



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO**



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

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

P R E S E N T A:

DIANA BERENICE CONTRERAS AVILÉS

TUTOR: C.D. RAÚL CÁZARES MORALES

MÉXICO, D.F.

2009



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.

Agradezco a Dios, por su fortaleza.

A mis padres:

Alma y Rafael: que siempre han estado a mi lado, por su amor incondicional, por darme la vida y conformar al ser humano que soy, por sus consejos y exigencias, que fueron pilares fundamentales en este largo camino. Este logro también es suyo. Los amo.

A Ariana: que es más que mi hermana, es mi mejor amiga. Sin su apoyo me hubiera derrumbado en este proceso. Te quiero muchísimo.

A Ollin: porque con su presencia le dio un giro a mi vida, y me brindó una paz inigualable en momentos difíciles. Chapis te amo.

A Esteban Campos: porque mas que mi cuñado es mi amigo, y un gran apoyo a lo largo de la carrera. Gracias.

A mis amigos: Sandra, Gaby, Oswaldo Francisco, José Luís, Fer, Marisa y Carla; por su apoyo, comprensión y amistad, los quiero mucho.

Al Dr. Raúl Cazares: por su paciencia y apoyo, en esta última etapa de la carrera. Gracias.

A la Dra. Fabiola Trujillo: por darme una visión real de la Ortodoncia y por su apoyo en el transcurso del seminario.

A la Universidad Nacional Autónoma de México, por abrirme las puertas del conocimiento y formarme como profesionalista. "POR MI RAZA HABLARA EL ESPÍRITU"



DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

Índice

INTRODUCCIÓN.....	12
OBJETIVO GENERAL.....	13
OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	13
CAPÍTULO I: HISTOLOGÍA.....	14
Células germinales primordiales.....	14
Gametogénesis.....	15
Teoría Cromosómica de la Herencia.....	16
Mitosis.....	16
Meiosis.....	18
Espermatogénesis.....	20
Ovogénesis.....	23
Ciclo ovárico.....	26
Ovulación.....	27
Cuerpo lúteo.....	28
Corpus albicans.....	28
Transporte de los gametos.....	29
Transporte del ovocito.....	29
Transporte del espermatozoide.....	29
Maduración de los espermatozoides...30	
Fecundación.....	32
Segmentación.....	36
Formación del blastocisto.....	37
Implantación.....	39



Segunda semana de desarrollo: Disco germinativo bilaminar.....	42
Día 8.....	42
Día 9.....	43
Días 11 y 12.....	44
Día 13.....	46
Día 14.....	47
Tercera semana de desarrollo: Disco germinativo trilaminar.....	47
Gastrulación.....	47
Formación de la Notocorda.....	51
Desarrollo ulterior del trofoblasto.....	53
Tercera a octava semana de desarrollo: Período embrionario.....	54
Derivados de la hoja Germinativa Ectodérmica.....	56
Neurulación: Formación del tubo neural.....	56
Derivados de la hoja Germinativa Mesodérmica.....	56
Mesodermo paraxial.....	58
Mesodermo intermedio.....	61
Lámina del mesodermo lateral o mesodermo lateral.....	62
Sangre y vasos sanguíneos.....	62
Derivados de la hoja Germinativa Endodérmica.....	64
Aspecto externo del embrión durante el segundo mes de desarrollo.....	64
Tercer mes al nacimiento: Feto.....	66
Desarrollo del feto.....	66
Cambios según los meses.....	66
Tercer mes.....	66
Cuarto y quinto mes.....	66
Sexto mes.....	66
Séptimo mes.....	68



Octavo mes.....	68
Noveno mes.....	68
CAPÍTULO II: DERIVADOS DEL ECTODÉRMO	70
Derivados del ectodermo que mantienen contacto con el medio exterior.....	71
Sistema nervioso central.....	71
Sistema nervioso periférico.....	71
Epitelio sensorial del oído, nariz y ojo.....	71
Epidermis, incluidos pelo y uñas.....	72
Glándulas subcutáneas.....	76
Glándulas lacrimales.....	76
Glándulas mamarias.....	76
Glándula hipófisis.....	76
Esmalte dental.....	76
Derivados del neuroectodermo.....	79
Células de los ganglios raquídeos.....	79
Células de los ganglios craneales (pares craneales V, VII, IX y X)	80
Cubierta de las células del sistema nervioso periférico.....	80
Células de los ganglios autónomos.....	80
Células pigmentadas de la dermis.....	80
Tejidos conjuntivos y huesos originados en los arcos faríngeos.....	81
Médula suprarrenal.....	81
Meninges (recubrimientos) del encéfalo.....	81
Médula espinal.....	81
CAPÍTULO III: DISPLASIAS ECTODÉRMICAS.....	84
Displasia ectodérmica hereditaria (DEH).....	84



Displasia ectodérmica hereditaria de Tipo Hipohidrótica (Síndrome de Chist-Diemens-Touraine).....	84
Displasia ectodérmica hereditaria de Tipo Hidrótica (Displasia de Clouston).....	84
Displasia Condroectodérmica (Síndrome de Ellis-Van Creveld).....	85
Incontinentia Pigmento (Síndrome de Bloch-Sulzberger).....	86
Displasia ectodérmica de Witkop (Síndrome de uña y diente).....	86
Displasia de Marshall (Síndrome de Marshall).....	87
Displasia de ectrodactilia-Displasia ectodérmica-Paladar Hendido (EEC).....	88
Displasia ectodérmica de Hay-Wells (AEC) y Displasia de Rapp-Hodgkin.....	88
Labio/Paladar hendido, displasia ectodérmica y retraso mental (Síndrome de Bowen-Armstrong).....	89
Displasia ectodérmica hipohidrótica, hipotiroidismo y disquinesia ciliar (Another Syndrome).....	89
Displasia ectodérmica hipohidrótica y malformaciones del sistema nervioso central.....	90
Displasia Ectodérmica hipohidrótica, hipotiroidismo y agenesia del cuerpo calloso.....	90
Displasia ectodérmica hipohidrótica, facies inusuales, cataratas y retraso mental y motor.....	90
Displasia ectodérmica y labio/paladar hendido (Síndrome de Isla Margarita).....	90
Displasia ectodérmica pura del tipo pelo-uña.....	90
Onicodisplasia y Pili torti.....	91
Displasia pelo-uña.....	91



Distrofia congénita de uñas, hipotricosis en el cuero cabelludo de la región fronto-temporal.....	91
Displasia ectodérmica y ataxia cerebral.....	91
Displasia ectodérmica y artrogriposis.....	91
Displasia ectodérmica, diabetes lipoatrófica y defecto acro-renal (Síndrome Aredyld).....	91
Displasia pelo-uña-piel-diente.....	91
Displasia trico-dermal con alteraciones dentales.....	91
Displasia trico-odonto-onical.....	91
Síndrome trico-odonto-onico-dermal.....	92
Displasia dermo-odontal.....	92
Displasia odonto-onico-dermal.....	92
Síndrome Naegeli.....	92
Labio/Paladar hendido, Pili torti, malformación de orejas, sindactilia de dedos de pies y retraso mental (Síndrome Zlotogora-Ogur).....	92
Facies inusual y displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva (Síndrome Kopysc).....	93
Paladar hendido, displasia ectodérmica, retraso de crecimiento y aparente insuficiencia pancreática.....	93
Facies inusual y displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante (Síndrome Bocian-Rimoin).....	93
Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital (LADD) (Síndrome Levy-Hollister).....	93
Displasia trico-dental.....	94



CAPÍTULO IV: DISPLASIAS CON IMPORTANCIA EN ODONTOLOGÍA.....	95
Displasia ectodérmica hereditaria de Tipo Hipohidráulica (Síndrome de Chist-Diemens-Touraine).....	95
Displasia ectodérmica hereditaria de Tipo Hidráulica (Displasia de Clouston).....	98
Displasia Condroectodérmica (Síndrome de Ellis-Van Creveld).....	98
Incontinentia Pigmento (Síndrome de Bloch-Sulzberger).....	100
Displasia ectodérmica de Witkop (Síndrome de uña y diente).....	101
Displasia de Marshall (Síndrome de Marshall).....	102
Displasia de ectrodactilia-Displasia ectodérmica-Paladar Hendido (EEC).....	103
Displasia ectodérmica de Hay-Wells (AEC) y Displasia de Rapp-Hodgkin.....	105
Labio/Paladar hendido, displasia ectodérmica y retraso mental (Síndrome de Bowen-Armstrong).....	107
Displasia ectodérmica hipohidráulica, hipotiroidismo y disquinesia ciliar (Another Syndrome).....	108
Displasia Ectodérmica hipohidráulica, hipotiroidismo y agenesia del cuerpo caloso.....	108
Displasia ectodérmica y labio/paladar hendido (Síndrome de Isla Margarita).....	109
Displasia ectodérmica y ataxia cerebral.....	109
Displasia ectodérmica y artrogriposis.....	109
Displasia ectodérmica, diabetes lipoatrófica y defectoacro-renal (Síndrome Aredyld).....	109
Displasia pelo-uña-piel-diente.....	110
Displasia trico-dermal con alteraciones dentales....	110
Displasia trico-odonto-onical.....	110



Síndrome trico-odonto-onico-dermal.....	110
Displasia dermo-odontal.....	110
Displasia odonto-onico-dermal.....	110
Labio/Paladar hendido, Pili torti, malformación de orejas, sindactilia de dedos de pies y retraso mental (Síndrome Zlotogora-Ogur).....	112
Paladar hendido, displasia ectodérmica, retraso de crecimiento y aparente insuficiencia pancreática.....	113
Facies inusual y displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica recesiva (Síndrome Kopysc).....	113
Facies inusual y displasia ectodérmica hipohidrótica autosómica dominante (Síndrome Bocian-Rimoin).....	114
Síndrome lacrimo-auriculo-dento-digital (LADD) (Síndrome Levy-Hollister).....	114
Displasia trico-dental.....	115
CAPÍTULO V: CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS INTRAORALES.....	116
Dimensión vertical disminuida.....	116
Relaciones intermaxilares alteradas.....	117
Hipoplasia maxilar.....	117
Desarrollo del maxilar superior.....	117
Labio/paladar hendido.....	118
Anormalidades dentales.....	119
Alteraciones de tamaño.....	119
Microdoncia.....	119
Alteraciones de forma.....	119
Taurodontismo.....	119
Alteraciones de número.....	121
Anodoncia.....	121
Dientes supernumerarios.....	122
Alteraciones de la erupción.....	122
Erupción prematura.....	122



Erupción retardada.....	122
Alteraciones de la estructura del esmalte.....	122
Alteraciones adquiridas.....	122
Hipoplasia focal del esmalte.....	122
Hipoplasia generalizada del esmalte..	124
Alteraciones hereditarias.....	125
Amelogénesis imperfecta.....	125
Alteraciones de tejidos blandos.....	127
Anquiloglosia.....	127
Queilitis angular (boqueras).....	128
Caries dental.....	129
CAPÍTULO VI: TRATAMIENTO DENTAL Y ORTODONCICO.....	130
Odontológico.....	130
Composite-corona de celuloide.....	130
Coronas de acero prefabricadas.....	130
Ventajas.....	131
Prótesis.....	132
Prótesis parcial removible.....	132
Ventajas.....	132
Prótesis total.....	133
Confección.....	133
Ortodóncico.....	135
Implantes.....	135
Brackets.....	137
Aparatología activa.....	138
Indicaciones.....	139
Ventajas.....	139
Desventajas.....	139
Aparatología pasiva.....	140
Desarrollo histórico.....	140
Construcción.....	142



Indicaciones.....	142
Ventajas	142
Desventajas.....	142
Modificaciones de los activadores.....	143
Activador abierto-rígido o abierto-elástico de Klammt.....	143
Construcción.....	143
Indicación.....	143
Kinetor según Stockfisch.....	143
Indicación.....	144
Construcción.....	144
Bionator según Balters.....	144
Construcción.....	145
Indicación.....	145
Regulador de la función según Fränkel.....	145
Construcción.....	146
Indicación.....	147
Trainer clase III (interceptivo clase III >>>i-3).....	148
DISCUSIONES.....	149
CONCLUSIONES.....	150
FUENTES DE INFORMACIÓN.....	151
FUENTES DE IMÁGENES.....	155

INTRODUCCIÓN

Las displasias ectodérmicas son una entidad patológica que afecta a una o varias estructuras derivadas del ectodermo que pueden presentar alteraciones desde un grado leve hasta un grado severo, no tiene causa definida, pero se relaciona a desordenes genéticos.

Esta enfermedad suele asociarse con otro tipo de alteraciones, formando síndromes, existe una gran variedad de estos, algunos son compatibles con la vida y otros no.

Presentan características físicas bien definidas, las cuales pueden orientar para realizar un diagnostico adecuado de la enfermedad. Entre ellas están alteraciones en el cabello, que pueden ir desde cabello delgado y quebradizo, hasta alopecia total.

Es muy general la alteración en las glándulas sudoríparas que puede ir desde una disminución de la sudoración hasta una falta total de sudoración, lo cual se vincula con los problemas en la piel.

Otra de las características mas frecuentes es la que se presenta en las uñas, que son delgadas y quebradizas principalmente.

Entre las características orales, encontramos alteraciones en el esmalte, alteraciones de número, alteraciones de forma, alteraciones en el desarrollo de los maxilares, y todo esto en conjunto produce alteraciones dento-faciales, que conllevan a maloclusiones.

Existen varias alternativas para la corrección total o parcial de dichas alteraciones, con la finalidad de mejorar la función, que favorecerá en ámbitos como fonación, deglución, masticación, estética y autoestima de los pacientes, que si se inicia en forma precoz puede tratarse con aparatología ortopédica, o en casos mas severos o tratados mas tardíamente con aparatología ortodóncica fija o cirugía ortognatica, para dar paso a una rehabilitación protésica total.

OBJETIVO GENERAL

Hacer una revisión de las diversas displasias ectodérmicas, enfatizando las características generales y particulares de las mismas.

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Tener un panorama claro de las características físicas y orales presentes en individuos con displasia ectodérmica, para así poder canalizar y atender a los adecuadamente.

Conocer las alternativas terapéuticas disponibles en el ámbito de la ortodoncia, ortopedia y cirugía ortognatica, para conseguir una mejoría funcional, estética y psicológica en los pacientes que presentan dicha alteración.

CAPÍTULO I

HISTOLOGÍA

El proceso que transcurre desde el estadio unicelular y cursa el período de establecimiento de los primordios o esbozos de los órganos (las primeras 8 semanas del desarrollo humano) se denomina **embriogénesis** (organogénesis), y el que se extiende desde ese momento hasta el nacimiento se conoce como **período fetal**, esta etapa durante la cual continúa la diferenciación mientras que el feto crece y aumenta de peso⁽¹⁾.

CÉLULAS GERMINALES PRIMORDIALES

Las células que dan lugar a los **gametos** de los mamíferos de ambos sexos (incluidos el ser humano) se originan en el ectodermo primitivo del embrión durante la segunda semana del desarrollo. A continuación, se separan del ectodermo y emigran mediante movimientos ameboideos hasta una estructura extraembrionaria denominada **saco vitelino**. Al principio, pueden distinguirse dentro de una masa de mesodermo extraembrionario en el extremo caudal del embrión y después aparecen en el interior del endodermo de la pared del saco vitelino (Figura 1-1). Estas células reciben el nombre de **células germinales primordiales** y su estirpe constituye la **línea germinal**.

Entre la cuarta y sexta semanas, las células germinales primordiales emigran desde el saco vitelino a la pared del tubo digestivo y, desde éste, a través del mesenterio, hasta la pared dorsal del cuerpo (Figura 1-1). En esta última, las células se detienen a ambos lados de la línea media, en el tejido mesenquimatoso laxo situado inmediatamente por debajo del revestimiento membranoso de la cavidad celómica. La mayoría de las células germinales primordiales ocupan la región de la pared corporal adyacente a la décima vértebra dorsal, donde se formarán las gónadas. Durante su emigración, las células germinales primordiales continúan multiplicándose mediante mitosis.

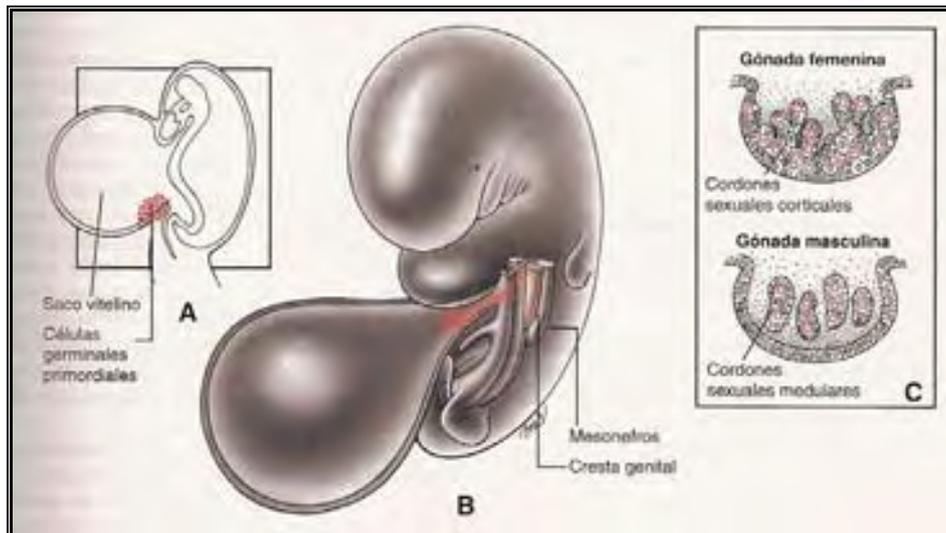


FIGURA 1-1. A, Las células germinales primordiales se diferencian en la capa endodérmica del saco vitelino entre la cuarta y sexta semana del desarrollo y emigran a la pared dorsal del cuerpo. B, Entre las semanas sexta y duodécima, las células germinales primordiales inducen la formación de las crestas genitales. C, Las células de los cordones sexuales se diferencian y rodean a las células germinales primordiales. En la mujer, los cordones sexuales de la región cortical sobreviven y se convierten en células de los folículos ováricos; en el varón, sobreviven los cordones sexuales medulares, que se convierten en las células de Sertoli de los túbulos seminíferos(1).

Cuando las células germinales llegan a la futura región gonadal, estimulan a las células del epitelio celómico adyacente y del mesonefros (riñón embrionario) para que proliferen y formen bandas compactas de tejido llamadas **cordones sexuales primitivos** (FIGURA 1-1). Estos en proliferación crean una protuberancia inmediatamente medial a cada mesonefros, a ambos lados de la columna vertebral, denominadas **pliegues genitales**, representan a las gónadas primitivas. Los cordones sexuales rodean a las células germinales primordiales y forman los tejidos que nutren y regulan el desarrollo de las células sexuales en maduración, los **folículos ováricos** en la mujer y las **células de Sertoli del epitelio germinal (epitelio seminífero)** de los **túbulos seminíferos** en el varón (FIGURA 1-1).

GAMETOGÉNESIS

Tanto en los varones como en las mujeres, las células germinales primordiales sufren nuevas divisiones mitóticas en el interior de las gónadas antes de iniciar la **gametogénesis**, proceso que las convierte en gametos masculinos (**espermatozoides**) y femeninos maduros (**ovocitos maduros**). Sin embargo, el momento en que tienen lugar estos procesos es distinto en ambos sexos⁽²⁾.

Teoría Cromosómica de la Herencia

Los rasgos de un nuevo individuo son determinados por genes específicos presentes en cromosomas heredados del padre y de la madre. Los seres humanos tiene aproximadamente 35 000 genes en los 46 cromosomas. Los genes que se localizan en el mismo cromosoma tienden a ser heredados juntos y por esta razón se los conoce como genes ligados. En las células somáticas, los cromosomas se presentan como 23 pares de **homólogos** para formar el número **diploide** de 46. Hay 22 pares de cromosomas, los **autosomas**, y un par de **cromosomas sexuales**. Si el par de cromosomas sexuales es XX, el individuo es genéticamente femenino; si el par es XY, el individuo es genéticamente masculino⁽¹⁾.

Sin embargo, uno de los cromosomas X del genoma femenino permanece inactivado aleatoriamente, lo que deja a un solo cromosoma X activo en cada célula.

Las células somáticas y las células germinales primordiales tienen dos copias de cada cromosoma, por lo que se denominan **diploides**. Por el contrario, los gametos maduros sólo tienen una copia de cada tipo de cromosoma y se denominan **haploides**⁽²⁾.

Un cromosoma de cada par proviene del gameto materno (**ovocito**) y el otro proviene del gameto masculino (**espermatozoide**). Es decir cada gameto contiene un número haploide de 23 cromosomas, y la unión de los gametos en la fecundación restaura el número diploide de 46.

Mitosis

Proceso por medio del cual una célula se divide y da origen a dos células hijas gemelas idénticas a la célula madre (FIGURA 1-2). Cada célula hija recibe el complemento total de 46 cromosomas. Antes de que una célula entre en mitosis, cada cromosoma replica su ácido desoxirribonucleico (DNA). Durante esta fase de replicación los cromosomas son extremadamente largos, están extendidos en forma difusa en el núcleo. Al comienzo de la mitosis, los cromosomas empiezan a enrollarse, contraerse y condensarse: estos fenómenos señalan el principio de la **profase** (FIGURA 1-2). Cada cromosoma consiste ahora en dos subunidades paralelas, las **cromátidas**, que se encuentran unidas en una región estrecha común a ambas denominada **centrómero**. Sólo en la **prometáfase** se distinguen las cromátidas (FIGURA 1-2). En la **metáfase** los cromosomas se alinean en el plano ecuatorial y resulta

claramente visible su estructura doble (FIGURA 1-2). Cada cromosoma está unido por **microtúbulos** que se extienden desde el centrómero hasta el centriolo y forman el **huso mitótico**. Poco después, el centrómero de cada uno de los cromosomas se divide, y esto indica el comienzo de la **anafase**, seguida por la migración de las cromátidas hacia los polos opuestos del huso. Por último, durante la **telofase** los cromosomas se desenrollan y alargan, la envoltura nuclear se reconstruye y el citoplasma se divide (FIGURA 1-2). Cada célula hija recibe la mitad del material cromosómico duplicado y de este modo conserva el mismo número de cromosomas que el de la célula madre⁽¹⁾ (FIGURA 1-3).

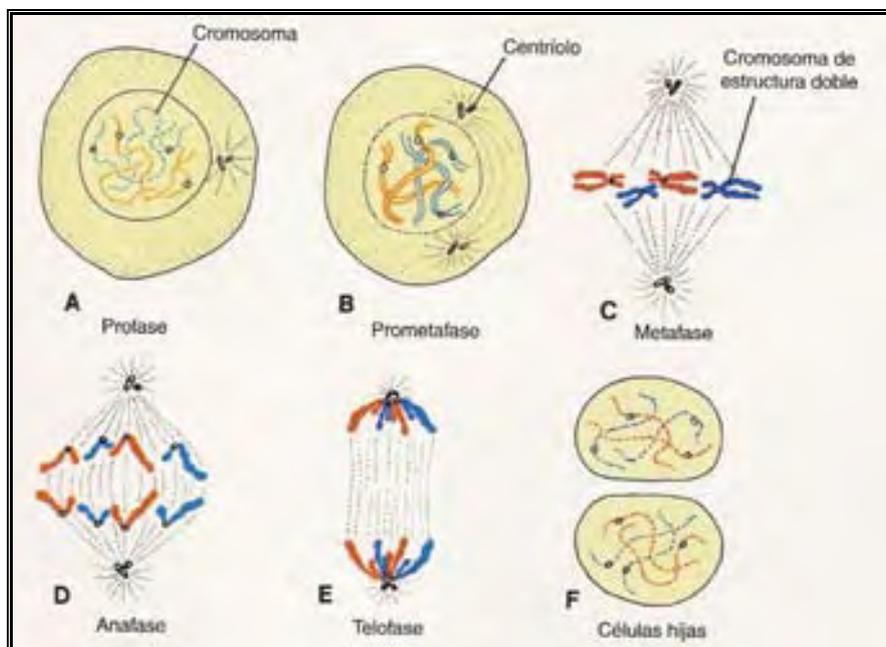


FIGURA 1-2. Diferentes etapas de la mitosis. En la profase se ve los cromosomas como hebras delgadas. Las cromátidas dobles resultan claramente visibles como unidades separadas en la metafase. Durante la división, los miembros de un par de cromosomas no se aparean en ningún momento⁽²⁾.

Meiosis

Proceso especializado de división celular que sólo tiene lugar en la línea germinal (FIGURA 1-3). Una célula germinal diploide experimenta dos divisiones celulares y nucleares sucesivas, cualitativamente distintas, que dan lugar a cuatro células haploides⁽²⁾.

Este tipo de división celular que tiene lugar únicamente en **células germinativas**⁽³⁾.

Aunque el momento en que se produce la meiosis es muy distinto en el varón y la mujer, los acontecimientos cromosómicos básicos del proceso son idénticos

en ambos casos. En los varones, las divisiones celulares son iguales, por lo que el producto final son cuatro espermatozoides idénticos. Sin embargo en la mujer, las divisiones celulares son muy distintas y de ellas surgen un único ovocito maduro haploide de gran tamaño y tres **corpúsculos polares** haploides, diminutos y no funcionales⁽²⁾.

La **primera división meiótica** es una división de reducción debido a que disminuye el número de cromosomas de **diploide a haploide** mediante la formación de pares de cromosomas homólogos en la profase y su separación en la anafase.

La **segunda división meiótica** se produce a continuación de la primera sin una interfase normal (es decir, sin una etapa intermedia de replicación del ADN). Cada cromosoma se divide y cada mitad, o cromátida, se acerca a un polo distinto; por consiguiente, el número haploide de cromosomas (23) se mantiene y cada célula hija formada cuenta con el número cromosómico haploide reducido, con un representante de cada par de cromosomas (en este momento un cromosoma de cromátida única). La segunda división meiótica es semejante a una mitosis normal, salvo que el número de cromosomas de la célula que sufre dicha división es haploide.



FIGURA 1-3. A Mitosis. B, Meiosis(1).

Su importancia es:

- + Asegura la constancia del número de cromosomas de generación en generación mediante la reducción del número de diploide a haploide y la consiguiente producción de gametos haploides.
- + Permite la distribución aleatoria de cromosomas maternos y paternos en los gametos.

+ Recoloca segmentos de cromosomas maternos y paternos a través del entrecruzamiento de segmentos cromosómicos, lo que mezcla los genes y produce la recombinación del material genético⁽³⁾.

ESPERMATOGÉNESIS

En el nacimiento, las células germinales pueden identificarse en el varón en los cordones sexuales de los testículos como células grandes y pálidas rodeadas de células de sostén (FIGURA 1-4), que provienen del epitelio superficial de la glándula, de la misma manera que las células foliculares, se convierten en **células sustentaculares** o **células de Sertoli**⁽¹⁾ (FIGURA 1-4).

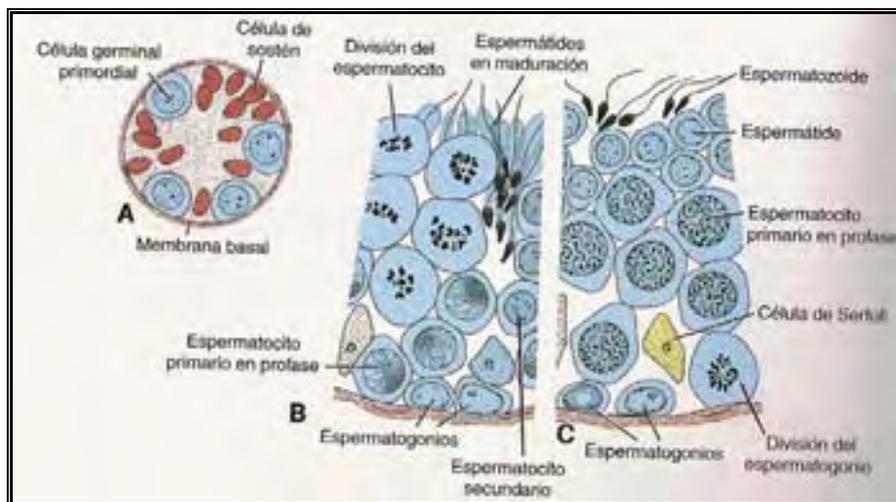


FIGURA 1-4. A, Sección a través del cordón sexual primitivo de un recién nacido, en el cual se advierten las células germinales primordiales y las células de sostén. B y C, Dos segmentos de un túbulo seminífero en corte transversal. Obsérvese las distintas etapas de las espermatogénesis⁽²⁾.

En la pubertad (13-16 años), los testículos comienzan a secretar mayor cantidad de la hormona esteroidea **testosterona**, que estimula el desarrollo de caracteres sexuales secundarios, desencadena el crecimiento de los testículos, la maduración de los túbulos seminíferos y el comienzo de la espermatogénesis.

Bajo el estímulo de la testosterona, las células de Sertoli se diferencian en un sistema de **túbulos seminíferos**. Las células germinales primordiales en reposo reanudan su desarrollo, se dividen varias veces por mitosis y acaban diferenciándose a **espermatogonias**. Estas se localizan inmediatamente por debajo de la membrana basal que rodea a los túbulos seminíferos, donde ocupan huecos entre las células de Sertoli. Cada espermatogonia está conectada a las células de Sertoli adyacentes mediante uniones de membrana especializadas. Las células de Sertoli se mantienen unidas entre sí gracias a

densas bandas de uniones de membrana que rodean por completo a cada una y de esta forma aíslan a las espermatogonias atrapadas de la luz del túbulo⁽²⁾.

Las espermatogonias crecen y sufren cambios que las transforman en **espermaticitos primarios**, cada uno sufre posteriormente una división de reducción (primera división meiótica) para formar dos **espermaticitos secundarios haploides**, estos sufren una segunda división meiótica para dar lugar a cuatro **espermátidas haploides**, que se transforman gradualmente en cuatro **espermatozoides maduros** mediante un proceso conocido como **espermioyenia (espermatoyénesis)**. Este proceso requiere alrededor de dos meses⁽³⁾ (FIGURA 1-5).

En el hombre, cada ciclo de espermatoyénesis tiene duración media de 64 días. Las mitosis de las espermatogonias duran unos 16 días, la primera división meiótica comprende unos 8 días, la segunda división meiótica tarda unos 16 días y la espermatoyénesis se completa en unos 24 días⁽²⁾.

Los cambios que sufren las espermátides para su transformación en espermatozoides son:

- a) Formación de **acrosoma**, que se extiende sobre la mitad de la superficie nuclear y contiene enzimas que facilitan la penetración del ovocito y de las capas que lo rodean durante la fecundación.
- b) Condensación del **núcleo haploide**.
- c) Formación del **cuello** que une a la cabeza y la cola; la **pieza intermedia** que contiene mitocondrias que aportan la adenosina trifosfato (ATP) necesaria para la actividad; y la **cola**, que da movilidad al espermatozoide.
- d) Eliminación de la mayor parte del citoplasma.
- e) Se rompen las últimas conexiones con las células de Sertoli y los espermatozoides se liberan hacia la luz tubular (espermioyación)⁽¹⁾⁽²⁾⁽³⁾.

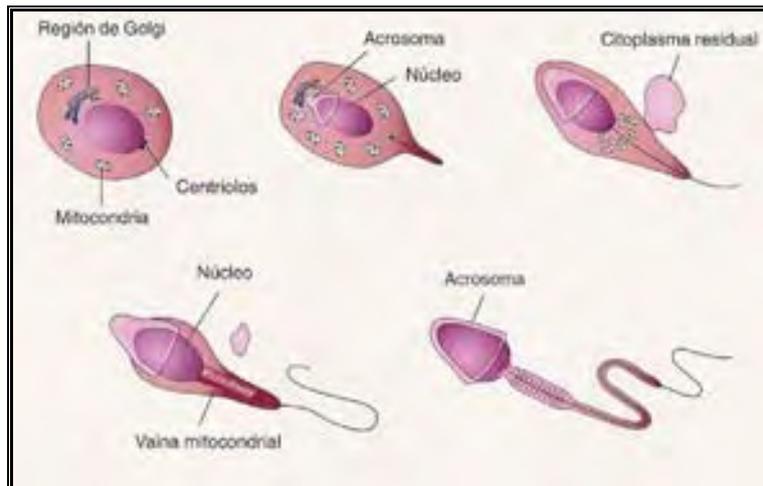


FIGURA 1-5. Dibujos de la espermiogénesis, última fase de la espermatogénesis. Durante este proceso la espermatida redondeada se transforma en un espermatozoide alargado. Obsérvese la pérdida de citoplasma, desarrollo de la cola y formación del acrosoma. Este orgánulo, derivado de la región de Golgi de la espermatida, contiene enzimas que son liberadas al comienzo de la fecundación y colaboran en la penetración de la corona radiada y la zona pelúcida que rodean al ovocito secundario por el espermatozoide. Las mitocondrias se organizan extremo con extremo en forma de hélice compacta, formando una vaina mitocondrial tipo collar. Obsérvese que el citoplasma residual se elimina durante la espermiogénesis(3).

La espermatogénesis es regulada por la **hormona luteinizante de la hipófisis**. La LH se une a receptores localizados sobre las células de Leydig y estimula la producción de testosterona, y a su vez, ésta se une a las células de Sertoli para promover la espermatogénesis. La **hormona foliculoestimulante (FSH)** es también esencial porque se une a las células de Sertoli y estimula la producción de fluido testicular y la síntesis de proteínas intracelulares receptoras de andrógenos.

Se pueden formar aproximadamente 300 millones de espermatozoides diarios. Los espermatozoides completamente formados llegan a la luz de los túbulos seminíferos, desde donde son llevados hacia el **epidídimo** por los elementos contráctiles que se encuentran en la pared de los túbulos. Aunque en un principio son poco móviles, los espermatozoides alcanzan su movilidad completa en el epidídimo⁽¹⁾.

El epidídimo es un conducto espiral especial conectado con el conducto deferente cerca de su origen en el testículo. Durante la eyaculación, los espermatozoides son propulsados a través del conducto deferente y de la uretra, mezclándose al mismo tiempo con secreciones nutritivas procedentes de las vesículas seminales, la próstata y las glándulas bulbouretrales. En una sola eyaculación pueden depositarse hasta 200 millones de espermatozoides en la vagina, pero sólo algunos cientos de ellos logran atravesar el cuello

uterino, el útero y la trompa para llegar a la región ampular expandida de esta última, aquí pueden permanecer con capacidad de fecundar al ovocito durante 1 a 3 días.

El último paso del proceso de maduración del espermatozoide es la **capacitación**, que se produce en el interior del aparato genital femenino y que requiere el contacto con las secreciones de la trompa⁽²⁾.

OVOGÉNESIS

Es la secuencia de acontecimientos por medio de los cuales las **ovogonias** se transforman en **ovocitos maduros**. Este proceso de maduración se inicia antes del nacimiento, y finaliza después de la pubertad (12-15 años) y continúa hasta la menopausia.

Maduración prenatal de los ovocitos. Durante la vida fetal inicial, las ovogonias proliferan por divisiones mitóticas. Su tamaño para formar **ovocitos primarios** antes del nacimiento. A medida que se forman son rodeados por células de tejido conjuntivo que forman una monocapa de células epiteliales foliculares aplanadas, y se constituye un **folículo primordial**⁽³⁾ (FIGURA 1-6).

Todos los ovocitos primarios comienzan la profase de la meiosis I pero, en lugar de continuar con la metafase, entran en el **período de diploteno**, una etapa de reposo durante la profase⁽¹⁾ (FIGURA 1-7).

La profase no finaliza hasta la adolescencia (11-19 años). Se cree que las células foliculares que rodean al ovocito primario secretan una sustancia, el *inhibidor de la maduración del ovocitos* (IMO) que mantiene detenido el proceso meiótico⁽³⁾.

Maduración posnatal de los ovocitos. En la pubertad, cada mes, un grupo de 15 a 20 folículos primordiales seleccionados comienzan a madurar y atraviesan tres estadios:

- a) *Primario o preantral*
- b) *Secundario o astral (Vesicular o de De Graff)*
- c) *Preovulatorio: abarca aproximadamente 37 horas antes de la ovulación*⁽¹⁾.

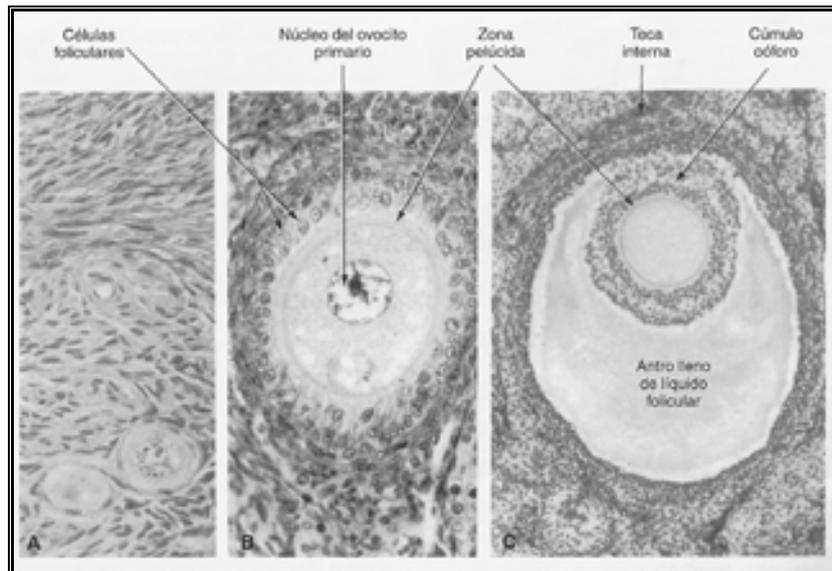


FIGURA 1-6. Microfotografía de cortes de ovarios adultos humanos. A, Corteza ovárica que muestra dos folículos primordiales que contienen ovocitos primarios (x250). B, Folículo en crecimiento que contiene un ovocito primario rodeado de la zona pelúcida y una capa estratificada de células foliculares (x250). C, Folículo casi maduro con un antro de gran tamaño. El ovocito, incluido en el cúmulo oóforo, no tiene núcleo debido a que se ha cortado de forma tangencial (x100)(3).

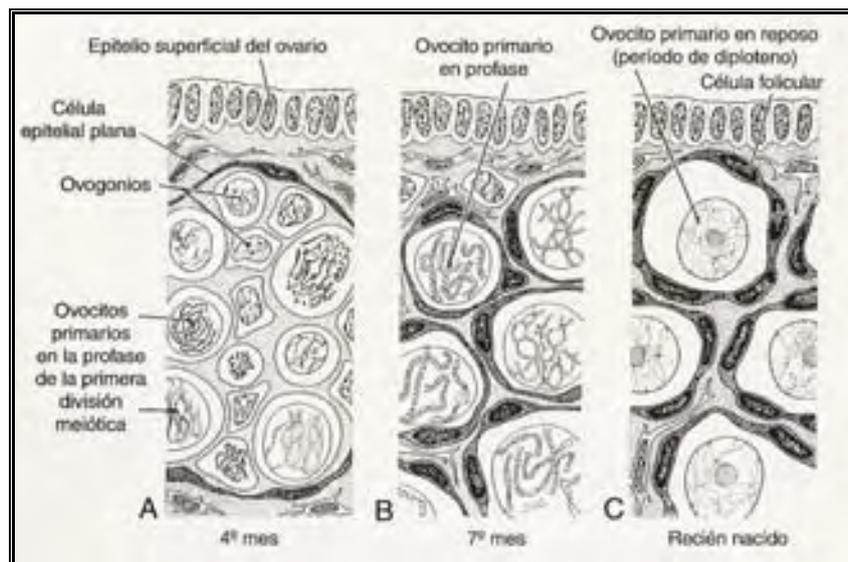


FIGURA 1-7. Un segmento del ovario en diferentes etapas de desarrollo. A, ovogonios están agrupados en cúmulos en la porción cortical del ovario. Algunos presentan mitosis, otros ya se han diferenciado en ovocitos primarios y entraron en la profase de la primera división meiótica. B. Casi todos los ovogonios se han convertido en ovocitos primarios que están en la profase de la primera división meiótica. C, No hay ovogonios. Cada ovocito primario está rodeado por una capa única de células foliculares, que forman el folículo primordial. Los ovocitos han pasado al estadio de diploteno de la profase, en la cual permanecen hasta inmediatamente antes de la ovulación. Sólo entonces entran en la metafase de la primera división meiótica(2).

El **ovocito primario** aumenta de tamaño durante la pubertad, las células epiteliales adquieren forma de cubo, y posteriormente cilíndricas, constituyendo un **folículo primario**. Este es rodeado por una cubierta de material glicoproteico acelular amorfo: **zona pelúcida**⁽³⁾ (FIGURA 1-7).

A medida que continúa el desarrollo, aparecen espacios ocupados por líquido entre las células de la granulosa. La coalescencia de estos espacios origina el antró, y el folículo se denomina **folículo secundario (vesicular o de De Graaf)**, y cuenta con más de una capa de células foliculares⁽¹⁾.

Al inicio de la pubertad, habitualmente un folículo madura cada mes y se produce la ovulación. Después del nacimiento no se forman **ovocitos primarios** en las mujeres, a diferencia de la producción continua de espermatocitos primarios en varones. A medida que madura el folículo, el tamaño del ovocito primario aumenta y poco después de la ovulación termina la primera división meiótica, con división del citoplasma desigual. El **ovocito secundario** recibe la mayor parte del citoplasma y el **primer cuerpo polar** no recibe prácticamente nada de éste, y es una célula pequeña no funcional que degenera rápidamente. Durante la ovulación, el núcleo del ovocito secundario comienza la segunda división meiótica, pero avanza solamente hasta la metafase, momento en el que se interrumpe la división. Si un espermatozoide penetra en el ovocito secundario, concluye la segunda división meiótica y la mayor parte del citoplasma es retenido de nuevo por una célula, el **ovocito fecundado**. Y la otra célula, el **segundo cuerpo polar**, otra célula no funcional, que degenera pronto. La maduración del ovocito se completa en cuanto el cuerpo polar se elimina.

Existen unos dos millones de ovocitos primarios en los ovarios de una mujer recién nacida, pero muchos involucionan durante la infancia, de forma que al llegar la adolescencia no existen más de 40,000, de ellos, únicamente alrededor de 400 se convierten en ovocitos secundarios y son expulsados en la ovulación durante el período reproductor. Pocos de estos ovocitos, si acaso alguno, llegan a madurar⁽³⁾.

Ciclo ovárico

Cuando la niña alcanza la menarquia (pubertad femenina), los ciclos mensuales de las secreciones hormonales hipotalámicas, hipofisarias y ováricas controlan el **ciclo menstrual**, cuyo fin es producir un solo gameto femenino cada mes y preparar al útero para recibir al embrión fecundado. Este ciclo consiste en la maduración mensual de (normalmente) un único ovocito y del folículo que lo rodea, la proliferación simultánea del endometrio uterino, el proceso de la ovulación en la que se libera el ovocito, el desarrollo continuado

del folículo hacia el cuerpo lúteo secretor y, por último y excepto cuando el óvulo fecundado se implanta en el útero y comienza a desarrollarse, la descamación del endometrio uterino y la involución del cuerpo lúteo. La duración total del ciclo es de unos 28 días.

Se considera que el ciclo menstrual comienza con la **menstruación (regla)**, es decir con la descamación del endometrio uterino degenerado del ciclo anterior. Hacia el quinto día del ciclo, un aumento de la secreción hipotalámica de una pequeña hormona peptídica, la **hormona liberadora de gonadotropina (GnRH)**, estimula a la glándula hipófisis para que incremente la secreción de dos hormonas **gonadotrópicas (gonadotropinas)**: la **hormona estimulante del folículo o folitropina (FSH)**; que estimula el desarrollo de los folículos ováricos y la producción de estrógenos (hormona que regula el desarrollo y función de los órganos reproductores) por las células foliculares, y la **hormona luteinizante o lutropina (LH)**; que actúa como desencadenante de la ovulación y estimula la producción de progesterona por las células foliculares y del cuerpo lúteo. El aumento de secreción de GnRH en el hipotálamo es también el acontecimiento que inicia el primer ciclo menstrual de la menarquia^{(2) (3)}.

