

115.
2 ej.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA
DE MEXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGIA

SINDROMES GENETICOS
Y SUS
MANIFESTACIONES DENTALES

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE
CIRUJANO DENTISTA
P R E S E N T A:
ANGEL GUZMAN SANCHEZ



MEXICO, D F.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

1991



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 está 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.

INDICE

INDICE GENERAL

Página

Introducción.....	1
-------------------	---

TEMA 1

EMBRIOLOGIA DE CABEZA Y CUELLO

1.1 Arcos braquiales y boca primitiva.....	5
1.2 Destino de los surcos y las bolsas braquiales.....	6
1.3 Anatomía de un arco braquial.....	6
1.4 Fusión de los procesos braquiales.....	9
1.5 Formación de la cara.....	9
1.6 Formación del paladar.....	12
1.7 Formación de la lengua.....	13
1.8 Desarrollo del cráneo.....	15
1.9 Desarrollo de la mandíbula.....	15
1.10 Desarrollo del maxilar.....	19
1.11 Características comunes en el desarrollo de los maxilares	20
1.12 Desarrollo de la A.T.M.	20

TEMA 2

TRANSTORNOS DEL DESARROLLO

2.1 Transtornos del desarrollo de las estructuras bucales y parabucles.....	23
---	----

TEMA 3

GENETICA

3.1 Bases de la herencia.....	28
3.2 Leyes de Mendel.....	
3.2.1 1ª Ley ó de la segregación.....	28
3.2.2 2ª Ley ó de la distribución independiente.....	29
3.3 Patrones de la herencia Mendeliana.....	29
3.3.1 Herencia autosómoca dominante.....	29
3.3.2 Herencia autosómica recesiva.....	30
3.4 Herencia ligada a el sexo.....	30
3.4.1 Herencia recesiva ligada al cromosoma X.....	30
3.4.2 Herencia dominante ligada al cromosoma X.....	31
3.4.3 Herencia Holandrica ó ligada al cromosoma Y.....	31
3.4.4 Genes limitados ó controlados por los sexocromosomas.	32
3.5 Codominancia y alelos múltiples.....	32

3.6	Variación de la expresión de los genes.....	32
3.7	Penetrancia y Expresividad.....	33
3.8	Pleitropismo.....	33
3.9	Ligamento génico.....	33
3.10	Entrecruzamiento.....	33
3.11	Heterogeneidad genética.....	33
3.12	Herencia poligénica.....	34

TEMA 4
SINDROMES

4.1	Acrosteólisis.....	36
4.2	Síndrome Amelocerebrohipohidrosis.....	37
4.3	Síndrome de Hipodontia y Disgenesia Ungueal.....	38
4.4	Displasia Oculodentoósea.....	39
4.5	Seudohipoparatiroidismo y Seudo-Seudohipoparatiroidismo..	41
4.6	Síndrome de Rothmund-Thomson.....	42
4.7	Hipofosfatasa.....	44
4.8	Incontinencia Pigmentaria.....	46
4.9	Hipofosfatemia resistente a la vitamina D.....	47
4.10	Hipohidrosis funcional, Onicólisis y Esmalte Hipoplásico-Hipocalcificado.....	48
4.11	Síndrome Otodental.....	49
4.12	Criptodoncia Braquimetacarpalia.....	50
Conclusiones		52
Glosario.....		55
Bibliografía.....		59

INTRODUCCION

El desarrollo normal y anormal del complejo bucofacial así como sus enfermedades están influenciadas por factores genéticos; se ha comprobado que muchas anomalías del hombre guardan relación con anomalías cromosómicas. Esto se manifiesta desde defectos dentales heredados de gravedad y de tipo diverso, hasta manifestaciones en cabeza y cuello de enfermedades genéticas generalizadas.

El papel que desempeñan dichos factores genéticos en cuanto a el tamaño, forma y variación de las estructuras bucales, es importante debido a la constancia con que nos encontraremos ante enfermos con tales incapacidades, sobre todo en la niñez.

Las malformaciones pueden clasificarse en cuatro grupos:

- 1.- Las relacionadas con aberraciones cromosómicas.
- 2.- Las que se originan de mutaciones de genes.
- 3.- Las que no son genéticas y resultan de factores ambientales teratológicos.
- 4.- Un grupo resultante de combinación de influencias genéticas y ambientales.

Las malformaciones congénitas pueden ser esporádicas o familiares, triviales o mortales o como hallazgos importantes para otras anomalías o defectos aislados.

Las anomalías de cabeza y cuello se originan principalmente durante los cambios anatómicos de los surcos braquiales.

La formación de la cara y de las cavidades bucal y nasal implican movimientos complicados y fusión de diferentes capas germinativas y abultamientos ó procesos. Cuando el curso del desarrollo no se sigue fielmente debido a influencias hereditarias o ambientales darán como resultado en el proceso formativo a las anomalías.

La sordera congénita puede ser resultado del desarrollo anormal del laberinto óseo o de el laberinto membranoso o de ambos, lo mismo que de anomalías de los huesecillos. La herencia recesiva es la causa más común de la sordera congénita, pero el virus de la rubeola que afecta a las mujeres embarazadas es un factor ambiental de primer orden, originando una audición defectuosa. Existen muchas anomalías menores del pabellón auricular. Los pabellones auriculares mal formados de posición baja guardan relación a menudo de anomalías cromosómicas.

Las malformaciones de cráneo oscilan entre defectos de primer orden, incompatibles con la vida y los de tipo menor e insignificantes. En caso de grandes defectos hay a menudo cambios en la forma y estructura de el cráneo.

Las malformaciones del sistema nervioso central son comunes y pueden incluir a los tejidos suprayacentes como a el hueso; la mayoría de ellas son producidas por combinaciones de factores genéticos y ambientales. Las malformaciones graves originan a menudo incapacidad funcional. El retraso mental puede ser provocado por anomalías cromosómicas que se originan durante la gametogénesis ó de trastornos metabólicos, infecciones maternas y fetales ó de radiación durante la vida prenatal.

Las malformaciones congénitas comunes de los dientes son formación defectuosa del esmalte y dentina, anomalías de la forma y variaciones de número y posición.

En la actualidad, los defectos transmisibles y su prevención son preocupación de todo profesional dedicado al estudio y cuidado de la salud.

Es importante destacar que las malformaciones por lo regular son múltiples aunque puede ocurrir como anomalía única, pero también tener cuidado y conocimiento del padecimiento para evitarnos algún problema, puesto que la asociación de múltiples anomalías puede representar un síndrome o ser la simple asociación coincidental de varios defectos independientes.

Sabemos que los procesos biológicos que controlan la constancia y las variaciones producidas por los cambios repentinos de caracteres generales en los individuos, son el tema de estudio de la ciencia de la Genética.

A nivel preventivo el cirujano dentista cuenta con elementos que manejados debidamente en personas en desarrollo les puede evitar problemas a la persona misma o a sus descendientes. El uso inadecuado de los rayos X, pasando por un gran número de drogas; son muchos elementos potencialmente teratógenos de uso diario en el consultorio dental.

Particularmente la alta frecuencia de defectos dentales en el desarrollo y desviaciones de la morfología craneofacial, hacen que el tratamiento bucal de estas personas sea un poco complicado hasta cierto punto difícil y será tema central de este trabajo.

**EMBRIOLOGIA
DE
CABEZA
Y
CUELLO**

ARCOS BRAQUIALES Y BOCA PRIMITIVA

En un principio el estomodeo se halla delimitado por arriba, por la cresta neural, y caudalmente por la placa cardíaca en desarrollo, se halla separado del intestino anterior por la membrana bucofaringea (fig 1), la que rápidamente se rompe, de modo tal que el estomodeo se comunica con el intestino anterior. Lateralmente se halla limitado por el primer par de los arcos braquiales o faringeos.

Los arcos braquiales se forman en la pared faringea debido a la proliferación del mesodermo de la placa lateral de esta región, reforzado por las células de la cresta neural.

Se forman seis engrosamientos cilíndricos, siendo el quinto una estructura transitoria en los seres humanos, que se expande desde la pared lateral de la faringe, pasa por debajo del piso de ella y se aproxima a sus contrapartidas anatómicas que se expanden desde el lado opuesto. Al hacer esto los arcos separan progresivamente al estomodeo primitivo del corazón en desarrollo. Los arcos se ven claramente como abultamientos en las caras laterales del embrión y se hallan separadas por fuera por pequeñas endiduras llamadas surcos braquiales.

Del lado interno de la pared faringea se hallan pequeñas depresiones llamadas bolsas faringeadas, las cuales separan cada uno de los arcos braquiales por dentro.

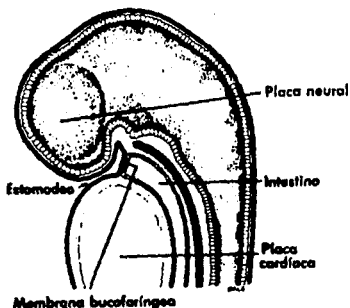


Fig 1.
Corte sagital de un embrión de 25 días, mostrando los límites del estomodeo. La membrana bucofaringea, separa a el estomodeo del intestino anterior.

DESTINO DE LOS SURCOS Y LAS BOLSAS BRAQUIALES

El primer surco y la primera bolsa se hallan implicados en la formación del conducto auditivo externo, la membrana timpánica, el antro del tímpano, el antro mastoide y la trompa de Eustaquio o conducto faringeotimpánico.

Los surcos segundo, tercero y cuarto se obliteran normalmente, debido al sobrecrecimiento del segundo arco, pero a veces persisten en forma de un seno cervical que puede o no abrirse en un costado del cuello.

La segunda bolsa también se oblitera en gran medida por el desarrollo de la amígdala palatina; una parte persiste a nivel de la fosa amigdalina.

La tercera bolsa se expande dorsal y ventralmente en dos compartimientos y su conexión con la faringe se ocluye. El componente dorsal origina la glándula parotídea inferior, mientras que el componente ventral, con su contrapartida anatómica del lado opuesto forma el timo.

La cuarta bolsa también se expande en componentes ventral y dorsal. El componente dorsal origina la glándula paratiroides superior y la porción ventral origina el cuerpo ultimobranquial, que a su vez origina las células parafoliculares de la glándula tiroidea (fig 2).

La quinta bolsa es rudimentaria en los seres humanos, de tal forma que desaparecen o se incorporan a la cuarta bolsa.

ANATOMIA DE UN ARCO BRAQUIAL

Cada arco braquial posee una estructura similar. Su cara interna se halla cubierta por endodermo, en el caso del primer arco es ectodermo.

Su parte central está compuesta por mesénquima derivado de la cresta neural y del mesodermo. El mesénquima de la cresta neural, llamado ectomesénquima, se condensa y forma una barra de cartilago, el cartilago del arco.

El cartilago del primer arco se llama de Meckel, el del segundo de Reichert, nombre de los anatomistas que los describieron por primera vez.

