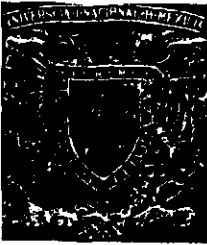


14



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

“Diagnóstico Diferencial Entre: Disostosis Cleidocraneal, Picnodisostosis, Disostosis Mandibulofacial, Disostosis Craneofacial Y Síndrome De Acrocefalosindactilia, Por Medio De Sus Características Radiográficas”

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

P R E S E N T A

YZAGE BAIGTS ZEPEDA

V. B.

731562

Director : Mtro. Ricardo Muzquiz y Limón
Asesor: C.D. Marino Aquino Ignacio
Asesora: C.D. María Elena Leticia González Ávila



MÉXICO, D.F.

2000



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.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picondisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

DEDICATORIAS

Dedico esta tesina a mi padre,
el Sr. Federico Manuel Baigts Velasco,
quien es mi inspiración y eterna compañía.

Y a mi madre,
la Sra. D. Eugenia Zepeda Reyes,
con todo mi amor pues sin ella yo no sería
lo que soy.

AGRADECIMIENTOS

A Dios,
por haberme regalado esta vida llena de bendiciones,
alegría y salud.

A mi madre,
por que sembró en mi la semilla del amor y del trabajo,
iluminando mi vida con la suya y apoyándome en cada
momento de mi vida.

A mi hermana Marielle,
que con su sonrisa y alegría ha sido mi compañera y
amiga.

A mis tíos y tías,
pues juntos hemos formado una hermosa familia de la
cual me siento muy orgullosa, y siempre he contado con
el amor y el apoyo de cada uno de ellos.

A mis primos y primas,
que son como mis hermanos menores,
gracias por su ternura y amor.

A mi querida Universidad Nacional Autónoma de México,
que me acogió en su mundo de cultura, ciencia y humanidades, haciendome una profesionista conciente de la realidad de nuestro México.
Llevaré siempre en alto tu nombre y daré lo mejor de mi, por que soy orgullosamente universitaria.

A mi facultad de Odontología,
que forjó en mi caracter, responsabilidad y amor por la odontología.

A mi director de tesina, el Maestro Ricardo Muzquiz y Limón,
que me brindó la oportunidad de iniciar con él mi ejercicio profesional, gracias por sus enseñanzas, su ejemplo y su amistad.

A mis asesores,
el C.D. Marino Aquino Ignacio y la C.D. Ma. Elena Leticia González Ávila,
por su apoyo y colaboración para hacer realidad esta tesina.

ÍNDICE

	Pág.
• INTRODUCCIÓN.....	1
• MARCO TEÓRICO.....	7
1. Patrones de Herencia.....	7
1.1. Genes mutantes únicos.....	8
1.2. Herencia autosómica recesiva.....	9
1.3. Herencia autosómica dominante.....	9
2. Disostosis cleidocraneal.....	10
2.1. Nombres Alternos.....	10
2.2. Definición.....	10
2.3. Etiología y Patogenia.....	11
2.4. Características Clínicas.....	11
2.4.1. Manifestaciones Óseas.....	12
a) Esqueleto.....	12
b) Cráneo.....	13
c) Características Orofaciales.....	14
2.4.2. Aspectos Radiográficos.....	17
2.5. Diagnóstico.....	19
2.6. Diagnóstico Diferencial.....	19
2.7. Pronóstico.....	20
2.8. Tratamiento.....	20
3. Disostosis Craneofacial.....	22
3.1. Nombres Alternos.....	22
3.2. Definición.....	22
3.3. Etiología y Patogenia.....	22
3.4. Características Clínicas.....	23
3.4.1. Manifestaciones Óseas.....	23
a) Esqueleto.....	24
b) Cráneo.....	24
c) Características Orofaciales.....	25
3.4.2. Manifestaciones Neurológicas.....	26
3.4.3. Aspectos Radiográficos.....	26
3.5. Diagnóstico.....	27
3.6. Diagnóstico Diferencial.....	27
3.7. Pronóstico.....	28
3.8. Tratamiento.....	28

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

	Pág.
4. Disostosis mandibulofacial	29
4.1. Nombres Alternos.....	29
4.2. Definición	29
4.3. Etiología y Patogenia.....	29
4.4. Características Clínicas	30
4.4.1. Manifestaciones Óseas.....	31
a) Características Craneofaciales.....	31
4.4.2. Aspectos Radiográficos	34
4.5. Diagnóstico	36
4.6. Diagnóstico Diferencial.....	36
4.7. Pronóstico	37
4.8. Tratamiento.....	37
5. Picnodisostosis.....	38
5.1. Nombres Alternos.....	38
5.2. Definición	38
5.3. Etiología y Patogenia.....	38
5.4. Características Clínicas.....	39
5.4.1 Manifestaciones Óseas.....	40
a) Esqueleto.....	41
b) Cráneo.....	41
c) Características Orofaciales.....	42
5.4.2. Otras Manifestaciones.....	42
5.4.3. Aspectos Radiográficos	42
5.5. Diagnóstico	44
5.6. Diagnóstico Diferencial.....	44
5.7. Pronóstico	44
5.8. Tratamiento.....	45
6. Síndrome de Acrocefalosindactilia.....	46
6.1. Nombres Alternos.....	46
6.2. Definición	46
6.3. Etiología y Patogenia.....	46
6.4. Características Clínicas	47
6.4.1. Manifestaciones Óseas.....	47
a) Esqueleto.....	47
b) Cráneo.....	48
c) Características Orofaciales.....	49
6.4.2. Otras manifestaciones.....	50
6.4.3. Aspectos Radiográficos	51
6.5. Diagnóstico	52
6.6. Diagnóstico Diferencial.....	52

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

	Pág.
6.7. Pronóstico	52
6.8. Tratamiento	52
• CONCLUSIONES	54
• GLOSARIO	57
• CITAS BIBLIOGRÁFICAS	60
• REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	63
• REFERENCIAS DE INTERNET	65
• REFERENCIAS HEMEROGRÁFICAS	66

