



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO BUCAL DE LA
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA.

**TRABAJO TERMINAL ESCRITO DEL DIPLOMADO DE
ACTUALIZACIÓN PROFESIONAL**

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A:

JIMENA JENNIFER CÓRDOVA MARTÍNEZ

TUTORA: Mtra. EMILIA VALENZUELA ESPINOZA

ASESORA: Esp. ALICIA MONTES DE OCA BASILIO

MÉXICO, D.F.

2016



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 permitirme terminar mi carrera y que todo sea para honra y gloria de él y que yo sea un instrumento para hacer el bien y ayudar a quien lo necesite conforme a su voluntad.

Agradezco a la doctora Emilia Valenzuela, mi directora de tesis, por toda la paciencia, su valioso tiempo y conocimientos que me sirvieron de gran ayuda. Gracias por todo el apoyo y deseo contar siempre con su sabiduría y amistad.

A mi asesora la doctora Alicia Montes de Oca por su tiempo, paciencia y su generosidad para ayudarme a poner en orden mis ideas.

A cada uno de mi pequeña familia que adoro por llenar mi vida, dándome su comprensión, paciencia y sobre todo mucho amor para terminar mi carrera.

A mi mamá Maricela, por el gran amor y la devoción que me tienes, por el apoyo ilimitado e incondicional que siempre me has dado, por tener siempre la fortaleza de salir adelante sin importar los obstáculos, por haberme formado como una mujer de bien, y por ser la mujer que me dio la vida y me enseñó a vivirla... no hay palabras en este mundo para agradecerte, mamá. Gracias por amarme como solo tú lo puedes hacer.

A mi marido Enrique, por ser siempre un ejemplo incuestionable de fortaleza, integridad, sabiduría y responsabilidad, por apoyarme incondicionalmente y por darme ánimos siempre diciéndome lo que te sientes por mí, gracias por ser mi estrella de amor. . Por demostrarme que en todo momento cuento contigo. Te amo

A mi hijo Carlos, por llegar en el momento justo y rescatarme de la soledad, enseñándome que existía el amor incondicional y verdadero.

A mi hija Michelle por enseñarme lo que es la pureza, la perseverancia y la felicidad.

A mi bebé Hannia, que espero pronto con mucho gusto, me has demostrado ser fuerte y que has llegado para revolucionar mi vida.

A mi abuelita, por sus cuidados, amor y sabiduría pero sobre todo su ayuda en los momentos más difíciles.

A mi Frida por se ser mi fiel y leal compañera.

A todos aquéllos que contribuyeron en mi formación académica y profesional: a mis profesores, que compartieron conmigo sus conocimientos a lo largo de mi educación universitaria.

A todos mis primos, pacientes, amigos y compañeros de la universidad por su apoyo y las buenas y malas experiencias que vivimos juntos.

ÍNDICE

Introducción

1. Herencia mendeliana o monogénica	8
1.1 Herencia autosómica dominante.....	9
1.2 Herencia autosómica recesiva.....	10
1.3 Herencia dominante ligada al cromosoma X.....	11
1.4 Herencia recesiva ligada al cromosoma X.....	12
1.5 Herencia mitocondrial.....	13
2. Manifestaciones de herencia.....	16
2.1 Cariotipo.....	16
2.2 Genotipo	17
2.3 Fenotipo	17
3. Displasia Ectodérmica Hipodróica.....	19
3.1 Etiología.....	20
3.2 Epidemiología.....	23
3.3 Patogenia.....	23
3.4 Diagnóstico diferencial.....	24
4. Manifestaciones sistémicas de la Displasia Ectodérmica Hipodróica.....	26
4.1 Manifestaciones tegumentarias.....	26
4.2 Manifestaciones capilares.....	28
4.3 Manifestaciones inguinales.....	29
4.4 Manifestaciones faciales y esqueléticas.....	31
4.5 Manifestaciones nasales.....	31
4.6 Manifestaciones respiratorias.....	32
4.7 Manifestaciones oculares.....	32

4.8	Manifestaciones sistémicas.....	33
4.9	Manifestaciones glandulares.....	33
4.10	Manifestaciones orales.....	33
5.	Historia clínica.....	35
5.1	Anamnesis.....	35
5.2	Examen clínico maxilofacial.....	35
5.3	Estudios radiográficos.....	35
5.4	Recuento de fluido salival.....	37
5.5	Evaluación genética.....	37
5.6	Familiograma.....	38
5.7	Consentimiento válidamente informado.....	38
6.	Tratamiento dental.....	39
6.1	Dentición primaria.....	39
6.2	Dentición permanente.....	44
7.	Mantenimiento bucal.....	47
	Conclusiones.....	48
	Bibliografía.....	49

Introducción

Sobre la salud de las personas influyen diversos aspectos como el medio ambiente, sus hábitos de vida o su entorno socio sanitario. A estos hay que añadir el componente hereditario, es decir, una tendencia a recibir determinadas enfermedades de los progenitores. Estas enfermedades hereditarias y los pilares básicos para el conocimiento de la forma en la que se transmiten fueron aportados por un monje austríaco, Gregor Mendel, quien dedujo las leyes de la herencia a partir de sus experimentos.

Las Leyes de Mendel son un conjunto de reglas básicas sobre la transmisión por herencia de las características de los progenitores a su descendientes.

En el presente trabajo se hará una revisión bibliográfica sobre el tratamiento diagnóstico bucal de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) así como también las características ligadas al cromosoma X , manifestaciones y características propias de la enfermedad

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es una enfermedad ocasionada por una transmisión de la herencia ligada al cromosoma X, siendo el sexo masculino afectado y el sexo femenino portador. Puede ocurrir a través de mutaciones autósomicas, y en estas, las del gen EDA1 son responsables del 58% de los casos.

Se requiere hacer el diagnóstico diferencial temprano que permita el pronto manejo de los pacientes con Displasia Ectodérmica Hipodrótica (DEH) y así evitar graves complicaciones.

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es un trastorno que afecta a diversos componentes derivados del ectodermo, entre ellos, los dientes.

Los pacientes que lo padecen presentan oligodoncia e, incluso, anodoncia, lo cual implica unas repercusiones morfológicas, funcionales, estéticas y psicológicas que deben solucionarse de manera precoz.

El odontólogo tiene un papel importante en la rehabilitación bucal de estos pacientes, ya que debe reemplazar los dientes ausentes para proporcionarles una mejor calidad de vida. Esto se lleva a cabo mediante tratamientos protésicos, prótesis completas o parciales, fijas o removibles, desde edades muy tempranas; aunque en la actualidad tenemos otras opciones, como la rehabilitación con implantes.

Es de suma importancia el pronto diagnóstico para así tener el mejor tratamiento ya que estos pacientes deberán estar en continuas revisiones a lo largo de su vida.

Objetivo

Describir la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, sus manifestaciones físicas y bucales para reconocer al paciente con displasia y así establecer un diagnóstico y tratamiento bucal adecuado.

1. Herencia mendeliana o monogénica

En honor a Mendel se acuñó el término de herencia mendeliana a los rasgos biológicos transmitidos por un gen.

A principios del siglo XX, la transmisión monogénica, es decir, de caracteres hereditarios determinados por un gen, fue observada en los grupos sanguíneos humanos y en otros rasgos normales, pero también se observó en enfermedades.

En organismos superiores o eucariotes, los genes están contenidos en cromosomas, los seres humanos poseemos 46 cromosomas, 23 de origen materno y 23 de origen paterno, de tal manera que recibimos dos cromosomas iguales de cada uno de los padres y, por consecuencia, recibimos un gen específico para cada característica a partir también de cada uno de nuestros padres. El lugar específico que ocupa cada gen en su cromosoma correspondiente se denomina locus.

Ya que existen genes tanto dominantes como recesivos, hay dos posibles formas alternativas, un gen dominante y otro recesivo, a cada una de ellos se le conoce con el nombre de alelo. Cuando ambos alelos son iguales se dice que el individuo es homocigoto para esa característica. Si ambos genes son diferentes se dice que es heterocigoto. Un gen dominante expresa su efecto aunque el otro sea recesivo. En cambio, los genes recesivos tienen que ser idénticos para manifestar su efecto.

Su localización en autosomas indica que se trata de genes autosómicos, por tal motivo se le denomina herencia autosómica dominante o recesiva según el caso. Dado que la localización de estos genes está en los autosomas y no en los cromosomas sexuales, los rasgos se transmiten independientes del sexo.¹

1.1 Herencia autosómica dominante

Las características de la herencia autosómica dominante en los seres humanos pueden resumirse de la siguiente manera:

- Hay un patrón vertical en el árbol genealógico, con afectación de múltiples generaciones.
- Los heterocigotos para el alelo mutante tienen un fenotipo anormal.
- Los varones y mujeres están afectados con la misma frecuencia y gravedad.
- Sólo uno de los padres debe estar afectado para que un descendiente tenga riesgo de presentar el fenotipo.
- Cuando una persona afectada forma pareja con una sin el defecto, cada hijo tiene una probabilidad de 50% de heredar el fenotipo anormal, lo cual es válido sin importar el sexo del paciente afectado¹.

(Fig. 1)

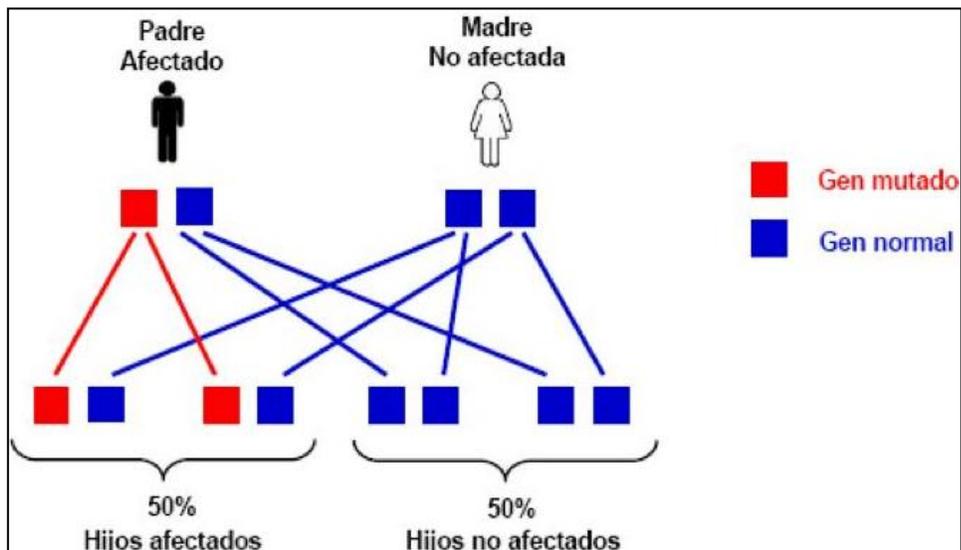


Fig.1 Patrón de herencia autosómico dominante.