Los cartilagos de los otros arcos no tienen nombre propio.

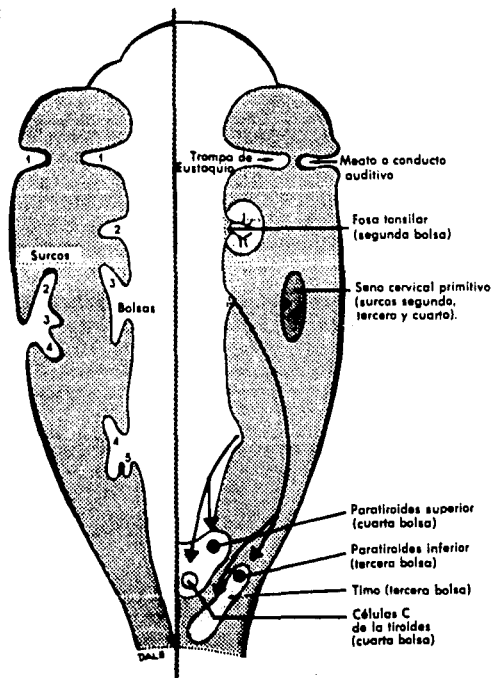


Fig 2. Papel de los surcos braquiales y de las bolsas faríngeas en el desarrollo; A la izquierda hay un corte horizontal esquemático a través de los arcos braquiales de un embrión de cinco semanas. A la derecha, los derivados de las bolsas según se los muestra.

Parte del mesénquima que rodea esta barra cartilaginosa se diferencia en músculo estriado. Cada arco contiene una arteria y un nervio.

El nervio consta de dos componentes: uno motor, que inerva los músculos del arco y otro sensitivo.

El nervio sensitivo se divide en dos ramas: una rama postremática, que inerva el epitelio que cubre la mitad anterior del arco, y una rama pretremática que se dirige hacia adelante para inervar el epitelio que cubre la mitad posterior del arco precedente (fig 3).

El nervio del primer arco es el quinto par craneal ó nervio trigémino; el del segundo arco es el séptimo par craneal ó facial, y el del tercer arco es el noveno par craneal ó glosofaríngeo.

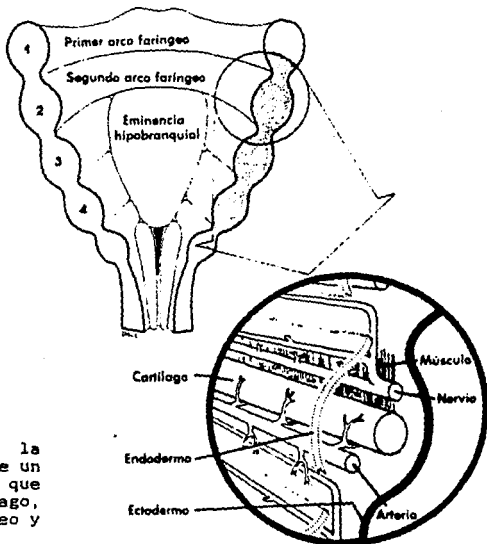


Fig. 3

El recuadro muestra la estructura básica de un arco faríngeo que consta de cartilago, nervio, vaso sanguíneo y músculo.

FUSION DE LOS PROCESOS BRAQUIALES

Los arcos braquiales primero, segundo y tercero juegan un importante papel en el desarrollo de la cara, la boca y la lengua. El estomodeo primitivo está al principio rodeado: arriba por la placa neural, abajo por el corazón en desarrollo y lateralmente por el primer arco braquial.

Por el crecimiento de los arcos en sentido medioventral, la placa cardíaca se desplaza, el estomodeo y el piso de la boca están ahora formado por el epitelio que cubre los arcos faríngeos primero, segundo y tercero. A los 24 días el primer arco faríngeo da origen a otro proceso: el proceso maxilar, de manera tal que el estomodeo se halla ahora limitado cranealmente por la prominencia frontal que en rápida expansión cubre el cerebro anterior, lateralmente por el recién formado proceso maxilar y ventralmente por el primer arco braquial, que ahora se llama proceso mandibular.

Clásicamente, la formación de la cara se describe en términos de la formación y fusión de una serie de procesos. En la mayoría de los casos estos procesos son abultamientos del mesénquima que hacen aparecer surcos entre procesos aparentes, de modo que la fusión ostensible de los procesos implica en realidad la eliminación de un surco (fig 4).

Solo en la unión de los procesos palatinos, existe una real fusión (fig 5).

Habiéndose entendido esta distinción, se usará el termino convencional de proceso, más que el término más exacto de abultamiento, para describir el desarrollo ulterior de la cara y de la cavidad oral.

FORMACION DE LA CARA

A los 28 días, se desarrollan engrosamientos localizados dentro del ectodermo de la prominencia frontal, por encima de la abertura del estomodeo. Estos engrosamientos son las Plácodas Nasales. La rápida proliferación del mesénquima subyacente alrededor de la plácoda produce un borde en forma de herradura que convierte a la plácoda en fosita nasal. El brazo lateral de la herradura, llamado proceso nasal lateral, origina las alas de la nariz.

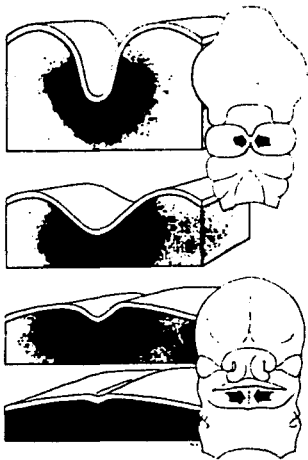


Fig 4.
Fusión aparente de lo procesos faciales por la eliminación de un surco entre ellos.

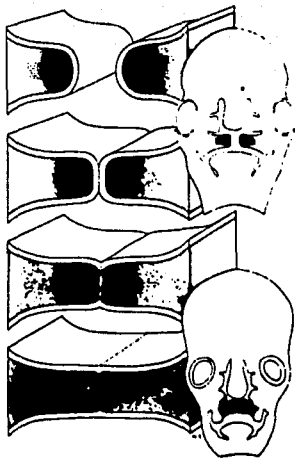


Fig 5.
Fusión verdadera de los procesos tal como la que ocurre con los procesos palatinos.
Esta fusión implica la ruptura del epitelio superficial.

El brazo medial de la herradura, llamado proceso nasal medio, origina la parte media de la nariz, la parte media del labio superior, la porción anterior del maxilar y el paladar primario. Los dos procesos nasales en conjunto se denominan a veces como proceso frontonasal.

Los procesos maxilares crecen medialmente y se aproximan tanto a los procesos nasales medios como a los laterales, pero permanecen separados de ellos mediante surcos distinguibles. El crecimiento medial del proceso maxilar empuja al proceso nasal medio hacia la línea media, donde se fusiona con su contraparte anatómica del lado opuesto.

De esta manera, se forma el labio superior a partir del proceso maxilar y el proceso nasal medio.

El labio inferior se forma por la fusión de los dos procesos mandibulares. La fusión de los procesos nasales medios originan la formación de parte del maxilar que lleva a los dientes incisivos y el paladar primario, al igual que una parte del labio.

Hay un tipo de fusión inusual entre el proceso maxilar y el proceso nasal lateral, como ocurre con la mayoría de los otros procesos asociados con el desarrollo facial, los procesos maxilar y nasal lateral se hallan separados por un surco profundo.

El epitelio del piso de este surco forma un centro sólido que se separa de la superficie y oportunamente se canaliza para formar el conducto nasolacrimal.

Una vez que el conducto se ha separado, los dos procesos se unen por un tejido mesenquimático.

La cara se desarrolla entre los 24 y 38 días del desarrollo, en este momento parte del epitelio que cubre los procesos faciales, se puede distinguir como odontogénica o formadora de dientes. Sobre el borde inferior del proceso maxilar y el borde superior del arco mandibular donde se forma el margen del estomodeo, el epitelio comienza a proliferar y a formar un engrosamiento epitelial.

Esta zona engrosada de epitelio es el epitelio odontogénico. También un engrosamiento epitelial odontogénico se desarrolla en el lado lateral del proceso nasal medio; pero no es hasta el día 37 de desarrollo, cuando se unen los procesos, donde se observa una placa única de epitelio engrosado: la banda epitelial primaria.

De esta manera, la banda epitelial primaria llamada lámina dentaria o listón dentario, es una placa continua y arciforme de epitelio odontogénico que se forma en el maxilar superior a partir de cuatro zonas separadas de proliferación epitelial, estando las dos centrales asociadas con el proceso nasal medio. Dos zonas, una en cada proceso mandibular, forman la banda epitelial primaria de la mandíbula.

FORMACION DEL PALADAR

La formación del paladar primario a partir del proceso frontonasal ya ha sido descrita. La formación del paladar secundario se verifica entre la séptima y octava semanas del desarrollo embrionario y resulta de la fusión de las láminas formadas por cada proceso maxilar. Estas láminas denominadas procesos palatinos, se dirigen primero hacia abajo a cada lado de la lengua.

Después de la séptima semana del desarrollo la lengua se retira de entre los procesos, que ahora suben y se fusionan entre sí por encima de la lengua y con el paladar primario.

El cierre del paladar secundario implica una fuerza intrínseca existente entre los procesos palatinos, cuya naturaleza aún no ha sido adecuadamente determinada. El alto contenido de mucopolisacáridos ácidos, que atraen agua y hacen que los procesos estén túrgidos, es uno de los mecanismos que se han sugerido, como así también la presencia de fibroblastos contráctiles en los procesos palatinos.

Otro factor en el cierre del paladar secundario es el desplazamiento de la lengua desde su ubicación entre los procesos palatinos debido al patrón de crecimiento de la cabeza.

En el embrión de siete a ocho semanas, la lengua y la mandíbula son pequeñas en relación del complejo facial superior y el labio inferior se ubica por detrás del superior. La cara se pliega hacia la región torácica en desarrollo y la lengua ocupa una posición elevada entre los procesos palatinos.

En la novena semana, el complejo facial superior se ha elevado y separado del torax permitiendo que la lengua y el maxilar inferior crezcan hacia adelante, de manera tal que el labio inferior se ubica por delante del superior y la lengua se sitúa por debajo de los procesos palatinos.

FORMACION DE LA LENGUA

La lengua comienza a desarrollarse aproximadamente en la cuarta semana. Los arcos faríngeos se unen en la línea media por debajo de la boca primitiva.

Proliferaciones locales del mesénquima originan en el piso de la boca una serie de protuberancias (fig 6). Primero aparece el tubérculo impar o medio, una protuberancia que emerge en la línea media y exactamente por detrás del proceso mandibular, estando flanqueado por otras dos prominencias, las protuberancias linguales.

Rápidamente las protuberancias linguales laterales se agrandan y se unen entre sí con el tubérculo medio impar para formar una gran masa, a partir de la cual se forma una membrana mucosa de los dos tercios anteriores de la lengua.