ÍNDICE DE FIGURAS

	Pág.
Fig. 1 (Goaz).....	5
Fig. 2 (Goaz).....	12
Fig. 3 (Goaz).....	12
Fig. 4 (Gorlin).....	13
Fig. 5 (Poyton).....	14
Fig. 6 (Poyton).....	14
Fig. 7 (Gorlin).....	14
Fig. 8 (Internet).....	14
Fig. 9 (Poyton).....	15
Fig. 10 (Internet).....	15
Fig. 11 (Goaz).....	16
Fig. 12 (Poyton).....	17
Fig. 13 (Goaz).....	18
Fig. 14 (Goaz).....	18
Fig. 15 (Goaz).....	19
Fig. 16 (Molina).....	21
Fig. 17 (Molina).....	21
Fig. 18 (Gorlin).....	23
Fig. 19 (Shaffer).....	23
Fig. 20 (Goaz).....	24
Fig. 21 (Goaz).....	26
Fig. 22 (Goaz).....	26
Fig. 23 (Goaz).....	31
Fig. 24 (Gorlin).....	32
Fig. 25 (Goaz).....	32
Fig. 26 (gorlin).....	33
Fig. 27 (Goaz).....	33
Fig. 28 (Gorlin).....	34
Fig. 29 (Poyton).....	35
Fig. 30 (Poyton).....	35
Fig. 31 (Poyton).....	35
Fig. 32 (Goaz).....	36
Fig. 33 (Gorlin).....	39
Fig. 34 (Gorlin).....	40
Fig. 35 (Gorlin).....	40
Fig. 36 (Gorlin).....	41
Fig. 37 (Gorlin).....	43
Fig. 38 (Gorlin).....	43
Fig. 39 (Gorlin).....	44
Fir. 40 (Gorlin).....	44
Fig. 41 (Gorlin).....	48
Fig. 42 (Gorlin).....	48
Fig. 43 (Poyton).....	48
Fig. 44 (Gorlin).....	49
Fig. 45 (Gorlin).....	49
Fig. 46 (Shaffer).....	49
Fig. 47 (Gorlin).....	50
Fig. 48 (Gorlin).....	51
Fig. 49 (Gorlin).....	51

SEMINARIO DE TITULACIÓN DE IMAGENOLOGÍA

BAIGTS ZEPEDA YZAGE

TITULO

Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, Disostosis craneofacial, Disostosis mandibulofacial y Síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA Y JUSTIFICACIÓN

Debido a que las enfermedades denominadas, disostosis cleidocraneal, picnodisostosis, disostosis craneofacial, disostosis mandibulofacial y el Síndrome de acrocefalosindactilia presentan manifestaciones clínicas similares, se pretende mostrar un diagnóstico diferencial a través de la comparación de sus características radiográficas específicas. Con la finalidad de que el cirujano dentista cuente con los conocimientos necesarios para realizar un diagnóstico preciso.

HIPÓTESIS

Lograr un diagnóstico diferencial y preciso entre la disostosis cleidocraneal, la disostosis craneofacial, la disostosis mandibulofacial, la picnodisostosis y el síndrome de acrocefalosindactilia, a través de sus características radiográficas.

HIPÓTESIS NULA

No es posible lograr un diagnóstico diferencial entre la disostosis cleidocraneal, la disostosis craneofacial, la disostosis mandibulofacial, la picnodisostosis y el síndrome de acrocefalosindactilia, a través de sus características radiográficas.

OBJETIVOS

- Lograr la diferenciación de los síndromes antes mencionados con la ayuda de sus características radiográficas.

- Poder distinguir las diferentes características clínicas y radiológicas de los síndromes a tratar en ésta tesina.
- Enumerar y explicar las características radiográficas específicas en cada síndrome, con la finalidad de contar con los conocimientos para emitir un diagnóstico veraz.

METODOLOGÍA

Se realizará un análisis observacional retrospectivo, basado en una revisión bibliográfica y hemerográfica sobre los síndromes antes mencionados.

MATERIAL

- Datos bibliográficos.
- Datos hemerográficos obtenidos de Internet..
- Computadora, ACER Aspire.
- Casos clínicos con fotografías y radiografías. Incluyendo radiografía carpal, radiografía de tórax, radiografías dentoalveolares, ortopantomografías, proyección lateral de cráneo, proyección de Waters, proyección posteroanterior y anteroposterior, y radiografías digitopalmar.

INTRODUCCIÓN

El presente trabajo, parte de una revisión bibliográfica, para explicar cinco alteraciones del desarrollo óseo del ser humano, que involucran características craneofaciales muy específicas y que presentan aspectos radiográficos de gran importancia, para establecer un diagnóstico diferencial entre cada una de ellas. En virtud de que estos padecimientos son un defecto del desarrollo óseo humano, es de vital importancia obtener signos radiológicos particulares y relevantes.

Mediante el uso y la interpretación de radiografías intraorales y extraorales, el cirujano dentista podrá realizar un buen diagnóstico y un plan de tratamiento de acuerdo al caso y necesidades de cada paciente.

Las cinco enfermedades aquí presentadas, son la disostosis cleidocraneal, picondisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia; de las cuales mencionaremos sus nombres alternos, definición, etiopatogenia, y características clínicas, dentro de las que incluiremos sus manifestaciones óseas y radiológicas, así como, diagnóstico, diagnóstico diferencial, pronóstico y tratamiento.

También se hará una revisión representativa mediante el análisis de las características en pacientes con cada uno de los cinco síndromes.

Asimismo, daremos un enfoque especial sobre las características radiográficas que se presentan en cada anomalía con la finalidad de establecer un método de diagnóstico diferencial en cada caso.

Debido a que las enfermedades que se revisarán en el presente trabajo, son de origen hereditario, es importante señalar, que la mayor parte de los genes tienen en cada individuo una expresividad variable, misma que está condicionada por factores ambientales y por el resto del genoma, por ello es indispensable la buena observación clínica que permita apreciar cambios más o menos sutiles que nos indiquen el efecto del gen en un progenitor aparentemente normal.

