

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGIA



**NIÑOS IMPEDIDOS EN LA
PRACTICA ODONTOLOGICA.**

TESIS PROFESIONAL

Que para obtener el Título de

CIRUJANO DENTISTA

P r e s e n t a

TOMAS CARLOS CONTRERAS MARTINEZ

México, D. F.

1984



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

A MIS QUERIDOS PADRES

ROBERTO CONTRERAS E HILDA MARTINEZ

A MI ESPOSA

MARTHA CASTAÑEDA

A MI HIJO

HECTOR RAUL CONTRERAS CASTAÑEDA

A MIS HERMANOS

ESTELA, MANUEL, JOSE LUIS, ROBERTO,

JAVIER, GEORGINA, GUADALUPE Y MARCO ANTONIO

AL DIRECTOR DE LA TESIS

C.D. RENE CERON.

A MIS PACIENTES

A LA GRAN FACULTAD DE ODONTOLOGIA

CON TODO RESPETO, CARIÑO Y AGRA
DECIMIENTO DEDICO ESTA TESIS.

MUCHAS GRACIAS

I N D I C E

INTRODUCCI²

INTRODUCCION

I.- EMBRIOLOGIA.- FECUNDACION.

II.- MITOSIS Y MEIOSIS.

III.- ANOMALIAS CROMOSOMICAS.

ANOMALIAS CROMOSONICAS MAS FRECUENTES.

IV.- SINTOMAS CLINICOS CARACTERISTICOS.

V.- CUIDADOS AL PACIENTE (PSICOLOGIA ELEMENTAL).

VI.- CONCLUSIONES.

BIBLIOGRAFIA.

INTRODUCCION

El poder tratar a un niño impedido en la actualidad, ya no debe ser tan superficial y realizarlo sin ser realmente -- valorado y comprendido en todos sus aspectos como ser humano que lo merece y lo requiere.

El odontólogo debe ser siempre ante estos pacientes lo más humano posible para así poder encaminar y poder obtener buenos resultados en el tratamiento del niño impedido.

En tiempos pasados estos pacientes siempre fueron relegados en todos los aspectos pues carecían de atención Médico-Dental, tal vez por la falta de orientación de los padres, o por -- que estos pacientes eran aislados totalmente de la sociedad o -- por que el odontólogo carecía de conocimientos y técnicas apropiadas o por que simplemente el odontologo no le daba la importancia necesaria para poder atender con profundidad y paciencia su tratamiento.

Afortunadamente la odontología, día con día logra nuevos avances en todas, sus especialidades y una de ellas es la -- Odontopediatria que ha logrado que, estos pacientes se les brinda un buen tratamiento dental, para poder así cooperar en algo y hacer sentir que estos pacientes puedan vivir normalmente y gozar de una salud bien controlada que traerá consigo que estos niños ya no sean rechazados por la sociedad y mucho menos ser re-

chazados por sus padres.

Brindarles a estos pacientes impedidos toda la atención paciencia conocimientos elementales y comprensión necesaria, es lo más mínimo que se le puede exigir al odontólogo.

Así pues el poder conocer y poder ayudar a estos pacientes me llevó a realizar ésta tesis que básicamente está enfocada a tener conocimientos básicos para poder tratar adecuadamente -- a los pacientes impedidos con alteraciones cromosómicas, así como su etiología desarrollo, síntomas clínicos y su adecuado tratamiento es lo que en poco o mucho quiero contribuir a estas alteraciones cromosómicas, que con el correr del tiempo se han vuelto frecuentes y poco a poco mejor encaminadas hacia un mejor pronóstico tanto en su prevención como en su tratamiento.

GRACIAS

NIÑOS IMPEDIDOS EN LA PRACTICA ODONTOLOGICA.

I.- Embriología .- Fecundación.

La célula.

El organismo de los mamíferos está constituido por tres elementos distintos, a saber: Las células, la substancia intercelular y los líquidos de los tejidos; de estos componentes, la célula es sin duda, el más frecuente y el más característico.

Diferenciación y funciones celulares.

El proceso de especialización celular, se denomina diferenciación celular; en el se observa que la célula sufre una secuencia de modificaciones morfológicas, químicas y funcionales que transforman una célula primitiva indiferenciada, capaz de ejecutar las diversas funciones celulares de baja eficiencia en una célula diferente de funciones básicas, con la diferencia de que una de estas será realizada con gran eficiencia.

Durante la diferenciación las modificaciones morfológicas van acompañadas de alteraciones químicas de las células y este proceso se caracteriza por la síntesis cuantitativa de una o más proteínas específicas en cada tipo celular. Las principales funciones celulares para las cuales encontramos células especializadas en nuestro organismo son:

Las siguientes:

<u>Función</u>	<u>Células especializadas.</u>
Motilidad:	Células Musculares.
Conduccion:	Células Nerviosas.
Síntesis y acumulación de Proteínas:	Células glandulares del páncreas.)
Síntesis y acumulación de Glucoproteínas:	Células Glandulares Mucosas.)
Síntesis y acumulación de Esteroides:	Células de Algunas Glándulas como: Suprarrenales, testículo y ovario.

Transporte de Iones.- Células del riñón y conductos de las mismas glándulas salivales.

Digestión de sustancias

extrañas al organismo.- Células del sistema histiocitario y algunos glóbulos blancos.

Transformación de estímulos químicos o físicos en impulsos nerviosos.

- Células sensoriales de los órganos de los sentidos.

Absorción de metabolitos.- Células del intestino, del riñón, etc.

Principales componentes de la Célula.

Membrana celular.

Está cubierta de una capa de lípidos, recubierta por dos estratos de proteínas; la capa de lípidos está compuesta por dos capas de moléculas de fosfolípidos y colesterol, que tiene sus grupos no polares (Hidrofobos) dirigidos hacia el centro de la membrana; los grupos pola-

ROS (hidrófilos) que darían en la superficie externa y estarían cubiertos por las dos capas de cadenas protéicas la membrana es importante -- para la célula debido a que todo lo que pasa hacia dentro o hacia afuera de ella la cruza.

La membrana celular tiene muchas funciones especiales por ejemplo forma pequeños canales que van hacia las células en el proceso de pinocitosis; los líquidos pueden fluir dentro de estos canales y después constituir una pequeña vejiga que se separa en el citoplasma o bien la membrana puede rodear y encerrar partículas de materiales demasiado -- grandes para pasar por difusión o fagocitosis; también las membranas -- de las células contiguas se entrecruzan formando pequeños puentes.

Reticulo endoplásmico.

Se presenta bajo la forma de una red de visículas aplanadas y redondas así como túbulos que frecuentemente se anastomosan entre sí.

Se reconoce dos tipos de reticulo endoplásmico: El reticulo endoplásmico granular o rugoso y el reticulo endoplásmico liso.

En el primero las membranas presentan adheridas a su superficie externa partículas denominadas ribosomas; El segundo no presenta ribosomas en su superficie, sino, que está constituido por membranas que por lo general se presentan bajo la forma de túbulos que se anastomosan profundamente; tanto el reticulo endoplásmico granular, como el liso se intercomunican.

El retículo liso es muy abundante en células que sintetizan esteroides, en cuanto a su función además de participar en la síntesis de esteroides toman parte en los procesos de conjugación, oxidación y metilación, mediante los cuales las células inactivan ciertas hormonas y neutralizan sustancias que le son nocivas.

El retículo endoplásmico en sí es una ultraestructura versátil con muchas formas y adaptaciones proporciona también una gran superficie para la realización de actividades químicas, localiza síntesis específicas y sirve como medio de transporte.

Complejo de golgi.

Se denomina también aparato o zona de golgi. Este organelo se presenta bajo la forma de un conjunto de vesículas aplanadas y apiladas cuyas porciones laterales aparecen dilatadas. En la mayoría de las células se encuentra localizado en una determinada región del citoplasma.

El tamaño y desarrollo de esta organela es variable, no solamente de una célula a otra, sino también en el curso de la actividad celular.

Se atribuye a este aparato una función en el proceso de condensación y revestimiento del producto de secreción de la mayoría de las células glandulares.