La raíz de la lengua se forma a partir de la eminencia hipobranquial, una gran prominencia central desarrollada a partir de mesodermo de los arcos braquiales segundo, tercero y cuarto.

El endodermo del tercer arco crece más rápidamente y sobrepasa al crecimiento del segundo arco, el cual es por lo tanto excluido de ser englobado por otra estructura.

La eminencia hipobranquial origina la mucosa que cubre la raíz, o tercio posterior de la lengua.

La lengua se separa del piso de la boca mediante un crecimiento hacia abajo del ectodermo, alrededor de su periferia, el cual degenera después para formar el surco lingual y dar movilidad a la lengua.

Este inusual desarrollo de la lengua explica su inervación.

Como la mucosa de los dos tercios anteriores de la lengua derivan del primer arco que está inervado por el quinto par craneal, mientras que la mucosa del tercio posterior de la lengua, deriva del tercer arco que está inervada por el noveno par craneal.

Los músculos de la lengua poseen diferente origen: ellos proceden de las somitas occipitales, las cuales han migrado hacia adelante dentro del área de la lengua llevando con ella su inervación: el nervio hipogloso.

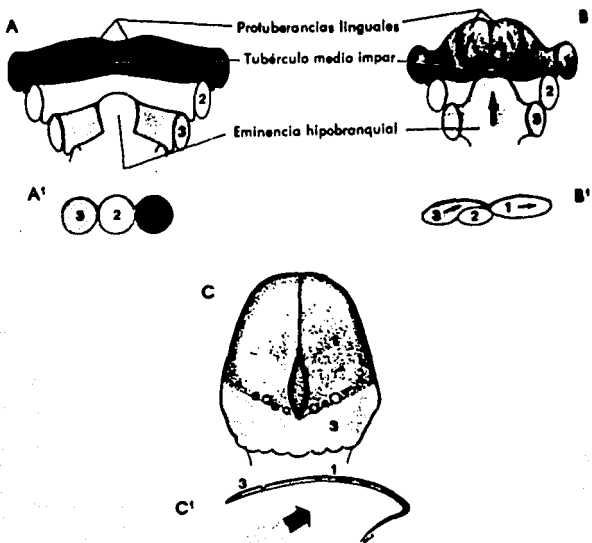


Fig. 6

Desarrollo de la lengua. En A el piso de el estomodeo visto desde arriba está formado por los arcos braquiales. Aparecen tres abultamientos, el tubérculo impar y las dos protuberancias linguales, en el ectomesénquima del primer arco por debajo del epitelio. B muestra el creciente abultamiento de las protuberancias linguales que, junto con el tubérculo impar formará los dos tercios anteriores de la lengua. C muestra la disposición final de la lengua y las contribuciones relativas de los arcos primero y tercero.

DESARROLLO DEL CRANEO

El cráneo puede dividirse en tres componentes:

- 1.- Bóveda craneana.
- 2.- Base del cráneo.
- 3.- Cara.

Esta configuración puede verse aproximadamente a las doce semanas en el feto humano, cuando sólo se ven aquellos huesos del cráneo que se forma a partir de cartilago.

La base craneal cartilaginosa está representada por los cartilagos basales y orbitales, los cuales antes rodearon los órganos de los sentidos y por los huesos petroso y occipital del neurocráneo original. El hueso petroso ha incorporado la cápsula ótica. Las únicas partes del vicerocráneo que contribuyen a el cráneo son las partes terminales de los cartilagos del primero y segundo arco, que se convierten en los huesillos del oído. Esta base cartilaginosa sufre una osificación endocondral.

El hueso membranoso, formado directamente en el mesénquima sin precursor cartilaginoso, forma la bóveda craneal y la cara. Algunos de estos huesos membranosos pueden desarrollar cartilagos secundarios para dar un crecimiento rápido.

DESARROLLO DE LA MANDIBULA

El cartilago del primer arco ó cartilago de Meckel, forma el maxilar inferior en los vertebrados. En el hombre existe una pequeña relación de posición con respecto de la mandíbula, contribuyendo en gran parte con el desarrollo de esta.

A la sexta semana este cartilago se extiende como una barra sólida de cartilago hialino, rodeado de una cápsula fibrocelular, a partir de la región de la oreja en desarrollo o plácoda auditiva, hasta la línea media de los procesos mandibulares, que se hallan unidos.

Los cartilagos de cada lado no se fusionan en la línea media, sino que se hallan separados por una delgada banda de mesénquima. La rama mandibular del nervio trigémino, el nervio del primer arco, tiene una estrecha relación con el cartilago de Meckel, comenzando a los dos tercios de su largo.

En este punto el nervio maxilar inferior se bifurca en las ramas alveolar inferior y lingual, las cuales corren respectivamente a lo largo de las caras interna y externa del cartilago.

El nervio alveolar inferior se divide más anteriormente en las ramas incisiva y mentoniana. En la cara lateral del cartilago de Meckel, durante la sexta semana de desarrollo embrionario hay una condensación de mesénquima en el angulo formado por la división del nervio alveolar inferior y sus ramas incisivas y mentoniana. En la septima semana comienza la osificación intramembranosa, en esta condensación se esta formando la mandibula (fig 7). Desde el centro de osificación, la formación de hueso se extiende rapidamente hacia adelante, dirigiéndose hacia la línea media y hacia atras, hacia el punto en el cual el nervio mandibular se divide en sus ramas alveolar inferior y lingual.

Esta neoformación ósea aparece en la zona anterior a lo largo de la cara lateral del cartilago de Meckel, formando un canal compuesto por una lámina interna y otra externa que se unen por debajo del nervio incisivo.

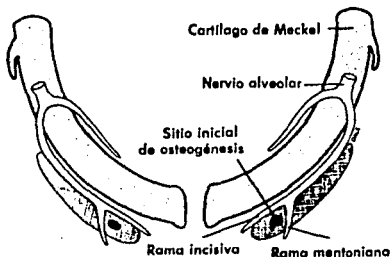


Fig. 7
Sitio de osteogénesis inicial relacionado con la formación de la mandíbula.

El canal óseo se extiende hacia la línea media, donde se coloca una estrecha aproximación con un canal similar formado en el proceso mandibular opuesto. Estos dos centros distintos de osificación se mantienen separados entre sí a nivel de la sinfisis mandibular hasta poco despues del nacimiento.

El canal se convierte pronto en un conducto a medida que se forma hueso sobre el nervio uniendo las tablas externa e interna. En forma similar, una extensión posterior de osificación a lo largo del borde lateral del cartilago de Meckel forman una depresión y que posteriormente se convierte en conducto que contiene al nervio alveolar inferior.

Esta osificación posterior avanza dentro del mesénquima condensando hasta el punto en el que el nervio mandibular se bifurca en los nervios mandibular y lingual.

Apartir de este canal óseo, extendiéndose desde la división del nervio mandibular hacia la línea media, se desarrollan las tablas óseas alveolares externa e interna, en relación con los gérmenes dentarios en formación, de modo que los gérmenes vienen a ocupar una depresión secundaria del hueso.

Esta depresión sufre una segmentación y así los gérmenes dentarios llegan a ocupar compartimientos individuales, los cuales se cierran al ser rodeados totalmente por el crecimiento del hueso sobre el germen dentario; de esta manera el cuerpo de la mandíbula se forma esencialmente.

La rama ascendente de la mandíbula se desarrolla por el rápido avance posterior de la osificación dentro del mesénquima del primer arco, en dirección divergente al cartilago de Meckel (fig 8).

Este punto de divergencia esta marcado por la lingula (espina de Spix) en la mandíbula del adulto, punto en el cual el nervio dentario inferior penetra en el cuerpo de la mandíbula.

Así a las diez semanas, la mandíbula rudimentaria está formada completamente por osificación intramembranosa y sin participación directa del cartilago de Meckel.

Desde el punto en que el nervio mandibular se divide en ramas alveolar y lingual hacia la línea media, el cartilago de Meckel se reabsorbe pero su cápsula fibrocelular persiste como el ligamento esfenomandibular.

El crecimiento ulterior de la mandíbula hasta el nacimiento se ve fuertemente influido por la aparición de tres cartilagos secundarios y el desarrollo de inserciones musculares.

Los cartilagos son: el condilar que es el mas importante, el coronoides y el sinfisial.

Estos cartilagos llamados cartilagos secundarios para distinguirlos del primario de Meckel, presentan una estructura histológica diferente de la del cartilago primario, ya que poseen células más grandes y menor matriz intercelular.

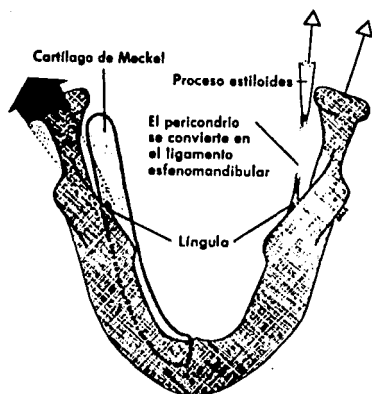


Fig 8.
Osificación mandibular desde el cartilago de Meckel a nivel de la lingula.

El cartilago condilar aparece durante la duodécima semana del desarrollo y forma rápidamente una masa cónica en forma de zanahoria que ocupa la mayor parte de la rama ascendente en desarrollo.

Esta masa de cartilago se transforma rápidamente en hueso mediante un proceso de osificación endocondral, de manera que en la vigésima semana sólo queda una delgada lámina de cartilago en la cabeza condilar.

Este remanente persiste hasta la segunda década de la vida, del mismo modo que el cartilago epifisario.

El cartilago coronoides aparece a los cuatro meses del desarrollo, sobrepasando el borde anterior y la parte superior del proceso coronoides.

Es un cartilago de crecimiento relativamente transitorio y desaparece antes del nacimiento.

Los dos cartilagos sinfisiales aparecen en el tejido conectivo entre los dos extremos del cartilago de Meckel, pero son completamente independientes de él, se obliteran durante el primer año de vida.

La mandíbula es entonces un hueso membranoso, desarrollado en relación con el nervio del primer arco completamente independiente del cartilago de Meckel. Posee elementos nerviosos, alveolares y musculares, y su crecimiento es ayudado por el desarrollo de los cartilagos secundarios y en el momento del nacimiento la mandíbula se reconoce como tal.

DESARROLLO DEL MAXILAR

El maxilar superior tambien se desarrolla a partir de un centro de osificación en el mesénquima del primer arco, sin embargo, contrastando con la mandíbula el centro se halla dentro del proceso maxilar.

No hay cartilago del arco primario en el proceso maxilar; pero se halla estrechamente asociado con el cartilago de la cápsula nasal.

El centro de osificación aparece en el mesénquima que ocupa el ángulo entre el nervio infraorbitario y su rama dental anterosuperior. Desde este centro la formación del hueso se extiende hacia atras por debajo de la órbita hacia el cigoma en desarrollo y hacia adelante, hacia la futura región incisiva.

