



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE  
MÉXICO**

---

---



**FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

**ANOMALÍAS BUCALES EN PACIENTES CON  
SÍNDROME DE WILLIAMS.**

**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:

KARINA CABRERA GRANADOS

TUTORA: C.D. ÁNGELES LETICIA MONDRAGÓN DEL VALLE

MÉXICO, D.F.

2011



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

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

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

## **A DIOS**

Por darme todo en la vida, permitirme cumplir una meta más y darme una familia maravillosa.

## **A MI FAMILIA**

A mis padres el Sr. Lázaro Cabrera C. y la Sra. Juana Granados G. por estar presentes en todo momento, apoyando y guiándome. Los quiero mucho.

A mi hermano Raymundo, por estar siempre conmigo, eres el mejor hermano del mundo. Te quiero mucho.

## **A LOS DOCTORES**

Del seminario de titulación de Odontopediatría por enseñarme y compartir sus conocimientos. Muy especialmente a la C.D. Ángeles Mondragón del Valle por aceptar ser mi tutora, su apoyo y enseñanzas. Gracias por todo.

## **A MIS AMIGOS**

Por estar conmigo durante esta etapa. A Guadalupe Meza, gracias por tu amistad desde ya hace un tiempo. A Verónica Argüello por tu compañía. A Eduardo Ruiz por tu apoyo. A Minerva Velázquez y Areli Cañedo por compartir la etapa del seminario. Y a todas aquellas personas que conocí y me dieron la oportunidad de convivir con ustedes. Gracias a todos.



## ANOMALÍAS BUCALES EN PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS.

### INTRODUCCIÓN.

CAPÍTULO 1.- ANTECEDENTES HISTÓRICOS. 2

CAPÍTULO 2.- DEFINICIÓN. 3

CAPÍTULO 3.- MANIFESTACIONES FÍSICAS Y CLÍNICAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS. 5

3.1 Al nacimiento. 5

3.2 Neurológicas. 5

3.3 Piel. 6

3.4 Músculo-esqueléticas. 6

3.5 Hernias. 6

3.6 Aparato urinario. 6

3.7 Visuales. 6

CAPÍTULO 4.- APARATO CARDIOVASCULAR. 7

4.1 Estenosis aórtica supravalvular. 13

4.2 Estenosis pulmonar periférica. 16



CAPÍTULO 5.- MANIFESTACIONES ENDOCRINO-METABÓLICAS.	19
5.1 Retraso en el crecimiento.	19
5.2 Hipercalcemia.	19
5.2.1 hipercalcemia infantil idiopática.	21
CAPÍTULO 6.- GENÉTICA HUMANA.	24
6.1 Genética en el Síndrome de Williams.	28
CAPÍTULO 7.- ANOMALÍAS OROFACIALES.	30
CONCLUSIONES.	49
BIBLIOGRAFÍA.	50



## INTRODUCCIÓN.

El síndrome de Williams es un trastorno multisistémico causado por una deleción de material genético el cual se presenta durante la meiosis en uno de los pares del cromosoma 7 denominada submicroscópica.

Es considerado como un síndrome de genes contiguos; siendo el gen de la elastina el que produce las alteraciones principales.

Es una alteración poco común caracterizado por facies dismórficas típicas (elfos, duendes, gnomos), discapacidad intelectual, anomalías cardiovasculares, personalidad típica, y en ocasiones hipercalcemia en la infancia.

Los pacientes que padecen este síndrome presentan deficiencias cognitivas y suelen presentar importantes necesidades de atención odontológica.

Antes de atender a un paciente con Síndrome de Williams, debemos conocer todas las alteraciones que lo engloban, lo cual aunado a una historia clínica completa podamos brindar una atención adecuada a nuestro paciente. Es importante realizar estudios de gabinete, determinar el estado en que se encuentra y atenderlo de manera integral.



## CAPÍTULO 1.- ANTECEDENTES HISTÓRICOS.

El primer paciente con Síndrome de Williams fue descrito por el Dr. Guido Fanconi en 1952. El paciente presentaba una elevación significativa de los niveles de calcio en sangre sin causa aparente (hipercalcemia idiopática) y un estrechamiento de la arteria aorta ascendente (estenosis aórtica supravalvular) además de rasgos faciales característicos.

En el año de 1961 el Dr. John Cyprian Phillips Williams, médico cardiólogo neozelandés informó de un cuadro clínico complejo. Los síntomas más destacados del síndrome consistían en una expresión característica de la cara (rasgos de elfo, duende), un retraso general en el desarrollo mental y un defecto coronario de nacimiento, conocido como estenosis supravalvular aórtica (ESVA), que se debía a un estrechamiento de la aorta en las proximidades del corazón.<sup>1</sup>

En ese mismo año el profesor Beuren, especialista en pediatría en la ciudad alemana de Göttingen, informó de varios casos de ESVA, que presentaban una sintomatología similar a la descrita por el Dr. Williams.

En el año de 1964, el profesor Beuren demostró que en estos cuadros clínicos se presenta con cierta frecuencia estrechamiento de las arterias pulmonares (estenosis pulmonar periférica).<sup>2</sup>

En el año 1993 Ewart y colaboradores demostraron que una delección (o pérdida) en el locus del gen de la elastina localizado en 7q11.23 el cual se asocia con el síndrome de Williams.

El cuadro clínico característico producido por la coexistencia de alteraciones cardíacas y de otros sistemas múltiples se denomina, Síndrome de estenosis aórtica supravalvular, Síndrome de Williams o Síndrome de Williams-Beuren.

---

<sup>1</sup> Barrena J, Passerini A, Nuñez M, Montes M. El síndrome de Williams-Beuren. [http://www.profes.net/rep\\_documentos/noticia/El\\_síndrome\\_de\\_williams.pdf](http://www.profes.net/rep_documentos/noticia/El_síndrome_de_williams.pdf).

<sup>2</sup> *Ibidem*.



## CAPÍTULO 2.- DEFINICIÓN.

El Síndrome de Williams es un trastorno poco común (ocurre en 1 de cada 20 000 nacimientos vivos aproximadamente) ocasionado por la pérdida de material genético en el cromosoma 7 denominada submicroscópica, el gen que más comúnmente falta y que se utiliza para la prueba de diagnóstico, es el de la elastina, se cree que la ausencia de este gen es la causa de muchas características físicas del Síndrome de Williams.

En la mayoría de las familias el paciente con este síndrome es el único que tiene esa condición.

Las personas con Síndrome de Williams-Beuren presentan predisposición a una serie de problemas médicos con una notable variabilidad entre ellos:<sup>3</sup>

- Nacimiento: bajo peso y aumento lento de peso.
- Neurológicos: deficiente psicomotricidad, hiperacusia, hiperactividad.
- Piel: fina, vejez prematura, aparición temprana de canas.
- Músculo-esqueléticas: hipotonía muscular generalizada.
- Hernias inguinales y umbilicales.
- Aparato urinario: incontinencia urinaria y enuresis nocturnas.
- Visual: estrabismo, epicanto, iris estrellados.
- Lesiones cardiovasculares: estenosis aórtica supravalvular y estenosis pulmonar periférica.
- Endócrino-metabólicas: retraso en el crecimiento, hipercalcemia (alteración en los niveles de calcio y vitamina D).

---

<sup>3</sup> Ibídem.



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

- Anomalías orofaciales: frente prominente y alta, hipodesarrollo del puente nasal y la mandíbula, labio superior prominente y anomalías de la dentición (microdoncia, dens invaginatus, hipodoncia, hipoplasia del esmalte, retraso en la mineralización y erupción dental).



Figura 1. Paciente con Síndrome de Williams.<sup>4</sup>

---

<sup>4</sup> <http://www.musicoterapiaypsicoacustica.blogspot.com>.



## **CAPÍTULO 3.- MANIFESTACIONES FÍSICAS Y CLÍNICAS EN PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS.**

En el Síndrome de Williams se presentan diversas características físicas que se toman como base para suponer que un paciente presenta este trastorno. Hasta cierto punto algunas de ellas se pueden presentar en la población en general, por lo que en caso de que se sospeche la presencia de este síndrome se debe realizar lo más pronto posible un cariotipo para confirmar o descartar su diagnóstico.

- 3.1 Al nacimiento. El paciente con Síndrome de Williams presenta frecuentemente bajo peso al nacimiento (por debajo de los 3 kgs), incluso dentro del útero se caracterizan por ser bebés pequeños.<sup>5</sup> Generalmente el paciente recién nacido presenta problemas en la alimentación (dificultad para succionar, masticar y tragar), estos problemas han sido relacionados a un tono muscular disminuido y un reflejo de arcada incrementado, aunque estas dificultades tienden a solucionarse a medida que el paciente crece.
- 3.2 Neurológicas. Los pacientes con Síndrome de Williams presentan retraso mental variable, de leve a moderado, con un cociente de inteligencia medio de 60-70, una deficiencia motriz en la coordinación, retraso en la adquisición de habilidades motoras y la integración visual motora, en cambio otras facetas están casi intactas como el lenguaje o se encuentran más desarrolladas como la habilidad musical, también presentan una gran sensibilidad a las emociones de las personas que los rodean.

La hiperacusia (sensibilidad auditiva) afecta al 95% de los pacientes con este síndrome aunque esta condición generalmente mejora con la edad. Algunas frecuencias de sonido o ruido que

---

<sup>5</sup>Asociación Nacional del Síndrome de Williams, A.C. ¿Qué es el síndrome de Williams-Beuren? Mayo 2010. <http://www.sindromedewilliams.org.mx>.



normalmente no son intolerables por la población general les pueden producir dolor y en ocasiones provocar angustia y terror.

- 3.3 Piel: fina, vejez prematura, aparición temprana de canas.
- 3.4 Músculo-esqueléticas: hipotonía muscular generalizada. La hipotonía (tono muscular bajo) puede presentarse en varios grados, esta condición y la laxitud de las articulaciones provocan que el paciente adopte posturas anormales con el fin de mantener el equilibrio corporal, por este motivo se recomienda terapia física lo cual los puede ayudar a mejorar el tono y la fortaleza de los músculos (desde bebés).
- 3.5 Hernias inguinales y umbilicales. Estas hernias se deben a la protrusión de un órgano o tejido fuera del cuerpo, donde normalmente se sitúa, se presentan en un 50% de los pacientes.
- 3.6 Aparato urinario: incontinencia urinaria y enuresis nocturnas. Se ha observado una reducida capacidad de la vejiga lo cual lo lleva a presentar una necesidad de orinar frecuentemente (poliuria) así como el bajo control sobre la vejiga (incontinencia). También presentan enuresis nocturna (mojan la cama) esta condición se presenta en el 50% de los pacientes y puede durar toda la niñez.
- 3.7 Visual: estrabismo, epicanto, iris estrellados.