Un defecto hereditario es el resultado de una larga cadena de acontecimientos. La falla inicial de un gen anormal puede ser compensada por otros factores genéticos o ambientales, esto es, que en ocasiones su efecto puede ser mínimo.

"Al síndrome se le define como un conjunto de signos y síntomas que se presentan siempre juntos, independientemente de la causa que los produce, y que están ligados por un mismo nexo fisiopatológico". ⁽¹⁾

"Una anomalía, es una malformación con cambios estructurales y el efecto primario establece una serie de acontecimientos secundarios e incluso terciarios que dan como resultado múltiples alteraciones". ⁽²⁾

Debemos tomar en cuenta que los diversos huesos que forman el cráneo no están fusionados al nacer, comprobándose fácilmente por medio de la palpación, esto sucede debido a que el cerebro necesita espacio para su desarrollo que es muy rápido y debe adaptarse al cráneo, cuyo ritmo de crecimiento es más lento. El volumen cerebral normal, se triplica durante el primer año de vida, y a los 24 meses la capacidad craneana es 4 veces la del nacimiento.

El espacio que hay entre el hueso frontal y los huesos parietales es llamado fontanela anterior, y el espacio que hay entre los huesos parietales y el hueso occipital es la fontanela posterior.

Cuando se llega a la segunda mitad del primer año de vida hay cierta unión fibrosa entre los huesos craneales, pero aún no hay fusión en las suturas. Así tenemos que la fontanela anterior se cierra durante el primero y segundo años de vida aunque algunos huesos no se fusionan hasta los cuatro años de edad. La fusión tardía de éstos huesos permite su separación durante la infancia para el aumento de la presión intracraneal.

Las suturas sagitales pueden cerrarse hasta los seis años de edad y la sutura coronal se cierra a los ocho años de edad pudiendo permanecer abiertas hasta los treinta años de edad. Generalmente la sutura lambdoidea es la última en cerrarse. Por el contrario, la sutura metópica cierra tempranamente entre los 6 meses y 10 años de edad.

Cuando las suturas craneales cierran prematuramente se le llama craneostenosis o craneosinostosis, y hay un cierto crecimiento compensatorio en otras direcciones lo cual da lugar a anomalías en el tamaño del cráneo.

Con el fin de establecer una metodología adecuada para lograr un diagnóstico específico y diferencial de cada uno de los síndromes tratados en el presente trabajo, a continuación se enunciarán los diferentes tipos de radiografías que se utilizan para observar sus características óseas:

1) Las radiografías intraorales dentoalveolares *Fig. 1.*, mismas que obtenidas mediante la técnica de planos paralelos nos ofrecen una imagen con muy buen detalle de los dientes y el hueso en el área expuesta. Las radiografías dentoalveolares nos muestran al diente completo y el hueso adyacente, son las que nos revelarán la presencia de dientes supernumerarios retenidos y alteraciones de tamaño y forma de los mismos.

Utilizamos, también, las radiografías extraorales, las cuales permiten estudiar la región craneofacial mediante radioproyecciones localizadas fuera de la boca. Dentro de éstas contamos con:

2) Las tomografías rotacionales, en especial el sistema de la pantomografía u ortopantomografía *Fig. 1.*, mismas que proporcionan una sola imagen de las estructuras faciales, que incluyen a las arcadas superior e inferior y sus elementos de soporte, así como, senos maxilares, fosa nasal y la articulación temporomandibular. Con ellas se comprueba, el estado general de desarrollo, dientes presentes, anomalías dentales y muchas lesiones traumáticas y patológicas en el hueso. Estas vistas panorámicas nos son útiles cuando necesitamos tener un campo visual más amplio, aunque tiene la desventaja de que la imagen resultante no cuenta con una buena definición para lograr detalles.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Radiografías dentoalveolares



Radiografías interproximales



Radiografía oclusal



Ortopantomografía

Fig. 1.

3) Las proyecciones de cráneo, dentro de las cuales mencionaremos a la proyección posteroanterior, misma que se emplea para el examen craneal para enfermedad, traumatismo o anomalías del desarrollo, nos da un

buen registro de las dimensiones mediolaterales del cráneo, incluyendo el crecimiento asimétrico, también, podemos observar algunas estructuras faciales como lo son, los senos frontales y etmoidales, fosas nasales y órbitas.

Se utiliza también, la proyección anteroposterior en la cual se observan las mismas estructuras que en la posteroanterior.

4) La proyección de Waters, también conocida como proyección occipitomentoniana es una variación de la proyección posteroanterior. Nos es útil para la evaluación de los senos maxilares, los senos frontales y etmoidales. Además observamos las órbitas, la sutura cigomaticofrontal, la cavidad nasal y la posición de la apófisis coronoides de la mandíbula.

5) La proyección lateral de cráneo, se utiliza para revisar el cráneo y los huesos faciales en busca de alguna alteración. Esta proyección revela los tejidos blandos nasofaríngeos, los senos paranasales, el paladar duro y demás estructuras observadas en la proyección posteroanterior.

6) Contamos también con la radiografía digitopalmar, en la cual se observan las estructuras óseas de la mano extendida, parte de la muñeca y sus falanges. Con la ayuda de ésta proyección podemos detectar procesos patológicos que provocan cambios estructurales en las falanges, el nivel de desarrollo óseo del paciente y su edad aproximada.

7) Por último contamos con la radiografía de tórax, la cual utilizaremos, en este caso para verificar la hipoplasia o aplasia clavicular, característica de la disostosis cleidocraneal.

MARCO TEÓRICO

1. PATRONES DE HERENCIA

1.1. Genes Mutantes Únicos

A fin de resaltar la importancia de los patrones de herencia como elementos decisivos en estos síndromes, es interesante saber que cada uno de los genes mutantes únicos exhibe uno de los cuatro tipos de herencia mendeliana: autosómica recesiva, autosómica dominante, recesiva ligada al cromosoma X, y dominante ligada al cromosoma X. Este modo de agrupar las enfermedades genéticas suele ser útil para comprender la aparición clínica de un proceso.

