



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

MANEJO ODONTOLÓGICO INTRAHOSPITALARIO
DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE STICKLER.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

C I R U J A N O D E N T I S T A

P R E S E N T A:

RODRIGO ENRIQUE GUZMÁN LEMUS

TUTOR: C.D. MARÍA EUGENIA RODRÍGUEZ JIMÉNEZ

ASESOR: C.D. HORACIO MOCTEZUMA MORÁN ENRÍQUEZ



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

AGRADECIMIENTOS

A Dios:

Que siempre ha estado a mi lado, cuidando mis pasos, tomándome de la mano en los momentos difíciles y llenado mi vida de bendiciones y alegrías.

A mi madre:

Por tu apoyo y amor incondicionales, por todo el esfuerzo que has hecho por mí, gracias a ti soy lo que soy, este logro también es tuyo.

A mi padre:

Por alentarme siempre a ser mejor cada día, por tus consejos y apoyo, para que pudiera llegar este momento en mi vida.

A mi tita María del Carmen:

Por todo el amor que me das, por estar siempre conmigo apoyándome y por que me has enseñado que si la vida te pone pruebas difíciles, hay que ser fuertes y salir adelante.

A mi tutora la Dra. María Eugenia Rodríguez Jiménez:

Por creer en mí, por toda la dedicación y paciencia, por no dejarme caer en el camino, pero sobre todo, por ser el excelente ser humano que es y brindarme su amistad.

A mi asesor el Dr. Horacio Moctezuma Morán Enríquez:

Por tu ayuda, tus consejos y apoyo, por ser un gran amigo, por compartir conmigo grandes aventuras y por que se que siempre puedo contar contigo.

A mis abuelitos Arturo y Josefina:

Por todo el cariño que siempre me han dado.

A mis tíos, primos y sobrinos:

Con todo mi corazón, por estar a mi lado apoyándome.

In Memoriam

A mi tito Raúl:

Por enseñarme que la grandeza del hombre, como la tuya, está en su honestidad, honradez y entrega por lo que hace; por que fuiste, eres y siempre serás mi ejemplo de vida.

A mi abuelito Fernando:

Que me diste todo tu cariño y siempre me animabas a seguir adelante.

A mi tío Raúl:

En donde quiera que estés, como una muestra de mi cariño.

Y para todos los que ya no están a mi lado...

A mis amigos, que me han acompañado siempre y hemos compartido grandes momentos. Especialmente a:

Belem, que me brindaste tu amistad y apoyo.

Lizbeth, por estar siempre ahí cuando te necesito.

Ricardo, por ser mi cómplice y confidente.

Oscar Alejandro, por todas tus enseñanzas y tu amistad.

Tere, por tu cariño, apoyo y consejos.

July, por tu ayuda incondicional.

Dana, por alegrarme siempre y confiar en mí.

Karla, por ser como eres y enseñarme el valor de la amistad.

Y a todos lo que no me es posible mencionar, pero que forman parte importante en mi vida...

Al Dr. José Vicente Nava Santillán:

Por todo su apoyo y por dejarme ser parte de su equipo de trabajo.

A mi Alma Mater:

*La universidad Nacional Autónoma de México y a la Facultad de Odontología,
por permitirme ser parte de ella.*

A todos mis profesores:

Por sus conocimientos y enseñanzas.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN

1. GENÉTICA.....	2
1.1 Generalidades.....	2
1.1.1 ADN, cromosomas y genes.....	3
1.1.2 Proteínas.....	5
1.1.3 Colágeno.....	5
1.1.4 Condiciones genéticas.....	7
2. SÍNDROME DE STICKLER.....	8
2.1 Antecedentes.....	8
2.2 Características Generales.....	9
2.2.1 Etiología.....	10
2.3 Manifestaciones.....	11
2.3.1 Oculares.....	11
2.3.1.1 Desprendimiento de retina.....	11
2.3.1.2 Miopía.....	13
2.3.1.3 Cataratas prematuras.....	13
2.3.1.4 Glaucoma.....	14
2.3.2 Sordera.....	14
2.3.2.1 Pérdida de audición conductiva.....	15
2.3.2.2 Pérdida neurosensorial de audición.....	15
2.3.3 Articulaciones y huesos.....	16
2.3.4 Otras alteraciones.....	17
2.3.4.1 Prolapso de la válvula mitral.....	17
2.3.4.2 Fatiga crónica.....	19
2.3.4.3 Aracnodactilia.....	20

3. MANIFESTACIONES OROFACIALES.....	21
3.1 Fisura palatina.....	21
3.1.1 Anatomía del paladar.....	23
3.1.1.1 Paladar duro.....	24
3.1.1.2 Paladar blando.....	24
3.1.2 Tratamiento de la fisura palatina.....	27
3.1.3 Úvula bífida.....	29
3.1.4 Paladar alto-arqueado.....	30
3.1.5 Anomalías dentarias.....	30
3.2 Glosoptosis.....	31
3.2.1 Anatomía de la lengua.....	32
3.2.2 Tratamiento de glosoptosis.....	33
3.2.2.1 Posición prona.....	35
3.2.2.2 Intubación endotraqueal.....	35
3.2.2.3 Traqueotomía.....	36
3.2.2.4 Adhesión lengua- labio.....	36
3.3 Micrognacia.....	37
3.3.1 Tratamiento de micrognacia.....	38
3.3.1.1 Distracción ósea.....	38
3.4 Fisura labial.....	40
3.4.1 Tratamiento de la fisura labial.....	41
4. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES.....	44
4.1 Síndrome de Pierre Robin.....	44
4.2 Síndromes de Marfan.....	45
4.3 Síndromes de Treacher Collins.....	47
4.4 Síndromes Velocardiofacial.....	48

4.5 Síndrome del Feto Alcoholizado.....	50
4.6 Síndrome de Marshall.....	52
4.7 Síndrome de Wagner.....	52
5. CONCLUSIONES.....	54
6. BIBLIOGRAFÍA.....	55



INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Stickler es una condición progresiva, que se asocia a un defecto en los genes encargados de la codificación del colágeno, específicamente, los tipos II y XI.

Los pacientes presentan un gran número de signos y síntomas que se relacionan con la enfermedad, tales como son la triada clásica de Pierre Robin, fisura labial, malformaciones dentarias, alteraciones oculares, problemas de audición, articulares, óseos; así mismo, implicaciones cardíacas y fatiga crónica, por mencionar algunas.

El manejo adecuado de estos pacientes, implica la intervención de diferentes especialidades médicas como cirujanos maxilofaciales, ortodoncistas, odontopediatras, otorrinolaringólogos, oftalmólogos, cardiólogos, y terapistas de lenguaje entre otros, quienes en conjunto llevaran a cabo en primera instancia el correcto diagnóstico y posteriormente la elección del mejor tratamiento.

El diagnóstico temprano de la condición es de vital importancia para un adecuado desarrollo físico, psicológico y social del paciente. Sin embargo, en la mayoría de los casos, esto no sucede, por lo tanto, la enfermedad es evidente una vez que se han agudizado los síntomas.



1. GENÉTICA

Se denomina Genética a la ciencia que estudia los fenómenos relativos a la herencia y a la variación en los seres vivos. Su finalidad es el descubrimiento de las leyes que rigen la transmisión de los caracteres que presentan los individuos a su descendencia y la determinación de las causas que obedecen a las diferencias que se observan entre los seres que pertenecen a ella.¹

Se entiende como herencia a la tendencia de los seres vivos a reproducir fielmente las características de sus progenitores.²

1.1 Generalidades

La ciencia de la genética nació en 1900, cuando varios investigadores de la reproducción de las plantas descubrieron el trabajo del monje austriaco Gregor Mendel, quien utilizando la planta del guisante, descubriera los patrones de la herencia. Observó que los caracteres se heredaban como unidades separadas, y cada una de ellas lo hacía de forma independiente con respecto a las otras. Señaló que cada progenitor tiene pares de unidades, pero que sólo aporta una unidad a su descendiente.³

Todas las células que componen a un ser humano derivan de las divisiones sucesivas de una célula, el cigoto, que se forma a partir de la unión de un óvulo y un espermatozoide. Cada una de estas estructuras

¹ De la Loma José Luis, Genética general y aplicada, Unión Topográfica Editorial Hispanoamericana, México 1991, Pág. 1.

² Ib.

³ www.neuropediatria.com/Genética/generalidades_y_leyes



que forman un organismo posee un cuerpo prominente denominado núcleo, que contiene el material genético o ADN.⁴

La mayoría de las características físicas humanas están determinadas por múltiples variables genéticas, así como por el medio. Algunas, como la talla, poseen un fuerte componente genético, mientras que otras, como el peso, tienen un componente ambiental muy importante. Muchas enfermedades están originadas por genes dominantes, y algunas por recesivos. Cuando un gen determinado está implicado en una enfermedad específica, su estudio es de gran importancia desde el punto de vista médico. El genoma humano contiene entre 50,000 y 100,000 genes, de los que cerca de 4,000 pueden estar asociados a enfermedades.⁵

1.1.1 ADN, cromosomas y genes

Una molécula de ADN es un polímero de gran número de subunidades denominadas nucleótidos, que poseen los siguientes componentes:

- ✓ Una molécula de azúcar desoxirribosa.
- ✓ Una molécula de ácido fosfórico.
- ✓ Una base nitrogenada.⁶

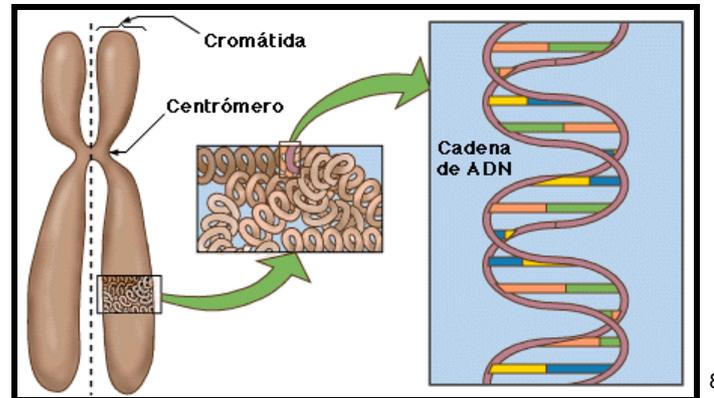
El ácido desoxiribonucleico, contiene la información específica para el desarrollo, diferenciación y funcionamiento del organismo; además contiene el código y las instrucciones necesarias para la elaboración de proteínas. Está formado por dos largas bandas de aminoácidos (azúcar y fosfato) que se entrelazan dando origen a un doble espiral, junto con productos químicos llamados bases nitrogenadas: (adenina (A), guanina (G), citosina (C) y timina (T)). Estas se fijan en un código de tres bases de

⁴ www.neuropediatria.com/Genética/generalidades_y_leyes

⁵ Ib.

⁶ www.bioinformatica.uab.es/genetica/Conceptos/Genotipo

largo (GGA, CTA, AGG, etc), llamados codones, pudiendo establecer un total de 64 diferentes combinaciones.⁷



Los cromosomas son segmentos de ADN contenidos dentro del núcleo de las células. En los seres humanos, existen 46 cromosomas en cada núcleo (23 pares, una serie por parte de la madre y otra del padre); veintidos pares son iguales (autosomas); el par restante determina el sexo.⁹

Los genes están contenidos dentro de estos 46 cromosomas y se denomina como una unidad de función, estructura, transmisión, mutación y evolución que se distribuye ordenada y linealmente. Intervienen en el desarrollo o la fisiología del organismo codificando proteínas.¹⁰

⁷ www.bioinformatica.uab.es/genetica/Conceptos/Genotipo

⁸ Ib.
⁹ Ib.
¹⁰ Ib.



