

448
24



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

**DEFORMIDADES MORFOLÓGICAS
DE SÍNDROMES CRANEOFACIALES**

T E S I N A

Que para obtener el Título de:

CIRUJANO DENTISTA

Presenta:

HERLINDA YESCAS GÓMEZ

Asesor:

C.D. CARLOS M. GONZÁLEZ BECERRA

*Vo. Bo.
Autor de Odontología
P. Becerra*

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

MÉXICO, D.F.

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

MAYO 1996



FACULTAD DE
ODONTOLOGÍA



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

A MIS PADRES:

GUADALUPE Y ALBERTO.

Que me dieron primero la oportunidad de vivir, me enseñaron a querer, ser alguien en la vida. Gracias por iniciarme en este largo vuelo tan importante y vital para mí. Y aunque tú mamá no estes ahora ya conmigo, yo se que siempre te tendre a mi lado en los momentos tan importantes como lo es este.

A TODOS MIS HERMANOS:

Por su apoyo incondicional, por soportarme como soy, y en un momento preciso sentir su apoyo cuando más lo necesito.

A toda mi familia en general también tengo mucho que agradecer.

DRA. MARÍA ELISA ALONSO V. : *Que sin conocerme, contribuyo desinteresadamente para lograr este objetivo.*

Y aquellos personas que estan cerca de mí y me brindan la oportunidad de seguir adelante. Mis amigos, por su apoyo gracias, siempre lo necesite.

A LA FACULTAD DE ODONTOLOGÍA *y todos mis profesores que me brindaron sus conocimientos y la oportunidad de obtener una buena formación academica.*

A todos ellos agradezco su estímulo y orientación, ya que este triunfo es por todos, gracias.

CON CARIÑO Y RESPETO HERLINDA YESCAS GÓMEZ.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN.

CAPÍTULO I

MORFOGENÉISIS Y DISMORFOGENÉISIS.....1

1.1.-Etapas normales en la morfogenéisis.....1

1.2.-Morfogenéisis anormal.....12

1.3.-La sincronización interdisciplinaria.....22

CAPÍTULO II

SÍNDROME DE TREACHER-COLLINS.....25

2.1.-Antecedentes.....25

2.2.-Etiología.....25

2.3.-Características clínicas.....26

2.4.-Evolución natural y tratamiento.....29

CAPÍTULO III

MICROSOMÍA HEMIFACIAL.....33

3.1.-Antecedentes.....33

3.2.-Etiología.....34

3.3.-Características clínicas.....35

3.4.-Evolución natural y tratamiento.....38

CAPÍTULO IV

SÍNDROMES CON CRANEOSINOSTOSIS.....	41
4.1.-Síndrome de CROUZON.....	43
4.2.-Etiología.....	43
4.3.-Características Clínicas.....	44
4.4.-Evolución natural y tratamiento.....	45

CAPÍTULO V

5.1.-Síndrome de APERT.....	48
5.2.-Etiología.....	48
5.3.-Características clínicas.....	49
5.4.-Evolución natural y tratamiento.....	50

CAPÍTULO VI

Consideraciones psicosociales del niño con anomalías estructurales.....	53
CONCLUSIONES.....	62
BIBLIOGRAFÍA.....	63

INTRODUCCIÓN.

Este trabajo tiene como objetivo abordar los temas de , Síndrome de Treacher-Collins, Microsomía hemifacial, Crouzon y Apert, estos dos últimos enmarcados en los síndromes de craneosinostosis, para dar al lector una visión de como los clínicos recomiendan la corrección quirúrgica de las deformidades congénitas que afectan el esqueleto facial durante la infancia. Incluyendo también un repaso sobre lo que es la morfogenésis normal y alterada.

Describir también cada una de las anomalías que son más comunes o que hacen característico a estos prototipos de malformaciones; anomalías que pudieran relacionarse con las mismas, su evolución natural de los mismos individuos, su etiología siendo de vital importancia para poder ser identificadas y encuadradas como síndromes tales y no ser confundidas. Y posteriormente aceptar que dichas deformidades congénitas sean tratadas de manera interdisciplinaria, ya que estos pacientes presentan una variedad de anomalías que los hacen únicos entre otros individuos. La necesidad de enfocar el diagnóstico y plan de tratamiento cuidadoso y completo que permita una buena rehabilitación emocional y quirúrgica. Engloba también las consideraciones psicosociales asociadas en un paciente deformado facialmente, ya que los factores psicológicos lo afectan de la misma manera, que para una persona normal, y como estos, llegan a influir en la cooperación y respuesta del niño que es intervenido.

CAPITULO I

MORFOGENÉISIS Y DISMORFOGÉNESIS

1.1-ETAPAS NORMALES EN LA MORFOGÉNESIS.

El tener conocimiento acerca de lo que es la morfogénesis normal nos ayuda a comprender más adelante los defectos estructurales y el estudiar acerca de estos contribuye a entenderlos. Cada anomalía tiene una causa, un modo lógico y para que un médico pueda determinar ese defecto estructural se debe remontar a una etapa temprana del desarrollo embrionario. Para lo cual es importante tener en mente algunos conceptos o etapas que son normales en la morfogénesis.

La información genética que guía el desarrollo embrionario y la función del individuo se encuentra contenida dentro del cigoto, posteriormente después de algunas divisiones celulares, inicia una diferenciación, a través de la activación o inactivación de genes particulares permitiendo así que cada una de las células desarrollen específicamente su papel al cual están destinadas de acuerdo a la información genética que son portadoras, este proceso, cabe señalar es sucesivo con poca gama al error especialmente en la morfogénesis temprana .

Aunque en la actualidad aún no es posible saber exactamente que controla fundamentalmente la morfogénesis, importante es saber que dentro de la misma existen fenómenos que ocurren dentro de este período como lo es: la migración

celular , que sucede cuando las células migran a un lugar predestinado, lo cual es importante y decisivo para el desarrollo de muchas estructuras, así también tiene de importancia el control de índice de las divisiones celulares; estos es sobre la división mitótica que determina el tamaño, forma de las estructuras particulares.

Además de las abundantes interacciones entre los tejidos adyacentes son aspectos fundamentales en esta morfogenésis como ejemplo tenemos: la cúpula óptica induce a la morfogenésis del cristalino a partir del ectodermo superficial, así como el tejido neural superficial y el mesodermo precordial son importantes para la génesis normal del prosencéfalo superficial, pudiendo enumerar así muchos ejemplos más. Dentro de lo que se refiere al desarrollo de una estructura se observa que existe una asociación aglomerativa de células semejantes en donde estas sólo se unen con las de su propia clase. Una muerte celular controlada es sumamente importante al igual que los fenómenos anteriores ya que controla la muerte de algunos tejidos y los macrófagos que envuelven el desecho celular, por ejemplo el tejido que inicialmente une a los dedos y por acción de este fenómeno el tejido muere y son separados los dedos.

Una influencia hormonal al igual que las fuerzas mecánicas también juegan un papel importante en la morfogenésis; esta última tiene por ejemplo una función principal en la formación de la bóveda craneana y parte superior de la cara, la alineación de las fibrillas de colágena y las trábeculas óscas se relacionan directamente con la relación de las fuerzas ejercidas en estos tejidos.

Ya enfocándonos más en lo que son las etapas normales en la morfogenesis generalmente en la primera semana es un período de división celular sin mucho aumento en cuanto al tamaño de las células”El producto de la concepción depende del citoplasma del óvulo, para la mayoría de sus necesidades metabólicas”.....(1)

La fecundación es un fenómeno del cual se fusionan los gametos femenino y masculino, para formar un cigoto que posea una combinación de cromosomas diferentes de ambos progenitores. Cuando el cigoto llega a un período bicelular (30 horas después de la fecundación), se producen series de divisiones mitóticas que muestran el número de células tornándose más pequeñas (blastomeras), después de varias divisiones se forma la mórula. En el momento en que entra en la cavidad del útero se introduce líquido dentro de esta para formar una cavidad y denominarse entonces blastocelo; desaparece la zona pelúcida y al cigoto se le llama blastocito. A las células del interior se le llama embrioblasto (situadas en un polo), y las células más externas o trofoblasto se aplanan y forman la pared epitelial. Para el final de la primera semana de desarrollo el cigoto humano ha pasado por las etapas, de mórula y blastocito y comienza la nidación en la mucosa uterina.

Entre 7 y 8 días la zona pelúcida desaparece y las células trofoblasticas distantes invaden el endometrio para formar la placenta inicial que funciona como zona nutritiva para el embrión que es considerado como parásito y también para mantener una relación embarazo/vía endocrina. En este momento el embrión esta

únicamente diferenciado en dos capas celulares diversas el ectodermo y el endodermo y la cavidad amniótica esta en proceso aún, al igual que el saco vitelino que ya esta llenándose de fluido.

Diecisiete a dieciocho días un pequeño montículo, un nódulo primitivo, se han desarrollado en el ectodermo y detrás de este se forma una estría primitiva, para posteriormente los mesoblastos emigren a través del nódulo y de la estría primitiva a sitios específicos entre el ectodermo y el endodermo constituyendo así el mesodermo. El notocordio que temporalmente es un sostén axial para el embrión se origina de las células que emigran desde el nódulo entre el ectodermo y endodermo; además este proceso notocordal influye en el desarrollo subsecuente como sería la formación de la placa neural superficial.

En los días 21 y 23 el ectodermo axial medio se engrosa y forma el surco neural influenciado parcialmente por la placa notocordal subyacente. Lateralmente a él, el mesoblasto se segmenta ahora en somitas, mesodermo intermedio y somatopleura, esplancopleura como pasos intermedios que favorecen una diferenciación mayor. Uno de los primeros derivados mesodermicos es un sistema circulatorio; los canales vasculares se desarrollan in situó, las células sanguíneas se producen en la pared del saco vitelino, estando en formación el corazón. Ya al finalizar la tercera semana el corazón esta bombeando la región anterior y posteriormente el embrión empieza a enroscarse y los sacos del intestino anterior y porción caudal pueden ya diferenciarse.

A los 24 días la parte frontal esta creciendo rápidamente sobre todo la placa neural anterior. Entre los 28 y 30 días se pueden encontrar los siguientes rasgos: un saco exterior de la vesícula óptica, la protuberancia maxilar, la protuberancia hioidea, el corazón, los somitas con médula espinal adyacente, rudimentos de la yema del miembro superior y la cola. La cúpula óptica se empieza a invaginar, y entre esta y el proceso mandibular, se encuentra lo que en un futuro será la boca, y en donde la membrana bucofaríngea se ha desprendido. Dentro del receso de los procesos mandibulares y hioidea el futuro meato auditivo externo se desarrollará y dorsalmente a este la vesícula ótica formará el oído externo. Es importante saber que el enorme corazón, relativamente, debe bombear sangre dentro del saco vitelino, a la placenta en desarrollo así como al propio embrión; los sacos del intestino anterior y las invaginaciones empezaran la formación de varias glándulas y primordios del pulmón e hígado. El intestino anterior y su porción caudal están ahora claramente diferenciados del saco vitelino.