La osificación tambien se extiende hacia arriba desde esta extensión anterior para formar el proceso frontal.

Como resultado de este patrón de oposición ósea, se forma un canal óseo para el nervio infraorbitario. Desde este canal el hueso se extiende hacia abajo y forma la placa alveolar lateral de los gérmenes dentarios del maxilar superior. La osificación tambien avanza dentro del proceso palatino para formar el paladar duro.

La tabla alveolar interna se desarrolla a partir de la unión del proceso palatino y el cuerpo principal del maxilar superior en formación.

Esta tabla junto con la tabla externa opuesta, forma un canal óseo alrededor de los gérmenes dentarios del maxilar, los cuales oportunamente se rodean de hueso quedando ubicados en criptas, del mismo modo como se describió en el caso de la mandíbula.

También un cartilago contribuye al desarrollo del maxilar superior; El cartilago cigomático o malar, aparece en el proceso cigomático en desarrollo y durante un tiempo contribuye al desarrollo del maxilar superior.

En el momento del nacimiento el proceso frontal del maxilar superior se halla bien marcado, pero el cuerpo del hueso consiste de un poco más que el proceso alveolar que contiene los gérmenes dentarios y los procesos cigomáticos y palatinos, pequeños pero distinguibles.

El cuerpo del maxilar es relativamente pequeño por que el seno maxilar no se ha desarrollado.

Este seno comienza su desarrollo durante la 16ª semana, como un surco profundo sobre la cara nasal del maxilar superior en desarrollo. En el momento del nacimiento es aún una estructura rudimentaria de tamaño pequeño.

CARACTERISTICAS COMUNES EN EL DESARROLLO DE LOS MAXILARES

Ambos comienzan su desarrollo a partir de un solo centro de osificación membranosa relacionado con un nervio y un cartilago primario, ambos forman un conducto nervioso relacionado con el nervio y ambos desarrollan un elemento alveolar relacionado a los dientes en desarrollo, y por último ambos desarrollan cartilagos secundarios que les ayudan a crecer.

DESARROLLO DE LA ARTICULACION TEMPOROMANDIBULAR

La articulación temporomandibular es una articulación entre dos huesos, que se halla formada inicialmente a partir de centros de osificación membranosa, antes de que se forme el cartilago condilar hay una amplia banda de mesénquima indiferenciado entre la rama ascendente de la mandíbula en desarrollo y el hueso temporal también en desarrollo.

Con la formación de cartilago condilar, esta banda se reduce rápidamente en ancho y se convierte en una lámina mesenquimatosa densa.

El mesénquima inmediatamente adyacente a la lámina se rompe para formar la cavidad articular y la lámina se convierte en el disco articular.

Se forma en la 12ª semana del desarrollo en el embrión de 57mm de distancia Cefalo-Caudal, [C.C.].

El desarrollo de la cavidad de la articulación se completa en el estadio de 65 a 75 mm, distancia cefalo-caudal.

La contracción muscular puede ser necesaria para la cavitación articular, puesto que la inmovilización temprana de otras articulaciones da por resultado una falla de formación de la cavidad articular.

TRANSTORNOS DEL DESARROLLO

TRANSTORNOS DEL DESARROLLO DE LAS ESTRUCTURAS BUCALES Y PARABUCALES

Algunos de los muchos trastornos del desarrollo y del crecimiento que afectan las estructuras bucales y parabucuales se desarrollan "in utero", es decir; se presentan desde el nacimiento y persisten durante toda la vida, otros pueden no manifestarse por muchos años.

El reconocimiento de algunas anomalías siguen los patrones de la herencia, sin embargo debe tenerse cuidado para distinguir los trastornos hereditarios de los congénitos.

La enfermedad congénita es aquella que está presente desde el nacimiento, pero que no es hereditaria necesariamente, o sea que se transmite a través de los genes. Por el contrario, muchas alteraciones hereditarias se manifiestan en el nacimiento y otras aparecen después.

La explicación sobre la tendencia hereditaria a ciertos aspectos o características se basan en las excelentes observaciones de Gregorio Mendel, quien estableció las leyes de la herencia; de su trabajo surgió la ciencia de la genética.

Uno de los descubrimientos más importantes realizados por Mendel fue el principio de la dominancia, el cual se basó en experimentos que muestran que si los dos miembros de un par dado de individuos con genes alelos que presentan características contrastantes se relacionan, existe una diferencia definida en estos caracteres para expresarse en la descendencia. De esta manera solo se manifiesta uno de los caracteres.

Sin embargo es muy importante que el carácter que no dominó se manifieste en generaciones subsecuentes.

Se aplican los términos "dominante" y "recesivo" a los aspectos que aparecen y no aparecen en la primera generación filial después de realizado el cruce.

La subsecuente separación y reaparición de los caracteres en la descendencia de las personas "híbridas" se conoce como el principio de la segregación de caracteres y son un aspecto de la herencia.

Está bien establecido que muchas características de una persona están representadas en los genes de los gametos o células reproductoras.

Al compararse sólo dos características las posibilidades de coordinarse son relativamente limitadas, pero cuando el número de características aumenta es obvio que las posibilidades de combinaciones son infinitamente más complejas.

Otro principio importante de la herencia, descubierto por T.H. Morgan, es la asociación de factores, lo cual ofrece explicación de lo que se observó primeramente con respecto a que dos o más caracteres pueden permanecer ligados de una generación a otra.

Una variación de este principio fue el descubrimiento de la asociación con el sexo o de ciertos caracteres con los factores que determinan el sexo. Por ejemplo, un hombre puede transmitir un rasgo ligado al sexo a sus nietos a través de sus hijas, pero no a través de sus hijos.

Dicha transmisión depende de los cromosomas sexuales de un individuo.

Muchas de las alteraciones en el desarrollo y crecimiento de las estructuras bucales y parabucles, así como otras enfermedades tienen un fondo hereditario definido.

Otras enfermedades en las cuales la herencia es sugerente, pero no concluyente, se dice que presentan "tendencias familiares".

La odontología ayuda mucho a determinar los verdaderos factores etiológicos presentes en varias alteraciones del desarrollo y del crecimiento de los dientes, huesos y diversos tejidos blandos.

Witkop, Steward y Prescott han descrito valiosos textos acerca del papel de la genética en la odontología en los cuales se necesitan hacer exámenes más profundos al respecto.

Witkop subrayó que en algunas enfermedades bucales los factores hereditarios pueden ser decisivos o sólo contribuir a la aparición de una enfermedad específica.

Se observa con facilidad que el crecimiento posnatal máximo del cráneo ocurre durante los primeros años, que el cráneo masculino tiende a ser mayor que el femenino y que la desviación estándar del valor medio no es superior a 1.6 cm. en cualquier edad.

La circunferencia adulta se alcanza casi por completo a los 10 años de edad aproximadamente; después su crecimiento es insignificante, las proporciones adultas aparecen de los 16 a 18 años de edad. Es necesario tener en cuenta el tamaño total del individuo al estimar la significación de cualquier desviación de lo normal.

Los huesos de la bóveda del cráneo aumentan de espesor durante toda la vida.

A los 2 años de edad se puede observar en la radiografía una tabla interna y externa. Entre estas dos capas está el diploe reticulado atravesado por conductos vasculares. El diploe aumenta de tamaño a expensas de la capacidad craneal en caso de la hipogénesis de los hemisferios cerebrales o como un aspecto normal de la edad avanzada.

En la hemiatrofia cerebral precoz, la bóveda craneal se espesa en el lado que disminuye el volumen cerebral. Entre las enfermedades en las cuales hay una osteitis deformante de los huesos craneales están la hiperfosfatemia, enfermedad de Paget, e hiperostosis cortical generalizada. También puede ocurrir en la hipervitaminosis D.

Algunas veces se observa un adelgazamiento local sobre un tumor cerebral donde los huesos craneales son blandos y responden a la presión.

Los detalles del aspecto radiográfico del cráneo del recién nacido los han discutido Henderson, Sherman y Caffey. Esta información es útil cuando se sospecha una malformación al nacer.

La mayoría de las malformaciones craneales son de etiología desconocida y a consecuencia de ello, la clasificación está basada principalmente en características morfológicas siendo estas numerosas.

La mayoría de las anomalias del desarrollo oral y facial, son congénitas y un número considerable de las mismas tiene una base genética. No cabe duda de que muchas tienen su origen en el ambiente intrauterino.

Algunas de las anomalías del desarrollo como son las que afectan las glándulas salivales y articulación temporomandibular, ambos maxilares y órganos dentales se detallaran mas adelante.

Es conveniente describir juntas las anomalías en la forma y tamaño de los dientes pues frecuentemente coexisten.

Por otra parte, la simplificación de la forma muchas veces coincide con una disminución del tamaño. Las anomalías en el número de los dientes pertenecen también al mismo complejo.

Las anomalías en la forma y tamaño muchas veces sólo son micromanifestaciones de una reducción del número determinada genéticamente. Por otra parte, un aumento en el tamaño pudiera ser un paso hacia la hiperdoncia.

Investigaciones recientes han demostrado que características aparentemente tan poco relacionadas como el tiempo y orden de erupción de ciertos dientes poseen una relación estadísticamente demostrable con el número y tamaño de los dientes.

Los diversos dientes varían mucho en longitud, anchura, espesor, curvatura de la corona, características de la raíz, desarrollo de la cresta marginal, forma y definición de las cúspides, etc.

Existen diferentes características no solamente entre individuos sino lo cual es más importante, entre poblaciones. Estas diferencias entre poblaciones reflejan el papel de factores genéticos en la variaciones de la forma de los dientes.

GENETICA

BASES DE LA HERENCIA

En 1865 Gregorio Mendel trabajando con una especie de guisante (*Pisum sativum*) estableció 2 leyes que son básicas en la transmisión hereditaria.

El resultado de estos experimentos ha demostrado que los caracteres somáticos de cada individuo están controlados por factores hereditarios conocidos como genes, dispuestos en los cromosomas de cada célula y que pasan de padres a hijos a través de los gametos.

Los genes existen en forma de pares y ocupan sitios iguales (locus) en cromosomas homólogos. A estos dos genes se les llama alelos y cuando son iguales se les aplica el término homocigoto a los individuos que lo poseen, si estos son desiguales se les llama heterocigoto.

Cuando en un individuo heterocigoto un gen se expresa, se dice que éste es dominante y el que permanece oculto se conoce como recesivo.

Al material hereditario transmitido se le llama genotipo y su expresión externa da lugar al fenotipo.

LEYES DE MENDEL

1ª LEY O DE LA SEGREGACION

Señala que los factores hereditarios están controlados por un par de genes que se segregan durante la formación de células germinales para constituir los gametos.

Estos genes vuelven a unirse después de la fecundación y los caracteres que controlan se manifiestan en las siguientes generaciones en proporciones numéricas constantes.

