



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

Diagnóstico y tratamiento en la disostosis cleidocraneal.

T E S I N A

Que para obtener el Título de:

CIRUJANO DENTISTA

Presenta:

ERICK BERNABÉ ROSAS LAZCANO

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'V. B. Elvira del Rosario Guedea Fernández'.

**DIRECTOR: C.D. ELVIRA DEL ROSARIO GUEDEA
FERNANDÉZ**

**ASESORES: DR. FRANCISCO BELMONT LAGUNA
DRA. ANTONIA CADENA GALDÓS**

MÉXICO, D.F.

2005.

m. 343261



*CUANDO UNA PERSONA
REALMENTE DESEA ALGO
EL UNIVERSO CONSPIRA
PARA QUE SE REALICEN
SUS SUEÑOS.*

*PERO EXISTEN MOMENTOS
DONDE EL INFORTINIO
IRRUMPE EN NUESTRA VIDA
Y NO PODEMOS EVITARLO.*

CON EL FIN DE SABER SI EN REALIDAD DESEAMOS ESO.

Paulo Coelho.

*Es mejor hablar de lo imposible, por que de lo posible se sabe
demasiado.*



AGRADECIMIENTOS

A MIS PADRES

Por haberme dado la vida, su amor, cariño, y confianza incondicional, por apoyarme tanto en las buenas como en las malas a lo largo de mi vida, por la paciencia que siempre me han brindado.

A MIS HERMANOS

Por haber estado conmigo desde que llegue al mundo, por cuidarme, por darme su amor y cariño, sus buenos consejos, y apoyo incondicional. Por recordarme que lo principal de una persona es su "HUMILDAD".

A esa persona tan especial que me ha dado su amor y cariño incondicional, que ha estado conmigo en las buenas como en las malas, que ha compartido mis preocupaciones, logros y triunfos que siempre me ha dado unas palabras de fe y esperanza, muchas gracias por todo eso y por más "Adriana Maldonado Rodríguez"

A MIS MAESTROS Y ASESORES

A todos mis queridos profesores, que han estado a lo largo de mi vida académica, y que han compartido su conocimiento conmigo.

A mi directora de tesina C.D. Elvira del Rosario Guedea Fernández por haberme dado la confianza, orientación y ayuda, para realizar este trabajo satisfactoriamente.

A mis asesores el Dr. Francisco Belmont, a la Dra. Antonia Cadena, por haberme dado las facilidades, para poder realizar este trabajo satisfactoriamente, sus buenos consejos y principalmente por permitirme estar con ellos.

Al Dr. Daniel de la Teja por permitirme el acceso al Instituto Nacional de Pediatría, y a la Dra. Lucía Sánchez por su valiosa cooperación.

Al C.D. Nicolás Pacheco Guerrero, por haberme dado la confianza, su apoyo para poder desarrollarme en el seminario de oclusión y compartir sus conocimientos conmigo.

A todos los doctores de la "Clínica Periférica Azcapotzalco" y a los trabajadores que siempre me han dado un buen consejo, por su



apoyo y confianza incondicional, en esos dos años que pase con ellos.

A MIS AMIGOS

Incondicionales que siempre han estado conmigo en las buenas y en las malas, que aunque no siempre estamos juntos, se que siempre podré confiar en ellos para todo.

A MIS COMPAÑEROS

Por el apoyo y la confianza que me brindaron, en mi vida escolar.

A la Universidad Nacional Autónoma De México y a La Facultad de Odontología, por permitirme ser parte de esta gran institución.

A Dios, a la Virgencita de San Juan de los Lagos, al Santo Niño de Atocha, por que siempre que he necesitado de ellos están ahí.

En especial les agradezco a esas que ya no están conmigo, pero que siempre me apoyaron y creyeron en mí.

Agradezco la participación de todas aquellas personas que me ayudaron a terminar mis estudios a nivel Licenciatura.



ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	8
OBJETIVOS	9
CAPÍTULO 1 "GENERALIDADES"	
1.1.- Genética.	10
1.2.- Herencia autosómica dominante.	11
1.3.- Expresividad variable.	12
1.4.- Penetrancia.	13
1.5.- Osteogénesis.	13
CAPÍTULO 2 "EMBRIOLOGÍA DE CABEZA Y CUELLO"	
2.1.- Desarrollo del cráneo.	18
2.1.1.- Neurocráneo.	18
2.1.2.- Viscerocráneo.	20
2.2.- Cara.	21
2.3.- Cráneo del recién nacido.	21
2.4.- Crecimiento posnatal del cráneo.	22
2.5.- Calvaria o bóveda.	23
2.6.- Esqueleto apendicular.	24
CAPÍTULO 3 "ANATOMÍA DE CABEZA Y CUELLO"	
3.1.- Bóveda craneal o calvaria.	27
3.1.1.- Superficie externa.	28
3.1.2.- Superficie interna.	29
3.2.- Base del cráneo.	30
3.2.1.- Base externa.	30



3.2.2.- Base interna.	30
3.3.- Esqueleto de la cara.	32
3.3.1.- Unión craneofacial.	33
3.4.- Crecimiento de la bóveda craneana.	34
CAPÍTULO 4 "DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL"	
4.1.- Antecedentes Históricos.	35
4.2.- Definiciones.	37
4.3.- Etiología.	39
4.4.- Patógena.	40
4.5.- Crecimiento.	40
CAPÍTULO 5 "CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGENOLÓGICAS"	
5.1 Características Generales.	41
5.1.1.- Tórax.	42
5.1.2.- Pelvis.	42
5.1.3.- Manos y pies.	43
5.2.- Cabeza y cuello.	44
5.2.1.- Cráneo.	44
5.2.2.- Oídos.	45
5.2.3.- Ojos.	46
5.2.4.- Nariz.	46
5.2.5.- Cuello.	47
5.2.6.- Vértebras.	47
5.2.7.- Claviculas.	48
5.3.- Manifestaciones Bucales.	50



5.3.1.- Maxilar.	50
5.3.2.- Mandíbula.	51
5.4.- Características de la dentición.	51
5.4.1.- Dientes supernumerarios.	52
5.4.2.- Retraso en la erupción.	53
5.5.- Características imagenológicas.	55
CAPÍTULO 6 “DIAGNÓSTICO”	
6.1.- Diagnóstico diferencial.	62
6.2.-Prevención.	63
CAPÍTULO 7 “TRATAMIENTO”	
7.1.- Antecedentes.	65
7.2.-Protocolo del tratamiento.	68
7.2.1.- Complicaciones.	
7.2.2.- Inicio del tratamiento.	73
7.3.-Lineamientos para el diagnóstico, prevención y tratamiento que se propone	75
CAPÍTULO 8 “PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO”	78
CONCLUSIONES	95
FUENTES DE INFORMACIÓN	97
ANEXOS	102



INTRODUCCIÓN

Dentro de las alteraciones mendelianas, se encuentran diferentes síndromes, que presentan manifestaciones bucales de interés para el Cirujano Dentista.

En el presente trabajo se expone el Síndrome de Disostosis Cleidocraneal el cual presenta, manifestaciones bucales muy importantes entre las que destacan: La falta de exfoliación de la dentición fundamental, retardo o ausencia de erupción de la dentición permanente, múltiples dientes supernumerarios, hipoplasia del maxilar, alteración en la guía de erupción, por lo que se ve afectada la oclusión.

También presenta características clínicas relevantes como: Ausencia total o parcial de las clavículas, estatura baja, defectos en la columna vertebral, sordera o hipoacusia, manos y pies pequeños, entre otras.

El conocimiento de estas características por parte del Cirujano Dentista, le permitirá emitir un diagnóstico certero, teniendo como resultado un mejor plan de tratamiento o en su defecto, la remisión del paciente al especialista indicado, para atender sus problemas sistémicos y de esta manera mejorar su calidad de vida.

El tratamiento estomatológico de dicho síndrome, no es expuesto en libros de Odontología, solamente hacen referencia a sus características clínicas, por lo que en este trabajo se exponen, las alteraciones genéticas que la ocasionan, su afección en el sistema esquelético; la prevalencia en la población, manifestaciones clínicas generales y específicas del aparato masticatorio. Además los tratamientos dentales, que proporcionan una mayor atención al paciente.



OBJETIVOS

OBJETIVO GENERAL

- Reconocer las manifestaciones clínicas e imagenológicas en el síndrome de Displasia Cleidocraneal.

OBJETIVOS ESPECIFICOS

- Identificar Los problemas estomatológicos y determinar cuando es necesario el inicio de un tratamiento más adecuado.
- Conocer los diferentes tipos de tratamientos, y el manejo preventivo estomatológico que se le puede dar a estos pacientes, para mejorar sus características faciales.



CAPITULO 1 "GENERALIDADES"

1.1.-Genética

El número normal de cromosomas de la especie humana es de 46, formándose 23 pares normalmente, un miembro del par es de origen paterno y el otro materno, cada par se denomina *haploide*, 22 pares de cromosomas se les conoce como *autosomas* y el por restante como *cromosomas sexuales o gonosoma*.^{1,2}

Los 22 autosomas puede mostrar una de las siguientes combinaciones AA (homocigoto dominante), Aa (heterocigoto), aa (homocigoto recesivo). El gen dominante es aquel que se expresa en estado heterocigoto, el gen recesivo se expresa en estado homocigoto, sin embargo si esta localizado en el cromosoma X, entonces se habla de herencia ligada al sexo.³

En las mujeres el par de cromosomas son iguales entre si, denominados X, su formula cromosómica es 46 XX; en los varones son desiguales, unos es el cromosoma X y el otro es de menor tamaño el cromosoma Y, su formula cromosómica es 46 XY.^{1,3}

A lo largo de estos cromosomas se encuentran localizados los genes, los cuales ocupan un *locus* determinado. Los *genes* se pueden definir como las unidades de transmisión hereditaria y toda característica genéticamente determinada, dependen de la acción de cuando al menos un par de genes homólogos, que se denominan *alelos*, cuando ambos alelos son iguales se dice que el individuo es *homocigoto* por ese par de genes y cuando son diferentes se les llama *heterocigotos*. En el caso del



varón que tienen un cromosoma de este tipo, por tanto carece de la porción homóloga del cromosoma X, no se puede hablar de homocigocidad y heterocigocidad, por lo que se dice que el varón es hemicigoto por los genes localizados en el cromosoma X.^{1,3}

El factor genético esta representado por tres principales tipos de enfermedades genéticas:^{2,4}

1.- Enfermedades monogénicas o mendelianas: Esta dada por defecto de un gen o par de genes, y con una forma de transmisión determinada, ya sea autosómica o ligada al cromosoma X, dominante o recesiva.^{2,3,4}

2.- Enfermedades de herencia multifactorial: Se produce por la interacción del medio ambiente con el genoma.^{2,3,4}

3.- Enfermedades de origen cromosómico: Es cuando el fenotipo del paciente esta dado por la existencia de cromosomas de más o de menos, o bien por alteraciones estructurales de los cromosomas.^{2,3,4}

1.2.- Herencia autosómica dominante

Esta determinada por los genes localizados en los autosomas y se manifiestan por la acción de un solo miembro de un par de alelos, es decir, en el *heterocigoto*. En este tipo de herencia, las familias son afectadas en varias generaciones, por lo que se dice que es una transmisión de tipo vertical (Fig. 1.1).¹

Usualmente el padre o la madre del **caso índice** presenta el rasgo característico, puede haber hermanos o hermanas del **caso índice** afectados (50%) y los hijos de un individuo afectado también tiene un rasgo de 50% de estar afectado. Por lo que se dice cada hijo es un



sucesor independiente y por tanto cada hijo de una persona afectada tienen una probabilidad de 50 por ciento de heredar el rasgo, 50 por ciento de no heredarlo y que en nada influye el número de hijos sanos o enfermos que haya tenido el progenitor afectado.¹

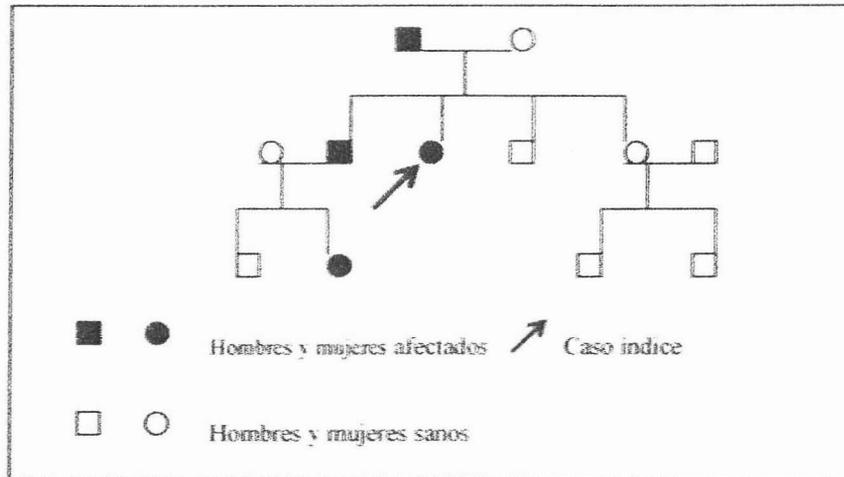


Fig. 1.1 Árbol genealógico de herencia autosómica dominante

Lo habitual en las familias exista desviaciones de ambos sentidos, ya sea más hermanos afectados que sanos o viceversa. La persona afectada solamente puede transmitir el gen y el hermano de la persona afectada que no presente la enfermedad no puede transmitir esta por que no tienen el gen anormal, pero pueden existir excepciones en esta regla.¹

Pero no hay que olvidar que puede suceder una **mutación del novo**, ya que representa un tercio de los paciente afectados.^{2,3}

1.3.- Expresividad variable

Los trastornos autosómicos dominantes varían entre los afectados debido a las diferencias genéticas o del ambiente en el que se desarrolla cada individuo.⁴



A pesar que todos los individuos heterocigotos de una familia tienen el mismo gen anormal, se observa a veces, que hay diferencias en las manifestaciones fenotípicas de la enfermedad, como el tiempo en que se inician los síntomas y signos y la magnitud de los mismos, a esto se le llama **expresividad variable**.¹

1.4.- Penetrancia

Se define a la capacidad de un gen para expresarse o no, cuando la frecuencia con que se expresa la característica en los individuos que tienen el gen es menor a 100% se dice que tienen **penetrancia reducida o incompleta**. Si uno de los padres tiene alguna alteración genética y no presenta ninguna manifestación, pero si el padre lo transmitió se habla de **no penetrancia**.^{1, 5}

Para el conocimiento de una enfermedad genética es muy importante la historia familiar esta historia debe completar un árbol genealógico el cual permite determinar algún patrón de herencia mendeliana.^{1, 2, 3, 5}

1.5.- Osteogénesis

Gen OSF2/CBFA1 y diferenciación de los osteoblastos.

El plan organizativo del esqueleto se basa en el desarrollo previo de los moldes cartilaginosos de los huesos largos y las condensaciones del mesénquima en los futuros huesos craneanos (osteogénesis endocondral y endoconjuntiva, respectivamente),²



Una última etapa en la formación de los tejidos óseos en sí mismo, depende básicamente de la diferenciación y la activación de los **osteoblastos** (células formadoras de la matriz ósea y responsable de la mineralización).²

Los osteoblastos son células derivadas de "células osteoprogenitoras" del mesénquima o tejido conectivo indiferencia. Forman capas monocelulares, sobre el tejido cartilaginoso o sobre tejido óseo ya formado, y van depositando capas de sustancia osteoide, que seguidamente se mineraliza, con el depósito de hidroxapatita estimulado por la fosfatasa alcalina segregada por el osteoblasto.²

Estas células producen colágeno I (óseo), osteonectina (glucoproteína fosforilada que se une al colágeno I y tienen afinidad por el catión calcio), osteopontina (glucoproteína rica en ácido siálico), osteocalcina (especialmente importante por ser secretada por el osteoblasto) proteína dependiente de la vitamina K y liga al calcio, propiamente a la hidroxapatita.²

El gen que codifica la transcripción, OSF2/CBFA1 (**Factor Osteoblástico 2 o Factor Ligante Medular A=1 Core-Binding Factor A1**), provoca la ausencia total de osteoblastos en animales de experimentación, en consecuencia no se forma ninguno tejido óseo en estos animales, sin embargo poseen los moldes cartilagosos de los huesos largos y la condensación conectiva de los esbozos de los huesos craneanos.²

El gen OSF2/CBFA1 se localiza en el cromosoma 6p21, posee ocho axones y dos formas alternativas de experimentación.²



Los afectados por una malformación congénita, la DCC tienen uno de estos alelos mutado, siendo el efecto parcial ya que se forma tejido óseo en la mayor parte del esqueleto, la falta parcial de estos factores de transcripción determina la malformación.²

Se observa una disminución acentuada de la secreción de fosfato alcalina por parte de las células osteoprogenitoras y una ausencia total de osteocalcina y osteopitina, lo cual indica que, los genes de estas dos proteínas del hueso son genes "blancos" del factor de transcripción OSF2/CBFA1. Sin embargo la ausencia de osteocalcina no es la causa de osteogenesis, por que la anulación del gen de la osteocalcina no bloquea la formación de hueso, sino que la desregula. Esto indica que la falla total del factor de transcripción OSF2/CBFA1 provoca la falta de maduración del osteoblasto, a través de un mecanismo de falla de la activación (o directamente una inhibición) de varios genes "blancos" de este factor.²



CAPITULO 2 “EMBRIOLOGÍA DE CABEZA Y CUELLO”

Este capítulo se enfocará a la formación del sistema esquelético, principalmente a la conformación del cráneo y las clavículas, ya que en el síndrome de Displasia Cleidocraneal son los que más se encuentran afectados.

El sistema esquelético se desarrolla a partir del **mesodermo paraxial**, **lámina lateral del mesodermo (hojas somáticas)**, y la **cresta neural**.