1.1.2 Proteínas

Son moléculas orgánicas con distintas formas, tamaños y funciones; se encuentran dentro de las sustancias más complejas que existen en los seres vivos. Se componen de una o más cadenas de subunidades denominadas aminoácidos, ordenados específicamente. Han sido identificados 20 aminoácidos necesarios para el crecimiento y metabolismo humanos.¹¹

En su forma globular, las proteínas llevan a cabo las funciones químicas en el cuerpo, tales como convertir en energía la comida y llevar oxígeno a la sangre, o bien, se entrelacen formando una fibra, constituyendo la estructura corporal.¹²

La ausencia de un aminoácido impide la formación de la proteína que lo contiene y por lo tanto el tejido que la requiere no puede ser mantenido.¹³ En el síndrome de Stickler se han encontrado algunos casos donde los codones dejan de elaborar proteínas o aparecen demasiado pronto y el aminoácido simplemente no se encuentra.¹⁴

1.1.3 Colágeno

Es la proteína más abundante del organismo que constituye los tejidos conjuntivos, como la piel, los tendones y el hueso. Se caracteriza principalmente por su notable resistencia: una fibra de 1mm de diámetro puede soportar una carga de 10 a 40 kg. Esta compuesto por tres cadenas polipeptídicas (cadenas α), agrupadas en una estructura helicoidal la cual es responsable de la rigidez y la resistencia; cada una de estas tiene un gen diferente, designado "COL", seguido del tipo de

¹¹ Gardner Eldon J., Principios de Genética, Limusa, México 1991, Pág. 86

¹² www.sindromedestickler.com

¹³ Gardner Eldon J., Op. Cit. Pág. 86

¹⁴ www.sindromedestickler.com



colágeno (en números arábigos) y la cadena (designada A) y su número.¹⁵

Se han definido 19 tipos de colágeno, designados con número romanos en orden cronológico a su descubrimiento.

TIPO	GEN	DISTRIBUCIÓN TISULAR
I	COL1A1	Tejido conectivo general, hueso
	COL1A2	
II	COL2A1	Cartílago, humor vítreo
III	COL3A1	Tejido conectivo extensible: piel, vasos
VI	COL4A1	Membranas basales
	COL4A2	
V	COL5A1	Igual al tipo I
VI	COL5A2	Tejido conectivo
	COL6A1	
	COL6A2	
VII	COL6A3	Fibras de anclaje en membranas basales
	COL7A1	
	COL8A1	
VII	COL8A2	Membrana de Descemet y endotelio
	COL9A1	
IX	COL9A2	Igual al tipo II
	COL9A3	
	COL10A1	
X	COL10A1	Zona hipertrófica del cartílago metafisiario
XI	COL11A1	Cartílago
	COL11A2	
XII	COL12A1	Tejidos blandos
XIII	COL13A1	Membrana plasmática
XIV	COL14A1	Todos los tejidos

Tabla 1. Tipos de colágeno¹⁶

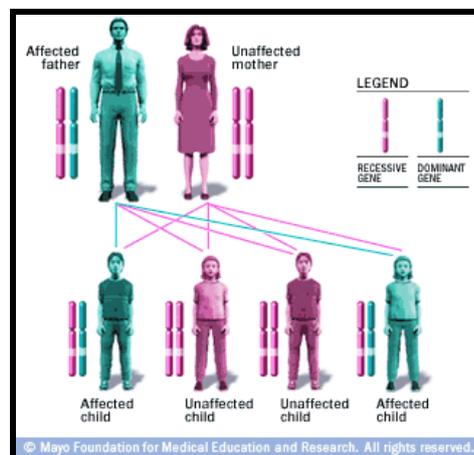
¹⁵ Prockop Norberto, A. Guzmán, "El colágeno", Facultad de Medicina de New Jersey Rutgers Medical School, Tiempos Médicos, No. 191, Septiembre 1981.

¹⁶ Tabla tomada y modificada de: Solari Alberto Juan, "Genética Humana: Fundamentos y Aplicaciones En Medicina" y Wilson Thomas G. Fundamentals of Periodontics.

1.1.4 Condiciones genéticas

Los tres mecanismos para la transmisión de una condición genética son:

- ✓ Trastorno dominante: solamente una copia defectuosa de un gen necesita estar presente para "dominar" y producir un efecto. Si se hereda, siempre se mostrará el trastorno, incluso si el otro gen heredado es normal.
- ✓ Trastorno recesivo: provocado cuando la madre y el padre tienen el gen defectuoso y cada uno lo transmite a su hijo. Estos no muestran la condición y/o enfermedad, pero son portadores del trastorno.
- ✓ Trastornos de los genes enlazados en X: causados cuando el gen defectuoso es el determinante del sexo.¹⁷



18

¹⁷ www.sindromedestickler.com

¹⁸ lb.



2. SÍNDROME DE STICKLER

2.1 Antecedentes

Se le llama así a causa del Dr. Grunnar B. Stickler, quien describió esta condición en 1965 en su trabajo *“5 años de estudios sobre artrooftalmopatía hereditaria progresiva con degeneración ocular severa y cambios articulares”*.

¹⁹ En 1960 un chico de veinte años se examinaba en la Fundación Mayo de Minnesota, en Estados Unidos. Tenía varias articulaciones protuberantes y miopía severa. Su madre era totalmente ciega. Se descubrió que había otros miembros de la familia que tenían síntomas similares. El primer miembro fue examinado por el Doctor Charles Mayo en 1887. Esto lo incitó a estudiar a la familia. Trabajó junto con sus colegas para definir la enfermedad; los resultados se publicaron en junio de 1965 y provisionalmente se nombró esta condición como ARTROFPTALMOPATIA PROGRESIVA HEREDITARIA, ahora conocida universalmente como Síndrome de Stickler.²⁰

Mientras tanto en el hospital Addenbrookes, en Cambridge, Inglaterra, John Scott, estudiaba diferentes niños con miopía congénita y desprendimiento de retina e informó al respecto en 1980, concluyendo que estos síntomas se asociaron con un trastorno familiar heredado, y son sumamente difíciles de tratar.²¹

¹⁹ www.sindromedestickler.com.

²⁰ Ib.

²¹ Hughes Wendy, Stickler Syndrome: What is? and How can we help? 2006. Pág.2



2.2 Características Generales

El Síndrome de Stickler es una condición genética progresiva, que afecta al colágeno (proteína más abundante en el cuerpo), el cual forma la mayor parte del tejido conectivo. Este se puede describir como el sostén de los órganos del cuerpo. Actúa como cola o ribete, en otras zonas como andamio, puede permitir la elasticidad y la rigidez, especialmente en los músculos. También es una parte importante del cartílago que cubre las extremidades de los huesos en las articulaciones. En los ojos se encuentra en la esclerótica, cornea y humor vítreo.²²

Existen tres tipos del síndrome causado por mutaciones en genes diferentes.²³

- ✓ Tipo 1: La mutación en el COL2A1 es el causante; los pacientes presentan cara plana, alta miopía, desprendimiento de retina, cataratas, pérdida del sentido del oído, artropatía, paladar hendido y úvula bífida; constituye aproximadamente el 70% de todos los casos.
- ✓ Tipo 2: representa el 25 % de los casos, la mutación se encuentra en COL11A1, también es caracterizado por hipoplasia facial y miopía; es menos frecuente pero con gran severidad oftalmológica.
- ✓ Tipo 3: con alteración en COL11A2 se remite como el tipo no ocular, ya que afecta solo articulaciones y oídos, pero no la vista (displasia otoespónido-megaepifisiaria).²⁴

²² www.sindromedestickler.com.

²³ Aviña Fierro Jorge Arturo, Hernández Aviña Daniel Alejandro, Síndrome de Stickler: desprendimiento de retina, sordera neurosensorial y paladar hendido, Rev. Peruana de Pediatric: 60 (2) 2007

²⁴ Naoto Suda, et.al. Orthodontic Treatment of Patient with Stickler Síndrome, The Angle Orthodontist: 77 (5) 2006



La incidencia se estima en 1:20,000 recién nacidos vivos.²⁵ Algunos profesionales creen que 3:10,000 personas son afectadas, pero se necesita una nueva investigación para confirmarlo.²⁶ De estos el 30% tienen secuencia de Pierre Robin (micrognacia, glosoptosis y fisura palatina).²⁷

Por ser una condición heredada se transmite normalmente de padres a hijos y puede presentarse en ambos sexos. Hay un 50% de posibilidades que los niños sean afectados de esta forma, aunque en algunos ha aparecido por primera vez; a esto se denomina mutación espontánea.²⁸

2.2.1 Etiología

La causa del síndrome radica en un error en la proteína del colágeno, ésta se deforma teniendo como resultado que su estructura sea débil. En trastornos dominantes, como lo es este caso, si se hereda un gen "Stickler" significa que se tendrá la enfermedad. No hay "portadores" de la condición, aunque en ocasiones su expresión puede ser extremadamente ligera, por lo cual una persona puede no darse cuenta que la padece hasta que se somete a pruebas genéticas.²⁹ Se cree que esta enfermedad la causa uno de los tres posibles defectos genéticos ubicados en los cromosomas 1, 6 ó 12.³⁰

²⁵ Aviña Fierro Jorge Arturo, Hernández Aviña Daniel Alejandro, Art.Cit. Pág. 1

²⁶ www.sindromedestickler.com

²⁷ Aviña Fierro Jorge Arturo, Hernández Aviña Daniel Alejandro, Art.Cit. Pág. 1

²⁸ www.sindromedestickler.com

²⁹ Ib.

³⁰ www.sticklers.org/spi/def.



La mayoría de las familias a las que se les diagnostica esta alteración tienen un error en el gen del colágeno. En el síndrome de Stickler el colágeno con los números II y XI son los responsables.³¹

2.3 Manifestaciones

2.3.1 Oculares

La mayoría, pero no todos los pacientes son miopes. A diferencia del desarrollo normal de la miopía (al inicio de la adolescencia temprana), es generalmente congénita, no progresiva, de alto grado y con reconocida asociación con cataratas. Así mismo, anomalías en la formación o arquitectura de humor vítreo son patognomónicas del síndrome.³²

Anormalidades en el desarrollo del sistema de drenaje anterior del ojo, predispone a los pacientes a glaucoma, considerado como la complicación oftálmica más grave y se relaciona con el alto riesgo de desprendimiento de retina.³³

2.3.1.1 Desprendimiento de retina.

Consiste en la separación de la retina neurosensitiva y el epitelio pigmentario.³⁴ Los desprendimientos ocurren espontáneamente, pudiendo suceder en ambos ojos. Es más probable que esté presente en pacientes con antecedentes familiares, generalmente antes de los 30 años cuando se padece el síndrome. La degeneración del humor vítreo (sustancia

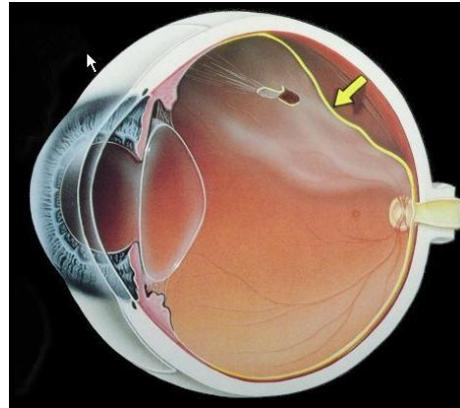
³¹ www.sindromedestickler.com

³² Snead Martín P., John R.W. Yates, Clinical and molecular genetics of Stickler Syndrome, J Med Genet (36) 1999, Pág. 354

³³ Ib.

³⁴ Robbins Ramzi S. Cotran et.al. Patología Estructural Y Funcional, 6a edición, Mc Graw Hill Interamericana España 2001, Pág.1420

gelatinosa dentro del ojo) provoca que las fibras se junten, desordenándose. Son a menudo el primer síntoma que alerta al paciente.³⁵



36

Otros síntomas pueden incluir ver destellos de luz, puntos negros, efectos telarañas, chispas, o una sensación de que una cortina o "algo negro" está cayendo o moviéndose de un lado a otro del ojo. Esto ocurre frecuentemente en los estados menos avanzados o con el desarrollo de una ruptura o desgarro. Cuando una retina se desprende, las barras y conos sensibles a la luz se separan de los tejidos subyacentes. El fluido que normalmente está presente dentro del ojo pasa a través del desgarro y la levanta. Los más graves desprendimientos pueden reducir la visión de repente en el ojo afectado siendo muy alarmante para la persona que lo tiene.³⁷

³⁵ www.sindromedestickler.com

³⁶ Centro Andaluz de Microcirugía Ocular/ www.cadmo.es/unidades_de_retina

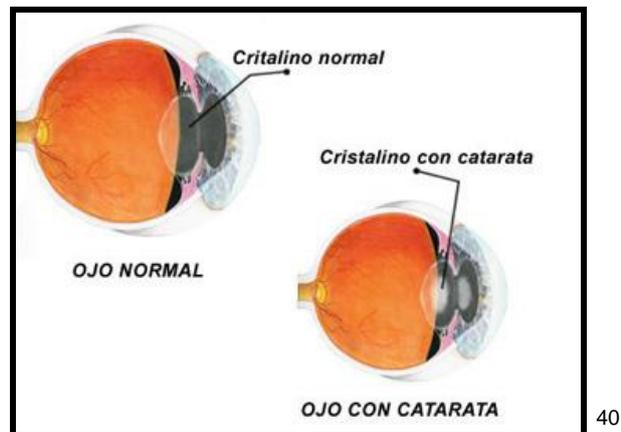
³⁷ www.sindromedestickler.com

2.3.1.2 Miopía

Una de las principales manifestaciones que padecen los pacientes con esta enfermedad es la miopía, la cual generalmente es severa (-8 dioptrías o más). Hasta -6 se conoce como simple, mientras que más de -6 se denomina alta o progresiva.³⁸

2.3.1.3 Cataratas prematuras

Estas son nubosidades en la lente del ojo. La cirugía es el único método satisfactorio para tratarla. Son comunes en el síndrome de Stickler y pueden presentarse desde el nacimiento.³⁹



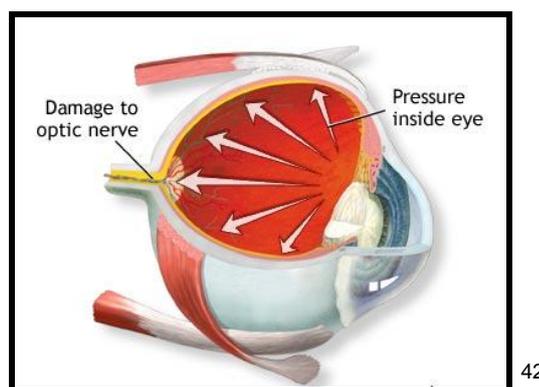
³⁸ www.sindromedestickler.com

³⁹ Ib.

