



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

Facultad de Odontología

FACTORES HEREDITARIOS EN ODONTOPEDIATRIA

T E S I S

Que para obtener el título de:

CIRUJANO DENTISTA

P r e s e n t a :

CONSUELO LOPEZ CORDOVA



México, D. F.

1984



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.

I N D I C E

FACTORES HEREDITARIOS EN ODONTOPEDIATRIA

- INTRODUCCION.....
- 1.- FACTORES PRINCIPALES.....
 - a).- Cromosomas
 - b).- Genes
 - c).- Dominancia
 - d).- Enlace con el cromosoma X.
 - e).- Mutaciones.
- 2.- TRANSTORNOS CROMOSOMICOS.....
- 3.- SINDROMES DE TRISOMIA AUTOSOMICA.....
 - a).- Monosomía 5
 - b).- Trisomía 13
 - c).- Trisomía 18
 - d).- Trisomía 21
 - e).- Trisomias Raras.
- 4.- SINDROMES DE SUPRESION AUTOSOMICAS.....
- 5.- ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES.....
 - a).- Síndrome de Turner
 - b).- Síndrome de Klinefelter
- 6.- LA HERENCIA Y LA CARIES DENTAL.....
- 7.- ANOMALIAS DENTARIAS HEREDITARIAS.....
 - a).- Número
 - b).- Estructura
 - c).- Forma.
- CONCLUSIONES.....

I N T R O D U C C I O N

Los trastornos hereditarios en Odontopediatría - es un problema al cual se le debe dar mucha importancia en la actualidad ya que ha sido a últimas fechas que se han - venido estudiando con más interes debido a que en los últimos años se han descubierto nuevas técnicas y se cuenta -- con aparatos los cuales han sido de gran útilidad para -- tratar más a fondo las características de ciertas enfermedades sobre todo de origen genético, lo cual nos ayuda a - dar diagnósticos adecuados y así mismo mejorar nuestros -- tratamientos en los pacientes que presentan ciertas anormalidades en especial dentales.

Ya que existen trastornos que se presentan tanto en adultos como en niños, aunque en el área de Odontopediatría es el deber de enfocarse más hacia el problema del niño ya que en muchos casos on los más afectados por estas - anomalías.

El cirujano dentista de práctica en general y nó solo el Odontopediatra deben de conocer estos problemas y tratar de darles una mejor solución posible de acuerdo a - los medios a su alcance, ya que se cree que algunos de estos problemas no tienen solución alguna.

En esta tesis se tratan algunos factores que pueden provocar trastornos hereditarios y cuales son sus ca--racterísticas principales de cada enfermedad.

También se verá que la herencia juega un papel - muy importante en la transmisión de ciertos rasgos que son signos de una serie de trastornos que tienen origen genético.

Antes de realizar un tratamiento es importante -

hacer un poco de historia acerca de cada paciente y para -
ello podemos con datos muy importantes los cuales vamos a
obtener por medio de una buena historia clínica, la cual -
nos puede aclarar muchas dudas y puntos posibles que nos -
ayuden a realizar un tratamiento más adecuado de acuerdo -
también a ciertas investigaciones ya realizadas anteriormen-
te y en caso necesario saber hacia donde enfocar los pro-
blemas que se presenten y si está a nuestro alcance la solu-
ción.

Nuestra profesión debe de encaminarse no solo a
parecer como un sacamuelas, si no que se debe encaminar ha-
cia el aspecto médico lo cual nos da mejores posibilidades
aunque ya para esto tengamos que realizar estudios de algu-
nas ramas de la Medicina ú otras materias ajenas a su pro-
fesión y tendremos un mejor conocimiento de las enfermeda-
des en las que se presentan casos más frecuentes de tras-
tornos y darle al paciente una mejor atención.

Ya que antes que nada debemos tomar en cuenta --
que para nosotros los pacientes son y deberan ser lo más -
importante en el desarrollo de nuestra vida profesional --
diaria.

FACTORES HEREDITARIOS EN ODONTOPEDIATRIA

FACTORES PRINCIPALES

La herencia de los rasgos físicos y de las enfermedades se conoce desde el inicio de la historia de la medicina occidental. Hipócrates que no solo el color de los ojos eran de familia, si no que también las enfermedades - como la epilepsia seguían un patrón similar.

Antes del siglo XX, la herencia era como una mezcla de caracteres, una variación continua; esto era lo que Hipócrates tenía en mente.

Muchas ocasiones al estudiar el crecimiento, desarrollo y fisiología de la cavidad bucal, no se trata un factor importante como es la herencia.

Es el estudio de la Genética el que dá una perspectiva y comprensión de lo que consideramos normal y a su vez ayuda al entendimiento de lo anormal, las desviaciones observadas en cavidades bucales infantiles que no se atribuyen a factores locales ambientales ó generales.

Para el conocimiento de la herencia humana se basa en los siguientes estudios:

- 1.- ESTUDIO DE GENEALOGIAS.- Ocurrencia y prevalencia de varias familias. Pueden hacerse comparaciones con la población general.
- 2.- ESTUDIO DE GEMELOS IDENTICOS.- Para hacer comparaciones en rasgos específicos de estos individuos. Aquí se compara para la influencia de la herencia en los gemelos y la población general.
- 3.- EXPERIMENTACION Y CRIANZA DE ANIMALES.

MODOS DE HERENCIA

Todos los niños son la unidad biológica que regulan los procesos de la naturaleza desde el punto de vista desarrollo, lo más importante son las leyes de Mendel las cuales son la base de la ciencia de la genética. Esta trata la herencia de caracteres que explican la similitud y la diferencia entre los seres vivos relacionados por ascendencia. La herencia interfiere más es una fuerza que estabiliza la evolución de la especie. Sin regular lo definido de la herencia no se podrían esperar miembros de una especie determinada reprodujeran en su especie.

a).- CROMOSOMAS

Todos los organismos vivientes se rigen sobre -- las leyes de Mendel que habla sobre la herencia. En este -- tema se consideran los sencillos principios de la herencia en seres humanos y las desviaciones de lo normal vistas en la cavidad bucal.

Los cromosomas (chromos=color; soma=cuerpo), no se pueden distinguir individualmente solo en la división -- celular y solo se pueden ver con un microscopio de la luz, como corpúsculos en forma de bastón los cuales se tiñen -- con colorantes básicos, esto se observa en la metafase cuando los cromosomas se pueden estudiar más fácilmente.

En Londres en 1963, se acordó el uso de letras para designar a los diversos grupos.

El arreglo de los cromosomas para su análisis -- recibe el nombre de cariotipo. En 1966 en una conferencia en Chicago se hicieron modificaciones para codificar las -- aberraciones numéricas y estructurales.

Si el centrómero se encuentra en la parte media del cromosoma este recibe el nombre de METACENTRICO, si el centrómero está desplazado del centro se llama SUBMETACENTRICO y si el centrómero está cerca de uno de los extremos se llama ACROCENTRICO.

Los brazos cortos de los cromosomas se designan con la letra "p" y los brazos largos con la letra "g".

El que falte ó sobre todo un cromosoma se indica con un signo menos ó más, antes del símbolo para dicho cromosoma, así por ejemplo, la nomenclatura para referirse a un varón con una cromosoma 21 adicional será 47,XY,+21, el signo indica aumento ó disminución en la longitud del cromosoma.

La delección de brazos cortos del cromosoma #5 - se refiere como 5p- y es un paciente con el síndrome cri-du-chat es 46,XX,5p- número total de cromosomas, constitución sexocromosómica y la anomalía autosómica. El aumento de la longitud de los cromosomas.

La delección de brazos cortos del cromosoma #5 - se refiere como 5p- y es la nomenclatura para un paciente de cri-du-chat ó maullido de gato.

El aumento en la longitud de los brazos largos - del cromosoma 18 en una paciente será 46,XX,18g+.

Los cromosomas 19 y 20 son los que terminan más tempranamente la síntesis de DNA pero no se pueden distinguir por medio de autorradiografía. Lo mismo no se puede distinguir la forma clara del cromosoma 21 del 22 por características morfológicas.

La constitución cromosómica de cada individuo --

proviene tanto del padre como de la madre, 23 cromosomas - son dados por el padre en forma de gameto (espermatozoides) La célula que se origina por la fertilización del óvulo por el espermatozoide se llama cigoto. Cada uno de los 23 cromosomas del espermatozoide tendrá un homólogo en el óvulo, el resultado final de la fusión de las dos células ó gametos - tienen un número haploide de cromosomas, es una célula di-- ploide con 23 pares homólogos de cromosomas ó sea 46 incluyendo un par XY ó XX dependiendo del sexo.

b.- G E N E S

En los cromosomas encontramos unidades pequeñas - llamadas genes, las cuales son masas de protoplasma que se localizan a lo largo del cromosoma y tienen una posición es pecífica ó locus.

Los genes son parte del DNA esta formado por dos cadenas muy largas y las cuales forman una doble hélice, -- las cuales estan formadas por grupos de ácido nucleico, ázucar y fosfato. El ázucar es desoxirribosa y se une a las pu rinas y pirimidias las cuales se unen por medio de un hidró- geno.

Cualquier característica puede ser heredada por - un solo par de genes ó por multiples pares de genes. Cuando los dos genes son de un par determinado ó sea uno del padre y otro de la madre es un individuo homocigoto.