Los somitas que se diferenciarán en miotomas (muscular), dermatomas (tejido subcutáneo) y esclerotomas (vértebras) son evidentes dentro de la yema caudal.

Aproximadamente en los 30-31 días el cerebro presenta un desarrollo rápido en cuanto a su crecimiento al igual que una segmentación temprana se observa y dará lugar a los futuros hemisferios cerebrales bilaterales; el ojo sigue su desarrollo y la invaginación del cristalino proveniente del ectodermo superficial también. A

partir de la somato pleura, la prominencia de los miembros se han desarrollado; el mesenquima desprendido de la yema del miembro que interactúa con las células ectodérmicas engrosadas y su extremo poseen todo el potencial para el completo desarrollo del miembro. El hígado es ahora funcional y será una fuente de células sanguíneas, los conductos mesonefricos formados en los bordes del mismo nombre se comunican ahora con la cloaca, la cual esta iniciando a tabicarse y el saco vitelino se encuentra en regresión.

Treinta y seis días: La retina esta pigmentada pero aún no se cierra en su parte del margen medio inferior; las pequeñas prominencias auriculares están formando la aurícula inicial a partir de los bordes adyacentes de la protuberancia hioidea y mandibular. La condensación del mesenquima dentro de los rayos digitales de cada extremidad forman la placa de la mano; generalmente la extremidad inferior retrasa su desarrollo. Ahora el tabique ventricular esta dividiendo al corazón; a partir del conducto mesonefrico la yema uretral a inducido a formar el riñón proveniente del conducto mesonefrico y a su vez forma también la gónada y cápsula suprarrenal.

La septación de la cloaca está casi completa, el mesénquima infraumbilical ha abarcado toda la membrana cloacal excepto la región urogenital, y los tubérculos genitales están unidos a diferencia de la protuberancia labioescrotal que no esta fusionada. El intestino se alarga y una asa se proyecta dentro del tallo corporal.

Mientras tanto quedan constituidas las bases de su parte visceral, estas estructuras primordiales giran alrededor de la depresión estomoidea que está destinada a ser la boca. Por encima del estomodeo se halla la elevación causada por la parte anterior del cerebro que sobresale. Lateralmente se ven los procesos maxilares apareados que formaran las partes laterales de la maxila superior.

“Filogénicamente los huesos maxilares son sumamente antiguos, y se puede advertir su origen en los arcos preorales, de especies invertebradas (probablemente tipo arácnidos primitivos) de los cuales se derivaron los vertebrados”.....(2)

En el fondo de la depresión estomoidea se halla la placa estomodea (oral), la cual es una capa delgada de tejido formado por dos hojas, (ectodermo afuera y endodermo dentro), que separa el estomodeo de la extremidad originalmente ciega del intestino anterior. En la pared ventro/lateral de la faringe hay elevaciones con profundas depresiones que generalmente se le denominan hendiduras branquiales, a medida que crecen tienden a unirse entre si en la línea media para formar una especie de arco que rodea la faringe lateral y ventral. El arco anterior se halla en posición inmediata caudal con respecto a la primitiva abertura de la boca, por intervenir en la formación de la mandíbula recibe el nombre de arco mandíbular, detrás de la mandíbula se halla el arco hioideo y los que se encuentran detrás de éste no tienen nombre y se les denomina arcos postorales tercero, cuarto y quinto rudimentario.

A medida que progresa el desarrollo los arcos posteriores al mandibular, se hacen menos visibles y quedan incorporados al cuello dando origen a estructuras más internas y característicamente ubicadas como los huesos hioides y los cartílagos tiroideos. La primera bolsa faríngea (es la bolsa correspondiente a la hendidura que se halla entre los arcos mandibular y hioideo), se diferencia hasta formar la caja del oído medio y trompa de Eustaquio; al rededor de las seis semanas aparecen unas masas con nódulos de tejido que crecen rápidamente, al rededor de la parte externa de la hendidura hiomandibular, iniciándose así la formación del oído externo.

Aproximadamente en la etapa del desarrollo en que los arcos y las hendiduras viscerales son más visibles, aparece un par de depresiones en el plano rostral de la extremidad cefálica, las cuales se les conoce como fosas nasales rodeadas por elevaciones en forma de herradura que gradualmente se une para formar la nariz.

Finalizando la cuarta semana se puede observar una leve depresión entre la prominencia cardíaca y la ocasionada por el hígado en crecimiento, este surco indica la posición en donde se desarrollara el septum transversum que es una parte primordial del diafragma, y con su aparición podemos diferenciar la región torácica y la región abdominal. En la quinta semana de desarrollo hacen su aparición los esbozos de miembros, que se formaran adyacentes a la posición entonces ocupada por el corazón, el tejido muscular de las extremidades deriva de las excrescencias parecidas a brotes de los somitas mesodermicos en su nivel metamérico los esbozos

de los dedos son más visibles cuando el embrión llega aproximadamente al final de la sexta o al inicio de la séptima semana.

A los 42 días la nariz es relativamente plana y el oído externo se está desviando gradualmente en posición relativa a medida que continúa su crecimiento y desarrollo. El área del cuello es ahora más evidente, la pared corporal anterior se ha formado y el tórax y abdomen están separados por el septum transversum (diafragma). Los dedos ya están parcialmente separados y el codo ya es más evidente. El período principal de morfogénesis y septación cardíaca se ha completado. La membrana urogenital ya se ha desprendido produciendo una abertura uretral, el falo y los pliegues labioescrotales laterales son iguales para ambos sexos en esta edad.

En la décima semana: los párpados se han desarrollado y no se abren de nuevo hasta el cuarto o quinto mes. Los músculos ya presentes son ya funcionales, la morfogénesis normal de las articulaciones depende del movimiento, y la osificación primaria está ocurriendo en los centros de desarrollo. En el varón el testículo ha producido andrógeno y masculinizado los genitales externos con ampliación del tubérculo genital, fusión de los pliegues labioescrotales para formar una uretra peniana; estas estructuras no presentan cambios en la mujer. El testículo no desciende dentro del escroto hasta el octavo o noveno mes fetal.

A los tres meses el feto está madurando para los dos últimos tercios de la vida prenatal; la formación del pulmón es más sólida, no existe un intercambio

aerobico durante otros tres o cuatro meses. La piel aumenta su grosor y sus estructuras se van diferenciando; la forma de la superficie plantar y palmar, especialmente el carácter de las prominentes carnosidades apicales y otras influirán en el patrón de los bordes dérmicos paralelos que se forman transversalmente a las líneas relativas de tensión de crecimiento sobre palmas y plantas entre 16 y 19 semanas. El tejido subcutáneo es delgado y el tejido adiposo no se desarrolla hasta el séptimo u octavo mes. Ya puede controlar la apertura de su boca, las uñas de sus dedos empiezan a desarrollarse. El segundo trimestre corresponde de la semana 14 a la 23/24, el tamaño del bebé puede alcanzar hasta los 35 cm. y pesar hasta 680 gr.; en este período se puede definir el sexo.

Cuarto mes su desarrollo es muy acelerado, puede triplicar su peso y talla el crecimiento de órganos internos es muy notorio. Quinto mes: aproximadamente mide 30 cm. de longitud con un peso de 450/500 gr. . El sistema inmunológico, el óseo y el sentido de la visión tienen un desarrollo importante.

Sexto mes: “La formación del bebé en cuanto a órganos y sistemas esta completo, mide 35 cm. y pesa 680 gr. a 700 gr., tiene la capacidad de chuparse el dedo y de digerir líquido amniótico”.....(3)

Tercer trimestre : son las últimas 16 semanas, el bebé esta totalmente formado, en este trimestre se lleva acabo el incremento de peso y el crecimiento de los diferentes órganos.

Séptimo mes: Crece mucho más aprisa y sus movimientos son más violentos.

Octavo mes: Ahora puede abrir los ojos y empieza el descenso al útero orientándose al canal vaginal.

Noveno mes: Continúa su crecimiento y es más el descenso por el canal pélvico.

En la fecha de nacimiento el feto pesa de 3 a 3.500 gr. , la longitud aproximada es de 36 cm. (coronilla-rabadilla) a 50 cm. (coronilla talón). Se indica como fecha más exacta entre los 266 días a 38 semanas después de la fecundación.

1.2.- MORFOGÉNESIS ANORMAL.

Como se sabe existen tres tipos de patología en el desarrollo, que causan defectos estructurales. El primero es una formación deficiente de tejido, el segundo es la deformación debida a fuerzas mecánicas alteradas en el tejido normal, esta puede ser secundaria a fuerzas extrínsecas (constricciones uterinas) o intrínsecas que se relacionan con una malformación más primaria. El tercer tipo de patología es la disrupción, como resultado de la disgregación en un tejido previamente normal. Muchas de las deformidades engendradas por las fuerzas mecánicas alteradas son el resultado de una deformación más primaria. Las malformaciones pueden ser divididas en subcategorías de acuerdo a la naturaleza deficiente.

TIPOS DE MALFORMACIÓN.

MORFOGENESIS INCOMPLETA: Representa etapas incompletas en el desarrollo de una estructura dentro de la cual se encuentran subcategorías como:

- falta de desarrollo
- hipoplasia
- separación incompleta
- septación incompleta
- persistencia de la localización más temprana
- resolución incompleta
- cierre incompleto
- rotación incompleta
- migración incompleta del mesodermo

FORMA ABERRANTE: Estos se define como una anomalía ocasional, que puede ser interpretada como una forma aberrante inexistente en cualquier etapa de la morfogénesis normal.

TEJIDO ACCESORIO: Este tipo de tejido se desarrolla supuestamente al mismo tiempo que el tejido normal. Como ejemplos hazos accesorios, marcas cutáneas preauriculares, polidactilia, etc.

HAMARTOMAS: Son un grupo de enfermedades en los que un defecto de organización conduce a una mezcla anormal de tejidos con exceso de tipo tumoral de uno o más. Ciertas lesiones hamartosas pueden crecer localmente o hacen metástasis, un fenómeno de bajo riesgo en algunas enfermedades pero mayor en otras. Ejemplos de hamartomas son los melanomas, fibromas, lipomas, adenomas y algunas mezclas extrañas que desafían la clasificación tradicional.

DEFECTOS FUNCIONALES: Es un factor necesario de la articulación, pueden ser ocasionadas por déficit funcional en el empleo de la extremidad inferior resultante de una malformación más primaria.

Las malformaciones derivadas de una morfogénesis incompleta, generalmente tiene su origen antes del momento en que el desarrollo normal podría haber continuado sin degenerar en la forma representada por la malformación. Por lo cual este tipo de alteraciones cronológicas en el desarrollo no deben considerarse

como indicador de algo ocurrido en un momento particular; todo lo que uno puede decir es que existían problemas previos a ese momento determinado en particular.

