



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

---

---



## **FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

MANEJO DEL TRATAMIENTO INTEGRAL EN EL  
PACIENTE CON SÍNDROME CARDÍO-FACIO-CUTÁNEO.

**T E S I N A**

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

**C I R U J A N O   D E N T I S T A**

P R E S E N T A:

LUIS ANTONIO ANGULO DE DIOS

TUTORA: Mtra. PATRICIA DÍAZ COPPE

ASESORA: Mtra. ANDREA LARA PÉREZ SOTO



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.

## Gracias

A mis padres...Rufina y Antonio los pilares de mi vida, quienes dieron su mayor esfuerzo por verme llegar a este punto, por su cariño, amor, comprensión y por sus invaluable enseñanzas. Quienes me vieron caer y me brindaron el apoyo necesario para levantarme.....gracias infinitas a mis dos grandes amuletos.

A mis hermanas que gracias a sus ocurrencias, risas y momentos felices me motivaron a continuar en este camino.

A mi sobrino Axel, que desde el día en que llego, cambio mi vida completamente, inyectando el sentimiento, el coraje y la fuerza que me hacía falta.

A mis amigos....amigos que con el paso del tiempo se transformaron en familia, parte fundamental si la cual no existiera no sería la persona que actualmente soy.

A Yahir, Hernán, Daniel, Alfredo, David, Oscar y Fernanda...los hermanos que nunca pedí pero que agradezco se me hayan asignado en el transcurso de la vida, que junto con las mejores vivencias, motivaron mi paso por toda mi vida académica.

A Daniela y Mercedes por los años juntos, por las risas y por el apoyo incondicional que me brindaron.

A Valeria, Dacia y Karina quienes por el paso en la Facultad me han brindado su amistad, cariño y apoyo para conseguir mis metas, quedándose así impregnadas en mi corazón.

A Monsserrat que sin ella no tendría la estabilidad emocional para seguir adelante académicamente y en la vida propia, estas líneas tienen un fin pero mi cariño, admiración y amor no, no hay cantidad en palabras para describir lo agradecido que estoy de que forme parte de mi vida.



A Dayana Ubaldo por creer en mí, por motivarme y crear la mejor área de trabajo que me crea la motivación a seguir adelante.

A mi tutora y maestra Dra. Patricia Díaz Coppe, quien con sus conocimientos y enseñanzas reforzaron los míos, mi amor por la Odontología y mi ideal de superarme cada día más, junto con, mi asesora la Dra. Andrea Lara Pérez Soto.

Y a las personas que ya no están, pero que de algún modo el recuerdo de su cariño, amor y apoyo que en su momento fue fundamental para mi desarrollo académico....@.....S

Y el mayor agradecimiento se lo debo a mi alma mater, mi Facultad de Odontología, la cual me brindó de los mejores conocimientos que un universitario puede obtener, conocimientos científicos y de vida, que son el pilar de mi día a día profesionalmente.

Y a la Universidad Nacional Autónoma de México que me arropo a temprana edad, desde CCH Sur, donde comenzó este amor y se forjó estas ganas de formar parte de ella, gracias por tu gente y por los mejores recuerdos de una vida...

“Por mi raza hablara el espíritu”...por siempre UNAM.



## ÍNDICE

<b>INTRODUCCIÓN.....</b>	<b>5</b>
<b>1. ANTECEDENTES.....</b>	<b>6</b>
1.1 Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (CFC).....	6
1.2 RASopatías.....	8
<b>2. ETIOLOGÍA.....</b>	<b>11</b>
2.1 Gen BRAF.....	12
2.2 Gen MAP2K1.....	12
2.3 Gen MAP2K2.....	13
2.4 Gen KRAS.....	14
<b>3. DEFECTOS CARDIACOS.....</b>	<b>16</b>
3.1 Corazón.....	16
3.1.1 Estenosis pulmonar (EP).....	17
3.1.2 Miocardiopatía hipertrófica (MCH).....	19
3.1.3 Defecto septal auricular (DSA).....	19
<b>4. MANIFESTACIONES GENERALES.....</b>	<b>21</b>
4.1 Pelo.....	21
4.2 Manos.....	22
4.3 Piel.....	23
4.3.1 Hiperqueratosis.....	23
4.3.2 Queratosis pilar.....	23
4.3.3 Hiperpigmentación generalizada.....	24
<b>5. MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....</b>	<b>25</b>
5.1 Cabeza.....	25
5.1.1 Macrocefalia.....	25
5.1.2 Frente alta.....	27
5.1.3 Constricción bitemporal.....	27
5.1.4 Arcos supraorbitales hipoplásicos.....	27



---

---

5.1.5	Cabello reseco y quebradizo.....	28
5.2	Rostro.....	28
5.2.1	Nistagmo.....	29
5.2.2	Fisuras palpebrales.....	30
5.2.3	Cejas escasas.....	30
5.2.4	Puente nasal deprimido.....	31
5.2.5	Orejas anguladas hacia atrás.....	32
5.2.6	Ptosis palpebral.....	32
5.3	Boca.....	33
5.3.1	Manifestaciones orales.....	33
5.3.1.1	Control inadecuado de placa dentobacteriana.....	33
5.3.1.2	Lesiones cariosas.....	34
5.3.1.3	Periodontitis (perdida dental).....	35
5.3.1.4	Halitosis.....	36
5.3.1.5	Bruxismo.....	37
5.3.1.6	Maloclusión.....	38
5.4	Adaptación de cepillo dental.....	39
6.	DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL.....	40
6.1	Síndrome Noonan.....	40
6.1.1	Cara.....	41
6.1.2	Tórax.....	41
6.2	Síndrome Costello.....	42
6.2.1	Talla.....	43
6.2.2	Cara.....	43
6.3	Síndrome LEOPARD.....	44
6.3.1	Cara.....	44
6.3.2	Pulmones.....	45
6.3.3	Corazón.....	45
6.3.4	Talla.....	45
7.	TRATAMIENTO INTEGRAL MULTIDISCIPLINARIO .....	46



---

---

**CONCLUSIONES.....51**

**REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....52**



---

---

## INTRODUCCIÓN

Con el advenimiento de la medicina molecular (1968), una nueva clase de enfermedades se han descubierto y se denominan RASopatías, dando lugar a diferentes síndromes que incluyen: el cardio-facio-cutáneo, de Noonan, de Costello, de LEOPARD.

En 1986 el Dr. Jim Reynolds y sus colegas describieron por primera vez el síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (SCFC). Condición poco común, muy pocos casos reportados en la literatura médica; sin embargo, de acuerdo con un estudio, se cree que el SCFC se produce en aproximadamente 1 de cada 800.000 personas.

Esta condición es debida a mutaciones en la línea germinal de la vía de señalización RAS/MAPK (Mitogen-Activated Protein Kinases o proteína quinasas activadas por mitógenos), que provocan anomalías en el desarrollo del individuo dependiendo específicamente del gen afectado; todos los pacientes comparten características como el dismorfismo facial, cardiopatía congénita, un grado variable de retraso mental o dificultades de aprendizaje, anomalías cutáneas y predisposición al cáncer.

Establecer un diagnóstico puede ayudar a los padres, maestros, médicos y Cirujanos Dentistas a proporcionar el mejor cuidado posible para el paciente por lo que es necesario, el tratamiento integral multidisciplinario con: pediatra, genetista, cardiólogo, neurólogo, oftalmólogo, gastroenterólogo, endocrinólogo, ortopedista, otorrinolaringólogo y Cirujano Dentista.





---

---

## 1. ANTECEDENTES

### 1.1 Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (SCFC)

Para poder comprender la complejidad del síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (CFC), partiremos desde lo básico, entendiendo y reforzando definiciones tales como que es un síndrome y el origen histórico del Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo. El SCFC tiene profundo origen en la especialidad médica de la genética clínica.

La Palabra “Síndrome” se utiliza para describir un conjunto de características, signos y síntomas conocidos que pueden aparecer juntos y se cree que tienen una causa adyacente. Un ejemplo es el Síndrome de Down en el cual se observó que muchas personas con discapacidad intelectual presentaban una apariencia similar.

Las causas principales por la cual se presenta un síndrome es por mutaciones o cambios en nuestros genes, cambios ambientales o la presencia de ambas.

A diferencia de los síndromes que son nombrados por su epónimo, el Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (CFC) recibe su nombre por las partes del cuerpo que se describieron y se ven afectadas como: el corazón, la cara y la piel. Pero veremos quien fue quien lo nombro de ese modo.<sup>1</sup>

En 1955 se introdujo la vacuna contra la poliomielitis, con 450 millones de dosis administradas en los Estados Unidos durante 4 años, financiado por



---

---

el presidente Franklin D. Roosevelt (víctima de esta enfermedad) creándose así la Fundación March of Dimes.