Las proteínas sintetizadas en el retículo endoplásmico granular son transferidas al complejo de golgi, probablemente con el auxilio de pequeñas vesículas que se desprenden del retículo endoplásmico, emigran y se funden con las membranas del complejo de golgi. Aquí se agrupan y condensan en partículas relativamente grandes y densas que son revestidas por una nítida membrana formando los gránulos de secreción.

El complejo de golgi se encuentra principalmente en las células de secreción y esta es su función más importante.

Mitocondrias.

Son partículas presentes en todas las células de los mamíferos cuya función es transformar la energía química de los metabolitos presentes en el citoplasma en energía fácilmente accesible a la célula; Esta energía se encuentra acumulada en componentes lábiles y ricos en iones energéticos, de los cuales el principal es el A.T.P. (adenosín trifosfato) que cede rápidamente su energía a la célula cuando está la necesita para su actividad osmótica, mecánica eléctrica, o química.

La mitocondria está constituida principalmente por proteínas y en segundo lugar por lípidos, existe también una pequeña cantidad de (D.N.A.) y de (R.N.A.).

La mitocondrias en el microscopio eléctrico las muestra como estructuras huecas rodeadas de una doble membrana lipoprotéica.

De la mitocondria es posible extraer las llamadas particulas elementales que se descomponen en cuatro grupos de complejos dos de electrones de deshidrogenasas y otros dos llamados sistemas de transporte de electrones.

Se considera a las mitocondrias como organelos respiratorios y estan ausentes en las bacterias y en los organismos unicelulares anaerobios.

Lisosomas.

Son organelas particularmente abundantes en las células donde ocurre la digestión citoplásmica; son generalmente esféricos, y se presentan revestidos por una membrana lipoproteica, que separa su contenido del citoplasma.

Las membranas de los lisosomas impiden que ciertas enzimas contenidas en su interior ataquen y digieran el citoplasma; los lisosomas contienen en su interior una serie de enzimas líticas activas a un PH ácido.

Las enzimas de los lisosomas son sintetizadas en el retículo endoplásmico granular; los lisosomas se aclopan a las vacuolas formadas por fagocitosis de sustancias extracelulares que se denominan fagosomas.

Tienen función digestiva, presentan un papel importante en la autólisis fisiológica, desarrollo embrionario y en daños celulares.

Membrana nuclear.

Al microscopio electrónico se presenta como una estructura de membrana doble; de hecho lo que se ve en el microscopio óptico como membrana nuclear es principalmente una capa de cromatina que reviste la superficie interna de esta estructura. Frecuentemente se observan ribosomas adheridos a la membrana externa y se advierte en ocasiones la continuidad de la membrana nuclear con el retículo endoplásmico granuloso.

La permeabilidad del núcleo al paso de moléculas es variable y probablemente está relacionada con los diferentes tipos de poros; con algunas excepciones la mayoría de los núcleos es permeable al paso de macromoléculas.

Cromatina.

Se presenta bajo la forma de filamentos, granulos o flóculos de substancia intensamente teñida dispuesta de modo irregular en el interior del núcleo y visible al microscopio óptico.

La disposición de la cromatina en el núcleo es frecuentemente un rasgo característico de un tejido o tipo celular.

La cromatina está constituida por filamentos de D.N.A. enrollados en forma helicoidal y por proteínas básicas; gracias a su condensación, los cromosomas se hacen visibles durante la mitosis.

La cromatina es el mayor depósito de D.N.A. de la célula, conteniendo la mayor parte de la información genética. Es también al nivel de la cromatina que se realiza la síntesis del RNA mensajero, transportador y ribosómico.

Se admite que la cromatina sexual es realmente uno de los dos cromosomas X existentes en el sexo femenino y que se mantiene durante la interfase en disposición intensamente condensada mientras que el otro cromosoma X se descondensa, no siendo por lo tanto visible.

En el hombre cuyos cromosomas sexuales son una X y una Y el cromosoma X estaría descondensado y por lo tanto, no sería visible como cromatina sexual; se da el nombre de cariotipo al número y tipo de los cromosomas de un individuo.

CICLO CELULAR.

El termino ciclo celular se usó primariamente al estudiar células que siguen dividiendose regularmente. como las que crecen en los cultivos donde continuan pasando consecutivamente por interfase, mitosis, y asi sucesivamente sin que ninguna, se especialice para funcionar lo cual requerirá que dejara de dividirse en un ciclo regular; en cultivos celulares en los cuales - las células del mismo tipo no hacen más que seguirse multiplicando continuamente, un paso completo a través de interfase y mitosis recibe el nombre de ciclo celular; el tiempo que requiere -- una célula para completar un ciclo celular completo se denomina tiempo de generación.

Después de acabar la mitosis la célula entra en lo que se denomina la etapa G_1 . Cuando las células del tipo que hemos - descrito se conservan en cultivo, el tiempo durante el cual las células siguen en esta etapa pueden comprobarse bastante facilmente y resulta constante para cada tipo celular.

Transcurrido este tiempo, la célula entra en la etapa de duplicación DNA llamada también etapa S (S=síntesis). Se necesitan unas siete horas para que todo el DNA de una célula se duplique; después de terminar la fase S, La célula entra en la fase G_2 que ocupa en intervalos relativamente breve antes de empezar la mitosis.

Aunque el concepto de ciclo celular es importante en biología celular general, no hay que pensar que todas las células corporales atraviesan ciclos celulares, o cualquiera de ellas lo hace continuamente con ritmo constante.

El motivo de que existan tantas diferencias entre las células corporales del hombre y las células en cultivo es que las células corporales han de especializarse para efectuar las diversas funciones, y la especialización funcional, en general, es antagónica de la proliferación continua.

Cuando una célula madre empieza a diferenciarse deja de estar en ciclo. El punto en el cual abandona el ciclo celular es en la fase, G_1 ; por lo tanto la mayor parte de las células corporales que están especializadas funcionalmente **díce se están** en fase G_1 .

Núcleo.

Por lo regular es en número único, ocupa ordinariamente una posición central en el citoplasma y está integrado por la membrana nuclear; la armazón nuclear; el jugo nuclear y el nucleolo.

El núcleo desde el punto de vista químico está constituido de sustancias albuminoideas que reciben el nombre de nucleoprotéidos.

El armazón nuclear consiste en una formación reticular muy delicada y cuyas mallas están ocupadas por el jugo nuclear.

El armazón nuclear consta de dos partes diferentes, el armazón de linina y la armazón de cromatina; la base de la armazón nuclear está constituida por la armazón de linina acromática en cuyos filamentos o travéculas está incluida la cromatina ordinariamente en forma de pequeños granulos o cariosomas.

El nucleolo es un corpúsculo casi siempre en el centro del núcleo y en número único, esta formado por oxicromatina o sea que es una substancia que se tiñe con colorantes ácidos.

Contienen ante todo ácidos rebonucleicos que dirigen la síntesis protética en los ribosomas del retículo endoplásmico.

Fecundación.Células germinativas.

Se considera que las células germinativas maduras masculinas y femeninas son descendientes directos de las células germinativas primordiales, que en los embriones humanos aparecen hacia la tercera semana del desarrollo.

En la pared del saco vitelino, cerca del extremo caudal del embrión, aparecen células voluminosas con núcleo vesicular y abundante citoplasma. Estas células llamadas germinativas primordiales, emigran por movimientos amiboides del saco vitelino hacia la gónadas (glándulas sexuales primitivas) en desarrollo, a las cuales llegan hacia el final de la cuarta o el comienzo de la quinta semana.

Las células germinativas primordiales tienen efecto de inducción en los tejidos gonadales, que posteriormente se desarrollan en dirección masculina o femenina; las células germinativas primordiales no mueren, sino por lo contrario, son las antecesoras directas de todas las células germinativas.

Oogénesis.

Cuando las células germinativas primordiales han llegado a las gonadas del producto genéticamente femenino, se convierten por diferenciación en oogonios,

Considerandose a estos la células germinativas más primitivas hacia el final del tercer mes, algunos oogonios, experimentan diferenciación convirtiéndose en oocitos primarios; los cuales son mayores e inmediatamente después de formados entran a la fase de la primera división mitótica.