## CAPÍTULO 4.- APARATO CARDIOVASCULAR.

El aparato circulatorio comprende:

- Un órgano central de impulsión; el corazón.
- Un conjunto de conductos de estructura y propiedades diferentes: las arterias, venas, vasos capilares y vasos linfáticos.

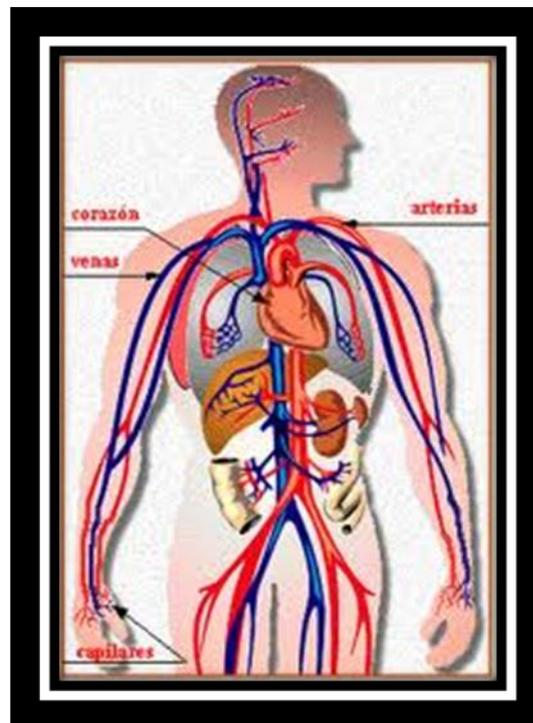


Figura 2. Aparato cardiovascular.<sup>6</sup>

El corazón está formado por dos mitades diferenciadas: los hemicardios derecho e izquierdo. En cada una de estas mitades se encuentran dos cavidades, un atrio (aurícula) y un ventrículo. Mientras el corazón derecho y el corazón izquierdo están separados uno del otro por un septo (tabique), cada uno de los atrios comunica con el ventrículo correspondiente por un ostio (orificio) provisto de valvas (válvulas) que

<sup>6</sup> <http://circulacionyejerciciofisico.blogspot.com>

aseguran en cada mitad del corazón, una circulación sanguínea en sentido único.<sup>7</sup>

### **Funciones del corazón:<sup>8</sup>**

- Genera presión arterial: las contracciones del corazón generan la presión arterial, que es responsable del movimiento de la sangre a través de los vasos sanguíneos.
- Encauza la sangre: el corazón separa la circulación pulmonar de la sistémica y asegura una mejor oxigenación de la sangre que fluye a los tejidos.
- Asegura el flujo en un sentido: las válvulas del corazón aseguran el flujo de la sangre en un solo sentido a través del corazón y de los vasos sanguíneos.
- Regula el abastecimiento de sangre: mediante cambios en la frecuencia cardíaca y modificando la fuerza de las contracciones, se ajusta el envío de sangre (según los requerimientos metabólicos de los tejidos).

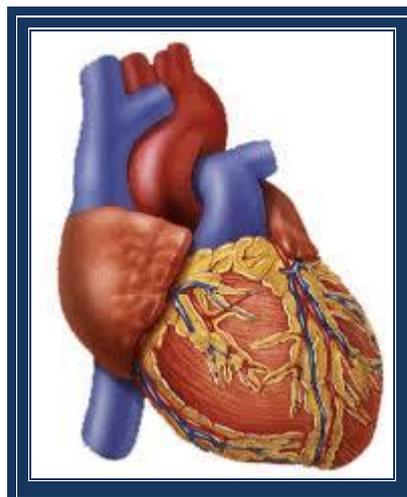


Figura 3. Corazón.<sup>9</sup>

<sup>7</sup> Latarjet M; Ruíz A; Anatomía humana. 3ª. Ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1995. Vol 2. Pp 1001.

<sup>8</sup> Herrera P; Barrientos T; Fuentes R; Alva M. Anatomía Integral. Cd. de México: Editorial Trillas, 2008. Pp. 703.



### **Circulación de la sangre.**

La sangre circula en el organismo a partir del ventrículo izquierdo por medio de una contracción impulsa la sangre arterial hacia la aorta, la cual la reparte al resto del cuerpo exceptuando a los pulmones. En los diferentes órganos y en los capilares se establecen intercambios fisicoquímicos que aseguran la vida de los tejidos y órganos, los cuales se envían en la sangre venosa, esta es recogida por las venas que la conducen al atrio derecho por intermedio de las venas cavas superior e inferior, del atrio derecho la sangre pasa al ventrículo derecho por medio de una contracción la cual impulsa la sangre venosa al tronco (arteria) pulmonar y de allí a los pulmones, una vez en los pulmones la sangre venosa sufre una transformación en la cual se elimina al exterior el gas carbónico y se enriquece con oxígeno, así la sangre oxigenada o sangre arterial vuelve al corazón por las venas pulmonares que terminan en el atrio izquierdo, la sangre arterial pasa al ventrículo izquierdo y así el circuito sanguíneo queda cerrado.<sup>10</sup>

El hemicardio derecho recibe la sangre del cuerpo (sangre venosa), la bombea a la circulación pulmonar y la regresa al hemicardio izquierdo que recibe la sangre arterial y la distribuye al resto del cuerpo.

La circulación sanguínea en el organismo se distribuye por medio de:

- La gran circulación, general o sistémica, que comprende el ventrículo izquierdo, la aorta y todas las arterias que de ella se originan.

---

<sup>9</sup> [http:// www.anatomiahumana.ucv.cl](http://www.anatomiahumana.ucv.cl)

<sup>10</sup> Latarjet M; Ruiz A. Anatomía humana. 3ª. Ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1995. Vol 2. Pp 1001-1002.

- La pequeña circulación o circulación pulmonar, que comprende el ventrículo derecho, la arteria pulmonar y sus ramas, los capilares pulmonares, las venas pulmonares y el atrio izquierdo. En esta circulación las arterias contienen sangre venosa y las venas sangre arterial, es lo contrario de lo que sucede en la circulación sistémica.

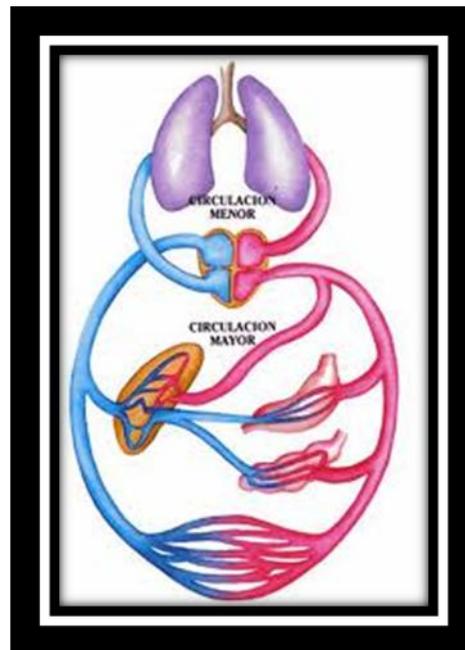


Figura 4. Circulación sanguínea.<sup>11</sup>

### **Aorta.**

La aorta es una arteria de paredes espesas, resistentes; pero es susceptible de fisurarse o romperse por el efecto de traumatismos violentos o por una distensión excesiva.<sup>12</sup>

Todas las arterias de la circulación sistémica se originan directa o indirectamente de la aorta, la cual emerge del ventrículo izquierdo y

<sup>11</sup> <http://www.adrformacion.com>

<sup>12</sup> Latarjet M; Ruíz A. Anatomía humana. 3ª. Ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1995. Vol 2. Pp 1074.



distribuye a todo el organismo la sangre de la gran circulación (circulación sistémica).

La aorta se divide generalmente en tres partes: la aorta ascendente, el arco aórtico y la aorta descendente. El origen de la aorta ascendente está marcado en su interior por la presencia de válvulas semilunares (sigmoideas) que interceptan los senos aórticos (de Valsalva), los cuales se manifiestan en la superficie externa como una dilatación; por encima de estas la aorta origina las arterias coronarias izquierda y derecha, las cuales abastecen de sangre al músculo cardíaco. Posteriormente la aorta forma un arco aórtico del cual se originan tres ramas importantes; la arteria braquiocefálica, la arteria carótida izquierda y la arteria subclavia izquierda, las cuales transportan la sangre a la cabeza y a los miembros superiores. La aorta descendente es la porción más larga de la aorta esta se divide en arteria torácica y arteria abdominal; la arteria torácica está localizada en el tórax teniendo varias ramificaciones que abastecen diversas estructuras entre el arco aórtico y el diafragma, la aorta abdominal se encuentra entre el diafragma y la bifurcación terminal en las dos arterias ilíacas comunes. La aorta abdominal tiene varias ramas que abastecen la pared abdominal y órganos; las ramas terminales, las arterias ilíacas comunes abastecen sangre a la pelvis y a los miembros inferiores.<sup>13</sup>

### **Pulmones.**

Los pulmones son los órganos principales de la respiración, se encuentran entre los órganos más grandes del cuerpo y disponen de una doble vascularización sanguínea:<sup>14</sup>

---

<sup>13</sup> Herrera P; Barrientos T; Fuentes R; Alva M. Anatomía Integral. Cd. de México: Editorial Trillas, 2008. Pp. 654.

<sup>14</sup> Latarjet M; Ruiz A. Anatomía humana. 3ª. Ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana, 1995. Vol 2. Pp 1270.



- Funcional. Que asegura el pasaje de la sangre procedente del corazón derecho hacia los pulmones, donde se produce la función de la hematosis antes de alcanzar el corazón izquierdo; es la circulación pulmonar o pequeña circulación.
- Nutricional. Encargada de la vida de los tejidos bronquiales y pulmonar de origen aórtico y que pertenece a la gran circulación.

### **Vascularización: arterias pulmonares.**

Las arterias pulmonares son vasos de pequeña circulación, se dividen en una arteria pulmonar derecha y una arteria pulmonar izquierda, se originan en el tronco pulmonar, y llevan la sangre desoxigenada a los pulmones desde el ventrículo derecho del corazón.

Arteria pulmonar derecha: es la rama terminal de tronco pulmonar que vasculariza el pulmón derecho, es más voluminosa y más larga que la izquierda; entra en el pedículo pulmonar y da una gran rama para el lóbulo superior del pulmón. El tronco principal se continúa a través del hilio pulmonar y emerge una segunda rama para el lóbulo superior la cual se divide para irrigar los lóbulos medio e inferior.<sup>15</sup>

Arteria pulmonar izquierda: es más corta que la derecha, luego de haber contorneado el bronquio principal izquierdo, la arteria pulmonar se sitúa en la cara lateral de este, se ramifica en el interior del pulmón proporcionando ramas para el lóbulo superior, penetra al lóbulo inferior al cual suministra ramas segmentarias.