Al comenzar el ciclo ovárico, 15 a 20 folículos en estadio primario (preantrales) son estimulados a crecer bajo la influencia de la FSH. En condiciones normales, sólo uno de estos alcanza su madurez total y es expulsado únicamente un ovocito; los demás degeneran y se convierten en folículos atrésicos⁽¹⁾.

Ovulación

Aproximadamente hacia la mitad del ciclo (alrededor de 14 días en un ciclo menstrual de 28), el folículo ovárico, bajo la influencia de FSH y LH, sufre un *brote de crecimiento* que produce un abultamiento quístico en la superficie del ovario. En este abultamiento pronto aparece una pequeña mancha avascular, el **estigma** (FIGURA 1-8). Antes de la ovulación, el ovocito secundario y algunas células del cúmulo oóforo se desprenden del interior del folículo distendido (FIGURA 1-8).

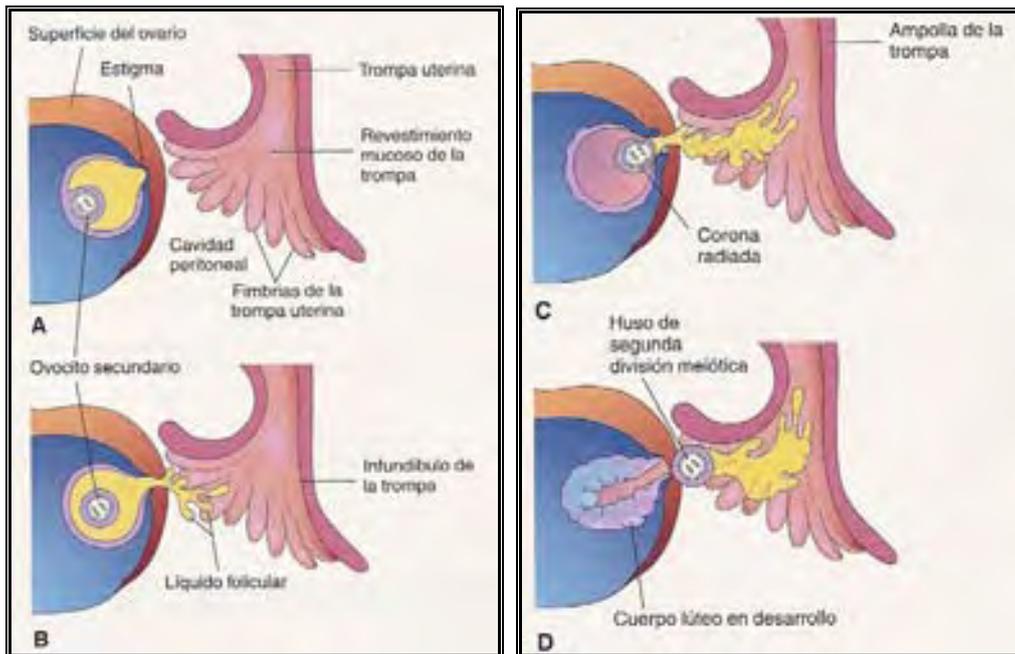


FIGURA 1-8. Diagramas que muestran la ovulación. Cuando se rompe el estigma, el ovocito secundario es expulsado del folículo ovárico con el líquido folicular. Tras la ovulación, la pared del folículo se colapsa y pliega. El folículo se transforma en una estructura glandular, el cuerpo lúteo(3).

El *aumento de la producción de LH desencadena la ovulación*, que suele producirse entre 12 y 24 horas después del pico de concentración sérica de LH. El **aumento súbito de LH**, estimulado por la elevada concentración de estrógenos en sangre, parece comportar el abultamiento del estigma, que forma una vesícula y se rompe a continuación, expulsando el ovocito secundario con el líquido folicular (FIGURA 1-8). El ovocito expulsado está recubierto por la zona pelúcida y una o más capas de células foliculares, organizadas en forma radial como la **corona radiada**. Al parecer, el aumento de LH también induce la reanudación de la primera división meiótica del ovocito primario⁽³⁾.

En algunas mujeres durante la ovulación se presenta un ligero dolor, denominado **dolor intermenstrual** porque normalmente se presenta a la mitad del ciclo menstrual. También suele acompañarse por una elevación de la **temperatura basal**.

Cuerpo lúteo

Después de la ovulación, las células de la granulosa que quedan en la pared del folículo roto, son vascularizadas por los vasos que las rodean. Por influencia de la hormona luteinizante, adquieren pigmento amarillo y se convierten en **células luteínicas**, las cuales forman el **cuerpo lúteo** o **cuerpo**

amarillo y secretan la hormona **progesterona**. La progesterona y las hormonas estrogénicas en conjunto determinan que la mucosa uterina alcance la fase **progestacional, luteínica** o **estado secretor** como preparación para la implantación del embrión⁽¹⁾.

Corpus albicans

El cuerpo lúteo alcanza su desarrollo máximo alrededor de los 9 días después de la ovulación⁽¹⁾. *Si no se fecunda el ovocito, el cuerpo lúteo involuciona y degenera* entre 10 y 12 días después de la ovulación y se denomina *cuerpo lúteo de la menstruación*. Posteriormente se transforma en una cicatriz blanca en el ovario: el **cuerpo albicans (corpus albicans o cuerpo blanco)**⁽³⁾.

Al mismo tiempo disminuye la producción de progesterona, lo cual desencadena la hemorragia menstrual⁽¹⁾.

Si se produce fecundación del ovocito, el cuerpo lúteo aumenta de tamaño para formar un cuerpo lúteo del embarazo e incrementa su producción hormonal. Cuando ocurre un embarazo, la **gonadotropina coriónica humana (hCG)**, que es una hormona secretado por el sincitiotrofoblasto del blastocito, evita la degeneración del cuerpo lúteo. El *cuerpo lúteo del embarazo* permanece activo durante las 20 primeras semanas del mismo. Para entonces, la placenta ha asumido la producción de estrógenos y progesterona necesarias para mantener el embarazo.

Excepto durante el embarazo, los ciclos ováricos se suelen mantener a lo largo de la vida reproductiva de la mujer y finalizan con la **menopausia**.

TRANSPORTE DE LOS GAMETOS

Se refiere a la forma en que el ovocito y el espermatozoide se encuentran en la ampolla de la trompa uterina, el sitio habitual de fecundación⁽³⁾.

Transporte del ovocito

Se considera que el ovocito, rodeado por algunas células de la granulosa, es llevado hacia la trompa por los movimientos de vaivén de las fimbrias y de los cilios del revestimiento epitelial. Una vez que llegan a la trompa, las células del cúmulo oóforo apartan sus prolongaciones citoplasmáticas de la zona pelúcida y pierden contacto con el ovocito.

Una vez que el ovocito se encuentra en la trompa uterina es propulsado por los cilios y la velocidad del transporte se halla regulada por el estado endocrino

durante la ovulación y después de ésta. En la mujer, el ovocito fecundado llega a la luz del útero en 3 o 4 días aproximadamente⁽¹⁾.

Transporte del espermatozoide

Durante el coito se depositan entre 200 y 600 millones de espermatozoides en el cuerpo uterino y el fondo de la vagina. Dichos espermatozoides penetran lentamente a través del conducto cervical impulsados por el movimiento de sus colas. La enzima *vesiculasa*, producida por las vesículas seminales, coagula parte del semen (líquido seminal que contiene espermatozoides) y forma un tapón vaginal que puede evitar el flujo retrógrado del semen hacia la vagina. Durante la ovulación, aumenta la cantidad de moco cervical y se vuelve menos viscoso, lo que favorece el transporte de los espermatozoides.

La eyaculación refleja de espermatozoides se puede dividir en dos fases:

- a) *Emisión*: el semen llega a la parte prostática de la uretra a través de los conductos eyaculadores.
- b) *Eyaculación*: el semen es expulsado de la uretra a través del orificio uretral externo.

El paso de los espermatozoides a través del útero y trompas uterinas se debe principalmente a las contracciones musculares de las paredes de dichos órganos. Se piensa que las **prostaglandinas** del semen podrían estimular la motilidad uterina durante el coito y colaborarían en el movimiento de los espermatozoides hacia el punto de fecundación en la ampolla del tubo.

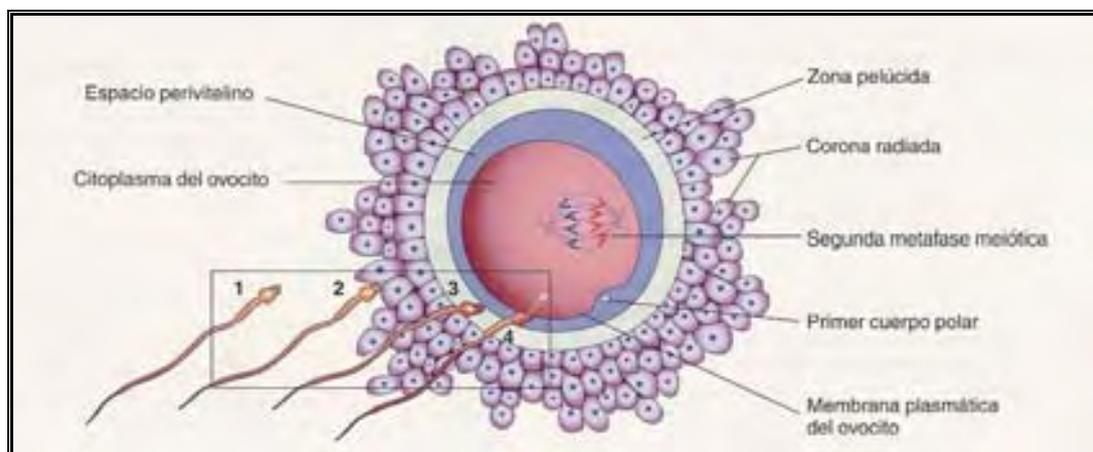
Los espermatozoides se mueven entre 2 y 3 mm por minuto, pero su velocidad varía en función del pH ambiental. Carecen de movilidad durante el período del almacenamiento en el epidídimo, pero adquieren esa propiedad en el eyaculado. Se mueven lentamente en el ambiente ácido de la vagina, mientras que lo hacen con mayor rapidez en el ambiente alcalino del útero. Se desconoce el tiempo requerido por los espermatozoides para llegar al sitio de fecundación, pero es probablemente corto. Sólo unos 20 espermatozoides alcanzan el sitio de fecundación. La mayoría de ellos degenera y son reabsorbidos por el aparato reproductor femenino.

Maduración de los espermatozoides

Los espermatozoides recién eyaculados no pueden fecundar ovocitos. Se someten a un **período de acondicionamiento** o **capacitación** de unas siete

horas de duración. Durante este período se elimina una cubierta de glicoproteínas y de proteínas seminales de la superficie del acrosoma del espermatozoide. Los componentes de membrana de los espermatozoides se modifican en gran medida. Los espermatozoides capacitados no muestran cambios morfológicos pero son más activos. Generalmente se capacitan en el útero o trompas uterinas por ciertas sustancias que se secretan a dicho nivel.

El acrosoma intacto del espermatozoide se une a una glicoproteína (ZP3) de la zona pelúcida. Diversos estudios han mostrado que la membrana plasmática del espermatozoide, los iones calcio, las prostaglandinas y la progesterona desempeñan funciones vitales en la reacción del acrosoma. Esta reacción debe finalizar antes de la fusión del espermatozoide con el ovocito. Cuando los espermatozoides capacitados entran en contacto con la corona radiada que envuelve a un ovocito secundario, sufren cambios moleculares importantes que originan la aparición de perforaciones en el acrosoma (FIGURA 1-9). Se producen fusiones múltiples de la membrana plasmática del espermatozoide y la membrana acrosómica externa. La rotura de las membranas en dichos puntos produce aberturas. Los cambios inducidos por la reacción del acrosoma se asocian a la liberación de enzimas acrosómicas, como la **hialuronidasa** y la **acrosina**, que facilitan la fecundación⁽³⁾.



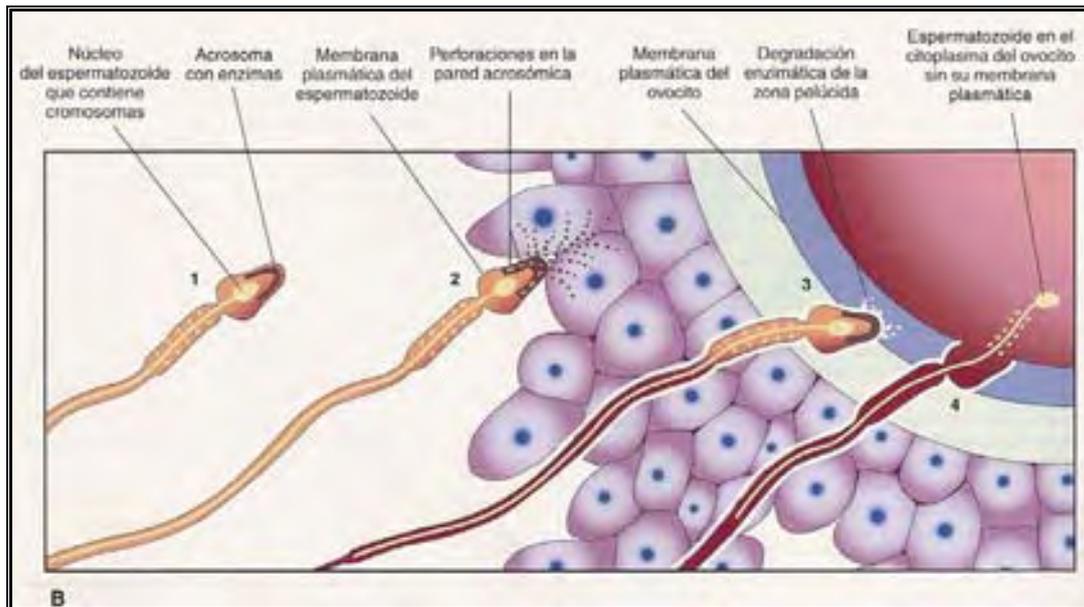


FIGURA 1-9. Reacción del acrosoma y penetración del ovocito por un espermatozoide. El dibujo B proporciona detalles de la zona indicada en A. 1, espermatozoide durante la capacitación, un período de condicionamiento que se produce en el aparato reproductor femenino. 2, espermatozoide durante la reacción del acrosoma, a lo largo de la cual aparecen perforaciones en dicho orgánulo. 3, espermatozoide digiriendo una vía a través de la zona pelúcida mediante la acción de enzimas liberadas desde el acrosoma. 4, espermatozoide después de penetrar en el citoplasma del ovocito. Obsérvese que las membranas plasmáticas del espermatozoide y del ovocito se han fusionado y que la cabeza y la cola del primero se introducen en éste, dejando la membrana plasmática del espermatozoide unida a la del ovocito(3).

FECUNDACIÓN

El sitio habitual de fecundación es la ampolla de la trompa uterina, su porción más larga y ancha. Si el ovocito no es fecundado en ese lugar, pasa lentamente a través del tubo hacia el útero, donde se degenera y reabsorbe. A pesar de que la fecundación puede ocurrir en otras partes de la trompa, no sucede en el útero. Diversas señales químicas (atrayerentes) secretadas por el ovocito y las células foliculares circundantes orientan a los espermatozoides capacitados (quimiotaxis de espermatozoides) hacia aquél.

La fecundación constituye una secuencia compleja de sucesos moleculares combinados que se inicia con el contacto entre un espermatozoide y un ovocito y termina con la mezcla de los cromosomas maternos y paternos en la metafase de la primera división mitótica del cigoto, un embrión unicelular⁽³⁾.

Las partes de la fecundación son las siguientes (FIGURA 1-10):

a) *Penetración de la corona radiada:* Se necesita únicamente un espermatozoide para la fecundación y se considera que los demás ayudan al espermatozoide fecundante a atravesar las barreras que protegen al gameto

femenino. El espermatozoide capacitado pasa libremente a través de las células de la corona radiada⁽¹⁾.

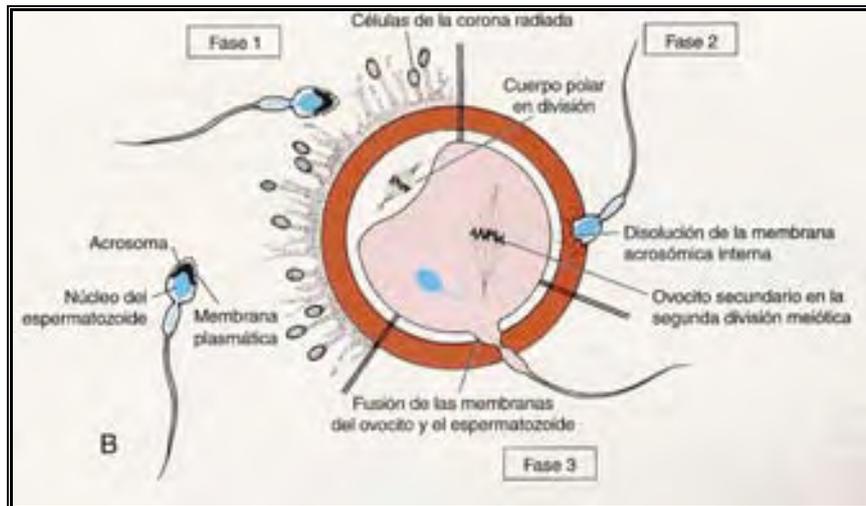


FIGURA 1-10. Las tres fases de penetración del ovocito. En la fase I, los espermatozoides se abren paso a través de la barrera de la corona radiada; en la fase 2, uno o más espermatozoides se introducen en la zona pelúcida; en la fase 3, un espermatozoide atraviesa la membrana del ovocito y pierde su propia membrana plasmática. El dibujo de la izquierda muestra un espermatozoide normal con su capuchón acrosómico⁽²⁾.

La dispersión de las células foliculares de la corona radiada y la zona pelúcida que rodean al ovocito parece ser consecuencia de la acción de la **enzima hialuronidasa** liberada por el acrosoma del espermatozoide, pero los indicios sobre este hecho no son claros. Las **enzimas de la mucosa tubárica** también parecen contribuir a esta dispersión. Los movimientos de la cola del espermatozoide son importantes para la penetración de la corona radiada⁽³⁾.

b) *Penetración de la zona pelúcida:* es una capa de glucoproteínas que rodea al ovocito y facilita y mantiene la unión del espermatozoide, e induce la reacción acrosómica. La reacción acrosómica y la unión del espermatozoide son mediadas por el ligando ZP3, una proteína de la zona pelúcida. La liberación de enzimas acrosómicas (crosina, esterases y neuraminidasa) permite que el espermatozoide atraviese la zona pelúcida y de esta manera entre en contacto con la membrana plasmática del ovocito (FIGURA 1-10). La permeabilidad de la zona pelúcida se modifica cuando la cabeza del espermatozoide entra en contacto con la superficie del ovocito. Este contacto produce la liberación de enzimas lisosómicas de los gránulos corticales que se encuentran junto a la membrana plasmática del ovocito. A su vez, esas proteínas llevan a una alteración de las propiedades de la zona pelúcida (**reacción de la zona**), que impide la penetración de más espermatozoides e inactiva los sitios receptores específicos de especie de los espermatozoides

sobre la superficie de la zona pelúcida. Se han encontrado otros espermatozoides ocluidos en la zona pelúcida, pero sólo uno parece ser capaz de introducirse en el ovocito^{(1) (3)} (FIGURA 1-11).

c) *Fusión de las membranas celulares del ovocito y el espermatozoide*: la adhesión inicial del espermatozoide al ovocito es mediada por la interacción de integrinas del ovocito y sus ligandos, desintegrinas, con el espermatozoide. Después se fusionan las membranas plasmáticas del espermatozoide y el ovocito (FIGURA 1-10). Tan pronto como el espermatozoide penetra en el ovocito, éste responde de tres maneras diferentes:

+ **Reacciones corticales y de zona**. Como consecuencia de la liberación de gránulos corticales del ovocito, que contienen enzimas lisosómicas

- La membrana del ovocito se torna impenetrable para otros espermatozoides
- Se modifica la estructura y la composición de la zona pelúcida para impedir la unión y penetración de espermatozoides.

+ **Reanudación de la segunda división meiótica**. Inmediatamente después del ingreso del espermatozoide, el ovocito completa su segunda división meiótica. Una de las células hijas casi no recibe citoplasma y se denomina **segundo cuerpo polar**; la otra célula hija es el **ovocito definitivo**. Sus cromosomas (22 más X) se disponen en un núcleo vesicular denominado **pronúcleo femenino** (FIGURA 1-11).

+ **Activación metabólica de la célula huevo o cigoto**. El factor activador probablemente sea transportado por el espermatozoide.

+ El espermatozoide, avanza hasta quedar muy próximo al pronúcleo femenino. **El núcleo se hincha y forma el pronúcleo masculino**, mientras que la cola del espermatozoide se desprende y degenera. Finalmente establecen un contacto íntimo y pierden sus envolturas nucleares⁽¹⁾.

+ Durante el crecimiento de los pronúcleos masculino y femenino (el ovocito que contiene dos pronúcleos haploides se conoce como ovótida), cada pronúcleo debe **replicar su DNA**. En caso contrario, cada célula del cigoto en período bicelular tendría la mitad de la cantidad normal de DNA (FIGURA 1-11).

+ Inmediatamente después de la síntesis de DNA, los cromosomas se disponen en el huso y se preparan para la **división mitótica normal**. Los 23

cromosomas maternos y los 23 cromosomas paternos (dobles) se escinden longitudinalmente en el centrómero y las cromátidas hermanas se desplazan hacia polos opuestos, de manera que cada célula recibe el número diploide normal de cromosomas y la cantidad normal de DNA. Mientras las cromátidas hermanas se desplazan hacia los polos opuestos, aparece un profundo surco en la superficie de la célula que gradualmente divide al citoplasma en dos partes⁽¹⁾ (FIGURA 11-1).

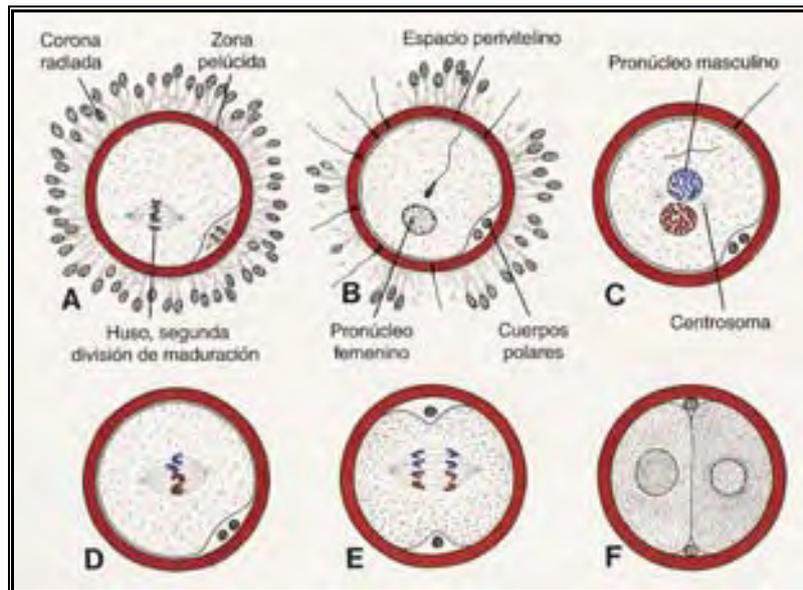


FIGURA 1-11. A, Ovocito inmediatamente después de la ovulación, en el cual se muestra el huso de la segunda división meiótica. B, Un espermatozoide ha entrado en el ovocito, que terminó su segunda división meiótica. Los cromosomas del ovocito están dispuestos en un núcleo vesicular, el pronúcleo femenino. Se advierten las cabezas de varios espermatozoides introducidos en la zona pelúcida. C, Pronúcleos masculino y femenino. D y E, Los cromosomas se disponen sobre el huso, se separan longitudinalmente y se desplazan hacia los polos opuestos. F, Estadio de dos células(2).

+ La óvotida se convierte en cigoto. El cigoto es único desde el punto de vista genético debido a que la mitad de sus cromosomas procede de la madre y la otra mitad lo hace del padre. Contiene una nueva combinación de cromosomas que es distinta de la presente en las células de cualquiera de ambos progenitores. Este mecanismo constituye la base de la herencia y de la variación en la especie humana. El sexo cromosómico del embrión se determina en la fecundación por el tipo de espermatozoide (X o Y) que fecunda al ovocito, con lo que los gametos del padre determinan el sexo del embrión⁽³⁾.

Los resultados principales de la fecundación son:

- a) *Estimula la finalización de la segunda división meiótica.*
- b) *Restablecimiento del número diploide de cromosomas.*

- c) *Genera variación en la especie humana a través de la mezcla de cromosomas maternos y paternos.*
- d) *Determinación del sexo.*
- e) *Comienzo de la segmentación (división celular) del cigoto⁽¹⁾ (3).*

SEGMENTACIÓN

Cuando el cigoto ha llegado al período bicelular experimenta una serie de divisiones mitóticas que producen un incremento del número de células⁽¹⁾.

La segmentación se suele producir cuando el cigoto se desplaza a lo largo de la trompa uterina hacia el útero⁽³⁾ (FIGURA 1-12).

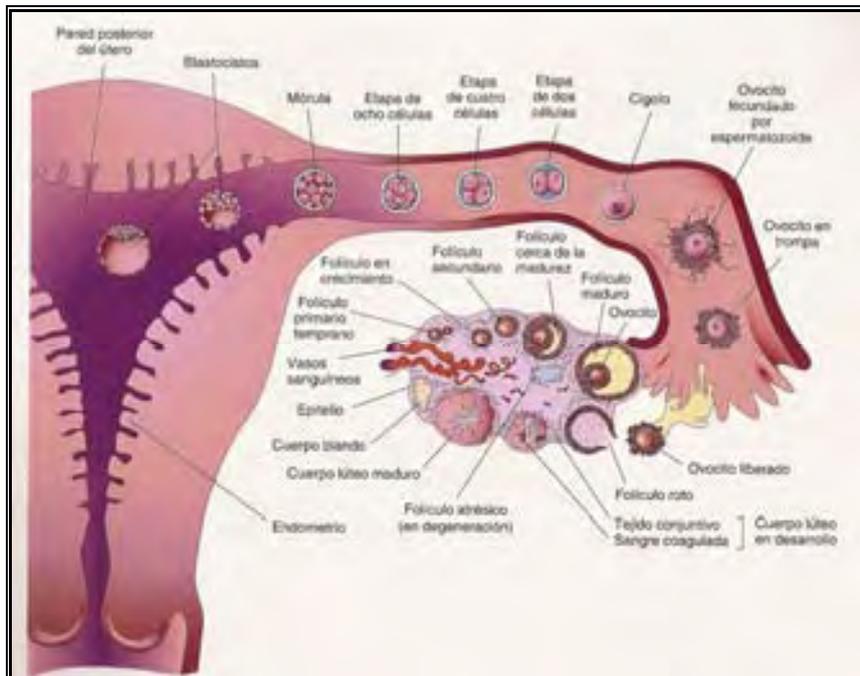


FIGURA 1-12. Resumen del ciclo ovárico, fecundación y desarrollo humano durante la primera semana. La primera etapa del desarrollo se inicia con la fecundación en la trompa uterina y finaliza cuando se forma el cigoto. La etapa 2 (días 2 a 3) incluye las fases iniciales de segmentación (de 2 a 32 células, la mórula). La etapa 3 (días 4 a 5) consiste en el blastocisto libre (no fijado). La etapa 4 (días 5 a 6) está representada por el blastocisto unido a la pared unido a la pared posterior del útero, el lugar habitual de implantación. Los blastocistos se han cortado para mostrar su estructura interna⁽³⁾.

Estas células, que se tornan más pequeñas con cada división de segmentación, se denominan **blastómeros**, (FIGURA 1-13), y hasta la etapa de 8 células están agrupados de una manera laxa. Sin embargo, después de la tercera segmentación, el contacto de los blastómeros entre sí es máximo y forma una esfera compacta de células que se mantienen juntas por medio de uniones estrechas, mediadas por glicoproteínas de adherencia de la superficie celular. Este proceso, denominado **compactación**, separa las células internas, que se comunican francamente entre sí por uniones en nexo o hendidura, de

las células externas. Alrededor de 3 días después de la fecundación, las células del embrión compactado vuelven a dividirse para formar una **mórula** (mora) de 16 células⁽¹⁾ (FIGURA 1-13).



FIGURA 1-13. Desarrollo del cigoto desde el estadio bicelular hasta el de mórula avanzada. La fase bicelular ocurre aproximadamente 30 horas después de la fecundación: la de 4 células aproximadamente a las 40 horas, la etapa de 12 a 16 células, alrededor de los 3 días, y la fase avanzada de mórula corresponde aproximadamente a los 4 días. Durante este período, los blastómeros están rodeados por la zona pelúcida, la cual desaparece al final del cuarto día⁽²⁾.

FORMACIÓN DEL BLASTOCISTO

Poco después de la entrada de la mórula en el útero (aproximadamente cuatro días después de la fecundación) aparece un espacio lleno de líquido, denominado **cavidad del blastocisto (blastocele)**, dentro de la mórula (FIGURA 1-14). El líquido pasa desde la cavidad uterina a través de la zona pelúcida para formar dicho espacio. A medida que el líquido aumenta en la cavidad del blastocisto, los blastómeros se separan en dos partes:

- + Una capa de **células externas**, el **trofoblasto** (gr. *trophe*, nutrición), que origina la parte embrionaria de la placenta.

- + Un grupo de blastómeros centrales, la **masa celular interna**, que forma el embrión; como constituye el primordio del embrión, se denomina **embrioblasto**.

Durante esta etapa de desarrollo o **blastogenia** el producto de la concepción se conoce como **blastocisto**. El embrioblasto se proyecta ahora hacia la cavidad del blastocisto y el trofoblasto forma la pared del mismo. Una vez que el blastocisto ha flotado libremente en las secreciones uterinas por espacio de unos dos días, la zona pelúcida degenera gradualmente hasta desaparecer. Esto permite que el blastocisto aumente rápidamente de tamaño. Mientras flota en el útero, este embrión inicial obtiene nutrientes de las secreciones de las glándulas uterinas⁽³⁾.

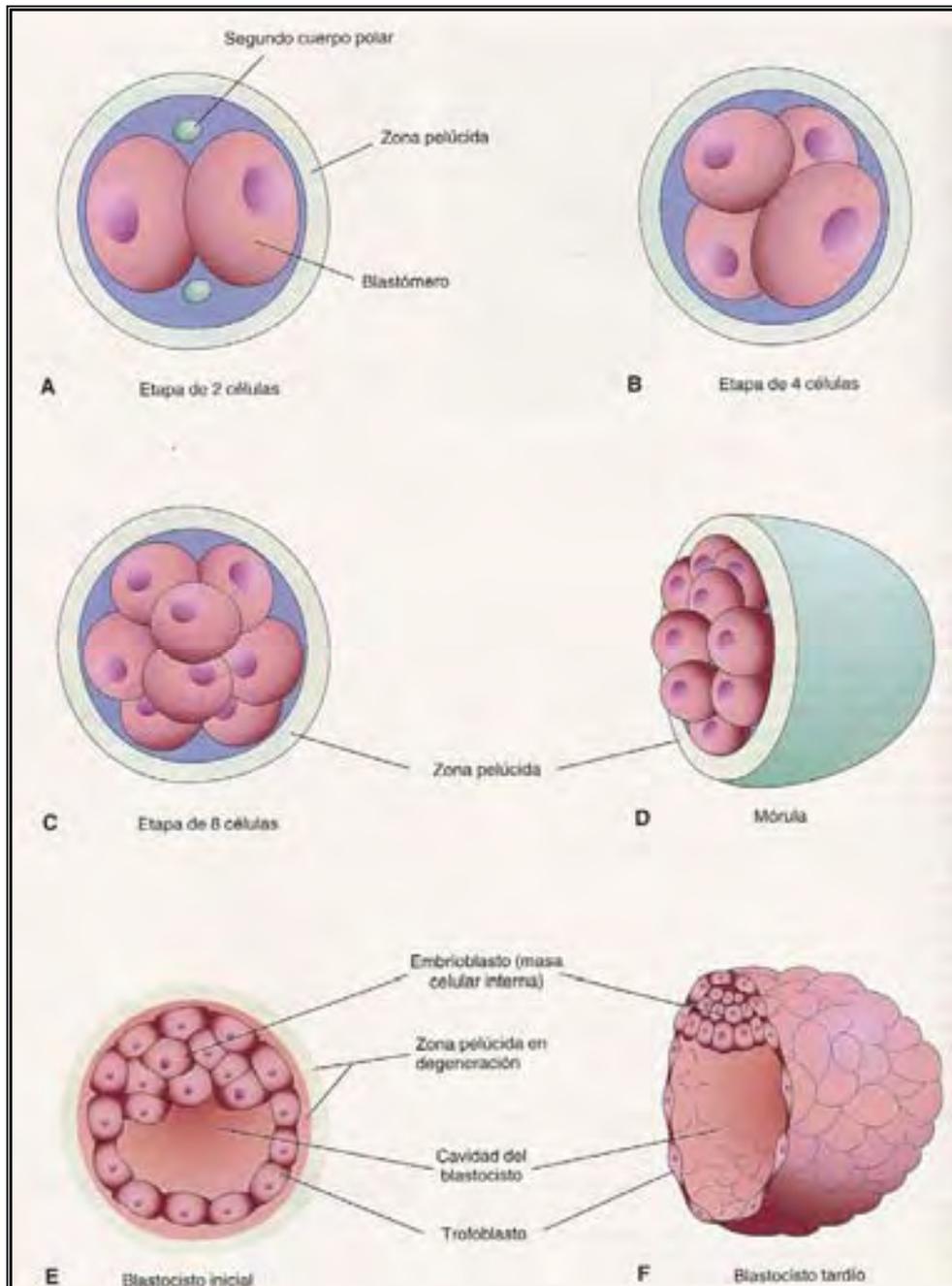


FIGURA 1-14. Dibujos que ilustran la segmentación del cigoto y la formación del blastocisto. A a D muestran diversas etapas de la segmentación. El período de mórula comienza en la etapa de 12 a 16 células y termina cuando se forma el blastocisto (5 días). Los segundos cuerpos polares en A son células pequeñas y carentes de función que degeneran enseguida. La división del cigoto y formación de la mórula sucede a medida que el cigoto en segmentación para a través de la trompa uterina. La formación del blastocisto suele tener lugar en el útero. Aunque la segmentación aumenta el número de blastómeros, obsérvese que cada una de las células hijas es menos que la célula progenitora. Como resultado de ello, no se produce un aumento del tamaño del embrión en desarrollo hasta que la zona pelúcida ha degenerado. A continuación, el blastocisto aumenta considerablemente(3).

IMPLANTACIÓN

La pared del útero está formada por tres capas:

- Endometrio o mucosa que reviste el interior de la pared.
- Miometrio, una capa gruesa de músculo liso.

c) Perimetrio, el revestimiento peritoneal que cubre la porción externa de la pared (FIGURA 1-15).

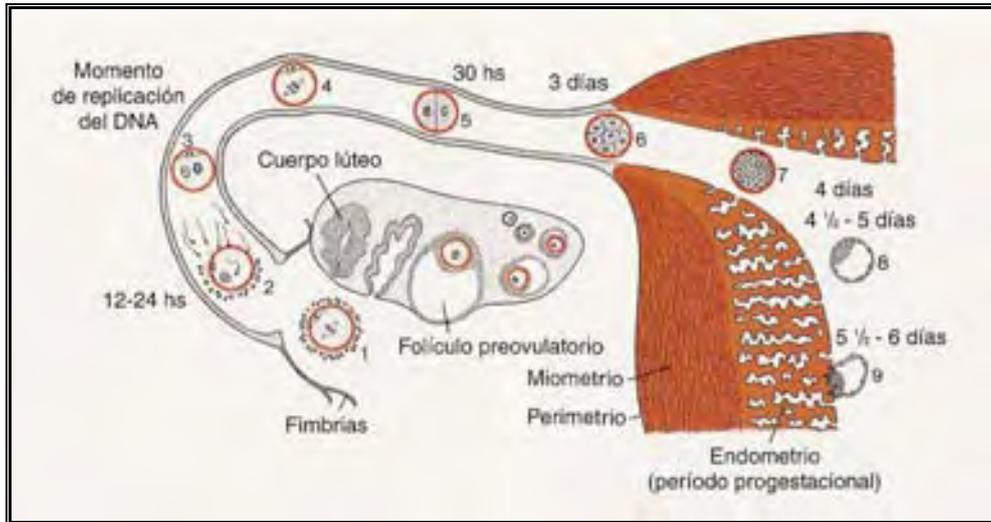


FIGURA 1-15. Fenómenos durante la primera semana del desarrollo humano. 1, Ovocito inmediatamente después de la ovulación. 2, Fecundación, aproximadamente 12 a 24 horas después de la ovulación. 3, Estado de pronúcleos masculino y femenino. 4, Huso de la primera división mitótica. 5, Estado bicelular (alrededor de 30 horas de edad). 6, Mórula que contiene de 12 a 16 blastómeros (cerca de los 3 días de edad). 7, Estado de mórula avanzada al llegar a la cavidad uterina (aproximadamente 4 días de edad). 8, Estadio de blastocisto temprano (aproximadamente 4 días y medio de edad) Ha desaparecido la zona pelúcida. 9, Fase temprana de implantación (blastocisto de unos 6 días de edad). El ovario se aprecian las etapas de transformación del folículo primario en folículo preovulatorio y la formación del cuerpo lúteo. El endometrio uterino corresponde a la fase progestacional(2).

Desde la pubertad hasta la menopausia, el endometrio experimenta cambios en un ciclo de 28 días, aproximadamente, bajo el control hormonal del ovario.

Durante este ciclo menstrual, el endometrio pasa por tres períodos:

a) *Fase folicular o proliferativa:* Comienza al término de la fase menstrual, esta bajo la influencia de los estrógenos, es paralela al crecimiento de los folículos ováricos.

b) *Fase secretora, progestacional o luteínica:* Se inicia alrededor de 2 a 3 días después de la ovulación en respuesta a la progesterona producida por el cuerpo lúteo. Cuando se produce la fecundación, el endometrio colabora con la implantación del embrión y contribuye a la formación de la placenta.

c) *Fase menstrual:* Si no se produce la fecundación, se inicia el desprendimiento del endometrio (capa compacta y esponjosa), lo cual señala el inicio de la fase menstrual (FIGURA 1-16 y 1-17).

En el momento de la implantación, la mucosa del útero se encuentra en la fase secretora o luteínica. En el endometrio se identifican tres capas:

- a) Capa compacta superficial
- b) Capa esponjosa intermedia

c) Capa basal delgada (FIGURA 1-16)

En condiciones normales, el blastocisto humano se implanta en el endometrio en la pared posterior o anterior del cuerpo del útero, donde se fija entre los orificios de las glándulas (FIGURA 1-16).

Si el ovario no es fecundado, las vénulas y los espacios sinusoidales se llenan gradualmente de células sanguíneas y se observa una diapédesis sanguínea profusa hacia los tejidos. Cuando comienza la **fase menstrual**, la sangre escapa de las arterias superficiales y se desprenden pequeños fragmentos de estroma y de glándulas. Durante los 3 o 4 días siguientes, las capas compacta y esponjosa son expulsadas del útero y sólo se mantiene la capa basal del endometrio (FIGURA 1-17). Esta capa está irrigada por sus propias arterias, las **arterias basales**, y funciona como capa regenerativa para la reconstrucción de las glándulas y las arterias en la fase proliferativa⁽¹⁾.

Unos seis días después de la fecundación (día 20 de un ciclo menstrual de 28 días), el blastocisto se adhiere al epitelio endometrial, por lo general cerca de su polo embrionario. En cuanto se ha fijado a dicho epitelio, el trofoblasto comienza a proliferar con rapidez y se transforma gradualmente en dos capas:

a) Capa interna de citotrofoblasto

b) Masa externa de sincitiotrofoblasto, formada por una masa protoplásmica multinucleada en la que no se pueden observar límites intercelulares.

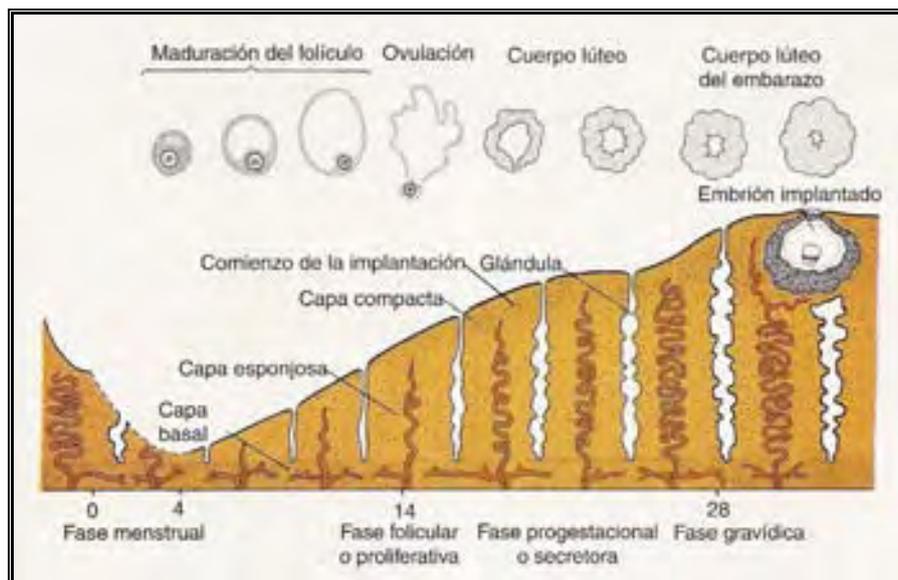


FIGURA 1-16. Cambios que se producen en la mucosa uterina comparados con las modificaciones que tienen lugar en el ovario. La implantación del blastocisto ha causado que se formara un cuerpo lúteo de gran tamaño. La actividad secretora del endometrio aumenta gradualmente como consecuencia de la abundante secreción de progesterona pro el cuerpo lúteo del embarazo⁽²⁾.

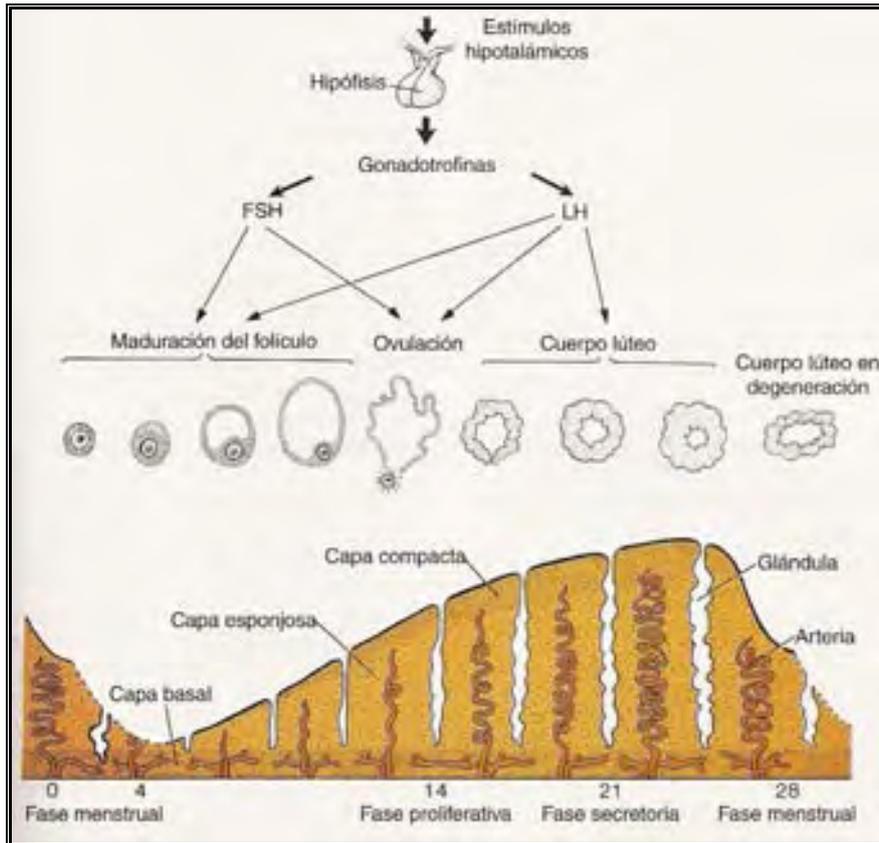


FIGURA 1-17. Cambios en la mucosa uterina (endometrio) y sus modificaciones correspondientes en el ovario durante un ciclo menstrual regular sin fecundación(2).

