



**UNIVERSIDAD AUTÓNOMA NACIONAL DE  
MÉXICO**



**FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

Macrodoncia: abordaje diagnóstico y terapéutico a propósito  
un caso.

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**

QUE PARA OBTENER EL GRADO DE

**ESPECIALISTA EN ODONTOPEDIATRÍA**

P R E S E N T A:

TANYA MICHELLE CASTILLO RODRÍGUEZ

TUTORA: Esp. SOFÍA MAGDALENA JUÁREZ OLGUÍN

REVISORES: Mtro. OMAR PÉREZ SALVADOR

Esp. DORA LIZ VERA SERNA



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.

## **Macrodoncia: abordaje diagnóstico y terapéutico a propósito de un caso.**

**\*Castillo Rodríguez Tanya Michelle, §Juárez Olguín Sofia Magdalena**

### **Resumen**

La aparición simultánea de múltiples anomalías dentales es relativamente común y se ha informado sobre todo en casos con alteraciones sistémicas o síndromes. El síndrome de Cornelia de Lange y el síndrome KBG son dos patologías del desarrollo distintas que comparten características comunes como discapacidad intelectual, retraso psicomotor, algunas anomalías craneofaciales y de las extremidades. Así, mismo comparten la mutación del gen ANKRD11 el cual fue descartado en nuestro paciente. En cambio se encontró una mutación en el gen AH1 considerada hasta la actualidad como de origen incierto, sin embargo se reporta en el síndrome de Joubert y en la retinitis pigmentosa autosómica recesiva, que tampoco corresponden al caso en estudio. Considerando únicamente las alteraciones dentales nos queda la posibilidad de que presente el rasgo de Ekman – Westborg - Julin, el cual describe múltiples anomalías dentarias, siendo las principales características a macrodoncia y el multituberculismo, afectando únicamente a los dientes sin otras anomalías sistémica. Por lo que es de gran importancia realizar una evaluación exhaustiva multidisciplinaria apoyada con estudios de imagen y genéticos, para un diagnóstico específico. Finalmente el tratamiento establecido se dio de acuerdo a los resultados de la prueba genética molecular, estudios radiográficos, hallazgos y a la prioridad de manejo en función de su edad y desarrollo dental. Logrando el objetivo de describir el caso de un paciente con múltiples anomalías dentales, realizar un abordaje diagnóstico, terapéutico e incluso hasta un estudio genético para así poder orientar a la madre del paciente sobre su condición de vida.

**Palabras clave: Multituberculismo, macrodoncia, anomalía dentaria, Ekman – Westborg – Julin, diente invaginado, gemination, síndrome KBG, síndrome Cornelia de Lange**

### **Abstract**

The simultaneous occurrence of multiple dental abnormalities is relatively common and has been reported mostly in cases with systemic abnormalities or syndromes. Cornelia de Lange Syndrome and KBG syndrome are two distinct developmental pathologies that share common characteristics such as intellectual disability, psychomotor retardation, craniofacial and limb abnormalities. Likewise, they share the mutation in the ANKRD11 gene, which was ruled out in our patient. On the other hand, a mutation of uncertain origin, was found in the AH1 gene. This mutation is reported in Joubert Syndrome and autosomal recessive retinitis pigmentosa, although it also do not corresponds to the case under study. Considering only dental alterations, we are left with the possibility of presenting the Ekman-Westborg-Julin trait, which describes multiple dental anomalies, the main characteristics being macrodontia and multituberculism, affecting only teeth without other systemic anomalies. Therefore, it is of great importance to carry out comprehensive multidisciplinary evaluation supported by imaging and genetic studies, for specific diagnosis. Finally, the established treatment was given according to the finding and the priority of management based on their age and dental development. Fulfilling the objective of describing the case of a patient with multiple dental anomalies, carrying out a diagnostic and therapeutic approach and even a genetic study in order to guide the patient's mother about her living condition.