Durante los meses siguientes, los oogonios aumentan rápidamente y para el quinto mes, los oogonios aumentan rápidamente,

Ya para el séptimo mes cuando casi todos los oogonios han desaparecido por degeneración celular y los oocitos han comenzado a presentar meiosis cada uno se encuentra rodeado de células epiteliales planas.

El oocito primario junto con las células epiteliales que lo rodean constituye el llamado folículo primario

En la recién nacida los oocitos primarios han terminado ya la fase de la primera división mitótica, encontrándose en estado de reposo (período de dictioteno) en la que permanecen hasta llegar a la madurez sexual.

No se han observado oocitos primarios que terminen la primera división meiótica antes de la pubertad.

A los siete meses casi todos los oogonios se han transformado en oocitos primarios que presentan la etapa de paquiteno.

Durante la niñez la mayor parte de los oocitos primarios experimentan atresia; únicamente en esta etapa los folículos primarios se convierten en folículos maduros de graaf, y los oocitos primarios terminan la primera división meiótica.

Se desconoce si el período de dictioteno es la fase más adecuada para proteger al oocito contra efectos ambientales que actúan sobre el ovario durante la vida. Considerando que la frecuencia de niños con anomalías cromosómicas aumenta según la edad materna, cabe preguntarse si la división meiótica muy duradera pudiera tornar al oocito primario susceptible a ser dañado.

Al iniciarse la pubertad algunos folículos primarios comienzan a madurar con cada ciclo ovárico. El oocito primario (aún en período de dictioteno) comienza a aumentar de volúmen, y las células epiteliales adyacentes, llamadas células foliculares se tornan cúbicas.

En etapa inicial, las células foliculares están en contacto íntimo con el oocito, pero pronto se deposita sobre la superficie del mismo una capa de material acelular que consiste en glucoproteínas; Esa substancia poco a poco aumenta de grosor, la cual forma la zona pelúcida.

Al continuar el desarrollo, las células foliculares presentan proliferación y forman una capa celular gruesa alrededor del oocito; Posteriormente, aparecen cavidades ocupadas por líquido entre las células foliculares y, al fusionarse los espacios se forma el antro folicular o cavidad del folículo.

Las células foliculares que rodean al oocito permanecen íntegras y forman el disco prolífero. Alcanzada la madurez, el folículo se llama folículo de graaf.

En cuanto el folículo ha madurado, el oocito primario sale del período de dictioteno y reanuda la primera división meiótica.

Al terminar la primera división de maduración y antes que el núcleo de oocito secundario vuelva al período de reposo, la célula presenta la segunda división de maduración. En el momento en que el oocito secundario presenta formación de uso, ocurre ovulación y el oocito es expulsado del ovario; la segunda división de maduración llega a su término, sólo si el oocito es fecundado; de lo contrario la célula degenera 24 horas después de la ovulación, aproximadamente.

Espermatogénesis.

En la quinta semana de vida intrauterina las células germinativas entran a la gonada masculina en desarrollo, donde quedan inclinadas en cordones sexuales primitivos; En el recién nacido los cordones sexuales son fuertes, macizos y poseen dos tipos de células; Las mayo-

res que están situadas a lo largo de la membrana basal y poseen núcleo esférico y voluminoso que presenta uno o varios nucleolos, se supone -- que estas células son las células germinativas primordiales.

Las células menores se observan a lo largo de la membrana -- basal teniendo por núcleo gránulos de cromatina.

Desde hace poco tiempo se comprobó que algunas células germinativas primordiales mueren en el curso de su desarrollo, transformándose los demás en espermatogonios que posteriormente originan espermatozoides.

En el desarrollo postnatal los cordones sexuales se tornan -- huecos y se denominan conductillos o tubos seminíferos, los espermatocitos primarios poseen núcleo esférico con gránulos finos de cromatina, -- estos espermatocitos primarios comienzan la fase muy duradera de la primera división meiótica al igual ocurre con el. Esta división se caracteriza por reducción en el número de cromosomas; así pues el, espermatocito primario origina dos espermatocitos secundarios; estos poseen cierta vida y casi inmediatamente después de formados comienzan con la segunda fase de maduración la cual va a originar células denominadas espermátides o espermátidas; Así pues cada espermatocito primario originará cuatro espermátidas que posteriormente se transforman en espermatozoides.

II. DIVISION CELULAR .

La mayor parte de nuestros tejidos pasa por una constante renovación celular, debido a la continua multiplicación y muerte celular; la división celular es observable al microscopio óptico en el proceso llamado Mitosis; durante el cual la célula madre se divide en dos, recibiendo cada célula hija una equidad cromosómica como la célula que le dió origen.

Este proceso consiste esencialmente en la duplicación de los cromosomas y su distribución a las células hijas; se acordó dar el nombre de interfase a la fase de la célula durante el cual no ocurre la mitosis.

Para su estudio se acostumbra dividir en etapas a la mitosis que en realidad son etapas continuas, pero para su mejor comprensión se clasifican en : Profase, Metafase, Anafase, y Telofase.

Profase.

Toda célula que se propone dividirse tiene la tendencia a tomar una forma redondeada; Si el centrósome no se ha dividido con anterioridad en los dos corpúsculos que integran el diplosoma lo hacen ahora, en la esfera que rodea al diplosoma surgen unos radios muy visibles.

El núcleo se hace más rico en cromatina por lo consiguiente se tiñe más fácilmente con los colorantes nucleares, los dos gránulos o componentes del diplosoma se alejan uno del otro conservando cada uno - radiación propia, la membrana nuclear se ~~disuelve~~ desaparece desapareciendo también el nucleolo y la armazón de linina; El armazón de cromatina se transforma en un filamento delgado al parecer continuo recibiendo el nombre de ovillo o espirema.

Los dos centrosomas con sus esferas se dirigen cada vez más - hacia los polos de la célula; el filamento del ovillo adquiere mayor - grosor y sus vueltas se aflojan; en seguida se fragmenta en un número - determinado de segmentos de igual longitud llamados cromosomas; los cuales al principio están entremezclados con irregularidad. Los cromosomas cada vez se hacen más gruesos y cortos tomando habitualmente la forma, de una letra "V", permaneciendo en el centro de la célula y agrupados - sin orden alguno.

Metafase. (Figura cariocinética bipolar)

Los cromosomas sin perder su forma de letra "V" se agrupan ordenadamente constituyendo en el plano ecuatorial de la célula una forma estrellada denominada monáster o estrella madre; - Sus vértices se encuentran orientado hacia el centro, sus ramas se dirigen hacia afuera los filamentos de la esfera se dirigen hacia la estrella a ponerse en contacto con los extremos de los cromosomas.

Esta figura fusiforme recibe el nombre de "El huso central de Herman" se supone que los filamentos ejercen cierta -- atracción sobre los cromosomas.

Cada uno de los cromosomas se divide longitudinalmente con lo cual se duplica el número de estos iniciándose ésta división en el centro para dirigirse progresivamente hacia los extremos.

En la metafase algo característico es la desaparición de la membrana nuclear y el nucléolo.

Anafase. (Estadio de diáster)

Los cromosomas resultantes de la división se separan -- uno de otro y emigran hacia los polos celulares en forma tal que sus vértices quedan ahora orientados hacia los polos, con esto -- la estrella madre ha quedado convertida en dos estrellas hijas.

Entre las ramas de los cromosomas que se separan surgen en el citoplasma unos filamentos denominados fibras de unión, a medida que estas se van alargando los cromosomas se dirigen más hacia los polos.

En el centro de cada cromosoma aparece un diminuto abultamiento denominado corpúsculo intermedio, estos corpúsculos señalan el plan de la futura división celular.

Telofase.

Es la transformación de las estrellas hijas en núcleos hijos, así como la división de la célula.