<http://www.pgdcem.com/images/autosomico%20dominante.jpg>

La frecuencia de casos esporádicos tiene relación positiva con la gravedad del fenotipo.

1.2 Herencia autosómica recesiva

Las características de la herencia autosómica recesiva en los seres humanos pueden resumirse de la siguiente manera:

- a. Hay un patrón horizontal en el árbol genealógico, con afección de una sola generación
- b. Los varones y mujeres están afectados con la misma frecuencia y gravedad
- c. La herencia es de ambos padres, cada uno heterocigoto (portador), y por lo general ninguno está afectado
- d. Cada hijo de dos portadores tiene una probabilidad de 25% de estar afectado, de 50% de ser portador y de 25% de no heredar alelos mutantes, por lo que dos tercios de todos los descendientes sin manifestación clínica son portadores
- e. Cuando se aparean dos individuos con el mismo fenotipo recesivo, todos los hijos estarán afectados
- f. Los sujetos afectados que forman pareja con personas sin afección y no portadores sólo tienen hijos sin el defecto.² (Fig.2)

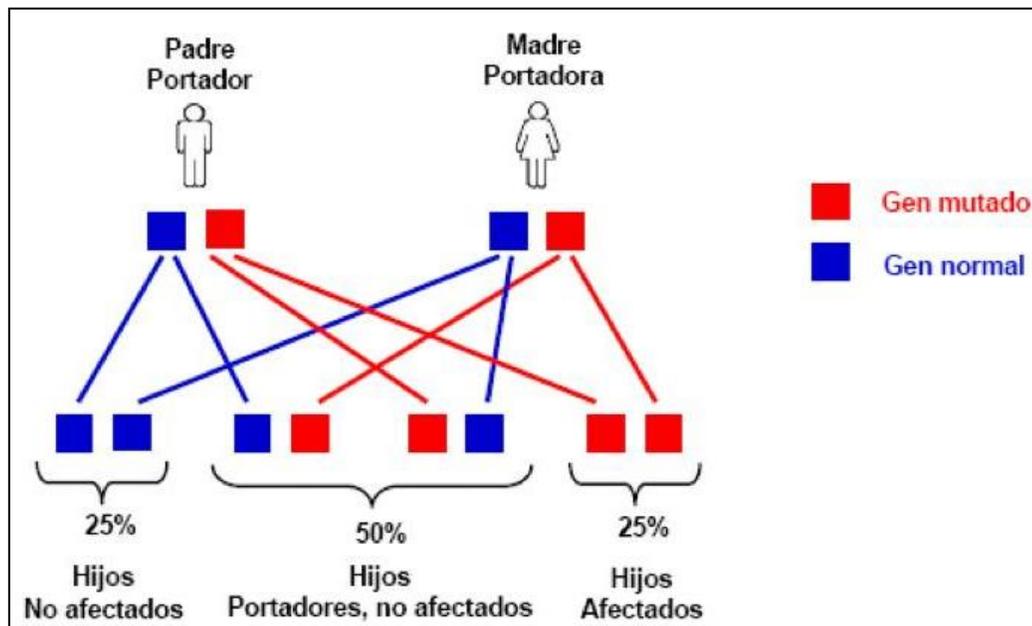


Fig.2 Patrón de herencia autosómico recesivo.

<http://www.pgdcem.com/images/autosomico%20dominante.jpg>

1.3 Herencia dominante ligada al cromosoma X

Los caracteres dominantes ligados al cromosoma X son infrecuentes, pero existen. Se manifiestan de la siguiente manera:

Las mujeres que tienen una mutación en una de las dos copias del gen en el cromosoma X, y en los hombres que presentan el gen mutado en el único cromosoma X que tienen.

Tanto los hijos como las hijas de una madre afectada tienen un 50% de probabilidades de estar afectados, aunque la manifestación de la enfermedad es generalmente más leve en mujeres que en varones. Los varones afectados sólo transmiten la enfermedad a sus hijas; sus hijos serán sanos. Ejemplo: Raquitismo hipofosfatémico.³ (Fig.3).

PATRÓN DE HERENCIA DOMINANTE LIGADO AL CROMOSOMA X

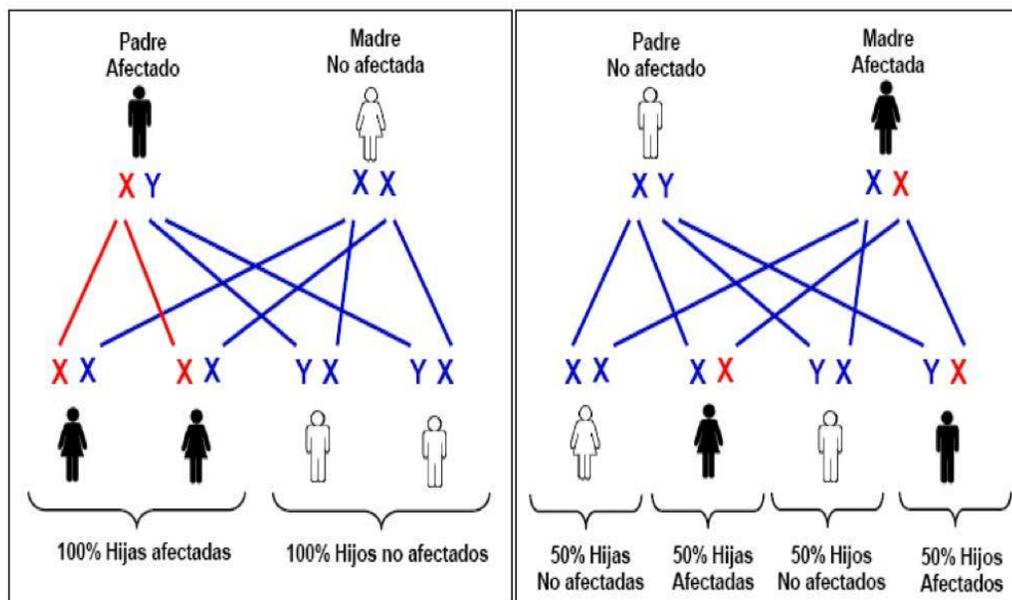


Fig.3 Patrón de herencia autosómico recesivo.

<http://www.pgdcem.com/images/autosomico%20dominante.jpg>

1.4 Herencia recesiva ligada al cromosoma X

En estos casos, aunque la mujer sea portadora de un gen anómalo, no padecerá la enfermedad, porque el cromosoma X normal compensará la anomalía. Cualquier varón que reciba el cromosoma X anómalo sufrirá la enfermedad.

Cada hijo varón nacido de una mujer portadora de una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X tiene un 50% de probabilidades de heredar el gen defectuoso y por tanto de desarrollar la enfermedad.

Cada una de las hijas tendrá un 50% de probabilidades de heredar el gen defectuoso y ser portadora de la enfermedad.

Las portadoras generalmente no presentan síntomas de la enfermedad, pero pueden tener un hijo afectado.

Un hombre afectado por una enfermedad ligada al cromosoma X no puede transmitir la enfermedad a sus hijos varones, porque les aporta el cromosoma Y, pero se lo transmitirá a todas sus hijas, que serán portadoras. Ejemplo: Hemofilia A.³ (Fig.4).

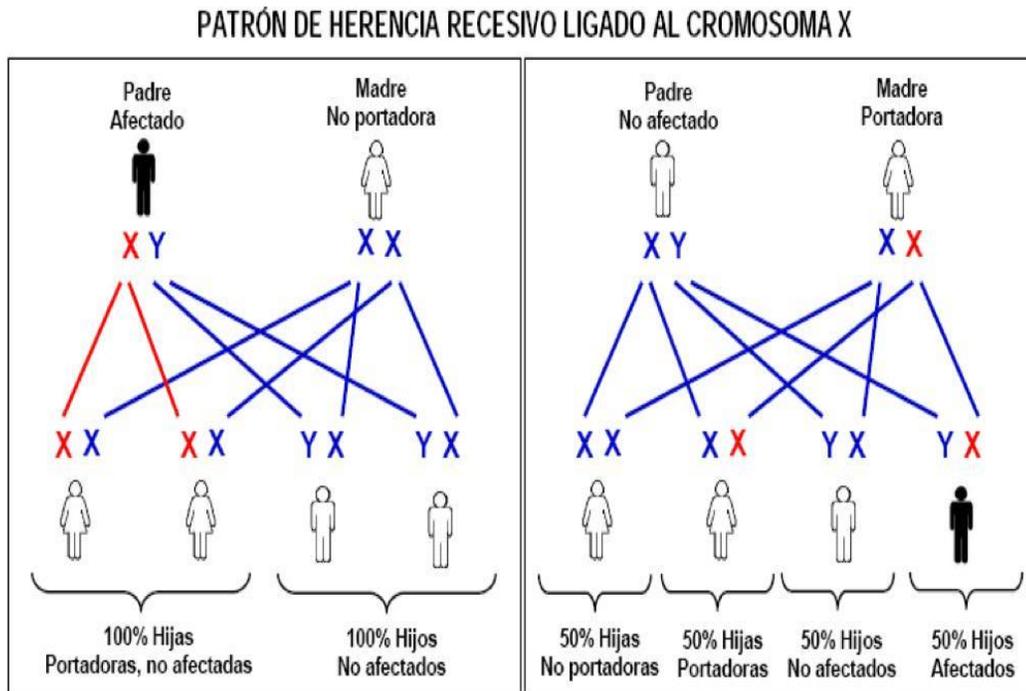


Fig 4. Patrón de herencia autosómico recesivo.

<http://www.pgdcm.com/images/autosomico%20dominante.jpg>

1.5 Herencia mitocondrial

Todos los tipos de herencia estudiados hasta aquí corresponden a segmentos del ADN nuclear y se guían por las reglas de Mendel. Sin embargo, las células poseen numerosas mitocondrias, cada una de las células posee un diminuto genoma de ADN.