El mesodermo paraxial forma bloques de tejido dispuestos en series a cada lado del tubo neural, denominado **somitómeros** en la región cefálica y **somas** desde la región occipital hasta el extremo caudal. Los somitas se diferencian en una porción ventromedial, el **esclerotoma**, y una parte dorsal el **dermomiótoma**. Al finalizar la cuarta semana de vida intrauterina, las células del esclerotoma se tornan polimorfas y constituyen un **tejido laxo**, el **mesénquima** o **tejido conectivo embrionario**.⁶

Las hojas somáticas del mesodermo, aportan células mesodérmicas para formar la cintura escapular, pelviana, y los huesos largos de las extremidades. Las células de la cresta neural de la región de la cabeza se diferencian en mesénquima, participan en la formación de los huesos de la cara y del cráneo. Los somitas y somitómeros occipitales contribuyen también a la formación de la bóveda craneana y la base del cráneo.⁶

Los huesos planos del cráneo, el mesénquima se diferencian directamente en huesos, proceso que recibe el nombre de **osificación membranosa (intramembranosa)**. En la mayoría de los huesos, las



células mesenquimáticas dan origen primero a **moldes de cartilago hialino**, los cuales a su vez, se osifican por el proceso de **osificación endocondral**.^{6,7,8,9}

Osificación intramembranosa: En este sitio se formarán huesos planos del cráneo, costillas y pelvis. El mesénquima se condensa y se vuelve altamente vascularizado; algunas células se diferencian en **osteoblastos** (células formadoras de hueso) y comienzan a depositar matriz o sustancia intercelular. Los osteoblastos se encuentran separados entre si, pero mantienen contacto por medio de prolongaciones diminutas escasas. Se deposita fosfato de calcio en el tejido osteoide mientras éste se convierte en hueso (Fig. 2.1)^{7, 10, 11}



Fig. 2.1 Osificación intramembranosa¹¹

Osificación intracartilaginosa o endocondral: En este se forman huesos largos. Este tipo de formación ósea se lleva a cabo en modelos cartilagosos preexistentes. Los centros de osificación primarios aparecen en la diáfisis (porción intermedia del hueso largo), en este sitio, las células cartilaginosas aumentan de dimensiones (hipertrofia), la matriz se calcifica, y las células mueren. Al nacimiento, la diáfisis están muy osificadas, pero la mayor parte de las epífisis son aún cartilaginosas (Fig.2.2).^{6, 7, 10}



La mayor parte de los centros de osificación secundaria aparecen en las epífisis durante los primeros años después del nacimiento. ⁷

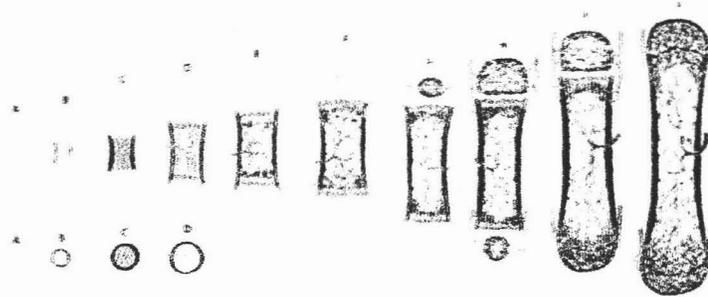


Fig. 2.2 Osificación intramembranosa o endocondral ¹¹

2.1.- Desarrollo del cráneo

Se desarrollo a partir del mesénquima que circunda al cerebro en desarrollo. Esta constituido por el **neurocráneo**, caja ósea protectora que aloja al encéfalo, el **viscerocráneo**, el esqueleto maxilar, que rodea la cavidad oral, faringe y las vías aéreas superiores. ^{6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13,}

2.1.1.- Neurocráneo

Existen dos tipos de neurocráneo, el cartilaginoso y el membranoso:

El **neurocráneo cartilaginoso o condocráneo**: consiste en la base cartilaginosa del cráneo en desarrollo por fusión de varios cartilagos. Forma varios huesos de la base del cráneo (Fig. 2.3). ^{6, 7, 9, 13}

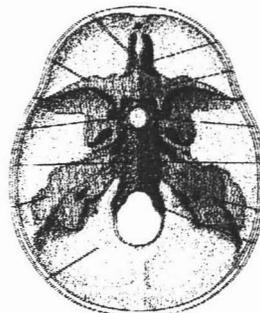


Fig. 2.3 Vista dorsal del neurocráneo cartilaginoso ⁶



Neurocráneo membranoso: La osificación intramembranosa se lleva a cabo en el mesénquima a los lados y encima del cerebro formando la *bóveda craneal o colata*. Como consecuencia de la osificación intramembranosa se forma una cierta cantidad de hueso membranoso planos que se caracteriza por la presencia de **espículas óseas**, semejantes a agujas (Fig. 2.4). Estas espículas se irradian en forma progresiva a partir de centros primarios de osificación hacia la periferia. Al proseguir el crecimiento durante la vida fetal y el periodo posnatal, los huesos membranosos aumentan de volumen por aposición de nuevas capas sobre superficies externas y por resorción osteoclástica simultánea desde el interior.^{6, 7, 10}



Fig. 2.4 Huesos del cráneo de un feto de 3 meses (espículas óseas)¹⁴

Los huesos planos de la bóveda están separados por membranas de tejido conectivo compacto que constituyen articulaciones fibrosas llamadas *suturas*. Los sitios donde se unen más de dos suturas se le denominan *fontanelas*.^{7, 9}

La maleabilidad de los huesos y sus laxas uniones en las suturas permiten que la bóveda craneal modifique su forma, proceso denominado *amoldamiento o modelación*, en el momento del parto (Fig. 2.5).



Diversas suturas y fontanelas mantienen su carácter membranoso bastante tiempo después del nacimiento.^{6, 7, 9}

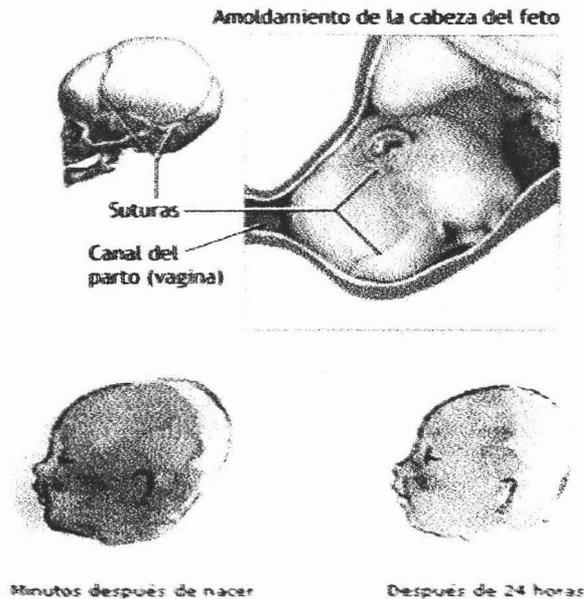
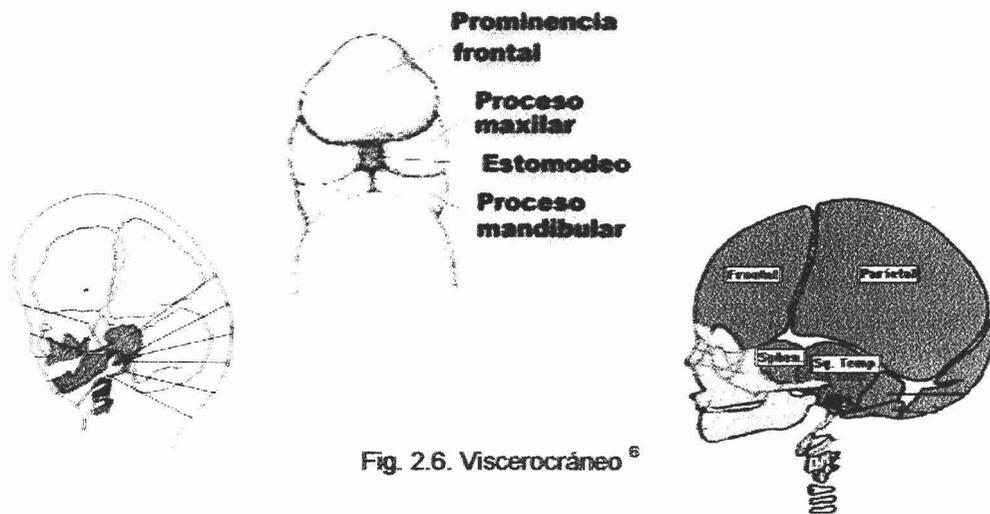


Fig. 2.5 Amoldamiento

2.1.2.- VISCEROCRÁNEO

Viscerocráneo cartilaginoso: Formado por los huesos de la cara, se origina principalmente en los cartílagos de los dos primeros arcos faríngeos. El primer arco da origen a una porción dorsal, el **proceso maxilar** que se extiende hacia adelante por debajo de la región del ojo y da lugar al **maxilar**, al **hueso cigomático** y parte del **hueso temporal**. La porción ventral se denomina **proceso mandibular** y contiene el **cartílago de Meckel**. El mesénquima se condensa y se osifica por el proceso de osificación intramembranosa para dar origen al **maxilar inferior** o **mandíbula**. (Fig. 2.6). El cartílago de Meckel desaparece, salvo en el ligamento **esfenomandibular**. El proceso dorsal del proceso mandibular, junto con el del segundo arco faríngeo da origen al **yunque**, **martillo** y **estribo**, primeros huesos que se osifican por completo.^{6, 7, 9, 10, 12}



2.2.- Cara

El mesénquima para la formación de los huesos de la cara deriva de células de la cresta neural, que forman los huesos nasales y lagrimales.

La cara es pequeña en comparación con el neurocráneo debido a: la falta virtual de senos neumáticos paranasales y al reducido tamaño de los huesos, sobre todo los maxilares. Con la aparición de los dientes y el desarrollo de las cavidades aéreas paranasales (senos paranasales), la cara adquiere sus rasgos infantiles.^{6,7}

2.3.- Cráneo del recién nacido

Después de recuperarse del proceso de amoldamiento durante el parto, el cráneo del recién nacido tiene forma redondeada y sus huesos son muy delgados. El cráneo es enorme en comparación con el resto del esqueleto y la cara relativamente pequeña comparada con la bóveda craneal. Esta región pequeña es consecuencia de unos maxilares pequeños, la falta casi total de los senos paranasales (senos aéreos) y el desarrollo incompleto de los huesos faciales en general (Fig.2.7).^{7,9,12}

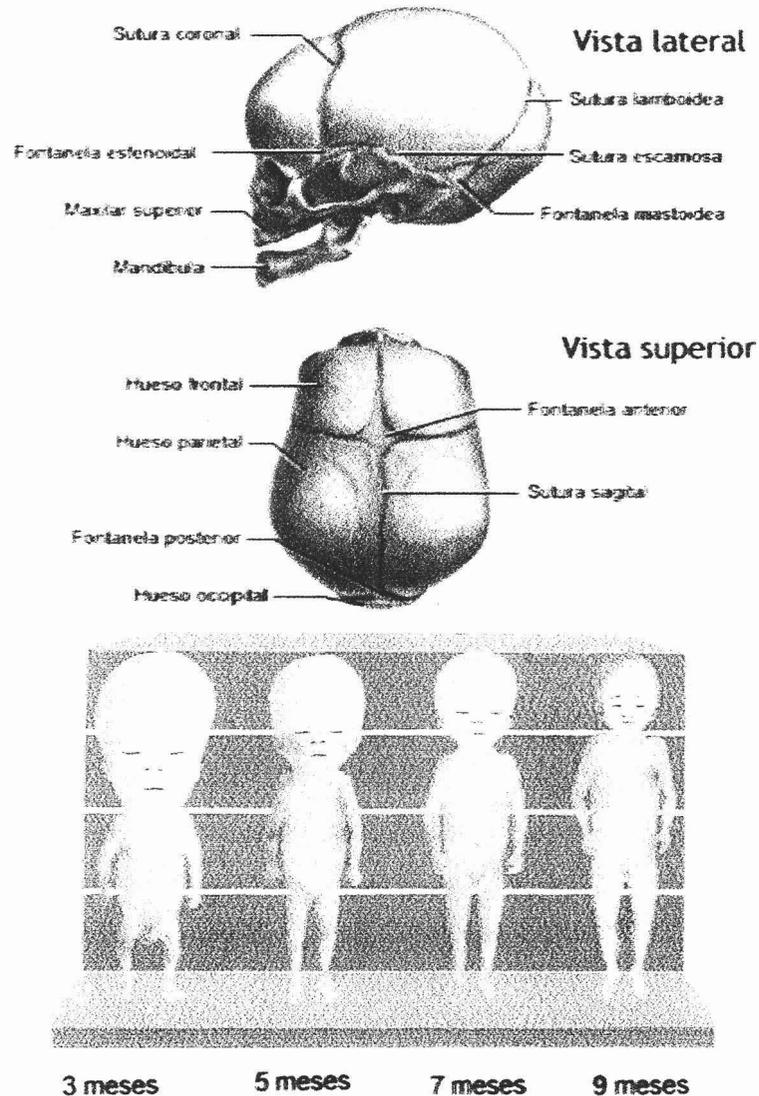


Fig. 2.7 Cráneo del recién nacido¹⁴

2.4.- Crecimiento posnatal del cráneo

Las suturas fibrosas de la bóveda craneal del recién nacido permiten el crecimiento del cráneo durante la infancia y la niñez. El aumento de estas dimensiones de la bóveda del cráneo es máximo, durante los primeros dos años de vida (crecimiento posnatal del cerebro). La bóveda craneana de una persona normal aumenta sus dimensiones hasta los 15 a 16 años



de edad, después el aumento suele ser leve durante tres a cuatro años debido al engrosamiento de los huesos (Fig.2.7).^{7,9}

También ocurre un rápido crecimiento de la cara y maxilares lo cual coincide con el brote de los dientes deciduos o temporales, estos cambios se acentúan después de la erupción de los dientes permanentes. Al mismo tiempo, ocurre un alargamiento de las regiones frontal y facial junto con aumento de tamaño de los senos paranasales (extensiones llenas de aire de las cavidades nasales). El crecimiento es determinante en la modificación de la forma facial y contribuye a la resonancia de la voz (Fig.2.8).^{7,9}



Fig. 2.8 Crecimiento del cráneo^{14,15}

2.5.- Calvaria o bóveda

Los huesos que conforman la calvaria, incluyendo la porción escamosa del occipital y la porción escamosa del temporal, se desarrollan de tal forma que siguen el proceso de osificación intramembranosa, a partir de centros insulares, los cuales son; uno para la escama del occipital, otro para la escama del parietal, para la porción lateral de las alas mayores del esfenoides, uno para la escama del temporal y uno para cada mitad de la escama del hueso frontal.^{8,9}

La osificación en dichos centros se inicia hacia la décima semana, avanza en sentido excéntrico, en el neonato es casi completa y sólo faltan los bordes de cada hueso y en los sitios de confluencia de dos o más de ellos donde persiste tejido conectivo que forma las suturas y las



fontanelas, respectivamente. De estas últimas, la anterior o bregmática, (unión del frontal y los parietales) tiene forma romboidea y suele osificarse hacia el año y medio de edad. La posterior o lambda (unión del occipital con los parietales) es más pequeña, de forma triangular y se osifica hacia los seis meses de edad.^{8,12, 15}

Las suturas formadas entre los bordes vecinos de los huesos, permanecen fibrosas después del nacimiento interfrontal o metódica (Fig.2.9) suele osificarse durante la primer infancia; en cambio otras sobre todo la sagital, alcanza su osificación completa hasta la edad adulta.⁸

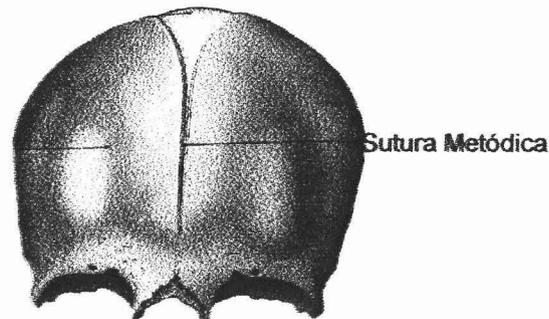


Fig. 2.9 Sutura metódica¹⁴

2.6.- Esqueleto apendicular

Está constituido por las cinturas escapulares y pélvica, así como los huesos de las extremidades. Los huesos aparecen durante la quinta semana de desarrollo de vida intrauterina en forma de condensaciones mesenquimatosas en los primordios de las extremidades. En la sexta semana, los moldes de las extremidades experimentan condricificación (mecanismo que da lugar a la formación de cartílago) para formar los modelos del cartílago hialino.^{7, 9, 15,}

Los esbozos o primordios de las extremidades aparecen a modo de invaginaciones de la pared ventrolateral del cuerpo. En un principio están formados por un centro de mesénquima derivados de la hoja somática de



la lámina lateral del mesodermo que forman los huesos y tejidos conectivos de las extremidades, cubierto por una capa de ectodermo cúbico (Fig. 2.10).⁶

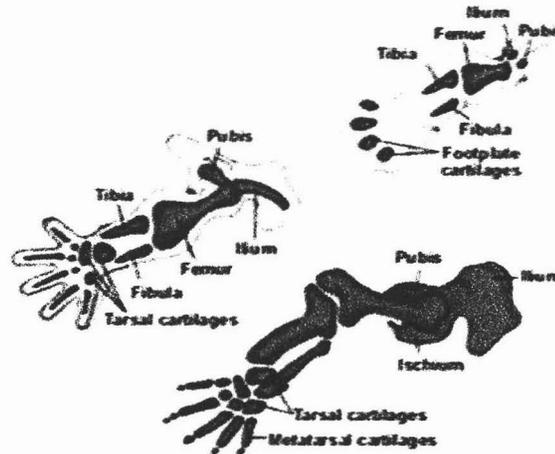


Fig. 2.10 Formación del esqueleto apendicular⁶

Las clavículas se desarrollan inicialmente por osificación intramembranosa, pero después formar cartilagos de crecimiento de ambos extremos. Los modelos de la cintura escapular y huesos del miembro superior, aparecen un poco antes que los de la cintura pélvica y miembro inferior. La osificación de los huesos largos se inicia al final del periodo embrionario y ocurre inicialmente en la diáfisis de los huesos a partir de centros primarios de osificación (**diáfisis**).^{7, 9}

Las clavículas inician su osificación antes que ningún hueso del cuerpo. Los fémurales son los huesos que después muestran señales de osificación.⁷

Por lo común, en el nacimiento la diáfisis del hueso está completamente osificada, pero ambos extremos, que reciben el nombre de **epifisis**, que son centros secundarios de osificación, son todavía cartilagosos,^{6, 7}



El hueso formado a partir de un centro de osificación primario en la diáfisis no se fusiona con la epífisis hasta que el hueso alcanza sus dimensiones de adulto. Durante el crecimiento óseo se mantienen una lámina cartilaginosa denominada **placa epifisaria o disco del cartilago epifisario**. Cuando el hueso alcanza su longitud completa, la placa epifisaria desaparece y la epífisis se une con la diáfisis del hueso. ^{6, 7}

En la formación de los órganos participan diferentes tipos de tejidos derivados de las tres hojas blastodérmicas; endodermo, ectodermo y mesodermo. En la organogénesis de la boca intervienen dos tipos de tejido; **conectivo y epitelial**, derivados del mesénquima y del ectodermo respectivamente. ¹⁷

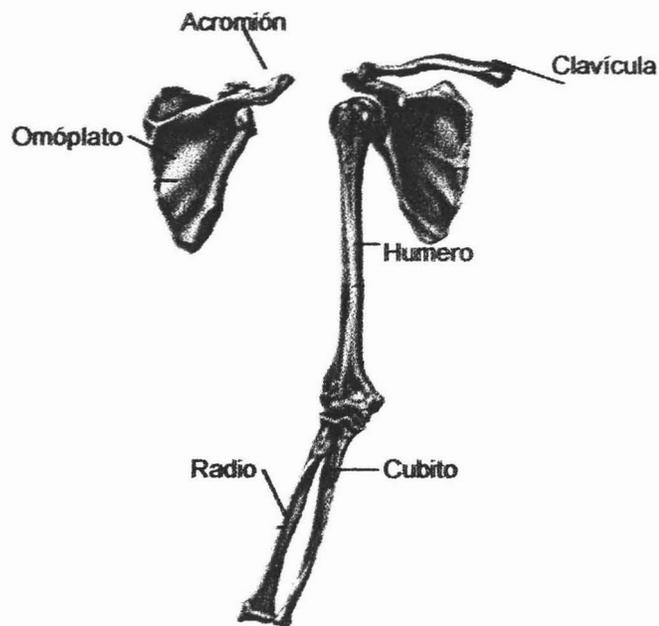


Fig. Esqueleto apendicular



CAPITULO 3 “ANATOMÍA DE CABEZA Y CUELLO”

El cráneo es el esqueleto de la cabeza, esta formado por 28 huesos irregulares, se divide en dos porciones el *neurocráneo* y el *esqueleto de la cara* (Fig.3.1).^{13, 19, 18}

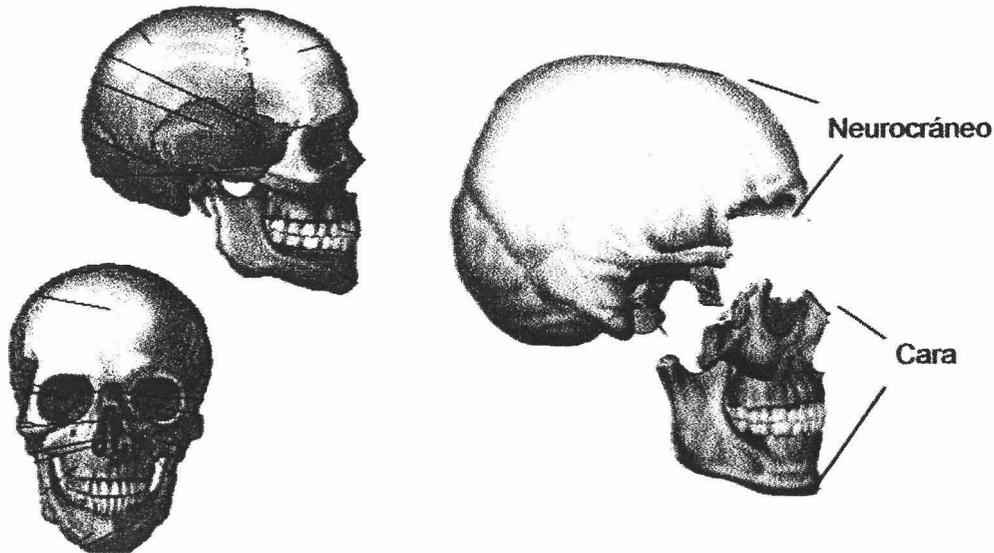


Fig.3.1 Huesos de la cabeza, neurocráneo y esqueleto de la cara¹⁴

3.1.- Bóveda craneal o calvaria.

