



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

SINDROMES MAS FRECUENTES
EN ODONTOLOGIA

T E S I S A

PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A

MARIBEL KARINA DAVILA VEGA

DIRECTOR: C.D. RAFAEL ERNESTO HUERTA HERNÁNDEZ
ASESORA: C.D.M.O. BEATRIZ C. ALDAPE BARRIOS



MÉXICO, D.F.

V. B.
[Firma]

2000

274094



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

Gracias por el apoyo que en cada segundo de mi vida me han brindado, por sus cuidados, amor y comprensión. Para ustedes con mi sincero agradecimiento. Los quiero mucho.

A MIS HERMANOS

Victor, Omar y en especial a mi hermana Cristina quien me ha sabido alentar y dar el ejemplo de seguir adelante, quiero darles las gracias por su amor y paciencia que me han tenido. Los quiero mucho.

Un agradecimiento especial para todas las personas que me han apoyado demostrandome su confianza y me han brindado de su compañía.

MARIBEL KARINA DAVILA VEGA.

INDICE

INTRODUCCIÓN.....	1
-------------------	---

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON AFECTACIÓN DENTAL

Acroosteolisis.....	2
Síndrome amelocerehipohidrosis.....	3
Braquimetacarpalia criptodontica.....	3
Disgenesia de uñas e hipodoncia.....	4
Hipofosfatasa.....	5
Raquitismo resistente a vitamina D e hipofosfatemia.....	6
Incontinencia pigmenti.....	7
Displasia oculoodentosea.....	8
Síndrome otodental.....	9
Pseudohipoparatiroidismo y pseudopseudohipoparatiroidismo.....	9
Síndrome Rothmund-Thomson.....	10

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS QUE INVOLUCRAN TEJIDOS BLANDOS BUCALES Y PERIBUCALES

Síndrome de Bloom.....	11
Síndrome Chediak-Higashi.....	12
Indiferencia congénita al dolor.....	13
Cutis laxa.....	14
Neutropenia ciclica.....	14
Síndrome de Fabry.....	15
Disautonomía familiar.....	16
Disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria.....	16
Síndrome de Hermanski-Pudlak.....	17
Síndrome Lesch-Nyhan.....	17
Síndrome Moebius.....	18
Síndrome de neoplasias y múltiples endocrinas (IIB).....	19
Neurofibromatosis.....	20
Paquidermoperiostosis.....	21
Paquiloniquia congénita.....	21
Síndrome de Peutz-Jeghers.....	22
Pseudoxantoma elástico.....	23
Nevo esponjoso blanco.....	24

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON AFECTACIÓN EN MAXILAR Y MANDIBULAR

Síndrome de Apert.....	25
Síndrome Carpenter.....	26
Querubismo.....	27
Disostosis craneofacial.....	27
Hiperostosis cortical Infantil.....	28
Síndrome de Marfan.....	29
Síndrome de Melnick-Needles.....	30
Mucopolisacaridosis VII.....	30
Síndrome de Pfeiffer.....	31
Síndrome Smith-Lemli-Optiz.....	31
Síndrome Waardenburg.....	32

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS ASOCIADAS A LA HENDIDURA FACIAL

Síndrome asociado a fisuras labial y palatina.....	33
--	----

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON IMPLICACIÓN DE MÚLTIPLES ESTRUCTURAS BUCALES

Displasia cleidocraneal.....	34
Síndrome Cockayne.....	35
Displasia frontometafisial.....	35
Síndrome de Gardner.....	36
Síndrome de hipertelorismo-hipospadias.....	37
Mucopolisacaridosis IV.....	38
Síndrome de Gorlin.....	38
Osteogénesis imperfecta.....	39
Picnodisostosis.....	40
Síndrome de Rieger.....	41
Síndrome Saethere-Chatzen.....	42
Síndrome tricodentoseo.....	43
Displasia condroectodérmica.....	43
Epidermólisis bulosa.....	44
Mucopolisacaridosis II.....	45
Esclerosis tuberosa.....	46

Síndrome de Coffin-Lowry.....	47
Síndrome Dubowitz.....	48
Síndrome de Ehlers-Danlos.....	49
Síndrome de cara fetal.....	50
Síndrome de Gotz-Gorlin.....	51
Síndrome orofacialdigital.....	51
CONCLUSIÓN.....	54
BIBLIOGRAFÍA.....	55
GLOSARIO.....	56

INTRODUCCIÓN

En este trabajo se presenta un número de síndromes, que es el conjunto de signos y síntomas que se presentan en un paciente; los cuales cada uno de ellos con sus características faciales, bucales, sistémicas y con algunos estudios de gabinete; servirán para comprender y reconocerlos cuando estos se presenten en el consultorio dental. Ya que la importancia de identificarlos ayudará a nuestros pacientes para tener una mejor atención; no solo de carácter bucal sino también sistémica e integral. Saber identificar la alteración no es solo para satisfacer al clínico sino también para tranquilizar al paciente y sus familiares.

El tener una alteración muy rara o "que nadie ha escuchado sobre ella" es angustiante, incluso puede considerarse más peligroso que el hacer un mal diagnóstico. Aconsejar a los pacientes con alteraciones hereditarias a veces es satisfactorio, pero a menudo esta gente deja el consultorio olvidando las posibles consecuencias a las que están sujetos sus descendientes. Algunos olvidan que recibieron un consejo, otros recuerdan que fueron aconsejados pero no entendieron la información. Por eso es importante que él médico hable un idioma que el paciente pueda comprender la información; y se aconseja que después de haberle explicado al paciente repita con sus mismas palabras lo que ha entendido.

Esta tarea puede llevarla a cabo un genista, un médico general o un dentista

El papel del genista es determinar las posibles causas del síndrome, explicar al paciente y a sus familiares la posibilidad de tener varios hijos con la misma afección, además del pronóstico de la alteración.

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON AFECTACION DENTAL

ACROOSTEOLISIS

Sinonimia: Síndrome Hajdu-Cheney, displasia artrodento-óseo.

Es autosómico dominante, es caracterizado por:

- 1) Estatura corta
- 2) Desintegración terminal de las falanges y dedos de los pies
- 3) Forma anormal del cráneo
- 4) Pérdida prematura dental.

Facies: Rasgos toscos, inserción baja del cabello y una nariz alargada. El lóbulo de la oreja es ancho. (FIG. 1)



FIG. 1.- RETRUSIÓN MANDIBULAR E HIPOPLASIA FACIAL²

Estructura Bucal: Pérdida prematura de dientes asociada a la reabsorción o atrofia del hueso alveolar maxilar y mandibular. (FIG. 2) Raíces cortas en molares, prognatismo y retrusión mandibular.



FIG. 2.- PÉRDIDA PREMATURA DE LA PRIMERA DENTICIÓN²

Características Sistémicas: El adulto tiene una estatura menor de 155 cm con desarrollo mental en límites normales. Cifosis, osteoporosis y compresión de las vértebras torácicas que radiográficamente se presenta como "hueso de pescado", y a lo que se debe la corta estatura. Lo más notable de la alteración del esqueleto es la acroosteolisis de la porción distal de la falange y dedos del pie. (FIG. 3) Los dedos de las manos son de forma de palillos de tambor. Laxitud de las articulaciones falángicas y en ocasiones dolor. Radiográficamente el cráneo es dolicocefálico, con protuberancia occipital, presencia de hueso Wormiano, suturas abiertas, depresión de la fontanela anterior, ausencia de senos frontales y una silla turca amplia. (FIG. 4) Se observa la deformidad de Valgus en rodillas y codos. Múltiples fracturas, de los dedos, huesos largos y vértebras.



FIG 3.- LA ABREVIACION TERMINAL DE LOS FALANGES²

Diagnostico Diferencial: Picondisostosis, progeria, lepra e intoxicación por cloruro de vinilo industrial.

Datos de Laboratorio: Existe un solo reporte de acroosteolisis asociada con el aumento de fosfatasa alcalina en suero y deshidrogenasa láctica.



FIG 4.-BATROCEFALIA Y NUMEROSOS HUESOS WORMIANOS EN LA LINEA DE SUTURA²

SÍNDROME AMELOCEREBRO HIPOHIDROSIS

Sinonimia: Epilepsia, deterioro mental, y amelogenesis imperfecta.

Kohlschütter en 1974, caracteriza:

- 1) Severas convulsiones
- 2) Retraso mental progresivo
- 3) Espasmo muscular
- 4) Hipohidrosis
- 5) Hipoplasia del esmalte.

Ligada a X o bien es autosómico recesivo

Estructura Bucal: Hipoplasia del esmalte, excepto por pequeñas zonas del cuello de la corona del diente, es generalizado e implica ambas denticiones.

Características Sistémicas: Al final del primer año de vida suelen aparecer las evidentes características; espasmos musculares y retraso mental progresivo. Histológica mente el cerebro revela reducción del número de neuronas, atrofia de células gíal, y axones. Por medio de la

biopsia se confirma una disminución en el número de glándulas sebáceas y sudoríparas que provocan hipohidrosis. El sudor contiene moderada elevación de sodio y marcada elevación de potasio.

Diagnostico Diferencial: Se incluyen los diferentes tipos de amelogenesis imperfecta y displasia ectodérmica.

BRAQUIMETACARPALIA CRIPTODONTICA

Gorlin y Sedano en 1971, caracterizan:

- 1) Metacarpos y metatarsos cortos
- 2) Pulgares cortos
- 3) Clavícula derecha corta
- 4) Múltiples dientes impactados.

Es autosómico dominante.

Estructura Bucal: Múltiples dientes impactados, en ambas denticiones (FIG. 5)



FIG 5.- FALTA DE ERUPCION.²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental es normal. Los pacientes tienen uno o varios metacarpos cortos. (FIG. 6) Anomalías del esqueleto incluyendo metatarsos, pulgares, clavículas cortas y rectas. El resto del esqueleto es normal.



FIG. 6.- METACARPALES CORTOS CON AUSENCIA DE NUDILLOS²

Diagnostico Diferencial: Se considera el pseudo, pseudohipoparatiroidismo y también la displasia cleidocraneal.

Datos de Laboratorio: La prueba de Ellsworth-Howard.

DISGENESIS DE UÑAS E HIPODONCIA

Sinonimia: Síndrome Witkop.

Redpath y Winter en 1969, caracterizan:

- 1) Cabello delgado
- 2) Oligodoncia
- 3) Coiloniquia o hipoplasia en uñas de manos y pies.

Es autosómico dominante, o bien autosómico recesivo lo que sugiere una heterogeneidad genética.

Estructura Bucal: Oligodoncia que afecta a los incisivos, segundos molares mandibulares y caninos maxilares. (FIG. 7)



FIG. 7.-DIENTES ANTERIORES EN FORMA DE ESPIGA, CON AUSENCIA DENTAL²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales, cabello delgado de distribución normal. La piel es delgada y seca; la prueba de Redpath y Winter. Las uñas de los dedos y en especial del pie presentan hipoplasia o quiloniquia o ambas. (FIG 8)



FIG 8.- HIPOPLASIA EN LAS UÑAS²

Diagnostico Diferencial: Se deben considerar las diversas formas de displasia ectodérmica.

Datos de Laboratorio: La prueba de Redpath y Winter es utilizada para diferenciarlo de algunas formas de displasia ectodérmica.



FIG 10.- AUSENCIA DE CEMENTO CON EXFOLIACIÓN DENTAL²

HIPOFOSFATASIA

Sinonimia: Fosfoetanolaminuria

Rathbun en 1948, caracteriza:

- 1) Anormalidades del esqueleto
- 2) Disminución de suero alcalino y fosfatasa
- 3) Presenta fosfoetanolamina en orina y plasma
- 4) Pérdida dental prematura.

Es autosómico recesivo.

Estructura Bucal: Pérdida espontánea y prematura de dientes primarios, en especial los incisivos mandibulares, en algunos casos es la única manifestación de la enfermedad. (FIG. 9) La pérdida dental puede ser por un ligero trauma sin enfermedad gingival, periodontal o ambas. Puede afectar a molares primarios y la dentición permanente. Ausencia de cemento con exfoliación dental, por consecuencia la falta de unión de las fibras periodontales (FIG. 10). Cámara pulpar amplia en la dentición primaria (FIG. 11).



FIG 9.- ANODONCIA PARCIAL CON PERDIDA DENTAL ESPONTÁNEA¹



FIG11.- CÁMARA PULPAR AMPLIA EN LA DENTICIÓN²

Características Sistémicas: Disminución del crecimiento físico; con un desarrollo mental normal. En el periodo neonatal las severas manifestaciones se consideran como una alteración de tipo mortal como: disnea, cianosis, crecimiento retardado, vómito y calcinosis renal. La causa de muerte es más frecuente debido a la hipercalcemia renal, deficiencia pulmonar y cardíaca. La insuficiencia de formación de hueso maduro; por lo tanto, la manifestación clínica son cambios semejantes al raquitismo; se arquean los huesos largos, fracturas y pseudofracturas. Áreas irregulares de osificación en el extremo metafisial de huesos largos. La sinostosis prematura del cráneo puede desarrollarse en pacientes en el periodo neonatal, resultando la oxicefalia, aumento en la presión intracraneal. En la radiografía, el cráneo puede tener una apariencia de "beaten silver" como resultado de un defecto de la mineralización.

Diagnostico Diferencial: Osteomielitis, leucemias, acrodinia, reticuloendoteliosis, agranulocitosis, periodontitis juvenil, neutropenia cíclica, síndrome Pabillon-Lefevre, displasia dentinaria, odontogénesis imperfecta, dentinogénesis imperfecta, deficiencia de vitamina D, raquitismo resistente a vitamina D.

Datos de Laboratorio: El nivel de suero de fosfatasa alcalina está disminuido, y se incrementa la fosfoetanolamina urinaria.

RAQUITISMO RESISTENTE A VITAMINA D E HIPOFOSFATE MIA

Sinonimia: Raquitismo resistente a vitamina D.

Ligada a X dominante, es caracterizada por:

- 1) Hipofosfatemia asociada a una disminución en la reabsorción de fosfato inorgánico en los tubulos renales
- 2) Algunos pacientes presentan osteomalacia o raquitismo
- 3) Son resistentes a las dosis de vitamina D

La hipofosfatemia es debido a la reabsorción defectuosa y aumenta la excreción de fosfato por el túbulo renal. El raquitismo es secundario por una deficiencia en el metabolismo.



FIG 12.- DENTICION PRIMARIA PRESENTA CAMBIOS PULPARES Y CUERNO PULPAR EXTENDIDO HACIA LA UNIÓN DENTINO-ESMALTE²

Estructura Bucal: Múltiples abscesos gingivales y periapicales sin evidencia consistente de caries o dientes fracturados. Al examen radiográfico revela cámara pulpar amplia con cuerno pulpar extendido en la unión dentinoesmalte. Exposición pulpar dan como resultado de la atricción o hendidura del esmalte. La microradiografía de la dentina revela una pobre mineralización alrededor de la pulpa. El esmalte se presenta normal o hipercalcificado. Pueden presentar casos de linfadenitis regional por tiempo prolongado.(FIG. 12-13)



FIG 13.- CÁMARA PULPAR AMPLIA²

Características Sistémicas: Cuatro tipos de hipofosfatemia:

- I) Hipofosfatemia asintomática
- II) Hipofosfatemia en adultos con deficiencias de actividad prostrática
- III) Hipofosfatemia en adultos con deformidades y osteomalacia activa
- IV) Hipofosfatemia en infantes con raquitismo resistente.

En los adultos con hipofosfatemia pueden o no presentar cualquier característica con excepción de los que presentan fosfato inorgánico bajo. El raquitismo en infantes, son de estatura corta y piernas arqueadas; que persisten en la edad adulta. Los adultos presentan características de osteomalacia por pseudofracturas y el nivel de fosfatasa alcalina esta ligeramente elevado. Dosis altas de vitamina D revierten estos cambios. Algunos presentan debilidad muscular, atonía, craneostenosis y convulsiones.

Diagnostico Diferencial: Raquitismo dependiente de vitamina D, hipofosfatasa y raquitismo nutricional.

Datos de Laboratorio: La fosfatasa alcalina es normal o con una ligera elevación y el fosfato inorgánico es bajo pero se debe tener como referencia la edad del paciente.

INCONTINENTIA PIGMENTI

Sinonimia: Síndrome Bloch Sulzberger

Ligada a X, es caracterizado por:

- 1) Vesículas, verrugas y máculas pigmentadas de la piel
- 2) Anomalías del esqueleto con implicación del ojo, sistema nervioso central
- 3) Dientes.

En el varón es letal. Afecta con mayor frecuencia al sexo femenino.

Estructura Bucal: Retraso de la erupción dental, dentición en forma de espiga, cónicos y oligodontia que afecta ambas denticiones. (FIG. 14-15)



FIG 15.- OLIGODONCIA, DIENTES IMPACTADOS Y CORONA DEL DIENTE EN FORMA DE ESPIGA.²



FIG 14.- OLIGODONCIA Y DIENTES EN FORMA CONICA²

Características Sistémicas: Crecimiento físico en límites normales. Retraso mental de grado variable. Hidrocefalia, episodios convulsivos y parálisis de los músculos del ojo. La primera semana de vida manifiesta en la piel de las extremidades en forma lineal o en grupos de vesículas que contiene suero de color café. (FIG 16) Las vesículas pueden desaparecer al final del primer mes, sin recidiva y puede sustituirse por pápulas violáceas o lesiones inflamatorias o ambas. Máculas pigmentadas, de color café, con

un patrón reticular o esferiforme que se presenta al nacimiento, tanto en el tronco como en extremidades. Estas áreas de pigmentación no están relacionadas con el sitio o el número de vesículas o formaciones verrucosas. Para el segundo año de vida, la pigmentación tiende a desaparecer y recidivan a lo largo de la vida.

Para el segundo mes de vida, las verrugas hiperqueratósicas, se presentan sobre la superficie dorsal de los dedos, unión de los nudillos, y desaparece después de 3 o 4 meses. Áreas de cicatrización de eventual inflamación con apariencia de escleroderma. Algunos presentan alopecia areata. Distrofia de la uña de los dedos y senos asimétricos, cataratas, estrabismo y atrofia óptica, sindactilia, costillas supernumerarias, hemiatrofia, piernas y brazos cortos.

Diagnostico Diferencial: Sífilis congénita, epidermolisis búbula, dermatitis y síndrome Naegeli. Las malformaciones dentales y retraso de erupción pueden incluirse displasia condroectodérmica y las varias formas de displasia ectodérmica.

Datos de Laboratorio: Incremento de células en abertura condrosomal y aumento de sangre eosinofila, especialmente la elevación posterior durante la fase vesicular del síndrome, puede ayudar en el diagnostico.

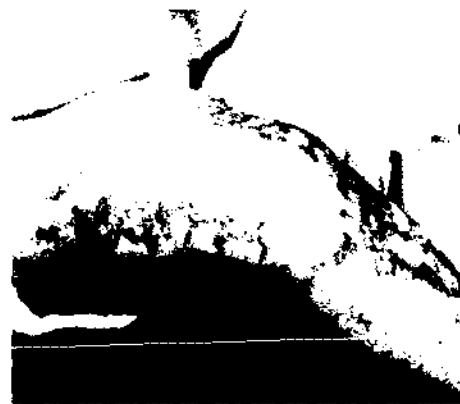


FIG. 16.- COSTRAS O VESICULAS DE PIGMENTACION LINEAL.²

DISPLASIA OCULODENTOOSEA

Sinonimia: Síndrome ODD, síndrome oculodentodigital.

En 1920 Lohmann y Meyer-Schwickerath en 1957, sugieren el término de displasia oculodentodigital (ODD), caracterizan:

- 1) Nariz afilada con ala hipoplásica y fosas nasales estrechas
- 2) Microcornea y anomalías del iris
- 3) Sindactilia, camptodactilia del cuarto y quinto dedo
- 4) Hipoplasia del esmalte similar a la amelogénesis imperfecta.

Es autosómico dominante, única alrededor de 40 casos.

Facies: Ligero hundimiento del ojo e hipertelorismo ocular. Pliegue epicanthal, microcornea microftalmos, glaucoma secundario, cataratas congénitas, persistente la membrana pupilar, coloboma, sinecia, estrabismo y atrofia óptica. (FIG 17) La apertura del párpado se reduce a lo ancho en alrededor de 24 a 25 mm.; la visión es normal, microcefalia. El oído presenta malformaciones del pabellón auricular, algunos presentan sordera El ala nasal es hipoplásico y las fosas nasales es semejantes a una hendidura.