Después de alrededor de seis días, los procesos filiformes del sincitiotrofoblasto se extienden a través del epitelio endometrial e invaden el tejido conjuntivo (FIGURA 1-18). El sincitiotrofoblasto, con una gran capacidad invasiva, crece con gran rapidez en la zona adyacente al embrioblasto, que se denomina **polo embrionario**. El sincitiotrofoblasto produce enzimas que erosionan los tejidos maternos, permitiendo al blastocisto introducirse en el endometrio⁽³⁾ (FIGURA 1-18).

SEGUNDA SEMANA DE DESARROLLO: DISCO GERMINATIVO BILAMINAR

Día 8

En el octavo día de desarrollo, el blastocisto está parcialmente incluido en la estroma endometrial. Las células del citotrofoblasto se dividen y emigran hacia el sincitiotrofoblasto, donde se fusionan y pierden sus membranas celulares.

Las células de la masa celular interna o embrioblasto también se diferencian en dos capas:

a) *Capa hipoblástica*: capa de células cúbicas pequeñas próxima a la cavidad del blastocisto

b) *Capa epiblastica*: capa de células cilíndricas altas, adyacente a la cavidad amniótica (FIGURA 1-19).

Estas capas forman en conjunto un disco plano. Al mismo tiempo, en el interior del epiblasto aparece una pequeña cavidad, que después se agranda para convertirse en la cavidad amniótica. Las células epiblasticas adyacentes al citotrofoblasto se denominan amnioblastos, y junto con el resto del epiblasto forman el revestimiento de la cavidad amniótica (FIGURA 1-19 y 1-20). La estroma endometrial contigua al sitio de implantación es edematosa y muy vascularizada. Las glándulas, tortuosas y voluminosas, secretan glucógeno y moco en abundancia.

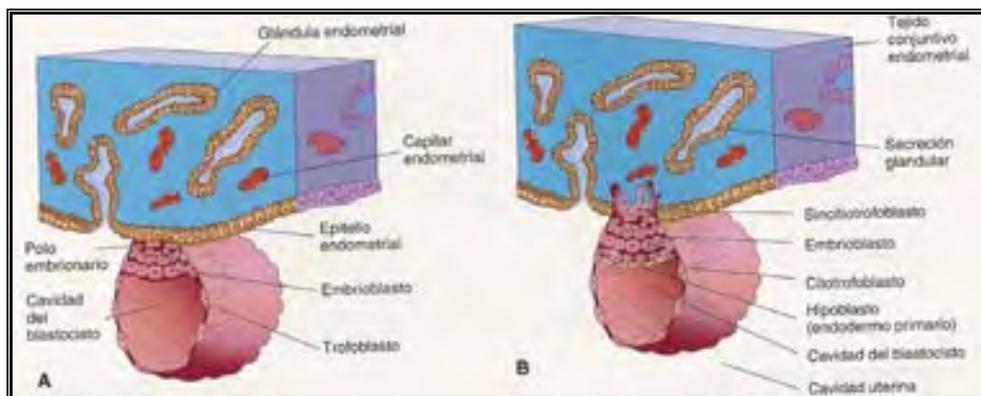


FIGURA 1-18. Fijación del blastocisto al epitelio endometrial durante las etapas iniciales de su implantación. A, Seis días; el trofoblasto se ha unido al epitelio endometrial en el polo embrionario del blastocisto. B, Siete días; el sincitiotrofoblasto ha penetrado en el epitelio y ha comenzado a invadir el tejido conjuntivo endometrial(3).

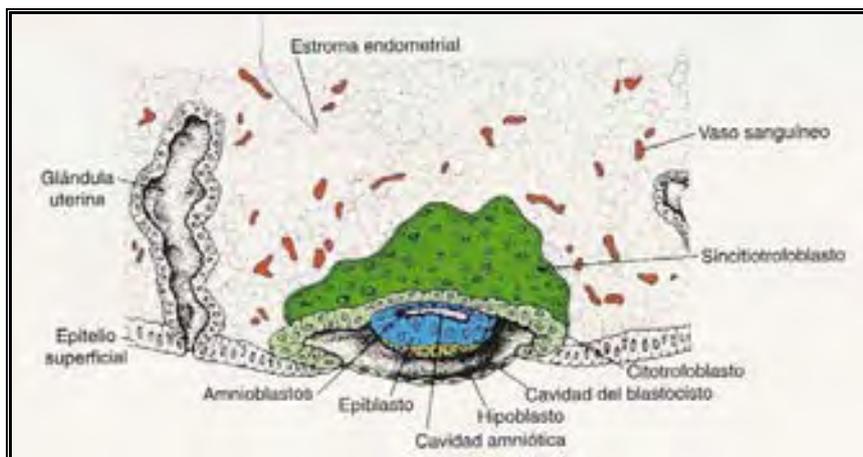


FIGURA 1-19. Blastocisto humano de 7 días y medio, parcialmente incluido en la estroma endometrial. El trofoblasto está formado por una capa interna de células mononucleares, el citotrofoblasto, y una capa externa sin límites celulares definidos, el sincitiotrofoblasto. La masa celular interna está formada por las hojas germinativas epiblasticas e hipoblásticas. Se advierte la cavidad amniótica en forma de una pequeña hendidura(2).

Día 9

El blastocisto se ha introducido más profundamente en el endometrio y un coágulo de fibrina cierra la solución de continuidad en el epitelio superficial (FIGURA 1-20). El trofoblasto muestra progresos importantes en su desarrollo, sobre todo en el polo embrionario, donde aparecen un el sincitio vacuolas aisladas. Cuando se fusionan forman grandes lagunas, por lo cual esta fase del desarrollo del trofoblasto se denomina **período lacunar** (FIGURA 1-20).

Mientras tanto, en el polo abembrionario, células aplanadas que probablemente se originaron en el hipoblasto forman una delgada membrana, la **membrana exocelómica (membrana de Heuser)**, que reviste la superficie interna del citotrofoblasto (FIGURA 1-20). Esta membrana, junto con el hipoblasto, constituyen el revestimiento de la **cavidad exocelómica** o **saco vitelino primitivo**.

Días 11 y 12

El blastocisto está incluido por completo en la estroma endometrial, y el epitelio superficial cubre casi enteramente el defecto original de la pared uterina (FIGURA 1-21). El trofoblasto se caracteriza por espacios lacunares en el sincitio que dan lugar a una red intercomunicada. Esta red es particularmente notable en el polo embrionario; sin embargo, en el polo abembrionario el trofoblasto aun está compuesto sobre todo por células citotrofobláticas (FIGURA 1-21).

Al mismo tiempo las células del sincitiotrofo blastos se introducen más profundamente en la estroma y erosionan el revestimiento endotelial de los capilares maternos. Estos capilares, que se hallan congestionados y dilatados, reciben el nombre de **sinusoides**. Las lagunas sincitiales se tornan entonces continuas con los sinusoides y la sangre materna penetra en el sistema lacunar (FIGURA 1-21). A medida que el trofoblasto erosiona cada vez más sinusoides, la sangre materna comienza a fluir por el sistema trofoblástico estableciendo la **circulación uteroplacentaria**.

Entretanto, una nueva población celular aparece entre la superficie interna del citotrofoblasto y la superficie externa de la cavidad exocelómica. Estas células derivan de las células del saco vitelino y forman un tejido conectivo laxo y delicado, el **mesodermo extraembrionario**, que llega a ocupar todo el espacio

entre el trofoblasto por fuera y el amnios y la membrana exocelómica por dentro (FIGURA 1-21). Poco después se forman grandes cavidades en el mesodermo extraembrionario, las cuales, al confluir, dan lugar a un nuevo espacio que recibe el nombre de **celoma extraembrionario** o **cavidad coriónica** (FIGURA 1-21). Este espacio rodea el saco vitelino primitivo y la cavidad amniótica, excepto donde el disco germinativo está unido al trofoblasto por el pedículo de fijación (FIGURA 1-22). El mesodermo extraembrionario que reviste al citotrofoblasto y al amnios se denomina **hoja somatopleural del mesodermo extraembrionario**; el que cubre el saco vitelino se conoce como **hoja esplacnopleural del mesodermo extraembrionario** (FIGURA 1-21).

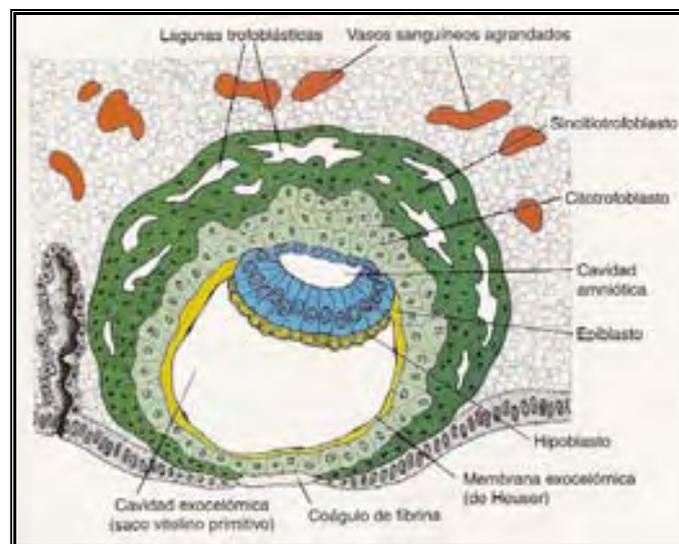


FIGURA 1-20. Blastocisto humano de 9 días, el sinciotrofoblasto presenta gran cantidad de lagunas. Células planas forman la membrana exocelómica. El disco germinativo bilaminar está constituido por una capa de células epiblasticas cilíndricas y una capa de células hipoblasticas cúbicas. La solución de continuidad de la superficie del endometrio está cerrada por un coágulo de fibrina(2).

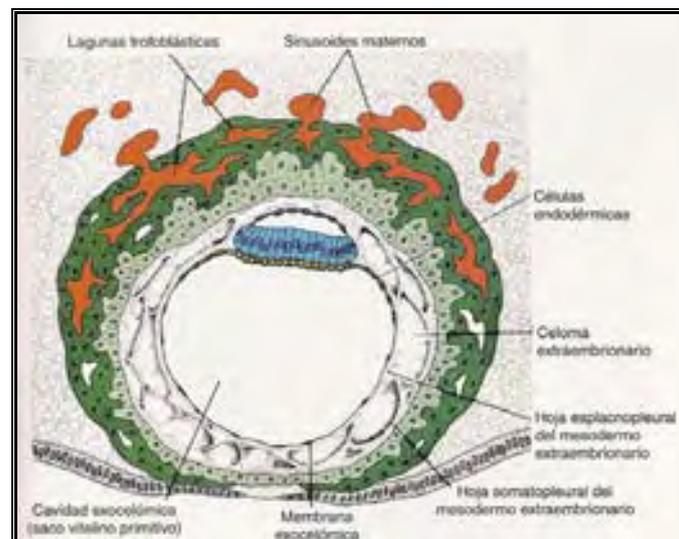


FIGURA 1-21. Blastocisto humano de aproximadamente 12 días. Las lagunas trofoblásticas en el polo embrionario se comunican ampliamente con los sinusoides maternos de la estroma endometrial. El mesodermo extraembrionario prolifera y ocupa el espacio entre la membrana exocelómica y la cara interna del trofoblasto(2).

El crecimiento del disco germinativo bilaminar es relativamente lento en comparación con el trofoblasto. Mientras tanto las células del endometrio se han tornado poliédricas y contienen abundantes lípidos y glucógeno; los espacios intercelulares están ocupados por el líquido extravasado y el tejido es edematoso. Estos cambios, llamados **reacción decidual**, se circunscriben al principio a la zona inmediata adyacente al sitio de implantación, pero pronto abarcan todo el endometrio.

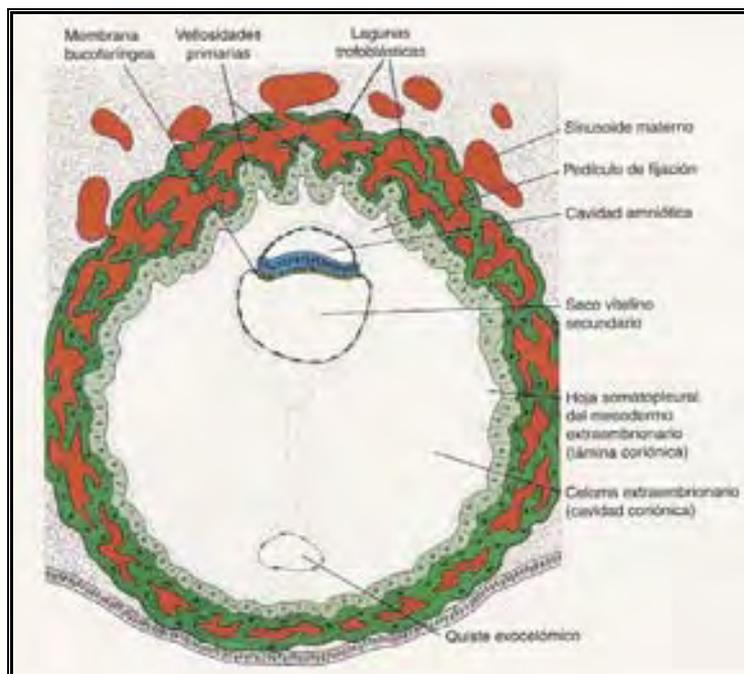


FIGURA 1-22. Blastocisto humano de 13 días. Las lagunas trofoblásticas se encuentran tanto en el polo embrionario como en el abembrionario y ha comenzado la circulación uteroplacentaria. Se observan las vellosidades primarias y el celoma extraembrionario o cavidad coriónica. El saco vitelino secundario está totalmente revestido de endodermo(2).

Día 13

La solución de continuidad en el endometrio generalmente ha desaparecido. Sin embargo, a veces hay hemorragia en el sitio de implantación como consecuencia del aumento del flujo sanguíneo hacia los espacios lacunares. Como esta hemorragia se produce alrededor de los 28 días del ciclo menstrual, puede confundirse con el sagrado menstrual normal y causar errores en la determinación de la fecha esperada para el parto.

El trofoblasto está caracterizado por la presencia de estructuras vellosas. Las células del citotrofoblasto proliferan localmente, se introducen en el sinsitiotrofoblasto y forman columnas celulares rodeadas de sincitio. Las

columnas celulares con revestimiento sincitial reciben el nombre de **vellosidades primarias** (FIGURA 1-22).

Entretanto, el hipoblasto produce otras células que emigran hacia el interior de la membrana exocelómica (FIGURA 1-21). Estas células proliferan y forman poco a poco una nueva cavidad dentro de la cavidad exocelómica, que se denomina **saco vitelino secundario** o **saco vitelino definitivo** (FIGURA 1-22). Este saco vitelino es mucho menor que la cavidad exocelómica original o saco vitelino primario. Durante su formación quedan segregadas porciones apreciables de la cavidad exocelómica, las cuales están representadas por los llamados **quistes exocelómicos**, que se advierten a menudo en el celoma extraembrionario o **cavidad coriónica** (FIGURA 1-22).

El celoma extraembrionario, por su parte, se expande y forma una gran cavidad llamada cavidad coriónica. El mesodermo extraembrionario que reviste el interior del citotrofoblasto se denomina, entonces, **placa** o **lámina coriónica**. El único sitio donde atraviesa la cavidad coriónica es el **pedículo de fijación** (FIGURA 1-22). Con el desarrollo de los vasos sanguíneos el pedículo se convertirá en el cordón umbilical⁽¹⁾.

Día 14

El embrión de 14 días todavía tiene forma de disco embrionario bilaminar aplanado, pero las células hipoblásticas de una zona localizada son ahora cilíndricas y constituyen un área circular engrosada; la **lamina precordial**, que indica el lugar futuro de la boca y un importante organizador de la región de la cabeza⁽³⁾ (FIGURA 1-23).

TERCERA SEMANA DEL DESARROLLO: DISCO GERMINATIVO TRILAMINAR

Gastrulación

Proceso formativo por el cual se establecen las tres capas germinativas y la orientación axial en el embrión. El disco embrionario bilaminar se convierte en un disco embrionario trilaminar. Constituye el inicio de la **morfogenia** (desarrollo de la forma del cuerpo). Durante este período, el embrión se puede denominar **gástrula**.

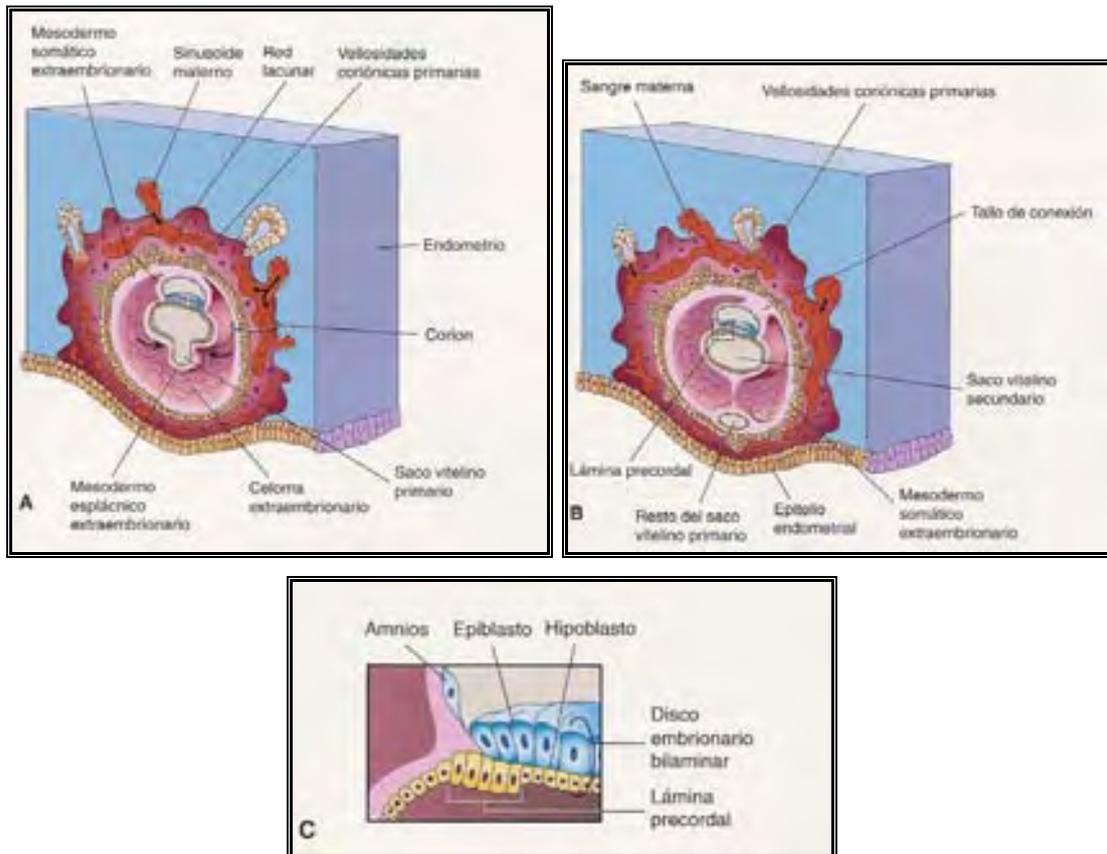


FIGURA 1-23. Dibujos de cortes de embriones humanos implantados basados fundamentalmente en Hertig y cols.

Obsérvese: 1, El defecto del epitelio endometrial ha desaparecido. 2, Se ha formado un pequeño saco vitelino secundario. 3, Una gran cavidad, el celoma extraembrionario, rodea ahora al saco vitelino y amnios, excepto donde éste está unido al corion mediante el tronco de conexión y 4, El celoma extraembrionario, divide el mesodermo extraembrionario en dos capas; mesodermo somático extraembrionario que reviste el trofoblasto y recubre el amnios, y el mesodermo espláncnico extraembrionario situado alrededor del saco vitelino. A, 13 días, ilustra la disminución del tamaño relativo del saco vitelino primario y la aparición temprana de las velosidades coriónicas primarias. B, 14 días, muestra el saco vitelino secundario de reciente formación y la localización de la lámina precordial en su techo. C, Detalle de la lámina precordial indicada en B(3).

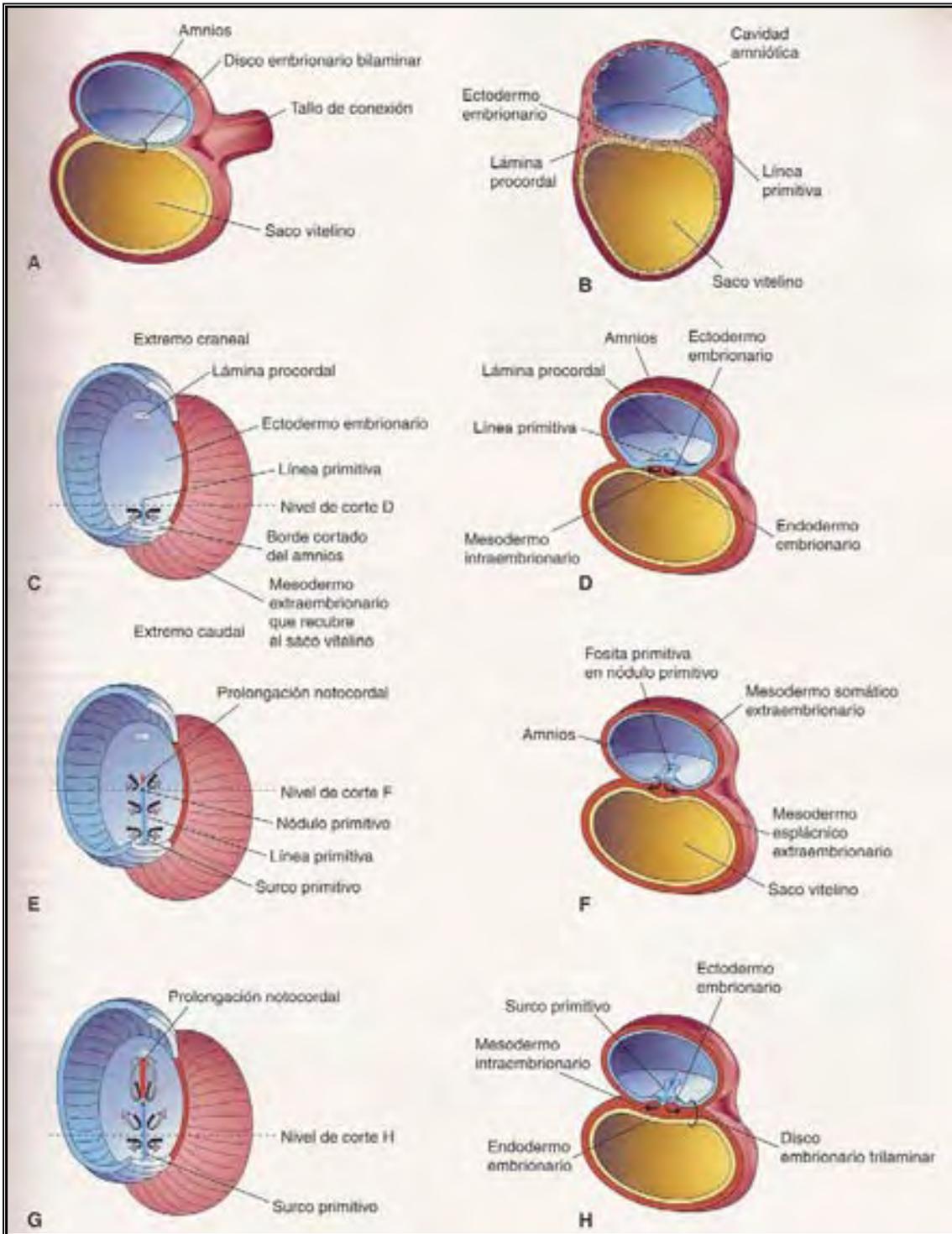


FIGURA 1-24. Dibujos que ilustran la formación del disco embrionario trilaminar (días 15 a 16). Las flechas indican invaginación y migración de células mesenquimatosas desde la línea primitiva entre el ectodermo y el endodermo. A, C, E y G, vistas dorsales del disco embrionario a comienzos de la tercera semana, expuestas extirpando el amnios. B, D, F y H, cortes transversales a través del disco embrionario. Los niveles de los cortes se indican en C, E y G. La lámina procordal, que indica la región de la cabeza en C, se muestra mediante un óvalo azul claro debido a que este engrosamiento del endodermo no se puede observar desde la superficie dorsal(3).

A comienzos de la tercera semana, en el extremo caudal del plano medial de la cara dorsal del disco embrionario aparece una opacidad formada por una banda lineal engrosada de epiblasto, la **línea primitiva** (FIGURAS 1-24, 1-25).

Esta procede de la proliferación y migración de células del epiblasto hacia el plano medial del disco embrionario y sirve para identificar el eje craneocaudal del embrión, los extremos craneal y caudal, las superficies dorsal y ventral, y los lados derecho e izquierdo. A medida que se alarga por la adición de células a su extremo caudal, su extremo craneal prolifera para formar el **nódulo primitivo** (FIGURAS 1-24 y 1-25). Simultáneamente, en la línea primitiva se desarrolla un surco estrecho, el **surco primitivo**, que continúa con una pequeña depresión en el nódulo primitivo, la **fóvea primitiva**. Ambos proceden de la invaginación (movimiento hacia dentro de las células epiblasticas (FIGURA 1-24).

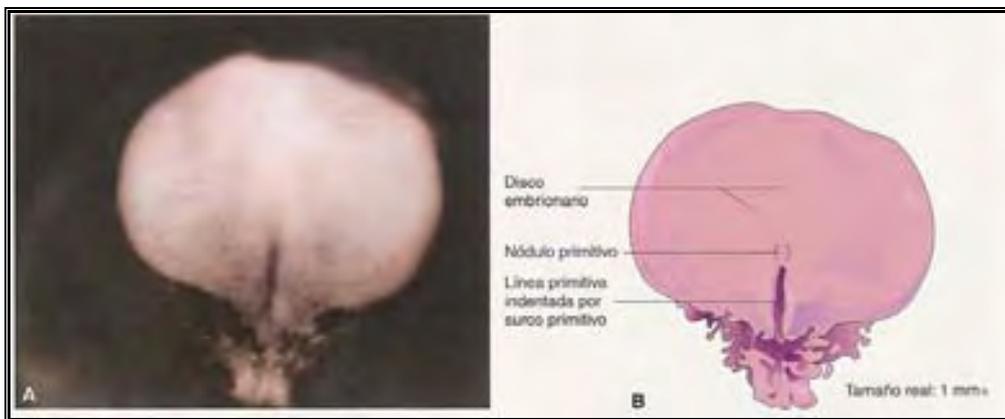


FIGURA 1-25. A, Fotografía de la superficie dorsal de un embrión de unos 16 días de edad. B, Dibujo que indica las estructuras mostradas en A(3).

Poco después de la aparición de la línea primitiva, las células de su zona profunda migran y forman el **mesénquima**, un tejido formado por células de organización laxa suspendidas en una matriz gelatinosa, sus células tienen forma ameboidea y actividad fagocítica (FIGURA 1-26), y forma los tejidos de sustento del embrión, una parte origina el **mesoblasto** (mesodermo no diferenciado), que forma el **mesodermo intraembrionario** o **embrionario** (FIGURA 1-24). Algunas células del epiblasto desplazan al hipoblasto, formando el **endodermo intraembrionario** o **embrionario** en el techo del saco vitelino. Las células restantes del epiblasto dan lugar al **ectodermo intraembrionario** o **embrionario**⁽³⁾.

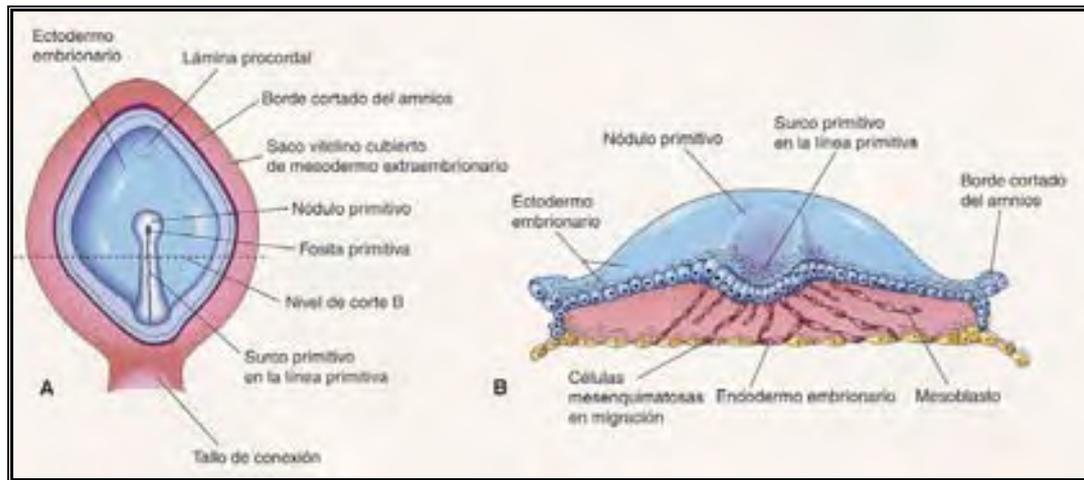


FIGURA 1-26. A, Dibujo de una vista dorsal de un embrión de 16 días de edad. Se ha extirpado el amnios para exponer el disco embrionario. B, Dibujo de la mitad craneal del disco embrionario. El disco se ha cortado transversalmente con el fin de mostrar la migración de las células mesenquimatosas desde la línea primitiva para formar el mesoblasto, que pronto se organizara para construir el mesodermo intraembrionario. Esta ilustración también muestra que la mayoría del endodermo embrionario surge también a partir del epiblasto. La mayoría de las células epiblasticas son desplazadas hacia regiones extraembrionarias como la pared del saco vitelino(3).

La migración y especificación celulares son controladas por el **factor de crecimiento fibroblástico 8 (FGF8)**, sintetizado por las mismas células de la línea primitiva, y controla el movimiento celular mediante la regulación negativa de cadherina E (proteína que normalmente une a las células epiblasticas entre sí). También controla la especificación celular hacia mesodermo por la regulación de la expresión de **Branchyury (T)**.

Normalmente la línea primitiva sufre cambios degenerativos y desaparece a finales de la cuarta semana.

Formación De La Notocorda

Las **células prenotocordales** que se invaginan en la región de la fosita primitiva emigran en dirección cefálica hasta alcanzar la **placa precordal** (FIGURA 1-27). Se intercalan en el hipoblasto, y por un breve período la línea media del embrión está formada por dos capas celulares que constituyen la **placa notocordal** (FIGURA 1-27). Sus células proliferan y se desprenden del endodermo y forman un cordón macizo llamado **notocorda definitiva** (FIGURA 1-27), ubicada debajo del tubo neural y sirve de base para el esqueleto axial. La notocorda y la células prenotocordales se extienden cranealmente hacia la placa precordal y caudalmente hasta la fosita primitiva. El **conducto neurentérico** se forma donde la fosita produce una indentación en el epiblasto, y conecta temporalmente el saco vitelino y la cavidad amniótica (FIGURA 1-27).

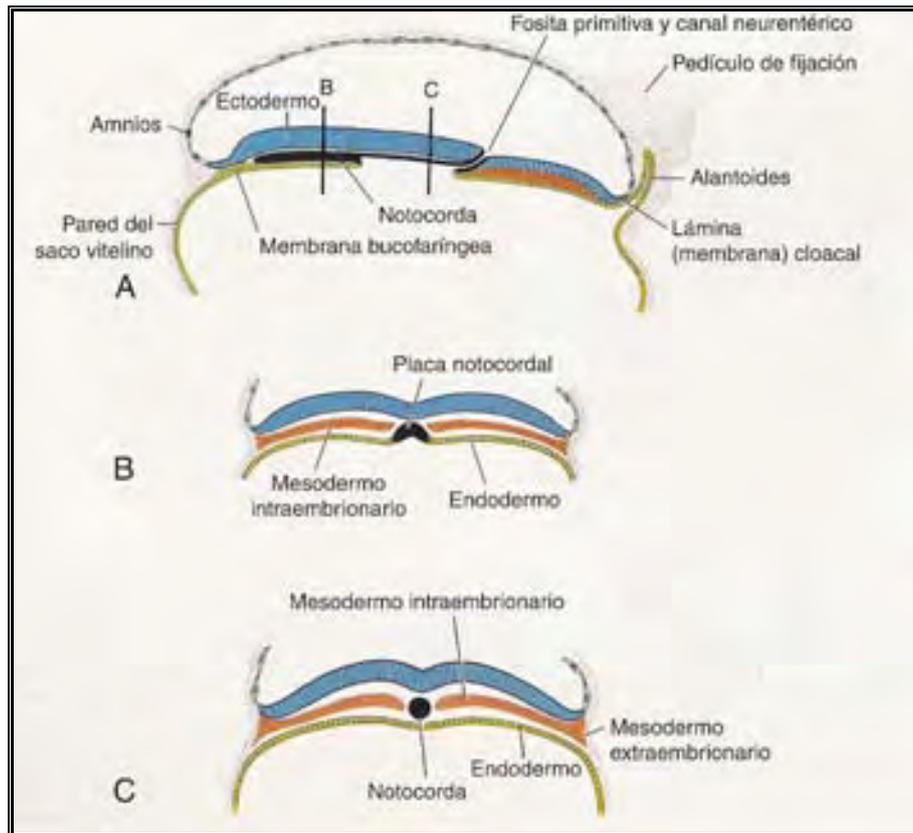


FIGURA 1-27. Esquema que ilustra la formación de la notocorda: las células prenotocordales migran a través de la línea primitiva, se intercalan en el endodermo y constituyen la placa notocordal, y por último, se desprenden del endodermo para formar la notocorda definitiva. Como estos fenómenos se producen en una secuencia de craneal a caudal, algunas partes de la notocorda definitiva se establecen primero en la región cefálica. A, Dibujo de un corte sagital de un embrión de 17 días. Se ha formado la porción más craneal de la notocorda definitiva, mientras que las células prenotocordales caudales a esta región se hallan intercaladas en el endodermo formando la placa notocordal. B, Dibujo esquemático de un corte a través de la región de la placa notocordal. Poco después, la placa notocordal se desprenderá del endodermo para formar la notocorda definitiva. C, Esquema que muestra la notocorda definitiva(2).

La membrana cloacal se forma en el extremo caudal del disco embrionario (FIGURA 1-28), compuesta por células ectodérmicas y endodérmicas firmemente unidas, después la pared posterior del saco vitelino da origen a un pequeño divertículo, denominado **divertículo alantoentérico** o **alantoides**, y es rudimentaria (FIGURA 1-27).

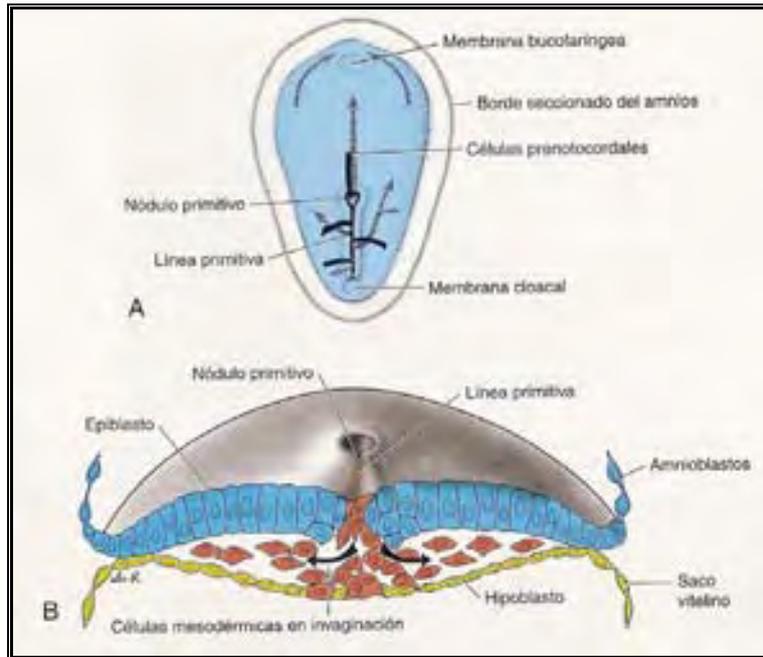


FIGURA 1-28. A, Lado dorsal del disco germinativo de un embrión de 16 días, en el que se indica el movimiento de las células epiblasticas superficiales (líneas negras continuas) a través de la línea y el nódulo primitivos y la migración ulterior de las células entre el hipoblasto y el epiblasto (líneas interrumpidas). B, Corte transversal a nivel de la región craneal de la línea primitiva a los 15 días que muestra la invaginación de las células epiblasticas. Las primeras células que se movilizan hacia adentro desplazan al hipoblasto para crear al endodermo definitivo. Una vez establecido éste, el epiblasto que se moviliza hacia dentro forma el mesodermo. (2)

Desarrollo Ulterior Del Trofoblasto

En la tercera semana, el trofoblasto presenta unas **vellosidades primarias**, formadas por un núcleo citotrofoblástico cubierto por una capa sincitial (FIGURAS 1-22 y 1-29), las células mesodérmicas van penetrando este núcleo, y se forma una **vellosidad secundaria** (FIGURA 1-29).

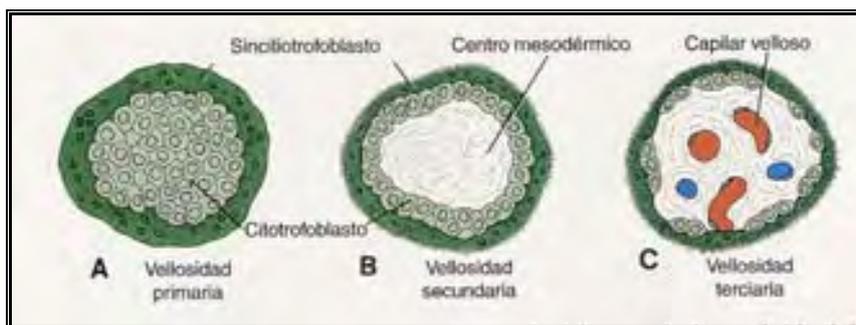


FIGURA 1-29. Desarrollo de una vellosidad. A, Corte transversal de una vellosidad primaria, donde se ve el núcleo de las células citotrofoblásticas cubierto por una capa de sincitio. B, Corte transversal de una vellosidad secundaria con un núcleo de mesodermo cubierto por una sola capa de células citotrofoblásticas, la cual está revestida a su vez por el sincitio. C, Mesodermo de la vellosidad que presenta algunos capilares y venulas. (2)

A finales de la tercera semana, estas células mesodérmicas de la parte central comienzan a diferenciarse en células sanguíneas y en vasos sanguíneos de pequeño calibre y se forma la **vellosidad terciaria** o **vellosidad placentaria definitiva** (FIGURA 1-29). Estos capilares entran en contacto con los capilares

que se desarrollan en el mesodermo de la lámina coriónica y en el pedículo de fijación (FIGURA 1-30 y 1-31). Y a su vez, establecen contacto con el sistema circulatorio intraembrionario, y conectan a la placenta y al embrión. En consecuencia, cuando el corazón comienza a latir en la cuarta semana, el sistema veloso está preparado para proporcionarle al embrión los elementos nutritivos y el oxígeno necesarios.

Mientras tanto, las células citotrofoblásticas de las vellosidades se introducen en el sincitio subyacente hasta llegar al endometrio materno y forman la **envoltura citotrofoblástica externa** (FIGURA 1-30), que rodea en forma gradual al trofoblasto y une firmemente al caco coriónico y al tejido endometrial materno (FIGURA 1-31). Existen **vellosidades troncales** o **vellosidades de fijación** que van de la placa coriónica a la decidua basal (placa decidual: parte del endometrio donde se formará la placenta) y las que se ramifican a partir de los lados de las vellosidades de fijación son las **vellosidades libres (terminales)**, que realizan el intercambio de nutrientes.

La cavidad coriónica, se hace más grande y en el decimonoveno o vigésimo día el embrión está unido a su envoltura trofoblástica únicamente por el estrecho **pedículo de fijación**, que mas adelante forma parte del **cordón umbilical** (FIGURA 1-31).

TERCERA A OCTAVA SEMANA: PERÍODO EMBRIONARIO

El período embrionario o período de organogénesis, es cuando cada una de las tres hojas germinativas, ectodermo, mesodermo y endodermo, da origen a tejidos y órganos específicos. Al fin de este período quedan establecidos los sistemas orgánicos principales, y al final del segundo mes hay formas reconocibles de los principales caracteres externos del cuerpo⁽¹⁾.

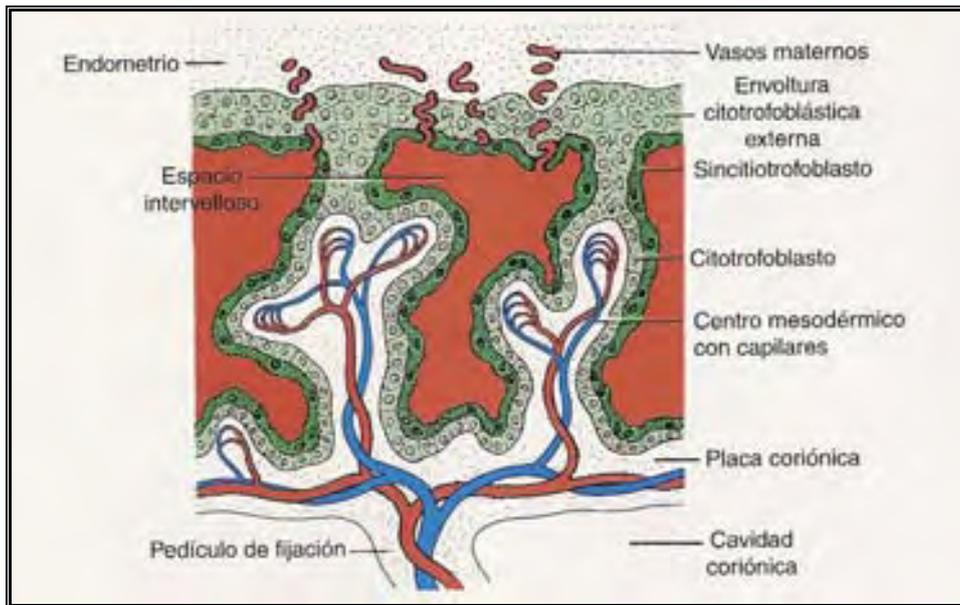


FIGURA 1-30. Corte longitudinal de una vellosidad al final de la tercera semana de desarrollo. Los vasos maternos penetran en la envoltura citotroblástica hasta llegar a los espacios intervillosos, que rodean a las vellosidades. Los capilares de las vellosidades están en contacto con los vasos de la placa coriónica y el pedículo de fijación, que a su vez se comunican con los vasos intraembrionarios(2).

