desequilibrio es grave, el desarrollo puede cesar en un estadio precoz y producirse la muerte. La constitución cromosómica preceptante es denominada entonces LETAL.

ALTERACIONES ESTRUCTURALES.

Los cambios estructurales son consecuencia de la rotura de cromosomas y la reagrupación de los extremos rotos para dar lugar a nuevas combinaciones de los segmentos. El proceso de ruptura y reagrupamiento está en gran parte, limitado a la interfase. Los cambios estructurales son raros en el tejido normal sea germinal o somático pero son mucho más frecuentes tras la exposición a radiaciones ionizantes o a ciertos agentes químicos.

Una ruptura única que no se suelta o reagrupa conduce a la aparición de un par de fragmentos en la metafase siguiente. El fragmento acéntrico es incapaz de desplazarse hacia el huso y queda, casi invariablemente, excluido de los núcleos hijos en la telofase en la primera mitosis después del origen.

El fragmento céntrico complementario puede pasar una o dos mitosis pero con pocas excepciones posibles es incapaz de una transmisión indefinida.

Los cambios estructurales que necesitan dos rupturas y dos funciones incluyen las translocaciones recíprocas en las que los cromosomas de la constitución segmentaria AB y CD intercambian sus segmentos distales para convertirse en AD y CB; y las inversiones, en las que las dos rupturas se producen en un cromosoma y el segmento medio experimenta una rotación de 180 grados antes de refundicionarse. Si el cen

trómero está incluido dentro del segmento medio la inversión es pericéntrica, si no, es paracéntrica. Una deleción intersticial resulta cuando los dos segmentos extremos se unen; el segmento medio es entonces -- abandonado como fragmento acéntrico y perdido. Una delación puede producirse también como producto complementario a una duplicación -- por el equivalente de una translocación recíproca entre cromosomas homólogos o entre los dos cromátides de un cromosoma.

Con menos frecuencia se identifican alteraciones consistentes en tres rupturas. Estos incluyen las transposiciones, o desplazamientos y las inserciones. Estos cambios pueden identificarse solamente cuando puede obtenerse la evidencia de la especialidad lineal del esquema morfológico o de las propiedades de apareamiento como en los -- cromosomas de las glándulas salivales de los dípteros o en la meiosis.

Un tipo de redistribución, consiste en la conversión de -- dos cromosomas acrocéntricos en un cromosoma metacéntrico. Esto suele denominarse fusión céntrica aunque podría representar un caso especial de translocación recíproca donde ambos extremos rotos están --- próximos a los centrómeros y se pierde el producto complementario. Se le conoce como TRANSLOCACION ROBERTSONIANA.

La división anómala consiste en errores en la división -- del centrómero que pueden originar cromosomas de una clase distinta -- cambiados estructuralmente. Se produce la división transversal del --

centrómero más que la división longitudinal normal dando lugar a dos estructuras monocéntricas, cada una de ellas con dos cromátidas idénticas. Si esta estructura fuese incluida dentro de un núcleo hijo, podría perpetuarse como un cromosoma con dos brazos iguales y genéticamente equivalentes, llamado un isocromosoma. Otra forma de división anómala lo constituye la partición de cuatro medios cromátides de un cromosoma en metafase en un grupo de tres y otro único, estando cada grupo unido a un centrómero hijo. Si el medio cromátide aislado fuese perpetuado, se convertiría en un cromosoma telocéntrico que, por incapacidad de su centrómero para dividirse en una mitosis posterior podría -- dar lugar secundariamente a un isocromosoma.

La duplicación y la deleción, por ser alteraciones no equilibradas, pueden tener un notable efecto fenotípico y simular las mutaciones dominantes del gen por su conducta genética. Las translocaciones recíprocas y las inversiones no suelen modificar el fenotipo.

Una anomalía estructural, sin un efecto fenotípico asociado, suele ser sospechada por la observación de la fertilidad reducida -- que es transmitida a la parte de la descendencia (semisterilidad hereditaria).

El examen de los cromosomas somáticos puede solamente descubrir un cambio estructural si se ha producido una alteración decisiva de la longitud relativa o de la proporción de los brazos de por lo menos un cromosoma.

C A P I T U L O I I

MALFORMACIONES CONGENITAS MAS FRECUENTES.

Aún con las técnicas actuales, no se ha podido identificar aberraciones citogenéticas en la mayor parte de los sujetos que presentan malformaciones congénitas menores, incluso graves. Son pocas las malformaciones en las que se advierte una relación con aberraciones cromosómicas. No se ha dilucidado cuadro citogenético de repetición, aunque el cambio más frecuente ha sido la trisomía autosómica. Es característico que los niños tengan retardo mental, orejas de inserción-baja y deformada, anomalías esqueléticas y anomalías congénitas del corazón. La otra variante, la trisomía D afecta al grupo cromosómico 13 a 15. Los niños tienen defectos embriológicos manifiestos del cerebro, paladar hendido, labio leporino, polidactilia y cardiopatía congénita. En la mayor parte de los casos las malformaciones externas son suficientemente notables para despertar sospechas acerca de las anomalías concomitantes.

TRISOMIA 21

MONGOLISMO O SINDROME DE DOWN.

Clase corriente de deficiencia mental y retardo del crecimiento que produce malformaciones del cerebro acompañada de características faciales que guardan semejanza importante con las de la raza mongólica.

Lejeune y Jacobs casi al mismo tiempo reformaron haber descubierto trisomía 21 en sujetos que padecían mongolismo.

Investigaciones recientes han comprobado que la trisomía depende de un pequeño cromosoma acrocéntrico adicional, que por lo general se identifica como autosoma 21 lo cual produce cariotipo de 47 cromosomas en estos pacientes. Sin embargo suele ocurrir que en algunos casos hay constitución modal normal de 46.

El síndrome de Down es bastante frecuente (1 de 600 nacimientos). Guarda relación con la edad avanzada de la madre. Esta relación, hace pensar que hay algún factor que actúe en las mujeres y las predispone a anomalías por falta de disposición en la gametogénesis. No puede descontarse tampoco la posibilidad de que el error de la división ocurra en la embriogénesis temprana del cigote, o de que el defecto se transmita sin expresión durante varias generaciones de antecesores.

La relación de mongolismo con leucemia aguda tiene gran

interés genético y clínico. En los pacientes de Síndrome de Down, la leucemia es de 3 a 15 veces más frecuente. Se ha supuesto que pudiera haber algún foco hematopoyético en el cromosoma 21; la trisomía de la índole que se observa en el síndrome de Down pudiera producir leucemia por mayor influencia de estos loci.

Manifestaciones generales.- Hall seleccionó 10 signos para diagnosticar esta enfermedad en el recién nacido, y los llamo "signos cardinales".

- 1.- Ausencia del reflejo de Moro
- 2.- Hipotonía muscular
- 3.- Perfil facial aplanado
- 4.- Aberturas parpebrales oblicuas
- 5.- Pabellones auriculares displásicos
- 6.- Piel de la nuca redundante
- 7.- Pliegue de simio típico o atípico en las palmas
- 8.- Hiperflexibilidad de las articulaciones
- 9.- Pelvis displásica
- 10.- Displasia de la falange media del quinto dedo de las --
manos.

El diagnóstico puede hacerse inmediatamente después del nacimiento, ya que en un 98% de los casos se encuentran 6 de estos signos.

Otras características que se manifiestan con el transcurso del tiempo son: retraso mental, baja estatura, occipucio aplanado, epicanto, nariz corta, cuello corto, abdomen protuberante, marcha torpe y ojos oblicuos.

Manifestaciones orales. - Estos pacientes generalmente mantienen la boca abierta y la lengua de fuera. La boca es pequeña y corta, la lengua es larga (relativamente ya que la boca es pequeña), los labios anchos, fisurados y generalmente secos.

La erupción de los dientes es tardía en un 75%. En 43% presentan anodoncia parcial y un 56% microdoncia. En algunos premolares y molares se ha notado que tienen forma cónica.

A la edad de 6 años muchos pacientes han presentado pérdida del hueso alveolar en la región antero-inferior. En un 90% de los casos se han encontrado enfermedades parodontales. De cada 4 niños, 3 presentan el paladar muy alto y arqueado o muy estrecho.

La mayoría de los pacientes presentan irregularidades en la implantación de los dientes: 70% de los niños presentan mordida cruzada y 15% mordida abierta. En el 29% se manifiesta gingivitis necrosante ulcerosa.

Etiología genética. - Esta enfermedad es producida por una alteración del cromosoma 21. Existe una estrecha relación entre la edad avanzada de la madre y la mayor frecuencia del síndrome de Down.

TRISOMIA D y TRISOMIA E

Estos estados, asociados por primera vez con la trisomía autosómica en 1960, son ahora bien conocidos por los pediatras. - Cada uno presenta un gran número de anomalías anatómicas congénitas y otros aspectos.

El niño afectado pesa poco al nacer y pocos sobreviven - más de algunos meses. En ambos casos existe retardo mental aparentemente grave, aunque éste es difícil de valorar objetivamente. Los embarazos que conducen al nacimiento de un niño con trisomía se complican muchas veces de hidranios y la placenta suele ser pequeña.

Entre los principales síntomas externos de la trisomía D-
figuran: microoftalmos o anoftalmos; colomas de los iris, opacidad -
corneal o pupilar, malformaciones de las orejas que además son de pe-
queño tamaño; labio leporino o fisura del paladar o ambos; frente huida;
angiomas faciales, cripterquidia, uñas de los dedos estrechas e hiper-
convexas, dedos flexionados o superpuestos o ambos casos; polidactilia
de las manos o de los pies o ambos; prominencia posterior de los talo-
nes y aspectos característicos del dactilograma con pliegues palmares
transversos. Entre las anomalías internas frecuentes figuran malforma-
ciones cardíacas y renales, ausencia o hipoplasia de los lóbulos olfato-
rios y útero bicorno en las hembras. Además se pueden añadir fascis -
apneicas, sordera aparente, crisis motoras menores e hipotonía.

En la trisomía E, el número de hembras afectadas supera al de varones. Entre los principales signos externos figuran: talla reducida, orejas malformadas y en rotación; micrognacia; arco palatino estrecho; cabeza con un occipucio prominente y algo aplastada lateralmente; esternón corto; pelvis estrecha a menudo con luxación de caderas; dedos en flexión con el índice cubriendo el tercero y el quinto cubriendo el cuarto; dedo gordo del pie corto y en flexión dorsal; y aspectos característicos del esquema dérmico en el que figuran un número de arcos muy elevado. Entre las anomalías internas frecuentes figuran las malformaciones cardíacas y renales, el divertículo de Meckel y tejido pancreático heterotópico. Otros signos generales son: debilidad grave y una moderada hipertonicidad.