⁴⁰ Clínica de Oftalmología de Cali, Colombia/ www.clinicaofta.com

2.3.1.4 Glaucoma

Se desarrolla cuando el fluido del ojo no puede escapar y la presión interna empieza a elevarse. La presión normal en el ojo es de 15-21 mmHg aproximadamente, pero con glaucoma, se eleva a niveles muy altos. Cuando esto sucede, interfiere con el suministro sanguíneo del ojo, la nutrición del nervio óptico y de la retina. Esto provoca la muerte del tejido nervioso que no puede ser sustituido, conduciendo a una pérdida permanente de visión.⁴¹



2.3.2 Sordera

Los pacientes presentan severas dificultades por dos razones: en primer lugar, la asociación con paladar hendido, tiene como resultado un aumento en la incidencia de otitis serosa, causando un déficit de audición conductiva que puede ser correctivo. Por otra parte, defectos neurosensoriales que se presenta en el 40% de los casos; suele ser de alto grado o en muchas ocasiones tan sutil que no son concientes del déficit. La patogenia de esta pérdida neurosensorial es desconocido.⁴³

⁴¹ www.sindromedestickler.com

⁴² www.clarian.org

⁴³ Snead Martín P., John R.W. Yates, Art.Cit. Pág. 355

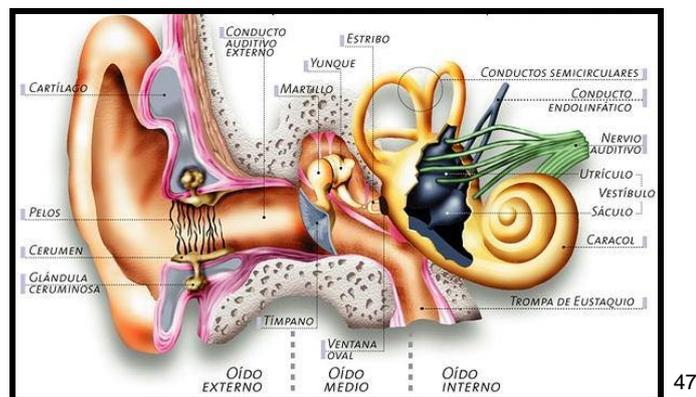
- ✓ En un niño puede afectar el desarrollo del lenguaje.
- ✓ En un adulto afecta la capacidad para comunicarse.⁴⁴

2.3.2.1 Pérdida de audición conductiva

Es de una extensión moderada. La causa común, especialmente en la niñez, es la otitis media (un fluido pegajoso que causa presión detrás del tímpano). En el síndrome de Stickler, ésta puede ser aguda o crónica. A menudo se le llama oído de cola y se debe al mal funcionamiento de la trompa de Eustaquio.⁴⁵

2.3.2.2 Pérdida neurosensorial de audición

También llamada "sordera de nervio" se debe a la sensibilidad reducida del oído interno al sonido. En el síndrome de Stickler es menos frecuente. Es posible tener ambos componentes y a esto se le llama pérdida "mixta".⁴⁶



47

⁴⁴ www.sindromedestickler.com

⁴⁵ Ib.

⁴⁶ www.sindromedestickler.com

⁴⁷ www.anatomía.uva.es

2.3.3 Articulaciones y huesos

Los pacientes presentan hipermovilidad y rigidez articular⁴⁸ además, enfermedades muy tempranas que conducen posteriormente a la osteoartritis.⁴⁹

El grado de complicación dentro del Síndrome de Stickler es variable. Algunas personas pueden experimentar un grado muy bajo, mientras en otras son más significativas.⁵⁰

Articulaciones con hiperflexibilidad y prominentes son características que se pueden ver en los niños. Más tarde pueden volverse rígidas, con episodios prematuros de osteoartritis, la cual, es común en una población anciana, pero en el Síndrome de Stickler, aparecen a una edad temprana (treinta o cuarenta años). Cambios similares pueden afectar al cuello y a la espalda, reconociéndose como espondilosis cervical o lumbar respectivamente.⁵¹



52

Los síntomas que las afectan (dolor, rigidez) se pueden agravar por su uso excesivo. Durante la niñez las características pueden imitar y

⁴⁸ Hughes Wendy, Art.Cit. Pág. 4

⁴⁹ www.sindromedestickler.com

⁵⁰ Ib.

⁵¹ Ib.

⁵² Morales de Ávila Hirán, et.al., “Síndrome de Ehlers-Danlos. Reporte de un caso”



algunas veces ser confundidas con otras formas de artritis juvenil, u otras condiciones asociadas con la hiperflexibilidad, tales como el Síndrome Marfan. Una movilidad excesiva de ciertas articulaciones, pueden provocar que se vuelvan dolorosas y propensas a dislocarse. La rótula, el hombro o incluso la cadera, comúnmente presentan ésta alteración, aunque pueden volver a la posición correcta.⁵³

Los cambios que alteran a la columna vertebral incluyen la displasia espondilo-metafisiaria, la cual se refiere a irregularidades de los huesos de la espalda (vértebras). Estos pueden ser secundarios y no causar síntomas. También se pueden afectar otros huesos largos.⁵⁴

2.3.4 Otras alteraciones

Existe un grupo de manifestaciones que se presentan con menor prevalencia en el Síndrome de Stickler, entre las cuales se encuentran:

- ✓ Prolapso de la válvula mitral.
- ✓ Fatiga crónica, especialmente en niños.⁵⁵
- ✓ Aracnodactilia.⁵⁶

2.3.4.1 Prolapso de la válvula mitral

Es una de las enfermedades más comunes del corazón afectando aproximadamente al 2% de la población; se desconoce su causa. El PVM a menudo se produce en personas que no tienen ningún otro problema cardíaco y posiblemente sea hereditaria.⁵⁷

⁵³ www.sindromedestickler.com

⁵⁴ Ib.

⁵⁵ Hughes Wendy, Art.Cit. Pág.4

⁵⁶ www.sindromedestickler.com

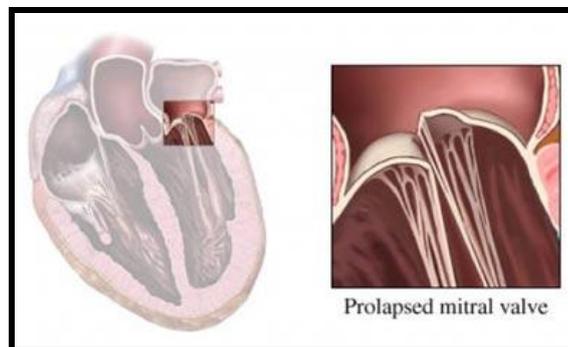
⁵⁷ www.texasheartinstitute.org

La válvula mitral se encuentra en el corazón, entre la aurícula izquierda y el ventrículo izquierdo. Consiste en dos membranas denominadas “valvas”. Normalmente, estas se abren y cierran en forma coordinada para que la sangre fluya en una dirección: de la aurícula al ventrículo.⁵⁸

En pacientes con PVM, una o ambas valvas se han agrandado y los músculos que las sostienen son demasiado largos. En lugar de cerrar correctamente, estas se abomban hacia la aurícula permitiendo a veces que pequeñas cantidades de sangre vuelvan a la aurícula.⁵⁹

Esta situación puede dar lugar a un fenómeno denominado “regurgitación mitral” o “insuficiencia mitral”. Una gran cantidad de sangre se filtra hacia atrás por la válvula defectuosa. Puede producirse un engrosamiento o agrandamiento de la pared del corazón, porque debe bombear más para compensar el retorno de sangre. Los pacientes experimentan una sensación de cansancio o falta de aliento.⁶⁰

Esta alteración, puede tratarse con medicamentos, pero en algunos casos es necesaria una operación para reparar o sustituir la válvula defectuosa.⁶¹



62

⁵⁸ www.texasheartinstitute.org

⁵⁹ Ib.

⁶⁰ Ib.

⁶¹ Ib.

⁶² [Nacional Herat Luna Blood Institute.](#)



2.3.4.2 Fatiga crónica

Es un desorden complejo caracterizado por fatiga severa e incapacitante, con numerosas manifestaciones físicas y desajustes neurológicos. Los síntomas son de naturaleza autolimitada, frecuentemente pueden acompañarse de agotamiento físico o estrés y puede persistir por meses o años.⁶³

Se han establecido, para determinar dicha alteración criterios mayores, los cuales son:

1. Fatiga debilitante con reducción de la actividad mayor del 50% con al menos 6 meses de evolución, inexplicable, persistente, no aliviada por el descanso, y que resulta en una disminución sustancial de la actividad ocupacional, educacional, social, o actividades personales.
2. Síntomas no explicados por otras enfermedades médicas o psiquiátricas.⁶⁴

Por otro lado los criterios menores se dividen en:

1. Sintomáticos
2. Físicos⁶⁵

✓ Criterios sintomáticos

Estos incluyen: dolor de garganta, linfadenopatía, molestia y debilidad muscular generalizada, cefalea, fatiga generalizada y prolongada después de la actividad, artralgias, desordenes neuropsicológicos, alteraciones

⁶³ Correa Bautista Yolanda, et. al. Síndrome de Fatiga Crónica en Niños y Adolescentes, Alergia, Asma e Inmunología Pediátrica: 9 (1) 2000. Pág.2

⁶⁴ Ib.

⁶⁵ Ib.

severas y persistentes en la memoria a corto plazo, fotofobia, escotoma, pérdida de memoria, irritabilidad, confusión, pérdida de la concentración o depresión, así como disturbios del sueño.⁶⁶

✓ Criterios físicos

Fiebre de 38.6°C, corroborada por el médico, faringitis, nódulos cervicales o axilares palpables.⁶⁷

2.3.4.3 Aracnodactilia

Proviene del griego *arachné* (araña) y *dáktilos* (dedos). Se trata de una situación caracterizada por una longitud exagerada de los dedos de manos y pies, con delgadez de los huesos, sin presentar trastornos nerviosos ni retracción tendinosa.⁶⁸ Llamada también acromacia, dolicoesternomelia o dedos de araña.⁶⁹



70

⁶⁶ Ib. Pág.2

⁶⁷ Ib. Pág.2

⁶⁸ Delamar Jean, et. al., Diccionario de los Términos Técnicos de Medicina, Mc Graw Hill Interamericana, México 1981, Pág.81

⁶⁹ Dorland, Diccionario enciclopédico ilustrado de Medicina, Vol. 1 27ª edición, Mc Graw Hill Interamericana, España 1992, Pág.142

⁷⁰ Ruiz de la Paz Mario, Reyes Millán Pedro, The Marfan's Síndrome. A case report



3. MANIFESTACIONES OROFACIALES

Los niños con el Síndrome de Stickler pueden tener características como: cara plana por subdesarrollo del tercio medio facial, con una nariz pequeña de botón y un puente nasal de menor tamaño o ausencia total de este

⁷¹, tríada Pierre Robin (fisura palatina en forma de “U”, micrognacia y glosoptosis), úvula bífida y paladar alto-arqueado. La fisura del labio superior no es un síntoma común, por lo tanto es extremadamente raro.⁷²

3.1 Fisura palatina

Embriológicamente, el crecimiento y desarrollo de los procesos palatinos, al inicio no es en forma horizontal, sino oblicua, ubicándose a cada lado de la lengua, que se encuentra en formación actuando como obstáculo.⁷³ La micrognacia es el principal problema, ya que impide el descenso correcto de la lengua evitando el cierre palatino.⁷⁴