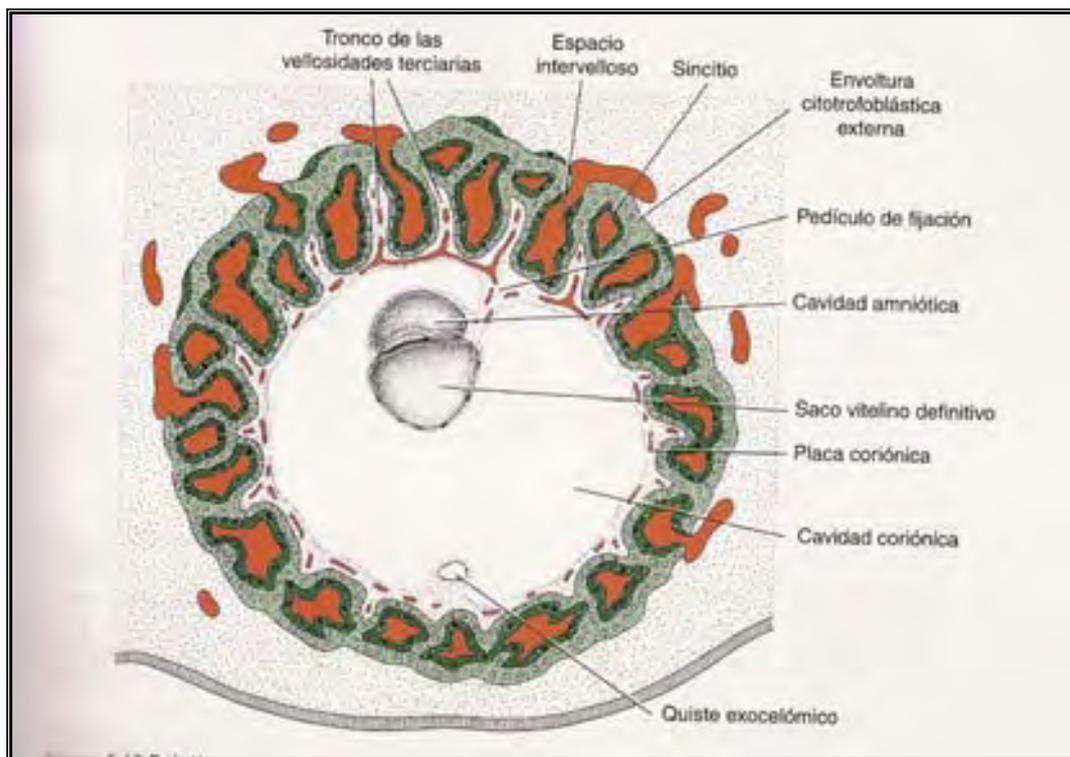


FIGURA 1-31. Embrión presomita y trofoblasto al final de la tercera semana. Los troncos de las vellosidades secundarias y terciarias dan al trofoblasto un aspecto radial característico. Los espacios intervillosos se observan en todo el trofoblasto y están revestidos de sincitio. Las células citotroblásticas rodean por completo al trofoblasto y se hallan en contacto directo con el endometrio. El embrión está dentro de la cavidad coriónica, sostenido por el pedículo de fijación(2).

Derivados De La Hoja Germinativa Ectodérmica

Neurulación: Formación del Tubo Neural

Es el proceso que participa en la formación de la placa neural y de los pliegues neurales y en su cierre para originar el tubo neural. Esto sucede a finales de la cuarta semana, momento en el que se produce el cierre del **neuroporo** caudal. En este período el embrión se puede denominar **néurula**.

A medida que la notocorda se desarrolla, el ectodermo embrionario situado sobre ella se engrosa y forma una placa elongada similar a una zapatilla de células epiteliales engrosadas, la **placa neural**⁽³⁾.

Al finalizar la tercera semana, los bordes laterales de esta se elevan y dan lugar a los **pliegues neurales**, y la porción media deprimida constituye el **surco neural** (FIGURAS 1-32 y 1-33). Poco a poco los pliegues neurales se aproximan entre sí, fusionándose en la línea media formando el **tubo neural**, mientras tanto en los extremos cefálico y caudal del embrión el tubo queda en comunicación con la cavidad amniótica por medio de los **neuroporos** (FIGURA 1-34 y 1-35). Que cierran aproximadamente entre los días 25 y 27. La neurulación se ha completado y el sistema nervioso central está compuesto por una estructura tubular cerrada, con una porción caudal estrecha, la **médula espinal**, y una porción cefálica más ancha con varias dilataciones, las **vesículas cerebrales**.

En términos generales, de la capa germinativa ectodérmica derivan los órganos y estructuras que mantienen el contacto con el medio exterior.

Derivados De La Hoja Germinativa Mesodérmica

Al inicio, las células de la hoja germinativa mesodérmica forma una lámina delgada de tejido laxo a cada lado de la línea media (FIGURA 1-36). Pero en el decimoséptimo día, las células próximas a la línea media proliferan y forman una placa engrosada, el **mesodermo paraxial** (FIGURA 1-36). Lateralmente la hoja mesodérmica sigue siendo delgada y se conoce como **lámina lateral (mesodermo lateral)**, que a su vez divide el tejido formando dos hojas (FIGURA 1-36):

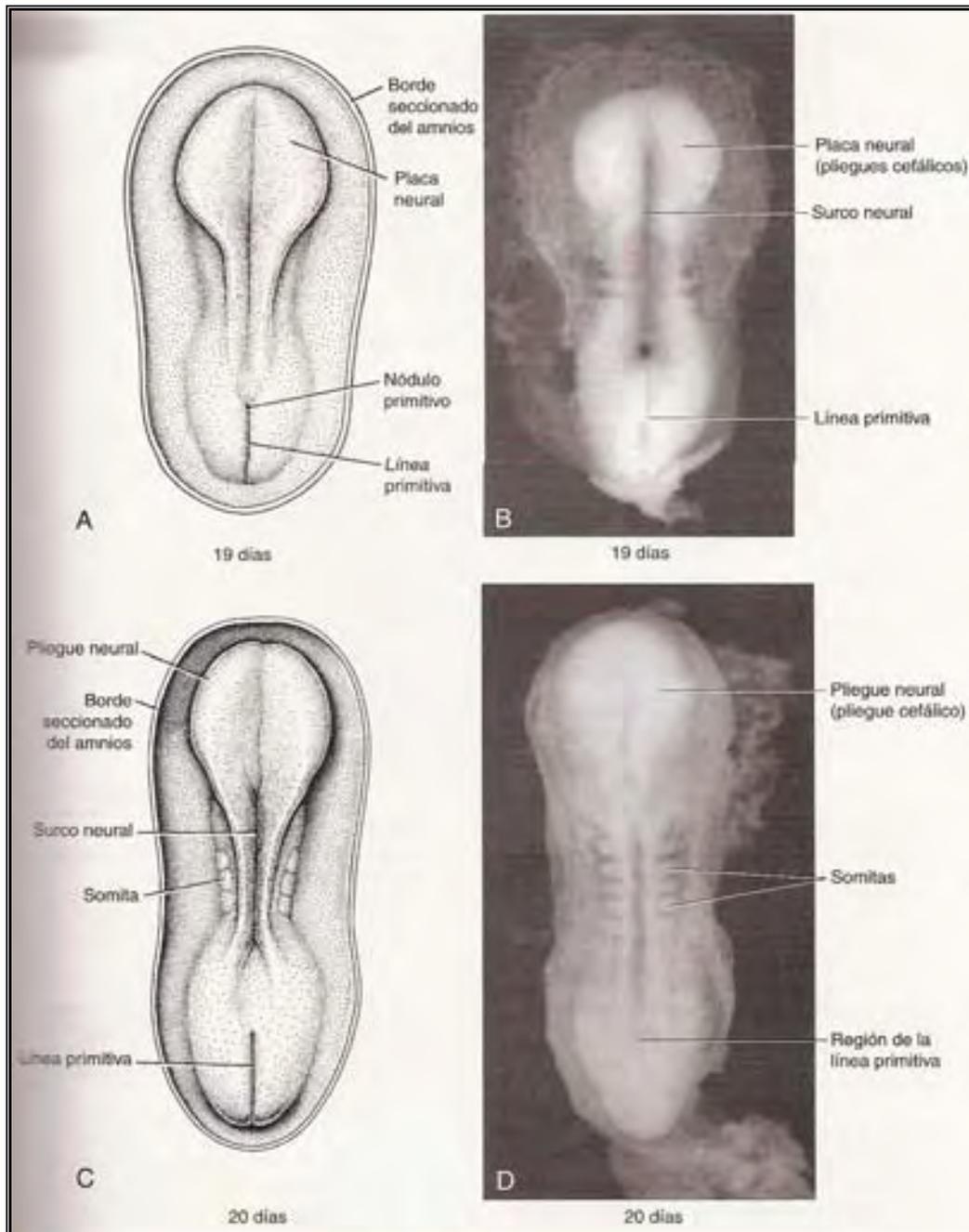


FIGURA 1-32. A, Vista dorsal de un embrión en el período presomita avanzado (aproximadamente 19 días). Se ha eliminado el amnios. Se advierte claramente la placa neural. B, Vista dorsal de un embrión humano de 19 días. C, Vista dorsal de un embrión humano de alrededor de 20 días. Se aprecia la aparición de somitas y la formación del surco neural y de los pliegues neurales. D, Vista dorsal de un embrión humano de 20 días(2).

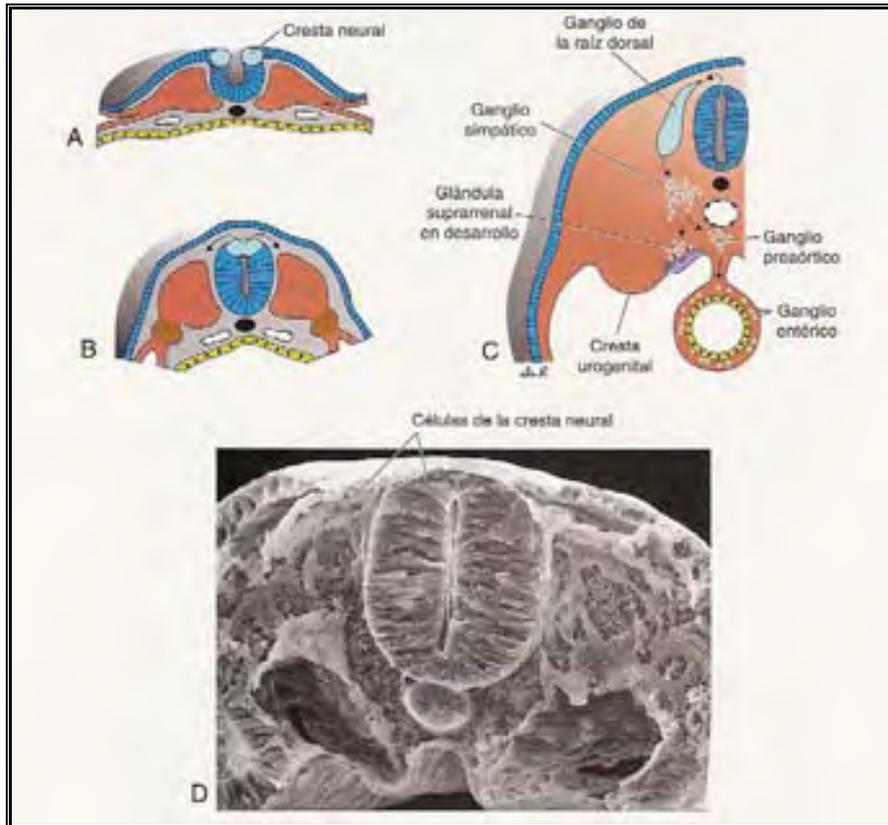


FIGURA 1-33. Formación y migración de las células de la cresta neural en la médula espinal. A-B, Las células de la cresta se forman en los extremos de los pliegues neurales y no emigran de esta región hasta no haberse completado el cierre del tubo neural. C, Después de la migración, las células de la cresta neural contribuyen a un grupo heterogéneo de estructuras, como los ganglios de la raíz dorsal, los ganglios de la cadena simpática, la médula suprarenal y otros tejidos. D, En microfotografías electrónicas de barrido pueden verse las células de la cresta en la parte superior del tubo neural cerrado que emigran desde esta región(2).

- a) Una capa continua con el mesodermo que recubre al amnios, llamada **hoja somática o parietal del mesodermo**.
- b) Una capa continua con el mesodermo que reviste el saco vitelino, llamada **hoja esplácnica o visceral del mesodermo** (FIGURA 1-36).

Mesodermo paraxial

Organizado en segmentos llamados **somitómeros**, que consisten en células mesodérmicas dispuestas en espirales concéntricas alrededor del centro de la unidad. En la región cefálica, se forman en coincidencia con la segmentación de la placa neural en **neurómeras** y a partir de la región occipital, se organizan caudalmente en **somitas**. El primer par de somitas aparece en la región cervical del embrión cerca del vigésimo día, y de ahí se forman alrededor de tres pares por día hasta que al final de la quinta semana hay de 42 a 44 pares (FIGURA 1-35 y 1-37). Y son: 4 occipitales, 8 cervicales, 12 torácicos, 5

lumbares, 5 sacros, 8-10 coccígeos; luego desaparecen el primer par occipital y los últimos 5 a 7 coccígeos, mientras que el resto constituye el esqueleto axial.

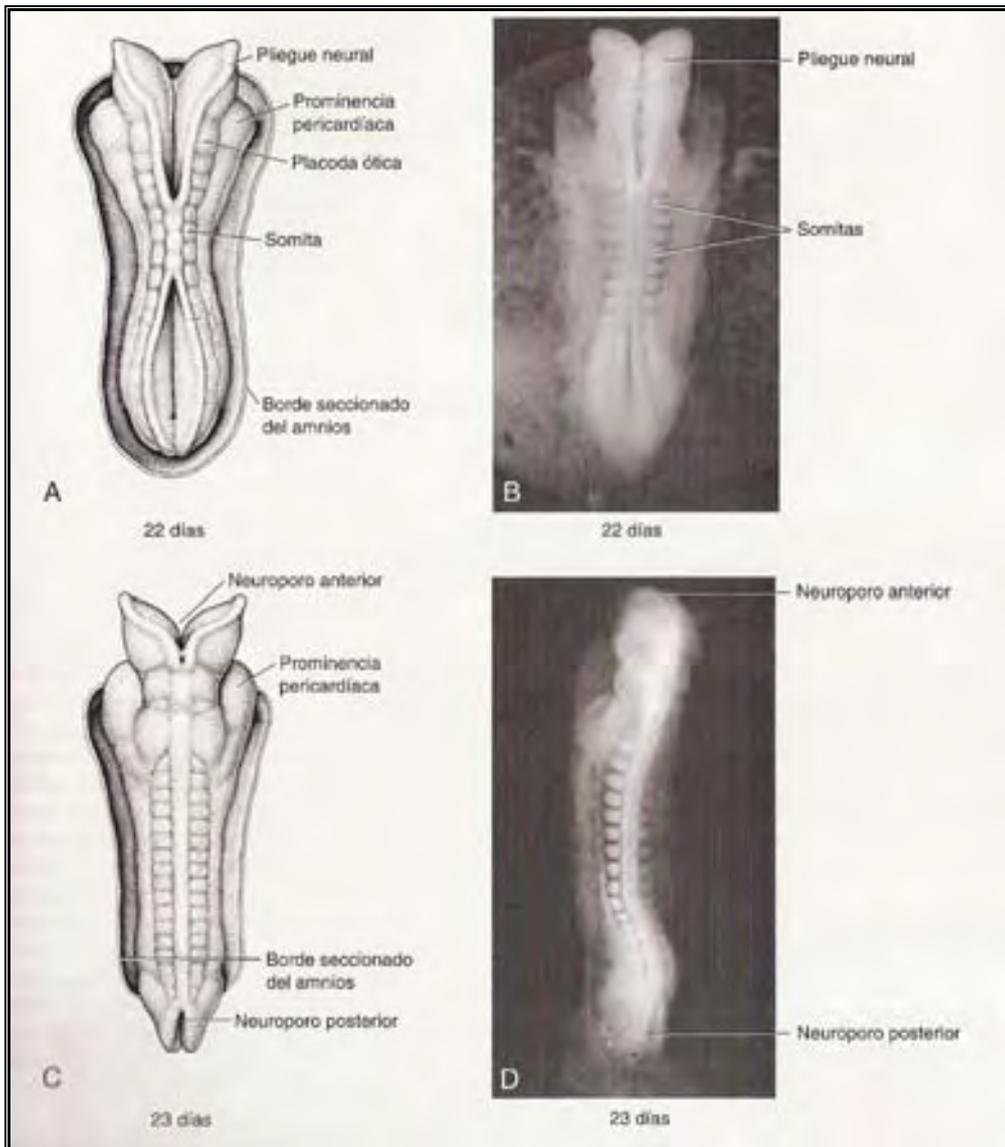


FIGURA 1-34. A, Vista dorsal de un embrión humano de 22 días, aproximadamente. A cada lado del tubo neural se aprecian 7 somitas. B, Vista dorsal de un embrión humano a los 22 días. C, Embrión humano de unos 23 días visto por su cara dorsal. Obsérvese el abultamiento pericardiaco a cada lado de la línea media en la porción cefálica del embrión. D, Vista dorsal de un embrión humano de 23 días(2).

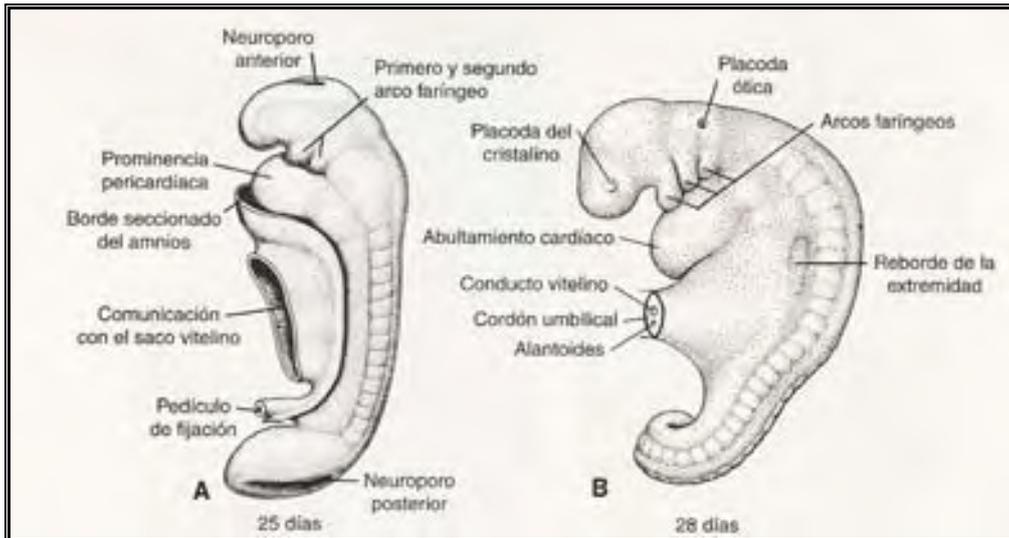


FIGURA 1-35. A, Vista lateral de un embrión de 14 somitas (25 días aproximadamente). Obsérvese el área pericardiaca prominente y el primero y segundo arco faríngeo. B. Lado izquierdo de un embrión de 25 somitas, alrededor de 28 días de edad. Se advierten tres primeros arcos faríngeos y las placodas ótica y del cristalino(2).

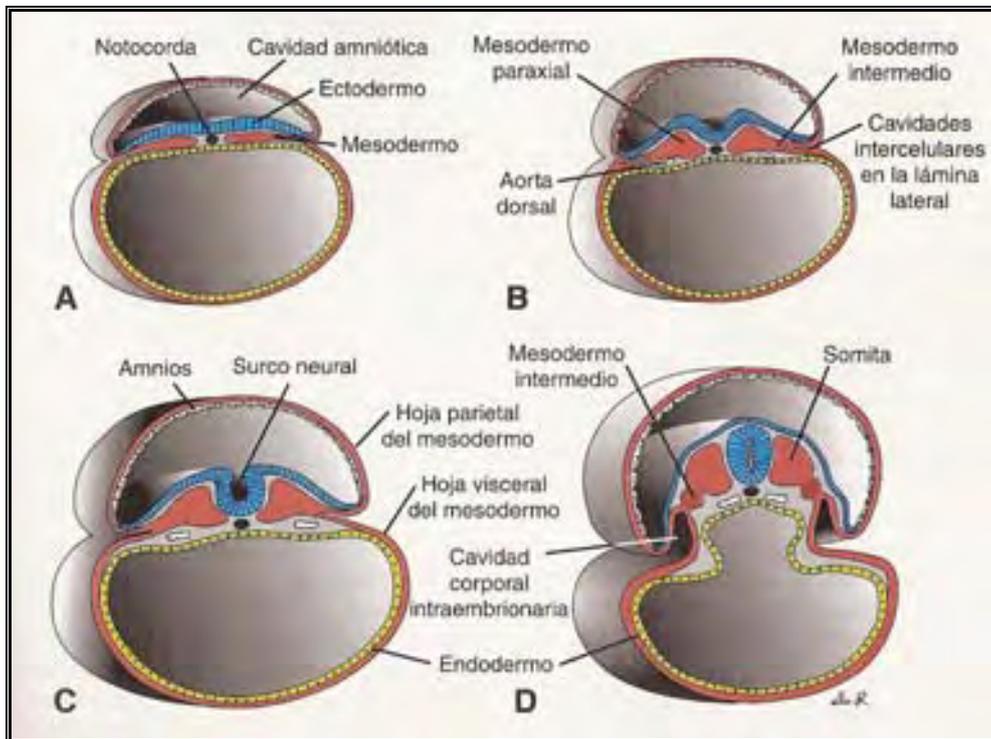


FIGURA 1-36. Cortes transversales en los que puede apreciarse el desarrollo de la hoja germinativa mesodérmica. A, Día 17. B, Día 19. C, Día 20. D, Día 21. La delgada hoja mesodérmica da origen al mesodermo paraxial (los futuros somitas), el mesodermo intermedio (las futuras unidades excretoras) y la lámina del mesodermo lateral, que se separa en las hojas de mesodermo parietal y visceral que revisten la cavidad celómica intraembrionaria(2).

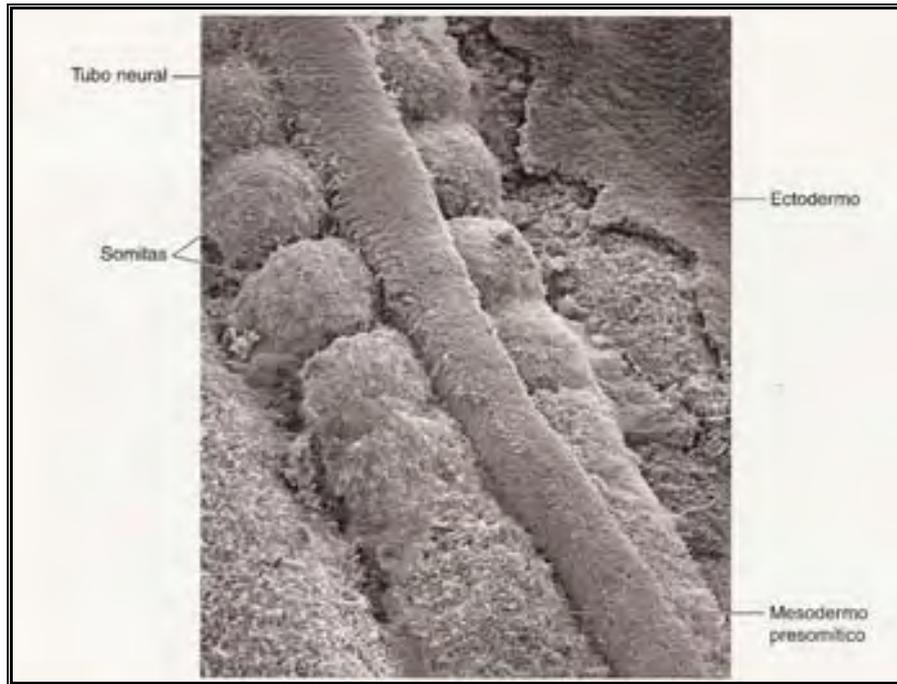


FIGURA 1-37. Vista dorsal de los somitas que se forman a lo largo del tubo neural (el ectodermo ha sido retirado parcialmente). Los somitas se forman a partir del mesodermo paraxial presomítico no segmentado caudalmente y se segmentan en las regiones situadas más cranealmente(2).

Al comienzo de la cuarta semana, las células que forman las paredes ventral y medial del somita pierden su organización compacta, y rodean a la notocorda (FIGURA 1-38), estas células en conjunto se llaman **esclerotoma**, y forman el **mesénquima**. Algunas de estas células dan origen a los tendones, mientras que las restantes rodean a la médula espinal y a la notocorda para formar la columna vertebral. Después las células de la porción dorsomedial del somita proliferan y migran hacia el lado ventral del remanente del epitelio forma del somita y se forma una nueva capa, el **miotoma** (FIGURA 1-38). El epitelio dorsal restante constituye el **dermatoma**, y estas capas en conjunto dan lugar al **dermatomiotoma**. Cada miotoma origina los músculos del dorso, y cada dermatoma se dispersa para formar la dermis y el tejido subcutáneo de la piel.

Mesodermo intermedio

Conecta temporalmente el mesodermo paraxial con la lámina del mesodermo lateral, se diferencia en estructuras urogenitales, los **nefrotomas** y el **cordón nefrónico**.

Lámina del mesodermo lateral o mesodermo lateral

Se separa en las hojas parietal y visceral, que revisten la cavidad intraembrionaria y rodean a los órganos, respectivamente (FIGURA 1-36 y 1-39). El mesodermo parietal junto con el ectodermo que lo recubre, forma las

paredes corporales lateral y ventral. El mesodermo visceral y el endodermo embrionario constituirán la pared del intestino (FIGURA 1-39). Las células mesodérmicas de la hoja parietal que se encuentra rodeando a la cavidad intraembrionaria formarán las **membranas mesoteliales** o **membranas serosas**, que tapizarán las cavidades peritoneal, pleural y pericárdica y secretarán un líquido seroso (FIGURA 1-39). Las células mesodérmicas de la hoja visceral formarán una membrana serosa alrededor de cada órgano.

Sangre y vasos sanguíneos

Se forman de dos maneras; **vasculogénesis**, a partir de islotes sanguíneos y **angiogénesis**, generación de brotes a partir de vasos preexistentes. El primer islote sanguíneo aparece en el mesodermo que rodea a la pared del saco vitelino, poco después en la lámina del mesodermo lateral y en otras regiones. Estos islotes se originan de células del mesodermo que son inducidas a formar hemangioblastos, precursor común de vasos y células de la sangre, inducidos por el **factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF)**. También regula la coalescencia de las células endoteliales en los primeros vasos sanguíneos.

Las células madre hematopoyéticas definitivas provienen del mesodermo que rodea a la aorta en un sitio denominado **región aorta-gónada-mesonefros (AGM)**, estas células colonizarán el hígado que se transformará en el órgano hematopoyético fetal más importante. Posteriormente, las células madre del hígado colonizarán la médula ósea, el tejido definitivo formador de sangre.

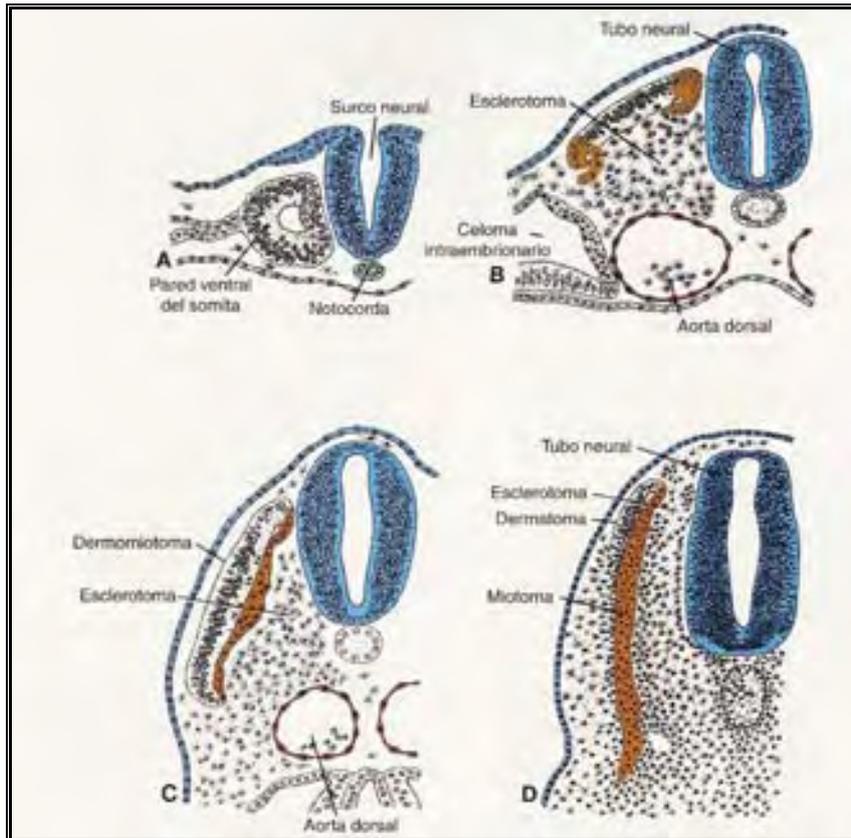


FIGURA 1-38. Diferentes estadios en el desarrollo de un somita. A, Las células mesodérmicas están dispuestas alrededor de una pequeña cavidad. B, Las células de las paredes ventral y medial del somita pierden la disposición epitelial y emigran en dirección de la notocorda. Estas células constituyen colectivamente el esclerotoma. Las células de la porción dorsolateral del somita emigran como precursoras de la musculatura del miembro y la pared corporal. Las células dorsomediales emigran cerca del remanente de epitelio dorsal del somita para formar el miotoma. C, Las células que constituyen el miotoma continúan estendiéndose debajo del epitelio dorsal. D, Después de que el miotoma se extiende en dirección ventral, las células del dermatoma pierden su aspecto epitelial y se extienden por debajo del ectodermo suprayacente para formar la dermis(2).

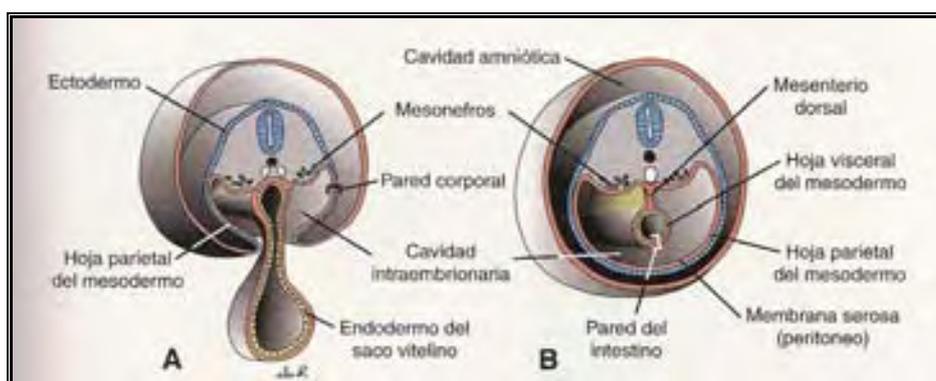


FIGURA 1-39. A, Corte de un embrión de 21 días a través de la región del mesonefros, en el que se observan las hojas parietal y visceral del mesodermo. Las cavidades intraembrionarias se comunican con la cavidad extraembrionaria (cavidad coriónica). B, Corte del embrión al final de la cuarta semana. El mesodermo parietal y el ectodermo que lo cubre forman las paredes ventral y lateral del cuerpo. Obsérvese la membrana peritoneal (serosa)(2).

Derivados De La Hoja Germinativa Endodérmica

Su principal sistema orgánico es el tracto gastrointestinal, esta hoja cubre la superficie ventral del embrión y constituye el techo del saco vitelino (FIGURA 1-40). Con el desarrollo y crecimiento de las vesículas cerebrales, el disco embrionario comienza a sobresalir en la cavidad amniótica y a plegarse en sentido **cefalocaudal**, formando los **pliegues cefálico y caudal**.

En la parte anterior, el endodermo forma el **intestino anterior**; en la región de la cola, el **intestino posterior**, el sector comprendido entre ambos se denomina **intestino medio** (FIGURA 1-40), durante cierto tiempo se comunica con el saco vitelino por medio del **conducto onfalomesentérico o vitelino** (FIGURA 1-40), que en un principio es ancho, pero con el crecimiento se hace más angosto y mucho más largo (FIGURAS 1-40 y 1-41).

El extremo cefálico, del intestino anterior está limitado temporalmente por la **membrana bucofaríngea** (FIGURA 1-40), que en la cuarta semana se rompe y crea una comunicación entre la cavidad amniótica y el intestino primitivo (FIGURA 1-40). El intestino posterior termina temporalmente en la **membrana cloacal**, que se rompe en la séptima semana y crea la abertura anal (FIGURA 1-40).

Debido al plegamiento cefalocaudal y lateral, se incorpora parcialmente el alantoides al cuerpo del embrión, donde forma la cloaca.

En etapas mas avanzadas del desarrollo da origen al revestimiento epitelial del aparato respiratorio, al parénquima de la glándula tiroides, las paratiroides, el hígado y el páncreas, la estroma reticular de las amígdalas y el timo, el revestimiento epitelial de la vejiga y de la uretra, y el revestimiento epitelial de la cavidad timpánica y de la trompa auditiva.

Aspecto Externo Del Embrión Durante El Segundo Mes De Desarrollo

Al comienzo de la quinta semana aparecen los esbozos de las extremidades superiores e inferiores en forma de palas de remo (FIGURA 1-42). Las superiores localizadas a la altura del cuarto somita cervical al primer torácico, los miembros inferiores aparecen caudalmente al sitio de fijación del pedículo umbilical, a nivel de los somitas lumbares y sacros superiores. Luego aparecen cuatro surcos radiales, llamados **rayos**, que separan cinco áreas, que anuncian la formación de los dedos.

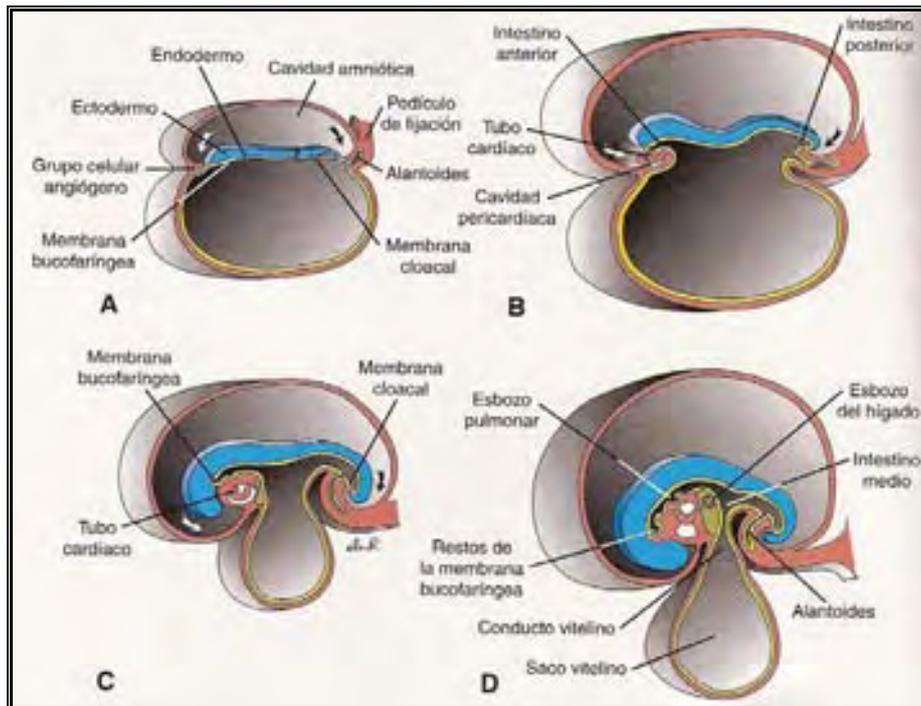


FIGURA 1-40. Esquema de cortes sagitales en la línea media de embriones en diversas etapas del desarrollo que muestra el plegamiento cefalocaudal y su efecto sobre la posición de la cavidad revestida de endodermo. A, Embrión presomita. B, Embrión con 7 somitas. C, Embrión con 14 somitas. D, Al final del primer mes(2).

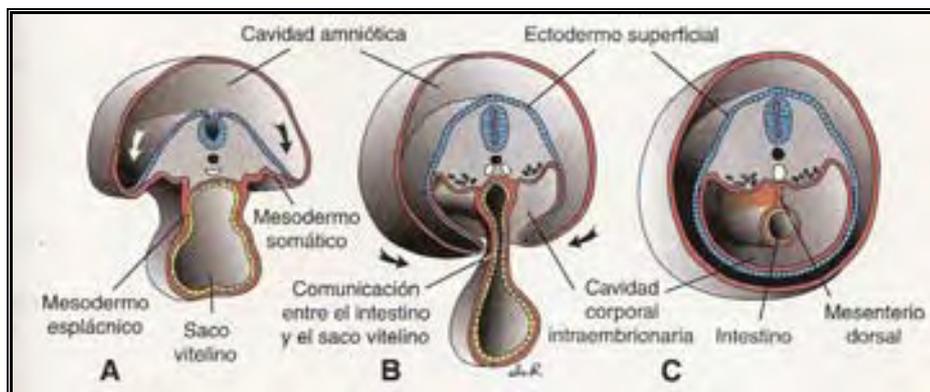


FIGURA 1-41. Cortes transversales de embriones en diferentes etapas del desarrollo que muestran el efecto de plegamiento lateral sobre la cavidad revestida de endodermo. A, Comienzo del plegamiento. B, Corte transversal por la región del intestino medio donde puede apreciarse la comunicación entre el intestino y el saco vitelino. C, Corte inmediatamente por debajo del intestino medio que ilustra la pared abdominal ventral cerrada y el intestino que pende de la pared dorsal del abdomen por su mesenterio(2).

TERCER MES AL NACIMIENTO: FETO

Desarrollo del feto

El período que se extiende entre el comienzo de la novena semana hasta el final de la vida intrauterina se llama período fetal, se caracteriza por la maduración de los tejidos y órganos y el crecimiento rápido del cuerpo. Se considera que la duración de la gestación es de 280 días o de 40 semanas

después del comienzo de la última menstruación o, de manera más exacta, 266 días o 38 semanas después de la fecundación.

Cambios según los meses

La modificación más destacada es que el desarrollo de la cabeza se vuelve relativamente más lento en comparación al resto del cuerpo.

Tercer mes

La cara adquiere un aspecto más parecido al humano (FIGURAS 1-43 y 1-44), los ojos, en un principio orientados lateralmente, se desplazan hacia la superficie ventral de la cara, y las orejas se sitúan cerca de su posición definitiva a los lados de la cabeza. Los miembros alcanzan su longitud relativa en comparación con el resto del cuerpo.

A las doce semanas están presentes los centros de osificación primaria en los huesos largos y los del cráneo. Los genitales externos se han desarrollado lo suficiente, para determinar el sexo por ecografía. Durante la sexta semana, las asas intestinales producen una tumefacción voluminosa del cordón umbilical (herniación).

Cuarto y quinto mes

El feto aumenta de longitud rápidamente. El peso del feto aumenta poco durante este período y al quinto mes todavía no supera los 500 gramos. El feto está cubierto por un vello muy fino, llamado lanugo; también son visibles las cejas y el cabello. Durante el quinto mes los movimientos del feto pueden ser percibidos por la madre (FIGURAS 1-44 y 1-45).

Sexto mes

La piel del feto es rojiza y tiene aspecto arrugado por la falta de tejido subyacente. El aparato respiratorio y el sistema nervioso central no han madurado lo suficiente y aun no se ha establecido la coordinación entre ambos⁽¹⁾.



FIGURA 1-42. Embrión humano. La extremidad tiene forma de remo(2).



FIGURA 1-43. Feto de 11 semanas. El cordón umbilical aún muestra abultamiento en la base, causada por las asas intestinales herniadas. El cráneo de este feto no presenta los contornos lisos normales. Se han desarrollado los dedos de las manos y de los pies(2).



FIGURA 1-44. Feto de 12 semanas in utero. Obsérvese la piel extraordinariamente fina que deja ver los vasos sanguíneos. La cara tiene todas las características humanas, pero las orejas todavía son primitivas. En esta etapa comienzan los movimientos fetales, aunque por lo general la madre no puede apreciarlos(2).



FIGURA 1-45. Feto de 18 semanas unido a la placenta por el cordón umbilical. La piel es delgada como consecuencia de la falta de grasa subcutánea. Se observa la placenta con los cotiledones y el amnios(2).

Séptimo mes

Con esta edad, un feto puede sobrevivir si nace de forma prematura y recibe cuidados intensivos porque sus pulmones son ahora capaces de respirar aire (FIGURA 1-46). Los pulmones y el sistema vascular pulmonar se han desarrollado lo suficiente para permitir un intercambio gaseoso adecuado y el sistema nervioso central ha madurado para poder dirigir los movimientos respiratorios rítmicos y controlar la temperatura corporal.

A las 26 semanas los párpados están abiertos, se observan uñas de los pies y existe una cantidad considerable de grasa subcutánea bajo la piel, se alisan muchas de las arrugas. El bazo fetal es ahora un sitio importante de hematopoyesis o formación y desarrollo de diversos tipos de células sanguíneas. La eritropoyesis del bazo finaliza hacia la semana 28, momento en el cual la médula ósea se ha convertido en el lugar principal de formación de esas células.

Octavo mes

La piel tiene una coloración rosada y es lisa.

Noveno mes

El feto añade unos 14 g de grasa al día durante estas últimas semanas de gestación. A pesar de que la cabeza es más pequeña en relación con el resto del cuerpo en el niño a término que en etapas iniciales de la vida fetal, todavía constituye una de las regiones mayores del feto. Este aspecto es importante con relación a su paso a través del canal del parto.

En la fecha del nacimiento el peso del feto es de 3 000 a 3 400 g. Las características sexuales son evidentes y los testículos deben haber descendido al escroto⁽³⁾.



FIGURA 1-46. Feto de 7 meses de edad, que ya tiene posibilidad de sobrevivir. Tiene contornos redondeados como consecuencia del depósito de grasa subcutánea. Obsérvese el enroscamiento en espiral del cordón umbilical(2).



CAPÍTULO II

DERIVADOS DEL ECTODERMO

Las tres capas germinales (ectodermo, mesodermo y endodermo) formadas durante la gastrulación dan lugar a los primordios de todos los tejidos y órganos (FIGURA 2-1).