La identidad del cromosoma extra no está todavía bien establecida en el síndrome. En la trisomía D el cromosoma extra debería de ser cualquier cromosoma del grupo D. En la trisomía E el número 16 está excluido. Se han registrado algunos casos en los que los síntomas están asociados con alteraciones estructurales. La frecuencia de presentación de los síndromes de la trisomía D y de la trisomía E no ha sido todavía determinada con precisión pero parece ser de alrededor del 1 a 2 por 10,000 nacidos vivos. La edad de una madre en el momento del nacimiento de su hijo con una trisomía D no es claramente superior a la media de la población general. Por otra parte, en la trisomía E existe la prueba clara de que aumenta el riesgo al aumentar la edad de la madre.

SINDROME DE KLINEFELTER.

El aspecto esencial de este síndrome es la falta de desarrollo testicular normal en la pubertad. En el adulto, los testículos son pequeños, los túbulos seminíferos están vacíos del todo, pero están aumentadas las células de Sertoli y la excreción urinaria de gonadotropina. Signos asociados suelen ser la ginecomastia, el enucoidismo, el crecimiento disminuido de la barba, la osteoporosis y los defectos mentales. La pubertad puede ser tardía y el envejecimiento prematuro.

Clínicamente, el síndrome se encuentra con más frecuencia en las clínicas de infertilidad del varón. Los testículos presentan un cuadro histológico completamente distinto, con muchos tubos de un tamaño más o menos normal, signos asociados de espermatogénesis y células de Leydig difusamente aumentadas pero citológicamente normales. Esto es en casos de cromatina sexual negativo.

En los casos de cromatina sexual positivo los túbulos son más pequeños, menores en número y tienen membranas total o parcialmente hialinizadas, las células de Leydig están agrupadas y poseen núcleos pleomórficos. Puede ser que estos cambios se inicien en la pubertad ya que el varón prepuberal, los túbulos se presentan en un aspecto normal excepto en una reducción de las espermatogonias.

La forma con cromatina sexual más distinguida algunas veces como síndrome de Klinefelter "verdadero" de la forma llamada -

"falsa" con crematina sexual negativa.

El examen de los cromosomas en los casos adicionales de síndrome de Klinefelter cromatinpositivo ha confirmado completamente que la constitución típica es de 47,XXY. Una forma más extrema del mismo son los siguientes cariotipos: 48,XXYY, 48,XXXYY, 49,XXXYY y 49,XXXXY. Los cuales suelen ser muy raros.

A medida que aumenta el número de cromosomas X, la reducción en el tamaño de los testículos, los cambios histológicos en los tubos seminíferos y el grado de retraso mental se hacen más graves, -- apareciendo frecuentemente defectos esqueléticos de los que el más característico es la sinostosis radio-cubital.

El cariotipo anormal, del típico Klinefelter, se originaría posiblemente por un proceso no disyuncional. Este podría producirse durante la gametogénesis y dar lugar a la fertilización de un óvulo X-normal por un espermatozoide Y normal. También puede ser posible un error en la división precoz de un cigoto XY. Si no se produjera la disyunción del cromosoma X en la primera división cigótica, los productos complementarios serían células con los cariotipos 45, Y y -- 47,XXY respectivamente. Si la no disyunción se produjera en un estado de división posterior, un embrión sin mosaicismo 47,XXY podría resultar por disposición casual de las células en el disco germinal de un -- blastocisto mosaico. Las dos formas de origen conducen a diferentes

"falsa" con crematina sexual negativa.

El examen de los cromosomas en los casos adicionales de síndrome de Klinefelter cromatinpositivo ha confirmado completamente que la constitución típica es de 47,XXY. Una forma más extrema del mismo son los siguientes cariotipos: 48,XXYY, 48,XXXXY, 49,XXXYY y 49,XXXXY. Los cuales suelen ser muy raros.

A medida que aumenta el número de cromosomas X, la reducción en el tamaño de los testículos, los cambios histológicos en los tubos seminíferos y el grado de retraso mental se hacen más graves, -- apareciendo frecuentemente defectos esqueléticos de los que el más característico es la sinostosis radio-cubital.

El cariotipo anormal, del típico Klinefelter, se originaría posiblemente por un proceso no disyuncional. Este podría producirse durante la gametogénesis y dar lugar a la fertilización de un óvulo X-normal por un espermatozoide Y normal. También puede ser posible un error en la división precoz de un cigoto XY. Si no se produjera la disyunción del cromosoma X en la primera división cigótica, los productos complementarios serían células con los cariotipos 45, Y y -- 47,XXY respectivamente. Si la no disyunción se produjera en un estado de división posterior, un embrión sin mosaicismo 47,XXY podría resultar por disposición casual de las células en el disco germinal de un -- blastocisto mosaico. Las dos formas de origen conducen a diferentes

frecuencias de expresión de genes recesivos ligados al sexo.

CARIOTIPO 47,XYY.

Son raros los sujetos con este síndrome. En 1965 se encontró con que se habían registrado 9 casos entre 315 hombres examinados. Siete de los nueve eran mentalmente subnormales y tenían antecedentes criminales. Una velada frecuencia similar de 47,XYY se ha encontrado también entre hombres reclusos en tres instituciones similares. Los sujetos tienden a ser más altos que la media, no presentan ningún fenotipo especial.

CARIOTIPO 46,XX.

Se han registrado raros varones fenotípicos cromatinpositivos con un cariotipo femenino aparentemente normal sin mosaicismo -- 46,XX a pesar del examen de un número adecuado de células de dos o más localizaciones anatómicas diferentes. Se ha señalado la existencia de ginecomastia, los testículos serán algo reducidos de tamaño y el examen histológico de algunos casos ha mostrado túbulos tapizados solamente por células de Sertoli. No está todavía claro si estos varones -- XX muestran un fenotipo característico por sí solo.

SINDROME DE TURNER.

Turner estudió enfermedades en 1938 que mostraban infantilismo sexual. El infantilismo sexual y la talla enana son aspectos cardinales de un síndrome que incluye también algunas malformaciones congénitas, la mayor parte de ellas de naturaleza menor. Entre éstas incluyen el tórax en escudo, nevos pigmentarios múltiples, inserción baja del pelo, uñas de los dedos hipoplásicas, cuartos metacarpiños cortos y linfedema en el nacimiento. Otras malformaciones anatómicas más graves que pueden existir son el riñón en herradura y malformaciones cardiovasculares, sobre toda coartación de la aorta. La laparotomía descubre casi siempre que los ovarios están reemplazados por estructuras elongadas compuestas de tejido conectivo. La menstruación es infrecuente y si se produce suele ser irregular y se establece una amenorrea secundaria. El desarrollo de los senos suele ser escaso o faltar por completo.

Casi todos los sujetos con síndrome de Turner son deficientes, por lo menos, de parte del brazo corto de uno de los cromosomas X en por lo menos alguna de sus células y las restantes son lo suficientemente escasas en número como para hacer razonable la presunción de un mosaico críptico.

Los cariotipos básicos asociados con el síndrome de Turner pueden estar compuestos de 46,XX; 46,XY; 47,XXY y otros ca--

riotipos para formar una enorme variedad de combinaciones con mosa
cismo. Puede mostrar síndrome de Turner típico, un estado intermedio,
o un fenotipo normal hembra o varón.

El síndrome de Turner es un síndrome de deficiencia gené
tica causada por la ausencia de parte del brazo corto de un cromosoma -
X, y la constitución celular crítica durante la embriogénesis de la góno
da primordial en los sujetos mosaico.

PAQUIONIQUIA CONGENITA

Es una displasia ectodérmica, originalmente descrita por Jadassohn y Lewandosky en 1910 en la cual hay excesiva cantidad de queratina en piel y ocasionalmente dientes extras.

Manifestaciones generales. -

Desde el nacimiento comienzan a endurecerse y engrosarse las uñas de las manos y de los pies. Debajo de estos se encuentra un material amarillo oscuro que los proyecta hacia afuera del borde libre. La piel se caracteriza por estar completamente seca, las palmas de las manos y las plantas de los pies presentan hiperqueratosis. Quistes epidermoides conteniendo queratina, se encuentran en la cara, cuello y parte superior del tórax.

Manifestaciones orales. -

La mucosa oral, principalmente la de la lengua es gruesa y de color grisáceo, rara vez involucra a la mucosa de las papilas interdentes. Es frecuente la presencia de lengua escrotal, así también la presencia de lesiones herpéticas. Son muy frecuentes los dientes natales los cuales se pierden a los cuatro meses.

Etiología genética.

Este síndrome es transmitido como un carácter autosómico dominante, con cierta variabilidad en la expresión y con poca penetración. El mecanismo básico de esta enfermedad es desconocido.

Este síndrome se ha encontrado predominantemente en los eslavos.

ENFERMEDAD DE ADDISON.

La Asociación de Candidiasis con Hipoparatiroidismo y Enfermedad de Addison ha sido conocida desde hace muchos años, aunque algunos estudios recientes han sugerido que hipoparatiroidismo por sí mismo se presenta como un síndrome aparte.

Manifestaciones generales. -

No todos los síntomas aparecen simultáneamente. La candidiasis es generalmente el primero en aparecer, en los primeros seis años de vida. El hipoparatiroidismo aparece entre los nueve y los doce años de edad. Esta enfermedad se hace aparente después de que aparece el hipoparatiroidismo.

Anorexia, debilidad, progresiva, hipotensión y una pigmentación progresiva de la piel y de la mucosa son síntomas que hacen aparente este síndrome.

Manifestaciones orales. -

La candidiasis se presenta en forma superficial abarcando los labios, la lengua, la mucosa bucal, el paladar y hasta la laringe presentándose en forma de gruesas y cremosas placas de color blanco. La lengua se presenta gruesa y desprovista de papilas. Es muy frecuente la presencia de una estomatitis angular en la piel que rodea la región oral. Cuando la enfermedad se desarrolla, aparecen manchas de pigmento de melanina en la boca, especialmente en la mucosa y el paladar.

Los dientes dan la apariencia de gris, las coronas presentan fosetas transversales de esmalte hipoplásico. A través de los rayos X se ha observado engrosamiento de la lámina dura y desarrollo incompleto de las raíces de los dientes. También se observa un mayor índice de caries y falta de piezas dentarias.

Etiología genética. -

Es transmitido como un factor autosómico recesivo, dada la aparición del síndrome en hermanos y la consanguinidad de los padres.

SINDROME "CRI DU CHAT".

Este síndrome se encuentra asociado con la aparente ausencia de alrededor de las dos terceras partes del brazo corto de un cromosoma del grupo B, arbitrariamente designado con el número 5.