Cuando un par de genes del mismo locus (alelo), - no son iguales es un individuo heterocigoto. Como los seres humanos son híbridos, en muchas características se encuen-- tra heterocigosidad cuando los pares de genes transmiten el factor hereditario, las combinaciones de genes se vuelven - muy complicadas ya que varios genes iguales y nó iguales es tan en proceso.

Un gen mutante resulta una secuencia anormal de aminoácidos que puede alterar la estructura del polipeptido y en consecuencia sus propiedades y originar por lo tanto un defecto genéticamente determinado en la proteína correspondiente como en las hemoglobinas anormales.

c).- DOMINANCIA

Cuando son genes heterocigotos, el factor es dominante. Si se necesita que los dos genes sean iguales para expresarse el carácter, el factor es recesivo y para que este aparezca en el hijo se debe encontrar en los padres y los dos deben de transmitirlo.

Se puede recibir un factor dominante de un solo progenitor y manifestarse en el hijo. Si uno de los padres es homocigoto los hijos de la primera generación serán afectados por él. El carácter dominante aparecerá en todas las generaciones y en número considerable. Las variantes pueden no aparecer en muchas generaciones y si aparecen es en número muy limitado. Por lo tanto las aberraciones recesivas heredadas son menos comunes en la población y en general más extensas y destructivas para la especie.

Las características dominantes son menos destructivas ya que de otro modo la especie puede verse en peligro.

CROMOSOMAS SEXUALES

El cromosoma X se encuentra entre los números 7, - 8 en cuanto a su longitud total y la del brazo corto. Es uno de los cromosomas más grandes.

Es de esperarse que el cromosoma grande contenga - un gran número de genes y este parece ser el caso, ya que le han asignado 100 genes al cromosoma X. La mujer normal posee dos cromosomas X, uno de los cuales es "inactivo", en cada - célula en el hombre normal solo tiene un cromosoma X y este es activo en cada una de sus células.

El cromosoma X en el ser humano, asume un papel pa sivo en la determinación del sexo, puesto que en ausencia de un cromosoma Y, el sexo del individuo es femenino no importa el número de cromosomas que existan.

d).- ENLACE EN EL CROMOSOMA X.

Hay variantes transmitidas ligadas al cromosoma X, características que manifiesta el macho pero lo transmite la hembra, las cuales no son afectadas por él, a esto se le -- llama características ligadas al sexo.

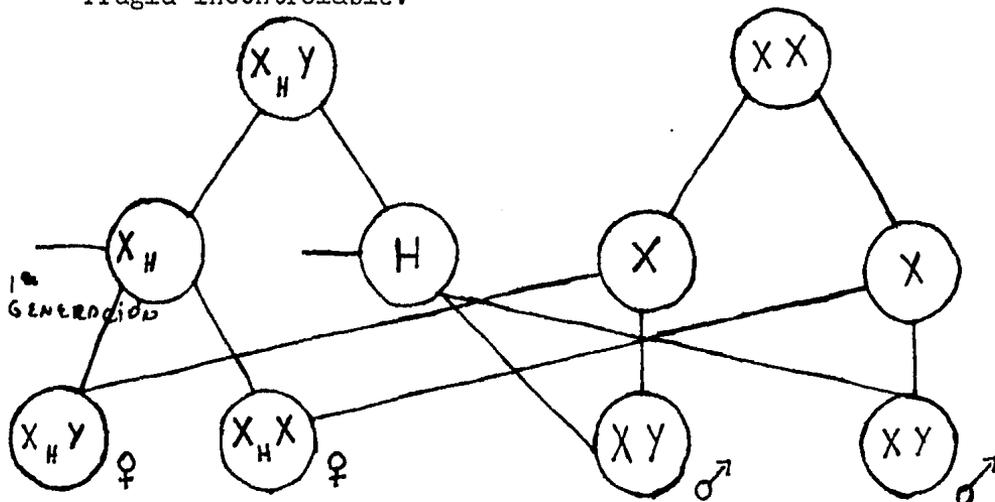
Los humanos tienen cromosomas sexuales, los cuales determinan el sexo del hijo, cada mujer tiene un par de cro mosomas X (del sexo). Ya que recibieron uno de cada progeⁿi tor y los otros 22 pares. Cada hombre tiene un cromosoma X y uno Y además de los 22 pares de cromosomas autosómicos. - El sexo femenino se determina por dos cromosomas X y el ma^s culino por uno X.

El cromosoma Y en contraste es uno de los cromoso mas más pequeños y es muy similar a los cromosomas del gru po G en longitud y en morfología. Sin embargo, se distingue

fácilmente de los cromosomas 21 y 22 porque presentan fluorescencia más intensa, encontrada en cualquiera de los cromosomas. El cromosoma Y tiene un papel activo en la determinación del sexo y su presencia produce el fenotipo masculino sin importar el número de cromosomas X que el individuo pueda poseer. Además de la determinación de la "masculinidad", no se conoce ningún papel significativo del cromosoma Y.

El cromosoma Y es más corto que el cromosoma X y no tiene complemento completo de genes aunque los puede no tener presentes en el cromosoma X, la falta de genes en el cromosoma Y es importante en enfermedades hereditarias como en la Hemofilia esta aparece en los machos, pero lo transmiten las hembras y ellas no son afectadas.

Esta anomalía sanguínea es muy importante para el Odontólogo porque existe el peligro de provocar una hemorragia incontrolable.



MODO DE TRASMISION DE LA HEMOFILIA A TRAVEZ DE LA PRIMERA GENERACION

e).- MUTACIONES

MUTACIONES GENÉTICAS SIMPLES

GENES DOMINANTES Y RECISIVOS: Un locus genético determinado puede encontrarse en uno de varios estados diferentes. Las formas alternativas de un mismo Gen se llama AL·ELOS.

Cada individuo tiene dos copias de genes, uno de la madre y uno del padre. Si los dos miembros de un par son iguales, se dice que un individuo es homocigoto y si son diferentes el individuo es heterocigoto, esto hará dos tipos de RNA, así mismo formará la mitad de enzima que un homocigo to para el alelo normal. Se dice que este es dominante sobre el mutante. Una enfermedad que se hereda en forma recesiva - es aquella causada por el Gen mutante en estado de homocigo cidad.

Si el Gen mutante produce una enfermedad ó un defecto en el heterocigoto, la enfermedad ó el defecto correspondiente, nuestra herencia es dominante.

En el hombre la mayor parte de los genes dominantes deléteroos son tan raros que nunca se observan los mu--tantes homocigotos, ya que casi nunca ocurren los matrimo--nios entre heterocigotos y por lo tanto no hay oportunidad para determinar si un gen cualquiera muestra dominancia in--termedia ó completa.

En la genética médica el término dominante se usa para cualquier gen mutante que se expresa externamente en - el heterocigoto, sin tener en cuenta su dominancia ya sea - media ó completa.

El hecho de un gen mutante puede ser recisivo y - no producir efectos externos, significa que dos personas si milares pueden ser genéticamente diferentes.

La apariencia externa se llama Fenotipo y la genética subyacente es el Genotipo.

MUTACIONES

En algunas ocasiones se pueden encontrar anomalías los cuales nó se deben al medio ó a influencias familiares vistos antes a esto se le llama mutaciones.

El Gen es un cuerpo estable de protoplasma que se produce en cada división celular con una exactitud asombrosa.

En ocasiones es por causas térmicas, radiaciones ó causas sin descubrir, el gen sufre un cambio brusco que produce una mutación y estos continúan su división y de esta forma la mutación persiste por generaciones.

La radiación ya sea X ó atómica puede producir lesiones graves en el individuo que las recibe. Una manera es por la alteración química del gen y por fragmentación del cromosoma y producción de mutaciones generalmente dañinas. Las mutaciones por radiaciones pueden pasar de una generación a otra. Los genes mutantes adquiridos son dañinos al individuo ó a sus vástagos, se pueden ver como una anormalidad indeseable, como capacidad para reproducirse ó incluso por muerte temprana. Lo mismo las mutaciones menos perniciosas son las generales y menos evidentes pueden dar por resultado graves daños a la especie. Como no son tan notorias no se eliminarán y durarán más tiempo y dañarán a más número de personas.

Los genes mutantes pocas veces se presentan en la primera generación de una persona que recibe radiaciones.

Una dosis de radiación en pequeña cantidad, puede inducir a cierto grado de mutación. El número de genes mu--

tantes es directamente proporcional a la dosificación total de radiación recibida por las células reproductoras. Lo importante es la suma total de la radiación ya que el daño a la célula reproductora es acumulativo. A más cantidades mayores de radiación habrá más cantidad de mutantes.

Desde el punto de vista genético el daño es la radiación total acumulada recibida durante el desarrollo del progenitor hasta el momento de concebir al hijo, lo más importante para este es el total de radiación recibida por ambos progenitores.

Generalmente el 2% del total de nacimientos vivos existen defectos hereditarios que aparecen antes de la madurez sexual pueden ser anomalías morfológicas, defectos mentales, neuromusculares, sanguíneos. Si se recibiera el doble de la radiación ó sea entre 5 y 150 roetgens el número de anomalías genéticas se duplicaría.

Se ha calculado que 10 retgens es la dosificación razonable pero no desprovistas de riesgos que puedan recibir las gónadas desde la concepción hasta la edad de 30 - - años, edad en que la mitad de los hijos de esa pareja habrá nacido ya.

T E M A I I

TRASTORNOS CROMOSOMICOS

Se dice que los trastornos genéticos son los causantes de gran parte de morbilidad y mortalidad en el hombre y muchos de estos trastornos son de gran importancia para el odontólogo.