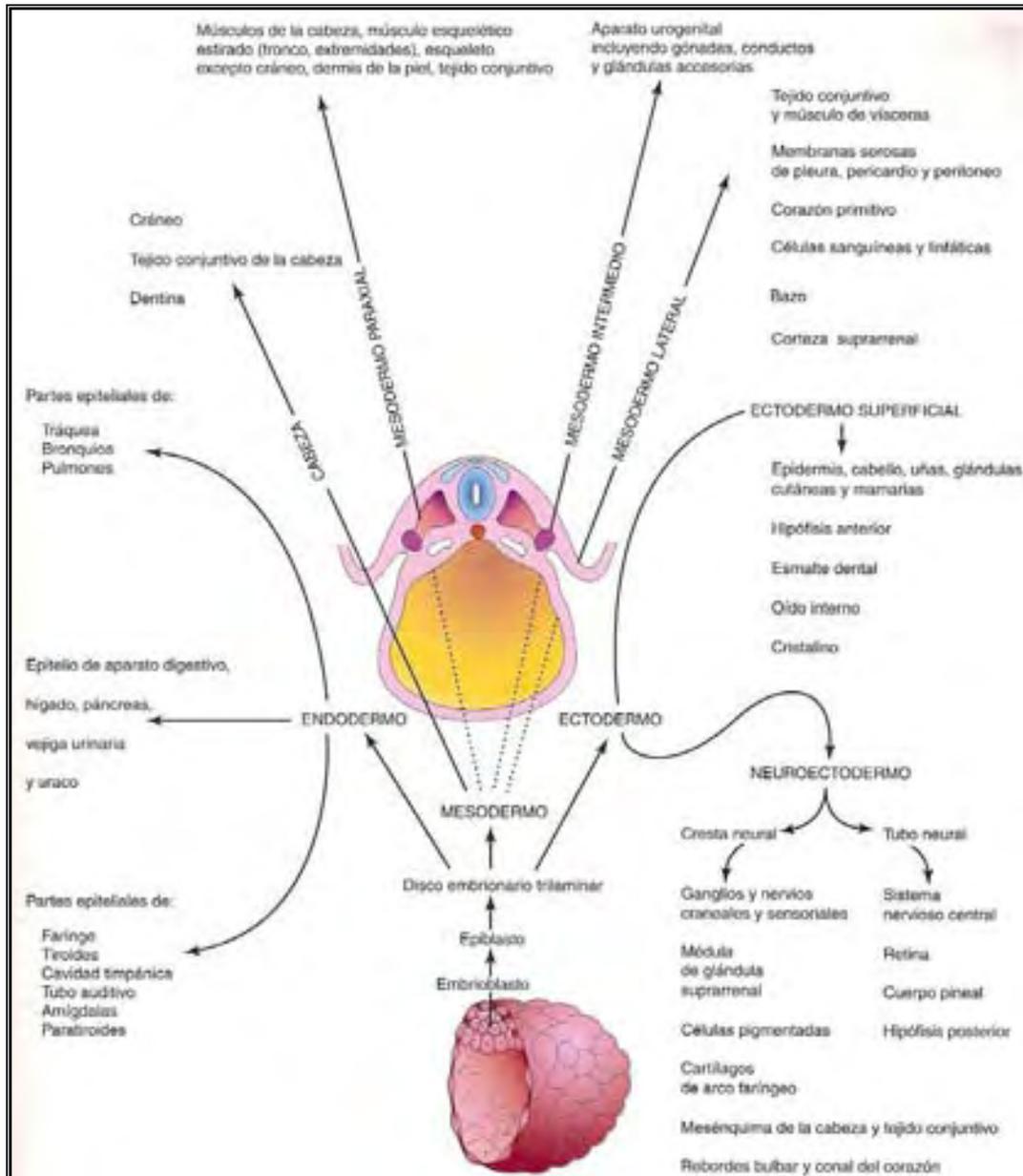


FIGURA 2-1. Esquema que muestra los derivados de las tres capas germinales: ectodermo, endodermo y mesodermo. Las células contribuyen a la formación de los diferentes tejidos y órganos(3).



Los tejidos y órganos que se derivan del ectodermo son los que mantienen el contacto con el medio exterior, y son:

a) *Sistema nervioso central*

Incluye encéfalo y la médula espinal.

b) *Sistema nervioso periférico*

Consta de nervios craneales, raquídeos y viscerales, así como ganglios craneales, raquídeos y autónomos. Se desarrolla a partir de diversas fuentes, fundamentalmente de la cresta neural⁽³⁾.

c) *Epitelio sensorial del oído, nariz y ojo*

En los niños con displasia ectodérmica, las secreciones mucosas de la nariz son excesivamente espesas, formando costras. Son comunes las infecciones nasales y normalmente están acompañadas por un olor fétido. El puente de la nariz es plano o deprimido⁽⁴⁾.

El oído consta de tres partes desde el punto de vista anatómico:

1. **Oído externo:** formado por la oreja (pabellón auricular), meato acústico externo y la capa externa de la membrana timpánica (tímpano).

2. **Oído medio:** formado por tres huesecillos auditivos (huesos pequeños del oído) que conectan la capa interna de la membrana timpánica y la ventana oval del oído interno.

3. **Oído interno:** compuesto por el órgano vestibulococlear, que se encarga tanto de la audición como del equilibrio. Su desarrollo inicia a principios de la cuarta semana al aparecer un engrosamiento del ectodermo de superficie, la **placoda ótica**, a cada lado del mielencéfalo, la parte caudal del rombencéfalo⁽³⁾ (FIGURA 2-2).

Los niños con displasia ectodérmica pueden presentar oídos con cera incrustada. La pérdida de la audición puede ocurrir como reacción secundaria a la acumulación de cera o a la degeneración del nervio⁽⁴⁾.

El desarrollo del ojo es consecuencia de una serie de señales inductoras, y se derivan de cuatro fuentes:

1. **Neuroectodermo del prosencéfalo:** se diferencia en la retina, las capas posteriores del iris y el nervio óptico.



2. **Ectodermo de la superficie de la cabeza:** forma el cristalino y el epitelio corneal.

3. **Mesodermo** situado entre el neuroectodermo y el ectodermo de superficie, da lugar a las capas fibrosas y vascular del ojo.

4. **Células de la cresta neural**, migran hacia el mesodermo y se diferencian en la coroides, la esclerótica y el endotelio corneal (FIGURA 2-3). Los niños con displasia ectodérmica pueden presentar córneas nubosas o cataratas⁽⁴⁾.

d) *Epidermis, incluidos pelo y uñas*

Durante el segundo y tercer trimestres el crecimiento epidérmico acontece en etapas que comportan un aumento del grosor epidérmico. El primordio de la epidermis es la capa de células del ectodermo de superficie⁽³⁾ (FIGURA 2-4).

En los niños con displasia ectodérmica, la piel se pigmenta levemente y aparece delgada. Se pueden apreciar los vasos sanguíneos en la superficie. Alrededor de los ojos o en los codos, las palmas de las manos o plantas de los pies. La piel fuertemente pigmentada alrededor de los ojos se encuentra arrugada, y en las palmas de las manos y plantas de los pies puede ser gruesa. Frecuentemente la piel está seca, escamosa, y se irrita con facilidad, especialmente durante el invierno. La resequedad es causada por la ausencia o poco desarrollo de las glándulas grasas de la piel. Poco después del nacimiento, la piel puede aparecer roja y con descamación, o más adelante en la infancia una erupción persistente por el pañal. Pueden ser sensibles a la luz solar, pero pueden tolerar las actividades al aire libre⁽⁴⁾.

El pelo inicia su desarrollo en el período fetal (semanas novena y duodécima), pero no se reconoce con facilidad, hasta alrededor de la semana 23 (FIGURA 2-5). Se aprecia por primera vez en las cejas, labio superior y barbilla. Un folículo piloso parece como una proliferación del estrato germinativo de la epidermis y se extiende hacia la dermis subyacente⁽³⁾ (FIGURA 2-5).

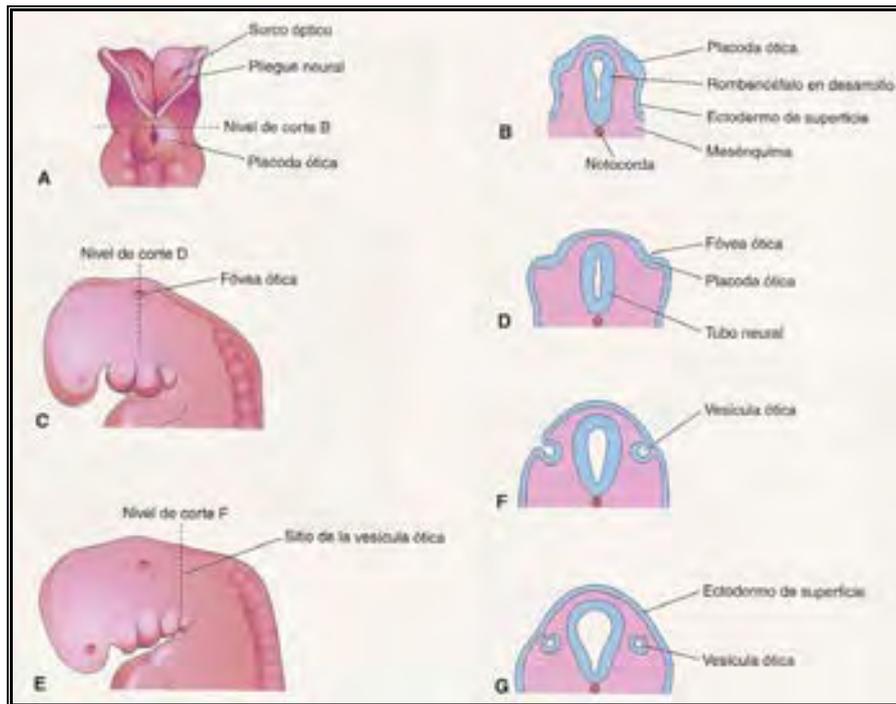


FIGURA 2-2. Dibujos del desarrollo inicial del oído interno. A, Vista lateral de un embrión de cuatro semanas (unos 22 días), que muestra las placodas óticas. B, D, F y G, Esquemas de cortes coronales que ilustran etapas sucesivas del desarrollo de las vesículas óticas. C y E, Vistas laterales de la región craneal de embriones de aproximadamente 24 y 28 días, respectivamente(3).

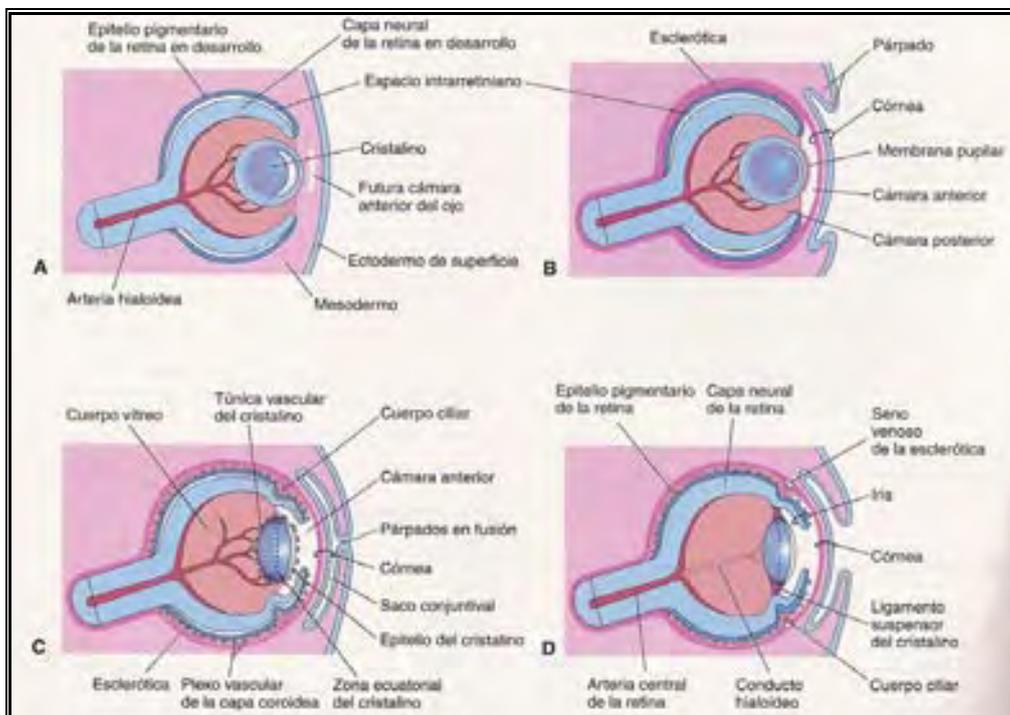


FIGURA 2-3. Diagramas de cortes sagitales del ojo que muestran las etapas sucesivas del desarrollo del cristalino, la retina, el iris y la córnea. A, Cinco semanas. B, Seis semanas. C, Veinte semanas. D, recién nacido(3).

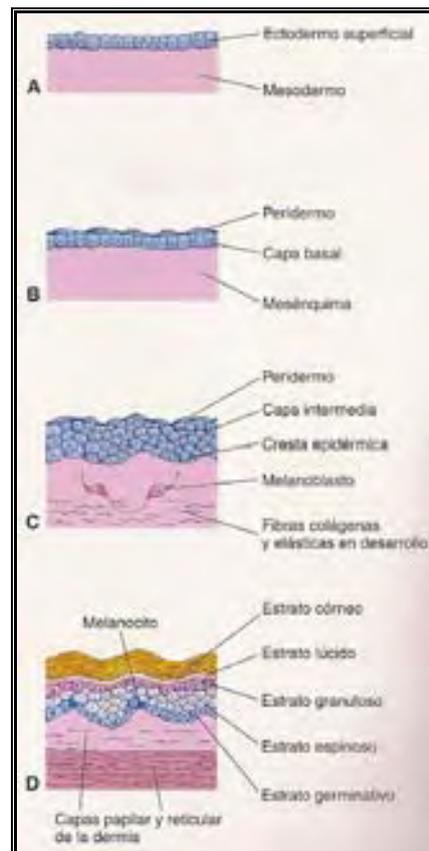


FIGURA 2-4. Dibujos de las etapas sucesivas del desarrollo de la piel. A, Cuatro semanas. B, Siete semanas. C, Once semanas. Obsérvese la posición de los melanocitos en la capa basal de la epidermis y la forma en que extienden sus ramificaciones entre las células epidérmicas para suministrarles melanina(3).

El cuero cabelludo está ausente, escaso, fino, poco pigmentado, o con una textura anormal. Puede estar frágil y despeinado, dirigido en todas direcciones y difícil de peinar. El cabello está seco debido a que las glándulas grasas están ausentes o no se desarrollaron bien. Algunos defectos del cabello se aprecian en el nacimiento, mientras que otros no se observan si no después de algunos años. El crecimiento del cabello es lento. En algunas personas, después de la pubertad, el crecimiento mejora.

Las cejas, pestañas y el pelo de otras partes del cuerpo también puede estar ausente o escaso, pero normalmente en los hombres la barba crece normal⁽⁴⁾.

El desarrollo de las uñas de los dedos de las manos y de los pies se inicia en los extremos de los mismos hacia la semana décima (FIGURA 2-6). Los primordios de las uñas aparecen como áreas engrosadas o zonas de epidermis en el extremo de cada dedo⁽³⁾.

En los niños con displasia ectodérmica, las uñas están poco desarrolladas, pequeñas, gruesas o delgadas, descoloridas, quebradas o con estrías. Crecen



lentamente, se caen periódicamente y desarrollan manchas suaves, líneas o lunares. Son fácilmente infectadas por hongos o levaduras, y se ponen gruesas, descoloridas y presentan mal olor⁽⁴⁾.

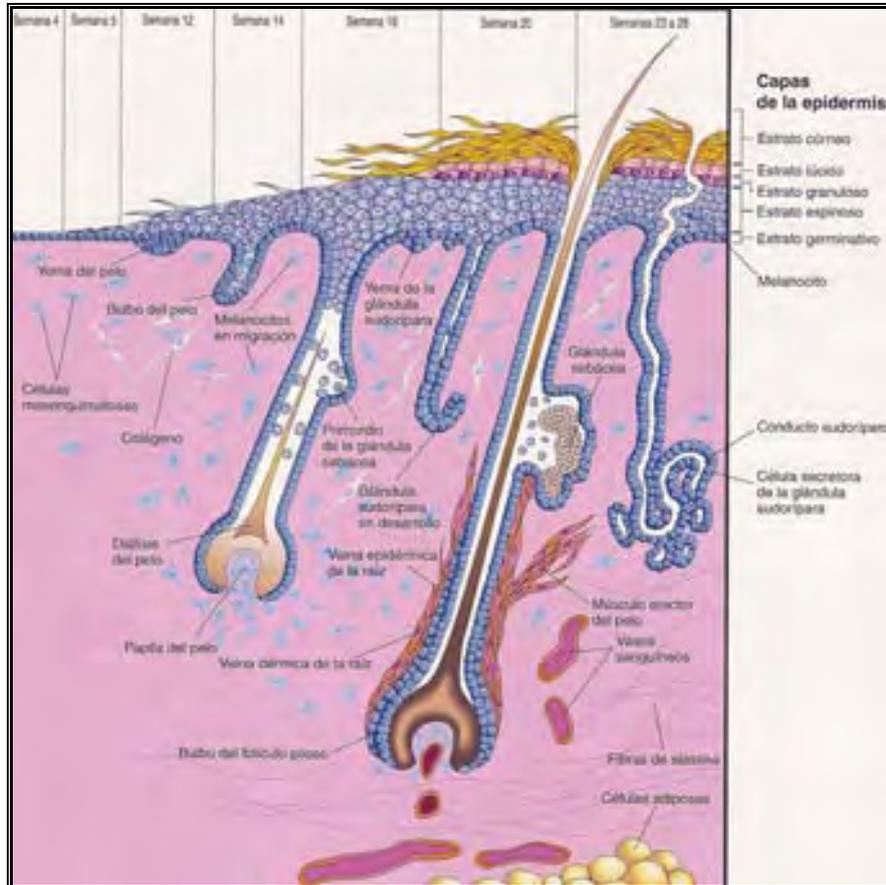


FIGURA 2-5. Figura que muestra las etapas sucesivas del desarrollo del pelo y la glándula sebácea y músculo erector del pelo asociados. Obsérvese que la glándula sebácea se desarrolla como una evaginación lateral del folículo piloso⁽³⁾.

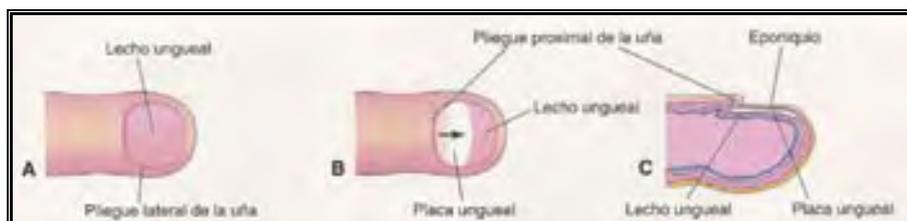


FIGURA 2-6. Diagramas que representan etapas sucesivas del desarrollo de la uña de un dedo de la mano. A, La primera indicación de la uña es un engrosamiento de la epidermis, el lecho ungueal, en la punta del dedo. B, Conforme se desarrolla, la placa ungueal crece con lentitud hacia la punta del dedo. C, La uña del dedo de la mano llega al extremo del dedo hacia la semana 32⁽³⁾.

e) Glándulas subcutáneas

Derivan de la epidermis y crecen hacia la dermis.



1. **Glándulas sebáceas:** La mayor parte de las glándulas sebáceas se desarrollan como yemas laterales de las vainas de las raíces epiteliales de los folículos pilosos⁽³⁾ (FIGURA 2-5).

2. **Glándulas sudoríparas ecrinas:** Se desarrollan como invaginaciones epidérmicas hacia el mesénquima subyacente (FIGURA 2-5).

En los niños con displasia ectodérmica, existe ausencia o disminución del sudor, debido a la ausencia o hipofunción de las mismas. El sudar poco les puede causar altas fiebres, debido a que el cuerpo regula su temperatura con el sudor⁽⁴⁾.

f) *Glándulas lacrimales*

Se desarrollan a partir de varias yemas sólidas del ectodermo de superficie. Estas yemas se ramifican y se canalizan para formar los conductos y alvéolos de las glándulas⁽³⁾.

Las lagrimas son escasas en los niños con displasia ectodérmica, causando irritación en los ojos, conjuntivitis y sensibilidad a la luz solar⁽⁴⁾.

g) *Glándulas mamarias*

Constituyen un tipo modificado y muy especializado de glándula sudorípara. Las yemas mamarias comienzan su desarrollo a lo largo de la sexta semana en forma de proyecciones sólidas de la epidermis hacia el mesénquima subyacente⁽³⁾ (FIGURA 2-7).

Los niños con displasia ectodérmica tienen ausencia de glándulas mamarias⁽⁴⁾.

h) *Glándula hipófisis*

i) *Esmalte dental*

Los dientes se desarrollan a partir del **ectodermo bucal**, el mesodermo y las células de la cresta neural.

El esmalte deriva del **ectodermo de la cavidad bucal**; los tejidos restantes se diferencian a partir del mesénquima circundante derivado del mesodermo de las células de la cresta neural.

La **odontogenia** (desarrollo de los dientes) comienza por la influencia inductora del mesénquima de la cresta neural sobre el ectodermo suprayacente. El desarrollo de los dientes es un proceso continuo, pero no todos los dientes inician su desarrollo al mismo tiempo. Las yemas dentarias aparecen en la



región mandibular anterior; después en la región maxilar anterior, avanzando en sentido posterior en ambos maxilares. El primer indicio del desarrollo de los dientes se observa a principios de la sexta semana como un engrosamiento del epitelio oral (derivado del ectodermo superficial). Estas bandas en forma de **U**, llamadas **láminas dentales**, siguen las curvas de los maxilares (FIGURA 2-8).

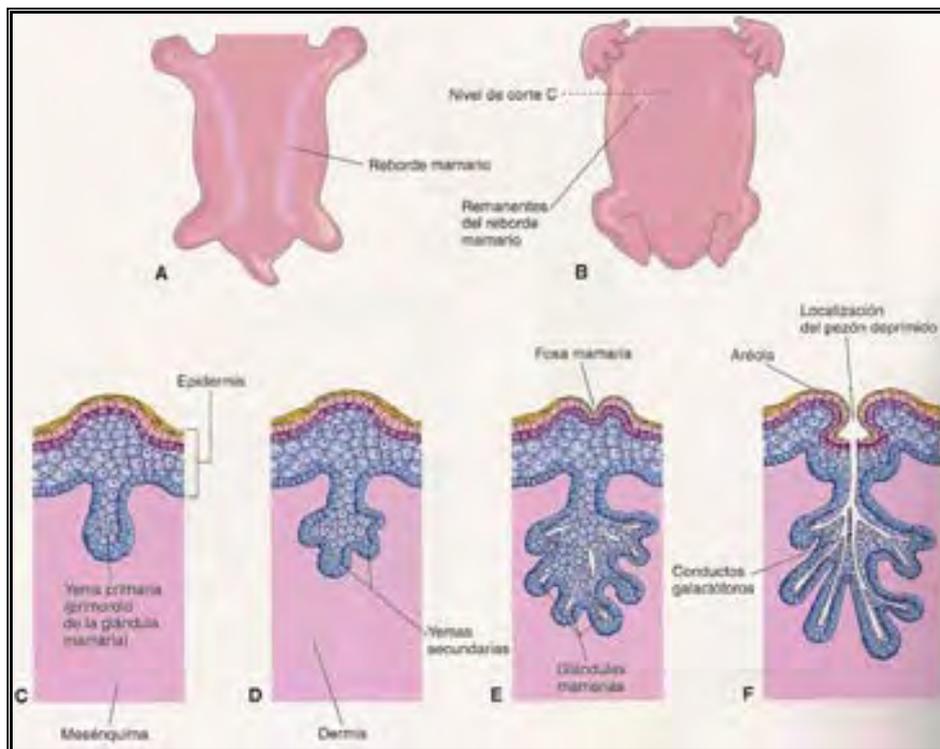


FIGURA 2-7. Dibujos que ilustran el desarrollo de las glándulas mamarias. A, Vista ventral de un embrión de alrededor de 28 días que muestra los rebordes mamarios. B, Vista similar a las seis semanas que muestra restos de estos rebordes. C, Corte transversal de un reborde mamario en el lugar de una glándula mamaria en desarrollo. D, E y F, Cortes semejantes que muestran etapas sucesivas del desarrollo mamario entre la semana duodécima y el nacimiento(3).

1. **Etapas de yema:** Cada lámina dental desarrolla diez centros de proliferación en cada maxilar, a partir de los cuales crecen las yemas dentarias hacia el mesénquima subyacente, estas yemas se convierten en los dientes **deciduos** (FIGURA 2-8). Las yemas dentarias de los **dientes permanentes** que tienen predecesor comienzan a aparecer alrededor de la décima semana, se desarrollan en sentido lingual respecto a las yemas dentales deciduas (FIGURA 2-8). Los molares permanentes que carecen de predecesores se desarrollan como yemas de las extensiones posteriores de las láminas dentarias, las yemas de los dientes permanentes aparecen en momentos



distintos del período fetal, excepto el segundo y tercer molar que lo hacen después del nacimiento.

2. **Etapas de caperuza:** Cada yema es invaginada por el mesénquima, que es el primordio de la papila dental, y adquiere forma de caperuza. La parte ectodérmica del diente en desarrollo, el **órgano del esmalte** (órgano dental), produce el esmalte. La parte interna, la **papila dentaria**, constituye el primordio de la pulpa dental. En conjunto la papila dental y el órgano del esmalte forman el **germen dental**. La capa celular externa del órgano del esmalte es el **epitelio externo del esmalte** y la capa interna que reviste a la “caperuza” representa el **epitelio interno del esmalte** (FIGURA 2-8). El núcleo central de las células en disposición laxa entre las capas del epitelio del esmalte es el **retículo (estrellado) del esmalte**. Conforme se desarrollan el órgano del esmalte y la papila dentaria, el mesénquima que rodea al diente se condensa para formar el **saco dentario**, que es el primordio del **cemento** (tejido conjuntivo rígido semejante al hueso que cubre la raíz) y **del ligamento periodontal** (tejido conjuntivo fibroso que rodea a la raíz y la ancla al hueso alveolar (FIGURA 2-8)).

3. **Etapas de campana:** Durante la diferenciación del órgano del esmalte, el diente en desarrollo adquiere la forma de **campana** (FIGURA 2-8). Las células mesenquimales de la papila dental situadas junto al epitelio interno del esmalte originan a los **odontoblastos**, que producen predentina, que posteriormente se calcifica y convierte en **dentina**. Conforme se engruesa esta sustancia, los odontoblastos regresan hacia el centro de la papila dental; pero sus **prolongaciones odontoblásticas o de Tomes**, permanecen incluidas en la dentina (FIGURA 2-8). Las células del epitelio interno del esmalte se diferencian en **ameloblastos**, que producen **esmalte** en forma de prismas, a medida que sucede esto los ameloblastos retroceden hacia su epitelio externo. La raíz **del diente** inicia su desarrollo cuando la formación de la dentina y de esmalte está avanzada, esta formación comienza en la cúspide y avanza hacia la futura raíz. El epitelio externo e interno del esmalte se unen en la región del cuello del diente, donde forman un pliegue, la **vaina de la raíz epitelial** (FIGURA 2-8). Esta vaina crece hacia el mesénquima formando la raíz, los odontoblastos adyacentes forman dentina, reduciendo la cavidad de la pulpa a



un estrecho **conducto radicular**, por donde pasan vasos y nervios. Las células internas del saco dentario se diferencian en **cementoblastos**, para producir **cemento** que se deposita sobre la dentina de la raíz y entra en contacto con el esmalte a la altura del cuello del diente (**unión cemento-esmalte**).

Conforme el desarrollo de los dientes y la osificación de los maxilares, las células externas del saco dentario participan en la formación del hueso, alrededor del diente, excepto en su corona. El **ligamento periodontal** (derivado del saco dentario), sostiene al diente en su **alvéolo** (bolsillo óseo) (FIGURA2-8), se sitúa entre el cemento de la raíz y el alvéolo óseo⁽³⁾.

En los niños con displasia ectodérmica, los dientes pueden estar ausentes por completo o en un número reducido. Los dientes presentes se encuentran muy espaciados, afilados, o malformados. En algunos casos el esmalte es defectuoso y puede haber caries excesiva. En el caso de ausencia de estos, los maxilares no se desarrollan bien, dando a su cara una apariencia de persona vieja.

También existe una producción escasa de saliva, causando problemas al masticar, degustar y tragar los alimentos.⁽⁴⁾

Las células de la cresta neural, derivadas del neuroectodermo, dan lugar a:

a) *Células de los ganglios raquídeos*

Sus fibras nerviosas motoras aparecen a finales de la cuarta semana de desarrollo. Las neuronas unipolares de los ganglios raquídeos (ganglios de la raíz dorsal) derivan de células de la cresta neural.

b) *Células de los ganglios craneales (pares craneales V, VII, IX y X)*

c) *Células de los ganglios autónomos*

d) *Cubierta de las células del sistema nervioso periférico*

Las **vainas de mielina** comienzan a formarse durante el período fetal tardío y el proceso continúa durante el primer año de vida, rodean a las fibras nerviosas dentro de la médula espinal y están compuestas de **oligodendrocitos**, cuyas membranas plasmáticas rodean al axón, formando diversas capas. Estas vainas están formadas por las membranas plasmáticas de las **células de neurolemma** (células de Schwann), que derivan de las células de la cresta neural.

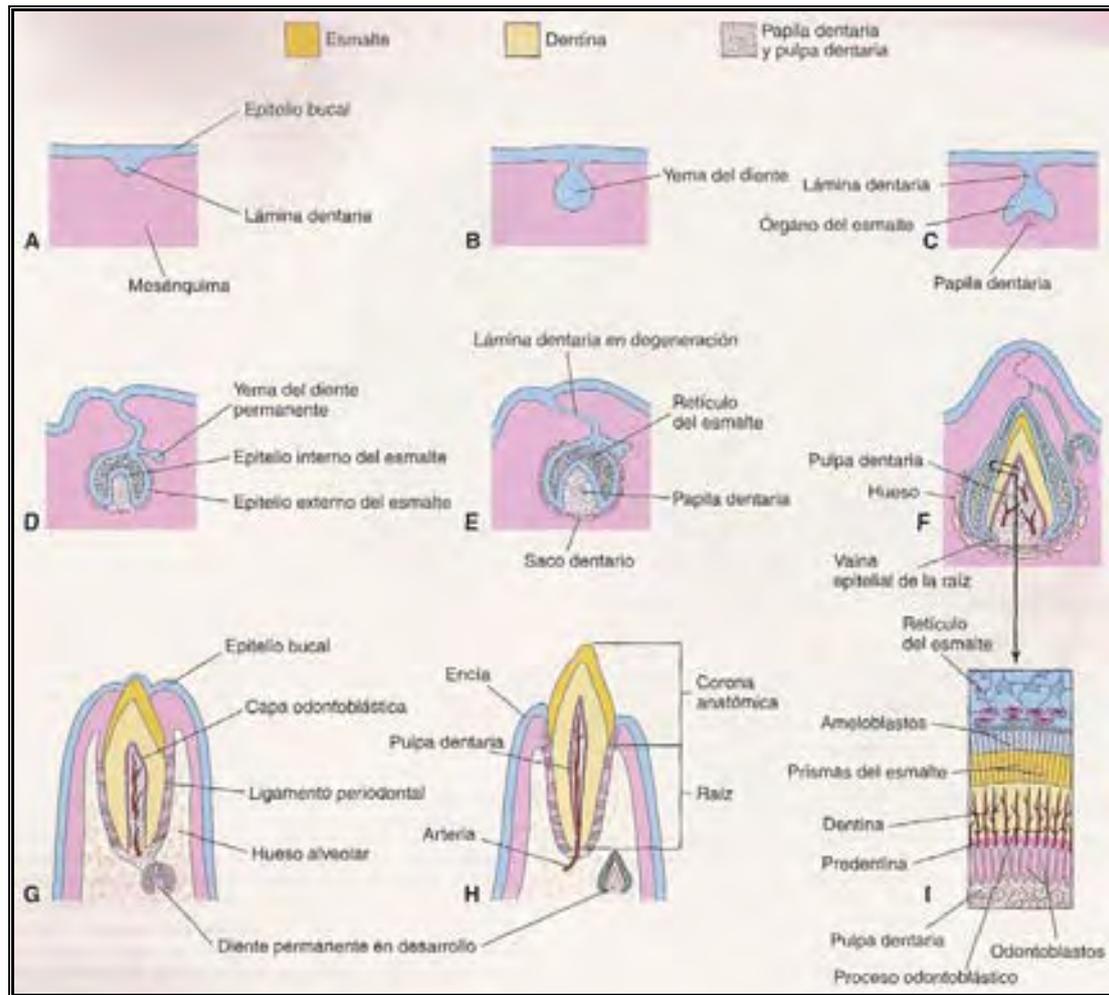


FIGURA 2-8. Dibujos esquemáticos de cortes sagitales(3).

e) Células pigmentadas de la dermis

A finales del período embrionario, las células de la cresta neural migran hacia el mesénquima de la dermis en desarrollo y se diferencian en **melanoblastos**, estas células se mueven hacia la unión dermoepidérmica y se diferencian en **melanocitos** (FIGURA 2-5).

f) Tejidos conjuntivos y huesos originados en los arcos faríngeos

La mayoría de las anomalías congénitas en estas regiones se originan durante la transformación del aparato faríngeo en sus derivados adultos. El término clínico de **anomalías faríngeas** alude a la persistencia de partes del aparato faríngeo que normalmente desaparecen⁽³⁾.

g) Médula suprarrenal

La glándula suprarrenal se desarrolla a partir de dos componentes:

1. Una porción mesodérmica que forma la **corteza**.



2. Una porción ectodérmica que origina la **médula**⁽¹⁾.

h) Meninges (recubrimientos) del encéfalo

La mayoría de las anomalías se deben al cierre defectuoso del neuroporo rostral a lo largo de la cuarta semana de desarrollo. En el recién nacido se pueden presentar convulsiones, retraso mental, desarrollo intelectual anómalo y parálisis cerebral.

Las anomalías congénitas pueden deberse a alteraciones de la morfogenia o la histogenia del tejido nervioso, o bien a fallos del desarrollo en estructuras asociadas (notocorda, somitas, mesénquima y cráneo).

i) Médula espinal

Las anomalías se deben al cierre defectuoso del tubo neural durante la cuarta semana de desarrollo, estas **anomalías del tubo neural** (ATN) afectan a los tejidos que recubren la médula: meninges, arcos vertebrales y músculos y piel (FIGURA 2-9).

La etiología de estas anomalías es indudablemente, por factores nutricionales y ambientales, diversos estudios han demostrado que los complementos vitamínicos y de ácido fólico tomados antes de la fecundación reducen la incidencia de ATN. El ácido valproico, es un anticonvulsivo que origina ATN en el 1% al 2% de los embarazos si se administra durante las etapas iniciales de la gestación cuando tiene lugar la fusión de los pliegues neurales⁽³⁾ (FIGURA 2-10).

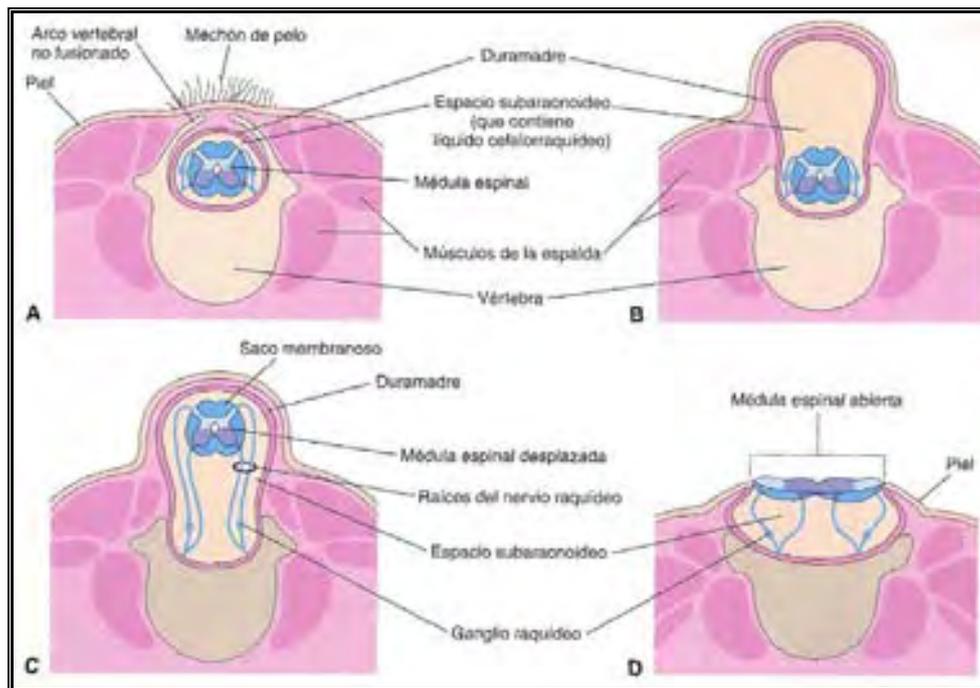


FIGURA 2-9. Diagramas de diversos tipos de espina bífida y anomalías acompañantes comunes del arco vertebral, médula espinal y meninges. A, Espina bífida oclusa. B, Espina bífida con meningocele. C, Espina bífida con mielomeningocele. D, Espina bífida con mielosquisis(3).

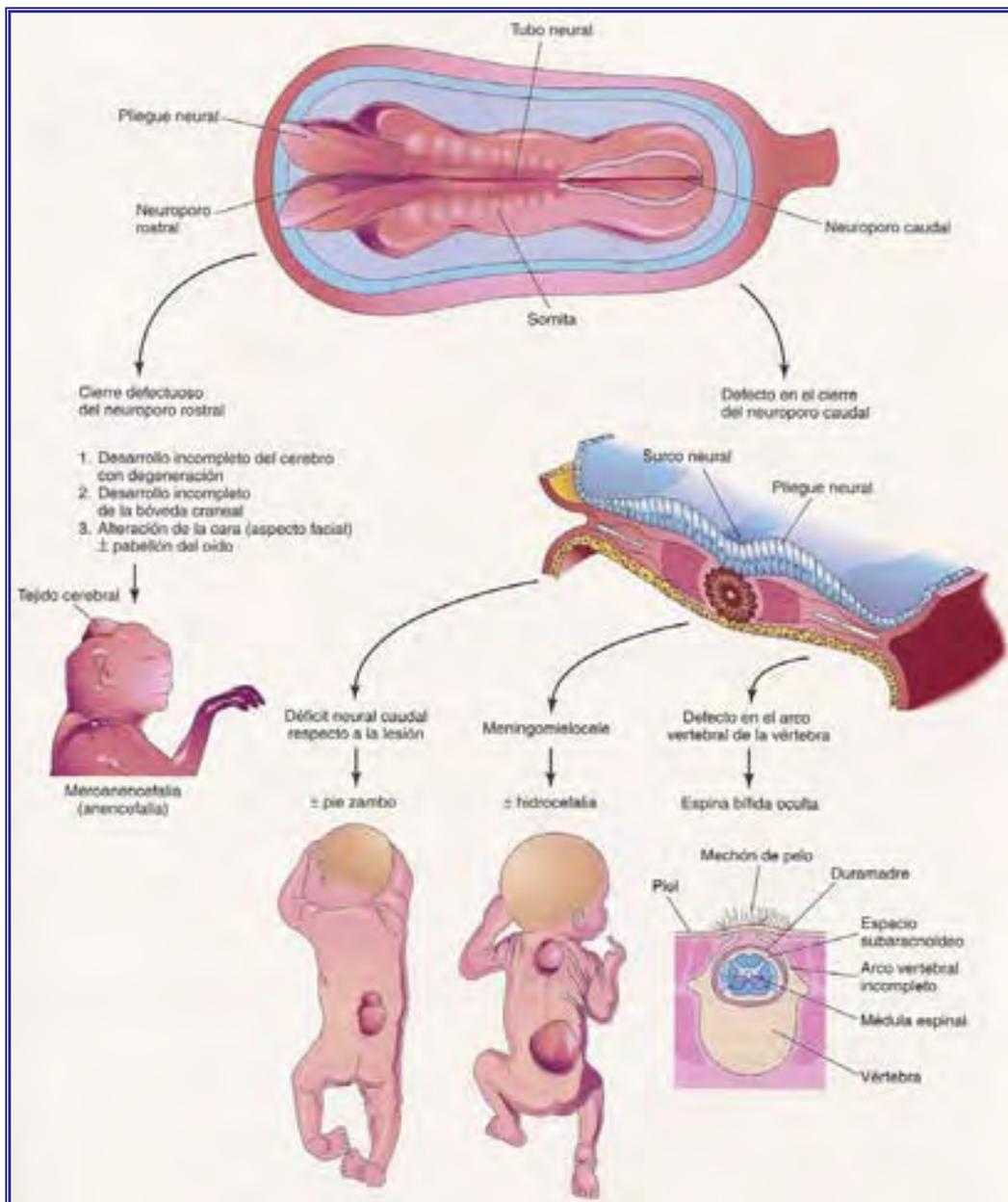


FIGURA 2-10. Esquema que explican el fundamento embriológico de las ATN(3).



CAPÍTULO III

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS

Las displasias ectodérmicas son consideradas una alteración en la cual existen anomalías de dos o más estructuras ectodérmicas, y es causada por factores genéticos.

Originadas por genes defectuosos, los cuales pueden ser heredados o genes normales que llegan a ser defectuosos (mutación) en el momento de la concepción⁽⁴⁾.

Las displasias ectodérmicas no son puras, pueden coexistir con alteraciones del mesodermo y, más raramente del endodermo⁽⁵⁾.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HEREDITARIA (DEH).

Representa un grupo de disturbios caracterizados por aplasia o displasia de estructuras y tejidos derivados del ectodermo, las estructuras generalmente afectadas incluyen el cabello, piel, uñas, dientes y diversas glándulas. Representa un disturbio raro y se estima su frecuencia de un caso a cada 10,000 o 100,000 nacimientos.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HEREDITARIA DE TIPO HIPOHIDRÓTICA (SÍNDROME DE CHIST-DIEMENS-TOURAINÉ).

Conocida también como anhidrótica, caracterizada por la triada de hipotricosis, hipohidrosis (transpiración deficiente) e hipodoncia.

Generalmente, muestra un patrón de herencia recesivo asociado al cromosoma X; este dato justifica la predominancia en pacientes del género masculino. La proporción entre individuos afectados del género masculino y femenino ha sido relatada en torno de 5:1. Con relación a las mujeres portadoras de esta condición, son observados diferentes grados de severidad variando de acuerdo con la expresión del gen anormal. Su incidencia es 1:10,000 y 1:100,000 nacimientos⁽⁶⁾ (FIGURA 3-1).

DISPLASIA ECTODÉRMICA HEREDITARIA DE TIPO HIDRÓTICA (DISPLASIA DE CLOUSTON).

Presenta transpiración normal y las glándulas son normales. Se manifiesta con un patrón de transmisión genético de carácter autosómico dominante; por lo

tanto, ambos géneros poseen el mismo potencial de ser afectados, y su expresión es variable. Pero la forma de transmisión genética no constituye un criterio esencial para diferenciarla del tipo hipohídrica⁽⁶⁾ (FIGURA 3-2).

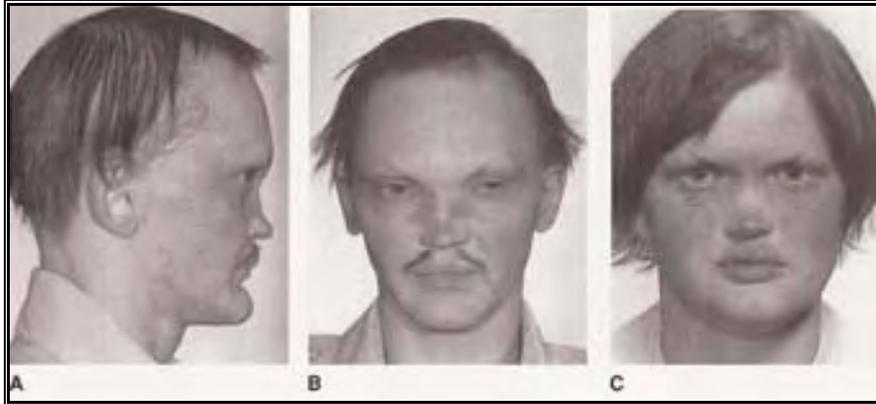


FIGURA 3-1. Displasia Ectodérmica hipohidrótica. A y B, ligada a X de forma recesiva. Facies característica por frontal amplio, depresión del tabique nasal, cabello delgado y zona periorbital hiperpigmentada. C, Mujer con una forma autosómica recesiva⁽⁴⁾.



FIGURA 3-2. Síndrome de Clouston. A y B, Cejas y pelo del cuero cabelludo escasos y dentición normal⁽⁴⁾.

DISPLASIA CONDROECTODÉRMICA (SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD).

Es un síndrome polimalformativo, sus características fundamentales son: acortamiento de extremidades, tanto superiores como inferiores; diversas malformaciones óseas (polidactilia postaxial, pelvis en tridente) y una displasia ectodérmica (hipodoncia, hipoplasia ungueal).

La herencia es autosómica recesiva. Afecta a ambos sexos por igual, siendo la frecuencia de 0.5 por 100,000 nacidos vivos⁽⁷⁾ (FIGURA 3-3).