---

<sup>15</sup> Richard L. Drake; A Wayne Vog; Adam W. M. Mitchell. Gray Anatomía para estudiantes. 2a ed. Barcelona: editorial Elsevier. 2010. Pp.170.

#### 4.1 Estenosis aórtica supravalvular.

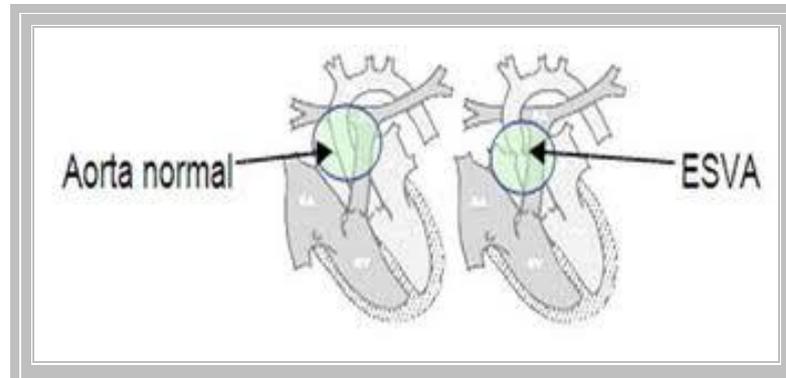


Figura 5. Comparación de la aorta normal y ESVA.<sup>16</sup>

La estenosis aórtica supravalvular es un estrechamiento congénito de la aorta ascendente que puede estar localizado o difuso, el cual se origina en el límite superior de los senos de Valsalva inmediatamente por arriba del nivel de las arterias coronarias.<sup>17</sup>

Aunque la estenosis aórtica supravalvular puede ser una lesión aislada, con frecuencia se asocia con la estenosis periférica de la arteria pulmonar y la coexistencia de la hipercalcemia idiopática infantil.

Se conocen tres tipos anatómicos de estenosis supraaórtica, la más común es el tipo reloj de arena en el cual el engrosamiento y la desorganización de la capa media aórtica producen un reborde anular constrictivo en el margen superior de los senos de Valsalva. El tipo membranoso resulta de un diafragma semicircular fibroso o fibromuscular en el cual se encuentra un orificio central pequeño que se extiende a

<sup>16</sup> <http://www.sindromewilliamsmexico.org>

<sup>17</sup> Braunwald E. Tratado de Cardiología. 5ª ed. Cd. de México: Editorial Mc Graw Hill Interamerica. 1999. Vol 1. Pp. 1000.

través de la luz aórtica. En el tipo hipoplásico se caracteriza por la uniformidad hipoplásica a lo largo de la aorta ascendente.<sup>18</sup>

En la estenosis supraaórtica las arterias coronarias generalmente surgen proximales a la obstrucción, están sujetas a la presión alta que existe dentro del ventrículo izquierdo; esto ocasiona que los vasos se dilaten, a menudo sean tortuosas y presenten engrosamientos de las capas media e íntima, además si los bordes libres de algunas cúspides aórticas se adhieren al sitio de la estenosis supraavalvular, este provoca disminución del flujo de las coronarias.<sup>19</sup>

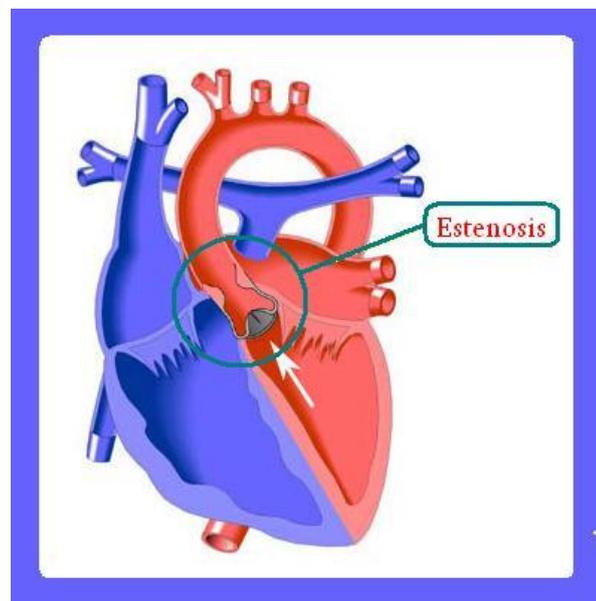


Figura 6. Estenosis aórtica supraavalvular.<sup>20</sup>

Los estudios de la evolución natural de las lesiones vasculares (estenosis aórtica supraavalvular y estenosis periférica de la arteria pulmonar) indican que la lesión aórtica es progresiva y la intensidad de la

<sup>18</sup> Braunwald E. Tratado de Cardiología. 5ª ed. Cd. de México: Editorial Mc Graw Hill Interamericana. 1999. Vol 1. Pp. 1000.

<sup>19</sup> Colin D. Rudolph; Abraham M. Rudolph. Pediatría de Rudolph. 21ª ed. Madrid, España: Editorial Mc Graw Hill Interamericana, 2004, vol. 2 Pp. 1956.

<sup>20</sup> <http://www.vaheart.com>



obstrucción aumenta en relación con el crecimiento insuficiente de la aorta ascendente.

Los pacientes con estenosis de alguna rama pulmonar, aunada o no a una lesión aórtica, no muestran cambios en la presión del ventrículo derecho con el tiempo.<sup>21</sup>

Entre los datos físicos principales de la estenosis aórtica supravalvular se observa en la auscultación que con frecuencia existe una acentuación del sonido del cierre valvular aórtico producido por la elevación de la presión de la aorta proximal a la estenosis, es poco frecuente que exista un chasquido de eyección y el soplo sistólico es mas audible en la base y hacia el cuello.

Si coexiste la estenosis pulmonar periférica, se puede escuchar un soplo continuo en la zona lateral del tórax; de manera característica la tensión arterial es unos 15 mm Hg mayor en el brazo derecho que en el brazo izquierdo.<sup>22</sup>

Para la localización del sitio de obstrucción se utiliza el electrocardiograma;<sup>23</sup> donde se aprecia hipertrofia ventricular izquierda cuando la obstrucción es acentuada, inversión de la onda T, generalmente existe dilatación de los senos de Valsalva y tanto la aorta ascendente como el cayado aórtico son de tamaño normal o ligeramente pequeños y si también se presenta estenosis periférica de las arterias pulmonares se observa hipertrofia biventricular o del ventrículo derecho.

---

<sup>21</sup> Braunwald E. Tratado de Cardiología. 5ª ed. Cd. de México: Editorial Mc Graw Hill Interamerica. 1999. Vol. 1. Pp. 1001.

<sup>22</sup> Colin. D. Rudolph; Abraham M. Rudolph. Pediatría de Rudolph. 21ª ed. Madrid, España: Editorial Mc Graw Hill Interamericana, 2004, vol. 2. Pp. 1956.

<sup>23</sup> Braunwald E. Tratado de Cardiología. 5ª ed. Cd. de México: Editorial Mc Graw Hill Interamerica. 1999. Vol 1. Pp. 1001.



La resonancia magnética y la ecocardiografía muestran el estrechamiento supravalvular; el estudio Doppler permite valorar la magnitud de la anomalía hemodinámica. El cateterismo cardíaco y la angiografía se utilizan para confirmar la gravedad de la obstrucción supravalvular y la estenosis pulmonar periférica asociada.<sup>24</sup>

La estenosis supraaórtica es menos susceptible al tratamiento quirúrgico; la luz de la aorta a nivel supravalvular se incrementa introduciendo una prótesis con forma ovalada o de rombo cuando la aorta ascendente es normal o casi normal. Cuando la obstrucción supravalvular se asocia con la estenosis de las arterias pulmonares periféricas, antes de ser sometido a una reparación quirúrgica se suele realizar cateterismo cardíaco y dilatación con balón de la estenosis de la arteria pulmonar.

### **4.2 Estenosis pulmonar periférica**

La estenosis de las ramas pulmonares también se encuentra asociada en pacientes con Síndrome de Williams, estas constricciones pueden ser únicas o múltiples a lo largo de las ramas principales de las arterias pulmonares y pueden ser leves o graves y localizadas o extensas.<sup>25</sup>

Las estenosis leves no ejercen un gran efecto sobre la circulación pulmonar, en cambio cuando existen constricciones graves y múltiples se ve aumentada la presión del ventrículo derecho y en la arteria pulmonar proximal al lugar de la obstrucción.

---

<sup>24</sup> Colin D. Rudolph, Abraham M. Rudolph. *Pediatría de Rudolph*. 21ª ed. Madrid, España: Editorial Mc Graw Hill Interamericana, 2004, vol. 2. Pp. 1956.

<sup>25</sup> Robert M. Klegman, Hal B. Jenson. Richard E. Behrman, Bonita F. Stanton. *Nelson Tratado de Pediatría*. 18ª ed. Barcelona España: Editorial Elsevier. 2009. vol. 2. Pp.1897



Cuando la estenosis es grave, el electrocardiograma nos muestra hipertrofia en el ventrículo y de la aurícula derecha, la radiografía de tórax muestra cardiomegalia y prominencia de la arteria pulmonar principal.

Generalmente la vascularización pulmonar es normal, mas sin embargo pueden existir pequeñas sombras vasculares intrapulmonares, las cuales nos representan las zonas de dilatación postestenótica. Los estudios con Doppler nos muestran la aceleración del flujo a través de la estenosis.<sup>26</sup>

El tratamiento para las estenosis pulmonares periféricas cuando son aisladas consiste en la dilatación con catéter de balón, en cambio si las obstrucciones se localizan distalmente en las ramas intrapulmonares no suelen ser subsidiarias a reparación quirúrgica.

Generalmente las obstrucciones son múltiples por lo que el tratamiento de elección suelen ser las angioplastias repetidas con balón, aunque la recurrencia es alta. Otra opción en el tratamiento son las endoprótesis expansibles las cuales se liberan mediante un catéter en las arterias pulmonares distales las cuales son sometidas a dilatación con balón hasta un tamaño adecuado y así prevenir la restenosis.<sup>27</sup>

Otras anomalías cardiovasculares que posiblemente se encuentren asociadas con el Síndrome de Williams son la comunicación interventricular, ducto arterioso permeable, estenosis de las arterias periféricas (renal, cerebral, carotídea, coronaria, braquiocefálica, subclavia y mesentérica), coartación de la aorta, incompetencia de la válvula mitral,

---

<sup>26</sup> Robert M. Klegman, Hal B. Jenson. Richard E. Behrman, Bonita F. Stanton. Nelson Tratado de Pediatría. 18ª ed. Barcelona España: Editorial Elsevier. 2009. vol. 2. Pp.1897.

