

*Lejiraplat*  
536

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO  
FACULTAD DE ODONTOLOGIA  
EDITADO POR D.G.B. - B.C.



TRATAMIENTO DENTAL EN EL  
SINDROME DE DOWN

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE  
CIRUJANO DENTISTA  
P R E S E N T A

MARIA DE LOURDES LEDESMA VELASQUEZ

México, D. F.

1979

14920



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.

## INTRODUCCION

### MONGOLISMO

El término mongolismo abarca un grupo complejo de alteraciones entre las que la oblicuidad de las aberturas oculares es lo su ficientemente conspicua como para sugerir el característico - ojo sesgado de las razas mongoloides.

Actualmente a esta afección se le denomina más a menudo SINDRO ME DE DOWN. La cabeza es pequeña y de aspecto redondeado por - su corto diámetro antero-posterior.

La oblicuidad de los ojos se ve acentuada por la estrechez de la fisura de los párpados. La lengua esta agrandada, y la boca tiende a quedar abierta dando la impresión de estupidez, lo - cual está plenamente de acuerdo con la escasa inteligencia de estos enfermos.

Otros órganos internos además del cerebro tambien suelen ser - defectuosos. Los niños mongoloides con defectos cardiacos asociados tienden a morir muy jóvenes. Cuando en ausencia de ta - les factores de complicación viven hasta la madurez, su ferti - lidad es escasa. Ello por suerte, porque la teoría genética - predice que la mitad de su descendencia sería mongólica.

Los estudios del cariotipo de individuos mongoloides han demog - trado que hay, con impresionante regularidad una anomalía refe - rida al par autosómico número "21" según el sistema de numeración de la confederación de Denver.

Habitualmente se encuentra una trisomia que sería el resultado de lo que los genetistas llaman no disyunción. Con esto se - quiere dar a entender que un cromosoma no se replica ni se alo - ja apropiadamente en las células hijas. En tales circunstancias una de las células resultantes tendrá duplicado el cromoso - ma en cuestión y la otra carecerá de él. Supongamos que el cu -erno polar sea el defraudado y que el óvulo obtenga el cromoso - ma extra, si fuese fecundado entonces el nuevo individuo mon -

traría 47 cromosomas en vez de 46 normales. Habría tres autosomas del número 21, es decir la cuota doble introducida por la madre a causa de la no disyunción, durante la ovogénesis, más el número 21 único y normal introducido por el espermatozoide fecundante.

Ocasionalmente el autosoma extra 21 está agregado a otro autosoma perteneciente a los grupos del 13 al 15. Los genetistas lo llaman translocación. En tal caso los cromosomas serán 46, pero un cromosoma será más grande por componerse en realidad de dos cromosomas unidos por su centrómero.

El hecho de que estadísticamente el mongolismo sea frecuente en hijos de mujeres mayores no se debe pues a ninguna deficiencia en el medio intrauterino, como se creía antiguamente, sino más bien a que la no disyunción del cromosoma 21 es más probable en mujeres mayores.

Se cree que otro cromosoma u otros puedan ser susceptibles de no disyunción en el huevo envejecido.

En estos pacientes se encuentran alteraciones bucales características, tales como lengua fisurada y grande en relación a la pequeña cavidad bucal, salivación excesiva, paladar profundo y que la incidencia de caries es menor que en pacientes normales. Por su grado de inteligencia requieren de un trato especial.

## C A P I T U L O I

### HISTORIA SOBRE EL MONGOLISMO

En un principio como toda enfermedad ó alteración se atribuían a miles de causas o castigos sin tener en cuenta bases experimentales o de observación natural.

Fue hasta el año de 1866 cuando se descubrió el síndrome por JOHN LANGDON DOWN, cuya astuta observación clínica es aún realmente válida hasta hoy. En un principio éste síndrome recibió el nombre de mongolismo debido a que los pacientes afectados presentaban rasgos morfológicos similares a los que poseen los individuos de raza mongólica.

En la actualidad éste término ha sido suplantado por el de SÍNDROME DE DOWN en reconocimiento a su descubridor, igualmente por la característica genética del padecimiento se le ha denominado también TRISOMIA 21.

En el pasado numerosas ideas han sido propuestas como posibles causas de este padecimiento. Down y Shuttleworth en el año de 1883 observaron que la tuberculosis familiar parecía ser la causa probable del síndrome. El mismo Shuttleworth en el año de 1909 propuso que la edad avanzada de la madre en el tiempo de gestación constituía un factor predisponente en la aparición del síndrome. Igualmente Cafferata sugirió que el alcoholismo en los padres podría ser un factor predisponente.

Actualmente se piensa que la radiación puede ser un agente causal de la alteración genética. La presencia de un cromosoma extra en el par 21 del grupo C en los cariotipos, ha sido considerado como el factor responsable de la aparición fenotípica de la enfermedad. Por observaciones realizadas en numerosos pacientes a través de un estudio genético se ha demostrado que la aparición de la trisomía en la fórmula cromosómica estaba relacionada con defectos en la multiplicación de la serie autosómica normal.

Esta alteración es considerada como la más común y mejor conocida de todos los defectos genéticos, y la importancia que ha adquirido este síndrome se debe a que su incidencia es cada vez mayor, presentándose en Europa en uno de cada 700 nacimientos y en Estados Unidos de Norte América en uno de cada 500 nacimientos.

A través de los años y por observación se puede tomar el concepto de que éste síndrome afecta por igual a todo individuo - sin importar raza, sexo, nivel socioeconómico, y es una afección irreversible.

Con relación a su estado bucal se han llevado a cabo estadísticas en varios pacientes con el síndrome y se ha obtenido la información siguiente:

Se tomaron a 30 pacientes de ambos sexos con edades que fluctúan entre 9 meses y 24 años de edad, en quienes se comprobó su condición trisómica, con estudios genéticos a través de cariotipos. Se elaboró una historia clínica dental de cada uno de los pacientes incluyendo estudios radiográficos en aquellos casos en los que por simple observación existía dificultad para determinar condiciones de su arcada dentaria.

Se detectó la presencia de placa bacteriana con ayuda de tablas reveladoras de placa bacteriana en cavidad bucal, leyendo resultados en forma inmediata.