También existen enfermedades genéticas donde los problemas dentarios pueden ser secundarios ya que afectan principalmente a otros organismos.

Las enfermedades genéticas se dividen en tres grupos:

1.- ABERRACIONES CROMOSOMICAS GRAVES.- Aquí se presentan anomalías estructurales ó numéricas del cromosoma.

Las aberraciones cromosómicas se detectan al examinar los cromosomas de células derivadas por el cultivo de Leucositos periféricos ó de otros tejidos.

2.- ANORMALIDADES DE LOS GENES AISLADOS.- Que en ocasiones se liga al cromosoma X.

Al observar que el trastorno tienen un patrón recesivo, dominante ó recesivo ó dominante ligado al cromosoma X se encontraron cifras precisas sobre el riesgo.

3.- TRASTORNOS POLIGENICOS.- Donde la interacción del medio toma un papel muy importante.

La presencia de trastorno de un solo gen ó poligénico no se detecta por el exámen de los cromosomas, pero puede ser de gran ayuda el árbol genealógico y la forma de transmisión al dar el consejo genético.

En los trastornos poligénicos, el patrón cromosómico de las células del paciente normal y no se puede hacer un patrón de la herencia mendeliana aunque haya evidencia de predisposición genética. En estos casos no se comprende la interacción de los factores genéticos y el medio.

Por ejemplo en casos de paladar hendido el índice general es de seis por ciento y después de labio hendido -- unilateral sin paladar hendido es de 2.5%. El riesgo de recurrencia después de dos hermanos afectados es de 12 x 100 al igual que en casos donde los progenitores y un hijo se ven afectados.

Los 46 cromosomas normalmente presentan un cariotipo de una célula diploide humana se dividen normalmente - en 22 pares de cromosomas autosómicos y cromosoma sexual al cigoto.

Se han encontrado que varias anomalías numéricas y estructurales cromosómicas tienen relación con el síndrome de deformaciones congénitas.

Existen diferentes síndromes que se reconocen clínicamente donde hay presencia de un número anormal de autosómicos cuando son compatibles con el nacimiento de un producto vivo.

Si hay un cromosoma adicional será una Trisomía - en vez de un par normal.

TRISOMIA.- Si hay tres cromosomas en vez de un par común de trisomía es por la no disyunción ó falta de separación que dá por resultado una célula germinal con 24 cromosomas en vez de 23 y después un cigoto con 47 cromosomas.

LA TRISOMIA DE LOS AUTOSOMAS.- Se relaciona primordialmente

con tres síndromes: Trisomía 21 ó Síndrome de Dawn; Trisomía 18, Síndrome E ó Síndrome de Edwaerds; Trisomía 13-15, Síndrome D ó Síndrome de Patau.

La más común de las trisomias es la trisomía 21, - en la cual hay tres cromosomas # 21; la trisomía 18 y 13-15 son menos comunes. Hay trisomías autosómicas con frecuencia creciente conforme al aumento de la edad de la madre en especial la 21 se ve 1 de cada 2000 nacimientos en madres menores de 25 años, pero 1 de cada 100 en mayores de 40 años.

La trisomía de los cromosomas sexuales es un trastorno común pero no hay datos físicos característicos en -- lactantes ó niños, rara vez se ve antes de la adolescencia. Los factores de cromatina sexual sirven para descubrir algunos tipos de trisomía en los cromosomas sexuales ya que hay dos masas de cromatina sexual en las mujeres XXX y las células de los varones XXY son positivas a la cromatina.

La ausencia de un cromosoma producirá una monosomía.

MONOSOMIA.- Hay un término aproximado 97 x 100 de los embriones a los que le falta un cromosoma sexual mueren, pero el 3 x 100 restante (3 de cada 10,000 mujeres recién nacidas) tienen el síndrome de Turner ó disgenecia ovárica. Los embriones a los que les falta un autosoma cromosoma ordinario mueren, por eso es muy raro encontrar monosomía de un autosoma en personas vivas.

DISYUNCION.- Separación de los cromosomas homólogos durante la anafase de la mitosis ó la meiosis.

TERASOMIA Y PENTASOMIA.- Algunas personas con retraso mental, tienen 4 ó 5 cromosomas sexuales, generalmente cuanto mayores el número de cromosomas presente, más gran

de la gravedad de retraso mental y del trastorno físico. -- Los cromosomas sexuales extra no aumentan las características masculinas o femeninas.

Se piensa que los trastornos de monosomía y trisomía resultan de la división desigual de los cromosomas - (no disyunción), durante el proceso de meiosis en el padre o la madre. Se ha encontrado en algunos pacientes tienen dos tipos diferentes de células con relación al patrón cromosómico, a esto se le llamó mosaicismo que es el resultado de la no disyunción celular mitótica después de la fecundación.

MOSAICISMO.- Organismo con una porción del cuerpo formado por tejidos genéticamente diferentes a la parte restante.

Los cromosomas sexuales a veces están relacionados con patrones de mosaico. La monosomía autosómica es considerada mortal, pocos casos han sobrevivido al embarazo - pero se puede presentar monosomía que afecte a los cromosomas sexuales en recién nacidos vivos. La trisomía autosómica se asocia a deformaciones graves físicas y retardo mental.

Las aberraciones cromosómicas estructurales son menos frecuentes que las anomalías numéricas, estas afectan tanto a los cromosomas autosómicos como a los sexuales.

Las aberraciones que se han encontrado en pacientes son supresión de partes de cromosomas después de la rotura de ambos extremos del cromosoma. Translocación entre dos cromosomas que han sido rotos.

TRASLOCACION.- Cambio de posición de un segmento de un cromosoma a otra parte del mismo cromosoma o a diferente cromosoma.

T E M A I I I

MONOSOMIA 5.- CRI-DU-CHAT ó SINDROME DEL MAULLIDO DE GATO.

Esta enfermedad fue atribuida a una aberración cromosómica por Lejeune y colaboradores en 1963. Solo con bases morfológicas se interpretó como una delección de brazos cortos del cromosoma 5, y por medio de una autorradiografía se corroboraron las características clínicas de este síndrome.

Existe una manifestación clínica que destaca en este síndrome clínica que destaca en este síndrome y el cual afecta más a niñas que a los niños. Es un llanto quejumbroso que parece al de un gatito en apuros.

Los rasgos físicos no son diagnosticados en este trastorno como sucede con las demás trisomías.

CARACTERISTICAS CLINICAS DE LA MONOSOMIA 5, CRI-DU-CHAT.

ASPECTO GENERAL.- Preponderancia femenina (M1:F2); llanto como de maullido en la lactancia y la infancia temprana; periodos variables de sobrevida.

NEUROLOGICO.- Retraso Psicomotor y en el crecimiento.

CABEZA.- Microcefalia, cara de luna llena.

OJOS.- Epicanto, fisuras antimongoloides, Hipertiroidismo.

BOCA Y MENTON.- Retrognatia.

CORAZON.- Cardiopatía congénita en el 50%, más frecuente la comunicación interventricular ó la persisten-

cia del conducto arterioso.

DERMATOGLIFOS.- Trirradio axial distal, varios rizados y una cuenta de crestas elevadas.

INCIDENCIA.- 1:50.000

A los padres se les debe informar que este es un evento esporádico, difícilmente de repetirse; sin embargo, se han reconocido casos de translocación y de cromosomas en anillo.

TRISOMIA 13 (TRISOMIA D1, TRISOMIA D, TRISOMIA 13-15,
SINDROME DE PATAU.

El patron de anomalías encontrado en la trisomía 13 fué delineado hace 300 años, pero no fué hasta 1960 cuando Patau, Smith y colaboradores asociaron estas anomalías a una aberración cromosómica. Tiempo después dieron una descripción clínica muy detallada de este síndrome. Con la cual indicaron que era una trisomía del grupo D.

De las tres trisomías autosómicas mayores, esta es la menos frecuente con una incidencia de 1:7000 recién nacidos vivos.

En este síndrome los pacientes se ven más mal formados que en las otras dos trisomías.

Casi todos los pacientes con estigmas de trisomía 13 presentan una trisomía regular; pero es común que un paciente con estos rasgos fenotípicos tenga un cariotipo sin anomalía cromosómica la cual se puede detectar. Las translocaciones familiares balanceadas y no balanceadas del grupo D (probablemente del 13) son de las aberraciones más comunes.

A los padres de un niño con trisomía 13 regular se les debe informar que la incidencia es de 1:7000 aproximadamente y el riesgo de la no disyunción en su familia, -- aunque mayor en la población general resulta muy pequeño -- (1:3500). En caso de que el paciente tenga una translocación no balanceada, será necesario hacer una evaluación cromosómica de los padres, frecuentemente la translocación es un evento esporádico, pero si se le encuentra que alguno de los padres es portador, la frecuencia de los hijos afectados es lo suficiente alta para justificar en embarazos subsecuentes el estudio cromosómico prenatal por amiocentesis.

CARACTERISTICAS DE LA TRISOMIA 13.

GENERAL.- Igual distribución de sexos, detención en el crecimiento, períodos apneicos, muerte temprana.

NEUROLOGICO.- Retraso psicomotor, hipotonía ó hipertonía, defectos del cerebro anterior (holoprosencefalia, arrinencefalia.

CABEZA.- Frente inclinada, defectos de la piel ca belluda, microcefalia.

OJOS.- Coloboma, microftalmía, anoftalmía.

PABELLONES AURICULARES.- Implantación baja.