Principales signos. -

Va a presentar retraso mental grave, microcefalia, hipertelorismo, pliegues epicánticos, micrognacia o implantación baja de las orejas. El signo principal es el grito característico que recuerda el maullido de un gato (cri du chat en francés). Hay la posibilidad de que existan algunos locus en la dotación cromosómica humana que son muy susceptibles a la rotura. La hipótesis más práctica es que las pérdidas aparentes representan deleciones terminales y son excepciones a la regla general de conservación de los telómeros. Pero no puede excluirse la deleción intersticial ni la traslocación recíproca, con las pruebas actuales sobre la mitosis cromosómica.

TRANSLOCACION RECÍPROCA.

La mayoría de los casos de traslocación recíproca, han sido identificados en niños que tenían anomalías congénitas múltiples. Presentan un fenotipo único en cada individuo excepto, ocasionalmente, para un consanguíneo similarmente afectado. Sus cariotipos están desequilibrados con un solo cromosoma anormal, mayor que aquel al que sustituye. A menudo, uno de los padres tiene un cariotipo también - -

anormal, que incluye el cromosoma anormal del niño y un segundo cromosoma anormal complementario.

Los cuatro cromosomas son originales, dos redispuestos, de cualquier translocación recíproca heterocigótica pueden escribirse - AB, CD, AD, CB, donde B y D representan los segmentos cambiados. - Un individuo de este tipo produce gametos desequilibrados. La participación en la fertilización conduce a la producción de dos tipos principales de cigotos desequilibrados, uno o ambos de los cuales conduciría a la -- muerte in utero. El aborto espontáneo es frecuente cuando la unión es - entre cónyuges, uno de los cuales es heterocigoto con translocación.

Se sabe relativamente poco acerca de las translocaciones recíprocas en el hombre. Cada caso es realmente único en cuanto a los cromosomas específicos concernidos y la longitud de los segmentos cambiados. Estas diferencias estructurales serían reflejadas por las dife--rencias en las frecuencias de las distintas disposiciones disyuncionales en la primera anafase meiótica y en la diferencia de producción de gametos de diferente constitución segmentaria. Los heterocigotos con translocación recíproca representan un grupo importante, porque se ha dado el caso de que nazca viva una de las combinaciones cigóticas potencialmente desequilibradas. Si un heterocigoto debe identificarse de otra forma que por sus características anormales propias, el riesgo de aborto- o de un niño malformado, no puede establecerse con precisión alguna.

CLEIDOCRANEAL DISOSTOSIS.

Se aplica este término "cleidocraneal" ya que los rasgos más obvios de éste síndrome se encuentran en la clavícula y en el cráneo. Este término solamente describe una porción del síndrome ya que hay una displasia ósea y dental severa.

Han sido reportados más de quinientos casos.

Manifestaciones generales. -

El paciente es de baja estatura. Se presenta parcial o -- completa aplasia de la clavícula con defectos musculares asociados.

Existe una tardía mineralización de las suturas craneales. El esfenoides es pequeño. Hiperplasia facial, el puente nasal se encuentra muy bajo, la base de la nariz muy ancha y el arco palatino es muy -- angosto.

En las manos, los dedos tienen una longitud asimétrica.

Manifestaciones orales. -

Erupción tardía de toda la dentición especialmente de la permanente. Muy frecuentemente la dentición permanente es anormal -- presentando aplasia, raíces mal formadas, quistes retenidos, hipoplasia del esmalte y dientes supernumerarios en un número muy aumentado.

El paladar está alto y extremadamente arqueado, pudiendo existir una hendidura submucosa o una hendidura que abarque tejidos du-

ros y blandos, también se ha observado falta de unión en la sínfisis --
mentoniana.

Etiología genética. -

Este síndrome es transmitido por un carácter autosómi
co dominante aunque en algunos casos ha aparecido espontáneamente, -
quizá por un gen de pobre penetración.

En la disostosis cleidocraneal hereditaria hay deficiencia
del desarrollo del maxilar superior y el inferior parece hallarse en pro
trusión, lo que remeda el prognatismo. El defecto maxilar se acompa
ña de retardo en la caída de los dientes caducos, insuficiencia en la --
erupción de los permanentes, dientes supernumerarios y alineación -
irregular de las piezas dentales.

DISOSTOSIS GLEIDOCRANEAL. (reporte de un caso clínico).

Paciente del sexo femenino, de 16 años de edad, en cu yos antecedentes familiares no existen datos relacionados con su pade cimiento. Refiere ser hija única. En los antecedentes personales pato lógicos reportó haber padecido parasitosis intestinal, a mibas y tricocé- falos, los cuales cedieron al tratamiento médico, cursando actualmen- te asintomática. Se le realizó amigdalectomía bajo anestesia general a la edad de 10 años sin complicaciones. A la inspección general se ob- servó que la paciente era corta de estatura, de 59 kgs. de peso; su -- constitución era normal aunque mal formada con extremidades largas y cortas, la cabeza y el tórax demasiado voluminosos para su talla. En la exploración de la cabeza se encontró macrocefalia e hipertelorismo. - Los huesos faciales aparecían pequeños con relación a los huesos del - cráneo y las fontanelas estaban cerradas. El desarrollo sexual y del - pelo y la piel eran normales. La paciente podía atraer sus hombros a- la línea media aunque no en forma completa. Los resultados de los aná lisis practicados en sangre y orina se encontraron dentro de los límites normales; la paciente cursaba el segundo año de preparatoria y, por su historia y conversación, no se encontraron pruebas de retraso mental. En los dedos de las extremidades superiores e inferiores se observó -- braquidactilia y clinodactilia.

Examen de la cavidad oral. - Se observó ausencia clíni- ca del centro superior derecho, lateral, canino y primer premolar del-

mismo lado. Lateral, canino y segundo premolar superiores izquierdos ausentes. El lateral y canino inferiores izquierdos ausentes, presencia de resto radicular del canino temporal izquierdo, así como persistencia del canino inferior derecho temporal.

El resto de la cavidad bucal se encontró sin ninguna manifestación patológica a excepción del paladar en forma ojival.

Radiográficamente se observó una gran cantidad de órganos dentarios retenidos, así como supernumerarios distribuidos en las arcadas.

Maxilar. - Presencia de cuartos molares, terceros molares en evolución normal; lateral, canino y premolares superiores derechos retenidos, en cuyas zonas se aprecian tres supernumerarios. En el lado izquierdo, se observa el lateral, canino y segundo premolar retenidos con tres supernumerarios.

Mandíbula. - Se observan los gérmenes de los terceros molares en evolución. En el lado izquierdo, el lateral, canino y primer premolar se encuentran retenidos, y existen dos supernumerarios; en el lado derecho se observan el canino y primer premolar retenidos.

Estudio radiológico. - El cráneo mostró braquicefalia, con hipoplasia del tercio medio facial, así como falta de unión de la fontanela anterior con persistencia de cuatro pequeños huesos Wormianos y

un discreto alargamiento anteroposterior de la mandíbula dándole un aspecto prognático.

Tratamiento. - Consistió en la remoción quirúrgica, bajo anestesia general, de los 15 dientes permanentes retenidos, 10 supernumerarios, un resto radicular y un temporal persistente, así como cuatro permanentes erupcionados no útiles para los fines protésicos, eliminándose un total de 31 piezas dentarias y quedando la cavidad oral con trece más, dando un total de cuarenta y cuatro dientes que tenía la paciente antes de la intervención.

SINDROME DE PAPILLON LEFEVRE. (reporte de dos casos)

Se reportaron dos casos de hiperqueratosis palmo plantar en dos hermanos, un varón y una mujer.

El varón, de 2 años 4 meses de edad, fué presentado con el padecimiento dermatológico iniciado desde los tres meses de edad, caracterizado por engrosamiento y descamación de la piel que recubría las palmas de las manos y la planta de los pies así como de la piel de las rodillas. Esta dermatosis se acompañaba también de eritema e hipocromia.

Las manifestaciones bucales se iniciaron cuando la madre notó movilidad anormal de los dientes primarios del paciente. Uno de ellos fué extruido sin causa aparente. El cuadro evolucionó sin dolor y aparentemente sin inflamación. El paciente no presentó fiebre o ataque alguno al estado general excepto las lesiones dermatológicas descritas. Los dientes no presentaban caries.

A la exploración física bucal, se apreciaron las encías con discreta tumefacción, ligeramente enrojecidas y los dientes sumamente móviles. Un incisivo central superior primario ausente por haberse extruido por sí mismo.

Radiográficamente se apreciaba marcada esteolisis en sentido horizontal de la cresta alveolar abarcando todos los dientes primarios existentes.

Originalmente se intentó efectuar curetaje y gingivectomía para eliminar las bolsas parodontales. Sin embargo, un año después fue necesario efectuar odontectomía total ya que los dientes continuaron su migración y movilidad habiendo perdido mayor cantidad de soporte óseo.

La mujer de 2 años, 5 meses de edad, fue presentada con lesiones descamativas en las plantas de los pies iniciadas un año antes. Se relató la existencia de un hermano de la paciente con enfermedad similar. La dermatosis precedió al alojamiento y movilización de los dientes primarios de esta paciente.

La exploración física reveló la presencia de las lesiones dérmicas en los pies. Intra-bucalmente se observó migración dentaria, grandes diastemas, protrusión de los dientes inferiores, el cemento radicular en varios de ellos descubierto de encía y en cambio recubierto de un material blanquecino probablemente formado por exudado purulento, restos de alimentos y epitelio descamado. Las encías aun cuando se apreciaron tumefactas, se encontraban discretamente enrojecidas evidenciando infección pero de carácter secundario. Se apreciaron grandes zonas de destrucción de la apófisis alveolar en sentido horizontal en las radiografías periapicales.

El tratamiento fue el mismo del caso anterior, odontectomía total superior e inferior simultáneamente al tratamiento dermatológico.

SINDROME ORAL-FACIAL-DIGITAL (OFD).

En 1954 fué descrito por primera vez como una entidad clínica por Papillon Leage y Psaume.

Manifestaciones generales. -

Estos pacientes tienen anomalías en los dedos que consisten en acortamiento asimétrico de estos. Del 30 al 50% de los pacientes son deficientes mentales.

Manifestaciones orales. -

Estos pacientes manifiestan: frenillo muy grueso, hendiduras en los puentes alveolares. La consistencia del frenillo trae como consecuencia la ausencia de varios dientes. La punta de la lengua está dividida en tres o cuatro partes y a su alrededor se encuentran pequeños tumores amarillentos.

El paladar puede estar lateralmente hendido por canales muy hondos y el paladar blando presenta completa hendidura asimétrica. En la membrana mucosa del labio inferior se aprecian fístulas. El labio superior presenta una hendidura media. Los caninos son supernumerarios.