Como se sabe errores serios en la morfogénesis temprana raras veces son retenidos en el organismo materno, siendo estos por regla general rechazados, según la literatura solo reporta unos cuantos problemas de malformación que han sido observados y que ocurrieron antes de los 23 días. Por tanto la vasta mayoría de las malformaciones serias representan errores que ocurren después de las tres semanas del desarrollo fetal.

FACTORES CROMOSÓMICOS Y GENÉTICOS.

La célula somática humana normal posee 46 cromosomas que se ordenan en 23 pares de los cuales 44 son autosomas y un par sexual. En la mujer los cromosomas sexuales son dos X, en el varón corresponde un cromosoma X y uno Y.

Pronto se advirtió que en algunos pacientes presentan número anormal de cromosomas y se le denominan anomalías numéricas.

ANOMALÍAS NUMÉRICAS: Algunas de estas se relacionan con autosomas, por lo general un cromosoma adicional, cuando sucede en el par sexual generalmente es el cromosoma X. Los cambios en el número de cromosomas pueden afectar a toda una serie cromosómica, produciendo una euploídea anormal o partes de una serie cromosómica produciendo así una aneuploídea.

ANEUPLOIDEA: Número cromosómico en el cual no es múltiplo exacto del número haploide. Como ejemplos tenemos:

MONOSÓMICOS: Estado en el que falta un cromosoma de un par. Un individuo monosómico tiene un cromosoma menos que el número diploide normal, con un solo representante de uno de los pares cromosomas.

TRISOMÍA: Existencia de tres cromosomas homólogos o de un segmento de más al diploide de un cromosoma homólogo (parcial). Existen tres trisomías de esta índole: a) trisomía 21, b) trisomía 17-18, c) trisomía 13-15. Lo anterior hace referencia al par en el cual está afectado el cromosoma de más.

TRIPLOIDÍA: Célula que presenta tres series de cromosomas, múltiplo exacto del haploide.

ANOMALÍAS ESTRUCTURALES.

DELECCIÓN: Forma de aberración de los cromosomas en la cual se pierde una parte de estos. Genéticamente se reconocen por: 1) falta de reversibilidad, 2) pseudopredominancia, 3) letal recesiva. Citológicamente: 1) aparición de bucles de deleción.

DUPLICACIÓN: Presencia de genes repetidos en un cromosoma por la adición de un fragmento de un cromosoma homólogo. Se consideran alteraciones cromosómicas importantes que aportan material genético adicional capaz de evolucionar hacia nuevas funciones.

INVERSIÓN: Aberración cromosómica en la que se hallan invertido un fragmento de un cromosoma.

TRASLOCACIÓN: Intercambio de segmentos entre cromosomas no homólogos. Produciéndose así un rearrreglo cromosómico debido al rompimiento cromosomal de DNA y reacomodamiento del DNA cromosomal, en un sitio cromosomal aberrante.

ANOMALÍAS DE LOS GENES

El gen es la unidad básica de la herencia, siendo el foco de atención para la genética moderna. Los genéticos se preocupan por la transmisión de los genes de generación en generación, de su naturaleza, de su variación y de su forma en que la acción de los genes dicta las características de una especie determinada. Mendel fue responsable de las técnicas básicas de disección genética, todavía en uso hoy día.

Una de ellas es el empleo de genes como marcadores genéticos para rastrear el proceso hereditario de segregación y redistribución génicas. Otra es el estudio de la variación genética para averiguar la forma de operación normal de los genes.

HERENCIA MENDELIANA: Hoy sabemos que los mecanismos cromosómicos son los que producen las proporciones mendelianas, la Primera Ley de Mendel (distribución igualitaria) resulta de la separación de una pareja de cromosomas homólogos a células opuestas durante la primera división meiótica. La

Segunda Ley de Mendel (segregación independiente) es el resultado del comportamiento independiente de distintas parejas de cromosomas homólogos.

LA MUTACIÓN: Es un proceso aleatorio que puede ocurrir en cualquier célula y en cualquier momento y se define como cambio permanente y heredable del material genético, si es dominante existe un riesgo de un 50%; las mutaciones génicas pueden ocurrir en el tejido somático o en el tejido germinal de entre estas dos categorías existen varios tipos de mutaciones que incluyen:

Mutación espontánea: Es la producida en ausencia de un mutágeno conocido.

Mutación letal: Gen que produce un gameto no viable o que impide el desarrollo embrionario.

Mutación puntual: Reemplazamiento de una base por otra en el DNA.

EXPRESIVIDAD: Proporción según la cual un gen manifiesta su efecto. Un gen con expresión variable puede manifestarse desde un grado moderado a otro muy acentuado, también puede tomar formas cualitativamente diferentes en distintos individuos.

HETEROGENEIDAD: Se dice que un determinado carácter muestra heterogeneidad cuando puede ser producido por diferentes mecanismos genéticos, producir un mismo fenotipo, hay heterogeneidad genética con respecto a este fenotipo.

GEN DOMINANTE O ALELO DOMINANTE: Es un gen dominante que determina el fenotipo correspondiente que es expresado en individuos heterocigotos.

GEN RECESIVO: Genes que dirigen la expresión de su correspondiente fenotipo sólo en ausencia de un gen dominante.

FENOCOPIAS: Copia de un fenotipo a menudo determinada por un genotipo específico en lugar de originarse por la interacción de algún factor ambiental con un genotipo diferente.

FENOTIPO: Características físicas de un organismo o célula que son expresadas como resultado del genotipo de un organismo. En sentido más limitado, la expresión de algún gen o genes en particular, clasificada de acuerdo con cierta norma.

GENOTIPO: Constitución genética de un organismo, esto es la serie completa de genes que lleva un individuo. El término a veces se usa en sentido más limitado para indicar los alelos existentes en uno o más loci/ó locus (localización exacta de un gen en un cromosoma). Las diferentes formas de el gen ocupan siempre la misma porción en el cromosoma. Un complejo es un locus en el que la mutación y la recombinación pueden producirse en más de un punto.

PENETRANCIA: Es el porcentaje de individuos con un genotipo específico que expresa el fenotipo asociado normalmente a dicho genotipo.

PENETRANCIA DISMINUIDA: En estado normal un gen dominante se expresa de manera análoga en sujetos monocigotos, o heterocigotos para el gen. Sin embargo cuando el efecto de un gen dominante no aparece en algunos sujetos se dice que el gen tiene penetrancia disminuida. De manera análoga de un gen recesivo cuando no se manifiesta en el sujeto homocigoto en el caso de genes dominantes con penetrancia disminuida la enfermedad puede saltar de generaciones.

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE: En estos casos el gen afectado causa malformación, provenga de un padre (heterocigoto) o de ambos (homocigoto). Generalmente es heterocigoto, el hijo del sujeto afectado tiene una probabilidad de un 50% de ser afectado.

HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA: Un gen recesivo se expresa solo en estado homocigoto, cuando es heredado de la madre y del padre. Estas anomalías son poco frecuentes y los niños casi siempre son hijos de padres heterocigotos no afectados, los hermanos del niño atacado tiene una probabilidad del 4% de experimentar la anomalía. Y la frecuencia de matrimonios consanguíneos es mayor que la población en general.

CASOS ESPORÁDICOS: Es cuando aparecen malformaciones en familias en la cual no existen miembros con defectos congénitos

HERENCIA LIGADA AL SEXO: En estos casos los genes son transportados por el cromosoma X. Si el gen afectado del cromosoma X es recesivo, no se expresará en las mujeres heterocigotas si no sólo en varones. En estos casos la anomalía es transmitida por la mujer y se observa un 50% de los hijos afectados.

Las siguientes reglas permiten reconocer la presencia de un gen recesivo ligado al cromosoma X:

1) El fenotipo recesivo lo muestran normalmente muchos más hombres que mujeres, ello se debe a que una mujer afectada sólo puede producirse cuando ambos padres llevan el gen, mientras que un varón afectado puede aparecer sólo con que la madre sea portadora del gen. Si el gen es poco frecuente casi todos los casos ocurren en varones.

2) Normalmente no estará afectado ninguno de los hijos de un varón que lo esté, pero todas sus hijas lo llevarán enmascarado en condición heterocigótica, de manera que la mitad de los hijos de estas se verán afectados.

3) Ninguno de los hijos de un varón afectado heredará el gen, de manera que no solo estará libre del fenotipo correspondiente, sino que transmitirá el gen a sus descendientes. Algunos ejemplos claros son: la hemofilia, la ceguera a ciertos colores como rojo, verde y la distrofia muscular de Duchenne.

Los genes dominantes que muestran ligamiento al X pueden detectarse en los pedigríes humanos mediante las reglas siguientes:

1) En este caso el detalle más importante es que los varones afectados transmiten el carácter a todos sus hijos, pero no lo hacen con los varones.

2) Las mujeres por otro lado, transmiten el carácter a la mitad de sus hijos e hijas.

Las condiciones dominantes ligadas al X son poco frecuentes. Un caso es la hipofosfatemia (raquitismo insensible a la vitamina D).

Para terminar este capítulo menciono algunos conceptos más que son básicos en esta área de la genética humana.

HAPLOIDE: Número de cromosomas de un gameto y contiene un miembro de cada par de cromosomas. En el humano es de 23.

DIPLOIDE: Número de cromosomas, que es el doble del número de cromosomas, de cada gameto. En el humano es de 46.

HOMOCIGOTO: Individuo que posee un par de alelos idénticos en un determinado locus de un par de cromosomas homólogos.

HETEROCIGOTO: Individuos que tienen dos alelos diferentes en determinado locus de un par de cromosomas homólogos.

1.3.- LA SINCRONIZACIÓN INTERDISCIPLINARIA.

Como ya sabemos a menudo existen niños que presentan una variedad de anomalías que reciben el nombre ya en conjunto de síndrome; es importante decir que debe existir un protocolo para el tratamiento de estos síndromes, basado en un diagnóstico y plan de tratamiento cuidadoso y completo; ya que estas anomalías afectan muchos sistemas; el enfoque del diagnóstico y tratamiento es efectuado por un equipo de especialistas, para que cada uno de ellos con sus conocimientos y destrezas específicas, puedan tratar cada afección que a ellos les atañe y poder así cuidar la integridad del paciente y al mismo tiempo lograr una interacción de disciplinas con un mismo fin que es el de sanar.

El tratamiento de un paciente con deformación facial se remonta desde que se empezó a tratar el labio y /o paladar hendido, y a menudo que la destreza interdisciplinaria aumenta, también otras anomalías y síndromes craneofaciales se agregan a ser tratadas por equipos de especialistas y no específicamente por alguno.