"Al estudiar los genes mutantes únicos, se emplea una serie de términos especiales. Los 23 cromosomas del óvulo formando un cigoto, que contienen 23 pares de cromosomas. El locus del gen es el lugar especial que ocupa un gen específico en un determinado cromosoma. Cada gen posee otro gen homólogo con similar localización en el cromosoma homólogo (el otro con el que forma pareja); la pareja idéntica de loci se llama loci homólogo. Debido a la variación genética existente en muchos loci de los genes, es arbitrario considerar a algunos genes como mutantes; en general, la distinción se basa en que el gen mutante tiene un efecto nocivo importante"⁽³⁾. Cuando una persona tiene un gen mutante en un locus de un cromosoma, pero no en el locus homólogo del otro, esa persona es heterocigoto para ese gen mutante. Si el gen mutante no afecta al individuo heterocigoto, se habla de gen recesivo. Si el gen mutante ejerce su efecto en estado heterocigoto, se dice que es un gen dominante. Una persona que

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

tiene el mismo gen mutante en los dos loci homólogos es homocigoto para ese gen.

Los genes autosómicos recesivos expresan sus manifestaciones clínicas sólo en los homocigotos. Las diferencias entre genes recesivos y genes dominantes se vuelven arbitrarias cuando el heterocigoto es identificado por pruebas bioquímicas, o cuando el heterocigoto expresa sólo ligeramente el proceso.

Cada tipo de herencia mendeliana posee caracteres que pueden servir para establecer un diagnóstico o para efectuar estudios familiares que pueden tener importancia para explicar claramente a los padres el proceso que afecta a un hijo.

1.2. Herencia Autosómica Recesiva

El hijo de dos padres heterocigotos tiene un 25% de posibilidades de ser homocigoto (es decir, una posibilidad entre dos de heredar el gen mutante de cada padre); los varones y las mujeres se afectan con la misma frecuencia: los sujetos afectados casi siempre nacen en una sola generación de la familia; los hijos de una persona afectada (homocigota) son todos heterocigotos; los hijos de un homocigoto pueden afectarse sólo si el cónyuge es heterocigoto, cosa rara dada la baja incidencia de la mayor parte de los genes recesivos adversos en la población general.

"En todos los seres humanos es probable que haya varios genes recesivos nocivos y raros. Como estos genes mutantes no suelen ser identificables mediante estudios de laboratorio, el adulto heterocigoto suele

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

averiguar que posee tales genes después de tener un hijo homocigoto (y por tanto afectado)".⁽⁴⁾

1.3. Herencia Autosómica Dominante

En este caso, están afectados tanto los varones como las mujeres, y la transmisión se produce desde uno de los padres al hijo, y el gen mutante responsable puede originarse por mutación espontánea.

En los síndromes mencionados en el presente trabajo, existe riesgo de que aparezcan malformaciones sobreañadidas, como hidrocefalia, hipertensión intracraneal, edema de papila, y atrofia óptica debida a alteraciones de los agujeros ópticos, así como problemas respiratorios secundarios a desviaciones del tabique nasal o a atresia de las coanas, así como trastornos del lenguaje y sordera.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picrodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

2. DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL

2.1. Nombres Alternos

A esta enfermedad también se le llama síndrome de Pierre Marie-Sainton, síndrome de Scheuthauer-Marie, síndrome de Scheuthaure Marie-Sainton, disostosis mutacional, displasia osteodental, displasia pelvicleidocraneal y displasia cleidocraneal.

Sin embargo, displasia cleidocraneal es el mejor término, porque enfatiza la naturaleza sistémica de éste proceso.

El término displasia, nos indica una anomalía en el desarrollo óseo, cleido- (clavícula) y craneal (cabeza o cráneo) que nos señalan en dónde se presentan la mayoría de las manifestaciones clínicas.

2.2. Definición

"En 1897 Marie y Sainton describieron independientemente la combinación de aplasia o hipoplasia de una o ambas clavículas, aumento del desarrollo del diámetro transversal del cráneo, osificación retardada de las fontanelas y transmisión hereditaria".⁽⁵⁾

Es un desorden caracterizado por displasia generalizada del tejido óseo y dental, dando como consecuencia defectos a nivel esquelético.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

2.3. Etiología y Patogenia

Su etiología es hereditaria. Cuando se hereda aparece como una característica mendeliana dominante y puede ser transmitida por ambos sexos. Hay mas de 700 casos reportados en la literatura mundial.

En los casos en los que al parecer, se ha desarrollado en forma esporádica, se ha sugerido que representa una enfermedad hereditaria de tipo recesivo o, con más probabilidad, como una penetración incompleta de un rasgo genético que tiene una expresión variable del gen, o una mutación dominante verdadera nueva.

No tiene preferencia por raza alguna y ocurre con igual frecuencia en mujeres y en varones.

2.4. Características Clínicas

Alguna vez se pensó que ésta era una enfermedad que afectaba sólo a los huesos membranosos, en la actualidad se reconoce como padecimiento de todo el esqueleto. Además, se han informado cambios fuera del esqueleto como músculos anómalos, pero esto puede ser secundario a la afección ósea.

La displasia cleidocraneal se caracteriza por anomalías del cráneo, dientes, maxilares y cintura escapular, así como detención ocasional en el desarrollo de los huesos largos.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

2.4.1. Manifestaciones Óseas

a) Esqueleto

"Los pacientes son de estatura corta, alcanzando los varones una media de 1.56 c.m. y las mujeres 1.44 c.m". ⁽⁶⁾

El defecto de la cintura escapular de cuyo trastorno deriva una parte de su nombre, varía desde aplasia clavicular en aproximadamente 10% de los casos, a hipoplasia o ausencia parcial e incluso un simple adelgazamiento de una o ambas clavículas. *Fig. 2 y 3.*



Fig. 2 y 3

Debido a esta alteración los pacientes tienen una movilidad anormal de los hombros y pueden llevarlos hacia adelante hasta encontrarlos en la línea media del pecho. *Fig. 4.*



Fig. 4

Es posible encontrar osificación retardada de los huesos largos y en algunos casos ausencia completa del radio, displasia pélvica ocasionando limitación de movimientos de la cadera e incluso su dislocación.

