



Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

ANOMALIAS DENTARIAS Y
GENERALES EN ALGUNOS DE LOS
SINDROMES RELACIONADOS CON
EL CIRUJANO DENTISTA

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE

CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A :

Juana Sánchez Silva

MEXICO, 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.

CONTENIDO.

PROLOGO	I
INTRODUCCION	2
I.- SINDROMES DE ANORMALIDADES CROMOSOMALES:	
Síndrome de Down.	4
Síndrome de Klinefelter.	7
Síndrome Aneuploidia.	9
- Síndrome de Williams.	II
II.- SINDROMES DE ESTATURA CORTA: RELATIVAMENTE PROPOR-- CIONAL:	
Síndrome de Dubowitz.	12
Síndrome de Johanson Blizzard.	12
Síndrome de Seckel	13
Síndrome de Hallermann-Streiff	14
Síndrome de Rothmund-Thomson	16
III.- SINDROMES DE APARIENCIA SENIL:	
Síndrome de Hutchinson Gilford.	18
Síndrome de Werner	20
Síndrome de Cockayne	21
IV./ SINDROMES DE DEFICIENCIA EN EL CRECIMIENTO Y ANOMA- LIA GENITAL:	
Síndrome de Robinow.	23
V.- SINDROMES DE TEMPRANO CRECIMIENTO CON DEFICIENCIAS-- ASOCIADAS:	
Síndrome de Marshall.	24

VI.- SINDROMES DE DESCUBRIMIENTOS NEUROMUSCULARES UNUSUA--
LES CON DEFECTOS ASOCIADOS:

Síndrome de Meckel-Gruber.	25
Síndrome de Sjögren-Larsson	26
Síndrome de Prader Willi.	27
Síndrome de Cohen.	28
Síndrome de Lowe.	29

VII.- SINDROMES EN LOS CUALES LOS DEFECTOS FACIALES SON
LAS MAYORES ANOMALIAS QUE PRESENTAN:

Labio y Paladar hendido.	31
Síndrome de Van-Der Wode	31

VIII.- SINDROMES CUYAS ANOMALIAS MAYORES SON LOS DEFEC-
TOS FACIALES Y DEL MIEMBRO:

Síndrome de Hipoglosia-Hipodactilia.	32
Síndrome Oral-Facial-Digital Tipo I.	32
Síndrome Oral-Facial-Digital Tipo II.	34
Síndrome Oculo-Dento-Digital.	35
Síndrome de Taybi.	36
Síndrome de Stickler.	37
Síndrome Displasia Electroductilia Ectodermal	38

IX.- OSTEOCONDROPLASIAS:

Síndrome de Ellis-Van Creveld.	40
Síndrome Raquitismo Hipofosfátemico.	41
Síndrome raquitismo (seudodeficiencia Vitamina D)--	43
Síndrome Hipofosfatasa.	44
Síndrome Hiperfosfatasa Osteoectasia	45
Síndrome de Hadju-Cheney	46

Síndrome de Gorlin. _____	47
Síndrome de Pyle. _____	48
 X.- OSTEOCONDRODISPLASIAS CON OSTEOPETROSIS:	
Síndrome de Maroteaux-Lamy. _____	50
Disostosis Cleidocraneal. _____	51
Disostosis (Stanescó). _____	53
 XI.- CRANIOSINOSTOSIS:	
Síndrome de Crouzon. _____	54
 XII.- SINDROMES DE DISPLASIAS ESQUELETALES:	
Síndrome de Albright. _____	55
Síndrome de Weill Marchesani. _____	56
 XIII.- SINDROMES DE TRANSTORNO DE ALMACENAJE:	
Síndrome de Hurler. _____	57
Síndrome de Maroteaux-Lamy (Mucopolisacaridosis)	59
Síndrome de Hunter. _____	60
Síndrome de Morquio. _____	62
 XIV.- SINDROMES DE TRANSTORNOS DEL TEJIDO CONECTIVO:	
Síndrome Homocistinuria. _____	64
Síndrome de Ehlers-Danlos. _____	65
Síndrome de Osteogenesis Imperfecta Tardía. _____	67
Osteogenesis Imperfecta (autosomal dominante) _____	68
 XV.- SINDROMES HAMARTOSES:	
Síndrome de Jadasshon. _____	71
Síndrome de Bloch-Sulzberger. _____	72
Síndrome de Gardner. _____	73

Carcinoma.	75
Síndrome de Goltz.	76
Disqueratosis Congenita.	77

XVI.- SINDROMES DE DISPLASIA ECTODERMAL:

Displasia Ectodermal Hipohidrótica.	79
Displasia Ectodermal Hipohidrótica (autosomal-- Recesivo).	80
Síndrome de Rapp-Hodgkin.	81
Síndrome de Robinson.	82
Síndrome Trico-Dento-Oseo.	82
Síndrome Paiquioniquia Congénita.	83

XVII.- SINDROMES MISCELANEOS:

Síndrome de Rieger.

CONCLUSIONES.	89
BIBLIOGRAFIA.	90

PROLOGO.

El objetivo principal que me llevo a la elaboración--- de esta tesis sobre el tema de síndromes surgió en base a-- la necesidad de conocer en una forma más detallada las complicaciones que pueden presentar éstos pacientes al ser sometidos a un tratamiento odontológico.

Considero que es muy importante para el Cirujano Dentista conocer y saber diferenciar éstos transtornos para--- así tratar de evitar al máximo dichas complicaciones y así mismo poder aplicar el tratamiento más adecuado y de no estar en nuestras manos el poder brindarle el tratamiento integral que satisfaga sus necesidades podamos enviarlo con-- el especialista indicado.

Los síndromes es un tema muy extenso, y por lo tanto-- resulta imposible abarcarlo en toda su magnitud, sin embargo en el desarrollo de ésta tesis expongo los síndromes que--- considero más importantes para nosotros por las afecciones dentarias que presentan. Puesto que me he enfocado a las--- anomalías dentales que presentan los pacientes que padecen alguno de éstos síndromes, llendo de lo particular a lo general.

Espero sea de utilidad para mis compañeros, para fomentar el interés sobre éste tema, pudiendo contribuir a un--- temprano diagnóstico de la enfermedad ya que como veremos-- algunos de los síndromes presentan sus principales características patológicas a nivel bucal y/o dental.

INTRODUCCION.

Desde el inicio de nuestra profesión se nos ha hecho-- incapié en la importancia de elaborar una buena historia-- clínica tomando en consideración que el paciente no es tan-- solo una boca sino un organismo completo y por lo tanto de-- bemos evaluarlo como tal. En el caso de los síndromes asi-- como en cualquier otra enfermedad es sin duda alguna la ba-- se más importante para que podamos detectar alguna anomalía en el organismo de nuestro paciente y sobre todo a nivel--- oral y/o dental. Por consiguiente debemos tener siempre pre-- sentes las características normales para así poder diferen-- ciar las anormales.

En algunos síndromes las anomalías dentales y/o buca-- les son determinantes para llegar a un diagnóstico más rápi-- do y por lo tanto de mayor utilidad. Razón por la cual debe-- mos tener especial cuidado en la diferenciación de las ca-- racterísticas normales de las anormales.

Los síndromes expuestos en ésta tesis están clasifica-- dos de acuerdo a su etiología o a sus características pato-- lógicas más frecuentes, así tenemos:

- I.- Síndromes de anormalidades cromosomales.
- II.- Síndromes de estatura muy corta. Relativamente pro-- porcional.
- III.- Síndromes de apariencia senil.
- IV.- Síndromes con deficiencia en el crecimiento y ano-- malia genital.
- V.- Síndromes de temprano crecimiento con deficiencias asociadas.

- VI.- Síndromes de descubrimientos neuromusculares inusuales con defectos asociados.
- VII.- Síndromes cuyo principal trastorno son los defectos faciales.
- VIII.- Síndromes cuyos principales componentes son los defectos facial-miembro.
- IX.- Osteocondroplasias.
- X.- Osteocondroplasias con Osteopetrosis.
- XI.- Craniosinostosis.
- XII.- Otro tipo de displasia esquelética.
- XIII.- Trastornos de almacenaje.
- XIV.- Trastornos del tejido conectivo.
- XV.- Hamartosis.
- XVI.- Síndromes misceláneos.
- XVII.- Displasia Ectodérmica.

La presente tesis está enfocada de lo particular (anomalías dentales), a lo general, por lo tanto se altera un poco el orden de la historia clínica, anteponiendo las anomalías dentales y/o bucales para partir de éstas a las complicaciones generales.

I.- SINDROMES DE ANORMALIDADES CROMOSOMALES.

SINDROME DE DOWN.

Esta es la más común de las enfermedades de malformación en el hombre, su incidencia es de 1:660 nacimientos.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Hipoplasia, malposición dentaria y un menor grado de caries en comparación con la usual.

GENERALES.- Hipotonia con tendencia a mantener la boca abierta, y la lengua protruida, hiperflexibilidad de las articulaciones, estatura corta, marcha torpe, hay deficiencia mental.

CRANEOFACIAL.- Braquicefalia, débil microcefalia, cráneo delgado con retardo en el cierre de las fontanelas, paladar duro corto, hipoplasia o aplasia de los senos frontales, nariz pequeña con tabique nasal bajo.

OJOS.- Manchas en forma de puntos en el iris, opacidades en los cristalinos (50%), error refractivo.

OREJAS.- Pequeñas con el ángulo superior volteado hacia arriba (pegado), algunas veces prominente, lobulos auriculares pequeños o ausentes.

MANOS.- Falanges y metacarpos relativamente cortos, hipoplasia de la falange media del 5o. dedo en un 60%, clinodactilia 50%, un único pliegue 40%.

PIES.- Brecha ancha entre el primero y segundo dedo.

PELVIS.- Hipoplasia.

CORAZON.- Anomalías en alrededor del 40%, comunmente atrio ventricular, y arteria subclavia aberrante, en disminución de orden de frecuencia.

PIEL.- Pliegues sueltos en la parte superior del cuello,---
epidermis seca, hiperquerat6xica (45%).

CABELLO.- Fino afeminado y ralo.

GENITAL.- Pene relativamente corto, hipogonadismos en térmi
nos de fertilidad (100%).

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Estrabismo 33%, Keratoconos 6%,
cataratas 1.3%, baja implantación de orejas, fistula--
traquesofageal, atresia duodenal, únicamente once cos
tillas, criptorquidismo 27% desde el nacimiento hasta--
los 9 años, 14% después de los 15 años, sinodactilia--
del 2o. y 3o. dedo del pie, aveces hay transtornos ti
roideos como hipertiroidismo.

PRINCIPALES TRANSTORNOS EN EL NACIMIENTO:

Hipotonia	80%
Hiperflexibilidad de las articulaciones	80%
Excesivos pliegues de piel en el cuello.	80%
Perfil facial plano.	90%
Fisuras palpebrales oblicuas	80%
Aurículas anómalas	60%
Displasia de pelvis	70%
Displasia de la falange media del 5o.dedo de mano	60%

HISTORIA NATURAL:

La hipotonia del músculo tiende a aumentar con la
edad, mientras que el desarrollo del desenvolvimiento men--
tal se vuelve lento con la edad. El crecimiento es relativa
mente bajo y durante los primeros 8 años la osificación de--
los centro secundarios frecuentemente tardan en desarrollax
se, no obstante durante la tardía infancia la maduración---

ósea es más normal y la máxima es obtenida finalmente alrededor de los 15 años. El desarrollo sexual adolescente usualmente es algo menor que el normal. Las mujeres pueden---menstruar y ser fértiles, tienen bajos valores de testosterona, relativamente, la causa mayor para la mortalidad temprana son los defectos cardiacos congénitos y 44% de éstos mueren en la temprana infancia. Las infecciones respiratorias bajas pueden pasar a serios problemas, no obstante, de la infancia hasta los 40 años la mortalidad en relación con la normal no es muy frecuente. Los problemas de bajo grado son: rinitis crónica, conjuntivitis y enfermedad parodontal ninguno de los cuales son facilmente curables.

ETIOLOGIA.- Trisomia total o parcial del cromosoma 21. La distribución cromosómica defectuosa es la principal razón para el síndrome, es más probable que ocurra en la madre de edad avanzada.

En las mamás de	15/24 años	-	I:1500
" " " "	30/34	"	- I:800
" " " "	35/39	"	- I:270
" " " "	40/44	"	- I:100
" " " "	45 en adelante		I:50.

Aunque la probabilidad general para la recurrencia del síndrome de Down es de 1%.

SINDROME DE KLINEFELTER.

(XXY).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Generalmente la única anormalidad que se encuentra en éstos pacientes son los dientes largos.

GENERAL.- Tendencia hacia la debilidad mental, alrededor del 15/20% de los pacientes tienen un I.Q. por abajo de 80. Tienden a tener problemas de conducta, especialmente inmadurez, inseguridad y timidez.

CRECIMIENTO.- Generalmente tienen los miembros largos con la parte superior del segmento del radio disminuido durante la infancia, son relativamente altos y delgados. Sin la terapia del remplazo de la testosterona tienden a ser obesos en la edad adulta.