La tecnología también es importante mencionarla, ya que la evolución de esta misma nos ayuda a mejorar y hacer más certero en el diagnóstico y tratamiento, y en consecuencia de esto, poder así diferenciar así más síndromes unos de los otros, ya que cada uno de estos síndromes es único, y cada persona con síndrome es única.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPÍTULO 1

- (1) **KENNETH J., ATLAS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS, 1990, pp. 708.**
- (2) **PATTEN B., EMBRIOLOGÍA HUMANA, 1960, pp. 108.**
- (3) **PARA LO MEJOR DE LA CREACIÓN, NUTRICIÓN Y CUIDADOS EN EL EMBARAZO, 1995, pp. 9.**
- (4) **SANDERS B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL PEDIATRÍA, 1984, pp. 418.**

CAPITULO II

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

(disostosis mandibulofacial, síndrome de Franceschetti-Klein)

2.1.- ANTECEDENTES.

El primer caso es en 1846 descrito por Thomson y asociado a los descritos por Treacher Collins en 1900. En los años de 1944 a 1949 Franceschetti y Klein escriben grandes artículos sobre esta condición y ellos la denominan disostosis mandíbulo facial, documentándose así más casos.

2.2.- ETIOLOGÍA.

Autosómica dominante variable capacidad de expresión, el 60% de los casos constituyen mutaciones nuevas. Las familias estudiadas muestran una herencia dominante autosómica con casi 100% de penetrancia. Existe un exceso de hijos afectados cuando la madre lo está, e hijos normales cuando es el varón quien ha sido afectado con una frecuencia de 1:10 000 nacidos vivos.

Existe gran diversidad en la expresión de este padecimiento, pero hay semejanzas moderadas dentro de este patrón de consanguinidad. El diagnóstico prenatal puede llevarse a cabo mediante fetoscopia. La deformidad en los humanos puede ser el resultado de una agresión a las células preópticas de la cresta neural durante las primeras cuatro a seis semanas de la embriogénesis. Poswillo elaboró una fenocopia animal con alteración en vitamina A, en ella se encontró necrosis focal de las células de la cresta neural y deficiencia del ectomesénquima en los dos primeros arcos branquiales.

2.3.-CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.

Fisuras parpebrales inclinadas en posición antimongoloidea	89%
Hipoplasia malar,+/- hendidura en el hueso cigomático	81%
Hipoplasia mandibular	78%
Coloboma del párpado inferior	53%
Ausencia parcial o total de pestañas en el párpado inferior	69%
Malformación de orejas	77%
Defecto del canal auditivo externo	36%
Sordera conductiva	40%
Paladar hendido	28%
Paladar blando imperfecto	32%

Proyección del pelo del cuero cabelludo sobre la parte lateral de las mejillas 32%

Maloclusión dental común

Macrostomía

Ángulo frontonasal frecuentemente estrecho 15%

Se presentan como anomalías ocasionales : Hipoplasia de la faringe, coloboma del párpado superior y microftalmia, macrostomía y atresia coanal. Fístulas ciegas y carnosidades de la piel entre la oreja y ángulo de la boca. Ausencia de la glándula de la parótida, defecto cardíaco congénito y criptorquidia.

Se documentan que solo un 5% padece deficiencia mental. La nariz es larga, los huesos de los arcos cigomáticos son hipoplásicos o están ausentes . Como resultado de la sutura frontocigomática esta desplazada hacia abajo y las órbitas tiene una forma de lagrima.

Se piensa que es una hipoplasia cigomática masiva con tres hendiduras faciales separadas: a) N° 6 (línea de la sutura maxilomalar).

b) N° 7 (línea de la sutura malar/temporal).

c) N° 8 (línea de la sutura malar-frontal).

“Y dependiendo del grado de la hendidura de cada una de estas tres determinan, la gravedad del síndrome en cuanto a sus anomalías auriculares, orbitales y dentofaciales; de ahí que la cirugía reparadora y el tratamiento odontológico están también, relacionados directamente a la magnitud de las

hendiduras, al igual que los cambios futuros en su crecimiento”.....(1). El crecimiento vertical exagerado del maxilar va en relación con la rama mandibular, hipoplásica, o bien, como adaptación a la obstrucción de la vía respiratoria nasal y respiración bucal. En los casos con la rama mandibular hipoplásica y altura facial posterior disminuida, el crecimiento vertical de las regiones suturales y alveolares superiores excede mucho el crecimiento vertical, en la zona de la cavidad glenohidea y del cóndilo. Esto produce una rotación mandibular posterior (en dirección de las manecillas del reloj). Existe una oclusión dental posterior prematura y mordida abierta anterior; de manera característica se nota el sobrecrecimiento alveolar anterior superior en un intento por compensar a la mordida abierta. Estas personas colocan la mandíbula hacia abajo para facilitar la respiración bucal. En consecuencia mandíbula y dentición no desempeñan su función normal, como tope oclusal para la dentición superior.

La lengua descansa sobre la mandíbula y el piso de la boca que se encuentran ubicados en forma anormal, no se moldea en consecuencia, fisiológicamente el paladar y el alvéolo superior. Los dientes superiores erupcionan de manera excesiva con hiperplasia alveolar consecuente a la longitud maxilar exageradas, el maxilar también se torna estrecho.

2.4.-EVOLUCIÓN NATURAL Y TRATAMIENTO.

Pueden desarrollar problemas respiratorios tempranos por la estrechez del aparato respiratorio, para lo cual puede ser necesario practicarle una traqueostomía temporal; ya que las vías tan angostas hacen difícil la intubación.

Generalmente estos pacientes son de inteligencia normal, los problemas de sordera deben ser detectados y corregidos con aparatos o cirugía según sea el caso, ya que esto es de vital importancia para su desarrollo posterior aunque no siempre es útil la cirugía. El crecimiento óseo facial durante la lactancia produce cambios cosméticos favorables que pueden ser mejorados con varios procedimientos de cirugía plástica para mejorar las características faciales.

Dentro del tratamiento se considera que la Osteotomía Le Fort I sólo se efectúa después de la erupción completa de la dentición secundaria. En ciertos pacientes que respiran por la boca quizá esta indicada una operación para incrementar el tamaño de la vía respiratoria nasal. Por lo general la osteotomía Le Fort I para corregir un exceso vertical se realiza de los 14 a los 15 años de edad cuando cesa el crecimiento vertical....."No obstante, Washburn y colaboradores demostraron la posibilidad de efectuar el procedimiento entre los 10 y los 14 años de edad con resultados oclusales, esqueléticos y estéticos duraderos".....(2). En estos pacientes la rama de la mandíbula corta, genera un decremento de la altura facial posterior con longitudes facial media y maxilar anterior muy alargadas. en

tales personas el alargamiento y la rotación de la rama mandíbular tal vez mejoren en potencia el crecimiento maxilar posterior y quizá disminuyan el crecimiento vertical anterior. En algunos de estos casos, esta operación temprana en la rama permite el cierre de una traqueostomía al aliviar la obstrucción de la vía respiratoria sin embargo.....”en la actualidad, no hay suficientes resultados para establecer alguna afirmación definitiva sobre el alargamiento bilateral precoz de la rama mandibular en el síndrome de Treacher Collins.....(3)

El propósito fundamental de la operación es aumentar la altura de la parte posterior de la cara. En adultos se requiere ya sea una Le Fort I ó II, el maxilar se rota en sentido contrario a las manecillas del reloj, con centro de rotación en la región nasofrontal o la espina nasal anterior para hacer que crezca la parte posterior de la cara. Se alarga la rama mandíbular, ya sea mediante osteotomía sagital, osteotomía e injerto óseo o por medio de la reconstrucción de una nueva ATM.

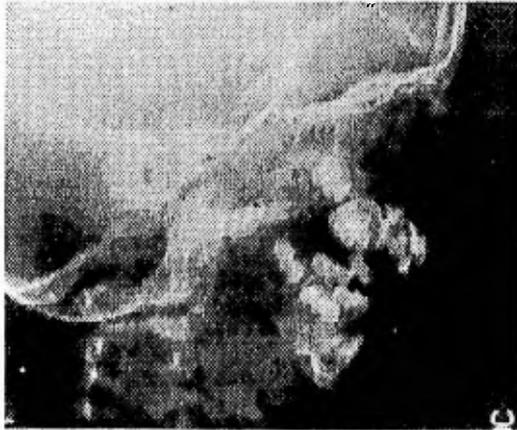
En niños la rama se alarga, se avanza y se rota el cuerpo en contra de las manecillas del reloj para cerrar cualquier mordida abierta anterior que exista. La mandíbula se posiciona, en posición prognática en relación al maxilar para crear una mordida abierta posterior bilateral que se regula y reduce con aparatos de ortopedia que permiten al maxilar y al tercio medio de la cara crecer de manera vertical y mantener el aumento en la altura de la parte posterior de la cara, de esta

manera la posibilidad de crecimiento vertical puede ser menor en pacientes que tienen atresia de coanas asociado.



Izquierda: Fotografía frontal de una niña de 5 años con Síndrome de Treacher Collins. Nótese la inclinación hacia abajo de los cantos laterales, coloboma de los párpados inferiores y deficiencia ósea y de tejido blando en la región del malar y oídos anormales.

Derecha: Fotografía lateral que muestra anomalías del oído externo y retrognatismo mandibular.

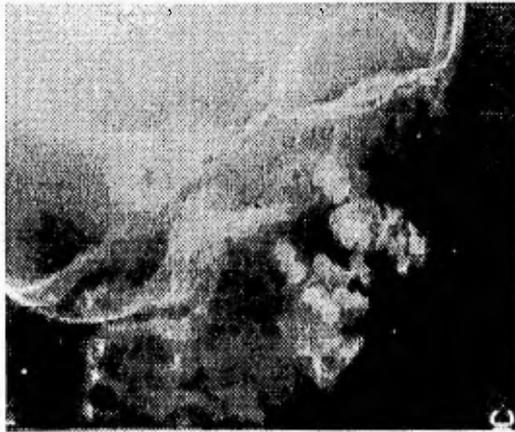


Cefalograma lateral que muestra el acortamiento marcado de la altura facial posterior.



Izquierda: Fotografía frontal de una niña de 5 años con Síndrome de Treacher Collins. Nótese la inclinación hacia abajo de los cantos laterales, coloboma de los párpados inferiores y deficiencia ósea y de tejido blando en la región del malar y oídos anormales.

Derecha: Fotografía lateral que muestra anomalías del oído externo y retrognatismo mandibular.



Cefalograma lateral que muestra el acortamiento marcado de la altura facial posterior.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPITULO II.

- (1) SANDERS B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL PEDIATRICA,
1984, pp. 449.
- (2) KABAN L.B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL EN NIÑOS,
1992, pp. 449.
- (3) KABAN L. B., ob. cit., pp. 452.

CAPÍTULO III

MICROSOMÍA HEMIFACIAL

(Síndrome de los arcos branquiales primero y segundo, displasia oculoauriculo vertebral, síndrome de Goldenhar.)

3.1.-ANTECEDENTES.