Una vez instaladas las estrellas hijas en la proximidad de los polos comienzan a verificarse transformaciones de carácter regresivo, las estrellas hijas se convierten primeramente en ovillos denominada a ésta fase: Fase de los ovillos hijos o dispirema, desaparecen así mismo las fibras tractoras así como las fibras de unión, finalmente cada ovillo hijo queda transformando en un núcleo en reposo.

En la fase de la dispirema comienza también la división del soma celular, la cual se inicia en la periferia y se propaga al centro.

La mitosis considerada en conjunto es un proceso encaminado principalmente a la distribución de cromatina de la célula materna de un modo estrictamente equitativo entre las dos células hijas por ésta razón se considera a los cromosomas como los principales portadores de la herencia.

Meiosis.

Es la forma de reproducción celular en la cual se observa - reducción a la mitad en el número de cromosomas, de tal forma que - cuando se une una célula femenina (óvulo) y una célula masculina -- (espermatozoide) formen 46 cromosomas.

Las células germinativas primordiales experimentan dos divi- siones especiales, las divisiones de maduración o meióticas, porvir- tud de las cuales el número de cromosomas disminuye a la mitad del- número normal; la célula hija posee 23 cromosomas, esto es, el núme- ro haploide (Haploos=único).

Inmediatamente antes de comenzar la primera división meióti- ca, las células germinativas primordiales femenina y masculina (oo- cito primario y espermatocito primario) duplican el D.N.A. tal co- mo sucede en la mitosis.

En consecuencia, al comenzar la división, las células po--- seen el doble de la cantidad normal de D.N.A. y cada cromosoma es - doble.

La primera división meiótica se denomina "Profase", es bas- tante más duradera en comparación con la de la mitosis y cabe clasi- ficarla en varios estadios:

Profase { Período de leptoteno
Período de cigoteno
Período de paquiteno
Período de diploteno

Período de leptoteno.

Los 46 cromosomas se acortan por enrollamiento y se presentan en forma de cordones delgados y únicos. La primera diferencia básica entre la mitosis y la meiosis se observa en la segunda etapa.

Período de cigoteno.

Los cromosomas homólogos, que en la mitosis permanecen normalmente separados, se acercan y comienzan a formar pares; La formación de pares es exacta y punto por punto excepto para la combinación X-Y en la cual este fenómeno no se ha dilucidado cabalmente.

Las regiones del centrómero de los cromosomas homólogos no presentan apareamiento.

A consecuencia de la formación de pares el número de cromosomas visibles es de 23; cada par se llama bivalente, dado que cada cromosoma considerado aisladamente posee dos cromátides, el par bivalente incluye cuatro cromátides.

Período de paquiteno.

Los cromosomas se contraen longitudinalmente, y adquieren aspecto de cordones mas cortos y gruesos. Hacia el final de este período se advierte separación longitudinal entre cada miembro del par homólogo. Sin embargo los centrómeros permanecen íntegros y no se dividen. Durante la separación longitudinal, ocurren una o mas roturas transversales en los filamentos cromosómicos, y hay inter-

cambio de segmentos de cromátidas entre los cromosomas homólogos.

Período de diploteno.

Los cromosomas homólogos íntimamente apareados, comienzan a separarse, excepto en los lugares de intercambio que siguen, unidos de manera pasajera. La estructura diploténica tiene en estas circunstancias aspecto de X, y se llama quiasma, el quiasma es la expresión morfológica de un fenómeno genético llamado entrecruzamiento o translocación recíproca normal, durante el cual hay intercambio de bloques de genes entre cromosomas homólogos. Mientras tanto, la separación continúa hasta la etapa de diacinesia, en la cual se identifican claramente los cromosomas enrollados y parcialmente separados. En la **metafase** los dos miembros de cada par se orientan en el huso, y en periodos posteriores emigran hacia polos opuestos de la célula.

Terminada la primera división meiótica, cada célula hija incluye un miembro de cada par de cromosomas bivalente, por lo cual posee número haploide de cromosomas .

Sin embargo, cada cromosoma sigue siendo una estructura doble excepto en el centrómero de manera que la cantidad de D.N.A. en cada célula hija es semejante a la de la célula somática normal.

Segunda división meiótica.

Durante la segunda división meiótica los 23 cromosomas de estructura doble se dividen por el centrómero, y cada una de las células hijas, recién formadas recibe 23 cromosomas. En estas circunstancias, la cantidad de D.N.A. en las células neoformadas es la mitad de la que posee la célula somática normal. En consecuencia, la finalidad de las dos divisiones meióticas o de maduración es doble; a saber: Permitir a los miembros del par de cromosomas homólogos intercambiar bloques de material genético (primera división meiótica) y brindar a cada célula germinativa número haploide de cromosomas y la mitad de la cantidad de D.N.A. que posee una célula somática normal (segunda división meiótica).

A causa de las divisiones meióticas, la célula germinativa-primordial femenina (44 cromosomas mas dos cromosomas X origina cuatro células hijas, cada una de ellas con 22 cromosomas mas un cromosoma.

Sólo una de estas células llegará a convertirse en oocito maduro; Las tres restantes los cuerpos polares apenas reciben citoplasma y presentan degeneración posterior. La célula germinativa primordial del varón origina dos células hijas con 22 autosomas y un cromosoma X y dos células hijas con 22 autosomas y un cromosoma Y.

Ovulación.

En los días inmediatos anteriores a la ovulación el folículo de graaf aumenta rápidamente de volumen; ocurrido lo anterior, la superficie del ovario comienza a presentar un abultamiento local en cuyo vértice aparece una mancha avascular llamada Estigma.

A causa del debilitamiento local de la superficie ovárica, escapa líquido folicular, por el estigma que se abre gradualmente; posteriormente al escapar mas líquido, se libera la tensión en el folículo y el oocito rodeado de las células del disco prolífero, se desprende y es expulsado del ovario, en el momento en que el oocito con las células del disco prolífero se expulsa del ovario tenemos la fase llamada Ovulación; entonces el oocito comienza la segunda división meiótica.

La ovulación ocurre una vez en cada ciclo, aproximadamente 14 días + 1 día antes de comenzar el siguiente período menstrual;

Al comenzar, cada ciclo ovárico se inician el crecimiento y la maduración de cierto número de folículos primarios; sin embargo solo uno de ellos llega a la madurez completa y se expulsa un oocito.

La mucosa uterina esta lista para recibir al blastocisto; en casos normales el blastocisto se implanta en el endometrio en las paredes posterior o inferior del cuerpo del útero, donde se fija entre los orificios de las glándulas endometriales y a veces en el orificio de uno de los conductos glandulares.

Ocurrida la ovulación las células foliculares restantes en la pared de la cavidad que se abrió se vascularizan y tornan poliédricas; Posteriormente aparece pigmento amarillo y se convierten en células luteínicas; Estas células forman el cuerpo lúteo o cuerpo amarillo y secretan progesterona. Esta hormona, actuando juntamente con los estrógenos elaborados por las células tecales y el tejido ovárico adyacente, hace que la mucosa uterina alcance la fase prostestacional o secretoria.

Poco antes de la ovulación, las franjas de las trompas de falopio comienzan a cubrir las superficies del ovario y el oviducto mismo inicia contracciones rítmicas. Se considera que el oocito, rodeado por las células del disco prolífero, es llevado hacia la trompa por los movimientos de vaivén de las franjas y por los movimientos de los cilios del revestimiento epitelial. Una vez en la trompa el oocito se separa de las células del disco prolífero.

Cuando el oocito se encuentra en la trompa de falopio, es impulsado hacia la cavidad del útero por contracciones de la pared muscular tubárica.

Si se realiza la fecundación del oocito, el cigoto en desarrollo secreta una hormona gonadotrófica que impide la degeneración del cuerpo amarillo, el cual sigue creciendo y forma el cuerpo lúteo.

De la gestación (gravidico).

Fecundación.

"El fenómeno por virtud del cual se fusionan los gametos femenino y masculino, ocurre en la región de la ampolla de la trompa de falopio".