<sup>27</sup> Ibidem.



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

la tetralogía de Fallot y el anillo vascular. También se asocia con la conexión anómala de los vasos pulmonares, cortocircuito arteriovenoso, la interrupción del arco aórtico, aplasia venosa y aneurisma aórtico.<sup>28</sup>

---

<sup>28</sup>De Rubens J; Olivares L. M; Pablos J. L; Del Casrillo V; Osnaya H. Cardiovascular Spectrum in Williams-Beuren Syndrome. The Mexican Experience in 40 Patients. (PubMed). 2008. <http://www.ncbi.nlm.gov/pmc/articles/PMC2565537/?tool=pubmed>.



## **CAPÍTULO 5.- MANIFESTACIONES ENDOCRINO-METABÓLICAS.**

### **5.1 Retraso en el crecimiento.**

El crecimiento es más notorio durante los primeros años de vida, también puede presentarse en la pubertad de manera temprana, aunque es raro que se presente como una verdadera pubertad precoz. Los pacientes presentan baja estatura en relación con la familia, la talla máxima para los hombres es de 1.65 cm. y para las mujeres 1.55cm.

### **5.2 Hipercalcemia**

La hipercalcemia es un problema clínico poco frecuente, que consiste en una concentración sérica de calcio total superior a 11mg/dL o de calcio ionizado superior a 5.6 mg/dL.

La hipercalcemia puede variar desde un paciente asintomático, sin secuelas clínicas manifiestas o puede mostrar signos clínicos graves. Su inicio puede tener lugar tras el nacimiento o bien al cabo de varias semanas o meses; los signos clínicos son a menudo inespecíficos como letargo, irritabilidad, ingestión escasa de alimentos, vómitos, estreñimiento, poliuria, deshidratación y falta de medro.<sup>29</sup>

El calcio sérico generalmente se conserva en un valor constante mediante las interacciones de la hormona paratiroidea (PTH) y la vitamina D sobre los riñones, huesos y tubo digestivo; esto es fisiológicamente importante debido a las funciones que desempeña el calcio en la excitabilidad neuromuscular, la contractilidad cardíaca, la secreción

---

<sup>29</sup> Colin D. Rudolph; Abraham M. Rudolph. Pediatría de Rudolph. 21ª ed. Madrid España: editorial Mc Graw Hill Interamericana.2004. vol. 2. Pp. 184.



hormonal, la permeabilidad de membranas y en diversos procesos enzimáticos.

La hipercalcemia provoca alteraciones en los mecanismos homeostáticos que regulan la calcemia, la cual es consecuencia de un aumento en la penetración de calcio en el líquido extracelular por vía de intestino, riñones o hueso.<sup>30</sup>

El colecalciferol o vitamina D se encuentra en la naturaleza y es un sólido blanco cristalino, el cual es soluble en los aceites o grasas, pero insoluble en agua, no tiene una amplia distribución y se encuentra casi exclusivamente en los alimentos de origen animal, además de obtenerse en los alimentos de la dieta también se producen en el cuerpo por acción de la luz solar.

Una ingesta elevada de vitamina D es perjudicial para el organismo; demasiado calcio puede ser absorbido de la dieta y el exceso depositarse en los riñones donde causa daño, se debe prestar particular atención en aquellos infantes a los que se les suministra vitamina D adicional de tal manera que no reciban una dosis excesiva.

La vitamina D está relacionada con la absorción de calcio y fósforo por el cuerpo, ya que en ausencia de esta el cuerpo es incapaz de hacer uso de estos elementos perdiéndolos en las heces.

El calcio es un ion que se encuentra en un 99% en el hueso; el calcio sérico normal es de 10 mg/dL, el cual se encuentra unido a las proteínas

---

<sup>30</sup> John W. Hare, et al. Endocrinología clínica signos y síntomas. Cd. de México: editorial Interamericana Mc Graw Hill. 1987. Pp. 215.



plasmáticas en un 40%, el resto se encuentra en forma libre o no ionizada.<sup>31</sup>

El calcio libre es necesario en el organismo, para la coagulación sanguínea y que se lleve a cabo la contracción normal del músculo esquelético y cardíaco y para la función nerviosa. Del 30% al 80 % del calcio ingerido es absorbido por el intestino delgado el cual es facilitado por la vitamina D, la lactosa y las proteínas; se inhibe por la presencia de fosfatos y oxalatos, ya que al unirse al calcio se transforman en sales insolubles no absorbibles.<sup>32</sup>

La hipercalcemia durante la infancia es infrecuente en los niños a término y tiene una frecuencia relativamente mayor en los prematuros, existen otras causas más infrecuentes de hipercalcemia en el recién nacido cuyo origen puede ser metabólico o familiar, como es la hipercalcemia infantil idiopática (que puede formar parte del Síndrome de Williams).<sup>33</sup>

### **5.2.1 Hipercalcemia infantil idiopática.**

Es un trastorno raro que consiste en niveles elevados de calcio en la sangre, y se puede presentar en el Síndrome de Williams, con una concentración sérica de Ca total superior a 11mg/dL o de Ca ionizado superior a (5.6 mg/dL).<sup>34</sup>

La hipercalcemia infantil idiopática, se asocia a mutaciones en el gen de la elastina situado en el brazo largo del cromosoma 7; tal vez exista

---

<sup>31</sup> Martínez R. Salud y enfermedad del niño y del adolescente. 6ª ed. Cd de México: Editorial Manual Moderno. 2009. Pp.460.

<sup>32</sup> Ibídem.

<sup>33</sup> Colin D. Rudolph; Abraham M. Rudolph. Pediatría de Rudolph .21ª ed. Madrid España: editorial Mc Graw Hill Interamericana.2004. vol. 2. Pp. 184.

<sup>34</sup> Ibídem.



un estado de respuesta excesiva frente a la vitamina D y de respuesta insuficiente de la calcitonina frente al exceso de calcio.

Su inicio puede tener lugar al momento del nacimiento o pueden no manifestarse durante varios meses, si se presentan suelen desaparecer a los 5 años de edad, aunque durante toda la vida pueden existir alteraciones durante la metabolización del calcio o de la vitamina D.

Los signos clínicos de hipercalcemia leve suelen ser inespecíficos y consisten en dificultades durante la alimentación, letargo, irritabilidad, vómitos, estreñimiento, poliuria, polidipsia, falta de medro (crecimiento deficiente), retaso mental y movimientos involuntarios.

Los pacientes con hipercalcemia disminuyen su capacidad renal para elaborar una orina concentrada provocándoles poliuria, nicturia y aumento de la sed, tales síntomas suelen ser reversibles después de corregirla.<sup>35</sup>

En los niños con afectación grave pueden aparecer convulsiones, hipertensión, dificultad respiratoria (por hipotonía, desmineralización y deformación de la caja torácica), y queratopatía en el limbo esclerocorneal (infrecuente). Si la hipercalcemia continua teniendo una evolución larga puede presentar calcificaciones metastásicas y nefrocalcinosis primaria.

El diagnóstico se puede realizar mediante estudios de laboratorio en los cuales se reporta calcio sérico por arriba de 10 mg/dL, el ECG muestra QT alargado y aplanamiento de la onda T. En forma tardía pueden presentarse depósitos de calcio en los pulmones, riñones y corazón.

El tratamiento para la hipercalcemia infantil idiopática consiste en corregir la causa primaria, mediante la restricción rígida del aporte

---

<sup>35</sup> John W. Hare. Endocrinología clínica signos y síntomas. Cd. de México: editorial Mc Graw Hill Interamericana. 1987. Pp.227.



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

alimentario de calcio y de vitamina D así como la disminución a la exposición de la luz solar. En cuadros de hipercalcemia grave también se han utilizado la calcitonina, la administración de glucocorticoides (para inhibir la actividad osteoclástica y la absorción de calcio en el intestino) y la diálisis.

Es desconocida la frecuencia y causa de la hipercalcemia idiopática infantil.



## CAPÍTULO 6.- GENÉTICA HUMANA.

La genética es la ciencia que estudia los fenómenos de la herencia y la variación de todos los organismos vivos.

Entre su amplio espectro de campos, la genética humana es la ciencia de la variación y la herencia en el ser humano, mientras que la genética médica trata de la variación genética humana que tiene que ver con la práctica de la medicina y la investigación médica.

El ADN es un polinucleótido debido a que se compone de monómeros (nucleótidos), los cuales se repiten miles de veces a lo largo de las moléculas, cada nucleótido se encuentra formado por tres componentes: un radical del ácido fosfórico (fosfato), un azúcar (desoxirribosa) y una base nitrogenada (adenina, guanina, citosina y timina).<sup>36</sup>

La información genética está depositada en el ADN, este polímero puede alcanzar hasta 7 cm de longitud en el cromosoma #1 humano (son extremadamente frágiles), teniendo un espesor de 2.3 nm, por lo cual sólo es visible mediante microscopía electrónica.

---

<sup>36</sup> Solari A. J. genética humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina. 3ª ed. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2004. Pp. 56.

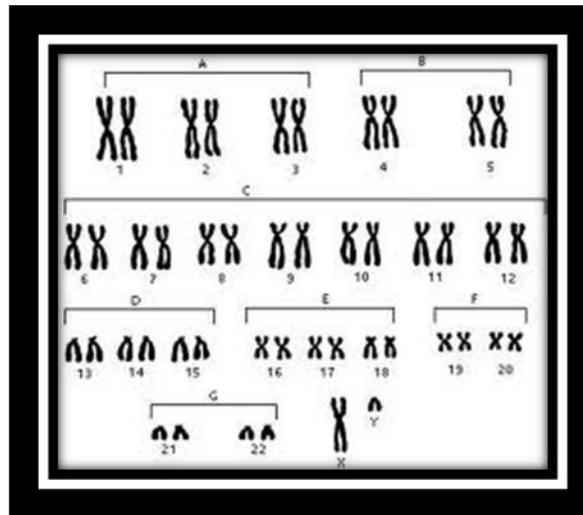


Figura 7. Cromosomas.<sup>37</sup>

El ADN está presente en las células como cromosomas, los 46 cromosomas de las células somáticas humanas constituyen 23 pares, de los cuales 22 se denominan autosomas y se encuentran presentes de igual manera en hombres que en mujeres, se enumeran de manera decreciente desde el más grande (el cromosoma 1) hasta los más pequeños (cromosomas 21 y 22), el par restante corresponde a los cromosomas sexuales; XX en mujeres y XY en varones.

El estudio de los cromosomas es de suma importancia, ya que aporta información acerca de la constitución genética del ser humano debido a que cada cromosoma normal tiene una morfología y un tamaño constantes.