El *neurocráneo* (caja o bóveda craneal) tiene forma de cúpula y constituye el techo del cráneo. Su función es proteger el encéfalo, las meninges craneales, las porciones proximales de los nervios craneales y los vasos sanguíneos.

El neurocráneo de los adultos se compone de ocho huesos: Un hueso frontal, dos parietales, dos temporales, un occipital, un esfenooidal, y un etmoidal Fig.3.2).^{17, 18, 19}

La mayoría de estos huesos son planos, curvos y están unidos por suturas fibrosas de conexión. En la infancia algunos huesos se unen por



cartilago hialino (sincondrosis) entre los huesos occipitales y esfenoides. El contorno de la cara y de la base del cráneo está formado por una serie de huesos irregulares.¹⁷

La bóveda craneal esta limitada por el plano que pasa por delante y algo por encima de las crestas supraorbitarias (arcos superciliares), lateralmente por el proceso (apófisis) cigomático, terminando hacia atrás en la protuberancia occipital externa. La calvaria se encuentra perforada por algunos ostios destinados a las venas emisarias.¹⁸

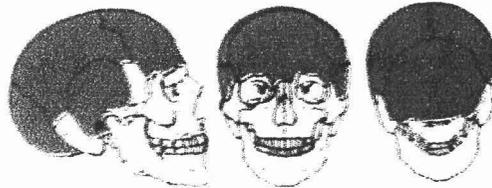


Fig.3.2 Bóveda craneal o calvaria¹⁴

Para el estudio del cráneo es dividido en una superficie externa y otra interna.^{17, 18}

3.1.1.- Superficie externa.

Fuertemente convexa, regular y lisa. Los huesos que participan en su formación son: Adelante la escama del frontal (*eminencia frontal*); atrás la escama del occipital (*protuberancia occipital*), lateralmente los dos parietales (*eminencias parietales*), la parte escamosa de los dos temporales y las alas mayores del esfenoides.^{14, 17, 18}

Estos huesos se encuentran unidos en la línea media por la Sutura Sagital, lateralmente y de adelante hacia atrás la Sutura Coronal (*frontoparietal*) y la Sutura Lamboidea (*Parietooccipital*), en el fondo de la



fosa temporal, la unión de las alas mayores del esfenoides con el frontal, el parietal y la parte escamosa del temporal. El conjunto de estas suturas presentan una forma de "H" (Fig.3.3).^{14,17,18}

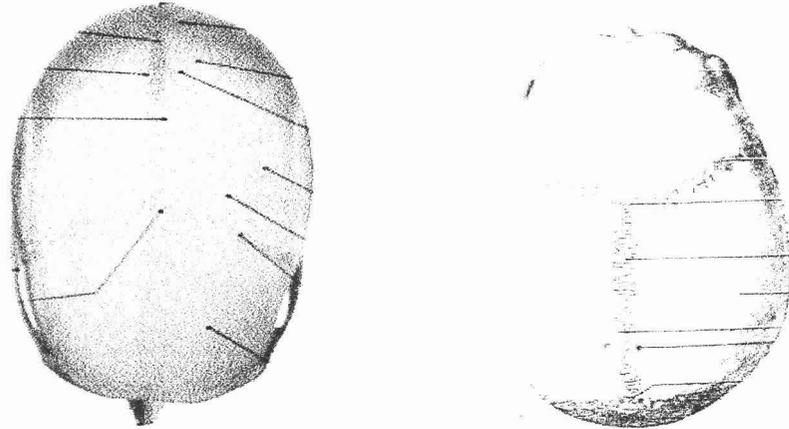


Fig.3.3 Superficie externa^{14,18}

3.1.2.- Superficie interna.

La superficie interna presenta en la línea media y de adelante hacia atrás, la parte superior de la cresta frontal donde se inserta la hoz del cerebro; y el surco del seno sagital superior que se extiende desde la región frontal hasta la protuberancia occipital interna Fig. 3.4).^{14,17,18}

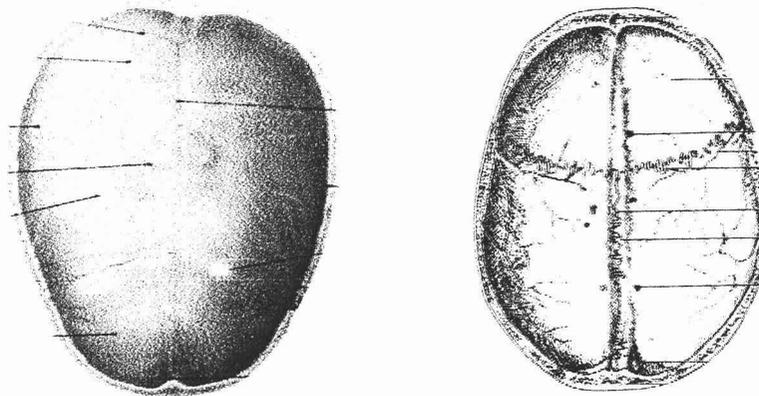


Fig.3.4 Superficie interna^{14,18}



3.2.- Base del cráneo.

La base del cráneo esta conformado por el hueso etmoidal y parte de los huesos occipital y temporales, presenta dos caras: una externa o exocraneana, que es la cara de la base del cráneo sin relación con el encéfalo y una interna o endocráneo, cara de la base del cráneo en relación con el encéfalo. ^{8, 17, 18}

3.2.1 Base externa.

Esta conformado por 3 zonas (Fig.3.5):

- 1) **Zona facial o anterior:** Constituye la articulación con los huesos de la cara; que se encuentra constituida por el frontal, etmoides y el esfenoides.
- 2) **Zona yugal o media:** Se observa en la línea media, por la parte basilar del occipital con el tubérculo faríngeo, por delante del que se encuentra la fosa navicular, *a ambos lados de la línea media*, esta limitada por el tubérculo articular y el proceso mastoideo. *Medialmente* por el cóndilo del occipital y el proceso pterigoideo, y una zona occipital.
- 3) **Zona occipital o posterior:** Centrada en el foramen magno, esta zona pertenece al hueso occipital. Hacia delante y lateralmente se encuentra el proceso mastoideo con la incisura mastoidea, situada está en su cara interna hacia la base. ^{17, 18}

3.2.2.- Base interna.

Se encuentra en el centro de la silla turca, hacia la cual convergen 4 relieves óseos: 2 anteriores, que son las alas menores del esfenoides; y 2 posteriores, formados por los bordes superiores de la parte petrosa del temporal, delimitando 3 fosas (Fig.3.6);



- 1) **Fosa craneana anterior:** Limitada detrás por el canal óptico y por el borde posterior de las alas mayores del esfenoides
- 2) **Fosa craneal media:** Comprendida entre las alas menores del esfenoides y el borde superior de la porción petrosa del temporal.
- 3) **Fosa craneal posterior:** Se observa por detrás del borde superior de la porción petrosa del temporal, de los procesos clinoides posteriores y de la lámina cuadrilatera del esfenoides. Desciende más abajo que la fosa craneal media.^{17, 18}

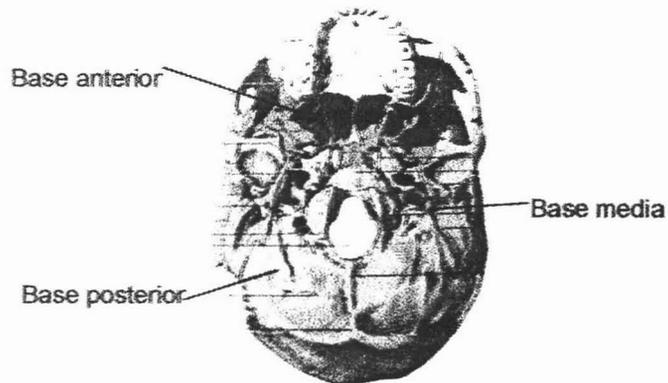


Fig.3.5 Base externa del cráneo

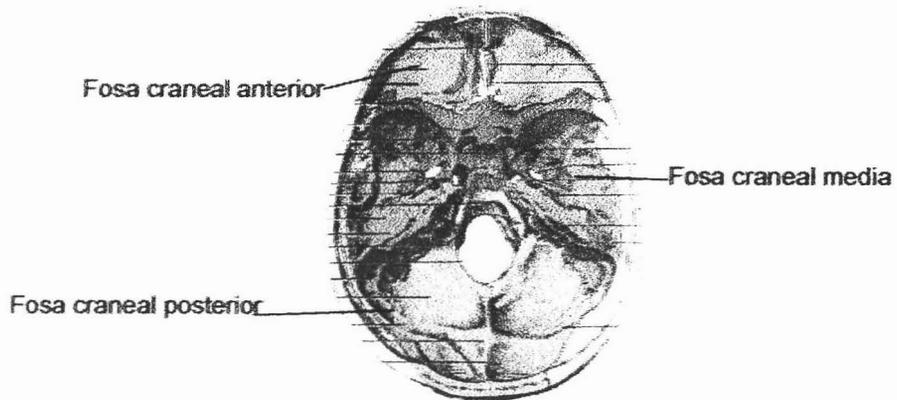


Fig.3.6 Base craneal interna¹⁸



3.3.- Esqueleto de la cara.

El esqueleto de la cara esta conformado por los huesos que rodean la boca y la nariz, contribuyendo a la formación de las cavidades orbitarias. (Fig.3.7).¹⁷

El esqueleto de la cara (cráneo visceral o esplanocráneo) es la parte anterior del cráneo que contiene las órbitas y las cavidades nasales también comprenden el maxilar y la mandíbula. se compone de 14 huesos irregulares: Dos lagrimales, dos nasales, dos maxilares, dos cigomáticos, dos palatinos, dos cornetes nasales inferiores, la mandíbula y el vómer.^{14, 17, 18}

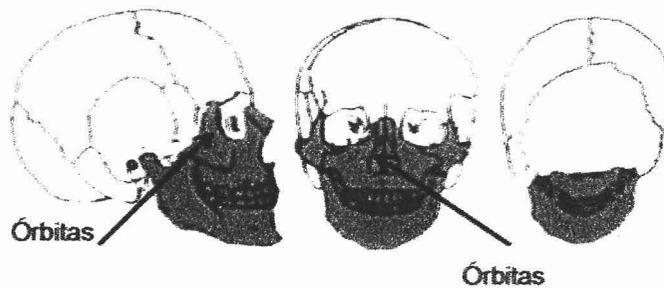


Fig.3.7 Esqueleto de la cara¹⁴

Se encuentra articulado con el tercio ventral de la base del cráneo; y en general está formado por dos partes:

- a) La inferior o activa, es móvil y se integra por un solo hueso, (*mandíbula*) cuyo movimiento se debe a su articulación con la base del cráneo a través de la articulación temporomandibular.
- b) La superficie fija y estrechamente unida al cráneo, que esta integrada por un hueso impar, el vómer y seis pares colocados a cada lado denominados; maxilar, palatino, concha nasal inferior, lagrimal, nasal y cigomático.



El maxilar y la mandíbula aportan los alvéolos y el hueso de soporte para los dientes superiores (maxilares) e inferiores (mandibulares).¹⁸

Este conjunto de elementos se conoce clínicamente con el nombre de *macizo facial* (Fig.3.8).¹⁸

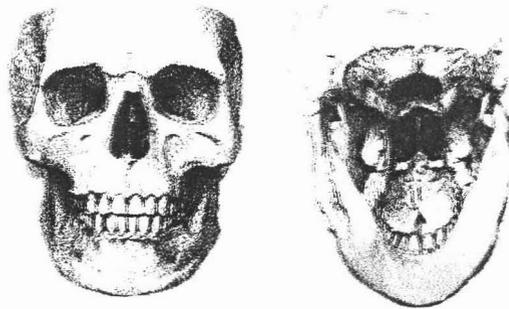


Fig.3.8 Macizo facial¹⁸

3.3.1.- Unión Craneofacial.

El macizo facial se encuentra unido al cráneo por medio de 6 pilares; 3 derechos, 3 izquierdos y la articulación temporomandibular a cada lado.

- 1) **Pilares medianos y mediales:** Se encuentran formados por la unión de los procesos frontales del maxilar superior con la incisura nasal; proceso orbital medial. El frontal se articula con los huesos nasales y el maxilar lo hace con el etmoides. Más profundamente, la unión con los procesos piramidales del palatino y los procesos pterigoideos así como el vómer y la lámina vertical del etmoides contribuyen a consolidar este conjunto.
- 2) **Pilares laterales:** Representados por la articulación del hueso cigomático con el proceso cigomático frontal y las alas mayores del esfenoides.



- 3) **Pilares posteriores u horizontales:** Formados por la articulación del hueso cigomático con el proceso cigomático frontal constituyendo los pilares cigomáticos
- 4) **Articulación temporomandibular:** Une el proceso condilar de la mandíbula con la parte escamosa del temporal, transmite las fuerzas provenientes de la mandíbula a la fosa media de la base interna del cráneo por intermedio del cuello de la mandíbula.¹⁸

3.4.- Crecimiento de la base y bóveda craneana.

El hueso crece por mecanismo de aposición y resorción, el primero cuenta con las células osteoblásticas y el segundo con las osteoclasticas.

En la base del cráneo existe un crecimiento principal en sentido antero-posterior a expensas de la sincrondrosis (unión mediata de las suturas por cartilago) esfenoccipital, esfenoesmoidal, interesfenoidal e intraoccipital. La primera de ellas se mantiene activa hasta más o menos los 21 años de vida, y su obliteración es más temprana en la mujer. El crecimiento de la base craneana tiene efecto directo en la posición espacial de la parte media de la cara y la mandíbula. La bóveda craneana sigue su crecimiento el modelo membranoso y es un crecimiento secundario con adaptación al aumento del cerebro (Fig.3.10)¹⁵

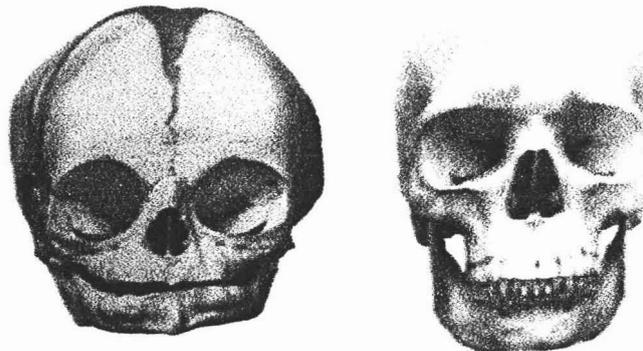


Fig. 3.10 Cambios del crecimiento del cráneo del nacimiento a los 21 años aproximadamente.¹⁵



CAPITULO 4 “DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL”

4.1.- Antecedentes históricos.

Es de gran interés mencionar que la **Disostosis Cleidocraneal** se le conoce también como **Displasia Cleidocraneal**, la disostosis se refiere a una osificación defectuosa, y la displasia como una anomalía de desarrollo o crecimiento, en la actualidad se le puede mencionar de ambas formas.

En el presente trabajo se nombrara como “**Disostosis Cleidocraneal (DCC)**”. Desde que se menciono por primera vez este síndrome se le ha llamado de diferentes formas: 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33

- Síndrome de Scheuthauer- Marie 21, 30, 32, 34
- Síndrome de Marie y Sainton. 30, 33b, 34, 35
- Enfermedad de Marie y Sainton 28, 32, 36, 37, 39
- Síndrome de Scheuthauer-Marie-Sainton 36, 38, 40, 41
- Disostosis mutacional. 29, 33, 34, 35, 36
- Disostosis digital cleidocraneal 32, 34
- Disostosis cleido-congénita 34
- Disosotosis cleidocraneopelvico 32, 34
- Cabeza de Arnold 34
- Displacia Osteodental 32, 33, 34, 35
- Displasia Cleidocraneal 21, 33b, 34, 36, 37, 38, 42, 43, 44, 45b

Graing, reporto un ejemplo de esta displasia muy generalizada de los tejidos óseos y dentales, en el cráneo de un hombre de Neandertal. 24, 28, 37



Los primeros reportes de casos clínicos de esta enfermedad, se han hecho desde Martín en 1765, donde describió el caso clínico de un paciente que presentaba un defecto de clavículas, y Mackel en el año de 1760.^{28, 37, 45b}

Scheuthaue en (1871). Reportó un paciente que presentaba una osificación incompleta de las suturas craneales y un defecto congénito de las clavículas ya clásicas de la Disostosis Cleidocraneal.^{22, 26, 28, 33, 37}

Algunos autores le daban el nombre de Síndrome de Scheuthauer Marie Sainton, por haber descrito junto con la definición de Marie y Sainton algunos signos y síntomas específicos constantes.^{26, 33}

Pierre Marie y Sainton (1897) resumían en este síndrome 3 síntomas principales:

- Aplasia de ambas clavículas más o menos acentuadas
- Desarrollo exagerado del diámetro transversal del cráneo, con retardo de la osificación de las fontanelas.
- Transmisión hereditaria.

Añadía la acentuación de la bóveda ojival, trastornos de la dentición y obesidad.^{25, 32, 33b, 40, 45b, 46}

Marie y Sainton después de estudiar las características de la enfermedad coincidieron en darle el nombre de Disostosis Cleidocraneal debido a que involucraba a las clavículas y al cráneo de los pacientes estudiados.^{22, 25, 26, 45b}

Desde entonces se han descrito encima de 700 casos de este síndrome, principalmente en la literatura europea y americana. Arriba de cien casos de esta enfermedad también han sido informado en la literatura japonesa.^{45b}



Desde entonces, se han hecho análisis extensos del síndrome y se han encontrado más de 100 anomalías asociadas. Como; subdesarrollo de la pelvis, anomalías del fémur, sacro y escápala; estrechos del conducto auditivo externo, sordera, desviación de la columna vertebral, osificación incompleta del esternón y huesos carpianos, alteración en las falanges, con los dedos en forma de palillo de tambor y otros. ^{33, 37}

Hansen en 1926, propuso una teoría, que se refería a la presión intrauterina, como causa probable de que se presentara esta enfermedad o síndrome. Bauer en 1928, propuso como origen de la Displasia Cleidocraneal una teoría que hablaba de la mutación. ²⁸

Ha sido descrita una forma rara autosómica recesiva de este desorden en tres individuos procedentes de dos familias consanguíneas donde los niños afectados presentaban un importante enanismo, con extensas alteraciones esqueléticas. ^{25, 35, 44}

Jackson en 1951, describió una familia de un hombre chino llamado Arnold, de religión mahometana, el cual contaba con 7 esposas en el Sur de África, rastreo a 356 descendientes de quienes 70 eran afectados por "Cabeza de Arnold". ⁴¹

4.2.- Definiciones.

Disostosis: Osificación defectuosa, considerada como un defecto de la osificación de los cartílagos.

Displasia: Anomalías del desarrollo o de crecimiento, del cuerpo en general o de una estructura, tejido u órgano. ³⁰

Cleidocraneal: Que involucra clavículas y cráneo ⁴⁷



Se define a la **Disostosis Cleidocraneal** como al desarrollo anormal de clavículas, cráneo, hombros y complejo craneofacial, involucrando al esqueleto.³⁰

"Disostosis Cleidocraneal se caracteriza por la osificación defectuosa de los huesos craneales y ausencia completa o parcial de las clavículas".⁴⁵

"Es un trastorno hereditario, dominante o recesivo, que se caracteriza por la presencia de hipoplasia clavicular asociada a malformaciones craneofaciales y dientes supernumerarios retenidos."²³

"Se trata de una rara enfermedad del sistema óseo que afecta particularmente a las clavículas y a los huesos craneales. Es de causa desconocida y puede presentarse de forma espontánea, aunque a veces tiene un carácter hereditario expresándose a través de un gen autosómico recesivo"²²

"Se considera como un defecto de las clavículas, osificación tardía de suturas del cráneo y una erupción tardía de los dientes."²⁴

"Es una afección generalizada que afecta la formación y el desarrollo del cartílago y del hueso. El defecto básico se desconoce."⁴⁴

"Se define como una alteración de la osificación membranosa, que produce defectos craneales, claviculares y pélvicos."³²

"Trastorno heredogénico dominante de la osificación de los huesos membranosos, y más concretamente de la bóveda craneal y clavicular."³⁷

Se le considera como una "**Displasia Cleidocraneal (DCC)**", desde la conferencia en París de 1969, acerca de la nomenclatura para



los trastornos constitucionales del hueso, cuyas actas fueron reimpresas por McKusick y Scout, ya que se ha observado una "displasia" de huesos y dientes de tipo más general y el término "disostosis" se refiere solamente a una parte del desarrollo anormal.^{24, 36}

"Enfermedad rara donde no se desarrollan los huesos, se caracteriza por anomalías del cráneo, mandíbula, clavículas, así como el impedimento del crecimiento de los huesos largos."²¹

4.3.- Etiología.