BOCA Y MENTON.- Usualmente labio y/o paladar hendido; micrognatia.

CORAZON.- Cardiopatía congénita en el 88%; las -- más frecuentes son comunicación interventricular, persisten_{cia} del conducto arterioso y anomalías de rotación.

ABDOMEN.- Anomalías de rotación hernias, bazo ausente, bazo accesorios.

MANOS.- Polidactilia; frecuentemente el tercero y cuarto dedos doblados sobre la palma de la mano y el segundo y quinto dedos encimados: uñas hiperconvexas.

PIES.- Polidactilia, pie en mecedora.

UROGENITAL.- Riñones poliquísticos, hidronefrosis criptorquidia, útero bicorne.

DERMATOCLIFOS.- Hipoplasia de crestas, asas radia

les y arcos, trirradio axial distal, pliegue palmar único;
arco fibular.

INCIDENCIA.- 1 en 7000

TRISOMIA 18.

Este síndrome se asocia con la presencia de 47 cromosomas con una trisomía causada probablemente por un error meiótico, aunque también puede entrar en juego alguna translocación.

Los enfermos con esta alteración cromosómica tienen retraso psicomotor y períodos variables de vida que va desde meses hasta algunos años.

El paciente de trisomía 18 es afectado más gravemente que el síndrome de Dawn.

Presentan hipotomía y en la lactancia tienen un tono grave de voz y se hace aparente retracción de la porción media de la cara. En ocasiones se encuentran dedos largos y hoyuelos en las articulaciones de dedos, codos y rodillas.

La Iga esta ausente. Este síndrome es esporádico pero hay menos publicación de presentación familiar, como el síndrome de Dawn, un paciente que presenta estigma de trisomía 18, lo común es que tenga una trisomía regular, pero también puede ser parcial ó mosaicismo con una línea celular normal y una línea trisómica +18. La expresión fenotípica será completa en estos pacientes, dependiendo de la cantidad de información genética que se encuentra triplicada.

En la trisomía 18 se han encontrado anuploides dobles que además tienen una trisomía para el cromosoma X, 21 ó el 13. En este síndrome y en los otros, los estigmas clásicos de trisomía 18 se puede encontrar en pacientes que no tienen aberraciones cromosómicas neostable.

La translocación no balanceada es rara y se debe

tranquilizar a los padres ya que la enfermedad solo ocurre en 1 de 3500 niños y es difícil que se vuelva a presentar - otro caso en la familia.

CARACTERISTICAS DE LA TRISOMIA 18.

GENERAL.- Preponderancia en el sexo femenino (M:1 F:3) bajo peso al nacimiento, detención en el crecimiento, muerte temprana.

NEUROLOGICO.- Retraso mental y en el desarrollo, hipertonia.

CABEZA.- Occipucio prominente.

OJOS.- Epicanto, fisuras palpebrales pequeñas.

PABELLONES AURICULARES.- Implantación baja, malformadas.

BOCA Y MENTON.- Micrognatia, paladar alto y estrecho, microstomia menos frecuente, labio y/o paladar hendido.

TORAX.- Esternon corto y eventración del diafragma.

CORAZON.- Cardiopatía congénita en el 99% de los casos, las más frecuentes son comunicación interventricular ó persistencia del conducto arterioso.

ABDOMEN.- Divertículo de Meckel, hernia inginal.

MANOS.- 3 y 4 dedos doblados sobre la palma con el 2o. y 5 dedos encima de ellos.

PIES.- Pie de mecedora, el 1er. orotejo con plie-

gue interdigital plantar.

PELVIS.- Pequeña limitación a la abducción.

UROGENITAL.- Anomalías renales, Criptorquidia.
Rx. Esternon hipoplástico, costillas delgadas, mándibulas -
hipoplásica, pelvis "antimongoloide".

DERMATOGLIFOS.- Patrón digital característico con
más de 6 arcos trirradio axial, pliegue único de flexión de
dedos.

INCIDENCIA.- 1:3500

TRISOMIA 21 (SINDROME DE DAWN, MONGOLISMO, TRISOMIA G).

El síndrome Dawn es uno de los síndromes de malformación más fácilmente reconocibles y tiene una frecuencia que es de 1:660. Dawn en 1865 reconoció por primera vez el cuadro clínico antes de que las técnicas fueran accesibles para demostrar que se trataba de una anomalía citogenética, Wrandenburg ya en 1932, sugirió que una alteración cromosómica podría ser la responsable de las características de este síndrome.

Después Lejeune demostró que la anomalía cromosómica podría ser la trisomía de un pequeño cromosoma acrocéntrico al cual designo como el # 21. La citología y la autorradiografía no permitieron distinguir entre los cromosomas 21 y 21, por este motivo el término de trisomía G ó G1, se refiere a la 21.

En algunos de los hallazgos de este síndrome se han encontrado trastornos dentales, los cuales veremos más adelante.

Clínicamente no se pueden detectarse los diferentes tipos cromosómicos observados en el síndrome de Dawn - por lo tanto es recomendable realizar estudios de laboratorio para llegar al diagnóstico.

Los niños con síndrome de Dawn pueden nacer de madres de cualquier edad; pero el riesgo aumenta con la edad de la madre.

Cuando se realiza el cariotipo se encuentra una anomalía de tipo translocación en que un número extraordinario de cromosomas 21 esta unido a otro cromosoma, es importante determinar si uno de los padres es portador equilibrado de la translocación, si este es el caso se corre el riesgo

go de que nazca otro niño con el mismo síndrome en el siguiente embarazo es muy elevado.

En este tipo de síndrome se recomienda un análisis prenatal de cariotipo.

A pesar de que la pareja elegiría un aborto terapéutico si se encontrara que el feto sufría síndrome de Dawn este estudio puede permitir el nacimiento de un hijo sano, ya que la pareja no se arriesgaría a tener un hijo sin someterse antes de un estudio cromosómico prenatal.

CARACTERISTICAS GENERALES.

GENERAL.- Igual distribución del sexo, sobrevida variable.

NEUROLOGICO.- Hipotonía y retraso psicomotor.

CABEZA.- Facies característica, los pacientes se asemejan más a otros pacientes con trisomía 21 que a sus mismos hermanos; accipucio aplanado.

OJOS.- "Fisuras mongoloides", epicanto interno, - manchas de brushfield.

PABELLONES AURICULARES.- Pequeños y frecuentemente de implantación baja.

NARIZ.- Puente nasal aplanado.

BOCA Y MENTON.- Lengua fisurada protuyente por hipoplasia de maxilar y paladar alto. También encontramos erupción tardía de piezas caducas, exfoliación temprana de los mismos incisivos laterales superiores defectuosas ó ausentes, anomalías en la forma dental, enfermedades parodontales, mal oclusión y prognatismo.

Las enfermedades parodontales son el problema principal en pacientes con el síndrome de Dawn, en mayor grado - que la caries dental.

CUELLO.- Ancho frecuentemente alado.

CORAZON.- Cardiopatías congénitas en el 50% de los casos; las más comunes son la comunicación interventricular y el canal atrio ventricular.

ABDOMEN.- Diastasis de rectos, hernia umbilical, - atresis duodenal.

MANOS.- Manos y dedos cortos y anchos, clinodactilia del 5o. dedo.

PIES.- Separación entre el 1o. y 2o. orfejos con - pliegue interdigital plantar.

UROGENITAL.- Criptorquidia ocasional.

Rx.- Índice ilíaco menor de 60', hipoplasia de la falange - media del 5o. dedo.

DERMATOGLIFOS.- Pliegue simiano, trirradio axial - distal, diez asas cubitales ó asas radiales en el 4o. y 5o. dedo.

INCIDENCIA.- 1 en 660.

TRISOMIAS MAS RARAS.

En raras ocasiones, un individuo puede tener 48 - cromosomas con trisomía doble. La triploidia es otro tipo - de rara anomalía cromosómica; en esta situación el indivi-- duo tiene un juego adicional de cromosomas, con un total de 69 cromosomas.

Los niños que han sufrido este patrón cromosómico y línea celular normal en algunas de sus células han vivido solo algunas horas.

En pacientes que sufrieron triploidia se encontra- ron los rasgos clínicos de: bajo peso al nacer, retardo en el crecimiento, dedos anormales y sindactilía y en un caso se informó de paladar y labio hendido.

SINDROMES DE SUPRESION AUTOSOMICA

SUPRESION DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 4.

Puede sospecharse supresión parcial del cromosoma 4 al examinar clínicamente por la presencia de los siguientes rasgos: pronunciado retardo del crecimiento, deficiencia mental, anomalías oculares, labio hendido ó ambos, boca pro ruida, labio inferior corto y defecto en la línea media del cuero cabelludo. Se ha encontrado que algunos de los niños - afectados por esta enfermedad han sobrevivido a la infancia.

SUPRESION DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 18 (18q-).

En 1964 se describió el síndrome de supresión -- del brazo largo del cromosoma 18, y actualmente se han descrito suficientes casos para poder sospechar el trastorno - basándose en observaciones clínicas. Este síndrome varía en grado de gravedad, pero puede esperarse que el paciente viva la niñez y la vida adulta.

Los rasgos físicos incluyen deficiencia mental, pérdida de la audición, mocrcefalia, hipoplasia de la cara media, canales auditivos especialmente estrechos, anomalías en los pies, pliegues epicánticos y en ciertos casos paladar hendido. Este síndrome es generalmente de recurrencia - esporádica, aunque se han producido algunos casos familiares.