**RESULTADOS.** Las distintas edades de los pacientes estudiados condicionó que algunos de los hallazgos pudieran limitarse a una etapa determinada en el desarrollo de su cavidad bucal, encontrando en 8 de 9, de los cuales 5 eran de sexo masculino y 4 de sexo femenino. La existencia de un notable retraso en la secuencia de la erupción de la dentición infantil, ya que solo uno de los pacientes de un año 6 meses presentó una secuencia de erupción normal, con los incisivos de ambas arcadas y los 4 primeros molares perfectamente constituidos.

La lengua estaba moderadamente aumentada de volumen.

De los 30 pacientes únicamente 5, todos con dentición adulta,-

presentaron anodoncia parcial congénita con la ausencia de 2 -  
piezas dentarias en 4 de los 5 nacientes.

De todos los pacientes observados solamente en uno se encontró  
defectos en el desarrollo del diente, constituyendo un caso tí-  
pico de hipoplasia dentaria, en el que todas sus piezas esta-  
ban afectadas por éste trastorno.

De un total de 477 dientes de ambos tipos de dentición, estudi-  
ados con la ayuda de un explorador, se detectaron unicamente -  
150 afectados por caries, 89 de hombre y 61 en mujeres.

En la inspección del parodonto se observó que el tejido gingi-  
val, encía marginal o libre presentaba trastornos de tipo in-  
flamatorio generalizado en 14 pacientes, no observandose en -  
ninguno de estos casos la presencia de bolsas parodontales, ex-  
sudado o supuración.

La aparición macroglósica aparente en los pacientes mayores de  
5 años presentó una severidad directamente proporcional a la -  
edad del paciente, observandose con mayor aumento si es más la  
edad del individuo, de tal modo que aproximadamente desde los-  
13 años de edad ya revestían las propiedades que determinan la  
lengua escrotal. En 16 de los pacientes se observó la formaci-  
ón de fisuras en la superficie lingual.

Con relación a la bóveda palatina, se encontró dispuesta pro -  
fundamente, pudiendo incluirse en la escala III de la clasifi-  
cación convencional y con sus arrugas palatinas muy prominen-  
tes. En 8 de los 30 pacientes observados existía en comisuras-  
labiales pseudo queilosis angular.

En 21 pacientes en quienes se efectuó el análisis de la oclusi-  
ón dentaria, 8 presentaron oclusión de tipo clase III y los -  
restantes oclusión de clase tipo I, siguiendo los lineamientos  
de Angle.

En el mismo grupo de 21 pacientes el estudio de salivación des-  
de el punto de vista de cantidad y consistencia, es escasa y -

delgada en 16 pacientes, escasa y espesa en 3, y espesa y abundante en 2. Su PH es normal.

El abandono de higiene es acentuado en este tipo de pacientes por lo que al no ser impuesto éste hábito se llegan a perder - las piezas dentarias.

Todo esto se ha observado através de los años gracias a la observación y al avance de la ciencia.



## C A P I T U L O II

### AFECCION CROMOSOMICA

El hombre tiene normalmente 46 cromosomas, los cuales estan - dispuestos en 23 pares. Uno de éstos determina el sexo del individuo; que son los cromosomas sexuales, designados XX femenino y XY masculino. Los 22 pares restantes se denominan autosomas (no determinan el sexo). Los pares de autosomas son homólogos, es decir, cada miembro de un par tiene la misma configuración y material genético que el otro miembro del par.

Los cromosomas sexuales, por otro lado, son heterólogos, es decir, el cromosoma X difiere tanto en tamaño como en función totalmente del cromosoma Y.

El cromosoma X tiene aproximadamente cinco veces el tamaño del cromosoma Y. Ambos cromosomas X y Y tienen un aspecto determinado tanto genético como sexual, pero la información genética es más intensa en el cromosoma X. Con el cromosoma Y la muy - pequeña cantidad de información genética ha comenzado a descubrirse solo resientemente.

De la información genética dada a cada individuo dependen sus caracteres físicos y capacidad funcional de su organismo por - lo tanto vemos que la vida de un ser empieza con la fecundación del óvulo. La estructura y composición del huevo fecundado (cigoto) influye en los rasgos somáticos y mentales futuros - del nuevo individuo, pero es tambien indispensable un ambiente favorable para la diferenciación embriológica coordinada y el crecimiento intra-uterino.

Los cromosomas del huevo fecundado provienen de células germinativas; la mitad del huevo sin fecundar y la mitad de las células germinativas masculinas que fertiliza a dicho huevo. Los cromosomas de una célula germinativa hembra normal son 23.

Uno de ellos es un cromosoma sexual y los 22 restantes los autosomas.

Es lo mismo en una célula germinativa masculina.

Por lo que el sexo está determinado por el cromosoma masculino. Así una célula germinativa femenina (que siempre posee el cromosoma X) que es fertilizada por una célula germinativa masculina que tiene el cromosoma X tendrá combinación XX de cromosomas sexuales (femenino), y si la célula germinativa masculina que ha fertilizado al óvulo posee un cromosoma Y, el huevo tendrá una combinación XY del cromosoma sexual (masculino). Mas aparte de éstos cromosomas sexuales tendrá 22 + 22 autosomas. Los cuales están clasificados por grupos llamados cariotipo humano. Cuya nomenclatura es la propuesta de la adaptación de la confederación de Chicago 1966 (la fundación nacional de Nueve York).

#### GRUPO 1-3 ( a )

Grandes cromosomas con centrómeros aproximadamente mediales - (cromosomas metacéntricos).

Los tres cromosomas son fácilmente distinguibles uno de otro por su tamaño y la posición del centrómero. En algunas células se observa una constricción secundaria en la región proximal - del brazo largo del # 1.

#### GRUPO 4-5 ( b )

Grandes cromosomas con centrómeros submediales (cromosomas submetacéntricos). Los dos cromosomas son difíciles de distinguir pero el cromosoma 4 es ligeramente más largo.

#### GRUPO 6-12 y X ( c )

Cromosomas de tamaño mediano con centrómeros submediales. El cromosoma X se parece al más largo de los cromosomas de este grupo, especialmente al 6 del que resulta difícil de distinguir.

Este grupo es el que presenta mayor dificultad en la identificación de cada uno de los cromosomas que lo componen.