Esta Fundación en 1968 junto con The Johns Hopkins Hospital, organizaron la primera reunión clínica para médicos interesados en prevenir defectos de nacimiento y retraso mental. El primer paso fue catalogar detalladamente lo observado en las instituciones y en las clínicas; el Dr. Victor McKusick del Hospital Johns Hopkins publicó este catálogo, que ahora se actualiza continuamente y está disponible públicamente como la “Herencia Mendeliana en Línea en el Hombre”.

Los médicos que asistieron a las Conferencias de Defectos de Nacimiento de March of Dimes a fines de los años sesenta y principios de los setenta se convirtieron en la primera generación de genetistas clínicos y son considerados como especialistas, médicos de Estados Unidos, Italia y Alemania quienes describen describen y escriben el primer artículo que acuñó el término Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo (CFC).

En 1986 el Dr. Jim Reynolds y Cols. Describen el SCFC, siendo una condición poco frecuente, con unos pocos cientos de casos reportados en la literatura médica y de acuerdo con un estudio este Síndrome la incidencia aproximada es 1 de cada 800,000 personas.<sup>1</sup>

En el año 2000 se dicta la primera conferencia sobre el SCFC, para el 2005 se contaba ya con datos clínicos y el almacenamiento de ADN, dando paso a la localización de los cuatro genes responsables del Síndrome, (BRAF, MAP2K1, MAP2K2 Y KRAS) publicándose los resultados en el año 2006. Hasta la fecha se siguen realizando estudios para descubrir exactamente los

genes que podrían influir en la presencia del CFC y las variantes como el Síndrome de Noonan y Costello.<sup>2,3</sup>

La primer persona que describió el Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo Fue El Dr. Jim Reynolds y Cols. en el año 1986, la Presencia de esta condición es muy poco frecuente, con unos pocos cientos de casos reportados en la literatura médica y de acuerdo con un estudio este Síndrome la incidencia aproximada es 1 de cada 800,000 personas.<sup>1</sup> Figura 1.



Figura 1 Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo.<sup>FD</sup>

## 1.2 RASopatias

En los últimos años, con el advenimiento de la medicina molecular, una nueva clase de enfermedades han surgido, las llamadas RASopatías. Se trata de mutaciones en la línea germinal de la vía de señalización RAS/MAPK que



---

---

provocan anomalías en el desarrollo del individuo dependiendo específicamente del gen afectado, pero a menudo se superponen clínicamente. Así todos los pacientes comparten características como: dismorfismo facial, cardiopatía congénita, grado variable de retraso mental o dificultades de aprendizaje y anomalías cutáneas. Entre estos síndromes se incluyen el síndrome de Noonan, el síndrome de Costello, el síndrome LEOPARD y el síndrome cardio-facio-cutáneo.<sup>1</sup>

Las RASopatías envuelven un conjunto de enfermedades hereditarias que son causadas por mutaciones en la línea germinal en los genes responsables de la decodificación de las proteínas implicadas en una vía metabólica denominada RAS/MAPK (mitogen activated protein Kinase).

La vía metabólica RAS/MAPK tiene una acción que funciona como interruptor de la transducción de señales del exterior al interior celular activando así una cascada de proteínas que son las principales en los procesos del desarrollo celular.

La vía RAS/MAPK en un inicio fue estudiada en el contexto de la oncogenia, ya que su desregulación está presente en el 30% de los cánceres somáticos a diferencia de las mutaciones somáticas de la vía RAS, cuyo potencial de malignidad es muy elevado, la implicación en la vía RAS/MAPK no solo aumenta la predisposición de llegar a desarrollar tumores, sino que también determina la presencia de anomalías fenotípicas y alteraciones en los procesos de aprendizaje, características principales que comparten las enfermedades causadas por la mutación de la línea germinal en los genes que codifican proteínas presentes en la misma vía metabólica. Figura 2.

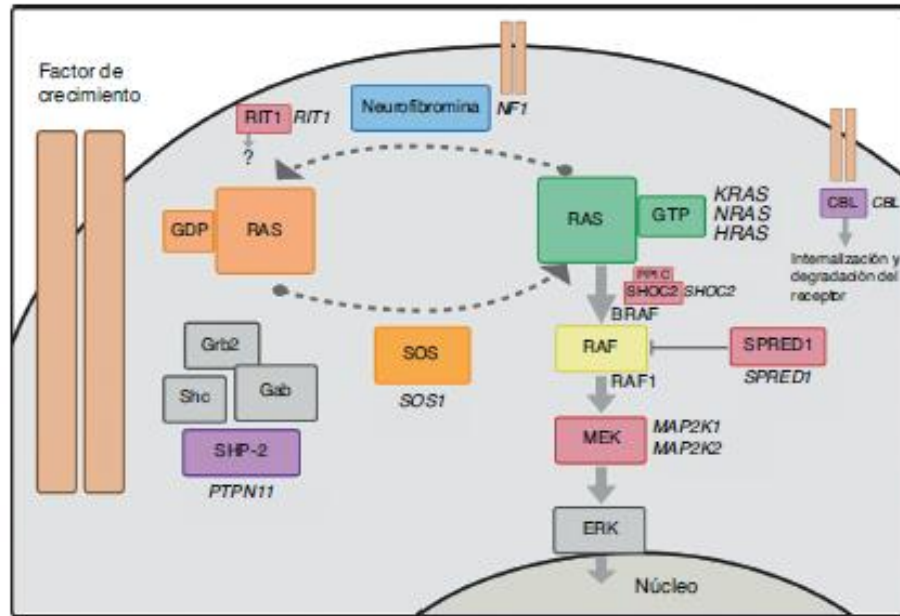


Figura 2. Cascada de señalización RAS-MAPK. La unión de un factor de crecimiento a un receptor de tirosina-cinasa activa efectores intracelulares como SHP2, que a su vez seleccionan intercambiadores de guaninas como SOS1, que promueven el intercambio GDP/GTP en las proteínas RAS, las cuales se activan por fosforilación. RAS-GTP activa consecuentemente las distintas isoformas de RAF (RAF1, BRAF), MEK (MEK1, MEK2) y, por último, ERK.<sup>4</sup>

Las personas afectadas, aunque presenten una enfermedad distinta, comparten en grados variables las dificultades de aprendizaje, trastornos cardiacos, dismorfismo facial, macrocefalia, talla baja, anomalías cutáneas, y en algunos casos la predisposición a padecer cáncer.

Aunque en algunos de los niños pueden haber tenido un primer diagnóstico relacionado a Síndrome de Noonan o Síndrome de Costello antes de tener un diagnóstico definitivo de Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo. A pesar de que las RASopatías comparten muchas características, el Síndrome CFC tiene diferencias que son importantes de conocer.<sup>1,4</sup>

## 2. ETIOLOGÍA

La causa principal del SCFC es debida a mutaciones en distintos genes, diferentes segmentos de ADN que contienen la información sobre cómo deben funcionar las células del organismo para el desarrollo y funcionamiento de nuestros cuerpos, se ven alterados, afectando nuestra apariencia. Figura 3.

Los genes proporcionan instrucciones para hacer proteínas que intervienen en el crecimiento y división celular que contribuyen para el desarrollo normal de las personas; las mutaciones en éstos llevan a un exceso de función de las proteínas resultando en la apariencia facial característica y los distintos problemas encontrados en el síndrome CFC.

Nuestros cuerpos contienen aproximadamente 25,000 pares de genes los cuales se ubican en los cromosomas que se encuentran en cada célula del cuerpo humano; dentro de estos se han reconocido por lo menos cuatro hasta la fecha, siendo los causantes del síndrome SCFC; denominados: BRAF, MAP2K1, MAP2K2 y KRAS.<sup>1,4</sup> Figura 4.



Figura 3 Afectación física por SCFC.<sup>1</sup>

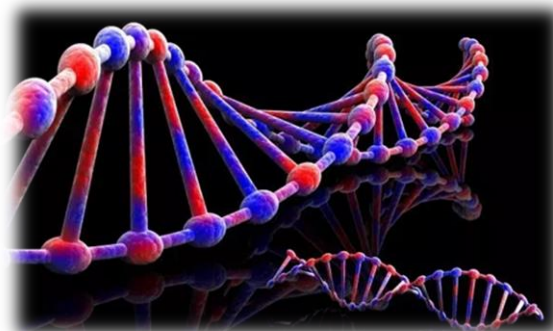


Figura 4 Estructura del ADN.<sup>13</sup>

## 2.1 Gen BRAF

Gen que elabora la proteína B-RAF, que participa en el envío de señales en las células y en el crecimiento de estas, éste puede mutar en muchos tipos de cáncer y provocar un cambio en la proteína B-RAF; pudiendo aumentar el crecimiento y diseminación de las células cancerosas.<sup>5</sup> Figura 5.