FIG 17.-MICROFTALMIA, NARIZ AFILADA Y FOSAS NASALES ESTRECHAS²

Estructura Bucal: Al erupcionar los dientes son de color amarillo. Ambas denticiones se pueden afectar por una generalizada hipoplasia del

esmalte, similar a la amelogénesis imperfecta. (FIG 18) Engrosamiento del alveolo mandibular.



FIG 18.-HIPOPLASIA DEL ESMALTE²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Sindactilia del cuarto y quinto dedo (rara vez implica el tercer y cuarto dedo) en camptodactilia y clinodactilia cubital. En una radiografía carpal se observa medio falange en forma de cubo. Aplasia o hipoplasia de medio falange de uno más dedos, que son de manera clínica normal. El fémur presenta un leve ensanchamiento del área metafiseal. Los huesos de manos y pies son osteoporóticos.

Diagnóstico Diferencial: Trisomía 13, las diversas formas de amelogénesis imperfecta.



FIG.19.-MOLARES Y PREMOLARES EN FORMA DE GLOBO²



FIG. 20.-LA CÚSPIDE DEL DIENTE ES BULOSA, SIN AFECTAR A LOS DIENTES ANTERIORES²

SÍNDROME OTODENTAL

Sinonimia: Síndrome otodental con la pérdida de oído, displasia otodental.

Es autosómico dominante, caracterizado por:

- 1) macrodoncia
- 2) globodoncia
- 3) Sordera sensorineural.

Estructura Bucal: La corona del canino, premolar y molar tienen forma semejante a un globo. El diente es amplio, bulbar y carecen de una definición cuspidada. (FIG.19) El esmalte se nota una área focal de color amarillo-blanco. La cámara pulpar es amplia y duplicada.(FIG 20)

Características Sistémicas: Pérdida auditiva de 6000 a 8000 ciclos por segundo, o más de 50 decibelios; con variables.

Diagnostico Diferencial: Displasia dentinal, dentinogenesis imperfecta, síndrome tricooseodental.



FIG 21.- HIPOPLASIA DEL ESMALTE EN DIENTES EXTRAIDOS²



FIG 22.-AUSENCIA DE NUDILLOS EN UN PACIENTE CON PHP²

PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO Y SEUDOPSEUDO HIPOPARATIROIDISMO

Sinonimia: Osteodistrofia hereditario de Albright

En 1942 Albright describe el pseudo hipoparatiroidismo (PHP); que es hipocalcemia clínica y bioquímica similar al hipoparatiroidismo. Pero sin respuesta al administrar parathormona; por la diuresis normal del fósforo. Hay una variante normocalcémica a la cual se le llamó pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP). El acontecimiento de ambos PHP y PPHP con el mismo parentesco pero son diferentes formas de la misma alteración. Ligado al X. Carece de un receptor para la hormona paratiroides (PTH) resultando un defecto del AMP cíclico con una aparente elevación en la base bioquímica por el síndrome.

Facies: La cabeza es redonda y la cara es semejante a una máscara. Puede o no presentar cataratas.

Estructura Bucal: El esmalte puede tener una amplia hendidura. (FIG. 21) En las radiografías revela un retraso en el desarrollo de la raíz con canales amplios. En el foramen la dentina está deformada y engrosada. Cálculos en la pulpa en forma de daga cerca de los cuernos pulpares en ambas denticiones.

Características Sistémicas: Los pacientes con PHP tiene una estatura menor de, 137-152 cm en la edad adulta. Algunos presentan obesidad moderada persistes durante el inicio de la infancia. Los pacientes con PPHP son más altos y menos obesos. Retraso mental en el PHP pero en menos de la mitad con aquellos con la alteración normocalcémica. En la radiografía el cráneo presenta calcificaciones dentro de la galgia basal. Aumenta el grosor de la calvaria (1:3 pacientes) y el cierre prematuro de las suturas.

Acortamiento de uno o más dedos de pies y manos debido a la abreviación correspondiente de metacarpos o metatarsos (FIG. 22) El acortamiento de metacarpos es manifestado por ausencia de nudillos. El paciente cuando cierra el puño en la cabeza del metacarpo se forma un hoyuelo. Son afectados el cuarto y quinto metacarpo; con menor frecuencia el primero, tercero, y segundo metacarpo en ese orden, el tercer metatarso es acortado en forma de cono epifiseal. El radio es muy muy curvo con desplazamiento de la epifisis distal y huesos carpales. Calcificaciones en tejidos subcutáneos

en el cuero cabelludo y a lo largo de las extremidades; en especial en áreas de periarтикуlares de manos y pies.

Diagnóstico Diferencial: Hipoparatiroidismo idlopático, síndrome de ganglia basal calcificada, síndrome carcinoma de células basales névicas, síndrome de Gardner y síndrome de Turner.

Datos de Laboratorio: Hipocalcemia, hiperfosfatemia, disminución de excreción renal de fosfato y falta de respuesta renal en administración exógena de parathormona que caracteriza a esta alteración.



FIG. 23.- AREAS DE PIGMENTACION Y DESPIGMENTACION SOBRE LA PIEL DE LA CARA.²



FIG. 24. CAMBIOS TÍPICOS DE LA PIEL EN LA PIERNA Y MUSLO.²

SÍNDROME ROTHMUND-THOMSON

Sinonimia: Síndrome poikiloderma.

Rothmund en 1868 y Thomson en 1923, caracterizan:

- 1) Poikiloderma; del tercero al sexto mes de vida
- 2) Cataratas bilaterales que aparecen del cuarto al séptimo año de vida
- 3) Hipogonadismo.

Es autosómico recesivo, con mayor frecuencia en Suiza y Austria.

Facies: Dolicocefalico con frente protuberante y una amplia depresión del puente nasal. Del tercer al sexto mes de vida; entre el canino y la oreja es tumefacto. Esta fase inflamatoria es de corta duración deja secuelas con una combinación de pigmentación incrementada, despigmentación, eritema y atrofia. Algunos tienen formación de ampollas por exposición solar. Las cejas y pestañas están ausentes o disminuidas. Cataratas bilaterales durante el cuarto y séptimo año de vida (FIG. 23)

Estructura Bucal: Microdoncia, hipoplasia del esmalte, dientes supernumerarios y úvula bifida.

Características Sistémicas: El desarrollo mental esta ligeramente por debajo de lo normal, microcefalia, algunos son de estatura corta y la parte terminal de las falanges esta disminuida. El enanismo es proporcional. Los miembros son delgados, delicados y acrocianosis severa. Ausencia de pulgares, cubito y uña rudimentaria, rótula bifida, y huesos escleróticos. Areas quísticas similares a la displasia fibrosa.

Los cambios dermatológicos son similares a los descritos en la piel de la cara y superficies extensas en manos, pies, antebrazo, pierna, muslo y glúteos; afectados más a los que están expuestos a la luz solar. (FIG. 24) El pelo del cuero cabelludo, púbico y axilar es difuso o ausente. Verrugas hiperqueratósicas se encuentran en áreas de pliegues articulares con un eventual desarrollo de un carcinoma epidermoide, la queratosis palmoplantar distrofia en uñas, e hipogonadismo. Presenta menorragia.

Diagnóstico Diferencial: Síndrome Werner, síndrome Cockayne, síndrome de Bloom junto con otras fotodermatosis; incluyendo incontinencia pigmenti.

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS QUE INVOLUCRAN TEJIDOS BLANDOS BUCALES Y PERIBUCALES

SINDROME DE BLOOM

Sinonimia: Síndrome Bloom-German, eritema telangéntasico congénito con retardo del crecimiento.

Bloom en 1954, caracteriza:

- 1) Telangéntasias eritematosa durante la infancia afectando la cara
- 2) Sensibilidad a la luz solar
- 3) Crecimiento atrófico.

Es autosómico recesivo, cerca de 40 casos descritos en niños que con abertura cromosomal y desarrollo de neoplasias malignas.

La incidencia incrementa en los judíos de Europa oriental. En un estudio citogenético de un cultivo de células de estos pacientes se observa la fractura del gen con una elevada incidencia de aneuploidismo. La deficiencia inmunológica, algunos con una historia de artritis reumatoide.

Facies: Microcefalia, delgada, cara de flecha. Nariz prominente, micrognacia y pabellón auricular amplia. La telangéntasia eritematosa afecta a la cara, nariz, labio y orejas formando una silueta de mariposa. Las pestañas por lo común se pierden. La piel se vuelve sensible a la luz solar dejando cicatrices, despigmentación y alopecia conforme avanza la edad.

Estructura Bucal: Queratitis crónica debido a la sensibilidad solar, micrognacia, carcinoma de células escamosas en lengua.



FIG 25.- ERITEMA TELANGÉNTASICA EN CARA, ESTURA BAJA DE LO NORMAL.²

Características Sistémicas: Estatura corta, nacen pesando menos de 2300gr, y alrededor de 44cm de longitud.(FIG. 25) Persiste el ananismo en la edad adulta, rara vez sobrepasan 145 cm los varones y 130 cm las mujeres. Retraso mental bajo. La telangéntasia eritematosa es debido a una exposición solar durante la infancia en la cara, cuello y dorso de la mano son afectados y rara vez se extiende al tronco y conjuntiva del ojo. Áreas de color café con leche, voz aguda.

Atrofia o hipoplasia testicular y afectación de la estructura uretral, una alta incidencia se asocia a leucemias y linfomas, con una supervivencia de 21 años de edad, con una subsecuente muerte por neoplasias malignas

Diagnostico Diferencial: Síndrome Cockayne, síndrome Louis-Bar, anemia fanconi, síndrome Rothmund-Thomson, disqueratosis congénita, síndrome Werner y síndrome xeroderma pigmentoso.

Datos de Laboratorio: En un cultivo de células se observa una fractura cromosomal, disminución de inmunoglobulinas IgG, IgA y IgM.

SÍNDROME CHEDIAK-HIGASHI

Es autosómico recesivo, caracterizado por:

- 1) Pigmentación deficiente
- 2) Gran cantidad de inclusión de cuerpos peroxidado-positivos eosinofílicos en mieloblastos premielocitos de la médula ósea
- 3) Neutropenia
- 4) Suceptibilidad a infecciones y linfoma maligno.

La inclusión cuerpos lisosomales gigantes, en los granulocitos circulantes y otras células del cuerpo. El enorme tamaño de estos cuerpos incluidos manifiesta un incorrecto manejo o distribución de la enzima lisosomal. Donde se duplica la captación de esfingolípidos en los leucocitos.

Facies: El iris es pálido, nistagmos horizontal y fotofobia. Puede presentar papiledema.

Estructura Bucal: La periodontitis crónica da como resultado la neutropenia y es susceptible a las infecciones. Se presentan más en individuos afectados con gingivitis o aftas. Se presenta linfadenopatía cervical. (FIG. 28)



FIG 26.- GINGIVITIS EN UNA PACIENTE DE DIEZ AÑOS.²

Características Sistémicas: El desarrollo físico y mental en límites normales; debilidad muscular craneal y neuropatía periférica, gota del pie, disminución de los reflejos musculares, cefalea; parálisis transitoria, temblores, inestabilidad

emocional, EEG anormal, hay un infiltrado linfocitario en los nervios del sistema nervioso central y periférico.

Inclusiones citoplasmáticas parecidas a los lisosomas que están dentro de las células nerviosas, astrocitos, células de schwann. Dentro de la neurona, los gránulos en la sustancia negra de pigmento de melanina son irregulares y amplios.

A la transluminación del globo ocular revelan una coloración rosa bien definida. A la examinación histológica el ojo revela una disminución de pigmentación melanótica en el iris, coroides, epitelio ciliar, y pigmento del epitelio de la retina. Afecta a individuos con albinismo cutáneo caracterizados por la ausencia de pigmentación areolar y genital. Efélidas pigmentados por áreas expuestas que pueden ser de color gris-mate. Hiperhidrosis, erupción prefinar, fotosensibilidad marcada, y piodermas. (FIG. 27) Alrededor del cuero cabelludo tiene un color gris-mate resplandeciente; amplios gránulos de melanina son visibles en el microscopio de luz y amplios melanosomas por microscopio electrónico.



FIG. 27.-PIDERMA EXTENSIVO Y SEVERO²

Diagnostico Diferencial: Se incluye el albinismo positivo a tirosinasa, síndrome Hermanski-Pudlak, albinismo amarillo mutante, neutropenia cíclica y varias etiologías de agranulocitosis.

Datos de Laboratorio: Se muestra una amplia inclusión de cuerpos eosinofílico positivos a peroxidasa en mieloblastos y premielocitos; neutropenia que sirve para establecer el

diagnostico. Algunos granulocitos tienen gránulos gigantes. Se presenta anemia en 80% de casos, trombocitopenia en 50%, y leucopenia en 40%. La característica de inclusión linfocítica puede ser normal.

INDIFERENCIA CONGÉNITA AL DOLOR

Sinonimia: Insensibilidad congénita al dolor.

Dearborn en 1931, caracteriza:

Es autosómico recesivo.

- 1) Indiferencia congénita al dolor
- 2) Daños en tejidos blandos y duros
- 3) Cicatrización severa.

Facies: Marcada mutilación del labio, que es debido a la masticación del mismo; puede presentar cicatrices. (FIG. 28) La cara presenta las mismas características que presentan los síndromes asociados a la insensibilidad del dolor.



FIG 28.-CICATRICES QUELOIDES RESULTADO DE LA DESTRUCCIÓN POR AUTOMUTILACIÓN DEL LABIO INFERIOR²

Estructura Bucal: Carece de sensibilidad al dolor; resultando una mutilación bucal severa, de labios y lengua. (FIG 29) Forma cicatrices de una manera constante. Coincide la mutilación bucal con la erupción dental, extensiva caries sin dolor. Algunos pacientes se extraen sus dientes sin dolor por ellos mismos.



FIG 29.- PRESENTA DESTRUCCIÓN DEL LABIO SUPERIOR.²

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales. Leve retraso mental. ausencia de reacción a un estímulo doloroso. El reflejo corneal está ausente o disminuido, el reflejo del gusto térmico y presión son normales o disminuidos. Osteomielitis, necrosis aséptica, fractura, Osteartrosis y necrosis distal con reabsorción espontánea de los dedos de manos y pies. La alteración del esqueleto es más característica por la ausencia del dolor y los pacientes no se percatan del trauma.

Diagnostico Diferencial: Todo las formas de indiferencia congénita al dolor, incluyendo el síndrome Lesch-Nyhan y disautonomia familiar.



FIG 30.-INFANTE, CON UNA PRONUNCIADA INCLINACION DEL LABIO SUPERIOR²

CUTIS LAXA

Sinonimia: Elastosis generalizada.

Es autosómico recesivo, caracterizada por:

- 1) Lesión de piel con pliegues colgantes
- 2) Enfisema
- 3) Hernias
- 4) Divertículos en varios órganos.

Aunque el término "cutis laxa" inicia con referencia al síndrome Ehlers-Danlos o cutis hiperelástica, en las últimas dos décadas el nombre se tiene restringido en piel con pliegues colgantes. Aunque puede adquirirse durante la vida, como un fenómeno cutáneo postinflamatorio, tiene tres formas hereditarias.

1) Consanguinidad paterna se tiene nota en severas instancias y esta afecta a los hermanos. En la benigna relatividad autosómico dominante, los pacientes rara vez tienen más retracción de la piel, una voz profunda; y hernia inguinal.

2) Aislado tipo severo dominante de esta enfermedad. La forma ligada a X, es rara y puede estar asociada a una deficiencia de la lisis oxidativa.

3) Elastosis generalizada.

Facies: Caída e inversión de párpados, conjuntamente piel arrugada de la cara y acentuación del pliegue nasolabial, producen un "blood-hound" o aparenta ser viejo. (FIG. 30)

Estructura Bucal: La falta de elasticidad produce un colapso con una marcada inclinación de ambos labios, en especial el superior, con acentuación en la línea media del labio. Micrognacia y erupción dental anormal.

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental son alterados en algunos casos. Hipotonía muscular y cierre tardío de la fontanela anterior. Cadera dislocada y laxitud articular, hernias inguinales e hiatales. Colapso del divertículo gástrico y mucosa rectal. La piel del cuerpo entero aparece colgante; no es hiperelástico, es frágil y cicatriza con dificultad. Por la elasticidad de las cuerdas bucales la voz es aguda y resonante. Enfisemas, que da como resultado de la elastosis generalizada. El ventrículo derecho, troncos braquicefálicos y arteria pulmonar aumentan de tamaño y con

frecuencia fallecen a temprana edad. Estenosis pulmonar y vasos sanguíneos en las extremidades.

Datos de Laboratorio: Marcadores de fibras elásticas u oreina las fibras elásticas se ven disminuidas o ausentes dentro el cuerpo papilar y rodea los folículos polisebáceos con una orientación vertical. En el tejido conectivo, las fibras elásticas, están fragmentadas o deficientes y acortados. El valor del cobre es bajo pero alto en la orina. Ligado al X deficiencia en la lisis oxidasa en fibroblasto dérmicos.



FIG 31.-MALPOSICIÓN DENTAL DEBIDO A LA TEMPRANA DESTRUCCIÓN GINGIVAL Y PERIODONTAL²

NEUTROPENIA CÍCLICA

Sinonimia: Neutropenia periódica.

Es una forma de aganulocitosis por la disminución de neutrofilos en la sangre y médula ósea. La característica clínica aparece y regresa espontáneamente, en un patrón cíclico que es directamente asociado con el color de la sangre. Tiene un intervalo aproximado de 21 a 27 días, meses en una forma severa. Es probable que sea autosómico dominante, aunque carece de soporte.

Estructura Bucal: Ulceración gingival, estomatitis o ambas. A veces se ulcera la lengua, paladar o mucosa labial. (FIG. 31) Las úlceras son redondas de tamaño variable, 1 a 2 mm., o cm., con elevados bordes y una base de flujo sanguíneo. Es sintomático. Pérdida de hueso alveolar resultado movilidad dental. Las lesiones bucales se dan por una complicación de la infección. En la neutropenia al final de dos a cinco días. Las ulceraciones cicatrizan sin dejar costra, pero puede ocasionarlas, ya que es constante.

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Se manifiesta durante la infancia con fiebre leve, malestar,

garganta ulcerada, y en algunos casos, artritis, cefalea, y manifestaciones cutáneas.

Diagnostico Diferencial: Discrasias sanguíneas recurrentes, aftas, y parodontitis necrótica.

Datos de Laboratorio: La examinación hematológica presenta una marcada disminución de neutrófilos (3000 células por mm^3) por cada mes en un periodo de 5 días, reaparece, y dentro de tres a cinco días, la sangre vuelve a sus valores normales.

SÍNDROME DE FABRY

Sinonimia: Angioqueratoma universal de cuerpos difusos, angioqueratosis, lipoidosis glucolípidica.

Describe Anderson en Inglaterra, Fabry en Alemania, en 1898. Sweeley y Kinosky en 1963 sugieren el nombre de lipoidosis glucolípidica caracterizan:

- 1) Angioqueratomas en piel
- 2) Dolor en las extremidades
- 3) Alteración en excreción del sudor
- 4) Elevación de la presión sanguínea
- 5) Aumento de tamaño cardíaco
- 6) La albuminuria

Ligado a X recesiva, con expresión amplia en varones y expresión parcial en heterocigotos femeninos.

Facies: Prognatismo moderado, labios prominentes y protuberancia frontal. La piel de la cara es afectado por angioqueratomas.

Estructura Bucal: Angioqueratomas similares a la piel, en la unión de la piel y mucosa en ambas partes de la línea media.

Características Sistémicas: Angioqueratomas de la piel hace que no blanquee a la presión, durante la infancia; entre los 7 a 10 años de edad. En la piel la lesión es maculo papular, pequeñas, múltiples y agrupadas; de color, violáceo a negro, con cavidades llenas de sangre mayores de 4 mm de diámetro y se desenvuelve sobre el área ilioacral, espalda, glúteos, escroto, muslo, y umbilical. En el cubito del antebrazo son difusos con un menor grado de queratosis; es frecuente ver cubierta esta lesión. Lesiones vasculares únicas de color moteado en las palmas de las manos.

Temperatura elevada y disminución en la sudoración.

El dolor afecta manos y pies, es espontáneo, debido a una anomalía de la conducción como resultado de un defecto de la mielinización; se incrementa con la edad. Durante la pubertad se presenta la tumefacción del tobillo y alrededor del ojo. Aumenta el lado derecho del corazón y la presión arterial. Alteraciones gastrointestinales, diarrea, dolor abdominal, náuseas y vómito. Varices y hemorroides. Opacidad superficial de la córnea, semejante a una intoxicación por cloroquin en ambos sexos. El fundi puede presentar los vasos retinales con una dilatación de la vena.