Defectos en la columna vertebral ocasionando una postura inadecuada.

Hay anomalías en los huesos tarso, metatarso, falanges y hueso carpal. Hay asimetría en la longitud y forma de los dedos.

b) Cráneo

Las fontanelas craneales permanecen abiertas, o al menos muestran retardo en su cierre y por esta razón tienden a ser grandes. Las suturas también permanecen abiertas y son comunes "los huesos wormianos (huesos pequeños e irregulares en las suturas craneales, particularmente en la sutura lambda y que se forman a partir de centros de osificación secundarios en las líneas de sutura)".⁽⁷⁾ Fig.5 y 6.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 5 y 6

La sutura sagital esta hundida en forma característica lo cual le da al cráneo su aspecto aplanado. Se presentan los huesos frontales, parietales y occipitales prominentes.

Basados en el índice cefálico la cabeza es braquicéfala, o amplia y corta, con el diámetro transverso del cráneo aumentado.

c) Características Orofaciales

Los huesos faciales son hipoplásicos, por lo que la cara se observa corta y pequeña, la base nasal es ancha con una depresión en el puente nasal; por lo general existe hipertelorismo. Fig. 7 y 8.

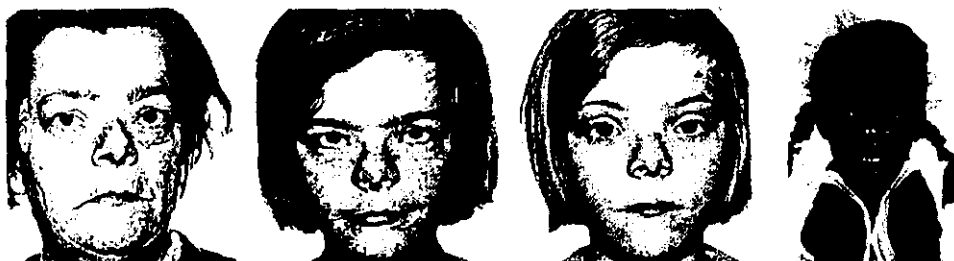


Fig. 7 y 8

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

Los senos paranasales pueden estar ausentes o hipoplásicos así como el hueso lagrimal y el hueso zigomático.

Existe también hipoplasia maxilar ocasionando apiñamiento dental, la mandíbula se puede presentar con prognatismo debido a un incremento en su longitud. La vista lateral del cráneo muestra un maxilar pequeño y el labio superior corto.

El paladar se presenta alto, angosto y en forma de arco, aunque puede estar hendido, que en estos casos es consecuencia de un fallo de la aproximación o fusión de los tabiques palatinos.

Entre los hallazgos dentales encontramos una fuerza eruptiva retardada para ambas denticiones, temporal y permanente. Retención dental prolongada de la primera dentición y un aumento en la odontogénesis, dando lugar a un excesivo número de dientes supernumerarios dismórficos con una predisposición por la región premolar inferior y en la zona de anteriores en el maxilar. Fig. 9 y 10

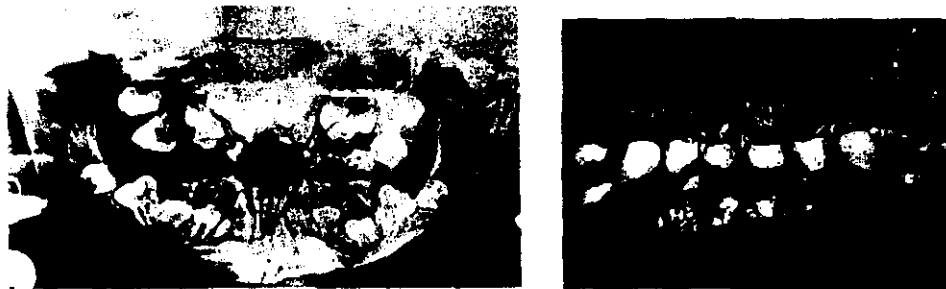


Fig. 9 y 10

El origen de los dientes supernumerarios se asocia con la proliferación continua de la lámina dental primaria o permanente con un aumento en el número de yemas. Dichos dientes pueden ocasionar múltiples

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulo-facial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

complicaciones como retención, erupción retardada de dientes, erupción ectópica, formación de quistes con destrucción significativa de hueso, resorción radicular, desplazamiento de dientes, formación de diastemas y/o pérdidas de la vitalidad pulpar en dientes contiguos a los dientes supernumerarios. Fig. 11



Fig. 11

Los dientes erupcionados no muestran hipoplasia pero es frecuente que varíen de tamaño y de forma. Las raíces dentales con frecuencia son algo más cortas y delgadas que lo usual y pueden presentar geminación o dilaceración.

"Además, Rushton informó que existe ausencia o escasa cantidad de cemento celular en las raíces de los dientes permanentes, y esto se puede relacionar con la falta de erupción. Este hecho fue estudiado por Smith quien confirmó la ausencia de cemento celular en los dientes deciduos y permanentes. Un aspecto sorprendente e inexplicable fue la ausencia de cemento en los dientes de ambas denticiones, sin que existiera mayor

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

engrosamiento del cemento acelular primario. La forma de anclaje de las fibras periodontales y el mantenimiento del ancho del ligamento periodontal tampoco se entiende en esta enfermedad".⁽⁶⁾

Es un hecho interesante, que también fue ya registrado, la anodoncia parcial, aunque es rara.