Etiología genética. -

Este síndrome es heredado como un carácter autosómico-dominante ligado al cromosoma X, es letal en los varones.

CRANEOFACIAL DISOSTOSIS (Síndrome de Croozon)

Originalmente fué descrito en 1912 por Croozon.

Manifestaciones generales. -

Exoftalmos que puede estar o no acompañado de estrabismo divergente.

Craniosinostosis que trae como consecuencia una dimensión corta antero-posterior del cráneo y un angostamiento lateral. Dada la presión intracraneal hay alteración del nervio óptico y puede haber o no deficiencia mental.

Manifestaciones orales. - Hipoplasia del maxilar que le da a la nariz una apariencia de pico de papagayo. Esta falta de desarrollo del maxilar crea una apariencia de la mandíbula hacia adelante. El paladar es corto antero-posteriormente da lugar a una mala oclusión. -- Ocasionalmente hay anodoncia parcial, la lengua es muy grande y los dientes están apilados y dispuestos irregularmente.

Etiología genética. - Transmitido por un carácter autosómico dominante.

HYALINOSOS CUTIS ET MUCOSAE
DEGENERACION HIALINA DE PIEL Y MUCOSAS
SINDROME DE URBACH-WIETHE

Este síndrome fué descubierto por primera vez en 1908 por Siebenmann. En 1920 Urbach-Wiethe describe la enfermedad, la de nomina Hyalinosis cutis et mucosae y la establece como una entidad clí nica histológica. Se han reportado aproximadamente 125 casos.

El síndrome consiste en una infiltración nodular amari-
llenta de la piel y membranas mucosas y ronquera.

Manifestaciones generales. -

Las manifestaciones de este síndrome suelen aparecer a temprana edad, los lugares que ataca con mayor intensidad son: la --
piel de la cara, cuello, axilas y manos. Las lesiones en la mucosa -
abarcán el esófago, estómago y recto. En las rodillas, codos y dedos,
aparecen lesiones hiperqueratóticas de color amarillo oscuro.

En los márgenes de los párpados se forman excrecencias en forma de gota y posteriormente se observa pérdida de las pestañas. En un número considerable de pacientes han sido encontrados calcificaciones intracraneales, las cuales pueden estar asociadas con epilepsia.

Al observar la laringe se aprecian placas amarillentas -
en la epiglotis, lo que puede acarrear disnea y ser necesaria una la-

ringostomia. La lesión de la laringe trae como consecuencia ronquera en la voz, que puede ser así desde el nacimiento o iniciarse en la pubertad. Otra consecuencia es la incapacidad de llorar en los niños al nacer.

Manifestaciones orales. -

La cavidad oral es el área más intensamente afectada. - En todos estos tejidos existen placas elevadas de infiltrado amarillento, del tamaño de un chícharo, los cuales aparecen antes de la pubertad y van aumentando de tamaño con el tiempo.

Al labio inferior es el más severamente afectado, adquiriendo apariencia de arcilla, suelen aparecer en él, fisuras radiadas.

La lengua presenta un aspecto leñoso, se encuentra firme, gruesa y grande. El dorso de ésta pierde las papilas y se desarrollan úlceras. Con la infiltración hacia la mucosa bucal las papilas del conducto parotiditis. Cuando la infiltración se extiende hacia la laringe trae como resultado disfagia.

La dentición también puede ser afectada, los dientes no se desarrollan normalmente, presentando alteraciones como hipoplasia del esmalte, especialmente los incisivos laterales y caninos superiores y los segundos premolares superiores e inferiores.

Etiología genética. -

Transmitido como un carácter autosómico recesivo.

C A P I T U L O I I I

FIGURAS CONGENITAS DE LA CARA.

Las fisuras se presentan en los lugares donde se unen los
mamelones embrionarios. Pueden ser unilaterales o bilaterales.

En un buen porcentaje las fisuras de la cara van acompa-
ñadas por otras anomalías o enfermedades hereditarias.

Fisuras en superficie exterior de la cara.

- 1) Fisura nasal media
- 2) Fisura labial media
 - a) Labio superior
 - b) Labio inferior
- 3) Fisuras nasales laterales.
- 4) Fisuras laterales del labio superior
 - a) Unilateral
 - b) Bilateral
- 5) Fisura facial oblicua
 - a) Bucofacial
 - b) Coloboma facial
- 6) Fisura facial transversa
- 7) Combinaciones de 1 a 6.

Las fisuras de la parte interna de la cara suelen comprender el maxilar superior o el inferior.

- 1) Fisura palatal media
 - a) Del paladar duro
 - b) Del paladar blando y la úvula
- 2) Fisura del maxilar superior (apófisis alveolar)
 - a) Unilateral
 - b) Bilateral
- 3) Fisura media del maxilar inferior
- 4) Combinaciones de 1 a 3 y de 1 a 6.

Fisuras de la nariz. - Separan la unión del mamelón frontal y los mamelones laterales. El labio superior presenta una fisura media que va al hueso intermaxilar y al paladar. El cartilago nasal puede estar hendido y pueden faltar los huesos nasales.

Fisuras faciales oblicuas. - Es sumamente rara. Pasa a través del labio superior hasta el ojo. Puede estar asociada con otras fisuras faciales. Los fetos que presentan esta fisura por lo general nacen muertos.

Fisuras faciales horizontales. - Fisura facial de la cara o macrostomía, va desde las comisuras labiales al músculo masetero. Puede ser uni o bilateral; más frecuente del lado izquierdo. Corresponde a la separación de los mamelones maxilares del primer arco branquial. Puede estar asociado con labio leporino y fisura palatina.

Figuras del labio. - Pueden ocurrir en labio superior y en labio inferior (raramente). La anomalía en labio superior se presenta en la línea media y se denomina fisura mandibular media. La segunda se encuentra en la unión de hueso intermaxilar y huesos maxilares. Puede ser uni o bilateral, puede estar asociada con fisuras de apófisis alveolar y del paladar.

Fisuras alveolares palatinas. - La fisura palatina puede extenderse desde el labio a través de la parte alveolar del maxilar superior hasta el paladar, o puede presentarse en el paladar sin afectar el labio.

CAPITULO IV

ANATOMIA Y FISILOGIA

Labio Superior. - Formado por diferentes capas que son de afuera hacia dentro: piel fascia superficial, músculo orbicular, el tejido alveolar y mucosa. El borde labial está cubierto por una membrana mucocutánea roja y seca, cuyo límite de separación con la piel forma el borde de vermellón, el que en la línea media presenta una pequeña muesca de concavidad superior llamada arco de Cupido; en el borde libre del labio superior, en su parte media, hay una pequeña prominencia llamada tuberculo labial. El borde muco-cutáneo se refleja hacia atrás y arriba, continuándose con la mucosa para formar el vestibulo de la boca; en la parte media y superior se encuentra una depresión vertical limitada hacia abajo por el arco de Cupido conocido con el nombre de filtrum. - La capa submucosa contiene los vasos coronarios, los nervios y las -- glándulas labiales.

Las funciones del labio son efectuadas por diferentes múscu

culos que dan la movilidad voluntaria, produciendo constricción o interrupción para la salida de aire. El orbicular es constrictor, los elevadores del labio superior y del ala de la nariz elevan el labio y limitan la apertura de las narinas, los compresores de la nariz que limitan la apertura de las narinas.

La circulación está formada por los vasos coronarios que rodean en circunferencia la boca. Los nervios provienen del V par, de las ramas nasopalatinas o infraorbitarias.

Nariz.- Por su asociación con el labio hendido, es conveniente insistir sobre alguna de sus características. Tiene forma de pirámide de tres caras cuya base descansa sobre la cavidad nasal; las caras laterales se continúan con las mejillas; la cara inferior presenta dos orificios, las narinas separadas por la columna y están limitadas hacia fuera por las alas de la nariz.

La circulación es muy grande y está formada por la nasal, la angular, la infraorbitaria y la coronaria superior.

Su inervación es por los nervios infraorbitario, infratroclear y nasal.

Tiene varias funciones importantes, aparte de la olfatoria; las fosas y senos dan resonancia a la voz, regulan la humedad del aire y detienen partículas de polvo.

Paladar Duro. - Lo forman las ramas horizontales del maxilar superior y los huesos palatinos; el borde posterior es libre y sirve de inserción a la aponeurosis palatina. La superficie ósea es rugosa y presenta en su parte media anterior el agujero palatino anterior, por donde salen las arterias palatinas anteriores y los nervios nasopalatinos; a los lados y cerca del borde libre se hallan los agujeros palatinos posteriores, los cuales proporcionan la principal irrigación del paladar duro y provienen de la maxilar interna. La superficie bucal es cóncava y la cubre una mucosa rugosa e irregular que hace cuerpo con un tejido fibroso y con el periostio; contiene numerosas glándulas palatinas. Su inervación es por ramas del V par a través del ganglio de Meckel.

El paladar anterior separa la boca de la nariz, auxilia a la lengua para la masticación y la deglución, y por su forma ayuda a la articulación de las palabras.

Paladar Blando. - Es una membrana músculo-aponeurótica -- que continúa hacia atrás el paladar duro; su borde posterior libre forma el límite superior del istmo de las fauces. Presenta en su parte central una prolongación que constituye la úvula, y sus bordes laterales se dirigen hacia abajo para insertarse a los lados de la faringe. La superficie bucal está cubierta por una mucosa fina y lisa que se continúa con la del paladar duro; bajo ella hay una capa glandular muy desarrollada. - En el borde posterior del paladar duro se inserta la aponeurosis palatina, que ocupa el tercio anterior de la longitud del paladar blando y en-

la que se insertan los fascículos musculares de :

- 1) Los palatoestafilinos, que van de la espina nasal posterior a la úvula por la línea media y elevan la úvula;
- 2) Los periestafilinos internos, que de la cara inferior del peñasco van en forma de abanico a entrecruzarse con las fibras del opuesto en la superior del paladar, al cual elevan;
- 3) Los periestafilinos externos, que nacen de la fosita escafoidea y en la cara anteroexterna de la trompa de Eustaquio y van a insertarse en la cara inferior del paladar; estos músculos son tensores del paladar y dilatadores de la trompa;
- 4) Los faringoestafilinos, que van por el pilar posterior de la cara superior del paladar a la pared de la faringe, insertándose en el borde posterior del cartilago tiroideo; estos músculos elevan la faringe y son constrictores del istmo faringeo;
- 5) Los flosostafilinos que van por el pilar anterior de la cara inferior del velo a la base de la lengua de la cara inferior del velo a la base de la lengua.

La irrigación del paladar blando está hecha por el dorsal de la lengua, la faríngea ascendente, la palatina ascendente, rama de la facial y la palatina accesoria posterior, rama de la maxilar interna.