HIPOGONADISMO CON HIPOGENITALISMO.- Pene y testículos relativamente pequeños durante la infancia, en la adolescencia y la edad adulta los testículos son también pequeños, usualmente tienen una longitud menor de 2.5cm. Con rara excepción la producción de testosterona es inadecuada. El promedio de valores de testosterona en el adulto es menor que la mitad de los valores normales. Infertilidad es la regla, con hialinización y fibrosis en los tubulos seminíferos. La virilización es parcial e inadecuada.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- En el aspecto genital encontramos criptorquidismo, hipospadias. Conducta: homosexualidad, otra: escoliosis durante la infancia y adolescencia, en los adultos diabetes mellitus (8%) y bron-

quitis crónica, son los más comunes.

HISTORIA NATURAL.- El retraso mental y los problemas de ---- conducta frecuentemente son evidentes hasta la edad escolar, éstos caracteres y los miembros relativamente -- largos, pene y testiculos pequeños son los que llevan - al diagnóstico en la infancia. Subsecuentemente la viri lización inadecuada y los problemas de conducta son los que reafirman el diagnóstico.

ETIOLOGIA Y DIAGNOSTICO.- Un frotis bucal para el estudio de la cromatina X es suficiente, cualquier cromatina X mas culina (positiva), debe tener un estudio, alrededor de 20 células. El más frecuente es el XXY, pero de cromati na X positiva masculina, los nacimientos el 22% tiene - mosaico de XXY/XY. Tales individuos tienen un mayor nú- mero de probabilidades para la función testicular. ---- Otras variantes incluyen XYY, mayor es la deficiencia- y los problemas de conducta, y XYY todavía más proba-- ble la deficiencia mental, deficiencia en el crecimien- to y múltiples anomalías incluyendo sinostosis radiolu- nar en el codo.

TRATAMIENTO.- El diagnóstico durante la infancia de XXY, --- XYY o de XYY es extremadamente útil en conocimiento - de la perspectiva de la terapia del remplazo de la tes- tosterona en la edad de 11/12 años. Esto puede contri-- buir al desarrollo de la adolescencia y prevenir algu-- nos de los males del síndrome. Tal puede ser la muerte- por insuficiencia de testosterona.

SINDROME (XXXXY).

ANEUPLOIDIA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- En éste síndrome no son comunes las anomalías dentarias, no obstante en algunas ocasiones llegamos a encontrar hipodoncia y dientes en forma de clavija--- (muy puntiagudos). También se llega a encontrar paladar hendido.

GENERALES.-Deficiencia mental, I.Q. 34, hipotonía, laxitud de articulaciones.

CRECIMIENTO.- Estos pacientes generalmente tienen bajo peso en el nacimiento, estatura corta, retardo en la maduración ósea.

CRANEOFACIAL.- Suturas craneofaciales escleróticas 57%, fisuras palpebrales sesgadas hacia arriba 79%, estrabismo 59%, tabique nasal bajo 95%, sinostosis radiolunar 45%, clinodactilia del 5o. dedo 90%, pies planos 73%.

GENITAL.- Pene pequeño 80%, testículos pequeños, tubulos-- seminíferos hipoplásicos 94%, criptorquidismo 28%, escroto hipoplásico.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Obesidad, microcefalia, miopía pecho plano, defectos congénitos del corazón, hernia-- umbilical, escoliosis, escroto bífido.

HISTORIA NATURAL.- Los problemas perinatales de adaptación son muy frecuentes, el crecimiento lineal es generalmente tardado con moderada estatura corta al final.-- La infertilidad y la inadecuada virilización puede ser anticipada. Dependiendo de la situación de vida, la te

rapia de la testosterona (reemplazo), puede considerarse--
entre los 11 y 12 años.

ETIOLOGIA.- El diagnóstico puede confirmarse al realizar--
un frotis de boca para estudiar la cromatina X, encon-
trándose con tres cromosomas X extras.

**II.- SINDROMES DE ESTATURA CORTA.
RELATIVAMENTE PROPORCIONAL.**

SINDROME DE WILLIAMS.**ANORMALIDADES:**

DENFICION.- Unicamente encontramos en estos pacientes anodoncia parcial.

CRECIMIENTO.- Débil deficiencia en el crecimiento prenatal, crecimiento post-natal alrededor del 75% del normal, débil microcefalia.

FUNCION.- Promedio de I.Q. alrededor del 56%, personalidad locuaz, voz ronca, pequeña disfunción neurológica.

CARA.- Fisuras palpebrales cortas, tabique nasal bajo, filtrum largo, labios gruesos, razón por la cual tiende a mantener la boca abierta.

MIEMBROS.- Uñas hipoplásicas.

CARDIOVASCULAR.- Estenosis aórtica supravulvar, estenosis de la arteria pulmonar.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Hipotelorismo ocular, estrabismo, hipoplasia malar, clinodactilia del 5o.dedo, pecho plano, hernia inguinal y/o umbilical, hipercalcemia.

ETIOLOGIA.- Desconocida, todos los casos han sido esporádicos.

SINDROME DE DUBOWITZ.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Encontramos un retardo muy marcado en la erupción dentaria y un mayor índice de caries en relación con la usual.

CRECIMIENTO.- Débil o moderada deficiencia mental con tendencia hacia la hiperactividad.

CRANEOFACIAL.- Débil microcefalia, cara pequeña, ojos muy separados entre si y tabique nasal bajo, apariencia de hipertelorismos y micrognasia.

PIEL Y CABELLO.- Eczema en la piel de la cara, cabello escarcido, especialmente en las partes laterales de las cejas.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Paladar submucosico hundido, -- pies planos, hipospadias, criptorquidismos, clinodactilia del 5o. dedo.

HISTORIA NATURAL.- Eczema notado en 3 de 4 pacientes, a los 4 años se notó también caries en dos pacientes y diarrea en la temprana infancia y rinorrea y otitis media son los problemas más frecuentes.

ETIOLOGIA.- Se cree que es autosoma recesivo.

SINDROME DE JOHANSON BLIZZARD.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Encontramos hipoplasia en los dientes deciduos y ausencia de dientes permanentes.

SINDROME DE SECKEL.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- No son frecuentes las anomalías dentarias pero en ocasiones encontramos anodoncia parcial e hipoplasia del esmalte.

CRECIMIENTO.- El crecimiento prenatal presenta una deficiencia muy marcada.

C.N.S.- Deficiencia mental.

CRANEO.- Microcefalia con sinostosis prematura,

CARA.- Hipoplasia con nariz prominente.

EXTREMIDADES SUPERIORES.- Clinodactilia del 5o. dedo, ausencia de algunas epífisis falangeales. Hipoplasia del radio proximal.

EXTREMIDADES INFERIORES.- Dislocación de la cadera, hipoplasia del peroné.

TORAX.- Solamente 11 costillas.

GENITAL.- Criptorquidismo.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Asimetría facial, estrabismo, -cabello ralo, pies planos, genitales externos hipoplásicos.

HISTORIA NATURAL.- El tiempo de la gestación puede prolongarse la estatura al nacimiento puede ser deficiente--sin embargo puede aumentar un poco con el tiempo, moderadamente, a pesar de la deficiencia mental moderada--o severa el temprano progreso motor puede estar cerca--de lo normal. Pueden llegar a la edad adulta.

ETIOLOGIA.- Probablemente autosomal recesivo.

SINDROME DE HALLERMANN-STREIFF.

OCULOMANDIBULOCEFALIA CON HIPOTRICOSIS.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- En éste síndrome son muy marcadas las anomalías dentarias, entre éstas está: hipoplasia de los dientes, y/o malposición dentaria, anodoncia parcial y dientes neonatales.

CRECIMIENTO.- Estatura corta de una manera proporcional.

CRANEOFACIAL.- Braquicefalia con frontal y parietal prominentes, cráneo delgado y osificación tardía de las suturas. Hipoplasia del malar, micrognasia con hipoplasia de la rama y desplazamiento anterior de la A.T.M., microftalmia bilateral, cataratas congénitas totales o incompletas, nariz delgada pequeña y puntiaguda, con hipoplasia del cartílago, microstomía, paladar duro alto y estrecho. Atrofia de la piel más prominente de la nariz y áreas del cuero cabelludo, cabello delgado y opáco, con hipotricosis, especialmente del cuero cabelludo, cejas y pestañas.

ANORMALIDADES OCASIONALES.- Escafocefalia, microcefalia, silla turca somera, ausencia de los cóndilos mandibulares, esclerótida azulosa, estrabismo, glaucoma y algunas alteraciones pigmentarias en la retina, sinodactilia, escoliosis, deficiencia mental, hipogenitalismo, criptorquidismo en el hombre.

HISTORIA NATURAL.- Debido a que la mayoría de la literatura pertenece al defecto ocular hay datos insuficientes---

por lo que la historia natural se basa en términos del defecto del crecimiento o mortalidad en infantes. Durante la temprana infancia éstos pacientes pueden tener problemas-- en la respiración y en la alimentación. Las infecciones--- respiratorias contribuyen a causar la muerte. La peculiar fisonomía y corta estatura puede empeorar su adaptación--- psicológica. El mayor problema es el defecto ocular, el--- cual usualmente termina en ceguera a pesar de la cirugía.-

ETIOLOGIA.- La hipótesis más acertada es que hay una mutación de gene (dominante).

SINDROME DE ROTHMUND-THOMSON.
(POIQUILODERMIA CONGENITA)

- DENTICION.- Hay una marcada microdoncia y ocasionalmente anodoncia.
- PIEL.- Eritema irregular progresando hacia angiectasia,-- pigmentación irregular y despigmentación, hiperqueratosis en palmas y plantas.
- OJOS.- Cataratas juveniles 52%, ocasionalmente distrofia corneal.
- ANORMALIDADES OCASIONALES:
- ESQUELETO.- Estatura corta, pies y manos cortos, hipoplasia o ausencia de los pulgares, osteoporosis y/o áreas de quistes o variación hacia esclerosis.
- CARA.- Nariz pequeña.
- UNAS.- Pequeñas y distroficas.
- CABELLO.- Esparcido (ralo), encanecimiento prematuro,--- alopecia ocasionalmente.
- OTRAS.- Deficiencia mental, hipogenitalismo, hipogonadismo.
- HISTORIA NATURAL.- Los cambios en la piel usualmente se manifiestan entre los 3/12 meses de edad, y la progresión hacia hipoplasia irregular, terminando en poiquilodermia, es muy notoria en el primer año. Son muy comunes las cataratas y se hacen evidentes entre los 2- y 7 años de edad. Las principales afecciones de la piel como: fotosensibilidad son los principales problemas así como el empeoramiento visual el cual necesita

intervención quirúrgica.

ETIOLOGIA.- Autosoma recesivo, con 70% de afecciones exis
tentes en el sexo femenino.

III.- SINDROMES DE APARIENCIA SENIL.

SINDROME DE HUTCHINSON-GILFORD.

(PROGERIA).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Retardo en la erupción de los dientes deciduos y permanentes, apiñonamiento.

ALOPECIA.- Principia a los 18 meses y va acompañada de la degeneración de los folículos capilares.

PIEL DELGADA.- Empieza a la mitad de la temprana infancia

HIPOPLASIA DE LAS UNAS.- Pueden ser quebradizas, curvadas y amarillentas.

Pérdida del tejido subcutáneo (incluyendo pérdida del lobulo de la oreja), empieza en la infancia. Las últimas áreas de atrofia adiposa son: carrillos y el área púbica.

FIBROSIS PERIARTICULAR.- Principia a los 12 o 24 meses de edad; tieza o parcialmente flexibles las articulaciones.

ESQUELETO.- Hipoplasia, displasia y degeneración. Deficiencia en el crecimiento, se hace evidente a los 18 meses. Subsecuentemente el crecimiento es la mitad o la tercera parte en relación con el crecimiento normal. Hipoplasia facial con micrognacia, huesos tubulares y costillas delgados. Caja torácica chica, cráneo delgado con retardo en la maduración ósea. Degeneración esquelética evidente en los huesos de clavícula y falanges distales.

ARTERIOSCLEROSIS.- Empieza a los 5 años y es generalizada

Especialmente evidente en las arterias coronarias,-- aorta y arterias mesentéricas, más adelante puede-- presentar soplo cardiaco, hipertrofia ventricular de recha .

ALTERACIONES METABOLICAS.- Elevación moderada del colesterol.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Escleroderma, pigmentación café-amarillenta irregular, cataratas adquiridas o congénitas, débil sordera, ausencia de mamas, lipoprotinas elevadas.

HISTORIA NATURAL.- Aunque el principio de las manifestaciones de la enfermedad generalmente es a los 2 --- años, puede manifestarse a los 12 meses de edad. El promedio del peso al nacer usualmente es de 2.7Kg.,- un paciente cuyo cuero cabelludo estaba exento de pelo, (calvo), a las seis semanas le salió pelo. El déficit del crecimiento viene después del primer año - de vida. La tendencia a fatigarse fácilmente es el--- principal factor para que no tenga participaciones-- en los juegos infantiles. La vida es corta, generalmente ocurre la muerte por oclusión coronaria.

ETIOLOGIA.- Desconocida. Estos casos son esporádicos y se cree es una nueva mutación.

SINDROME DE WERNER.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- La característica más importante en cuanto a dentición se refiere es la pérdida prematura de dientes.

CRECIMIENTO.- Estatura pequeña, 61 pulgadas en hombres y 57.5 en mujeres.