**KeyWords: Multituberculism, Macrodontia, dental anomaly, Ekman – Westborg – Julin, Dens invaginatus, gemination, KBG Syndrome, Cornelia de Lange Syndro**

\* Castillo Rodríguez Tanya Michelle - Cirujano Dentista, alumna de la especialidad de Estomatología pediátrica del Hospital Infantil de Tamaulipas.  
§ Juárez Olguín Sofia Magdalena - Cirujano Dentista, Especialista en Estomatología Pediátrica, Adscrito al Departamento de Estomatología del Hospital Infantil de Tamaulipas.

## Introducción

Las anomalías del desarrollo dental son un importante problema clínico y de salud pública y pueden ser de número, tamaño, forma y estructura. Resultan de alteraciones durante la primera etapa de la odontogénesis, su etiología no está claramente definida y pueden deberse a factores locales y/o sistémicos.

Las alteraciones de tamaño incluyen la microdoncia y la macrodoncia, esta última se refiere a los dientes que son físicamente más grandes de lo normal. En las anomalías de forma encontramos diente invaginado, cúspide en garra, geminación, fusión, taurodontismo. El dens invaginatus es una anomalía que resulta de la invaginación de la superficie de la corona y, en raras ocasiones, en la raíz revestida por esmalte y dentina<sup>1</sup>, de acuerdo a la clasificación de Oehlers (1957) existen 3 tipos:

Tipo 1.- La invaginación, que está revestida de esmalte, es la menos invasiva. Está confinado dentro de la corona del diente y no se extiende más allá del nivel de la unión amelocementaria externa.

Tipo 2.-La invaginación revestida de esmalte invade la raíz pero permanece confinada dentro de ella como un saco ciego. Sin embargo, puede haber una comunicación con la pulpa. Y puede estar o no muy dilatada.

Tipo 3.-La invaginación penetra a través de la raíz, a veces denominado

un "segundo foramen". Por lo general, no hay comunicación con la pulpa que se encuentra comprimida dentro de la pared alrededor del proceso invaginado. Puede parecer completamente revestida por esmalte, pero más a menudo una parte está por cemento.<sup>2</sup> La fusión o geminación, son anomalías que afectan dando la apariencia de un diente más grande de lo normal, sin embargo son la consecuencia de anomalías del desarrollo que conducen a la erupción de dientes unidos (dobles). Cuando ocurre la fusión, un recuento de los dientes presentes revelará un diente faltante. En la geminación pueden estar presentes todos los dientes y, a menudo, existe evidencia de una división o hendidura de la corona o raíz del diente. Estas alteraciones no deben confundirse con la macrodoncia, y ninguna influye en el tratamiento proporcionado.<sup>3</sup>

La alteración más evidente de nuestro caso es la Macrodoncia (megadoncia) la cual se clasifica en:

1. Macrodoncia generalizada- donde varios o todos los dientes se ven afectados.
2. Macrodoncia generalizada relativa: presencia de dientes de tamaño normal en mandíbulas pequeñas.
3. Macrodoncia aislada: afecta un solo diente, el resto es normal.<sup>3</sup>

La verdadera macrodoncia generalizada es una afección en la que todos los dientes son más grandes de lo normal y se ha asociado con gigantismo hipofisario, hiperplasia facial unilateral o fibromatosis gingival

hereditaria y el síndrome de Klinefelter<sup>4</sup>. La macrodoncia de un grupo de dientes se puede encontrar en la hipertrofia hemifacial. Macrodoncia de un solo diente (principalmente mandibular) segundos premolares y terceros molares) se atribuye a una alteración de la morfodiferenciación, que puede deberse a alteraciones sistémicas y puede ser hereditaria.<sup>4</sup>

La macrodoncia generalizada que presenta nuestro paciente puede tener múltiples causas. Las genéticas, como el síndrome de KBG, identificado por Herman et al en 1975<sup>5</sup>, quienes describieron 7 casos en 3 familias con retraso mental leve, baja estatura, facies características, macrodoncia y diversas anomalías esqueléticas, causada por mutaciones en el gen ANKRD11 que se heredan de forma autosómica dominante.<sup>5</sup>