Clásicamente se representan los genes dominantes con letra mayúscula y los recesivos con minúscula.

2ª LEY O DE LA DISTRIBUCION INDEPENDIENTE DE LOS GENES

Esta señala que cuando dos o más pares de genes se segregan simultáneamente, la distribución de cualquiera de ellos es independiente de los demás.

Mientras que la primera señala la forma en que segrega un par de genes (herencia monogénica), la segunda ley trata la forma de segregación de dos o más pares de genes. Una excepción a esta ley es el caso del ligamento génico.

PATRONES DE HERENCIA MENDELINA

La mayoría de los padecimientos hereditarios en el hombre se transmiten en forma Mendeliana simple y los genes pueden estar situados en los autosomas o en los sexocromosomas.

HERENCIA AUTOSOMICA DOMINANTE

La mayoría de los genes dominantes que causan padecimientos en el hombre son raros y por ello casi siempre se presentan en estado heterocigoto.

Cuando un individuo afectado por un gen dominante afectado, se casa con un individuo sano de la población general (homocigoto recesivo para el gen) se observa que el gen es transmitido al 50% de sus descendientes, no salta generaciones y afecta por igual a hombres y mujeres.

Quando no se encuentran antecedentes familiares del padecimiento se dice que se trata de una mutación de "novo".

Algunos ejemplos de enfermedades autosómicas dominantes son: Osteogénesis imperfecta, Síndrome de Marfan, Corea de Huntington, Acrosteolisis, Síndrome de Witkop, Displasia Oculodentoósea.

En ciertos casos, al analizar un árbol genealógico para un gen dominante, observamos que el padecimiento salta una generación para reaparecer posteriormente; esto puede explicarse por que existen situaciones en las que aún estando presente el gen, no produce su efecto fenotípico.

Este fenómeno se conoce como la falta de penetrancia del gen y podemos definir el concepto de penetrancia completa cuando el complejo fenotípico que se presenta en condiciones dominantes óptimas.

Cuando en una familia existen diferentes manifestaciones de una misma enfermedad, se dice que el gen afectado tiene expresividad variable.

Podría entonces definirse el concepto de expresividad como el grado de expresión fenotípica de un gen.

HERENCIA AUTOSOMICA RECESIVA

Es menos frecuente que la dominante y salta generaciones ya que los individuos heterocigotos portadores del gen anormal son fenotípicamente normales.

De la unión de dos portadores resulta un 25% de hijos afectados (homocigotos recesivos).

La consanguinidad aumenta la frecuencia de estos padecimientos. Algunos ejemplos de enfermedades autosómicas recesivas son: Hiperplasia Adrenal Congénita, Albinismo, Hipofosfatasia, Síndrome Amelocerebrohipohidrosis.

HERENCIA LIGADA AL SEXO

En todos los mamíferos, incluyendo al hombre, la mujer es homogamética y sus cromosomas sexuales, representados por $\cdot XX \cdot$ se comportan como homólogos.

El hombre es heterogamético y sus cromosomas sexuales $\cdot XY \cdot$ son diferentes en tamaño y morfología.

HERENCIA RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X

Los genes ligados al cromosoma 'X', en su mayoría recesivos al no tener en el hombre su alelo correspondiente, se comportan como homocigotos (se les llama también hemicígotos).

La presencia del mismo gen en la mujer es contrarestanda por su alelo dominante en el cromosoma X homólogo, comportándose como heterocigota o transmisora. Sólo cuando ocurra el gen recesivo en ambos cromosomas X tendrá expresión fenotípica y será genéticamente homocigota.

Entre las enfermedades recesivas ligadas al X se encuentran: Hemofilia, deficiencia de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa, agamaglobulinemia, daltonismo.

La hemofilia es una enfermedad transmitida por un gen recesivo y caracterizada por una diátesis hemorrágica resultante de la incapacidad del organismo de sintetizar globulina antihemofílica. Este gen se encuentra en los brazos cortos del cromosoma X y es por eso que se manifiesta casi siempre en hombres, siendo la mujer la portadora sana.

Las posibilidades de que una mujer presente hemofilia es remota, ya que se necesita la unión de un hemofílico con una portadora. Y solo así el 50% de las hijas serán hemofílicas.

Otra posibilidad es que una paciente con el síndrome de Turner (45 XO) lleve el gen anormal en su cromosoma X.

Los criterios para interpretar la herencia recesiva ligada al X son: La frecuencia del padecimiento es mucho mayor en hombres que en mujeres, el carácter nunca es transmitido de padre a hijo, sino a lo largo de una serie de mujeres portadoras y la relación de parentesco existente entre varones afectados se establece por intermedio de mujeres.

HERENCIA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X

En cuanto a genes dominantes ligados al cromosoma X, la proporción de hijos afectados varía si el padre o la madre es el portador del gen anormal. Si el padre es el afectado transmite el carácter a todas sus hijas pero a ninguno de sus hijos, mientras que las mujeres afectadas lo transmiten a la mitad de sus hijos de uno y otro sexo.

Un ejemplo de este tipo de herencia es el raquitismo vitamínorresistente.

HERENCIA HOLANDRICA O LIGADA AL CROMOSOMA Y

El mecanismo hereditario de un gen ligado al cromosoma Y es muy simple: solo los hombres lo poseen y lo transmiten a sus hijos varones.

Se conocen muy pocas enfermedades que podrían estar ligadas al cromosoma Y como: Ictiosis Hystrix Gravior (piel de puercoespin), Sindactilia Podal (Palmidismo) e Hipertricosis Auricular.

GENES LIMITADOS O CONTROLADOS POR LOS SEXOCROMOSOMAS

Existen genes transmitidos por los autosomas que se encuentran limitados o controlados por el sexo, en estos casos parecería que factores hormonales son decisivos en su manifestación.

CODOMINANCIA Y ALELOS MÚLTIPLES

Dominancia y recesividad no son las únicas relaciones posibles entre pares de alelos. Existen casos como en los grupos sanguíneos determinados por un par de alelos; que en ambos se manifiesta fenotípicamente en el heterocigoto: genes codominantes. Hablamos de alelos múltiples cuando para un solo locus hay más de dos alelos alternativos posibles.

El ejemplo clásico de alelismo múltiple lo constituyen la serie de alelos que determinan a los grupos sanguíneos A, B, AB y O.

VARIACION DE LA EXPRESION DE LOS GENES

Se ha considerado hasta ahora factores hereditarios determinados por genes situados en un locus individual. Sin embargo, este tipo de transmisión considerado clásico, puede alterarse en varias situaciones.

PENETRANCIA Y EXPRESIVIDAD

Estos conceptos han sido analizados al hablar de herencia autosómica dominante.

PLEITROPISMO

Cada gen ejerce una acción primaria de la cual derivan efectos secundarios. Los efectos fenotípicos múltiples producidos por un solo gen, se denominan efectos pleiotrópicos.

LIGAMENTO GENICO

Los genes se separan durante la meiosis y esta separación se hace en forma independiente, sin embargo, como excepción a la segunda ley de Mendel existen grupos de genes situados en locus vecinos del mismo cromosoma que se segregan siempre juntos. Esto se conoce como ligamento genico y puede definirse como la tendencia de dos o más genes a distribuirse unidos en los gametos debido a su cercanía en el cromosoma.

ENTRECRUZAMIENTO

Es el intercambio de genes que ocurre durante la meiosis entre dos cromátidas de cromosomas homólogos. Existe evidencia citológica y genética de este proceso y su análisis ha permitido establecer la localización exacta de algunos genes contribuyendo al mapeo cromosómico.

HETEROGENEIDAD GENETICA

Quando un padecimiento es producido por mutaciones en genes diferentes puede tener el mismo fenotipo pero con genotipo diferente; se dice que el padecimiento es genéticamente heterogéneo.

HERENCIA POLIGENICA

Se han considerado rasgos controlados por un par de genes que determinan diferencias bien definidas entre personas normales y afectadas. Sin embargo, existen características como la talla y el color de la piel que muestran variaciones graduales dentro de un margen muy amplio que puede considerarse normal. Estas variaciones sugieren que tales características están controladas por más de un par de genes, participando cada uno de ellos por acción aditiva. Este tipo de herencia se conoce como poligénica o multifactorial.

SINDROMES

ACROSTEOLISIS

Es un síndrome que se hereda en forma común de rasgo autosómico dominante y se caracteriza por la presencia de:

- 1.-Desaparición de las falanges terminales,
- 2.-Estatura baja,
- 3.-Cráneo de forma irregular,
- 4.-Pérdida prematura de los dientes.

FACIES

Estos individuos presentan la nariz alargada, pelo abundante y grueso, y con las orejas amplias.

MANIFESTACIONES ORALES

La pérdida temprana de los dientes, con atrofia acentuada de las apófisis alveolares de los maxilares, superior e inferior, es una manifestación constante. También se presenta reabsorción de las raíces de los molares, prognatismo y una micrognasia.

ALTERACIONES ESQUELETICAS

Acortamiento y deformación de las porciones distales de los dedos de manos y pies, en particular de las manos. Las articulaciones interfalángicas son hiperflexibles y al movimiento puede aparecer dolor o parestesias.

Se ha observado impresión basilar del cráneo, juntamente con dolicocefalia y prominencia desusada de la porción escamosa del hueso occipital, con ensanchamiento de las suturas metópica, coronal y lambdoidea con huesos Wormianos asociados. Puede existir depresión a nivel de la fontanela anterior, con apófisis clinoides gráciles.

La estatura en el adulto es por debajo de 1.55m y disminuye con el transcurso de la vida, esto se debe por la cifosis acentuada, osteoporosis intensa y compresión de las vértebras torácicas. La superficie superior e inferior de las vértebras son cóncavas y radiológicamente aparecen en forma de "hueso de pez". Los discos intervertebrales pueden aparecer más densos que los cuerpos vertebrales.

Se producen fracturas múltiples en la columna vertebral, huesos largos, especialmente en dedos de manos y pies. En algunos casos se ha observado fusión de las apófisis espinosas de la tercera a quinta vértebras cervicales. Se ha observado deformidad de codos y rodillas.

OTRAS MANIFESTACIONES

Sordera de conducción, obnubilación de la vista, cefalea y parálisis del sexto nervio así como hipogonadismo.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Una gran variedad de rasgos que están asociados con la Acrosteólisis se presentan también en la Picnodisostosis, Progeria, Epidermólisis Ampollosa, Lepra, Esclerodermia, Siringomielia, Sífilis y por intoxicación de cloruro de polivinilo.

PRUEBAS DE LABORATORIO

Se ha reportado un solo caso de acrosteólisis asociada con niveles séricos altos de fosfatasa alcalina y de deshidrogenasa láctica.

SINONIMOS

Síndrome de Hadju-Cheney, Artrodento-osteo displasia.