Una vez que el líquido seminal ha sido depositado en la cavidad vaginal, los espermatozoides avanzan a razón de 6-8 cm/h, gracias a sus movimientos ondulatorios de propulsión y rotatorios; quizá en respuesta a un quimiotropismo positivo atraviezan el cervix, cavidad interna y ascienden hasta la trompa de falopio en unas cuantas horas.

Si lo anterior coincide con el período de receptibilidad ovular, las Enzimas (hialuronidasa) contenidas en el semen desintegran las células que forman parte de la corona radiada y además reblandecen la zona pelúcida del óvulo, favoreciendo con esto la penetración del espermatozoide con el óvulo.

En cuanto el espermatozoide entra en el oocito, este termina su segunda división de maduración y los cromosomas (22 más X Y) se disponen en un núcleo vesicular llamado pronúcleo femenino. El ooplasma se contrae y se advierte el espacio perivitelino entre el oocito y la zona pelúcida.

Mientras tanto el espermatozoo aumenta de vólumen y forma el pronúcleo masculino, idéntico morfológicamente al pronúcleo femenino.

La cola se desprende de la cabeza y experimenta degeneración, No se ha aclarado el origen de los centriolos, pero se considera que — provienen del centriolo anterior del espermatozoo.

Antes que ocurra la fusión de los pronúcleos masculino y femenino cada uno de ellos duplica el D.N.A. inmediatamente después, los cromosomas se organizan en el huso, y los 23 cromosomas maternos y los 23 cromosomas paternos se hienden logitudialmente por el centrómero. al igual que ocurre en la división mitótica normal. Las mitades resultantes se separan al azar y se desplazan hacia los polos opuestos, lo cual brinda a cada célula del cigoto el número normal de cromosomas y la cantidad normal de D.N.A. Cuando los cromosomas se desplazan hacia los polos opuestos, aparecen un surco profundo en la superficie de la célula que gradualmente divide al citoplasma en dos porciones.

Los resultados principales de la fecundación son estos; Restablecer un número diploide de cromosomas y regir el sexo del nuevo ser humano.

Cuando el cigoto ha llegado al período bicelular, experimenta una serie de divisiones mitóticas que aumentan rápidamente el número de células; Estas células, que se tornan más pequeñas con cada división

de segmentación, se llaman blastómeras después de cierto número de divisiones el cigoto guarda semejanza con una mora y se llama mórula.

Conforme progresa la segmentación, el cigoto desciende por la trompa de falopio y alcanzan el período de 12 a 16 células, consiste en un grupo de células centrales, la masa celular interna, y una capa circundante, la masa celular externa. Aunque en esta etapa de desarrollo todas las células de la mórula tienen aspecto semejante, fundándose en estudios de desarrollo; se ha comprobado que la masa celular interna origina los tejidos del embrión y que la masa celular externa forma el trofoblasto, que posteriormente se convertirá en placenta.

Aproximadamente en la etapa en que la mórula entra en la cavidad del útero comienza a introducirse líquido por la zona interna pelúcida hacia los espacios intercelulares de la masa y, por último se forma una cavidad, el blastocelo.

En esta etapa la zona pelúcida desaparece rápidamente y el cigoto se llama blastocisto.

Las células de la masa interna en esta fase llamada embrioblasto, están situadas en un polo y las de la masa celular externa se aplanan y forman la pared epitelial del blastocisto.

Cabe mencionar que la penetración y la erosión posterior de las células epiteliales de la mucosa resulten de enzimas proteolíticas

producidas por la trofoblasto; sin embargo, la mucosa uterina facilita la acción trofoblástica del blastocisto, de manera que la implantación es resultado de la acción mutua.

Para el final de la primera semana de desarrollo, el ógoto humano ha pasado por, las etapas de mórula y blastocisto y ha comenzado la nidación en la mucosa uterina.

Al ocurrir la nidación la mucosa del útero se encuentra en fase secretoria o progestacional la cual depende de la acción de la progesterona, hormona elaborada por el cuerpo amarillo. Las primeras manifestaciones de acción de la progesterona se indentifican dos o tres días después de la ovulación, etapa en la cual las glándulas y las arterias uterinas se hacen tortuosas, al tiempo que el estroma se torna succulento.

A causa de estos cambios, se indentifican tres capas: Capa compacta superficial, capa esponjosa intermedia y capa basal delgada.

Si el oocito es fecundado, las glándulas del endometrio presentan actividad secretoria cada vez mayor y vierten hacia los conductos glandulares sus productos que incluyen mucina y glucógeno.

Las arterias que se distribuyen en las capas esponjosa y compacta se hacen tortuosas y forman un lecho capilar denso inmediatamente subyacente al epitelio uterino. El endometrio se torna muy edematoso, experimenta cambio de color (pálido).

III.- Anomalías Cromosómicas.

Gracias a los adelantos en la técnica de cultivo de tejidos, en la actualidad puede analizarse el cuadro cromosómico de la célula humana; Al cultivar células en un medio artificial y posteriormente tratarlas con solución de colchicina para detener la mitosis en metafase, pueden contarse fácilmente los cromosomas.

La célula somática humana normal posee 46 cromosomas que pueden ordenarse en 23 pares; en la mujer normal las cromosomas sexuales son dos cromosomas X; En el varón, corresponden a un cromosoma X, y a, un cromosoma Y mucho menor.

Algunas anomalías se relacionaban con autosomas, por lo regular con un cromosoma adicional; Otras anomalías con los cromosomas sexuales, generalmente con el cromosoma X. Si hay un cromosoma adicional, de manera que en lugar del par acostumbrado hay tres unidades, se dice que el sujeto es trisómico por el cromosoma dado de más y el estado se llama trisomía.

Se han comprobado plenamente cuatro trisomías de esta índole:

- a).- Trisomía 21
- b).- Trisomía 17-18
- c).- Trisomía 13-15
- d).- Trisomía X.

Clasificación de anomalías de los cromosomas sexuales:

{ Síndrome de Klinefelter.
 { Síndrome de Turner.
 { Síndrome de Triple X.

Etiología de las alteraciones cromosómicas.

Normalmente existen:

44 Autosomas.

2 Heterosomas.

46=Cromosomas.

Los cromosomas pueden sufrir alteraciones en el número, tamaño, en forma; Todo esto es detectado en el estudio del cariotipo.

Causas conocidas.

1.- Radiaciones Ionizantes.- Tienen acción mutágena, con todas sus consecuencias; Son radiaciones lentas a grandes dosis de tiempo.

2.- La edad fluctuante entre 40-45 años tienen alteraciones cromosómicas, principalmente en las mujeres.

3).- Virus en general.

Ejemplo: de la rubéola, produce mutaciones cromosómicas, --
 en los órganos importantes.

4).- Sustancias químicas.

Alcohol en general I.S.O. causa mutaciones orgánicas, alcoholismo, etc.

En la fase celular llamada anafase se caracteriza por dos --
 acontecimientos:

a).- La región del centrómero de cada cromosoma se divide --
 de manera que los dos cromátidos de cada cromosoma quedan totalmen-
 te separados.

b).- Después que los centrómeros se han dividido, la mitad--
 de los 92 cromosomas (46) empiezan a desplazarse hacia un polo celu-
 lar y los otros (46) cromosomas hacia el otro polo.

Entonces puede suceder que en el momento de la disyunción de
 los cromosomas, para dirigirse, a los polos de la célula sucedan --
 ciertas anomalías tales como:

a).- Un cromosoma se pueda resagar en el momento de dirigir-
 se al polo celular.

b). O suceder que un cromosoma se pierda en su trayecto y no llegue a su lugar indicado.

c).- O suceda que un cromosoma se dirija a el polo opuesto- que no le corresponde.

Y con que suceda una de las causas mencionadas, se altera- el patrón genético con sus causas y consecuencias irrever- sibles.

También puede suceder que se observen anomalías de los cro- mosomas en cuanto a su tamaño; Por ejemplo: Que un cromosoma se divida anormalmente y la parte perdida se adhiera a otro- cromosoma.

O también puede suceder que el cromosoma se altere en cuanto a su posición indicada.

O también puede suceder que el cromosoma se adhiera en algún costado de la célula, en lugar de dirigirse a los polos celu- lares indicados, etc.