Por la presencia de otras características físicas como la talla baja prenatal, facies peculiar con sinofris, pestañas largas y retraso psicomotor debemos estudiar también el síndrome de Cornelia de Lange (SCL).<sup>6</sup>

Este síndrome fue descrito por Brachmann en 1916 y por Cornelia de Lange en 1933,<sup>7</sup> es una rara enfermedad del desarrollo caracterizada por retraso del crecimiento prenatal, dimorfismo facial, deterioro cognitivo y defectos estructurales en múltiples órganos. Esta amplia variabilidad fenotípica de SCL depende de su heterogeneidad genética, al respecto se han descrito

siete genes causantes o más (NIPBL, SMC1A, SMC3, HDAC8, RAD21, BRD4, y ANKRD11), este último también se ha identificado en el síndrome de KBG, por lo que resulta difícil realizar un diagnóstico clínico, ya que presentan un fenotipo similar, excepto macrodoncia. Parenti et al, han reportado que el síndrome de KBG suele ser infradiagnosticado, superponiendo el diagnóstico de SCL, hasta los resultados del estudio genético.<sup>8</sup>

La presencia de múltiples anomalías dentales en nuestro paciente (macrodoncia, dens invaginatus, diente doble y multituberculismo), son relativamente comunes y se han reportado en otros síndromes como Ekman Westborg y Julin<sup>9</sup> descrito en 1974 en un caso único de macrodoncia múltiple y multituberculismo de dientes posteriores acompañado de múltiples malformaciones dentales sin otras anomalías sistémicas. Desde entonces se han definido en la literatura casos similares y sus variantes.<sup>9-16</sup>

Así mismo se han informado otros casos del síndrome con discapacidad mental leve o subnormal como lo presenta nuestro paciente, estos hallazgos que podrían pasarse por alto, pueden ser importantes para identificar este síndrome.<sup>16</sup>

El objetivo de este reporte es describir el caso de un paciente masculino de 8 años de edad con múltiples anomalías dentales, que nos permitió hacer un abordaje diagnóstico, terapéutico en

un orden lógico e incluso hasta un estudio genético.

## Reporte de Caso

Se trata de paciente masculino de 8 años de edad con 6 meses originario de Ciudad Victoria, Tamaulipas, México, producto de la primera gesta, obtenido por parto eutócico a término, desconoce edad gestacional, lloro y respiro al nacer, peso 3100 gr, talla 45cm., neurodesarrollo normal, inmunizaciones completas.

Antecedentes Heredofamiliares: Madre aparentemente sana, padre finado por colitis ulcerosa a la edad de 28 años “refiere la madre la presencia de dientes supernumerarios”, abuelos paternos con diabetes mellitus y abuelo materno con hipertensión, tiene dos hermanos menores de 5 y 8 años sin anomalías dentarias de forma.

Antecedentes personales patológicos de importancia: alteraciones de conducta bajo control por el departamento de salud mental, alteraciones de lenguaje atendidas en el C.R.E.E (centro de rehabilitación y educación especial).

En su historial dental refiere múltiples tratamientos restauradores en clínicas privadas.

Acude a la clínica de estomatología pediátrica por primera vez en noviembre 2019 por retención de órgano dentario primario, refiere la

madre el gran tamaño de uno de sus dientes frontales.

## Exploración Física

Extraoralmente observamos biotipo normofacial, implantación baja de las orejas, cejas arqueadas con sinofris, blefaroptosis, estrabismo convergente, labios delgados, comisuras labiales deprimidas, hipoplasia mandibular e hipertrichosis frontal, de perfil se observa un perfil convexo y forzado de cierre labial. (fig.1a, 1b)



Fig.1 fotografías extraorales a) Fotografía de cara, sinofris, blefaroptosis y labios delgados. B) perfil convexo