Este trastorno se hereda como un rasgo autosómico dominante con penetrancia y expresividad variable, pero suele observarse alrededor de un tercio de los pacientes; presenta una mutación del *novo* (nueva) y puede ser transmitida por ambos sexos.^{21, 22, 23, 24, 28, 36, 37, 40, 45b, 48}

Debido a su expresividad variable, es necesario revisar clínica y radiográficamente a los padres, para asegurarse de que no tienen manifestaciones leves de la enfermedad; así como realizar un árbol genealógico.^{20, 21, 22, 43}

Cuando al parecer se desarrolló de manera esporádica, se dice que es de tipo recesivo o con más probabilidad, como una penetración incompleta de un rasgo genético que tiene una expresión variable del gen o una mutación dominante verdadera nueva. La frecuencia de los casos esporádicos resulta importante ya que es el 30% de los casos.^{20, 22, 24, 27, 36, 43}

El gen responsable se encuentra localizado en 6p21 (brazo corto del cromosoma 6, locus 21) defecto por microdelección que codifica a la proteína Cbfa1, que se une a un elemento OSE2, localizado en el promotor de la osteocalcina, la proteína Cbfa1 es un factor de transcripción que regula la diferenciación de los osteoblastos. El gen CBFA1 también



se denomina OSF2. Además se ha descrito una alteración cromosómica de la región 8q22.^{28, 32, 43}

Se presenta con igual frecuencia en mujeres que en hombres (1 a 1) y no existe predilección racial.^{36, 42, 45}

En la ciudad de México: La frecuencia de presentar este síndrome es de; uno en 10.000 nacidos vivos.

Riesgo de recurrencia: Si un progenitor esta afectado, el riesgo es de 50% por cada embarazo, si la mutación es reciente (padres sanos), el riesgo es de 0% y para los hijos de los afectados es del 50%.

Edad de detección: Al nacimiento, mediante análisis clínicos y radiológicos.^{36, 42}

4.4.- Patogenia.

La patogenia enfoca los mecanismos por los cuales, las causas morbificas que operan sobre el organismo desarrollan enfermedades. En la Displasia Cleidocraneal la patogenia se ignora.^{47, 51}

4.5.- Crecimiento.

Estos pacientes presentan talla leve y moderadamente baja, siendo la altura promedio de 156.6 cm en varones y de 144.6cm en mujeres.^{20, 22, 23, 24, 31, 32, 37, 39, 42, 43, 44, 46, 48}



CAPITULO 5 “CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS E IMAGENOLÓGICAS”

Existen una infinidad de manifestaciones clínicas e imagenológicas presentes en la Disostosis Cleidocraneal, sin embargo no todas se presentan en un mismo paciente. Dentro de estas manifestaciones existen algunas que son más comunes que otras por lo que el paciente puede presentar solo algunas de ellas.

5.1.- Características generales.

Anteriormente se creía que este síndrome solo afectaba los huesos de origen membranoso, ahora se ha comprobado que participan huesos de origen intramembranoso (osificación directa), intracartilaginoso ó endocondral. Siendo así que la osificación general está retrasada principalmente en el cráneo y clavículas, aunque puede encontrarse en otros huesos. ^{23, 31, 33, 39, 41, 45, 50}

Por lo general los pacientes tienen inteligencia y (Fig. 5.1), comportamiento normal, sin embargo, en raras ocasiones se presenta retraso mental, y requiriendo vigilancia médica, sobre todo por los problemas dentales, pero no afecta la expectativa de vida de los pacientes. ^{20, 21, 22, 24, 50}



Fig. 5.1 Paciente que presenta Displasia Cleidocraneal ⁵³



5.1.1.- Tórax.

La característica más común que presenta el tórax es estar estrecho o angosto, y pequeño, con costillas cortas y oblicuas, lo que puede cursar con complicaciones respiratorias en la infancia (lactancia).^{21, 24, 27}

En ocasiones hay hipoplasia de costillas cervicales, frecuentemente pueden ocurrir lesiones espinales y congénitas de las costillas, existe falla en la fusión de los arcos neurales de las espinas y acetábulo aplanado. También presenta osificaciones incompletas del esternón o puede ser muy chato.^{21, 22, 37, 39, 40}

5.1.2.- Pelvis.

La pelvis es pequeña por que existe retraso en la mineralización del hueso del pubis, con sínfisis púbica ancha. La cabeza del fémur es ancha, cuello corto, con o sin coxa vara o valgar (piernas en forma de X) esta puede ser causada por defecto de la cadera en donde los huesos del muslo se encuentran hacia el centro e cuerpo En ocasiones, espondilólisis (malformación de las vértebras, provoca la ausencia de osificación del arco vertebral) y espondilolistesis (desplazamiento hacia delante de un segmento de la columna vertebral, por un defecto de osificación o por fractura).^{20, 21, 24, 32, 38, 39, 49, 51}

Las deformidades congénitas incluyen luxación de la cadera, subdesarrollo de la pelvis, genu valgum (huesos de las piernas cortos), espina bífida en todos los sectores de la columna y malformaciones de extremidades.^{33, 40}

En muchos casos el arco del pubis esta incompletamente osificado o parcialmente invisible. En mujeres gestantes afectadas, es recomendable practicar cesárea debido a que existe una reducción del



diámetro pelviano por lo tanto se encuentra estrecha o angosta. Aproximadamente el 35% de las mujeres con Displasia Cleidocraneal se encuentran afectadas.^{21, 24}

5.1.3.- Manos y pies.

Las deformidades incluyen, osificaciones incompletas de huesos carpianos y tarsianos.⁴⁰

Las manos muestran asimetría en la longitud de los dedos, los segundos metacarpianos son más largos, pueden presentar epífisis accesorias así como retardo en la osificación de los huesos del carpo, existiendo fragilidad ósea.^{20, 21, 42, 44}

Los metacarpianos pueden fusionarse en su porción proximal después de la infancia. La falange media del segundo y quinto dedo son cortas, las falanges distales cortas y cónicas con o sin concavidad, las uñas pequeñas y dirigidas hacia abajo. La epífisis de las falanges tiene forma de cono en la segunda infancia, mientras las epífisis accesorias proximales del metacarpo que se funde durante la edad preescolar y la tasa de osificación del carpo es lenta.^{21, 24, 32, 42}

Eisen y Soule refieren osificación imperfecta de los dedos de las manos y pies presentando características como dedos anchos y cortos hechos más notorios en los pulgares (Fig. 5.2).²⁸



Fig. 5.2 Manos cortas



5.2.- Cabeza y cuello.

Los hallazgos clínicos y radiográficos de los efectos craneofaciales son patognomónicos.^{31, 43, 46, 52}

La afectación está referida a la falta o al retardo en la osificación de los huesos intramembranosos del cráneo, originando una disminución sagital de la base del cráneo y un agrandamiento transversal de la bóveda craneal.^{22, 23, 24, 46}

5.2.1. Cráneo.

El cráneo es braquicefálico con abultamiento o prominencia de los huesos frontales, parietal y occipital. La frente suele ser muy prominente (Fig. 5.3). Hay retraso en la mineralización de las suturas craneanas, cierre tardío de las fontanelas, pueden quedar permanentemente abiertas. Los senos paranasales, procesos esfenoides, celdas mastoideas y senos accesorios, tienen un desarrollo incompleto por lo que son estrechos.^{20, 21, 22, 23, 24, 32, 33, 36, 39, 42, 44, 45, 53}

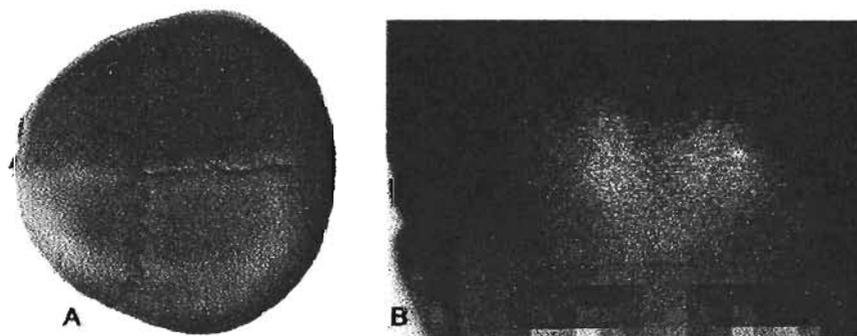


Fig. 5.3 Cráneo braquicefálico A) frente prominente, B) falta de cierre de la sutura metódica^{14, 53}



Ya que el cráneo es grande y corto, el índice cefálico es generalmente mayor de 80 cm. Casi siempre existe un surco por encima de la sutura metópica que se extiende, desde el nasión hasta la sutura sagital; en muchos casos no llega a cerrar a causa de la falta de unión de algunos huesos.^{37, 40, 44}

Los huesos del maxilar, cigomáticos y los lagrimales son hipoplásicos, por lo que la cara parece pequeña, mientras la mandíbula presenta un aspecto normal.⁴²

Existen centros secundarios de osificación que aparecen en las líneas de las suturas craneales, en las que se forman muchos huesos wormianos (huesos pequeños e irregulares en las suturas craneales, particularmente en la sutura lambdoidea).^{28, 29, 33, 40, 49, 54}

5.2.2.- Oídos.

Se detectarse hipoacusia o sordera desde edad temprana debido al estrechamiento del conducto auditivo externo. Algunas veces presenta otoesclerosis (aparato conductor del sonido anquilosado). En varios pacientes se ha descrito sordera de conducción.^{21, 24, 32, 44}

Presentan un elevado índice de recurrencia de infección en los senos, complicación respiratoria superior y pérdida de la audición. En la tabla se describen las anomalías más comunes que se presentan en el oído en los pacientes con DCC (Tab. 5.1).^{38, 55}



Tabla 5.1

	OIDO EXTERNO	OIDO MEDIO	OIDO INTERNO
DISOSOTOSIS CLEIDOCRANEAL	+ CANAL ESTRECHO	+ ESCLEROSIS MASTOIDEA MARCADA	++ ESCLEROSIS DEL PEÑASCO MARCADA

+ = ANOMALIAS LEVES
++ = ANOMALIAS MODERADAS

5.2.3.- Ojos.

Algunos pacientes presentan hipertelorismo ocular (aumento en la separación de los ojos) (Fig.4.4) y exoftalmos (cuando los ojos se observan muy prominentes), debido al descenso del techo de la orbita.^{21, 31, 32, 44, 53}



Fig. 5.4 Paciente de 3 años de edad que presenta hipertelorismo, cráneo donde la apófisis nasal del frontal se encuentra ensanchados, aumentando la distancia entre las orbitas.²⁷

5.2.4.- Nariz.

La nariz suele ser chata y ancha en su base, estando el puente o dorso deprimido o hundido, los pliegues nasolabiales son pronunciados.^{23, 32, 33, 39,40, 42,43}



Los senos paranasales y mastoideos son a menudo subdesarrollados o ausentes. Los individuos afectados tienen un riesgo aumentado de apnea del sueño e infecciones de los senos. ^{23, 32, 33, 39, 42, 43,}

5.2.5.- Cuello.

El cuello parece largo, debido a la hipoplasia de las clavículas, los hombros son estrechos y caídos notablemente e hipermóviles (Fig. 5.5), puede existir deformidades de la escápula. ^{23, 31, 32, 33, 37, 40}



Fig. 5.5 Hombros caídos ⁶³

5.2.6. Vértebras.

Los núcleos óseos de los cuerpos vertebrales mantienen durante largo tiempo su forma embrionaria y presentan por tanto, una forma biconvexa en la radiografía de perfil, con bordes superiores e inferiores muy redondeados. ^{50b}

Existe una hendidura largamente persistente entre los cuerpos vertebrales y la raíz de los arcos correspondientes (epífisis del arco vertebral), así como la hendidura de la apófisis espinosa y del pubis. ⁵⁰



Aproximadamente un tercio de los pacientes presentan incurvaciones de la columna vertebral (*cifosis o escoliosis*) que puede llegar a casos extremos. La debilidad del tejido conjuntivo asociada, refuerza la tendencia a las curvaturas vertebrales; por lo que los pacientes afectados deben ser sometidos a una vigilancia ortopédica cuidadosa. ^{23, 50b}

Las hemivertebras y vértebras torácicas con deformidades posteriores en cuña, pueden contribuir al desarrollo de xifoescoliosis y complicaciones pulmonares. ⁴³

Dentro de las malformaciones vertebrales incluye: Escoliosis (afección que se refleja en una curva lateral o desviación angular de uno a más segmentos vertebrales que a menudo provoca una desviación de la columna), cifosis (exageración de la convexidad posterior de la columna torácico, joroba) con preferencia dorsal, lordosis (exageración de la concavidad posterior de la columna característica de la región lumbar), sinostosis vertebrales (unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea). ^{40, 43, 50b}

Dentro de las alteraciones menos frecuentes: Se encuentran vértebras achatadas, costillas bifidas y supernumerarias (cervicales). Los defectos de columna vertebral ocasionan una postura inadecuada. ²²

5.2.7. Clavículas.

La Displasia Cleidocraneal involucra huesos que se osifican en la etapa primaria fetal, como la clavícula, que normalmente muestra osificación en la quinta semana de vida intrauterina, por lo que existe ausencia parcial o total de las clavículas. ^{28, 29}(17,47)



La clavícula humana se origina a partir de tres centros de osificación: Uno a cada extremo esternal y acromial, unido por un tercero que se encuentra entre ambos.²⁷

A la palpación presenta aplasia (ausencia de desarrollo) ó hipoplasia (desarrollo incompleto o defectuoso), puede ser unilateral o bilateral; circunstancia que permite a los hombros tener una movilidad excepcional. Cuando la ausencia de ambas clavículas es completa, los hombros pueden desplazarse hacia la línea media, en la parte anterior del tórax hasta contactar uno con el otro (Fig. 5.6). Esta habilidad no siempre la advierte el paciente o sus padres.^{22, 31, 33, 34, 36, 37, 40, 44, 45, 53, 56}

El (10%) de los casos presenta aplasia en el extremo acromial. Los pacientes han presentado una cavidad central (seudoartrosis), siendo los huesos reemplazados por tejido conjuntivo fibroso. Otras pueden presentar un simple adelgazamiento de una o ambas clavículas. También sucede que las dos clavículas presenten un retraso asimétrico de desarrollo.^{33, 36, 40, 44, 45, 46, 50}

Existen defectos anatómicos relacionados con los músculos que se insertan en las clavículas, principalmente el esternocleidomastoideo que se inserta solamente en el esternón; así como anomalías de inserción y origen de los músculos trapecio, deltoides, pectoral mayor y subclavicular; esta alteración también puede ser de tipo unilateral ó bilateral, sin embargo, los pacientes efectúan actividades rutinarias y esfuerzos sin demostrar incapacidad para hacerlos.^{21, 27, 31, 32, 33b, 42, 43}

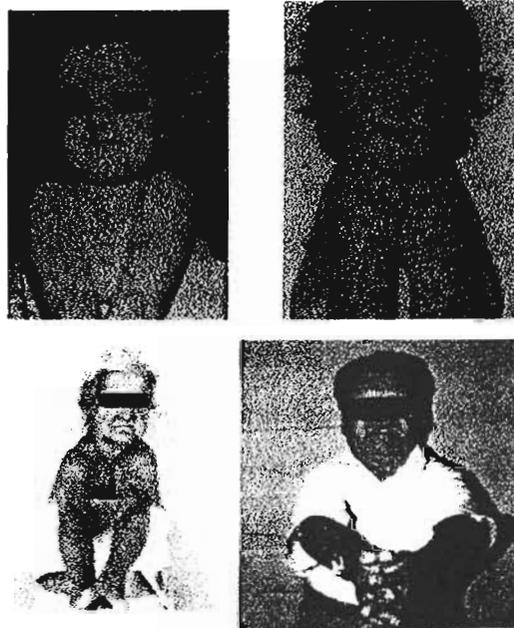


Fig. 5.6 Hombros desplazados hacia la línea media. Observamos la excesiva movilidad de los hombros que presenta el paciente, llegando a juntar casi totalmente ambos hombros; esto se debe a la hipoplasia de sus clavículas. ^{31, 53 60, 63}

5.3.- Manifestaciones bucales.

5.3.1.- Maxilar.

Las anomalías bucales consisten en: Hipoplasia del maxilar, paladar profundo y estrecho u ojival, maloclusión Clase III, algunos pacientes presentan una hendidura submucosa o completa de los tejidos blandos y duros. ^{21, 31, 32, 33, 39, 40, 45}

El desarrollo premaxilar es deficiente, existe un prognatismo relativo o falso, mientras que el crecimiento mandibular es normal, ocasionando un prognatismo relativo o falso. ^{25 31, 33, 39, 40, 43}



5.3.2.- Mandíbula.

La mandíbula se desarrolla mucho mejor y aparenta ser prognata (pseudoprognatismo). Puede haber un retraso en la unión de la sínfisis mandíbula, que persiste hasta la vida adulta.^{22, 39, 52, 56}

En ocasiones se presenta un prognatismo variado, debido al incremento de la longitud de la mandíbula, aunado al acortamiento de la base del cráneo.^{36, 43}

Sin embargo David estudió una serie de pacientes donde midió cefalométricamente el maxilar el cual era de tamaño normal al igual que su posición en sentido anterior. El 70% de los pacientes afectados tuvieron mandíbulas más grandes que la de los controles, lo cual sugirió que los pacientes con DCC tienen la mandíbula aumentada de tamaño y el maxilar pequeño, teniendo una Clase III esquelética verdadera. Al igual Järvinen ha observado a individuos con verdadero prognatismo mandibular.^{35, 36, 46}

También puede existir asimetría maxilar y mandibular, siendo el lado derecho más grande que el izquierdo o viceversa. Esta asimetría no se había descrito previamente en la literatura.⁴⁵

5.4.- Características de la dentición.

Dentro de las alteraciones dentales encontramos que: La dentición temporal es normal pero puede existir retraso en el recambio de la dentición hasta la edad adulta. Algunos pacientes presentan caries profundas y ausencia de los dientes permanentes, e hipertrofia gingival (Fig. 5.7).^{22, 23, 25, 32, 36, 39, 57}

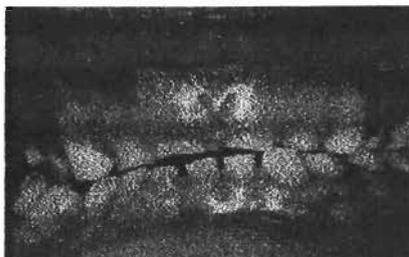


Fig. 5.7 Paciente que presenta dentición temporal a los 14 años.⁵³

Se ha observado anodoncia falsa, con formación de quistes dentígeros alrededor de los dientes retenidos e incluidos, muchas veces invertidos o desplazados., algunas veces producen una gran destrucción del hueso que termina en una fractura patológica.^{21, 25, 33b, 58}

Es frecuente la hipoplasia del esmalte y cemento, dilaceración de las raíces, geminación e hiperцеметноsis o anquilosis.^{21, 25, 36, 32, 33b, 40, 47, 58}

Winter observó que los dientes sin predecesores deciduos tienen más probabilidad de erupción.⁵⁸

5.4.1.- Dientes supernumerarios.