SINDROME AMELOCEREBROHIPOHIDROSIS

Las primeras descripciones fueron hechas por Kohlshütter y colaboradores en el año de 1974.

El síndrome se caracteriza por:

- 1.- Ataques epilépticos,
- 2.- Retraso mental progresivo,
- 3.- Convulsiones,
- 4.- Hipohidrosis,
- 5.- Amelogénesis imperfecta.

La herencia es autosómica recesiva o ligada al cromosoma X.

FACIES

No hay rasgos característicos.

MANIFESTACIONES ORALES

Existe una amelogénesis imperfecta acentuada, presentando ausencias completas de esmalte, excepto por pequeñas zonas como en el cuello o cíngulo. La amelogénesis imperfecta es generalizada y afecta a todos los órganos dentarios de la primera y segunda dentición.

MANIFESTACIONES GENERALES

Todos los niños mostraron desarrollo normal hasta la aparición de la epilepsia, cuyo grado estaba relacionado con la frecuencia e intensidad de las convulsiones y retraso mental progresivo.

A la examinación histológica de la masa cefálica reveló una reducción de neuronas, atrofia de células gliales y una aeroneurosis. Las manifestaciones asociadas, establecidas en los supervivientes fueron hipohidrosis, aumento discreto del sodio y del cloro, aunque con acentuado aumento del potasio en el sudor y miopia, se produjo muerte entre las edades de cuatro a nueve años.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

En el diagnóstico diferencial pueden presentarse varios tipos de Amelogenesis Imperfecta y Displasia Ectodérmica.

SINONIMOS

Epilepsia, Deterioración mental y Amelogenesis imperfecta.

SINDROME DE HIPODONTIA Y DISGENESIA UNGUEAL

El síndrome de hipodontia y disgenesia ungueal fue reportado en 1969 por Redpath y Winter.

El síndrome diente-uña, caracterizado por:

- 1.- Cabello fino,
- 2.- Oligodontia,
- 3.- Hipoplasia o coiloniquia de las uñas de las manos, en especial de las uñas de los pies.

Síndrome que se hereda en forma de rasgo autosómico dominante, sin embargo puede existir también una forma autosómica recesiva.

FACIES

No hay rasgos característicos.

MANIFESTACIONES ORALES

La Oligodontia se presenta con mayor frecuencia en incisivos, segundos molares mandibulares y los caninos del maxilar.

MANIFESTACIONES GENERALES

El desarrollo mental y el crecimiento somático están dentro de los límites normales de desarrollo.

El examen microscópico del cabello no ha revelado ninguna anomalía evidente. Las uñas de los dedos y en especial de los pies pueden revelar hipoplasia o coiloniquia, o ambas.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Varias formas de Displasia Ectodérmica pueden establecerse como diagnóstico.

SINONIMOS

Síndrome de Witkop.

DISPLASIA OCULODENTOOSEA

Las primeras características fueron descritas por Lohmann en el año de 1920, pero fue hasta 1957 que Meyer-Schwickerath y otros describieron el síndrome caracterizado por:

- 1.- Nariz estrecha con alas hipoplásicas y ventanas delgadas,
- 2.- Microcórnea por anomalías del iris,
- 3.- Sindactilia y Camptodactilia del cuarto y quinto dedos y ciertas anomalías óseas de las falanges medias del meñique y de los dedos del pie,
- 4.- Hipoplasia del esmalte, semejante a la amelogénesis imperfecta.

El síndrome presenta una herencia autosómica dominante

FACIES

La presencia de hipertelorismo ocular, pliegues del epicanto y nariz delgada con ausencia de la expansión de las alas nasales produce una fisonomía característica, la circunferencia de la cabeza puede estar algo reducida.

OJOS. Los defectos oculares constan de microcórnea, anomalías del iris y en algunos casos, glaucoma secundario y aberturas palpebrales pequeñas. Se ha observado microftalmos con órbitas pequeñas. La pupila puede ser excéntrica. El iris consta de un fino tejido esponjoso poroso.

En el reborde del iris através de la pupila, suelen existir restos de membrana pupilar. Se ha observado también estrechamiento de los campos visuales.

EXTREMIDADES. La manifestación mas constante parece ser la camptodactilia del meñique o con menor frecuencia del anular. Clínicamente este último dedo parece cortado. Se observa por lo general sindactilia bilateral del anular y del meñique, con clinodactilia cubital y sindactilia del tercero y cuarto dedos del pie.

El examen radiográfico revela la falange media en forma de cubo o de delta. Los pies clínicamente normales, muestran por examen radiográfico hipoplasia o aplasia de la falange media de uno o más dedos. Existe falta de modelación del área metafisaria de los huesos largos.

CABELLO. Se ha descrito cabello seco y mate que no consigue la longitud normal de crecimiento, aunque no se trata de una manifestación constante.

OTRAS MANIFESTACIONES. Las orejas pueden estar anormalmente modeladas con sordera de conducción.

MANIFESTACIONES ORALES

Normalmente en la erupción los dientes son mas amarillos. La dentición es afectada severamente por hipoplasia del esmalte, similar a la que se ve en la amelogenesis imperfecta. El reborde alveolar mandibular puede ser algo mas ancho que lo normal. Pocas ocasiones se ha observado hendidura labiopalatina.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Trisomia 13, varios tipos de Amelogenesis Imperfecta.

PRUEBAS DE DIAGNOSTICO

El examen radiológico de los fémures, manos, pies y dientes ayudaran a el diagnóstico.

SINONIMOS

Síndrome ODD, Síndrome Oculodentodigital.

SEUDOHIPOPARATIROIDISMO Y SEUDO-SEUDOHIPOPARATIROIDISMO

El pseudohipoparatiroidismo [PHP] fue descrito en 1942 por Albright y colaboradores como un síndrome hipocalcémico que presenta semejanzas clínicas y biológicas con el hipoparatiroidismo pero que no responden con diuresis de fósforo normal a la administración de parathormona. Diez años más tarde una variante normocalcémica del pseudohipoparatiroidismo a la que llamaron pseudo-pseudohipoparatiroidismo [PPHP]

El hecho de que el PHP y el PPHP son formas diferentes del mismo trastorno, se sugiere sobre todo por la aparición de ambas formas dentro de la misma descendencia y por la transformación demostrable de PHP a PPHP.

Se sostiene que el síndrome presenta una herencia dominante ligada al cromosoma X.

MANIFESTACIONES GENERALES

Estatura entre 1.37m y 1.52m en la madurez. Aproximadamente el 60% de ellos muestran obesidad moderada que persiste desde la primera infancia. Y los pacientes con PPHP son más altos y menos obesos.

Se ha observado un retraso mental en un 65% de los pacientes afectados con PHP, pero en menos de la mitad de aquellos que presentan la variante normocalcémica del mismo.

Lo más notable es el acortamiento de uno o varios dedos de manos o pies debido al acortamiento de los metacarpos o metatarsos correspondientes, esto ha sido observado en el 70% de los pacientes.

El acortamiento de los metacarpos se revela cuando el paciente cierra los puños. Se afecta casi siempre el cuarto y quinto metacarpo y con menor frecuencia el primero, tercero y segundo en este orden.

En cuanto a los metatarsos el más afectado es el cuarto y después el tercero.

Las falanges están también acortadas y su epifisis presenta forma de cono. El radio puede estar encurvado, en forma discreta o acentuada, con desplazamiento de la epifisis distal y de los huesos carpos.

Aproximadamente en la tercera parte de los pacientes, las alteraciones craneales están representadas por el engrosamiento de la calota. Es frecuente hallar braquicefalia, por el cierre prematuro de las suturas craneales.

Frecuentemente se observan calcificaciones en los tejidos subcutáneos del cuero cabelludo y en las extremidades, sobretudo en las áreas periarticulares de manos y pies.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Hipoparatiroidismo idiopático, Síndrome del carcinoma de células basales nevoides múltiples, Síndrome de Turner, Acrodiosostosis, Disostosis periférica, Síndrome de calcificación basal ganglionar y Síndrome de Gardner.

SINDROME DE ROTHMUND-THOMSON

Rothmund en 1868 y Thomson en 1923 describieron el mismo síndrome que consistía en:

- 1.- Poiquilodermia que aparece del tercero al sexto mes de vida
- 2.- Cataratas bilaterales que aparecen del cuarto al séptimo año
- 3.- Hipogonadismo.

El síndrome presenta una herencia autosómica recesiva, aunque más del 70% de los pacientes han sido mujeres. Este síndrome representa otro ejemplo de heterogeneidad genética.

MANIFESTACIONES GENERALES

No se dispone de datos suficientes concernientes a la cara. Se ha observado que la cabeza es voluminosa con abombamiento frontal y puente nasal hundido y ancho, se ha mencionado también microcefalia.

La piel de las mejillas y de las orejas no se afecta en el momento del nacimiento, se vuelve rojiza y tumefacta aproximadamente hacia el tercer a sexto mes de la vida. Entonces se afectan las superficies extensoras de las manos, antebrazos, piernas, muslos y también las nalgas, aunque por lo general en menor grado, afectándose más intensamente las superficies expuestas, con frecuencia queda respetado el tronco. Pronto remite la fase inflamatoria, y deja áreas que parecen ser combinaciones variadas de pigmentación, despigmentación, atrófia y telangiectasia.

La pigmentación macular o reticular, irregular y de color pardo oscuro, sigue en general a la aparición de la atrófia y de la telangiectasia.

Por lo menos un 35% de los pacientes presentan sensibilidad a la luz solar, lo que se manifiesta con la producción de ampollas. Esta sensibilidad suele ser más acentuada en las primeras épocas de la vida. Puede faltar casi por completo o ser un tanto escasa la formación en el cuero cabelludo, pubis y en axilas.

Con frecuencia faltan las cejas y pestañas ó estar disminuidas. Se puede hallar hiperqueratosis verrugosa, en especial sobre las articulaciones con desarrollo tardío de carcinoma de células escamosas y queratosis palmoplantar.

En una cuarta parte de los casos se ha señalado también distrofia ungueal. Alrededor de un 25% de los pacientes parecen tener un transtorno endocrino, con mayor frecuencia el hipogonadismo. Es común la menstruación escasa, y pocas mujeres afectadas han tenido hijos.

Más de la mitad de los pacientes presentan estatura notablemente baja, con falanges terminales cortas. El enanismo es proporcionado. Los miembros son a menudo gráciles y delicados, y puede haber intensa acrocianosis.

En el 75% de los casos se han descrito cataratas subcapsulares anteriores perinucleares, y estrelladas posteriores. Aparecen entre el 4º y 7º año, son completas y semisolidas y producen pérdida de la visión de el espacio en pocas semanas.

MANIFESTACIONES ORALES

En un gran número de casos reportados se ha encontrado microdentia, malformaciones múltiples de las coronas, erupción retardada y ectópica y dientes supernumerarios o ausencia congénita de los dientes.