SUPRESION DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 18 (18p-).

Los rasgos físicos de este síndrome pueden no ser diagnósticos del síndrome, pero pueden sugerir una anomalía cromosomática. Estos rasgos físicos incluyen baja estatura, retardo mental, deformaciones menores que comprenden microg-nancia, estrabismo y aspectos generales que pueden sugerir -

la presencia del síndrome de Turner. Se ha informado de frecuencia de caries dental en pacientes afectados por este -- síndrome.

SINDROME DEL CROMOSOMA 18 EN ANILLO (18r).

El cromosoma anillado se forma probablemente cuando se fracturan partes del brazo corto y el brazo largo, y las extremidades fracturadas se unen para formar el anillo. En este síndrome la presencia de rasgos típicos de supresión de brazos cortos y largo deberán sugerir la posibilidad de este diagnóstico.

T E M A VI

LA HERENCIA Y LA CARIES DENTAL

Los investigadores han tenido mucho interés en lo que se refiere al importante papel que juega la herencia y la susceptibilidad y resistencia que tiene el individuo a la caries dental, no obstante en la actualidad no se ha concluido en algo de fondo.

Este tema en cuanto a su investigación se ha enfocado a tres aspectos principales:

- 1.- La crianza animal.- En animales de experimentación en los cuales se planeó la creanza de cepas de ratas y cricetos en los cuales se encontró que algunos eran susceptibles a la caries y otros inmunes a ella; pero sin llegar a la conclusión del porque sucedia lo anterior.
- 2.- Estudios en familias humanas.- De los primeros estudios se quería ver la relación que había entre la herencia y la caries y se hicieron entre diferentes razas que habitaban en la misma zona geográfica. Pero hay factores que no se podían controlar como son: hábitos de alimentación, gustos alimenticios, costumbres culinarias y los hábitos higiénicos, frecuencia y técnica de cepillado, los cuales se transmiten de generación en generación y de padres a hijos.

En 1909 Banting observó que los individuos de raza negra sufrian de menos caries que los blancos ya que existía un porcentaje de que el 25% de los negros presentaban menos caries, pero en un estudio más reciente nos dice que al subir el nivel de vida de los negros esta diferencia desaparece.

Klein y Palmer en 1940 mencionaron que hay mayor similitud en la frecuencia de la caries entre hermanos que entre niños no emparentados. Pero señalaron las dificultades encon-

tradas al intentar separar los factores hereditarios y ambientales.

3.- Estudios en gemelos.- Mansbrigde hace poco realizó un estudio en 224 pares de gemelos del mismo sexo, tanto idénticos como fraternales y publicó un interesante estudio de los factores genéticos, 96 pares eran idénticos y 128 eran fraternales.

Esto reveló que hay mucha similitud entre gemelos idénticos que entre fraternales y los niños sin parentesco tienen menos similitud de cada uno de los gemelos. Mansbrigde llegó a la conclusión de que los factores ambientales tienen mayor influencia, aunque los factores genéticos también contribuyen a causar la caries.

Pero aún no hay pruebas de que la herencia tenga relación con la frecuencia de la caries, pero hay posibilidades de que sí hubiera relación se daría a través de la forma ó estructura dental que se hereda y que predispone a inmunidad ó susceptibilidad a la caries.

En lo que corresponde a la Histología y anatomía del diente podemos encontrar lo siguiente:

Histológicamente sabemos que el diente está formado por diferentes estructuras las cuales pueden ó no presentar diversas alteraciones en su formación como son: lamelas, penachos, usos, agujas, cutícula de Nashmit. También encontramos en:

1).- La matriz del esmalte, por ser un tejido epitelial, sea influida por deficiencia de Vitamina A. Las deficiencias de esta vitamina dan por resultado atrofia de los ameloblastos, las células formadoras de esmalte. El esmalte que se forma posteriormente es hipoplásico, por lo menos teóricamente, favorece la acumulación de los carbohidratos fermentados.

tables y microorganismos bucales.

2).- La Vitamina C es esencial para la formación de la dentina. La formación de matriz de dentina inicial debe ocurrir antes de que se forme la matriz del esmalte.

a).- Anatómicamente.- Encontramos que si uno de los padres tiene la estructura de sus dientes con las caras oclusales las --cuales no son muy profundas, el niño podrá heredar la misma característica y en un caso como este hay menor posibilidad de que se presenten problemas de caries ya que no habrá un lugar donde pueda haber acumulación de restos alimenticios y estos posteriormente den origen a la caries, pero tambien podemos encontrar otra característica estructural la cual -se puede heredar que es la de que los niños pueden presen--tar fosetas y fisuras muy profundas y esto le da más posibi--lidad de presentar caries ó ser más suceptible a ella, más no porque herede la caries de sus padres.

b).- Dieta.- Una dieta adecuada puede mantener la salud general del individuo en condiciones óptimas lo mismo que puede ser eficaz para preservar la salud dental.

Los hidratos de carbono (féculas y azúcares), se consideran como un factor primordial en la formación de la caries ya -que su fermentación en combinación con los microorganismos habituales de la boca, forman un medio ácido favorable para la destrucción de los tejidos dentales, las dietas ricas en carbohidratos (pan, galletas, helados, pasteles, caramelos, refrescos azucarados etc.) y pobres en sustratos proteínicos como son: carnes huevos y verduras.

No solamente el contacto de los alimentos en la boca, sino también en la alimentación materna durante el período de -gestación, influirá en la constitución de los dientes del niño.

- c).- El estrato social.- Se considera en la actualidad que las condiciones socioeconómicas pueden afectar a la caries dental en la dentadura primaria en mayor grado que en la dentadura permanente. Ya que los niños residen en comunidades con niveles de vida más elevados, reciben mejores cuidados dentales, así como una alimentación adecuada.
- d).- Zona geográfica.- Ya que existen lugares como Durango y -- Aguascalientes donde el agua para uso doméstico contiene - gran cantidad de Fluor, el cual va a ayudar a prevenir la caries, pero a su vez va a pigmentar los dientes de color café claro a café oscuro y es por este motivo encontrar a las personas que habitan estos lugares con menor predisposición a la caries, al contrario en los lugares donde no - existe agua fluorada encontramos a personas con mayor caries.

Una cosa que sí puede influir dentro del factor hereditario son los hábitos higiénicos, frecuencia y técnica de cepillado las cuales los padres enseñan a los hijos.

El embarazo y la lactancia se han relacionado con la caries por la gente aunque no se puede creer que una opinión -- tan predominante basada en hechos científicos "un diente por cada hijo".

Encontró que la presencia de caries en las mujeres embarazadas aumentaba con la edad a un ritmo incomparable con las que nunca habían engendrado. No se encontró relación entre la - cantidad de caries y el embarazo ó entre la caries y la cantidad de embarazos.

Henser en 1930 estudió el metabolismo del Calcio y Fósforo de tres mujeres durante la lactancia sucesiva y realizó exámenes bucales completos: no observó cambios en la actividad de - la caries durante esta época.

Se puede observar clínicamente que una mujer que está en la última etapa del embarazo ó después del parto, aumente la actividad de la caries. Pero el interrogatorio revelará que descuida sus hábitos higiénicos bucales por atender al recién naciido.

Las pruebas con que cuenta no indica que el embarazo produzca aumento de caries. Al igual que durante la lactancia, no dan ningún dato que aclare el problema.

T E M A V

ANOMALIAS DE LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Así como existen trastornos autosómicos, también los hay en los cromosomas sexuales, pero estos no tienen efectos tan nocivos para el crecimiento y el desarrollo del individuo como en las aberraciones autosómicas.

Por medio de técnicas de selección se pueden evaluar muchos pacientes en los que se piensa ó se sospecha alguna anomalía de diferenciación sexual ó de desarrollo. Una de ellas es la determinación de la cromatina sexual y esto se logra por medio del exámen de las células humanas en interfase, buscando masas de cromatina de pigmentación oscura cerca de la membrana nuclear, del cuerpo cromatínico sexual ó cuerpo de Barr. Las células del individuo que por lo menos tienen dos cromosomas X como en la mujer, tendrán presencia de un cuerpo cromatínico sexual.

Las células empleadas con mayor frecuencia son las que se obtienen por medio del raspado de la mucosa bucal. Se espera que el número de cuerpos cromatínicos sexuales sea uno menos de cromosoma X, por lo que un hombre normal su patrón XY es positivo, otra técnica es la de emplear núcleos en interfase pigmentados con moztaza de cremacrina, el cromosoma sexual va a mostrar un área vivamente fluorescente.

Las pruebas anteriores AYUDAN NO SOLO A TRATAR AL PACIENTE con trastornos de diferenciación ó desarrollo sexual, también ayuda a la determinación prenatal del sexo.

SINDROME DE TURNER

(SINDROME DE VONNEVIE ULLRICH, DISGENESIA GONADAL).

La mayoría de los rasgos fenotípicos del Síndrome de Turner fueron descritos en 1930 por Ullrich quien dió datos de una combinación de anormalidades en una niña de 8 años que incluían: cuello alado, cubitus valgus, linfedema congénito, pabellones auriculares prominentes, ptosis, mandíbula pequeña, uñas distróficas y pezones hipoplásicos. En 1938 Turner: Cuello alado, cubitus valgus con infantilismo sexual en mujeres jóvenes, dichos hallazgos son los signos cardinales del Síndrome de Turner.