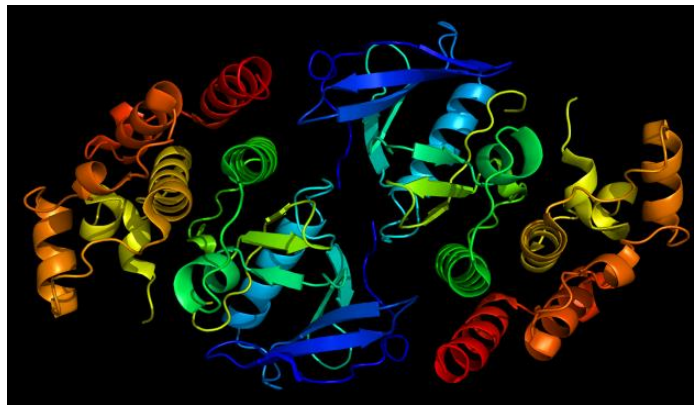


Figura 5 Gen BRAF.<sup>14</sup>

## 2.2 Gen MAP2K1

Éste gen proporciona instrucciones para producir una proteína conocida como proteína quinasa MEK1, ésta forma parte de una vía de señalización llamada vía RAS / MAPK, que transmite señales químicas desde el exterior de la célula al núcleo de la célula.

La señalización RAS / MAPK ayuda a controlar el crecimiento y la división (proliferación) de las células, el proceso mediante el cual las células

maduran para llevar a cabo funciones específicas (diferenciación), el movimiento celular (migración) y la autodestrucción de las células (apoptosis).

La proteína quinasa MEK1 parece ser esencial para el desarrollo normal antes del nacimiento y para la supervivencia después del nacimiento.<sup>6</sup> Figura 6.

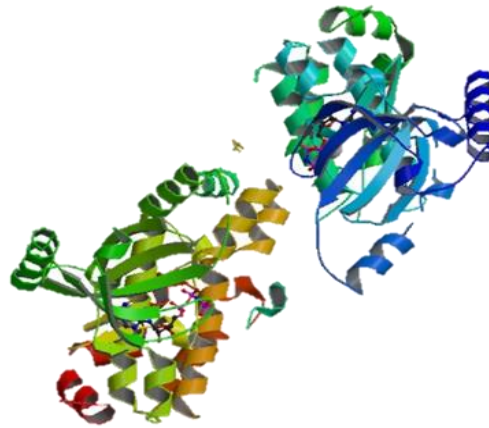


Figura 6 Gen MAP2K1.<sup>15</sup>

### 2.3 Gen MAP2K2

Este gen proporciona instrucciones para producir una proteína conocida como proteína quinasa MEK2, ésta forma parte de una vía de señalización llamada vía RAS / MAPK, que transmite señales químicas desde el exterior de la célula al núcleo de la célula.

La señalización RAS / MAPK ayuda a controlar el crecimiento y la división (proliferación) de las células, el proceso por el cual las células maduran



para llevar a cabo funciones específicas (diferenciación), el movimiento celular y la autodestrucción de las células (apoptosis).

Este gen muy similar al gen llamado MAP2K1, que proporciona instrucciones para elaborar una proteína conocida como proteína quinasa MEK1. Al igual que la proteína quinasa MEK2, esta proteína funciona como parte de la vía de señalización RAS / MAPK. Juntas, las proteínas quinasas MEK1 y MEK2 parecen ser esenciales para el desarrollo normal antes del nacimiento y para la supervivencia después del nacimiento.<sup>6</sup> Figura 7.

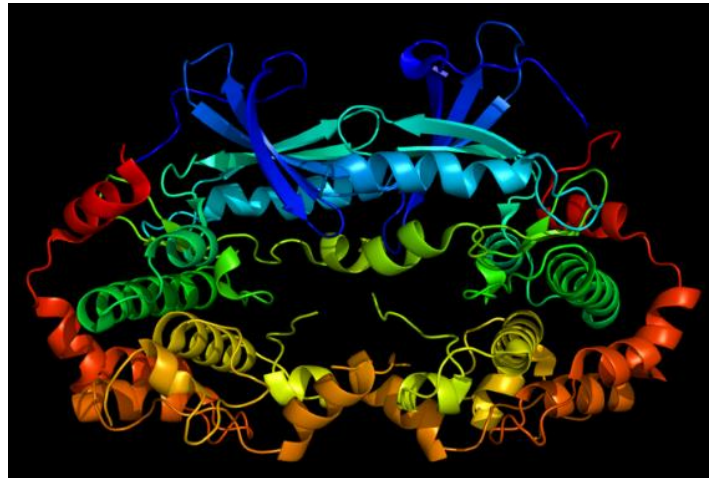


Figura 7 Gen MAP2K2.<sup>16</sup>

## 2.4 Gen KRAS

Éste gen proporciona instrucciones para elaborar una proteína llamada K-Ras que forma parte de una vía de señalización conocida como vía RAS / MAPK. Pertenece a una clase de genes conocidos como oncogenes; cuando mutan tienen el potencial de causar que las células normales se vuelvan cancerosas.

La proteína transmite señales desde fuera de la célula al núcleo de la célula, estas señales indican a la célula a crecer y dividirse (proliferar) o madurar y asumir funciones especializadas (diferenciar). La proteína K-Ras es una GTPasa, lo que significa que convierte una molécula llamada GTP en otra molécula llamada GDP.

La mayor cantidad de personas que presentan el SCFC son aquellas que de un 75 a 80 % tienen una mutación en el gen BRAF, le continúa en un 10 a 20% quienes tienen una mutación en MAP2K1 y MAP2K2 y solo un 5% las que tienen mutado el gen KRAS.<sup>5</sup> Figura 8.

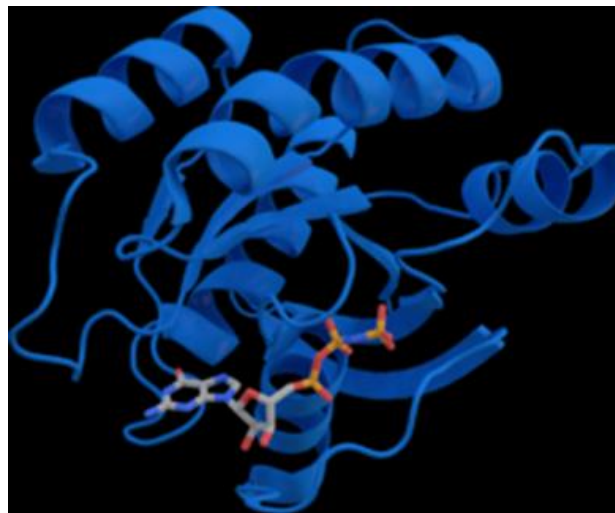


Figura 8 Gen KRAS.<sup>16</sup>



### 3. Defectos Cardiacos

La gran mayoría de los bebés nacidos con el SCFC presentan algún defecto cardiaco. Estos pueden ser congénitos (presentes al nacer) o pueden desarrollarse más adelante.

Se han observado diferentes tipos de defectos cardiacos, los más comunes son: estenosis pulmonar (EP), miocardiopatía hipertrófica (MCH) y defecto septal auricular (DSA).

#### 3.1 Corazón

Es un órgano localizado en el tórax, apoyado sobre el músculo diafragma. El corazón es un órgano constituido de fibras musculares. Es la estructura más importante del sistema circulatorio, ya que actúa como una bomba la cual tiene como función llevar sangre desoxigenada a los pulmones y sangre oxigenada al cuerpo, permitiendo que el oxígeno y los nutrientes puedan llegar a los diferentes órganos y tejidos.

En el interior del corazón podemos encontrar varias válvulas que ayudan a dirigir el flujo de sangre, una válvula se abre para dejar pasar la sangre y se cierra para evitar que el flujo sanguíneo vaya de regreso. Figura 9.