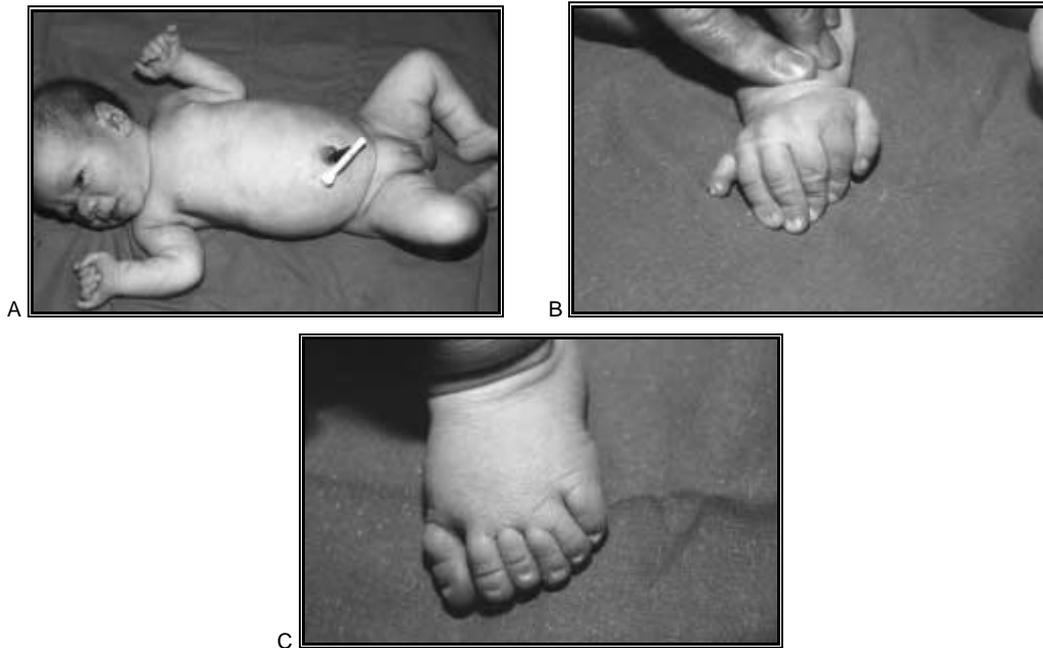


FIGURA 3-3. A, Cortedad de extremidades y polidactilia. B, Polidactia postaxial en mano derecha. C, Polidactia y edema del pie izquierdo(5).

INCONTINENTIA PIGMENTI (SÍNDROME DE BLOCH-SULZBERGER).

Se define como una genodermatosis clasificada unas veces como facomatosis y otras como síndrome cromosomal inestable. Su transmisión sigue el patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X, normalmente asociado a aneuploidias cromosómicas o mosaicismos somáticos, su incidencia es de 1:40,000 y es más frecuente en mujeres.

Cursa con importantes manifestaciones en los tejidos neuro-ectodérmicos, oculares y músculo-esqueléticos, lo que determina la presencia de alteraciones neurológicas, oculares y dentales junto a manifestaciones cualitativas de la piel⁽⁸⁾ (FIGURA 3-4).

DISPLASIA ECTODÉRMICA DE WITKOP (SÍNDROME DE UÑA Y DIENTE).

Pertenece al grupo de desordenes hereditarios caracterizados por la ausencia o daño funcional de dos o más estructuras que se originan del ectodermo (dientes, cabello, uñas y glándulas).

Afecta uno o dos individuos entre 10,000. Es un rasgo autosómico dominante esto significa que es causado por una sola copia del gen responsable que normalmente se hereda de un padre que también es afectado por el desorden. Afecta por igual a hombres y mujeres⁽⁹⁾ (FIGURA 3-5).



FIGURA 3-4. Incontinentia pigmenti. Niña de 10 meses de edad con verrugas y distribución lineal de pigmento(4).



FIGURA 3-5. Síndrome Witkop. A y B, Estrabismo, fotofobia, cabello escaso y cataratas(4).

DISPLASIA DE MARSHALL (SÍNDROME DE MARSHALL).

El desorden, ocurre en varias generaciones, es claramente dominante. Sin embargo, se asocia a una transmisión de varón-a-varón, pero su transmisión ligada a X no puede ser del todo excluida⁽¹⁰⁾ (FIGURA 3-6).

Involucra formación anómala de las estructuras del ectodermo y sus anexos⁽¹¹⁾.



FIGURA 3-6. Madre y sus hijos, todos con facies similares(4).

SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-PALADAR HENDIDO (EEC).

Se hereda de forma autonómico dominante con penetración incompleta y expresividad variable; inclusive, hay caso de etiología heterogénea o probable autonómica recesiva. Se presenta por igual en hombres y mujeres, es un síndrome que se presenta rara vez⁽¹²⁾ (FIGURA 3-7).



FIGURA 3-7. Paciente con fotofobia, hendidura y escaso cabello(4).

DISPLASIA ECTODÉRMICA DE HAY-WELLS (AEC) Y DISPLASIA ECTODÉRMICA DE RAPP-HODGKIN.

En 1976 Hay y Wells describieron a siete pacientes de cuatro familias con la herencia dominante autosómica de anquilobléfaron congénito (párpado superior e inferior se encuentran unidos por finas bridas, en un número variable que impide su separación y movimientos), involucrando atresia de los conductos del lacrimal o ausencia del lacrimal, ausencia o distrofia de uñas, pelo esparcido tieso tosco, infecciones del cuero cabelludo, pestañas



esparcidas o ausentes, paladar hendido, labio hendido, dientes deficientes y con corona en forma cónica, hipoplasia maxilar e hipohidrosis (FIGURA 3-8).

El síndrome descrito por Rapp y Hodgkin en 1968 consiste en labio hendido y/o paladar, pelo esparcido, boca pequeña, y hipospadias en varones.



FIGURA 3-8. Síndrome de Rapp-Hodgkin. Cabello seco y escaso, ausencia de pestañas y conducto lacrimal, hipoplasia del ala de la nariz y labio/paladar hendido(4).

Hallazgos clínicos en ambos grupos de pacientes son comparables y similares. Sólo se diferencia por que síndrome de Hay-Wells presenta anquilobléfaron filiforme a diferencia del síndrome de Rapp-Hodgkin que no lo presenta. Su herencia es autosómica dominante con expresividad inconstante, pero puede haber heterogeneidad genética.

LABIO/PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA, Y RETRASO MENTAL (SÍNDROME DE BOWEN-ARMSTRONG).

Bowen y Armstrong describieron tres casos que presentaban moderado retraso mental, displasia ectodérmica, y labio y/o paladar hendido.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, HIPOTIROIDISMO Y DISQUINESIA CILIAR (ANOTHER SYNDROME).

Pabst, Morris y Pike reportaron hermanos con displasia ectodérmica hipohidrótica, hipotiroidismo desarrollado en la niñez, enteropatías, distrofia de uñas, pecas (pigmentación superficial de la piel).

Su herencia aparece de forma autosómica recesiva.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA Y MALFORMACIONES DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.



Skoekarman y Fryns, en 1993, describieron el caso de un hombre que presentaba displasia ectodérmica hipohidrótica, hidrocefalia interna, hipoplasia parcial del cerebelo, paladar hendido y retraso mental severo.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, HIPOTIROIDISMO Y AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO.

Fryns describió el caso de un hombre con facies inusuales, displasia ectodérmica hidrótica, hipotiroidismo, frecuentes infecciones respiratorias y oculares, y agenesia del cuerpo calloso.

Su herencia se asocia a X, y se transmite de forma autosómica dominante, es más común en hombres.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, FACIES INUSUALES, CATARATAS Y RETARSO MENTAL Y MOTOR.

Freire-Maia en 1975, reporto el caso de una mujer que presentaba ticodisplasia (cabello seco y quebradizo, pestañas y cejas ausentes, hipohidrosis y ausencia de bello en el cuerpo), frontal prominente, depresión del tabique nasal, dientes normales, queratosis folicular en la piel, piel con hiper e hipo-pigmentaciones y cataratas. Es evidente el retraso psicomotor y del crecimiento.

DISPLASIA ECTODÉRMICA Y LABIO/PALADAR HENDIDO (SÍNDROME ISLA MARGARITA).

Abramovitz-Ackerman describieron un desorden que vieron en 27 pacientes de 7 familias es la Isla Margarita en la costa de Venezuela. Transmitido por herencia autosómica recesiva y con una incidencia en la isla de 1 persona por cada 2,000.

DISPLASIA ECTODÉRMICA PURA DEL TIPO PELO-UÑA.

Este desorden afecta solo tejidos originados del ectodermo. Hay tres displasias ectodérmicas puras:

Onicodisplasia y Pili torti (pelo torcido): Es un desorden autosómico recesivo, que presentan congénitamente onicodistrofia y severa hipotricosis. Las uñas son quebradizas.

Displasia pelo-una: Es una condición debida a herencia autosómica dominante. Esta caracterizada por grados variables de hipotricosis con pelo delgado, frágil,



con lento crecimiento y escaso, y distrofia de uñas, que son cortas, frágiles y de forma de cuchara. La hipotricosis involucra el cuerpo entero.

Distrofia congénita de uñas, hipotricosis en el cuero cabelludo de la región fronto-temporal: Es de herencia autosómica dominante. Las anomalías de las uñas se observan en todos los dedos y presenta una forma triangular del nacimiento de la uña que produce una hipoplasia con apariencia de distrofia.

DISPLASIA ECTODÉRMICA Y ATAXIA CEREBRAL.

Klingmüller y Kirchhof reportaron el caso de 4 varones que parecían presentar una típica displasia ectodérmica hipohidrótica, pero también presentaban ataxia cerebral.

DISPLASIA ECTODÉRMICA Y ARTROGRIPOSIS.

Descrito por Coté y Parker, desorden heredado de forma autosómica recesiva (FIGURA 3-9).

DISPLASIA ECTODÉRMICA, DIABETES LIPOATROFICA, Y DEFECTO ACRO-RENAL (SÍNDROME AREDYLD).

Pinheiro en 1983, informó sobre el caso de una mujer que presentaba un síndrome con diabetes lipotrófica, displasia ectodérmica. Más frecuente en mujeres.

DISPLASIA PELO-UÑA-PIEL-DIENTE.

Hay un gran número de desórdenes raros que involucran displasia de pelo, uñas, accesorios superficiales, y dientes en combinación binaria, ternaria, o cuaternaria, entre ellos:

Displasia trico-dermal con alteraciones dentales: Se hereda de forma autosómica recesiva.

Displasia trico-odonto-onical.

Síndrome trico-odonto-onico-dermal: Es un desorden autosómico dominante.

Displasia dermo-odontal: Desorden heredado de manera autosómica dominante.

Displasia odonto-onico-dermal: Se hereda de forma autosómica recesiva.



FIGURA 3-9. Displasia Ectodérmica y Artrogriposis. A y B, Cabello escaso, delgado y con Pili torti(4).

SÍNDROME NAEGELI.

Esta caracterizado por pigmentación reticular de la piel, que se desarrolla aproximadamente a los 2 años de vida y no es precedido por una fase inflamatorio. Intolerancia al calor e hipequeratosis moderada de las palmas y plantas del pie. Su herencia es autosómica dominante. Sparrow, informó de una familia con lo que también podría ser síndrome de Naegeli, presentaba espesor de las uñas, onicolisis y queratosis subungual, disminución del sudor, queratosis puntual en las palmas y plantas del pie. La transmisión es de varón-a-varón.

LABIO/PALADAR HENDIDO, PILI TORTI, MALFORMACIÓN DE OREJAS, SINDACTILIA DE DEDOS DE PIES Y RETRASO MENTAL (SÍNDROME ZLOTOGORA-OGUR).

Se hereda de forma autosómica recesiva. El retraso mental es variable y por la malformación de orejas pierden la audición. La sindactilia se presenta en los dedos 2-3 de los pies de manera frecuente, y puede existir raramente fusión de 4-5.

FACIES INUSUAL Y DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSÓMICA RECESIVA (SÍNDROME KOPYSC).

Su herencia es probablemente de manera autosómica recesiva. Descrito por Kopysc que describió el caso de dos hermanas con el síndrome.

PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA, RETRASO DE CRECIMIENTO Y APARENTE INSUFICIENCIA PANCREÁTICA.



Probablemente se herede como un rasgo autosómico recesivo. Presentan paladar hendido en forma de V, relativa micrognasia, crecimiento lento, eczema y aparente insuficiencia pancreática.

FACIES INUSUAL Y DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSOMICA DOMINANTE (SÍNDROME BOCIAN-RIMOIN).

Es un desorden que se hereda de forma autosómica dominante, y fue descrito por Ardo, Saihan y Warin⁽¹⁰⁾.

SÍNDROME LACRIMO-AURICULO-DENTO-DIGITAL (LADD) (SÍNDROME LEVY-HOLLISTER).

Es un desorden claramente autosómico dominante.

Incluye obstrucción de los conductos nasolacrímales con dacriocistitis crónica, anomalías preaxiales digitales, clinodactilia, pérdida de la audición.

Presenta ausencia de glándulas parotidas y conducto de las glándulas de Stensen, por lo tanto la salivación es anormal.

Dentalmente, pueden presentar hipodoncia, incisivos en forma de desarmador, hipoplasia del esmalte en dientes de la primera dentición o en dientes permanentes, descoloramiento de los dientes, esmalte delgado, caída prematura de dientes que ocasiona edentulismo en la adolescencia o madurez temprana.

Hollister sugiere la presencia de amelogénesis imperfecta, posibles defectos del tipo de hipocalcificación, pero estas patologías no están totalmente estudiadas.

DISPLASIA TRICO-DENTAL.

Es una combinación binaria de cabello escaso y oligodoncia, es un desorden autosómico dominante. Giannotti lo asocio a mujeres con retraso mental⁽¹⁰⁾.



CAPÍTULO IV

DISPLASIAS ECTODÉRMICAS CON IMPORTANCIA EN ODONTOLOGÍA

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA o ANHIDRÓTICA (HYPOHYDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA HED) (SÍNDROME DE CHIST-DIEMENS-TOURAINÉ)⁽¹³⁾.

Caracterizada por la tríada de hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia.

La hipohidrosis, conlleva a una transpiración deficiente, debido a la cantidad reducida de glándulas sudoríparas y consecuentemente a la incapacidad de transpirar y liberar el calor corporal en forma adecuada, presentando intolerancia al calor, desde un leve incómodo hasta una severa hiperpirexia. La reducida cantidad de glándulas sudoríparas y sebáceas resulta en una piel fina, delicada y reseca. Existe hiperqueratosis de las palmas de las manos y plantas de los pies, arrugas finas lineares e hiperpigmentación a nivel periocular y peribucal⁽⁶⁾ (FIGURA 4-1).

Debido a la disminución del número y de la actividad de las glándulas lacrimales, nasales y salivales, las lágrimas son escasas, causando irritación en los ojos, conjuntivitis y sensibilidad a la luz. La saliva es escasa, causando problemas al degustar, masticar y tragar los alimentos. Las secreciones mucosas de la nariz son excesivamente espesas, formándose costras. Es común una voz ronca y áspera⁽¹⁴⁾.

La hipotricosis representa la presencia de cabellos finos distribuidos por todo el cuerpo, pestañas y cejas escasas⁽⁶⁾ (FIGURA 4-2).

Al nacer se puede apreciar un patrón anormal de la implantación del cabello, con un implante frontal alto y por tanto la frente en estos casos es amplia. Posteriormente se producen en algunas ocasiones calvicies prematuras⁽¹⁴⁾.

La ausencia de dientes (hipodoncia, oligodoncia o anodoncia), puede ser total en la dentición temporal o permanente, o parcialmente. Estos pueden presentar alteraciones tales como coronas cónicas o puntiagudas, hipoplasia del esmalte y alteraciones en la cronología de erupción⁽⁶⁾ (FIGURA 4-3).



FIGURA 4-1. Hipertelorismo, cejas y pestañas escasas, hiperpigmentación y arrugas periorbitarias, narinas planas y profusión de labios(6).



FIGURA 4-2. Pelo escaso y claro(6).



FIGURA 4-3. Incisivos Centrales superiores cónicos(6).

Gruckles encontró hipodoncia de dientes permanentes y los dientes que más frecuentemente estaban presentes eran los primeros molares y los caninos superiores e inferiores y los incisivos centrales superiores⁽¹⁵⁾ (FIGURA 4-4).

La oclusión dentaria es pobre y las caries son comunes⁽¹⁶⁾.



A pesar de la ausencia de dientes, el crecimiento de los huesos maxilares ocurre de forma normal, pero el proceso alveolar no se desarrolla con la ausencia de dientes, llevando a reducción de la dimensión vertical y esto puede promover una protuberancia de los labios⁽⁶⁾.

Frecuentemente uno o más molares pueden estar presentes, raramente; una o ambas arcadas pueden estar edéntulas. El taurodontismo es frecuente.

Algunas investigaciones mencionan la presencia de mucosa oral seca, secreción salival disminuida y aplasia de las glándulas de la mucosa intraoral⁽¹⁰⁾.

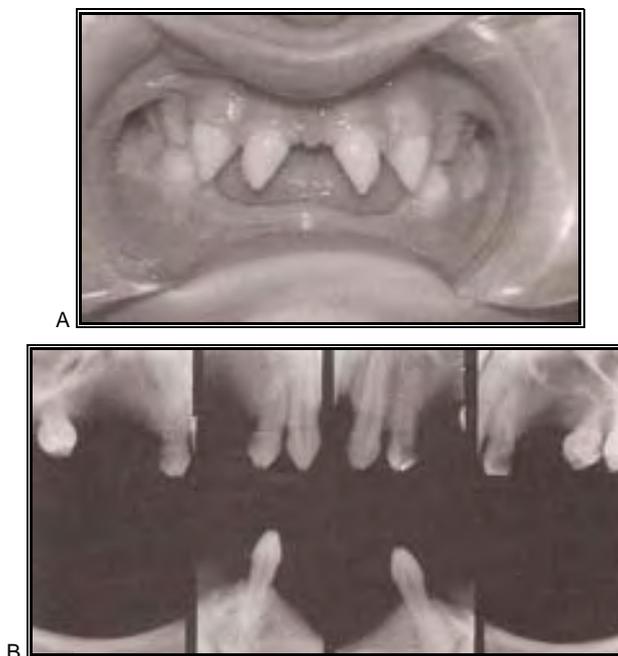


FIGURA 4-4. Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. A, Hipodoncia y dientes con corona cónica en una mujer de 14 años de edad. B, Radiografías dentales que evidencian hipodoncia y dientes con corona cónica⁽⁴⁾.

A nivel facial estos pacientes presentan un grado variable de hipoplasia a nivel medio, pudiéndose observar a este nivel depresión del puente nasal, pómulos anchos, mandíbula triangular, labio superior corto y fino, labio inferior grueso y evertido y orejas puntiagudas, pequeñas, de implantación baja y desplazadas hacia delante⁽¹⁴⁾.

Generalmente los individuos presenta una estatura baja⁽¹³⁾.

Se puede acompañar con alteraciones inmunológicas como una susceptibilidad a infecciones, además de una dermatitis tipo atópica, rinitis alérgica y asma, con elevación de IgE sérica y alteración de la respuesta a pruebas de hipersensibilidad tardía. Las glándulas mamarias pueden ser hipoplásicas o



puede haber agenesia mamaria. El desarrollo mental de la mayoría de los pacientes es normal⁽¹⁶⁾.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HEREDITARIA DE TIPO HIDRÓTICA (DISPLASIA DE CLOUSTON).

Síndrome congénito caracterizado por hipotricosis, hiperqueratosis palmoplantar y distrofia úngela, que no va acompañada de trastornos de la sudoración⁽¹³⁾ (FIGURA 4-5)⁽¹³⁾.

El vello del cuerpo, generalmente es fino, quebradizo y escaso, el bello púbico, axilar y del cuero cabelludo se encuentra ausentes.

Las mujeres están a menudo completamente calvas, en los hombres la alopecia se presenta de forma focal.

Las uñas son ásperas e hiperconvexas con onicolisis. Los dientes son normales. Sin embargo, puede presentarse oligodoncia, dientes natales y queilitis angular⁽¹⁰⁾.

DISPLASIA CONDROECTODÉRMICA (SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD).

Tiene como característica el enanismo prenatal con acortamiento acromesomélico debido a condrodisplasia de los huesos largos, polidactilia postaxial (dedo adicional junto al meñique) en manos y menos frecuente en pies y trastornos que corresponden a una displasia ectodérmica que afecta cabellos, uñas, dientes, etc⁽¹⁷⁾⁽¹⁸⁾⁽¹⁹⁾.

El acortamiento de los miembros afecta a la porción media y distal de las extremidades, en las manos las falanges distales son proporcionalmente más pequeñas que las proximales. En conjunto, las manos son más anchas que largas.

El dedo supernumerario de la mano puede ser funcional, pero normalmente y a causa de la rigidez articular, interfiere con la función normal de la mano, puede carecer de uña. En los pies, la polidactilia aparece en un 20%⁽¹⁹⁾.

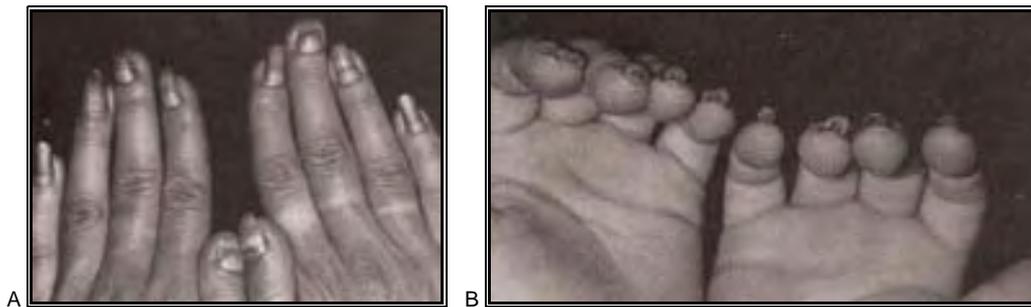


FIGURA 4-5. Síndrome de Clouston, distrofia en uñas(4).

Presenta aproximadamente en 50% de los casos cardiopatía congénita, en especial defectos del tabique interventricular, por lo cual fallecen en las primeras semanas de vida; otra causa de muerte puede ser el distrés respiratorio dada la estrechez de la caja torácica.

Presentan adhesión del labio superior a la encía, creando una pseudohendidura, y retracción de la lengua con anquilosis de la misma⁽¹⁸⁾.

Su talla final oscila entre 109-152 cm; no tienen facies característica, los ojos usualmente son normales pero en algunos casos se ha descrito la presencia de cataratas.

Dentro de las alteraciones ectodérmicas presentan uñas hipoplásicas. Algunos pacientes son mentalmente retrasados pero se sugiere que el retraso no es parte integral de la enfermedad ya que la mayoría de los sobrevivientes son de inteligencia normal⁽¹⁷⁾.

Las manifestaciones orales incluyen dientes neonatales, anodoncia parcial, dientes con coronas pequeñas cónicas, maloclusiones y/o erupción retardada. Los dientes neonatales tienden a caerse espontáneamente al poco tiempo⁽¹⁹⁾⁽²⁰⁾ (FIGURA 4-6).

Ellis and van Creveld en 1940 describió casos que presentaban agrandamiento craneal, depresión en el tabique nasal y barbilla puntiaguda. Rosenzweig en 1965 reporto protrusión mandibular con una clase III esquelética de Angle. Prabhu y Dholakia en 1978 describieron prognatismo mandibular con un subdesarrollo del tercio medio facial⁽²⁰⁾.



FIGURA 4-6. Dientes neonatales(5).

INCONTINENTIA PIGMENTI (SÍNDROME DE BLOCH-SULZBERGER).

suele aparecer o desde el nacimiento o dentro de los tres primeros años de vida. Afecta exclusivamente a las mujeres y, en los varones, resulta habitualmente mortal. Suele presentar tres estadios: 1º eritematobuloso (enrojecimiento y vesiculación lineal de la piel, sobre todo a nivel de extremidades); 2º verrucoliquenoide (liquenificación, fundamentalmente en el tronco; y 3º pigmentario o terminal (manchas irregulares “café con leche” o grisáceas). En algunos se observa un 4º estadio, que en numerosas ocasiones pasa desapercibido, en forma de lesiones hipopigmentadas, atróficas, alopecia cicatricial y alteraciones de uñas⁽⁸⁾⁽²¹⁾ (FIGURA 4-7 y 4-8).



FIGURA 4-7. Incontinentia pigmenti. Alopecia(4).

Pueden existir displasias retinianas, cataratas, alopecia y lesiones neurológicas (convulsiones tónico-clónicas, parálisis espástica, retraso psicomotor o incluso microcefalia o hidrocefalia).

Entre las manifestaciones odontológicas sobresalen las agenesias dentarias (en dentición temporal y permanente), dientes cónicos y alteraciones del esmalte⁽⁸⁾ (FIGURA 4-9 Y 4-10).



FIGURA 4-8. Manchas café con leche en región interglútea(7).

Pueden presentar labio/paladar hendido, las coronas de los dientes es de forma cónica en un 30% de los casos, y los dientes presentan retardo en su erupción⁽¹⁰⁾.



FIGURA 4-9. Arcada inferior se aprecia ausencia del 71 y dientes cónicos(7).

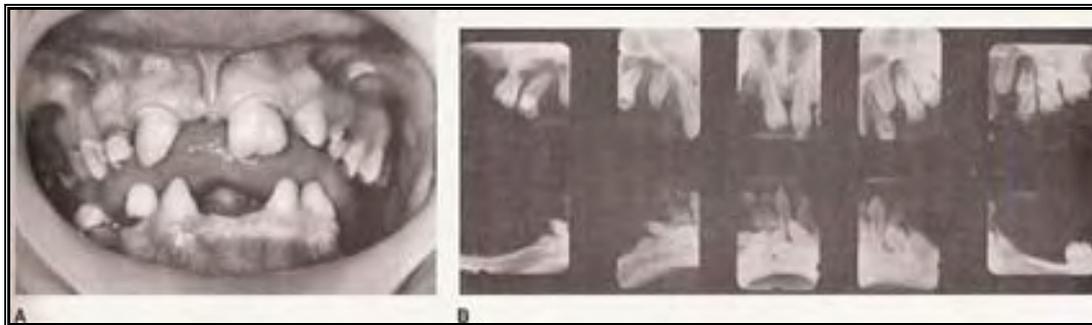


FIGURA 4-10. A, Dientes con corona en forma cónica, y dientes ausentes. B, Radiografía que muestra ausencia de dientes(4).

DISPLASIA ECTODÉRMICA DE WITKOP (SÍNDROME DE UÑA Y DIENTE).

Witkop en 1965, que se caracteriza primariamente por hipodoncia y displasia en las uñas, con desarrollo menor del pelo y glándulas sudoríparas.

Los dientes de los individuos afectados frecuentemente están espaciados, con coronas cónicas y angostas (FIGURA 4-11). Las uñas son quebradizas, tienen crecimiento lento y forma de cuchara, en casos raros, pueden separarse



espontáneamente de la base de las uñas o pueden estar ausentes. Otros síntomas incluyen pelo fino y esparcido⁽⁹⁾.



FIGURA 4-11. Radiografía periapical, ausencia de tres incisivos inferiores⁽⁸⁾.

DISPLASIA ECTODÉRMICA DE MARSHALL (SÍNDROME DE MARSHALL).

Los rasgos frecuentemente encontrados son anomalías congénitas o ausencia de pelo, dientes, uñas, y glándulas superficiales. En casos severos del epitelio y nervio olfativos, lóbulo anterior del hipofisis, el lente cristalino del ojo, y el mecanismo de la oreja interno también puede afectarse. También se han descrito anomalías lagrimales entre otras manifestaciones oculares⁽¹¹⁾.

Su facie es caracterizada por una nariz notablemente pequeña con el puente nasal hundido, orificios nasales del antevuerted, e hipoplasia del tercio medio de la cara.

La visión les falla normalmente en la segunda década de vida, Ruppert y Marshall, estudiaron casos en que ocurrió dentro de los primeros 6 meses. Presentan cataratas, miopía severa también evidente desde el nacimiento(FIGURA 4-12).

Marshall, menciona alguna pérdida de oído en niñez, la cual progresa haciendo necesaria la ayuda de aparatología.

Radiográficamente se aprecian cambios que incluyen hipoplasia de los huesos nasales, hipoplasia maxilar, senos frontales ausentes, y aumento en el espesor de la cortical exterior del cráneo(FIGURA 4-13).

En sífilis congénita y condrodiasplasia se aprecia el defecto de la nariz en forma de silla de montar. La miopía puede ocurrir como un rasgo autosómico



dominante o recesivo, o como una componente de síndromes como miopía unida a X⁽¹⁰⁾.

SÍNDROME DE ECTRODACTILIA-DISPLASIA ECTODÉRMICA-PALADAR HENDIDO (EEC).

La ectrodactilia (deformidad del eje mediano de manos/pies o “tenaza de langosta”) (FIGURA 4-14 y 4-15), es la manifestación clínica más frecuente seguida de obstrucción del conducto lagrimal (uni o bilateral, parcial o completa) (FIGURA 4-14) y labio y/o paladar hendidos en este orden (FIGURA 4-16), a lo cual se suma cualquier grado de displasia cutánea-ungueal-dental y/o de cabello⁽¹²⁾⁽²²⁾.

Dentro de las alteraciones derivadas del ectodermo encontramos que se pueden presentar:

Anoftalmía; cabellos escasos, hipotriquia o atriquia; cejas escasas, ausentes o finas; fisura facial, labial o palatina; fisura labial bilateral, lateral o completa (FIGURA 4-17 y 4-18); glándula mamaria aplásica; hipopigmentación de distribución irregular; macrostomía o boca grande; microftalmía; anomalía en oído medio; oligodactilia de dedos de la mano; pestañas ausentes o escasas; anomalías en piel, atrófica o fina; mano hendida, pie hendido; retinosquisis, coloboma de retina; sindactilia de dedos del pie; talla pequeña o enanismo, uñas ausentes, pequeñas o displásicas de manos o pies; anodoncia u oligodoncia (FIGURA 4-18); anomalías de la dentición; anomalías de las vías lagrimales; blafarofimosis; cabello despigmentado, albinismo o cabellos finos; caries múltiples; convulsiones, epilepsia; agenesia de cuerpo calloso o septum pellucidum; retraso en la edad ósea; anomalías del esmalte; hiperqueratosis de la piel; hipoglucemia; anomalía funcional de hipotálamo-hipófisis; luxación de cadera; microdoncia total o parcial; pie plano, varo o valgo; piel seca o descamación; polidactilia preaxial de miembros inferiores; retrognatia o micrognatia; sindactilia de dedos de la mano; telecanto; trago anormal; anomalías de ureter, cálices o pervingulas bífidas; anomalías de visión; anomalías de audición; anotia, microtia; clinodactilia del 5º dedo; megaureter, hidronefrosis, mejillas planas, hipoplasia malar, agenesia o hipoplasia de riñón; testículo ectópico o criptorquidia.



FIGURA 4-12. Niña con Síndrome de Marshall(4).



FIGURA 4-13. Facies con nariz pequeña, depresión del tabique nasal(4).



FIGURA 4-14. Síndrome EEC. A y B, Ectrodactilia de manos y pies. C, ausencia de punto lacrimal(4).



FIGURA 4-15. Ectrodactilia (manos en pinza de langosta)(9).



FIGURA 4-16. Síndrome EEC. Labio/paladar hendido bilateral y ectrodactilia(4).

La ausencia u obstrucción del conducto lagrimal se asocia con lagrimeo constante, blefaritis crónica, dacriocistitis, queratoconjuntivitis crónica y fotofobia.

Existe dismorfismo buco-dental y trastornos del lenguaje derivados de los diferentes tipos de hendiduras. Puede existir xerostomía, lengua fisurada y predisposición a sufrir candidiasis y caries.

En casos raros se asocia con retardo mental, sordera, microcefalia, malformaciones renales e hipohidrosis, insuficiencia de la pituitaria-hipotálamo y defectos del septum ventricular⁽¹²⁾.

DISPLASIA ECTODÉRMICA DE HAY-WELLS (AEC) (SÍNDROME DE LABIO/PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA CON ANQUILOBLEFARÓN FILIFORME) Y DISPLASIA ECTODÉRMICA DE RAPP-HODGKIN (SÍNDROME DE LABIO/PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA).

Entre los hallazgos clínicos, se encuentra estatura corta aunque esta raramente documentado. En los hallazgos craneofaciales, la frente es alta, hay hipoplasia del tercio medio de la cara, nariz angosta, philtrum corto, bermellón delgado, y boca pequeña caracterizan a la cara(FIGURA 4-19). Aproximadamente el 50% tienen labio hendido y paladar y 50% tienen solo paladar hendido. Los dientes son normalmente deficientes en número, y los incisivos tienen corona de forma cónica. Los canales de la oreja pueden estar atróficos.



FIGURA 4-17. Paciente con EEC. Labio paladar hendido(9).



FIGURA 4-18. Labio/paladar hendido, hipodoncia y microdoncia(10).

En la piel, el cuero cabelludo y el pelo del cuerpo es generalmente escaso incluyendo cejas y pestañas. El crecimiento del pelo es generalmente lento, rubio y tieso, es de forma es triangular o elipsoidal. Sin embargo, puede ser abundante e incontrolable(FIGURA 4-19). Las uñas son angostas, distróficas y quebradizas(FIGURA 4-20 y 4-21). Hay hipohidrosis pero nunca al grado visto en displasia de ectodérmica del tipo hipohidrótico. El número de poros para el sudor son reducidos.

En el cuero cabelludo puede haber dermatitis, sobre todo en infantes, en 15%-50% y parece ser más común en aquéllos con anquiblefarón, presente en un 30% de los casos. En las mujeres no se desarrollan los pechos. Pueden presentar aplasia del timo e hipospadias en varones⁽¹⁰⁾⁽²³⁾.



FIGURA 4-19. Síndrome de Hay-Wells. Hipoplasia del tercio medio de la cara, cabello, cejas y pestañas escasas. Paciente con paladar hendido(4).



FIGURA 4-20. Ausencia congénita de uñas de los dedos de la mano(4).



FIGURA 4-21. Síndrome Rapp-Hodgkin, hipoplasia de uñas de pies y manos(4).

LABIO/PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA, Y RETRASO MENTAL (SÍNDROME DE BOWEN-ARMSTRONG).

El pelo es escaso, cejas y pestañas ausentes. Pueden presentar defectos congénitos en la piel de las nalgas, pigmentación castaña moteada en el área genital, axilas, y nalgas(FIGURA 4-22). Pueden presentar blefaritis y fotofobia. En las extremidades pueden presentar sindactilia del tejido suave y/o algún grado de sindactilia ósea. Las uñas presentan un poco de hipoplasia. Hay



anomalías como hipoplasia genital, incluyendo ausencia de apertura vaginal. Las anomalías dentales incluyen ausencia de los incisivos y caninos de la primera y segunda dentición e hipoplasia del esmalte.

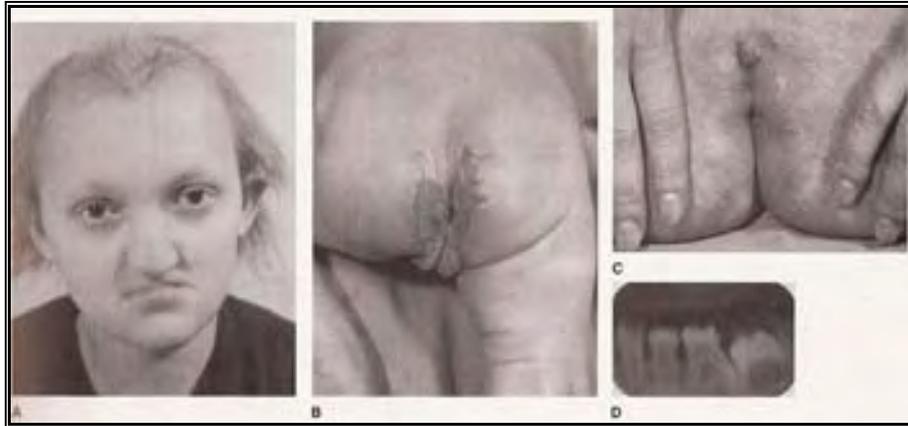


FIGURA 4-22. Síndrome de Bowen-Armstrong. A, Facies inusual, cabello seco, escasas pestañas y cejas. B, Defectos congénitos en la piel de las nalgas. C, Ausencia de labios y entrada de la vagina, con hiperpigmentación de la zona. D, Displasia del esmalte(4).

DISPLASIA HIPOHIDRÓTICA, HIPOTIROIDISMO Y DISQUINESIA CILIAR (ANOTHER SYNDROME).

El pelo es crespo al nacimiento, y posteriormente se pierde. Presentan infecciones pulmonares y respiratorias superiores. Las pestañas y dientes son normales. A esta combinación se llamó ANOTHER SYNDROME (alopecia, displasia de las uñas, complicación oftálmica, disfunción tiroidea, hipohidrosis, enteropatía e infecciones del tracto respiratorio).

Puede incluir paladar hendido, atresia de cloanal y epiglotis bífida, quistes dermoides subpalpebrales y oligodoncia.

DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA, HIPOTIROIDISMO Y AGENESIA DEL CUERPO CALLOSO.

Presentan severo retraso mental y evidente cabeza alargada y tiroides en posición ectópica. Devriendt menciona que puede existir agenesia del cuerpo calloso.

Pueden presentar paladar hendido, hipoplasia cerebral, dacriocistitis, frecuentes infecciones respiratorias, microcefalia, hipoplasia cerebral, frontal prominente, tabique nasal bajo, hipertelorismo y fisura palpebral baja. El cabello, cejas y pestañas se encuentran escasas. Los dientes se encuentran con coronas en forma cónica.



DISPLASIA ECTODÉRMICA Y LABIO/PALADAR HENDIDO (SÍNDROME ISLA MARGARITA).

El cabello es escaso, corto y quebradizo, las cejas y pestañas escasas y en la madurez hay alopecia completa. Más del 90% tienen pelo en forma de tirabuzón que tapan el cuero cabelludo, el 75% presentan serosis y eczema, en el 100% queratoderma plantar, en el 65% sindactilia cutánea, en el 60% displasia de uñas. El sudor es normal.

Presentan hipoplasia malar, labio/paladar hendido en el 65% con anomalías dentales frecuentes.

DISPLASIA ECTODÉRMICA Y ATAXIA CEREBRAL.

Pueden presentar espino-cerebral ataxia progresiva, cabello delgado rizado y corto, y una facie algo rara que incluye hipertelorismo, nariz allanada con los orificios nasales bajos, boca grande, labios anchos, y dientes pequeños y ampliamente espaciados. También pueden presentar retraso mental aunque normalmente tiene inteligencia normal, hipogonadotrofia e hipogonadismo, baja estatura, pérdida del oído.

DISPLASIA ECTODÉRMICA Y ARTROGRIPOSIS.

Tienen baja estatura. La artrogriposis (contracturas múltiples acompañadas de debilidad muscular y fibrosis), es generalizada pero es un rasgo casi consistente. La piel es delgada y se lesiona fácilmente. Algunos pacientes presentan hipohidrosis. Las uñas son quebradizas de forma longitudinal, el pelo puede ser delgado y escaso con Pili torti, los dientes pueden estar reducidos en número, y presentar amelogénesis imperfecta.

DISPLASIA ECTODÉRMICA, DIABETES LIPOATROFICA, Y DEFECTO ACRO-RENAL (SÍNDROME AREDYLD).

Presenta hipotricosis generalizada, dientes natales, displasia de dientes deciduos, dentición permanente ausente, aplasia/hipoplasia de pechos, e hipoplasia apacible de cáliz renal. Presentan acortamiento del quinto metacarpal de la mano.

Otras anomalías incluyen hepato-esplenomegalia, clítoris agrandado, tibia arqueada, escoliosis apacible. También se encuentran mesiodens y oligodontia. Existe una disminución de la capacidad sudorípara.



DISPLASIA PELO-UÑA-PIEL-DIENTE.

DISPLASIA TRICO-DERMAL CON ALTERACIONES DENTALES.

Pinheiro reporto un grupo de hermanos con pérdida de pelo que va desde alopecia casi total que involucra cuero cabelludo, cejas, pestañas, y pelo axilar y púbico a un desarrollo menos severo, distrofia de uñas del pie, hiperqueratosis palmoplantar, pezones supernumerarios, hipoplasia del esmalte. Presentan estatura baja, y dos de los hermanos presentan un defecto frontoparietal del cráneo (FIGURA 4-23).

DISPLASIA TRICO-ODONTO-ONICAL.

Presentan mayor grado de alopecia, con distribución del pelo del cuerpo esparcido similar al presentado en la displasia trico-odonto-onical, se presenta hipodoncia, microdoncia, e hipoplasia del esmalte(FIGURA 4-24).

SÍNDROME TRICO-ODONTO- ONICO-DERMAL.

Presenta tricodisplasia, hipodoncia, onicodisplasia, y desviación interior bilateral de los cuartos dedos del pie.

DISPLASIA DERMO-ODONTAL.

Presentan uñas de los pies delgadas, frágiles y quebradizas (FIGURA 4-25), seroderma palmoplantar, oligodoncia, y/o microdoncia y se han encontrado presencia de dientes deciduos. El pelo es seco, el pelo de barba, axila y púbico crecen de manera lenta.

DISPLASIA ODONTO-ONICO-DEMAL.

Presentan hiperqueratosis de palmas y en las plantas de los pies hay hiperhidrosis en estas zonas. La piel es seca y algo escamosa, eritema y telangiectasia encima de la nariz y áreas del malar; y incisivos maxilares en forma de desarmador (FIGURAS 4-26 y 4-27).

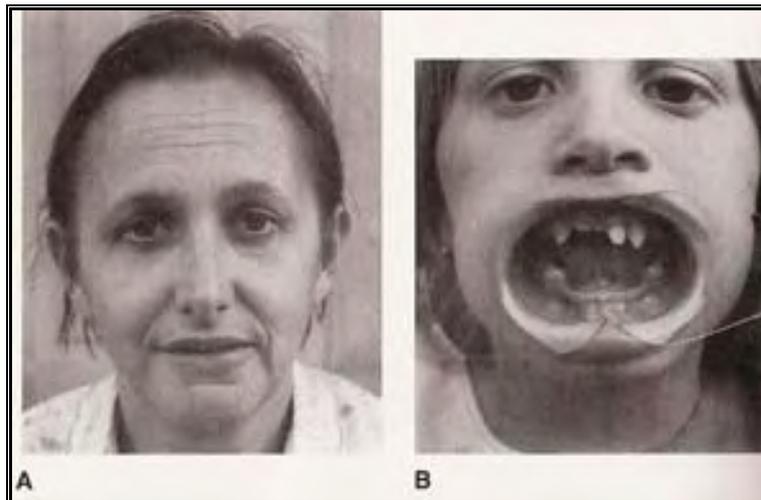


FIGURA 4-23. Displasia Trico-dermo con alteraciones dentales. A, Hipotricosis de cuero cabelludo, cejas escasas lateralmente. B, Oligodoncia severa en la hija de la mujer que se ve en A(4).

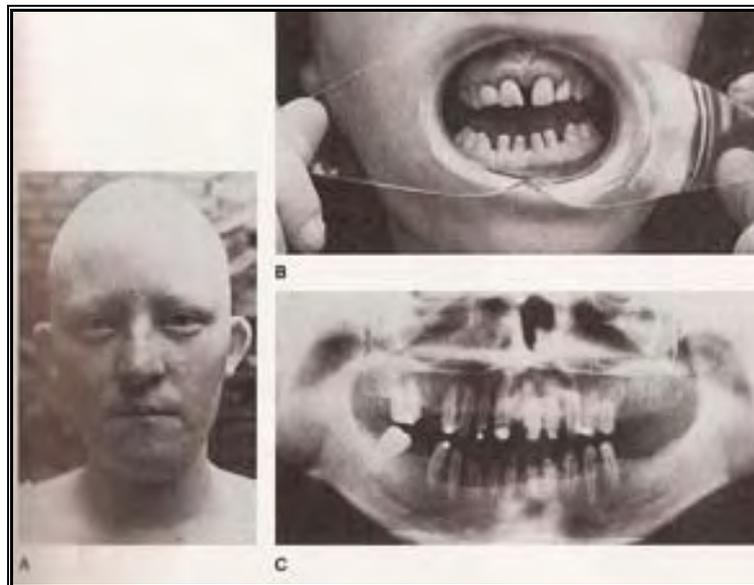


FIGURA 4-24. A, Alopecia total. B y C, Oligodoncia(4).