2.4.2. Aspectos Radiográficos

Los hallazgos radiográficos de los defectos craneofaciales son patognomónicos:

En la proyección lateral de cráneo y en la posteroanterior, "se observan las suturas y fontanelas abiertas, se pueden apreciar los huesos wormianos lo que da una apariencia de mosaico"⁽⁹⁾. El hueso esfenoides se observa pequeño. Observamos también, una sutura metópica que se extiende del nasion a la sutura sagital. Fig. 5, 6 y 12

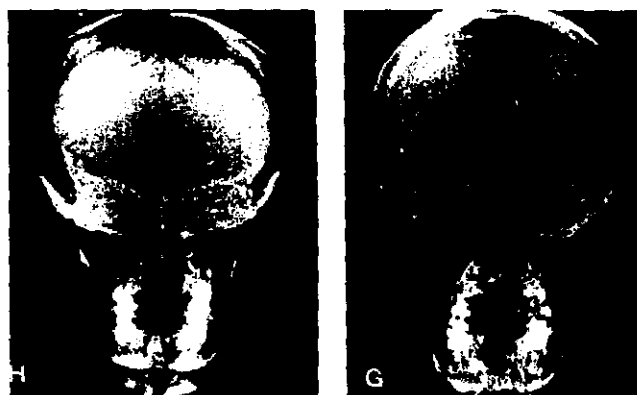


Fig. 12

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

Los huesos nasales pueden no osificarse pero no se deforman, los senos paranasales son hipoplásicos. El maxilar se observa hipoplásico dando la apariencia de prognatismo mandibular.

En la ortopantomografía (OPT) y en las radiografías dentoalveolares, se aprecian múltiples dientes supernumerarios y retenidos, dando la apariencia de "mandíbula de tiburón" con las raíces dentales distorsionadas, y el cierre de la sínfisis mandibular puede estar retardado. *Fig. 13 y 14.*



Fig. 13 y 14

"Se han podido contar hasta 63 dientes sin erupcionar en un mismo paciente" ⁽¹⁰⁾.

En las radiografías de tórax se observa aplasia o hipoplasia clavicular que puede ser uní o bilateral. También puede existir cierre incompleto de los arcos neurales vertebrales, escoliosis torácica y lumbar, costillas supernumerarias, epífisis accesorias de las manos e hipoplasia falángica, con un bajo rango de osificación carpal. *Fig. 15.*

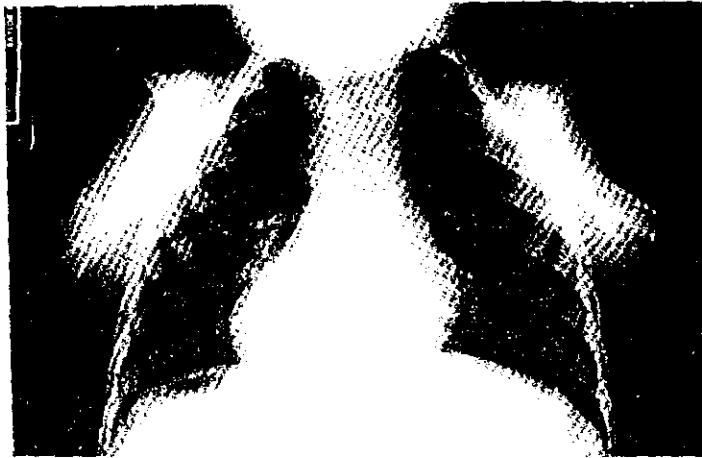


Fig. 15

2.5. Diagnóstico

Las manifestaciones clínicas en la displasia cleidocraneal se presentan desde el nacimiento, sin embargo en algunos casos, no se diagnostica hasta una edad más avanzada. En ocasiones se realiza el diagnóstico por medio de hallazgos físicos accidentales cuando son tratados los pacientes a causa de alguno de los síntomas relacionados.

Debido a sus manifestaciones óseas, el diagnóstico debe realizarse tanto clínica como radiográficamente para que el cirujano dentista seleccione la mejor vía de tratamiento bucodental, el cual siempre debe realizarse de manera multidisciplinaria.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulo-facial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

2.6. Diagnóstico Diferencial

La picnodisostosis, cuya transmisión es autosómica recesiva, tiene casi todos los datos clínicos de la disostosis cleidocraneal, sin embargo, los pacientes con picnodisostosis también presentan enanismo, sus huesos están densos y frágiles, y tienen agenesia parcial de las falanges terminales de las manos y de los pies. Ninguno de estos dos hechos existe en la displasia cleidocraneal.

El deficiente desarrollo de la premaxila se presenta, en la disostosis craneofacial así como en la disostosis cleidocraneal.

2.7. Pronóstico

Los pacientes con esta afección tienen una expectativa de vida normal y un rango normal de inteligencia.

2.8. Tratamiento

No existe un tratamiento específico para la displasia cleidocraneal, aunque es importante el cuidado del estado bucodental.

Entre las alternativas para este fin se encuentran la extracción del órgano dentario cuando la reposición dentaria a la arcada resulta imposible, porque el órgano dentario se ubica en una situación ectópica o existe algún proceso infeccioso. La alveolectomía conductora se indica una vez que se ha comprobado de manera radiográfica que el diente tiene una posición axial correcta para su erupción, esto consiste en eliminar la mucosa y el hueso que recubre al órgano dental para que logre erupcionar por sí mismo.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

Y finalmente un tratamiento quirúrgico-ortodóntico que se realiza con el fin de colocar a un diente incluido en su posición normal, siempre y cuando exista el espacio necesario para su ubicación. *Fig. 16 y 17.*



Fig. 16 y 17

Se deben hacer aparatos protésicos fijos o removibles según el caso para que suplan a los dientes no erupcionados.

3. DISOSTOSIS CRANEOFACIAL

3.1. Nombres Alternos

También se le conoce como síndrome de Crouzon debido a la primera persona que lo describió en 1912. Otras formas de nombrarlo son, disostosis craneofacial hereditaria, disostosis craneo-órbital y craneosinostosis prematura.