Diagnostico Diferencial: Síndrome Rendu-Osler-Weber. Otras enfermedades con angioqueratosis.

Datos de Laboratorio: Proteinuria, anemia asociado con uremia. Los eritrocitos muestran anomalías en la composición de fosfolípidos. Concentración anormal de trihexosil glicosíngolipidos séricos en; músculo liso, endotelio, células de soporte de vasos sanguíneos del riñón, piel, tracto gastrointestinal, corazón y sistema nervioso central y tejido reticuloendotelial.

Acumulación de lípidos causada por deficiencia específica de la enzima que cataboliza a los glicosíngolipidos. Biopsia de piel, de médula ósea y estudios microscópicos de sedimentos de orina demuestran la presencia de inclusiones lipídicas birrefringentes.



FIG 32.-ULCERACIÓN CORNEAL DEBIDO A LA AUSENCIA DE LAGRIMAS, ASIMETRÍA FACIAL²

DISAUTONOMÍA FAMILIAR

Sinonimia: Síndrome Riley-Day, disautonomía.

Riley en 1949, caracteriza:

- 1) Indiferencia congénita al dolor
- 2) Ausencia de lágrimas
- 3) Ausencia de papilas fungiforme lingual
- 4) Dificultad para deglutir

Es autosómico recesivo. Casi todo el parentesco son de ancestros judíos de Ashkenazi. Es frecuente una disautonomía entre judíos americanos.

Facies: Boca alargada con una inclinación simétrica facial, pestañas caídas. (FIG. 32) Ausencia de lágrimas y anestesia corneal como resultado de una ulceración corneal, con manchas en toda la superficie de la cara.

Estructura Bucal: Puede o no presentar papilas fungiformes y circunvaladas en la lengua; (FIG. 33) asociada con una disminución sensitiva a lo dulce y amargo como consecuencia de la disminución de papilas fungiformes.



FIG 33.- AUSENCIA DE PAPILAS FUNGIFORMES²

Características Sistémicas: Crecimiento físico, mental y psicomotor retrasado, estatura corta. Es evidente después del nacimiento; ya que el niño tiene dificultad para deglutir y regurgitar. Asintomático, sin coordinación motora, sudoración excesiva, fiebre elevada, de etiología desconocida. Disminuye el reflejo de náuseas, frecuente vómito, tiene una respiración en un corto período que puede resultar con pérdida del conocimiento, y un leve grado de retraso durante los primeros tres años. Ataxia, lenguaje nasal, y disartria. Hipotensión postural e hipertensión paroxística. Cifoscoliosis progresiva entre el 8 y 9 año de vida. El 25% mueren a fines de la primera década por infección pulmonar. Bronconeumonía recurrente, debido a la

probable aspiración frecuente de alimento. En hombres hay un tiempo de sobrevivencia más de 6 años de edad. Incluye una ligera ausencia a la prueba de reacción de histamina y una marcada reacción con epinefrina y medicamentos relacionados.

Datos de Laboratorio: Se recomienda una inyección intradérmica de histamina para que produzca una roncha. Ya que en estos pacientes al rascar la piel no produce el enrojecimiento normal de respuesta. No se ha podido demostrar que enzima está defectuosa. El portador no presenta un signo clínico pero se reporta una disminución de ácido vanilmandélico (VMA) que en adultos normales y HVA, ácido homovalérico.

DISQUERATOSIS INTRAEPITELIAL BENIGNA HEREDITARIA

Sinonimia: Síndrome Witkop-von Sallmann.

Witkop, Von Sallmann y Paton en 1960, caracterizan:

- 1) Placas de la conjuntiva bulbar
- 2) Aumento del grosor en la mucosa bucal

Es autosómico dominante; triracial en Carolina del Norte.

Facies: Afección del ojo durante el primer año de vida. El borde de huesos nasales, temporales y pterigoides se hacen gelatinosos. Hiperemia en la conjuntiva bulbar. La disqueratosis puede involucrar cornea y producir ceguera como resultado de una vascularización corneal. La fotofobia es común en los niños.

Estructura Bucal: Placas o membranas en la mucosa bucal de consistencia blanda y pliegues. (FIG 34) Se manifiestan al nacimiento pero se exacerbaban durante la primera década de la vida; son asintomáticas.



FIG. 34 LEUCOQUERATOSIS EN LA MUCOSA BUCAL²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Aparte de las características oftálmicas y de la mucosa bucal, otras mucosas no parecen estar afectadas.

Diagnóstico Diferencial: Nevo esponjoso blanco, enfermedad de Darier-blanco, y lesiones bucales de paquioniquia congénita.

Datos de Laboratorio: La histología de la conjuntiva, membranas mucosas y bucales revelan vacuolización del estrato espinoso, acantosis, eosinofilia espumosa y disqueratosis con un patrón "célula dentro una célula".

SÍNDROME HERMANSKI-PUDLAK

Sinonimia: Albinismo con diátesis hemorrágica y células reticuloendo-teliales pigmentadas.

Hermanski y Pudlak 1959, caracterizan:

- 1) Albinismo oculocutáneo
- 2) Hemorragias después del uso de aspirina
- 3) Deficiente acumulación de plaquetaria
- 4) Acumulación de pigmentación ceroides reticuloendotelial y células mucosas.

Es autosómico recesivo.

Facies: Clínicamente se parecen a los albinos negativos a tirosinasa, con escaso cabello de color blanco, piel de color rosado, nistagmos y un marcado reflejo rojo. Los pacientes que viven en zonas tropicales expuestos al sol su cabello es de color rojo, con numerosos nevos y pecas. (FIG 35)

Estructura Bucal: Espontáneas hemorragias gingivales, epistaxis, después de una extracción o una cirugía bucal tiene una hemorragia prolongada. La administración de aspirina puede aumentar la diátesis sanguínea. Al raspado de la mucosa bucal los pacientes muestran una acumulación de pigmento de tipo ceroides.

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. El análisis del pigmento defectuoso presenta un defecto en la actividad de la tirosinasa y un acumulo de pigmento de fonolamine en los melanocitos. Hay una acumulación de pigmento de tipo ceroides en las células reticuloendoteliales en el sedimento urinario y mucosa bucal. Las plaquetas tienen una deficiencia de los cuerpos densos que

contienen un valor reducido de serotonina, ATP, y ADP que intervienen en la agregación plaquetaria.

Diagnóstico Diferencial: Síndrome albinismo positivo a tirosinasa, síndrome de albinismo amarillo mutante y síndrome con deficiencia de agregación plaquetaria

Datos de Laboratorio: Agregometría plaquetaria, y microscopía electrónica revelan una deficiencia de plaquetas, cuerpos densos que es de utilidad para el diagnóstico.



FIG 35.- EQUIMOSIS INFRAORBITAL SEGUIDO POR UN TRAUMA MENOR.²

SÍNDROME LESCH-NYHAN

Sinonimia: Deficiencia de HGPRTasa

Lesch y Nyhan en 1964, caracterizan:

- 1) Hipenuricemia
- 2) Coreoatetosis
- 3) Retraso físico y mental
- 4) Automutilación

Ligada a X, autosómico recesivo.

Facies: Los niños presentan automutilación de labios, con múltiples cicatrices en cara, orejas y cabeza debido a traumatismos e infecciones. (FIG 36) En la cara se presenta coreoatetosis.

Estructura Bucal: Afecta más al labio inferior debido a la automutilación. Disartría al hablar, y acentuado por la destrucción del labio.

Características Sistémicas: Retraso físico y mental. Amputación de las falanges debido a una automutilación. Frecuentes traumas en la cabeza. Con sensibilidad; ya que emite sonidos

de alarido durante la automutilación. Corcoatetosis en el cuello y extremidades.

Espasmo opistónicos, distagia, e hiperreflejo. Displegia leve y, espasmos cuadripares severos. La manifestación del sistema nervioso central parece estar relacionada con la función de la ganglia basal que en un estudio postmortem se observa una deficiencia de HGPRTasa; ya que en individuos normales esta sustancia tiene una gran actividad en la ganglia basal. Hematuria y una alta concentración de ácido úrico.



FIG 36.- DESTRUCCIÓN DEL LABIO INFERIOR DEBIDO AL TEJIDO TRAUMATIZADO.²

Datos de Laboratorio: Ausencia de la enzima hipoxantina guanina fosforilo sintetasa (HGPRTasa) en cerebro, hígado, fibroblastos, y eritrocitos, con el incremento de la síntesis de purina y una excesiva formación ácido úrico. Un proceso idéntico se usa para determinar al portador y para el diagnóstico prenatal.



FIG 37.- FACIES SEMEJANTE A UNA MASCARA CON PARÁLISIS FACIAL BILATERAL.²

SÍNDROME DE MOEBIUS

Sinonimia: Displegia facial congénita.

Rara vez este tiene consanguinidad entre parientes de pacientes afectados. Sin historia familiar representa ejemplos aislados. Es probable que tenga una herencia multifactorial. De etiología desconocida, Moebius indica la causa; agénesis nuclear en 1880; y una atrofia nuclear como causa secundaria por la falla de formación de músculo, caracterizado por:

- 1) Parálisis facial congénita bilateral
- 2) Pérdida del músculo abductor del ojo, unilateral o bilateral
- 3) Anomalías de las extremidades
- 4) Hipoplasia de músculo torácico y braquial
- 5) Afección de otros nervios craneales, en especial hipoglosos.

Facies: La cara tiene apariencia de máscara debido a la parálisis facial bilateral; (FIG 37) enfatizándose cuando ríen o lloran. Generalmente la parálisis facial es parcial y no involucra al tercio inferior de la cara. Se observa convergencia de los ojos, ptosis de los párpados, epicantho, nistagmos y microftalmia.

Estructura Bucal: Sialorrea y defectos del lenguaje; debida a una parálisis y malposición del labio. En una relación 1:3 se involucra la afección del hipogloso. Presenta úvula bifida, micrognacia y parálisis de los músculos masticatorios.

Características Sistémicas: Crecimiento físico en límites normales. Retraso mental leve. Anomalías esqueléticas que incluye pies deformes unilateral o bilateral, sindactilia, adactilia, polidactilia, branquidactilia, y dislocación de la cadera congénita. Aparte de la musculatura facial, afecta otros grupos musculares como: pectorales, trapecios, cuádriceps, magno, serratos y semimembranosos.

Diagnóstico Diferencial: Se considera a la parálisis facial por traumatismos y trisomía 21.

SÍNDROME DE NEOPLASIAS MÚLTIPLES ENDOCRINAS (IIB)

Sinonimia: Síndrome de Cowden o síndrome de neoplasias y hamartomas múltiples.

Es autosómico dominante asociado a la mutación del cromosoma 10; caracterizado por:

- 1) Neuromas
- 2) Neoplasias endocrinas.

Facies: Lesiones papilomatosas y líquenoides (FIG 40) en oreja, parte lateral del cuello, nariz, periorbital, glabella y peribucal.



FIG 38.- NEUROMAS PARTE ANTERIOR DE LA LENGUA ¹

Estructura Bucal: Múltiples neuromas en la mucosa de 1 cm. que se localizan en el labio inferior, parte anterior de la lengua y en el ángulo de la boca aparenta una lesión de acantosis nigra. (FIG 38-39-40)



FIG 39.- LESIONES PAPILOMATOSAS DE LAS COMISURAS LABIALES. ²

Diagnóstico Diferencial: Enfermedad de Darier, esclerosis tuberosa, acantosis nigra.

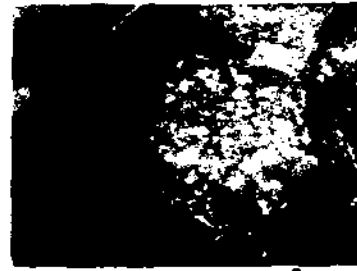


FIG 40 NEUROMAS EN LA MUCOSA DE 1 cm. ²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Las lesiones aparecen durante la infancia junto con tumores renales y de tiroides. Los neuromas cutáneos son múltiples semejante a grados de la enfermedad de Darier y esclerosis tuberosa. El pecho puede presentar fibroadenomatosis, hipertrofia vaginal y carcinoma en senos. Alteraciones de tiroides como "bocio", adenoma fetal y adenocarcinoma folicular (FIG 41-42). A amplia variedad de neoplasias como: pólipos en colon o divertículos o ambos, ganglioneuromatosis de colon, meningioma en el canal del oído, y lesiones angiomasas de tejido blando y duro.

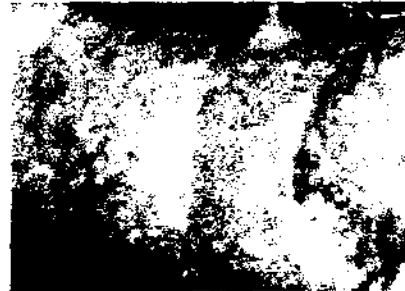


FIG 41.- LESIONES PAPILOMATOSAS EN MUCOSA LABIAL. ²



FIG 42 PACIENTE CON SÍNDROME DE COWDEN MOSTRANDO AGRANDAMIENTO DE LA TIROIDES. ²

NEUROFIBROMATOSIS

Sinonimia: Enfermedad de von Recklinghausen.

von Recklinghausen en 1882, caracteriza;

- 1) Neurofibromas múltiples en piel
- 2) Pigmentación cutánea.

Es autosómico dominante.

Facies: Múltiples neurofibromas en cara, cabeza y cuello



FIG 44.- NEUROFIBROMATOSIS EN PIEL ¹

Estructura Bucal: Afecta más a la lengua en los bordes laterales.(FIG 43)



FIG 43.-NEUROFIBROMAS EN PISO DE BOCA ¹

Características Sistémicas: Retraso mental. Múltiples manchas café con leche en la piel durante la infancia. Los neurofibromas pueden ser nodulares o difusos; (FIG 44) y pueden variar de tamaño desde mm. hasta cm. de forma esférica y elevadas, un tratamiento quirúrgico predispone a malignizar la lesión. En un 6% de las lesiones se maligniza. Neurofibromas óseos que afectan de manera particular a la mandíbula. (FIG 45) Cifosis y presión de la médula espinal y parálisis. Se cree que en las lesiones intróseas son por una displasia mesodérmica.

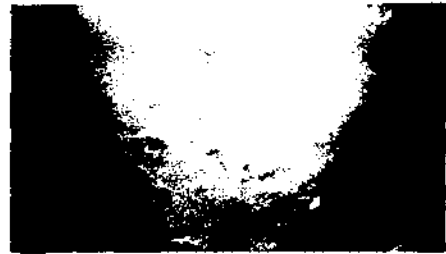


FIG 45 NEUROFIBROMAS EN LA PIEL ²

Diagnostico Diferencial: Lipomatosis múltiple esclerosis tuberosa; facomatosis y síndrome de leopardo.

Datos de Laboratorio: La biopsia cutánea o intrabucal de un neurofibromas sirven para dar el diagnóstico.



FIG.46 PRESENTA OJERAS Y PLEGUES GRUESOS DANDO UNA APARIENCIA TOSCA. ²

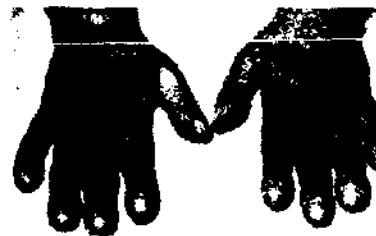


FIG 47. TERMINAL DE LAS FALANGES EN FORMA DE PALILLOS DE TAMBOR. ²

PAQUIDERMOPERIOSTOSIS

Sinonimia: Síndrome Touraine-Soulente-Golé.

Touraine en 1935, caracteriza:

- 1) Cara tosca, frente arrugada y pericráneo
- 2) Dedos en forma de palillos de tambor
- 3) Formación de hueso periostico, en especial sobre la terminación distal de huesos largos.

Es autosómico dominante.

Facies: Engrosamiento de la piel sobre la cara, frente, pericráneo. La cara presenta ojeras y pliegues gruesos dando una apariencia tosca. Tienen una apariencia de enojo, mirada preocupada y envejecimiento prematuro. El pliegue nasolabial es profundo. En el pericráneo aumenta el grocer y da una superficie corrugada se describe como "pericráneo de bulldog" o cutis verrucosus girata. (FIG 46)

Estructura Bucal: El pliegue nasolabial es profundo y exagerado, de este modo se estira inclinando la comisura de labio.

Características Sistémicas: Aparece en la pubertad y progresa por 10 años y se estaciona. Afecta a varones y un 15% a mujeres.

La piel es tumefacta con poros sebáceos, tapones de sebo. Pseudo ptosis, causa por engrosamiento del párpado, en un estado severo la visión se obstruye. Hiperhidrosis de pies, manos y cara. Las uñas son gruesas y curvas. La terminación de los dedos de las manos y del pies son bulbosas y grotescas;(FIG 47) es producida por una hiperplasia del tejido blando con obstrucción brusca en la articulación interfalangea distal.

En estadios tempranos de la enfermedad hay cambios óseos que tienden a ser limitados en la parte distal de los huesos metacarpos, metatarsos y falanges proximales. El periostio es difuso e irregular incrementando su osificación en la circunferencia del hueso afectado, sin alterar su forma; y severa afectación al esqueleto excepto el cráneo. Formación osteofítica del periostio dentro de los tendones e inserciones membranosas que finalmente osifican los ligamentos y tendones produciendo una anquilosis por ejemplo en la articulación de la espina dorsal.

Diagnostico Diferencial: Osteoartropatía pulmonar hipertrófica, acromegalia, acropachí tiroidea, dedos en forma de palillo de tambor congénita, osteoartropatía idiopática familiar de la infancia, lepra lepromatosa.

PAQUINIQUIA CONGÉNITA

Sinonimia: Síndrome Jadassohn-Lewandowski.

El nombre "Paquiniquia congénita", se aplicó en engrosamiento de las uñas caracterizado por:

- 1) Paquiniquia congénita
- 2) Hiperhidrosis y queratosis palmo plantar
- 3) Queratosis folicular
- 4) Leucoqueratosis bucal.

Es autosómico dominante.

Estructura Bucal: Leucoqueratosis bucal, (FIG 48) la lengua tiene una placa blanca a gris de paraqueratina.(FIG 48) Lesiones semejantes a las herpéticas, vesículas, y úlceras. Retardo en la erupción infantil.



FIG.48.-MARCADO ENGROSAMIENTO DE LA MUCOSA LINGUAL.²

Características Sistémicas: Las uñas de manos y pies al nacimiento, son gruesas y duras. El espacio entre la uña y matriz de la uña esta ocupada por una sustancia amarillenta a café con la consistencia de queratina. Por tanto, (FIG 50) la uña es invadida hacia arriba, se pierde y crece nuevamente; este proceso es frecuente y se incrementa de una manera severa con una inflamación periungual. Hiperhidrosis de palmas en contraste con una hipohidrosis generalizada, queratosis palmar-plantar, y erupción bulbosa en la superficie plantar de dedo del pie y talón, durante el verano. Verrugas y pápulas pequeñas con un tapón de queratina central; que aparece durante la infancia en áreas del codo, rodilla, popliteo y glúteos. (FIG 51)



FIG. 49 QUERATINIZACION DE LA MUCOSA BUCAL.²

Diagnostico Diferencial: La paquioniquia de tipo Jackson-Lawler congénita es similar al de tipo Jadassohn-Lewandowski, pero las diferencias siguientes son reconocidas en el síndrome Jackson Lawler que son:

- 1) Ausencia de queratosis bucal
- 2) Presenta dentición neonatal con hipoplasia del esmalte
- 3) Presenta quistes epidermoides cutáneos.



FIG.50 ENGROSAMIENTO Y ELEVACIÓN DEL BORDE LIBRE DE LAS UÑAS.²

Las manifestaciones clínicas restantes son idénticas. Otras como: nevo esponjoso blanco de Cannon, disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria, disqueratosis congénita.



FIG 51. PÁPULAS FOLICULARES SOBRE EL CODO.

SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS

Sinonimia: Poliposis intestinal II.

Hutchinson en 1896, Peutz en 1921 y Jeghers en 1948, caracterizan:

- 1) Pigmentación melanótica mucó-cutánea.
- 2) Pólipos intestinales

Es autosómico dominante.