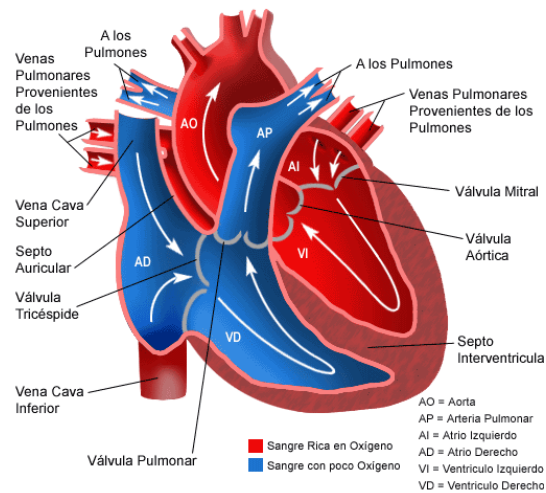


Figura 9 El corazón.<sup>18</sup>

### 3.1.1 Estenosis Pulmonar (EP)

La estenosis pulmonar es un defecto congénito que se presenta debido al desarrollo anormal del corazón durante las primeras 8 semanas de embarazo.

La válvula pulmonar se encuentra entre el ventrículo derecho y la arteria pulmonar. Normalmente tiene 3 aletas que funcionan como una puerta unidireccional, esto permite que la sangre fluya hacia la arteria pulmonar, pero que no retorne al ventrículo derecho.

En la estenosis pulmonar, los problemas con la válvula pulmonar dificultan la apertura de las aletas para permitir el flujo sanguíneo normal desde el ventrículo derecho hacia los pulmones. Estos problemas pueden incluir: Una válvula que tiene aletas que están parcialmente fusionadas, una válvula que tiene aletas gruesas que no se abren completamente y estrechamiento de la zona por encima o debajo de la válvula pulmonar.<sup>7</sup> Figura 10.

Existen cuatro tipos diferentes de estenosis pulmonar:

- **Estenosis valvular pulmonar.** Las aletas de la válvula son más gruesas o más angostas de lo normal.
- **Estenosis supravalvular pulmonar.** La parte de la arteria pulmonar justo por encima de la válvula pulmonar es más angosta de lo normal.
- **Estenosis subvalvular pulmonar.** El músculo debajo del área de la válvula es más grueso de lo normal, esto estrecha el tracto de salida del ventrículo derecho.
- **Estenosis periférica de ramas pulmonares.** La arteria pulmonar derecha o izquierda, o ambas, son más angostas de lo normal.

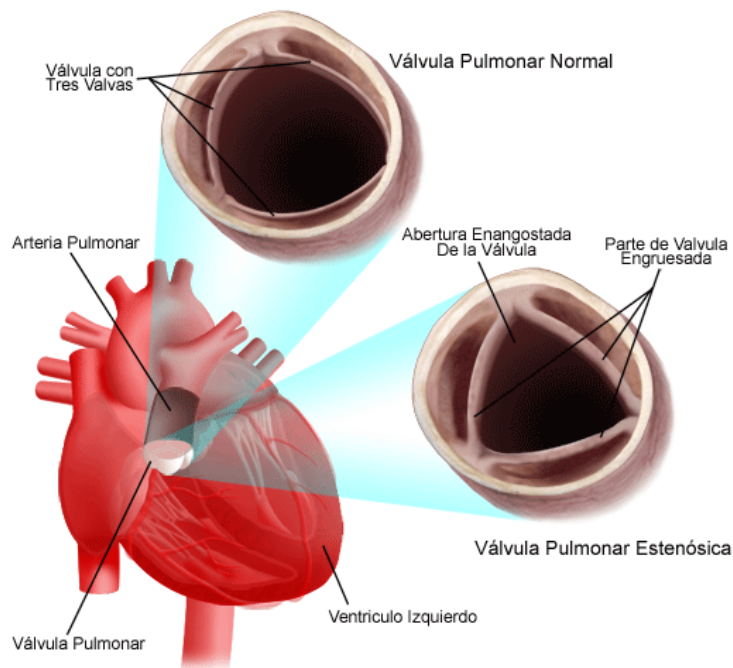


Figura 10 Válvula pulmonar normal y estenótica.<sup>19</sup>



---

---

### **3.1.2 Miocardiopatía hipertrófica (MCH)**

Es una enfermedad hereditaria del corazón, caracterizada por un engrosamiento del músculo del corazón. El engrosamiento ocurre más a menudo en la pared del músculo que separa el ventrículo izquierdo del ventrículo derecho (tabique interventricular).

Esto puede restringir el flujo de sangre oxigenada del corazón, o puede conducir a un bombeo menos eficiente de la sangre. Las señales y síntomas son variables y un porcentaje menor de personas no presenta síntomas. Los síntomas pueden ser: dolor en el pecho, dificultad para respirar, palpitaciones, aturdimiento, mareos y desmayos.

Aunque no haya síntomas, la enfermedad puede tener consecuencias graves, como arritmias potencialmente mortales, insuficiencia cardíaca y un mayor riesgo de muerte súbita. El tratamiento depende de la gravedad de los síntomas y puede incluir medicación, procedimientos quirúrgicos o el uso de un desfibrilador implantable.<sup>8</sup>

### **3.1.3 Defecto septal auricular (DSA)**

Es una perforación en el septum (pared) entre las aurículas del corazón. La perforación podría ser pequeña o grande. Un DSA provoca un problema con la manera en que la sangre se transporta a través del corazón. Esto hace que su corazón se esfuerce más para poder bombear sangre.

Es posible que los niños con DSA no presenten síntomas, aún si la perforación es muy grande. Podrían comenzar a presentar síntomas con el crecimiento.

Los síntomas que se pueden presentar son: palpitaciones, resfriados frecuentes o infecciones pulmonares, dolor de pecho, los labios y uñas de las manos se ponen azules con los periodos largos de llanto, falta de aliento que empeora durante la actividad física, crecimiento lento o problemas para aumentar de peso y una gran fatiga especialmente cuando come.<sup>9</sup> Figura 11.

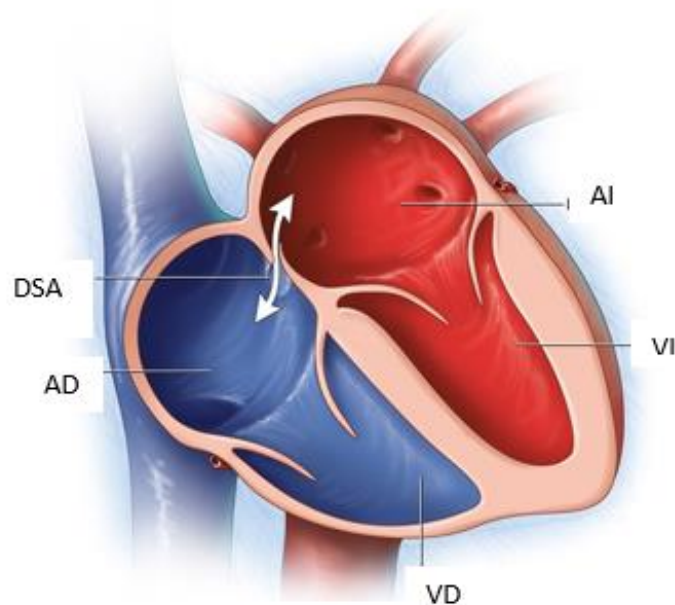


Figura 11 Defecto septal auricular (DSA).<sup>20</sup>

La recomendación principal a las persona con un nuevo diagnóstico de SCFC es la interconsulta con el cardiólogo para poder realizar un ecocardiograma y un electrocardiograma, en el caso hallar alguna anomalía, se deberá dar el seguimiento que establezca el especialista.

---

---

## 4. MANIFESTACIONES GENERALES

### 4.1 Cabello y vello

Una de las características físicas más remarcadas que ayudan al preciso diagnóstico del síndrome CFC, es la disminuida presencia del cabello y vello, derivado de la hiperqueratosis y la queratosis.

El pelo suele ser escaso y delgado, siendo así quebradizo con un crecimiento lento, pestañas y cejas son las estructuras faciales en donde es más fácil diferenciar el paciente con este Síndrome. Figura 12.



Figura 12 Ausencia de vello facial, cabello escaso y delgado.<sup>1</sup>



## 4.2 Manos

Pueden observarse distintas manifestaciones que a pesar de ser características también son manifestaciones compartidas con otras variantes del SCFC como el Síndrome de Noonan y el Síndrome de Costello.

Suele presentarse un aumento en su volumen, la punta de los dedos son muy prominentes acompañado de una hiperqueratosis palmar lo cual le da un aspecto rígido pudiendo presentar de igual manera una hiperpigmentación generalizada en piel, que se describe como un color de piel más oscuro. Figura 15.