Anomalías más frecuentes.

1.- Trisomía 21- Síndrome de Down

Es una alteración en el cromosoma 21; se advierte en la mayor parte de las células somáticas de pacientes de síndrome de Down (retardados mentales mongoloides). Es uno de los síndromes de malformación más fácilmente reconocibles, y tiene una frecuencia de aproximadamente uno de cada 600 recién nacidos.

Durante la meiosis los miembros de los pares cromosómicos se separan, de manera que la célula hija recibe la mitad de los cromosomas que presenta la célula madre. Si, en lugar de separarse los miembros del par, se desplazan hacia la misma célula (falta de disyunción), la célula poseerá 24 cromosomas en lugar de los 23 normales.

En la fecundación, se añaden 23 cromosomas al gameto anormal, de lo cual resultan 47 cromosomas, tres de ellos idénticos (trisomía) dado que la frecuencia del síndrome de Down aumenta según la edad materna, se considera que la falta de disyunción ocurre durante la ovogénesis y no durante la espermatogénesis.

En algunos casos raros de síndrome de Down el cromosoma 21 adicional no es libre sino está unido a otro cromosoma por lo regular de los grupos 13-15; 21-22; Ello resulta de un fenómeno llamado traslocación; las células tienen 46 cromosomas, pero uno de ellos es excesivamente voluminoso, pues en realidad está formado por dos cromosomas.

En algunos casos se advierte traslocación de cromosomas 21 en el progenitor de un niño con trisomía 21. El progenitor tiene 45 cromosomas, pero es clínicamente normal, pues posee todo el material cromosómico normal; se da a estos sujetos el nombre de portadores. El acoplamiento y la separación del cromosoma translocado y de los dos homólogos normales (21 y 13-15) durante la meiosis rigen el complemento cromosómico de las células germinativas. Aunque se considera que muchas de las combinaciones posibles son incompatibles con la vida del embrión, está comprobado que cuando un gameto anormal con combinación cromosómica 13-15 más 21 se une con un cromosoma translocado 13-15-21 más un cromosoma libre 21; resultará trisomía 21 cuadro característico del síndrome de Down.

Los estudios cromosómicos han tenido gran importancia; si los padres del mongoloide tienen cromosomas normales, la probabilidad de que nazca otro niño con síndrome de Down es de 1-2%; Sin embargo, en caso de que uno de los progenitores sea portador de cromosoma 21 translocado, las probabilidades de un segundo mongoloide aumentan mucho.

Aspectos clínicos del síndrome de Down.

- a).- Rasgos faciales braquicéfalos.
- b).- Son de cabeza corta.
- c).- Corta estatura.
- d).- Presentan pliegues epicánticos (apariciencia de ojos rasgados).
- e).- Amplio puente nasal, (en forma de silla de montar).
- f).- Orejas dobladas y largas.
- g).- Labios gruesos.
- h).- Macrogllosia.
- i).- Maxilar pequeño.
- j).- Cuello corto.
- k).- Manos gordas y cortas.
- l).- Dedos cortos.
- ll).- Consistencia de los músculos es blanda.
- m).- Individuos gordos.
- n).- Palma de la mano parecida a la de los simios.
- ñ).- Dedo pulgar está más abierto.
- o).- Clinodactilia.
- p).- Cardiopatía congénita.
- q).- Separación del primero y segundo dedos del pie.
- r).- Pelo quebradizo.
- s).- No son agresivos.
- t).- Tienen problemas en el desarrollo de los pulmones.
- u).- Tienen gran tendencia ha padecer leucemia.

w).- Retardo mental.

Hallazgos dentales en el síndrome de Down.

- 1.- Erupción tardía, de dientes primarios.
- 2.- Exfoliación temprana de los dientes primarios.
- 3.- Incisivos laterales superiores defectuosos o ausentes.
- 4.- Anomalías en la forma dental.
- 5.- Enfermedades periodontales.
- 6.- Maloclusión.
- 7.- Prognatismo.

No pueden detectarse clínicamente los diferentes tipos cromosómicos observados en el síndrome de Down; por lo tanto, se aconseja realizar estudios de laboratorio para formular el diagnóstico así como para dar información para consejo genético a los futuros padres.

Este síndrome tiene tendencia hereditaria.

Trisomía 17-18.

El paciente de trisomía 17-18, presenta complicaciones más graves en comparación con el síndrome de Down; Generalmente estos pacientes no viven más de unos pocos meses, o muchas ocasiones mueren antes de nacer.

Síntomas clínicos.

Estos niños sufren un marcado retardo del crecimiento y bajo peso al nacer; presentan pliegues epicánticos; boca pequeña; micrognacia, orejas situadas debajo de lo normal, flexión y superposición digital;

tienen braquicefalia; tienen nariz en forma de silla de montar; los pies presentan la planta convexa en forma de mesedora; presentan problemas cardíacos y presentan problemas pulmonares. Estas dos últimas características clínicas son las causantes de su muerte.

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

Este síndrome también se le conoce con el nombre de síndrome de Patau; La frecuencia de este síndrome es de 0.3% X 1000 nacimientos.

Trisomía 13-15.

Estos pacientes tienen una vida muy corta y pocas veces sobrevive a la lactancia.

Síntomas clínicos.

Presentan labio y paladar hendido; Gran nariz bulbosa, orejas anormales; microcefalia; microftalmia y otros defectos oculares, defectos del cuero cabelludo; polidactilia; cardiopatía congénita y defectos cerebrales del tipo de holopresencefalia.

Estos niños sufren grave retardo mental; hasta muy recientemente no ha sido posible distinguir entre los tres pares de cromosoma

mas; Pero con las nuevas técnicas citológicas, se ha podido lograr mejor indentificación de los cromosomas específicos afectados.

Por los muchos impedimentos, incluyendo grave retardo mental y corta esperanza de vida que acompañan a este síndrome, los padres de un niño con estos defectos deben comprender el pronóstico de este síndrome; antes de iniciar tratamientos quirúrgicos de algunos de los defectos presentes.

La frecuencia de la anomalía es, aproximadamente, de 0.2% X 1000 nacimientos; La mayoría de los niños mueren en términos de tres meses de edad.

Trisomía X.

En años recientes se han efectuado estudios citogénicos en abortos espontáneos para precisar si hay relación entre anomalías cromosómicas y abortos. Se informa que la frecuencia de anomalías cromosómicas en productos abortados varía entre 10% y 64%. Sea cual sea la frecuencia exacta, el porcentaje de anomalías cromosómicas de productos abortados es, indiscutiblemente, 50 veces el observado al término de la gestación. Las anomalías cromosómicas afectan autosomas al igual que cromosomas sexuales; una de las más frecuentes parece ser la monosomía de cromosoma X.

Anomalías de los Cromosomas sexuales.

Las investigaciones de Barr, Bertram y Moore; Quienes observaron diferencias en la morfología de los núcleos celulares, fueron estímulo importante para estudiar anomalías de los cromosomas sexuales.

En 40 - 80% aproximadamente de las células de la mujer normal, apreciaron una formación pequeña e intensamente teñida, casi siempre, adyacente a la membrana nuclear; Esta formación, que en etapa inicial se llamó cuerpo paranuclear o satélite nucleolar, posteriormente se denominó cuerpo cromatínico sexual o cuerpo o corpúsculo de Barr; Rare vez o nunca se descubrió en células del varón -- normal.

Se desconocía el carácter del cuerpo cromatínico, pero pronto se advirtió que correspondía a uno de los dos cromosomas X de la célula femenina.

Al igual que ocurre en el caso de la anomalías autosómicas, es probable que sean causadas por falta de disyunción de los cromosomas.

Síndrome de Klinefelter.

Las células poseen 47 cromosomas con complemento cromosómico sexual de tipo XXY y en un 80% de los casos se advierte cuerpo - de cronatina sexual.