Cuatro de los autosomas del grupo c son relativamente metacéntricos. Se le suele distinguir con los números 6, 7, 8 y II.

El cromosoma X pertenece a éste subgrupo.

Tres cromosomas son submetacéntricos, siendo generalmente identificados con los números 9, 10 y 12. Se encuentra una constricción en la parte proximal del brazo largo de por lo menos uno de los pares, siendo habitualmente designado con el número 9. En las células femeninas normales, un cromosoma incorpora, de forma característica, timidina isotópicamente marcada en la mayor parte de él, mas tarde que los otros del mismo grupo. Se cree que se trata de un cromosoma X.

#### GRUPO 13-15 ( d )

Cromosomas de tamaño mediano con centrómeros casi terminales - (cromosomas acrocéntricos). Los tres pares poseen satélites - que resultan variablemente detectables.

#### GRUPO 16-18 ( e )

Cromosomas algo cortos con un centrómero aproximadamente medial en el cromosoma 16 y centrómeros submediales en 17 y 18.

En la parte proximal del brazo largo del 16 ha sido vista - con frecuencia una constricción secundaria.

#### GRUPO 19- 20 ( f )

Cromosomas cortos con centrómeros aproximadamente mediales.

#### GRUPO 21-22 y Y ( g )

Cromosomas acrocéntricos muy cortos. Presencia variable de satélites en el 21 y 22. El cromosoma Y es similar pero tiende a tener brazos largos algo mas paralelos, cuyo tamaño varia de - unos individuos a otros. Suele ser más largo que el 21 ó el 22. Las anomalías en los elementos del cigoto, así como los trastornos en el ambiente prenatal, pueden dar origen a defectos - congénitos ó a la formación de puntos de menor resistencia en el nuevo organismo. Las mal formaciones congénitas se hallan - con frecuencia en la raíz de las enfermedades de la infancia. Las anomalías de los cromosomas y de los genes provocan mu - chos de los defectos observados en la infancia. Además se con - cen algunos factores ambientales nocivos capaces de alterar el

desarrollo de un cigoto por lo demás sano y ser causa, de esta modo de que se produzcan anomalías. Estos factores tienen particular interés, pues parecen mas esequibles a las medidas preventivas que los factores patógenos prenatales.

Las alteraciones cromosómicas pueden ser de número, estructura ó una combinación de ambas; afectan los autosomas al igual que a los cromosomas sexuales. Frecuentemente se asocian a factores como: edad avanzada de los progenitores, exposición de la radiación, ciertas infecciones virales y ser miembro de una familia con defectos citogénicos múltiples. Una vez que se producen estas alteraciones son capaces de perpetuarse por si mismos. Estos cambios estructurales mayores pueden ocurrir en una forma o no balanceada. En la última hay pérdida ó ganancia de material genético. En la primera no hay cambio en la cantidad de material genético pero solo un rearrreglo. Es posible, aunque no esta probado que en los sitios de ruptura y nuevas inserciones de fragmentos de cromosomas haya habido un daño estructural permanente ó funcional a un solo gen.

Anomalías de la forma.

- 1- No disyunción. Una falta de separación de un par de cromátides en una célula en división.
- 2- Translocación. Hay un intercambio de material genético cromosómico entre dos cromosomas no homólogos.
- 3- Delección. Hay una pérdida de material cromosómico por ruptura de una cromátide durante la división celular.
- 4- Duplicación. Si la ruptura ocurre en una cromátide durante la división celular, la porción quebrada puede realinearse a si misma de manera que se duplican muchos loci, en un cromosoma y se encuentran ausentes en el otro miembro del par de cromosomas.
- 5- Aparición de isocromosomas. Es un cromosoma en el cual los brazos de uno y de otro lado del centrómero tienen el mismo material genético en el mismo orden.

6- Inversión. La inversión ocurre si, después de la ruptura de una cromátide, el fragmento se adhiere de nuevo al mismo cromosoma pero invertido. Existe el mismo material genético pero en orden diferente.

Anomalías en el número de cromosomas.

1- Monosomía. (número de cromosomas 45). Solo un miembro de un par de cromosomas está presente. Ejemplo: Mortinatos, monosomía 21-22.

2- Trisomías. (número de cromosomas 47). Causada por una falta de separación de un par de cromosomas durante la primera división meiótica, dando por resultado que se encuentren presentes tres cromosomas en lugar de los dos habituales. Ejemplo: Trisomías 13, 18 y " 21 " .

3- Polisomías. (número de cromosomas 48). Ocurre cuando un cromosoma está representado cuatro ó más veces, ejemplo: XXXXY.

4- Aneuploidia compleja. Dos ó más cromosomas tienen una variación anormal en el número, la estructura de estos cromosomas es anormal. Ejemplo: Trisomía 21 y XXX en el mismo paciente.

Entre las anomalías congénitas de número de cromosomas se presenta la trisomía 21 conocida por SINDROME DE DOWN, por la presencia de un cromosoma extra en el par 21 del grupo G en los cariotipos. Ha sido considerado como el factor responsable de la aparición fenotípica de la enfermedad, por defectos en la multiplicación de la serie autosómica normal.

Actualmente se piensa que la radiación puede ser un agente causal de las alteraciones genéticas.

La mayoría de los niños con síndrome de Down tienen 47 cromosomas y es trisómica para un cromosoma del grupo G, arbitrariamente se designa con el cromosoma número 21. El cromosoma número 21 adicional se supone consecutivo a una no disyunción durante el proceso meiótico en un gameto de los progenitores por lo general de la madre.

Las teorías acerca de las causas de la no disyunción cromosómi

ca en el síndrome de Down se centran en los efectos sobre el -  
óvulo del envejecimiento, la radiación, los virus y los trans-  
tornos tiroideos. Ha podido observarse una constelación de na-  
cimientos de niños con el síndrome en relación con epidemias -  
de hepatitis infecciosa y de rubeola, estas asociaciones no -  
han sido confirmadas por otros investigadores. Aunque se sabe-  
que los virus producen rupturas cromosómicas, no existe eviden-  
cia de que vayan a producir un estado aneuploide en vivo. Se -  
ha comunicado que las madres jóvenes con niños afectados de -  
síndrome de Down presentan una mayor frecuencia un título -  
más elevado de anticuerpos, contra la tiroglobulina en sus sue-  
ros que otras madres de control con descendientes normales. Se  
desconoce el significado de éstos hallazgos en relación con la  
aneuploidia.