Los nervios provienen del glosofaríngeo, del plexo faríngeo y de los ganglios de Meckel y ótico.

FISIOLOGIA.

Importancia del Paladar en la Deglución. - Con ayuda de la lengua apoyada sobre el paladar, el bolo alimenticio pasa al istmo de las fauces y en este lugar, por la acción del paladar blando, que se eleva, se pone tenso y en contacto con la pared posterior de la faringe, el bolo no pasa a las fosas nasales, y al mismo tiempo, por acción de los faringoestafilinos, la laringe se eleva y es cerrada por la epiglotis; del istmo de las fauces los alimentos pasan al esófago por acción de los músculos constrictores. Cuando existe hendidura de paladar, los alimentos principalmente los líquidos, pasan a la nariz y escapan al exterior por las fosas nasales.

Mecanismo Fisiológico de la Palabra.

Existen tres grupos orgánicos para la producción de la palabra :

- 1) Organos de la respiración
- 2) Organos productor de sonidos: laringe
- 3) Organos modificadores de las funciones o resonadores y articuladores: faringe, cavidad bucal y nasal, labios, dientes, lengua, paladar duro y blando.

Los órganos de la respiración son normales en pacientes con paladar hendido pero los articuladores y resonadores tienen un papel muy importante en la formación de las vocales y consonantes y cualquier modificación que tengan provocaran trastornos en la articulación de las palabras.

Labios. - Los órganos menos importantes, pueden dificultar la armonía de las consonantes bilabiales P-B-M.

Dientes. - El papel de los dientes es de servir de apoyo a la lengua para la producción de numerosos sonidos. Si fallan o están mal colocados los sonidos. Si fallan o están mal colocados los sonidos T-D no podrán articularse debidamente.

La lengua. - La lengua es normal en estos pacientes.

Paladar duro. - Sirve de punto de contacto en la articulación de numerosos sonidos CH-LL-Ñ. La ausencia de paladar duro impide que la lengua tenga el contacto necesario para la producción de sonidos linguo-palatinos dando un tono nasal.

Paladar Blando. - Es como una puerta entre la rinofaringe y la orofaringe. En el momento de la fonación el velo del paladar se eleva y se extiende a manera de un tabique horizontal entre el límite de la rinofaringe y la orofaringe. A la vez que el paladar blando se mueve hacia arriba y hacia atrás, las paredes de la faringe se contraen para en

encontrarlo, ayudando así a cerrar la rinofaringe e impidiendo que el aire salga por la nariz.

Un individuo con paladar hendido, no puede efectuar la función de cerrar la rinofaringe y al hablar gran parte del aire escapa por la nariz. Todos los sonidos con excepción de las nasales M-N-Ñ se ven afectados al no cerrarse la rinofaringe.

La función del velo del paladar es además de cerrar la rinofaringe, la de punto de contacto con la lengua para la articulación de las consonantes K*G; la falta del buen funcionamiento del velo afectará la pronunciación correcta de estas letras.

CAPITULO V

EMBRIOLOGIA DE LA CARA.

Desarrollo embriológico.

Antes de las dos primeras semanas, la cavidad bucal y nasal forman una sola, en forma de depresión, que se encuentra situada entre la cabeza y el pericardio y que constituye la boca primitiva; está separada del intestino primitivo por la membrana bucofaringea que empieza a cambiar, debido a varias prominencias que aparecen arriba y a los lados y de las cuales se desarrollan diferentes partes de la cara.

Hacia la quinta semana se forman, a expensas del primer arco visceral, las protuberancias mandibulares que constituyen los límites inferior y lateral de la boca primitiva, las que al crecer se unen de la línea media para formar la mandíbula inferior.

A las cinco semanas y media, a los lados y en la base de las protuberancias mandibulares, salen las protuberancias maxilares - que crecen hacia arriba y dentro, formando las comisuras de la boca, -

Al mismo tiempo empieza a aparecer la protuberancia fronto-nasal en la parte media y superior de la boca primitiva, creciendo hacia abajo, e iniciándose en la superficie anterior de ella dos pequeñas depresiones ovals (rudimento de las narinas) que al crecer dividen la protuberancia frontonasal en tres partes, formando los procesos nasales medio y lateral.

En la sexta semana empieza a desarrollarse, a cada lado de la protuberancia nasal media la protuberancia globular, a expensas de la cual se forma la columela y la parte más baja y anterior del tabique nasal, así como el prolabio y el premaxilar. De las protuberancias nasales laterales, se forman las alas de la nariz.

A la séptima semana, las protuberancias maxilares crecen hacia dentro por debajo de los ojos para unirse a los procesos globulares y nasales laterales, a fin de completar los límites inferiores de las narinas.

En la octava semana, la protuberancia globular se cierra para completar el labio superior.

Al mismo tiempo que se forma el labio, la boca primitiva se divide en dos cavidades: la bucal y la nasal. En la parte anterior, la protuberancia globular crece hacia atrás para formar el pre-maxilar; las protuberancias maxilares crecen horizontalmente hacia la línea media para unirse, juntamente con el premaxilar y formar, el paladar anterior (octava semana) el que continúa creciendo hacia atrás para for-

mar el paladar blando, el cual se une en la línea media hasta formar la úvula hacia la décima semana,

C A P I T U L O VI

DEFORMIDADES EN CAVIDAD BUCAL.

La falta de unión de las diferentes protuberancias que forman los labios y el paladar puede producir la deformidad en diferentes grados, desde óvula bifida hasta la falta total del paladar y labio hendido bilateral.

MACROSTOMA

COLOBOMA

LABIO HENDIDO MEDIO

LABIO HENDIDO UNILATERAL

LABIO HENDIDO BILATERAL

PREMAXILAR

COLUMNELA - AUSENCIA EN LABIO BILATERAL

{ SIMPLE

{ COMPLETO

{ INCOMPLETO SIMETRICO

{ INCOMPLETO ASIMETRICO

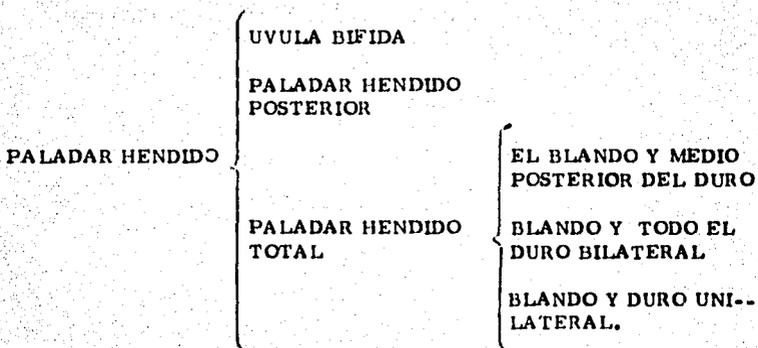
{ COMPLETO SIMETRICO

{ COMPLETO ASIMETRICO

{ COMPLETO - INCOMPLETO

{ DESVIADO EN LABIO UNILATERAL

{ DESVIADO EN LABIO BILATERAL



Macrostoma. - La falta de unión (cinco y media semanas) de las protuberancias mandibular y maxilar a nivel de la comisura bucal, da lugar a la presencia de una hendidura oblicua que va a través de la comisura bucal hacia la mejilla pudiendo llegar hasta cerca del pabellón de la oreja; afecta únicamente los tejidos blandos y solamente se han observado casos unilaterales aunque es posible, raro, encontrarlos bilateralmente.

En estos pacientes suele observarse a menudo un tubérculo -- con cartilago entre la fisura y la oreja.

Coloboma. - A la falta de unión de la protuberancia maxilar y los procesos nasales lateral y globular, da lugar a una fisura que va del tercio externo del labio superior hacia el ángulo interno del ojo y varía según el grado de falta de unión.

Labio hendido medio. - Es la falta de unión, en línea media, del proceso globular. Este suele ser muy raro.

Labio hendido unilateral. - Es la falta de unión de un lado de la cara, de la protuberancia maxilar al proceso globular. Dicha circunstancia da origen el labio hendido unilateral, el cual presenta grados que van desde incompleto hasta completo. También puede ir asociado a defectos del premaxilar.

- a) Simple. La unión únicamente falló en la parte inferior; el lmite inferior de la narina está formado, por lo que es probable que su formación tenga lugar alrededor de la octava semana.
- b) Completo. Falta de unión de la protuberancia maxilar con el proceso globular, asociado con la falta de unión a nivel del premaxilar, puede dar lugar a la variedad de labio unilateral completo con desviación del premaxilar.

El borde bermellón llega en el labio hendido completo a la columna, en el borde interno, y hasta el ala en el borde externo. Mientras más separados son los bordes, el ala de la nariz estará más aplana da, y los cartílagos rechazados hacia atrás, aumentando la longitud de ella en comparación con la del lado no afectado y la columna desviada oblicuamente en su base hacia el lado opuesto.

Labio hendido bilateral. - Cuando se encuentra alterado la unión de la protuberancia maxilar y el proceso globular en ambos lados. Podemos observar diferentes tipos de labios de acuerdo al grado de fal

ta de unión de cada lado,

- a) Bilateral incompleto simétrico. - Es aquel en el cual el borde inferior de las fosas nasales está formado y hay una hendidura del borde labial únicamente.
- b) Bilateral incompleto asimétrico. - Es parecido al anterior, nada más que aquí las fisuras son asimétricas.
- c) Bilateral completo simétrico. - La hendidura llega hasta las fosas nasales; va acompañado casi siempre de malformaciones de la encía y del paladar aunque no es una regla absoluta. En la mayoría de los casos hay ausencia de la columna.
- d) Bilateral completo simétrico. - Ambas hendiduras están completas. Puede estar más separado un lado que otro y haber mayor profundidad en la fisura, también es frecuente que falte la columna.
- e) Bilateral completo. - Incompleto. - La hendidura en uno y otro lado corresponden a cada lado y las dichas en las descripciones anteriores.

El premaxilar. - Se origina del proceso globular, la falta de unión con la protuberancia maxilar, puede ocasionar diferentes deformidades en su posición.

- a) Algunas veces, cuando está asociado al labio hendido unilateral completo, hay una luxación hacia adelante, quedando en desnivel con el borde gingival del lado opuesto de la fisura.
- b) En su asociación con el labio hendido completo bilateral, es muy común que el premaxilar se encuentre francamente disminuido hacia adelante, siendo en éste caso el tabique nasal muy largo, por lo que el premaxilar se encuentra -- muy por delante de la separación que queda entre los bordes derecho e izquierdo del recto de la encía.

La Columnela. - Se desarrolla del proceso globular, por un -- mecanismo no conocido, puede estar asociada al labio hendido completo bilateral. A la falta de la columnela, en estas condiciones el prelabio -- sale directamente de la punta de la nariz.