Facies: Presenta máculas café, violáceas, o negras en la piel, alrededor bucal, nasal, y orificio orbital. Las máculas pigmentadas son de unos cuantos milímetros de diámetro, varía en el número y grado de pigmentación de acuerdo con la edad. El paciente anciano, pierde de número de máculas y el grado de pigmentación.(FIG 52)



FIG 52.- MACULAS MELANÓTICAS³

Estructura Bucal: En el labio inferior y la mucosa bucal hay máculas pigmentadas; el paladar, encía, rara vez en lengua y piso de boca. Las manchas melanocíticas son de 12 mm. de diámetro en la piel. Las máculas cutáneas pigmentadas con frecuencia palidecen en la pubertad, pero la pigmentación permanece en boca. (FIG 53)



FIG 53.-MANCHAS MELANÓTICAS EN LA MUCOSA YUGAL¹

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Pigmentación de las extremidades, conjuntiva, y mucosa nasal. El componente más importante son los pólipos intestinales. Los sitios involucrados son el yeyuno, ileon, intestino grueso, recto, estómago, duodeno y apéndice.

Los pólipos pueden producir intuscepción, ocasionando saturnismo con una severa obstrucción intestinal y fallecer. Los problemas gastrointestinales aparecen antes de la tercera década de la vida. Algunos presentan pólipos en la vejiga, nariz, cervix, y bronquios. Aumenta el número de tumores de las células de la teca ovárica.

Diagnostico Diferencial: Pólipos intestinales I, (pólipos en colon), síndrome de Gardner y enfermedad de Addison

Datos de Laboratorio: Para establecer el diagnostico son útiles las radiografías del tracto gastrointestinal.

PSEDOXANTOMA ELATICO

Sinonimia: Síndrome Gröblad-Strandberg.

Es autosómico recesivo.

- 1) Cambios dermatológicos
- 2) Estrías inguinales
- 3) Episodios hemorrágicos recurrentes del tracto gastrointestinal
- 4) Pulso débil
- 5) Falta de visión.

Facies: Cambios dermatológicos. Pacientes ancianos carecen de la vista. Puede aparecer en la pubertad o a una edad más temprana, la piel peribucal se hace redundante, acentuado en el pliegue de la piel y arruga con resultado apariencia de "hound-dog".

Estructura Bucal: Al cambio peribucal, forma nódulos amarillentos por acumulo de fibras colágena se presentan en labial, bucal, mucosa tonsilar, paladar blando y duro.

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales. Se presenta en la infancia y al inicio de la segunda década. Engrosamiento de la piel con acumulación de pápulas lisas amarillas con ligera elevación, de cualquier área

del cuerpo; peribucal, cuello, axila, ingra, y codo el sitio más frecuente. La piel pierde elasticidad y adquiere una apariencia coriacea.

En el fundoscopio se observan estrías inguinales, complicación en la membrana bruch y es común alrededor del disco óptico; hemorragia retinal con defectos de visión; central corioretinitis, y degeneración macular. Calcificación de arterias periféricas como consecuencia disminuye o se ausenta el pulso en ambos brazos y piernas. Hipertensión, angina pectoral, y angina abdominal, episodios hemorrágicos se presentan en el tracto gastrointestinal, riñón, vejiga, útero, mucosa nasal, articulación, y cráneo.

Diagnostico Diferencial: Se debe diferenciar con alteraciones asociadas con estrías inguinales, elastosis senil.

Datos de Laboratorio: El defecto básico es la calcificación de fibras elásticas. A la biopsia piel o de membranas mucosas presenta calcificación de fibras elásticas. Aumenta el nivel de colágena lisina e hidroxilisina tiene en importancia elevación de glutamina en el elastina.



FIG. 54.- EL CUELLO ES EL SITIO DONDE HAY CAMBIOS DERMATOLÓGICOS²

NEVO ESPONJOSO BLANCO

Sinonimia: Nevo esponjoso blanco de Cannon, enfermedad Cannon.

Se puede presentar al nacimiento o antes de la pubertad. Es caracterizado por placas esponjosas blancas o cualquier parte cercana a la mucosa bucal, con desarrollo variable.

Es autosómico dominante, afecta ambos sexo, y raza negra.

Estructura Bucal: La mucosa es engrosada, corrugada, o plegada y blanda. La queratina superficial tiene una tendencia a descamarse con el tiempo, residuos ásperos. El margen libre gingival, simétrica; en rara instancia, es unilateral. La placa blanca es asintomática; por lo tanto, es frecuente que sea un hallazgo por accidente.

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental normal. Se puede presentar un aumento de variable grosor nasal, laringe, esófago, anal y mucosa gingival.

Diagnostico Diferencial: Paquioniquia congénita, disqueratosis intraepitelial benigna hereditaria; y leucoedema.

Datos de Laboratorio: La alteración histológica es caracterizada por marcas esponjosas de estrato epitelial.

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON AFECTACION EN MAXILAR Y MANDIBULAR.

SÍNDROME APERT

Sinonimia: Acrocefalosindactilia tipo I.

Baumgarther en 1842, Apert lo presentó en 1906, es caracterizada como craneosinostosis:

- 1) Tubiribraquicefalo
- 2) Sindactilia de manos y pies.

Es autosómico dominante; afecta con edad paterna avanzada.

Facies: El tercio medio de la cara aparece aplastada y subdesarrollada, resultando un relativo prognatismo mandibular. Nariz pequeña y algo en forma de pico de loro. Hipertelorismo y estrabismo, la órbita es plana, y el ojo suele ser proptósico. Forma una extensa muesca horizontal justo en la parte superior de la frente a través de la supraorbita en algunos infantes. (FIG. 55)



FIG.55.- FRENTE BULBOSA, HIPERTELORISMO OCULAR, Y FUSIÓN DE LOS DEDOS²

Estructura Bucal: Paladar hendido con arco elevado, en ocasiones con un surco en la línea media. Uvula bífida, hipoplásia

maxilar con relativa prognatismo mandibular y condensación de la arcada superior, con forma de V. (FIG 56) Apilamiento dental, engrosamiento del proceso alveolar. El paladar tiene una acentuada protusión de la porción media del labio superior.



FIG 56.- APIAMIENTO CON UN MARCADO ENGROSAMIENTO DEL PROCESO ALVEOLAR.²

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales. Los pacientes tienen una inteligencia por abajo de lo normal. Afecta ambos sexos. El cráneo es oxicefálico, ovoide y braquicefálico, con una elevación prominente, frente prominente. El frontal y temporal sobre salen. El ápice del cráneo se localiza anterior o cerca del bregma, la región occipital es plana y en el mismo sitio vertical como el cuello. Un número de pacientes presenta una abertura anterior a la fontanela, con el tiempo continúa en una abertura de la sutura frontal. En las radiografías, la fusión de la sutura coronal. Sindactilia simétrica de ambas manos y pies varía en grados de fusión parcial de la piel en una progresiva sindactilia ósea de metacarpos, metatarsos, y falanges. Cuando el tercer dedo de la línea media es completamente fusionado, es frecuente en uñas que da la apariencia de la mano como un guante.

Misceláneas: aplasia o anquilosis articular severa, de codo, hombro y cadera, anquilosis de vértebras, espina bifida, y estribo con pérdida auditiva.

Diagnostico Diferencial: Se considera el tipo de acrocefalosindactilia, síndrome Saethere-Chatzen, y síndrome de Cruzon.

SÍNDROME CARPENTER

Sinonimia: Acrocefalosindactilia, ACPS tipo II. Carpenter en 1901, caracteriza:

- 1) Acrocefalia
- 2) Braquimesofalange y sindactilia de tejidos blandos implicando el tercer y cuarto dedo
- 3) Polidactilia preaxial y sindactilia del dedo
- 4) Cadera valga y pes varus
- 5) Enfermedad del corazón congénita
- 6) Retraso mental
- 7) Hipogonadismo
- 8) Obesidad leve
- 9) Hemia.

Es autosómico recesivo.

Facies: Distopia del canto y se asocia con pliegue epicantal y depresión del puente nasal. Cornea mal desarrollada, microcornea, con ligera atrofia óptica, comeal obscura y borrosa con márgenes del disco. Implantación baja de las orejas y cuello corto.

Estructura Bucal: Mandíbula hipoplásica y por consecuencia es retrognata. El paladar es arqueado y elevado.

Características Sistémicas: Un bajo nivel de inteligencia, estatura baja, pero su peso se sobre promedia. La obesidad se presenta en el tronco, cara y detrás del cuello. Sinostosis prematura de sutura craneal que con frecuencia es asimétrica, dando como resultado distorsión de la calvaria y el cráneo en forma de torre. Las suturas sagital y lamboides se fusionan primero, por último la coronal. La fontanela anterior presenta ocasionalmente con el hueso Wormiano.

Las manos son cortas con dedos gordos. Sindactilia de tejido blando que tiene entre el 3^o y 4^o dedo. La falange proximal del pulgar tiene dos osificaciones centrales redondas; junto con el dedo gordo del pie presenta un centro distal

triangular. Una proyección en forma lenguado puede extenderse en forma radial de la epifisis de la falange proximal del dedo índice. Es frecuente braquimesofalange en todos los dígitos, agenesia de algunos medios falanges del segundo al quinto dedo.

Deformidad bilateral de pies y polidactilia preaxial con duplicación del segundo dedo del pie. Los dedos de los pies presentan sindactilia de tejido blando. En las radiografías, se presentan varios metatarsos y una replicación del segundo dedo del pie, y con una menor extensión el segundo metatarso. El primer metatarso es amplio y corto.

Los dedos de los pies son formados por dos falanges. Genua valga con desplazamiento lateral de la rótula. Movilidad de la cadera reducida. Enfermedad congénita del corazón, con un defecto septo ventricular, septo atrial, conductos evidentes arteriosos, estenosis pulmonar, y tetralogía de Fallot

Diagnostico Diferencial: Síndrome Noack, síndrome Laurence-Moon y acrocefalosindactilia.



FIG 57.- UN LIGERO HIPERTELORISMO FACIAL ²

QUERUBISMO

Sinonimia: Displasia fibrosa familiar.

Jones en 1933 caracteriza:

- 1) Lesión fibroósea mandibular
- 2) Enfermedad familiar

Autosómico dominante de expresividad variable.

Facies: Tumefacción bilateral o unilateral, asintomático, entre los 18 meses y 4 años de edad aparecen los primeros síntomas. Afecta el ángulo, rama ascendente, región retromolar de la mandíbula y parte anterior del maxilar. Cuando afecta el maxilar hay una elevación del piso de la órbita causando que las pupilas se eleven y la mirada este dirigida hacia arriba que provoca una apariencia de querubín. Con hipertelorismo ocular. (FIG 57)

Estructura Bucal: El hueso es sustituido por tejido fibroso con células gigantes multinucleadas dispersas, desplazamiento de la dentición primaria con ausencia de molares en la dentición adulta. (FIG 59) En las radiografías, tiene una apariencia de "burbujas de jabón", que se extiende bilateralmente en el ángulo y rama de la mandíbula; sin afectar el cóndilo. Cuando se afecta el maxilar son en las áreas del antro y tuberosidad. (FIG 58)

Durante la pubertad la boca aumenta de tamaño, cuando la tumefacción que tiende a estacionarse y es regresiva. En casos severos, hay complicaciones de masticación, deglución, respiración y lenguaje.



FIG 58.-FALTA DE ERUPCIÓN DEBIDO A LA RETENCIÓN INTRAÓSEA.²

Características Sistémicas: Ocasional afectación de hueso largos y linfadenopatía cervical.

Diagnóstico Diferencial: Tumores odontogénicos (ameloblastoma), displasia fibrosa, tumores metastásicos de la boca, quiste óseo aneurismático, y tumor central de células gigantes de la boca.

Datos de Laboratorio: Los niveles de fosfatasa alcalina pueden estar elevados durante el desarrollo de la enfermedad.



FIG 59.-AREAS MULTIOCLARES SEMEJANTE A UN QUISTE EN LA RAMA ASCENDENTE DE LA MANDIBULA.²

DISOSTOSIS CRANIOFACIAL

Sinonimia: Síndrome de Crouzon.

Crouzon en 1912 caracteriza:

- 1) Sinostosis craneal
- 2) Exoftalmos bilateral con estrabismo externo
- 3) "Cara de rana" y nariz de "pico de loro"
- 4) Prognatismo mandibular relativo.

Es autosómico dominante de completa penetración. Se presenta casos esporádicos con una historia familiar negativa, de este modo representa nuevas mutaciones.

Facies: Apariencia de cara de rana con exoftalmos; que es debido a la profundidad de las órbitas. Hipertelorismo ocular e hipoplasia maxilar. Esta última característica produce un prognatismo mandibular relativo y el labio superior es corto. El cráneo es braquicefálico con prominencias frontales y el cierre de la sutura sagital. (FIG 60)



FIG 80.-EXOFTALMIA, HIPERTELORISMO, Y LABIO SUPERIOR CORTO.²

Estructura Bucal: Maxilar hipoplásico, la bóveda palatina en forma de "V", maloclusión y hendidura parcial del paladar. (FIG 81)

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales, en las radiografías, la suturas coronal, sagital, y lambdoidea, con sinostosis. El nervio óptico está dañado; y rara vez hay nistagmos. (FIG 62)



FIG 61.- PROGNATISMO RELATIVO MANDIBULAR.²

Diagnóstico Diferencial: Síndromes de displasia cleidocraneal, acrocefalosindactila, y craniosinostosis.

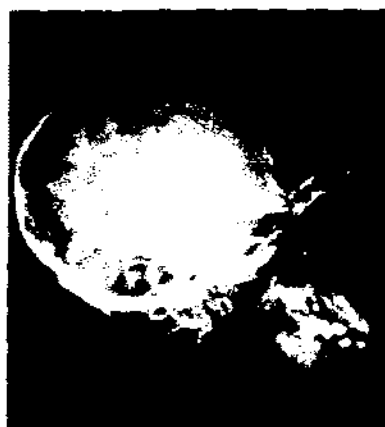


FIG 62.- EL CRÁNEO ES BRAQUICEFÁLICO CON PROMINENCIAS FRONTALES Y EL CIERRE DE LA SUTURA SAGITAL.²

HIPEROSTOSIS CORTICAL INFANTIL

Sinonimia: Síndrome Caffey-Silverman, Síndrome Smith.

Röske en 1930 y más tarde clínico y radiográfico Caffey y Silverman en 1945 y Smith en 1946. Caracterizan:

- 1) Tumefacción bilateral sobre la mandíbula y otros huesos
- 2) Neoformación ósea
- 3) Hiperirritabilidad
- 4) Fiebre leve.

Es autosómico dominante con una penetración incompleta y expresividad variable

Facies: Tumefacción bilateral facial en la rama, ángulo y cuerpo de la mandíbula, con palidez sobre el sitio implicado. (FIG 63)

Estructura Bucal: Afecta principalmente a la mandíbula. En la radiografía se observa un proceso de hiperostosis expansiva de la superficie cortical que rodea o hace roma la apófisis coronoides mandibular; al iniciar la lesión los elementos hiperostóticos se separan del hueso subyacente por una delgada línea radiolúcida. Maloclusión severa.

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Es una enfermedad ósea proliferativa que acorta la vida. Afecta en menor medida a la clavícula, huesos largos maxilar, costillas y escápula. Se manifiesta entre el segundo al sexto mes de vida. Algunos casos

se tienen reponidos en útero. La anomalía congénita de los vasos sanguíneos que nutren el periostio de los huesos; se sugiere como etiología de la forma familiar. Es una enfermedad autolimitante. La cubierta del tejido blando es benigno y edematoso, con estadios de exacerbación y remisión. De manera concomitante o precediendo a la tumoración hay dolor, fiebre e irritabilidad.

Diagnostico Diferencial: Osteomielitis, parotiditis epidémica, y tumores parotídeos.

Datos de Laboratorio: El gammagrama con tecnecio^{99m} puede facilitar el diagnóstico; ya que a menudo es positivo antes de que se detecten en la radiografía; se incluyen la velocidad de sedimentación eritrocítica, alta concentración de fosfatasa, anemia, leucocitosis y en ocasiones, trombocitopenia o trombocitosis.



FIG 63.- TUMEFACCIÓN BILATERAL SOBRE RAMA DE LA MANDÍBULA.²



FIG 64.- PACIENTE CON PECHO APLANADO Y ARACNOACTILIA.²

SÍNDROME DE MARFAN

Sinonimia: Dolicostenomegalia, aracnodactilia.

Es autosómico dominante, caracterizado por:

- 1) Aracnodactilia, crecimiento desproporcionado y otras anomalías esqueléticas
- 2) Luxación del cristalino
- 3) Aneurismas aórticos.

Facies: La cara larga y delgada, miopía, esclerótica azul y luxación del cristalino

Estructura Bucal: bóveda palatina estrecha, maloclusión y disartrósia de la ATM. (FIG 65)

Características Sistémicas: Son altos, de extremidades relativamente largas, manos grandes con dedos largos y laxitud articular. Las extremidades y los dedos tienen longitud en desproporción con el tronco; la alteración del tórax incluye protrusión o indentación de las costillas; rectitud de la espalda y grados variables de escoliosis. (FIG 64) Alteraciones cardíacas como prolapso de la válvula mitral, la dilatación de la aorta ascendente, puede producir insuficiencia aórtica y cardíaca; la disección constante de la aorta puede causar aneurismas que producen un alto riesgo de muerte. En las alteraciones oculares se incluyen luxación del cristalino, miopía, desprendimiento de la retina.

Diagnostico Diferencial: Síndrome de Klinefelter, laxitud de las articulaciones y homocistinuria.

Datos de Laboratorio: El diagnóstico se basa en las anomalías características de los sistemas musculoesqueléticos, ocular y cardiovascular; así como antecedentes familiares positivos



FIG 65.- ALARGAMIENTO DE LOS SENOS MAXILARES Y PRONATISMO MANDIBULAR.²

SÍNDROME MELNICK-NEDDLES

Sinonimia: Osteodisplasia.

Menick y Neddles en 1986, caracterizan:

- 1) Displasia generalizada de huesos
- 2) Facies anormal.

Es autosómico dominante.

Facies: Exoftalmos, mejillas amplias, orejas largas, micrognacia y labios transversalmente largos. (FIG 88)



FIG 88.- EXOFTALMOS, DEPRESIÓN DEL PUENTE NASAL Y RETRUSION MANDIBULAR.²

Estructura Bucal: Micrognacia, maloclusión.

Características Sistémicas: Retraso mental. Desarrollo lento. Los adultos son pequeños y ligeros. El cuello es largo, hombros angostos y brazos cortos. Retraso en el cierre de la fontanela anterior, esclerosis en la base del cráneo. Falta de desarrollo del seno paranasal. La clavícula tiene una cortical irregular que sobresale. Los cuerpos vertebrales más altos de lo normal; este se puede ver mejor en el axis, atlas, y cóndilos del occipital. La vértebra torácica con una concavidad anterior con una doble punta. El radio y la tibia tienen forma de "S", debido al marcado arco. Ambas ensanchamiento de áreas metafisales del húmero, peroné, y tibia. La cresta iliaca es ancha en el área acetabular. El diagnóstico es esencial por radiografías, pero es típica la cara con anomalías óseas.

Diagnostico Diferencial: Síndrome Weissman-Netter.

Datos de Laboratorio: La fosfatasa alcalina elevada.

MUCOPOLISACARIDOSIS VII

Sinonimia: Deficiencia de B- glucoronidasa.

Sly en 1973, caracteriza:

- 1) Estatura corta
- 2) Deformidad esquelética progresiva
- 3) Hepatoesplenomegalia
- 4) Retraso mental después del primer año de vida.
- 5) Deficiencia de B-glucoronidasa.

Es autosómico recesivo.

Facies: Depresión del puente nasal, hipertelorismo, es semejante a las fosas nasales del MPS I-H; sin embargo, en MPS VII presenta corneas claras. La cabeza es alargada y prominencia frontal. En las radiografías, hay un cierre prematuro sagital de la sutura lambdoidea.

Estructura Bucal: Engrosamiento del proceso alveolar.

Características Sistémicas: Después de dos años disminuyen de estatura disminuye y retraso mental progresivo. Torácico-lumbar (convexo) y deformidad semejante a mamas de paloma desde el nacimiento. Al examen radiográfico revela deformidades en forma de garra en la parte torácica baja y vértebra lumbar superior, huesos cortos, tubulares, y una aproximación de los metacarpianos II-V. Hernia inguinal y umbilical, hepatoesplenomegalia, y piel laxa. La acumulación intracelular de ácido de mucopolisacáridos (AMPS) es responsable del fenotipo.