Ullrich no mencionó el infantilismo sexual porque sus pacientes eran niñas y las de Turner Adultas.

Ullrich observó que el cuello alado se presenta en ambos sexos cuando los múltiples rasgos se han encontrado en una mujer se le llama Síndrome de Turner.

En 1959 Ford y colaboradores realizaron una evaluación citogénica en una niña de 14 años con evidencias clínicas del Síndrome de Turner y solo tenía 45 cromosomas y el faltante era una X; así que los pacientes con disgenesia gonadal y estigma del Síndrome de Turner tienen una constitución cromosómica 45,X se dicen que tienen Síndrome de Turner.

Para distinguir a estos pacientes de los individuos que tienen rasgos similares y una constitución cromosómica normal 46,XX, se especifica el complemento cromosómico y le llamamos Síndrome de Turner XO a una paciente del sexo femenino con estigmas de Turner.

Son hallazgos comunes el torax en forma de tonel

y los pezones hipoplásicos y separados. Aproximadamente el 35% de estos pacientes tienen enfermedades cardiovasculares. Aunque se pueden encontrar lesiones cardíacas diferentes. - Existe entre el Síndrome de Turner XO y el Síndrome de - - Ullrich-Nooman una dicotomía en la patología cardiovascular que es útil para el diagnóstico diferencial.

En el Síndrome de Turner XO, la coartación de la - Aorta es la lesión más común y forma el 70% de las malformaciones, no se ha encontrado ninguna paciente que presente - afección cardíaca que apoye el diagnóstico de estenosis pulmonar, pero el Síndrome de Ullrich-Nooman es característico la lesión cardíaca de Estenosis de la válvula pulmonar.

El diagnóstico diferencial entre uno y otro síndrome puede hacerse con confianza si esta presente la coartación de la aorta y la estenosis de la pulmonar.

DATOS CLINICOS DEL SINDROME DE TURNER.

GENERAL.- Fenotipo femenino. Los problemas cardiovasculares ó renales pueden alterar el pronóstico de vida normal. Invariablemente talla baja para la edad con una estatura final que rara vez excede de las 60 pulgadas (150CM.) cromatina negativo.

SISTEMA NERVIOSO.- Generalmente el desarrollo intelectual es bueno pero menor que el de los hermanos; es común la hipoacusia perceptiva.

PIEL.- Nevos pigmentados frecuente; en ocasiones ptosis; rara vez hipertelorismo.

PABELLONES AURICULARES.- Usualmente prominentes y

de implantación baja.

BOCA.- En forma de carpa; labio superior encurvado. Labio inferior recto.

CUELLO.- Implantación baja del pelo en la nuca; - alado en aproximadamente el 50% de las pacientes.

TORAX.- En forma de escudo; tetillas hipoplásicas y separadas; hipodesarrollo mamario.

CARDIOVASCULAR.- Anormalidades en aproximadamente el 35%; la coartación de la aorta es la más común; la estenosis de la pulmonar se presenta rara vez ó nunca; ocasionalmente hipertensión idiópatica.

EXTREMIDADES.- Cubitus Valgus; linfedema en el dorso de las manos y pies en la infancia; uñas distróficas; cuarto y quinto metacarpianos cortos; quintos dedos cortos con clinodactilia; exostosis tibial en el lado interno.

GENITOURINARIO.- Disgenesia ovárica con infertilidad. (solo se han descrito dos casos con fertilidad).

DATOS RADIOLOGICOS.- Hipoplasia de los extremos laterales de las clavículas y de las alas del sacro; plati-pondilia; displasia metafisaria de los huesos largos; "signo de los metacarpianos" (cuarto y quinto metacarpianos -- cortos).

DERMATOGLIFOS.- Trirradio axial distal en el 20 a 30%; cuenta de crestas más altas que el promedio.

INCIDENCIA.- 1:5000 (1:2500 mujeres).

SINDROME DE KLINEFELTER XXY

Dlinefelter y colaboradores reconocieron en 1942 un patrón de anormalidades sobre todo en la adolescencia. En los cuales se encuentran: testículos pequeños, ausencia de espermatogénesis; excreción urinaria elevada de gonadotropinas y frecuentemente hábitos euconoides y de ginecomastia.

En 1959, Jacobs y Strong observaron un complemento cromosómico XXY, en un paciente con Síndrome de Klinefelter, al igual Ford y colaboradores describieron en el mismo paciente la presencia de anormalidades cromosómicas del Síndrome de Klinefelter y el Síndrome de Dawn.

Este síndrome es una anormalidad más común del cromosoma X, no se diagnóstica en la infancia ó en la niñez a menos que los pacientes sean reconocidos por medio de frotis bucal ó cariotipos.

Los niños con este síndrome son aparentemente normales y hasta la adolescencia ó edad adulta es que el síndrome se hace presente ya que hasta esta edad la ginecomastia ó el desarrollo sexual inadecuado pueden ameritar la consulta médica.

La ginecomastia puede ser molesta y requiere la extirpación quirúrgica del tejido mamario excesivo.

Muchas veces el vello corporal es escaso y el paciente rara vez tiene que rasurarse. Lo que es notorio es el tamaño pequeño de los testículos, no miden más de 2 cm. La espermatogénesis es rara y la biopsia muestra túbulos seminíferos hialinizados, ó bien túbulos inmaduros pequeños rodeados de células de Sertoli é hipoplasia de células de

Leydig.

También existen pacientes con un complemento cromosómico XXXY que tiene características clínicas del Síndrome de Klinefelter excepto por un grado mayor de retraso mental y un menor grado de desarrollo sexual.

Los pacientes XXXY están más afectados y algunos presentan manifestaciones del Síndrome XXXXY como son sinostosis radiocubital que ilustra la creciente incapacitación cuando aumenta el número de cromosomas X.

DATOS CLINICOS DEL SINDROME DE KLINEFELTER XXY

GENERAL.- Fenotipo masculino con frotis bucal cromatina positiva sin anomalías somáticas detectables durante la niñez; solamente el diagnóstico se hace en la adolescencia ó en la vida adulta; el fenotipo alto y euconóide es común.

SISTEMA NERVIOSO.- El desarrollo intelectual es bastante bueno, pero generalmente abajo del de los hermanos.

TORAX.- Ginecomastia frecuente.

GENITOURINARIO.- Testículos pequeños en los adolescentes y en los adultos infertilidad.

DERMATOGLIFO.- Cuenta de crestas en promedio bajo.

INCIDENCIA.- 1:1000 (1:500 hombres).

T E M A VII

ANOMALIAS HEREDITARIAS

Gran parte de las anomalías de número, estructura y forma de las piezas dentarias tienen origen hereditario.

La naturaleza de las anomalías va a depender en alto grado de la etapa embrionaria de la manifestación de la capa germinal afectada y el efecto de los factores modificantes.

Algunas de estas anomalías aparecen como la única alteración hereditaria evidente, otras forman parte de un grupo de anomalías de diferentes enfermedades.

A).- ANOMALIAS HEREDITARIAS EN EL NUMERO DE PIEZAS.

ANODONCIA.- Puede ser verdadera ó ausencia congénita de dientes y es total ó parcial.

La anodoncia total es cuando faltan todos los dientes y puede ser durante la dentición primaria ó permanente, es muy rara y se socia con un trastorno más generalizado, - la displasia ectodérmica hereditaria.

Esta enfermedad afecta en mayor ó menor grado a los tejidos de origen ectodérmico.

El grado de afección depende de las diferencias de expresión de la variación genética, aunque es posible -- que diferentes mutaciones genéticas sean afectadas en diversas intensidades de la enfermedad.

La Displasia Ectodérmica se divide en dos, ya sea

que esten afectadas las glándulas sebáceas y sudoríparas.- Las manifestaciones más graves es la Displasia Ectodérmica de tipo Anhidrótico, sus características son cabello escaso, delgado cuero cabelludo, ausencia de cejas, nariz asillada y aplanada, rinitis atrófica, labios extendidos y pegados, orejas sobresalientes, piel seca y encostrada, incapacidad para sudar y ausencia dental completa (anodoncia) ó parcial (oligodoncia).

Por la ausencia de las glándulas sudoríparas, el sistema de enfriamiento del cuerpo se daña: Estos niños -- presentan incapacidad para tolerar el calor y tendencia a desarrollar temperaturas muy elevadas con infecciones que de otra manera serían leves. Por el exceso de temperatura corporal, no es raro encontrar convulsiones en la infancia. La ausencia de glándulas mucosas en la mucosa nasal, la -- membrana está constantemente infectada y se caracteriza -- por la presencia de incrustaciones secas.

El número de piezas presente varía según el individuo.

Se ha informado que la displasia ectodérmica es un rasgo dominante fuerte y un rasgo recesivo unido al sexo.

La inducida ó falsa se produce por la extracción de todos los dientes, la pseudoanodoncia se aplica a pacientes que tienen muchos dientes no brotados.

La nodoncia parcial verdadera afecta a uno ó más dientes y es una anomalía más bien común.

Pero puede haber ausencia congénita de cualquier diente y hay tendencia a que ciertas piezas falten con mayor frecuencia que otras.

Se han hecho estudios sobre la frecuencia de la ausencia de los terceros molares y falta congénitamente en el 35% de las personas examinadas con ausencia frecuente - de los cuatro terceros molares.

Es común que también falten los incisivos laterales superiores y segundos premolares superiores ó inferiores con frecuencia en forma bilateral.

En la anodoncia parcial severa puede ser notoria la ausencia bilateral de dientes simétricos.