La mayoría de los cromosomas pueden distinguirse no sólo por su longitud sino también por la localización del centrómero, la cual es una constricción primaria que une a las dos cromátidas del cromosoma.

De acuerdo con la localización del centrómero, existen tres tipos de cromosomas en el humano: metacéntrico, cuando el centrómero está

<sup>37</sup> <http://www.nosequequequeseyo.blogspot.com>



localizado en la parte media del cromosoma, por lo tanto los brazos son de longitud similar; submetacéntrico, cuando el centrómero se encuentra más cercano a uno de los extremos del cromosoma y dando así un brazo corto y un brazo largo; por último el acrocéntrico si el centrómero está situado muy próximo a uno de los extremos, dando así un brazo corto muy reducido.

Esta constricción primaria (centrómero) es un marcador citogenético, que divide el cromosoma en dos brazos: un brazo corto denominado p y un brazo largo o q.

### **Alteración estructural del cromosoma (Deleciones).**

Las deleciones (o “pérdidas”) son regiones, bandas o sub-bandas faltantes en un cromosoma; generalmente el cromosoma homólogo es normal, de tal manera que la deleción es heterocigótica y equivale a una monosomía parcial de ese cromosoma.

Las microdeleciones se distinguen sólo por la falta una sub-banda perceptible con los bandeados de alta resolución y a veces demostrable sólo con la técnica HISYF.

Se considera que la mayor parte de las deleciones se originan en la meiosis de un progenitor, por un entrecruzamiento anormal, que produce un gameto con una deleción y otro con una duplicación.<sup>38</sup>

### **Técnica de hibridación in situ y fluorescencia (HISYF O FISH)**

La técnica HISYF resulta de la combinación de una técnica molecular y una técnica de microscopía en la cual se ha aumentado de manera

---

<sup>38</sup> Solari A. J. genética humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina. 2004. Pp. 385.

sustancial tanto el rango como la precisión de los análisis cromosómicos sistemáticos.

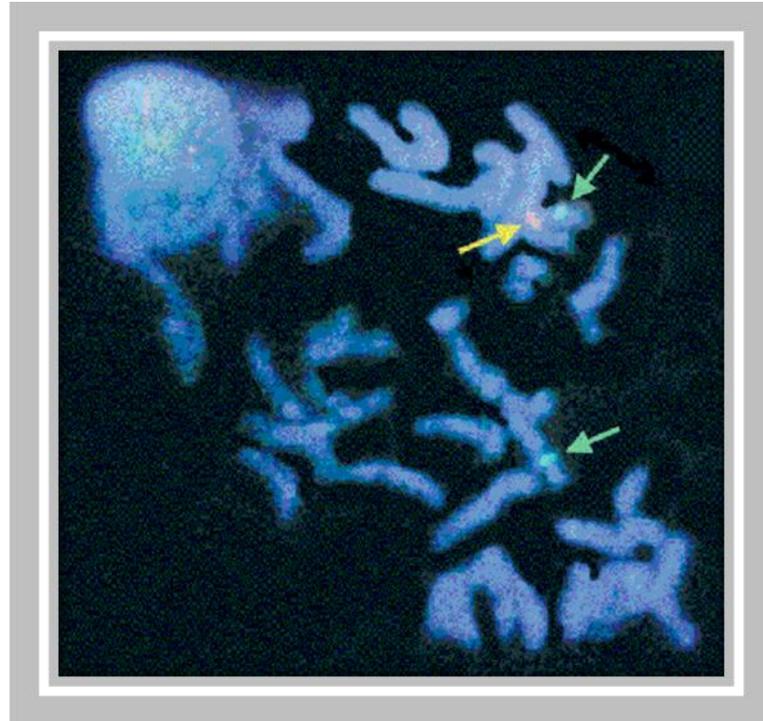


Figura 8. Técnica de hibridación in situ y fluorescencia (HISYF).

La HISYF permite determinar en qué cromosoma y en qué región está presente una secuencia de ADN, también permite la identificación inmediata y precisa de cada cromosoma por medio de sondas preparadas con secuencias específicas de ese cromosoma. Una de las aplicaciones más importantes de la tecnología HISYF es el uso de fluorocromos para detectar múltiples sondas de manera simultánea. De manera sistemática se utilizan aplicaciones de dos o tres colores para diagnosticar deleciones, duplicaciones o reordenamientos en preparaciones en prometáfase, en metafase o en interfase.<sup>39</sup>

---

<sup>39</sup> *Ibidem*. Pp. 378-379.

### 6.1 Genética en el Síndrome de Williams.

El Síndrome de Williams-Beuren es un trastorno de origen genético, no hereditario el cual es causado por la pérdida de material genético en la banda 7q11.23 del cromosoma 7, ésta deleción se denomina submicroscópica debido a que no se aprecia bien cuando se visualiza al microscopio. Se descubrió que este trastorno es producido por la pérdida de cierta región minúscula de uno de los dos cromosomas 7 del ADN procedente del padre o de la madre, la alteración tiene su origen antes de la formación del embrión, en el ovulo o bien en el espermatozoide, tras haber sufrido una pérdida de genes en el cromosoma 7 durante su formación mediante división celular o meiosis. Por ello hasta donde se sabe no es hereditaria.

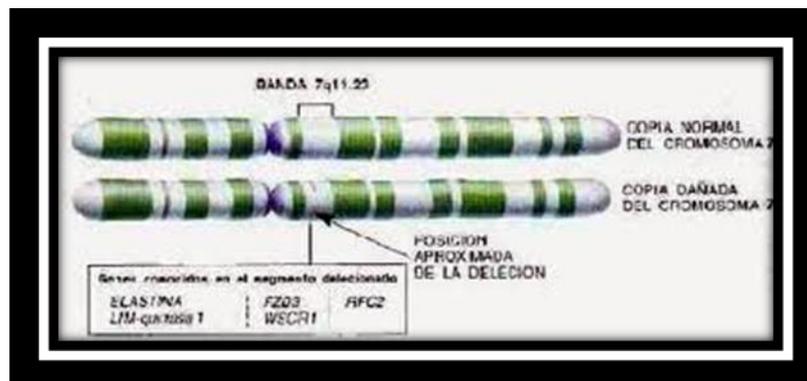


Figura 9. Deleción del cromosoma 7.<sup>40</sup>

Es considerado como un síndrome de genes contiguos, pero es el gen de la elastina el que más comúnmente falta y el cual se utiliza para la prueba de diagnóstico.

La elastina es la proteína que proporciona fortaleza y elasticidad a diferentes órganos y tejidos, entre ellos las paredes de los vasos sanguíneos, intestinos y piel; la reducción en el suministro de la elastina

<sup>40</sup> <http://www.espaciologopedico.com>



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

podría ser la responsable de varias patologías presentes en el Síndrome de Williams como la estenosis aórtica supra valvular, la estenosis pulmonar periférica, las hernias, estrabismo así como la aparición prematura de arrugas y canas.

El número de genes perdidos todavía no ha sido determinado, pero se estima que oscila entre los 20 y 30 de los 80 000 que existen, a medida de que los genes afectados por la deleción se vayan conociendo, se irán determinando las alteraciones cognitivas o del comportamiento que se derivan de la ausencia de estos.

Actualmente es muy difícil detectar el síndrome antes del nacimiento. La técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH), prueba microgenética es un examen diagnóstico de ADN que detecta la deleción de elastina en el cromosoma 7 en más del 98% de personas con Síndrome de Williams.



## CAPÍTULO 7.- ANOMALÍAS OROFACIALES.

Los rasgos faciales de estos pacientes consisten en frente prominente y alta, iris con patrón estrellado, pliegues epicánticos, estrabismo, orejas ovaladas, mejillas prominentes, ligeramente abultadas (en infantes), nariz pequeña con punta bulbosa o gruesa, hipodesarrollo del puente nasal y mandíbula, boca grande con posición semiabierta, labio superior prominente y anomalías en la dentición (microdoncia, dens invaginatus, hipodoncia, hipoplasia del esmalte, retraso en la mineralización y erupción dental).



Figura 10. Paciente con Síndrome de Williams.<sup>41</sup>

### Periodos de la odontogénesis.

La odontogénesis es el proceso embriológico que da lugar a la formación de los germen dentarios; los tejidos embrionarios que intervienen son el ectodermo y el mesodermo los cuales se encuentran separados por una capa de origen epitelial, llamada capa basal.<sup>42</sup>

El desarrollo embriológico de los dientes se inicia entre la cuarta y sexta semana de vida intrauterina, en el interior de los futuros maxilares,

<sup>41</sup> <http://www.sobremusicoterapia.wordpress.com>.

<sup>42</sup>Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp. 70-76



donde se encuentra una mayor actividad y engrosamiento por parte de las células internas del epitelio oral (ectodermo), en forma de U, las cuales darán origen a la lámina dental.

Este es un proceso continuo, el cual se puede clasificar en cinco periodos.<sup>43</sup>

- Periodo de iniciación.
- Periodo de proliferación.
- Periodo de histodiferenciación.
- Periodo de morfodiferenciación.
- Periodo de aposición.

**Periodo de iniciación.**

Se da la formación de los órganos dentarios.	Inicia de la expansión de la capa basal compuesta por células que se organizan sobre la membrana basal, dividiendo el ectodermo y mesodermo.	En la membrana basal se originan los brotes dentarios (10 en el maxilar y 10 en la mandíbula).	Un fallo provocará ausencia congénita, en cambio la formación continua originará dientes supernumerarios.
--	--	--	---

<sup>43</sup>Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp. 70-76.

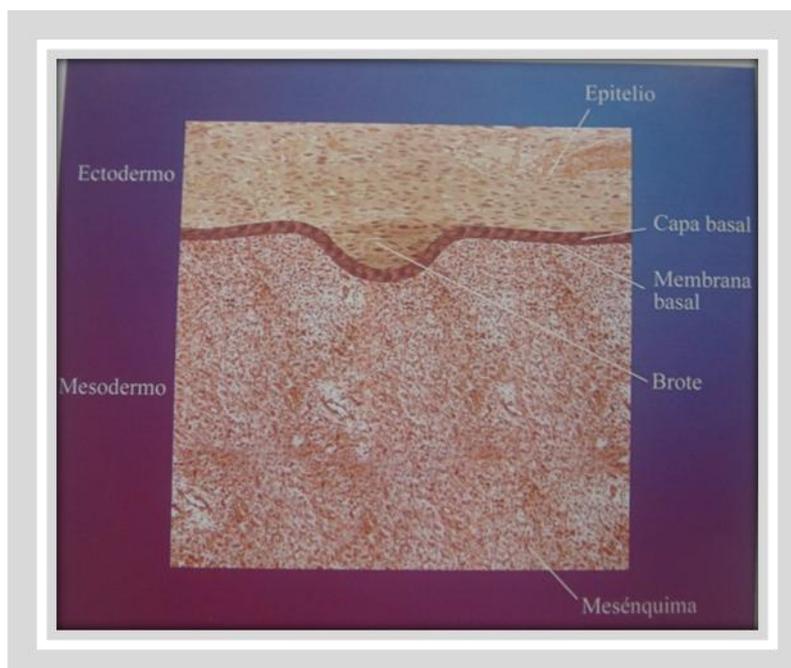


Figura 11. Periodo de iniciación (estadio de brote).<sup>44</sup>

### Periodo de proliferación.

<p>Ocurre alrededor de la décima semana embrionaria. Se produce la formación del germen dental.</p>	<p>Se forma una especie de casquete produciendo la papila dental, que junto con el mesodermo origina el saco dental.</p>	<p>En este periodo cada germen está constituido por todos los tejidos para el desarrollo del diente y su ligamento periodontal.</p>	<p>Un fallo dará un número de dientes inferior al normal; un crecimiento celular excesivo originará odontomas o dientes supernumerarios.</p>
---	--	---	--

<sup>44</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp. 71.