Diagnostico Diferencial: MPS I y MPS VI.

Datos de Laboratorio: En el hueso se encuentran granulocitos periféricos con una inclusión intracelular metacromática. La falta de actividad de B-glucoronidasa en fibroblastos y células blancas; es patognomónico de MPS VII. La disminución de la actividad B-glucoronidasa se presenta en heterocigotos.

SÍNDROME PFEIFFER

Pfeiffer en 1964, usua el nombre de acrocefalosindactilia, caracteriza:

- 1) Craniosinostosis con tumbraquicefalia.
- 2) Pulgar y el dedo gordo del pie son anchos.

Es autosómico dominante de variable expresividad.

Facies: La mitad de la cara es hipoplásica con depresión del puente nasal, orbitas profundas, prognatismo mandibular relativo, y prominencia leve de la superficie orbital. Hipertelorismo y en ocasiones estrabismos, proptosis; y una oblicua antimongoloide. La tumbraquicefalia craneal, es debido al cierre de las suturas (en especial la sutura coronal)dando las característica faciales.(FIG 67)



FIG 67.- HIPERTELORISMO, ANTIMONGOLISMO OBLICUO DE FISURAS PALPEBRALES, HIPOPLASIA EN FACIES. ²

Estructura Bucal: Hipoplasia maxilar como el resultado del paladar estrecho y profundo; prognatismo relativo y una oclusión clase III, úvula bifida.(FIG 68)

Características Sistémicas: Desarrollo mental en límites normales. El dígito es ancho con varias deformidades. Sindactilia afecta a los dedos 2-3 ó 3-4 en manos y pie. Braquiomiesofalangia, falanges ausentes y anormales, anchos; metatarsianos con epifisis accesorias, y múltiples centros de osificación en las falanges. La sinostosis es precedida de huesos que también pueden observarse en: carpales, tarsianos, metacarpianos, metatarsianos, vértebras cervicales, radio-humeral y radio-ulnar.



FIG 68.- PROGNATISMO RELATIVO Y UNA OCLUSIÓN CLASE III²

Diagnostico Diferencial: Síndrome de Saethre-Chotzen, acrocefalosindactilia de tipo Apert. El diagnóstico diferencial esta basado en la manera hereditaria, de las manifestaciones clínicas del síndrome Pfeiffer con anomalías de manos y pies. La mayoría de casos de Apert son esporádicos.

SMITH-LEMLI-OPTIZ.

Smith Lemli, y Optiz en 1964 caracterizan:

- 1) Hipoactividad fetal
- 2) Anomalías urogenitales
- 3) Retardo del crecimiento intrauterino
- 4) Múltiples anomalías esqueléticas

Es autosómico recesivo.

Facies: Microcefalia, blefaroptosis bilateral, nariz corta y fosas nasales anchas y micrognacia.(FIG 68)

Estructura Bucal: La cresta alveolar es ancha en el maxilar.

Características Sistémicas: Retraso mental severo. Al nacer son moderadamente pequeños e hipotónicos. Estatura corta, hombros angostos, cuello pequeño, irritables, emiten un chillido en caso de dolor, vómito frecuente y la inhalación causa neumonía secundaria. Las anomalías urogenitales se presentan en hombres comprendiendo hipospadias, criptorquidismo, y escroto hendido. Sindactilia en el segundo y tercer dedo. Dermatoestrías de palmas con pliegues similares a la de los simios y gran

número de dedos en espiral, y un peirón arqueado de tibia. Con menor frecuencia epifisis en punta, paladar hendido, polidactilia, sacro fisurado, implantación baja de las orejas, estrabismo, pliegue epicantal, cataratas, estenosis pilórica y anormal EEG y EKG.

Diagnóstico Diferencial: Síndrome Meckel y trisomía 13.



FIG 69.-RECIBEN NACIDO CON PTOSIS DEL PÁRPADO, NARIZ CORTA, Y MICROGNACIA.²

SÍNDROME WAARDENBURG

Sinonimia: Sordera congénita, copete blanco, distopia del canto, y heterocromía del iris.

Waardenburg en 1948, caracteriza:

- 1) Sordera congénita sensorineural
- 2) Desplazamiento lateral de canthi medial y lagrimal en el borde lateral de la raíz nasal en punta,
- 3) Blanco copete o poliposis
- 4) Heterocromía del iris
- 5) Hiperplasia de la porción medial de la ceja.

Es autosómico dominante.

Facies: Hipoplasia del cartilago nasal deprimiendo las fosas nasales y una ligera protrusión de la mandíbula. La punta de la nariz es redonda y esto da una nariz respingada. La distancia interpupilar tiene un incremento anormal; causando que la distancia del canto de como resultado una blefaromosis. (FIG 70)

Un copete blanco se presenta en menos de cinco pacientes; pero cuando presenta afecta de una manera severa. Con menor frecuencia el vitiligo, heterocromía del iris, o irides. El iris es de color azul aunque pueden ser parcial o total en especial presencia de un ojo azul o uno café, o dos pálidos, ojo azul en un afro-americano,

estrabismo. El punto lagrimal inferior es desplazado lateralmente.



FIG 70.-UN COPETE BLANCO, IRIS PALIDA, DISTOPIA DEL CANTO, LATERAL DESPLAZAMIENTO DE CONDUCTO LAGRIMAL, HIPOPLASIA DEL ALA NASAL.²

Estructura Bucal: Prognatismo con protrusión del labio inferior, y el arco del paladar es elevado, con desplazamiento lateral del ángulo mandibular.

Características Sistémicas: Sordera congénita sensorineural en el 20%. Esta afección puede ser variable en su grado y que puede tener rangos de sordera moderada bilateral. Hay pacientes que pueden presentar sordera unilateral profunda. La sordera presenta problemas debido a la ausencia del órgano de Corti.

Diagnóstico Diferencial: Cuando el síndrome presenta del todo las características es inconfundible; pero no obstante, algunas alteraciones asociados con heterocromía irides, como el síndrome Romberg, se incluye Vitiligo.

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS ASOCIADAS A LA HENDIDURA FACIAL

SÍNDROME ASOCIADO A FISURAS LABIAL Y PALATINA.

Sinonimia: Síndrome de van der Woude.

Afecta a ambos sexos, es autosómico dominante, caracterizado por:

- 1) Labio y paladar hendido
- 2) Labio con fisuras paramediales congénitas

Facies: Labio hendido o la cicatriz de reparación las fisuras paramediales del labio inferior. En ocasiones, adhesiones palpebrales.

Estructura Bucal: Fisura bilateral simétrica en el berbellón del labio inferior. Esta fisura puede ser más o menos de 3 mm. El hoyuelo puede ser circular o puede presentarse como una hendidura transversal en los músculos orbiculares. Con o sin excreción salival de manera espontánea o a la presión. La fisura puede ser un aislado hallazgo (33%) o asociado con labio y paladar

hendido (76%). Cuando se asocian con labio y paladar hendido, la hendidura es bilateral en el 80% de los casos. Anquiloglosia y úvula bífida.(FIG 71)

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales. Rara vez, esta es asociada con sindactilia de manos.

Diagnostico Diferencial: Todos los síndromes con hendiduras se tienen incluido como el OFDI y síndrome de popliteo pterigoideo.



FIG 71.- FOVEOLAS PARAMEDIALES²

ALTERACIONES SISTÉMICAS HEREDITARIAS CON IMPLICACIÓN DE MÚLTIPLES ESTRUCTURAS BUCALES.

DISPLASIA CLEIDOCRANEAL

Sinonimia: Síndrome Scheuthauer-Marie-Sainton, disostosis cleido-craneal.

Scheuthauer en 1871 y por Marie y Sainton en 1897. caracterizan:

- 1) Aplasia o hipoplasia de una o ambas clavículas
- 2) Desarrollo exagerado del diámetro transversal del cráneo
- 3) Osificación diferida de las fontanelas.

Es autosómico dominante.

Facies: Cara pequeña, depresión del punte nasal, y la base de la nariz es amplia. Afecta a los huesos intrmembranoso y endocondrales del cráneo y origina disminución sagital de la base craneal, agrandamiento transversal de la bóveda craneal y el retardo del cierre de fontanelas. Presión hidrocefálica sobre las regiones no biparietal, además de la extensión de la bóveda craneal. (FIG 72) osificadas en especial sobre las fontanelas, cause abombamiento frontal.



FIG 73.-PERDIDA Y RETRASO EN LA ERUPCION DENTAL.²

Estructura Bucal: La causa del retardo o retención dental se relaciona con carencia de cemento celular, dientes supernumerarios. La hipoplasia maxilar hace que la mandíbula parezca prognática.

(FIG 73)



FIG 72.- LA APROXIMADIDAD DE LOS HOMBROS HACIA LA LINEA MEDIA.²

Características Sistémicas: Son de estatura corta con cuello amplio y hombros angostos. Las clavículas pueden ser aplásico o hipoplásico unilateral o bilateral, la terminal acromiano. Debido a estos defectuosos huesos, en estos pacientes son capaces de hacer sus hombros al frente del pecho. Inclusive dislocación congénita de la cadera, subdesarrollo de pelvis, coxal vara o coxa valga, genu valgum, escoliosis, cifosis y costilla cervical.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:
Picnodisostosis, displasia mandibuloocral, y displasia cleidofacial.

SÍNDROME COCKAYNE

Cockayne en 1936, caracteriza:

- 1) Enanismo caquéctico
- 2) Envejecimiento prematura
- 3) Deficiencia mental
- 4) Microcefalia
- 5) Calcificación intracraneal
- 6) Deficiencia neurológico
- 7) Anormal pigmento de la retina
- 8) Sordera sensorineural
- 9) Fotosensibilidad.

Autosómico recesivo.

Facies: Cara semejante a un pájaro, acentuada por una nariz parecida a un pico, ojos surtidos, y huesos de la mejilla prominentes. (FIG 74) La vena facial son fácilmente idénticas por ausencia subcutánea sebácea. Microcefalia y pabellón auricular amplio.



FIG 74.-APARIENCIA SEMEJANTE A UN PÁJARO, POR UNA NARIZ EN PICO, OJOS SURTIDOS, Y HUESOS DE LA MEJILLA PROMINENTES.²

Estructura Bucal: Prognatismo, y extensiva caries dental. Hipoplasia del condilo y anodoncia congénita parcial.

Características Sistémicas: Su peso al nacer está en el límite normal, pero un retraso en el crecimiento en el segundo año de vida, resultando un enanismo. Retraso mental avanzado. En el CNS presenta microcefalia, mineralización generalizada en la corteza, ganglia basal, y cerebelo; demielinización severa, sustancia blanca en la subcortical, ataxia cerebelosa, corestetosis; sordera

sensorineural, y ceguera. Cifosis, anquilosis, cuerpo largo, manos y pies amplias, implica contracturas fijas el tobillo, rodilla, codo, y en ocasiones engrosamiento periarticular de la unión interfalangea de manos y pies. Criptoquidismo en el 50% de los casos.

Fotosensibilidad, en las áreas de la piel expuestas a la luz solar; áreas en forma de mariposa en la cara con severa complicación. La fotodermatosis es responsable de la cicatrización y pigmentación en pacientes ancianos. enoftalmos, atrofia óptica, y arteriola ocular angosta. Máculas moteadas pigmentadas. Puede desarrollan cataratas alrededor de la pubertad.

Diagnostico Diferencial: Progeria, síndrome Rothmund-Thomson, síndrome de Bloom, y la fotodermatosis.

Datos de Laboratorio: Hiperinsulinemia e hiperlipoproteina mia en algunos pacientes.

DISPLASIA FRONTOMETAFISIAL

Gorlin y Cohen en 1969, caracterizado por:

- 1) Sordera
- 2) Forma supraorbital pronunciada

Es autosómico dominante, ligada a X.

Facies: Supraórbita prominente, leve asimetría facial, puente nasal ancho, ligero antimongolismo oblicuo de fisuras palpebrales, cejas, y un mentón pequeño en punta. En las radiografías muestra una alteración frontal prominente, gruesa, ausencia de senos frontales, y el margen orbital de forma de "Hershey-Kiss". (FIG 75)



FIG 75.-AUSENCIA DE LA DENTICIÓN PERMANENTE Y DIENTES PRIMARIOS RETENIDOS.²

Estructura Bucal: Maloclusión con *masaca* antegonial en la parte baja de la mandíbula y proceso condilar. Ausencia de la dentición permanente y dientes primarios retenidos. (FIG 76)



FIG 75.- SUPRAORBITAL PROMINENTE Y MENTÓN PEQUEÑO.²

Características Sistémicas: Desarrollo físico es disminuido y desarrollo mental retardado. Los huesos largos incrementada su densidad en la región metafisaeal, produciendo una deformidad tipo flask Erlenmeyer. Marcada proyección del hueso iliaco y coxis. El occipucio tiene una relación anormal a la primera vértebra cervical, con el foramen magno.

Sordera conductiva debido al aparente cambio del hueso. Pecho aplastado, cuerpo generalizado hirsutism, aracnodactilia, clinidactilia de los dedos del pie, anquilosis y movimiento disminuido del codo, muñeca, rodilla, tobillo, y formación quetoide. Metacromasia fibroblástica.

Diagnostico Diferencial: Enfermedad pyle, displasia craneometafisaeal, displasia craneodifisaeal, y osteopetrosis.

SÍNDROME DE GARDNER

Sinonimia: Poliposis intestinal III, síndrome poliposis intestinal osteomatoso.

Gardner en 1953. caracteriza:

- 1) Osteomas múltiples en huesos faciales
- 2) Quistes epidérmicos triquinemas
- 3) Poliposis del intestino grueso que malignan
- 4) Tumores fibrosos de la piel o mesenterio o ambos, lipomas o lipofibromas o ambas.

Es autosómico dominante

Facies: Asimétrica facial cuando los osteomas son los suficientes grandes; afectando el frontal y maxilar precede la apariencia de pólipos intestinales (FIG 77) El osteoma y oblitera al seno paranasal, en especial los senos esfenoidal y etmoidal. (FIG 78)

Estructura Bucal: Múltiples osteomas en el maxilar y mandíbula; odontomas compuestos, hipercementosis y erupción dental retardada.



FIG 77.-PRESENTA OSTEOMAS EN LA PARTE FRONTAL.²

Características Sistémicas: Crecimiento físico y desarrollo mental en límites normales. Múltiples poliposis intestinales del colon y recto con una tendencia a una degeneración maligna. Los poliposis se presentan antes de la pubertad. Quistes epidérmicos, triquinemas y mesenterio que puede estar presente como lipomas. Los huesos largos pueden estar presentes en el sitio de los osteomas, pequeño y mímico osteomielítico.

Diagnostico Diferencial: Poliposis intestinal I, II, IV tipo juvenil poliposis coli, y síndrome hamartomas múltiples.

Datos de Laboratorio: Las radiografías intestinales de contraste con bario comprueban la existencia de los pólipos. La histología del osteoma con dos variantes; la primera se compone de hueso compacto denso con tejido medular disperso. La otra forma consiste en trabéculas laminares de hueso esponjosos con gran cantidad de espacios medulares fibrolipídicos; con gran actividad osteoblástica.



FIG 78.-CRANEO CON MÚLTIPLES OSTEOMAS²

SÍNDROME DE HIPERTELORISMO-HIPOSPADIAS

Sinonimia: Síndrome Optiz, síndrome BBB.

Optiz en 1965 caracteriza:

- 1) Hipertelorismo
- 2) Hipospadias

Es probable que sea autosómico dominante, limitación en el sexo. Los hombres con este síndrome son severamente afectados con el tiempo en las mujeres pueden o no manifestarlas.

Facies: Hipertelorismo con un ligero mongoloides. Estrabismo y pliegues epicantales. La frente es prominente, y en severas instancias un peak Widow's. Braquicefalia, cráneo asimétrico con una

marcada sutura metópica. Nevos en la cara. (FIG 79)



FIG 79.-MARCADO HIPERTELORISMO Y PUENTE NASAL AMPLIO.²

Estructura Bucal: Maloclusión con dientes supernumerarios, fusionados, micrognacia, labio y paladar hendido. (FIG 80)

Características Sistémicas: Retraso mental de moderado a leve. Desarrollo físico en límites normales. Hipospadias. Citorquidismo, hernia inguinal, coartación de la aorta, defectos en el septo atrial, y diastasis recto.

Diagnostico Diferencial: Hipertelorismo e hipospadias aislados como el síndrome hipospadias disfagia.



FIG 80.-ESPACIOS Y CUSPIDES EN PUNTEAGUDOS²



FIG 82.-MÚLTIPLES PIGMENTACIONES EN LA PIEL²

MUCOPOLISACARIDOSIS IV

Sinonimia: Síndrome Morquio.

Morquio en 1929 en Uruguay, Brasil e Inglaterra, caracterizan:

- 1) Mucopolisacaridos y queratan sulfato en orina
- 2) Enanismo por platispondilia universal
- 3) Nubosidad corneal con anomalía dental
- 4) Deformidad espinal progresiva.

Autosómico recesivo.

Facies: Leve hipertelorismo ocular y una ligera depresión del puente nasal. La cabeza descansa directamente en el hombro, debido al acotamiento del cuello. Escafocefalia debido al prematuro cierre de la sutura.

Estructura Bucal: Ambas denticiones presentan una corona gris y esmalte poroso, tenue, y la cúspide no está bien formada. El cóndilo mandibular es plano o cóncavo. (FIG 81)

Características Sistémicas: Desarrollo mental es normal. Después del segundo año de vida, el enanismo es evidente. La espina cervical presenta curvatura marcada, produciendo movimiento restringidos del cuello. Platispondilia universal, genua valga, pies planos, y pecho aplanado, joroba en la zona lumbar. En la radiografía revela platispondilia, coxis valga, ilia, y displasia de la cabeza femoral. La cornea con una opacidad membranosa. Pérdida auditiva al inicio de la segunda década.

Diagnostico Diferencial: Síndrome Aarskogs, Dyggve-Melchior-Claus, hipoplasia de cartilago y cartilago, acondroplasia, pseudoacondroplasia, displasia espondiloepifisial, displasia espondilometáfiseal, enanismo distrofico, raquitismo, e hipofosfatasa.

Datos de Laboratorio: Alta excreción de condroitin 4-sulfato, condritin A y C sulfato y sulfato keratan en la orina durante la infancia, neutrófilos periféricos, ayuda en el establecimiento del diagnostico.



FIG 81.- HIPOPLASIA DEL ESMALTE.²

SÍNDROME DE GORLIN

Sinonimia: Síndrome Carcinoma múltiple de células nevoideas.

Jarisch en 1894 caracteriza:

- 1) Múltiples queratoquistes en mandíbula y maxilar
- 2) Calcificación de la hoz del cerebro y agenesia del cuerpo calloso
- 3) Disqueratosis palmoplantar
- 4) Múltiples quistes epidermoides de piel
- 5) Anomalías vertebrales y costilla bifida.
- 6) Carcinomas múltiples de células nevoide basales

Autosómico dominante.

Facies: Hipertelorismo moderado, protuberancias frontales y biparietales, prognatismo moderado. Amplia raíz nasal. Manifestaciones cutáneas faciales; carcinomas nevoideas de células basales. (FIG 82)

Estructura Bucal: Múltiples queratoquistes en la infancia.

Características Sistémicas: Desarrollo físico desarrollo en límites normales. Moderado retraso mental en algunos pacientes. Calcificación de la hoz cerebral, meduloblastoma, disgenesia o agenesia del cuerpo calloso. Bifurcación o extensión de uno o más costillas, IV metacarpo corto, costilla bifida, quifoscoliosis. Carcinoma nevoide de células basales en la nariz, párpados, carrillos, tronco, brazo y cuello. Múltiples quistes epidermoides pequeños(milia), lipomas y fibromas. Hoyuelos queratósicos palmares. Glaucoma, ceguera, y coloboma del coroides y nervio óptico. Con

menor frecuencia fibromas ováricos calcificados, hipogonadismo y quiste mesentéricos linfáticos. (FIG 83-84-85)

Diagnostico Diferencial: Hipertelorismo, distopia del canto, y prognatismo mandibular, síndrome de Waardenburg, síndrome lentiginoso múltiple, quistes del pericraneo, síndrome de nevos epidermicos queratoquistes aislados y pseudohipoparatiroidismo.