Paladar Hendido. - La parte interna de la protuberancia crece horizontalmente hacia la línea media, uniéndose con la del lado opuesto y con el premaxilar formando el paladar anterior. El paladar blando -- continúa su crecimiento hacia atrás y a los lados, para terminar su unión en la línea media. Cualquier falla dentro del desarrollo normal puede -- dar lugar a diferentes tipos de paladar hendido.

Uvula Bífida. - Es un defecto poco común. No altera las funciones del paladar.

Paladar hendido posterior (blando). - La hendidura situada en la línea media del velo del paladar, llega hasta el borde posterior del hueso, en el que a veces podemos apreciar una pequeña muesca.

Paladar hendido total. - En esta malformación la fisura se extiende a toda la extensión del paladar, pero podemos distinguir diferentes tipos:

- a) La hendidura comprende el paladar blando y la mitad posterior del paladar anterior.
- b) Abarca el paladar blando y el paladar anterior comunicando se la boca con ambas fosas nasales. Va asociado con labio hendido bilateral, generalmente.
- c) Comprende el paladar blando y el paladar anterior en toda su extensión, pero la cavidad bucal solo está comunicada con una de las cavidades nasales. Asociada frecuentemente con labio hendido unilateral.

Asociaciones que pueden presentarse. -

Labio uni o bilateral, con paladar sano.

Labio uni o bilateral, con fisura palatina total.

Labio uni o bilateral, con fisura del velo del paladar.

Labio uni o bilateral, con úvula bifida.

Paladar hendido uni o bilateral total, con labio sano.

Velo del paladar hendido, con labio sano.

Úvula bifida, con labio sano.

C A P I T U L O VI

GENETICA DEL PALADAR Y EL LABIO HENDIDOS.

El paladar y el labio hendidos son los defectos individuales más frecuentes que afectan a las estructuras bucofaciales del hombre. En general, el labio y paladar hendidos desafiuran considerablemente, sobre todo en niños y afecta la función en gran medida. Los factores genéticos desempeñan un factor importante en la etiología. A partir de -- una historia clínica familiar, es posible valorar la posible extensión de los factores genéticos y su papel en la etiología de paladar y labio hendidos.

Ningún solo factor es causa de todos los casos observados clínicamente de labio y paladar hendidos. La etiología es principalmente el resultado de múltiples factores:

- a) Factores genéticos,
- b) Factores del medio ambiente y
- c) Etiología multifactorial.

Síndromes genéticos. - En un gran número de síndromes genéticos es característica la presencia del labio y paladar hendidos. De aproximadamente 100 de estos síndromes, casi 30% son resultado de un solo gen mutante. La mayor parte de éstos se presentan con paladar hendido es el síndrome heredado en forma dominante de fisuras labiales. En ésta afección un gran porcentaje de los niños presentaron hoyos en el -- labio inferior, hendidura del labio superior, o ambos.

Etiología del Medio Ambiente. - Son los síndromes que surgen - de factores del medio ambiente que afectan el desarrollo intrauterino normal. Los síndromes en esta categoría carecen de antecedentes familiares o patrones de herencia (Trisomía D, Trisomía E, en los que existe paladar o labio hendido con alta frecuencia). Estas afecciones son resultado de duplicación cromosómica anormal y distribución anormal, al -- principio de la división celular en el cigote en desarrollo y pueden - ser resultado del efecto de agentes teratógenos. La acción teratógena opera contra elementos de gran susceptibilidad genética.

Etiología Multifactorial. - La forma definitiva de la mayor parte de las estructuras bucofaciales, es controlada por múltiples genes y no solo por uno.

Las características de la herencia poligénica son las siguientes:

- 1) La segregación genética se presenta en un número indefinidamente grande de loci genéticos. Esto significa que la for

ma y tamaño de un carácter se apega a la variación continua o métrica.

- 2) La mutación de uno o dos genes para un carácter controlado por medios poligénicos produce poco efecto en la manifestación general de ese carácter. Por esto, cada gen individual contribuye al conjunto, aunque individualmente carece de gran valor. Así, muchos caracteres para la supervivencia del hombre, tales como la presión arterial, son poligénicos, y por lo tanto, "resistentes" a los graves defectos de mutación.
- 3) La expresión fenotípica de un carácter poligénico puede ser similar a la gran variedad de genotipos como diferencias sutiles.
- 4) La expresión fenotípica no es solo afectada por alteración genética sino que es susceptible de modificaciones significativas por efecto del medio ambiente; los caracteres poligénicos son así caracterizados por la interacción entre los genes y el medio ambiente.
- 5) En ocasiones los factores poligénicos pueden actuar como un "bloqueo poligénico" y exhibir un patrón de herencia de un solo gen, siendo expresados como muchos caracteres fenotípicos.

Frecuencia en la población comparada con frecuencia en fami-

liares. - Cuando un individuo cruza el umbral para un defecto, los genes y el medio ambiente reaccionan entre sí para provocar defecto. -- Si persisten estas condiciones los parientes de un individuo con el defecto, cruzarían el umbral genético con mayor frecuencia que individuos no emparentados. Con lo cual sería más frecuente el defecto en familias en las que ya se haya presentado que en familia " normales ". -- La frecuencia en la población es de 1 en 1000 y el riesgo de recidiva -- para el defecto es de 4 por 100.

Disminución del riesgo con disminución del grado de consangui-

nidad. - Al igual que todos los defectos genéticos, al disminuir el grado de consanguinidad disminuye la posibilidad de que el defecto vuelva a -- presentarse, con efectos causados por genes dominantes únicos, esto -- disminuye una mitad en cada generación. Con caracteres poligénicos-- con umbral, la disminución por generación es mayor y no uniforme.

El labio hendido, con o sin paladar hendido, la frecuencia en parientes de primer grado es 40 veces mayor que la frecuencia -- general de la población; en parientes de segundo grado, es 7 veces la -- frecuencia de la población, y en parientes de tercer grado 3 veces la -- frecuencia de la población.

Datos de gemelos. - Los gemelos dicigóticos deberían presentar

la misma frecuencia del defecto que los hermanos, mientras que los gemelos monocigóticos deberán presentar una frecuencia mucho mayor. - La frecuencia para el defecto en gemelos monocigóticos es del orden de 400 veces mayor que la frecuencia de la población.

Riesgo de recurrencia en familias con un individuo afectado. -

Si padres sanos poseen los genes para un carácter dado debido a la presencia de un individuo afectado en la familia, las probabilidades de que el defecto vuelva a aparecer dependen de la modalidad de la herencia, - aunque una vez determinada no cambiará para cualquier descendencia - subsecuente. Con cada niño afectado se presume que los padres llevan mayor número de genes predisponentes, acercándose cada vez más al umbral.

Diferencias sexuales. - Nacen dos veces más hombres con defectos del labio, con o sin paladar hendido, que mujeres, lo que posiblemente indica que los hombres requieren menor número de genes -- predisponentes que las mujeres para cruzar el umbral. Las mujeres afectadas presentan mayor probabilidad de tener hijos afectados que los hombres afectados. En cambio para el paladar hendido aislado es a la inversa, el riesgo de recurrencia es mayor para los hombres -- afectados con este defecto.

C A P I T U L O V I I I

FISURA LABIAL CONGENITA --- CON LA TECNICA QUIRURGICA DE TENNISON-RANDALL.

Características clínicas. - La fisura labial puede presentar un cuadro clínico variado que depende de la afección y ésta puede ser completa o incompleta.

En la fisura labial completa observamos una hendidura - que comprende desde la cavidad bucal hasta la narina y con marcada deformidad del ala nasal correspondiente, nos encontramos con una continuidad del borde rojo (bermellón) en todo el espesor de la fisura y -- con frecuencia involucrado el proceso alveolar y el paladar.

En la fisura labial incompleta observamos según su afección que puede ser exclusivamente del borde bermellón, de uno o dos tercios del prolabio y en algunas ocasiones observamos la fisura casi - completa a excepción del tercio superior en donde encontramos un esbozo de tejido conocido como "banda simonal".

Pronóstico. - El pronóstico para estos pacientes es favorable, siempre y cuando se emplee la técnica quirúrgica adecuada, para la reconstrucción tanto estética como funcional.

Breve historia de técnicas quirúrgicas. - Las técnicas quirúrgicas para la reconstrucción de la fisura labial han sido numerosas y la más antigua data del año 42 A.C. al 37 D.C. por Celsus Aurelius y posteriormente Ponte, Monoir, Graefe, Husson y Thompson que idearon técnicas simples.

En 1844 Malgaigne y Nelaton describieron por primera vez técnicas con colgajos angulados y Mirault un colgajo triangular, cuyos principios fueron modificados por Blair y Brown.

En 1844 Hagerdon describe una técnica de colgajo rectangular y posteriormente Le Mesurier en 1949 la modificó. En 1952 Tennison describe una técnica similar usando un colgajo triangular, que Randall da a conocer con medidas exactas para su realización en el año de 1959.

La técnica de Tennison tiene sobre la de Le Mesurier las siguientes ventajas: Economía de tejido, Respeto total del Arco de Cupido, Ausencia de atracción externa de la región del filtrum y mayor orientación postoperatoria de fibras musculares.

Esta técnica de Tennison-Randall y la de Ralph Millard-

son las más complicadas pero en la actualidad son las que mejores resultados dan a nuestros pacientes.

Edad operatoria. - La edad operatoria es variable, de tres meses o un año, como la mínima. Dentro de este lapso, la recuperación y movilidad del labio presenta mejores resultados, siempre y cuando el paciente se encuentre en condiciones favorables para su intervención.

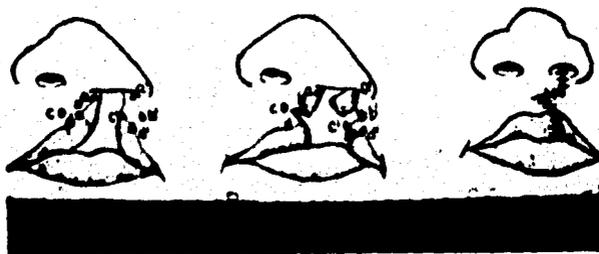
Tipos de anestesia. - En niños pequeños o adultos en casos especiales la intervención es practicada bajo anestesia general con intubación orotraqueal y el tubo fijado en la parte central del labio inferior, con objeto de no deformar la longitud del labio y por consiguiente de las comisuras para su medición.

En pacientes adultos o adolescentes que se estima que pueden cooperar a la intervención puede hacerse bajo anestesia local por infiltración a los nervios infraorbitarios y la columna.