Figura 15 Aumento de volumen, punta de dedos prominentes.<sup>FD</sup>



## **4.3 Piel**

Una variedad de manifestaciones de la piel están presentes, no existe ninguna característica específica y hay pocas personas que no tienen anomalías, pudiendo ser estas: hiperqueratosis, queratosis pilar e hiperpigmentación generalizada.

### **4.3.1 Hiperqueratosis**

Una de las manifestaciones principales y de mayor porcentaje, es la hiperqueratosis. Es la acumulación excesiva de queratina en la epidermis (capa más externa de la piel), produciendo un engrosamiento dándole características como un aspecto áspero y reseco, proporcionándole otra coloración e incluso comprometiendo las funciones vitales de la piel de depuración y excreción.

Las zonas más comunes donde se presenta: rodillas, codos, palmas y plantas de los pies; incluso puede presentarse en todo el cuerpo. Figura 16.

### **4.3.2 Queratosis pilar**

Padecimiento que a consecuencia de la hiperqueratosis, se produce un folículo piloso prominente debido al incremento en la producción de queratina en los folículos.

Varia en intensidad de una persona a otra, algunas personas llegan a presentar una producción de queratina tan pronunciada en el folículo piloso que incluso el propio folículo se cierra, dejando de producir cabello, puede

presentarse en cualquier zona del cuerpo (excepto palmas y plantas donde no encontramos folículos) observándose con más frecuencia en el rostro.

Figura 17.

### 4.3.3 Hiperpigmentación generalizada

Oscurecimiento de un área de la piel en cualquier zona del cuerpo, causada por el aumento de melanina, debido al incremento en la producción de queratina en estos pacientes.<sup>1</sup> Figura 18.



Figura 16 Hiperqueratosis.<sup>21</sup>



Figura 18 Hiperpigmentación.<sup>23</sup>

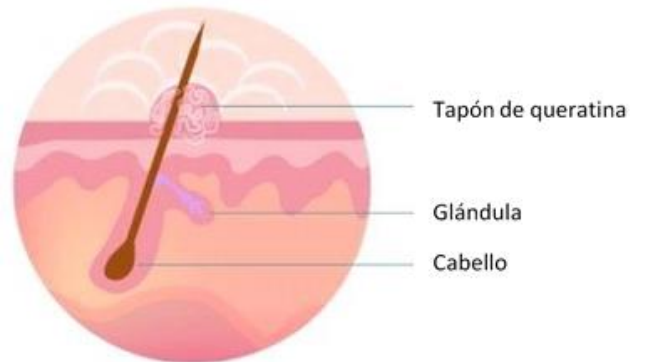


Figura 17 Queratosis pilar.<sup>22</sup>



## 5. MANIFESTACIONES CLÍNICAS

### 5.1 Cabeza

Los niños que reciben un diagnóstico certero de SCFC, comparten un conjunto de rasgos físicos en el armazón esferoidal de la cabeza: Macrocefalia, frente alta, construcción bitemporal, arcos orbitales hipoplásicos y cabello reseco y quebradizo.

#### 5.1.1 Macrocefalia

El tamaño de la cabeza del bebé es una característica que debe ser cuidadosamente observada desde el nacimiento y que forma parte de las mediciones que debe realizar el médico pediatra. Debe evaluarse de acuerdo a tablas de crecimiento cefálico desde el nacimiento. Figura 19.

**Tabla 1** Crecimiento cefálico.

Niños	Peso medio	Talla	P. Craneal
Recién nacido	3,4 kg	50,3 cm	34, 8 cm
3 meses	6.2 kg	60 cm	41,2 cm
6 meses	8 kg	67 cm	44 cm
9 meses	9,2 kg	72 cm	46 cm
12 meses	10,2 kg	76 cm	47,3 cm
15 meses	11,1 kg	79 cm	48 cm
18 meses	11,8 kg	82, 5 cm	48,7 cm
2 años	12,9 kg	88 cm	49,6 cm
3 años	15,1 kg	96.5 cm	---

Tabla 19 Crecimiento cefálico.<sup>25</sup>

La macrocefalia es un crecimiento anormal del perímetro cefálico (PC), estando éste por encima de 3 desviaciones standard (DS), para la media de edad, sexo y edad gestacional.

El crecimiento del cráneo está íntimamente relacionado con el crecimiento del cerebro y con la circulación del líquido cefalorraquídeo (LCR); cualquier entidad que condicione un aumento del tamaño del cerebro, o de la cantidad de LCR va a reflejarse en el tamaño del cráneo. Existen dos grupos en los que se dividen las macrocefalias, el primero son las producidas por patología cerebral y del LCR y el segundo grupo que corresponde a las relacionadas con patología ósea craneal o generalizada.<sup>10</sup> Figura 20.



Figura 20 Medición cefálica.<sup>24</sup>

### **5.1.2 Frente alta**

Es un desarrollo anormal del cráneo infantil en el área de la frente, es decir, es un desorden caracterizado por un crecimiento excesivo.

### **5.1.3 Constricción bitemporal**

Consecuencia del estrechamiento de las sienas que es producido por la macrocefalia y el desarrollo óseo excesivo de la frente.

### **5.1.4 Arcos supra orbitales hipoplásicos**

Esta cresta que se encuentra ubicada en la parte anterior inferior del hueso frontal se caracteriza en el Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo por presentarse de una manera subdesarrollada. Figura 21.



Figura 21 Presencia de frente alta, constricción bitemporal y arcos supraorbitales hipoplásicos.<sup>4</sup>

### 5.1.5 Cabello reseco y quebradizo.

Característica más comunes, se presenta a causa de la hiperqueratosis y la queratosis pilar que tienen estos pacientes, el cabello suele ser escaso, rizado y delgado por lo tanto quebradizo y con crecimiento lento.

Las pestañas y cejas pueden presentar las mismas condiciones e incluso pueden estar completamente ausentes. Figura 22.



Figura 22 cabello reseco y quebradizo.

### 5.2 Rostro

Las características comunes en estos pacientes se observan como: Nistagmo, fisuras palpebrales bajas, cejas escasas, puente nasal deprimido, orejas anguladas hacia atrás, ptosis palpebral.



## 5.2.1 Nistagmo

Movimiento involuntario, rápido y repetitivo de los ojos. Generalmente es de lado a lado (nistagmo horizontal), pero también puede ser hacia arriba y hacia abajo (nistagmo vertical) o con un movimiento circular (nistagmo rotatorio). El movimiento puede variar entre lento y rápido y comúnmente afecta a ambos ojos.

Las personas que presentan nistagmo pueden no ser conscientes de los movimientos de sus ojos, ya que lo que ven generalmente no les parece inestable. Las personas con nistagmo pueden inclinar o girar la cabeza para poder ver con mayor claridad; esto les ayuda a disminuir la rapidez de los movimientos oculares.

Existen dos tipos los que podemos clasificar en congénito y adquirido, las personas con SCFC pueden presentar nistagmo congénito el cual se desarrolla en la infancia, generalmente entre las seis primeras semanas y tres meses de edad. Un nistagmo sensorial también ocurre en etapas tempranas de la vida y se relaciona con la mala visión causada por una variedad de afecciones oculares, principalmente por el estrabismo que a menudo es muy común en el SCFC.

A medida que los niños con nistagmo crecen, no ven imágenes tan inestables de su mundo alrededor, pero es probable que desarrollen una visión menos clara.

El nistagmo adquirido se produce más tarde en la vida y tiene una variedad de causas, incluyendo una asociación con condiciones médicas





---

---

graves. A diferencia de los niños con nistagmo, los adultos que adquieren ésta condición pueden ver imágenes inestables o temblorosas.<sup>11</sup>

### **5.2.2 Fisuras palpebrales**

Los párpados son dos pliegues musculo membranosos que cubren o descubren por delante el bulbo del ojo, según se encuentren abiertos o cerrados, además lo protegen de la acción de la luz excesiva y con sus movimientos contribuyen a la progresión de las lágrimas y al arrastre mecánico de las partículas.

Se denomina como fisura palpebral a la hendidura que separa a los párpados (pliegue de piel y muscular) los cuales cubren a los bulbos oculares en su parte inferior y superior.

Las personas con SCFC presentan esta hendidura de manera que el canto exterior se encuentra inclinada hacia la parte inferior con respecto al canto interno.

### **5.2.3 Cejas escasas**

Estas estructuras están constituidas por dos eminencias arqueadas cubierta de pelo. Sirven de protección del ojo sobre todo al impedir que el sudor de la frente descienda y se ponga en contacto con el bulbo del ojo, también al hacer sombra disminuye la cantidad de luz hacia los bulbos oculares. Anatómicamente se les considera en su estructura una cabeza o extremidad medial, un cuerpo y cola.