#### Alteraciones estructurales.

La anomalía estructural de los autosomas frecuentemente obser-  
vada es la translocación, puede implicar la ruptura ó intercam-  
bio de material genético entre dos cromosomas. La mayoría de -  
las translocaciones afectan a los cromosomas acrocéntricos de-  
los grupos D y G por ejemplo D/D, D/G, G/G, pero también se -  
han observado casos que afectan a cromosomas de todos los gru-  
pos. Observese que el individuo con el genotipo del síndrome -  
de Down por translocación es trisómico para el material gené-  
tico del brazo largo del cromosoma 21, aunque el número total-  
de cromosomas es normal.

Secuencia de hechos y fenotipos observados en el síndrome de -  
Down por translocación D/21. El diagrama muestra un posible me-  
canismo para la producción de una translocación entre un cromo-  
soma D y 21. Se desconoce la causa por la que el cromosoma 21-  
se rompe. En el diagrama solo se muestra la producción de tres  
tipos de gametos en la meiosis.

Tres cigotos son producidos de la fertilización por el gameto  
normal, mostrándose sus complementos cromosómicos. Son posi -



un fenómeno mutacional nuevo. Es importante para el asesoramiento genético poder identificar la translocación como hereditaria o esporádica.

Las translocaciones hereditarias llevan consigo un mayor riesgo de recidiva, mientras que las esporádicas presentan una tasa de recidiva baja.

La frecuencia de trisomía y de translocaciones hereditarias y esporádicas en pacientes con síndrome de Down es de:

Edad materna (años) # de pacientes trisomía 21 y mosaicos % translocaciones %

<30	722	91.1	8.9
>30	660	97.9	2.1

Estos datos son correlacionados con la edad materna al nacimiento del niño afectado.

Las frecuencias y proporciones de las translocaciones hereditarias en relación con las esporádicas puede ser:

Translocación	Translocación
D/G 21	G/G 21

Esporádicas hereditarias	Esporádica hereditaria
--------------------------	------------------------

Edad materna

<30

número	16 (59%)	11 (41%)	23 (92%)	2 (8%)
Translocaciones esporádicas	= 39/52 = 75%			
Translocaciones hereditarias	= 13/52 = 25%			

Edad materna

>30

número	5 (71%)	2 (29%)	6 (100%)	0 (0%)
Translocaciones esporádicas	= 11/23 = 84.6%			
Translocaciones hereditarias	= 2/13 = 15.4%			

Si el paciente afecto nació cuando la madre tenía menos de 30



años, la probabilidad de encontrar una translocación en el análisis cromosómico es aproximadamente de 9%. Alrededor de una cuarta parte de estas translocaciones son hereditarias a partir de un padre portador. De este modo la probabilidad global de una translocación hereditaria es de " 2 % ".

En las familias con dos hijos afectados, alrededor de las tres cuartas partes del grupo de descendientes presentarán trisomía regular y el resto presentarán translocación hereditaria o mosaicismo. Se desconoce la explicación de la recidiva de un niño afectado con trisomía regular, en algunas familias representa un riesgo fortuito, en otras actúan factores genéticos o ambientales desconocidos que originan la repetición de la no-disyunción.

Cifras sobre el riesgo de recidivancia en el síndrome de Down

Edad materna

15-19 20-24 25-29 30-34 35-39 40-44 45-49

---

Riesgo de la población

general para el  
síndrome de Down  
(nacidos vivos)

Riesgo de recidivancia observados 1/1.850, 1/1.600, 1/1.350, 1/800, 1/260, 1/100, 1/50  
Aumentado X30-50 sobre el aumento X5  
cuando los estudios riesgo de la población general.

os cromosómicos -  
no se han efectuado en niños afectados.

Riesgos de recidivancia si los estudios cromosómicos en el niño afecto revelan.

- 1- Trisomia      Riesgo de recidivancia bajo: Probablemente - solo ligeramente mayor que el de la población general.
- 2- Translocación heredada      El riesgo observado dependerá del tipo de la translocación y del sexo del padre portador.
- 3- Translocación no heredada      Se desconoce el riesgo de recidiva, pero se estima en menos del 1-2 %.

Quando el paciente presenta una trisomia regular el riesgo de recidiva es ligeramente más alto que el de la población general. Si el enfermo presenta una translocación esporádica y los padres tienen cariotipos normales, el riesgo de recidiva es probablemente bajo. En los casos en que la translocación es heredada de uno de los padres el riesgo de recidiva observado varía, dependiendo del tipo de translocación y del sexo del padre portador; estos riesgos se resumen en:

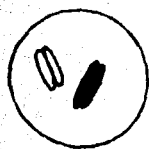
Riesgos observados para los descendientes de padres fenotípicamente normales con translocaciones completas equilibradas.

Translocación	Padre	Normal	Portador equilibrado	Síndrome de Down
				Descendiente observado
D/21	Madre	40%	40%	20%
	Padre	50%	50%	<2%
21/22	Madre	33%	33%	33%
	Padre	50%	50%	<2%
21/21	Ambos	0%	0%	100 %

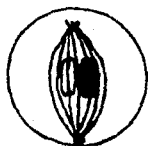
Se ha observado mosaicismo en el 2 a 3% de los pacientes con síndrome de Down. Existen datos que sugieren que hay un número reducido de estigmas y un mayor grado de afectados de la inteligencia en pacientes con mosaicismo. Los riesgos de recidiva en el mosaicismo son bajos.

Para calcular el riesgo de recidiva se aconseja identificar el cariotipo de los niños con síndrome de Down. Si el niño tiene trisomía regular; es decir 47 cromosomas, y los padres son fenotípicamente normales puede presuponerse que los cariotipos paternos son normales. Cuando el niño presenta una translocación, debe efectuarse una determinación de los cariotipos de los padres para hacer un asesoramiento genético.