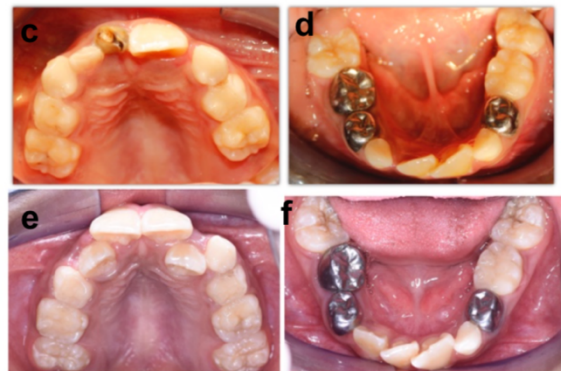


Fig.2 c) Fotografía oclusal superior a los 8 años. d) oclusal inferior 8 años. e) oclusal superior con 9 años. f) oclusal inferior 9 años.

## Exploración bucal

Al examen clínico oral se reporta en su primera consulta a los 8 años y

comparativa a los 9, de inicio observamos una arcada superior con macrodoncia en órgano dentario (o.d.) 2.1, y en 5.1 resto radicular, el 5.2 cercano a exfoliación, por lo que presenta movilidad fisiológica y en el 6.3 y 6.4 caries interproximal (fig.2 c.) en la arcada inferior se distinguen múltiples restauraciones (coronas acero-cromo mal ajustadas en los o.d. 7.4, 8.4 y 8.5), los órganos dentarios 3.1 y 3.2 parecen estar de gran tamaño con ranura en borde incisal (fig. 2 d), por lo que se solicita ortopantomografía para descartar otras anomalías dentarias. En la comparativa a un año se observa clase I molar izquierda, clase III molar derecha, en arcada superior presenta colapso maxilar, órganos dentarios 1.1 y 2.1 con macrodoncia que miden 12mm en su ancho mesio-distal, 1.2 y 2.2 palatinizados con cingulo prominente con invaginación tipo 1, la erupción activa de 1.6 y 2.6 con multituberculismo y exfoliación prematura de 5.3 (fig.2 e), en la arcada inferior erupción activa de 3.6 y 4.6 con caries no cavitadas de primer grado, exfoliación prematura de 8.3, por falta de espacio. (fig.2 f)

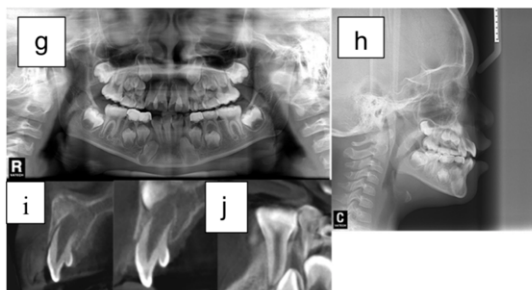


Fig.3 g) ortopantomografía h) Rx. Lateral de cráneo i) dens invaginatus j) diente doble

## Exploración Radiográfica

Se observa en la ortopantomografía órganos dentarios 3.1 y 3.2 aparentemente fusionados. (fig.3 g)

## Estudio cefalométrico

En la radiografía lateral de cráneo se observa maloclusión con disarmonía entre los maxilares.(fig.3 h)

Con análisis cefalométrico de Steiner, se observa, clase I esquelética, biprotrusión maxilar, crecimiento vertical, proinclinación y protrusión de anterosuperiores, proinclinación y protrusión de anteroinferiores.

<i>Análisis Trasversal Korhaus</i>				
<i>Slo= 41 mm</i> (suma mesiodistal de los incisivos superiores)				
<i>Superior</i>		<i>Es</i>	<i>Debe</i>	<i>Diferencia</i>
	4:4	21 mm	48.2 mm	-27.2 mm
	6:6	30 mm	63 mm	-33 mm
<i>Inferior</i>				
	4:4	17 mm	48.2 mm	- 31.2 mm
	6:6	40 mm	63 mm	-23 mm

	NORMA	PACIENTE
SNA	82°	77°
SNB	80°	77°
ANB	2°	0°
Go Gn SN	32°	35°
I I	130°	115°
I NA	22°	31°
I NA	4 mm	7.5 mm
I NB	25°	35°
I NB	4 mm	7 mm
I-Go-Gn	93°	102°

### **Cone beam**

Se confirman las anomalías dentarias, observando diente invaginado tipo 1 en órganos dentarios 1.2 y 2.2, Geminación en 3.1, (fig.3 i, j) multituberculismo en 1.6 y 2.6.