Cualquier expresión de los genes mitocondriales se rige por pautas claramente diferentes de las pautas que rigen la expresión de los genes nucleares.

En primer lugar, los gametos no aportan igualitariamente genes mitocondriales al cigoto porque la porción intermedia del espermatozoide, que lleva las mitocondrias, degenera sin aportarlas al huevo, mientras que el ovocito presenta una gran cantidad de mitocondrias, que son las únicas que tendrá el cigoto. Por consiguiente, la herencia mitocondrial debe seguirse exclusivamente por la línea materna. En segundo lugar, no se aporta un solo genoma mitocondrial sino varios millares, aunque no todos son iguales, dada la gran frecuencia de mutación. Esta particularidad se denomina heteroplasmia, que es la heterogeneidad de los genomas mitocondriales contenidos en las células de un mismo organismo.

A medida que se desarrolla el organismo y aumenta su número de células el genoma de las mitocondrias puede ir cambiando en diferentes tejidos y a distintas edades. Por consiguiente, la población de mitocondrias en un momento dado puede ser diferente en diversos tejidos y la identificación de mutaciones en el genoma mitocondrial debe referirse a una edad y a un sitio determinado.

Se considera que la tasa de mutación del ADN mitocondrial es 10 veces más elevada que la del ADN nuclear, debido a que los sistemas de reparación de errores en la replicación del ADN son mucho menos sofisticados en las mitocondrias.⁴ (Fig.5)

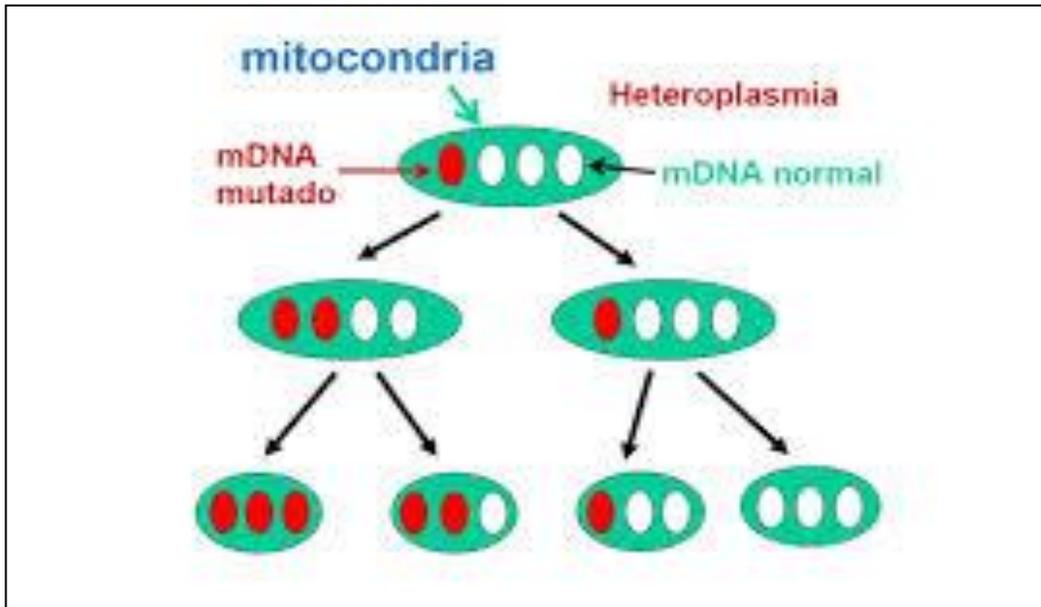


Fig.5 Segregación mitótica.

http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/img_citmit/mm_10_x500.png

2. Manifestaciones de herencia

Todas las características fisiológicas o patológicas del individuo, son resultado de la interacción entre su estructura genética y el ambiente en que se desarrolla. Para algunas características son más importantes los factores hereditarios y para otras predominan las ambientales⁵.

2.1 Cariotipo

En la especie humana el número normal de cromosomas en el núcleo de las células somáticas es de 46 (serie diploide= $2n$, con 44 autosomas y 2 cromosomas sexuales o gonosomas X-Y), y el de los gametos de 23 (serie haploide = n).

El conocimiento del cromosoma mitocondrial (cromosoma M) hace que algunos autores hablen de 24 cromosomas. La fórmula cromosómica normal es 46,XX en la mujer y 46,XY en el hombre. El cromosoma metafásico, que es el utilizado habitualmente para su estudio, está formado por dos cromátides hermanas (los futuros cromosomas si hubiese continuado la división celular) unidas por el centrómero (representado por la letra c), que origina un estrechamiento o constricción primaria que lo divide en dos mitades o brazos, cortos (p) y largos (q).

Según la posición del centrómero los cromosomas se clasifican en metacéntricos cuando los brazos cortos y largos son prácticamente iguales, sub-metacéntricos cuando los brazos cortos son la mitad aproximada de los largos y acrocéntricos cuando los cortos casi no son visibles.

El extremo distal de cada cromátide se denomina telómero (tel) y su estructura impide la unión entre sí de los cromosomas y mantiene su integridad. El cromosoma mitocondrial tiene forma circular⁵. (Fig.6)

El concepto de cariotipo es: La disposición ordenada de los cromosomas del núcleo de una célula atendiendo al tamaño y forma según la

posición del centrómero. Se distribuyen en 22 pares de autosomas homólogos numerados de 1 al 22 y por los cromosomas sexuales X e Y.⁵

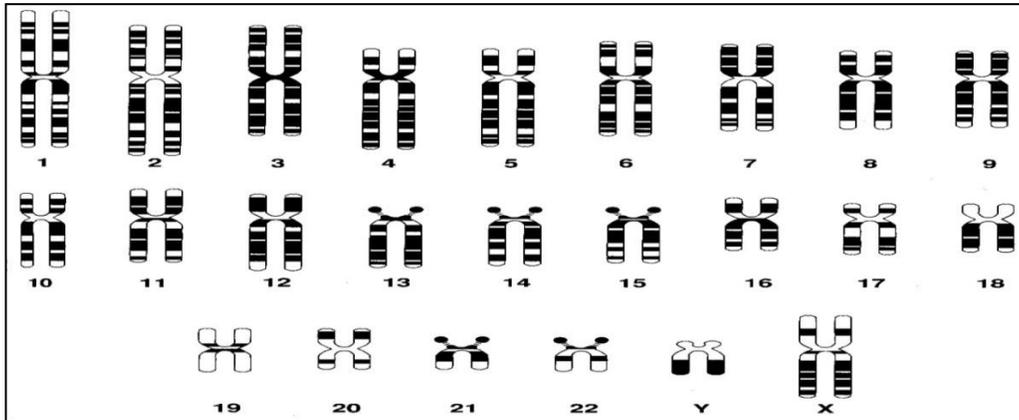


Fig.6 Cariotipo humano.

http://pendientedemigracion.ucm.es/info/genetica/AVG/practicas/cariotipo/Cario_archivos/Idio2.jpg

2.2 Genotipo

El genotipo se refiere a la información genética que posee un organismo en particular, en forma de ADN. Normalmente el genoma de una especie incluye numerosas variaciones o polimorfismos en muchos de sus genes. (Fig)

El genotipado se usa para determinar que variaciones específicas existen en el individuo.

El genotipo, junto con factores ambientales que actúan sobre el ADN, determina las características del organismo, es decir, su fenotipo. De otro modo, el genotipo puede definirse como el conjunto de genes de un organismo y el fenotipo como el conjunto de rasgos de un organismo. Por tanto, los científicos y los médicos hablan a veces por ejemplo del genotipo de un cáncer particular, separando así la enfermedad del enfermo.

2.3 Fenotipo

Se denomina fenotipo a la expresión del genotipo en función de un determinado ambiente.

Los rasgos fenotípicos cuentan con rasgos tanto físicos como conductores. Es importante destacar que el fenotipo no puede definirse como la "manifestación visible" del genotipo, pues a veces las características que se estudian no son visibles en el individuo, como es el caso de la presencia de una enzima.

Un fenotipo es cualquier característica o rasgo observable de un organismo, como su morfología, desarrollo, propiedades bioquímicas, fisiología y comportamiento. La diferencia entre genotipo y fenotipo es que el genotipo se puede distinguir observando el ADN y el fenotipo puede conocerse por medio de la observación de la apariencia externa de un organismo.⁶ (Fig.7)



Fig.7. Diferentes rasgos fenotípicos en el humano.

<http://bit.ly/1RPr50I>

3. Displasia Ectodérmica Hipodrótica

La displasia ectodérmica se define como un término que agrupa a diversos trastornos caracterizados por la afectación de uno o varios trastornos caracterizados por la afectación de uno o varios componentes derivados del ectodermo, como son: piel, pelo, unas, glándulas sudoríparas y dientes. Fue Thurman, en 1878, el primero en describir las manifestaciones clínicas de este cuadro.

Dentro de todos los tipos que podemos encontrar de (DE) fue Weech, en 1929, quien primeramente las clasifica en dos grandes grupos: hidróticas o hipohidróticas/anhidróticas. El término «hidrótico» hace referencia a la presencia de sudoración en la piel, y es precisamente ese dato el que nos hace diferenciar unas displasias de otras.

Fue Touraine, en 1936, quien describió las manifestaciones clínicas de la displasia ectodérmica hipodrótica/anhidrotica y, desde entonces, este cuadro también es conocido bajo el nombre de Síndrome de Christ-Siemens-Touraine, siendo el más frecuente dentro de las Displasias Ectodérmicas.⁷

Se caracteriza por la triada:

- a. Hipohidrosis o anhidrosis: Es la ausencia parcial o total de sudoración en la piel por defecto o inexistencia de glándulas sudoríparas endocrinas.
- b. Hipotricosis: Es el defecto y anomalías en piel, pelo y uñas.
- c. Hipodoncia: Presenta la ausencia de varias piezas dentales que en algunos casos puede llegar incluso a la anodoncia que es la ausencia total de piezas dentarias.

El término hipohidrótico se emplea mejor que el anhidrótico, puesto que la piel rara vez esta carente de glándulas sudoríparas.