3.2. Definición

"Es una alteración genética caracterizada por presentar craneostenosis prematura acompañada de una variedad de deformidades craneales, malformaciones faciales, cambios oculares, y otras anomalías ocasionales asociadas" ⁽¹¹⁾, como consecuencia del aumento de la presión intracraneal.

3.3. Etiología y Patogenia

Su etiología es hereditaria de carácter autosómico dominante, aunque algunos casos se han presentado con una historia familiar negativa y se ha encontrado ocasionalmente como factor a la avanzada edad del padre.

Tiene una incidencia de 1/25,000 y no tiene preferencia por sexo ni raza.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

3.4. Características Clínicas

Estos pacientes tienen una apariencia característica especialmente por el exoftalmos, el hipertelorismo y la hipoplasia maxilar, aplanamiento de la cara media con un relativo prognatismo mandibular y nariz en forma de pico. Fig. 18 y 19.



Fig. 18



Fig. 19

3.4.1. Manifestaciones Óseas

Aunque existe una considerable variación individual en el aspecto de los pacientes con disostosis craneofacial, los signos se deben básicamente a la sinostosis temprana de las suturas craneales.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picrodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

a) Esqueleto

Hay anomalías cervicoespinales y subluxación de las cabezas radiales y se ha llegado a encontrar espina bífida oculta.

b) Cráneo

"Hay un cierre temprano de suturas con la consecuente pérdida de la forma del contorno craneal y dando la apariencia de "plata golpeada" ⁽¹²⁾. Fig. 20.



Fig. 20

Se caracteriza presentando craneostenosis, en la que se involucra comúnmente a las suturas coronal y sagital produciendo acrocefalia (cabeza en forma de cono), o braquicefalia (diámetro anteroposterior acortado). Estas formas dependerán de cuál de éstas suturas se fusiona primero, pero lo más habitual es que el diámetro anteroposterior se reduzca, dando la forma braquicéfala por cierre bilateral de las suturas craneales.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

c) Características Orofaciales

Los pacientes presentan región frontal prominente con reborde anteroposterior que sobresale de la eminencia frontal y a menudo pasa a la raíz de la nariz (defecto frontal triangular).

Las malformaciones faciales consisten en hipoplasia del maxilar con prognatismo mandibular relativo, labio superior corto y arco palatino alto y en forma de "V" que en algunos casos se presenta hendido; el ángulo facial está exagerado, se ha dicho que la nariz del paciente es semejante a un pico de perico, y tabique nasal desviado que ocasiona obstrucción al paso del aire.

Se presenta atresia bilateral del meato auditivo con pérdida de la audición.

Las órbitas están poco desarrolladas y hay una proptosis ocular con un consecuente hipertelorismo, exoftalmos con estrabismo divergente, nistagmus y neuritis óptica.

Se presentan algunas complicaciones orodentales como lo son maloclusiones con clase III de Angle, apiñamiento dental superior, macrodoncia, oligodoncia, retraso en la erupción dental y úvula bifida.

3.4.2. Manifestaciones Neurológicas

El paciente padece frecuentes cefaleas, retraso mental (poco a moderado), presión intracraneal aumentada y crisis convulsivas.

3.4.3. Aspectos Radiográficos

En proyecciones craneales, en especial en la lateral de cráneo y en la posteroanterior, se puede observar la sinostosis craneal de las suturas coronal, sagital, y lamboidal; la hipoplasia maxilar con la depresión de las órbitas y anomalías en la base del cráneo como lo son el aumento en la anchura de la fosa hipofisiaria y los senos paranasales (frontales, maxilares, etmoidales y esfenoidales) son pequeños. Se aprecian unas marcas muy prominentes como consecuencia de la presión intracraneal sobre el cerebro. Estas marcas se visualizan como múltiples radiolucideces en forma de depresiones (impresiones digitales o apariencia de plata golpeada) recubriendo la superficie interna de la bóveda craneal. Fig. 21 y 22.



Fig. 21 y 22

En ocasiones se llega a observar agenesia del cuerpo calloso en la tomografía axial computarizada (TAC).

También podemos advertir el retraso en la erupción dental, por medio de la obtención de radiografías dentoalveolares.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

3.5. Diagnóstico

Se ha encontrado que no todos estos aspectos se presentan de manera inevitable en cada caso, además de que con frecuencia existe traslape con otros síndromes del desarrollo.

Por eso es importante tener conocimiento de todas las manifestaciones que se presentan en este padecimiento para poderlas agrupar e identificar al síndrome. Algo muy característico son las impresiones digitales, definidas y generalizadas en el cráneo.

3.6. Diagnóstico Diferencial

La disostosis craneofacial comparte algunas características con la disostosis cleidocraneal y con la acrocefalosindactilia, éstas son la hipoplasia maxilar y el prognatismo mandibular relativo, la forma del cráneo braquicefálico, la forma del paladar e incluso que sea paladar hendido y el hipertelorismo.

Un detalle significativo, es que en el padecimiento que nos ocupa, las suturas craneales se fusionan prematuramente y en la disostosis cleidocraneal éstas permanecen abiertas. Las clavículas están siempre presentes en la disostosis craneofacial.

Y no se presenta sindactilia, la cual es característica de la acrocefalosindactilia.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

3.7. Pronóstico

Estos pacientes pueden llevar una vida relativamente normal. El retraso mental se puede presentar o no.

La mortalidad dependerá de la severidad de las alteraciones.

3.8. Tratamiento

Por algún tiempo se ha utilizado la craneotomía, realizada durante los primeros meses de edad, con objeto de dar espacio al cerebro que se desarrolla con rapidez. "En años anteriores un número limitado de hábiles cirujanos han desarrollado otros procedimientos quirúrgicos muy sofisticados, los cuales se idearon básicamente para mejorar la apariencia estética y la visión de algunos pacientes que presentaron deformidades craneofaciales importantes"⁽¹³⁾.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

4. DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL

4.1. Nombres Alternos

Se le conoce también como síndrome de Treacher-Collins, TCS, síndrome de Francheschetti-Klein y síndrome de Franceschetti.