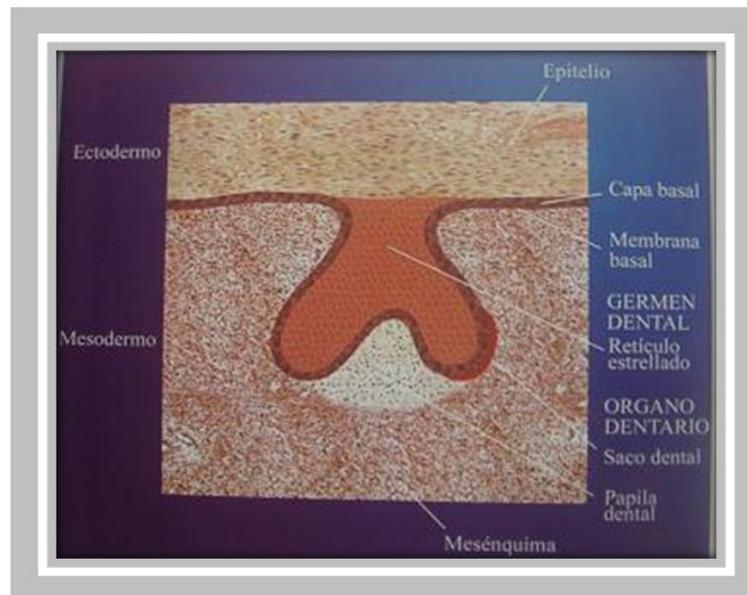


Figura 12. Periodo de proliferación (de casquete).<sup>45</sup>

**Periodo de histodiferenciación.**

<p>Ocurre alrededor de las catorce semanas de vida intrauterina. Las células del germen dentario comienzan a especializarse.</p>	<p>El retículo estrellado se expande y se organiza para la formación del esmalte. El saco dental dará origen al cemento y ligamento periodontal.</p>	<p>La lámina dentaria del diente temporal se construye hasta semejarse a un cordón emitiendo una extensión que originará el diente permanente.</p>	<p>Los trastornos de origen endógeno o exógeno que alteran la diferenciación de las células formadoras del germen dental causarán un esmalte o dentina de estructura anormal.</p>
--	--	--	---

<sup>45</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp. 70-76.

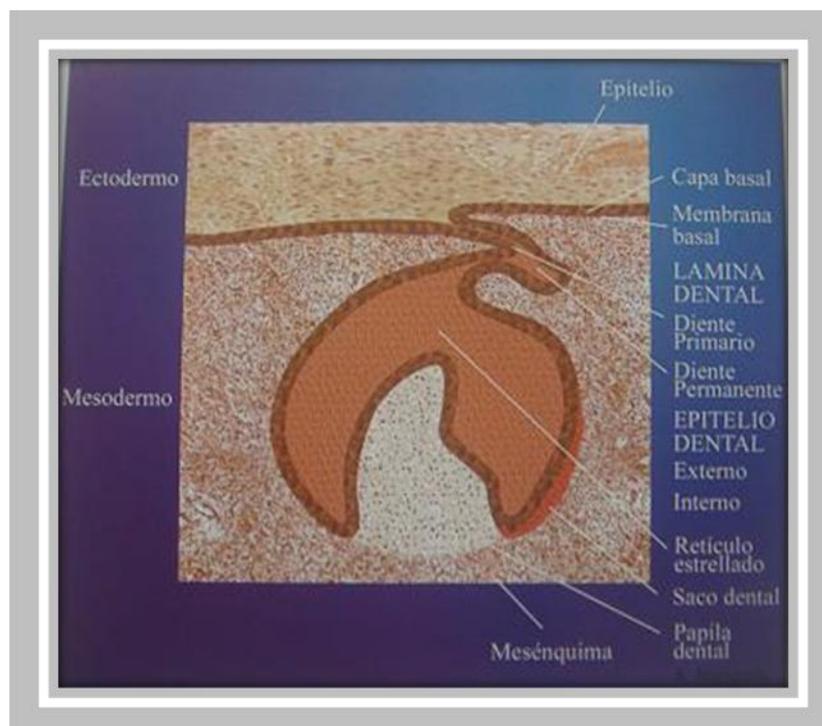


Figura 13. Periodo de histodiferenciación (de campana).<sup>46</sup>

### Periodo de morfodiferenciación.

<p>Ocurre durante las 18 semanas de vida fetal. Las células del germen dentario determinan el tamaño y forma de la corona del diente.</p>	<p>Los preameloblastos se diferencian en ameloblastos. Los preodontoblastos se diferencian en odontoblastos.</p>	<p>Durante este periodo se crea un espacio en el órgano del esmalte para que así vaya desarrollándose la corona del diente.</p>	<p>Las anomalías que sufre el germen dentario durante este periodo causarán dientes de forma y/o tamaño anormales.</p>
---	--	---	--

<sup>46</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp 73.

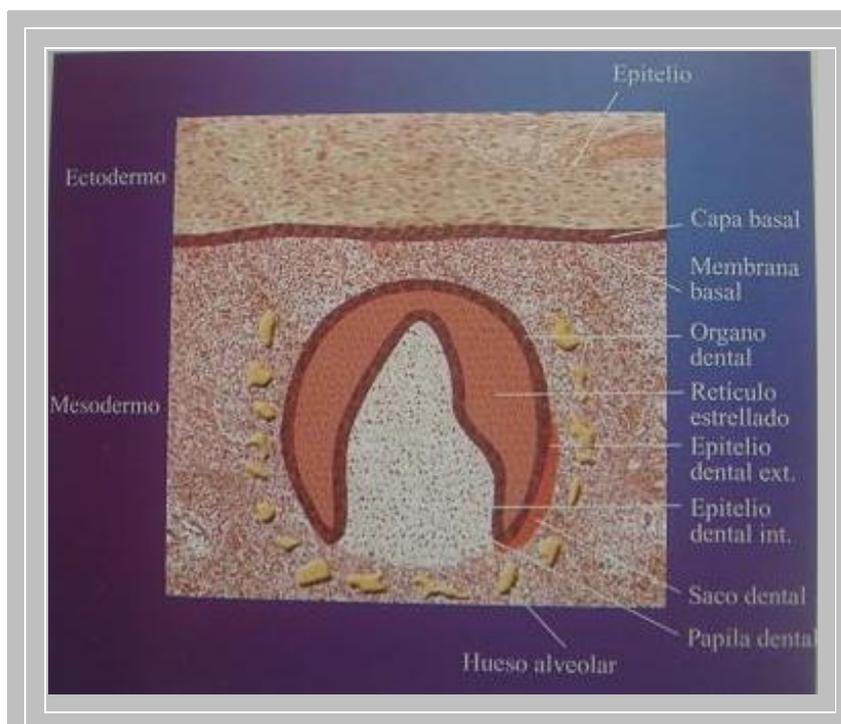


Figura 14. Periodo de morfo-diferenciación.<sup>47</sup>

**Periodo de aposición.**

<p>Llamada así por el crecimiento aposicional, aditivo y en forma de capas de una matriz no vital segregada por las células con carácter de matriz tisular (ameloblastos y odontoblastos).</p>	<p>Una vez completada la unión amelodentinaria, las células depositan la matriz de esmalte y dentina en sitios específicos (centros de crecimiento) situados a lo largo de las uniones amelodentinarias y cementodentinarias.</p>	<p>Cualquier perturbación, sistémica o local puede ocasionar lesión en los ameloblastos, provocando interrupción de la aposición de la matriz, dando como resultado una hipoplasia del esmalte.</p>
--	---	---

<sup>47</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp 74.



### **Calcificación dentaria.**

También llamada mineralización dentaria comprende la precipitación de sales minerales (principalmente calcio y fósforo) sobre la matriz tisular previamente desarrollada.<sup>48</sup>

Este proceso comienza con la precipitación de un punto en los vértices de las cúspides y en los bordes incisales de los dientes, se continúa la precipitación de capas sucesivas y concéntricas sobre los pequeños puntos de origen, finalmente estos nidos mineralizados se aproximan y se fusionan, formando así una capa de matriz hística mineralizada de forma homogénea.

Si se produce una alteración en el proceso de calcificación, los nidos no se fusionan y la calcificación dentaria no es homogénea.<sup>49</sup>

Los dientes deciduos comienzan su calcificación entre las 14 y 18 semanas de vida intrauterina, iniciando los incisivos centrales, primeros molares, incisivos laterales, caninos y terminando con los segundos molares.

---

<sup>48</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp.76.

<sup>49</sup> Ibidem.

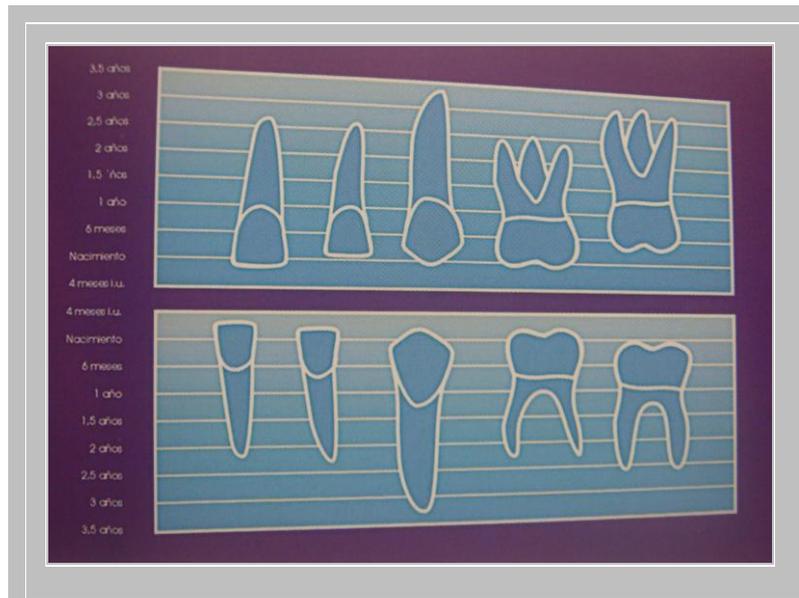


Figura 15. Cronología de calcificación de la primera dentición.<sup>50</sup>

Los ápices de los dientes temporales se cierran entre el año y medio y los tres años, es decir, aproximadamente un año después de su aparición en boca.