1945.-Von Arlt reconoce este síndrome.

1952.-Goldenhar describe la entidad.

1963.-Gorlin y colaboradores sugieren el nombre de oculoauriculo/vertebral.

Los defectos predominantes en esta asociación de anomalías, representan problemas en la morfogénesis de los arcos branquiales primero y segundo, incluye componentes esqueléticos, tejidos blandos y neuromusculares, acompañado algunas veces de anomalías vertebrales y /o oculares, la presencia de un epidermoide epibulbar de predominio unilateral hace que se designe como microsomía hemifacial.

La frecuencia de ocurrencia se estima de 1:3000 a 1:6000 nacidos vivos, con ligera predominancia en el varón (3:2). Se considera la segunda anomalía bucal mayor después de labio/paladar hendido....."Se ha demostrado que también esta asociada directamente con la hendidura N° 7, que afecta la línea de sutura

cigomácticotemporal, afectando zonas preauriculares; produciéndose así los apéndices de piel preauriculares y deformidades auriculares, en donde si se extienden hacia la comisura de la boca producen macrostomía”.....(1)

3.2.-ETIOLOGIA.

Desconocida generalmente rara; la recurrencia estimada en familiares de primer grado es aproximadamente del 2% aunque algunos rasgos menores de este trastorno han sido observados más frecuentemente en familiares se desconoce el mecanismos por el cual se desarrolla en los humanos, pero Poswillo describió una fenocopia animal en ratones. La hemorragia de la arteria estapedial produce un hematoma en el área de los dos primeros arcos branquiales. El tamaño del hematoma y la lesión del tejido resultante explican la morfología y las variaciones de la MHF, en el modelo experimental esta condición puede ser aplicada al humano.

3.3.-CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.

Combinaciones variables, gradualmente, son asimétricas y unilaterales en un 70%.

FACIALES: Hipoplasia de la región malar-maxilar y/o mandíbula, especialmente la rama y cóndilo de la mandíbula y articulación temporomandibular. Extensión lateral tipo hendidura de la comisura de la boca (macrostomía). Hipoplasia de la musculatura facial.

OÍDOS: Microtia, marcas preauriculares y/o fistulas más frecuentemente en la línea que va del trago a la comisura de la boca. Alteración del oído medio con sordera variable. Hay pérdida de la conducción auditiva a causa de hipoplasia de los huesecillos del oído, los cuales se derivan de los dos primeros arcos branquiales.

ORALES: Secreción disminuida o ausente de la parótida, anormalidades en la función o estructura de la lengua y disfunción del velo del paladar.

VERTEBRALES: Hemivértebras o hipoplasia de las vértebras, casi siempre cervicales y a veces las torácicas o lumbares.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Ojos: Dermoide epibulbar, lipodermoide, escotadura en el párpado superior, estrabismo y microftalmía.

Oídos: Defecto del oído interno con sordera.

Oral: Labio y paladar hendidos.

Cardiacas: Defecto septal ventricular, persistencia del conducto arterioso, tetralogía de Fallot y coartación de la aorta en desorden descendiente.

Otras: Deficiencia mental (C.I. por abajo de 85 en un 13% de los pacientes afectados). Residuos de la hendidura branquial en la parte antero lateral del cuello, anomalía laríngea e hipoplasia o aplasia del pulmón, encefalocele occipital, defectos renales; de los miembros y/o de las costillas. Deficiencia del crecimiento prenatal e implantación baja del cabello.

El estadio final de la deformidad esquelética de la microsomía hemifacial consiste en una rama mandibular corta, desplazada hacia medial; esta es plana en su contorno y el punto de la barbilla está desviado hacia el lado afectado. Un trazo plano entre la línea media mandibular y esquelética se encuentra rotado de tal manera que el extremo superior (dental) se desvía hacia el lado normal, y el inferior (esquelético) hacia el afectado. La hemicara es corta, lo que ocasiona un plano oclusal inclinado (distancia acortada entre el borde infraorbitario, abertura piriforme y alvéolo maxilar). El hueso cigomático es plano y en ocasiones la órbita, está desplazada hacia abajo.

DEFECTOS DE TEJIDOS BLANDOS: Se analizan mediante examen físico y la revisión de las fotografías frontal, lateral, oblicua y submentoniana. Los componentes de tejido blando a considerar son: espesor, músculos de la masticación

y de la expresión facial, presencia o ausencia de la macrostomía, marcas en la piel y hendiduras faciales ya mencionadas. La deformidad consiste en disminución de espesor de tejido subcutáneo que varía de ligero a grave, por lo general, aunque no siempre se relaciona el grado de esta deficiencia con la magnitud del defecto esquelético. Los músculos de la masticación o expresión son hipoplásicos.

Los pacientes con hipoplasias subcutáneas y muscular mínima, ausencia de macrostomía o grado mínimo de ésta, y deformidad auricular leve presente o no (apéndices preauriculares pueden estar presentes), se clasifican como leves.

Aquellas con hipoplasia muscular y subcutánea grave, hendiduras faciales, macrostomía y debilidad neuromuscular se clasifican como graves. Los pacientes intermedios se clasifican como moderados. El análisis del defecto neuromuscular se incluye en la evaluación de tejido blando. Más del 25% de los pacientes tiene anomalías de los nervios craneales que generalmente consiste en parálisis del nervio facial y desviación del paladar hacia el lado afectado. Se debe a la combinación de hipoplasia muscular y la debilidad del nervio craneal.

La presencia o ausencia de parálisis del séptimo nervio se relaciona con la magnitud del defecto del oído y no con la esquelética (a más alteración del oído mayor deficiencia del nervio craneal).

Esta paresia incluye: rama mandibular marginal, rama del músculo frontal; rara vez hay paresia total. Esta hipoplasia muscular, la rama corta y la localización

anormal de la ATM, dan como resultado desviación de la mandíbula hacia el lado anormal durante la apertura

Recientemente, Vento y colaboradores describieron una clasificación, análoga al sistema "TNM" para tumores, a la cual se le llama clasificación OMENS.

3.4.-EVOLUCIÓN NATURAL Y TRATAMIENTO.

La cirugía plástica es lo más recomendado. La mayoría de los pacientes son de inteligencia normal. La deficiencia mental es más común cuando esta asociada con microftalmía. La sordera debe evaluarse a edad temprana para ser corregida lo más pronto posible con cirugía. Dentro del pronóstico y tratamiento están las siguientes consideraciones:

a) Buen pronóstico.

b) Cirugía reparadora facial, en donde se sugiere una Osteotomía tipo Le Fort I; para nivelar el maxilar y las escotaduras piriformes, para hacer la mandíbula simétrica y colocar la ATM en su sitio correcto (plano coronal). Nivelar el plano oclusal; para los defectos del contorno en el esqueleto se corrigen con injertos sobrepuestos de hueso. Dependiendo de la valoración se reconstruye una nueva rama y la ATM puede ser remplazada quirúrgicamente;

aunque no este lo suficientemente confirmado el éxito de esta técnica, al igual que en el síndrome de Treacher Collins, y de las anomalías de los oídos.

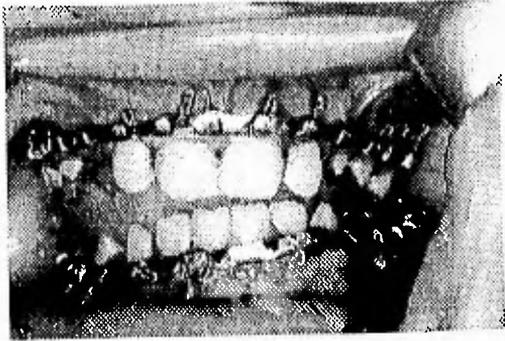
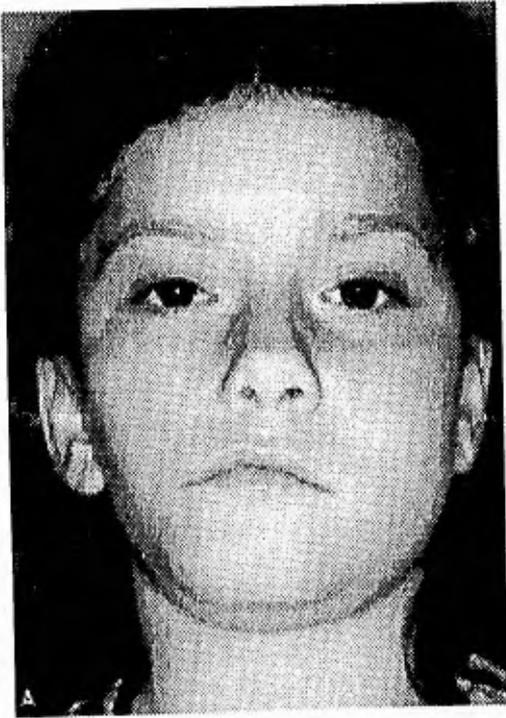
c) Atención dental adecuada para los dientes. El tratamiento ortodóntico funcional, debe comenzar lo más pronto, cuando el paciente pueda cooperar, y este listo para la corrección quirúrgica.

Existe una variación en la gravedad de la microsomía hemifacial, dando como resultado tres grados en los que puede clasificarse:

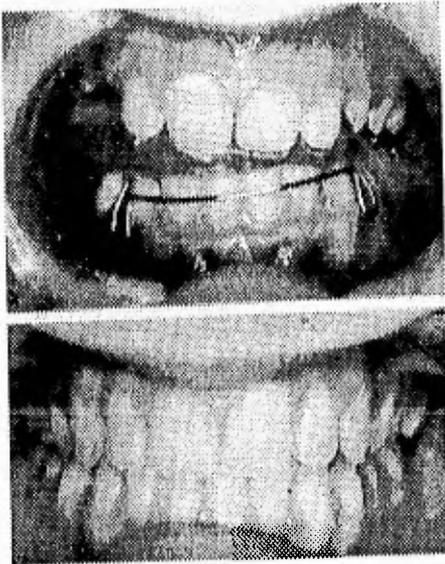
1° Leve: existe una ligera reducción de la masa muscular del lado afectado, no existe efecto en la asimetría medio lateral de la dentición. Todas las estructuras están presentes pero en pequeño.

2° Mayor desviación del eje facial, plano oclusal alterado, maloclusión, generalmente clase II grave. Rama mandíbular pequeña de forma anormal con ATM hipoplásica, se subdivide en, II A y en II B, según sea la localización y grado de hipoplasia de la ATM.