La ausencia congénita de dientes primarios no es común pero cuando es esto puede afectar a los incisivos laterales superiores y pueden faltar los incisivos laterales inferiores y los caninos inferiores.

Se desconoce la etiología de la ausencia aislada de dientes, en muchos casos muestran una tendencia familiar.

La displasia ectodérmica hereditaria puede estar asociada con anodoncia parcial y las pocas piezas presentes pueden ser anormales ó mal formadas, frecuentemente conoides.

A veces se ven niños con ausencia de dientes en uno ó ambos cuadrantes debido a la irradiación de la cara con Rx a edad temprana.

Los germenos dentales son extremadamente sensibles a los Rx y pueden quedar totalmente destruidos por dosis relativamente bajas.

Los dientes en formación y parcialmente calcifi-

cados, pueden quedar atrofiados por la radiación.

DIENTES SUPERNUMERARIOS.- Un diente supernumerario se asemeja a los dientes del grupo al cual pertenecen ya sean molares ó premolares ó dientes anteriores y observan poca similitud de tamaño ó forma con los dientes a los que esta asociado.

Los dientes supernumerarios forman un tercer germen dental que se genera en la lámina dental cerca del germen dental permanente ó a la división del germen permanente propiamente dicho. Este último no se ha probado ya que los dientes asociados son normales en todos sentidos.

Aunque estos dientes se encuentran en cualquier lugar tienen predilección por determinados lugares. El más común es el "mesiodens" que se localiza entre los incisivos centrales superiores, único ó doble, brotado ó retenido y a veces hasta invertido, este es un diente pequeño de corona conoide y de raíz corta.

El cuarto molar superior es el diente supernumerario segundo en frecuencia y se situa distal del tercer molar suele ser un diente rudimentario pequeño, pero también tiene tamaño normal.

En algunas ocasiones un cuarto molar inferior, pero menos común que el superior.

Otras piezas supernumerarias vistas con cierta frecuencia son los paramolares superiores y premolares inferiores é incisivos laterales superiores, a veces se encuentran incisivos centrales inferiores y premolares superiores. El paramolar es un molar supernumerario pequeño rudimentario que se encuentra por vestibular ó por lingual de uno de los molares superiores ó entre el 1o. y 2o. ó el 2o. y 3o.

Según los estudios de Grahnén y Granath dicen que los dientes supernumerarios son menos comunes en la dentición primaria que en la permanente. Cuando esta anomalía se produce en la dentición primaria, el diente supernumerario suele ser un incisivo lateral superior, pero puede haber ca ninos supernumerarios de la primera dentición superiores ó inferiores. Debido al volúmen adicional estas piezas pueden causar mal posición de los dientes adyacentes ó impiden su erupción.

DENTACION PREPRIMARIA.- En ocasiones los niños recién nacidos nacen con estructuras que parecen dientes brotados en la zona de incisivos inferiores.

Hay que distinguir estas estructuras de los dientes verdaderos. Los dientes preprimarios se han descrito co mo estructuras epiteleales cornificadas, sin raíces, en la encía de la cresta del reborde y fáciles de eliminar. Los dientes primarios verdaderos brotados prematuramente no deben de ser extraídos. Estos dientes nacen con un germen den tal accesorio de la lámina dental, antes del germen primario.

DENTACION POSPERMANENTE.- Solo se ha sabido de pocos casos donde se extrajeron los dientes permanentes y después brotaron varios dientes, sobre todo después de colo carse una prótesis completa.

Estos casos son el resultado de una erupción retar dada de dientes retenidos. Una pequeña cantidad de casos, pero son ejemplos de una dentición pospermanente ó tercera dentición pero se podría clasificar mejor como dientes no brotados supernumerarios ya que es posible que se formen de un germen de la lámina dental que se localiza más allá del germen dental permanente.

b) TRASTORNO DEL DESARROLLO EN LA ESTRUCTURA DE LOS DIENTES.

La Amelogénesis Imperfecta abarca un grupo de anomalías estructurales del esmalte que se originan de alguna disfunción del órgano del esmalte.

Hay dos tipos de Amelogénesis Imperfecta:

- 1.- Hipoplasia Adamantina.- Es la que se forma de una matriz defectuosa.
- 2.- Hipocalcificación Adamantina.- Es la que se produce por la mineralización defectuosa de la matriz formada.

HIPOCALCIFICACION ADAMANTINA.- Se conocen varias formas y se trasmite como:

- 1.- Rasgo dominante autosómico.
- 2.- Rasgo recesivo autosómico.

Se describió otra forma que es la Displasia oulodontodigital es un síndrome presentado por Gorlin y consta de:

- 1.- Hipertelorismo ocular.
- 2.- Desfiguración digital.
- 3.- Hipoplasia adamantina marcada que afecta a las dos denticiones.

CARACTERISTICAS CLINICAS:

- 1.- Los dientes van de color amarillo al pardo claro y el esmalte tiene textura cretácea; hay poco astillamiento de esmalte y zonas bien calcificadas en la superficie adamantina y en la unión amelocementaria.
- 2.- Los dientes son de color pardo oscuro y el esmalte tiene consistencia caseosa y tienden a quebrarse fácilmente puede haber una delgada capa de esmalte duro sobre la --

dentina de dientes brotados recientemente.

3.- El esmalte es hipocalcificado en zonas específicas de los dientes y tiende a astillarse y a pigmentarse en esos sitios.

Las piezas atacadas por la hipocalcificación tienen forma normal cuando erupcionan pero su color es anormal y de aspecto opaco.

La pigmentación aumenta con la edad y varia en los diferentes dientes del mismo paciente. El esmalte es blando y se desgasta con facilidad y la dentina expuesta se desgasta rápidamente y queda a nivel de la línea gingival. Toller dijo que estos dientes son propensos a la caries.

RADIOGRAFICAMENTE.- Tiene radiolucides, el esmalte y en la dentina no se distingue.

Los efectos focales son típicos y se distinguen como un ensanchamiento de la sustancia interprismática con prismas adamantinos bien definidos.

CARACTERISTICAS FISICAS Y QUIMICAS.- El esmalte llega a ser blando según pruebas de microdureza y tiene poco contenido mineral, el orgánico aumenta en contraposición.

TRATAMIENTO.- Se limita al mejoramiento del aspecto estético.

HIPOPLASIA ADAMANTINA.- Es la formación incompleta de la matriz orgánica del esmalte la hay de dos tipos:

1.- Hereditaria.- Afecta a las dos denticiones y ataca al esmalte.

2.- La causada por factores ambientales.- Ataca a solo una de las dos denticiones y a veces un solo diente y es atacado el esmalte y la dentina.

Weimann hizo una sub-clasificación sobre la base de las diferentes formas clínicas de la enfermedad y los diferentes modos de transmisión:

- 1.- Transmisión dominante ligada a X, con mordida abierta.
- 2.- Transmisión dominante ligada a X, sin mordida abierta.
- 3.- Transmisión dominante ligada a X.
- 4.- Transmisión autosómica en forma aplásica.
- 5.- Transmisión dominante autosómica con afecto pleotrópico en forma aplásica.
- 6.- Transmisión dominante autosómica. Hipoplásica.
- 7.- Transmisión recesiva autosómica.
- 8.- Transmisión recesiva autosómica con enfermedad de Marquino.

Darling propuso una división basada en la hipoplasia adamantina:

- 1.- Esmalte con fósiles múltiples generalizados.
- 2.- Esmalte con surcos verticales combinados a veces con -- arrugas de la superficie adamantina.
- 3.- Esmalte con marcada deficiencia del espesor (próxima a

la aplasia).

Los dos últimos grupos pueden presentar hipocalcificación é hipoplasia.

CARACTERISTICAS CLINICAS.- Las coronas dentales - presentan cambios de coloración de amarillo pardo al obscuro, algunas veces la superficie es lisa y dura. Los puntos de contacto estan abiertos, la superficie de la corona tiene depresiones profundas y la dentina se halla expuesta.

Los dientes afectados presentan desgaste oclusal por falta de ausencia de esmalte ó pérdida prematura.

RADIOGRAFICAMENTE.- El esmalte no se ve en las radiografías y a veces se ve una capa delgada sobre las puntas de las cúspides y en las superficies interproximales.

TRATAMIENTO.- No lo hay solo se puede mejorar la estética.

DISPLASIA DENTINAL.- Es un trastorno raro de la formación de la dentina.

Rushton en 1939 lo describió por primera vez.

ETIOLOGIA.- Es una enfermedad hereditaria que se transmite como característica dominante autosómica.

Hay degeneración en la papila dental que reduce el crecimiento de estas.

CARACTERISTICAS CLINICAS.- Los dientes son de morfología y color normal. Los dientes tienen patrones de erupción normal, se ven afectados las dos denticiones. Los dientes se aflojan y se exfolian prematuramente como resultado

de la conicidad de las raíces, granulomas y quistes que se forman frecuentemente.

RADIOGRAFIAMENTE.- Tienen raíces cortas, hay --obliteración de cámaras pulpaes y conductos radiculares.

Se ha dicho que la displasia dentinal estaria relacionada con los dientes "conoides" por la detención en - un período temprano del desarrollo dentinal.

TRATAMIENTO Y PRONOSTICO.- No lo hay y el pronóstico depende de la presencia de lesiones periapicales que determinan la extracción del diente.

c) TRASTORNO DEL DESARROLLO EN LA FORMA DE LOS DIENTES.