DETERIORACION.- Destrucción de tejido subcutáneo, extremidades delgadas y largas con manos y pies pequeños, cara picuda y nariz aplanada. Tejido fibroso subcutáneo denso con dermis delgada. Osteoporosis, arteriosclerosis con calcificación, hipoplasia muscular con áreas fibrosas. Cabello cano esparcido, calvicie prematura, cataratas, degeneración retinal, hipogonadismo, fertilidad reducida, voz grave, diabetes tipo --- adulto 44%.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Propensión a tumores malignos 10%, principalmente sarcoma. Débil hipertiroidismo, atrofia adrenal, --- esclerosis valvular, hiperqueratosis de palmas y plantas.

HISTORIA NATURAL:

Después de notar la delgadez y el retardo en el crecimiento durante la infancia, éstos individuos haciendo un esfuerzo pueden llegar hasta los 10 o 18 años. El cabello cano se hace evidente alrededor de los 20 --- años, las cataratas a los 25 aparentando una edad de-

30 a 40 años.

ETIOLOGIA.- Autosomal recesivo, algunos autores han notado una disminución en el número de la división celular, limitando el número total de divisiones mitóticas por células en el fibroblasto.

SINDROME DE COCKAYNE.

ANORMALIDADES:

DENTACION.- La única referencia al respecto es que encontramos un mayor índice de caries.

CRECIMIENTO.- Hay deficiencia en el crecimiento con pérdida de la adiposidad en la infancia tardía.

FUNCION.- Deficiencia mental con marcha insegura, a veces temblorosa, delgadez con neuropatía periférica, sordera perceptiva moderada.

CRANEOFACIAL.- Pigmentación retinal, atrofia óptica. Cráneo relativamente pequeño, pérdida de la grasa facial, ojos sumidos moderadamente, y piel delgada por lo que se manifiesta sensitiva a la luz (fotosensitiva), dermatitis.

EXTREMIDADES.- Frialdad de pies y manos, limitación moderada de articulaciones.

TRONCO.- Relativamente corto.

OTRAS.- Hepatomegalia, albuminuria con hialinización del glomerulo, atrofia de tubulos y fibrosis intersticial renal, calcificación craneal, silla turca chica, cataratas, dedos asimétricos.

HISTORIA NATURAL:

En el crecimiento y el desenvolvimiento durante la temprana infancia hay cierta normalidad. Y no es sino hasta los 2/4 años cuando se hace evidente la deficiencia. La personalidad y la conducta tienden a ser normales para la edad mental.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

**IV.- SINDROMES DE DEFICIENCIA EN EL CRECIMIENTO
Y ANOMALIA GENITAL.**

SINDROME DE ROBINOW.

(CARA FETAL).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Apilamiento de dientes y procesos alveolares hiperplásicos.

CRECIMIENTO.- Estatura corta, moderadamente.

CRANEOFACIAL.- Macrocefalia, fontanela anterior larga, y hueso frontal con hipertelorismo aparente, nariz pequeña volteada hacia arriba, filtrum largo y boca pequeña con micrognacia y procesos alveolares hiperplásicos.

MIEMBROS.- Antebrazos cortos con braquidactilia.

ESPIÑA.- HemiVertebra.

GENITALES.- Pene pequeño al igual que el clítoris y los labios mayores, criptorquidismo.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

ORAL/FACIAL.- Macroglosia con el cielo del paladar alto, uvula ausente o bífida.

MIEMBROS.- Pulgares grandes, Pies.- clinodactilia del 5o. dedo, dedos hiperextensibles, metacarpos cortos, dislocación de la cadera.

OTRAS.- Deficiencia en el lenguaje, pecho hundido, anomalía de costilla, hernia inguinal.

HISTORIA NATURAL.- La hipoplasia del pene puede ser la primera razón para darse cuenta del mal, el funcionamiento es moderadamente normal así como la estatura.

ETIOLOGIA.- Autosomal dominante. Estos casos son esporádicos.

V.- SINDROMES DE TEMPRANO CRECIMIENTO CON
DEFICIENCIAS ASOCIADAS.

SINDROME DE MARSHALL.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Aunque no muy frecuente, llegamos a encontrar los dientes superiores muy prominentes (incisivos).

CRECIMIENTO.- Aceleramiento del crecimiento lineal y --- marcada maduración esquelética durante la estancia pre natal, bajo peso en relación con la estatura.

FUNCION.- Aparente deficiencia mental y motriz.

CRANIOFACIAL.- Cráneo largo con frente prominente, orbi--
tas hundidas con ojos prominentes, esclerótica azula--
da, nariz pequeña y volteada hacia arriba, rama man--
dibular corta.

MIEMBROS.- Falanges medias y proximales extensas.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

En una de las tres pacientes que manifestaron --
éste síndrome se encontró epiglotis rudimentaria.

HISTORIA NATURAL:

Estos pacientes tienen problema de peso, tenden--
cia a hiperextensión de manos, problemas digestivos -
tendientes a progresar a neumonía entre los 3 y 20 me--
ses de edad, y la maduración ósea acelerada.

ETIOLOGIA:

Desconocida, éstos casos son esporádicos.

**VI.- SINDROMES DE DESCUBRIMIENTOS NEUROMUSCULARES
UNUSUALES CON DEFECTOS ASOCIADOS.**

SÍNDROME DE MECKEL-GRUBER.
(DISENCEFALIA ESPLENOCÍSTICA).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Aunque no es muy frecuente en ocasiones encontramos dientes neonatales.

CRECIMIENTO.- Deficiencia variable en el crecimiento prenatal.

C.N.S.- Encefalosele posterior o dorsal, microcefalia con la frente en declive, hipoplasia cerebral y cerebelar

FACIAL.- Microftalmia, paladar hendido, micrognasia, anomalías del oído, especialmente indirecta.

CUELLO.- Corto.

MIEMBROS.- Polidactilia.

RIÑÓN.- Hipoplasia.

GENITALES.- Criptorquidia, desarrollo incompleto de los genitales externos y/o internos.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

CEREBRO.- Hidrocefalo, ausencia de los lobulos olfatorios desarrollo incompleto de la parte anterior del cerebro en las áreas basal e hipotalámica, ausencia de la pituitaria.

CRANEOFACIAL.- Craniosinostosis, coloboma de iris, hipotelonismo o hipertelonismo, hipoplásico o ausencia del filtrum y/o septum nasal, labio hendido.

BOCA.- Lengua lobulada, epiglotis hendida, dientes neonatales.

CUELLO.- Se manifiesta pegado.

MIEMBROS.- Relativamente cortos, sinodactilia, clinodactilia.

CARDIACO.- Defecto del tabique, coacción de la aorta,-- estenosis pulmonar.

PULMON.- Hipoplasia.

HIGADO.- Proliferación de fibrosis en el conducto biliar.

OTRA.- Hipoplasia adrenal.

HISTORIA NATURAL Y TRATAMIENTO:

Estos pacientes raramente sobreviven más de unos días o semanas, mueren por los defectos del sistema-- nervioso central y renales.

ETIOLOGIA.- Autosomal recesivo con expresión no reconocida en el presunto gene portador.

SINDROME DE SJOGREN LARSSON.

ANORMALIDADES:

DENTIFICION.- Ocasionalmente encontramos hipoplasia de dientes y del esmalte, también llegamos a encontrar dientes en forma cónica.

S.N.C.- Retardo mental, I.Q. 30/60 o menos, espasmos, más pronunciados en las extremidades bajas.

PIEL.- Ictiosis, bellos quebradizos y ralos.

CRECIMIENTO.- Estatura corta.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Degeneración pigmentaria de la retina 30%, dismi

nución de transpiraciones excepto en cara y dorso de la mano, hipertelorismo, displasia con pequeñas irregularidades de epífisis.

HISTORIA NATURAL:

Eritema de la piel en la primera infancia con cicatrización e hiperqueratosis en otras áreas excepto en cara. El defecto mental incluye usualmente problemas de lenguaje, (monosílabos o mudez).

ETIOLOGIA.- Autosomal recesivo,

SINDROME DE PRADER- WILLI.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- frecuentemente encontramos en éstos pacientes un mayor índice de caries en relación con la comúnmente normal e hipoplasia del esmalte.

ESTATURA CORTA.- Generalmente se encuentra al nacimiento, y en ocasiones se normaliza en la infancia tardía.

OBESIDAD.- Se manifiesta más o menos a los 6 años.

CRANEOFACIAL.- Fisuras palpebrales con apariencia de al-- mendra espigada, diámetro frontal ancho, estrabismo.

DEFICIENCIA MENTAL.- I.Q. 20/80 más común 40/60.

HIPOTONIA.- Muy severa en la temprana infancia.

PIES Y MANOS CORTOS.- Retardo en el crecimiento de pies y manos, usualmente evidente en la mediana infancia.

PENE PEQUEÑO Y CRIPTORQUIDIA.- Frecuentemente hipogonadismo, secundariamente hipogonadotropismo.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Escasa y torpe coordinación motora, microcefalia, clinodactilia, sinodactilia, hipoplasia del cartílago auricular, diabetes mellitus, escoliosis.

HISTORIA NATURAL:

La madre puede notar la débil actividad fetal y el bebé frecuentemente nace en posición de nalgas. La hipotonía es más severa en la temprana infancia, cuando hay problemas de alimentación y de respiración no es raro el que se necesite el tubo alimenticio. El grado de la deficiencia mental puede aparecer en la tardía infancia porque la severa hipotonía puede estorbar la función normal. Con relación a la conducta éstos pacientes tienen una conducta jovial. La obesidad se presenta a los 12 meses o a los 3 años de edad especialmente en abdomen, nalgas y muslos, la diabetes se presenta durante la infancia.

ETIOLOGIA.- Desconocida, con ocasionales instancias de recurrencia, empíricamente el peligro de recurrencia es de 1-3%. Posiblemente el síndrome representa la consecuencia de un único defecto localizado en el área hipotalámica y/o desarrollo débil del cerebro.

SINDROME DE COHEN.

ANORMALIDADES: Basado en tres casos.

DENTICION.- La característica más sobresaliente con respecto a la dentición es la prominencia de los dien--

tes superiores (incisivos centrales y laterales).

CRECIMIENTO.- Obesidad en la mitad de la infancia.

FUNCION.- Persistiendo hipotonia y debilidad. Deficiencia mental I.Q. 30/70.

CARA.- Tabique nasal alto, hipoplasia maxilar, filtrun--- corto, boca abierta con incisivos centrales superio--- res prominentes, débil micrognacia.

OJOS.- Miopía y estrabismo.

MIEMBROS.- Pies y manos estrechas con metacarpos y meta--- tarsos cortos, articulaciones hiperflexibles.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Microftalmia, colobomata, sinodactilia moderada.

HISTORIA NATURAL:

La debilidad y la hipotonia persisten en la in--- fancia asi como la obesidad moderada en el desarrollo de la infancia.

ETIOLOGIA.- Desconocida. Ocurre tanto en hombre como en--- mujeres.

SINDROME DE LOWE.

(SINDROME OCULO-CEREBRO-RENAL).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Ocasionalmente se encuentran quistes denta--- rios.

GENERAL.- Hipotonia e hipermotilidad de las articulacio--- nes con dismunición o ausencia de los tendones hondos e hipoplasia muscular con gran infiltración. Hiperac-

tividad, deficiencia mental moderada o severa, deficiencia post-natal en el crecimiento.

OJOS.- Catarata cortical con o sin glaucoma.

RENAL Y OSEO.- Disfunción tubular renal limitada de anti-monio y acidosis hiperclorémica, fosfatemia tendiendo hacia hipofosfatemia y aminoaciduria generalizada. Al^ubuminuria, osteoporosis severa o moderada, y algunas veces raquitismo, además hay aciduria orgánica de causa desconocida.

GONADAL.- Criptorquidia.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Pecho hundido, craniocinostosis, quistes dentíge^{ros}, fracturas.

HISTOSIA NATURAL:

Tanto el crecimiento como la mineralización del hueso puede mejorar por la administración del citrato de sodio-potasio en cantidades adecuadas para corregir la acidosis. El pronóstico de vida con tal tratamiento es desconocido. No obstante, el pronóstico por el funcionamiento cerebral es escaso.

ETIOLOGIA.- Cromatina X con varios de los heterocigotos--femeninos, manifestandose finas opacidades lenticulares por la examinación microscópica y en ocasiones--una franca catarata.

VII.- SINDROMES EN LOS CUALES LOS DEFECTOS FACIALES
SON LAS MAYORES ANOMALIAS QUE PRESENTAN.

LABIO Y PALADAR HENDIDO.

ANORMALIDADES:

La falta de fusión del labio puede empeorar como consecuencia de la falta de fusión del paladar caído. El paladar hendido frecuentemente está asociado con el paladar hendido. Otra de las anomalías secundarias incluye defectos de desarrollo de los dientes en el área del labio hendido y el crecimiento incompleto de ala de la nariz en el lado del defecto. Puede haber débil hipertelorismo ocular, la principal razón por la cual es indeterminado, entre las terceras anomalías puede incluir escasa habla y reportar otitis media como consecuencia del paladar incompleto.

SINDROME DE VAN DER WODE.

ANORMALIDADES:

ORAL.- Labio inferior hendido (80%), hipodoncia, ausencia de los segundos premolares, labio hendido con o sin paladar hendido más o menos 50%.

HISTORIA NATURAL:

Separación quirúrgica de las fistulas, lo cual representa un pequeño acceso a las glándulas salivales, es recomendable ya que puede haber un descargo de acuosidad mucosa por lo cual puede estar obstruida.