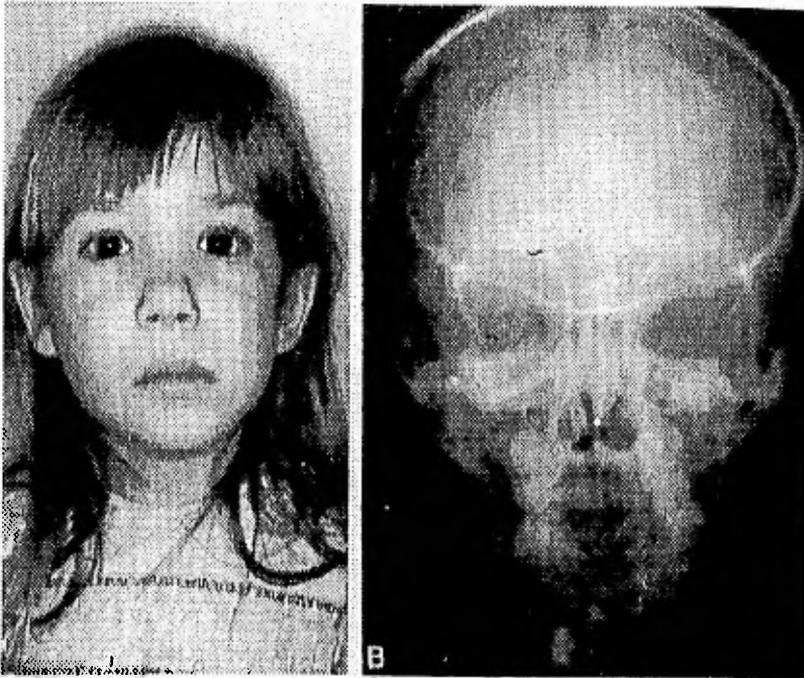
3° Existe una marcada reducción de tejidos blandos y duros, una gravedad en la relación maxilomandibular. Caracterizada por una ausencia total de la rama mandíbular y ATM.



Niña con dentición mixta y defecto esquelético derecho tipo I, asimetría leve del espesor de tejido blando; mordida abierta creada por la osteotomía vertical, lado derecho.

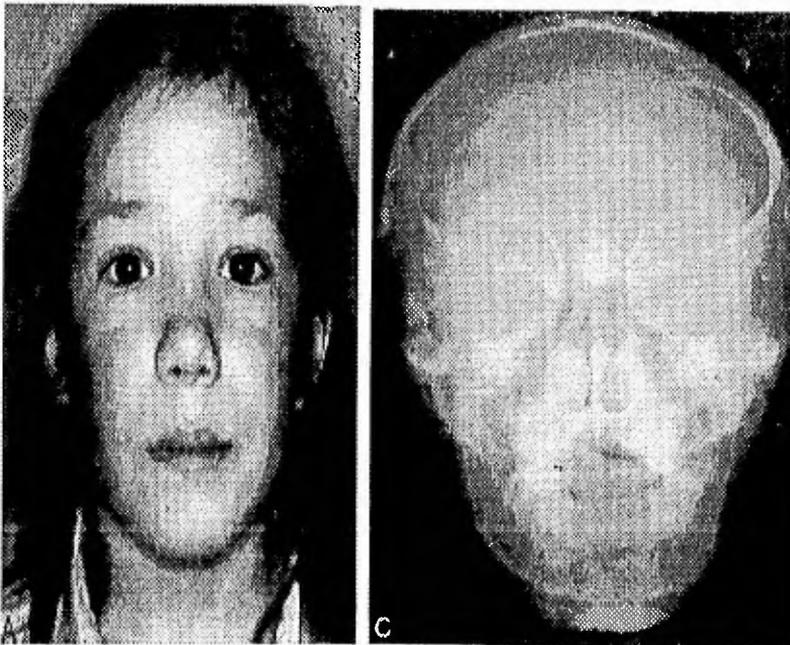


Aspecto bucal a los 6 meses y tres años después

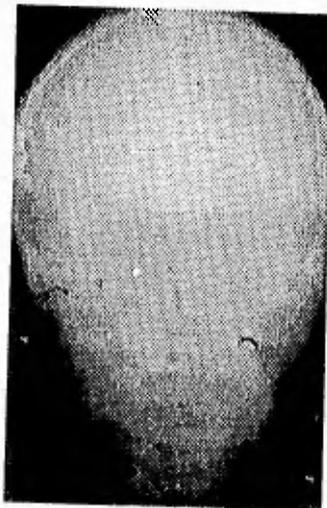
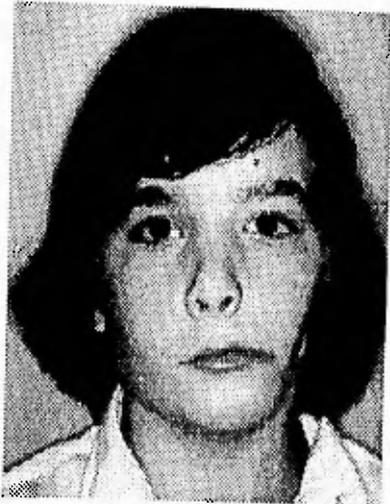


Izquierda: Niña de 5 años con microsomía hemifacial izquierda tipo IIA, que muestra la desviación de la punta del mentón.

Derecha: Aspectos radiográficos.

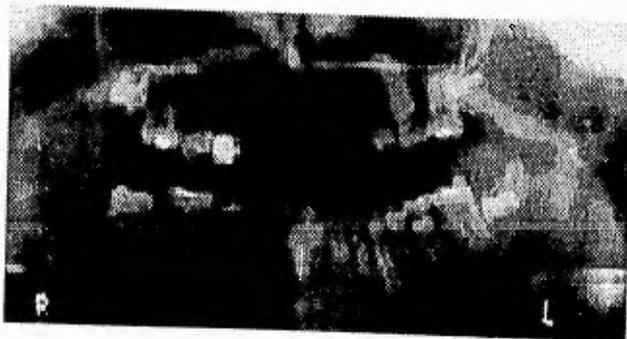


Cefalograma A-P cinco años después de la operación, muestra simetría esquelética.



Izquierda: Vista frontal de un paciente con MHF tipo III, que muestra defecto de contorno, desviación del mentón e inclinación de las bases alares y las comisuras de los labios.

Derecha: Encefalograma A-P muestra la localización anormal de la ATM rudimentaria y la inclinación de las escotaduras piriformes.



Radiografía panorámica que muestra la forma atípica de una rama mandibular.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPÍTULO III

- (1) SANDERS B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL PEDIÁTRICA,
1984, pp. 449.

CAPÍTULO IV

SÍNDROMES CON CRANEOSINOSTOSIS.

La craneosinostosis, fusión prematura de las suturas craneales ocurre casi en 1 de cada 1000 niños, quedando el esqueleto facial afectado en un 10%.

El cierre prematuro de las suturas es la modalidad más frecuente de la craneosinostosis. Se consideraba que las suturas del cráneo y cartílagos craneales embrionarios (condilar, nasal, sincondrosal basal), eran sitios primarios de crecimiento del cráneo y de la cara, y que su fuerza expansiva separaba los huesos del cráneo y que de esa forma desempeñaba una función primaria en el crecimiento facial....."Más recientemente Moss demostró que las suturas craneales son sitios pasivos de crecimiento, que permiten la expansión del cráneo y no son reguladores primarios del crecimiento craneal.".....(1)

Este autor piensa que la expansión del cerebro subyacente (matriz funcional), determina el crecimiento craneal. Por lo tanto las deformidades faciales vinculadas con la craneosinostosis pueden intervenir en una interacción compleja, entre el esqueleto facial en crecimiento y su matriz funcional, el cerebro que crece, así como la base craneal y los tejidos blandos superyacentes.

Algunos estudios (disecciones), en pacientes recién nacidos con craneosinostosis, indican que el defecto primario radica en la base craneal y no en las suturas externa

En el pasado la presión intracránel aumentada era la única indicación primaria de la corrección. Pero algunos autores como Shillito y Matson comprobaron que la resección temprana de las suturas fusionadas, durante los tres primeros meses de vida podrían impedir la presión intracraneana aumentada y el retraso mental.

CAPÍTULO IV.

4.1.-SÍNDROME DE CROUZON.

(Disostosis craneofacial)

Descrito originalmente por Crouzon en 1912. Se le denomina también como disostosis craneofacial.

1915 se reporta una familia de 21 integrantes, de los cuales se encuentran afectados 7 miembros de ellos.

4.2.-ETIOLOGÍA.

Autosómica dominante con expresión variable.

Dentro de esto las características más dominantes o constantes son las órbitas poco profundas; la cuarta parte de los casos que han sido descritos en revisiones bibliográficas anteriores tiene una historia familiar negativa; que esto probablemente sugiere nuevas mutaciones.

4.3.-CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.

CRANEOFACIALES: Exoftalmo es una característica muy constante, proptosis ocular debido a la presencia de órbitas poco profundas con o sin estrabismo divergente. Daño en el nervio óptico; hipertelorismo, abultamiento frontal, conjuntivitis o queratitis de exposición, hipoplasia de los maxilares con o sin nariz curva, semejante al pico de perico y paladar con forma de V invertida y maloclusión. Pérdida de la audición conductiva, craneosinostosis principalmente de la sutura coronal ocasionalmente lambdoidea y sagital, con rebordes palpables.

Dimensiones anteroposteriores cortas y laterales anchas del cráneo.

Hipoplasia maxilar con relativo prognatismo mandibular, nistagmus y estrabismo divergente, es común encontrar. Labio superior corto.

En este síndrome se encuentra una retrusión leve a grave de la parte media de la cara, que depende del grado de la hipoplasia del complejo nasomaxilar y malar, la extensión del cierre sutural, y el grado de la malformación del endocráneo o base craneal.

Anomalías ocasionales: Retraso mental ocasionalmente, convulsiones. Agenesia del corpus callosum. Mala visión, atrofia óptica, coloboma del iris y atresia del meato auditivo. Labio hendido con o sin paladar hendido, úvula bifida y subluxación de las cabezas radiales. La alteración en la función nasorespiratoria y

bucal, actúa como un mayor impedimento a los cambios de desarrollo maxilofacial normal.

4.4.-EVOLUCIÓN NATURAL Y TRATAMIENTO.

El grado de craneosinostosis, como también la etapa en que se inicia, es variable. Ha sido descrito un lactante (4 meses de edad), en donde no se observo craneosinostosis radiográficamente; pero si se tuvo un cierre total de las suturas a los 11 meses de edad.

Cuando se obtiene estos datos de presión intracraneal existente, es conveniente entonces realizar procedimientos de morcelación quirúrgica para permitir que el cerebro se desarrolle en forma más normal, de lo contrario únicamente estas cirugías sólo tendrán fines estéticos. Por la razón de la gravedad de la forma aberrante y la destreza del cirujano que efectúa el procedimiento se debe decidir en aceptar o no la cirugía.

En la actualidad las nuevas técnicas permiten una reconstrucción cosmética total de los huesos de la cara. Las vías aéreas superiores se ven obstruidas, generando así frecuentemente una respiración bucal, pero que no conlleva a producir problemas respiratorios agudos, y si un impedimento para los cambios del desarrollo maxilofacial normal.