La fisura puede presentarse sólo en el paladar blando o también en el paladar duro. Afecta de manera variable a la úvula, ocasionando que esta sea bífida, o bien una hendidura en forma de V, que recorre todo el paladar duro hasta el agujero incisivo. La característica principal de las fisuras es la deficiencia de mucosa y hueso.⁷⁵

⁷¹ www.sindromedestickler.com

⁷² Hughes Wendy, Art.Cit. Pág.3

⁷³ Gómez de Ferraris Ma. Elsa, Campos Muñoz Antonio, Histología y Embriología Bucodental, Médica Panamericana, Argentina 2001 Pág.39

⁷⁴ Lazarini Márquez Ilsa, Souza T.V. Carnerio A.T., Clinical experience with infants with Robin Sequence a Prospective Study, Cleft Palate Craniofacial Journal, Marzo 2001 Pág.523

⁷⁵ Angus Cameron, Manual de Odontología Pediátrica, Editorial Harcourt, 2000, Madrid, Pág.291

La fisura palatina puede mostrar dos formas anatómicas, en forma de “U” o de “V”. También se propone la siguiente clasificación:

- ✓ Hendimiento completo: cuando el defecto afecta los paladares duro y blando.
- ✓ Hendimiento incompleto: sólo involucra el paladar blando.⁷⁶

Las hendiduras del paladar y del labio, dan origen a un grupo de alteraciones relacionadas con estructuras faciales. Las de labio, crean problemas estéticos, del alveolo, dentarios y las palatinas de dicción.⁷⁷



78

- ✓ Etiología

La mayoría de los casos de labio y paladar hendidos, presentan etiología multifactorial que implica la interacción de varios agentes o factores del medio ambiente y herencia. Estos son:⁷⁹

- a) Hereditarios: están presentes en un 20 a 25% de los pacientes, como factor dominante.

⁷⁶ Angus Cameron, Op. Cit., Pág. 518

⁷⁷ Weyman Joan, Odontología para niños impedidos. Editorial Mundi, 1976, Argentina, Pág.114

⁷⁸ Angus Cameron, Op. Cit., Pág. 292

⁷⁹ Universidad Central de Venezuela, Acta Odontológica Venezolana.



- b) Genéticos: describe el HLP como característica de numerosos síndromes. La mayoría de estos se presentan con paladar hendido aislado que no involucre el labio, y se ha calculado que es menos del 3%.
- c) Ambientales: enfermedades infecciosas sufridas durante el primer trimestre de embarazo, tales como la rubéola; por otro lado, los agentes físicos entre los cuales se encuentran las radiaciones. Estas pudieran producir o no la malformación de acuerdo a la intensidad, duración y frecuencia de las exposiciones de la mujer embarazada.
- d) Nutricionales: regímenes dietéticos inadecuados han producido fisuras de desarrollo en animales. La administración de dietas bajas en riboflavina y ácido fólico, produjo también una elevada frecuencia de hendiduras palatinas. La ingesta deficiente de estas sustancias produce alteraciones de la organogénesis, desarrollando este tipo de malformaciones.⁸⁰
- e) Otros: aporte vascular deficiente en la zona afectada, alguna perturbación mecánica en la cual el tamaño de la lengua impida la unión de las partes, sustancias que circulan en el organismo como alcohol, drogas o toxinas, falta de fuerza intrínseca de desarrollo.⁸¹

3.1.1 Anatomía del paladar

Los músculos del paladar blando y de la faringe, comparten ciertos límites con el extremo superior de los sistemas digestivo y respiratorio, teniendo una gran importancia tanto en la producción de sonido, como en la deglución o la masticación.⁸²

⁸⁰ Universidad Central de Venezuela, Acta Odontológica Venezolana.

⁸¹ Ib.

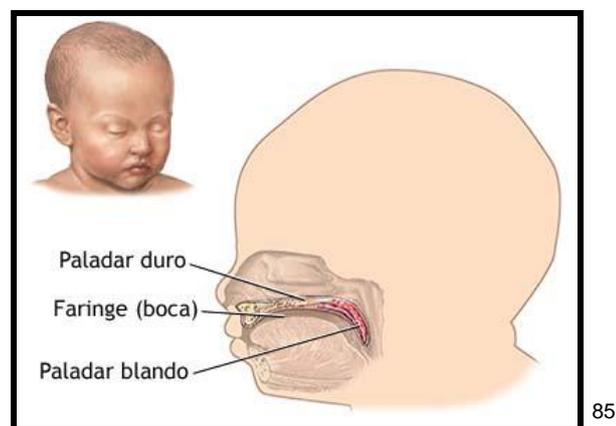
⁸² Brand Richard W., Anatomía de las estructuras orofaciales, 6ª edición, Harcourt Braca, 1999, Madrid, Pág. 188.

3.1.1.1 Paladar duro

En su porción anterior, existen unas crestas transversales de tejido epitelial y conjuntivo conocidas como rugosidades. Existe un relieve único de tejido en la línea media por detrás de los incisivos centrales conocida como papila incisiva, debajo de esta se encuentra el agujero incisivo. Tanto el tamaño como la forma del paladar duro varían de un individuo a otro; pueden ser estrecho, ancho, tener una bóveda elevada, arqueada, o ser plana en sus contornos.⁸³

3.1.1.2 Paladar blando

Es una estructura musculomembranosa móvil, adherida anteriormente al paladar duro, mezclándose lateralmente con la faringe; separa la cavidad nasal de la cavidad oral. Sus músculos son inervados por el nervio vago, excepto el tensor del velo del paladar que es inervado por una rama del nervio mandibular.⁸⁴



⁸³ Ib. Pág. 9

⁸⁴ Bradach Janusz, Atlas de cirugía Craneofacial y de hendiduras Vol. II: cirugía de hendidura labial y palatina, Editorial. Amolda, 2004, Colombia, Pág.681

⁸⁵ www.medlineplus.gov



✓ Músculo palatogloso

Se origina en el extremo posterior del paladar duro y la parte anterior del paladar blando, sus fibras se dirigen hacia abajo, lateralmente hacia adelante para insertarse en las porciones posterior y lateral de la lengua. Cuando se contrae, tira de los lados de la lengua hacia arriba y atrás, tracciona el paladar blando hacia abajo desde los bordes laterales, reduce los espacios entre los pilares de las fauces izquierdo y derecho.⁸⁶

En la fisura palatina, las fibras de este músculo, están sobre desarrolladas, orientadas oblicuamente a lo largo del margen hendido e insertadas en el borde posterior del paladar duro.⁸⁷

✓ Músculo palatofaríngeo

Forma el pilar posterior de las fauces, se origina en la porción posterolateral del paladar blando, se dirige hacia abajo y lateralmente, para insertarse en el músculo constrictor de la faringe, así como en el cartílago tiroides de la laringe. Cuando se contrae, eleva la faringe.⁸⁸

✓ Músculos de la úvula

La úvula es el pequeño pliegue de tejido que cuelga en la faringe desde la porción posterior del paladar blando. Está formada por dos pequeñas bandas musculares que se originan en el extremo posterior del paladar duro, se dirigen hacia atrás y hacia abajo en el paladar blando. Cuando el músculo de la úvula se contrae, esta se acorta y se ensancha, modifica el contorno del extremo posterior del paladar blando, adaptándolo a la pared posterior de la faringe.⁸⁹

⁸⁶ Brand Richard W. Op. Cit. Pág. 198

⁸⁷ Bradach Janusz, Op. Cit, Pág. 683

⁸⁸ Brand Richard W. Op. Cit. Pág. 198

⁸⁹ Brand Richard W. Op. Cit. Pág. 198



✓ Músculo elevador del velo del paladar

Su función es elevar el extremo posterior del paladar blando. Se origina en la porción petrosa del hueso temporal, delante del conducto carotídeo y en la pared media de la porción cartilaginosa del conducto auditivo, que se encuentra en la pared lateral de la nasofaringe. Sus fibras tienen una dirección descendente en la porción posterior del paladar blando. Cuando se contrae, tracciona el extremo posterior del velo del paladar blando hacia arriba y atrás para tocar la pared posterior de la faringe.⁹⁰

✓ Músculo tensor del velo del paladar

Se origina en el hueso esfenoides y en la pared lateral del cartílago de la trompa auditiva, sus fibras se dirigen hacia abajo y adelante para pasar alrededor de la cara lateral de la apófisis unciforme de la lámina pterigoidea medial; se inserta en el borde posterior del paladar duro, así como en la porción anterior del paladar blando. La contracción del músculo, tensa ligeramente la porción anterior del paladar blando.⁹¹

✓ Velofaringe

Representa la continuidad anatómica palatofaríngea. Incluye estructuras asociadas con los pilares tonsilares anterior/posterior, así como el paladar blando, las paredes anteriores y posteriores de la orofaringe. La acción de la velofaringe en la deglución, respiración o fonación se caracteriza por dos movimientos: elevación/depresión del paladar blando, pero también movimientos de las paredes faríngeas lateral y posterior.⁹²

⁹⁰ Ib. Pág. 179-180

⁹¹ Ib. Pág. 190

⁹² Bradach Janusz, Op. Cit, Pág. 681.



3.1.2 Tratamiento de la fisura palatina

La reparación del paladar hendido involucra el interés del cirujano plástico, otorrinolaringólogo y ortodoncista, con respecto al momento en que se debe realizar la corrección del defecto, el tipo de palatoplastia que se realizara y efectos que ocasionara en lo que respecta al crecimiento facial y el funcionamiento de la trompa de Eustaquio.⁹³

Más del 90% de los niños desarrollaran una dicción normal después de haber sido sometidos a una reparación de paladar, y esto será el principal criterio para determinar el éxito de la cirugía.⁹⁴ Por otro lado, se debe evaluar el crecimiento facial y el desarrollo de la cara.⁹⁵

Los criterios establecidos para determinar el momento apropiado para la palatoplastia, se basa en exámenes de rutina y observaciones del crecimiento facial. Estos consideran lo siguiente:

- ✓ Tamaño de la hendidura.
- ✓ Extensión parcial en el paladar duro.
- ✓ Hendidura completa del paladar duro y blando.
- ✓ Ancho de la hendidura.
- ✓ Longitud, simetría y movilidad del paladar blando.⁹⁶

⁹³ Bradach Janusz, Salyer E. Kenneth, Técnicas quirúrgicas en labio y paladar hendido, Editorial Medlibros, 1989, Madrid, Pág.180.

⁹⁴ Weyman Joan, Odontología para niños impedidos, Editorial Mundi, Argentina 1976, Pág.114.

⁹⁵ Bradach Janusz, Salyer E. Kenneth, Op. Cit., Pág.180.

⁹⁶ Bradach Janusz, Salyer E. Kenneth, Op. Cit., Pág.188.



Los objetivos específicos del cierre del paladar son:

1. Conseguir un paladar alargado y móvil que pueda separar completamente la orofaringe de la nasofaringe.
2. Lograr una arcada dentaria correctamente alineada, así como una estabilidad oclusal.
3. Disminuir los problemas alimenticios y problemas graves del habla a causa del cierre laríngeo defectuoso con la comunicación oronasal.
4. Evitar problemas crónicos del oído medio a causa de la función alterada de la trompa de Eustaquio.⁹⁷

El objetivo fundamental del tratamiento de las hendiduras, debe ir encaminado a conseguir un paladar normal, tanto desde el punto de vista anatómico como funcional.⁹⁸

La reparación del defecto suele realizarse generalmente entre los 10 y los 14 meses de edad cuando afecta únicamente al paladar blando; seguido por el cierre del paladar duro aproximadamente a los 5 años de edad para fisuras grandes.⁹⁹

⁹⁷ Angus Cameron, Op. Cit., Pág.294-295

⁹⁸ Ib.