ETIOLOGIA.- Autosomal dominante con alrededor del 80% de reincidencia.

VIII.- SINDROMES CUYAS ANOMALIAS MAYORES SON LOS
DEFECTOS FACIALES Y DEL MIEMBRO.

SINDROME DE HIPOGLOSIA-HIPODACTILIA.

ANORMALIDADES:

OROFACIAL.- Parestesia mandibular, particularmente debajo de la región del labio, hipoplasia del proceso alveolar mandibular con ausencia de dientes. Hipoplasia de la lengua con frenillo ventral anormal.

MIEMBROS.- Parcial o completa ausencia de los dedos o miembros, implicando uno o más miembros.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Paladar hendido, abertura bucal pequeña, anquilosis glosopalatina, frenillo alveolar aberrante, glándula sublingual hipertrófica, sindactilia.

HISTORIA NATURAL:

Las tempranas dificultades de alimentación usualmente son moderadas o transitorias. El desarrollo del habla es sorprendentemente bueno. Los artificios ortopédicos para los variados defectos de los miembros -- son muy eficaces. La inteligencia generalmente es normal.

ETIOLOGIA.- Desconocida. Esporádico.

SINDROME ORAL-FACIAL-DIGITAL.

TIPO I.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Ocasionalmente se encuentra en éstos pacientes ausencia de los incisivos, hipoplasia del esmalte

y dientes supernumerarios.

ORAL.- Cinta entre la membrana del proceso alveolar y labial, hendidura parcial en medio del labio superior, lengua y procesos alveolares (en el área lateral de los incisivos), por lo que puede haber falta de ellos. Entre premaxila y paladar duro con o sin irregular hendidura completa del paladar blando.

FACIAL.- Hipoplasia de los cartílagos del ala de la nariz de las orejas y parte superior de la cara durante la infancia.

CUERO CABELLUDO.- Cabello seco, áspero con resequedad del cuero cabelludo.

CRÁNEO.- Incremento en el desarrollo en el ángulo y base del cráneo.

C.N.S.- Deficiencia mental variable en alrededor del 57% con promedio de coeficiente de inteligencia de 70.

DEDOS.- Acortamiento asimétrico de dedos con o sin clinodactilia.

RENAL.- La autopsia manifiesta microquistes.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

ORAL.- Hipoplasia del esmalte, dientes supernumerarios, hamartoma de lengua, fístula en labio inferior.

FACIAL.- Hueso frontal prominente, hipoplasia malar y micrognacia.

DEDOS.- Polidactilia (pies).

C.N.S.- Temblor, hidrocefalos, malformación del cráneo en un 20%.

CABELLO.- Alopecia.

PIEL.- Piel granular seborreica.

HISTORIA NATURAL:

El tratamiento es dirigido hacia la corrección-- quirúrgica de los defectos orales, incluyendo dentaduras cuando está indicado.

ETIOLOGIA:

Gene mutante dominante con efecto letal en el--- XY masculino, en relación con la mujer el síndrome tiene una incidencia de 2:1 en relación con el hombre.-- Por lo tanto el peligro para el OFD., maternal teniendo una afección en su descendencia es 1:3.

SINDROME DE MOHR.

SINDROME ORAL-FACIAL-DIGITAL.

(TIPO II).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Ocasionalmente se encuentra ausencia de incisivos.

GENERAL.- Corta estatura, en forma moderada, sordera, aparentemente por defecto en el yunque.

CARA Y BOCA.- Tabique nasal bajo con desplazamiento lateral, extremidad nasal ancha, algunas veces bífida hendidura parcial del labio en la línea media, hipertrofia en el frenillo, hendidura de lengua en la línea - media, nódulos en la lengua, proceso alveolar brillante, hipoplasia del arco cigomático maxilar y cuerpo de la mandíbula.

MIEMBROS.- Reduplicación parcial del primer metatarso, cuneiforme y cuboide. Manos relativamente cortas con -- clinodactilia del 5o., dedo, metafisis mutilante e -- irregular.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Ausencia de incisivos centrales, paladar hendido

HISTORIA NATURAL:

Estos pacientes aparentemente tienen inteligencia normal y es indicada la cirugía plástica para las hendeduras y las frenulas.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

SINDROME OCULODENTODIGITAL.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Frecuentemente se encuentra hipoplasia del esmalte.

OJOS.- Microftalmos, microcórnea, finos poros en iris.

NARIZ.- Delgada, ala hipoplásica con narinas pequeñas.

MANOS Y PIES.- Sinodactilia del 4o. y 5o. dedo de la mano 3o. y 4o. de los pies, hipoplasia o aplasia de la falange media de uno o más dedos de los pies.

CABELLO.- Fino, seco y/o esparcido y crecimiento bajo.

ESQUELETO.- huesos tubulares anchos, y mandíbula con débil proceso alveolar.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Fisuras palpebrales chicas, glaucoma, anodoncia-

parcial, microdoncia, prematura caída de los dientes, labio y paladar hendido, dislocación de la cadera.

HISTORIA NATURAL:

Información inadecuada, mentalidad normal.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante con variable expresibilidad, varios casos presentan mutaciones recientes.

SINDROME DE TAYBI.

(SINDROME OTO-PALATO-DIGITAL).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Anodoncia parcial, dientes incluidos, paladar blando hendido.

FUNCION.- Deficiencia mental, en una forma moderada.

CRECIMIENTO.- Estatura corta.

OIDO.- Sordera moderada.

CRANEO.- Prominencia del frontal y del occipital, con engrosamiento del hueso frontal y de la base del cráneo presentando una excesiva angulación naso-labial, ausencia de las cavidades del, esfenoides, y del frontal.

CARA.- Hipoplasia del hueso facial con hipertelorismo con boca y nariz pequeñas, pero los tabiques supraorbitales enteros.

ESQUELETO.- Tronco pequeño, pecho hundido, falta de fusión del arco neural, crestas ilíacas pequeñas.

MIEMBROS.- Extensión limitada del codo, falange distal -- corta y ancha (de pulgares), de los pies, aminora la extensión de los otros dedos con uñas pequeñas, 3o.,- 4o. y 5o., metacarpo relativamente cortos fusión delganchosos y cuboide, osificación central, accesoria-- de la base del segundo metatarso.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Cerrada tardía de la fontanela anterior, dislocación de la cadera, flexión limitada del cuello, sinodactilia de los pies.

HISTORIA NATURAL:

Desarrollo retardado de la palabra, ~~anormalidad~~ deficiencia mental.

ETIOLOGIA:

Cromosoma X semidominante, sobretudoo en mujeres.

SÍNDROME DE STICKLER.

ARTRO-OFTALMOPATIA HEREDITARIA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Malposición dentaria.

OROFACIAL.- Cara aplanada con tabique nasal aplanado, hipoplasia de la cara media o mandibular, paladar duro y/o blando hendidos, ocasionalmente también la uvula se encuentra bífida, moderada micrognacia, sordera -- (sensorineural y conductiva).

OCULAR.- Miopía, antes de los 10 años, desprendimiento de retina y/o cataratas.

MUSCULO-ESQUELETAL.- Hipotonía, articulaciones hiperex---

tensibles, prominencias de las articulaciones de los huesos largos, pueden estar presentes al nacer. Severa artropatía, puede ocurrir en la infancia. Puede simular más tarde raquitismo juvenil. Subluxación de cadera.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Escoliosis, deficiencia mental.

HISTORIA NATURAL:

La dificultad más severa puede presentarse al -- llevar acabo el tratamiento quirúrgico.

ETIOLOGIA.- Autosomal dominante.

SINDROME DISPLASIA ELECTRO DACTILIA

DERMAL.

ANORMALIDADES:

DENTICION: Anodoncia parcial, microdoncia, mayor caries-- que la usual.

CABELLO.- Ralo, opaco, delgado, tiezo.

OJOS.- Iris azul, fotofobia, atrofia o defectos en el sistema de los ductos del lagrimal.

CARA.- Labio y paladar hendido, hipoplasia maxilar, débil hipoplasia del malar.

MIEMBROS.- defectos en la porción media de manos y pies-- variando de sinodactilia a ectrodactilia, displasia-- de uñas.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Sordera, aurículas pequeñas o malformadas, anomalía renal.

HISTORIA NATURAL:

Estos individuos normalmente son de inteligencia normal y adaptación razonable a la vida, con la corrección quirúrgica de las hendeduras, más la necesidad variable para el miembro, dentaduras y pelucas. - Al principio y continuando con la evaluación oftalmológica y manejo para el sistema de ductos del lagrimal es imperativo.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante, hereditario, con expresión variable.

IX.- OSTEOCONDRODISPLASIAS.

SINDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.
(DISPLASIA CONDROECTODERMAL).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Dientes neonatales, anodoncia parcial, microdoncia, y/o erupción retardada.

CRECIMIENTO.- Estatura corta, prenatal.

ESQUELETO.- Extremidades cortas, irregularmente desproporcionadas, polidactilia de dedos, ocasionalmente de -- los dedos de los pies, torax pequeño, hipoplasia de -- la parte lateral-superior de la tibia, uñas hipoplásicas.

BOCA.- Labio superior pequeño, limitado por frenula hacia proceso alveolar, defectos en el proceso alveolar, -- con frenula accesoria.

CORDIAL.- Alrededor de la mitad de los pacientes tienen -- defecto cardíaco.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Deficiencia mental, escaso pelo o fino, criptorquidia.

HISTORIA NATURAL:

Alrededor de los pacientes (mitad) mueren durante la temprana infancia como consecuencia de los problemas cardiorespiratorios, la mayoría de los sobrevivientes tienen una inteligencia normal. La estatura -- eventualmente tiene un promedio entre 43 y 60 pulgadas, generalmente tienen alguna limitación en la fun

ción de los miembros superiores, lo cual no permite-- que puedan cerrar el puño. Los problemas dentales son usuales.

ETIOLOGIA:

Autosoma recesivo.

SINDROME DE RAQUITISMO HIPOFOSFATEMICO.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Aunque no son muy frecuentes los problemas -- dentarios, en ocasiones encontramos cáncara pulpar ex- tensa, hipoplasia del esmalte, infección gingival y -- periapical, erupción retardada.

CRECIMIENTO.- Moderada deficiencia en el crecimiento.

METABOLICO.- Hipofosfatemia con disminución de la reabsor- ción tubular renal de fósforos, cuestionablemente, -- disminución de reabsorción de fósforos y calcio del -- tracto gastrointestinal y disminución relacionada con la formación del hueso nuevo. Radiográficamente hay -- evidencia de raquitismo en respuesta a las grandes -- bajas de cantidades fisiológicas de vitamina D.

ESQUELETO.- Raquitismo, miembros largos y arqueados, con- crecimiento bajo, estatura corta, andadura de pato.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

ESQUELETO.- Craniosinostosis, dolicocefalia, escoliosis-- pseudo-fracturas. Protuberancias huesudas en el sitio- de mayor adherencia muscular en el adulto.

HISTORIA NATURAL:

El crecimiento es normal. En la temprana infancia desciende por debajo de los valores normales, alrededor de los seis meses de edad, aunque grandes cantidades de vitamina D pueden mejorar la apariencia de las radiografías del hueso y límite de la cantidad de deformación de es fósforo en el suero, usualmente es subnormal y los pacientes continúan su crecimiento a paso lento. El peligro de la vitamina D en grandes cantidades es potencialmente más dañosa que la enfermedad misma, y por lo tanto tal terapia debe utilizarse solo cuando el calcio en el suero puede ser controlado, 2 o 4 semanas. El crecimiento normal no debe esperarse como respuesta, posiblemente una dosis moderada de vitamina D con exceso de fosfato oral puede ser más eficaz como tratamiento. Diariamente el fosfato inorgánico es producido de 1-4 gramos, dividido en 5 dosis, más 10 000 a 50 000 unidades de vitamina D por día es efectivo a observarse. Las deformidades pueden progresar en la vida adulta, esto incluye exostosis en el sitio de adherencia muscular, fusión espinal y escoliosis.

ETIOLOGIA.- Autosoma dominante. En términos de hipofosfatemia con menor severidad en afección a mujeres. Se cree que hay una degradación de la vitamina D en esta enfermedad.

SINDROME DE SEUDO-DEFICIENCIA DE VITAMINA D.
(RAQUITISMO).

ANORMALIDADES:

DENTAL.- Hipoplasia del esmalte.

GENERAL.- Deficiencia en el crecimiento, hipotonía, marcha lenta.

ESQUELETO.- Raquitismo, fracturas más o menos severas, -- fontanelas grandes.

METABOLICO.- Hipocalcemia, elevación alcalina en el suero fosfatemia moderada, hiperaminoaciduria y débil acido_s tubular renal.