Los pacientes con DCC presentan numerosos dientes supernumerarios, localizados en todas las regiones, principalmente donde se encuentran los dientes temporales. Por lo general se reconoce un diente supernumerario por cada diente normal.^{23, 36, 39, 43, 45., 54, 59}

La formación de dientes supernumerarios se debe a la resorción incompleta o gravemente retardada de la lámina dental, que se reactiva en el momento que se completa la corona de los dientes permanentes normales.⁴³



Actualmente se sabe que los dientes supernumerarios son una manifestación de una autentica tercera dentición y, por consiguiente, es posible predecir cuándo y dónde se pueden formar los dientes supernumerarios.⁴⁸

En algunas personas sólo se presentan pocos dientes supernumerarios en la región anterior de la boca; en cambio otros, presentan una gran cantidad de dientes supernumerarios distribuidos en ambas arcadas.³⁵

Fröhlich observo que la forma de las coronas de estos dientes es similar a la de un premolar, aunque algo más aplanada. (31, 40, 44,45) Se piensan los dientes supernumerarios evolucionar por el hiperplasia o por la segmentación de gérmenes del diente.^{45b}

Stewart y Prescott, declararon que los dientes presentan esmalte hipoplásico (hipoplasia del esmalte), ya que la calcificación de esmalte es gradual, pero la dentina y el cemento se calcifican inmediatamente después de su formación de la matriz.^{45b}

5.4.2.- Retraso en la erupción.

Se refiere a la extrema demora en producirse el recambio dentario, la cual no se presenta hasta muy avanzada la juventud y aun hasta la adultez, lo que ocasiona la retención intraósea de la dentición permanente.^{22, 31, 35}

La causa de retraso o retención dental se atribuye a la falta de cemento celular, debido a la resistencia mecánica producida por la densa capa de hueso alveolar que produce una deficiente formación de cemento.^{23, 31, 33, 43, 46}



Rushton estudió los dientes permanentes microscópicamente, y encontró que las raíces no tienen capa de cemento celular (Fig. 5.8). Por lo que la falta de erupción se debe a la incapacidad de resorción de la cripta ósea. Smith confirmó la ausencia de cemento celular en los dientes deciduos y permanentes.^{36, 58}



Fig.5.8 Estudio microscopio de las raíces, falta de cemento celular.³⁶

Hutton y colaboradores mencionan que los dientes permanentes si pueden hacer erupción y que el tratamiento quirúrgico a tiempo, de los dientes no cubiertos y el repuesto ortodóncico excede resultados funcionales. Uno de los hallazgos sobresalientes es la retención prolongada de los dientes deciduos con el subsecuente retardo en la erupción de los dientes permanentes, las raíces de los dientes son con frecuencia cortas, delgadas y usualmente deformadas.³⁶

Las causas por las que no hacen erupción los dientes en la Displasia Cleidocraneal pueden ser:

- (1) Perturbación de resorción del hueso.
- (2) Falta de cemento celular.
- (3) Falta de unión entre el folículo dental y la mucosa debido a tejido fibroso interpuesto que actúa como una barrera a la erupción.⁴⁵

En la tabla (Tab. 5.2) se resumirán las diferentes alteraciones estomatológicas más frecuentemente en la DCC.



Tab. 5.2

MAXILAR	MANDÍBULA	DENTICIÓN
Hipoplasia.	Pseudoprogнатismo.	Retraso en la erupción.
Paladar profundo y estrecho u ojival.	Clase III esqueletal.	Dientes supernumerarios (forma de premolares y raíces con forma cónica).
Fisura submucosa o completa de tejidos blandos y duros.	Asimetría.	Dientes retenidos.
		Alteración en la guía de erupción.
		Falta de cemento celular.

5.5.- Características imagenológicas.

En la proyección lateral de cráneo se observa abombamiento craneal y en la antero posterior (A-P), se observan las suturas craneales amplias, fontanelas abiertas, se aprecian los huesos wormianos que le da una apariencia de mosaicos, también la sutura metópica que se extiende del nasión a la sutura sagital (Fig. 5.9). ^{31, 39, 40, 43, 45,}

Ensanchamiento y acortamiento del cuerpo del esfenoides, existencia de una hendidura media que prolonga por detrás el agujero occipital. ²⁵



Los huesos nasales pueden no osificarse y se deforman, los senos paranasales son hipoplásicos. El maxilar se observa hipoplásico dando la apariencia de prognatismo mandibular.^{43, 45}

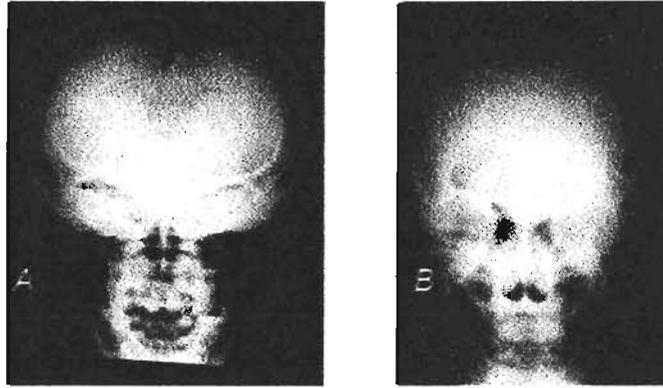


Fig.5.9. Rayos X de cráneo Frontal . "A" observamos la falta de osificación de la fontanela anterior. P- S "B" se observa desproporción entre las dimensiones transversales del cráneo y de la cara.^{40,60}

En la ortopantomografía (OPT) y en las radiografías periapicales se observan múltiples dientes supernumerarios retenidos, y la presencia en boca de dientes temporales. El cierre de la sínfisis mandibular esta retardado, existiendo también la formación de quistes alrededor de los dientes retenidos (Fig.5.10, 5.11).^{31, 39, 40, 43, 45}



Fig.5.10 Dientes supernumerarios, sínfisis mandibular se encuentra retardada.⁴⁰



Fig. 5.11 Falta de erupción de los dientes permanentes.⁶³

En la radiografía de tórax se observa la falta de desarrollo de las clavículas (hipoplasia o aplasia) subdesarrollo del omóplato (Fig. 5.12, 5.13, 5.14, 5.15).

Los núcleos óseos de los cuerpos vertebrales mantienen durante largo tiempo su forma embrionaria y presenta por tanto, una forma biconvexa en la radiografía de perfil, con borde superior e inferior, muy redondeado.²³

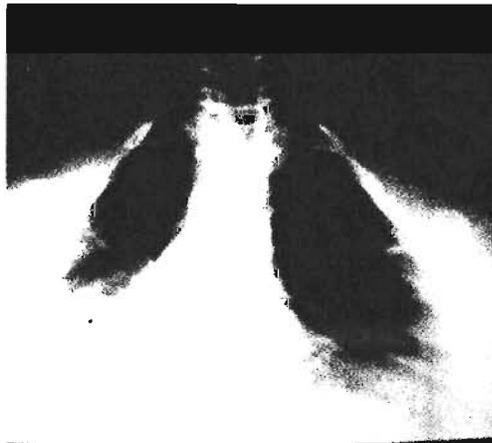


Fig. 5.12 Aplasia de las clavículas.⁶³

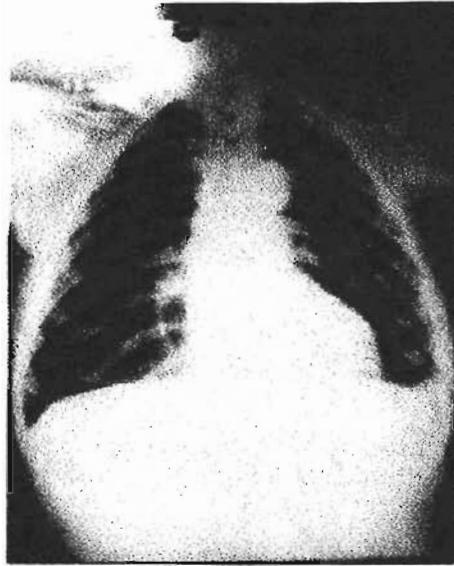


Fig. 13. Rayos X de tórax PA. Obsérvese cada clavícula formada por 3 segmentos. ⁶⁰

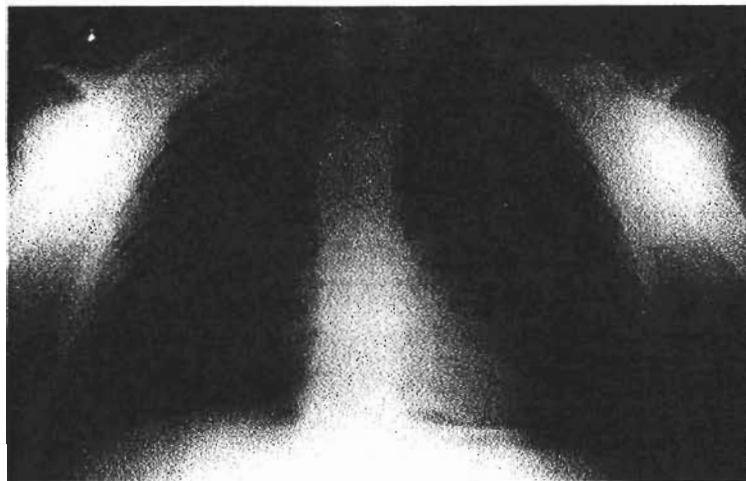


Fig. 5.14 En la Rx. de Tórax se puede observar la falta de desarrollo de las clavículas (Hipoplasia clavicular). ⁴⁰



Fig. 5.15 Clavícula derecha hipoplásica. ⁶⁴



En la radiografía de pelvis se observa la falta de unión de los arcos posteriores de las últimas vértebras lumbares (espina bífida) y disminución de la sínfisis pelviana (Fig. 5.16), piernas en forma de "X" (Fig. 5.17).³⁹



Fig. 5.16 Osificación retrasada de los huesos púbicos (una anomalía de la línea media)⁶⁴

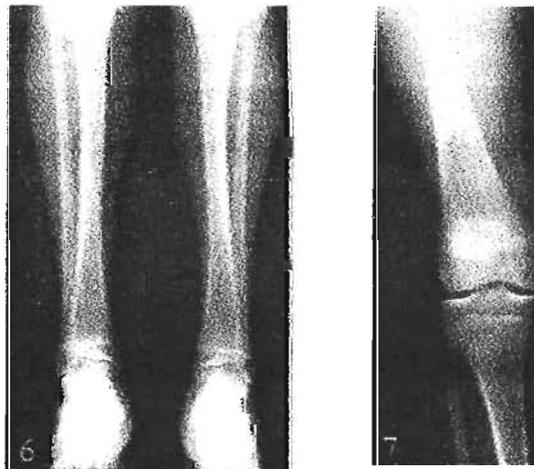


Fig. 5.17 En la radiografía se observan las extremidades cortas y en forma un poco de "X".⁴⁶

En la radiografía carpal se observa acortamiento de las falanges con un rasgo bajo de osificación carpal (Fig. 5.18).⁶⁰



Fig. 5.18. Rayos X de la mano. Se observa acortamiento del cuarto dedo por hipoplasia metacarpiana.⁶⁰

En la radiografía de los pies se distinguen las deformidades en los huesos de las falanges (Fig. 5.19).⁶⁰



Fig.5.19 Rayos X de pie. Se observa deformidad en huso de las falanges.⁶⁰

Muchos de los signos radiográficos. Como pseudo-epífisis del metacarpo y mineralización tardía del ramo púbico, dependen de la edad del paciente.²⁵



CAPITULO 6 “DIAGNÓSTICO”

El diagnóstico de esta entidad no presenta grandes problemas, ya que la sintomatología, es extraordinariamente sugerente del padecimiento. 10, 37

El diagnóstico específico y es clínico y se basa en las características mencionadas, junto con diversos hallazgos en el estudio radiológico del esqueleto, braquicefalia y abombamiento del cráneo, retraso en el cierre de las fontanelas y de las suturas, huesos wormianos, aplasia o hipoplasia de una o ambas clavículas y diversas anomalías dentarias, incluyendo los dientes supernumerarios. (Fig. 6.1).^{32, 35, 44, 53}

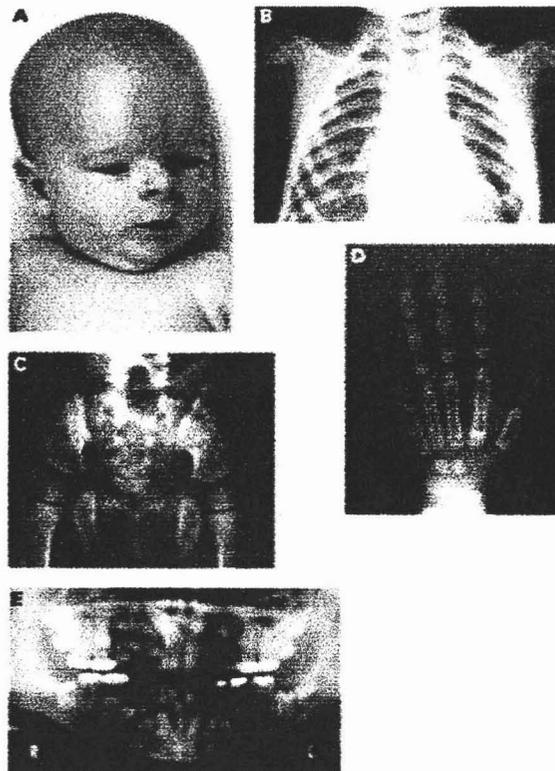


Fig. 6.1 A) Características Faciales, B) Radiografía torácica, C) Radiografía Pelvica, D) Radiografía Carpal, E) Ortopantomografía



Diagnóstico prenatal: No se ha logrado efectuar todavía en diagnóstico de este tipo de trastorno. ⁴⁴

6.1.- Diagnóstico diferencial.

Es necesario un diagnóstico diferencial de la DCC con otros síndromes como: Picnodisostosis, Síndrome de Crouzon, Síndrome de Apert, Displasia mandibuloacral y Osteogénesis imperfecta; el cual se realiza radiográficamente. ^{21, 42}

Picnodisostosis o síndrome de Maroteaux-Lary: Presenta enanismo, los huesos son densos y frágiles, hay agenesia parcial de las falanges terminales de las manos y los pies. Ninguno de estos últimos hechos existen en la DCC. ³⁶

También presenta diástasis (separación de los huesos sin luxación) de las suturas craneales y el retraso en el cierre de las fontanelas, la mandíbula se encuentra subdesarrollada. ^{38, 44}

Síndrome de Crouzon: Se caracteriza por deformidades craneales variables, hipoplasia maxilar y exoftalmos. Las lesiones en boca incluyen hipoplasia maxilar con paladar alto y arqueado, prognatismo mandibular relativo, apiñamiento maxilar anterior y macroglosia relativa por estreches palatina. ⁴³

En el síndrome de Apert y en la disostosis craneofacial, se presenta hipoplasia del maxilar superior.



En la **displasia mandibuloacral** se presenta aplasia o hipoplasia de las clavículas; puede existir también en la, hipoplasia dérmica focal, y en la displasia cleidofacial.

Recientemente se ha observado que la displasia cleidocraneana es un nuevo síndrome autosómico recesivo, acompañado de importante micrognatia, ausencia de pulgares y de la metatarsiana y además afalalgia distal.⁴⁴

En la **osteogénesis imperfecta** presenta una bóveda craneana parecida a la Disostosis Cleidocraneal. Es una enfermedad generalizada caracterizada por la anomalía en la síntesis de colágeno. El hueso presenta osteoblastos anormales, la producción de la matriz ósea está reducida.²⁷

6.2.- Prevención.

El consejo genético es muy importante, ya que cada embarazo de la madre afectada representa el 50% de posibilidad para que su hijo también lo presente.^{42, 43, 53}

Se debe dar tratamiento de las infecciones repetidas del oído, tratamiento ortopédico de las alteraciones óseas, sobre todo de la escoliosis, empleo de aparatos para sordera, así como cirugía en caso de presentar paladar hendido.^{42, 43}

También puede ser útil el empleo de un casco mientras las fontanelas se encuentran abiertas. Sin embargo el tratamiento de los problemas dentales representa un problema mayor.^{31, 43}



La incomodidad dental puede estar ausente, a menos que los dientes temporales se deterioren o se vierten naturalmente y el paciente no puede tener ninguna queja real, ya que no le incomoda su apariencia facial. Si existe alguna queja dental, empieza en la juventud, con la falta de exfoliación progresiva de la dentición temporal, ya que presenta una apariencia facial senil por la disminución de la dimensión vertical, causada por la presencia de la dentición temporal.

El propósito de cualquier tratamiento dental tiene que incluir eliminación de estas perturbaciones, la provisión de un mecanismo masticatorio funcional, y una apariencia facial más agradable.⁶¹



CAPITULO 7 “TRATAMIENTO”

El trastorno no pone en peligro la vida del paciente, y aunque no existe tratamiento específico, es importante el cuidado de la salud bucal. El tratamiento es sintomático y debe empezar oportunamente: consiste en los cuidados dentales adecuados y en el cierre quirúrgico de la sutura palatina, cuando esté indicado.^{21, 31, 36, 43, 44}

Los dientes deciduos retenidos se deben restaurar si presentan caries, ya que su extracción no necesariamente induce la erupción de los dientes permanentes. Además la extracción de las piezas algunas veces son complicadas por las malformaciones de la raíz.^{21, 31, 36}

Las lesiones óseas son intratables, las alteraciones de la dentición crean serios problemas ya que debe existir un enfoque interdisciplinario para el tratamiento de estos pacientes, con la participación de periodoncistas, ortodontistas, y cirujanos bucales. Principalmente se basa en la combinación de cirugía ortognática, ortodoncia posquirúrgica y rehabilitación protésica para la corrección de la deformidad dentofacial.^{22, 23, 36, 43}

7.1.- Antecedentes.

E. E. Müller, de Buenos Aires propuso en 1967, una interesante solución al presentar un caso en el que realizó las extracciones de los dientes primarios y numerosos trasplantes de piezas permanentes retenidas, logrando un buen resultado estético y funcional. El mismo autor aboga también por solucionar estas anomalías por medio de ortodoncia quirúrgica. Otros autores proponen extraer y completar con la reposición protésica.²²



Las extracciones múltiples, que se realizan en una o dos sesiones bajo anestesia general, dejan grandes espacios por lo que es necesario colocar un relleno (autoinjerto).²⁵

Richard Cameron propone en su libro un tratamiento que se basa en:⁴⁸

- Diagnóstico precoz y documentación
- Programación de la extracción de los dientes primarios no reabsorbidos
 - Extracción quirúrgica de los dientes supernumerarios
 - Exposición quirúrgica de los dientes permanentes
 - Alineación ortodóncica y consideración de las posibilidades de cirugía ortognática una vez completado el crecimiento.

Conviene señalar que la extracción de la dentición primaria sin exposición quirúrgica de los dientes permanentes no permite la erupción de estos últimos, normalmente se precisa una intervención en dos fases.

En el primera fase: Se exponen los segmentos anteriores y se extraen los dientes anteriores primarios y cualquier supernumerario que exista. Se procede a la exposición quirúrgica de los dientes permanentes, mediante colgajos primarios recolocados en posición apical y fijación de cadena para la tracción ortodóncica, posteriormente se procede a la alineación ortodóncica de los dientes anteriores.

En la segunda fase: Se extraen los molares primarios y los restantes supernumerarios, exponiéndose los premolares y molares permanentes en los segmentos bucales. Después se procede al tratamiento ortodóncico definitivo con la posibilidad de la cirugía ortognática. El tratamiento dura



muchos años por lo que el odontólogo debe controlar el cumplimiento del tratamiento por parte del niño.^{35, 39}

Hutton, Bixler y Garner comunicaron el tratamiento odontológico exitoso de un paciente con Displasia Cleidocraneal en un periodo de 15 años, donde el paciente fue visto desde los 2 años de edad.

El tratamiento consistió en la extracción programada de los dientes temporales y supernumerarios, así como el descubrimiento y conservación de los permanentes. Los procedimientos quirúrgicos fueron planificados de acuerdo con las progresivas evidencias radiográficas del desarrollo de los dientes permanentes. El tratamiento dió como resultado una secuencia de erupción casi normal, sólo ligeramente retardada. El tratamiento ortodóncico se comenzó a los 14 años de edad y hacia los 16 el paciente mostraba una oclusión y dimensión vertical aceptable, un desarrollo radicular y soporte óseo periodontal normal.