⁹⁹ Loré M. John, Cirugía de Cabeza y Cuello, Atlas, Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, Argentina, 1990, Pág. 434



100

3.1.3 Úvula bífida

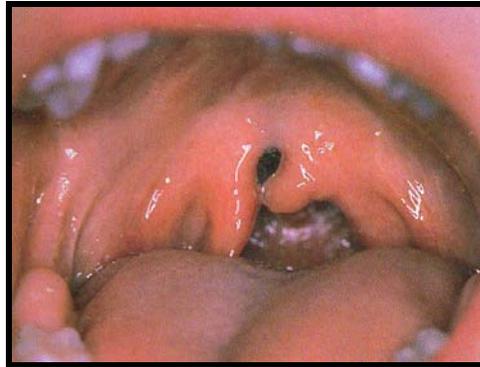
Es una pequeña extensión del paladar blando que cuelga de la pared superior de la boca sobre la raíz de la lengua. Se compone de músculo, tejido conectivo y membrana mucosa.¹⁰¹ Cuando existe fisura palatina, puede que ésta afecte de manera importante a la úvula, provocando una bifurcación. En estos casos, las fibras del tensor del paladar no se unen, aunque el epitelio está intacto.¹⁰²

¹⁰⁰ Montserrat Soto Enrique Rafael, et.al. Paladar hendido tratamiento quirúrgico: reporte de un caso 40 (3) 2002

¹⁰¹ Pérez Banner Francisco, Fisura Palatina y sus dificultades, Terapias Alternativas, Marzo 2007.

¹⁰² Angus Cameron, Op. Cit., Pág. 293.

A menudo, los niños con esta anomalía, presentan una fuga nasal de aire debido al acortamiento del paladar y a la incompetencia velofaríngea.¹⁰³



104

3.1.4 Paladar alto-arqueado

Ocurre cuando los compartimientos altos del paladar, que comienzan a cada lado de este, no descienden tanto como deberían, creando una forma irregular.¹⁰⁵

No existe un paladar hendido con un paladar arqueado. Sin embargo, esta forma anormal puede cambiar la posición de la lengua y causar problemas al hablar.¹⁰⁶

3.1.5 Anomalías dentarias

Estas son muy frecuentes en los pacientes con hendiduras orofaciales. El diente más afectado es el incisivo lateral superior del lado de la hendidura. Esto se debe en parte a una alteración en la lámina dental. Las anomalías pueden ser:

¹⁰³ Ib.

¹⁰⁴ Angus Cameron, Op. Cit Pág. 293.

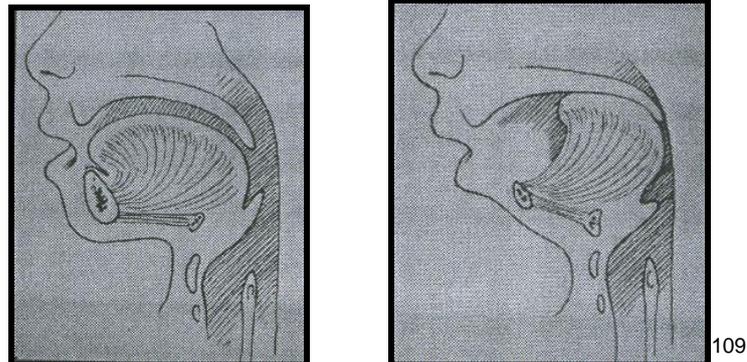
¹⁰⁵ Pérez Banner Francisco, Art.Cit. Pág 2

¹⁰⁶ Ib.

- ✓ Agenesia
- ✓ Supernumerarios (también llamados dientes fisurales)
- ✓ Defectos concomitantes en la hendidura o junto a la misma.
- ✓ Alteraciones morfogénicas¹⁰⁷

3.2 Glosoptosis

Es la tendencia de la lengua a caer en la hipofaringe, causando la obstrucción de las vías aéreas. Esta situación se debe a la fijación del músculo geniogloso en una posición posterior a la normal, a causa de la mandíbula retrognática.¹⁰⁸



¹⁰⁷ Angus Cameron, Op. Cit Pág. 294

¹⁰⁸ Reguezi A. Joseph, Patología Bucal, Mc Graw Hill Interamericana, 3ª edición, México 2000, Pág.441

¹⁰⁹ Rivera Nelson G., Núñez C. Alejandra, "Síndrome de Pierre Robin. Nueva modalidad de tratamiento", Rev. Chil. Pediatric, 56(5);349, 1985



3.2.1 Anatomía de la lengua

La lengua es un saco epitelial relleno de tejido conjuntivo y músculos. Estos últimos se dividen en: músculos intrínsecos, los cuales comienzan y finalizan en el interior de la lengua; estos incluyen los siguientes grupos:

- ✓ Longitudinal superior: se extiende desde adelante hacia atrás y se ubica cerca del dorso de la lengua.
- ✓ Longitudinal inferior: también con una dirección antero-posterior, pero se encuentra cerca de la porción ventral de la lengua.
- ✓ Transversal: se extiende de lado a lado.
- ✓ Vertical: va desde la parte superior a la inferior.¹¹⁰

A lado de los músculos intrínsecos de la lengua, existen grupos que se originan fuera de la misma y se extienden hasta ella, estos se denominan músculos extrínsecos.¹¹¹

- ✓ Músculo palatogloso

Se ubica desde la zona anterior del paladar blando hacia abajo y ligeramente hacia delante en los bordes laterales de la lengua. Eleva la parte posterior, además de tirar de ella ligeramente hacia atrás.¹¹²

- ✓ Músculo geniogloso

Su origen es la apófisis geni de la línea media mandibular, se inserta en la línea media de la lengua, desde la punta hasta la base. Colabora en la protrusión o depresión de la lengua.¹¹³

¹¹⁰ Brand Richard Op. Cit., Pág.113

¹¹¹ Ib. Pág.114

¹¹² Ib.

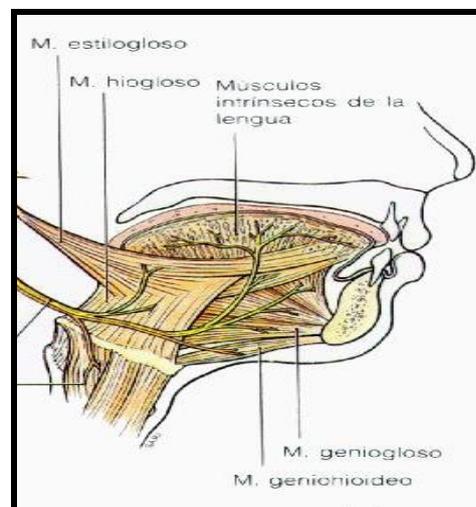
¹¹³ Ib.

✓ Músculo hiogloso

Se extiende desde las caras laterales del hueso hioides hasta los bordes laterales de la lengua, los dirige hacia abajo en dirección al piso de la boca.¹¹⁴

✓ Músculo estilogloso

Se dirige desde la apófisis estiloides hacia abajo y adelante en los bordes laterales de la lengua y se confunde con el hiogloso. Tira de la lengua hacia atrás y ligeramente hacia arriba.¹¹⁵



3. 2.2 Tratamiento de glosoptosis

Los pacientes con anomalías craneofaciales, presentan algunas de las condiciones que causan compromiso de las vías aéreas.¹¹⁶

¹¹⁴ Ib

¹¹⁵ Ib.

¹¹⁶ Tuvery A. Timothy, Vig W.L. Catherine, Facial Clefts and Craniosynostosis Principles and Management, W.B. Saunders Company, USA 1996 Pág.174.



La clasificación anatómica del lugar y las causas de la obstrucción de las vías aéreas superiores son:

- a) Obstrucción nasal; se presenta en los pacientes con hundimientos faciales o bien con rinitis alérgica; así mismo en los niños con reparación de fisura palatina.
- b) Obstrucción en orofaringe e hipofaringe; esta puede impedir la respiración normal; puede ser causada por glosoptosis o colapso de la lengua al interior de la vía aérea faríngea posterior.¹¹⁷

La obstrucción de las vías aéreas superiores en los niños con micrognacia, es causada por la disminución del volumen faríngeo. Esto produce un aumento en la resistencia de las vías aéreas; así la presión negativa, es inducida en la faringe durante la fase inspiratoria, causando que la lengua sea empujada hacia atrás. Los síntomas de esta obstrucción incluyen: estridor inspiratorio y pobre alimentación, al estar comprometido el paso del aire.¹¹⁸

La determinación del lugar de la obstrucción y la severidad, se realiza mediante el examen físico. Durante este se puede identificar: 1) el estridor, que ayuda a la localización del sitio donde se esta obstruyendo la vía, ya sea por encima de la laringe y la nariz; 2) el estertor, el cual es un ronquido que resulta de la obstrucción nasal o nasofaríngea. Cuando esta es completa, no permite el paso del aire, por lo tanto no se produce sonido, considerándose la más severa.¹¹⁹ En ocasiones, esta afección es de por vida, relacionándose con anomalías faciales o hipoplasia mandibular.¹²⁰

¹¹⁷ Ib. Pág 176.

¹¹⁸ Ib. Pág.178.

¹¹⁹ Ib. Pág. 179.

¹²⁰ Ib. Pág. 179 -180.

Los métodos para el manejo de las vías aéreas incluyen: posiciones (prona), aplicación de dispositivos intraorales, intubación, adhesión lengua-labio, distracción ósea mandibular o traqueotomía.¹²¹

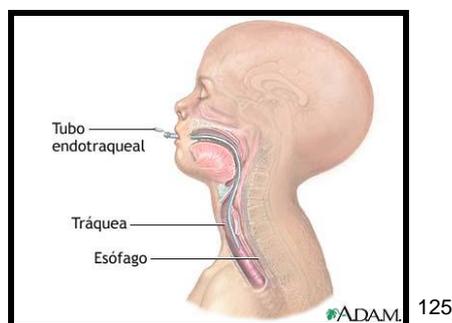
3.2.2.1 Posición prona

En una posición supina (recostado sobre la espalda) la obstrucción de aire es exacerbada, y es disipada en una posición prona (recostado sobre el abdomen), esto ayuda a disminuir el grado de limitación de entrada de aire debido a que el peso de la lengua es anterior, más que posterior al flujo el aire.¹²²

3.2.2.2 Intubación endotraqueal

En caso de una obstrucción inmediata o repentina de las vías aéreas, puede ser necesaria la intubación endotraqueal después del nacimiento si el niño fuese incapaz de respirar por si mismo.¹²³

En niños con síndrome de Pierre Robin/Stickler, puede ser complicado intubar, ya que es necesaria una intubación flexible con más aceptación en tiempo de soporte.¹²⁴



¹²¹ Froberg UWE, Lange Ralf-Thomas, Surigical Treatment of Robin Sequence and Sleep Apnea Syndrome: Case Report and Review of the Literature, Journal Oral Maxillofacial Surgery, 1993 Nov, 51 (11) Pág. 1247.

¹²² Tuvery A. Timothy, Vig W.L. Catherine, Op. Cit. Pág.177

¹²³ Ib. Pág. 180

¹²⁴ Ib.

¹²⁵ www.medlineplus.gov



3.2.2.3 Traqueotomía

Es un procedimiento quirúrgico, el cual establece una vía aérea permeable a través del cuello. La técnica se desarrolla usualmente con la utilización de un tubo rígido. Durante su aplicación, los mayores riesgos son la hemorragia y la infección. La traqueotomía de emergencia puede salvar la vida del paciente. En caso de existir obstrucción por moco en el tubo puede llevar al niño a la muerte.¹²⁶

Una vez realizada la traqueotomía, esta se retira hasta que la fisura palatina haya sido reparada, es decir, aproximadamente hasta que el niño tiene entre 2 y 3 años de edad. La decanulación se realiza con el paciente sedado y se hospitaliza por 48 horas para su observación.¹²⁷

3.2.2.4 Adhesión lengua- labio

Consiste en empujar la lengua hacia delante, asegurándola con un broche a través de la base y anclándola en el cuerpo mandibular; esta técnica está basada en el principio de que la lengua en una posición anterior abre el sitio de la obstrucción. Este mecanismo debe ser retirado antes de que comience la erupción de los dientes temporales, aproximadamente de los 6 a los 9 meses de edad.¹²⁸

¹²⁶ Tuvery A. Timothy, Vig W.L. Catherine, Op. Cit. Pág. 177

¹²⁷ Ib. Pág. 180-181

¹²⁸ Arancibia Carlos, Secuencia de Pierre Robin, Neumol Pediatr. 2006, 1(1), Pág. 35



3.3 Micrognacia

Significa maxilar pequeño. Esta alteración puede afectar ambos maxilares.¹²⁹ Se clasifica en:

- ✓ micrognacia aparente: se debe a que un maxilar es anormalmente pequeño, pero es consecuencia de la relación anormal que existe entre los maxilares o el cráneo.