HISTORIA NATURAL:

La historia natural es altamente comparable al -- síndrome de raquitismo hipofosfátémico, hay severa de_ficiencia de vitamina D en la primera infancia con ra_quitismo en el 6o. o 9o. mes, hipotonía, deficiencia- en el crecimiento, evidencias de raquitismo en el es- queleto, más o menos signos de hipocalcemia. Estos pa_cientes no responden a una dosis usual de vitamina D- pero grandes cantidades de la vitamina D puede condu- conducir a un completo retorno a lo normal, incluyen- do el crecimiento. La dosis inicial de la vitamina D- puede ser de 50 000 - 300 000 U., por día y la dosis- de mantenimiento puede variar de 20 000 - 150 000 U.- más comúnmente de 30 000 - 40 000 U. por día. Este -- síndrome se diferencia del raquitismo hipofosfatémico por la virtud de que en éste síndrome se presenta más

temprano el síntoma de la hipotonia, la hipocalcemia se presenta más severamente, la hipofosfatemia se presenta en una forma más moderada, y hay una completa--restitución clínicamente con una dosis relativamente alta de vitamina D. Lo cual no se logra en el síndrome anterior.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo con una cuestión de herencia de autosomal dominante en algunas familias. Estos descubrimientos sugieren una posible genética heterógena para éste trastorno clínico. El empeoramiento de la absorción intestinal del calcio fué notado en un caso lo que sugiere un problema metabólico de la hidroxilación de la vitamina D.

SINDROME DE HIPOFOSFATASIA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Defectos en la dentina y en el cemento, con tendencia hacia la prematura caída de dientes.

CRECIMIENTO.- Variabilidad en una escasa mineralización globular del cráneo, una tardía sutura en las fontanelas, tendiente hacia la craniosinostosis e incremento de una presión intracraneal.

OTRA-ESQUELETO.- Variados trastornos en el esqueleto, incluyendo hueso hipoplásico frágil de variada densidad

con irregular falta de mineralización metafiseal, inclinación de las extremidades largas y costillas cortas con raquitismo. Caja torácica pequeña, pueden tener una mineralización metafiseal severa.

HISTORIA NATURAL:

Estos pacientes generalmente mueren de insuficiencia respiratoria durante la temprana infancia, anemia y/o hipercalcemia y nefrocalcinosis. La hipercalcemia puede responder a una terapia análoga de hidrocortisona, alrededor del 50% de éstos pacientes mueren en la temprana infancia. Las anomalías ósea -- pueden progresar con el tiempo.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo, el homocigoto tiene una severa deficiencia de tejido y una excesiva expresión urinaria de fosfoetanolamina, el heterocigoto puede tener un valor bajo de alcalinidad y una poca expresión de fosfoetanolamina.

SINDROME DE HIPERFOSFATASIA OSTEOECTASIA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Frecuentemente encontramos un mayor índice de caries.

CRECIMIENTO.- Marcada deficiencia en el crecimiento.

ESQUELETO.- Ensanchamiento de diafisis, fijación de condos, espesor del cráneo con áreas prominentes del frontal y mastoides. Osteoporosis con pecho convexo con -

costillas extendidas hacia afuera, kypsoeccliosis, y — las cabezas del femoral mellando dentro de la pelvis.

METABOLICO.— Elevación de la alcalinidad y ácido fosfático y 5/10 tiempos elevados orina leucinoamincacidopeptidasa y ácido úrico.

OTRA.— Esclerótida azulada.

HISTORIA NATURAL:

Correctamente evidente durante el primer año. Ha biendo macrocráneo progresivo, deficiencia en el crecimiento y fracturas ocasionales. El espesamiento craneal puede inducir a una compresión del nervio y producir sordera. La inteligencia generalmente es normal y es jovial con limitada incomodidad. La corrección quirúrgica del miembro inclinado aparentemente resulta bien.

ETIOLOGIA.— Presumiblemente autosomal recesivo.

SINDROME DE HADJU-CHENEY.

ACRO-OSTEOLOSIS, DISPLASIA ARTRO-DENTO-OSEA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.— Reabsorción del proceso alveolar con temprana caída de dientes.

CRECIMIENTO.— Estatura corta aumentada por compresión ósea.

CRANEO.— Huesos afeminados, falta de osificación de suturas, ausencia de senos frontales, batiocefalia.

MANDIBULA.- Pequeña con acortamiento de la rama.

ESPINA.- Vertebra biconcava, kipscoliosis.

MIEMBROS.- Distales cortas de los dedos y uñas con acrosteolisis, apiñonamiento de los huesos carpales, laxitud de articulaciones.

HISTORIA NATURAL:

Raramente se lleva a cabo el diagnóstico durante la infancia, aunque el principio de la enfermedad ocurre precisamente en ésta etapa. Es indicado por los en las mano, el dolor especialmente frecuente ayuda a diagnosticar. Especialmente en las manos., los pacientes generalmente son flacos, y están expuestos a sufrir fracturas, la compresión ósea puede disminuir la estatura y la compresión basilar puede amenazar la vida.

ETIOLOGIA.- Autosomal dominante, con casos esporádicos, - presumiblemente represente una nueva mutación genética.

SINDROME DE GORLIN.

DISPLASIA FRONTO-METAEIFISEAL.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- La única anormalidad al respecto es la anodoncia.

CRANEOFACIAL.- Cara tosca, tabique nasal ancho, tabique supraorbital prominente, desarrollo incompleto de los

senos, paladar alto, mandíbula pequeña con ángulo reducido y barba partida (hendedura en el genio).

MIEMBROS.- Anquilosis parcial en los dedos, muñecas, codos rodillas y tobillos. Aracnodactilia y falta de moldeo del metacarpo y huesos de las falanges media y proximal, metafisis del fémur y tibia extendido en forma de "matraz de Erlenmeyer". Fusión parcial de los huesos carpal y tarsal.

OTRA.- Soplo cardíaco, sordera, criptorquidia, hirsutismo

HISTORIA NATURAL:

Displasia predominante de dientes hueso y tejido conectivo, algunas veces puede progresar en inhabilidad con el tiempo incluyendo osteolisis de los huesos carpal y tarsal.

ETIOLOGIA.- Desconocida.

**SINDROME DE PYLE.
DISPLASIA METAEIFISEAL.**

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Se encuentra un mayor índice de caries en relación con la usualmente normal.

CRANEOFACIAL.- Débil hiperplasia supraorbital y espesamiento del cráneo.

MIEMBROS.- Marcada semejanza al matraz de Erlenmeyer del fémur distal y tibia proximal con cortical adelgazada y osteoporosis. Sorprendentemente similares los cam--

bios en los otros huesos distales largos más las falanges proximales, extensión limitada del brazo.

ESQUELETO.- Espesamiento de costillas y clavícula.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Músculos débiles, dolor de articulaciones, escoliosis y fracturas.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

X.- OSTEOCONDRODISPLASIAS CON OSTEOPETROSIS.

SINDROME DE MAROTEAUX-LAMY.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Dientes permanentes irregulares con o sin anodoncia parcial, retardo en la erupción y un mayor índice de caries.

CRECIMIENTO.- Deficiencia en el crecimiento.

ESQUELETO.- Osteoclerosis con tendencia hacia fractura -- transversa.

CRANEOFACIAL.- Prominencia del frontal y el occipital, retardo en el cierre de las suturas, persistencia de la fontanela anterior, huesos débiles, falta del seno -- frontal, hipoplasia facial con nariz prominente y estrecha hacia arriba.

CLAVICULA.- Displasia terminando en daño o pérdida del - acromio (apófisis de la parte más elevada del omoplato).

DEDOS.- Displasia de las falanges distales especialmente- del dedo índice, piel arrugada sobre el dorso de las falanges distales, uñas planas y acanaladas.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Retraso mental, escoliosis.

HISTORIA NATURAL:

Alrededor de las dos terceras partes de pacien-- tes han tenido fracturas, más comunmente en las extre-- midades largas, incluyendo metatarsos, mandíbula y -- clavícula, puede haber daño progresivo en las falan-- ges distales y parte externa de la clavícula y persis

ten abiertas las fontanelas, especialmente la posterior. El tratamiento dental es especialmente indicado

ETIOLOGIA:

Consanguínea en 7 de 32 familias, Determinación Autosomal recesivo.

SINDROME DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL.

ANORMALIDADES:

Talvez un posible ejemplo de ésta displasia generalizada de los tejidos óseos y dentales ha sido detectada en el hombre de Neanderthal. Las características más obvias de clavícula y cráneo (defectos), fué por ésta razón por la que se le determinó con el nombre de peste.

DENTICION.- Erupción tardía especialmente de los permanentes, los cuales frecuentemente son con aplasia, raíces malformadas, quistes de retención hipoplasia del esmalte, un mayor índice de caries en relación con la usualmente normal, dientes supernumerarios.

CRECIMIENTO.- Moderada deficiencia.

CRANEOFACIAL.- Braquicefalia con prominencia de los huesos frontal parietal y occipital, cerrad tardía de las fontanelas y mineralización de las suturas, hipoplasia de la cara media con tabique nasal bajo, cielo del paladar estrecho.

CLAVICULA Y TORAX.- Aplasia parcial o completa de la clavícula asociado con defectos musculares, tórax pequeño con costillas parcialmente oblicuas.

MANOS.- Asimetría de longitud de los dedos con longitud del segundo metacarpo, falanges medias del 2o. y 5o. dedo cortas. Generalmente también encontramos falanges distales cortas y adelgazadas con o sin las uñas curvadas hacia abajo, epífisis de las falanges cónicas durante la infancia, epífisis fusionadas al metacarpo accesorio proximal durante la infancia y retardo en la osificación del carpo.

OTRA.- (ESQUELETO).- Mineralización retardada del hueso púbico con débil sínfisis del, púbis, pelvis estrecha, parte superior del femoral ancha con cuello corto del femoral.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Costilla cervical, omoplato pequeño, osteoclerosis, aumento de la fragilidad del hueso, sordera, paladar hendido.

HISTORIA NATURAL:

Aunque la estatura frecuentemente es corta, generalmente es mentalmente normal. Los problemas dental y del oído deben ser anticipados. El tórax estrecho puede llevar a problemas respiratorios durante la infancia.

ETIOLOGIA.- Autosoma dominante con una variabilidad débil en expresión pero usualmente de manifestación penetrante.

SINDROME DE STANESCO.

(DISOSTOSIS).

ANORMALIDADES:

CRANEOFACIAL Y DENTAL.- Braquicefalia, cuello delgado, -- acompañado frecuentemente con depresiones de las suturas parietales, falta de neumatización en los huesos frontal y esfenoides, órbitas superficiales con los ojos prominentes, mandíbula estrecha y pequeña con ángulo obtuso, apiñonamiento de dientes, algunas veces hipoplasia del esmalte.

HUESOS LARGOS.- Frecuentemente con corticales densas, relativamente cortos, especialmente la parte superior de brazo y mano.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Cielo del paladar plano.

HISTORIA NATURAL:

Estos individuos tienen una inteligencia normal sin problemas en el desarrollo sexual o reproductivo, el hueso tiende a hacerse más denso con la edad, muy raras veces sufren fracturas.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante.

XI.- CRANIOSINOSTOSIS.

SINDROME DE CROUZON
(DISOSTOSIS CRANEOFACIAL).

ANORMALIDADES:

DENTAL.- Ocasionalmente se encuentran los dientes en forma de espiga, hay diastemas, y anodoncia parcial.

CRANEOFACIAL.- Proptosis ocular debido a las órbitas superficiales (poco profundas), con o sin estrabismo divergente, prominencia del frontal, hipoplasia de la maxila con o sin nariz curveada (semejante a la del cotorro), craniosinostosis especialmente coronal, lamboidal y suturas sagitales con cordilleras, pueden haber cortas dimensiones Antero-posterior y del lado -- (extensión) del cráneo.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Macroglosia, desviación del septum nasal, atrasia del meato auditivo, sordera, forma triangular del forámen ocular.

HISTORIA NATURAL:

El grado de la craniosinostosis, así como la edad del principio de la enfermedad es variable.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante con expresión variable, órbitas poco hundidas (superficiales), es la característica más consistente. Alrededor de una cuarta parte de los casos que se han presentado han tenido una historia familiar negativa y presumiblemente representa -- nuevas mutaciones.

XII.- SINDROMES DE DISPLASIAS ESQUELETALES.

SINDROME DE ALBRIGHT.

(OSTEODISTROFIA HEREDITARIA, SEUDOHIPOPARATIROIDISMO).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Erupción retardada, aplasia y/o hipoplasia -- del esmalte.

CRECIMIENTO.- Estatura corta y obesidad moderada.

FUNCION.- Deficiencia mental, coeficiente de inteligencia de 20/99, bajo I.Q., alrededor de 60, ocasionalmente normal.

CARA.- Redonda, tabique nasal bajo.

MIEMBROS.- Metacarpos cortos y metatarsos especialmente - el 4o. y 5o. Epífisis en forma cónica.

EXTRACALCIFICACION DEL ESQUELETO.- Areas de mineraliza--- ción en tejidos subcutáneos, basal ganglia.

CALCIO Y FOSFORO.- Variable hipocalcemia e hiperfosfate-- mia.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Osteocondromata, cráneo denso, falanges cortas, - displasia epifiseal, hipotiroidismo, hipogonadismo -- con o sin disgenesia gonadal.

HISTORIA NATURAL:

Hipocalcemia, usualmente se vuelve evidente en - la infancia, éste es el síntoma más común. Administra- ción de terapia de vitamina D, en dosis de 25 000 a - 100 000 U. por día, puede ser necesario no obstante - la terapia puede suspenderse, porque con el tiempo -- puede ocurrir un mejoramiento de la hipocalcemia.

ETIOLOGIA.- Los datos de la familia son indicativos de un único gene mutante suscitando éste síndrome descubier to en las mujeres (más frecuentemente).

SINDROME DE WEILL-MARCHESANI.
(BRAQUIDACTILIA-ESFEROPLASIA).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Malformación dentaria y malposición dentaria.