3.1 Etiología

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es causada por un cambio en un gen que se transmite de padres a hijos en el cromosoma X. Los cromosomas son "mensajeros" que llevan "instrucciones" (genes) en el cuerpo en las células. En la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH), hay un cambio en las instrucciones de este gen que provoca que no funcione completamente. La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica también se conoce como síndrome de Cristo-Siemens-Touraine.

Un cambio en un gen llamado EDA puede resultar en la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. Este gen controla la producción de proteínas (moléculas que el cuerpo necesita para el crecimiento) que trabajan juntos para desarrollar las glándulas de la piel, cabello, uñas, dientes, y sudoríparas. Pero cuando se cambia el gen, no hay suficiente proteína para el desarrollo típico de estos tejidos y órganos.

El gen modificado que causa la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica se lleva en el cromosoma X. Los cromosomas son estructuras filiformes que transportan material genético en las células. X e Y cromosomas se llaman los cromosomas sexuales. Las mujeres tienen dos cromosomas X, mientras que los hombres tienen un X y un cromosoma Y.

Una mujer con la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, o un "portador", tiene un gen que ha sido cambiado. Las mujeres que son portadoras de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica también pueden tener algunos síntomas de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, o pueden tener versiones leves o incluso graves de ellos. La forma en que cada mujer experimenta síntomas de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es única.

Dado que las mujeres tienen dos cromosomas X, cuando se cambia un X, la X sin cambios puede ayudar a compensar. Esta copia sin cambios puede parcialmente (o totalmente en algunos casos) controlar el desarrollo

de algunos, o todos, de las glándulas de la piel, cabello, uñas, dientes, y sudoríparas. Esto ayuda a las mujeres tienen síntomas de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica menos graves que los hombres.

Hay un 50% de probabilidad de que una mujer que es un portador para la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica pasará el gen a su hijo. Hijos que heredan este gen se verán afectados por Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligado al cromosoma X (XLHED). Esto se debe a su única copia del gen de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica en el cromosoma X no funciona correctamente.

Si la mujer que es portadora tiene una hija, hay una probabilidad del 50% a la hija herede el gen modificado. Entonces ella también puede pasar la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica a un futuro hijo, como su madre lo hizo.

Los padres pasan su cromosoma X a sus hijas y el cromosoma Y a sus hijos. Debido a que el gen mutado para la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica sólo en el cromosoma X, padres con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica pasarán el gen mutado a todas sus hijas. Hijas pueden luego pasar el gen mutado a su hijo por nacer. Los padres no pueden pasar este gen a sus hijos, porque pasan el cromosoma Y a su hijo.⁸

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es una enfermedad genéticamente heterogénea (con tres genes implicados hasta la fecha: *EDA* en Xq12-q13.1, *EDAR* en 2q11-q13 y *EDARADD* en 1q42.2-q43) y con tres patrones de herencia distintos: autosómica dominante (MIM #129490), autosómica recesiva (MIM # 224900) y ligada a X (MIM#305100).

Las formas recesiva ligada a X (secundaria a alteraciones, del gen *EDA*) y autosómica recesiva (secundaria a alteraciones en los genes *EDAR* y *EDARADD*) son clínicamente indistinguibles. La forma autosómica dominante

(ligada también a los genes *EDAR* y *EDARADD*) presenta sintomatología más leve.

Estos tres genes actúan en la vía de señalización de un factor nuclear, NF-κB, que interviene en la morfogénesis ectodérmica: *EDA* (MIM # 300451) activa *EDAR* (MIM # 604095) y utiliza *EDARADD* (MIM # 606603) como un adaptador para activar dicha vía.

El 95% de los pacientes con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica seleccionados al azar presentan la forma ligada a X y el 5% restante la forma autosómica dominante (AD) o recesiva (AR).

A veces la historia familiar puede aclarar el modo de herencia y otras, especialmente si los casos son únicos en la familia, solo la identificación del defecto genético.⁹ (Fig.8)

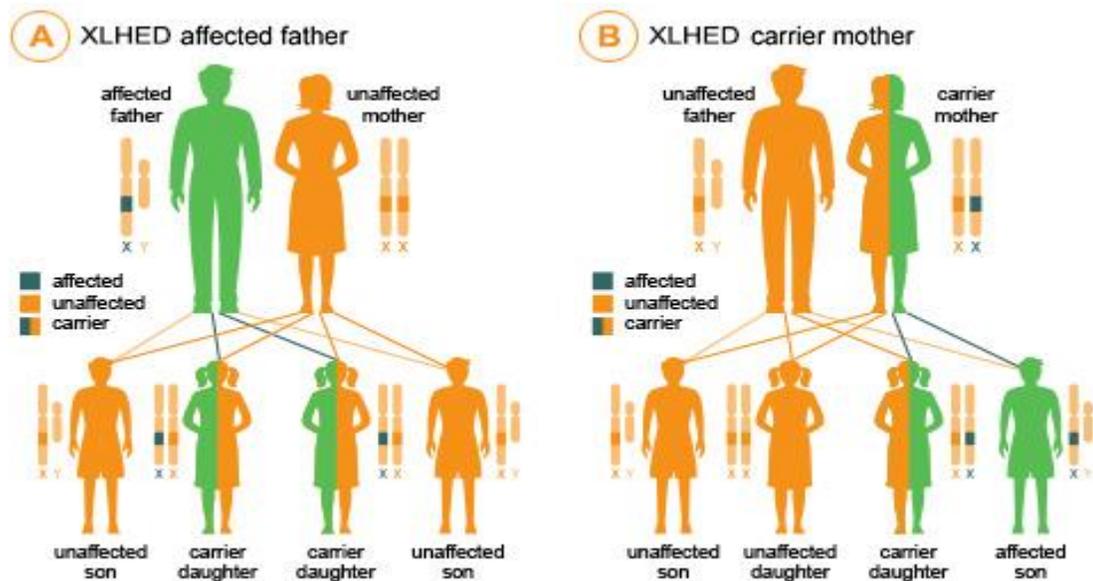


Fig.8 El gen de la XLHED (Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligado al cromosoma X) se transmite de padres a hijos por el cromosoma X .

- A. Padres con XLHED pasarán el gen a la totalidad de sus hijas, que serán portadores de XLHED.

- B. Una madre que es portadora de XLHED tiene una posibilidad entre cuatro de tener un hijo afectado y uno de cada cuatro posibilidades de tener una hija portadora. Las mujeres que son portadoras de XLHED pueden no tener síntomas de XLHED, o pueden tener versiones leves o incluso graves de ello.

<http://www.xlhednetwork.com/about-xlhed.php#sthash.iVE9xKIQ.dpuf>

3.2 Epidemiología

La prevalencia mundial estimada de la displasia ectodérmica hipohidrótica es de 1/ 100.000 recién nacidos, la incidencia de mujeres portadoras es de 17/100.000. Aunque esta cifra puede ser subestimada por la dificultad de su diagnóstico en la etapa más precoz de la infancia.¹⁰

3.3 Patogenia

La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica (DEH) es una enfermedad genéticamente heterogénea, con distintos tipos de herencia. La Displasia Ectodérmica Hipohidrótica más frecuente es la recesiva ligada a X secundaria a mutaciones en el gen EDA1 (Xq12-q13.1), que codifica la ectodisplasina, un miembro de la familia de un factor de necrosis tumoral (TNF). En esta forma la afectación completa se manifestará mayoritariamente en los hombres, por lo que predominará en el sexo masculino en una proporción de 5:1. Hasta el 70-80% de las mujeres portadoras de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada a X presentarán algunos rasgos, generalmente incompletos, en función del grado de inactivación del cromosoma X.

Mutaciones en el gen EDAR (2q11-q13) que codifica el receptor EDA o en el gen EDARADD (1q42.2-q43) que codifica el dominio asociado a EDAR causan las formas de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica autosómica dominante y recesiva. Hasta la fecha, se han descrito más de

100 mutaciones diferentes en EDA1, más de 30 en EDAR y varias en EDARADD. Recientemente también se han identificado pacientes de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica con mutaciones en el gen WNT10A (2q35) con la misma frecuencia que en EDAR. Actualmente se estima que estos 4 genes explican más del 90% de los casos de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica. Más recientemente se ha publicado un caso asociado a una elección en el gen TRAF6.

Estos genes actúan en la vía de señalización de un factor nuclear, NF- κ B, que interviene en la morfogénesis ectodérmica: EDA activa EDAR y utiliza EDARADD como un adaptador que interactúa con TRAF6 facilitando la translocación de NF- κ B al núcleo. Esta vía es necesaria para la iniciación, formación y diferenciación de los apéndices cutáneos.

Las formas recesiva ligada a X (secundaria a alteraciones del gen EDA1) y autosómica recesiva (secundaria a alteraciones en los genes EDAR y EDARADD) son clínicamente indistinguibles. La forma autosómica dominante (ligada también a los genes EDAR y EDARADD) presenta sintomatología más leve. Los pacientes con mutaciones en el gen WNT10A se distinguen por presentar un fenotipo dental marcado sin rasgos faciales característicos.

Desde el punto de vista clínico, la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica aparece en hombres con la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica ligada a X y en hombres y mujeres con la forma AR.¹¹

3.4 Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial según -A. Freire-Maia y Pinheiro han proporcionado un análisis del diagnóstico aunque en la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica es distintivo, varios rasgos son similares a los de

otros trastornos. La deformidad nasal y cicatrización perioral lineal pueden sugerir la sífilis congénita.

Dientes cónicos y la ausencia de dientes tanto temporales como permanentes pueden ser congénita, se pueden encontrar aislado en individuos que no tienen otras anormalidades estas pueden ser (hipodoncia, oligodoncia); en muchos casos, esta condición también puede ser familiar.

La oligodoncia en los dientes permanentes se puede heredar como un rasgo autosómico recesivo y la ausencia congénita de numerosos dientes, así como dientes cónicos pueden ser vistos en el síndrome de Ellis-van Creveld o síndrome de Hay-Wells.

El síndrome de Rieger y el síndrome diente-uña Witkop, presenta dientes cónicos y el síndrome de las uñas, sin embargo estas anomalías deben servir para distinguir estos trastornos.