Rara vez, los pacientes de síndrome de Klinefelter poseen - 48 cromosomas, esto es 44 autosomas y cuatro cromosomas sexuales -- (XXXY); Se considera que este complemento cromosómico sexual depende de falta de disyunción de los cromosomas sexuales, en los game-- tos de los progenitores o, lo cual es más verosímil, de falta de -- disyunción de los cromosomas X en el gameto femenino en la primera y la segunda división meiótica.

Aspectos clínicos.

Presentan fenotipo masculino con ciertas peculiaridades; -- tienen tendencia a padecer leucemia; tienen tendencia a padecer - enfermedades pulmonares; son personas esbeltas; son personas rubias ojos claros; voz feminoide; presentan esqueleto feminoide; presen-- tan ginecomastia, son estériles; presentan microorquídea (esto se ha ce notable en la adolescencia); Atrofia testicular; Hialinización - de tubos seminíferos, no presentan barba, ni bigote; no hay tenden-- cia homosexual.

al microscopio se observa:

a).- Fibrosis de los testículos, por lo tanto no hay producción de espermatozoides (azoospermia). También se llama a este síndrome disgenesia testicular.

b).- No presentan hormonas masculinas..

Tratamiento.

Es un tratamiento en el cual los padres deben de estar conscentes y decididos a colaborar en base a los estudios y medicamentos que se tengan que emplear.

El tratamiento consiste básicamente en la administración -- continua y controlada de andrógenos; con el fin de cambiarle el tono de voz, para que le salga pelo y para que no se desarrollen las glándulas mamarias.

Síndrome de Turner.

Presentan los pacientes con síndrome 45 cromosomas o sea XO (faltando un cromosoma X u otro cromosoma Y).

Esta enfermedad observada en mujeres de aspecto indiscutiblemente femenino, presentan los siguientes aspectos clínicos:

Tienen fenotipo femenino; son mujeres de corta estatura; — son mujeres gruesas; son mujeres de cuello corto; otras anomalías — frecuentes son: membrana cervical; linfedema de las extremidades; — deformidades esqueléticas; retardo mental; los senos no se desarrollan; no presentan la metrorragia normal; presentan escaso desarrollo genital; en lugar de ovarios tienen un nódulo fibroso (disgenesia ovárica); son mujeres estériles; sus células carecen del corpúsculo, de Barr; presentan coartación de la vena aorta.

El análisis genético ha comprobado que este síndrome suele ser causado por falta de disyunción del gameto masculino durante la meiosis.

En la actualidad se estima que la frecuencia de mujeres XO es de una en 3000 en la población normal.

Síndrome de triple X.

Este síndrome también se le conoce con el nombre super hembra.

Presentan estos pacientes 47 cromosomas (XXX).

Aspectos clínicos.

Son pacientes de corta estatura; Son mujeres amenorreicas; tienen cuello corto; Manifiestan algo de retardo mental .

Se advierten dos cuerpos cromatínicos sexuales en las células y en consecuencia, a veces se llaman "super hembras".

Este síndrome resulta de la fecundación de un oocito XX por un espermatozoo X.

Sin embargo algunas de las pacientes son de fecundidad comprobada y, éxito sorprendente, los hijos de estas pacientes han sido invariablemente, normales.

Con, bases teóricas, los pacientes de triple X deben producir número igual de oocitos que posean uno o dos cromosomas X. La fecundación de los oocitos anormales XX debería originar cigotos XXX- y XXY.

CUIDADOS AL PACIENTE

La primera visita de este tipo de pacientes al consultorio es la más importante y consiste en la elaboración de la ficha psicosomática y en la conversación planeada que se desarrollará entre el profesional y los padres; es un esfuerzo tendiente a establecer el plan de trabajo a objeto de que dos personas puedan comunicarse mutuamente de una manera eficaz sus respectivos sentimientos. En esta relación la mayoría de los padres se muestran bastante ansiosos por el futuro de sus hijos el odontólogo después de establecer el historial clínico y la ficha psicosomática del paciente; deberá considerar el examen bucal efectuado con los padres en cuanto al paciente entra en contacto y conocimiento del consultorio.

El cirujano dentista debe tener una impresión previa de la conducta del paciente según la entrevista inicial, si el paciente se relacionó bien con la nueva experiencia, no hay razones para suponer problemas durante el examen bucal y el tratamiento deseado.

El paciente puede tener una experiencia médica o odontológica desagradable, lo cual precipitará un problema de conducta. Si las técnicas usuales de manejo de la conducta son ineficaces será necesario recurrir a restricciones y hacer esfuerzos para realizar un examen más rápidamente y lo más minucioso posible.

Los pacientes aceptan el examen bucal si se les trata con cariño y firmeza.

Otro factor importante para el mejor cuidado y mejor-evolución del tratamiento de estos pacientes consiste en tratar-de conocer a la familia y el medio que lo rodea mediante este-conocimiento del paciente se puede anticipar la reacción al tra-tamiento dental; conocer al paciente es la mitad de poder lograr el mejor tratamiento posible en bien de nuestro paciente.

Todo niño debiera tener la atención particular del den-tista como si fuera el único paciente que se viera en el día; nunca --dejar al niño sólo en el sillón, pues sus temores están presen-tes y nada se ha disipado. El dentista debe desempeñar sus labo-res o deberes con limpieza rapidez y con un mínimo de dolor --los niños son más observadores que los adultos quizá porque son más inquisitivos y apasionados en sus alrededores; procurar tra-bajar suave y cuidadosamente, sin desperdiciar tiempo y movi---vientos; el odontólogo debe evitar sus palabras que pudieran --dar nacimiento al temor tanto al niño como a los padres; será -preferible emplear palabras descriptivas y amigables sin la --connotación del dolor.

Al tratar con este tipo de pacientes el dentista tie-ne que ser realista y razonable, siempre tratar de manifestarle que todo lo que se piense realizar como plan de tratamiento le-traerá alivio y no dolor más nunca conducir a caer en el engaño

o soborno porque todo plan de tratamiento mal encaminado por -- falta de orientación y comunicación directa con los padres puede traer un rotundo fracaso, siempre tratar al niño impedido -- como a un individuo con sentimientos y emociones y no como un -- objeto sin vida que está a disposición de la conducta del dentista.

El odontólogo nunca debe perder su temperamento pues el enojo, temor, angustia y coraje son una respuesta primitiva y emocional e inmaduro es un indicio de fracaso.

Debe tratarse un plan de **tratamiento realista que considere** la situación médica o disminuyente actual, y el **pronóstico** para los años posteriores. Si la enfermedad del niño tiene un mal pronóstico entonces el tratamiento odontológico debe ser paliativo y limitarse a una atención de mantenimiento y a la -- prevención de enfermedades bucales. Si el pronóstico médico **fue** ra favorable no hay necesidad de transigir en nada en cuanto al tratamiento odontológico. Se debe realizar todos los esfuerzos -- posibles para emplear los conceptos actuales de **buen tratamiento preventivo y restaurador** a fin de poder ayudar en el mantenimiento de una oclusión funcional y un parodonto sano.

Los pacientes de restauración o los quirúrgicos deberán ser completados en el menor número posible de sesiones se -- puede recurrir a la sección durante períodos de tratamiento extenso y cabe recurrir a la anestesia general solamente ante **pro**

blemas graves de manejo.

El control del paciente es un factor importante en el tratamiento del niño impedido; todos los métodos convencionales de lograr la cooperación del paciente habrán de ser agotados antes de emplear medicación o anestesia general; jamás las restricciones o dominio físico deben ser un sustituto del control psicológico del niño.

Se ha definido con claridad la importancia de los procedimientos pediátricos para los niños que no son controlables y se enfatiza en que los padres sean informados de la razón de los tipos de restricciones que deberán emplearse. Comprendiendo la profunda preocupación y las angustias de un padre por su hijo -- siente que unas palabras de estímulo y tranquilidad antes del -- tratamiento superan en mucho una explicación terapéutica de los procedimientos después de que fueron ejecutados.

Por lo tanto además del tratamiento odontológico por -- completar, el método de control del niño debe ser claramente comprendido por el padre antes de que se realiza el plan de trata-- miento.

La restricción física no debe incorporarse como castigo o método disciplinario, y ha de ser precedida y acompañada de una explicación razonable de su uso, si fuera posible la comunicación con el paciente.