FIGURA 4-25. Hipoplasia de piel y uñas de las manos frágiles(4).



FIGURA 4-26. Paciente con telangiectasia en la zona de la nariz u malar, incisivos en forma de desarmador(4).



FIGURA 4-27. Distrofia de ungas e hiperqueratosis en las plantas de los pies(4).

LABIO/PALADAR HENDIDO, PILI TORTI, MALFORMACIÓN DE OREJAS, SINDACTILIA DE DEDOS DE PIES Y RETRASO MENTAL (SÍNDROME ZLOTOGORA-OGUR).

El cabello es escaso, pero normal en calidad, las cejas son escasas, especialmente lateralmente. La piel de palmas y plantas del pie se vuelve hiperqueratosas, las uñas pueden ser displásicas, presentan hipohidrosis e hipoplasia en los pezones.

Presentan varias anomalías en los dientes como hipodoncia, microdoncia, y retraso en la erupción. Usualmente tienen labio/paladar hendido. Se reportan anomalías genitourinarias. Pueden presentar hipertelorismo, ojos prominentes, hipoplasia del tercio medio de la cara (FIGURA 4-28).

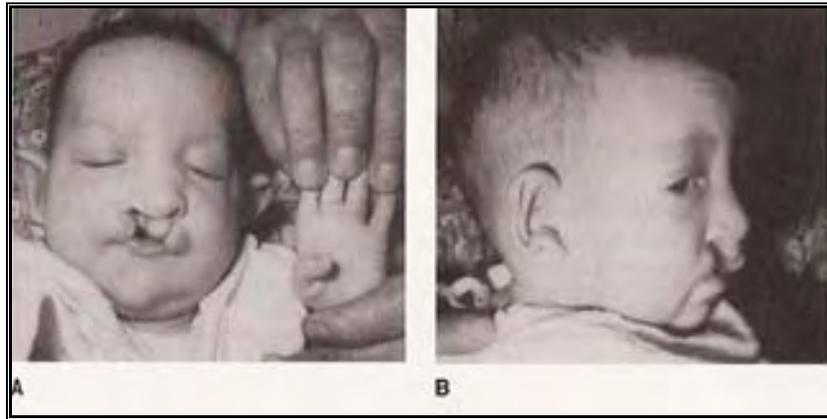


FIGURA 4-28. Síndrome Zlotogora-Ogur. Cabeza alargada, escaso cabello, labio hendido bilateral(4).

PALADAR HENDIDO, DISPLASIA ECTODÉRMICA, RETRATO DE CRECIMIENTO Y APARENTE INSUFICIENCIA PANCREÁTICA.

Presentan piel delgada y deficiencia de dientes e hipoplasia del esmalte (FIGURA 4-29).



FIGURA 4-29. Hermanos afectados con paladar hendido, baja estatura, micrognasia media, dientes con deficiencia de número y del esmalte(4).

FACIES INUSUAL Y DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSOMICA RECESIVA (SÍNDROME KOPYSC).

Presentan hipodoncia, dientes con corona en forma cónica, cuero cabelludo y cabello seco, delgado y quebradizo. La sudoración es normal (FIGURA 4-30).

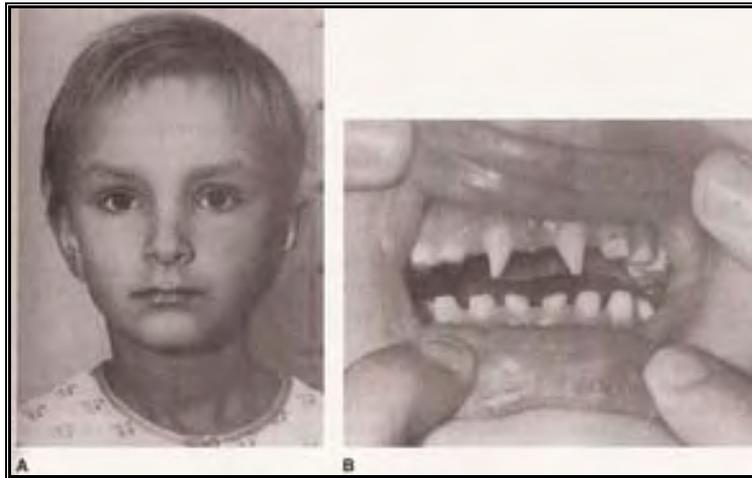


FIGURA 4-30. Síndrome Koprowski, A, Cabello delgado, escaso y áspero. B, Dientes con corona cónica en forma de desarmador(4).

FACIES INUSUAL Y DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSOMICA DOMINANTE (SÍNDROME BOCIAN-RIMOIN).

Caracterizado por hipohidrosis, escaso pelo en cuerpo, escaso cabello, cejas y pestañas, uñas delgadas y de lento crecimiento, hipoplasia del tabique nasal, hipoplasia del ala de la nariz, filtrum lago. Erupción dental retardada, oligodoncia resultado del mantenimiento de los dientes de la primera dentición e hipoplasia del esmalte.

SÍNDROME LACRIMO-AURICULO-DENTO-DIGITAL (LADD) (SÍNDROME LEVY-HOLLISTER).

Incluye obstrucción de los conductos nasolacrímales con dacriocistitis crónica, anomalías preaxiales digitales, clinodactilia, pérdida de la audición.

Presenta ausencia de glándulas parotidas y conducto de las glándulas de Stensen, por lo tanto la salivación es anormal.

Dentalmente, pueden presentar hipodoncia, incisivos en forma de desarmador (FIGURA 4-31), hipoplasia del esmalte en dientes de la primera dentición o en dientes permanentes, descoloramiento de los dientes, esmalte delgado, caída prematura de dientes que ocasiona edentulismo en la adolescencia o madurez temprana.

Hollister sugiere la presencia de amelogenénesis imperfecta, posibles defectos del tipo de hipocalcificación, pero estas patologías no están totalmente estudiadas.



FIGURA 4-31. Incisivos laterales maxilares tienen corona en forma cónica. Las cúspide de premolares son anormales y muestran uso excesivo(4).

DISPLASIA TRICO-DENTAL.

Eteson y Clark reportan una familia con tres generaciones que presentan dientes en cáscara, el pelo, las pestañas y las cejas, son escasas, cortas, de lento crecimiento, quebradizas y onduladas⁽¹⁰⁾ (FIGURA 4-32).

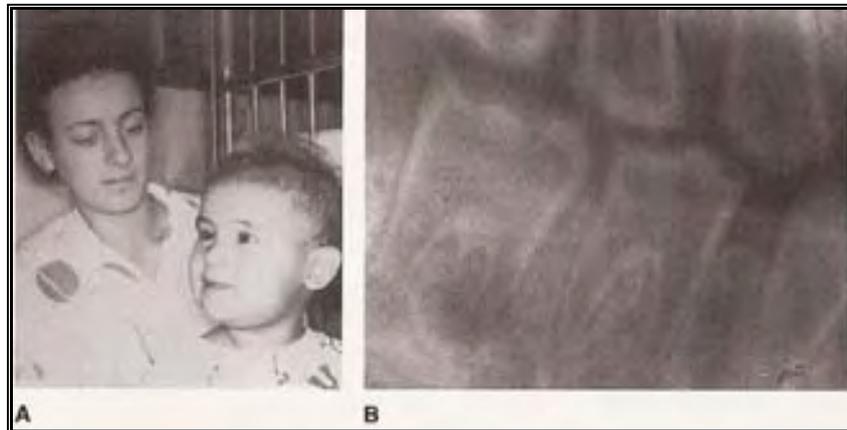


FIGURA 4-32. A, Mamá e hijo ambos con cabello corto, escaso y seco, pestañas y cejas onduladas. B, Dientes de cáscara(4).



CAPÍTULO V

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS INTRAORALES

DIMENSIÓN VERTICAL DISMINUIDA

La dimensión vertical de oclusión hace referencia a la posición vertical de la mandíbula con respecto a la maxila cuando los dientes superiores e inferiores intercuspidan en la posición más cerrada. Pero en realidad esta determinada por los músculos que mantienen el espacio existente entre la maxila y la mandíbula, hasta que los dientes superiores e inferiores realizan su erupción hasta que se juntan en la relación intermaxilar (FIGURA 5-1).

La reducción de la dimensión vertical a un grado extremo podría dar lugar a la impactación de la apófisis coronoides contra el arco cigomático y se puede deber a una disminución en la longitud de los dientes o pérdida de los mismos⁽²⁴⁾.

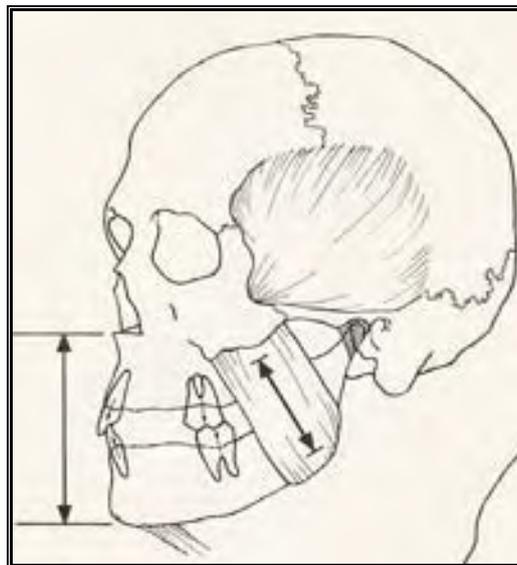


FIGURA 5-1. La dimensión vertical de la oclusión tienen lugar cuando la fuerza de erupción se encuentra frenada por la posición repetida de la mandíbula en relación con el maxilar. Dicha dimensión proviene de la longitud constante de los músculos elevadores durante la contracción⁽¹¹⁾.

Algunos niños presentan una deficiencia vertical esquelética (cara corta), combinada habitualmente con una mordida abierta anterior; una maloclusión de Clase II, división 2, y algún grado de deficiencia mandibular. La menor altura facial suele acompañarse de labios prominentes y evertidos, que serían adecuados si la cara tuviese una altura normal. La deficiencia vertical puede diagnosticarse a una edad muy temprana. Los niños afectados suelen tener un



maxilar superior normal (excepto aquéllos con antecedentes de tratamiento quirúrgico por paladar hendido, que pertenecen a una categoría totalmente diferente), pero presentan una menor erupción en ambos arcos dentales. Muchos suelen tener un menor ángulo del plano mandibular (mordida profunda esquelética) y una rama mandibular más larga. El crecimiento se expresa en dirección anterior, con tendencia a la rotación anterosuperior de la mandíbula. Para corregir estos problemas hay que favorecer la erupción de los dientes posteriores y tratar de rotar la mandíbula hacia abajo sin mermar excesivamente la prominencia mentoniana⁽²⁵⁾.

RELACIONES INTERMAXILARES ALTERADAS

Los problemas de mala relación de arcada se dividen en dos categorías generales:

1. Los que son resultado de la mala posición de las piezas dentarias en relación con una base esquelética alineada de un modo aceptable.
2. Los que son resultado de una mala relación de la base esquelética.

Existen técnicas quirúrgicas y no quirúrgicas, entre estas últimas se encuentra la de proporcionar contactos estables de soporte para evitar la sobreerupción⁽²⁴⁾.

HIPOPLASIA MAXILAR

El término hipoplasia maxilar se refiere al desarrollo insuficiente del maxilar superior en sus dimensiones tanto anteroposterior, como vertical y transversal⁽²⁶⁾.

Produce estrechamiento y compresión del arco maxilar, paladar alto y arqueado. Es común el cruzamiento posterior bilateral de la oclusión, y mordida abierta⁽²⁷⁾.

DESARROLLO DEL MAXILAR SUPERIOR

El crecimiento del maxilar superior, se produce:

1. **Anteroposteriormente:** por aposición ósea en los bordes posteriores, creciendo en la parte posterior, pero siendo desplazada anteriormente.
2. **Transversalmente:** debido a la capacidad de expansión de la sutura palatina, la cual acompaña el desarrollo de la distancia interocular, la cual queda establecida a la edad de 3 años, la maxila tiene esta capacidad de



seguir la expansión del sistema sutural sagital, posteriormente por aposición ósea en las superficies vestibulares.

3. **Verticalmente:** debido a aposición de hueso en el proceso alveolar, pero principalmente al alargamiento de la cavidad nasal, la cual duplica su crecimiento desde el nacimiento hasta su desarrollo final (FIGURA 5-2).

El crecimiento del maxilar queda casi establecido a la edad de siete años, con cambios pequeños después de esta edad.

En algunos pacientes con hipoplasia maxilar, frecuentemente existe mordida cruzada anterior y posterior, en algunos casos mordida abierta anterior⁽²⁶⁾.

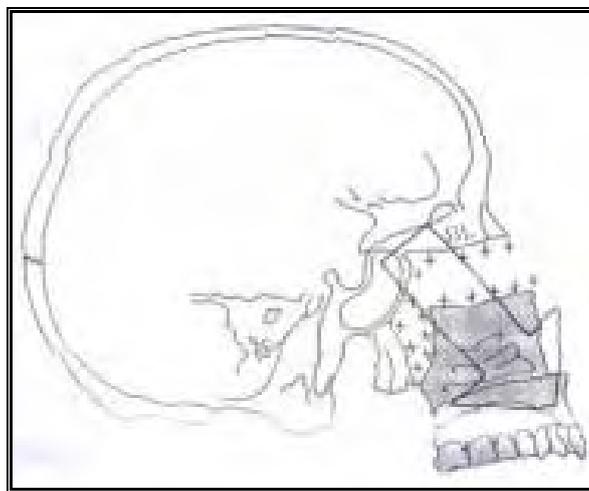


FIGURA 5-2. Mientras el crecimiento de los tejidos blandos lleva a la maxila hacia abajo y adelante se forma nuevo hueso en ambos lados de las suturas(12).

LABIO/PALADAR HENDIDO

Son anomalías congénitas comunes que ocasionan a menudo deficiencia funcional grave del lenguaje, masticación y deglución. Se clasifican en cuatro tipos principales:

1. Labio hendido.
2. Paladar hendido.
3. Labio/paladar hendidos unilaterales.
4. Labio/paladar hendidos bilaterales.

El labio hendido en general se presenta en la sexta o séptima semana in utero; es resultado de la falta del surco epitelial situado entre las apófisis nasales medial y lateral que debe ser atravesado por células mesodérmicas.



El paladar hendido es consecuencia de la rotura del epitelio en la octava semana del desarrollo embrionario, con falla interna del tejido mesodérmico y ausencia de fusión del segmento lateral del paladar.

Pueden existir varios grados de labio/paladar hendidos, que varían desde una leve indentación del borde del borde rojo labial o úvula bífida hasta hendidura completa grave bilateral de labio, paladar y alvéolos⁽²⁷⁾ (FIGURAS 5-3 y 5-4).

ANORMALIDADES DENTALES

ALTERACIONES DE TAMAÑO

Microdoncia

Los dientes son más pequeños de lo normal en comparación con el tamaño normal de la mandíbula y maxila, y se llama microdoncia verdadera, y en el caso en el que la maxila o mandíbula son de un tamaño mayor pero los dientes son de tamaño normal, dan una falsa impresión de microdoncia; es llamada microdoncia relativa.. Puede ser total o parcial, estos dientes también pueden presentar alteración de forma⁽²⁷⁾⁽²⁸⁾ (FIGURAS 5-5 y 5-6).

ALTERACIONES DE FORMA

Taurodontismo

Es una variedad morfológica de los dientes en la cual las coronas se alargan o bifurcan y se desplazan en dirección del ápice; como resultado, se crea una cámara pulpar con mayor altura apical-oclusiva⁽²⁷⁾ (FIGURA 5-7).

Significa “dientes de toro”, puede afectar a dientes temporales o permanentes⁽²⁸⁾.

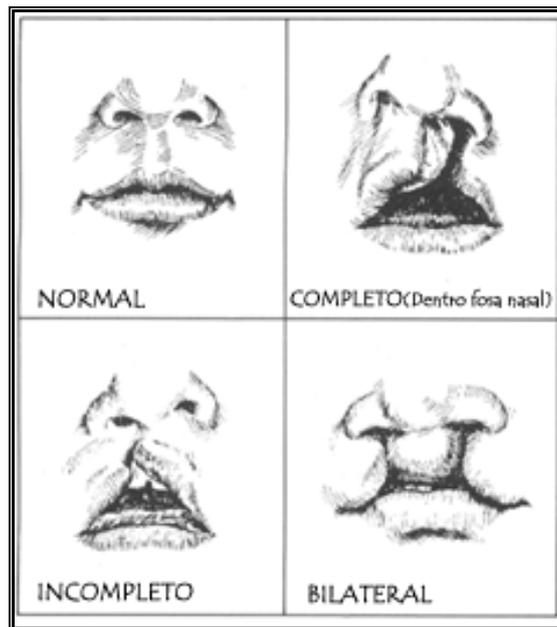


FIGURA 5-3. Labio/paladar hendido. Esquema de las presentaciones comunes de los defectos congénitos de la formación del labio(13).



FIGURA 5-4. Fisuras palatinas. Esquema de las presentaciones comunes de los defectos congénitos de la formación del paladar(13).



FIGURA 5-5. Microdoncia. Afectación mas frecuente de diente aislado que corresponde a un incisivo lateral superior maxilar(14).



FIGURA 5-6. Anodoncia y dientes cónicos (microdoncia). Paciente joven con displasia ectodérmica. A, Lanugo. B, Dos caninos cónicos. C, Radiografía que muestra varios dientes permanentes adicionales no erupcionados y de forma anormal(14).



FIGURA 5-7. Taurodontismo. A, Radiografía de un molar con una cavidad pulpar coronal aumentada de tamaño y un área de bifurcación de las raíces descendida. B, Diente similar anormalmente conformado que ha sido cortado en un plano sagital para ilustrar la forma anormal del diente y su cavidad pulpar(14).

ALTERACIONES DE NÚMERO

Anodoncia

Es la ausencia de dientes, se le llama anodoncia total o completa cuando todos los dientes temporales y permanentes están ausentes; anodoncia parcial (hipodoncia u oligodoncia), si son uno o varios los dientes perdidos; pseudoanodoncia cuando los dientes están clínicamente ausentes debido a retención o erupción tardía, y falsa anodoncia si los dientes se han caído o fueron extraídos(FIGURA 5-6 y 5-8)⁽²⁷⁾⁽²⁸⁾.



Dientes supernumerarios

Son dientes en exceso sobre el número normal. Pueden presentarse en cualquier localización tienen predilección por el maxilar superior, y el mas frecuente es entre los incisivos centrales superiores, y se le denomina **mesiodiente** (mesiodents) (FIGURA 5-9), seguido por los cuartos molares (paramolares) y los incisivos laterales. Pueden parecerse a los dientes normales o pueden tener una conformación rudimentaria y cónica, con un parecido escaso o nulo a su homólogo normal.

ALTERACIONES DE LA ERUPCIÓN

Erupción prematura

Los dientes temporales que han hecho erupción al nacimiento se denominan **dientes natales** (FIGURA 5-10). Los dientes temporales que hacen erupción durante los primeros 30 días de vida se denominan **dientes neonatales**. La erupción prematura suele involucrar uno o dos dientes, muy comúnmente los incisivos centrales mandibulares temporales. Estos dientes normalmente forman parte de la dotación normal de dientes temporales y no son supernumerarios⁽²⁸⁾.

Erupción retardada

Se refiere al retardo de la erupción por más de 6 meses en los dientes temporales, o mas de 6-10 meses para los dientes permanentes. Se puede deber a factores locales o sistémicos y trastornos genéticos⁽²⁹⁾.

ALTERACIONES DE LA ESTRUCTURA DEL ESMALTE

Alteraciones adquiridas

Las alteraciones de la estructura del esmalte pueden presentarse como consecuencia de factores ambientales o hereditarios. Los defectos del esmalte producidos por factores ambientales suelen afectar a la dentición temporal o a la permanente, pero rara vez a ambas. A diferencia de los factores hereditarios que suelen afectar al esmalte o a la dentina, los factores ambientales lesionan a menudo ambos tipos de tejidos duros.

Hipoplasia focal del esmalte

También llamada hipoplasia localizada del esmalte, implica sólo uno o dos dientes y es relativamente frecuente, es de etiología idiopática, su forma mas



característica es el “diente de Turner” (FIGURA 5-11), que es consecuencia de inflamación o traumatismo localizados durante el desarrollo del diente. Según la gravedad de la lesión, la corona afectada puede tener un área de hipoplasia del esmalte relativamente lisa con áreas foveales o estar visiblemente deformada y presentar coloración amarillenta o marrón.



FIGURA 5-8. Hipodoncia. Incisivo central ausente congénitamente del maxilar superior izquierdo, que conduce a hipoplasia maxilar y grave maloclusión(14).



FIGURA 5-9. Dientes supernumerarios. A, Se observa un diente supernumerario en miniatura de forma cónica erupcionado en la línea media de la parte anterior del paladar (mesiodiente). B, Diente supernumerario localizado análogamente que está impactado y no puede erupcionar(14).



FIGURA 5-10. Dientes natales. Dos incisivos mandibulares de tamaño normal que están presentes al nacimiento(14).

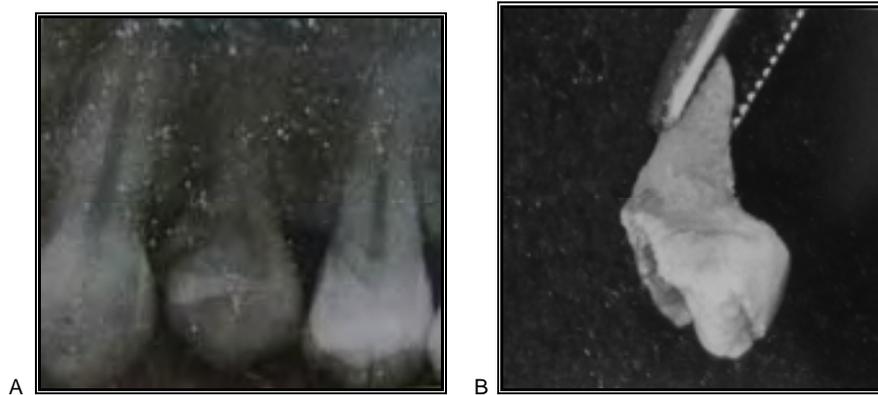


FIGURA 5-11. Diente de Turner. A, Radiografía del primer premolar del maxilar superior que muestra radiotransparencia debida a hipoplasia adquirida durante el desarrollo de la corona. B, Aspecto macroscópico del diente ilustrado en A, con una forma y superficie de la corona irregulares y de color amarillo-marrón(14).

Hipoplasia generalizada del esmalte

Los factores ambientales sistémicos de duración breve inhiben a los ameloblastos funcionantes en un período específico durante el desarrollo del diente y se manifiesta clínicamente como una línea horizontal de pequeñas fositas o surcos sobre la superficie del esmalte que corresponden a la etapa del desarrollo y a la duración de la agresión (FIGURA 5-12).

La hipoplasia del esmalte resultante de sífilis congénita afecta a los bordes cortantes de los incisivos permanentes (FIGURA 5-13), y a las superficies masticatorias de los primeros molares permanentes. Los incisivos con muescas, “con forma de destornillador”, se denominan “**incisivos de Hutchinson**”, mientras que las superficies masticatorias globulosas de los primeros molares se denominan “**molares en mora**”.

La hipoplasia del esmalte que es consecuencia de hipocalcemia secundaria a deficiencia de vitamina D suele ser del tipo foveal. Clínicamente es indistinguible de la producida por infecciones víricas y bacterianas.

Un tipo de hipoplasia generalizada del esmalte es inducida químicamente por la ingestión de flúor (**moteado de flúor**). Clínicamente, el moteado mínimo por el flúor se manifiesta por una superficie del esmalte lisa, con algunas manchas blanquecinas poco perceptibles; el moteado leve presenta una superficie del esmalte lisa con áreas blancas opacas (FIGURA 5-14); el moteado moderado a intenso muestra grados variables de formación de fositas evidentes y coloración marrón de la superficie del esmalte (FIGURA 5-14). En el moteado por fluoruro grave el esmalte es considerablemente más blando y más débil



que el normal, con un consiguiente desgaste excesivo y rotura de las superficies incisivas y masticatorias (FIGURA 5-14).

Alteraciones hereditarias

Amelogenesis imperfecta

Es un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios de la formación de esmalte que afecta a las denticiones primarias y permanentes. Estas alteraciones se limitan al esmalte, los demás componentes de los dientes son normales.

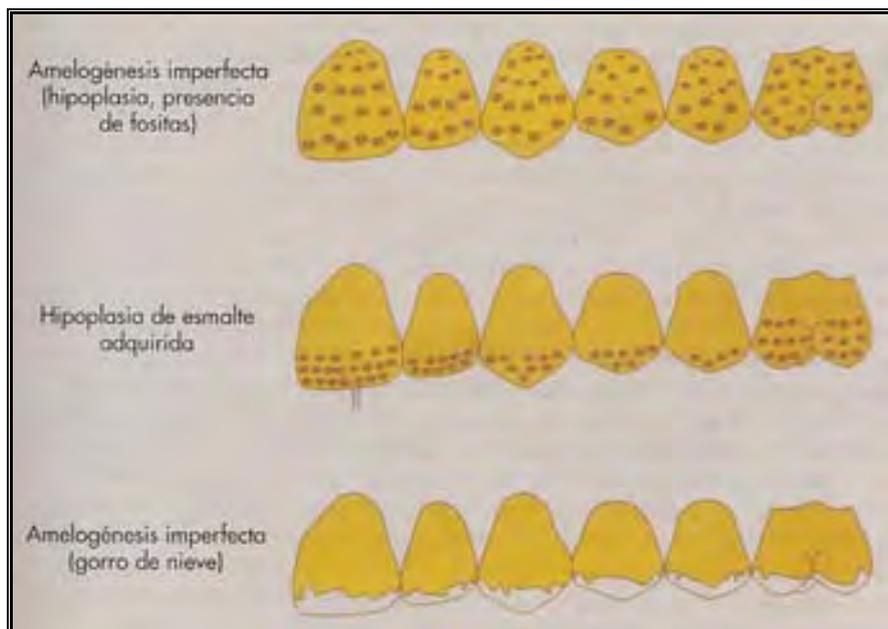


FIGURA 5-12. Defectos del esmalte adquiridos y hereditarios. Comparación del aspecto de la superficie de los defectos comunes del esmalte. El tipo adquirido difiere del tipo hipoplásico foveal hereditario porque el esmalte defectuoso está limitado a las partes del diente que estaban en formación en el momento de la agresión(14).



FIGURA 5-13. Hipoplasia del esmalte adquirida. Forma generalizada grave de hipoplasia del esmalte causada por sífilis congénita. Los dientes carecen de lóbulo central de la corona, produciéndose los denominados incisivos "en destornillador"(14).



FIGURA 5-14. Fluorosis. A, Forma leve de moteado por flúor; que muestra manchas blancas opacas cerca de los bordes incisivos con el resto de la superficie lisa e intacta. B, Forma moderada de moteado por flúor; con surcos de hipoplasia y esmalte blanco y parduzco. C, Forma grave de hipoplasia y cambio de coloración inducida por el flúor; con fractura y descascarillado del esmalte(14).

La formación del esmalte normal evoluciona a través de tres etapas:

1. Formación de la matriz del esmalte (ameloblastos funcionantes)
2. Mineralización de la matriz del esmalte (mineralización primaria)
3. Maduración del esmalte (mineralización secundaria)

Tres tipos fundamentales de amelogénesis imperfecta se correlacionan con defectos en esas etapas (FIGURA 5-15):

1. **Tipo hipoplásico (focal o generalizado)**, el cual presenta una reducción de la formación de matriz del esmalte causada por interferencia en la función de los ameloblastos. El esmalte no tiene el espesor normal en las áreas focales (FIGURA 5-16) o generalizadas (FIGURA 5-17); la radiodensidad del esmalte es mayor que la de la dentina.
2. **Tipo hipocalcificado**, que constituye una forma gravemente defectuosa de mineralización de la matriz del esmalte. El esmalte es de espesor normal, pero es blando y se elimina fácilmente con un instrumento romo (FIGURA 5-18); el esmalte es menos radiodenso que la dentina.
3. **Tipo con hipomaduración**, que presenta una mineralización menos intensa con áreas focales o generalizadas de cristalitas de esmalte inmaduro. El esmalte es de espesor normal, pero no de dureza y transparencia normales (FIGURA 5-19), el esmalte puede ser perforado con la punta de una sonda de



exploración haciendo presión firme y puede ser separado de la dentina subyacente mediante rascado: la radiodensidad del esmalte es aproximadamente la misma que la de la dentina.

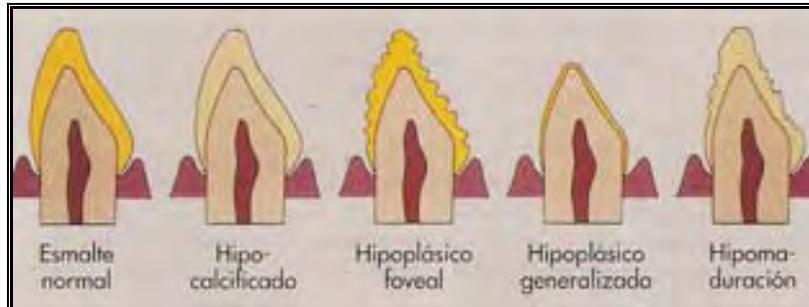


FIGURA 5-15. Amelogenesis imperfecta. Esquema de los tipos básicos de defectos del esmalte. Hipo-calcificado: espesor normal, superficie lisa, menor dureza. Hipoplásico foveal: espesor normal, superficie foveal, dureza normal. Hipoplásico generalizado: espesor reducido, superficie lisa, dureza normal. Hipomadura: espesor normal, superficie descascarillada, menor dureza, coloración opaca(14)



FIGURA 5-16. Amelogenesis imperfecta hipoplásica focal. El esmalte es de espesor y dureza normales, con fositas difusas(14).



FIGURA 5-17. Amelogenesis imperfecta hipoplásica generalizada. El esmalte está uniformemente reducido de espesor, pero es de dureza normal, produciéndose espaciamento y alteración de la forma de los dientes(14).

ALTERACIONES DE TEJIDOS BLANDOS

ANQUILOGLOSIA

También llamada “lengua fija”, es una anomalía del desarrollo caracterizada por un frenillo lingual anormalmente corto y situado en la parte anterior que origina una restricción intensa de los movimientos de la lengua y deterioro del habla (FIGURA 5-20).



FIGURA 5-18. Amelogenesis imperfecta hipocalcificada. El esmalte es blando y descama fácilmente, dejando expuesta la dentina, que se tiñe y desgasta fácilmente y es propensa a caries(14).



FIGURA 5-19. Amelogenesis imperfecta por hipomadura. Forma grave con esmalte de espesor normal, pero que muestra pérdida de transparencia y de dureza, produciéndose alguna descamación de los bordes incisivos(14).



FIGURA 5-20. Anquiloglosia. La lengua del paciente tiene menor movilidad debido a la gran banda de tejido fibroso que se extiende desde la cara ventral de la lengua hasta la encía lingual de la parte anterior de la mandíbula(14).

QUEILITIS ANGULAR (BOQUERAS)

Es una inflamación bilateral crónica de las comisuras (ángulos) de la boca, caracterizada por atrofia y fisuras lineales, es frecuente en pacientes con disminución de la dimensión vertical debido a pérdida de dientes⁽²⁸⁾ (FIGURA 5-21).



FIGURA 5-21. Queilitis angular (boqueras). Fisuras graves en las comisuras (ángulos) de la boca, en un paciente con diabetes mellitas de comienzo en la edad adulta(14).

CARIES DENTAL



Es una enfermedad de origen multifactorial, es dinámica y de progresión lenta. Los síntomas relacionados a ella incluyen la pérdida gradual de minerales, que van desde una disolución ultraestructural y microscópica hasta la destrucción total de los tejidos dentarios. La lesión de caries es factible de ser diagnosticada apenas a partir del estadio de la mancha blanca, en esta fase, el esmalte se encuentra opaco y rugoso en función a la mayor pérdida de minerales. Los espacios interprimáticos vacíos se llenan de agua, alterando así el índice de refracción de la luz sobre los mismos, y atrayendo consigo la pérdida de la translucidez del esmalte. Algunas veces, la superficie de la lesión puede presentar una coloración castaña debido a la absorción de material exógeno por el esmalte poroso.

A medida que la lesión progresa, el tejido dentinario y hasta el tejido pulpar se pueden ver afectados. La dentina desmineralizada presenta un ensanchamiento de sus túbulos, que origina una reacción de defensa en el órgano dentino-pulpar⁽³⁰⁾.



CAPÍTULO VI

TRATAMIENTO DENTAL Y ORTODÓNCICO

La rehabilitación dental en este tipo de pacientes se debe hacer de manera multidisciplinaria, para así poder conseguir un equilibrio en la funcionalidad y la estética.

ODONTOLÓGICO

COMPOSITE-CORONA DE CELULOIDE

El composite es el material de elección para la restauración de los dientes anteriores primarios. El uso de coronas de celuloideas anteriores con composites proporciona resultados estéticos y duraderos.

Se elige la corona del ancho mesio-distal adecuado del diente a restaurar, se elimina caries si es necesario, y se deja el espacio suficiente para la colocación del composite. Se recorta la corona y se le hacen dos perforaciones en las esquinas incisales, hace grabado ácido de la dentina, se enjuaga y seca. Se coloca resina adhesiva y se polimeriza 20 segundos, se llena la corona con composite del tono adecuado y se lleva al diente con presión leve pero constante, para permitir la salida de excedentes, se polimeriza por todas sus caras. Se retira la corona de celuloide, se pule y se le da terminado con discos terminado⁽³¹⁾ (FIGURA 6-1).

CORONAS DE ACERO PREFABRICADAS

Indicadas en casos en los que la caries dental destruye gran parte de la estructura coronaria de los molares y dientes anteriores deciduos (tres o más superficies), trayendo como consecuencia la pérdida de la estructura cérvico-oclusal y el diámetro mesio-distal del propio diente, generando futuros problemas ortodóncicos.

También en pacientes portadores de alteraciones de desarrollo, tales como amelogénesis imperfecta y para aquellos que poseen piezas dentarias hipocalcificadas o con hipoplasias presentando hipersensibilidad, que dificulta la masticación y la higiene bucal.



FIGURA 6-1. Prueba de la corona de celuloide, que después se llenara con resina de composite(15).

Ventajas

El acero inoxidable no mancha y resiste a los fluidos bucales; la variedad de tamaños disponibles facilita la selección (FIGURA 6-2); su forma anatómica permite una buena retención; exige un mínimo de ajuste y poco tiempo de tratamiento, además de presentar un costo relativamente bajo.



FIGURA 6-2. Kit de corona prefabricadas(16).

Su cementación debe realizarse con aislamiento relativo del campo operatorio, utilizando rollos de algodón y succión. El cemento que se utiliza es a base de ionómero de vidrio, debido a su característica de adhesión tanto al metal como al esmalte o dentina y principalmente por su comprobada liberación de flúor (FIGURA 6-3).

Si una corona se coloca en sobre-oclusión se modifica la dimensión vertical, causando una mordida abierta anterior, o cuando se dejan en infra-oclusión se causa una sobremordida anterior y se compromete la oclusión del paciente.

PRÓTESIS

Cuando existe pérdida prematura de dientes deciduos o ausencia congénita de los mismos, es importante saber que causará pérdida de espacio, disminución



del perímetro del arco dentario, creando desequilibrio estructural y funcional, aumentando la posibilidad de apiñamiento y maloclusión en la dentición permanente.

El uso de aparatos, en los casos de pérdida precoz de dientes anteriores deciduos, es indicado por razones estéticas, de fonación y prevención de hábitos nocivos.

Prótesis parcial removible

Indicada cuando hay pérdida precoz de dientes deciduos y el germen permanente aun no este cerca de erupcionar, y se necesite mantener el espacio. Indicada también en pérdida de dientes permanentes o en agencias (pacientes con alteraciones de desarrollo).

Este tipo de rehabilitación se realiza para favorecer la capacidad de masticación, fonación y estética; y evitar la aparición de hábitos nocivos, disminución en el desarrollo de la mandíbula y maxila, extracción de dientes antagonistas y reducción de la dimensión vertical.

El aparato es confeccionado con acrílico y la retención se obtiene mediante ganchos confeccionados con alambres ortodóncicos. Los dientes ausentes o perdidos pueden ser sustituidos por dientes artificiales u obtenidos a partir de una réplica de modelos infantiles (FIGURA 6-4).

En algunas ocasiones el diente del paciente puede ser utilizado en el mantenedor de espacio.

Ventajas

El color puede llegar a ser bastante estético, presenta dureza y resistencia.

En el caso de que la prótesis removible sea diseñada para sustituir dientes permanentes perdidos debe ser acompañada con atención, teniendo en cuenta el crecimiento facial y el mantenimiento del espacio para una futura rehabilitación protésica, por medio de prótesis fija, removible o prótesis sobre implantes.

Cuando se coloca una prótesis, se debe enseñar su manejo, aseo e importancia de uso, tanto a los padres como a los niños.



FIGURA 6-3. Vista oclusal de coronas prefabricadas cementadas(16).



FIGURA 6-4. Agenesia de dientes deciduos asociada a factores genéticos(16).

Prótesis total

Son aparatos con soporte mucoso, destinados a sustituir todos los dientes del arco dentario, así como parte de la encía ausente, con el propósito de restituir la función y la estética.

Indicada en casos de caries aguda, que requirieron tratamientos radicales sobre los elementos dentarios comprometidos. También en enfermedades que provocan pérdida precoz de los dientes (síndrome de Papillón-Lefèvre), o en casos de displasia ectodérmica de tipo anhidrótico, donde se observan agenesias o anodoncias.

Se utiliza para restitución de funciones masticatorias, estéticas, fonéticas y psicológicas del niño.

Confección

Para su confección se necesita tomar una impresión con alginato utilizando cucharillas infantiles para obtener los modelos donde se delimitará el área de soporte, y se confeccionará unas cucharillas individuales conacrílico, se realizan ajustes en las regiones de límites fisiológicos con la musculatura. Se procede a tomar la segunda impresión conocida como impresión funcional, utilizando pasta zinquenólica o silicona, se realizan movimientos de tracción de



labio y carrillo, y se le pide al paciente que realice movimientos mímicos, de succión, apertura y cierre hasta que el material de impresión haya endurecido y se pueda retirar.

Se obtiene el modelo de trabajo, el cual se utilizara para la confección de las bases de prueba con acrílico autopolimerizable. El siguiente paso es establecer una relación adecuada entre la maxila y la ATM, se mide la dimensión vertical en reposo (DVR), la cual es una posición mandibular resultado del equilibrio neuromuscular de los músculos de la masticación que permite la respiración nasal normal y un leve toque de los labios, de esta dimensión se le restan 2mm, para obtener la dimensión vertical de oclusión (DVO).

Se construyen los rodetes de cera sobre las bases de acrílico, determinando la dimensión vertical y la relación céntrica.

En el momento del montaje de los dientes se intentara devolver las características individuales de curvatura de los maxilares, de oclusión, de relación anteroposterior y en lateralidad, proporcionando una mayor estabilidad para la prótesis. Son permitidos pequeños diastemas para simular dientes deciduos naturales, proporcionando mejorías en la expresión facial y estética (FIGURA 6-5).

El proceso de laboratorio es igual al de una prótesis total adulta.

Algunos autores consideran que las prótesis no perjudican el crecimiento, sugiriéndose que lo que ocurre es que las prótesis no se adaptan más si el período de uso es prolongado.

Los pacientes deben recibir una atención especial en casa consulta de control, donde se debe verificar el grado de crecimiento y desarrollo óseo, así como la erupción de los dientes permanentes⁽³⁰⁾.

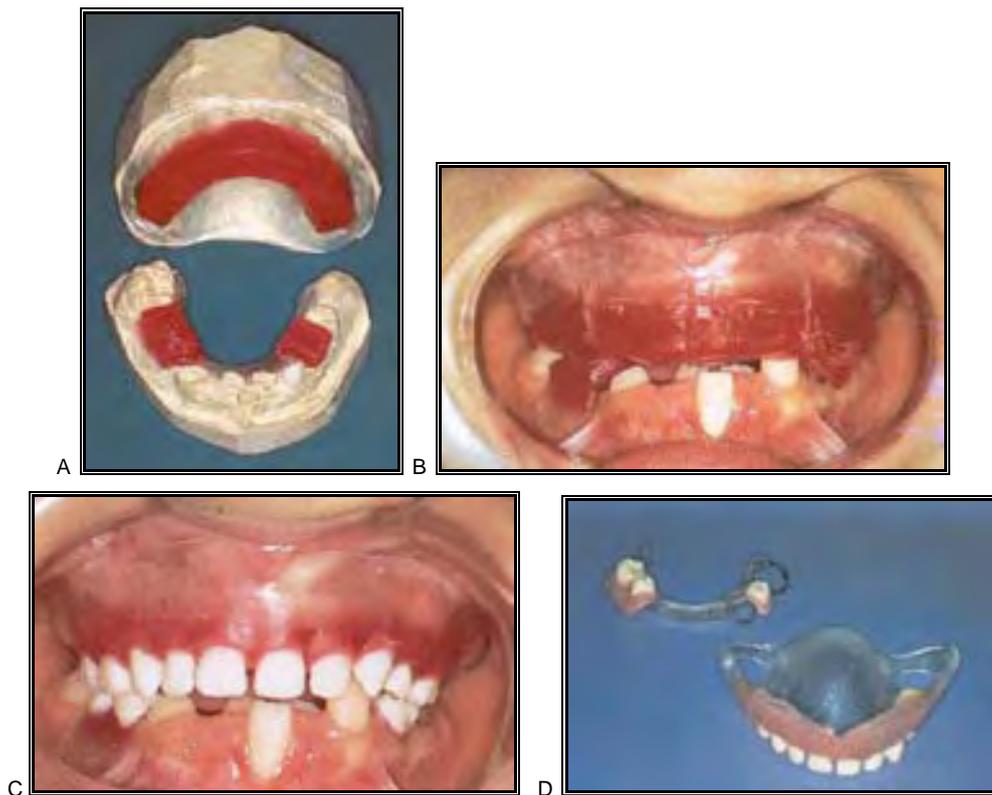


FIGURA 6-5. A, Base de acrílico con rodetes de cera. B, Relación maxilomandibular (línea media, línea de caninos, línea de la sonrisa). C, Prueba de prótesis total superior. D, Prótesis total superior y removible inferior terminadas(16).

ORTODÓNICO

IMPLANTES

Existe una polémica considerable acerca del momento más adecuado para la colocación de implantes osteo-integrados en niños. Hasta la fecha apenas se han publicado algunos trabajos sobre la implantación precoz y sus consecuencias a largo plazo. Generalmente se considera que los implantes actúan de forma muy parecida a la de los dientes anquilosados sumergidos en el hueso y no se mueven con el crecimiento del hueso.

Estudios recientes en animales han confirmado que la mayoría de los dispositivos implantados se integran al hueso de los maxilares en crecimiento; sin embargo, no se ha podido demostrar que los implantes se comporten igual que los dientes normales durante el crecimiento. En la mandíbula los implantes se desplazan en sentido lingual, mientras que en el maxilar se desplazan en sentido palatino y superior y no siguen el crecimiento normal de este hueso hacia abajo y hacia adelante. Este último detalle tiene gran importancia a la hora de considerar la posibilidad de colocar implantes en la parte anterior del



maxilar superior. Además, los implantes retrasan el crecimiento alveolar a nivel local y alteran la ruta de erupción de los brotes dentales más distales.