Técnica de Tennison-Randall. - Para efectuar las medidas y trazos se marcan con aguja hipodérmica y azul de metileno los puntos claves con el labio en reposo para evitar errores de medición. Al marcar los tubérculos de cupido se debe evitar cualquier presión, para poder visualizar bien la línea divisoria del bermellón y de la piel. Si no se marcan bien estos puntos, tendremos como resultado un escalonamiento de la línea del bermellón reconstruido.

Primeramente marcaremos los puntos en base de columnela del lado de la fisura y el ala nasal con objeto de obtener la misma distancia que tiene la narina sanal, después marcaremos los tres puntos del arco de cupido que son posibles de apreciar.

Posteriormente se mide la distancia que existe del piso de la narina del lado sano al punto más alto del arco de cupido del mismo lado con objeto de marcar la distancia a, b, c. Una vez marcados estos puntos se mide la distancia que existe del punto más alto del arco de cupido del lado sano a la comisura correspondiente, con objeto de transportarlo al lado contrario q punto d', y teniendo como referencia este punto transportaremos la distancia a, b, c, para formar los puntos a', b', c' y d'.



Después de marcar los puntos y las líneas de trazo de los colgajos se procede a la incisión de los mismos (elaborando un pequeño colgajo triangular de Blocker del lado afectado, el cual se imbrica sobre la cara lateral de la columnela en una incisión vertical, pro-

porcionándole un mejor contorno a la narina), dejando para el final - los cortes del borde bermellón. Se hace un despegamiento amplio de los componentes del labio con el fin de evitar la tensión en el momento de la sutura y por lo consiguiente mejor cicatrización.

El corte de los colgajos debe ser nítido de todo el espesor del labio y con hoja de bisturí perpendicular a la superficie de corte, el labio debe de ser mantenido fijamente durante esta maniobra y la hemostasia debe ser muy cuidadosa.

La reconstrucción será por planos y de la profundidad hacia la superficie (mucosa músculo y piel) iniciándose primeramente - por el triángulo de Blocker, las suturas deben aproximar los tejidos, - sin estrangularlos, no dejar espacios muertos. El material usado para estas suturas es absorbible (catgut o dexón tres o cuatro ceros) en los planos profundos y no absorbibles (nylon o dermalón cinco o seis ceros) para la piel.

Una vez terminada la reconstrucción del prolabio se procede al manejo del borde del bermellón que podrá ser por medio de un triángulo marcado a expensas del borde bermellón del lado afectado y un ángulo en el borde contrario con vértice hacia la línea media, también se puede hacer con una incisión ligeramente oblicua de ambos bordes sin seguir la continuidad de la línea del triángulo, o cuando observamos que el beso de cupido es muy poco marcado se talla un triángulo

muscular a expensas del borde bermellón del lado afectado y se introduce en un lecho que se elabora en el espesor del borde bermellón del lado sano, se sutura por planos y con material absorbible.

Después de terminada la intervención colocaremos sobre la línea de sutura un material graso estéril, con objeto de evitar que las costras hemáticas se peguen en la herida quirúrgica y provoquen defectos de cicatrización.

Cuidados postoperatorios. -

- a) Cuidados generales,
- b) Mantener limpia la zona intervenida,
- c) Aplicación de material graso estéril cada tres o cuatro horas,
- d) Alimentación con cuchara o gotero en lactantes y
- e) Retirar puntos de sutura al 4o. o 5o. día.

CAPITULO IX

TRATAMIENTO DE FISURA - LABIO - PALATINA.

La fisura Labio-Palatina, deformidad congénita que se presenta de modo aparentemente inexplicable, ha sido una preocupación tradicional para la familia y para el Cirujano Plástico y el Cirujano Bucal.

La corrección de la fisura labio-palatina ha sido ejecutada por casi todos los cirujanos generales, los cirujanos plásticos bucales como cirugía ocasional de poca importancia, siendo los resultados en la práctica y siguiendo esta escuela deplorable.

La teoría del desarrollo embrionario facial es que la cara se desarrolla a partir de cinco mamelones, uno medio-superior, que originará la nariz y el premaxilar, dos laterales, los maxilares y uno inferior que originará la mandíbula.

El paladar tanto duro como blando, se derivarán del ma-

melón maxilar y las vías aéreas a partir del proceso fronto-nasal. Es tos mamelones, creciendo hacia la línea media, confluirán unos con otros fusionándose. O sea que cualquier fisura facial congénita son ori ginadas por la falta de unión de dichos mamelones.

Bremer efectuó investigaciones sobre la Siringomielia. -- Demostró que el defecto se debía a la falta de unión del tubo neural pri mitivo, y propuso el término de disrrafia para definir esta condición patológica y denominar así a todas las situaciones en que se presente un disturbio en el mecanismo de coalescencia del raquí medio, anterior o posterior.

Posteriormente otros investigadores sugirieron que un gran número de deformaciones se podrían deber a malformaciones arte riales embrionarias.

En los primeros estadios de desarrollo, los elementos de los cuales dependerá la formación de la cara son nutridos por la arte-- ría estapedia, una de las ramas embrionarias de la arteria carótida in-- terna. Hacia el fin del segundo mes, dicha arteria se reabsorbe per-- sistiendo el suministro sanguíneo de sus ramos terminales por su anas tomosis con la arteria carótida externa que así origina definitivamente, la nutrición externa de la cara. O sea que cualquier alteración en el riego sanguíneo originará según su magnitud una fisura.

Veau, Rochetetter, Maurer, después de estudiar una serie de embriones sugirieron, como origen de las fisuras labiales y palatinas, la ausencia de mesodermo y según ellos la cavidad oral embrionaria presenta una membrana epitelial que se invagina. Esta pared epitelial primitiva originará el prolabio, el premaxilar y los incisivos.

Normalmente la pared epitelial es empujada y desplazada por el mesodermo que la separa del exterior constituyendo el sostén de las formaciones epiteliales que más adelante representarán las estructuras faciales. Cuando el mesodermo no desplaza al epitelio, ya sea por ausencia o por deficiencia de dicho mesodermo, persiste un muro epitelial que más adelante se retrae al no tener sostén mesodérmico. Esto explicaría la llamada banda de Simonard, constituida por un repliegue epitelial que se encuentra en algunas ocasiones en el fondo de las fisuras.

Así pues en el labio existirían tres masas de mesodermo; una representando al premaxilar y dos laterales representando a los maxilares. La falta de las masas laterales de mesodermo originará una fisura labial unilateral y la ausencia de la masa central resultaría en una fisura media.

La misma ausencia o disminución del tejido mesodérmico sería el origen de las fisuras palatinas, en las cuales el epitelio sin sostén se retraería originándose la fisura.

Los factores etiológicos en este tipo de fisuras pueden ser: Deficiencias alimenticias (por causa materna o por mala calidad de la placenta), avitaminosis, deficiencias de cobre, yodo, ácido fólico, ácido pantoténico; excesos de: andrógenos, estrógenos, insulina, cortisona, rayos X, o suministro de compuestos químicos como: sulfanilamidas, talio, arsénico, bario, selenio, etc.

En lo que a herencia se refiere estudios efectuados por N-Kinschmer, durante cinco generaciones de una familia, observaron mayor incidencia de alteraciones faciales congénitas en los descendientes cuando uno de los padres tenía fisura labio-palatina.

Son tres los genes responsables de estas alteraciones: uno dominante, otro parcialmente ligado al sexo y recesivo y otro anormal que actuaría en un estado embrionario avanzado produciendo una deformidad prenatal de una condición inicialmente normal.

En cuanto a los factores infecciosos, principalmente por virus (rubeola y sarampión), si llegan a afectar a la madre en las primeras semanas de embarazo.

Tanto los labios como el paladar duro y blando y la faringe juegan un papel muy importante en la articulación de la palabra.

Los labios al amentar o disminuir el calibre de la boca modificando el tono de la voz y contribuyen a la producción de los -

tonos dentolabiales y explosivos.

Los labios, la faringe y las fosas nasales, para dar mayor vigor al sonido, actúan como cajas de resonancia. La lengua, al aplicarse contra el paladar o desplazarse hacia el piso de la boca modifica el tono y la fuerza del sonido emitido; el velo del paladar es el que modifica el tipo de voz, al permitir el escape de la columna de aire hacia las fosas nasales cuando está abatido (sonidos nasales), o dirigir dicha columna hacia la boca cuando se levanta y se aplica contra el techo de la faringe.

La posición sincronizada de estas estructuras (labio, lengua, velopalatino) con la intervención del hueso ioides y epiglotis, origina los distintos sonidos que intervienen en la articulación de la palabra.

Al nacer la proporción entre el cráneo y la cara es diferente de la que presenta la cara del adulto. En los dos primeros años de vida, el cerebro y sus envolturas triplican su volumen; hasta los siete años el crecimiento es más lento y después el crecimiento es aún menor. Después del segundo año, el esqueleto facial crece mucho más aprisa que el cráneo y continúa hasta la edad adulta.

El desarrollo del tercio medio de la cara (maxilares, maxilares y palatinos) se produce a base de aposición ósea en las suturas fronto-maxilar, cigomático-maxilar, cigomático-temporal y pterigo-

palatino.

El crecimiento en sentido transversal se produce por depósito de hueso en la sutura palatina media y por el crecimiento hacia abajo y afuera de las apófisis pterigoides.

A los tres años y medio, la anchura del arco palatino es de dos tercios de las dimensiones del adulto, a los cinco años es de cinco sextos y a los diez, el desarrollo transverso máximo es completo. Desde éste momento, el aumento solo depende de aposición de hueso en los bordes libres de la apófisis alveolar.

La mandíbula presenta cambios concomitantes para ajustarse al crecimiento de la cara superior. La altura en el cuerpo se gana por depósito de hueso en la superficie externa y reabsorción balanceada por su cara interna o lingual. El depósito de hueso en el borde posterior de la rama aumenta su longitud horizontal con una reabsorción concomitante en el borde anterior de la rama y de la apófisis coronoide.

El crecimiento mandibular hacia abajo, hacia adelante y en longitud, se origina de modo activo y por la proliferación continua de cartilago hialino bajo la superficie articular del cóndilo y su subsiguiente reemplazo por hueso de depósito, siendo este punto de crecimiento al último del esqueleto facial que se calcifica.

A los siete años de edad la mandíbula alcanza la mitad de su desarrollo y a los catorce años este crecimiento es del 90% en relación con la del adulto.

Se han realizado estudios sobre el crecimiento facial en jóvenes normales y se han comparado con otros estudios realizados en personas con fisura labiopalatina y se han llegado a las siguientes conclusiones:

No hay diferencia significativa ni en la anchura del paladar ni en el índice de crecimiento entre los individuos normales y los que padecen fisuras, la altura del paladar con fisura es mayor que la del paladar normal, notándose diferencias desde el primer año de vida.