Los dientes permanentes inician su calcificación en el momento del nacimiento; los primeros en iniciar su calcificación son los primeros molares permanentes, siguiendo así con los incisivos centrales superiores e inferiores, laterales inferiores, caninos, incisivos laterales superiores, primeros premolares, segundos premolares, segundos y terceros molares.

<sup>50</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp 76.

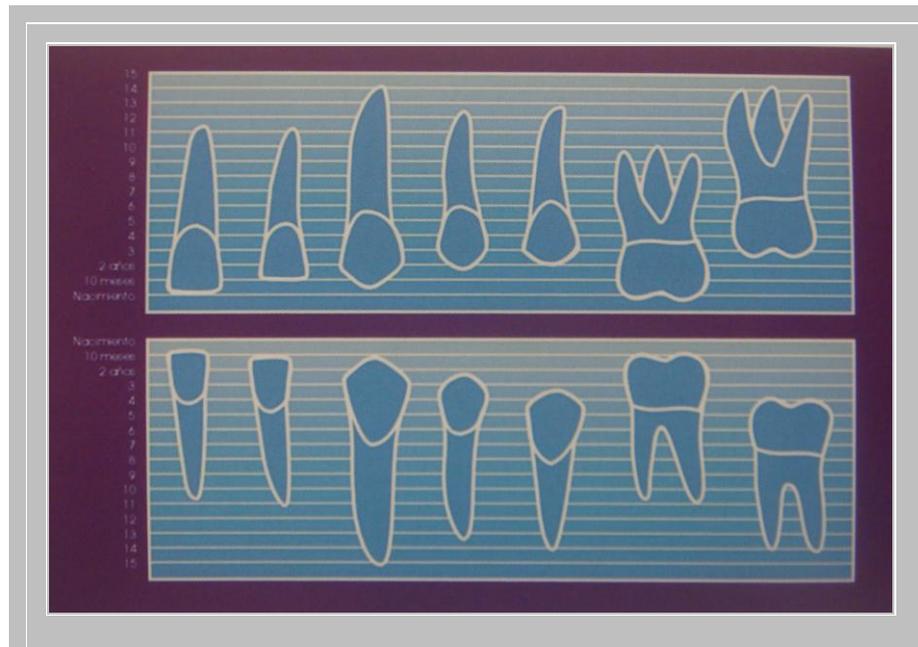


Figura 16. Cronología de calcificación de la segunda dentición.<sup>51</sup>

Los dientes permanentes completan su formación radicular aproximadamente tres años y medio después de su erupción.

### Anomalías bucales.

El desarrollo, localización, morfología, estructura y composición de la dentición humana comprende una serie de fenómenos genéticos controlados. Debido a que el desarrollo de la dentición es largo, es susceptible a diversas influencias durante muchos años.<sup>52</sup>

Varias anomalías dentales son causadas por factores genéticos, ambientales (sistémicos o locales) o de ambos, que se presentan en alguna de las etapas de la odontogénesis.

<sup>51</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp 77.

<sup>52</sup> Ibídem. Pp. 179.



### **Microdoncia.**

Es una alteración de la diferenciación morfológica durante el desarrollo dental, que se caracteriza por el tamaño menor de los órganos dentales involucrados, los cuales se encuentran por debajo de los límites que se consideran normales; está asociada con diferentes entidades y situaciones médicas.<sup>53</sup>

Parece que se produce por una debilitación funcional del órgano del esmalte, lo cual se refleja en las estructuras inducidas por él, lo que lleva a la formación de un diente más pequeño.<sup>54</sup>

Las microdoncias son de carácter hereditario asociadas con un modelo autosómico dominante, o como herencia cruzada en el caso de dientes pequeños en maxilares normales o de mayor tamaño.<sup>55</sup>

La microdoncia puede ser generalizada, también conocida como microdontismo es rara y suele estar asociada con síndromes congénitos (enanismo hipofisario, síndrome de Down; o microdoncia local), que puede afectar a los órganos dentarios individualmente, es más frecuente en la dentición permanente, a menudo bilateral y la morfología suele ser similar a la de un diente, pero a veces hay alteraciones estructurales o en la forma (aspecto conoide o en clavija), la forma cónica podría ser el resultado de la aplasia de los lóbulos mesial y distal, mientras queda intacto el medio.

---

<sup>53</sup> Bordoni N. Escobar A. Castillo R. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Medica Panamericana. 2010 Pp. 558-559.

<sup>54</sup> Boj J. R. Catalá M. Garcia-Ballesta C. Mendoza A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005 Pp.

<sup>55</sup> Bordoni N. Escobar A. Castillo R. Odontología pediátrica. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Medica Panamericana. 2010.Pp. 559

En la microdoncia parcial (coronal o radicular) existe una desproporción entre ambas partes del diente, la forma limitada a la corona es más común en los incisivos laterales; mientras que la microdoncia radicular se observa más en los incisivos centrales y los terceros molares.

Los órganos dentarios individualmente más afectados son, los incisivos laterales superiores y los terceros molares superiores.



Figura 17. Incisivo lateral superior conoide microdóntico.<sup>56</sup>

Clínicamente la microdoncia plantea problemas estéticos ya que se pueden presentar diastemas interdentarios, por lo tanto el tratamiento estará dirigido a mejorar la estética, mediante la mimetización con resinas compuestas como tratamiento intermedio hasta que la edad permita la restauración definitiva con coronas o carillas de porcelana.<sup>57</sup>

---

<sup>56</sup> Biondi A. M. Gabriela S. Odontopediatría. Fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. Buenos Aires: editorial Alfaomega.2011. Pp.242.

<sup>57</sup> Ibídem. Pp. 248.



La colocación de una corona grande con una raíz pequeña en proporción conllevaría problemas periodontales, una solución alternativa puede ser la extracción y el posterior cierre de espacio.<sup>58</sup>

### **Dens invaginatus.**

Denominado también diente invaginado, dens in dente, odontoma dilatado o anomalía del gestante.

Es una anomalía embrionaria que ocurre durante la morfodiferenciación dental, debida a la invaginación de las células del epitelio interno del órgano del esmalte; la anomalía puede heredarse de forma autosómica dominante.<sup>59</sup>

Su etiología es desconocida, aunque factores genéticos pueden ser considerados, rara vez afecta dientes temporales, siendo más común en los permanentes.<sup>60</sup>

La anomalía se localiza en el cíngulo, que se puede presentar desde una simple acentuación, hasta profundos conductos que ascienden a través de toda la estructura pulporradicular, para llegar al foramen apical.<sup>61</sup>

---

<sup>58</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005. Pp. 93.

<sup>59</sup> Ibídem. Pp. 95.

<sup>60</sup> Bezerra L. A. Tratado de Odontopediatría. Colombia: editorial Amolca. 2008. Tomo 1 Pp. 243

<sup>61</sup> Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005. Pp. 95.



Las invaginaciones dentales se clasifican en tres tipos:<sup>62</sup>

- Tipo I. La invaginación termina en un saco ciego, limitado a la corona.
- Tipo II. La invaginación se extiende hasta la unión del esmalte con el cemento, donde termina en un saco ciego.
- Tipo III. La invaginación se extiende al interior de la raíz con apertura hacia el periodonto, algunas veces se observa un foramen adicional en la zona apical.

La invaginación puede ocurrir en cualquier pieza dental de ambas arcadas, aunque se presenta con mayor frecuencia en el incisivo lateral, siguiéndole en orden el incisivo central superior, generalmente se encuentra unilateral aunque se puede encontrar en la misma pieza a ambos lados de la arcada y en raras ocasiones afecta varios dientes.

En el interior de la invaginación se encuentra un espacio de luz central; el conjunto invaginado está compuesto por esmalte y dentina (algunas veces por cemento, si la invaginación es radicular) dispuestos de manera invertida.

El esmalte que recubre la cavidad invaginada se continúa con el esmalte del exterior del diente por el orificio de comunicación de la invaginación.<sup>63</sup>

---

<sup>62</sup> Bordoní N. Escobar A. Castillo R. Odontología pediátrica. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2010. Pp. 562

<sup>63</sup> Boj. J. R. Catalá. M. García-Ballesta C. Mendoza. A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005. Pp. 95.



Figura 18. Corte por desgaste de diente invaginado.<sup>64</sup>

El orden de los tejidos de las invaginaciones coronales del exterior al interior es: esmalte, dentina, pulpa, pulpa-dentina, esmalte y espacio vacío; en el interior de la cavidad invaginada no hay tejido pulpar estructurado, sino conjunto degenerado, restos de pulpa y el esmalte de la invaginación es defectuoso.

Las invaginaciones son difíciles de diagnosticar clínicamente ya que sólo se observa una pequeña fosa, en ocasiones se sospecha su existencia por la presencia de un agujero ciego muy marcado, la morfología anatómica de estos dientes es típica.

Estos dientes invaginados pueden evolucionar de manera asintomática, aunque después de su erupción es muy difícil mantener el

---

<sup>64</sup> Bordoni. N. Escobar A. Castillo R. Odontopediatría. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2010. Pp 563.

defecto libre de placa dentobacteriana y son muy susceptibles a caries dental y a infecciones pulpares o periodontales.

Mediante la radiografía se confirmará el diagnóstico al observar la cámara pulpar ocupada por una invaginación de esmalte mediante una línea radioopaca que conforma el fondo de saco alargado el cual se continua con el exterior.<sup>65</sup>



Figura 19. Dens in dente radiográficamente.<sup>66</sup>

Esta anomalía debe tratarse como una lesión de caries profunda, realizando la adecuada protección pulpar con hidróxido de calcio y la posterior obturación. En caso de que haya una invasión del tejido pulpar periodontal o periapical, se impondrá un tratamiento endodóntico. Si la lesión ha sido detectada a una edad temprana, en donde no se ha producido el cierre apical, la terapéutica se pospondrá, mediante controles

---

<sup>65</sup> Barbería E. Odontopediatría. España: editorial Masson. 2002. Pp79.