Nelly y Nakamoto comunicaron que en pacientes mayores, el único tratamiento que puede ofrecer éxito, mejorando la oclusión y el aspecto. Consiste en extraer todos los dientes e instalar una prótesis total o el mantenimiento de unos pocos dientes y la construcción de una prótesis parcial. Archer y Henderson intentaron una terapia hormonal sin éxito.^{35, 39}

Otros autores describieron un tratamiento ortodóncico-quirúrgico, donde se coloca una placa removible tipo Swartz, con el fin de sostener en ella los elásticos, y poder ligar los dientes.⁴⁶

Ya que se han intentado diferentes tipos de tratamiento en estos pacientes con resultados escasos o nulos, se resolvió adoptar una actitud conservadora de control clínico y radiográfico periódico.³⁹



En el año de 1987, Becker Adrian, Lustmann Joshua, Shteryer Arye, propusieron un tratamiento de la modalidad ortodóncico-quirúrgica, donde ofrecen una operación de modo diferente, basado en una razón que se relaciona directamente al desarrollo dento-alveolar y los factores que causan su aberración que lleva a la creación del cuadro clínico vista en este síndrome.⁶¹

Se han descrito en la literatura, tres tipos principales de tratamientos según el dentista tratante:

1.- Reemplazo dental por medio de prótesis totales (prostodoncia), con o sin la extracción de los dientes anteriores impactados. En algunos casos, los dientes impactados son expuestos y se apoyan en la dentadura.

2.- Tratamiento quirúrgico para la eliminación de los dientes supernumerarios, seguido por recalibrado quirúrgico o trasplante de los dientes permanentes.^{31, 61}

3.- Combinación de tratamiento quirúrgico y ortodóncico con el objetivo de hacer erupción activamente y encuadrar los dientes permanentes impactados.⁶¹

Este último método involucra eliminación quirúrgica de los dientes temporales y supernumerarios, seguidos de un tratamiento ortodóncico para ayudar a la erupción de los dientes permanentes naturales y su alineación meticulosa. El tratamiento es realizado más a menudo durante la niñez, esta debe verse como el más prometedor y el de mayor éxito.^{31, 61}

7.2.- Protocolo del tratamiento.

Es necesaria la confirmación de diagnóstico, que rutinariamente incluye:



(A) Examen clínico del cráneo, la cara, las clavículas e incluso la movilidad del hombro.

(B) Examen oral para comparar el estado de la erupción de la dentición y la edad cronológica del paciente.

(C) Examen radiográfico, como herramienta de diagnóstico de confirmación crítica que incluye: Radiografía de pecho, antero-posterior, lateral de cráneo (cefalometría), ortopantomografía, periapicales y oclusales, para determinar el número, tamaño y posición de dientes supernumerarios.

(D) La familia es evaluada genéticamente y aconsejada, además de buscar a otras personas afectadas dentro del círculo familiar (Fig. 7.1).⁶²

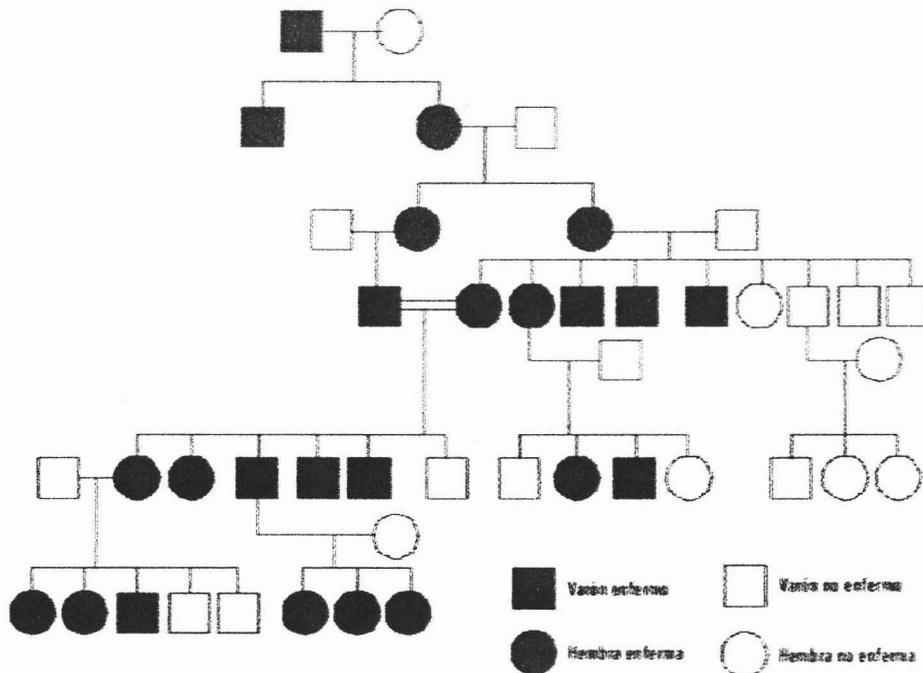


Fig. 7.1. Árbol genealógico de una familia afectada de Displasia Cleidocraneal.⁶⁰

Confirmado el diagnóstico, el paciente está listo para iniciar el tratamiento. El Cirujano Dentista de práctica general se encarga del tratamiento de caries y preventivo. El resto del equipo para realizar el



tratamiento esta integrado, por periodoncista, ortodoncista y cirujano maxilofacial.

Se consideran cuatro aspectos principales en el tratamiento:

- a) Los rasgos clínicos de la estructura dento-alveolar en la enfermedad.
- b) Las medidas quirúrgicas necesarias.
- c) La planificación de la estrategia del tratamiento ortodóncico, apropiado.
- d) Concentración de los esfuerzos iniciales para hacer erupcionar los dientes anteriores en la boca, mejorando así la estética y la apariencia facial del paciente. ⁵¹

a) Rasgos clínicos: Cada una de estas características clínicas que se mencionan pueden estar presentes en un grado mayor o menor.

1. Preservación de los dientes temporales con la deformación de las raíces de los supernumerarios.
2. Dientes supernumerarios que cambian de sitio a los dientes permanentes en vías de desarrollo y obstruyen su erupción
3. Retrazo en la erupción, debido a un potencial eruptivo disminuido, aunque no está completamente ausente.
4. Reducción de la altura del tercio de la cara y una Clase III esquelética, tendencia debido al subdesarrollo del maxilar y a una rotación anterior mandibular. El desarrollo vertical de hueso alveolar está notablemente reducido, con surcos bucales y linguales poco profundos.
5. Erupción tardía, pero espontánea del primer y segundo molar permanente tanto en el maxilar como en la mandíbula.



6. Retrazo en el desarrollo de la raíz de los dientes permanentes (aproximadamente 3 años).⁶¹

b) Medidas quirúrgicas: Generalmente se planean dos intervenciones quirúrgicas, evaluando el desarrollo de la raíz de los dientes permanentes. Aproximadamente la diferencia es de 3 a 4 años en el desarrollo de la dentición, el paciente normalmente está alrededor de 10 a 12 años.⁶¹

c) Tratamiento ortodóncico: Los dientes que se van hacer erupcionar, se realiza por expansión antero-posterior de los arcos dentales y, en el plano vertical, por la eliminación de dientes temporales y supernumerarios. Estas medidas pueden mejorar las oportunidades de la raíz para desarrollarse normalmente, aumentando al máximo cualquier potencial eruptivo que los dientes permanentes posean.^{45, 61}

Dentro de las condiciones del tratamiento ortodóncico tenemos:

a. Se erupcionan los dientes suficientemente por medio de anclaje. Normalmente erupcionan los molares permanentes, y en muchos casos uno o dos incisivos están también presentes en cada arcada.

b. Forma del aparato rígido. Esto se necesita para que resista la distorsión oral.

c. La aplicación de fuerzas ligeras, con un nivel bueno de acción individual o en grupos de dientes que se erupcionarán.

d. El propósito del aparato es, no permitir la deformación por medio de los impactos múltiples del plano vertical y adaptarse al cambio de una dentición parcial a una dentición permanente completa.

Cuando se han extraído los dientes temporales y los supernumerarios, la falta de espacio para los dientes que erupcionarán estará clara. Sin



embargo, la erupción de los dientes generada con el aparato, aumentará las dimensiones de los procesos alveolares. El incisivo permanente se ladea para establecer la forma del arco labialmente dando apoyo óseo para los labios. El espacio proporciona para los premolares y áreas del canino.^{45, 61}

La recaída vertical de los dientes no ocurre después del tratamiento, ya que se usa arcos linguales fijos que proporcionan estabilidad. La corrección de dientes severamente girados y lingualizados, son los aspectos más desafiantes de la terapia.

Sería impropio determinar la posición de los incisivos lingualizados en los pacientes con Displasia Cleidocraneal, utilizando las medidas cefalométricas existentes de personas normales. El juicio clínico y la última decisión deben ser del ortodoncista. La estrategia para poner bien estos dientes, es colocar los bordes incisales debajo del nivel del labio superior. El uso de múltiples alambres garantiza la retención, se recomienda que sea de canino a canino tanto en el maxilar como en la mandíbula para preservar esta posición y prevenir la rotación anterior.⁵¹

7.2.1.- Complicaciones.

Las dificultades quirúrgicas y ortodóncicas, abundan durante el tratamiento de la Displasia Cleidocraneal y existe un riesgo al fracaso de alguno de los aspectos del tratamiento por lo que es posible que prevalezca el prognatismo. La erupción de los dientes puede causar daños por el trauma de su exposición mientras están en un estado insuficientemente desarrollado. El levantamiento quirúrgico temprano de un folículo que rodea un diente inmaduro puede causar la resorción del diente. La ligadura en ocasiones puede exponer, la superficie de la raíz del diente y provocar anquilosis de éste.⁵¹



7.2.2.- Inicio del tratamiento.

Primera etapa.

Periodoncista: Sin tener en cuenta cuando las partes ortodónticas y quirúrgicas del tratamiento se llevarán a cabo, el fin del periodoncista es mantener la salud periodontal y dental, disminuyendo el índice de caries que presenta, y decidiendo el tipo de restauración que debe colocarse individualmente. La instrucción de higiene oral es importante, concientizando al paciente. Utilizando también las aplicaciones del fluoruro regulares, durante las visitas subsecuentes.⁶²

Segunda etapa.

Ortodoncista: El tratamiento empieza a la edad dental de 7.5 a 8.5 años en la que normalmente el paciente tendrá entre 10 a 11 años de edad. En general, los primeros molares permanentes tendrán la erupción en ambos lados del maxilar y la mandíbula. (Fig. 1, A y C).

Algunos de los incisivos permanentes estarán erupcionados parcialmente, pero generalmente hay la presencia de todos los dientes temporales. El procedimiento del tratamiento se perfila entonces como sigue.

El aparato que se vaya a conformar para traccionar los dientes, el ortodoncista determinará que tipo y forma tendrá, ya que cada paciente es diferente entre sí.⁶²



Tercera etapa.

Primera intervención quirúrgica:

La intervención quirúrgica consiste en.

- a. Extraer los dientes temporales anteriores.
- b. Extraer todos los dientes supernumerarios.
- c. Exponer los dientes incisivos permanentes (el desarrollo de la raíz debe ser dos tercios de la longitud esperada).
- d. Atadura inmediatamente
- e. Sutura total del área quirúrgica.

Cuarta etapa.

Ortodoncista: Se encargara de traccionar los dientes anteriores aplicando mínima fuerza, hasta el plano de oclusión, dándoles una correcta orientación en el arco dental.

Quinta etapa.

Segunda intervención quirúrgica:

Se inicia a la edad dental 10 a 11 años.

- a. Extraen los caninos y molares temporales.
- b. Extracción de los dientes supernumerarios.
- c. Exponer premolares y caninos que se van hacer erupcionar.
- d. Cierre las alas flexibles quirúrgicas totalmente.



Los caninos y molares estarán en una fase temprana, con las raíces formadas alrededor de 1/3 o la mitad de su longitud. La intervención quirúrgica en esta región se limita por consiguiente al levantamiento quirúrgico de cualquier diente supernumerario existente, junto con los dientes temporales asociados.^{61, 62}

El desarrollo de las raíces habrá aumentado alrededor de dos-tercios su longitud donde habrá sido conveniente la erupción activa. Si no han erupcionado los molares permanentes, se eliminará hueso para conseguir seguir la erupción a un plano oclusal adecuado.

Sexta etapa.

Ortodoncista: El ortodoncista se encargara de traccionar los caninos y premolares al plano de oclusión, logrando una correcta alineación y oclusión al final de esta fase. Todos estos procedimientos normalmente se llevan a cabo simultáneamente en el maxilar y en la mandíbula.⁶²

7.3.- Lineamientos para el diagnóstico, prevención y tratamiento que se propone

Primeramente es necesario realizar un diagnóstico oportuno y temprano, para poder decidir que tipo de tratamiento es más conveniente para cada paciente

El diagnóstico se basa en un examen y exploración clínica de:

- 1.- Cráneo, cara y clavículas, evaluando la movilidad de los hombros.
- 2.- Examen oral para comparar el estado de la erupción de la dentición y la edad cronológica del paciente.



Es necesario contar con auxiliares de diagnóstico como el examen radiográfico, para confirmar el diagnóstico, este incluye:

- Radiografía de tórax
- Radiografía antero-posterior
- Radiografías laterales de cráneo (cefalometría).
- Radiografía panorámica
- Radiografías periapicales y oclusales para determinar el número, tamaño, y posición de los dientes supernumerarios.⁶²

Dentro de la prevención es necesario:

- El consejo genético es muy importante ya que por cada embarazo tienen un 50% de presentar el síndrome.
- Prevenir las infecciones respiratorias frecuentes.
- Tratamiento ortopédico, como el empleo de aparatos para la sordera.

No olvidando la prevención estomatológica, que se basara principalmente en:

Fase I:

- Técnica de cepillado adecuada.
- Aplicaciones periódicas de Fluor (cada 6 meses).
- Colocación de selladores de fosetas y fisuras.
- Toma de radiografías panorámica al menos una a los 6 años y radiografías periapicales.

Fase restaurativa: Donde se realiza la eliminación de caries.



Fase preventiva: Que consiste en un control radiográfico periódico, con el fin de evaluar la cronología de formación de los dientes permanentes, principalmente las raíces y la guía de erupción de cada diente.

De igual importancia es evaluar el número de dientes supernumerarios, y su localización. Como mínimo la toma de una radiografía panorámica será a la edad de 6 años. Llevando un control por medio de radiografías periapicales conforme a la aparición de cada diente en boca, con el fin de poder ligar cada diente según su secuencia de erupción, utilizando un tratamiento más conservador.⁶²

Se realizan trazados cefalométricos para evaluar la dirección del crecimiento y si el paciente tendrá una Clase III verdadera o un pseudoprogнатismo. En caso de ser una Clase III verdadera, se realiza un tratamiento ortopédico, para estimular el desarrollo del maxilar.

Dentro del tratamiento ortodóncico-quirúrgico:

Primero se realiza el aparato básico, que sirve para traccionar los dientes. La tracción de los dientes permanentes se lleva a cabo según la secuencia normal de erupción.

El tratamiento se realiza en tres fases quirúrgicas: Primero serán los incisivos anteriores a la edad de 7 a 9 años, posteriormente los premolares a la edad de 9 a 11 y por último la zona de caninos a la edad de 11 a 14 años. Cada una de estas fases se realiza simultáneamente tanto en el maxilar como en la mandíbula, extrayendo los dientes temporales, los dientes supernumerarios y exponiendo las coronas de los dientes permanentes para la colocación de brackets o un botones para ligar y traccionar dichos dientes.⁶²



CAPITULO 8 “PRESENTACIÓN DE CASO CLÍNICO”

Paciente femenina de 10 años 8 meses de edad, es remitida por medio de la escuela primaria donde asistía, a la Clínica Periférica Azcapotzalco “Víctor Díaz Pliego” por presentar caries de II grado y Clase III dental, además de no haber mudado sus dientes.

Lugar de origen: México D., F.

Historia clínica.

En los antecedentes personales no patológicos: Su madre refiere que durante su desarrollo no presentó algún padecimiento importante, ha sido intervenida quirúrgicamente una vez a la edad de 4 años para la realización de una amigdalectomía y no presenta ninguna alergia. Refiere que hace dos semanas presentó una infección fuerte en la garganta por lo que visito al Médico General. Actualmente la paciente no refiere ninguna enfermedad, ni se encuentra bajo ningún tratamiento.

Antecedente heredo familiares: Se detecta que su madre presenta algunas características clínicas clásicas de la Displasia Cleidocraneal como son: estatura baja, hombros caídos, manos pequeñas y además la falta de algunos órganos dentarios. Menciona que tiene otro hijo con la ausencia de erupción dental permanente.

Exploración física: Se observó que puede aproximar los hombros hacia la línea media más de lo normal, hombros caídos, es de baja estatura 131cm, base nasal ancha, con el puente nasal un poco deprimido (Fig. 8.1).



Fig. 8.1 Primer contacto con el paciente

Exploración dental: Presencia de dentición mixta con solo el 1er. Molar inferior izquierdo, retención de dientes temporales anteriores, Mordida cruzada posterior y anterior, mordida abierta, línea media desviada hacia la izquierda. Baume II, Clase III molar y canina, plano mesial exagerado, superversión del canino. (Fig. 8.2).



Fig. 8.2 Exploración dental.

El maxilar presenta un arco en forma de "V", 10 órganos dentarios, no existe ningún diente permanente y los incisivos centrales se encuentran mesiopalatinizados. La mandíbula presenta un arco en forma ovoide, con 11 órganos dentarios, presentando el primer molar inferior



izquierdo y caries de segundo grado en los órganos dentarios 55, 64, 65, 74, 75, 85.(Fig. 8.3).



Fig. 8.3 Arcada superior y arco inferior.

Después de haber realizado la historia clínica se sospecha de que padece Displasia Cleidocraneal, se le informa a la madre de la paciente, ella refiere que nunca le habían dicho de ninguna alteración.

Se le realizan estudios imagenológicos: Ortopantomografía, radiografías oclusales y lateral de cráneo. Así como la toma de modelos de estudio y fotografías clínicas.

Se prosigue a la etapa preventiva estomatológica como es; Fase I (profilaxis, técnica de cepillado, controles personales de placa así como aplicaciones de Fluor, y colocación de selladores de fosetas y fisuras). La etapa restaurativa; eliminación de las caries.

Dentro de este tiempo se realiza análisis fotográficos, modelos de estudio, radiográficos y cefalométrico,

Los datos que obtuvimos en los análisis fueron:



Análisis fotográfico.

Frente Fig. (8.4 A)

Simétrica

Labio superior hipertónico.

Labio inferior hipotónico.

Dolicofacial.

Configuración de los labios.

Tercio facial inferior es un poco más largo.

Presenta una sonrisa agradable. Fig. (8.4 B)

Perfil Fig. (8.4 C)

Perfil convexo Incompetencia labial en posición de descanso.

Lateral Fig. (8.4 D)

Presenta un ángulo nasal de 99°.

Distancia mento- cervical es de 23mm.



Fig. 8.4 Análisis extra-oral.



Análisis de modelos.

Presenta retención prolongada de dientes temporales, clase III dental 8mm, así como una mordida abierta anterior, mordida cruzada posterior (Fig. 8.5)



Fig. 8.5. Modelos de estudio.

Análisis radiográfico.

Ortopantografía y oclusales: Se observa la retención prolongada de los dientes temporales, los órganos dentarios permanentes, dientes supernumerarios tanto en el maxilar como en la mandíbula, guía de erupción de los anteriores esta alterada. (Fig. 8.6).

Lateral de cráneo: se observa una hipoplasia del maxilar, un crecimiento mayor de la mandíbula, así como la mordida abierta, al igual que en la radiografía ortopantomografía se observan los dientes



supernumerarios y los dientes permanentes retenidos, también se observa la sutura lambdaidea (Fig. 8.7),

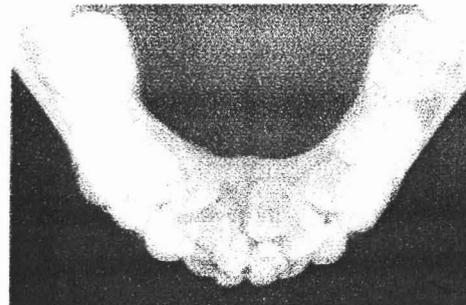


Fig. 8.6 Orttopantografía y oclusales.

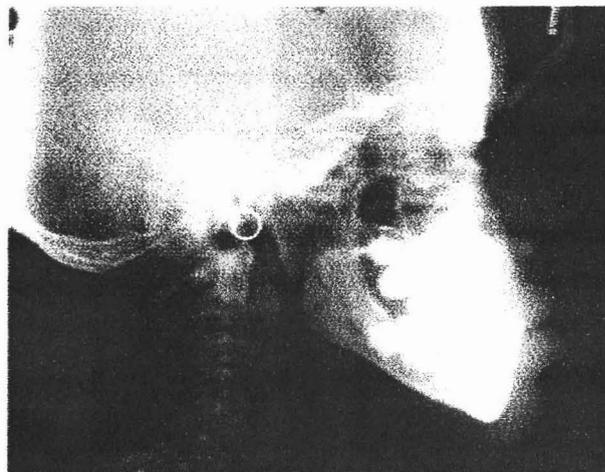


Fig. 8.7 Lateral de cráneo.