CRECIMIENTO.- Estatura corta.

CRANEOFACIAL.- Cuello ancho, orbitas hundidas y pequeñas, hipoplasia maxilar moderada con paladar estrecho.

OJOS.- Lente esférico pequeño, miopía con o sin glaucoma, ceguera en un 30%.

MIEMBROS.- Braquidactilia con metacarpos anchos y falan-- ges con o sin retardo en la osificación de las epifi-- sis.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Anomalia cardiaca.

HISTORIA NATURAL:

La edad media del reconocimiento de un problema- ocular en éste transtorno es a la edad de 7.5 años.-- La dilatación de la pupila es frecuente. Usualmente - la inteligencia no es afectada.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

XIII.- SINDROMES DE TRANSTORNOS DE ALMACENAJE.

SINDROME DE HURLER.
(MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO I).

ANORMALIDADES:

DENTAL Y BOCA.- Hipertrofia del proceso alveolar y encia-
con malposición dentaria, macroglosia.

CRECIMIENTO.- Desaceleración del crecimiento entre los 6-
18 meses, estatura máxima de 110 cm.

FUNCION.- Retraso mental progresivo.

CRANEOFACIAL Y OJOS.- Escafocefálico-macrocefalia, con --
prominencia frontal, cara tosca con labios gruesos, -
narinas extensas, tabique nasal bajo y tendencia a --
hipertelorismo.

ESQUELETO Y ARTICULACIONES: Ensanchamiento diafiseal de -
huesos y corta deformidad y limitación de rendimiento
en articulación, otras limitaciones de articulación -
con más limitación de extensión que de flexión, exten-
sión de costillas, cuello corto.

CARDIACO.- Soplos, la falta de ellos puede ser debido a -
un espesamiento en las venas coronarias o valvulas --
cardiacas.

OTRAS.- Hirsutismo, hepatoesplenomegalia, hernia inguinal
hernia umbilical, dislocación de la cadera, sordera.

ANORMALIDADES OCASIONALES: .

Hidrocefalia, hidrocele.

HISTORIA NATURAL:

El crecimiento durante el primer año puede ser -

normal, con la deterioración subsecuente, los sutiles cambios en la cara, macrocefalia, hernia, limitada movilidad de la cadera y las frecuentes infecciones respiratorias pueden ser evidentes durante la segunda mitad del 5o. año. Usualmente son apacibles, fácilmente manejables y frecuentemente capaces de querer. Generalmente la muerte ocurre durante la segunda infancia por las complicaciones respiratorias o cardíacas, la sobrevivencia después de los 10 años es inusual.

ETIOLOGIA.- Autosomal recesivo. Los portadores son asintomáticos, pueden ser reconocidos por la anormal acumulación lisosomal de mucopolisacaridos en los cultivos de sus fibroblastos celulares, por lo cual es más sorprendente en el homocigoto.

SINDROME DE MAROTEAUX-LAMY.

(MUCCOPOLISARIDOSIS TIPO VI, SEVERO Y MODERADO).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Pequeños diastemas, y retardo en la erupción dentaria.

CRECIMIENTO.- Deficiencia, usualmente evidente entre los 2 y 3 años.

CRANEOFACIAL.- Cara tosca, con nariz grande y labios delgados, tabique nasal bajo.

OJOS.- Fina opacidad corneal, la córnea puede ser delgada y grande.

ESQUELETO Y ARTICULACIONES.- Débil inflexibilidad de articulaciones, metafisis débilmente anchas e irregulares, -- irregularidad epifiseal especialmente epifisis del femoral, esternón prominente, costillas anchas, silla turca alargada.

OTRAS.- Hernia umbilical e inguinal, piel delgada y tieza, -- pequeños diastemas dentales, hepatoesplenomegalia, sordera, gránulos citoplásmicos en los leucocitos.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Macroglosia y macrocefalia.

HISTORIA NATURAL:

Macrocefalia, frecuentemente infecciones respiratorias altas, diarrea, hernia y limitación del cuello, caída y codo, puede estar presente durante la infancia.- Después los dos tipos subclínicos divergen.

Aquellos con el tipo severo rápidamente deterioran físicamente y por tres o seis años tienen graves deformidades. La edad del comienzo de la deficiencia del crecimiento generalmente es más tarde en el tipo moderado. La limitación de articulación, hepatoesplenomegalia y opacidad de la córnea es menor en el tipo severo. Y la deficiencia mental no es notada durante la infancia.

ETIOLOGIA.- Presumiblemente autosomal recesivo.

SINDROME DE HUNTER.

(MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO II, TIPO TARDIO Y TEMPRANO).

ANORMALIDADES:

Comienza alrededor de los 2 y 4 años.

DENTICION.- Ocasionalmente hay retardo en la erupción dental.

CRECIMIENTO.- Deficiencia alrededor de 1 y 4 años, estatura adulta 1.20/1.50 cm.

FUNCION.- Tipo juvenil.- deterioración mental y neurológica alrededor de 2-5 años hacia una deficiencia mental severa con conducta hiperactiva agresiva y espasmódica. Tipo tardío.- Deficiencia mental severa.

CRANEOFACIAL.- Tosquedad de caracteres faciales, labios gruesos, macrocefalia.

ESQUELETO Y ARTICULACIONES.- Firme contractura parcial de articulaciones, ensanchamiento de huesos.

OTRAS.- Hepatoesplenomegalia, hipertrichosis, hernia inguinal, descarga de mucosa nasal, sordera progresiva.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Diarrea, lesiones nodulares en el cuello, sobre el área escapular y en brazos. Pies planos, osteoartritis de cabeza de fémur, pigmentación retinal, oclusión coronaria.

DIFERENCIAS IMPORTANTES CON EL SINDROME DE HURLER.

1.- Córneas claras.

2.- No afecta a las mujeres.

HISTORIA NATURAL:

El declinamiento en el crecimiento es entre los 2 y 6 años, la sordera es frecuentemente evidente entre los 2 y 3 años, las complicaciones cardiacas generalmente permiten llegar a los 20 años. El más severo es el tipo juvenil, éstos pacientes generalmente mueren a los 14 años.

ETIOLOGIA.- Cromosoma X, con expresión en el heterocigoto femenino quien puede ser reconocido por el hecho que cultiva fibroblastos, manifestando acumulación citoplasmática de mucopolisacaridos, aunque es menos extensivo que aquellos que se encuentran en el homocigoto masculino.

SINDROME DE MORQUIO.
(MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO IV).

ANORMALIDADES:

DENTAL Y BOCA.- Diastemas, fragilidad en el esmalte, por lo que tienden a ser de color grisáceo.

CRECIMIENTO.- Severa limitación con cesación en la segunda infancia, estatura adulta 82/115 cm.

CRANEOFACIAL.- Débil toscuedad de caracteres faciales con boca grande y corta anteroversión de la nariz.

OCULAR.- Córnea azulada, evidente entre los 5 y 10 años.

ESQUELETO Y ARTICULACIONES.- Marcada platispondilia con vertebra variando a ovalada, con proyección anterior, con cuello y tronco corto. Corta curvatura de los huesos largos con tubulación irregular, metafisis delgadas, anormalidades en el femoral, osteoporosis, laxitud de articulación, más evidente en la muñeca y en las articulaciones pequeñas y restricción en la articulación en algunas de las articulaciones largas especialmente en la cadera.

CARDIACO.- Comienzo tardío de regurgitaciones aórticas.

OTRAS.- Hernia inguinal, deficiencia en el oído, hepatomegalia.

EXCRECION URINARIA.- Queretosulfato.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Macrocefalia, deficiencia mental.

HISTORIA NATURAL:

La deficiencia en el oído, el esternón prominente, frecuentes infecciones respiratorias altas, incluyendo otitis media, hernia inguinal y deficiencia en el crecimiento son evidentes entre los 18 meses y los 2 años de edad. El severo defecto de la vertebra puede tener como resultado la muerte antes de los 20 -- años, aunque la sobrevivencia ha ocurrido. La mentalidad usualmente es normal.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

KIV.- SINDROMES DE TRANSTORNOS DEL TEJIDO CONECTIVO.

SINDROME DE HOMOCISTINURIA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Ocasionalmente se observa malposición dental.

GENERAL.- Deficiencia mental en 58% de los casos.

OJOS.- Subluxación, del cristalino, usualmente hacia abajo a la edad de 10 años, miopía.

ESQUELETO.- Debilidad esquelética semejando a estructura aracnodactilia con pecho plano, pies planos, osteoporosis.

VASCULATURA.- Degeneración medial de la aorta y arterias elásticas, con hiperplasia y fibrosis anterior. Las trombosis arterial y venal son frecuentes.

PIEL.- La región del malar es muy frecuentemente robusta y también hay erupciones eritematosas.

PELO.- Tiende a ser fino, especiado, seco y de color claro.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Cataratas, glaucoma, atrofia óptica, degeneraciones císticas o desprendimiento de la retina, apiñonamiento irregular de dientes, cielo del paladar alto, hernias y hepatomegalias.

HISTORIA NATURAL:

El patrón encefalográfico usualmente es normal, la excesiva nerviosidad puede derivar en una conducta esquizofrénica. Defecto neurológico, especialmente espasmos. El fenómeno tromboembólico constituye el peligro más fuerte para la muerte en éstos pacientes. ---

otro lo constituye la osteoporosis.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo, disminución de la actividad de las síntesis de cistatina.

SINDROME DE EHLERS-DANLOS.

ANORMALIDADES:

DENTICION.→ Ocasionalmente se observa microdoncia, posición irregular y anodoncia parcial.

CARA.- Maxila estrecha.

OREJAS.→ Hipermovible con tendencia hacia "orejas gachas".

CUELLO.- Aterciopelado, hiperextensible y frágil con escasas llagas que cicatrizan en pergamino delgado.

ARTICULACIONES.- Hiperextensibilidad con riesgos hacia -- dislocación de la cadera, hombro, codo, cuello o clavícula, pies planos.

VASOS SANGUINEOS.- Friabilidad.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

OJOS Y CARA.- Tabique nasal ancho, pliegues epicánticos, esclerótida azulosa, miopía, microcórnea, keratoconos glaucoma, desprendimiento de retina.

ESQUELETO.- Estatura corta, cuello largo, estructura débil del esqueleto, costillas derramadas hacia abajo, pie en forma de garrote, dedos del pie sobrepuestos.

VASOS SANGUINEOS:

Diseccción aneurisma, intracraneal aneurisma, hemorragia.

GASTROINTESTINAL.- Hernia inguinal, hernia diafragmática, desviación del intestino.

HISTORIA NATURAL:

Estos pacientes nacen prematuramente seguidos de las rupturas prematuras de las membranas, posiblemente ésta sea la primera indicación de la relativa friabilidad de los tejidos en éstos individuos.

La integridad de los tejidos es fácilmente desordenada como evidencia por la fragilidad del cuello y vasos sanguíneos. La curación de la herida es retardada con costra del tejido relativamente inadecuada, y hemorragia prolongada, puede ocurrir un trauma como consecuencia, azobos factores mas la tendencia al desgarre de las suturas fuera de mitigar contra innecesarios los procedimientos quirúrgicos. Estos pacientes deben ser cautos para evitar situaciones traumáticas. Hemorragia gastrointestinal o hemoptisis puede ser un problema. La pobre integridad de los vasos puede ocasionar la diseccción aneurismal y afectar a la mujer y estar propensa hacia la hemorragia después del parto.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante, con débil variante en expresión.

**SINDROME DE OSTEOGENESIS IMPERFECTA TARDIA.
(AUTOSOMAL RECESIVO).**

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Frecuentemente se encuentra hipodoncia y dientes en forma cónica, y un mayor índice de incidencia de caries.

CRECIMIENTO.- Miembro corto prenatal, deficiencia en el crecimiento.

CRANEOFACIAL.- Escasez de mineralización del cráneo por lo que se encuentra blando, con fontanelas largas y huesos múltiples afeminados, dermatis intensamente azulada, nariz pequeña y tabique nasal bajo.

MIEMBROS.- Cortos y espesos, escasez de mineralización en los huesos largos con fracturas múltiples y formación de callos, especialmente en los miembros inferiores.

OTRA.- Vertebra aplanada, hipotonía, hernia inguinal, hidrocefalo variable.

HISTORIA NATURAL:

Estos pacientes usualmente son abortados o mueren en la temprana infancia, si sobreviven, pueden desarrollarse hidrocefalos progresivamente, y hay cambios quísticos en los huesos largos.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo, un paciente ocasional con el tipo de osteogenesis imperfecta de autosomal dominante.

te puede ser severamente afectado al nacimiento, por lo tanto la familia debe ser evaluada antes. Para poder diferenciar uno de otro.

**SINDROME DE OSTEOGENESIS IMPERFECTA TARDIA.
(AUTOSOMAL DOMINANTE)**

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Hipoplasia de dentina y pulpa con translucidez de dientes, los cuales tiene una coloración amarillenta o azul-grisácea, y mayor propensión a la caries en relación con la usual, posición irregular y erupción tardía.

CRECIMIENTO.- Estatura corta en casos severos, algunas veces con miembros cortos.

HUESOS.- Corticales delgadas y trabeculado espaciado, (no denso), con fragilidad, principalmente los huesos largos, de la pierna en casos severos. Ocasionalmente el cráneo es delgado y blando con fontanelas amplias y huesos afeminados con convexidad en las regiones temporal y frontal y plano en la base del cuello; biconcavo aplanado de vertebra, huesos faciales de corte pequeño.