<sup>66</sup> Boj J. R. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. 2011. Pp. 184.

periódicos, hasta que se produzca el cierre apical y posteriormente realizar el tratamiento definitivo.<sup>67</sup>

### **Hipodoncia.**

Es una anomalía que se origina en las etapas de iniciación y proliferación del desarrollo dental provocando un número anormal de los órganos dentarios causado por un factor local o hereditario afectando la formación de los dientes.



Figura 20. Hipodoncia del incisivo lateral inferior.<sup>68</sup>

La hipodoncia es la ausencia de uno o de un número reducido de dientes. El diente permanente con más frecuencia ausente es el segundo premolar inferior seguido por el incisivo lateral superior.

La etiología probablemente se encuentre relacionada con la ruptura u obstrucción de la lámina dental durante los estadios de iniciación y proliferación del germen dental provocada por la actividad anormal de factores locales, sistémicos o genéticos.

---

<sup>67</sup> Boj. J. R; Catalá. M; García-Ballesta. C; Mendoza. A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005. Pp. 96

<sup>68</sup> Biondi. A. M. Odontopediatría. Fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. 2011. Pp 245.



Los factores genéticos, casi siempre multigénicos se encuentran relacionados frecuentemente. La hipodoncia está asociada con frecuencia a más de 70 síndromes y problemas genéticos.<sup>69</sup>

Clínicamente se observa un espacio en el arco dental y probablemente una localización anormal de los dientes adyacentes en función de la ausencia de los órganos dentarios. El tratamiento de estas anomalías es complejo, el objetivo principal es acompañar al paciente durante la etapa de desarrollo para mejorar la forma, función y estética, hasta la realización de un tratamiento definitivo; ya que pueden realizarse varias conductas terapéuticas desde el tratamiento ortodóncico, prótesis parciales removibles o fijas hasta implantes osteointegrados.<sup>70</sup>

### **Hipoplasia del esmalte.**

La hipoplasia del esmalte se define como una formación incompleta o deficiente de la matriz orgánica del esmalte.<sup>71</sup>

La formación de la matriz del esmalte es deficiente debido a la lesión del ameloblasto. Se manifiestan clínicamente como defectos que varían desde líneas muy tenues hasta agujeros de diferente tamaño, en algunas circunstancias se observa ausencia completa del esmalte en la zona afectada.<sup>72</sup>

---

<sup>69</sup> Bezerra L. A. Tratado de Odontopediatría. Colombia: editorial Amolca. 2008. Tomo 1 Pp. 214-215

<sup>70</sup> *Ibidem*. Pp. 215.

<sup>71</sup> *Ibidem*. Pp. 226.

<sup>72</sup> Bordoni N. Escobar A. Castillo R. Odontología pediátrica. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2010. Pp.568.

Las coronas dentales pueden presentar decoloración que varía desde un tono amarillo a castaño oscuro, la superficie del esmalte en algunos casos es lisa y dura; y en otros presenta muchos surcos.<sup>73</sup>



Figura 21. Hipoplasia del esmalte.<sup>74</sup>

Las hipoplasias pueden ser:

- Asociadas a las etapas cronológicas de la formación de los dientes (se relacionan a factores sistémicos).
- No asociadas a las etapas cronológicas de la formación de los dientes (se relacionan con factores locales como trauma e infecciones periapicales en los dientes primarios).

Según la severidad y duración de la lesión, las hipoplasias pueden ser agudas, en zonas limitadas o crónicas.<sup>75</sup>

---

<sup>73</sup> Bezerra L. A. tratado de Odontopediatría. Colombia: editorial Amolca. 2008. Tomo 1. Pp. 226.

<sup>74</sup> Biondi. A. M. odontopediatría. Fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. 2011. Pp 253.



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

Los órganos dentales con hipoplasia son más susceptibles a desarrollar caries debido a alteración estructural de la primera barrera del diente (el esmalte); los dientes con amplias zonas de hipoplasia pueden ser sensibles tan pronto como erupcionan, por ello se debe llevar a cabo un tratamiento precoz como la aplicación de fluoruros, para de esta manera minimizar la sensibilidad a los estímulos térmicos y mecánicos.<sup>76</sup>

---

<sup>75</sup> Bordoni N. Escobar A. Castillo R. Odontología pediátrica. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2010. Pp.568.

<sup>76</sup> Boj. J R. Catalá M. Garcia-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011. Pp.189.



## CONCLUSIONES.

Los pacientes con Síndrome de Williams tienen grandes dificultades para recibir atención odontológica, algunas veces por la falta de colaboración del paciente, indiferencia por parte de los padres y en otras ocasiones por la dificultad de efectuar tratamientos seguros en el consultorio dental.

El odontólogo que trate a estos pacientes generalmente un especialista (odontopediatra), debe conocer las alteraciones que presentan a nivel sistémico y realizar las interconsultas necesarias con los médicos tratantes del paciente para poder establecer un correcto plan de tratamiento con el fin de mejorar el estado de la salud oral de estos pacientes.

Es necesario establecer planes preventivos para que los pacientes afectados por el Síndrome de Williams no lleguen a desarrollar procesos cariosos, debido a que requieren atención especializada, la cual en algunos casos es difícil de brindar por las alteraciones propias del síndrome a nivel cardíaco y en otras ocasiones por aspectos económicos.



## BIBLIOGRAFÍA.

Latarjet M; Ruiz A. Anatomía humana. 3ª ed. Buenos Aires. Editorial Médica Panamericana. 1995. Vol. 2.

Barrena J, Passerini A, Nuñez M, Montes M. El síndrome de Williams-Beuren. [http://www.profes.net/rep\\_documentos/noticia/El\\_síndrome\\_de\\_williams.pdf](http://www.profes.net/rep_documentos/noticia/El_síndrome_de_williams.pdf).

Asociación Nacional del Síndrome de Williams, A.C. ¿Qué es el síndrome de Williams-Beuren?. Mayo 2010. <http://www.sindromedewilliams.org.mx>.

Herrera P; Barrientos T; Fuentes R; Alva M. Anatomía Integral. Cd. de México: Editorial Trillas, 2008.

Richard L. Drake; A Wayne Vogl; Adam W. M. Mitchell. Gray Anatomía para estudiantes. 2a ed. Barcelona: editorial Elsevier. 2010.

Braunwald E. Tratado de Cardiología. 5ª ed. Cd. de México: Editorial Mc Graw Hill Interamerica. 1999. Vol 1.

Colin D. Rudolph; Abraham M. Rudolph. Pediatría de Rudolph. 21ª ed. Madrid, España: Editorial Mc Graw Hill Interamericana, 2004, vol. 2.

Robert M. Klegman, Hal B. Jenson. Richard E. Behrman, Bonita F. Stanton. Nelson Tratado de Pediatría. 18ª ed. Barcelona España: Editorial Elsevier. 2009. vol. 2.

De Rubens J; Olivares L. M; Pablos J. L; Del Casrillo V; Osnaya H. Cardiovascular Spectrum in Williams-Beuren Syndrome. The Mexican Experience in 40 Patients. (PubMed). 2008. <http://www.ncbi.nlm.gov/pmc/articles/PMC2565537/?tool=pubmed>.

John W. Hare, et al. Endocrinología clínica signos y síntomas. Cd. de México: editorial Interamericana Mc Graw Hill. 1987.

Martínez R. Salud y enfermedad del niño y del adolescente. 6ª ed. Cd de México: Editorial Manual Moderno. 2009.



Solari A. J. genética humana. Fundamentos y aplicaciones en medicina. 3ª ed. Buenos Aires: editorial Médica Panamericana. 2004.

Boj J. R. Catalá M. García-Ballesta C. Mendoza A. Planells P. Odontopediatría. La evolución del niño al adulto joven. Madrid: editorial Ripano. 2011.

Bordoni N. Escobar A. Castillo R. La salud bucal del niño y el adolescente en el mundo actual. Buenos Aires: editorial Medica Panamericana. 2010.

Boj J. R. Catalá M. Garcia-Ballesta C. Mendoza A. Odontopediatría. Barcelona: editorial Masson. 2005.

Biondi A. M. Gabriela S. Odontopediatría. Fundamentos y prácticas para la atención integral personalizada. Buenos Aires: editorial Alfaomega.2011.

Bezerra L. A. Tratado de Odontopediatría. Colombia: editorial Amolca. 2008. Tomo 1.

Barbería E. Odontopediatría. España: editorial Masson. 2002.

Salamanca F. Citogenética humana. Fundamentos y aplicaciones clínicas. México. Editorial Médica Panamericana. 1990.

Robert L; Roderick R; Huntington F. Genética en medicina. 5ª ed. Barcelona. Editorial Masson. 2004.

Pinkman J. R. Odontología pediátrica. México. Editorial Interamericana Mc Graw-Hill. 1991.

Angus C; Richard P. Manual de Odontología Pediátrica. 3ª ed. Barcelona. Editorial Elsevier Mosby. 2010.

Koch G; Modeér T; Poulsen S; Rasmussen P. Odontopediatría enfoque clínico. Argentina. Editorial Médica Panamericana. 1994.

Gerald B; David W; Adam A. Manual de pediátria. México. Editorial Manual Moderno. 2000.

Herreros M. B; Ascurra M; Franco R. El Síndrome de Williams-Reporte de tres casos. Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud. Vol 3 (1). Junio 2007. <http://www.iics.una.py/n/pdf/revista/45.pdf>.

Collen A. Morris. Introduction: Williams Syndrome. American Journal of Medical Genetics. 2010. Pp. 203-208.



## SÍNDROME DE WILLIAMS.

---

Hertzberg J; Nakisbendi L; Howard L; Pober B. Williams Syndrome-oral presentation of 45 cases. Pediatric Dentistry. 1994. Vol 16. Pp. 262-267.

Oncag A; Gunbay S; Parlar A. Williams Syndrome. The Journal of clinical Pediatric Dentistry. 1995. Vol 19. Pp. 301-304.

De Rubens J; Olivares L. M; Pablos J.L; Del Castillo V; Osnaya H. Cardiovascular Spectrum in Williams-Beuren Syndrome. Pub Med .  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2565537/?tool=pubmed>.

Aravena T; Castillo S; Carrasco X. Síndrome de Williams: estudio clínico, citogenético, neurofisiológico y neuroanatómico. Rev. Méd. Chile. 2002. Vol 130. Pp. 631-637.

<http://circulacionyejerciciofisico.blogspot.com>

<http://www.musicoterapiaypsicoacustica.blogspot.com>.

<http://www.nosequequequeseyo.blogspot.com>

<http://www.espaciologopedico.com>

<http://www.sindromewilliamsmexico.org>

<http://www.vaheart.com>

[http:// www.anatomiahumana.ucv.cl](http://www.anatomiahumana.ucv.cl)

<http://www.adrformacion.com>