Aunque la craneosinostosis limita el crecimiento del cerebro, el cráneo puede crecer un poco más a pesar de que todas las suturas se fusionaron.

“El autor Marchac y colaboradores demostraron que en las personas con síndrome de Crouzon o de Apert sometidos a procedimientos de frente flotante y barra supraorbitaria durante la infancia, los resultados preliminares indicaron un efecto benéfico sobre el crecimiento facial medio”.....(2). No obstante este mismo autor señala que tales personas requieren con frecuencia avance de la zona media de la cara, como en adolescentes.

Más recientemente en 1983 Friede comprueba que las personas con craneosinostosis y craneotomía durante la infancia, presentan una mejoría considerable en el desarrollo y crecimiento de la base craneal anterior durante un periodo de seguimiento de tres años.

Su pronóstico de vida es normal; la sinostosis prematura es durante el comienzo del primer año de vida y completa en dos o tres años más en la mayoría de los casos. Deterioración progresiva de la función visual en muchos pacientes; aunque se pueden encontrar hallazgos de progreso con una neurocirugía.

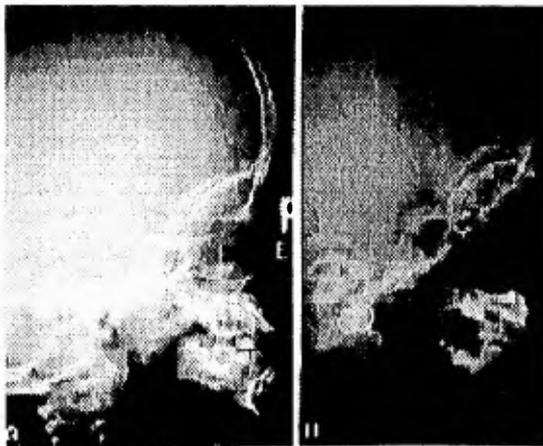
Cirugía maxilofacial para corregir la deformación facial. Aumentando el tamaño de la órbita ósea para acomodar el globo ocular y descomprimir el contenido orbitario; se puede realizar por medio de una osteotomía Le Fort III para adelantamiento, o también para la descompresión orbitaria e injertos onlay a zonas seleccionadas de los bordes orbitarios con previo tratamiento ortodóntico.



Fotografías frontal y lateral de un niño de 6 años de edad con síndrome de Crouzon. Nótese exoftalmia, retrusión de la porción facial media y prominencia relativa de la frente y la mandíbula



Dos años después las fotografías frontal y lateral muestran corrección estable.



Izquierda: Cefalograma lateral antes del tratamiento
Derecha: Cefalograma lateral dos años después de la operación.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPÍTULO IV.

- (1) **KABAN L. B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL EN NIÑOS, 1992,
pp. 471.**
- (2) **Ibid., pp. 474.**

CAPÍTULO V

5.1.- SÍNDROME DE APERT.

(Acrocefalosindactilia)

Este síndrome es inicialmente descrito por Wheaton en 1894. Para 1906, Apert realiza un resumen de nueve casos y en 1920 Park y Powers publican un artículo de gran calidad sobre este síndrome. Para 1960, Blank observó que se habían descrito 150 casos.

5.2.- ETIOLOGÍA.

Autosómica dominante; aunque en la mayoría de los casos constituyen mutaciones nuevas. Dentro de los casos esporádicos han sido de edad paterna avanzada. De los riesgos de recurrencia para los padres no afectados con hijo que padezca el síndrome de Apert es insignificante; mientras que para los nuevos hijos de un padre afectado es de un 50%.

El defecto del desarrollo óseo puede ser causado por el resultado de un puente irregular entre la islas tempranas de blastema, mesenquimatoso, que en un futuro serán hueso, especialmente en las extremidades distales del cráneo. El gen

mutante puede afectar huesos produciendo hipoplasia y anomalías que llegan a afectar adversamente a la organización de otros tejidos, esto es evidente con la irregularidad de las manifestaciones del retraso mental o por el gran número de diversas malformaciones esqueléticas. Como frecuencia tenemos de 1 en 160.000 nacimientos vivos en la población americana.

5.3.-CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.

Puede existir deficiencia mental, aunque se ha observado inteligencia normal, en algunos casos, y la incidencia de la deficiencia mental es desconocida.

CRANEOFACIALES: Su diámetro anteroposterior es corto, su frente es alta y hiena, el occipucio plano. Craneosinostosis irregular, especialmente de la sutura coronal. Las fontanelas pueden ser grandes y su cierre tardío. La facie es plana y existe una asimetría facial comúnmente, ranura horizontal supraorbital, órbitas poco profundas, pliegues parpebrales hacia abajo, nariz pequeña e hipoplasia del maxilar. Paladar angosto con ranura media deformado, con o paladar hendido o úvula bífida, estrabismo común, tendencia hacia la proptosis de ojos, maloclusión.

MIEMBROS: Sindactilia ósea o cutánea, que puede ir de una fusión total o parcial del segundo, tercero y cuartos dedos de la mano. Las falanges distales de los

pulgares suelen ser anchas y en posición de valgus. Los dedos pueden ser cortos; sindactilia cutánea de todos los dedos de ambos pies con o sin sindactilia ósea. El haluco distal puede ser ancho y malformado.

PIEL: Acné que puede ser moderado a grave, presentándose también en los antebrazos, durante la adolescencia.

Dentro de las anomalías ocasionales que pueden presentarse son: Húmero corto, con sinostosis de radio y húmero, limitación de la movilidad articular. Estenosis del píloro, ano ectópico, aplasia pulmonar, atrofia de las arterias pulmonares, cartilago anormal en la tráquea, estenosis pulmonar, cabalgamiento de la aorta, defecto del tabique ventricular, fibroelastosis del endocardio, riñón poliquistico, hidronefrosis y útero bicornio.

5.4.-EVOLUCIÓN NATURAL Y TRATAMIENTO.

No se tiene bases adecuadas sobre el progreso de estos pacientes a largo plazo. Teniendo como primera opción conveniente realizar cirugía temprana para la craneosinostosis, que sea de tal magnitud para provocar presión intracraneana, que es poco común. Este síndrome se debe tratar vigorosamente desde el principio, ya que si se encuentra por ejemplo, el pulgar inmovilizado es conveniente efectuar

cirugía que le pueda proporcionar una función inicial de pinza (agarre), para posteriormente intentar un mejoramiento en la función de la mano

Y las técnicas de cirugía plástica ofrecen a estos y otros pacientes un mejoramiento en la cosmética facial. La mortalidad infantil es elevada en este síndrome. El autor Kaban y colaboradores encuentran que la osteotomía Le Fort III no altera de manera contraria o favorable el crecimiento de la zona media de la cara en el niño en crecimiento.

Otros autores Kreiborg y Aduss realizan un estudio en 11 pacientes con síndrome de Apert y Crouzán, observaron como resultado, que en el lapso prequirúrgico se observo poco o nulo desplazamiento maxilar anterior en relación con la base craneal, la mandíbula creció de manera normal....."Concluyeron que el crecimiento sutural maxilar cesó en todos los sujetos evaluados en cuanto al crecimiento antes de la operación.".....(1)

Y que después de la misma cirugía no hubo crecimiento anterior, de nuevo, la osteotomía Le Fort III no presentó un efecto adverso o positivo sobre el crecimiento del tercio medio de la cara.



Fotografías frontal y lateral de un recién nacido con sinostosis coronal bilateral y Síndrome de Apert.

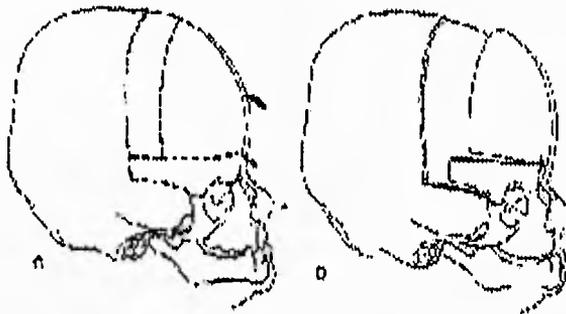


Diagrama de Osteotomías para la corrección temprana de la frente y región supraorbitaria, avance de la frente y del arco superciliar.



Fotografías frontal y lateral del mismo paciente 5 años después de la corrección. El paciente permanece con hipoplasia facial media y exoftalmia, requerirá una osteotomía LeFort III.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPÍTULO V

- (1) **KABAN L. B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL EN NIÑOS, 1992,
pp. 438.**

CAPÍTULO VI

CONSIDERACIONES PSICOSOCIALES DEL NIÑO CON ANORMALIDADES ESTRUCTURALES.

En espera de un hijo generalmente los padres desean un hijo normal, sin embargo, en muchos de ellos persiste el temor que el niño pueda ser anormal.

Generalmente cuando se les revela a los padres que el niño tiene una anomalía estructural, su respuesta inicialmente es negativa mezclada con sentimientos de: culpa, ansiedad, autocompasión y tristeza, la cual representa parcialmente una respuesta de pesar por la “perdida” del niño normal esperado; trayendo como consecuencia que uno o ambos padres quebranten su ego y se vea amenazado su matrimonio.

El asesoramiento y el conocimiento del médico juegan un papel importante en la adaptación realista de los padres a este problema inesperado. Los conocimientos del médico son para: establecer un diagnóstico, pronóstico, plan de manejo y asesoramiento genético correctos. Lo ideal es informar a ambos padres de los hechos e indicarles las probables consecuencias de la situación en el niño y en la familia. Una vez expuesta la perspectiva honesta del problema, es importante hacerlos participar de manera integral, en cualquier decisión que requiera tomarse.

Proporcionando conocimiento y asesoramiento adecuados, son los padres quienes deben tomar las decisiones más importantes. El manejo puede variar según la naturaleza del trastorno y deseos de los padres, va desde una intervención médica, con el conocimiento de que la sobrevivencia del niño será limitada; hasta una intervención total que persiga una sobrevivencia y adaptación funcional.

LA OPCIÓN DE ELIMINAR LA INTERVENCIÓN MÉDICA.

Esto implica proporcionar a los padres la opción de prescindir de una intervención médica, para aquellos trastornos de los que exista un defecto severo en el desarrollo y función del cerebro; y también para aquellos problemas que limitarán gravemente la capacidad del niño para sobrevivir y funcionar.

LA OPCIÓN DE INTERPRETARLO COMO UN NIÑO NORMAL.

Aquí se encuentran aquellos niños con un trastorno estructural que puede ser manejado adecuadamente, de manera que no perjudique la capacidad del niño para llevar una vida normal. Siendo de vital importancia hacer una distinción entre malformación y deformación; ya que tocante a las deformaciones, se resalta vigorosamente la anormalidad del niño, al explicar que la constricción al final de la

etapa fetal, causo un moldeo transitorio leve o moderado que ahora puede corregirse a su forma normal.