Se ha observado úvula bífida.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Síndrome de Werner, Síndrome de Cockaine, Síndrome de Bloom y Osteodisplasia Gerodérmica.

PRUEBAS DE DIAGNOSTICO

Se han observado niveles hemáticos bajos de vitamina A, y se observe un aumento anormal en la fracción α_2 -globulina de la sangre.

SINONIMOS

Síndrome Poikilodermia, Poikilodermia Congénita.

HIPOFOSFATASIA

Enfermedad hereditaria que fue descrita por Rathbun en 1948, se transmite como una característica autosómica recesiva. Se caracteriza por:

- 1.- Anormalidades esqueléticas
- 2.- Valores séricos subnormales de fosfatasa alcalina
- 3.- Presencia de fosfoetonolamina en la orina y en plasma
- 4.- Pérdida prematura de los dientes

Con frecuencia el primer signo de la enfermedad es la pérdida espontánea de los dientes primarios sin resorción de las raíces.

Los hallazgos clínicos de la hipofosfatasa son probablemente atribuibles en la formación del hueso y del cemento a la sinostosis prematura del cráneo o a la hipercalcemia, que es un rasgo frecuente pero no constante.

FACIES

No hay rasgos característicos de esta manifestación

MANIFESTACIONES ORALES

La manifestación mas temprana de la enfermedad puede ser la exfoliación prematura de los dientes deciduos sobre todo de los incisivos mandibulares y en ocasiones es la única característica de todo el padecimiento.

Existen diversos informes de gingivitis, los dientes pueden estar excesivamente salidos y flojos en el alveolo, sin evidencia de clásica alteración gingival o periodontal.

Radiográficamente los dientes primarios poseen grandes cámaras pulpares y canales radiculares, algunos en grado tal que parecen "dientes con vaina".

Las radiografías dentales por lo regular revelan hipocalcificación de los dientes y cámaras pulpares amplias, así como pérdida del hueso alveolar; sin embargo estos hallazgos no se han manifestados en forma consistente.

ASPECTOS CLINICOS

En base a las manifestaciones clínicas y cronología de la aparición de la enfermedad ósea, la hipofosfatasa se divide en tres formas clínicas:

- 1.- Infantil
- 2.- De la niñez
- 3.- Del adulto

La infantil presenta su primera manifestación al nacer o antes de los 6 meses de edad. Aproximadamente el 60% a el 70% de todos los individuos con el defecto metabólico mueren en el periodo neonatal, se manifiesta por raquitismo intenso, hipercalcemia, anomalías óseas y desmedro.

La mayor parte de los casos son mortales.

La hipofosfatasa de la niñez aparece después de los 6 meses de edad y se caracteriza por la exfoliación prematura de los dientes deciduos, aumento en la infección, retardo en el crecimiento y deformidades semejantes a las raquíticas como extremidades deformadas, agrandamiento de la unión costocondral e imposibilidad de calcificación del cráneo, también existen trastornos pulmonares, gastrointestinales y renales.

La forma adulta incluye fracturas espontáneas, antecedentes de raquitismo y de radiolucidez ósea.

Radiográficamente los huesos largos muestran oscificaciones irregulares en forma de "manchas o de rayas".

Los dientes presentan un aspecto único, caracterizado por la ausencia de cemento, como resultado de la falta de cementogénesis, de tal manera que no hay adherencia funcional sana del diente al hueso mediante el ligamento parodontal. En algunos dientes se puede encontrar focos ocasionales de cemento mal formado.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Por la caída prematura de los dientes se puede nombrar a la Osteomielitis, Leucemia, Agranulocitosis, Reticuloendoteliosis, Periodontitis juvenil, Neutropenia cíclica, Síndrome Papillon-Lefevre, Displasia dentinaria, Odontogénesis imperfecta, Dentinogénesis imperfecta y deficiencia de vitamina D.

PRUEBAS DE LABORATORIO

Demostración de valores séricos de fosfatasa alcalina inferiores a los normales para la edad del paciente, la demostración de Fosfoetanolamina en la orina, la evidencia radiográfica de raquitismo, la hipocementosis de los dientes primarios y las alteraciones histológicas de raquitismo en el hueso.

INCONTINENCIA PIGMENTARIA

Es una genodermatosis que comunmente presenta manifestaciones bucales, y se transmite con un rasgo dominante ligado al sexo. Casi en todos los casos que se ha informado afectan a el sexo femenino, se piensa que la enfermedad es fatal para el hombre.

MANIFESTACIONES BUCALES

Tanto la dentición decidua como la permanente pueden estar afectadas. Consiste en la erupción retardada de los dientes, coronas en forma de espiga o cono, dientes congénitamente ausentes, malformación dentaria y cúspides adicionales. Los dientes con forma de cono son muy similares a los que se ven en la displasia ectodérmica hereditaria.

MANIFESTACIONES GENERALES

Ocurre poco después del nacimiento y se caracteriza por la aparición de lesiones eritematosas y vesiculobulbosas en el tronco y extremidades que con frecuencia desaparecen y poco después vuelven a aparecer. Gradualmente son reemplazadas por lesiones queratóticas, liquenoides, papilares o verrucosas blancas, que duran algunos meses .

El tercer tipo de lesión cutánea característica en los lactantes son las máculas de color café-grisáceo, con distribución en parches, rayadas, que se encuentran en el tronco y extremidades, y que son posteriores a las lesiones queratóticas verrucosas. Con frecuencia se ven diversos defectos asociados, como: calvice local o generalizada, lesiones oftalmológicas, atrofia óptica, estrabismo y fibroplasia retrolental, problemas en el SNC y lesiones del sistema esquelético.

FACIES

No hay rasgos característicos en cara.

Esta pigmentación empieza a desaparecer en pocos años. Es la fuerte pigmentación melanínica del epitelio, cayendo en racimos de cromatóforos en la dermis superior (incontinencia), lo que da a la enfermedad su nombre y se considera la característica del síndrome.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Sífilis congénita, Epidermolísis bulosa, Dermatitis, Síndrome de Naegeli, Displasia condroectodérmica y Displasia ectodérmica.

SINONIMO

Síndrome de Bloch-Sulzberger.

HIPOFOSFATEMIA RESISTENTE A LA VITAMINA D

Es un trastorno con un defecto dominante ligado al cromosoma X, que consiste en:

- 1.- Hipofosfatemia e hiperfosfaturia asociada con disminución en la resorción renal tubular de los fosfatos inorgánicos
- 2.- Raquitismo u osteomalacia que no responde a la dosis común de vitamina D
- 3.- Normocalcemia con niveles de la hormona paratiroidea altos-normales
- 4.- Absorción disminuida del calcio y del fosfato intestinales
- 5.- Disminución del crecimiento con estatura corta
- 6.- Metabolismo normal de la vitamina D
- 7.- Ausencia de otras anomalías

La forma más moderada de esta enfermedad es una simple hipofosfatemia sin otras manifestaciones clínicas y únicamente una ligera disminución en la talla del paciente comparada con un hermano normofosfatémico. En los adultos hipofosfatémicos los grados variables de deformidades se debe a raquitismo que presenta durante la niñez, que constituyo alteraciones más graves como el encorvamiento de las piernas, el acortamiento de la estatura, la osteomalacia continua y la presencia de seudofracturas.

MANIFESTACIONES ORALES

Este trastorno tiene efectos marcados en los dientes y sobre las estructuras de sostén. En pruebas histológicas de dentina globular, hipocalcificada, con hendiduras y defectos tubulares que se presentan en la región de los cuernos pulpaes. Se presenta un problema periapical que afecta a los dientes permanentes o deciduos que tienen un aspecto normal, seguido por el desarrollo de múltiples fistulas gingivales.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Raquitismo nutricional, Hipofosfatasia.

SINONIMO

Raquitismo resistente a la vitamina D.

**HIPOHIDROSIS FUNCIONAL, ONICOLISIS
Y ESMALTE HIPIPLASICO-HIPOCALCIFICADO**

Este síndrome fue descrito por Witkop y colaboradores en 1975, y consiste en:

- 1.- Onicolisis
- 2.- Dermatitis ceborreica en cuero cabelludo
- 3.- Hipohidrosis funcional y Xerosis
- 4.- Esmalte Hipoplasico-Hipocalcificado

Se transmite como una forma de herencia autosómica dominante.

FACIES

La piel de la cara es reseca y aspera, el cuero cabelludo presenta dermatitis ceborreica.

MANIFESTACIONES ORALES

El esmalte está afectado en la dentición temporal y permanente. El esmalte es delgado y algunos dientes carecen de puntos de contacto, los espacios se pueden ver entre los dientes.

En algunos dientes el esmalte es casi igual en cuanto a dureza, al esmalte normal, pero en otros es delicado que puede ser removido a los pocos días de erupción el diente con un instrumento dental.

La erupción de los dientes permanentes se puede retrasar. Las radiografías orales en los dientes no erupcionados pueden presentar resorción dentro del alveolo.

MANIFESTACIONES GENERALES

El desarrollo mental y somático es normal, en la infancia algunas de las uñas de las manos o de las uñas de los pies pueden presentar una separación en la parte distal del primer cuarto o de la primera mitad de la uña.

En la pubertad normalmente todas las uñas están afectadas, la apariencia clínica es de "uñas sucias".

La separación es debida a la hiperqueratosis pero no es el origen de la separación de la uña.

Todos los pacientes examinados que tenían parentesco con los afectados, presentaron dermatitis seborreica en el cuero cabelludo y normalmente lo presentaron durante la infancia temprana. La piel es reseca y aspera.

El conteo de las terminales de las glándulas exocrinas en las porciones interdigitales están dentro de lo normal aproximadamente 22-26 terminales por centímetro lineal. En los adultos las pruebas de función de las glándulas a temperatura medio ambiente o por el procedimiento de sudación artificial, es comparado con el valor normal, los individuos afectados presentan menos de 10% de las glándulas afectadas.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

La Displasia Ectodérmica puede ser incluida en el diagnóstico diferencial.

SINDROME OTODENTAL

Es un síndrome que se caracteriza por presentar dientes en forma de globos juntamente con pérdida auditiva sensorial de alta-frecuencia.

Este síndrome tiene una condición autosómica dominante.

FACIES

No hay rasgos característicos en cara.

ESTRUCTURAS ORALES

Las coronas de los caninos, premolares y molares tienen forma de globos.

Los dientes son largos y frecuentemente con falta de formación de las cúspides. Focos de esmalte de color blanco-amarillo se notan en ciertas áreas.

La pulpa es larga con ciertos cambios, como podrían ser dos cámaras pulpares.

MANIFESTACIONES GENERALES

La pérdida de la escucha de las altas frecuencias, arriba de los 50 decibeles, por lo tanto la expresión variable de la persona es muy notoria.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Displasia Dentinal, Dentinogénesis imperfecta, Síndrome tricoóseo dental.

PRUEBAS DE DIAGNOSTICO

No se conocen

SINONIMOS

Síndrome otodental con pérdida de la audición de alta frecuencia, Displasia otodental.