Análisis Cefalométrico.

Su realización el trazado cefalométrico de Jaraback, donde el resultado que sobresale, es que presente un crecimiento mandibular postero-anterior.

DIAGNÓSTICO.

- Paciente femenina de 10 años de edad
- Presenta Displasia Cleidocraneal
- Clase III dental y esquelética
- Retención prolongada de órganos dentales.
- Presencia de dientes supernumerarios

PLAN DE TRATAMIENTO.

- Realizar protracción con máscara Facial de Dalairer combinada con un aparato fijo "tornillo Hayrax" sin activar.
- Quirúrgico para eliminar los dientes supernumerarios.
- Ortodóncico para realizar la tracción de los dientes permanentes y su correcta alineación dental.
- Constante revisión clínica para descartar un posterior tratamiento ortodóncico-quirúrgico.

OBJETIVOS.

- Llevar al maxilar a una posición más hacia adelante.
- Evitar que los dientes supernumerarios degeneren en alguna lesión quística o que interfiera en la erupción de los dientes permanentes.



- Lograr un mejor funcionamiento masticatorio, que permita una armonía integral del aparato estomatognático.
- Erupción de los dientes permanentes
- Dar un mejor aspecto facial a la paciente.

PRONÓSTICO.

- Edad adecuada
- Paciente cooperadora
- Reservado.

TRATAMIENTO.

- Utilización de tonillo Hayrax y mascara facial, para adelantar el maxilar
- Colocación de coronas en los caninos y bandas en los segundos molares. (Fig. 8.8)

Colocación de la mascara facial: Se colocaran ligas de 16 onzas para iniciar, posteriormente se irán cambiando de medida hasta que llegue a una posición más aceptable el maxilar (Fig. 8.9, 8.10, 8.11, 8.12, 8.13). La mascara facial estuvo en revisión aproximadamente tres meses, después se pierde contacto con la paciente a causa de que enfermaba constantemente de la garganta. El caso se retoma después de media año y la paciente se encuentra sin la utilización de la mascara facial, se prosigue con el tratamiento de protección y se decide activar el tomillo cada 3er día por 3 semanas con el fin de descruzar la mordida (Fig. 8.14, 8.15).



INICIO DE TRATAMIENTO.

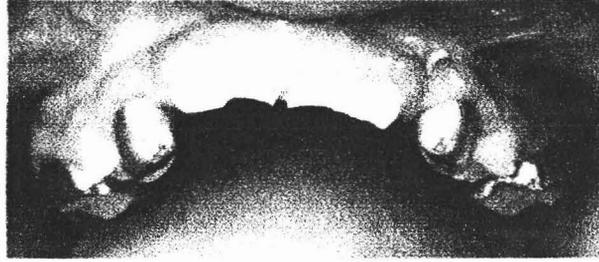


Fig. 8.8 Colocación de bandas y coronas.



Fig. 8.9 Conformación de tornillo Hayrax.

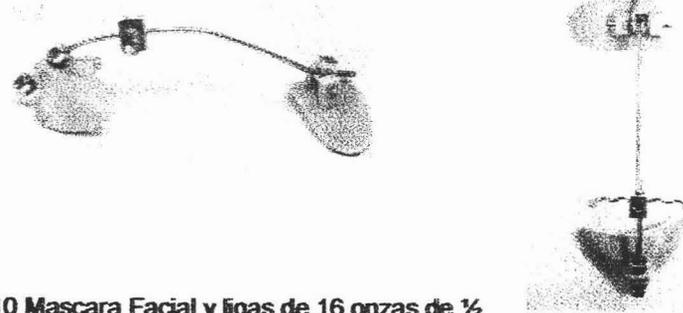


Fig. 8.10 Mascara Facial y ligas de 16 onzas de $\frac{1}{2}$.

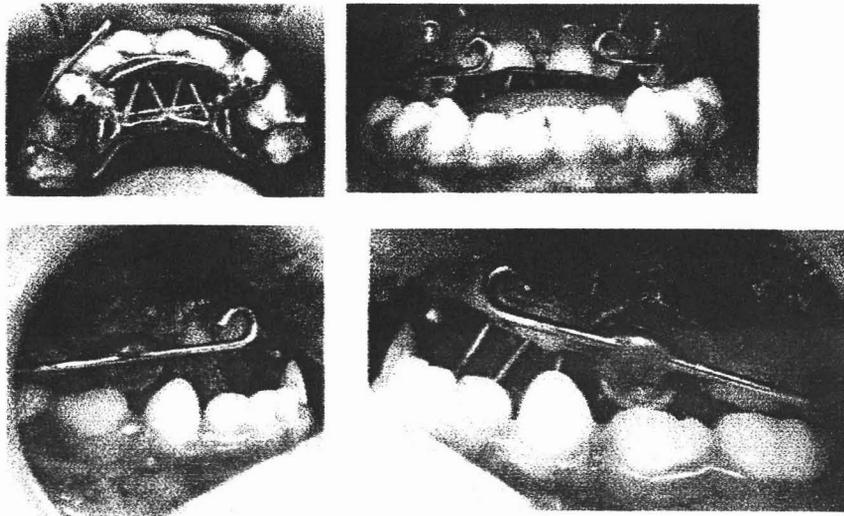


Fig. 8.11 Colocación de tornillo.



Fig. 8.12 Colocación de mascara facial.

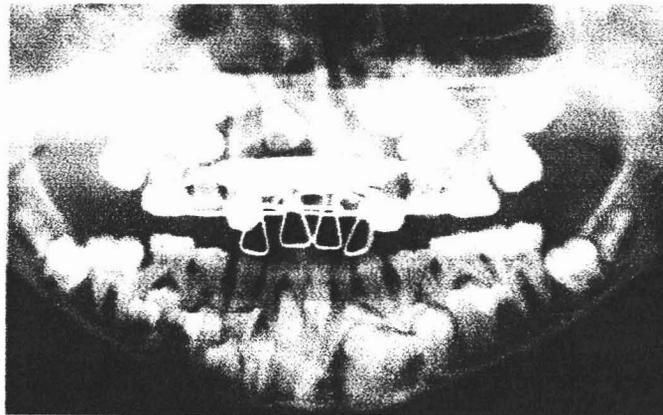


Fig. 8.13 Ortopantomografía con tornillo.

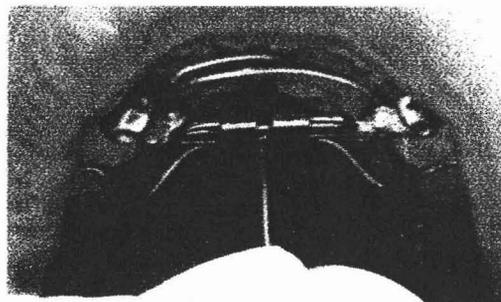


Fig. 8.14 Inicio de la activación del tornillo y cambio de ligas a $\frac{1}{4}$.

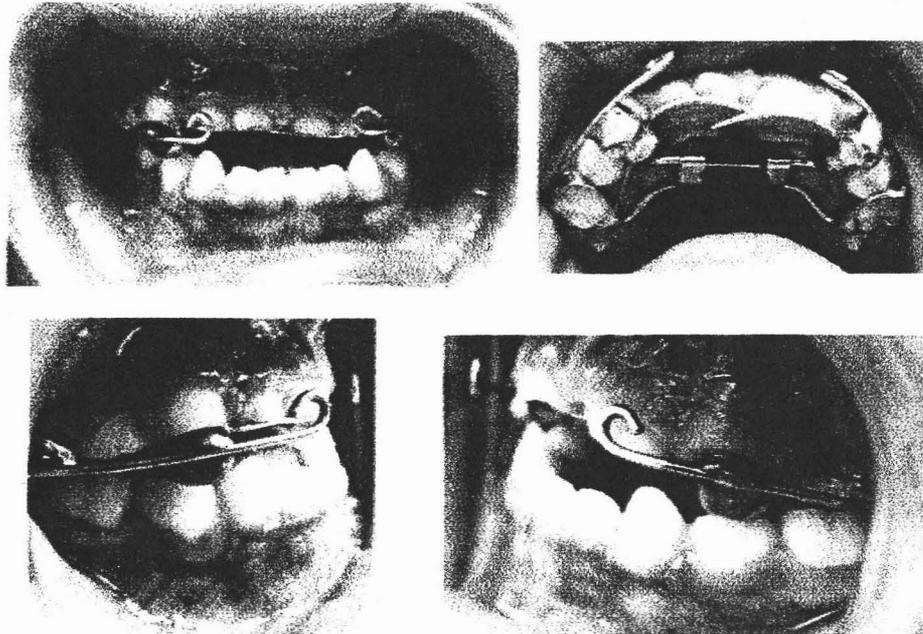


Fig. 8.15 Después de activar el tornillo por tres semanas.

Una vez que el maxilar se encuentra en una posición más estable se determina que la paciente necesita un tratamiento más completo para eliminar todos los dientes supernumerarios, traccionar los dientes permanentes y hacerlos erupcionar llevándolos a un plano de oclusión mas adecuado. Este tratamiento no puede ser realizado más que por un especialista, por lo que se decide remitir a la paciente al Instituto Nacional de Pediatría (INP), donde le podrán ofrecer el servicio.

En el INP se le están realizando estudios en el área de genética, cardiología, audición y estomatología (imagenológico, Fig. 8.16, 8.17, 8.18, 8.19, 8.20, 8.21, 8.22), modelos de estudio (Fig. 8.23) y fotografías Intraorales (Fig. 8.24), extraorales Fig. 8.25) hasta el momento se le ha diagnosticado un soplo cardiaco.



ESTUDIO IMAGENOLÓGICO.

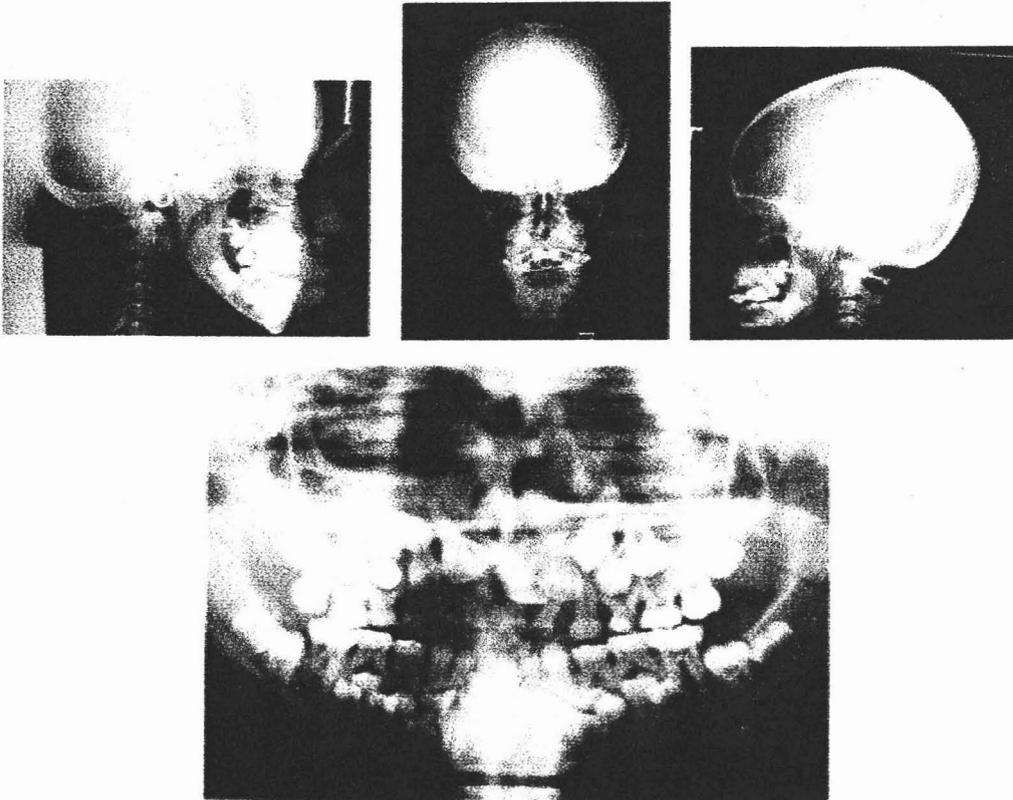


Fig. 8.16 Lateral de cráneo, antero-posterior, ortopantomografía

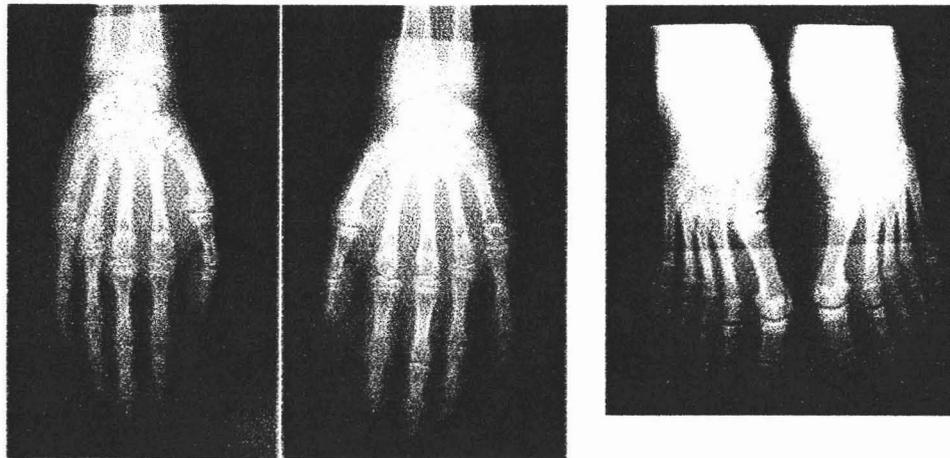


Fig. 8.17 Carpal y pie

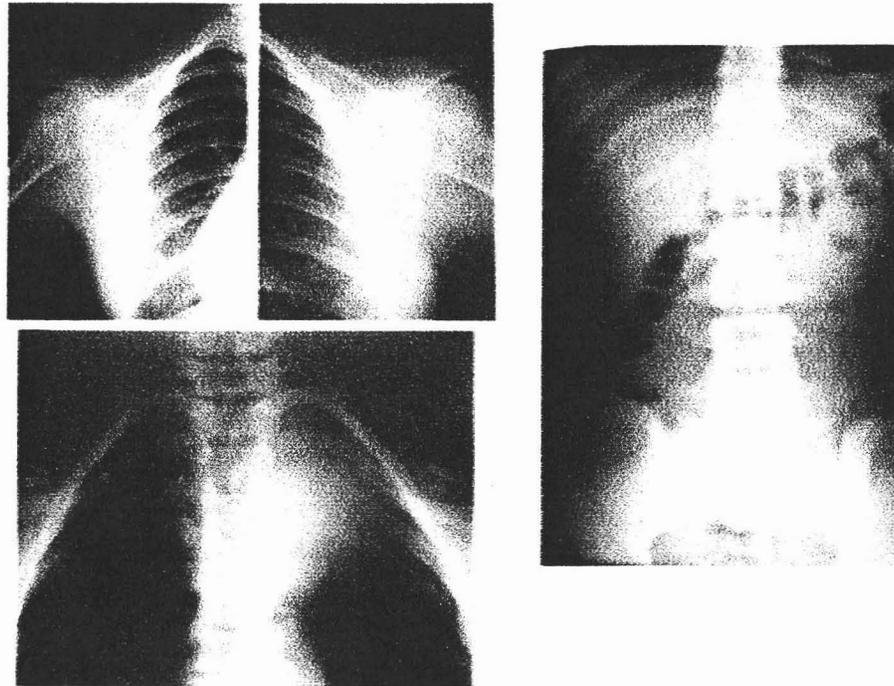


Fig. 8.18 Clavículas, tórax, columna vertebral.



Fig. 8.19 Columna vertebral.

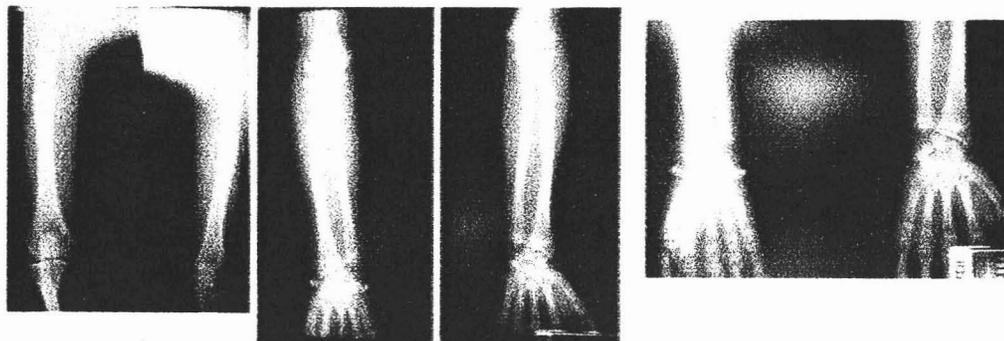


Fig. 8.20 Extremidades superiores.

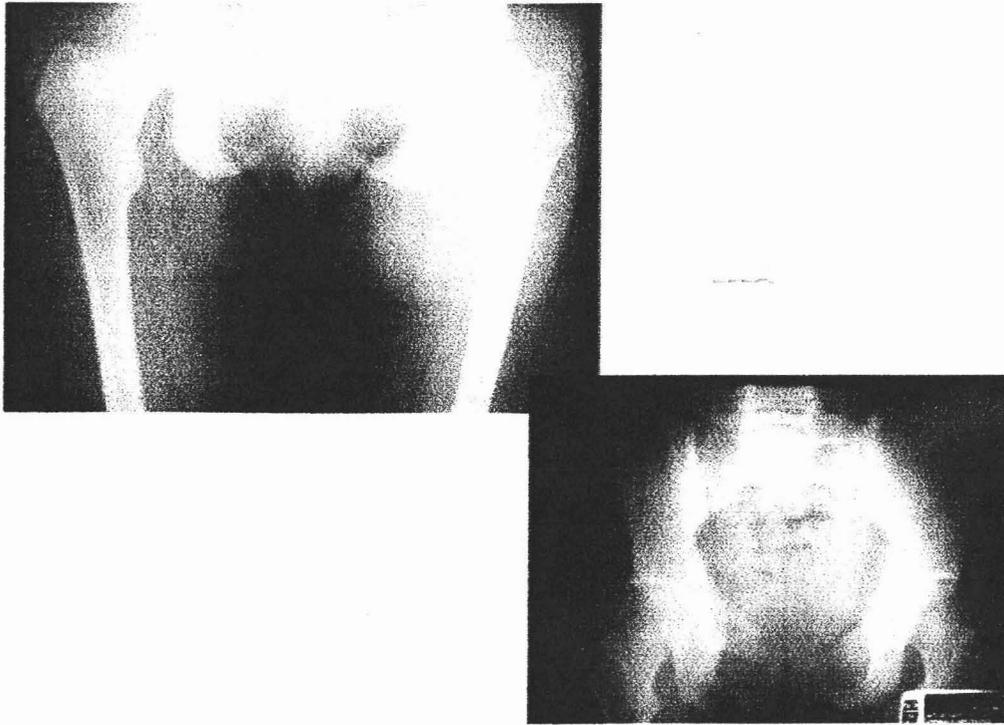


Fig.8.21 Pelvis.