Un enfoque un tanto similar puede aplicarse para ciertas malformaciones, como en los niños aparentemente normales con defectos únicos, por ejemplo: labio hendido, estenosis pilórica, polidactilia, y algunos casos de anomalías cardíacas.

Un ejemplo de como sería un asesoramiento a los padres que han concebido a un hijo con labio hendido aislado: “Su niño es normal; hubo un problema en el cierre completo del labio. Esta es una etapa normal en el desarrollo del labio, el cual generalmente cierra a los 35 días in útero. Un cirujano especialista puede efectuar el cierre completo del labio, y el resultado generalmente es casi siempre aceptable. La razón por la que considero que su hijo es normal, es por que creo que el problema del cierre del labio no obstaculiza al niño para llevar una vida normal.”

Con lo anterior se nos da una explicación de la anomalía desde el punto de vista del desarrollo, se comenta su manejo y el impacto en el niño. Se da mayor énfasis al declarar que el niño es normal, al ubicar el problema en términos realistas de lo que representa una anomalía corregible que no llega a imposibilitar al niño. Es de esperarse que tal asesoramiento resultará valioso al lograr una aceptación realista del hijo por parte de los padres. Así pues, la aceptación de “todo” el niño es la clave del enfoque; hasta haber una aceptación, el flujo normal

de afecto entre los padres y el niño puede desviarse a la desafortunada dirección de rechazo o sobreprotección.

UNA SITUACIÓN INTERMEDIA ES EL NIÑO CRÓNICAMENTE

IMPOSIBILITADO.

El enfoque de estas condiciones generalmente es individual, dependiendo de la naturaleza y severidad del impedimento engendrado por el trastorno. Se les indica a los padres, hechos concernientes a la causa del problema, la variación habitual de las limitaciones funcionales en el trastorno y lo que puede hacerse para ayudar al niño a adaptarse. Para estas condiciones el enfoque consiste, en ayudar a los padres a aceptar al niño con su problema.

A menudo vale la pena fomentar que la familia conviva con otras familias o grupo de individuos con el mismo tipo de problema. Los médicos encargados de asesorar esos casos de malformación, deberá estar preparado para el esfuerzo; que por su lado quizá los padres comprendan y retengan sólo una parte del asesoramiento inicial. Debido en parte al impacto emocional de la situación, el médico también debe estar consciente de que puede presentarse un resentimiento inicial hacia el consejero por la información que este les proporcione y que aún no ha sido aceptada por los padres. Teniendo en cuenta que existe una gran variabilidad en la aceptación del niño con un problema de malformación, algunos

parecen ser incapaces de aceptar un trastorno de impedimento; o por el contrario puede desarrollar un vínculo genuino de amor paterno profundo hacia el pequeño impedido.

Los autores demostraron que las madres con marcas elevadas de ansiedad tenían hijos que mostraban una conducta significativamente más negativa en el ambiente quirúrgico, factores como edad, sexo y experiencias médicas y odontológicas previas, no tenían un efecto significativo. Pero la presencia de la madre del niño dentro del consultorio en el momento en que se le atiende, se ha observado que es negativa para reducir la ansiedad; se señala la necesidad de reconocer que es normal que los niños estén ansiosos ante un procedimiento quirúrgico y por ello pueden manifestar diversos grados de conducta regresivas, antes y después de la intervención; en donde estos signos deben ser manejados por el profesional, ya que generalmente nos dicen sus necesidades a través de la conducta, relaciones, comentarios, actividades, aquí es donde el profesional se puede centrar en esas expresiones de necesidades para dar una respuesta apropiada, dando así un enfoque preventivo y el proceso de aprendizaje, será dirigido en forma más positiva, y la curación emocional y física serán mejores.

RESPECTO AL PACIENTE AFECTADO.

Como se menciono anteriormente un niño deformado orofacialmente, sea el resultado de un trauma o una enfermedad, puede ser el comienzo de un largo y tedioso proceso de rehabilitación emocional y quirúrgica. Con frecuencia cuando se observa una persona afectada, se puede sentir lastimada por ella, en consecuencia, el valor del estímulo de la condición genera la retroalimentación que ayuda a moldear la percepción de la persona afectada que tiene de si misma. En otras palabras podemos decir que un niño pequeño no expresa generalmente su preocupación por su estado, hasta que otros se preocupen. Además una sobreprotección materna puede hacer que este niño sienta que algo esta mal, en él y genere reacciones de impotencia o dependencia. Este puede llegar a aislarse socialmente, porque la sociedad suele esperar que las personas con un defecto actúen como impedidos. Sin embargo si el individuo parece bien adaptado, la sociedad ofrece numerosos servicios de ayuda para estimularlos, los intentos para corregir el defecto que se puede convertir en una característica personal del individuo.

La mayoría de los autores están de acuerdo en que la mala adaptación psicológica en personas con este tipo de defectos faciales puede no ser un resultado directo del defecto en cuestión. La actitud de una persona hacia el aspecto y expresión facial es un componente mayor del desarrollo en el proceso de

socialización, y combinando este aspecto con el alto valor que la sociedad adjudica al atractivo físico, se complican más las variables psicológicas. Muchas de las personas con impedimentos muestran una autoestima menor o inferior a la normal y quienes están desfigurados facialmente experimentan fuertes temores de rechazo y hasta tendencias antisociales. La auto-imagen del niño puede ser afectada también por las actitudes y reacciones de los padres. El autor Unger ha observado que cuanto más inteligentes y estables sean los padres, más probable es que el hijo con anomalías faciales sea positivo y de apoyo. El paciente pediátrico puede no notarse diferente hasta los 4 ó 5 años, que es cuando entra a un mayor contacto con los demás niños. Como la cara es el foco principal de la imagen corporal, debe considerarse siempre el desarrollo de la identificación personal del niño.

Para los pacientes con malformaciones congénitas el estudio de Mac Gregor recomienda....."cirugía correctora dentro de los primeros diez meses de vida y luego a los 4 ó 5 años de edad, si es posible."(1)

Si la deformidad no se corrige quirúrgicamente, hasta la adolescencia, la auto imagen es bastante bien interiorizada y el defecto podría, convertirse en un problema mayor durante este periodo de fantasías sexuales crisis de identidad e integración en la sociedad. Por lo tanto la necesidad principal, del profesional clínico es considerar al individuo como una persona total y usar todos los tipos de recursos, aun los que están fuera del área inmediata de la terapia puramente

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

médica u odontológica; para que de esta forma, el desarrollo del paciente pueda ser canalizado eficaz y constructivamente.

La necesidad del apoyo de los padres, profesionales médicos y la sociedad en general para una total recuperación física y emocional.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS CAPÍTULO VI.

- (1) SANDERS B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL PEDIÁTRICA,
1984, pp. 592.

CONCLUSIONES

La información contenida tiene la finalidad de presentar información acerca de los Síndromes tratados en los capítulos ya descritos anteriormente.

La necesidad personal de profundizar acerca de las características clínicas, diagnósticas y terapéuticas de algunas anormalidades congénitas; su tratamiento de la mayoría de las malformaciones, que ahora es posible gracias a que existen una diversidad de especialidades quirúrgicas, que tratan problemas de cabeza, cuello y maxilares en los niños. Los problemas complejos que ahora son tratados por especialistas y no sólo por una atención médica primaria.

Esta información me parece importante ya que muestra superficialmente procedimientos quirúrgicos para el área de cirugía maxilofacial, que puede ayudar a los demás especialistas a contribuir para el tratamiento óptimo de estos pacientes, que actualmente tienen mayor demanda las correcciones de estas deformidades.

Además otras especialidades odontológicas también tienen mucho que ver para obtener un resultado mejor, en lo que se refiere a la salud bucal de estos pacientes.

En suma creo que son temas que deben ser más explorados y profundizados en la actualidad principalmente en ésta área odontológica; que tienen mucho que ver y hacer por estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA.

- (1) CARNEVALE ALESSANDRA, SÁNCHEZ T. GUSTAVO, GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR EN CARDIOLOGÍA. Preludios del XVIII Congreso Nacional de la Sociedad Nacional de Cardiología de Veracruz, JALAPA VERACRUZ, Marzo 1993.

- (2) GOODMAN RICHARD M., GORLIN ROBERT J., ATLAS OF THE FACE IN GENETIC DISORDERS. The C.V. Mosby Company, SAINT LOUIS, 1977.

- (3) GUIZAR VÁZQUEZ JESÚS, GENÉTICA CLÍNICA. Diagnóstico y Manejo de las Enfermedades Hereditarias., Manual Moderno, MÉXICO D.F., 1994.

- (4) KABAN LEONARD B., CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL EN NIÑOS. Interamericana, Mc. Graw-Hill, ESPAÑA, cuarta edición, 1992.

- (5) LAGMAN JAN, EMBRIOLOGÍA MEDICA. Desarrollo Humano Normal y Anormal., Interamericana, Mc. Graw-Hill, MÉXICO, última edición.

- (6) LYONS JONES KENNETH, ATLAS DE MALFORMACIONES CONGÉNITAS. Interamericana, Mc. Graw-Hill, MÉXICO, cuarta edición, 1990.
- (7) MÜLLER ULRICH, GRAEBER MANUEL B., HABERHAUSEN GERAD, KÖLER ANGELIKA, JOURNAL OF THE NEUROLOGICAL SCIENCES, 124, "Molecular Basis and Diagnosis of Neurogenetic Disorders.", ELSEVIER, 1994.
- (8) PATTEN BRADLEY M., EMBRIOLOGÍA HUMANA. El Ateneo editorial, ARGENTINA, tercera edición.
- (9) SALAMANCA F., CITOGENÉTICA HUMANA. Panamericana, primera edición, MÉXICO, 1990.
- (10) SANDERS BRUCE, CIRUGÍA BUCAL Y MAXILOFACIAL PEDIÁTRICA. Editorial Mundi, S.A.I.C. y F., ARGENTINA, 1984.
- (11) SMITH DAVID W., RECOGNIZABLE PATTERNS OF HUMAN MALFORMACIÓN. Genetic, Embryologic and Clinical Aspects., W.B. Saunders Company, Third Edition, Vol. VII in the Series Major Problems in Clinical Padiatrics., UNITED STATES OF AMERICA, 1982.

(12) SUZUKI DAVID T., GRIFFITHS ANTHONY J.F., et. al., INTRODUCCIÓN AL ANALISIS GENÉTICO., Interamericana, Mc. Graw-Hill, ESPAÑA, cuarta edición, 1992.

(13) WINTER ROBIN M., HUMAN MOLECULAR GENETICS., Vól. 4, review., "Recent Molecular Advances in Dymorphology.", OXFORD UNIVERSITY PRESS, Mayo 22 1995.

(14) PARA LO MEJOR DE LA CREACIÓN. "Nutrición y cuidados en el Embarazo." WYETH, Líder Mundial en la Salud femenina., (folleto), MÉXICO, 1995.