GEMINACION.- Es una anomalía que se genera en un intento de división de un germen dental único por invaginación y resulta la formación incompleta de dos dientes, tiene dos coronas y una sola raíz.

Se observa en las dos denticiones y puede tener tendencia hereditaria.

No siempre se puede diferenciar la geminación ya que puede haber fusión entre un diente normal y un supernumerario.

FUSION.- Tiene su origen en dos gérmenes dentales separados, la fusión puede ser completa e incompleta, según la fase de desarrollo de los dientes.

Puede ser antes de la calcificación y las piezas pueden estar unidas y formar un solo diente grande.

Pero puede presentar unión solo de raíces. La pieza puede tener conductos radiculares separados ó fusionados y se presenta en las dos dentaduras, pero es más común en la primaria y puede afectar a dos dientes normales ó uno normal y un supernumerario como el mesiodens ó el distomolar. En algunos casos se observó tendencia hereditaria.

CONCRESCENCIA.- Es una forma de fusión que se produce una vez formada la raíz. Los dientes solo están unidos por cemento y puede ser por una lesión traumática ó el apiñamiento con resorción de hueso interdentario y las dos raíces quedan en contacto próximo y se fusionan por el depósito de cemento entre ellas. Puede ocurrir antes ó después de la erupción del diente y solo abarca dos dientes.-

El diagnóstico se obtiene por medio de una radiografía. Y la extracción de uno puede provocar la extracción del otro y esto se le debe de comunicar al paciente.

DILACERACION.- Es una angulación ó curvatura pronunciada en la raíz ó la corona de un diente formado.

Se piensa que es debido a un trauma durante el período en que se forma el diente. La curvatura se puede producir en cualquier punto a lo largo del diente.

Es frecuente que estos dientes se dificulte su extracción si no se tiene conocimiento de esta anomalía, - se debe tomar una radiografía antes del tratamiento.

CUSPIDE ESPOLONADA.- Es una anomalía que se asemeja a un espolón que va hacia lingual desde la zona del cóngulo de un incisivo permanente superior ó inferior. La cúspide se une suavemente con el diente excepto porque hay un surco de desarrollo profundo, donde la cúspide se junta con la superficie dental lingual inclinada.

Se compone de esmalte y dentina normales y tiene un cuerno de tejido pulpar.

Se aconseja que se debe restaurar por prófilaxis el surco para prevenir la caries.

Si hay interferencia oclusal se debe eliminar, - pero se corre el riesgo de exponer el cuerno pulpar, para lo cual se deberá realizar un tratamiento endodóntico, esta anomalía es muy poco común.

"DES IN DENTE".- Es una variación del desarrollo que se origina en la invaginación de la superficie de la corona dental antes de la calcificación. Se sabe que son -

varias causas, entre ellas una mayor presión externa localizada, retardo del crecimiento focal en ciertas zonas del germen dental.

Los dientes más afectados son los incisivos laterales superiores, en algunos casos solo es la asentuación del desarrollo de la fosa lingual.

En ocasiones se afectan los incisivos centrales superiores y es una anomalía bilateral.

Se le llama "dens in dente" ya que originalmente se aplicó a una marcada invaginación que da aspecto de un diente sobre otro, pero en la actualidad es inadecuado pero se sigue usando. Los residuos de alimento pueden quedar retenidos y causar caries e infección pulpar, en ocasiones antes de que el diente haga erupción totalmente.

Para impedir la caries con infección pulpar y -- pérdida prematura de dientes, se debe reconocer esta anomalía y hacer una restauración profiláctica.

Se puede reconocer esta anomalía por medio de -- una radiografía antes de que los dientes erupcionen.

TAURODONTISMO.- Es una anomalía dental en la cual el cuerpo del diente esta agrandado a expensa de las raíces.

Se conocen varias causas posibles del taurodontismo.

- 1.- Carácter especializado ó retrógrado.
- 2.- Una pauta primitiva.

- 3.- Un rasgo mendeliano recesivo.
- 4.- Una característica atávica.
- 5.- Una mutación derivada de la deficiencia odontoblástica durante la dentinogénesis de las raíces.

Todo lo anterior según Mangion.

Esta anomalía tiene interés antropológico ya que se encontró en homínidos fósiles sobre todo en el hombre - de Neanderthal de prevalencia en el período neolítico.

Crawford registró un caso de taurodontismo coincidente con amelogénesis imperfecta.

CARACTERISTICA CLINICAS.- Se presenta en las -- dos dentaduras pero es más común en los permanentes. Las -- piezas afectadas son los morales. Puede ser unilateral ó -- bilateral y se localiza en cualquiera de los dos cuadrantes. Los dientes no tienen características clínicas morfológicas.

RADIOGRAFICAMENTE.- Se observa bien, los dientes tienden a tener forma rectangular. La Cámara pulpar es muy grande. La pulpa dental carece de construcción en la zona cervical. Las raíces son corta; la bifurcación ó trifurcación se encuentra a pocos milímetros de los ápices radiculares.

TRATAMIENTO.- No es necesario.

RAICES SUPERNUMERARIAS.- No es común y puede -- aparecer en cualquier diente.

Se presenta en premolares y caninos inferiores

en ocasiones tienen dos raíces.

Los molares superiores é inferiores, así como - los terceros molares pueden presentar una ó más raíces su pernumerarias. Este caso es importante en exodoncia ya -- que a veces se puede fracturar una raíz en la extracción y si no se extrae y se deja en el alveolo, puede ser causa de una fuente futura de infección.

d).- TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN EL TAMAÑO DE LOS DIENTES.

MICRODONCIA.- Cuando los dientes son menores de lo normal. Se conocen tres tipos de microdoncia:

a).- MICRODONCIA GENERALIZADA VERDADERA.- Todos los dientes son menores a lo normal, a excepción de algunos casos de enanismo hipofisiario, es muy raro. Los dientes es tan bien formados y simplemente son más pequeños.

b).- MICRODONCIA GENERALIZADA RELATIVA.- Hay dientes normales ó levemente menores que lo normal en maxilares son mayores y parecen una microdoncia verdadera.

Como se sabe una persona puede heredar al tamaño de los maxilares de un progenitor y el tamaño de los dientes del otro.

c).- MICRODONCIA UNIDENTAL.- Es bastante común - afecta más a incisivos laterales superiores y a terceros molares superiores.

Se encuentra entre los dientes que faltan congénitamente es frecuente al igual que los premolares inferiores raras veces presentan microdoncia. También es común -- que los supernumerarios sean pequeños.

Otra forma es la que afecta al incisivo lateral superior al cual se le llama "lateral conoide ó en clavija" ya que se presentan las superficies mesial y distal paralelas ó divergentes, los lados convergen hacia incisal, formando una corona en forma de clavija ó cono, la raíz es -- más corta que lo normal.

MACRODONCIA.- Se refiere a dintes mayores que lo

normal. También se divide en tres:

MACRODONCIA GENERALIZADA VERDADERA.- Todos los dientes son mayores y se socia con el gigantismo hipofisario, pero es muy rara.

MACRODONCIA GENERALIZADA RELATIVA.- Es más común y resulta de la presencia de dientes normales ó ligeramente grandes en maxilares pequeños, se debe de considerar como importante en la herencia.

MACRODONCIA UNILATERAL.- Es muy rara, no se sabe su etiología. El diente es normal en todo sentido, menos el tamaño no se debe de confundir con la fusión de piezas, hay variante que se observa ocasionalmente en casos de hemihipertrofia de la cara donde los dientes del lado afectado son considerablemente más grandes que los del lado sano.

C O N C L U S I O N E S

La presente tesis ha tratado de subrayar la importancia que el papel de la herencia tiene en el área de la Odontología.

El Cirujano Dentista debe de tener los conocimientos necesarios y sobre todo actualizados sobre las diferentes enfermedades y las anomalías dentarias que se presentan en ellas y en especial en los niños.

En ocasiones nos será de utilidad el conocimiento de los trastornos que se presentan en determinados pacientes, para lo cual sabremos a que padecimiento pertenece y cual es su origen y si tiene referencias hereditarias lo cual facilitará el poder seguir un buen tratamiento sin provocarle a estos pacientes ninguna alteración ó trastorno que se pueda evitar.

Por medio de este trabajo me he dado cuenta de que la genética es un factor muy importante al cual le debemos de prestar una atención adecuada ya que de esto se originan muchas enfermedades que presentan trastornos dentales.

BIBLIOGRAFIA

1.- EMBRIOLOGIA BASICA.

K.L. MOORE
ED. INTERAMERICANA
1a. EDICION 1976.
MEXICO.

2.- EMBRIOLOGIA MEDICA.

JAN LANGMAN
ED. INTERAMERICANA
3a. EDICION
MEXICO. PAG. 172, 176

3.- GENETICA MEDICA.

NORA Y FRASER
ED. LA PRENSA MEDICA MEXICANA
MEXICO. PAG. 7 a 10, 24 a 44.

4.- ODONTOLOGIA PEDIATRICA.

SIDNEY B. FINN.
ED. INTERAMERICANA
MEXICO 1982. PAG. 529, 560.

5.- PATOLOGIA BUCAL.

WILLIAM G. SHAFFER.
NUEVA ED. INTERAMERICANA
TERCERA EDICION
MEXICO 1981. PAG. 35, 42.

6.- ODONTOLOGIA PARA NIÑOS.

JOHN CHARLES BRAUER.
ED. MUNDI
BUENOS AIRES ARGENTINA. PAG. 125 a 187.