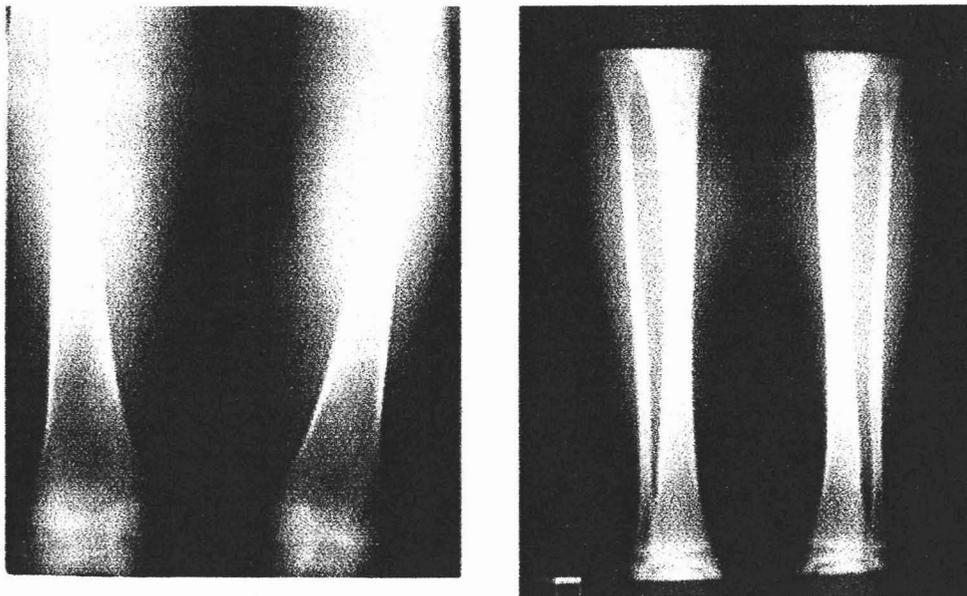


Fig. 8.22 Extremidades inferiores.



MODELOS DE ESTUDIO Y FOTOGRAFÍAS EXTRAORALES E INTRAORALES.



Fig. 8.23 Modelos de estudio



Fig., 8.24 Fotografias extraorales.

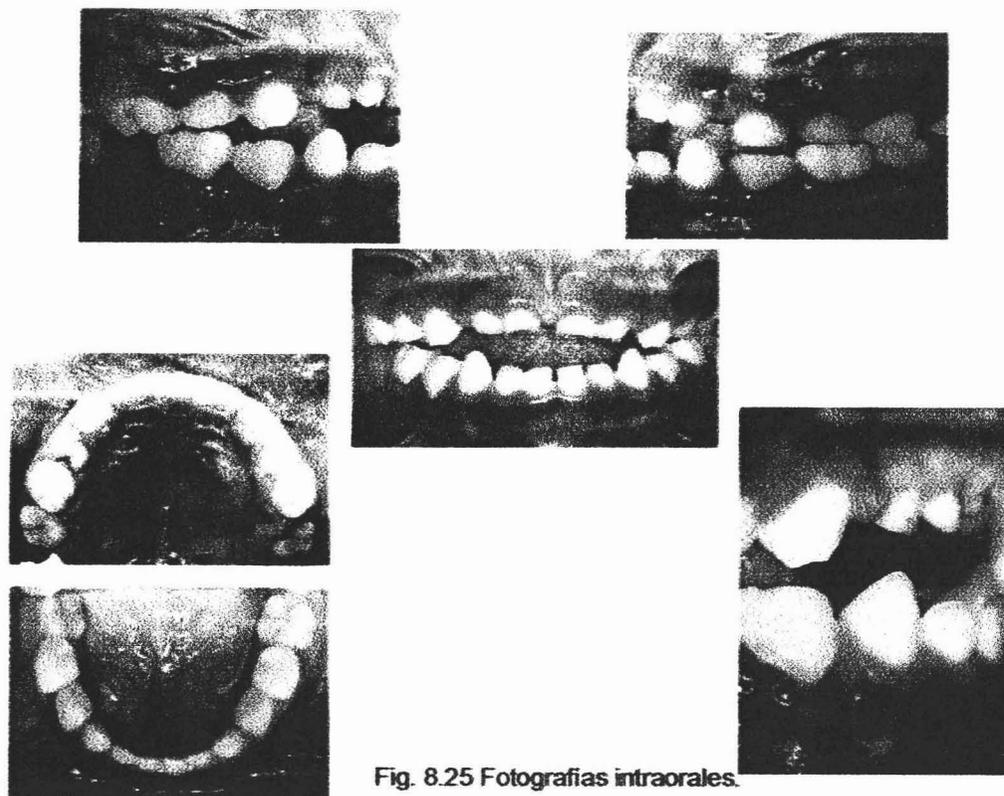


Fig. 8.25 Fotografias intraorales.



En el área de estomatología, se le ha retirado la máscara facial, ya que la protracción ya era la requerida, se le restauraron piezas dentales con resinas y colocación de selladores, el tratamiento ortodóncico y quirúrgico, se realizara en 2 fases:

La primera fase se realizara en la zona de los incisivos anteriores, colocando una prótesis en dicha zona con el fin de no causarle un trauma psicológico, esta contara con aditamentos para realizar la tracción de los dientes permanentes, hasta llevarlos a un plano de oclusión adecuado. Se realizara la cirugía con anestesia local.

La segunda fase se realizara en la zona de caninos y premolares con la utilización de un aparato para traccionar los dientes.

En la actualidad el tratamiento ortodóncico-quirúrgico se encuentra programado después de que se le realicen los diferentes análisis cefalométricos como son el de Stainer, Jaraback. Igualmente es indispensable que se cuente con todos los resultados de los estudios que se le realicen, principalmente el de cardiología.



CONCLUSIONES

El conocimiento de la existencia de síndromes es necesario ya que requiere de varios cuidados por parte del Cirujano Dentista y la remisión del paciente a los especialistas adecuados.

El síndrome de Disostosis Cleidocraneal se presenta en una de cada 10.000 personas nacidos vivos en México, aunque la frecuencia aparentemente no es muy alta, el Odontólogo general debe tomar en cuenta que tiene manifestaciones bucales muy específicas, que en determinado momento pueden interferir en la realización del tratamiento dental.

Las manifestaciones se presentan desde el nacimiento, que es cuando debe realizarse el diagnóstico; sin embargo, existe la posibilidad de que no suceda hasta edad muy avanzada. Estas características, muchas veces son ignoradas por el médico y odontólogo general, sobre todo por el mismo paciente, que no manifiesta inconformidad con su apariencia física y mucho menos con su salud dental.

Efectivamente la atención de estos pacientes debe realizarse de manera interdisciplinaria de acuerdo a cada uno en particular, con las siguientes especialidades: pediatría, ortopedia, otorrinolaringólogo, cardialgia, genetistas, ortodoncia y cirugía maxilofacial, sin olvidar la participación del cirujano dentista de práctica general.

El odontopediatra también juega un papel muy importante en el diagnóstico de la Disostosis Cleidocraneal ya que tiene contacto con los pacientes a una edad temprana, en la que puede ser remitido con los especialistas indicados, quienes se encargaran de ofrecerle un tratamiento conservador y menos traumático.



Sin embargo, cuando se diagnostica hasta la edad adulta, se tendrá que dar a los pacientes un tratamiento más convencional, como sería la extracción de los dientes supernumerarios, y/o permanentes, ya que estos pueden causar quistes, finalmente se colocara una prótesis total o parcial dependiendo el caso que se presente.



ANEXOS



UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTÓNOMA DE
MÉXICO

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO
FACULTAD DE ODONTOLOGÍA
SEMINARIO DE OCLUSIÓN XXXIV PROMOCIÓN
CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

México D., F. a 10 de ENERO del 2005.

Paciente o representante legal: TERESA HERNÁNDEZ
Nº Individual: 58572

Por medio del presente autorizo al Dr.
ERICK BERNABE ROSAS LAZCANO

que utilice fotografías, películas, video, modelos de estudio y todos aquellos
auxiliares de diagnóstico sobre mi
CARRERA HERNÁNDEZ con fines educativos,
de investigación o para publicaciones científicas, siempre y cuando mi nombre
no sea mencionado en relación a dichos estudios.

Facultativo

Paciente o persona responsable

Antonio Toladano
TESTIGO
Marco Antonio González
TESTIGO



UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTÓNOMA DE
MÉXICO

Seminario de Titulación
Coordinación de Oclusión

Dr. Eduardo de la Teja
Director del Departamento
de Estomatología
Instituto Nacional de Pediatría
P r e s e n t e .

Por medio de la presente me dirijo a Ud. para pedir de la manera más atenta se le apoye al pasante Erick Bernabe Rosas Lazcano, con número de cta: 9602446-9, para ingresar a las consultas de la niña Elizabeth Carrera Hernández, la cual fue remitida al Instituto Nacional de Pediatría, por la Facultad de Odontología de la UNAM, ya que se detecto que presenta un síndrome de Disostosis Cleidocraneal, el cual nunca le fue diagnosticado.

Los objetivos de poder asistir a dichas consultas son:

- Tener un seguimiento de paciente.
- Obtener datos sobre los estudios que se le realizan y sus posibles tratamientos, sobre todo en el área quirúrgica, genética y dental.
- Con los datos obtenidos se realizará un trabajo de Tesina para Titulación, con el tema de " Diagnóstico y Tratamiento en la Disostosis Cleidocraneal"

El objetivo general de este trabajo, es que los cirujanos dentistas tengan un conocimiento más amplio sobre el tema, para diagnosticar, y remitir oportunamente a estos pacientes.

La tesina será asesorada por la C.D. Elvira del Rosario Guedea Fernández., profesora del área de Oclusión.

Sin más por el momento y agradeciendo de antemano todas sus atenciones.

Atentamente
"POR MI RAZA HABLARÁ EL ESPÍRITU"
Cd. Universitaria, D.F., 28 de enero de 2005

Coordinador


Mtro Nicolás Pacheco Guerrero



28 ENE 2005
RECIBIDO
ESTOMATOLOGIA

Mtro Nicolas Pacheco Guerrero 044-55-85-31-67-17

ccp Interesado

ccp. C.D. Elvira del Rosario Guedea Fernández.- Asesora de Tesina. 56-23-22-26 /04



UNIVERSIDAD NACIONAL
AUTÓNOMA DE
MÉXICO

Seminario de Titulación
Coordinación de Oclusión

Dr. Eduardo de la Teja
Director del Departamento
de Estomatología
Instituto Nacional de Pediatría
P r e s e n t e .

Por medio de la presente me dirijo a Ud. Para solicitarle de la manera más atenta se le proporcione al pasante Erick Bernabe Rosas Lazcano, con número de cta: 9602446-9, para recabar información contenida en el expediente de la paciente Elizabeth Carrera Hernández, con el fin de terminar su tesina de Titulación en este Seminario, la cual esta desarrollando en el Instituto Nacional de Pediatría, con el Dr. Francisco Belmont L. y en la UNAM con la C.D. Elvira Guedea Fernández, asesores de la misma, con el título de: "Diagnóstico y Tratamiento en la Disostosis Cleidocraneal"

Sin más por el momento y agradeciendo de antemano todas sus atenciones.

Atentamente
"POR MI RAZA HABLARÁ EL ESPÍRITU"
Cd. Universitaria, D.F., 18 de marzo de 2005

Coordinador


Mtro. Nicolás Pacheco Guerrero



Mtro Nicolas Pacheco Guerrero 044-55-85-31-67-17
ccp. C.D. Elvira del Rosario Guedea Fernández.- Asesora de Tesina. 56-23-22-26 /04
ccp Interesado



05-03-22

FUENTES DE INFORMACIÓN

1. LISKERY R. Introducción a la Genética Humana. México: El Manual Moderno, 2001. Pp. 13-76
2. SOLARI A. Genética Humana: Fundamentos y Aplicaciones en Medicina. 2a ed. Buenos Aires: Editorial Panamericana, 2003. Pp.101-312
3. GUIZAR J. Atlas Diagnósticos de Síndromes Genéticos. México: Manual Moderno, 1999. 372 Pp.2-7
4. VARELA Morales M. Problemas Bucodentales en Pediatría. España: Ergon, 1999, Pp. 169-175
5. GUIZAR J. Genética Clínica Diagnóstico y manejo de las enfermedades hereditarias. 3ª ed. México: manual Moderno. 2001. Pp.194-195
6. SALDELER T. Lagman Embriología Médica: Con orientación clínica. 9a ed. Buenos Aires: Editorial Medica Panamericana, 2004. 424 Págs.
7. MOORE K. L. Embriología Clínica. 4ª ed. México: Editorial Interamericana. 1989. Pp. 365-380
8. BRUCE M.C. Embriología humana y biológica del desarrollo, 2ª ed., Mosby, 200. Pp. 164-15
9. MOORE Keith L. Embriología Básica. 4ª ed. México: Editorial interamericana. Mc Graww-Hill, 1993. Pp. 253-276
10. CORLISS Edward C. Embriología humana de Patte fundamentos del desarrollo clínico. 2ª edición, Librería Atenco Editorial. Buenos Aires: 1976. Pp.164-183.
11. LESSON T. Texto atlas de histología. 3ª ed. México: Editorial McGraw-Hill.1997. Pp. 1-150
12. HIB. J. Embriología medica. 5ª ed. México, Interamericana Mc Graww -Hill. 1992. Pp. 136-191
13. VELAYOS J.L. Anatomía De La Cabeza Con Enfoque Estomatológico. 2ª ed. Madrid España. Editorial médica panamericana, 1998. Pp. 1-85
14. FUENTES R. Corpus Anatomía Humana General. México: Editorial Trillas, 1997.; Vol. I Pp. 270-318

15. VELLINI Ferreira F. Ortodoncia diagnóstico y planificación clínica. Artes Médicas Latinoamericanas, Brasil, 2002. Pp.503
16. FRIEDENTHAL M. Diccionario de odontología. 2ª ed. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana, 1996. Pp. 1-1054
17. MOORE K. Anatomía con orientación clínica. 4ª ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 2003. Pp.848-865.
18. LATARJET M. Anatomía Humana. 3ª ed. España: Editorial Medica Panamericana, 1997. T. I. Pp. 100-112, 517-536
19. PARKER A. C. Anatomía y fisiología, 10ª edición. México Nueva Editorial Interamericana, 1983. pp. 87-97
20. GUIZAR J. Genética clínica Diagnostico y manejo de las enfermedades hereditarias. 3ª ed. México: Editorial Manual Moderno, 2001. Pp. 199-200
21. GUIZAR J. Atlas Diagnóstico de Síndromes Genéticos. México: Manual Moderno, 1999. Pp. 136-137.
22. CRISPAN D. Enfermedades de la Boca, Semiología Patológica Clínica y Terapéutica de la mucosa bucal. 2a ed. Buenos Aires: Editorial Mundi, 1970; Tomo III. Pp. 2191
23. RASPALL G. Cirugía Maxilar Patología Quirúrgica de la Cara, Boca, Cabeza y Cuello. Madrid: Editorial Medica Panamericana 1997. Pp.230
24. LYONS K. Atlas de malformaciones Congénitas. 4a ed. México: Editorial Interamericana, 1990. Pp.397
25. DECHAUME M. Estomatología. 2a ed. Barcelona: Toray Mason, 1981. Pp. 330-716
26. HOWE G. L. Cirugía bucal menos. México: Manual Moderno, 1987. Pp.39-40.
27. CAFFEY J. Diagnóstico Radiográfico en pediatría. 3ª ed. Barcelona : Editorial Salvat, 1982. Pp. 5557, 132, 311, 845, 856.
28. TORRES Sánchez J., LICEAGA Escalera C. Disostosis Cleidocraneal. Asociación Dental Mexicana, 1973; 30:5
29. SAPP J. P. Patología oral y maxilofacial contemporánea. Madrid: Editorial Harcourt, 1998. Pp. 30-31

30. CORREA M. E. Salud y Ciencia diccionario terminológico. 6ª ed. México: Ipsos editores, 2002. Pp.315
31. W. Neville Brad. Oral & Maxillofacial Pathology. 2ª Edición Philadelphia: W.B. Saunders Company. 1995. Pp. 445-446
32. CRUZ M. Atlas de Síndromes Pediátricos. Editorial Espoxs. 1998. Pp. 378-379
33. LUBERTI R., BALLESTER J.R., CHUCHURRU J., BRUZZONE R. Disostosis Cleidocraneal Presentación de tres casos. Rev. Asoc. Odont. Arg.1982;70: 26-31
- 33b. RASPALL G. Enfermedades Maxilares y Craneofaciales Atlas clínico. Barcelona: Editorial Salvat, 1990. Pp. 34-35
34. <http://www.whonamedit.com/index.cfm>
35. Mc Donal R.E. Odontología pediátrica y del adolescente. 5ª ed. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana, 1990. Pp. 201-203
36. SHAFER W.G. Patología Bucal. 4a Ed. México: Editorial Interamericana, 1986. 940 Pp. 706-709.
37. GORLIN R. J. Syndromes of the head and Neck. Nueva York: Oxford University press, 1990. Pp.249-252
38. http://printhealthwie.net/webprint/webprintMgr.aspx?c=moh8s=en-USQI_048h=nord961
39. GUASTAVING E.R. Disostosis cleidocraneal. Presentación de un caso. Rev. Asoc. Odont. Arg. 1991;79: 26-27
40. <http://www.cdi.com.pe/casos.app?caso=28>
41. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/getmap.cgi?/119600>
42. GUZMÁN R. Defectos Congénitos del Recién Nacido. 2a ed. México: Editorial Trillas. 1990. Pp.74-76
43. SCIUBBA R. Patología Bucal, Correlaciones Clínicas. 3ª ed. México: McGraw Hill-Interamericana, 2002. Pp.437-439
44. GOODMAN R. M. Malformaciones en el lactante y en el niño. Barcelona: MD. Editores Salvat, 1986. Pp. 340-341.
45. FARMAN Allan G. Cleidocraneal Dysplacia. Oral And Maxillofacial Diagnostic Imaging. Editorial Mosby 1993.

- 45b. HIEOTSUGU Y.TOSHIRO S. Cleidocraneal dysplasia: A Light microscope electron microscope, and crystallographic study. Oral Sug. Oral. Med Oral Phathol. 1989; 68: 195-200.
46. STAFFOLANI N B. S. Anomalie dento-maxillo-facciali nella disostosis cleido-craneal. Minerva Estomatología. 1995; 44: Pp. 493-497.
48. CAMERON Widmen R. A. C. Widmen R. P. Manual de Odontología Pediátrica. Madrid: Editorial Harcourt, 1998. Pp.187-190
49. GORDON I. Diagnóstico radiológico en pediatría. Barcelona: Editorial Toray, 1980. Pp.30
50. DIBOLD O. Tratado de patología y clínica quirúrgica. Tomo IV. Barcelona: Salvat Editores, 1963.
- 50b.
http://www.infomed.sld.cu/revistas/med/vol41_3_02/med10302.htm#cargo
51. FRIEDENTHAL M. Diccionario de odontología. 2a edición. Bogotá. Editorial Médica Panamericana, 1996. Pp. 278
53. CIRSPIAN S. A Color Atlas of Orofacial Health and Disease in Children and Adolescents Diagnosis and Management. 2ª ed. St Louis Missouri: First published Mosby-Yearbook. 1994.
54. KOCK G. Odontopediatria enfoque clínico. Buenos Aires: Panamericana Moderna, 1994. Pp.28
55. SOM M. Radiología de cabeza y cuello. 2ª ed. Madrid: M. Mosby year book, 1993. Pp.1147
56. HERTL M. Diagnóstico diferencial en pediatría. Barcelona: Ediciones Toray, 1980. Pp.775
57. HOWE G. L. Cirugía bucal menor. 3ª. Ed. México D.,F. editorial Manual Moderno, 1987. Pp. 39-41
58. GORLIN R. J. Patología Oral. Barcelona: Salvat Editores, 1983. Pp.582-585
59. BORGHELLI R. F. Temas de Patología Bucal Clínica con nociones de epidemiología bucal. Tomo II. 1ª ed. Argentina: Editorial Mundi, 1979. Pp. 640-649
60. MUSTELIER Fernández C., CHANG Lago M., ALMUNIA Leiva.I., MOLERO Segrera M. Disostosis cleido-craneal. Estudio clínico.

radiográfico y genético de una familia. Rev. Cubana Med. 1999;38(2):117-22

61. BECKER A., LUSTMANN J., SHTERYER A. Cleidocraneal dysplasia: Part 1-General principles of the orthodontic and surgical treatment modality. Am J Orthod Dentofac Orthop. 1997; 111: 28-33

62. BECKER A., SHTERYER A., BIMSTEIN E., LUSTMANN J. Cleidocraneal dysplasia: Part 2-Treatment protocol for the orthodontic and surgical modality. Am J Orthod Dentofac Orthop. 1997; 111: 173- 183

63. <http://www.uv.es/medicina-oral/caso17/toque2.JPG>

64. <http://www.rad.wasjinton.edu/mskbook/dysplasia.html#prev=/search?>