- ✓ micrognacia verdadera: se divide en congénita y adquirida.¹³⁰

La etiología de tipo congénita se desconoce, aunque esta asociada a la posición mecánica del tórax sobre la mandíbula por la posición fetal. Por otro lado, se puede relacionar con otras anomalías congénitas o agenesia de los cóndilos; la mayoría de los pacientes parecen tener retrusión profunda del mentón.¹³¹

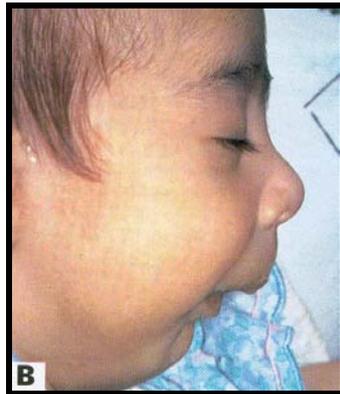
La micrognacia de tipo adquirido tiene origen postnatal. Esta suele ser el resultado de una alteración en la articulación temporomandibular, como anquilosis, que puede ser causada por traumatismo, infección del oído medio o de la articulación. El crecimiento normal de la mandíbula depende en gran parte del desarrollo de los cóndilos, en conjunto con la función muscular. La apariencia clínica se caracteriza por retrusión profunda del mentón y botón mentoniano deficiente.¹³²

¹²⁹ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 441

¹³⁰ Shafer G. William, Hine K. Maynard, Tratado de Patología Bucal, 4ta edición, Nueva Editorial Interamericana, México 1986, Pág.6-7.

¹³¹ Tietze Richard, Oral Pathology, Mac Graw Hill Interamericana, USA 1965, Pág.649.

¹³² Shafer G. William, Hine K. Maynard, Op. Cit. Pág.7



133

En los casos del síndrome de Stickler que presentan la secuencia de Pierre Robin, el defecto primario es una micrognacia verdadera de tipo congénita, lo que impedirá el descenso normal de la lengua y el cierre correcto de los procesos palatinos.¹³⁴

3.3.1 Tratamiento de micrognacia

La micrognacia, es la causa fundamental de la glosoptosis, paladar hendido y obstrucción de las vías aéreas, por lo tanto, es de suma importancia conocer el tratamiento, el cual consiste en una distracción ósea, que facilita la alimentación y puede evitar la realización de procedimientos agresivos como la traqueotomía.¹³⁵

3.3.1.1 Distracción ósea

El alargamiento gradual de la mandíbula, es la técnica que permite el aumento de la longitud mandibular a expensas del hueso local, sin necesidad de injertos, permitiendo al mismo tiempo, la elongación paulatina de los tejidos blandos, músculos, vasos, nervios y piel, dejando

¹³³ ¹³³ Angus Cameron, Op. Cit Pág. 294.

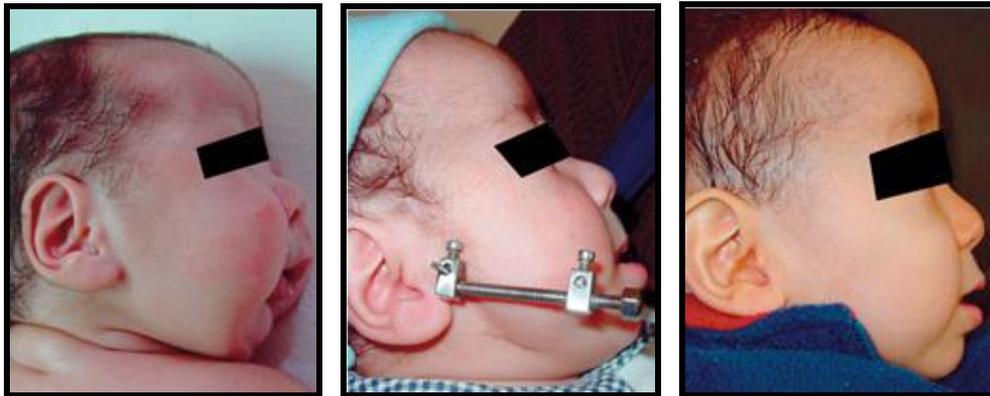
¹³⁴ Berkovite B.k: b: holland G.R., Atlas en color y texto de anatomía oral. Histología y Embriología, Mosby, 2ª edición España, Pág.235.

¹³⁵ Morovic Carmen Gloria, Manejo actual en el Síndrome de Pierre Robin, ,2004, Rev. Chil. Pediatr: 75(1) Pág. 36.

la lengua en una posición más anterior, aumentando así las dimensiones de las vías aéreas retrofaríngeas.¹³⁶

Las indicaciones de este procedimiento quirúrgico son las siguientes:

- a. Recién nacidos con padecimiento de micrognacia, que presentan cuadros de dificultad respiratoria severa. Monitorización de O₂ con saturaciones frecuentes por debajo de 80, que no se corrigen con posición decúbito prona; entubación endotraqueal.
- b. Pacientes con micrognacia, al que le ha sido realizada traqueotomía en periodo de recién nacido, debido a obstrucción de vía respiratoria alta.
- c. Pacientes con obstrucción respiratoria, manifestada por curva de crecimiento insuficiente y/o desnutrición.
- d. Pacientes con micrognacia que presentan dificultad respiratoria severa aguda secundaria a palatoplastía.¹³⁷



138

El procedimiento debe realizarse bajo anestesia general. El vector de distracción ósea debe ser horizontal y paralelo al borde inferior del cuerpo

¹³⁶ Arancibia Carlos, Op. Cit. Pág.36.

¹³⁷ Morovic Carmen Gloria, Op. Cit. Pág. 38.

¹³⁸ Ib.



mandibular. En pacientes muy pequeños, sólo es posible la utilización de distractores externos por la escasa disponibilidad ósea.¹³⁹

El distractor es activado cada tercer día después de haber sido colocado, un milímetro diario, durante tres semanas; lo usual es que durante el periodo entre el quinto y el séptimo día de distracción activa, se observe un alivio significativo de la obstrucción, facilitando de esta manera, la alimentación y el manejo general del paciente.¹⁴⁰

La elongación mandibular comprende un rango de 18 a 25 mm, suficientes para lograr el alivio completo de las complicaciones respiratorias. La alimentación post distracción se ve facilitada, así como la deglución, teniendo como consecuencia la normalización la curva ponderal de crecimiento.¹⁴¹

El periodo de consolidación ósea generalmente es de 4 semanas en niños menores de 6 años y de 6 semanas para niños mayores, controlándose con una cefalometría lateral, para constatar la formación de un callo óseo antes de retirar los distractores. El tratamiento puede repetirse si fuera necesaria mayor elongación mandibular. Este procedimiento no interfiere con el desarrollo de las piezas dentarias o con el crecimiento mandibular.¹⁴²

3.4 Fisura labial

En las primeras semanas de desarrollo embrionario, los lados derecho e izquierdo del labio así como el piso de boca, crecen y llegan a juntarse. Sin embargo, en uno de cada 800 niños, este proceso no se lleva a cabo de manera correcta. Un niño que nace con esta malformación, se dice

¹³⁹ Ib. Pág 39

¹⁴⁰ Ib. Pág 40

¹⁴¹ Ib. Pág. 42

¹⁴² Ib. Pág 39

que tiene un labio hendido.¹⁴³ La herencia es multifactorial y tanto la predisposición genética como los elementos ambientales desempeñan un papel importante.¹⁴⁴

Puede variar en severidad desde una ligera hendidura en el bermellón del labio superior hasta la separación completa abarcando la nariz. Pueden presentarse en uno o en los dos lados del labio superior (unilateral y bilateral o media)¹⁴⁵



146

3.4.1 Tratamiento de la fisura labial

Los niños nacidos con esta alteración pueden necesitar de la intervención de varios profesionales médicos para corregir los problemas asociados a ella. Además de un cirujano plástico para repararla, pueden tener problemas con la alimentación, la audición, el habla, dentales y de desarrollo psicológico conforme van creciendo.¹⁴⁷

Por esa razón, es necesario comenzar el tratamiento integral cuanto antes. Habitualmente el equipo médico que trate el problema incluirá los

¹⁴³ www.drlalinde.com

¹⁴⁴ Kaban Leonardo B., *Cirugía Bucal y maxilofacial en niños*, 1ª edición, Editorial Mc Graw Hill Interamericana, México 1992 Pág.488.

¹⁴⁵ www.drlalinde.com

¹⁴⁶ www.drlalinde.com

¹⁴⁷ Ib.



siguientes especialistas: un cirujano plástico, un odontólogo, un terapeuta de lenguaje, un otorrinolaringólogo, y un psicólogo.¹⁴⁸

El objetivo de la reparación, es cerrar la separación en una sola operación, de forma que el niño pueda comer y al mismo tiempo aprender a hablar correctamente. No obstante, en algunas ocasiones es precisa una segunda intervención, debido a la cicatrización alterada del paladar y al habla incorrecta. El tratamiento se realiza generalmente alrededor de los tres meses de edad.¹⁴⁹

El procedimiento consiste en realizar una incisión en cada lado de la fisura desde la boca a la nariz. El diseño permite unir el bermellón, la musculatura de la boca así como la piel en su posición correcta. Ambos lados del labio se suturan, de este modo se reconstruyen, devolviendo la función muscular normal y la forma del "arco de cupido". La deformidad de los agujeros nasales asociada con el labio hendido puede ser mejorada al mismo tiempo que el labio, o precisar una intervención posterior. La cicatriz dejada por la cirugía se atenuara gradualmente con el tiempo.¹⁵⁰

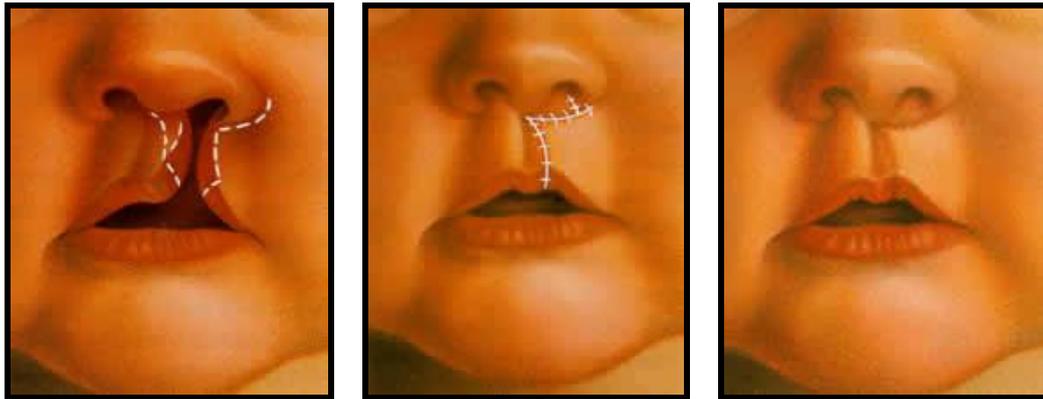
El problema mas común presentado en la cirugía es la asimetría, cuando uno de los lados de la boca y la nariz no es compatible con el otro.¹⁵¹

¹⁴⁸ lb.

¹⁴⁹ www.drlalinde.com

¹⁵⁰ lb.

¹⁵¹ lb.



152

✓ Consideraciones odontológicas

Es importante dar instrucciones sobre higiene bucal y alimentación, así como profilaxis individual. Los niños con fisura no son, por el hecho de presentar esta alteración, propensos a caries. Sin embargo, la condescendencia y el exceso de cuidado y sobreprotección, conducen a la presencia de esta afección.¹⁵³

Las tracciones cicatrízales vestibulares, así como las irregularidades, tanto en la disposición, posición y configuración de los órganos dentarios, puede impedir la higiene en la zona de la fisura. Es frecuente que la erupción molar sea lenta y complicada, lo cual implica un alto riesgo de caries, que puede disminuir teniendo un tratamiento adecuado.¹⁵⁴

No deben extraerse tempranamente los dientes supernumerarios de la zona de la hendidura. Por un lado, sirven para mantener el volumen óseo alveolar y por otro lado, la anestesia local en esta zona resulta complicada, debido a que las cicatrices implican un dolor más intenso a la punción e impiden la difusión del anestésico.¹⁵⁵

¹⁵² Ib.

¹⁵³ Klaus H. Rateitschak, Atlas de Odontología Pediátrica, editorial. Masson, España 2002, Pág. 58

¹⁵⁴ Ib.

¹⁵⁵ Ib.



4. DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

El Síndrome de Stickler incluye signos y síntomas que están asociados a otros, tales como:

- ✓ Síndrome de Pierre Robin
- ✓ Síndrome de Marfan
- ✓ Síndrome de Treacher Collins
- ✓ Síndrome Velocardiofacial
- ✓ Síndrome Del Feto Alcoholizado
- ✓ Síndrome de Marshall
- ✓ Síndrome de Wagner

4.1 Síndrome de Pierre Robin

Descrito por el estomatólogo francés Pierre Robin en 1923, es una alteración en el desarrollo embrionario del primer arco branquial, ocurrido en las primeras nueve semanas de vida, originando hipoplasia mandibular, con inserción posterior de la lengua (la cual es de tamaño normal), impidiendo el cierre del paladar, así como el correcto desarrollo cráneo-facial.