En el síndrome de trichodental es un trastorno autosómico dominante, los pacientes tienen el pelo del cuero cabelludo normal crece lentamente, y cejas escasas los hombres presentan discapacidades y tienen una alta línea de implantación anterior. Varios dientes son congénitamente ausentes, aunque no tantos como en la displasia ectodérmica hipohidrótica. Las uñas son presumiblemente normal y no hay anormalidades en la sudoración se han descrito.

Pinheiro reporta a una madre y dos niños con escaso, fino y quebradizo pelo del cuero cabelludo desde el nacimiento, axilar escaso y vello púbico, cejas escasas y pestañas, suave palmoplantar queratosis, múltiples deciduos y dientes permanentes congénitamente ausentes, incisivos centrales superiores de forma cónica, manchas café con leche, y de los pies tróficos ligeramente disfunciones.¹²

4. Manifestaciones sistémicas de la Displasia Ectodérmica Hipohidrótica

El paciente con displasia presenta características físicas determinadas las cuales se distinguen de otros síndromes o enfermedades estas manifestaciones

4.1 Manifestaciones tegumentarias

Al nacimiento la piel puede encontrarse roja y con descamación y en la infancia puede presentar una erupción del pañal persistente.

En general, la piel es delicada, se encuentra adelgazada y lisa. Se pueden apreciar los vasos sanguíneos en la superficie. Es seca, por la falta o poco desarrollo de las glándulas sudoríparas y sebáceas (grasas), escamosa y se irrita con facilidad, especialmente en invierno.

El eczema afecta a la gran mayoría de pacientes y a veces es difícil de controlar, causando graves consecuencias dermatológicas.

También puede presentar piel gruesa, hiperqueratósica, en las palmas de las manos y plantas de los pies y arrugas finas lineales alrededor de los ojos. Se puede apreciar áreas de poca pigmentación y otras hiperpigmentadas, sobre todo a nivel periorcular y peribucal, así como en codos, palmas de las manos o plantas de los pies. (Fig.9)



Fig.9 Manifestaciones tegumentarias

<http://www.actasdermo.org/es/displasias-ectodermicas-revision-clinicamolecular/articulo/S0001731012004073/>

La sudoración, en general, varía de un lugar del cuerpo a otro en relación con la densidad de las glándulas sudoríparas, y está influida por una diversidad de factores, entre ellos la edad, la ingesta de agua, la temperatura, la aclimatación o el estado emocional. Entre las funciones del sudor destacan: la termorregulación, propiedades antisépticas y antifúngicas, atribuidas a su pH ácido y a la presencia de inmunoglobulinas, y aumento del coeficiente de fricción de la superficie cutánea. Al hipotálamo (centro termorregulador) llega información de las variaciones en la temperatura ambiental externa o de la temperatura basal interna, por la fiebre o al ejercicio físico, y éste posteriormente envía órdenes a las glándulas sudoríparas ecrinas, mediante fibras nerviosas y se estimula la secreción del sudor.

Ya en los lactantes con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica puede observarse la falta de sudoración, pero no es raro que pase desapercibida durante años. Aunque la piel no suele ser completamente anhidrótica, la alteración de las glándulas sudoríparas limita la capacidad de regular la temperatura corporal con el sudor, por lo que presentan intolerancia al calor, en especial en situaciones de climas cálidos, con altas temperaturas

ambientales, de actividad excesiva o sobrecalentamiento (cuando se usa demasiada ropa), que les condiciona sus actividades cotidianas.

La complicación más seria que pueden presentar los pacientes con (DEH) es por la falta de sudoración que puede provocar, ante situaciones específicas como ejercicio físico, fiebre elevada o medio ambiente muy caluroso, un cuadro grave de hipertermia, con secuelas irreversibles en el organismo y especialmente en el cerebro.

Las personas con Displasia Ectodérmica Hipohidrótica pueden ser sensibles a la luz solar, pero pueden tolerar las actividades al aire libre siempre y cuando lleven precaución con las altas temperaturas.¹³

4.2 Manifestaciones capilares

Los pacientes tienen atricosis o hipotricosis, el cabello puede estar ausente, ser escaso, fino, quebradizo, con poca pigmentación y de textura anormal. También puede ser frágil, dirigido en todas las direcciones y difícil de peinar y es seco por la ausencia o falta de desarrollo de las glándulas grasas. Suele tener un crecimiento lento, aunque en algunas personas esto mejora tras la pubertad, y se suele caer prematuramente.

Algunas anomalías del cabello ya se aprecian al nacimiento, mientras que otras lo hacen años después.

El pelo de otras partes del cuerpo como el de las cejas, pestañas, puede estar ausente o ser escaso, pero la barba o el vello púbico crece normalmente.¹³ (Fig.10)



Fig.10 Manifestaciones capilares. A) Vista frontal, B) Vista lateral

<http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>

4.3 Manifestaciones inguinales

Las uñas son láminas córneas y no son únicamente una estructura estática, queratinizada e indurada que recubre la parte distal de los dedos, sino que debe ser considerada como una unidad funcional, dinámica, relacionada con el resto del cuerpo y con el medio ambiente que la rodea. Las funciones principales de las uñas son: prensión de pequeños y finos objetos y la de protección de la sensibilidad del pulpejo de los dedos.

Las uñas pueden estar poco desarrolladas, ser gruesas o delgadas y frágiles, descoloridas o quebradizas con estrías. Presentan un crecimiento lento, cayéndose periódicamente y desarrollando manchas lineales o lunares.

En la Displasia Ectodérmica, el problema de uñas supone una incapacidad para desempeñar una vida laboral y social normal, ya que las

uñas de estos pacientes son frágiles, quebradizas, se desprenden y caen constantemente.¹³ (Fig.11 y 12)



Fig.11 Manifestaciones inguinales

<http://www.actasdermo.org/es/displasias-ectodermicas-revision-clinicamolecular/articulo/S0001731012004073/>



Fig.12 Manifestaciones inguinales

<http://www.actasdermo.org/es/displasias-ectodermicas-revision-clinicamolecular/articulo/S0001731012004073/>

4.4 Manifestaciones faciales y esqueléticas

Frente prominente, nariz de silla de montar, labios revertidos, hiperpigmentación peri orbitales, hipertelorismo, epicanto bilateral, orejas de baja implantación, alteración de la dimensión vertical anterior, hipoplasia maxilar y rotación anterior mandibular con relación molar CIII.¹⁴ (Fig.13)



Fig.13 Manifestaciones faciales y esqueléticas A) Vista frontal B) Vista lateral

<http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>

4.5 Manifestaciones nasales

Las secreciones mucosas de la nariz son excesivamente espesas, formando costras. Cursan con rinitis crónica, obstrucción nasal, son comunes las infecciones nasales como sinusoides paranasales, epistaxis acompañadas de olor fétido.^{13,14}(Fig.14)



Fig.14 Manifestaciones nasal A) Vista frontal, B) Vista lateral, C) Secreción nasal

<http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>

4.6 Manifestaciones respiratorias

Es común que presenten faringitis, laringitis crónica, disfonía por inadecuada lubricación de cuerdas vocales e infecciones del tracto recurrentes.¹⁴

4.7 Manifestaciones oculares

El paciente presenta xeroftalmía, que eventualmente puede ocasionar cataratas, sensibilidad a la luz solar, además de conjuntivitis eventual.¹⁴

4.8 Manifestaciones sistémicas

Presentan deficiencias de peso y altura para la edad, perfusión vascular periférica alterada que ocasiona un patrón anormal de temperatura, alteración en la nutrición.¹⁴

4.9 Manifestaciones glandulares

Ausencia o hipoplasia en el tracto aerodigestivo, funcionamiento anormal en nariz, membranas sinusales paranasales, tubo de Eustaquio, naso- oro- hipo faringe, mucosa bucal, laringe y árbol traqueo-bronquial, las glándulas mamarias pueden ser hipoplásicas o estar ausentes (agenesia total) y en ocasiones presentar varios pezones (politelia).¹⁴

4.10 Manifestaciones orales

Pueden manifestar grados variables de afectación, con disminución en el número de dientes (hipodoncia) e incluso ausencia total de dentición temporal y permanente (anodoncia, oligodoncia), involucrando ambas denticiones. La agenesia afecta principalmente a los segundos premolares, a los incisivos laterales superiores y a los incisivos centrales y laterales inferiores.

A menudo puede encontrarse un amplio diastema entre los incisivos centrales superiores. A consecuencia de la ausencia de dientes, el crecimiento de los huesos maxilares no es normal en los individuos que padecen Displasia Ectodérmica Hipohidrótica, la agenesia dental y las consiguientes insuficiencias masticatorias determinan la atrofia de los procesos alveolares. La atrofia de los procesos alveolares lleva reducción de su dimensión vertical y esto puede promover una protuberancia de los labios.

Los escasos dientes pueden presentar alteración de la cronología de su erupción y anomalías de tipo estructural tales como microdoncia, coronas cónicas o puntiagudas, curvas, hipoplasia del esmalte (capa externa del

diente descolorida), menor resistencia del esmalte a la caries y pérdida del esmalte. La oclusión dentaria puede ser pobre.