La escases de pelo en esta estructura es debido a la alteración en piel, la hiperqueratosis y la queratosis pilar son factores importantes en la falta o nula presencia del pelo en las cejas. Figura 23.

#### 5.2.4 Puente nasal deprimido

El hueso nasal (hueso propio de la nariz), corto, compacto y par, en forma cuadrilátera con dos caras: anterior y posterior y cuatro bordes: superior, inferior, lateral o externo y medial o interno. Ambos huesos propios forman la raíz y el dorso o puente de la nariz.

En el Síndrome se observa el aplanamiento de la parte superior de la nariz, dando una apariencia muy característica. Figura 24.



Figura 23 Ausencia total de cejas.<sup>14</sup>



Figura 24 Puente nasal deprimido.<sup>14</sup>

### **5.2.5 Orejas anguladas hacia atrás**

Estructura externa del oído, formada por piel y cartílagos, con movilidad reducida e involuntaria; colocadas a ambos lados de la cabeza; de forma oval y se le consideran dos porciones, la cara medial y la cara lateral.

En personas con SCFC, presentan una angulación hacia atrás, pudiéndole atribuir esta característica a la inserción y engrosamiento de la piel en las hélices dándoles un aspecto prominente a los bordes de las orejas en estas personas.<sup>1</sup>

### **5.2.6 Ptosis palpebral**

Anomalía de uno o dos de los párpados superiores, se produce cuando el párpado superior cae sobre el ojo.

En personas con SCFC, puede ser congénita o desarrollarse con el paso de los años hasta en una edad adulta.<sup>1,12</sup> Figura 25.



Figura 25 Ptosis palpebral parcial izquierdo.<sup>10</sup>



---

---

## 5.3 Boca

La literatura no menciona manifestaciones orales propias del SCFC, éstas si se llegan a presentar, son derivadas de la falta de higiene y de los problemas periodontales.

Bajo la literatura odontológica las personas con SCFC, se clasifican dentro de las discapacidades del desarrollo y discapacidades intelectuales. Las discapacidades del desarrollo se definen como las diferencias en las funciones básicas neurológicas, que se inician antes del nacimiento o bien que aparecen durante la infancia y que se asocian a problemas a largo plazo.<sup>11</sup>

### 5.3.1 Manifestaciones orales

Las manifestaciones orales que las personas con SCFC pueden presentar con mayor frecuencia debido a su condición son: control inadecuado de placa dentobacteriana, lesiones cariosas, periodontitis (perdida dental) Halitosis, bruxismo y maloclusión.

#### 5.3.1.1 Control inadecuado de placa dentobacteriana

Los pacientes con discapacidades intelectuales, malformaciones físicas o algún tipo de discapacidad motora, requieren una debida asistencia para poder llevar a cabo una adecuada higiene oral y poder prevenir el acúmulo de la placa dentobacteriana (biofilm).

Las personas responsables del cuidado de niños que presenta el SCFC deben ser instruidos en las técnicas y así aplicar las medidas de higiene dental de manera segura y con un gran porcentaje de eficacia. Las personas con SCFC

que presentan una discapacidad intelectual y del desarrollo leve, pueden valerse por sí mismas en un porcentaje medio-alto y llevar a cabo las prácticas de higiene oral individualmente, de igual manera recibiendo una instrucción de manera verbal y motriz e incluso indicaciones sobre el manejo de los auxiliares de higiene bucal para conseguir un porcentaje alto de salud oral libre de placa dentobacteriana.<sup>11</sup> Figura 26.



Figura 26. Placa dentobacteriana.<sup>FD</sup>

### 5.3.1.2 Lesiones cariosas

La caries dental se produce cuando la placa bacteriana que se forma en la superficie del diente convierte los azúcares libres contenidos en alimentos y bebidas en ácidos, que con el tiempo disuelven el esmalte dental y la dentina.

La ingesta abundante y continua de azúcares, la falta de cepillado, no hacer visitas periódicas al dentista, la falta de métodos preventivos y la falta de remoción periódica de la placa bacteriana provocan la ruptura de las estructuras dentarias, lo que propicia el desarrollo de caries y dolor, disminuye

la calidad de vida en lo que respecta a la salud bucal y, en una etapa avanzada llegando a ocasionar pérdida dentaria e infecciones sistémicas.<sup>11</sup>

Todo lo anteriormente mencionado en las personas con SCFC, incrementan los factores de riesgo bucodentales. Figura 27.



Figura 27 Lesiones cariosas.<sup>FD</sup>

### 5.3.1.3 Periodontitis

Enfermedad infecciosa crónica que afecta al periodonto, el cual está compuesto por cemento radicular, hueso alveolar y ligamento periodontal; tejidos que rodean, soportan y protegen los dientes frente a diversas agresiones principalmente bacterianas.

La manifestación clínica es sangrado e inflamación de las encías “gingivitis”, dolor y en ocasiones presencia de halitosis, puede desencadenar en la

pérdida de inserción del ligamento periodontal, genera bolsas periodontales, pérdida ósea, movilidad dental y la pérdida de piezas dentarias.<sup>12</sup> Figura 28.



Figura 28 Enfermedad periodontal.<sup>FD</sup>

#### 5.3.1.4 Halitosis

Halitosis se define como la presencia de mal aliento, el cual no es un síntoma propio del Síndrome SCFC pero estas personas son muy susceptibles gracias a los factores antes mencionados como el inadecuado control de placa dentobacteriana, caries, periodontitis y la maloclusión en conjunto con otras afecciones que pudieran llegar a presentar como sequedad bucal y enfermedades sistémicas.<sup>13</sup> Figura 29.



Figura 29 Halitosis.<sup>26</sup>



### 5.3.1.5 Maloclusión

Es cualquier grado de contacto irregular de los dientes del maxilar y la mandíbula, dando como consecuencia maloclusiones como: sobremordida, mordida abierta, mordida cruzada, etc.

Puede derivar en patologías del tejido duro, blando, articulación temporomandibular en el desarrollo del habla.

Esta afección puede presentarse comúnmente en el SCFC debido a hábitos orales inusuales como la proyección lingual, también por pérdida prematura de piezas dentarias, hipotonía e hipertonía muscular y por un inadecuado desarrollo óseo de la mandíbula y el maxilar. Figura. 30



Figura 30 Maloclusión dental.<sup>FD</sup>



### 5.3.1.6 Bruxismo

Hábito inconsciente de apretar o rechinar los dientes, dando como consecuencia el desgaste en la superficie dental y que puede provocar molestias en boca y cabeza.

Existen dos tipos de bruxismo: fisiológico y patológico, el fisiológico a menudo se presenta en periodos de concentración o en la noche durante el sueño, aunque se puede generar en cualquier momento; el patológico puede alcanzar un desgaste que supera los límites que pueden considerarse normales, pudiendo llegar a la pérdida de la mitad o más de la corona en los dientes.<sup>11</sup> Figura 31.



Figura 31 Bruxismo.

## 5.4 Adaptación de cepillo dental

Para los pacientes que presentan discapacidad intelectual, motora o del desarrollo de manera leve, es posible llevar a cabo la adaptación del cepillo dental, esto implica desde quitar cerdas del cepillo dental para cubrir la longitud intercanina, hasta crear un mango de acrílico que sea acorde al agarre que estos pacientes presenten a consecuencia de las malformaciones estructurales de sus manos, para la correcta manipulación de este, y por ende llegar a una técnica de cepillado de mayor calidad. Figura 32.



Figura 32 Adaptación del mango en cepillo dental.<sup>FD</sup>



---

---

## 6. DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo es una de las variantes causadas por cambios en los genes en la vía metabólica RAS/MAPK, existen otras tres condiciones causadas por estos cambios siendo éstas: Síndrome de Noonan (más común que el SCFC, Síndrome de Costello y LEOPARD.

### 6.1 Síndrome de Noonan

En el síndrome de Noonan se han descrito mutaciones en los genes PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1 y BRAF, pero es muy posible que haya otros involucrados y gracias a que sabemos los genes afectados podemos observar las manifestaciones clínicas que comparten con el Síndrome de Costello y el SCFC.

El fenotipo asociado con las mutaciones en el gen KRAS es menos definido, y a menudo se superpone con el del síndrome de Costello y el síndrome cardio-facio-cutáneo.

Es una condición de herencia autosómica dominante que se caracteriza por aspectos fenotípicos esenciales típicos que incluyen las siguientes anomalías faciales; talla baja, anomalías cardíacas congénitas, trastornos de coagulación y un grado variable de retraso cognitivo.