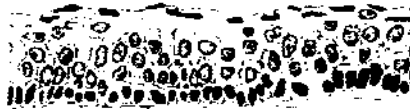


FIG 83-HISTOLOGIA DEL QUERATOQUISTE.¹

Datos de Laboratorio: Biopsia en las lesiones de la piel y queratoquistes múltiples de boca y las radiografías ayudan al diagnostico



FIG 85.- MÚLTIPLES QUISTES INTRAÓSEOS²



FIG.84.-MÚLTIPLES QUISTES INTRAÓSEOS²

OSTEOGENESIS IMPERFECTA

Sinonimia: Síndrome de hueso frágil.

Elman en 1788. Caracteriza:

- 1) Fragilidad ósea
- 2) Escleróticas azules
- 3) Laxitud de ligamentos
- 4) Pérdida de pelo
- 5) Dentinogenesis imperfecta.

Cuatro tipos de formas hereditarias:

- 1) Tipo I: autosómico dominante
- 2) Tipo II: autosómico recesiva
- 3) Tipo III: tanto recesiva como dominante
- 4) Tipo IV: autosómico dominante

Cuatro formas clínicas:

- 1) Tipo I: neonatal es total en el 10%
- 2) Tipo II: neonatal es severa en el 20%
- 3) Tipo III: deformidad moderada en el 10%
- 4) Tipo IV: sin deformidades en el 60%

Facies: El cráneo es amplio, en dirección anteroposterior; frente ancha y abultada, sobresale el temporal y occipucio. Escleróticas azules en todos los tipos y es debida por un incremento de mucopolisacaridos y translucidez incrementada debido a la túnica fibrosa delgada. (FIG 86)



FIG 86.- ESCLEROTICAS AZULES O CLAROS²

Estructura Bucal: Dientes de color azul, café o ámbar opalescente; el daño en dientes infantiles es más grave que en los adultos, con decoloración variable; puede afectar de una manera generalizada o parcial a los dientes; propensos al desgaste y fractura del esmalte. Coronas cortas, en forma de campana, constricción cervical, raíces cortas y estrechas con obliteración parcial o completa de la pulpa y una alta incidencia de maloclusión, junto con la retención de molares.



FIG 87.- MICROMELIA Y EXTREMIDAD INFERIOR TIENE NUMEROSAS FRACTURAS EN UTERO²

Características Sistémicas: Desarrollo mental en límites normales. El crecimiento físico se dificulta conociendo las numerosas fracturas sobre todo en la forma congénita severa. En las radiografías del cráneo revela delgada calvaria y la presencia de numerosos huesos Wormianos en la región occipital. Los huesos largos son arqueados o acortados.

El compromiso respiratorio y la infección pulmonar son secundarios a las deformidades torácicas. Los soplos de la válvula mitral, y pérdida de la audición es de origen conductivo, sensorineural o mixto. (FIG 87)

Diagnóstico Diferencial: Dentina opalescente hereditaria, displasia cleidocraneal, picondisostosis, síndrome Ellis-van Creveld, acondroplasia, y síndrome Ehlers-Danlos.

Datos de Laboratorio: Al examen radiográfico en las extremidades se observan áreas radiolúcidas quísticas, múltiples fracturas. (FIG 88)



FIG 88.- CAMBIOS PULPARES Y DISMINUCION DEL TAMAÑO DE LAS RAICES.²

PICNODISOSTOSIS

Descrita por Maroteaux y Lamy en 1962. Se han reportado casos como: displasia cleidocraneal u osteopetrosis, caracterizado por:

- 1) Enanismo
- 2) Aumento densidad ósea
- 3) Agenesia parcial de las falanges terminales de manos y pies.
- 4) Anormalidades craneales por la falta del cierre de las suturas craneales y la persistencia de fontanelas
- 5) Prominencia frontal y occipital
- 6) Hipoplasia del ángulo de la mandíbula.

Es autosómico recesivo.

Facies: Abultamiento frontal, una nariz en punta y mentón pequeño e hipoplasia del ángulo de la mandíbula. (FIG 89)

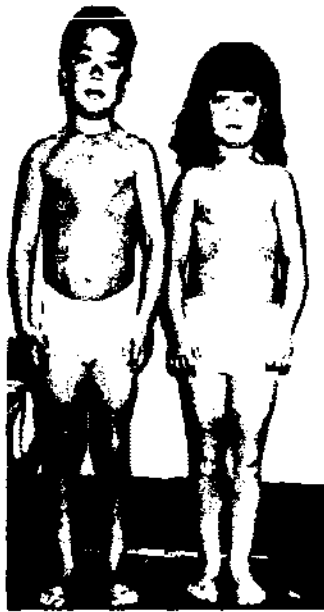


FIG 90.- PECHO APLANADO²

Estructura Bucal: Hipoplasia maxilar parcial o total, ausencia o hipoplasia de senos paranasales y frontales. Exfoliación tardía de la dentición infantil, anodoncia parcial, y malposición. Hipoplasia del esmalte.



FIG 89.-RETROCESO MANDIBULAR²

Características Sistémicas: Desarrollo mental en límites normales. Estatura de 134 a 152 cm., osteopetrosis generalizada. El incremento de densidad ósea es por múltiples fracturas que desaparecen en la pubertad. Cráneo dolicocefálico, falta de cierre de las suturas parieto-cipital; se observan de una manera constante los huesos Wormianos. La terminación de los dedos es corta. Clavícula displásica con una aplasia parcial de la terminación acromial. (FIG 91)



FIG 91.- CRÁNEO DOLICOCEFÁLICO, FALTA DE CIERRE DE LAS SUTURAS PARIETO-CIPITAL²

Diagnóstico Diferencial: Acroosteolisis, osteogénesis imperfecta, displasia cleidocraneal y osteopetrosis.

SÍNDROME DE RIEGER

Sinonimia: Oligodoncia y disgenesia del iris y cornea mesodérmica.

Rosano en 1934 y Rieger en 1935, Vossius en 1885, la caracterizan:

- 1) Hipoplasia (anodoncia parcial)
- 2) Hipoplasia del estroma del iris.

Es autosómico dominante en las anomalías dentales.

Facies: Prognatismo relativo por un labio superior pequeño, de perfil cóncavo. La nariz es amplia, hipertelorismo.

Estructura Bucal: Hipoplasia maxilar y una ausencia parcial o total de los senos, prognatismo relativo. Anodoncia parcial, hipoplasia del esmalte, corona en forma cónica, microdoncia y malposición. (FIG 92)



FIG 92.- ESTRABISMO, OLIGODONCIA, DIENTES EN FORMA DE CONO.²

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normal. Hipoplasia ocular e iris aplanado provocando anomalías en el ángulo iridocorneal. Discoria o hendidura semejantes a pupilas resultando por tracción de este synechiae. Adquirida, atrofia óptica, microcornea, y opacidad corneal. Pupilas ectópica, glaucoma es una frecuente complicación, que causa pérdida de función y ceguera.

Diagnostico Diferencial: Incon tintenia pigmenti, displasia condroectodermal.



FIG 93.- PROPTOSIS DEL PÁRPADO Y ESTRABISMO.²



FIG 94.- UN RELATIVO PROGNATISMO, CON OCLUSIÓN CLASE III.²

SÍNDROME SAETHERE-CHOTZEN

Sinonimia: Acrocefalosindactilia tipo III, síndrome pseudo-Crouzon y familiar craneosinostosis.

Saethere en 1931, y Chotzen en 1932; caracterizan:

- 1) Craneosinostosis de grado variable
- 2) Asimetría facial
- 3) Implantación baja del cabello

Es autosómico dominante

Facies: Asimetría, frente prominente, nariz de pico de loro, septo desviado e implantación baja del cabello. Ptosis unilateral y bilateral, hipertelorismo leve y estrabismo. Conducto lagrimal anormal. (FIG 93)

Estructura Bucal: Maxilar ligeramente hipoplásico; produciendo un prognatismo relativo. Bóveda palatina profunda. (FIG 94)

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales. Braquicefálico con craneosinostosis. Cierre prematuro de la sutura esfenobasilar; con aumento de la presión intracranial, asociada a microcefalia, retraso mental de varios grados, dificultad visual por atrofia del nervio óptico. Sordera sensorial, implantación baja de las orejas. Manos pequeñas, clinodactilia del quinto dedo. Sindactilia, de 2-3 o 2-3-4 dedos de la mano y 2-3 o 4-5 en el pie. En el dedo gordo del pie parecido al de los simios.

Diagnostico Diferencial: Acrocefalosindactilia, OFD I y II, Orocraniodigital Disostosis, Displasia oculodentoseas y Síndrome Crouzon.



FIG 95.- HIPOPLASIA DEL ESMALTE, TAURODONTISMO Y HUESO ESCLERÓTICO.²

SÍNDROME TRICODENTOÓSEO

Sinonimia: Amelogenesis imperfecta, taurodontismo, cabellos rizados y huesos escleróticos.

Robinson en 1966. caracteriza:

- 1) Taurodontismo
- 2) Esmalte hipoplástico hipocalcificado
- 3) Osteosclerosis cortical
- 4) Cabello rizado
- 5) Uñas curvas con hendiduras

Es autosómico dominante.

Facies: Dolicocefálico, frontal prominente y boca cuadrada.

Estructura Bucal: Taurodontismo, defectos variables del esmalte como: hipoplasia, hipomaduración e hipocalcificación. Retraso de la erupción dental infantil y como consecuencia también de la adulta. Al examen radiográfico la mandíbula muestra un ángulo obtuso de la mandíbula y rama corta. (FIG 95)

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental en límites normales Osteosclerosis cortical. En una radiografía se incrementa la densidad ósea más evidente en la base del cráneo. Las características tempranas es el desarrollo de una amplitud de la cabeza con una relación estrecha con el rizado del cabello durante la infancia. Uñas curvas con hendiduras

Diagnóstico Diferencial: Raquitismo resistente a vitamina D, síndrome de Menkes el asociado a esmalte hipoplásico-

hipocalcificado; oncolisis e hipodrosis funcional

DISPLASIA CONDROECTODÉRMICA

Sinonimia: Síndrome de Ellis van Creveld.

Ellis van Creveld en 1940 caracteriza:

- 1) Polidactilia ulnar bilateral.
- 2) Enanismo acromélico por condrod displasia de huesos largos.
- 3) Displasia ectodérmica hipohidrotica de uñas y dientes.
- 4) Malformaciones cardiacas congénitas

Es autosómico recesivo.

Facies: La porción del labio superior muestra una muesca en forma de "V". (FIG 96)



FIG 96.- EXTREMIDADES CORTAS.²

Estructura Bucal: Fusión de la parte anterior de labio superior que van del margen gingival al maxilar y por consiguiente no se forma un vestíbulo anterior que afecta la apariencia facial; y la parte de la cresta alveolar inferior es semejante a la superior. Los dientes centrales infantiles y adultos en forma de espiga con hipoplasia del esmalte. (FIG 97)



FIG 97.- APIÑAMIENTO E HIPOPLASIA DEL ESMALTE. ²

Características Sistémicas: Retraso mental en relación 1:3, enanismo por extremidades cortas, huesos cortos tubulares que en la diáfisis son anchos. Polidactilia del lado de la uña. Genus valgum, mamas de paloma y curvatura del húmero. Defecto intrasental, corazón trilocular o bilocular. Coloniquia e hipoplasia de las uñas de pies y manos. Criptoorquidismo, epispadias hipospadias.

Diagnóstico Diferencial: Acondroplasia, distrofia torácica asfixiante, síndromes de Morquio condrodis tróficos, OFD-I y displasia ectodérmica.

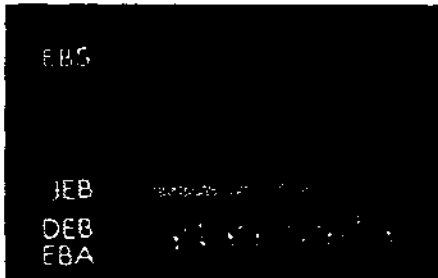


FIG 98.-MUCOEPIDERMOLISIS BULOSA. ¹



FIG 99.-MUCOEPIDERMOLISIS BULOSA EN LAS MANOS. ²

EPIDERMOLISIS BULOSA

Hebra y Goldscheiner en 1800. Se presenta en diferentes manifestaciones clínicas con dos tipos y sus diferentes subclasificaciones: (FIG 98)

Hereditaria:

- Simple (autosómica dominante)
- De unión (autosómica recesiva)
- Distrófica (autosómica dominante/recesiva)

Adquirida:

Facies: Es característico la presencia de ampollas. En individuos de mayor edad, se presenta microstomia e inmovilidad labial.

Estructura Bucal: Ampollas durante la lactancia en el lugar en que se ejerce presión durante la alimentación; en cualquier área de la cavidad bucal; la lengua es la más afectada. Después de la ruptura de las ampollas deja zonas cruentas que dejan zonas fibrosas que pueden limitar la movilidad de los labios o la lengua, en algunos casos la secuela es la desaparición de las papilas. Otras manifestaciones bucales incluyen equimosis, lesiones parecidas a las de leucoplasia y erosiones.

Hipoplasia del esmalte. Aparece caries debido a que es casi imposible un adecuado cepillado dental, y pierden la mayoría de sus dientes sino es que todos. El uso de prótesis dentales es también difícil ya que presenta ampollas en las zonas de presión.

Características Sistémicas: Las ampollas se notan en la piel durante o al poco tiempo del nacimiento en lugares sometidos bajo presión tales como pies, codos, dedos, glúteos, escápula, occipucio y rodillas. En la ruptura de las ampollas, quedan zonas cruentas que pueden tener infecciones secundarias. Cuando las lesiones sanan dejan cicatrices queloides que puede producir cicatrización y pigmentación o despigmentación en diversos grados. Las uñas de las manos y pies están distróficas o ausentes. Se desarrolla una deformación de las manos debido a la cicatrización. Se presentan ampollas en ojos laringe y esófago. La cicatrización en estas zonas tiene un encogimiento de la conjuntiva, engrosamiento y estenosis laringeo y disfagia. Se encuentran depósitos de IgG en el tejido

subyacente de la membrana basal. La E.B. del tipo de unión es letal; ya que los niños mueren antes del primer mes de vida. (FIG 99)

Diagnostico Diferencial: Se tienen consideradas en infantes, en niños, y adolescentes; dermatitis herpética juvenil, enfermedad viral bulosa, sífilis congénita, y porfiria congénita; y en adultos se consideran, enfermedades con ampollas como penfigoide, pénfigo y eritema múltiple.



FIG 100.-MUCOEPIDERMOLISIS BULOSA, HISTOLOGICAMENTE. ¹

Datos de Laboratorio: La biopsia de la mucosa o piel afectada demostrando la formación de ampollas y en la E.B. simple se nota una zona de separación en la membrana basal y en los demás tipos la separación es subepitelial. (FIG 100)

MUCOLIPIDOSIS II

Sinonimia: Enfermedad cétular-I.

De-Mars y Leroy en 1967, es caracterizan:

- 1) Estatura corta
- 2) Retraso físico motor
- 3) Facies hurler-like
- 4) Agrandamiento gingival
- 5) Muerte por defecto del corazón en etapas tempranas.

Es heterogeneidad genética; autosómico recesivo.

Facies: Supraorbitas prominentes y las mejillas están cubiertas de finas telangectasias. El labio es protuberante y el párpado es exagerado. La orbita es pequeña y presenta exoftalmos. Venas tortuosas se notan alrededor de la región temporal y orbital. Se puede presentar una descarga nasal, pero en menor grado que en MPS I-H.

Clinicamente las corneas aparecen claras. (FIG 101)



FIG 101.-TELANGECTASIAS EN CARA. ²

Estructura Bucal: agrandamiento gingival que interviene en la erupción dental. Macroglosia que puede ser el resultado en una abertura crónica bucal. El esmalte es hipocalcificado en especial los molares. (FIG 102)



FIG 102.-ERUPCIÓN RETARDADA. ²

Características Sistémicas: Estatura corta, retraso físico motor, hipotonía muscular y hernia inguinal. Mínima hepatomegalia. La movilidad articular es reducida. Las dedos de las manos, cuello, cavidad torácica son cortos. La espina presenta una cifosis en la región torácico-lumbar. La parte baja del cuerpo aparece hipertrófica, e inmóvil. En la calvaria hay disostosis múltiples como en el tipo de MPS I-H.

Diagnostico Diferencial: MPS I-H y Gm1 gangliosidos.

Datos de Laboratorio: Incremento de hidrolasa liposomal. Los fibroblastos contienen inclusiones granulares en el citoplasma, debido a los lisosomas. No presenta acumulación específica de mucopolisacáridos o lípidos existentes. Sin embargo se cree que la MLI procede de una inespecificidad de la molécula enzimática dentro de los lisosomas.

MUCHO procede de una inespecificidad de la molécula enzimática dentro de los lisosomas.

ESCLEROSIS TUBEROSA

Sinonimia: Síndrome Bourneville-Pringle.

Bourneville en 1880 y Pringle en 1890, caracterizan:

- 1) Epilepsia
- 2) Deficiencia mental
- 3) Fibroangiomas.

Es autosómico dominante, de tipo neurocutáneo. Los componentes de una tríada, aparecen en cualquier orden. Aparece durante la primera década de la vida; y mueren antes de la tercera década de la vida, debido a neumonía, caquexia, estatus epilépticos, o falla aguda del corazón.

Facies: Fibroangiomas múltiples en la cara. El cráneo presenta engrosamiento de la calvaria con una tabla externa y exostosis en la cara interior del hueso frontal.



FIG 103.-LESIONES DE MASAS PEQUEÑAS²

Estructura Bucal: Hiperplasia fibrosa gingival, labio, mucosa bucal, dorso de la lengua, paladar o úvula. La lengua es larga y angosta como una consecuencia del engrosamiento del proceso alveolar e hiperostosis. Puede presentar un retraso en la erupción dental y cambios hipoplásicos del esmalte.



FIG 102.-ERUPCION RETARDADA²

Características Sistémicas: Crecimiento físico en límites normales; sin embargo, puede presentarse retraso mental. La corteza cerebral y epéndimo de los ventrículos con una proliferación de elementos gliales y células ganglionares además de calcificaciones intracraneales. Se notan zonas de radiopacidad en todo el cráneo, en especial en los parietales. Los pacientes afectados pueden presentar el "pequeño mal", Jacksoniano, o epilepsia el "gran mal" de la epilepsia; que incrementa con la edad. Los individuos afectados presentan células gliales, células nerviosas, y proliferación de tejido vascular de la retina. (FIG 103)

Las lesiones de piel son masas pequeñas rojizas planas y redondas parecidas a una semilla compacta por tejido conectivo hiperplásico o vascular, sobre la nariz, carrillo, surco nasolabial, y mentón que incrementan en la pubertad. Tumores fibromatosos polipoides en tejido blando, como en la espalda o pericráneo y ocasionalmente en el lecho ungueal (fibroma subungueal). En el área lumbar pueden aparecer placas planas y redondas. La presencia de áreas ovoides despigmentadas semejando a una hoja de montaña son de utilidad para el diagnóstico de epilepsia en infantes. 2/3 partes de los pacientes presentan áreas quísticas en falanges y neoformaciones irregulares del periostio en el metacarpo y metatarso. Hay tumores de tipo mixto en el riñón, que rara vez se maligniza. Rabdomiomas en el corazón y defecto quístico ("panal de miel") de los pulmones, así como hamartomas hepáticos y pancreáticos.

Diagnóstico Diferencial: En piel: tricoepiteliomas múltiples, siringoquisteadenomas múltiples, milia coloide. Radiológico: síndrome Stürge-Weber, síndrome Hippel-Lindau, hematoma subdural calcificado. Enfermedad de Paget,

microesiosis, perostitis, toxoplasmosis y cisticercosis.

Datos de Laboratorio: En la biopsia hay fibroangiomias, estudio neurocefalográficos, y Wood's ligera identificación de áreas ovoides de pigmentación en el tronco en infantes con epilepsia.



FIG 104.-HIPERTELORISMO Y PLIEGUE EPICANTAL GRUESO²

SÍNDROME DE COFFIN-LOWRY

Sinonimia: Retraso mental con anomalías osteocartilaginosas.

Coffin en 1966, caracteriza:

- 1) Desarrollo físico y mental retardado
- 2) Peculiar cara
- 3) Anomalías osteocartilaginosas espinales dedos y otras

Es ligado a X. Afecta a hombres y en mujeres es relativa la manifestación.