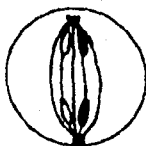
La mitosis se divide en cuatro partes ó fases: Profase, metafase, anafase y telofase. En la anafase se separan las cromátidas que son las dos unidades longitudinales que constituyen un cromosoma, de modo que, cada célula hija llevará toda la información genética de la célula madre, pero en cadena sencilla de DNA. Durante el período interfásico que se lleva a cabo entre dos mitosis, cada cadena sencilla de DNA sirve como patrón para la duplicación de la molécula.



PROFASE



METAFASE



ANAFASE



TELOFASE



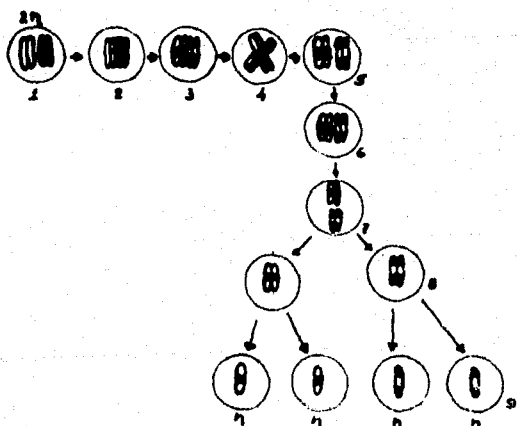
INTERFASE

La meiosis consta de dos divisiones mitóticas sucesivas sin interfase entre ellas, cada mitosis consta de las cuatro fases características, con algunas modificaciones.

1- En la profase I hay intercambio de material genético entre cromosomas homólogos, proceso muy importante, porque las células sexuales resultantes de esta reproducción llevan la información genética al descendiente, no solo de sus padres, sino también la de sus abuelos.

2- En la anafase I se separan los cromosomas homólogos y no las cromátidas como sucede en la mitosis típica. Esta separación de homólogos trae como consecuencia la formación de células haploides.

- 1-5 Profase I
- 1- Leptóteno
- 2- Zigóteno
- 3- Paquíteno
- 4- Diplóteno
- 5- Diacinesis
- 6- Metafase I
- 7- Anafase I
- 8- Telofase I
- 9- Mitosis II



La meiosis es un proceso en el que se forman células haploides a partir de células diploides.

### C A P I T U L O III

#### CARACTERISTICAS Y AFECCIONES BUCO FACIALES

La mayoría de pacientes con síndrome de Down tienen trisomía - 21 y un pequeño porcentaje está afectado de translocación. La anomalía cromosómica es el hallazgo más constante y es indispensable para el diagnóstico etiológico.

El diagnóstico clínico se basa en la presencia de retraso mental que es muy variable en este tipo de pacientes. Algunos están afectados tan severamente como para ser totalmente dependientes y estar internados en instituciones. La mayoría están trastornados y se les puede adiestrar, pero hay un grupo más elevado que se puede educar en medida variable. Regularmente concurren a una escuela especial, aunque raramente la normal. Debe notarse no obstante, que muchos de los clasificados solo como adiestrados se les puede ahora enseñar a hacer mucho más de lo que se suponía y con el ambiente correcto pueden pasar al grupo educable.

El paciente mongoloide típico tiene muchas características físicas que lo distinguen del normal.

En general es más pequeño que el promedio en estatura para su edad, un proceso gradual que es menos evidente en el niño pequeño que en el mayor. Es regordete y camina pesadamente e inclinado hacia adelante. Sus dedos son cortos y fofos y su piel puede ser seca y áspera; presenta trastornos del crecimiento de los huesos largos, también suele haber signos de desarrollo defectuoso de otro tipo.

El desarrollo anómalo del cráneo es el causante de la facie característica, siendo el cráneo braquicefálico y en algunos hasta hiperbraquicefálicos, y hay un menor desarrollo del tercio medio de la cara. Esto resulta en un aplazamiento del puente nasal en 3/4 de los casos, y una nariz hata.

Hay defectos oculares y en la mayoría de los casos las fisu -

ras palpebrales se inclinan hacia abajo en línea media y pueden existir epicanthus (pliegue epicántico) que difieren de la raza asiática por estar limitando al ángulo interno en lugar de incluir la mayor parte del párpado superior. El epicanto tiende a desaparecer durante la pubertad. Son frecuentes las alteraciones crónicas de la conjuntiva y de los bordes palpebrales; es frecuente el estrabismo, así como el moteado del iris y pestañas escasas y finas. El cabello puede ser fino y escaso y a menudo hay un enrojecimiento en las mejillas. El oído externo puede ser pequeño y pueden existir anomalías cartilaginosas.

Hay hipotonía en los músculos labiales y el labio inferior habitualmente cuelga flojo y muy a menudo con grietas persistentes. La lengua hace generalmente protusión como consecuencia de la pequeña de la cavidad bucal y de la hipoplasia mandibular. Su superficie puede estar fisurada y llena de surcos (lengua escrotal) debido a la succión y a la respiración bucal, y las papilas circunvaladas están hipertróficas.

La nariz es corta, con el dorso aplanado a consecuencia de la falta de desarrollo del hueso nasal. Los dientes erupcionan tardíamente, pequeños y mal alineados.

El cuello es corto y existe laxitud de la piel de sus caras laterales. En la primera infancia suele manifestarse una hipotonía generalizada, que se hace manifiesta con la edad. En el niño pequeño el abdomen es prominente a causa de la hipotonía de los músculos del abdomen y frecuentemente se acompaña de diastasis de recto y hernia umbilical.

Las extremidades están acortadas, especialmente las falanges, de modo que las manos y los pies son anchos, planos y cuadrados, las manos dan la impresión ó apariencia de palas. El quinto dedo es proporcionalmente más pequeño y tiende a incurvarse hacia adentro. En casi el 40% de los niños afectados la segunda falange del quinto dedo es rudimentaria, están aumen-

tados los espacios entre el primero y segundo dedo de la mano y pies; en los pies esto se acompaña a menudo de un pliegue cutáneo prominente y de sindactilia parcial. El patrón de las líneas dérmicas de las manos y los pies es con frecuencia anormal. A menudo existe un pliegue palmar transversal único en lugar de los dos existentes normalmente.

Las alteraciones en la pelvis ósea demostrables radiográficamente en la primera infancia consisten en iliones anchos, ángulos catiloideos pequeños e isquiurones alargados.