156

El síndrome presenta una triada clásica que consta de: micrognacia, fisura palatina en forma de “U” y glosoptosis.¹⁵⁷

Son frecuentes los problemas respiratorios y de alimentación de los periodos posnatales y neonatales. Es necesaria la supervisión médica

¹⁵⁶ Arancibia Carlos, Op. Cit. Pág.34

¹⁵⁷ Ib. Pág. 34



constante, para evitar una obstrucción de vías respiratorias e hipoxia, cor pulmonar, reflujo gastroesofágico bronconeumonía y agotamiento.¹⁵⁸

En la mayoría de los casos, un reposicionamiento conservador del lactante y una posición prona para evitar la obstrucción de las vías aéreas superiores, es suficiente como tratamiento. En los casos graves de obstrucción y falta de crecimiento, la colocación de vías respiratorias por intubación, alguna forma quirúrgica de adhesión de la lengua y labio, distracción ósea mandibular e incluso traqueotomía serán consideradas.¹⁵⁹

Se estima una prevalencia de 1:8,500 recién nacidos vivos. La distribución por sexo es 1:1, sin embargo, se cree que hay una mayor prevalencia en el sexo femenino.¹⁶⁰

4.2 Síndrome de Marfan

Es una enfermedad hereditaria que se transmite como una característica autosómica dominante. Más de 500 casos de esta enfermedad han sido informados en la literatura; uno de los más famosos ejemplos es el del presidente Abraham Lincoln.¹⁶¹

Se trata de un trastorno de los tejidos conectivos del organismo¹⁶², relacionada con una organización defectuosa del colágeno¹⁶³.

¹⁵⁸ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 497.

¹⁵⁹ Ib.

¹⁶⁰ Lazarini Márquez Ilsa, Barbiera Marco Antonio, Etiopathogenesis of Isolated Robin Sequence, Cleft Palate Craionafacial Journal, No. 1998: 35(6). Pág.522.

¹⁶¹ Shafer G. William, Hine K. Maynard, Op. Cit Pág. 712.

¹⁶² Robins y Cotran, Patología estructural y funcional, 7ª edición, Editorial Elsevier, España 2005, Pág.156.

¹⁶³ Shafer G. William, Hine K. Maynard, Op. Cit Pág.712.



Las características sobresalientes de este síndrome son la excesiva longitud de los huesos tubulares, que dan como resultado una dolicoesternomelia o extremidades delgadas, muy largas y aracnodactilia o dedos en forma de araña.¹⁶⁴ La cabeza suele ser dolicocefálica (alargada de adelante hacia atrás) con abombamiento de las eminencias frontales y arcos supraorbitarios prominentes. Puede haber una serie de deformidades espinales, incluyendo xifosis, escoliosis o rotación y/o deslizamiento de las vértebras dorsales y lumbares. El tórax está deformado, con presencia de *pectum excavatum* (esternón profundamente deprimido). Los ligamentos articulares de las manos y los pies son laxos, lo que sugiere que se tiene una doble articulación; típicamente, el pulgar de la mano puede hiperextenderse hacia atrás hasta la muñeca.¹⁶⁵ En boca se incluye: paladar alto, estrecho y apiñamiento dental.¹⁶⁶ También se ha informado de la presencia de úvula bífida y maloclusiones, así como presencia de múltiples quistes odontógenos del maxilar superior y de la mandíbula.¹⁶⁷

Casi todos los pacientes presentan alteraciones cardiovasculares; entre el 75 y 85% padecen prolapso de la válvula mitral y un pequeño porcentaje desarrolla insuficiencia mitral; la dilatación de la aorta ascendente que produce insuficiencia cardíaca. Puede presentarse aneurismas, teniendo como consecuencia un alto riesgo de muerte.¹⁶⁸

Los cambios oculares son muy diversos.¹⁶⁹ Entre los más comunes se incluyen la subluxación o luxación del cristalino (*ectopia lentis*), miopía y en ocasiones desprendimiento de retina.¹⁷⁰

¹⁶⁴ Ib.

¹⁶⁵ Robins y Cotran, Op. Cit. Pág. 157.

¹⁶⁶ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 498.

¹⁶⁷ Shafer G. William, Hine K. Maynard, Op. Cit Pág.712.

¹⁶⁸ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 498.

¹⁶⁹ Robins y Cotran, Op. Cit. Pág. 157.

¹⁷⁰ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 498



Tiene una prevalencia de 1:10,000 individuos; no presenta predilección étnica, racial o por algún sexo. Entre 15 y 35% de los casos ocurre de forma espontánea debido a una mutación genética en el gameto, ya sea óvulo o espermatozoide; un gran número se produce por edad paterna avanzada. La morbilidad y mortalidad se relaciona, de modo directo, con el grado de anomalías del tejido conectivo en los órganos que afectan.¹⁷¹

El tratamiento consiste en un examen médico anual con énfasis en el sistema cardiovascular, exámenes oftálmicos frecuentes, control de la escoliosis y ecocardiografía. Cuando hay evidencia clínica de enfermedad valvular, se recomienda profilaxis antibiótica para endocarditis infecciosa. A menudo se dirige y controla la actividad física para proteger la aorta; los aneurismas de la aorta ascendente sin tratamiento tienen un mal pronóstico.¹⁷²

4.3 Síndrome de Treacher Collins

Afecta de manera básica estructuras en desarrollo del primer arco branquial, y en menor grado al segundo. Los individuos tienen un perfil facial convexo con nariz prominente y mentón retrusivo.¹⁷³

Las manifestaciones clínicas importantes de la enfermedad son: fisuras palpebrales antimongoloides con un coloboma de la porción exterior de los párpados inferiores, deficiencia de las pestañas, hipoplasia de los huesos faciales, en especial del malar y la mandíbula, malformación del oído externo; en ocasiones del oído medio e interno, macrostomía, paladar alto (algunas veces hendido), posición anormal y maloclusión de los dientes; la facies de los pacientes se ha descrito como

¹⁷¹ Ib.

¹⁷² Ib.

¹⁷³ Ib. Pág. 495



parecida a un pájaro o pez.¹⁷⁴ También se observa crecimiento atípico del pelo en forma similar a una lengüeta, que se extiende desde la línea de inserción hacia la mejilla.¹⁷⁵

Se hereda como carácter autosómico dominante, aunque cerca del 50% de los casos se debe a mutaciones espontáneas. Es un trastorno poco frecuente, cuya incidencia es de 0.5 a 10.6 casos por cada 10,000 nacimientos.¹⁷⁶

El tratamiento consiste en corregir las deformidades, además de la sordera mediante métodos quirúrgicos y uso de audífono; también intervención quirúrgica oftálmica para corregir las deformidades oculares y reconstruir las órbitas; debe realizarse tratamiento ortodóncico antes de la reconstrucción ortognática de los maxilares.¹⁷⁷

4.4 Síndrome Velocardiofacial

Es un trastorno que se ha asociado con más de treinta características diferentes. Viene de las palabras latinas *velo*, que significa paladar, *cardias*, corazón, y *facies* relacionado con la cara.¹⁷⁸ Las causas de este no se conocen. Lo que se sabe es que es un trastorno genético, es decir, que hay un problema con uno o más de los genes que se encuentran en cada célula del cuerpo y que contienen las instrucciones de la función de la célula. Aunque el gen o genes que lo causan no han sido identificados, a la mayoría de los niños que han sido diagnosticados con este síndrome, les falta una parte pequeña del cromosoma 22. La ubicación o la dirección del segmento faltante en los individuos con VCF es 22q11. Como

¹⁷⁴ Shafer G. William, Hine K. Maynard, Op. Cit Pág.711.

¹⁷⁵ Reguezi A. Joseph, Op Cit. Pág. 496.

¹⁷⁶ Ib. Pág. 495

¹⁷⁷ Ib. Pág. 496.

¹⁷⁸ [National Institute on Deafness and Other Communication Disorders/
www.nidcd.nih.gov](http://www.nidcd.nih.gov)



resultado de esta supresión, algunos de los genes están ausentes en este cromosoma.¹⁷⁹

Las estructuras primariamente afectadas incluyen el timo, la glándula paratiroidea, arco aórtico, arterias arco branquiales y la cara. Estas características clínicas son debidas al desarrollo anormal del tercero y cuarto sacos faríngeos durante la embriogénesis. Otras características clínicas incluyen dificultad de aprendizaje, desórdenes de atención y psiquiátricos.¹⁸⁰

También presenta características de dimorfismo facial, anormalidades palatales, hipocalcemia e inmunodeficiencia de células T; defectos cardiacos que se presentan en 50-70% de los pacientes los cuales son por lo general diagnosticados en infancia temprana. Manifestaciones menores generalmente asociadas incluyen una historia de polihidramnia, signos de insuficiencia velofaríngea, anormalidades faciales menores, apariencia delgada de los dedos, constipación e hipotonia. Retraso en el lenguaje es una de las manifestaciones más consistente, relacionado en parte con la insuficiencia velofaríngea; problemas de alimentación, incluidos alimentos que se devuelven a través de la nariz (regurgitación nasal) debido a la palatosquisis; hipoparatiroidismo (bajos niveles de la hormona paratiroidea que puede dar lugar a crisis convulsivas); problemas del sistema inmunitario haciendo difícil que el cuerpo combata infecciones; músculos débiles y baja estatura. Infecciones tanto de vías aéreas superiores como de oído son comunes durante la infancia. En la adolescencia hay un riesgo alto de desarrollo de obesidad y escoliosis. Los niños nacen con estas características, pero no empeoran con la edad.¹⁸¹

¹⁷⁹ Ib.

¹⁸⁰ Vogels Annick, Fryns Jean Pierre, Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Hematology, Center for Human, University of Leuven Herestraat, Belgium.

¹⁸¹ Ib.



Aunque es el síndrome más común asociado con la palatosquisis (paladar partido), no se reconoció hasta 1978, en cuyo momento Dr. Robert J. Shprintzen del Centro para los Trastornos Craneofaciales del Centro Médico Montefiore en Bronx, Nueva York, describió a 12 niños con el trastorno. La mayoría o todos nacieron con palatosquisis, defectos del corazón y caras similares.¹⁸²

En cuanto al tratamiento, muchas de las características son suaves, por lo que estas pueden ser mejoradas. En muchos casos la cirugía puede reparar los defectos del paladar así como del corazón y puede cambiar algunas de las características faciales. La terapia de habla y física pueden ayudar al mejoramiento de los problemas.¹⁸³

Se estima una incidencia de 1:4,000 recién nacidos vivos. Cuando uno de los padres tiene VCF las perspectivas de que sus hijos tengan el síndrome 50/50 para cada nacimiento. Sin embargo, la investigación ha revelado que se hereda sólo del 10 a 15 %. En la mayoría de los casos, ninguno de los padres tiene el síndrome o porta el gen defectuoso y no se conoce la causa de la supresión.¹⁸⁴ El síndrome Velocardiofacial también se conoce como síndrome de Shprintzen, síndrome de Di George, síndrome Craneofacial o Anomalía Facial Conotruncal.¹⁸⁵

4.5 Síndrome Del Feto Alcoholizado

Es un grupo de anomalías en los bebés nacidos de madres que consumen alcohol durante la gestación. Se considera la causa más común conocida de retardo mental no genética. Según la Organización Mundial de la Salud, cada año 12,000 bebés en el mundo nacen con el

¹⁸² [National Institute on Deafness and Other Communication Disorders/www.nidcd.nih.gov.](http://www.nidcd.nih.gov)

¹⁸³ Ib.

¹⁸⁴ Vogels Annick, Fryns Jean Pierre, Op.Cit.