ARTICULACIONES Y LIGAMENTOS.- Hiperextensible, algunas veces tiende hacia kipscoliosis, pies planos y en ca--

los extremos dislocación de la cadera.

DERMIS Y PIEL.- La piel y la dermis tienden a ser delgadas y translúcidas con visualización parcial de la corioidea (corión), dando a la epidermis una apariencia azulosa.

OIDO.- Sordera, usualmente es secundaria a la osteoclerosis y raramente se presenta hasta que llega a la edad adulta.

OTRA.- Hernia inguinal y/o umbilical, escaso desarrollo de los músculos, aumento de la sangre, tendencia secundaria hacia la fragilidad de los vasos capilares y/o función trombocítica anormal.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

OJO.- Opacidad en la córnea, keratoconos, megalocórnea.

OTRO.- Sinodactilia, anomalía en la valvula mitral.

HISTORIA NATURAL:

Hay una pequeña variabilidad individual, con mortalidad temprana entre los niños severamente afectados, relatan principalmente bronconeumonía. Después de la infancia la perspectiva de sobrevivir es buena, y los principales problemas son la deformidad ortopédica y la osteoclerosis. Los huesos largos de la pierna son los rotos más frecuentemente. Las edades cumbres para las fracturas son entre 2 y 3 años y 10 y 15 años. Después de la dolencia la posibilidad de las fracturas disminuye. Aunque inactividad, preñez, o lactación puede aparentemente acrecentar la probabilidad de fractura. El soporte con varillas de metal -

intramedular, debe ser considerado como posible tratamiento de los casos serios de múltiples fracturas. Y manejo ortopédico óptico porque algunos de éstos pacientes llegan a adaptarse maravillosamente a la vida por 30/39 años de edad 35% de los pacientes tienen -- sordera y ocurre en 50% de los de 60 años.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante, la mayoría de los casos severos representan una incidencia esporádica concerniente a la familia, aparentemente una reciente mutación genética. Por lo que los pacientes tienen una pequeña probabilidad de incidencia. No obstante, éstos casos esporádicos deben ser distinguidos del autosomal recesivo (tipo severo de osteogénesis imperfecta) congénita.

XV.- H A M A R T O S E S.

ANOMALIA LINEAL SEBACEA.
(NEVUS SEBACEA DE JADASSOHN).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- No son muy frecuentes los transtornos dentarios, ocasionalmente se llegan a encontrar los dientes en forma de cono (cónica).

PIEL.- Nodos sebáceos con hiperpigmentación e hiperqueratosis, lesiones más comúnmente en el área media de la cara, desde la frente hasta dentro del área nasal tendiendo a ser la distribución lineal.

S.N.C.- deficiencia mental.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

OJOS.- Esotropia, limfodermoide de conjuntiva, córnea azul, colobomata de iris.

OTRA.- Alopecia, defecto del tabique ventricular, hipoplasia de dientes, hemartomas renales, nefroblastoma.

HISTORIA NATURAL:

Los nodos sebáceos se presentan en el nacimiento usualmente, tienen una débil coloración amarillenta o anaranjada, aparentemente ésta lesión es por deficiencias y/o excesivos elementos epidermales, especialmente glándulas sebáceas. Con el tiempo se tornan verrugosas. Debe considerarse el tratamiento quirúrgico, ya que hay un 15 o 20% de probabilidad de que se convierta en tumor. Especialmente epiteloma de células basales. En los casos asociados con desórdenes del sis-

tema nervioso se dificulta más el control. La deficiencia mental es moderada y en algunos casos la inteligencia es normal.

ETIOLOGIA:

Desconocida.

**SINDROME DE BLOCH-SULZBERGER.
(INCONTINENCIA PIGMENTARIA).**

ANORMALIDADES:

DENTICION.- 30% de hipodoncia, erupción retardada y/o forma cónica.

PIEL.- Caracter más consistente, vesiculación, cambios verrugosos, atrofia, pigmentación gris-café irregular en mancha de forma espiral. Especialmente en el tronco y extremidades.

CABELLO.- 20% con alopecia, especialmente en la parte posterior del cuero cabelludo.

S.N.C.- Alrededor de la tercera parte presenta deficiencia mental, y microcefalia.

OJOS.- Alrededor del 50% se encuentra afectado de estrabismo., displasia retinal, keratitis, cataratas, displasia retrolental y/o esclerótida azuloza.

OSEO.- Alrededor del 20% presenta sinodactilia, hemiartrófia, y/o miembros cortos.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Distrofia de las uñas, hipoplasia del corazón, -
estatura corta, hidrocefalia.

HISTORIA NATURAL:

Las lesiones de la piel generalmente se presen--
tan en la temprana infancia y tiende a progresar ha--
cia inflamatoria o vesicular, hacia pigmentación y pu
ede debilitar en la infancia. El desarrollo de la pig
mentación irregular puede o no coincidir con los si--
tios verrugosos de la lesión.

ETIOLOGIA:

Los estadfos de la familia indican el efecto de-
un único gene mutante, más probablemente una afección
letal masculina, porque la razón de masculina hacia -
femenina es de 2:1.

SINDROME DE GARDNER.**ANORMALIDADES:**

DENTICION.- Quistes dentíferos, dientes supernumerarios,-
erupción retardada.

INTESTINO.- Pólipos adenomatosos de colon, recto, y oca--
sionalmente estómago e intestino delgado.

PIEL.- Inclusión epidermal y/o quistes sebáceos, princi--
palmente en espalda, cuero cabelludo y cara, algunas-
veces fibromas.

HUESOS.- Osteomata de cráneo, mandíbula, cara y algunas -
otras áreas llevando a la deformación del hueso.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Amartoma incluyendo odontoma, leiomioma, papilio
ma, tricoepitelioma, neurofibroma, carcinoma tiroideo
y pólipos de estómago e intestino delgado, escoliosis

HISTORIA NATURAL:

Usualmente el hamartoma es evidente hasta los 20
años, por lo tanto existe el peligro en que haya un -
cambio del hamartoma a maligno. La mayoría de los indi
viduos afectados desarrollan carcinoma del colon en--
tre los 19 y 50 años. El riesgo es de suficiente mag-
nitud para pensarse en la colectomía profiláctica en-
la tardía infancia. La fibromatosis mesentérica y ---
adhesiones severas representan problemas potenciales-
post-operatorios.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante con alto grado de penetran--
cia.

SINDROME DE CELULAS BASALES NEVUS.

(CARCINOMA).

ANORMALIDADES:

DENTAL.- Quistes disqueratóticos de mandíbula, ocasionalmente del maxilar, dientes deformes e irregulares.

FUNCION.- Deficiencia mental moderada con variación, función neurológica aberrante.

CRANEOFACIAL.- Prominencia frontoparietal, tabique nasal ancho, prognatismo moderado.

MANOS.- Metacarpos cortos, especialmente el 4o.

TORAX.- Costillas bífidas, sinostóticas, y/o parcialmente ausentes, escoliosis.

PIEL.- Células basales nevus en el cuello, en la parte superior de las manos, cara y tronco, propensos a hacerse cancerosos (carcinoma), poros con puntos disqueratóticos en las palmas y plantas, especialmente en la cara.

OVARIO.- Desarrollo de fibromata calcificada en el ovario

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Estrabismo, catarata, glaucoma, escoliosis, hipertelorismo, fusión vertebral cervical y/o torácica, aracnodactilia, hidrocefalos, genitales pequeños, hipogonadismo, criptorquidismo, meduloblastoma, lipomas o neurofibromas de piel, anosmia, quistes limpomésentéricos por lo que tienden a calcificarse.

HISTORIA NATURAL:

Los nódulos de células basales nevus aparecen -- gradualmente en la infancia, incrementándose en la -- adolescencia. En la cara el nevus puede ser papiloma-- toso, y ésto ocurre más probablemente alrededor de -- los párpados, el cambio maligno es más probable des-- pués de la segunda década. Los quistes de la mandíbu-- la aumentan especialmente en la segunda infancia, y -- pueden repetirse después del curetaje.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante.

SINDROME DE GOLTZ.**ANORMALIDADES:**

DENTICION.- Hipoplasia de dientes y del esmalte, erupción retardada y/o malposición dentaria.

PIEL.- Areas lineales de hipoplasia con pigmentación alte-- rada, nódulos lipomatosos, angiofibromatosos, alrede-- dor de labios y ano.

UNAS.- Distrofia, estrechas y/o hipoplásicas.

EXTREMIDADES.- Sinodactilia de los dedos de las manos, -- y/o pies, especialmente del 3o. y 4o. dedo.

OJOS.- Estrabismo y/o microftalmos.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Estatura corta moderada, retardación mental, angioblastoma bular de ojo, alopecia parcial, defectos - cardiacos congénitos, hernia, asimetría esquelética, - hipoplasia o aplasia de la clavícula, polidactilia.

HISTORIA NATURAL:

Las lesiones de la piel usualmente se presentan desde el nacimiento. No se conoce una terapia efectiva, excepto el tratamiento quirúrgico para la sinodactilia y el papiloma. (ano),.

ETIOLOGIA:

Se cree que es una mutación en la mujer.

SÍNDROME DE DISQUERATOSIS CONGENITA.**ANORMALIDADES:**

DENTICION.- Se observa un mayor índice de caries.

GÉNERAL.- Aunque la hiperpigmentación del cuello se hace presente desde el nacimiento los demás signos se hacen evidentes entre los 5 y 15 años.

PIEL.- Irregular pigmentación reticular tirando a moreno-gris, con áreas atróficas de hiperpigmentación. Hiperqueratosis e hiperhidrosis de palmas y plantas.

MEMBRANAS MUCOSAS: Leucoplaquia premaligna, puede estar presente en labios, boca, ano, uretra y conjuntiva.

OJOS.- Blefaritis y ectropión, y obstrucción nasolagrimal con excesivo lagrimeo.

UÑAS.- Distrofia, la cual puede ser progresiva hasta llegar a la ausencia total.

CABELLO.- Tiende a ser ralo y fino. Ocasionalmente se torna canoso prematuramente.

HEMATOLOGICO.- Pancitopenia.

HUESOS.- Comúnmente la trabeculación es mencionada con posible fragilidad (osteoporosis).

GONADAL.- Hipoplasia testicular.

OTRA.- Estenosis parcial de esófago con disfagia, deficiencia mental, raramente, y cirrosis hepática también raramente.

HISTORIA NATURAL:

El problema de las afecciones en los tejidos tiene tendencia a hacerse más severo con la edad y por lo tanto más pacientes mueren, antes de la cuarta década como consecuencia de la pancitopenia o de la transformación maligna de las afecciones de las muco sas membranosas.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo, la determinación está implicada por un 50% de incidencia de consanguinidad y --ocurrencia de la afección en tres familias.

XVI.- DISPLASIAS ECTODERMALES.

SINDROME DE DISPLASIA ECTODERMAL HIPOHIDROTICA.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Hipodoncia, anodoncia, los dientes anteriores presentan forma cónica.

PIEL.- Delgada hipoplásica con la disminución en el pigmento y con tendencia a cambios papulares en la cara y arrugas en los párpados.

CABELLO.- Fino, escaso, seco, hipocrómico y esparcido.

GLANDULAS SUDORIPORAS.- Hipoplasia, ausencia de glándulas endócrinas.

GLANDULAS SEBACEAS.- Hipoplasia con tendencia a la ausencia total.

MUCOSAS.- Hipoplasia con ausencia de glándulas mucosas en membrana oral y nasal, las glándulas mucosas pueden además estar ausentes de la mucosa branquial.

CRANEOFACIAL.- Tabique nasal bajo, nariz pequeña, con ala nasal hipoplásica, frente amplia, órbitas prominentes labios prominentes.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Voz ronca, hipoplasia derivando hacia la ausencia de glándulas mamarias y/o pezones, ausencia de lágrimas, moderada distrofia de uñas.

HISTORIA NATURAL:

La hipertermia es una consecuencia de la transpiración inadecuada, no es una amenaza seria hacia la -

vida pero puede ser causa de deficiencia mental, lo que es un caracter distintivo de éste padecimiento. - Sobrevive con un clima frío y enfriando el agua cuando esté acalorado, son medidas importantes. La hipoplasia de las membranas mucosas (más débil de las narices), puede requerir irrigación frecuente de las narices para evitar la rinitis purulenta. La temprana evaluación por medio de la roengenoterapia puede revelar la extensión del defecto dental, por lo tanto las dentaduras artificiales son necesarias usualmente y para el cabello pelucas.

ETIOLOGIA:

Cromosoma X. Previos reportes indicaron alrededor del 10% de presuntos heterocigotos femeninos, se manifiestan utilizando visualización directa de los poros sudoríporos.

SINDROME DE DISPLASIA ECTODERMAL HIPOHIDROTICA (AUTOSOMAL RECESIVO).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Anodoncia completa.

GENERAL.- Las características son muy similares al síndrome de displasia ectodermal (cromosoma X), a diferencia que en éste síndrome las mujeres son afectadas más severamente, y los pacientes generalmente son de inteli

gencia normal.

ETIOLOGIA:

Autosomal recesivo.

SINDROME DE RAPP-HODGKIN.