Facies: Prominencia frontal, hipertelorismo y oblicuidad antimon goloide de fisuras palpebrales. Engrosamiento del septo nasal, convergente a estrabismo, y pliegue epicantal. La cresta supraorbital se engruesan con una marcada protuberancia. La implantación de la oreja es baja. (FIG 104)

Estructura Bucal: La maxila y cigoma son hipoplásico, y en consecuencia el labio superior por un fitrum amplio es y un labio inferior en forma de puchero. La mandíbula es

prognática, con un ángulo abierto, paladar y arco elevado con apiñamiento dental y maloclusión; oligodoncia en los incisivos mandibulares, y en la superficie dorsal de la lengua hay un surco profundo. (FIG 105)



FIG 105.- PROGNÁTICA, CON UN ÁNGULO ABIERTO, PALADAR Y ARCO ELEVADO²

Características Sistémicas: Estatura corta. Un desplazamiento óseo con la edad. Los pacientes presentan una marcha lenta y una postura engrosada con curvatura e inclinación de la rodilla. Retraso mental; con un valor IQ de 20-25. Los individuos afectados no son agresivos, agradables y con una actitud cooperadora. Microcefalia y engrosamiento de la calvaria en hombres. La mano es blanda y con desviación cubital. El dedo presenta una forma de cono con una base amplia y el extremo estrecho; la parte terminal de las falanges son gruesas dando una apariencia de palillo de tambor. Centros extraosificación en la base de cada metacarpo. Pecho aplastado limita la extensión del codo. Otra característica es la presencia de una incisión en la parte anterior de las vértebras lumbares, cifosis, escoliosis, y lordosis. (FIG 106)

Diagnostico Diferencial: Gigantismo cerebral juvenil y mucopolisacaridosis.

Datos de Laboratorio: La biopsia de piel muestra una reducción en el número de fibras elásticas en los casos severos.

SÍNDROME DUBOWITZ

Dubowitz 1965, caracteriza:

- 1) Corta estatura
- 2) Microcefalia
- 3) Retraso mental
- 4) Eccema
- 5) Características faciales.

Es un autosómico recesivo.

Facies: Frente prominente con el borde supraorbital plano. El puente nasal es elevado, nariz pequeña, punta y ala nasal prominentes. Hipertelorismo ocular verdadero y distopia del canto, ptosis del párpado, dan la cara con apariencia de "payaso triste". Rasgos antimongoloide o mongoloide oblicuo con fisura palpebral, biefarofimosis, y micrognasia. La cara es afectada por la microcefalia, implantación baja de las orejas, eccema, el cuero cabelludo y cejas escasas. (FIG 107-108)

Datos de Laboratorio: Asasociado a anemias normocrómicas, microcítico e hipocrómica.



FIG 108- HIPERTELORISMO OCULAR DISTOPIA DEL CANTO ²



FIG 107- MICROCEFALIA, INSERCIÓN BAJA DEL CABELLO, CLARO Y ESCASO ²



FIG 109- ELASTICIDAD DE LA PIEL ²

Estructura Bucal: Micrognasia, retraso de la erupción dental, úvula bifida, paladar y arco elevado, y hendiduras submucosas.

Características Sistémicas: Un moderado retraso mental. Enanismo por un retraso del desarrollo físico. Eccema de la piel presente en extremidades, durante la infancia. Otras anomalías rinorrea crónica, voz aguda, hipospadias, criptorquidismo, y hoyuelos pilonidal.

Diagnostico Diferencial: El síndrome de Bloom, el síndrome fetal alcoholizado.



FIG 108.- CENTROS EXTRAOSIFICACIÓN EN LA BASE DE CADA METACARPO ²

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

Sinonimia: Fragilidad cutánea, hiperelasticidad e hiperlaxitud articular, cutis hiperelastica.

Ehlers en 1901 después Danlos en 1908 caracterizan:

- 1) Hiperelasticidad de la piel
- 2) Hemorragias en la piel
- 3) Hipermovilidad de las articulaciones y coexistir graves complicaciones cardiovasculares y gastrointestinales.
- 4) Pseudotumores cutáneos, se divide en ocho tipos con características clínicas y patogénicas.

Tipo I; es el más común, severa, autosómico dominante, pero es desconocido.

Tipo II; forma leve, es autosómico dominante.

Tipo III; forma benigna manifestando hipermovilidad, es autosómico dominante.

Tipo IV; forma equimosis o arterial, es autosómico recesivo deficiencia de colágena tipo III.

Tipo V, esta ligada a X y tiene una deficiencia de lisis oxidativa.

Tipo VI, Es autosómico recesivo, con una insuficiencia de lisis hidroxilasa. Tipo VII; Es autosómico recesivo y con una deficiencia de prolageno peptidasa. Tipo VIII; Se caracteriza por enfermedad periodontal de progreso rápido con pérdida dental en la segunda o tercera década de la vida.

Las autosómicas recesivas son más graves.

Facies: La oreja puede proyectarse al exterior por varios centímetros, se estira o con presión física, reasume su contorno anterior, excepto en tipo IV, el tercio medio de cara es plano, puente nasal amplio, hipertelorismo, aspecto hundido de los ojos, descamación de la frente y mentón (FIG 109-110)



FIG 110- ELASTICIDAD DE LAS ARTICULACIONES²

Estructura Bucal: La mucosa bucal puede ser frágil y elástica, pero es deficiente en el tejido de las suturas. Maxilar estrecho. La encía y el periodonto son susceptibles y es una destructiva enfermedad a etapas tempranas de edad. Presenta flujo sanguíneo subsecuente a la extracción dental. La dentición son pequeños, y raíces cortas o dilaceradas, pulpa es amplia, cálculos en la corona que hay cambios pulpares. El premolar y molar puede presentar cúspides altas y fisuras oclusales profundas; hipoplasia del esmalte, con irregularidad de la unión amelodentina, cementodentina y formación patológica en dentina. Frecuente subluxación de la ATM como resultado de laxitud profunda, lo que contribuye a la hipermovilidad y dislocación. La capacidad de alcanzar la punta de la nariz con la punta de la lengua.

Características Sistémicas: Desarrollo mental en límites normales. En los tipos del I-VI y VII, son de articulación hiperextensibilidad; el tipo IV y V su única manifestación hipermovilidad del dígito. Dislocación de la articulación, escoliosis y cifoscoliosis severos excepto en el tipo IV. Los cambios osteoartíticos debido a la dislocación recurrente implica el aumento soporte de una articulación. Se presentan talipes. El estiloido cubital es elongado. Hernias unguiales o umbilicales. Piel aterciopejada, fragilidad capilar, equimosis, hemorragias, y grandes grietas de mal cicatrizan en forma como "papel de cigarro". (FIG 111)



FIG 111.- PUEDEN ALCANZAR LA PUNTA DE LA NARIZ CON LA PUNTA DE LA LENGUA²

Diagnostico Diferencial: Hiper movilidad articular familiar generalizada, síndrome de Marfan y severas tejidos conectivos.

Datos de Laboratorio: El grado de movilidad articulación puede estar medida por metodo Ellis-Bundick y elasticidad de la piel por el metodo de Graham y Beighton.

SÍNDROME DE CARA FETAL

Sinonimia: Síndrome Robinow.

Robinow en 1969, caracterizan:

- 1) Características de cara
- 2) Braquimelia de antebrazo
- 3) Hipoplásico genitalia.

Es autosómico dominante o recesivo o ambos

Facies: La cara es semejante a un feto de alrededor de 8 semanas, con un neurocráneo amplio, protuberancia frontal, hipertelorismo ocular, el párpado con forma una S, nariz corta con fosa nasales invertidas, en forma de boca de pescado (FIG 112)



FIG112.-HIPERTELORISMO OCULAR²

Estructura Bucal: Boca triangular con el ángulo, mal posición dentaria, después de la erupción con apiñamiento y maloclusión, hipertrofia gingival, y macroglosia. El labio y paladar hendido, lengua hendida y labio inferior hendido.

Características Sistemicas: Desarrollo mental en límites normales. Los pacientes presentan retraso mental esporádico. Al nacimiento es normal y durante el periodo neonatal y se manifiesta la enfermedad en el tercer año de vida. Los adultos son de estatura corta. Braquimelia en los antebrazos, braquidactilia y clinodactilia del quinto dedo. El pene hipoplásico al nacimiento, pero el grado de hipoplasia disminuye con la edad. En las mujeres afecta al clitoris y labio menor.

Diagnostico Diferencial: Acondroplasia, acrodísostosis, y síndrome Aarskog. Casos leves de displasia frontonasal.



FIG 113.- LESION FRAMBESIFORME DE AMBOS LABIOS, DERMAL FOCAL EN LA PIEL DE LA CARA Y ESTRABISMO²

SÍNDROME DE GOLZ-GÖRLIN

Sinonimia: Hiperplasia focal dermal

Golz en 1962. caracterizada por:

- 1) Atrofia y pigmentación de la piel
- 2) Depositos de grasa en la piel superficial
localización de depositos gruesos en la piel
- 3) Papilomas múltiples de membranas mucosas o piel peribucal
- 4) Sindactilia, oligodactilia y adactilia.

Ligado a "X" dominante. Es letal en el varón.

Facies: La cara es asimétrica con mentón en punta y hendidura del ala de la nariz. Los ojos son sumidos, coloboma del iris y estrabismo. Las cejas y pericraneo son esparcidas. La apariencia facial es completada por orejas asimétricas, piel y labios anormales.

Estructura Bucal: Labio y paladar hendido en casos severos. Múltiples papilomas frambuesiformes en el labio. Hipodoncia, microdoncia, e hipoplasia del esmalte. (FIG 113)

Características Sistémicas: Desarrollo físico y mental retrasado de grados variables, como es microcefalia, estrías hipopigmentadas, atrofia, telangectasia y papilomas de la piel o mucosas bucal, anal y genital, en piel, axila, ingle y periumbilical. Hipotricosis y uñas de "hoja de papel delgado". Nódulos blandos y de color rojo en la grasa subcutánea de la dermis. Sindactilia bilateral de variable grado, polidactilia, ausencia o hipoplasia de un dedo o hueso de mano, clinodactilia, escoliosis, espina bifida e hipoplasia de la clavícula. Hernia umbilical o inguinal, hiper movilidad articular, estrabismos, coloboma de iris o coroides o ambas y microftalmia.

Diagnostico Diferencial: Poiquiloderma congénita, síndrome de nevos epidermal e incontinentia pigmenti.

Datos de Laboratorio: La biopsia de la piel del área afectada muestra grasa subcutánea normal por debajo del epitelio

SÍNDROME OROFACIALDIGITAL

Sinonimia: Síndrome OFD-I, displasia linguofacial.

Papillon-Leage y Psaume en 1954., es caracterizan:

- 1) Frenillos hiperplásicos múltiples
- 2) Lengua fisurada
- 3) Distopia canthorum
- 4) Hipoplasia del cartilago nasal
- 5) Fisura de la línea media del labio superior
- 6) Paladar hendido asimétrico
- 7) Malformación de varios dedos
- 8) Retraso mental leve.

Ligado a X dominante. Limitado a mujeres y letal en el hombre.

Facies: Protuberancia frontal, hipoplasia del cartilago alar, y raiz nasal anterior. Desplazamiento lateral del canto interno y da como resultado hipertelorismo. El labio superior es corto, con pseudofisuras en la línea media. Milia en cara y orejas, pero este desaparece antes de los tres años. El pericraneo seco o con alopecia. (FIG 114)



FIG 114. FISURA LABIAL EN LA LINEA MEDIA DEL LABIO SUPERIOR.²

Estructura Bucal: Engrosamiento hiperplásico del frenillo superior que produce obliteración parcial del pliegue anterior. El frenillo superior se extiende por completo al labio hasta el borde del bermellón produciendo en la línea media una pequeña fisura. Hendiduras laterales del paladar son producidas por surcos elevados por el frenillo bucal maxilar. En el segmento anterior del

paladar está dividido y los dos procesos posteriores. El paladar blando es asimétrico y fisurado. El frenillo lingual es grueso y atraviesa la región de los dientes anteriores por fibras gruesas, que produce hendiduras del proceso alveolar y, se extienden hacia la lengua produciendo bi-tri-tetrafurcación (FIG 115-116)

Un pequeño hamartoma de color blanco en la línea media de la superficie ventral de la lengua. Esta es una masa deforme de tejido conectivo fibroso, tejidos de glándulas salivales, fibras musculares estriadas, y ocasionalmente cartilago. 1:3 presentan anquilosis. Malposición del canino maxilar, caninos y premolares supernumerarios. Aplasia mandibular en los incisivos laterales. Mandíbula hipoplásica con una rama corta. El ángulo de la base craneal, nasión-silla turca y cavidad de la pelvis, son extensas.



FIG 115.-DIVISIÓN DE LA MAXILA EN UNA PORCIÓN ANTERIOR (INCISIVOS, CANINOS) Y SEGMENTO POSTERIOR²

Características Sistémicas: Desarrollo físico en límites normales, con un retraso mental en 1/3 o en la mitad de ellos. Se asocian malformaciones múltiples de los dedos, tales como clinodactilia, sindactilia, braquidactilia y polidactilia. Polidactilia del dedo gordo del pie, sindactilia, y braquidactilia. Radiografías de manos y pies presentan hueso tubular corto, engrosado con un grado de osteoporosis.

Diagnóstico Diferencial: OFD-II, síndrome Mohr-Rimoin, que es autosómico recesivo, y síndrome Ellis-van Creveld.



FIG 116.- TETRAFURCACIÓN DE LA LENGUA²

SINDROME OROFACIODIGITAL II

Sinonimia: Síndrome Mohr, síndrome OFD II.

Mohr en 1941 y Claussen en 1946, caracterizan:

- 1) Lengua lobulada
- 2) polidactilia del dedo gordo del pie

Es autosómico recesivo

Facies: Fisura en la línea media del labio superior, puede o no estar presente. (FIG 117)

Estructura Bucal: Lengua fisurada, anquiloglosia, paladar hendido y úvula bífida, frenillos múltiples pero no es tan extenso como en el tipo I. Hamartomas de grasa en el dorso de la lengua.

Características Sistémicas: Desarrollo mental retrasado, con anomalías neurológicas incluyendo microcefalia, coloboma coroideo, hipotonía muscular, y sordera. Anomalías esqueléticas en manos y pies. cúbitos bilaterales hexadactilia que no se requiere para establecer el diagnóstico. Susceptibilidad a infecciones respiratorias, taquinea, criptoquidismo, y hernia inguinal.

Diagnóstico Diferencial: Variantes de la premaxila holoprosencefalo, displasia frontonasal, y síndrome OFD-I.



FIG 117.-HEXADACTILIA DEL LABIO SUPERIOR CON PSEUDOFISURA.²

CONCLUSIÓN.

La finalidad de este trabajo no es solo mostrar alteraciones asociadas a la mucosa bucal, sino también mencionar sus características faciales sistémicas, diferenciar de otros síndromes similares, datos de laboratorio y su tipo de herencia.

Para su mejor comprensión, en base a los criterios formados, se agruparon a estos síndromes de manera particular como aquellas alteraciones con afectación dental, que involucran tejidos blandos bucales y peribucales, a estructuras óseas tales como mandíbula y maxilar, asociadas a fisuras palatinas y labiales o aquellas que implican estructuras bucales.

El saber identificar un síndrome puede ser muy satisfactorio ya que es importante para enriquecer la práctica clínica y social, en algunos casos se tienen una característica inconfundible como por ejemplo el síndrome de carpenter por sus características faciales, aquellos que necesitan de un estudio de laboratorio como ayuda para diagnosticar el síndrome que es como por ejemplo Hipofosfatasa, PHP, PPHP, o algún síndrome endémico como es el síndrome de Bloom, Disautonomía familiar o racial que es el caso del nevo esponjoso blanco, con esto podemos entender que algunos síndromes no podremos encontrarlos en nuestro país, pero no por ello se deja de mencionarlos

Algunos de ellos suelen caracterizarse por su estructura bucal.

Y muchos de ellos ni siquiera son conocidos ya que no se presentan características faciales que los identifiquen.

BIBLIOGRAFIA

1. SAAP J. PHILIP; Contemporary Oral y Maxilofacial pathology. Ed. Mosby. 1997.
2. SEDANO. H.O; Ora Manifestación de inhereted disorder. Bostón. Ed. Butterworths.1977.
3. REGEZI, J: Patología Bucal. México, segunda edición. Ed. Interamericana.1995
4. STEVEN S A.: Histologia Humana, segunda edición. Ed, Hartcourt-Brace.1999.

GLOSARIO

ACANTOSIS: Hiperplasia y engrosamiento difuso de la capa de células espinosas de la epidermis.

ACETABULO: Cavidad grande en forma de copa de la superficie externa de los hueso coxales en la cual articula la cabeza del fémur.

ACONDROPLASIA: Trastorno congénito hereditario del crecimiento y la maduración condroplásticos epifisarios, que causa insuficiencia de la osteogénesis endocondral y origina una variable peculiar del enanismo con extremidades cortas, tronco normal, cara pequeña, bóveda craneal normal, lordosis y mano estridente.

ACROCEFALOSINDACTILIA: Cráneo estenosis caracterizada por acrocefalia asociada con sindactilia. También llamado *acrocefalosindactilia tipo 1*.

ACROCIANOSIS: Cianosis simétrica de las extremidades con decoloración persistente, desigual, puntos azules o rojizos en la piel de dedos, muñecas y tobillos. Sudación y enfriamiento de los dedos.

ACROMÍA: Carencia o ausencia de color o pigmentación normal.

ACROMEGALIA: Hiposecreción de la hormona hipofisaria del crecimiento después de la madurez; por agrandamiento de extremidades del esqueleto; nariz, maxilar, dedos de manos y pies.

ADACTALIA: Anomalía del desarrollo caracterizado por la falta de dedos en manos o pies.

AGENESIS: Falta de un órgano, no forma el primordio de un órgano en el desarrollo embrionario.

ALBINISMO: Falta congénita de pigmentación en piel y ojos, por defecto de la tirosinasa, precursora de la melanina. Se acompaña de la fotofobia y astigmatismo.

ALBUMINURIA: Presencia de albúmina sérica en orina.

ALOPECIA: Calvicie zonas de la piel que normalmente lo poseen.

AMELOGENESIS IMPERFECTA: Estado hereditario que origina desarrollo defectuoso del esmalte del diente, causado por diferenciación inadecuada de los ameloblastos y que se caracteriza por color pardo de los dientes.

ANEUPLOIDISMO: *aneuploide* Que tiene más o menos del número diploide normal de cromosomas.

ANEURISMAS: Saco formado por la dilatación de la pared, una arteria, una vena o el corazón. Los signos principales de aneurisma arterial son formación de un tumor pulsátil y a menudo un soplo que se ausculta sobre la tumefacción. A veces hay síntomas por compresión de partes adyacentes.

ANGIOMATOSIS: Estado patológico de los vasos sanguíneos con formación de muchos angiomas.

ANGIQUERATOMA: Enfermedad de la piel caracterizada por telangiectasias o crecimientos verrugosos, en grupos, con engrosamiento de la epidermis. Los sitios más frecuentes son el dorso de las manos, pies y escroto.

ANQUILOBLEFARON: Adherencia de los bordes ciliares de los párpados entre sí.

ANQUILOSIS: Inmovilidad y consolidación de una articulación por enfermedad, por lesión o procedimiento quirúrgico.

ANTIMONGOLOIDE: Rasgo opuesto a otro característico del mongolismo.

APLASIA: Falta de desarrollo de un órgano o un tejido.

ARACNODACTILIA: Estado patológico de los dedos de manos, pies extremadamente delgados y largos.

ATAXIA: Falta de coordinación muscular.

ATONÍA: Falta de tono o fuerzas normales.

ATRICCIÓN: Desgaste de los dientes por la masticación.

ATROFIA: Disminución de las dimensiones de células, tejidos, órganos o partes.

BATROCEFALIA: Anomalía congénita caracterizada por proyección posterior a manera de escalón del cráneo causada por osteogénesis excedida de la sutura lambdoidea.

BLEFAROFIMOSIS: Estrechez anormal de las aberturas palpebrales en dirección horizontal, causada por desplazamiento hacia afuera de los cantos internos.

BRAQUIDACTILIA: Cortedad anormal de los dedos de las manos y pies.

BRAQUIMETACARPALIA: Aumento anormal de los huesos metacarpianos.

BREGMA: Punto craneométrico determinado por la inserción de la suturas coronal y sagital.

BUFTALMÍA: Crecimiento y distensión de las tunicas fibrosas del ojo.

CALCINOSIS: Estado caracterizado por depósitos de sales cálcicas en diversos tejidos del cuerpo.

CALCULO: Concreción anormal que se presenta en el cuerpo de los animales y que suele consistir en sales minerales.