### **Estudios complementarios**

#### **Valoración por Genética**

Por características fenotípicas se interconsulta a genética, quien encuentra facies con vello frontal, sinofridia, estrabismo bilateral, paladar alto ojival, pabellones auriculares normales, pulgar aducto, leve acortamiento de cuarto metacarpiano de ambas manos y brazos con hipertriosis, espalda dorsal con vello superficial, perímetro cefálico de 51cm, se solicita cariotipo en sangre periférica, por técnica de bandas GTG. El cual se reporta con un número modal de 46 cromosomas, complemento XY, en 30 metafases analizadas, resolución de 400 bandas,

dando como resultado 46, XY [30]. Posteriormente se sospecha síndrome de Cornelia de Lange y solicita además estudio neuropsicológico.

### **Estudio Neuropsicológico**

Presenta retraso en el neurodesarrollo, con un test de coeficiente intelectual estimado en 50 puntos (deficiente).

### **Valoración endocrinológica**

Evaluación de estatura de acuerdo a sus percentiles y la talla blanco familiar se encuentra en promedio, así como el perímetro cefálico, descartando microcefalia.

Se realizó Radiografía de ambas manos en la que se confirma clinodactilia bilateral, y su maduración o edad ósea de acuerdo a los criterios de Greulich y Pyle corresponde a la edad cronológica.

### **Estudio genético molecular**

Hasta este momento por características fenotípicas clínicas y radiografías existe la posibilidad diagnóstica de síndrome de KBG y/o SCL, por lo que se decide realizar el estudio molecular.

Para esto se necesitó el consentimiento informado de la madre por lo que se tomó una muestra de sangre periférica en tubo de EDTA la cual se envió al laboratorio Invitae, San Francisco, California. Inicialmente



se estudiaron 7 genes del panel de Cornelia de Lange que incluyen (ANKRD11, EP300, HDC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3 y sus transcritos) no encontrando ninguna alteración. Posteriormente se hizo el estudio de más de 113 genes que son asociados a desordenes genéticos, en los cuales se encontró una variante de significado incierto en el gen AHI1 que es heterocigoto, la variante (c.652T>C(p.Tyr218His) que agregan que este gen se asocia con el síndrome de Joubert autosómico recesivo y/o retinitis pigmentosa no sindrómica autosómico recesivo.

Por lo que se solicita tomografía computarizada de cráneo, en la que no se encuentran las alteraciones descritas en el síndrome de Joubert como son hipoplasia – aplasia del vermis, el cual también se descarta porque no hay datos clínicos del mismo como hipotonía, ataxia, enfermedad renal y anomalías oculares y como hallazgo se refiere aracnoidocele selar grado I, que tampoco tiene relación con el fenotipo del paciente.

### Tratamiento odontológico

En primera cita se realiza exodoncia de órganos dentarios 5.1 (resto radicular) y 5.2 cercano a exfoliación, que presenta movilidad fisiológica, en la segunda cita se realiza obturación de resina en el 6.3 y 6.4, en su tercera cita un año después se realiza profilaxis dental, se restaura con

sellador de fosetas y fisuras dientes invaginados tipo 1 en órganos dentarios 1.2 y 2.2, así como en las primeras molares inferiores por la presencia de tejido carioso ICDAS 3 y posterior a la evaluación ortopédica, se realiza la confección de aparato de expansión tipo Hyrax en arcada superior dento-soportado con bandas y mantenedor de espacio fijo en arcada inferior, ya que los órganos dentarios 7.4 y 8.4 estaban próximos a exfoliar y se quería evitar el cierre de los espacios, para colocarlos en su siguiente cita.

Se realizó protocolo de disyunción maxilar indicando a mamá activar el tornillo cada tercer día.