Las mujeres portadoras de Displasia Ectodérmica Hipohidrótica pueden tener los dientes anteriores más pequeños de lo habitual.¹³

Así como (xerostomía) decremento cuantitativo de la saliva fluida que causa dificultad deglutiva.¹⁴ (Fig.15)

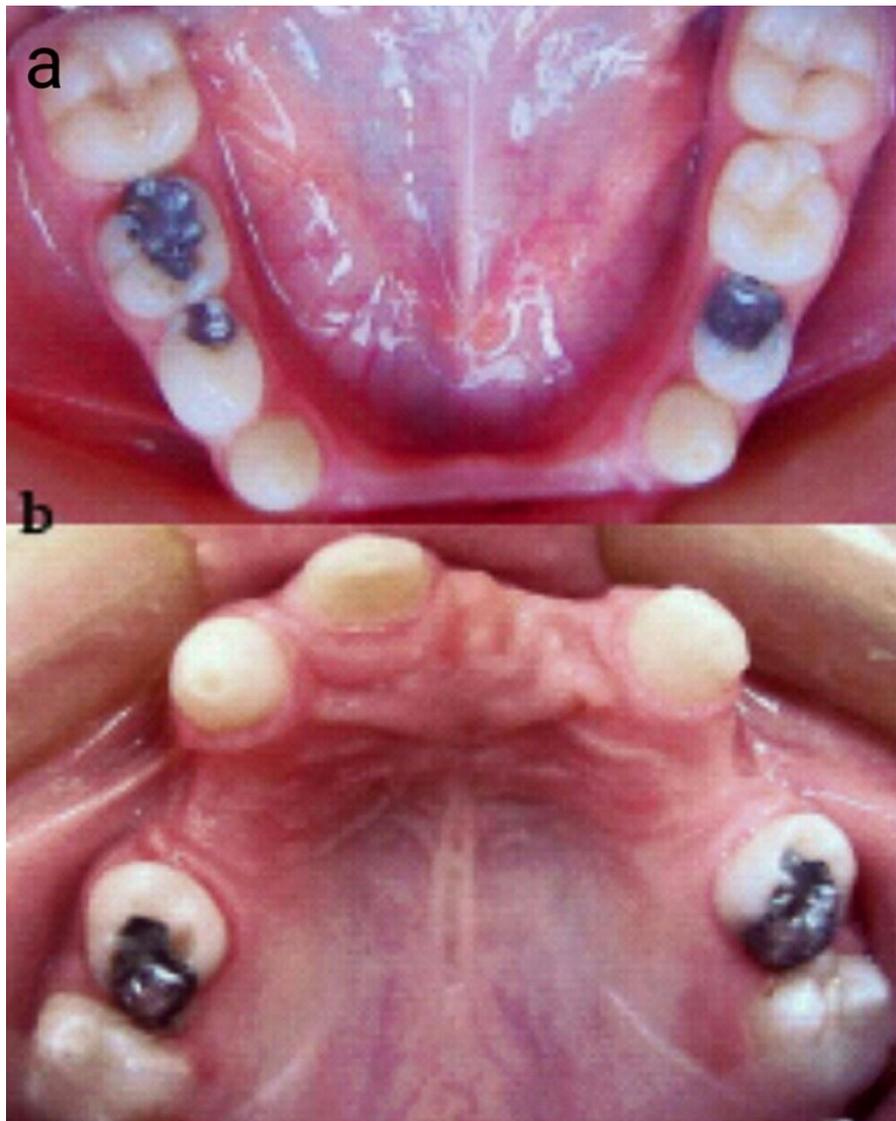


Fig.15. Manifestaciones orales. a) Vista mandibular b) Vista palatina

http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S021312852013000100002&script=sci_arttext

5. Historia clínica

La historia clínica es un documento médico-legal que se complementa de diversos anexos que surgen del contacto entre el profesional de la salud y el paciente donde se recoge la información necesaria para la correcto diagnóstico y atención del paciente.¹⁵

5.1 Anamnesis

Considerar la necesidad sentida del paciente, el estatus de su salud oral, antecedentes médicos, medicamentos que ingiere, cirugías y hospitalizaciones previas, alergias, y esquemas de vacunación, experiencia con anestésicos, y antecedentes familiares con displasia y otros compromisos, posible tipo de herencia genética.

5.2 Examen clínico maxilofacial

Debe ser exhaustivo para determinar cuáles son las características físicas más relevantes descritas (piel seca, implantación de las orejas, pelo delgado y quebradizo, nariz en silla de montar, ausencia o disminución de la sudoración, labios gruesos entre otros, agenesias, mal posiciones dentarias, otras anomalías dentales, alteraciones en el habla y la deglución, estado de rebordes maxilares, calidad y cantidad de saliva).

5.3 Estudios radiográficos

Radiografías periapicales, ortonáticas, laterales de cráneo: Lo más temprana posible para descartar otras anomalías dentales: anquilosis, anodoncia, oligodoncia, microdoncias, entre otras.¹⁴

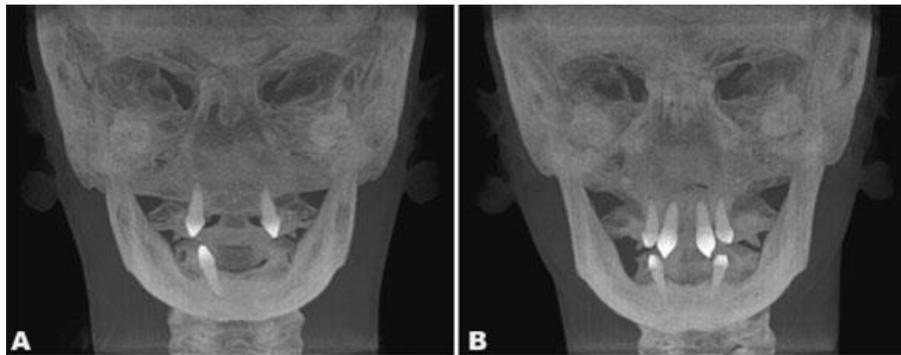
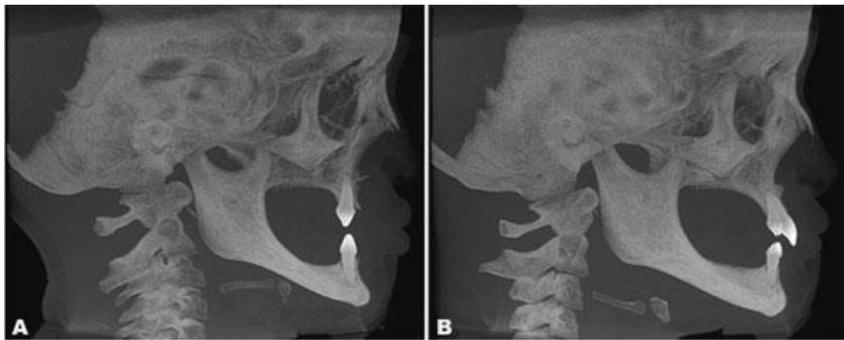


Fig.16 Estudios radiográficos

<http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>

5.4 Recuento de fluido salival

Cuantitativo/cualitativo para determinar la cantidad y calidad de la saliva lo que evidenciará el número normal o disminuido de las glándulas salivares, si la prueba no arroja resultados exactos se lleva a cabo una tomografía computarizada de glándulas para observar si los conductos se encuentran hipoplásicos o están ausentes, producción de las glándulas sudoríparas (evaluación por dermatología quien define si es necesario biopsia de piel).

5.5 Evaluación genética

La mayor parte de las enfermedades genéticas son hereditarias, esto es pueden transmitirse de padres a hijos. Algunas se heredan entre los miembros de una familia durante varias generaciones.

Otras por el contrario, surgen de forma súbita en la familia debido a la aparición de una mutación espontánea (mutación de novo). Se han identificado alrededor de 6.000 enfermedades genéticas de las cuales en la tercera parte se conoce el gen responsable de la enfermedad.

El estudio genético de una determinada enfermedad consiste en identificar la mutación en el gen responsable de la enfermedad. En algunos casos, las mutaciones son tan grandes que se pueden detectar al observar los cromosomas al microscopio (cariotipo). Pero normalmente las mutaciones afectan a una única letra (nucleótido). Para identificar estas mutaciones es necesario utilizar técnicas más complejas de análisis del ADN que consisten en la secuenciación del gen correspondiente, esto es determinar la identidad de cada una de las letras que componen la frase.

Para realizar el análisis genético es necesario el ADN del paciente sometido a estudio, obtenido a partir de sangre periférica. Mediante el estudio de los genes y receptores de: EDA, EDAR, entre otros.¹⁶

5.6 Familiograma

Sirve para determinar la prevalencia por generaciones dentro de una misma familia y diagnosticar el tipo de displasia que se está presentando: de Novo, ligada al X, autosómica dominante y autosómica recesiva.

Tomar como referente las medidas cefalométricas y de allí poder evaluar el progreso del tratamiento.¹⁴

5.7 Consentimiento válidamente informado

Todo paciente o su tutor deben firmar y conocer el consentimiento informado previo a cualquier tratamiento. El Consentimiento válidamente informado es una de las aportaciones más valiosas del derecho a la práctica médica, sin embargo, más allá de ser un acto jurídico o normativo es simplemente, un acto humano, de comunicación entre el médico y el paciente que legitima el acto médico y otorga obligaciones y derechos recíprocos.

Es un deber de los profesionales de la salud, el proporcionar información suficiente e idónea para que el paciente a través del consentimiento informado, ejerza su derecho al respeto a su autonomía y otorgue su permiso, toda vez que las acciones planteadas se realizarán en su beneficio y no maleficio, respetando en todo momento su voluntariedad y asumiendo de esta manera, todos, un compromiso.

El «consentimiento informado» se puede definir como el compromiso del médico y su paciente de establecer un espacio comunicativo destinado a informar en forma oral o escrita (casos de riesgo) la naturaleza, los propósitos, la forma de aplicación de la medicina, resaltando los beneficios, los riesgos, alternativas y medios del proceso en el cual, quien recibe la atención, pueda decidir y otorgar una autorización clara, competente, voluntaria y autónoma.¹⁷

6. Tratamiento dental

El tratamiento dental para los pacientes dependerá de cada caso en base a su riesgo a caries este puede iniciar con la prevención realizando una profilaxis, topicación con flúor, técnica de cepillado, técnica de hilo aplicación de selladores de fosetas y fisuras, saforide y suplementos de saliva debido a que sus componentes como: el calcio, fosfato y fluoruro que ayudan a la remineralización dental, asimismo se restablece en gran medida los mecanismos de defensa frente a los microorganismos orales patogénicos, ayuda a la síntesis de enzimas que disuelven moléculas necesarias para la percepción del gusto y humedece la mucosa bucal para protegerla de factores irritantes mecánicos, químicos e infecciosos

La rehabilitación depende de las condiciones dentales del paciente y la edad que presenten ya que no será la misma para la dentición primaria y como la secundaria.