Las anomalías cardíacas son más frecuentes que en la población general (defecto congénito) y puede haber cianosis, y afectan especialmente a las estructuras atrioventriculares. Es posible un trastorno en la tiroides, con deficiencia y también se menciona el pituitarismo disminuido (hipopituitarismo).

Los pacientes mongoloides son especialmente propensos a las infecciones, sobre todo bronquitis y otras infecciones respiratorias y esto es una de las principales causas del porque tan pocos sobreviven hasta una edad avanzada. También hay una incidencia de leucemia más elevada que lo normal, es de 10 a 20 veces mayor que en la población general, existen frecuentes anomalías en leucocitos y en ocasiones se ha observado un aumento de algunas fracciones de las globulinas.

Los genitales pueden estar poco desarrollados, está retrasada la aparición de caracteres sexuales secundarios y el pelo pubiano tiende a ser liso y de consistencia sedosa.

No existen alteraciones patognómicas en el cerebro o la médula se han descrito pequeñas desviaciones en los surcos y las circunvoluciones, e histológicamente se encuentran pequeñas alteraciones, en las células ganglionares, así como áreas de formación deficiente de mielina.

El estado mental está generalmente entre los límites del retraso moderado a intenso, aunque en algunos casos la tasa de desarrollo puede acercarse a lo normal durante los tres a cuatro -

primeros años de vida, y más adelante disminuir.

Si no existen defectos congénitos importantes y el niño recibe buenas cuidados médicos la duración de la vida puede aproximarse a lo normal.

Debido probablemente a la sequedad de la piel, con producción frecuente de fisuras y grietas durante el tiempo frío, la fúngulosis y otras infecciones cutáneas son más frecuentes que en otras personas normales.

El niño es también más susceptible a las infecciones respiratorias altas, debido quizás, a la disminución del diámetro antero-posterior de la nasofaringe que contribuye a un drenaje insuficiente.

El diagnóstico del síndrome de Down en un niño crecido es relativamente fácil, y se basa en la combinación del patrón físico característico con el retraso mental. Sin embargo en las primeras semanas de vida cuando la mayoría de signos son tan poco manifiestos puede resultar más difícil.

Los signos precoces más frecuentes son: la facie típica, la hipotonía muscular (generalizada), y las alteraciones dermatológicas. El diagnóstico se afirma mediante el análisis cromosómico.



## CARACTERISTICAS BUCALES

En distintos estudios efectuados en pacientes con síndrome de Down se ha encontrado una serie de variaciones bucales, entre las cuales hay algunas consideraciones como constantes.

El período de la erupción de la dentición primaria se encuentra frecuentemente retrasado, retraso que puede ser mayor ó menor en uno o en otro paciente. Este retraso se caracteriza por que los primeros incisivos pueden no erupcionar sino hasta los nueve meses en lugar de los seis que se consideran normales, e incluso pueden erupcionar primero los primeros molares infantiles, antes que los incisivos.

Por ello la dentición primaria no se completa en ellos a los 2 años como debiera suceder sino hasta los cuatro o cinco años de edad.

Por el contrario la exfoliación de la dentición primaria ocurre tempranamente; principalmente en incisivos.

Es característico también la ausencia congénita o la mal formación ó fución de dientes primarios, así como se ha observado - que son más pequeños de lo normal y tienden a ser redondeados o bulbosos.

Los patrones fisurales pueden ser variados y tienden a ser más superficiales. Los incisivos pueden ser de una forma más simple con menor desarrollo de los mamelones laterales.

En pacientes adultos se estima que un 25% presentan ausencia de incisivos en la dentición adulta.

En estos pacientes la incidencia de caries se estima en un 50% menos que en el resto de la población general normal y un alto porcentaje de estos pacientes presentan trastornos parodontales. Estos trastornos pueden iniciarse desde los tres años de edad y causa pérdida de incisivos primarios antes de los 5 años de edad. En la dentición adulta éstos defectos parecen acentuarse siendo en éste caso los incisivos mandibulares, los que resultan primero afectados .

La causa de éstos trastornos aún no ha sido claramente explicada, pero se menciona como posible causa responsable a factores locales como: anoxia como consecuencia de una pobre circulación susceptible a la infección, factores nutricionales o una muy deficiente higiene, que es pobre en la mayoría de los casos.

Hay una separación de borde gingival insertado con formación de bolsas parodontales y pérdida progresiva de hueso de soporte, y éste continua abanzando con la edad. Radiográficamente hay falta de claridad de la lamina dura y las trabéculas óseas parecen más cortas y gruesas, con espacios medulares más pequeños.

Las raíces de los incisivos son cortas.

Mal oclusión.

El tamaño pequeño del maxilar superior con su falta de desarrollo hacia adelante y abajo suele resultar en una mal oclusión de clase III de Angle en un tercio o más de esos pacientes.

Puede haber mordida cruzada posterior en uno ó ambos lados, agregada a una sobre mordida incisiva invertida.

La mitad de los pacientes tienen un empuje lingual debido a unos pocos casos a la lengua que está agrandada, pero a la mayoría a una falta de espacio para una lengua de tamaño aparentemente normal; esto puede producir una mordida abierta superior. Suele haber falta de desarrollo labial y posible labioversión de los incisivos inferiores, acentuando la relación incisiva invertida.

La lengua resulta habitualmente grande para una cavidad tan pequeña, por lo que amenudo hace protrucción exponiendola a un exiguo contacto con el aire y por consiguiente una resequeadú, provocando con el tiempo fisuras en la misma y adopta el aspecto de una estructura reseca y agrietada, que se conoce con el nombre de lengua escrotal.

También se observa el paladar muy alto con bastante frecuencia

en estos pacientes.

La saliva es más abundante que en un paciente normal por lo que provoca irritaciones en fisuras en la comisura labial.

En este tipo de pacientes se observa un bajo índice de caries debido a la forma de las piezas dentarias cuyas fisuras son menos profundas que en pacientes normales y los espacios interproximales son más amplios que normalmente; además la salivación es más abundante por lo que la autólisis se efectúa más acentuadamente.

Los problemas parodontales en este tipo de pacientes son acentuados principalmente porque al paciente no se le ha formado el hábito de higiene bucal, ya que se enfoca primero su problema mental que su estado bucal. Estos problemas parodontales se acentúan conforme a su edad y llega a ser causa de pérdida de piezas dentarias.