Se empieza con el plan de tratamiento de extracciones seriadas y se extrae el o.d. 6.3 ya que se encontraba fuera de oclusión y ocasionaba erupción ectópica del o.d. 2.2, no se completa el plan de extracción por no acudir a las citas programadas.

Acude a su cita control ortopédico después 3 meses donde se observa activación del tornillo con una arcada



Fig.4 fotografías de control a los 3 meses k) fotografía de frontal l)oclusal superior m) fotografía de sobremordida borde a borde n) oclusal inferior

superior con mayor amplitud, órganos dentarios 1.2 y 2.2 ligeramente desplazados hacia adelante, encontrando una relación de sobre mordida borde a borde (Fig.4 k-m) esperando descruzar el sector anterior y tener una armonía oclusal, se le sugiere a la madre continuar con el tratamiento de extracciones seriadas, reevaluando el caso conforme vayan erupcionando el resto de los órganos dentarios permanentes.

### Tratamiento integral

En virtud de los resultados de la evaluación neuropsicológica se indica a la madre el reforzar su comunicación e interacción, proporcionándole un modo ordenado de vida, organizando sus horarios y estableciendo periodos para el esparcimiento y ejercicio físico, darle responsabilidades que pueda manejar, dividir las tareas en partes que faciliten la comprensión y el desempeño, dedicarle todo el tiempo que se pueda, para ayudarlo a integrarse y a aprender nuevas

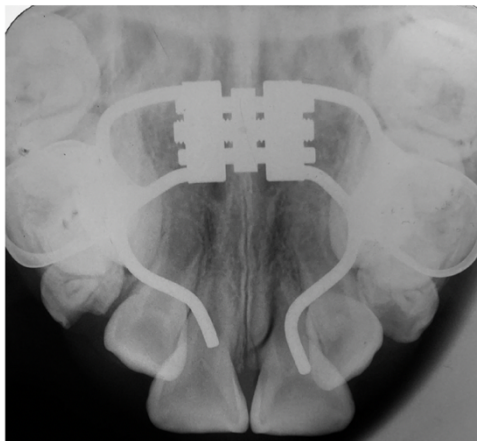


Fig.5 (ñ)Secuencia de la evolución radiográfica

habilidades que le sean de ayuda para el futuro.

Así mismo se le solicita a la madre continuar con cuidados de higiene oral, así como darle continuidad a tratamiento ortopédico maxilar para lograr disyunción maxilar, un manejo adecuado armonizando la oclusión y evitar dificultades eruptivas posteriormente debido a la insuficiencia de espacio.

### Discusión

La presencia de macrodoncia y otras anomalías dentales (dens invaginatus, diente doble presente en nuestro paciente a la llegada al consultorio fueron la base para realizar un ejercicio diagnóstico terapéutico que incluyó la participación de especialistas genética, neuropsicología, y endocrinología principalmente.

Tratando de identificar un diagnóstico etiológico sindromático pudimos realizar un ejercicio que partió de los hallazgos clínicos (fenotipo), anomalías dentales clínicas y radiográficas que nos orientaron a un estudio genético molecular con base a las posibilidades diagnósticas como se mencionaron, síndrome Cornelia de Lange y síndrome de KBG como principales. Los resultados no identificaron las alteraciones moleculares esperadas. Existe una alteración que hasta ahora que se considera como una variante de significado incierto que se ha descrito relacionado con el síndrome de

Joubert<sup>18</sup> pero nuestro caso no tiene alteraciones clínicas y tomográficas descritas en dicho síndrome.

Basado únicamente en las alteraciones dentales, como hallazgo principal la macrodoncia y el multituberculismo queda la posibilidad de que presente el síndrome Ekman – Westborg y Julin.<sup>9</sup> descrito en 1974 en un paciente con la presencia de macrodoncias, multituberculismo e invaginaciones pulpares afectando únicamente a los dientes sin la presencia de otras anomalías.