6.1 Dentición primaria

En la dentición primaria se puede restaurar los dientes permanentes en boca, con resina, para la reparación de microdoncias. Los dientes dismórficos producen retención limitada de las prótesis, lo que exige modificar el contorno de las coronas clínicas con técnica directa o indirecta mediante uso de resinas y favorecer así el anclaje de la prótesis. Cuando ya están rehabilitados los dientes naturales se procede a realizar una prótesis removible que se acomode al tamaño real de los dientes permanentes y que no haga compresión a las zonas de erupciones dentales, lo que contribuye al buen posicionamiento de los labios, la lengua y la adecuada dimensión vertical además beneficia la función masticatoria y el aspecto psicosocial.^{18,19}

En la rehabilitación maxilar se debe valorar la sutura palatina que permanece abierta hasta los 11-12 años, por lo tanto debemos colocar aparatología acompañada de aditamentos que acompañen al crecimiento del hueso

palatino. Autores como Ledermann y cols. (1994) y Flores y cols. (2009) afirmaban que este tratamiento es el óptimo.²⁰ (Fig.16 y 17)

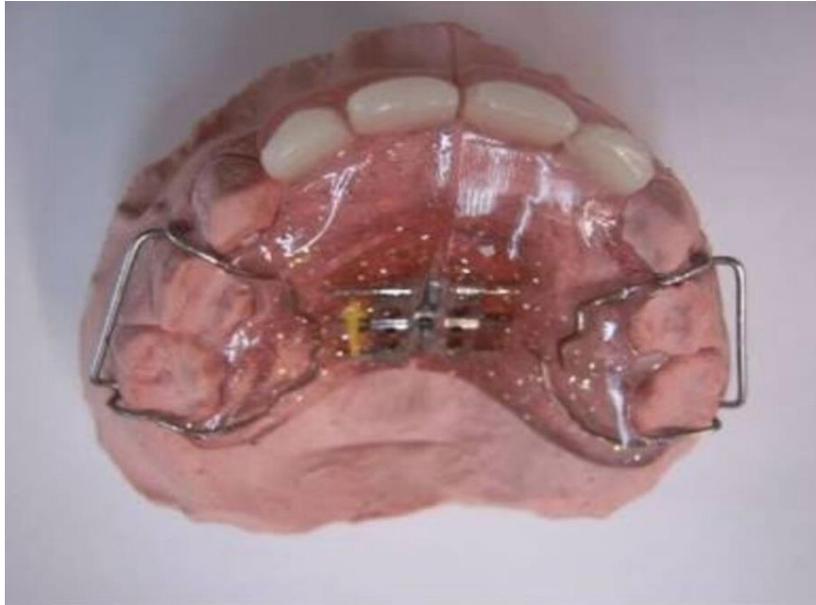


Fig.16 Prótesis removible con aditamento activo

www.ortodonciaortosol.es



Fig.17 Aparato ortodontico activo

<http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v22n3/03.pdf>

Con el afán de buscar un tratamiento que aportase más retención y estabilidad que una prótesis removible, Heuberer y cols., en 2012, proponen una rehabilitación mediante «onplants». Estos son unos dispositivos de titanio, creados por Block y Hoffman (1995), con el fin de producir un anclaje ortodoncico. Heuberer y cols. deciden usarlos como retención para una placa protésica, colocándolos suprapariosticamente en la parte posterior palatina, zona elegida por no interferir en el crecimiento transversal del maxilar. Se colocan dos onplants unidos por una barra dolder, la cual está dividida y conectada a un regulador deslizante que no impide el crecimiento.

Estos dispositivos retienen una placa removible acrílica, a modo de sobredentadura, que lleva otro regulador deslizante homologo y se espacia a nivel de los onplants. Afirman que es un tratamiento que proporciona una retención adecuada, y con ello una gran comodidad, pero para conservarla son necesarias revisiones cada seis meses, para modificar o, incluso, sustituir la placa de acrílico según el crecimiento sutural que se haya dado en este tiempo.

La gran mayoría de autores coinciden en aplicar alguno de los tratamientos anteriores hasta que el paciente haya completado su crecimiento (17-18 años) y, sería entonces, cuando se procedería a la colocación de implantes permanentes.

En la rehabilitación mandibular debemos tomar en cuenta el centro de crecimiento transversal del que disponemos en la mandíbula es la sínfisis. Esta se osifica, aproximadamente, a los 11-12 meses de vida del individuo, por lo tanto, no supone una limitación para la rehabilitación mediante implantes.

Autores como Bergendal (1996) afirmaban que los implantes a nivel de la sínfisis solo influirían en el crecimiento vertical.²² Es decir, como bien se ha explicado anteriormente, el peligro de sufrir una infraoclusion y quedar «enterrado». Esta autora no daba mucha importancia a ese problema ya

que opinaba que se podía compensar con el remodelamiento de las bases de la prótesis.²³

Esta teoría no fue muy bien acogida por otros autores como Guckes y cols. (2002), quienes afirmaban que el problema de quedar «enterrado» en los implantes solo se debía tener en cuenta en casos de agenesias/oligodoncia y no de anodoncia total, y que jamás debía compensarse una inclinación anómala de los implantes (producida por el crecimiento del paciente) con una remodelación de la base protésica.

Sin embargo, hay otros autores como Opdebeek H y cols.(2003) que afirman que en los pacientes que sufren una reabsorción muy grave y muy temprana del hueso alveolar, debido a la falta de estímulo de la erupción, es muy beneficiosa la colocación de implantes lo más tempranamente posible para conservar el mayor volumen alveolar.

Por tanto, podemos decir que para la rehabilitación mandibular, la mayoría de autores coinciden en el beneficio de colocar implantes entre los forámenes mentonianos, incluso en niños de muy corta edad. Se han realizado numerosos estudios, en los que autores como Giray y cols. (2003), Kokich y cols. (2004) y Holm-Pedersen y cols. (2007) afirman que la supervivencia, a cinco años, de los implantes mandibulares en niños de seis a nueve, oscila entre 87% y 94%.

Cuando estos pacientes alcanzan su crecimiento máximo, deben someterse, muchas veces, a una segunda intervención. Esta consistirá en una cirugía con injerto para reposicionar los implantes, o bien reimplantar de nuevo, ya que los colocados en edad infantil podrían estar en infra oclusión. Esto es un hecho que preocupa a muchas familias, ya que algunas no desean dos intervenciones para los niños. Para solventar este problema y facilitar todo el proceso de rehabilitación, Barqueroy cols. (2009) ofrecen una solución intermedia, la rehabilitación mandibular con implantes provisionales.²⁰ Este tratamiento consta de unos implantes de menor

diámetro que tienen la ventaja de poder ser retirados sin ningún tipo de dificultad.

Se trata de una técnica sencilla y de menor costo. El procedimiento es el mismo que para implantes definitivos, el beneficio es que cuando el paciente adquiera la edad adulta, estos implantes se retiran y en su lugar se colocan implantes definitivos que, al tener un mayor diámetro, no presentan ninguna dificultad de osteointegración.

Así, podemos decir que hoy en día la rehabilitación óptima para pacientes que sufren displasia ectodérmica hipodróica con agencias múltiples, es el tratamiento con prótesis removible (Fig. 18) en la arcada superior y la colocación de implantes intermentonianos en la arcada inferior. No obstante, no debemos olvidar que estos pacientes presentan un crecimiento y desarrollo anómalo del tercio facial inferior, debido a la falta del estímulo eruptivo por las múltiples ausencias dentarias. Es por ello por lo que autores como Jensen y cols. (2007) transmiten la necesidad de un tratamiento posterior de ortopedia y ortodoncia.²⁰

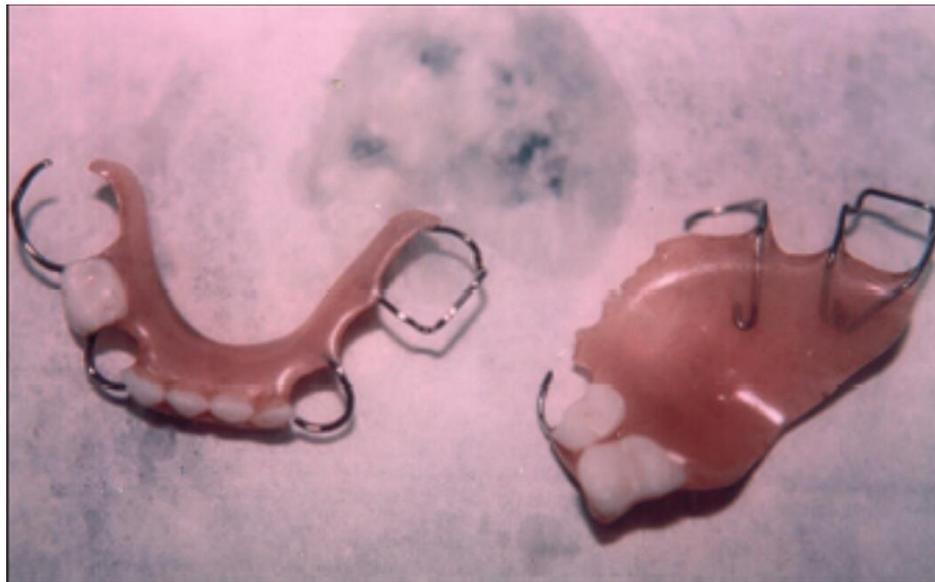


Fig.18 Prótesis removible

<http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v22n3/03.pdf>

6.2 Dentición Permanente

En la dentición mixta dependiendo de cada caso se tomara la decisión del tratamiento según el número de dientes con los que se presente el paciente se puede realizar una ortodoncia interceptiva para el cierre de diastemas y el reposicionamiento de las piezas dentales, una vez erupcionados todos los dientes se puede colocar ortodoncia correctiva para terminar el tratamiento ortodóntico (Fig. 19) y darle paso colocación de prótesis removible, prótesis fija (Fig. 20, 21 y 22) o una fase quirúrgica, esta consta de reconstrucción ósea guiada antes de los implantes, ofreciendo un restablecimiento del tejido óseo mandibular y maxilar de las zonas afectadas con injertos o biomateriales que crean un grosor adecuado para la colocación de los implantes ya que estos pacientes se caracterizan por presentar corticales delgadas y rebordes alveolares delgados en forma de cuchilla y con alturas disminuidas para favorecer la rehabilitación, usualmente falta tejido blando de recubrimiento en las zonas edéntulas.