Björk en sus clásicos estudios sobre el crecimiento humano, colocó pequeños pines de tantalum (0.5 X 1.5 mm) en la mandíbula al fin de que actuaran como marcadores del crecimiento longitudinal cefalométrico. Estos implantes permanecieron estables en el hueso en crecimiento, pero eran muy pequeños y estaban muy lejos de los dientes para alterar su desarrollo. Los pines colocados en zonas de crecimiento aposicional, gradualmente fueron embebidos en hueso. Y los pines colocados en el camino de erupción dentario o en áreas de hueso sujeto a reabsorción, se perdieron o dislocaron. Los pines colocados en la zona anterior del maxilar y en la rama anterior de la mandíbula, tampoco se encontraron dentro del hueso, a medida que el desarrollo continuo, la absorción ósea de estas áreas desplazo los pines hacia el tejido blando.

Los implantes endoóseos permanecen en sus posiciones iniciales en el hueso y no se adaptan a los dramáticos cambios del crecimiento y desarrollo esquelético y dental. Y similar a los dientes anquilosados, los implantes pueden ocasionar áreas de maloclusión, pérdida de soporte óseo y por lo tanto fracasar o bien quedar sumergidos en el hueso.

La mandíbula, así como el maxilar, es dinámica, cambiando durante el crecimiento. Los cambios mandibulares transversos no son tan dramáticos como los del maxilar ni en sentido dental ni esquelético. Dado que la sínfisis mandibular se cierra después de algunos meses del nacimiento, no existe preocupación, como en el caso del maxilar, en limitar el crecimiento transversal⁽³²⁾.

En la mayoría de los casos no se deben colocar implantes a niños mientras dure el proceso de crecimiento. No obstante, conviene señalar que en niños que presentan trastornos como la displasia ectodérmica el hueso alveolar no se desarrolla en las zonas de ausencia congénita de los dientes. Por consiguiente, en estos niños es posible colocar implantes mucho antes que en los que tienen unos alvéolos normales⁽³¹⁾.

Hay reportes del uso de implantes endoóseos en la mandíbula de niños con anodoncia parcial (entre 5 y 7 años de edad), los cuales pueden ser útiles en la evaluación del uso de implantes. Solo dos de estos reportes tienen un período



de seguimiento significativo y tres de ellos son del mismo paciente. Todos los pacientes fueron diagnosticados con displasia ectodérmica.

El paciente que tuvo mayor control (11 años) no presentaba dientes naturales en la mandíbula y se le colocaron los implantes inferiores a los 6 años. Ambos implantes fueron colocados en la región anterior y permanecían con buen funcionamiento cuando el paciente acudió a revisión a los 17 años. Otro autor reportó la colocación de un implante en la línea media mandibular en un niño de 5 años (FIGURA 6-6). Cinco años después el implante se había sumergido progresivamente. La diferencia entre estos dos pacientes era la presencia de dientes. El segundo paciente tenía presente los caninos primarios y los permanentes estaban en desarrollo, visibles radiográficamente. Los implantes colocados adyacentes o en las cercanías de dientes naturales se sumergen progresivamente con relación a los dientes naturales, mientras que aquellos implantes ni adyacentes ni cercanos a dientes naturales parecen afectarse mucho menos⁽³²⁾.

El uso de implantes dentales en pacientes con Displasia Ectodérmica ha sido relacionado a mayores índices de éxito, ofreciendo ventajas tales como aumento de retención y estabilidad de las prótesis, lo que permite una mejor actividad funcional del sistema estomatognático⁽⁶⁾.

BRACKETS

Es un sistema fijo, que contiene elementos de sujeción (brackets y tubos) y los arcos. El material de los brackets puede ser acero inoxidable, de material sintético o cerámico (FIGURA 6-7).

La construcción básica de un bracket consiste en:

1. Base: Retención para la superficie dental.
2. Ranura horizontal (slot) de cuatro cantos.
3. Aletas: Partes retentivas para las ligaduras⁽³³⁾.

Para modificar la posición de dientes, crear espacios que pueden ayudar para la colocación de una prótesis, cerrar diastemas, y en algunas ocasiones ayudándose de implantes o minitornillos para realizar algunos movimientos⁽¹³⁾.



FIGURA 6-6. Displasia ectodérmica en un paciente de 5 años quien presenta ausencia de todos los dientes permanentes anteriores y los dientes primarios. Los implantes se colocaron en ambos lados de la sínfisis para soportar una prótesis. La prótesis mandibular combinada con la prótesis superior convencional le han devuelto la función, estética, soporte labial y mejoras en la dicción(17).

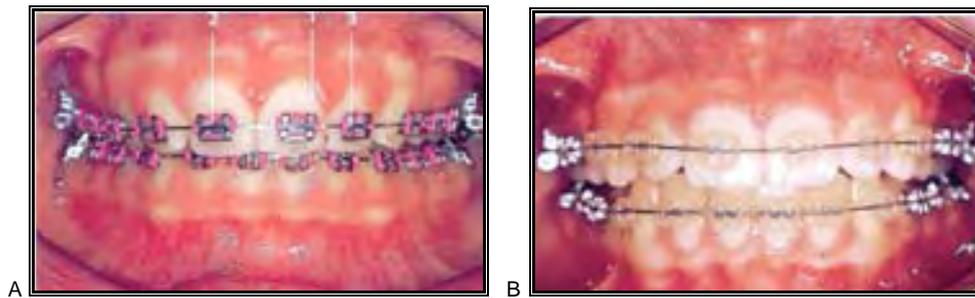


FIGURA 6-7. A, Brackets metálicos. B, Brackets de acrílico(18).

APARATOLOGÍA ACTIVA

Se llaman aparatos activos aquellos que inciden con fuerzas mecánicas directamente sobre los dientes, el periodonto, el hueso alveolar, el hueso maxilar, las suturas y la articulación temporomandibular. Entre las fuentes de fuerza encontramos elementos tales como resortes, elásticos o tornillos. Pueden ser de naturaleza fija o removible.

Sus elementos básicos son:

1. Base de la placa.
2. Elementos de sujeción (gancho Adams, de bolita, en flecha, etc).
3. Elementos de alambre activos (resortes, arcos labiales).
4. Tornillo (FIGURA 6-8).

Indicaciones



1. Ampliación transversal del arco dental.
2. Protrusión/Retrusión de los incisivos.
3. Corrección de las mordidas cruzadas anteriores y posteriores.
4. Movilización de dientes individuales.

Ventajas

La aplicación de las fuerzas es dosificada y puntuales, de modo que la remoción ósea alveolar se logra de forma puntual y fisiológica sin destrucción irreversible del periodonto. Las fuerzas son intermitentes solo actúan cuando la placa se encuentra en boca, por lo general no se producen daños por sobrecarga en los dientes (reabsorción radicular).

Permite una adecuada higiene y evita el riesgo de caries. Se puede utilizar durante toda la fase del recambio dentario.

Desventajas

Depende totalmente de la colaboración del paciente. Solo efectúa movimientos de dientes de tipo menor y de inclinación, y por la forma estándar de la placa no es posible dirigir y modificar la posición de la mandíbula.

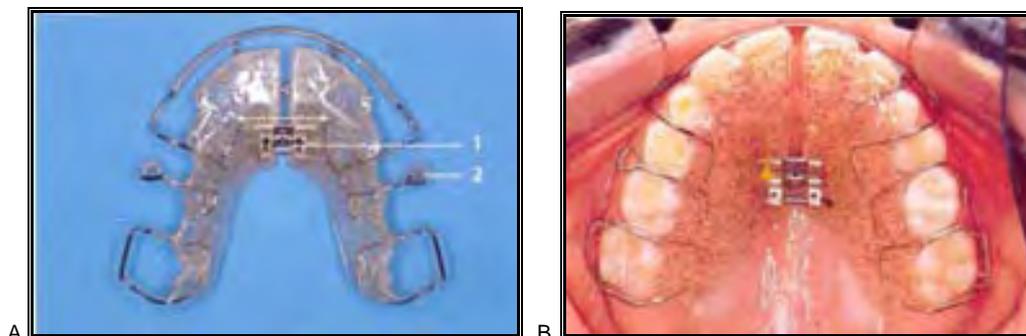


FIGURA 6-8. A, Placa de expansión en el maxilar superior (1: Tornillo de expansión, 2: Gancho triangular). B, Colocación de la placa de expansión(18).

APARATOLOGÍA PASIVA

Ejerce su efecto a través de fuerzas funcionales, es decir, provenientes del mismo cuerpo⁽³³⁾.

Los aparatos funcionales son fundamentalmente herramientas ortopédicas que modifican el esqueleto facial del niño en crecimiento, a nivel de los cóndilos y las suturas. Sin embargo, estos aparatos tienen también efectos ortodóncicos sobre la zona dentoalveolar. Esta aparatología no tiene elementos mecánicos,



actúan transmitiendo, eliminando y orientando fuerzas naturales (como la actividad muscular, el crecimiento, la erupción dental).

Las fuerzas que se utilizan en los procedimientos ortodóncicos y ortopédicos son la compresión y la tracción. Las fuerzas externas son las principales influencias que aprovechan los aparatos funcionales, comprenden diferentes fuerzas que actúan sobre la dentición, como las fuerzas oclusales y musculares, de la lengua, labios y mejillas. Uno de los objetivos primordiales de los aparatos funcionales consiste en aprovechar las fuerzas naturales y transmitir las a las zonas escogidas para inducir los cambios deseados.

La deformación de los tejidos óseos por medio de aparatos funcionales removibles resulta muy ventajosa por dos razones:

1. Estos aparatos permiten cargar y descargar los dientes y el proceso alveolar.
2. Se pueden usar para el tratamiento durante la dentición mixta o de transición, mientras que las estructuras óseas poseen buena bioelasticidad y capacidad de renovación de los fibroblastos⁽³⁴⁾.

Desarrollo histórico

A principios del siglo XX, Robin desarrolló un monobloque, con el cual logró la reubicación hacia delante de la mandíbula. Mas tarde Andresen, sin tener conocimiento del monobloque, crea un dispositivo parecido basándose en la posibilidad de influenciar funcionalmente el tamaño, forma y ubicación de las estructuras óseas. Perfecciono su teoría y técnica con Häulp, y surgió el concepto de ortodoncia funcional.

De aquí en adelante se han desarrollado muchas modificaciones en los dispositivos funcionales. Y se clasifican en tres grupos fundamentales:

El primer grupo lo constituyen los dispositivos bimaxilares. La forma básica de estos dispositivos es el monobloque(1926). En este grupo se encuentran:

1. Activador según Andresen y Häupl (FIGURA 6-9).
2. Bionator según Balters.
3. Modelador de la oclusión según Bimler.
4. Activador elástico-abierto de Klammt.
5. Kinetor según Stockfisch.
6. Activador para progeñie según Wunderer.

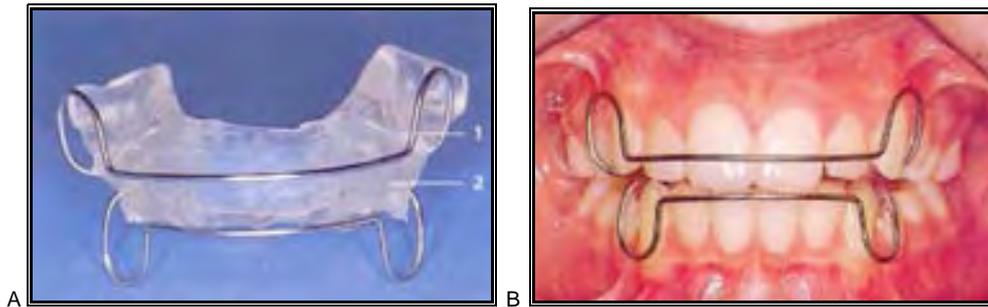


FIGURA 6-9. A, Dispositivo activador básico (1, Arco labia; 2, Base de material acrílico). B, Aparato colocado en boca(18).

El segundo grupo comprende los sistemas de placas dobles, que si bien con ciertas restricciones, actúan funcionalmente. Su forma original fue desarrollada en 1877 por Kingsley como placas de mordida. Forman parte de este grupo sobre todo:

1. Placas de empuje hacia delante y placas de empuje hacia atrás, según Schwarz, Müller, Sander y Jähnig.

El tercer grupo se basa en el principio de la pantalla en el vestíbulo bucal. Su efecto se basa en evitar la presión ejercida por las mejillas y los labios sobre las arcadas dentarias y obtener así una normalización de la función muscular peribucal anormal. Esto se logra mediante la dilatación de la mucosa vestibular y del tubo periosteal subyacente, con lo que se pretende fomentar el desarrollo de la base maxilar. El fundamento del método radica en el concepto científico de que es posible estimular el crecimiento óseo mediante el efecto de tracción periosteal.

En este grupo figuran básicamente:

1. Planchas del vestíbulo bucal rígidos y elásticos.
2. Reguladores de función según Fränkel.

Construcción

Dispositivo básico activador: Formado por una base de material acrílico para el área dental posterior y anterior tanto para los arcos dentales superior e inferior.

Indicaciones

Se utiliza en pacientes en crecimiento que presentan maloclusiones esqueléticas de disgnasia con retrognasia del maxilar inferior debido al cambio de mordida, oclusión distal con aumento de la sobremordida horizontal u



overjet o para aumentar la mordida en aquellos casos de sobremordida vertical. También se utiliza cuando hay disfunciones de la musculatura facial tal como en el caso del hábito de morderse los labios, de succión digital y del labio, de deglución atípica, etc. El activador corrige la mordida abierta o profunda.

Ventajas

Su aplicación consiste en la transmisión de fuerzas fisiológicas sobre el periodonto, las cuales actúan en forma intermitente debido a la duración de su uso. No aumenta el peligro de caries porque el dispositivo puede limpiarse fácilmente.

Desventajas

Depende totalmente de la colaboración del paciente.

Modificaciones del activador: Debido a su gran volumen, es factible su pérdida, por eso se trató de diseñar una versión más liviana.

Las modificaciones se pueden clasificar en:

1. Dispositivos bimaxilares rígidos con fijación de la porción mandibular a la maxila (Herren, Harvold, Woodside).
2. Dispositivos bimaxilares rígidos esqueléticos (Bionator, activador abierto de Klammt).
3. Dispositivo bimaxilar elásticos, que permiten el movimiento de la mandíbula y que cuenta con elementos de conexión ajustables entre la maxila y la mandíbula (Kinetor según Stockfish).
4. Dispositivos bimaxilares con elementos activos
5. Pantallas vestibulares (Regulador de la función según Fränkel)

MODIFICACIONES DE LOS ACTIVADORES

Activador abierto-rígido o abierto-elástico de Klammt

Klammt desarrolló su activador a raíz de la demanda general de un aparato que pudiera usarse bien durante el día y permitiera el habla con el dispositivo en boca. Él redujo el volumen del activador a los elementos funcionales importantes.

Construcción

La base de acrílico se limita al área de los dientes posteriores. Un arco palatino (resorte de Coffin) reduce la base aún más. A la base maxilar se le puede



añadir un tornillo. Los arcos labiales de la maxila y la mandíbula frenan la presión labial. Si fuera necesario se pueden colocar asas de protrusión para los dientes anteriores superiores e inferiores.

Indicación

El activador abierto-elástico está indicado para el tratamiento de todas las maloclusiones de Angle Clase II (FIGURA 6-10).

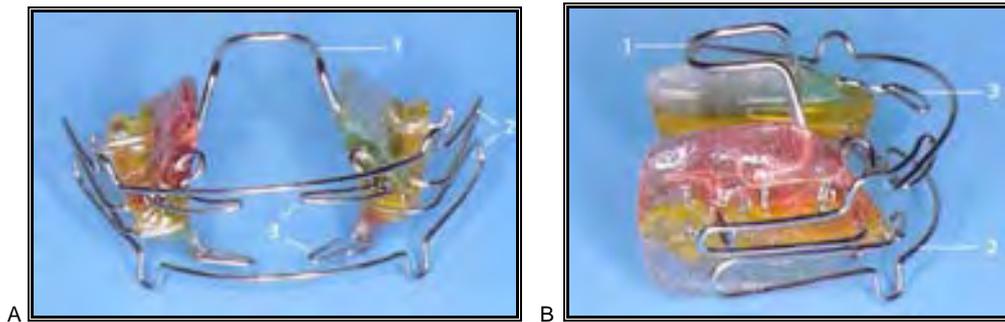


FIGURA 6-10. Activador abierto-elástico modificado según Klammt (1: Resorte Coffin; 2: Arco labial especial; 3: Ansas de protrusión para los dientes anteriores superiores e inferiores. B, Vista lateral del aparato(18).

Kinetor según Stockfish

El Kinetor fue desarrollado en 1952 por Stockfish. Se trata de un aparato elástico bimaxilar que consiste en dos placas activas, unidas por un lazo de alambre, el llamado “lazo Kinetor” (LK), este impide que la presión de las mejillas alcance los dientes. Al mismo tiempo entre las partes y las arcadas dentarias hay tubos plásticos que estimulan la mordida, con lo que se quiere inducir una transmisión del impulso a los dientes y el periodonto.

Indicación

Para dentición mixta en caso de constricción maxilar, protrusión con espaciamento dental, protrusión con espacios dentales abiertos, posición anterior apretada, sobremordida horizontal, progenie y mordida abierta.

Construcción

Para su elaboración Stockfish desarrollo un kit de partes prefabricadas en acrílico que dan cabida a los arcos vestibulares prefabricados y a los tubos. Se ofrecen dos tipos de tubos: los tubos simples para levantar la mordida y los tubos triples para cerrarla.

Constituyen elementos característicos del dispositivo los tubos plásticos, responsables de la dinámica de este aparato (FIGURA 6-11).

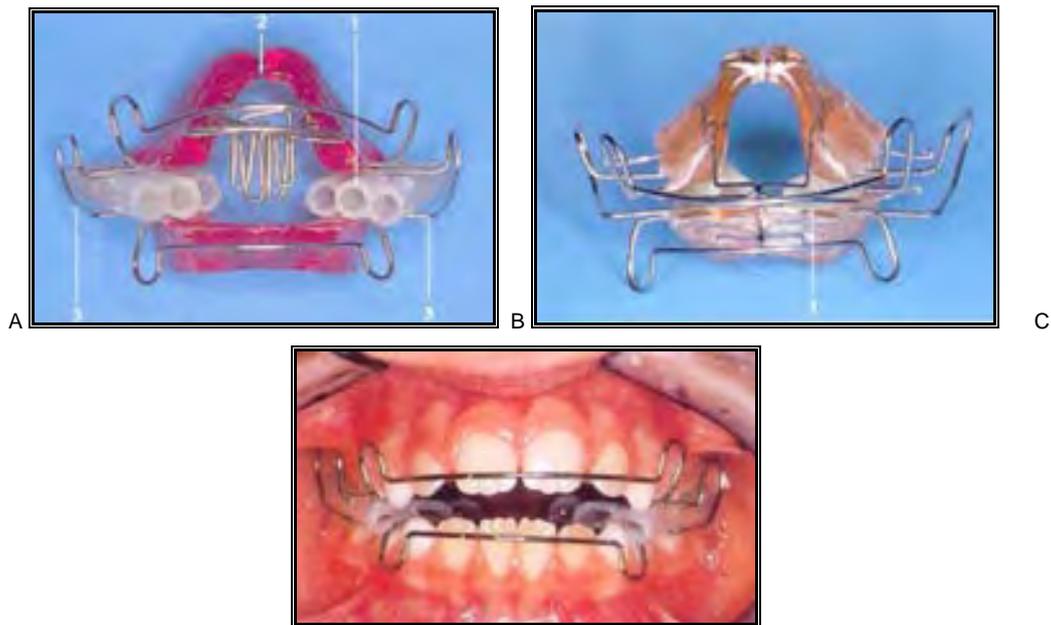


FIGURA 6-11. Kinotor A, 1: Tubos triples, 2: Tornillo, 3: Lazo Kinotor. B, Tubos sencillos (1: la mordida se levanta). C, Vista intraoral(18).

Bionator según Balters

En 1952 Balters desarrolló su Bionator, catalogado por él mismo como un dispositivo de ortodoncia funcional integral. Él denominó a su aparato un “despertador vital” y propagó un punto de vista integral: Sostenía que el mero uso del aparato no corregía la disgnatia, sino que debía crear una nueva relación armoniosa entre el “medio ambiente interno, externo y humano”. Esto incluye ejercicios para mejorar la postura corporal, asegurar el cierre bucal eficiente, una apropiada posición lingual y una correcta respiración nasal.

Según Balters tiene tres variantes:

1. Aparato básico (FIGURA 6-12).
2. Aparato de protección (FIGURA 6-14).
3. Aparato de reversión (FIGURA 6-13).

Construcción

La base acrílica es más liviana que la del Activador y se limita al área de los dientes posteriores y de los dientes antero-inferiores. El área dental superior queda libre. Está constituido por un arco labial (AL1), un arco lingual (AL2) y los lazos laterales para los Buccinadores (LB). La postura de la lengua se normaliza con el arco lingual y el espacio lingual se mantiene libre por la base liviana. El arco labial busca estimular el cierre de los labios y los lazos Buccinador sirven para separar las mejillas.



Indicación

El dispositivo básico esta indicado para Clase II tipo 1 y en casos de constricción maxilar con mordida neutral. El dispositivo de protección esta indicado en casos de mordida abierta anterior. Y el dispositivo de reversión en caso de maloclusiones Clase III, para lograr reubicación de la lengua hacia arriba, en este caso el arco lingual va en dirección dorsal.

Regulador de la Función según Fränkel

Fränkel desarrolló el regulador de la función (FR) como un aparato de ejercitación, con el cual se busca neutralizar en el ámbito bucofacial las disfunciones y fallas de posición de la musculatura peribucal y al mismo tiempo se busca la reeducación muscular y la corrección de las anomalías de posición funcional de la mandíbula, la lengua y los labios. Con ello se quiere obtener un espacio de equilibrio entre el espacio bucal y la musculatura.

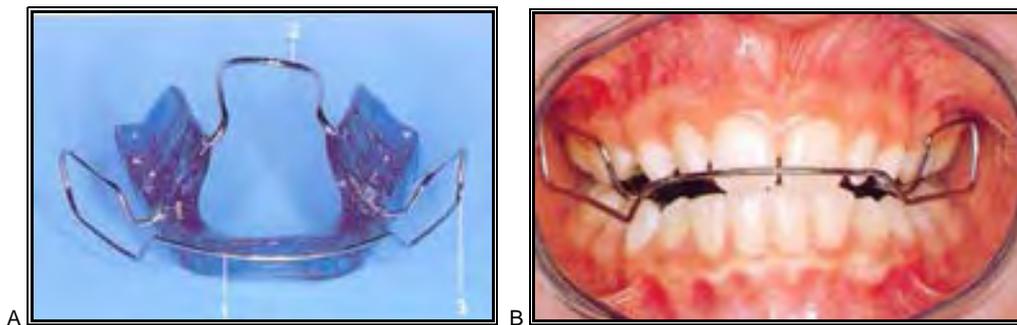


FIGURA 6-12. A, Bionator básico. B, Colocación en boca(18).

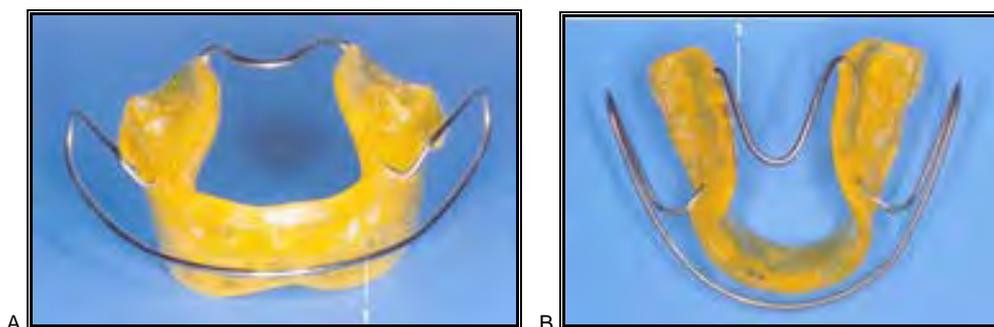


FIGURA 6-13. A, Aparato de reversión. Arco labial se ubica delante de los incisivos inferiores. B, Arco lingual corre en dirección dorsal(18).



FIGURA 6-14. Aparato de protección. El arco labial corre entre los dientes incisivos superiores e inferiores(18).

Construcción

Compuesto por una base acrílica unida a escudos vestibulares posteriores y cojines anteriores. El arco palatino ayuda a mantener la rigidez transversal. El arco lingual que actúa de escudo lingual puede cubrir o asumir los movimientos de la guía inferior. Según la teoría de Fränkel, los escudos laterales alivian la presión peribucal de las partes blandas y permiten así un desarrollo ulterior transversal y sagital de los arcos dentales y de los maxilares. Los “cojines labiales” neutralizan la presión labial. Según el concepto de Fränkel, las estructuras acrílicas ajustadas producen presión y por ende impiden el crecimiento, mientras que las pantallas deben producir un efecto de tracción, es decir, fomentar el crecimiento.

Indicación

Fränkel señala 4 formas básicas de su aparato.

1. Aparato FR 1, encuentra aplicación en los casos de Clase I y II de Angle con estrechez transversal y sagital (Clase I, tipo 1 con poca protrusión y sin sobremordida vertical).
2. Aparato FR II, se utiliza para la corrección de la Clase I de Angle con retrusión y mordida profunda, en el caso de Clase II, tipo 1 de Angle con fuerte protrusión y mordida profunda, así como en casos de Clase II, división 2 de Angle. Posee un arco de protrusión superior (FIGURA 6-15).
3. Aparato FR III, se utiliza en pacientes con tendencia Clase III, sobre todo con deficiencia del tercio medio de la cara (FIGURA 6-16).
4. Aparato FR IV, indicado en Clase I de Angle con mordida abierta y en casos de protrusión bimaxilar en dentición mixta⁽³³⁾.

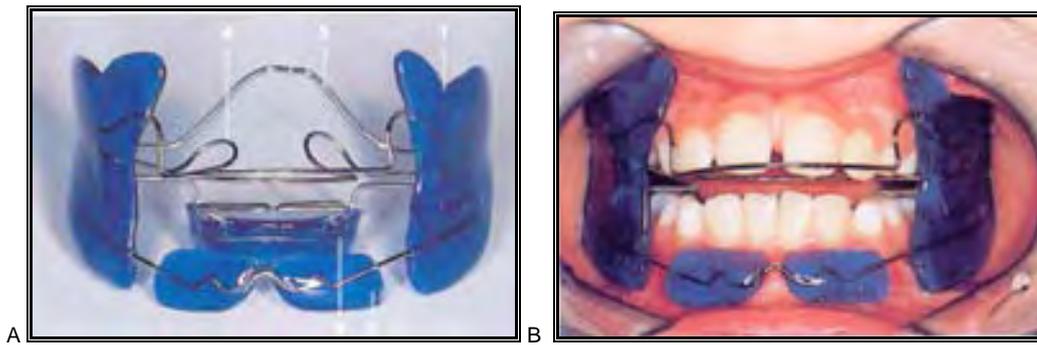


FIGURA 6-15. A, FR II. B, Vista intraoral(18).

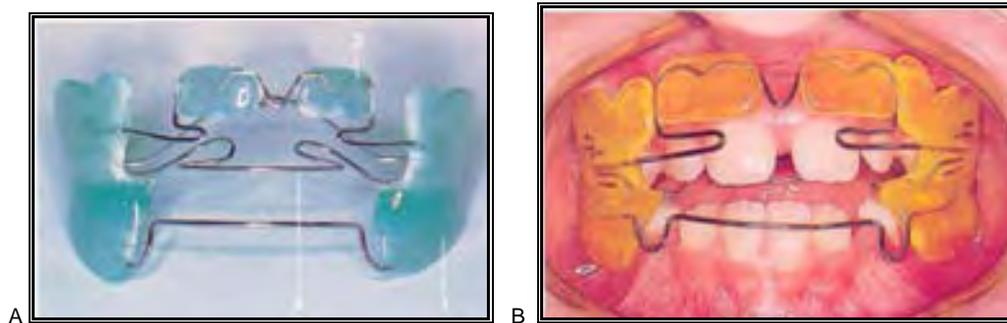


FIGURA 6-16. A, FR III. B, Vista intraoral(18).

En los pacientes con displasia ectodérmica existe tendencia a clase III por rotación hacia arriba de la mandíbula, al intentar la acomodación oclusal por la ausencia de dientes y producirse la migración de dientes al existir numerosos espacios edéntulos. Esto produce disminución en la dimensión vertical y facilita la rotación mandibular⁽³⁵⁾.

TRAINER CLASE III (INTERCEPTIVO CLASE III >>>i-3)

Efectivo en pacientes de 5 años de edad con una falta de desarrollo del tercio medio de la cara, la lengua baja y una mordida cruzada anterior.

- 1:** Presenta las características del aparato de Frankel para lograr el desarrollo maxilar, con relación anteroposterior Clase I/II de los incisivos.
- 2:** Los escudos laterales altos y extendidos desaniman la posición anterior mandibular.
- 3:** Elevador lingual de posición positiva, contiene un aditamento que favorece la elevación de la lengua además de la lengüeta del Trainer Pre-Ortodóntico (T4K).

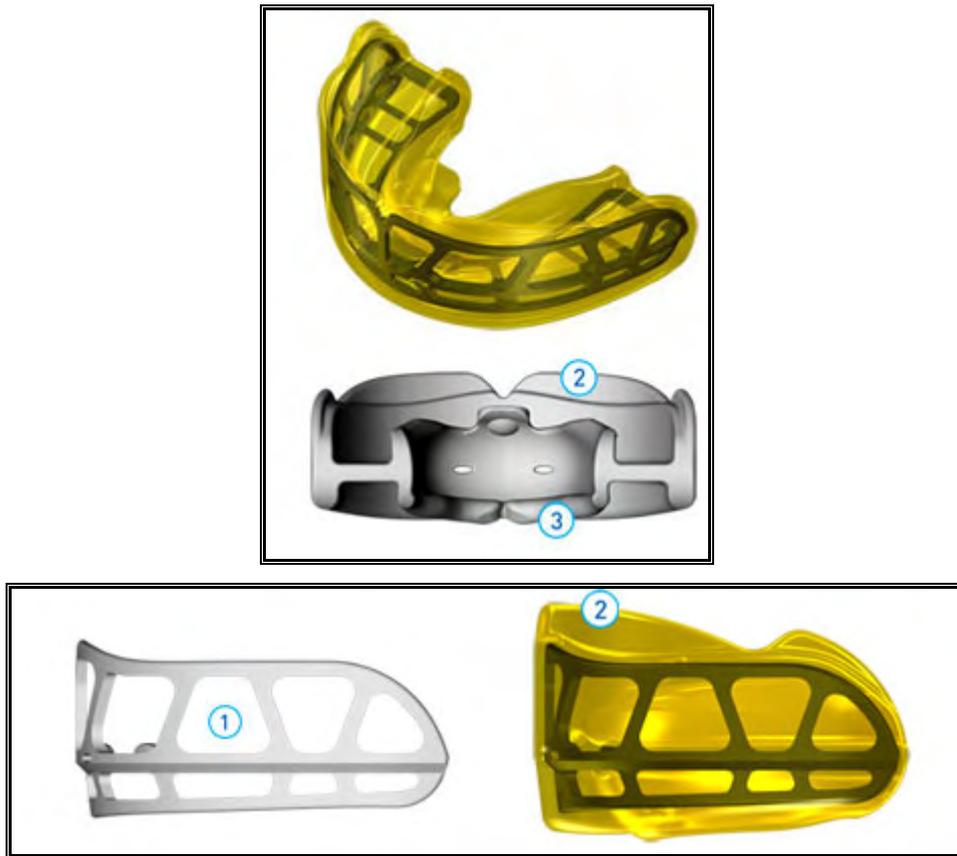


FIGURA 6-17. Trainer i-3(19)

El i-3 ha sido optimizado para ser utilizado durante la dentición mixta temprana para tratar los factores que contribuyen a la maloclusión Clase III⁽³⁶⁾.



DISCUSIONES

Durante el desarrollo de esta tesina, observamos distintos puntos de vista, y aunque en la mayoría de los tratamientos propuestos para la rehabilitación de los pacientes con displasia ectodérmica concuerdan, existe controversia en el uso de los implantes.

La utilización de implantes en niños, puede no ser la estable por el crecimiento maxilar y mandibular, por eso se recomienda su uso en niños que ya hayan completado su crecimiento⁽¹⁵⁾.

Franz-Josef Kramer y cols. (2005), recomiendan la inserción temprana de implantes en casos de severas pérdidas dentarias aun siendo pacientes en etapa de desarrollo.

Jonson y cols. (2002), demostraron que la morfología craneofacial no fue muy distinta entre los niños con displasia ectodérmica tratados con implantes y no tratados con ellos, y ellos señalan que los implantes no interrumpen necesariamente el crecimiento normal craneofacial.

Giray y cols. (2003), añaden que el tratamiento con implantes debe ser acabado antes de la pubertad para conseguir una óptima función y desarrollo psicológico⁽¹⁴⁾.



CONCLUSIONES

Es importante conocer las características que se presentan en los pacientes con displasia ectodérmica, porque aunque es una patología con incidencia baja no estamos exentos de que en nuestra práctica general se presente un paciente, y es nuestra obligación como odontólogos identificarlos y así poder brindarles un tratamiento de acuerdo a sus necesidades.

Existen diversos tratamientos que se pueden realizar en los pacientes con este tipo de alteraciones, es importante una historia clínica completa, una inspección oral exhaustiva, para poder realizar un diagnóstico bucal y un tratamiento adecuado dependiendo de las características propias de cada paciente.

Es importante saber que tanto el tratamiento médico como el tratamiento odontológico de este tipo de pacientes debe ser integral, en el caso de la rehabilitación bucal se involucran áreas que van desde operatoria dental, aunado con ortopedia/ortodoncia, prótesis fija/removible, cirugía, entre otras; y es importante un buen diagnóstico para así poder determinar la ruta adecuada de tratamiento.

Es de suma importancia el tratamiento precoz de estos pacientes, para evitar complicaciones, y así conseguir una mejoría funcional y estética.



FUENTES DE INFORMACIÓN

1. Langman S. Embriología Médica con orientación clínica. 10ª ed. Madrid, España: Editorial Medica Panamericana, 2007.
2. Larsen W. embriología humana. 3ª ed. Madrid, España: Editorial Elsevier Science, 2003.
3. Moore K. Persaud V. Embriología clínica. 7ª ed. Madrid, España: Editorial Elsevier Science, 2004.
4. Guía Familiar para las Displasias Ectodérmicas. Fundación Nacional para las Displasias Ectodérmicas (NFED por sus siglas en ingles). 1992.
5. Alarcón R, Ramírez P, Yañez T, Alarcón F, Solis F. Displasia ectodérmica hipohidrótica, a propósito de un caso. Rev. Dermatol Pediatr Lat 2006; vol. 4, núm. 3, pp.204-210.
6. Fernández R, Gordón M, Oliveira M, Álvarez P, Costa M, de Almeida R. Displasia ectodérmica hereditaria. Relato de 3 casos en una familia y revisión de la literatura. Rev. ADM. Marzo-Abril 2002 Vol. LIX, No. 2. pp 67-72.
7. López R, Herrera C, Fondevilla J, Fernández J. Síndrome de Ellis van Creveld. A propósito de un caso. Vox Paediatrica, 2000. Vol. 8, núm. 1, pp. 50-53.
8. Domínguez A, Aznar T, Cabrera E. Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger: Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico. Medicina oral 2002. Vol. 7, pp. 293-297.
9. Altug-Atac A, Iseri H. Case Report Witkop Tooth and Nail Syndrome and Orthodontics. Rev. Angle Orthodontist, 2008. Vol. 78, núm. 2.
10. Gorlin R, Cohen M, Hennekam R. Syndromes of the head and neck. 4ª Edición. United State of America. Editorial Oxford. 2001.



11. Onile B, Rotota A, Osoba A, Alausa O. Marshall syndrome: a condition resembling congenital syphilis. *Journal Br J Vener Dis. Nigeria*, 1981. Vol. 57. Pp. 100-102.
12. Cervantes-Paz R, Campuzano-Argüello M. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC). Revisión de la literatura. Reporte de un caso. *Rev. Mexicana de Oftalmología*, 2005. Vol. 73, núm. 3. Pp. 166-169.
13. Pipa Vallejo A, López-Arranz Monje, González García M. Tratamiento odontológico en la displasia ectodérmica: Actualización. *Av Odontoestomatol.* [online]. 2006, vol. 22, no. 3 [citado 2009-02-10], pp. 171-176. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0213-12852006000300003&lng=es&nrm=iso>. ISSN 0213-1285.
14. Basallote M, Cabezas T, Torres D, Gutiérrez J. Displasia ectodérmica anhidrótica. Rehabilitación protésica de tres casos clínicos. *Rev. Sociedad Española de Cirugía Bucal (SECIB) online* 2007; vol. 3, pp. 5-15.
15. Martínez M, Cadena A. Rehabilitación bucal con coronas de celuloide y resina en paciente con displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de un caso. *Rev Odontológica Mexicana*, Enero-Junio 2004. Vol. 8, núms. 1-2, pp. 43-50.
16. Aranibar L, Lay-Son G, Sanz P, Castillo S. Displasia Ectodérmica hipohidrótica, caso clínico y revisión de la literatura. *Rev. Chil Pediatr*, 2005. Vol. 26, núm. 2, pp. 166-172.
17. Alvarenga R, Argueta W. Síndrome de Ellis-Van-Creveld: A propósito de un caso Ellis-Van-Creveld Syndrome. *Rev. Médica Hondureña* 1996. Vol. 64, núm 2.
18. Domínguez M, Luna E, Castro M, Perdomo J. Displasia condroectodérmica: diagnostico prenatal. *Rev. Cubana Genética Comunitaria* 2007. Vol. 1, núm.1, pp. 51-53.
19. Santolaya J, Delgado A. *Displasias Oseas*. Salvat Editores. Barcelona, España, 1988.



20. Susami T, Kuroda T, Yoshimasu H, Suzuki R. Ellis-van Creveld Syndrome: Craneofacial Morphology and Multidisciplinary Treatment. *Cleft Palatal-Craniofacial Journal*. July 1999. Vol.36, núm. 4.
21. Alonso P, Castrillo S, Álvarez P, Adan P, Aragón Ma. Caso Clínico Incontinencia pigmento. Presentación neonatal. *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León*. 2006. Vol. 46, núm. 195.
22. Cortez-Franco F, García-Salas S, Medina-Flores J. Síndrome de Ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido (EEC) y dermatitis: Reporte de un caso. *Dermatología Peruana*, 2005. Vol. 15, núm. 1, pp. 58-61.
23. Castro R, Chávez M, Catacora J, Ballona R, Cáceres H. ¿Qué síndrome es? *Dermatol Pediatr Lat*, 2005. Vol. 3, núm. 1, pp. 62-65.
24. Dawson P. Evaluación, diagnóstico y tratamiento de los problemas oclusales. Barcelona, España: Edit. Masson, 1991.
25. Proffit W. Ortodoncia. Teoría y Práctica. 2ª edición. Madrid, España. Edit. Mosby, 1995.
26. Ugalde F. Hipoplasia maxilar como posible factor etiológico en la retención de caninos superiores. Caso clínico. *Rev. ADM*, 2001. Vol. LVIII, Núm. 2, Pp. 53-62.
27. Regesi J, Sciubba J. Patología bucal, Correlaciones clinicopatológicas. 3ª edición. USA, New Cork: Edit. McGraw-Hill Interamericana, 1999.
28. Sapp P, Eversole L, Wysocki G. Patología oral y maxilofacial contemporánea. Madrid, España: Edit. Elsevier, 2003.
29. Laskaris G. Patologías de la Cavidad Bucal en Niños y Adolescentes. Caracas, Venezuela. Edit. AMOLCA, 2001.
30. Guedes-Pinto A. Rehabilitación Bucal en Odontopediatría, Atención Integral. Caracas, Venezuela. Edit. AMOLCA, 2003.



31. Cameron A, Widmer R. Manual de Odontología Pediátrica. Madrid, España: Edit. Harcourt Brace, 1998.
32. Higuchi K. Aplicaciones Ortodónticas en Implantes Oseointegrados. Madrid, España: Edit. AMOLCA, 2002.
33. Grohmann U. Aparatología en Ortopedia Funcional: Atlas Gráfico. Caracas, Venezuela: Edit. AMOLCA, 2002.
34. Graber T, Rakosi T, Petrovic A. Ortopedia dentofacial con aparatos funcionales. 2ª edición. Madrid, España: Edit: Harcourt y Mosby, 1997.
35. Pipa A, González M, López-Arranz E, Fernández J. Incontinencia Pigmentaria. Consideraciones odontoestomatológicas: Profilaxis y terapéutica. Av. Odontoestomatol, 2005. Vol. 21, Núm. 4, Pp. 211-214.
36. Internet:www.myoresearch.com/enewsletter/issues/2007september_esp/



FUENTES DE IMÁGENES

1. Larsen W. embriología humana. 3ª ed. Madrid, España: Editorial Elsevier Science, 2003.
2. Langman S. Embriología Médica con orientación clínica. 10ª ed. Madrid, España: Editorial Medica Panamericana, 2007.
3. Moore K. Persaud V. Embriología clínica. 7ª ed. Madrid, España: Editorial Elsevier Science, 2004.
4. Gorlin R, Cohen M, Hennekam R. Syndromes of the head and neck. 4ª Edición. United State of America. Editorial Oxford. 2001.
5. López R, Herrera C, Fondevilla J, Fernández J. Síndrome de Ellis van Creveld. A propósito de un caso. Vox Paediatrica, 2000. Vol. 8, núm. 1, pp. 50-53.
6. Alarcón R, Ramírez P, Yañez T, Alarcón F, Solís F. Displasia ectodérmica hipohidrótica, a propósito de un caso. Rev. Dermatol Pediatr Lat 2006; vol. 4, núm. 3, pp.204-210.
7. Domínguez A, Aznar T, Cabrera E. Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger: Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico. Medicina oral 2002. Vol. 7, pp. 293-297.
8. Altug-Atac A, Iseri H. Case Report Witkop Tooth and Nail Syndrome and Orthodontics. Rev. Angle Orthodontist, 2008. Vol. 78, núm. 2.
9. Cervantes-Paz R, Campuzano-Argüello M. Síndrome de ectrodactilia-displasia ectodérmica-hendidura (EEC).Revisión de la literatura. Reporte de un caso. Rev. Mexicana de Oftalmología, 2005. Vol. 73, núm. 3. Pp. 166-169.
10. Cortez-Franco F, García-Salas S, Medina-Flores J. Síndrome de Ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido (EEC) y dermatitis: Reporte de un caso. Dermatología Peruana, 2005. Vol. 15, núm. 1, pp. 58-61.



11. Dawson P. Evaluación, diagnóstico y tratamiento de los problemas oclusales. Barcelona, España: Edit. Masson, 1991.
12. Ugalde F. Hipoplasia maxilar como posible factor etiológico en la retención de caninos superiores. Caso clínico. Rev. ADM, 2001. Vol. LVIII, Núm. 2, Pp. 53-62.
13. Internet: www.sonrieconmigo.com/datosmedicos/que.asp
14. Sapp P, Eversole L, Wysocki G. Patología oral y maxilofacial contemporánea. Madrid, España: Edit. Elsevier, 2003.
15. Cameron A, Widmer R. Manual de Odontología Pediátrica. Madrid, España: Edit. Harcourt Brace, 1998.
16. Guedes-Pinto A. Rehabilitación Bucal en Odontopediatría, Atención Integral. Caracas, Venezuela. Edit. AMOLCA, 2003.
17. Higuchi K. Aplicaciones Ortodónticas en Implantes Oseointegrados. Madrid, España: Edit. AMOLCA, 2002.
18. Grohmann U. Aparatología en Ortopedia Funcional: Atlas Gráfico. Caracas, Venezuela: Edit. AMOLCA, 2002.
19. Internet: www.myoresearch.com/enewsletter/issues/2007september_esp/