Dicho síndrome se define en el 2003 por Martínez R. Benjamin et al, menciona que no se trata de un síndrome, y propone llamarle “múltiple macrodoncia y múltiple tuberculismo” dada la etiología incierta y afección solo de las coronas dentales.<sup>11</sup>

La maloclusión presente también en nuestro paciente es un hallazgo común en los casos reportados con este rasgo<sup>11,13,14,17</sup> por lo que se abordó con ortopedia maxilar, como se describe anteriormente, tratamiento que debe continuarse hasta lograr una armonía oclusal.

Ekman Westborg Julin<sup>9</sup> predijo que las anomalías dentales pueden ser causadas por un factor patogenético común durante la etapa temprano del desarrollo de los dientes, pero hasta ahora se han reportado pocos casos.

En cuanto al diagnóstico de las alteraciones dentales, fue necesario estudio de imágenes tridimensionales como el *cone – beam* para determinar

la morfología exacta de las primeras molares superiores, las invaginaciones de los incisivos laterales superiores y el diente doble en el incisivo central inferior izquierdo. Las principales inconformidades referente a los dientes macrodónticos suele ser el severo apiñamiento, la dificultad de erupción por falta de espacio, maloclusión y problemas periodontales, por lo cual los principales dilemas del tratamiento son el mantener el órgano dentario teniendo en cuenta la estética pero sin eliminar esmalte, en la endodoncia, preparación de cavidades por el tamaño de la pulpa, extracciones y el cerrar espacios.<sup>20</sup> Nuestro caso no requiere ningún tratamiento, solo la observación continua

En virtud de la variante genética de origen incierto (AHI1) reportada en el caso, queda pendiente la valoración por oftalmología en el paciente.

El tratamiento establecido hasta ahora se a llevado a cabo de manera integral y multidisciplinario, a pesar del tiempo prolongado entre la primera y segunda visita, que se explica también por la pandemia COVID-19 que nos ha mantenido en contingencia desde marzo 2020.<sup>19</sup>

## Conclusiones

En este caso, el paciente presentaba múltiples características fenotípicas, mas sin embargo la macrodoncia, asumió el signo clínico principal. La

derivación temprana a una unidad pediátrica especializada es esencial cuando anomalías dentarias están presentes. Para lograr el éxito, la gestión debe incluir planes tanto a corto como a largo plazo e involucrar la participación de equipos multidisciplinarios en todas las etapas del desarrollo. Es importante que los pacientes sean remitidos a médicos especialistas oportunamente para un diagnóstico temprano y así excluir trastornos sistémicos y/o genéticos.

En este caso logramos descartar la sospecha del síndrome Cornelia de Lange, así como el síndrome de KBG, y sospechar de la presencia de una variante del rasgo Ekman – Westborg – Julin.

### **Agradecimientos**

Este trabajo de investigación fue realizado bajo la supervisión de la doctora Dora Liz Vera Serna y por el doctor Omar Pérez Salvador, a quienes me gustaría expresar mi más profundo agradecimiento, por hacer posible la realización de este estudio, además de su paciencia, tiempo y dedicación.

Al Hospital Infantil de Tamaulipas por ser pilar importante para mi formación, a cada uno de los adscritos por su orientación y vocación.

Al departamento de Genética y Endocrinología por el interés y apoyo durante la investigación.

Por último agradecer a la Universidad Autónoma de México por su exigencia

para obtener exitoso resultado de este proyecto.