DISPLASIA ECTODERMAL HIPOHIDROTICA.

(AUTOSOMAL DOMINANTE).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Hipodoncia, microdoncia, dientes cónicos.

CRECIMIENTO.- Deficiencia variable.

PIEL.- Delgada con hipohidrosis, y cabello fino esparcido

CARA.- Tabique nasal bajo, nariz estrecha, hipoplasia maxilar.

BOCA.- Pequeña, variable hendidura del labio, paladar y uvula.

GENITAL.- Hipospadios.

HISTORIA NATURAL:

Expuesto a hipertermia en la temprana infancia, alta frecuencia de conjuntivitis purulenta y otitis media.

ETIOLOGIA;

Autosomal dominante.

SINDROME DE ROBINSON.
(DISTROFIA DE UNAS Y SORDERA).

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Forma de espiga, anodoncia parcial.

UNAS.- Hipoplasia, distrofia.

OIDO.- Sordera sensorineural moderada.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Sinodactili, polidactilia, algunos de éstos pacientes tienen elevados los valores de electrolitos.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante.

SINDROME TRICO/DENTO-OSEO.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Microdoncia, diastemas, dientes en forma de picos con escasa hipoplasia del esmalte y taurodontismo.

PELO.- Cabello lanoso al nacimiento.

CARA.- Frontal prominente, dolicocefalia, mandíbula cuadrada.

HUESOS.- Débil o moderado incremento en la densidad del hueso, más evidentemente por medio de la roengenotera

pia en la parte lateral del cuello (hueso esclerótico).

UNAS,- Quebradizas, con despellejamiento superficial (alrededor del 50%).

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Craniosinostosis parcial.

HISTORIA NATURAL:

El cabello algunas veces se arrgla con la edad- los dientes se desgastan y se decoloran, son propenso a abscesos periapicales, y son perdidos por la segunda o tercera década los dientes. El hueso esclerótico se manifiesta como término secundario, y después termina por compactarse.

SINDROME DE PAIQUIONIQUIA CONGENITA.

Engrosamiento anormal de las uñas de los dedos - de pies y manos.

ANORMALIDADES:

DENTICION.- Erupción de dientes al nacimiento (neonatales) y caída entre los 4 y 6 meses.

UNAS.- Progresivo espesor de la mitad anterior, eventualmente pueden ser hipoplásicas o igualmente ausentes.

PIEL.- Areas de completa hiperqueratosis de palmas y plantas, callosidades de pies, por lo que pueden ampollar- se facilmente. quistes epidermales con filos llenos - de queratina en cara, cuello y partes superiores del - cuello.

MEMBRANAS MUCOSAS: Leucoqueratosis de lengua y boca.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

Engrosamiento corneal, cataratas, engrosamiento de la membrana timpánica, hiperhidrosis, cabello seco y ralo, osteomata.

HISTORIA NATURAL:

Las complicaciones son obvias, usualmente las -- uñas se engrosan más a los 12 meses de edad, algunas veces amerita hacer la remoción quirúrgica completa - de las uñas.

ETIOLOGIA:

Autosomal dominante, con débil variabilidad en expresión. El mecanismo básico de ésta es desconocido.- No obstante la vacuolización del citoplasma de las células de la uña pueden ser de significación.

XVII.- SINDROMES MISCELANEOS.

SINDROME DE RIEGER.**ANORMALIDADES:**

DENTITION.- Hipodoncia, anodoncia parcial.

OJOS.- Displasia del iris, incluyendo hipoplasia.

NEUROLOGICO.- Variable distrofia miotónica.

ANORMALIDADES OCASIONALES:

OJOS.- Glaucoma, microcórnea, opacidad corneal, ectopía,
aniridia, atrofia óptica.

OTRA.- Deficiencia mental.

ETIOLOGIA:

AUTOSOMAL DOMINANTE.

	OTRAS	ANOMALIAS	QUISTES	DIENTES	NEOVITALES	ERUCCION	MAPOPOSICION.	CRIDA TEMPERNA	DE DIENTES.	CRAIGS.	HIPERPLASIA	HIPODONCIA	INCLUYENDO	DIENTES LOBULOS	RANDOLPH R.
ANDRIMES															
ALD-DENTD -											*				
AYBI															*
TECKLER							*	*							
D.E.E.												*	*		*
LIS-VAN C.												*	*		*
QUITISMO H.											*				
WODDF W.T. D.											*				
WDRSTATASH.										*	*				
WADJU CHENEY									*						
WURLIN.												*			
WYLE										*					
WROTEAUX L.												*	*		
WOSTASIS C.										*	*				
WOSTASIS S.											*	*			
WOUZON.														*	*
WBRIGHT.											*			*	
WELL H.												*			
WURLER.															
WSPOLISACA.VI															
WUNTER.															*
WOREUDO.											*				
WONDCISTINDR.														*	*
WERS-DANLOS												*	*	*	*
WIFORNER.										*		*			

SINDROMES	ABUNDANCIA	HIPODONCIA INCLIVIDAD DIENTES CERVICIS	HIPERPLASIA DEL ESMALTE	CRISTES	CAMARA TEMPORANA DE DIENTES.	POSICION.	ERUCCION TRADIDA.	DIENTES ADENITIALES	DIENTES DENARIOS	DIENTES ANOMALOS
P. I. DOMINANTE		*		*			*			
SADRESHON.		**								
LYONT. PIB.		*					*			
GARDNER.							*		*	++
GOLTZ.		*	*			*	*			
CARCINOMA				*		*			*	
DISQUERAT. CONG.				*		*				
DEH. DOMINANTE. *	*									
DEH. RECESIVO. *	*	*								
RAPP-HODGKIN		*								
ROBJALSON	*	*								
TRICO-DENTO-D.		*				*				
P. CONGENITA								*		
RIEGER.	*	*								

*.- Frecuentemente.

**.- Ocasionalmente.

+.- Incisivos centrales superiores prominentes.

++.- Dientes supernumerarios.

+++.- Taurodontismo.

—.- Cámara pulpar larga.

=.- Dientes largos.

CONCLUSIONES.

CONCLUSIONES:

En los cuadros anteriores expongo un pequeño resumen de las anomalías dentarias que encontramos en los síndromes expuestos durante el desarrollo de ésta tesis. En los cuales podemos observar que la anomalía más persistente en dichos síndromes es la Hipodoncia (incluyendo dientes cónicos), y le sigue en frecuencia la anodoncia ya sea parcial o total. Y la anomalía menos frecuente es la caída temprana de dientes y los quistes dentales.

También podemos observar que los síndromes más afectados, en lo que anomalías dentarias se refiere, son: la disostosis cleidocraneal, el síndrome de Ellis-Van, el síndrome de Goltz, y el síndrome de Hallermann-Streif, de éstos síndromes la disostosis cleidocraneal es la que tiene una mayor incidencia.

Como pudimos observar, generalmente los síndromes expuestos no son muy severamente afectados, por anomalías dentarias, sin embargo como lo indiqué en el prólogo considero que es un tema muy importante, además de que no estamos exentos de encontrarnos con algunos de éstos pacientes. Y en un determinado momento podemos ayudar a un temprano diagnóstico y por lo tanto a una pronta intervención de los especialistas en la materia, así como nosotros mismos.

BIBLIOGRAFIA.

- Smith, Recognizable Patterns Of Malformation.
2a. Ed., Vol. 7
- Hocfnagel, D. Oculomandibulocefalia.
1965, E.U.
- Silver, M.K., Síndrome Rothmund-Thomson.
1966, E.U.
- Hall, B.D., Hipogonadotropismo en el Síndrome de Prader
Willi, 1972.
- Spranger, J. Arthro-Ophthalmopathia Hereditaria.
París 1968.
- Danks, D.M., Mayne, V., Hall, R.K., and Mckinnon, M.C.
Fronto-Metaphyseal Dysplasia.
E.U. 1972.
- Gorlin, J.J. Syndromes of Head and Neck.
New York 1964.
- Weill, G., Ectopia del Cristalino y malformaciones genera-
les, París 1932.

- McKusick, V. Transtornos Hereditarios del tejido Conectivo, 4a. Edición
- Remigo, P.A., Grinvalsky, H.T. Osteogenesis Imperfecta Congénita, 1970
- Robinson, C.C., Miller, J.R., Worth, F.W. Hereditary Enamel Hypoplasia, 1966.
- Penrose, L.S., Smith, C.F. Down's Anomaly., Boston 1966.
- Williams, R.H. Endocrinología. 4a. Edición, Filadelfia 1968.

INDICE.

Anodoncia (Aplasia).

Frecuente en:

Albright Osteodistrofia Hereditaria S.-----	55
Autosomal Recesivo Hipohidrotica Displasia S.-----	80
Disostosis Cleidocraneal S.-----	51
Displasia Electroactilia Ectodermal S.-----	38
Ellis-Van Creveld S.-----	40
Gorlin Displasia Metafisal S.-----	47
Hallermann Streiff S.-----	14
Johanson Blizzard S. (parcial).-----	12
Maroteaux-Lamy S.-----	50
Oto-Palato-Digital S. (parcial).-----	36
Rieger S. (parcial).-----	85
Robinson S.-----	82
Van Der Wode S.-----	31
Williams S. (parcial).-----	11
Displasia Hipohidrotica Ectodermal S.-----	79

Ocasionalmente en:

Crouzon S. (parcial).-----	54
Ehlers Danlos S. (parcial).-----	65
Mehr S. (parcial).-----	34
Rothmund-Thomson S.-----	16
Seckel S.-----	13

Hipoplasia (incluyendo dientes cónicos).

Frecuente en;

Autosomal Recessivo Displasia Hipohidrótica S.-----	80
Labio y paladar Hendido.-----	31
Down S.-----	4
Displasia Electroductilia Ectodermal S.-----	38
Ellis-Van Creveld S.-----	40
Goltz S.-----	76
Hallermann-Streiff S.-----	14
Incontinencia Pigmentaria S. (cónicos).-----	72
Johansson-Blizzard S.-----	12
Maroteaux Lany S.-----	50
Osteogenesis Imperfecta Síndromes.-----	67, 8
Rapp Hodgkin S.-----	81
Rieger Síndrome.-----	85
Robinson S. (cónicos).-----	82
Disostosis Stanesco S.-----	53
Trico-Dento-Oseo S.-----	82
Van Der Wode S.-----	31
Weill-Marchesani S.-----	56
Williams S.-----	11

Ocasionalmente en:

Ehlers-Danlos S.-----	65
Nevus Sebaceos Lineales S.-----	71
Rothmund-Thomson S.-----	16
Seckel S.-----	13
Sjögren-Larsson S.-----	26
Aneuploidia S.-----	9

Hipoplasia del Esmalte.

Frecuente en:

Albright S.-----	55
Disostosis Cleidocraneal S.-----	51
Goltz S.-----	76
Hipofosfatasa S.-----	44
Morqui S.-----	62
Oculodentodigital S.-----	35
Prader-Willi- S.-----	27
Deficiencia de vitamina D S.-----	43
Stanescos Disostosis S.-----	53
Hipofosfatemia Requiritismo.-----	41

Ocasional en;

Oral-Facial-Digital S.-----	32,4
Sjögren-Larsson.-----	26

Caries.

Frecuente en:

Gardner S.-----	73
Disostosis Cleidocraneal S.-----	51
Cockayne S.-----	21
Dubowitz S.-----	12
Disqueratosis Congénita S.-----	77
Hiperfosfatasa-Osteoectasia S.-----	45
Hipoglosia Hipodactilia S.-----	32
Oral-Facial-Digital Síndromes -----	32,4

Osteogenesis Imperfecta Síndromes.-----	67,
Prader Willi S.-----	27
Pyle S.-----	48

Temprana Caída de dientes.

Frecuente en:

Radju-Cheney S.-----	46
Hipofosfatasa S.-----	44
Werner S.-----	20

Malposición Dentaria.

Frecuente en:

Gardner S.-----	73
Down S.-----	4
Dicqueratosis Congénita.-----	77
Goltz S.-----	76
Hallermann-Streiff.-----	14
Hurler S.-----	57
Maroteaux Levy S.-----	50
Morquio S.-----	57
Hutchinson S.-----	18
Robinow S.-----	23
Trico-Dento-Oseo S.-----	82
Weill-Marchesani S.-----	56

Ocasional en:

Crouzon S.-----	54
Ehlers-Danlos S.-----	65
Homocistinuria.-----	64

Maroteaux Lamy S.-----	59
Stickler S.-----	37

Erupción retardada.

Frecuente en;

Albright S.-----	55
Disostosis Cleidocraneal S.-----	51
Dubowitz S.-----	12
Ellis-Van Creveld S.-----	40
Gardner S.-----	73
Goltz S.-----	76
Hunter S.-----	60
Incontinencia Pigmentaria S.-----	72
Osteogenesis Imperfecta Síndromes -----	67,68
Hutchinson S.-----	13
Raquitismo Hípodofosfatémico.-----	41

Dientes Neonatales.

Frecuentes en:

Ellis-Van. Creveld, S.-----	40
Hallermann-Streiff S.-----	14

Quistes Dentarios.

Frecuente en:

Gardner S.-----	73
-----------------	----

Otras Anomalías;

Cohen S. (incisivos centrales superiores prominentes.-	28
Gardner S. (dientes supernumerarios).-----	73
Trico-Dento-Oseo S. (taurodontismo).-----	82