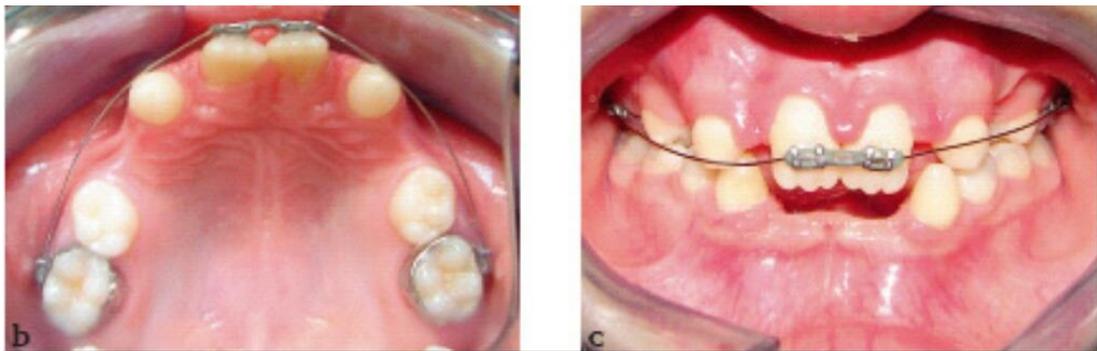


Fig.19 Tratamiento ortodóntico

<http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v29n1/original1.pdf>

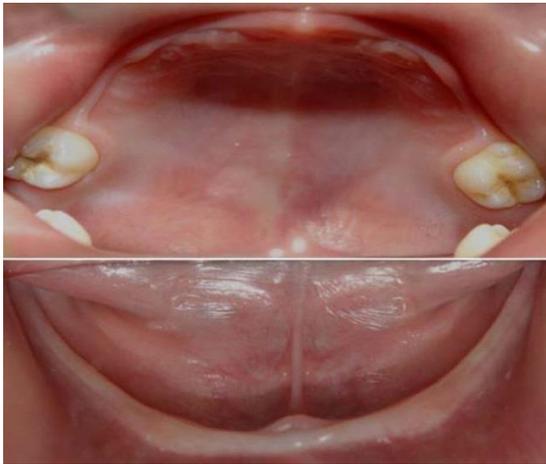


Fig 20 Valoración de dientes.

<http://www.odontologia.uady.mx/revistas/rol/pdf/V00N1p13.pdf>



Fig.21 Encerado de dentadura total.

<http://www.odontologia.uady.mx/revistas/rol/pdf/V00N1p13.pdf>



Fig.22 Prótesis total.

<http://www.odontologia.uady.mx/revistas/rol/pdf/V00N1p13.pdf>

La fase quirúrgica de implantes en pacientes no sindrómicos se proyectan alrededor de los 18 años que ha culminado el crecimiento maxilar, sin embargo, en pacientes con este síndrome y totalmente edéntulos se ha iniciado la colocación de los implantes de cada pieza dental a la edad en la que ese diente estaría en boca, es decir, a partir de los 6 años de edad para primeros molares y así sucesivamente como lo reporta Candel *et al* 2011.

Como efectos adversos de los implantes a edades tan tempranas se han reportado anquilosis y cambios de la posición y de la angulación de los mismos, con el crecimiento de los maxilares, por lo que se ha sugerido posponer esta forma de rehabilitación hasta los 12 años edad. El rehabilitador establecerá la forma ideal para lograr el soporte estratégico de la prótesis dependiendo de los recursos del paciente y la disponibilidad de soporte óseo remanente. Algunos pacientes requieren cirugía ortognática, o alguna otra variedad de cirugía ósea, como cirugías segmentarias y/o distracción osteogénica, para posicionar adecuadamente los maxilares y lograr un acople oclusal ideal.²⁴ Fig. (23 y 24)



Fig. 23 y 24 Paciente antes y después de la colocación de los implantes

www.sepa.es/images/stories/SEPA/REVISTA_PO/...pdf/10-4_03.pdf

7. Mantenimiento bucal

Tanto el paciente como la madre o el responsable deberán recibir información sobre la higiene bucal y del aparato o prótesis que se le haya colocado.

Se busca mantener los resultados en el tiempo y la garantía de los procedimientos por lo que se recurre a las citas periódicas para evaluar higiene oral de la boca y de las prótesis acrílicas haciendo énfasis en la desinfección de estas con diluciones de hipoclorito o peróxido durante aproximadamente quince minutos una vez por semana y evitar desequilibrios microbiológicos.

Se recomienda retirar la prótesis de la boca unas 6-8 horas al día para el adecuado descanso y oxigenación de las mucosas, además en las citas se evalúa el soporte de la prótesis, zonas dolorosas, altas o inestables y complicaciones que hayan surgido posteriormente como infecciones generales en la cavidad oral o del tejido adyacente a los implantes, entre otros.²⁵

Conclusiones

La displasia ectodérmica hipohidróica es un síndrome que es transmitido por herencia autosómica dominante ligada al cromosoma X, las características propias que presenta son: hipotricosis, hipohidrosis, hipodoncia. (Thurman 1878).

La pronta detección y tratamiento oportuno puede dar al paciente una mejor calidad de vida.

El odontólogo debe estar capacitado y preparado con los conocimientos propios de la displasia para así dar el mejor diagnóstico y tratamiento al paciente.

El tratamiento debe ser especial ya que dependerá de las características bucales que presente. Las alternativas son múltiples van desde una rehabilitación provisional hasta un tratamiento definitivo que le permita restaurar en medida de sus posibilidades la función esto dependerá de cada caso. El tiempo en consulta debe ser corto y eficaz para no provocar tensión emocional y variantes en su temperatura.

Bibliografía

1. Del Castillo V, Uranga R, Zafra G., *Genética Clínica*. México Ed. El Manual Moderno. 2012 pp 534
2. McPhee SJ., Papadakis MA., *Diagnóstico Clínico y Tratamiento*. 52º edición. México. Ed. McGraw-Hill Interamericana. 2007 pp1944
3. http://www.pgdcem.com/enf_hereditarias.html
4. Solari A J, *Genética humana: fundamentos y aplicaciones en medicina*. 4ª edición. Buenos Aires. Ed. Médica Panamericana. 2011. pp 556
5. Oliva R, Vidal J M., *Genoma Humano: Nuevos avances en investigación, diagnóstico y tratamiento*. España. Ed. Universitat de Barcelona. 2006. pp 220.
6. Strachan T, Read A. *Genética Humana*. 3a edición. México. Ed. MMcGraw-Hill. 2006. pp. 676
7. <http://www.gacetadental.com/2013/11/displasia-ectodermica-hipohidrotica-posibilidades-de-rehabilitacion-oral-en-el-paciente-infantil-46380/>
8. <http://www.xlhednwork.com/about-xlhed.php>.
9. http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/displasia_ectodermica_hipohidrotica.pdf
10. MARTIN-GONZALEZ, J. et al. Anomalías y displasias dentarias de origen genético-hereditario. *Av Odontoestomatol* [online]. 2012, vol.28, n.6 [citado 2016-02-12], pp. 287-301
11. <https://www.rareconnect.org/.../displasias-ectodermicas-hereditarias.pdf> pp. 12-13
12. Robert J. Gorlin D.D.S, D.M.D. M. Michael Cohen Jr., Raoul C.M. Hennekam M.D. *Syndromes of the Head and Neck*. 4a Edición. Oxford university. 2001. pp 541 - 542

13. <https://www.rareconnect.org/.../displasias-ectodermicas-hereditarias.pdf>
pp.3-6
14. MARIN BOTERO, M.L. et al. Displasia ectodérmica hipohidrótica: Reporte de casos. Av. Odontoestomatol [online]. 2013, vol.29, n.1 [citado 2016-02-12], pp. 11-23
15. http://www.fm.unt.edu.ar/ds/Dependencias/ExperienciaClinicaPrecoz/SEGUNDO/ATENEO_historia_clinica.pdf
16. <http://www.institutobernabeu.com/foro/2013/09/16/estudio-geneticos>
17. www.conamed.gob.mx/publicaciones/pdf/rev_historico/REV31.pdf
18. Shah A, Latoo S, Lone N, Khan M, Bhagat R K, Hassan S, et al. Anhidrotic Ectodermal Dysplasia: report Of Two Cases and Review Of Literature. IJDS 2011; 3(2): 29-35.
19. Derbanne MA, Sitbon MC, Landru MM, Naveau A. Case report: Early prosthetic treatment in children with ectodermal dysplasia. Eur Arch Paediatr Dent 2010 Dec; 11(6):301-5.
20. Barquero E, Cezaria T, Magalhaes CA, Magini R, Rodriguez MM. Rehabilitación oral con implantes dentales provisionales en el paciente pediátrico. Odontol Pediátr 2009; 17(1): 5-12.
21. Alan K.W, Iven Klineberg, BS. Dental Implants in Patients with Ectodermal Dysplasia and Tooth Agenesis: A Critical Review of the Literature. The International Journal of Prosthodontics 2009; 22 (3): 268-276.
22. Bergendal B. Prosthetics habilitation of a Young patient with hypoidrotic ectodermal displasia and oligodontia: a case report of 20 years of treatment. Int J Prosthodont 2001; 14(5): 471-9.
23. Guckes AD, Scurria MS, King TS, McCarthy GR, Brahim JS. Prospective clinical trial of dental implants in persons with ectodermal dysplasia. J Prosthet Dent 2002; 88: 21–25.

24. Candel-Martí ME, Ata-Ali J, Peñarrocha-Oltra D, Peñarrocha-Diago M, Bagán JV. Dental implants in patients with oral mucosal alterations: An update. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2011 Sep 1;16(6):787-93.
25. Basallote M, Cabezas J, Torres D, Gutierrez JL Displasia Ectodérmica Anhidrótica. Rehabilitación protésica de tres casos clínicos. [Revista SECIB On Line].
26. <http://www.pgdcm.com/images/autosomico%20dominante.jpg>
27. http://www.guiametabolica.org/sites/default/files/img_citmit/mm_10_x500.png
28. http://pendientedemigracion.ucm.es/info/genetica/AVG/practicas/cariotipo/Cario_archivos/idio2.jpg
29. <http://bit.ly/1RPr50I>
30. <http://www.xlhednetwork.com/about-xlhed.php#sthash.iVE9xKIQ.dpuf>
31. <http://www.actasdermo.org/es/displasias-ectodermicas-revision-clinicamolecular/articulo/S0001731012004073/>
32. <http://www.scielo.cl/pdf/ijodontos/v6n1/art06.pdf>
33. http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S021312852013000100002&script=sci_arttext
34. <http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v22n3/03.pdf>
35. <http://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v29n1/original1.pdf>
36. <http://www.odontologia.uady.mx/revistas/rol/pdf/V00N1p13.pdf>
37. http://www.sepa.es/images/stories/SEPA/REVISTA_PO/...pdf/10-4_03.pdf