La lengua es un poco más grande de lo normal y se ve más acentuado éste aspecto porque la cavidad bucal es más pequeña que normalmente, presenta superficie fisurada dando el aspecto de lengua geográfica, presentan fisuras en comisuras labiales por la excesiva salivación, y respiración bucal.

El paladar es más profundo que en la población general.

Este tipo de pacientes requiere de atención dental lo mismo que la población general, solo que su tratamiento será especial en cuanto a la relación médico paciente por su estado mental.

**C A P I T U L O I V**  
**C A S O C L I N I C O**

**HISTORIA CLINICA**

**Nombre** -----

**Edad-** 14 años

**Sexo-** femenino

**Características generales**

**Estatura-** 1.40 ms.

**Peso-** 44 kgr.

**Complección-** robusta

**Facie mongoloide, pelo ralo, y lasio, extremidades cortas y manos en forma de pala, aspecto general de mongol.**

**Grado mental-** alto

**Antecedentes patológicos**

**Enfermedades congénitas-** Síndrome de Down

**Enfermedades hereditarias-** -----

**Enfermedades padecidas-** enfermedades de la infancia, gripas  
(no frecuentes).

**Antecedentes familiares**

**Padre de 40 años no presenta el síndrome**

**Madre de 41 años no presenta el síndrome**

**Número de hermanos-** tres normales, el paciente es el menor.

**Abuelos normales-** (ya murieron)

**El paciente presenta cariotipo trisómico para el par 21.**

**Alergias**-----

**Sometido a tratamiento médico-** recibe educación especial

**Sometido a medicación** -----

**Estado bucal**

**Labios con poca tonisidad muscular, fisuras labiales poco marcadas, carrillos normales flácidos, oclusión alterada clase - III, piezas dentales:**

**ODONTOGRAMA:**

7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7
6	5	4	3	1	1	3	4	5	6				

Caries en - primeros molares superiores, primeros premolares inferiores, y segundo premolar inferior.

Estado parodontal - poco alterado, presenta inflamación de encía, rojiza.

Higiene bucal - regular

La forma de las piezas dentarias es con surcos superficiales - ausencia de laterales inferiores y segundos molares inferiores, espacios interdentales grandes en centrales inferiores, - donde se aloja la lengua ( la punta), los centrales superiores poco vestibularizados, y los laterales superiores palatinizados.

Observaciones de estudio radiográfico

La caries de piezas afectadas no ha afectado pulpa se puede - diagnosticar de primer grado, raíces cortas, hueso periodontal sano.

Tratamiento a seguir

Dar técnica de cepillado

Obturación de piezas cariadas

Se hará bajo anestesi local

Resultados

Para la identificación del paciente con el dentista se dió - en las dos primeras citas técnica de cepillado en forma de - juego, con dibujos y manejo del cepillo por el paciente, a la madre también se le indico como cepillar al paciente.

La técnica fué la de barrido, en superiores de arriba a abajo en inferiores de abajo a arriba, en oclusales con movimiento - circular, con frotamiento en encías. El cepillado se efectuó -

diariamente y tres veces al día. Se dió colutorios para después del cepillado, y se enseñó a usar la tableta reveladora. Los resultados fueron satisfactorios ya que la madre cooperó en un 100%. La encía se desinflamó y cambió de color a rosa fuerte (era rojisa). Esto fué posible en el lapso de tres semanas. Mientras se efectuó la obturación de piezas con caries de la manera siguiente:

Se anestesió al paciente localmente para que no sintiera la sensación ya que sus caries eran poco profundas, la obturación se hizo con amalgama colocando bases de óxido de Zn euguenol y de fosfato para dar mayor resistencia a la masticación. La obturación de cada pieza se efectuó en dos citas. Ya que un paciente de éste tipo no debe permanecer más de 15 minutos en el sillón dental, por su estado mental.

La obturación debe chequearse visualmente ya que el paciente no puede referir si está alta o no.

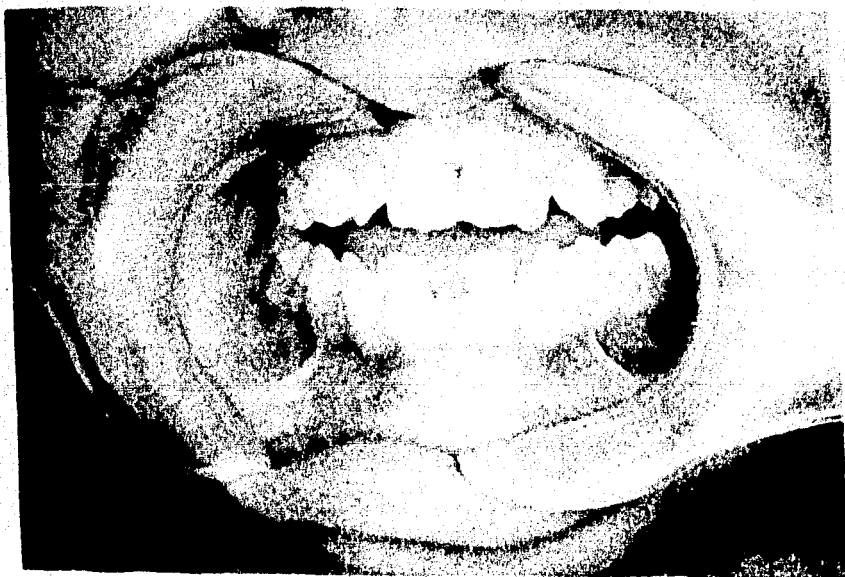
Esta paciente no presentó problemas severos por lo que el tratamiento fué sencillo y dió buenos resultados.

Sobre todo que no presentó problemas generales de salud.

Más que nada el paciente fué inducido a base de confianza ya que anteriormente no había sido llevado a un dentista, ya que es decisiva la primera entrevista con un dentista. De ella dependerá que el paciente sea fácil o difícil de manejar posteriormente. Ya que el miedo es natural la primera vez ante algo desconocido.

Sobre todo en éste tipo de pacientes que captan las cosas más lentamente y no comprenden muchas causas.

Observe algunas de las características bucales en un paciente mongol. Diastemas en anteriores inferiores, dientes vestibularizados, por el empuje lingual, y curvas poco marcadas, así como paladar profundo.