### **Referencias**

1. Fekonja, A. *Prevalencia de anomalías del desarrollo dental de los dientes permanentes en niños y su influencia en la estética. Revista de odontología estética y restauradora*, 29 (4), 276–283. (2017).
2. Oehlers, FAC. *Dens invaginatus (odontomo compuesto dilatado). Cirugía bucal, medicina bucal, patología bucal*, 10 (11), 1204–1218. (1957).
3. White SC PM. *Oral radiology, principles and interpretation*. St. Louis: Mosby, 2004, 334-335.
4. Leibovitz, S., Haviv, Y. y Zilberman, U. *El efecto del rasgo de Ekman-Westborg y Julin (megadoncia generalizada) y la megadoncia localizada sobre el tamaño de los componentes del diente y el contenido de iones. Investigaciones clínicas orales* (2020).
5. Herrmann J, Pallister PD, Tiddy W, Opitz JM. *The KBG syndrome-a syndrome of short stature, characteristic facies, mental retardation, macrodontia and skeletal anomalies. Birth Defects Orig Artic Ser. 1975;11(5):7-18.*
6. Calzada Leon R. *Procesos patológicos que condicionan talla baja prenatal. En Calzada Leon R. Identificación y manejo del niño con talla baja*, primera edición inter sistemas editores México, 2007:459 – 468.

7. Kline, AD, Moss, JF, Selicorni, A., Bisgaard, A.-M., Deardorff, MA, Gillett, PM,... Hennekam, RC. *Diagnóstico y tratamiento del síndrome de Cornelia de Lange: primera declaración de consenso internacional*. Nature Reviews Genética. (2018).
8. Parenti, I., Gervasini, C., Pozojevic, J., Graul-Neumann, L., Azzollini, J., Braunholz, D., ... Kaiser, F. J. Broadening of cohesinopathies: Exome sequencing identifies mutations in ANKRD11 in two patients with Cornelia de Lange-overlapping phenotype. *Clinical Genetics*, 89(1), 74–81. (2016).
9. Ekman-Westborg B, Julin P. *Multiple anomalies in dental morphology: Macrodontia, multituberculism, central cusps, and pulp invaginations. Report of a case*. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol* 1974; 38: 217-22.
10. Ritzau M, Carlsen O, Kreiborg S, Brinch-Iversen J, Gorlin RJ, Rasmussen NH. *The ekman-westborg-julin syndrome: Report of case*. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 1997; 84: 293-6.
11. Benjamin MR, Rodrigo FS, Gorlin RJ. *Multiple macrodontic multituberculism*. *Am J Med Genet A* 2003; 120A: 283-5.
12. Nemes JA, Alberth M. The ekman-westborg and julin trait: Report of a case. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2006; 102: 659-62.
13. Peker I, Kayaoglu G. *A case of ekman-westborg-julin trait: Endodontic treatment of a macrodontic incisor*. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2009; 107: e89-92.
14. Guvenc D, Gokbuget AY, Cintan S, Seymen F. *A variant of the ekman-westborg and julin trait*. *Int J Oral Maxillofac Surg* 2012; 41: 42-5.
15. Komatsu T, Kurihara T, Ito Y, Lee MC, Miyagi A, Ikeda M. *Oral characteristics of a patient with ekman-westborg-julin trait: A case history*. *Spec Care Dentist* 2012; 32: 70-4.
16. Patil S, Yadav N, Patil P. *Non-syndromic occurrence of multiple dental and skeletal anomalies: A rare case report and brief literature review*. *J Clin Diagn Res* 2014; 8: ZD28-30.
17. Nakajima J. NH, Higuchi K., Takano Y., Sato Y. *A variant of the ekman-westborg-julin trait. A case report and review of the literature*. *J Oral Maxillofac Surg Med Pathol* 2016; 28: 30-5.
18. Bachmann-Gagescu, R., Dempsey, JC, Phelps, IG, O'Roak, BJ, Knutzen, DM,... Rue, TC. *Síndrome de Joubert: un modelo para desenredar los trastornos recesivos con extrema heterogeneidad genética*. *Revista de genética médica*, 52 (8), 514-522. doi: 10.1136 / jmedgenet-2015-103087 (2015).
19. Alharbi, A.; Alharbi, S. & Alqaidi, S. *Guidelines for dental care provision during the COVID-19 pandemic*. *Saudi Dent. J.*, 2020. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.sdentj.2020.04.001> fecha de consulta 29 junio 2021
20. Pace, A., Sandler, PJ y Murray, A. (2013). *Manejo de macrodontes*. *Actualización dental*, 40(1), 18–26. doi:10.12968/denu.2013.40.1.18