¹⁸⁵ [National Institute on Deafness and Other Communication Disorders/www.nidcd.nih.gov.](http://www.nidcd.nih.gov)



síndrome fetal del alcohol. Algunos síntomas no pueden ser obvios hasta que el niño cumple entre tres y cuatro años de edad.¹⁸⁶

Este incluye un grupo característico de defectos, entre los que se encuentran: cabeza, mandíbula y ojos pequeños, pómulos planos, orejas malformadas, desarrollo deficiente del nervio óptico y uñas, tabique nasal bajo, dientes y estructura de la boca superior de tamaño inferior al normal, tórax hundido, hernia umbilical o diafragmática, movimiento limitado de dedos y codos, espacio excesivo entre dedos, líneas anormales en la palma, exceso de cabello, desarrollo incompleto o inexistente de las estructuras encefálicas y genitales, soplos y defectos cardíacos, anomalías de los grandes vasos, retardo mental, motor y de crecimiento, irritabilidad durante el período neonatal e hiperactividad durante la niñez, así como coordinación deficiente.¹⁸⁷

Los niños con este síndrome, se ven afectados en su crecimiento, que es tardío, la capacidad intelectual está menguada y tienen mayores probabilidades de fallecer durante la infancia.¹⁸⁸

En la mayoría de los casos, la enfermedad se diagnostica en base a los antecedentes de la madre y al aspecto físico del bebé, a partir de un examen realizado por el médico. El síndrome se puede prevenir en un 100 %. Sin embargo, implica que la madre deje de consumir alcohol antes de concebir un bebé.¹⁸⁹

No existen tratamientos para el retardo y los defectos congénitos de por vida. Los bebés y los niños que sufren de daños relacionados con el alcohol suelen necesitar un seguimiento del desarrollo, o posiblemente, un tratamiento y cuidado a largo plazo.¹⁹⁰

¹⁸⁶ University of Virginia Health System/ www.healthsystem.virginia.edu

¹⁸⁷ Ib.

¹⁸⁸ www.bibliomedic.com

¹⁸⁹ University of Virginia Health System/ www.healthsystem.virginia.edu

¹⁹⁰ Ib.



4.6 Síndrome de Marshall

Es una enfermedad que se transmite como una característica autosómica dominante. Los pacientes con este síndrome presentan: nariz corta, hueso malar plano, sordera y cataratas (pero no desprendimiento de retina). No hay evidencia de artropatía, aunque en la mayoría de los casos la baja estatura del paciente es una manifestación frecuente.¹⁹¹

El síndrome de Marshall y Stickler inicialmente se asemejan, pero se diferenciarán entre sí por la ausencia de algunos signos.¹⁹²

Cohen sugirió que: *“es hora de poner fin al llamado síndrome de Marshall y de pensar que todos los signos pueden estar englobados en la categoría de Síndrome de Stickler”*. Por otro lado, Zellweger explicó que esta sugerencia podría ser prematura y declaró que las lesiones esqueléticas encontradas en el 40-50% de los pacientes con síndrome de Stickler no se encontraban en el síndrome de Marshall. Por lo tanto era válido denominar a la enfermedad con cualquiera de los dos términos, dependiendo de las características que estos presentaran, lo cual haría la diferenciación.¹⁹³

4.7 Síndrome de Wagner

Es una condición caracterizada por miopía, cataratas, cavidad vítrea sin contenido, sordera neurosensorial, anomalías orofaciales (epicanto, puente nasal deprimido, micrognacia) y displasias esqueléticas. Existe

¹⁹¹ Baraitser Michael, Marshall/ Stickler Syndrome, Journal of Medical Genetics, 1982 19
Pág. 139

¹⁹² Ib.

¹⁹³ Ib. Pág.140



evidencia para sugerir que esta condición es transmitida como rasgo dominante autosómico.¹⁹⁴

En 1938 Hans Wagner describe 13 miembros de una familia de Zurich con una peculiar lesión de la retina y el vítreo. En 1960, Boehringer y colaboradores observan la enfermedad en 10 personas; para 1961 Ricci describe 5 casos más. En Holanda, Jansen en 1962 describe 2 familias con un total de 39 personas afectadas. Alexander y Shea en 1965 informaron de una familia. En todos los casos, además de los típicos cambios en el humor vítreo, se observaron cataratas.¹⁹⁵

El término de Síndrome de Wagner se ha utilizado como sinónimo de síndrome de Stickler, dado que es difícil la diferenciación. Blair, en 1979 llegó a la conclusión de que estos dos síndromes son el mismo trastorno. Sin embargo, el desprendimiento de retina, que es una característica del Síndrome de Stickler, no se observó en ninguno de los 28 casos de la familia de origen suizo estudiados por Wagner en 1938 y en 1960 -1961 por Boehringer y Ricci.¹⁹⁶

¹⁹⁴ The Wagner- Stickler Síndrome complex, Publication Documental Ophthalmologic, Vol. 52 No. 1, Nov. 1981, Pág. 179

¹⁹⁵ Ib.

¹⁹⁶ Ib.



5. CONCLUSIONES

La problemática que se presenta en los pacientes pediátricos con Síndrome de Stickler, tiene un componente multifactorial, debido a que se ven afectados numerosos órganos, tejidos y funciones del organismo.

Es muy importante que los profesionales del ámbito médico-odontológico, realicen un diagnóstico temprano y certero, brindando así, soporte terapéutico precoz, ya que esto permitirá al paciente mejorar su calidad de vida. Sin embargo, en la mayoría de los casos, este es tardío, por lo que es inevitable la presencia de una evolución hacia la afección de diferentes órganos con progresión degenerativa, dejando importantes disfunciones y secuelas.

El papel que desempeña el Cirujano Dentista de práctica general, en el tratamiento de esta condición, es básicamente nulo en la primera etapa del tratamiento, que se lleva a cabo de forma intrahospitalaria y que amerita la intervención de especialistas, tales como el odontopediatra, el cirujano maxilofacial y el ortodoncista, entre otros. Sin embargo, su intervención comenzará, una vez que esta etapa sea concluida y el tratamiento se enfoque a la prevención, evitando así, tratamientos con un mayor grado de dificultad.

Existen Instituciones que tienen como misión el dar información, atención y orientación tanto a los niños que padecen el síndrome como a sus familiares. Estas se localizan en España, Reino Unido y Estados Unidos.



6. BIBLIOGRAFÍA

- Angus Cameron, Manual de Odontología Pediátrica, Editorial Harcourt, 2000, Madrid, 365 pp.
- Arancibia Carlos, Secuencia de Pierre Robin, *Neumol Pediatr.* 2006, 1(1), 34-36.
- Aviña Fierro Jorge Arturo, Hernández Aviña Daniel Alejandro, Síndrome de Stickler: desprendimiento de retina, sordera neurosensorial y paladar hendido, *Rev. Peruana de Pediatric*: 60 (2) 2007 122-125.
- Baraitser Michael, Marshall/ Stickler Syndrome, *Journal of Medical Genetics*, 1982 19, 139-140
- Berkovite B.k: b: holland G.R., Atlas en color y texto de anatomía oral. Histología y Embriología, Mosby, 2ª edición España, pp. 323.
- Bradach Janusz, Atlas de cirugía Craneofacial y de hendiduras Vol. II: cirugía de hendidura labial y palatina, Editorial. Amolda, 2004, Colombia, 851 pp.
- Bradach Janusz, Salyer E. Kenneth, Técnicas quirúrgicas en labio y paladar hendido, Editorial Medlibros, 1989, Madrid, 270 pp.
- Brand Richard W., Anatomía de las estructuras orofaciales, 6ª edición, Harcourt Braca, 1999, Madrid, 575 pp.
- Centro Andaluz de Microcirugía Ocular
- Clínica de Oftalmología de Cali, Colombia/ www.clinicaofta.com
- Correa Bautista Yolanda, et. al. Síndrome de Fatiga Crónica en Niños y Adolescentes, *Alergia, Asma e Inmunología Pediátrica*: 9 (1) 2000 11pp.
- De la Loma José Luis, Genética general y aplicada, Unión Topográfica Editorial Hispanoamericana, México 1991, 546 pp.
- Delamar Jean, et. al., Diccionario de los Términos Técnicos de Medicina, Mc Graw Hill Interamericana, México 1981,.81
- Dorland, Diccionario enciclopédico ilustrado de Medicina, Vol. 1 27ª edición, Mc Graw Hill Interamericana, España 1992, 142



- Frohberg UWE, Lange Ralf-Thomas, Surigical Treatment of Robin Sequence and Sleep Apnea Syndrome: Case Report and Review of the Literature, Journal Oral Maxillofacial Surgery, 1993 Nov, 51 (11) 274-279.
- Gardner Eldon J., Principios de Genética, Limusa, México 1991, Pág. 86.
- Gómez de Ferraris Ma. Elsa, Campos Muñoz Antonio, Histología y Embriología Bucodental, Médica Panamericana, Argentina 2001 853pp.
- Hughes Wendy, Stickler Syndrome: What is? and How can we help? 2006. 9pp.
- Kaban Leonardo B., Cirugía Bucal y maxilofacial en niños, 1ª edición, Editorial Mc Graw Hill Interamericana, México 1992 488-489
- Klaus H. Rateitschak, Atlas de Odontología Pediátrica, editorial. Masson, España 2002, pp. 55-59
- Lazarini Márquez Ilsa, Barbiera Marco Antonio, Etiopathogenesis of Isolated Robin Sequence, Cleft Palate Craionafacial Journal, No. 1998: 35(6).517-525.
- Lazarini Márquez Ilsa, Souza T.V. Carnerio A.T., Clinical experience with infants with Robin Sequence a Prospective Study, Cleft Palate Craniofacial Journal, Marzo 2001 517-525
- Loré M. John, Cirugía de Cabeza y Cuello, Atlas, Editorial Médica Panamericana, 3ª edición, Argentina, 1990, 1186 pp.
- Montserrat Soto Enrique Rafael, et.al. Paladar hendido tratamiento quirúrgico: reporte de un caso 40 (3) 2002
- Morales de Ávila Hirán, et.al., “Síndrome de Ehlers-Danlos. Reporte de un caso”
- Morovic Carmen Gloria, Manejo actual en el Síndrome de Pierre Robin, , 2004, Rev. Chil. Pediatric: 75(1) 12-36.
- Nacional Herat Luna Blood Institute.
- Naoto Suda, et.al. Orthodontic Treatment of Patient with Stickler Síndrome, The Angle Orthodontist: 77 (5) 2006 931- 939
- National Institute on Deafness and Other Communication Disorders/
www.nidcd.nih.gov.



Pérez Banner Francisco, Fisura Palatina y sus dificultades, Terapias Alternativas, Marzo 2007.

Prockop Norberto, A. Guzmán, El colágeno, Facultad de Medicina de New Jersey, Rutgers Medical School, Tiempos Médicos, No. 191, Septiembre 1981.

Reguezi A. Joseph, Patología Bucal, Mc Graw Hill Interamericana, 3ª edición, México 2000, 542pp.

Rivera Nelson G., Núñez C. Alejandra, "Síndrome de Pierre Robin. Nueva modalidad de tratamiento", Rev. Chil. Pediatric, 56(5); 349-351

Robbins Ramzi S. Cotran et.al. Patología Estructural Y Funcional 6a edición, Mc Graw Hill Interamericana España 2001, 156-157

Ruiz de la Paz Mario, Reyes Millán Pedro, The Marfan's Síndrome. A case report.

Shafer G. William, Hine K. Maynard, Tratado de Patología Bucal, 4ta edición, Nueva Editorial Interamericana, México 1986, 938 pp.

Snead Martín P., John R.W. Yates, Clinical and molecular genetics of Stickler Syndrome, J Med Genet (36) 1999, 7 pp.

Solari Alberto Juan, "Genética Humana: Fundamentos y Aplicaciones En Medicina", Médica Panamericana, 3ª Edición Argentina 2004 P.330

The Wagner- Stickler Síndrome complex, Publication Documental Ophthalmologic, Vol. 52 No. 1, Nov. 1981, 179-188

Tiecke Richard, Oral Pathology, Mac Graw Hill Interamericana, USA 1965, 845 pp.

Tuvery A. Timothy, Vig W.L. Catherine, Facial Clefts and Craniosynostosis Principles and Management, W.B. Saunders Company, USA 1996 782 pp.

Universidad Central de Venezuela, Acta Odontológica Venezolana

University of Virginia Health System/ www.healthsystem.virginia.edu

Vogels Annick, Fryns Jean Pierre, Atlas of Genetics and Cytogenetics in Oncology and Hematology, Center for Human, University of Leuven Herestraat, Belgium.



Weyman Joan, Odontología para niños impedidos, Editorial Mundi, Argentina 1976, 356pp.

Wilson Thomas G. Fundamentals of Periodontics, Quintessence Publishing, 2a Edición, Hong Kong 2003 645pp.

www.anatomía.uva.es

www.bibliomedic.com

[www.bioinformatica.uab.es/genetica /Conceptos/Genotipo](http://www.bioinformatica.uab.es/genetica/Conceptos/Genotipo)

[www.cadmo.es/unidades de retina](http://www.cadmo.es/unidades_de_retina)

www.clarian.org

www.drlalinde.com

www.medlineplus.gov

[www.neuropediatria.com /Genética/generalidades y leyes](http://www.neuropediatria.com/Genética/generalidades_y_leyes)

www.sindromedestickler.com

[www.sticklers.org/spi/def.](http://www.sticklers.org/spi/def)

www.texasheartinstitute.org