Sobre el niño impedido con retraso mental, se ha de --

pensar en una premedicación o en anestesia general sumadas a -- las restricciones si se observan problemas graves de conducta.

La restricciones parecen proporcionar una sensación -- de seguridad de comodidad para el paciente premedicado. Si no -- se puede lograr la cooperación del niño de una manera rutinaria y si el tratamiento odontológico no fuera exitoso con el empleo de premedicación entonces se recomienda que el niño sea remitido a un hospital y se le administre anestesia general.

COMUNICACION DE LOS PADRES

La comunicación entre el padre y el personal odontológico fija las actitudes paternas en cuanto al interés del odontólogo por guiar la salud dental del niño impedido.

En el primer momento de contacto entre el dentista este debe manifestar el interés y atención que merece este tipo de pacientes a los que de ser posible habrá que tener el doble de cuidados y precauciones tanto en el paciente como del cirujano dentista.

Es frecuente que los padres representen un problema mayor que del propio paciente impedido, ya que puede ser que no exista plena identificación entre padres y el hijo, o que entre los padres existan distanciamientos que repercutan en el plan de tratamiento y en la evolución del mismo.

El ejercicio de la odontología infantil para que sea todo un éxito deberá contar con la confianza del padre y obtener de él todos los datos necesarios en la elaboración de la historia clínica. El objetivo del odontólogo debe ser valorar y comprender actitudes palabras y sentimientos de los padres, lo más cabalmente posible para terminar de ese modo el enfoque del tratamiento hacia el niño en particular.

Para aquellos padres que tienen ellos mismos el temor y mala orientación en cuanto ha experiencias vividas o escuchadas

sobre tratamientos dentales hay que hacerles comprender que la odontología, día a día sufre cambios y avances positivos en pro de una mejor atención para los pacientes con este tipo de alteraciones cromosómicas.

El padre debe disimular sus sentimientos de ansiedad, en particular en la expresión de su rostro cuando lleva a su -- hijo al consultorio dental.

La comunicación con los padres es de suma importancia pues es necesario saber si el niño tiene un temor injustificado por la odontología y si así fuera saber el porqué.

También con esta comunicación es posible descubrir -- su comportamiento paternal y una vez conocida, la causa del temor, el dominarlo será más fácil.

Hay que mencionarle algunas recomendaciones al padre -- para que ayude a la higiene del niño. Una vez que vigilen la -- higiene bucal del niño, es decir orientandolos y ayudandolos ha su hábito de cepillado y como deben de realizar, llevarlo periódicamente al dentista para un mejor control y prevención de futuras enfermedades bucodentales.

Se torna muy difícil disminuir la ansiedad de los pa-- dres, los sentimientos de culpabilidad y el rechazo social, a -- través de consejos, prácticas y una verdadera orientación a fon-- do, lo más realista posible podrá en gran parte prevenir y po-- der controlar este tipo de síndromes con todas sus consecuen-- cias.

Como parte fundamental en la comunicación directa -- con los padres se tendrá que hacerles saber la necesidad de que tomen conciencia de que es necesario que cuenten con una amplia orientación sexual, para así poder comprender el origen y la -- etiología de las enfermedades cromosómicas de sus hijos; así como también su prevención y control de estos síntomas tan frecuentes en la actualidad.

Con esto se logra que los padres analicen y comprendan que en la actualidad existen medios y centros médicos so--ciales a los cuales pueden recurrir y sean preparados y orien--tados para saber con firmeza el porqué de su problema y así -- también su pronta solución y mejor conducción del mismo.

Ya que en estos casos de Síndromes, no se debe tratar de ver culpables, sino prevenir y afrontar con realce el hijo procreado, que al fin de las cosas no tienen ninguna culpabilidad de ser nacidos con alteraciones genéticas.

CONCLUSIONES

Los trastornos genéticos son responsables de gran parte de la morbilidad y la mortalidad del hombre y muchos de ellos son de esencial importancia para el odontólogo; otras enfermedades - genéticas afectan a diversos sistemas orgánicos, y los problemas dentales pueden asumir importancia secundaria con relación a - - - otras facetas mas incapacitantes de la enfermedad.

Es interesante observar que toda trisomía autosómica es tá asociada con graves deformaciones físicas y retardo mental mien tras que la presencia de varios cromosomas sexuales adicionales - produce efectos menos nocivos.

Para el cirujano dentista es muy importante saber condu cir con suma inteligencia y acierto al niño impedido en la prime ra visita al consultorio porque de aquí depende el éxito o fracaso que tenga el profesionista con este tipo de pacientes.

Es necesario que el cirujano dentista conozca la influen cia de los padres sobre el pensamiento y conducto de los niños ya que por lo general este tipo de pacientes cuando son pequeños son protegidos o sobreprotegidos por sus familiares, pero con el pa sar del tiempo tienden ha ser aislados rechazados, maltratados y por consiguiente sus padres Los desprecian y descuidan a tal gra do que pasan ha ser niños desprotegidos tanto por sus padres como por la sociedad donde se desarrollan.

Detectar pacientes con síndromes de aberaciones cromosómicas es de esencial importancia al dar consejo genético, que se está volviendo cada vez más exacto a medida que se producen nuevos progresos en genética medica.

Si el trastorno se asocia con una gran aberración cromosómica será aconsejable para algunas familias someterse ha análisis cariotípicos prenatales; a muchas otras familia en cambio podrá asegurarseles que las probabilidades de tener otro hijo sano son muy elevadas.

El empleo de leyes mendelianas permite calcular cifras exactas sobre los riesgos en varios cientos de trastornos de un solo gen; Las cifras empíricas a menudo podrán dar confianza a parejas que tengan una historia de uno de los muchos trastornos poligénicos.

Dar consejo genético requiere formulación de diagnóstico exacto, debido a la frecuente afectación de la cavidad bucal en los síndromes de deformaciones congénitas el odontólogo puede ser de gran ayuda para detectar trastornos genéticos para describir trastornos familiares recién descubiertos y para dar consejo genético.

El consejo genético implica el uso de evaluaciones clínicas, citogénicas bioquímicas y otros medios necesarios para establecer el diagnóstico. Sin embargo el consejero genético ya sea genetista, dentista o medico general se da cuenta de que la ma-

yoría de las familias con hijos impedidos necesitan algo mas - que una mera cifra estadística de riesgo, a menudo necesitan - ayuda para poder desvanecer la hostilidad y culpabilidad que - los acompañan.

Es de gran importancia el papel que juega el Odontologo con respecto a este tipo de pacientes ya que debe de tomarse en cuenta que de él dependerá que estos pacientes - afectados genéticamente deban ser tratados como seres humanos - normales con mucha inteligencia, paciencia, dedicación y hacer les ver y sentir a los familiares de estos pacientes la necesi - dad de su cooperación en todos los aspectos para poder así poder es - tablecer una buena comunicación e identificación tanto con el - paciente como con los padres y así llevar ha cabo el plan de - tratamiento planeado y de acuerdo a las necesidades que requie - ra el paciente.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- HISTOLOGIA BASICA
JUNQUEIRA C.L. Y CARNEIRO J.
EDICION 1977; EDITORIAL SALVAT.
- 2.- TRATADO DE HISTOLOGIA:
DR. HAM W. ARTHUR
SEPTIMA EDICION, EDITORIAL INTERAMERICANA
- 3.- EMBRIOLOGIA MEDICA
DR. LANGMAN JAN
TERCERA EDICION; EDITORIAL INTERAMERICANA
- 4.- ODONTOLOGIA PEDIATRICA
DR. FINN B. SIDNEY
CUARTA EDICION, EDITORIAL INTERAMERICANA
- 5.- OPERATORIA DENTAL EN PEDIATRIA
DR. KENEDY B.D.
EDICION 1977, EDITORIAL PANAMERICANA
- 6.- REVISTAS DE CONSULTA: QUINTA ESENCIA, ODONTOLOGO MODERNO
F.O. REVISTA MEDICA PEDIATRICA.