CRIPOTODONCIA BRAQUIMETACARPALIA

Este síndrome fué descrito por Gorlin y Sedano en 1975, y que consiste en :

- 1.- Metatarsos y metacarpos cortos
- 2.- Dedos pulgares cortos
- 3.- Clavículas cortas y rectas
- 4.- Múltiples dientes impactados

El síndrome se hereda con una condición autosómica dominante.

No sigue un patrón de expresividad en los pacientes que lo presentaron.

Afecta a individuos que presentaron parentesco con los pacientes con Pseudohipoparatiroidismo, pero en la criptodonia braquimetacarpalia el desarrollo somático y mental son normales, las cataratas y las calcificaciones ectópicas están ausentes. Los niveles de calcio y fósforo en suero son normales, esta es la respuesta de la administración de la parathormona (prueba de Ellsworth-Howard). Por varios años se ha discutido por tener una gran relación de esta enfermedad con el PHP y con el PPHP, ya que es dominante ligado al cromosoma X, ó autosómico dominante. La mayoría de los investigadores no han concordado con la transmisión de la enfermedad, por los casos que existen de transmisión de padre a hijo varón, a causado cierta confusión. Recientes revisiones de los casos de PPHP y PHP registrados en transmisión de padre a hijo varón, son una representación como ejemplos de criptodonia braquimetacarpalia.

FACIES

No hay rasgos característicos en cara.

ESTRUCTURAS ORALES

Los múltiples dientes impactados es un rasgo constante, afectando severamente a ambas denticiones pues permanecen sin erupcionar.

MANIFESTACIONES GENERALES

El desarrollo mental y somático es normal. Los pacientes presentaron uno o mas de los metacarpos cortos. En las anomalías esqueléticas se incluyen los metacarpos reducidos, pulgares cortos y clavículas cortas rectas. El resto del cuerpo es normal.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Seudo-Seudohipoparatiroidismo, Seudohipoparatiroidismo se consideran como un diagnóstico diferencial, Displasia cleidocraneal queda incluida como diagnóstico diferencial.

PRUEBAS DE LABORATORIO

Calcio y fósforo en suero y la prueba de Ellsworth-Howard.

CONCLUSIONES

El estudio y tratamiento de pacientes afectados por cualquiera de los Síndromes presentados en este trabajo se va haciendo cada día más extenso. Es una de las consecuencias de la explosión demográfica ya que ha provocado un mayor índice en la manifestación de estos Síndromes.

Con cierta frecuencia estos pacientes no reciben la atención debida por múltiples razones, como las siguientes:

A) Mala información de los padres del paciente. Esto es que los padres de un paciente afectado cromosómicamente, ven en su hijo "algo" penoso para ellos, piensan que no pueden tener otros problemas de salud como los dentales, siguen sin imaginarse que con una boca sana ese niño tendría mayor posibilidad de adaptarse física y socialmente.

B) Falta de preparación ó conocimientos confusos de algunos profesionales de las ciencias medicas.

En Odontología, estos pacientes son considerados "problema", aun sin tomar en cuenta que no obstante su incapacidad física, muchas veces el coeficiente intelectual de ellos es casi normal y por lo regular son más cooperadores que una persona normal.

No es necesario usar anestesia general para la totalidad de pacientes afectados cromosómicamente.

C) Como consecuencia, muy pocos pacientes afectados por algún Síndrome cromosómico puede llegar a integrarse socialmente, ya que por lo general sólo a nivel institucional se atiende como es debido a estos pacientes y muchos de ellos desgraciadamente no llegan a las instituciones.

El odontólogo puede contribuir con una mejor orientación para el cuidado de las personas afectadas con las indicaciones siguientes:

1) Hacer del conocimiento de los padres o familiares de niños y personas con cualquier síndrome de este tipo, que sus hijos deben recibir por lo menos las mismas atenciones que una persona normal y si se puede mejor.

2) Una de las principales funciones del odontólogo debe ser educar y no solo curar al paciente en cuanto a higiene, alimentación y cuidados que deben dar a su cavidad bucal para prevenir enfermedades ó contribuir a su tratamiento cuando éstas se hayan presentado.

3) Educar y hacer comprender a los padres que estos casos están fuera del control de la naturaleza y que es algo que los científicos del mundo por muchos años han tratado de explicar y que en nuestros días siguen sin encontrar causas exactas. Mientras los padres esten confundidos del porque su hijo tiene dicha anomalía, culpandose o culpando a otras personas de el problema, este por lo tanto no llega a tener una atención dental. Un diagnóstico correcto ayuda mucho a conocer el agente etiológico cuando sea posible.

En la actualidad se les puede informar que para estar seguros de los riesgos que hay de que se repita un caso igual en su familia, hay estudios relativamente sencillos de los componentes genéticos de cada conyugue. Estos estudios genéticos con los cuales, si es posible en que caso estará presente la alteración o malformación en la descendencia de las personas estudiadas y esto sirve como prevención.

Para no provocar ninguna alteración en el organismo de nuestros pacientes debemos evitar hacer uso execivo de medicamentos y agentes teratógenos físicos, principalmente de los Rayos X.

El reconocimiento del servicio bucal por parte de los padres, y organizaciones dentales crea un buen ambiente hacia la profesión. Además el odontólogo entra en estrecho contacto con los miembros de la comunidad interesados en la atención dental de las personas afectadas cromosomicamente.

El cuidado bucal y tratamiento del individuo afectado con algún síndrome, son responsabilidad del odontólogo propocionandole al mismo la oportunidad de mejorar la imágen de la odontología ante los ojos del público.

Lo ideal seria crear una clinica con odontólogos especializados en pacientes con problemas de parálisis cerebral, alteraciones cromosomicas o con alguna anomalía, para la mayor atención de estas personas, ya que tambien tienen problemas dentales como cualquier persona normal y así ayudariamos para la mejor adaptación de esta persona con el medio que los rodea.

GLOSARIO

- Apófisis Clinóides.** Dos pequeñas eminencias del hueso esfenoideas, una a cada lado de la fosa pituitaria.
- Acrocianosis.** Coloración violácea permanente de las manos y pies, con dolor ligero, pero sin alteraciones tróficas, debida probablemente a trastornos endocrino-simpáticos.
- Aeroneurosis.** Conjunto de trastornos nerviosos funcionales observados en los aviadores que comprende: malestar gástrico, irritabilidad nerviosa, insomnio, emotividad inestable y aumento de la actividad motora.
- Calóta.** Parte superior de la bóveda craneal.
- Camptodactilia.** Flexión permanente de uno o más dedos, del auricular especialmente, en la 1ª articulación interfalángica.
- Célula Glial.** Neuroglia. Tejido que forma la sustancia de sostén o estroma de los centros nerviosos, derivado del ectodermo y compuesto de una red finísima en la que están incluidas células especiales muy ramificadas.
- Cifosis.** Curvatura anormal con prominencia dorsal de la columna vertebral.
- Clinodactilia.** Curvatura ó desviación permanente de uno ó mas dedos.
- Coiloniquia.** Estado de concavidad de las uñas; uña en forma de cuchara.
- Cromatóforo.** Portador de pigmentos. Células de pigmento, que produce ó almacena pigmento, como las que se encuentran en los nevos pigmentados, en las capas profundas de la epidermis y en la coroides.
- Desmedro.** Falta de desarrollo.
- Diatesis Hemorrágica.** Hemofilia.
- Epicanto.** Anomalia congénita en la que un pliegue de la piel cubre el ángulo interno y carúncula del ojo.

Fibroplasia Retrolental. Formación de tejido fibroso detras del cristalino, causa de seguera total ó parcial; es atribuida generalmente a las altas concentraciones de oxígeno en el ambiente de las incubadoras en las que se colocan los fetos prematuros.

Genodermatosis. Grupo de dermatosis hereditarias con transtornos metabólicos: Agenesias, Alopecia, Acantosis nigricans, Ictiosis, Linfangioma, Nevo Pigmentario, Neurofibromatosis.

Grácil. Delgado ó delicado, tenue.

Hipercalcemia. Calcemia aumentada.

Hipertelorismo Ocular. Mayor separación entre los ojos por deformidad craneal. Enfermedad de Crouzon.

Hipogonadismo. Hipogenitamlismo. Estado de menor desarrollo o actividad genital debido a una insuficiencia de la secreción interna testicular u ovárica.

Hipohidrosis. Sudación escasa.

Lingula. Borde anterior del agujero dentario inferior. Espina de Spix.

Microftalmos. Pequeñez anormal de los ojos.

Microcórnea. Pequeñez anormal de la córnea.

Obnubilación. Visión borrosa.

Oligodontia. Falta congénita de algunos dientes.

Osteomalacia. Infantil: Raquitismo.
Senil: Osteoporosis.

Poiquilodermia. Dermatosis caracterizada, tras una fase de accidentes que semejan una infección ligera (mialgias, artralgias, edema facial), por la aparición de un eritema telangiectásico generalizado que forma una red de mallas capilares en el centro de las cuales la piel se atrofia.

- Sindactilia.** Adherencia congénita o accidental de dos o más dedos entre si.
- Sinostosis.** Unión de los huesos adyacentes por medio de materia ósea; Soldadura de los huesos del cráneo en particular.
- Telangiectasia.** Dilatación de los vasos capilares de pequeño calibre, generalizada ó localizada; Angioma simple.
- Túrgido.** Lleno, abultado, congestionado, hinchado por exeso de líquido en los vasos o en los intersticios celulares.

BIBLIOGRAFIA

Abreu, Luis Martín.
Fundamentos del diagnóstico.
Edit. Mendez Cervantes F.
5ª edición
Mexico. 1982.

Cardenal, Pujals.
Diccionario terminológico de
ciencias médicas.
Edit. Salvat.
11ª edición
Barcelona. 1974.

Emery, Lan E.H.
Genética Médica.
Edit. Interamericana.
México. 1978.

Gorlin Robert J.
Síndromes de la cabeza
y del cuello.
Ediciones Toray. S.A.
Barcelona. 1979.

Gorlin Robert J.
Patología Oral, Thoma.
Salvat Editores.
1ª edición.
Barcelona. 1983.

Heddie O. Sedano
Oral Manifestations of
Inherited Disorders.
Butterworths Publishers Inc.
Boston. 1974.

Lisker, Ruben.
La Genética y Usted.
Edit. Siglo 21.
México. 1982.

Nora, James J.
Genética Médica.
Prensa Médica Mexicana.
México. 1980.

Ten Cate, A.R.
Histología Oral.
Edit. Medica Panamericana.
2ª edición
Argentina. 1986.

William G. Shafer.
Tratado de Patología Bucal.
Edit. Interamericana.
4ª Edición.
México. 1987.

Diccionario de Medicina
Inglés-Español.
Edit. Interamericana.
Tomos I, II, III, IV.
México. 1984.