Este síndrome es relativamente común con una incidencia de 1:1000 a 1:2500 nacimientos, en relación a los aspectos oclusales, medidas cefalométricas y edad ósea en estos niños no parece verse afectado.

### 6.1.1 Cara

Se puede observar frente ancha, hipertelorismo, ptosis palpebral, pliegue epicántico, filtro labial alto y con los rebordes labiales con la angulación acentuada hacia arriba, orejas de implantación baja y rotadas posteriormente, cejas arqueadas o con un ángulo de vértice superior, iris azul claro, cuello ancho, y línea posterior de implantación del pelo baja.

### 6.1.2 Tórax

Es frecuente el pectus excavatum inferior/carinatum superior y las areolas separadas; en el 50-80% de los casos hay anomalías congénitas cardíacas, fundamentalmente estenosis pulmonar y cardiomiopatía hipertrófica, pero también defectos del septo auricular y ventricular y tetralogía de Fallot. Menos frecuentemente se pueden observar criptorquidia y diátesis hemorrágica.<sup>14</sup> (Figura 32).



Figura 33 Síndrome de Noonan.<sup>14</sup>



## 6.2 Síndrome de Costello

Trastorno esporádico de probable herencia autosómica dominante cuyo gen causal se descubrió en el año 2005, constituyendo el primer trastorno genético identificado consecuencia de una mutación germinal en la vía RAS.

Prácticamente la totalidad de los pacientes, presentan una mutación en el gen que codifica la proteína HRAS, éste se localiza en el cromosoma 11p15.5, se extiende a lo largo de 6,5 Kb y consta de 6 exones; codifica dos proteínas distintas, la p21- HRAS y la p19-HRAS; la p21-HRAS es mucho más abundante que la 19p-HRAS, la cual parece ejercer un posible efecto regulador negativo sobre aquella.

La mutación del HRAS produce una activación aberrante de la vía RAS, casi todos los pacientes presentan una mutación heterocigota en el cromosoma paterno, pero existen casos aislados en los que el cromosoma alterado procedía de la madre, e incluso algunos casos excepcionales de mosaicismo.

También se han registrado pacientes con una mutación en el gen KRAS y otro en el BRAF, poniendo en evidencia aún más el amplio espectro fenotípico de los pacientes con mutaciones en los genes de la vía RAS.



### **6.2.1 Talla**

Tienden a nacer con un peso alto, que en 89% de los casos sobrepasa el percentil 50, alcanzando generalmente los cuatro kilos, sin embargo durante los primeros días de vida, el neonato perderá peso y desarrollará una incapacidad para su alimentación.

Todo esto conlleva a que estos pacientes desarrollen un importante retraso en el crecimiento, asociado generalmente a un déficit en la hormona de crecimiento, manifestando un retraso psicomotriz, así como un retardo mental de leve a severo en el 100% de los pacientes.

### **6.2.2 Cara**

Los signos más comunes son: absoluta o relativa macrocefalia, hirsutismo en la frente, una frente amplia, una nariz ancha con depresión del puente nasal, estrabismo, boca grande, labios muy gruesos e implantación baja de las orejas; combinación de macrocefalia con nariz bulbosa, boca grande, labios delgados y macroglosia.<sup>14</sup>(Figura 34).

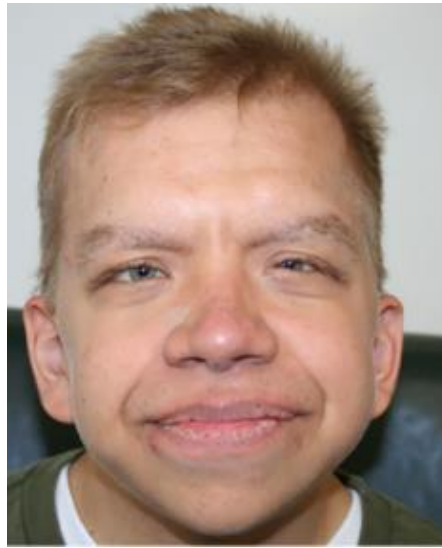


Figura 34 Síndrome de Costello.<sup>14</sup>

### 6.3 Síndrome de LEOPARD

Trastorno de herencia autosómica dominante cuyo nombre es un acrónimo que agrupa las principales manifestaciones clínicas: lentigos, anomalías electrocardiográficas, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial (Deafness en inglés).

Se debe a mutaciones en el dominio PTP del gen PTPN11 que, al contrario de lo que ocurre en el Síndrome de Noonan, determinan una pérdida de función en la actividad catalítica del SHP-2.

Los pacientes afectados presentan un fenotipo muy parecido al del Síndrome de Noonan, que se acentúa con el paso de los años, las lesiones lentiginosas pueden tardar en aparecer, dificultando el diagnóstico diferencial al principio, existen alteraciones en el electrocardiograma en un 75%.



### **6.3.1 Cara**

Casi todos los adultos tienen hipertelorismo, además de puente nasal ancho, ptosis palpebral, orejas de implantación baja, pliegues nasolabiales acentuados y arrugas prematuras en la cara.

### **6.3.2 Pulmones**

La estenosis valvular pulmonar se creía presente en el 40% de los pacientes, pero actualmente se considera una frecuencia mucho menor, en torno al 10-20% de los casos.

### **6.3.3 Corazón**

La miocardiopatía hipertrófica progresiva es el defecto cardiaco más prevalente y es causa de muerte en no pocos casos. La mitad de los pacientes tiene criptorquidia bilateral y tampoco es raro encontrar hipospadias, hipoplasia genital y retraso de la pubertad.



### 6.3.4 Talla

El 25% de los pacientes adultos presenta una talla más baja de lo normal.<sup>4</sup>(Figura 35).



Figura 35 Síndrome de LEOPARD.<sup>4</sup>



---

---

## 7 TRATAMIENTO INTEGRAL MULTIDISCIPLINARIO

Es necesaria la intervención de distintas disciplinas las cuales serán requeridas de manera individualizada, ya que cada paciente es único y es probable que no se presenten todas las características ya mencionadas.

Los especialistas requeridos son: genetista, cardiólogo, endocrinólogo, dermatólogo, neurólogo, oftalmólogo, ortopedista otorrinolaringólogo, urólogo, gastroenterólogo, psicólogo y odontólogo.

**GENÉTISTA:** Se encargará de hallar el diagnóstico correcto, el tratamiento y cuidado de los niños con estas afecciones genéticas.

**CARDIÓLOGO:** Es aquel que realiza el diagnóstico y tratamiento de los defectos cardiacos, que engloba las anomalías estructurales, alteraciones del ritmo y agrandamiento del corazón que presenta el SCFC.

**ENDOCRINÓLOGO:** Se encarga de evaluar realizar el tratamiento de las anomalías hormonales, tales como la deficiencia de la hormona del crecimiento (GH) y alteraciones tiroideas.

**DERMATÓLOGO:** Se encarga de la evaluación, tratamiento y manejo de los padecimientos en la piel, ejemplo de ello son la piel reseca, eczema y lunares.

**NEURÓLOGO:** Se aquel que se especializa en la evaluación y el tratamiento de los problemas relacionados con el cerebro y el sistema nervioso, como convulsiones, anomalías cerebrales y problemas de tono muscular.



---

---

**OFTALMÓLOGO:** Aquel que se encarga de la evaluación y tratamiento de los problemas relacionados con los ojos o la vista.

**ORTOPEDISTA:** Es quien realiza la evaluación y tratamiento de los problemas relacionado con los músculos y los huesos, por ejemplo la escoliosis (curvatura de la columna vertebral) alteraciones en la marcha y problemas articulares.

**OTORRINOLARINGÓLOGO:** Evalúa y dicta el tratamiento de los problemas que se relacionan con el oído, nariz y garganta como infecciones en el oído y problemas respiratorios.

**URÓLOGO:** Se especializa en la evaluación y tratamiento de problemas renales y testículos no descendidos.

**GASTROENTERÓLOGO:** Es quien da tratamiento de anomalías gastrointestinales como el retraso del crecimiento, dificultades en la alimentación y deficiencias en el crecimiento.

**PSICÓLOGO:** Se encarga de la evaluación y tratamiento de las discapacidades del desarrollo y conducta, como retraso en el desarrollo cognitivo, retraso en el habla y el lenguaje, déficit de atención e hiperactividad, trastornos del espectro autista y alteraciones sensoriales.