CAMPTODACTILIA: Flexión permanente e irreductible de uno o más dedos.

CAQUEXIA: Trastorno constitucional de mala salud en general y malnutrición.

CATARATA: Opacidad del cristalino.

CEFALEA: Dolor de cabeza.

CIANOSIS: Coloración azulada, en especial de la piel, mucosas por concentración excesiva de hemoglobina reducida en la sangre.

CIFOESCOLIOSIS: Curvatura de la columna vertebral hacia atrás y aun lado.

CIFOSIS: Convexidad anormal aumentada de la curvatura de la columna vertebral torácica en una vista lateral.

CISURA: Cualquier depresión o surco, especialmente un pliegue profundo en la corteza cerebral, que abarca todo el grosor de la pared del cerebro.

CITOGENETICO: Rama de la genética dedicada al estudio de los componentes celulares que participan en la herencia, esto es, los cromosomas.

CLEIDOCRANEAL: Perteneciente o relativo a la clavícula y al cráneo.

CLINODACTILIA: Desviación de la curvatura lateral o medial permanente de uno o mas dedos

CLITORIS: Cuerpo eréctil alargado y pequeño, situado en el ángulo anterior de la vulva, homologo del pene del varón.

COLOBOMA: Falta o defecto de algún tejido ocular que suele resultar de que no cierra parte de la hendidura fetal.

CONVULSIONES: Contracción o serie de contracciones involuntario violenta de los músculos voluntarios.

CORIORETINITIS: Inflamación de coroides y retina.

ESTR
PRIN DE LA
TEST
NO DEBE
DIBUJOT

CRANEOSINOSTOSIS: Cierre prematuro de las suturas del cráneo.

CRANEOSTENOSIS: Deformidad del cráneo causada por fusión prematura de las suturas, por compresión consiguiente del crecimiento, la deformidad depende de las suturas que participan en el proceso.

CRIPTORQUIDIA: Defecto del desarrollo caracterizado por falta de descenso al escroto de uno o ambos testículos.

DIÁTESIS. Los tejidos reaccionan de manera especial a algunos estímulos extrínsecos y hacen que la persona sea más susceptible que lo acostumbrado a determinadas enfermedades.

DISARTRIA: Articulación imperfecta del habla, por trastorno del control muscular, que resulta de daño del sistema nervioso central o periférico.

DISCORIA: Anormalidad en la forma de la pupila o en las reacciones de ambas pupilas.

DISFAGIA: Dificultad para deglutir.

DISNEA: Respiración difícil o laboriosa.

DISPLASIA: Anomalías del desarrollo; forma, dimensión y organización de las células adultas.

DISQUERATOSIS: Queratinización anormal, prematura o imperfecta de los queratinocitos.

DISTOPIA: Posición anormal, defectuosa de un órgano.

DISTROFICO: Cualquier trastorno que depende de nutrición defectuosa o insuficiente, especialmente las distrofias musculares.

DIURESIS: Excreción aumentada de orina.

DIVERTICULOS: Bolsa o saco circunscrito, de dimensiones variables, que se presenta en estado anormal o se forma por herniación de la mucosa de revestimiento.

DOLICOCEFALICO: Individuo que posee la cabeza alargada.

ECCEMA: Proceso inflamatorio superficial que afecta principalmente a la epidermis, enrojecimiento, prurito, pápulas, vesículas diminutas, humedad, encostramiento, y después por descamación, liquenificación y a menudo pigmentación.

EDEMATOSO: Presencia de volumen excesivamente grande de líquido en los espacios intercelulares del cuerpo, en el tejido subcutáneo.

EFELIDES: Manchas cutáneas producidas por la acción de los rayos solares; pecas.

ENFISEMA: Acumulación patológica de aire en los tejidos u órganos; la sobre distensión de los pulmones.

EOSINOFILA: Cualquier estructura, célula o elemento histológico que se tiñe fácilmente por eosina.

EPÉNDIMO: Membrana que tapiza los ventrículos del cerebro y el conducto central de la médula espinal.

EPITAXIS: Salida de sangre por las fosas nasales; hemorragia por la nariz.

EQUIMOSIS: Extravasación de la sangre en el interior de los tejidos; mancha mayor que una petequia, en la piel o mucosas, forma una placa no elevada, redondeada o irregular azul púrpura.

ERITEMA: Enrojecimiento de la piel producido por congestión de los capilares.

ESCAFOCEFALIA: El cráneo es anormal, largo y angosto, como resultado del cierre prematuro de la fisura sagital, con centros abundantes de osificación en la línea de sutura; suelen acompañarse de inflamación, atrofia de las papilas ópticas y de retardo mental.

ESCLERODERMA: Endurecimiento y contracción crónicos de los tejidos conectivos de cualquier parte del cuerpo, incluyendo piel, corazón, esófago, riñones y pulmones. La piel puede estar engrosada, dura, rígida, puede tener placas pigmentadas.

ESCLEROSIS: Endurecimiento, por inflamación y enfermedades del parénquima intersticial; el nombre se emplea para denotar un endurecimiento del S.N. que depende de hiperplasia del tejido conectivo, o para designar el endurecimiento de los vasos sanguíneos.

ESCOLIOSIS: Apreciable desviación lateral de la línea vertical, normalmente recta, del raquis.

ESFINGOLIPIDOS: Se encuentran en las membranas y en concentraciones particularmente elevadas en el cerebro y tejido conectivo.

ESTENOSIS: Estrechamiento de un conducto.

ESTRABISMO: Desviación del ojo, los ejes visuales asumen una posición diferente entre sí a la requerida por las condiciones fisiológicas

EXACERBACIÓN: Aumento en la gravedad de una enfermedad o cualquiera de sus síntomas.

EXOFTALMOS: Protusión anormal del globo ocular.

FACOMATOSIS: Término oftalmológico caracterizado por hamartomas diseminados en ojos, piel y cerebro.

FALANGES: Término con el que se designa cualquier hueso de las manos o de los pies.

FEOCROMOCITOMA: Tumor del tejido cromaffin de la médula adrenal o de los ganglios simpáticos. Su sintomatología es una notable hipertensión que refleja el incremento en la secreción de adrenalina y noradrenalina.

FIBROADENOMA: Adenoma que contiene tejido fibroso.

FIBROMAS: Tumor formado principalmente por tejido fibroso o conectivo completamente desarrollado.

FONTANELA. Espacio sin osificar del cráneo. Del niño; *fontículo*.

FOSFATO: Cualquier sal o éster del ácido fosfórico. Los fosfatos se distribuyen por todo el organismo.

GLAUCOMA: Grupo de enfermedades oculares caracterizadas por incremento de la presión intraocular que produce cambios patológicos en el disco óptico y defectos típicos en el campo de la visión.

GRANULOCITO: Cualquier célula que contenga gránulos, especialmente el leucocito, que contiene gránulos neutrófilos, basófilos o eosinófilos en su citoplasma.

HAMARTOMA: Nódulo semejante a tumor benigno que consiste en crecimiento excesivo de células y tejidos maduros que en estado normal se presentan en la parte atacada, pero a menudo con predominio de un elemento.

HEMATOMA: Acumulación localizada de sangre, en un órgano, espacio o tejido, dependiente de solución de continuidad en la pared de un vaso sanguíneo.

HEMATURIA: Presencia de sangre en la orina.

HEMORROIDES: Dilatación varicosa de una vena del plexo hemorroidal superior o inferior, que resulta de aumento persistente en la presión venosa.

HEPATOESPLENOMEGALIA: Agrandamiento simultáneo del hígado y el bazo.

HERNIA: Protusión de un asa o una parte de un órgano o un tejido a través de un orificio anormal.

HETEROCROMÍA: Diversidad del color de una parte o partes que normalmente deben tener un color, principalmente la diferencia de coloración de ambos iris o de partes de un mismo iris.

HEXADACTILIA: Existencia de seis dedos en el mismo miembro.

HIDROCEFALIA: Suele caracterizarse por crecimiento de la cabeza, prominencia de la frente, atrofia cerebral, desmejoría mental, convulsiones, puede ser congénita o adquirida, y comienzo repentino, lenta o progresiva.

HIPERCALCEMIA: Exceso de calcio en la sangre; las manifestaciones incluyen fatiga fácil, debilidad muscular, depresión, anorexia, náuseas y estreñimiento.

HIPERHIDROSIS: Sudoración excesiva.

HIPERPARATIROIDISMO: Actividad supranormal de las glándulas paratiroides, que puede ser primaria y secundaria. *Primaria;* guarda relación con neoplasia(principalmente adenoma) o hiperplasia. Origina modificación de la función de células de hueso, tubulos renales y mucosa gastrointestinal. *Secundaria;* Sucede cuando el calcio sérico tiende a disminuir, como en la neuropatía crónica, avitaminosis D.

HIPERQUERATOSICO: Hipertrfia de la capa córnea de la piel, o cualquier enfermedad caracterizado por ella.

HIPERTELORISMO: Aumento excesivo de la distancia entre dos órganos o partes. Ocular u orbitario; a menudo concomitante con disostosis cleidocraneal o cráneo facial, y a veces acompañado por demencia mental.

HIPERTROFIA: Aumento de volumen de un órgano o una parte.

HIPERURICEMIA: Exceso de ácido úrico en la sangre; es requisito indispensable para la aparición de gota y puede originar neuropatía.

HIPOFOSFATEMIA: Concentración subnormal patológica de fosfatos en la sangre; las manifestaciones incluyen hemólisis, laxitud, debilidad y convulsiones, puede ocurrir en hiperparatiroidismo, raquitismo, osteomalacia y varias anomalías tubulares renales.

HIPOGONADISMO: Disminución de la actividad funcional de las gónadas, con retardo del crecimiento y el desarrollo sexual.

HIPOPLASIA: desarrollo incompleto o subnormal de un órgano o un tejido; tiene gravedad menor que la aplasia.

HIPOSPADIAS: Anomalia congénita en el varón, en el cual la uretra desemboca en la superficie inferior del pene o el perineo. En la mujer, anomalia congénita en la cual la uretra desemboca en la vagina.

HIPOTRICOSIS: Presencia de cantidad subnormal de pelo.

HIPOXIA: Disminución en el suministro de oxígeno a los tejidos, por debajo de las cifras fisiológicas, a pesar de la perfusión suficiente de los tejidos por la sangre.

LEUCOEDEMA: Anormalidad de la mucosa bucal, parecida a la leucoplasia incipiente. Consiste en incremento del espesor del epitelio con edema intracelular de la capa espinosa o mal del pinto.

LINFADENOPATIAS: Enfermedad de los ganglios linfáticos.

LORDOSIS: Curvatura anormalmente incrementada.

MASTOIDES: Apófisis del hueso temporal.

MEDULOBLASTOMA: Tumor cerebeloso compuesto por células neuroepiteliales indiferenciadas. es muy radio sensible.

MELORREOSTOSIS: Forma de osteoesclerosis o hiperostosis que se extiende de manera lineal por uno de los huesos largos de una extremidad. Consiste en hueso nuevo proliferativo del tipo marfil.

MENINGIOMA: Tumor duro, de crecimiento lento y por lo general vascularizado, que se produce principalmente a lo largo de los vasos meníngeos y del seno longitudinal superior, con invasión de duramadre, cráneo, erosión y adelgazamiento de este último.

MENORRAGIA: Es un sangrado menstrual excesivo, tanto en intensidad como en duración de la pérdida de sangre.

MESENTERIO: Pliegue membranoso que fija diversos órganos a la pared del cuerpo. Específica al pliegue peritoneal que fija al intestino delgado contra la pared dorsal del cuerpo.

METACARPO: Parte de la mano, entre la muñeca y los dedos, cuyo esqueleto está constituido por cinco huesos cilíndricos (metacarpianos) que se extienden desde el carpo hasta las falanges.

METACRÓMATICO: Que se tinte de manera diferente con el mismo colorante; de los tejidos en los que los diferentes elementos toman colores distintos cuando se les aplica cierto colorante. Por extensión, se dice que los colorantes que imparten colores diferentes a distintos tejidos.

METAFISIAL: Parte más amplia, a nivel de la extremidad del tallo o diáfisis de un hueso largo, adyacente al disco epifisario.

METATARSO: Parte del pie entre tarso y dedos, cuyo esqueleto está constituido por cinco huesos largos (metatarsos o metatarsos) que se extienden desde el tarso hacia las falanges.

MICROCEFALIA: Pequeñez anormal de la cabeza, que suele acompañarse de retardo mental.

MICROCITO: Eritrocito anormalmente pequeño.

MICROGNACIA: Pequeñez excesiva de los maxilares.

MIELOBLASTO: Célula inmadura que se encuentra en la médula ósea y que no está normalmente en la sangre periférica; es el precursor más primitivo de la serie granulocítica, que madura para convertirse en promielocito, y por último en leucocito granuloso.

MIOPIA: Alteración de la refracción en la que los rayos de luz entran en el ojo paralelos al eje óptico y llegan a un foco situado por delante de la retina, porque el globo ocular es demasiado largo desde hacia adelante hacia atrás.

MUTANTE: Organismo que ha sufrido una mutación genética. Producido por mutación.

NEUROCRÁNEO: Porción del cráneo que envuelve al cerebro.

NEURONAS: Cualquiera de las células conductoras del sistema nervioso central. La neurona típica está constituida por un cuerpo celular que contiene núcleo y citoplasma circundante (pericarion) varias ramificaciones radiadas cortas (dendritas), y una ramificación larga (axón) que termina en ramas como mechones (telodendronas) y que pueden tener ramas (colaterales) que se proyectan durante su trayectoria.

NISTAGMOS: Movimiento involuntario rápido del globo ocular, que puede ser horizontal, vertical, rotatorio o mixto, es decir de dos variedades.

NORMOCROMÍA: Color normal de los glóbulos rojos.

NUDILLOS: Superficie dorsal de cualquier articulación falángica, especialmente de las articulaciones metacarpofalángicas de los dedos de la mano en flexión. Se emplea en cualquier estructura anatómica, como el asa de intestino que sale por una hernia.

OLIGODACTILIA: Anomalia del desarrollo caracterizada por un número de dedos de las manos o de los pies menor que el ordinario.

OLIGODONCIA: Presenta un número menor que el normal de dientes, algunos de ellos congénitamente ausentes.

ORCEÍNA: Sustancia colorante parda, soluble en alcohol derivada de la orcina. Se usa como colorante específico para el tejido elástico.

OSIFICACIÓN: Formación de hueso o de sustancia ósea, conversión de tejido fibroso o de cartilago en hueso o en sustancia ósea.

OSTEOARTRITIS: Enfermedad articular degenerativa no inflamatoria que sucede principalmente en ancianos, caracterizado por degeneración del cartilago articular, hipertrofia del hueso a nivel de los bordes y cambios de la membrana sinovial. Se acompaña de dolor y rigidez, particularmente después actividad prolongada.

OSTEOFITICO: Excrecencia o crecimientos óseos.

OSTEOMALACIA: Trastorno caracterizado por ablandamiento de los huesos (causa de trastornos de la mineralización, con acumulación excesiva de osteoide), y además dolor hipersensibilidad, debilidad muscular, anorexia, pérdida de peso, resultante de deficiencia de vitamina D y calcio.

OSTEOMAS: Trastorno compuesto de tejido óseo; tumor puro de estructura del tipo de hueso que se desarrolla sobre un hueso (*osteoma homoplástico*) y a veces sobre otras estructuras (*osteoma heteroplástico*).

OSTEOPETROSIS: Rara enfermedad hereditaria que se caracteriza por hueso anormalmente denso, probablemente a causa de resorción ósea deficiente.

OSTEOPOROSIS: Rarefacción anormal del hueso que se observa más a menudo en los ancianos, según la extensión de la desmineralización ósea, puede acompañarse de dolor, particularmente la parte baja de la espalda; de deformidades, como pérdida de estatura, fracturas patológicas.

OXICEFALIA: Trastorno en el que la parte alta de la cabeza termina en punta o es cónica a causa de cierre prematuro de las suturas coronal y lambdoidea. *acrocefalia*, *hipsicefalia*, *turricefalia*, *cabeza o cráneo en campanario* y *cabeza o cráneo en forma de torre*.

PAQUIDERMOPERIOSTOSIS: Trastorno caracterizado por engrosamiento de la piel de la cara y del cuero cabelludo, engrosamiento de los huesos de las partes distales de las extremidades, dedos de las manos y pies hipocráticos (*acropaquia*).

PARALISIS: Pérdida o alteración de la función motora en una parte a causa de lesión del mecanismo neural o muscular.

PARESIA: Parálisis ligera o incompleta; (*demenia paralítica*).

PATOGNOMONICO: Específico, característico de una enfermedad o condición patológica; signos o síntomas por el cual puede establecerse un diagnóstico.

PERIOSTOSIS: Depósito anormal de hueso periostio; trastorno manifestado por desarrollo del periosteoma.

PICNODISOSTOSIS: Complejo sintomático que se hereda como rasgo autosómico recesivo y que consiste en enanismo, osteopetrosis, agenesia parcial de las partes terminales de los dedos de las manos y de los pies, anomalías craneales, abombamiento frontal y occipital e hipoplasia del ángulo mandibular.

PIODERMA: Cualquier enfermedad cutánea purulenta.

PLASMA: Porción líquida de la sangre en la que se encuentran suspendidos los elementos figurados.

POIQUILODERMIA: Trastorno caracterizado por cambios pigmentados y atróficos de la piel, ocasionan su aspecto moteado.

POLIDACTILIA: Anomalía del desarrollo caracterizado por la presencia de dedos supernumerarios de manos o pies.

POLIPOSIS: Excrecencia mórbida o neoplasia que hace protusión desde una mucosa.

POPLITEO: Perteneciente o relativo a la superficie posterior de la rodilla.

PROGERIA: Envejecimiento prematuro, forma de infantilismo caracterizada por pequeña estatura, ausencia de vello facial y pubiano, piel arrugada, cabello canoso, con cara, aspecto y actitudes de un anciano.

PROPTOSIS: Desplazamiento hacia adelante, en especial del ojo.

PROTEINURIA: Presencia de exceso de proteínas séricas en la orina.

PTOSIS: Prolapso de un órgano o de una parte. Caída del párpado superior por parálisis del tercer nervio o de la inervación simpática.

QUELOISIS: Estado caracterizado por grietas y descamación de las superficies mucocutáneas de los labios y las comisuras bucales.

QUERATINA: Es una proteína insoluble, contiene grandes cantidades de azufre en forma de cistina, produce además tirosina y leucina bajo composición.

QUERATOSIS: Cualquier crecimiento córneo, como una verruga o una callosidad, por lo general queratosis actínica o queratosis seborreica.

RAQUITISMO: Trastorno causado por deficiencia de vitamina D, especialmente durante la lactancia y o la infancia, con alteraciones de la osificación normal.

RINORREA: Eliminación abundante de mucosidad nasal.

SIALORREA: Exceso de saliva.

SINDACTILIA: Anomalía más frecuente de la mano, caracterizada por persistencia de membranas entre los dedos adyacentes, de modo que se encuentran unidos en mayor o menor grado, se considera en general un trastorno hereditario, puede ocurrir también en dedos del pie.

SÍNFISIS: Sitio o línea de unión; nomenclatura anatómica para designar el tipo de articulación cartilaginosa en las que las superficies óseas en contacto están firmemente unidas por una lámina de fibrocartilago.

SINOSTOSIS: Unión entre huesos adyacentes o partes de un solo hueso formadas por materia ósea, como el cartilago osificado de conexión o el tejido fibroso.

TARSO: Región de la articulación, localizado entre el pie y la pierna.

TECAS: Acumulación redonda u oval de células de nevo, que contienen melanina; se encuentran en la unión dermoepidérmica de la piel.

TELANGIECTASIAS: Lesión vascular formada por dilatación de un grupo de vasos pequeños, para la formación de diversos angiomas.

TOXOPLASMOSIS: Es una enfermedad protozoaria de hombre causada por *Toxoplasma gondii*. Caracterizada por lesiones del sistema nervioso central que pueden producir ceguera, defectos cerebrales y muerte.

TUMEFACCIÓN: Hinchazón, inflamación, edema.

VARICOSO: Perteneciente o relativo a las varices de su naturaleza; distendido en manera no natural y permanente. Las venas variciformes.

VERCITIS GIRATA: Afección del cuero cabelludo de la parte superior y posterior que forma pliegues.

VITILIGO: Manchas de despigmentación que suelen tener un borde hiperpigmentado y a menudo aumentan de tamaño con lentitud.