Para la solución correcta de la fisura labiopalatina es indispensable la colaboración adecuada de un grupo de especialistas para integrar al individuo. El profesional deberá estar familiarizado con la técnica de la cirugía general, que maneje cuidadosamente y en forma eficaz los tejidos, que conozca las alteraciones que suceden en los tejidos con el crecimiento; que tenga un sentido artístico muy desarrollado. Debe tener también paciencia para seguir durante muchos años una secuencia operatoria y en forma especial, debe tener un sentido humano que le permita comprender y solucionar los problemas que su paciente tiene, restaurándolo a la sociedad con capacidad plena de trabajo, de intercomunicación y de posibilidades de felicidad personal.

La cirugía labiopalatina siendo compleja debe llenar varios requisitos que son los siguientes :

1. Oclusión del labio
2. Aposición correcta y estética del borde bermellón
3. Altura adecuada del labio
4. Buen borde libre
5. Posición correcta del filtrum y las columnas laterales
6. Correlación del tamaño del labio superior con el inferior.
7. Forro adecuado de la mucosa
8. Surco gingitivo-bucal suficiente
9. Movilidad adecuada
10. Prominencia y forma en relación con el resto de la cara.
11. Ausencia de cicatriz
12. Regularización de la posición de los cartílagos
13. Oclusión de la pared posterior del vestíbulo nasal
14. Alargamiento del subtabique
15. Corrección de la asimetría de los orificios
16. Continuidad del septum nasal
17. Buen tránsito respiratorio
18. Aposición correcta de la apófisis alveolar y del premaxilar.
19. Paladar suficiente, sin orificios, sin retracciones - cicatrizales.
20. Paladar blando, largo y móvil
21. Paredes faríngeas aptas para una buena función oclusal.
22. Adquisición de una función fonética suficiente
23. Restitución de la mímica naso-labial
24. Corrección de la función masticatoria
25. Restauración de la estética dental
26. Reintegración social sin tarea ni complejos

La solución del problema no es labor de un solo hombre, sino campo de trabajo de una falange de especialistas que deben converger en su mecánica de trabajo para lograr la restauración total del paciente.

El grupo debe estar formado por :

1. - Un cirujano plástico
2. Un dentista cirujano bucal
3. Un protesista
4. Un ortodoncista
5. Un foniatra
6. Un otorrinolaringólogo
7. Un psiquiatra
8. Un pediatra
9. Una trabajadora social

En la reparación primaria de la fisura labiopalatina, todos los pasos del tratamiento a seguir son con el fin de reintegrar totalmente al paciente a la normalidad.

El primer problema que debe resolverse es el familiar, asegurando el tratamiento y dándole seguridad y tranquilidad.

La reparación del labio se hace en los primeros meses de vida. Se puede hacer desde el primer mes, su terminación mejorará la situación familiar, la alimentación del niño y actuará activamente para corregir la malposición de la apófisis alveolar y del premaxilar.

La oclusión en la fisura palatina anterior se ejecutará después del primer año de vida con colgajo de vomer para cerrar el paladar óseo sin disminuir su capacidad de crecimiento. El paladar blan-

do se elongará después de los cinco años siendo la primisa obligada en esta fase el dejarlo de una longitud suficiente para ocluir la faringe y bloquear la salida del aire por las fosas nasales. Una abertura en el tercio anterior del paladar óseo es fácil de reparar secundariamente con cirugía o con la aplicación de una prótesis. Un paciente con una buena reparación primaria del paladar blando emite bien y el entrenamiento fonético logrará fácilmente la corrección del lenguaje.

Después de ésta intervención entre los cinco y siete años, el entrenamiento fonético debe ser completo y en el tomarán parte en igualdad de posición, el especialista en foneatría y los padres del niño.

El cirujano plástico hará la corrección inicial de la nariz, afectuando la reparación final entre los quince y diez y ocho años. Esta será también la época oportuna para corregir cualquier pequeño defecto de la zona labial operada.

Al terminar el desarrollo de la cara, se hará una nueva apreciación de las condiciones del paciente, haciendo los ajustes necesarios del labio, a la nariz, y al paladar, para que la apariencia y la función sean satisfactorias.

El psicólogo vigilará su mente y lo orientará, adecuadamente. También lo ayudará a pasar el puente social y emocional que le impedía ubicarse dentro de un grupo humano sin complejos ni prejuicios.

En el labio el defecto más frecuente es la falta de oposición de las estructuras en alguna porción. Para evitarlo, es preciso planear cuidadosamente la forma de avivamiento de los tejidos, la cual debe efectuarse desde la parte más alta del vestíbulo nasal, para poder captar los distintos planos tisulares.

En este tiempo debe resolverse el problema del piso de los orificios nasales por el cirujano plástico. La sutura muscular debe ser cuidadosa, para que no haya abultamiento ni aplanamiento del labio o déficit de continuidad muscular. Suturar con catgut 4 ceros.

La incisión cutánea podrá ocluirse con una zetoplastia -- bien planeada que evitará la retracción cicatricial. No debe suturarse en línea vertical, para evitar la retracción del borde bermellón.

El borde bermellón se suturará siempre en forma diagonal, evitando exceso o defecto del tejido para que el borde libre del labio sea recto y se oponga con el inferior en una forma lineal. La mucosa debe también suturarse con cuidado, la retracción de la cicatriz en la mucosa es menos notable que en la piel, pero a veces es preciso -- también hacer zetoplastia cuando la mucosa restante es corta. La unión de la mucosa labial con la mucosa alveolar debe hacerse cuidadosamente para evitar exceso del tejido fibroso que molesta al paciente y dificulta la mímica del labio y de la porción inferior de la nariz.

En los labios cortos por mala técnica quirúrgica, la restauración se efectúa con el colgajo obtenido del labio inferior, teniendo como arterias nutricias las coronarias labiales. Se abre el labio superior resecaado la cicatriz en todo el espesor y se sutura el colgajo plano por plano. Quince días después de hacer la resección del pedículo y el alineamiento de los diversos planos del labio. Semanas después se hace abrasión quirúrgica de las cicatrices de ambos lados y la corrección de la punta nasal. Con esto desaparecen las cicatrices y se deja un labio superior del tamaño correspondiente al inferior.

El defecto más frecuente en el paladar es su cortedad, ya que muy a menudo, el cirujano se preocupa más por cerrar la abertura en la porción anterior. Debe insistirse que la parte importante de la intervención es la oclusión del paladar blando y las posibilidades de que éste ocluya satisfactoriamente la comunicación nasal.

Si no se obtiene con la intervención el resultado de la misma, será inútil.

Las brechas anteriores del paladar siempre podrán ocluirse con segunda operación o con un ocluser protésico. La sutura de los colgajos se hará sin tensión.

En los casos de graves defectos del paladar o de cortedad cicatricial del mismo, la reconstrucción por medio de faringoplas-

ría es útil. Se practica siempre la faringoplastia con colgajo inferior - utilizando la casi totalidad de la pared posterior de la faringe, que se sutura al paladar previamente avivado. El resultado ideal es la disminucion ostensible de la apertura faríngea, que puede ocluirse a voluntad del paciente por la acción de los músculos constrictores de la - misma.

FONETICA. - Mediante un tratamiento fonético se puede observar una mejoría del habla del paciente, pero si no hay una perfecta oclusión del esfínter faríngeo, producida por una buena reparación del paladar blando, serán inútiles todos los esfuerzos del técnico en fonética para restituir la palabra.

El entrenamiento fonético debe empezarse tempranamente, al principio haciendo jugar al niño para que emita correctamente su columna de aire, para producir un sonido normal.

C O N C L U S I O N

La labor del Cirujano Dentista en pacientes con problemas congénitas debe estar encaminada a devolverle la salud. Esto por supuesto no va a ser labor exclusivamente suya, pero formará parte de un equipo de profesionales que en conjunto trabajaran y tratarán de incorporar al individuo a la sociedad sin complejos y como un individuo normal.

En la práctica privada, el dentista debe actuar en forma comprensiva frente a este tipo de pacientes; darles confianza y a la vez estar seguro de si mismo. En caso necesario premedicar al paciente antes de la intervención, utilizar anestesia local para tratamientos dentales y si es necesario anestesia general cuando el paciente es muy nervioso o tenga retraso mental. Todo lo anterior se hará con el fin de trabajar lo mejor posible y evitarle malestares al paciente y problemas al dentista.

BIBLIOGRAFIA

- I. **PRINCIPIOS DE GENETICA**
Limusa-Wiley, S.A.
2a. Edición.
- II. **GENETICA**
Clínicas Odontológicas de Norteamérica
Enero 1975
Editorial Interamericana
- III. **PATOLOGIA GENERAL Y ANATOMIA PATOLOGICA**
Prof. Ribbet 1928
Editorial Labor, S.A. Barcelona.
- IV. **PATOLOGIA GENERAL**
Lord Florey
Salvat Editores, S.A. 1972
- V. **APUNTES DE GENETICA**
Clínica Odontológica "Benito Juárez" 1976
- VI. **MANIFESTACIONES ORALES DE ENFERMEADES
GENETICAS Y SU CARACTER HEREDITARIO**
Corenstein Zaslav Rebeca
UNAM 1974

- VII. - PATOLOGIA BUCAL
Thoma, Kurt H.
Tomo I (UTERA) 4a. Edición
- VIII. - MALFORMACIONES CONGENITAS
Cacho, Felipe
1956.
- IX. - PRECIS CLINIQUE ET OPERATOIRE DE
CHIRURGIE INFANTILE
Ombredame, L.
Masson et Cie. éditeurs, Paris 1944
- X. - SINDROME DE PAPILLON-LEFEVRE
Dr. Fco. Navarrete
Dra. Salomé Cedillo
Dra. Cristina Vásquez
Dr. Juan Espinosa Ayala
Revista ADM Vol. XXVII No. 4 julio-agosto 1970
- XI. - FISURA LABIO PALATINA: TRATAMIENTO
Dr. Francisco R. Miranda
Revista ADM. Vol. XXVII No. 5 Sept.-octubre 1970
- XII. - VALORACION DE 85 CASOS DE FISURA LABIAL -
UNILATERAL CONGENITA CON LA TECNICA
QUIRURGICA DE TENNISON-RANDALL
Revista ADM. Vol. XXX N. 4 julio 1973
- XIII. - DISOSTOSIS GLEIDOCRANEAL
Dr. Javier Sánchez Torres
Dr. Carlos Liceaga Escaleta
Revista ADM. Vol. XXV No. 4 julio-agosto 1968
- XIV. - ANATOMIA HUMANA
Lockhart, Hamilton, Fyfe
Ed. Interamericana la. Edición 1965

XV. BIOLOGIA

Smallwood William

Green R. Edna. Primera edición en español

Publicaciones Cultural, S.A.