**ODONTÓLOGO:** Es quien se especializa en la evaluación, diagnóstico y tratamiento del sistema estomatognático así como del desarrollo en cabeza y cuello y de la prevención de los padecimientos dentales.<sup>1,11,15</sup>



---

---

## Odontología

Las consideraciones principales frente a un niño afectado por una enfermedad genética, como en los casos del SCFC, es importante que el profesional de la salud ya sea el cirujano dentista de práctica general o el especialista en Odontopediatría lleve a cabo una investigación detallada de la capacidad de comprensión intelectual, de coordinación motora y de cualquier enfermedad neuronal o sistémica asociada a la enfermedad genética.

El impacto psicológico de las afecciones en los niños que presentan el SCFC o cualquier enfermedad genética es importante, ya que una vez que las alteraciones morfológicas son percatadas por otras personas no siempre el individuo es integrado de manera satisfactoria en la sociedad.

Muchos de estos niños presentan alteraciones en el comportamiento, algunos niños pueden incluso presentar un desorden neurocomportamental llamado autismo en diferentes niveles. Así el aspecto psicológico y manejo de conducta por parte del odontólogo es muy importante ya que los bebés y niños en la consulta odontológica pueden presentar comportamientos que pueden dificultar el tratamiento, como: resistencia al contacto físico, no hacer contacto visual, no imitan gestos que probablemente otros niños pueden hacerlo al ver un buen comportamiento de estos, no reacciona a la voz de los padres, no tienen habilidad de analizar situaciones sociales, no reconocen los deseos y sentimientos de los demás y prefieren actividades individuales. El manejo del comportamiento es fundamental y un reto para el odontólogo o especialista en Odontopediatría.<sup>1, 11</sup>



Una vez que el manejo del comportamiento es óptimo el tratamiento se enfocara a las necesidades del paciente, así el tratamiento será llevado a cabo multidisciplinariamente por las diferentes especialidades haciendo énfasis en tratamientos preventivos como en la enseñanza de una buena técnica de cepillado individualizada o complementaria con los encargados de este tipo de pacientes con SCFC, así como el uso o modificación de auxiliares de la higiene bucal.<sup>11</sup>



---

---

## CONCLUSIONES

- \* El diagnóstico médico y genético, puede ayudar a anticipar posibles dificultades médicas y obstáculos en el desarrollo del paciente con SCFC, en el futuro.
  
- \* Los servicios de intervención temprana pueden ayudar a los niños a aprender y desarrollar nuevas destrezas y así tener una buena calidad de vida.
  
- \* Es necesaria la participación de las diferentes especialidades para el buen manejo de estos pacientes.
  
- \* Conocer este tipo de afecciones genéticas enriquece al Cirujano Dentista y éste, tendrá la oportunidad de realizar tratamientos odontológicos con la tranquilidad saberse apoyado por los diferentes especialistas.
  
- \* El Cirujano Dentista debe rodearse de un equipo multidisciplinario médico y odontológico.



## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Síndrome Cardio-Facio-Cutáneo. [www.cfcsyndrome.org](http://www.cfcsyndrome.org). Accessed March 30, 2019.
2. CFC International » History of CFC. <https://www.cfcsyndrome.org/about-cfc-syndrome/history-of-cfc/>. Accessed March 11, 2019.
3. Mary A, Pierpont EM, Pilar L, Neri G, Noonan J. Cardio-Facio-Cutaneous Syndrome : Clinical Features , Diagnosis , and Management Guidelines. 2014;134(4).
4. Gene C. Genetics Home Reference. Natl Libr Med. 2018;16:1-6. doi:10.1530/EJE-17-0430.
5. Carcavilla A, García-Miñaur S, Pérez-Aytés A, et al. Síndrome cardiofaciocutáneo, un trastorno relacionado con el síndrome de Noonan: hallazgos clínicos y moleculares en 11 pacientes. Med Clin (Barc). 2015;144(2):67-72. doi:10.1016/j.medcli.2014.06.009
6. Hernández-Martín A, Torrelo A. Rasopatías: Trastornos del desarrollo con predisposición al cáncer y manifestaciones cutáneas. Actas Dermosifiliogr. 2011;102(6):402-416. doi:10.1016/j.ad.2011.02.010
7. Charbonneau DH, Healy AM. Genetics Home Reference. J Consum Health Internet. 2005;9(4):61-68. doi:10.1300/j381v09n04\_07
8. Estenosis Pulmonar. <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=estenosis-pulmonar-90-P04918>. Accessed April 7, 2019.
9. Miocardiopatía hipertrófica familiar | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13189/miocardiopatia-hipertrofica-familiar>. Accessed April 7, 2019.
10. Defecto Septal Auricular - Cancer Care of Western New York. <https://www.cancercarewny.com/content.aspx?chunkid=247770>. Accessed April 7, 2019.



9. ¿Qué es un nistagmo? - American Academy of Ophthalmology. <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/nistagmo>. Accessed March 18, 2019.
10. ¿Qué Es la Ptosis? - American Academy of Ophthalmology. <https://www.aao.org/salud-ocular/enfermedades/que-es-la-ptosis>. Accessed March 18, 2019.
11. Angus C. Cameron. Manual de odontología pediátrica. 3ª.ed. España Elsevier, 2010. Pp. 326-337
12. Carranza F. A. Newman G. M. Takei H. H. Periodontología clínica. 9ª Edición. Edit. McGraw Hill Interamericana, 2004 Pp. 66-75
13. Disponible en: <http://www.femexer.org/9520/sindrome-cardio-facio-cutaneo/>
14. Disponible en: [https://en.wikipedia.org/wiki/BRAF\\_\(gene\)](https://en.wikipedia.org/wiki/BRAF_(gene))
15. Disponible en: [https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Protein\\_MAP2K1\\_PDB\\_1s9j.png](https://commons.wikimedia.org/wiki/File:Protein_MAP2K1_PDB_1s9j.png)
16. Disponible en: [https://es.wikipedia.org/wiki/MAP2K2#/media/File:Protein\\_MAP2K2\\_PDB\\_1s9i.png](https://es.wikipedia.org/wiki/MAP2K2#/media/File:Protein_MAP2K2_PDB_1s9i.png)
17. Disponible en: [https://en.wikipedia.org/wiki/File:KRAS\\_protein\\_3GFT.png](https://en.wikipedia.org/wiki/File:KRAS_protein_3GFT.png)
18. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/content-public/topic/images/41/126441.gif>
19. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/content-public/topic/images/69/126469.gif>
20. Disponible en: [https://www.mayoclinic.org/-/media/kcms/gbs/patient-consumer/images/2017/08/07/17/31/r7\\_patentforamenovale-8col.jpg](https://www.mayoclinic.org/-/media/kcms/gbs/patient-consumer/images/2017/08/07/17/31/r7_patentforamenovale-8col.jpg)
21. Disponible en: [https://i2.wp.com/www.farmaciatorrent.com/blog/wp-content/uploads/2017/09/Queratosis\\_pilar\\_esq.jpg?w=568&ssl=1](https://i2.wp.com/www.farmaciatorrent.com/blog/wp-content/uploads/2017/09/Queratosis_pilar_esq.jpg?w=568&ssl=1)
22. Disponible en: [http://1.bp.blogspot.com/-5lnW\\_EoYTMM/WCBp1YIJEil/AAAAAAAAEAQ/79Ty9PPk-eIV1VWHvLG-HIYDtPMo0tdQCK4B/s1600/Queratosis\\_pilar.jpg](http://1.bp.blogspot.com/-5lnW_EoYTMM/WCBp1YIJEil/AAAAAAAAEAQ/79Ty9PPk-eIV1VWHvLG-HIYDtPMo0tdQCK4B/s1600/Queratosis_pilar.jpg)
23. Disponible en: <https://www.eucerin.com.ar/~media/eucerin/international/skin-concerns/uneven-skin/eucerin-sc-uneven-skin-hyperpigmentation-in-general-07.jpg?h=192&mw=300&w=300&hash=C6336CD70546FB89C8DF175>





4D42BD8BE

24. Disponible en: [www.embarazoymas.net/bebes/el-perimetro-craneal-del-bebe-y-sus-medidas/](http://www.embarazoymas.net/bebes/el-perimetro-craneal-del-bebe-y-sus-medidas/)
25. Disponible en: [www.salud.mapfre.es/salud-familiar/bebe/crecimiento-y-desarrollo/tabla-de-talla-peso-y-perimetro-cefalico/](http://www.salud.mapfre.es/salud-familiar/bebe/crecimiento-y-desarrollo/tabla-de-talla-peso-y-perimetro-cefalico/)
26. <https://www.dentalgalindo.com/wp-content/uploads/2015/06/Halitosis.jpg>
27. <http://cmlodontologos.com/wp-content/uploads/2014/03/bruxismo.jpg>