Lengua en un paciente congolesado. De él se extrae la lengua geográfica.



## C A P I T U L O V

### TRATAMIENTOS DENTALES

El tratamiento dental depende mucho del nivel mental del paciente y de su estado bucal.

El mongoloide más inteligente puede ser tratado en el sillón dental en forma razonablemente normal para procedimientos conservadores.

Para los del grado más bajo el tratamiento debe ser adaptado a las necesidades inmediatas y puede limitarse a extracciones en caso de niños internados. No hay contra indicaciones para la anestesia local.

Los niños con enfermedades cardiacas congénitas necesitan un plan de tratamiento especial que tome en cuenta esas condiciones. En esos casos las extracciones y los raspajes profundos deben hacerse bajo cobertura antibiótica y la terapia de conductos radiculares está contraindicada.

Esto y la susceptibilidad a la infección tóxica influirán en cualquier decisión para usar un anestésico, ya sea para extracciones ó para conservación.

El estado periodontal constituye la dificultad principal en - en el logro de la salud dental. La enfermedad es progresiva y aún en el mongoloide de alto grado la extracción puede ser inevitable. El tratamiento gingival se hace de acuerdo a los - principios generales, pero habitualmente debe ser de tipo sencillo.

Hay que tomar en cuenta la posibilidad de desarrollo de una - leucemia en ese tipo de pacientes.

Los aparatos ortodóncicos como protésicos suelen estar contra indicados por varias razones, el mal estado gingival, la lengua relativamente grande y el tono muscular pobre hace difícil la retención y la cooperación suele ser por completa inadecuada así como su mala higiene dental.

Las raíces cortas son también desventajas para el movimien-

to dentario ortodóncico.

Principalmente debemos lograr que el paciente aprenda a tener higiene bucal; lo cuál se logrará siempre con ayuda de una persona que esta al pendiente y lo cepille ella quizás la mayoría de las veces. El cepillado para la estimulación de las encías es cosa muy importante ya que de este modo se reducirá el problema parodontal.

En la mayoría de los casos no existe sarro dental debido a la excesiva salivación, en caso de estar presenta se retira con una profilaxis y se dará técnica de cepillado.

En cuanto a la caries dental ya se observó que el índice es menor en éste tipo de pacientes que en el resto de la población general, cuando hay presencia de caries se procederá a la eliminación de ella y a obturar siguiendo los pasos normales para la obturación de una cavidad. Empleando el material que se requiera.

Cuando un paciente se atiende en el sillón dental para obturaciones se emplea anestesia local si el paciente es de nivel mental alto siguiendo los pasos que empleamos para un paciente normal. Lo mismo para una extracción dando dieta blanda y una higiene adecuada y si hay necesidad dar prevención antibiótica. En este tipo de pacientes es difícil la tolerancia a prótesis por lo que solo se emplea en pacientes de alto nivel y fijas siempre y cuando se esté al pendiente de su higiene bucal.

El tratamiento de conductos no es posible por la propensión a infecciones, que es dada más facilmente en este tipo de pacientes .

En cuanto a su oclusión vemos que es muy severo su problema, pero un tratamiento ortodóncico no es posible llevarse a cabo porque además de que sus condiciones bucales no lo permiten el paciente no va a cooperar con nosotros.

En cuanto a los pacientes mongoloides con bajo nivel mental se atienden bajo anestesia general, teniendo en cuenta sus proble

mas cardiacos y su estado general, ya que se hará en un medio-  
adecuado y bajo vigilancia médica.

Estos tratamientos y el éxito de ellos depende en gran parte -  
de el cuidado que se le preste al paciente en su vida diaria,-  
ya que él por sí solo es incompetente y no logrará asimilar la  
importancia de su estado bucal.

## CONCLUSIONES

La elección del tratamiento dental dependerá del grado mental del paciente, así como de sus necesidades inmediatas ó mediatas.

El paciente con síndrome de Down que es atendido en el sillón dental se hará bajo anestesia local, para obturaciones y extracciones ya que el paciente será de nivel mental alto.

El paciente con síndrome de Down con bajo nivel mental se atenderá bajo anestesia general en una unidad adecuada y deberá permanecer internado si el caso lo amerita.

El éxito o fracaso del tratamiento dental en este tipo de pacientes dependerá mas que nada de la ayuda que se le presta a éste por alguien que este pendiente y coopere en su tratamiento así como indicaciones que se le dan al paciente y una preparación al que coopere con él.

También influye que el paciente reciba educación en alguna escuela ó centro adecuado, ya que si es educable comprenderá lo que le refiramos a la hora del tratamiento.

De todo lo tratado en este tema de pacientes con síndrome de Down se deduce que éste tipo de pacientes requiere al igual que el resto de la población general atención dental, y que solo se diferencia en cuanto al tratamiento verbal y se tratará de ganar la confianza del paciente con un poco más de paciencia que generalmente, dependiendo del grado de nivel mental, que tenga el paciente.

Aunque el tratamiento sea más prolongado que su necesidad.

En este tipo de pacientes debemos además de darles a entender por medio de la visualización, nuestras indicaciones por la practica propia.

## B I B L I O G R A F I A

- 1- Graber, T.M. Ortodoncia (teoría y practica), 3a edición, - México, Editorial Interamericana 1973.
- 2- Ham, Arthur W. Histología, 6a edición, México, Editorial - Interamericana 1969.
- 3- Dr. Marcus A. Krupp y Dr. Milton J. Chatton, Diagnóstico - clínico y tratamiento, 14a edición, Editorial El manual moderno S.A. 1979.
- 4- Thoma, K.H. Patología bucal, 3a edición, México, Editorial Uteha 1946.
- 5- Thompson, Thompson, Genética médica, 2a edición, España, - Editorial Salvat 1975.
- 6- Nelson, Vaughan, Mc Kay, Tratado de Pediatría (tomo I y II) 6a edición, Quito, Rio de Janeiro, Editorial Salvat S.A.
- 7- Joan Weyman, Odontología para niños impedidos, Editorial - Mundi.
- 8- Clinica Odontológica de Norte América, Editorial Interame - ricana 1975.
- 9- Cecil Loeb, Tratado de medicina interna, 5a edición, México Editorial Interamericana 1967.