4.2. Definición

La primera persona en describirlo fue Thomson en 1846, aunque frecuentemente se le atribuye a Berry o a Treacher Collins, pero este último, solo describió los componentes esenciales de dicho síndrome. Posteriormente Franceschetti y colaboradores, durante 1940, publicaron extensas revisiones referentes al padecimiento en cuestión y le dieron su nombre actual.

"Es una anomalía del desarrollo que comprende a un grupo de defectos involucrando a las estructuras derivadas del primer arco branquial, estrechamente relacionados de la cabeza y la cara, que a menudo tiene un patrón hereditario o familiar, que sigue la forma irregular de transmisión dominante".⁽¹⁴⁾

4.3. Etiología y Patogenia

No hay predilección por sexo ni raza. Es de transmisión autosómica dominante sin embargo más de la mitad de los casos han sido nuevas

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

mutaciones pues no había historia familiar de esta enfermedad. Estas condiciones tienen variantes de expresión, lo que significa que de una generación a otra, habrá grandes variaciones en la severidad de sus manifestaciones.

El gen que lo transmite también parece tener un efecto letal ocasionando aborto o temprana muerte postnatal.

Se cree que el síndrome, resulta de un retardo o de una falla en la diferenciación del mesodermo maxilar cuando el embrión mide 50 mm y después.

El hecho de que los dientes del maxilar por lo común no estén afectados y presentes alrededor de la 6a. semana, es prueba del retraso o de la detención de la diferenciación en o después del segundo mes de la vida intrauterina. El primer arco visceral del mesodermo también avanza en forma secundaria para formar la mandíbula y nuevamente ocurre el retardo sobre la misma base.

4.4. Características Clínicas

Estos pacientes presentan una apariencia facial típica que incluye fisuras palpebrales, aspecto deprimido en el área de los huesos cigomáticos, pelo a la altura de las mejillas en forma de lengüeta y boca grande dando un aspecto de pez. *Fig. 23.*

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picondisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 23

4.4.1. Manifestaciones Óseas

Se caracteriza por hipoplasia de los huesos faciales, en especial del malar y la mandíbula.

La facie característica de los pacientes con frecuencia se ha descrito como parecidas a un pájaro o a un pez.

a) Características Craneofaciales

Se presenta hipoplasia o aplasia de los huesos y arcos cigomáticos, y la eminencia articular está aplanada. Hay borramiento del surco frontonasal. El cráneo es largo por la ausencia de los huesos cigomáticos, el incremento en la dimensión lateral se acentúa; las fisuras palpebrales son muy oblicuas con el canto de bajo nivel, coloboma del párpado inferior, ausencia de pestañas y el área de las mejillas es plana o con poca concavidad. Fig. 24.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 24

La mandíbula es siempre hipoplásica, la superficie inferior es mucho más cóncava; el ángulo es más obtuso de lo normal y la rama suele estar poco desarrollada bilateralmente, la apófisis coronoides y el cóndilo mandibular están aplanados o son hipoplásicos. Fig. 25.



Fig. 25

"El paladar es alto o está hendido en más del 40% de los pacientes registrados"⁽¹⁵⁾.

Se presenta generalmente una mordida abierta anterior que se relaciona y se debe a un incremento en el ángulo de la mandíbula, mentón retraído y boca grande. Fig. 26.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 26

Los dientes pueden estar muy separados, desplazados, ser hipoplásicos o tener maloclusión abierta anterior, debido a la apertura del ángulo mandibular. Fig. 27.



Fig. 27

Puede haber vestigios auriculares y fístulas ciegas en cualquier lugar entre el tragus del oído y el ángulo de la boca, además, se presenta pelo que se extiende sobre las mejillas en forma de lengüeta. Encontramos también que las glándulas salivales parotídeas están hipoplásicas o ausentes.

Son frecuentes las alteraciones de las orejas y la sordera. Se presentan malformaciones del oído externo, en ocasiones de los oídos medio e interno y puede haber hipoplasia faríngea. Fig. 28.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 28

4.4.2. Aspectos Radiográficos

Los cuerpos de ambos huesos malares tienden a ser muy subdesarrollados en forma simétrica. Puede haber agenesia de los huesos malares sin fusión de los arcos cigomáticos siendo evidente en la proyección de Waters, así como ausencia de los huesos palatinos observándose en una radiografía lateral de cráneo.

Se manifiestan alteradas las órbitas con forma oval, presentando el techo inclinado hacia abajo y hacia afuera, y los márgenes inferiores deformados: Fig. 29 y 30.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picondisostosis, disostosis mandibulo-facial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 29 y 30

El paladar hendido se puede observar en las radiografías oclusales. Por lo regular existe hipogenesia y algunas veces agenesia de la mandíbula, pero si esta presente, se observará un ángulo mandibular mas obtuso de lo normal y una rama deficiente, como lo muestran las ortopantomografías y las proyecciones laterales de cráneo. Fig. 30 y 31.



Fig. 31

Los senos paranasales (maxilares, frontales, etmoidales y esfenoidales) están poco desarrollados, y las mastoides aparecen infantiles y esclerosadas. Con frecuencia faltan los huesos auditivos; y la cóclea y el aparato vestibular son deficientes estando ausentes en algunos casos. En la mayor parte de los pacientes se presenta una bóveda craneal que va de lo normal a ser alargada. Del mismo modo se ha observado, la disminución o

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

ausencia de las celdillas aéreas mastoideas, todo se visualiza en las proyecciones laterales de cráneo. *Fig. 32.*



Fig. 32

4.5. Diagnóstico

Se deben correlacionar los signos característicos y hacer un cuidadoso estudio radiográfico para confirmar nuestro diagnóstico de presunción y verificar si hay historia familiar.

4.6. Diagnóstico Diferencial

En el síndrome en revisión, se presentan ciertos signos que se comparten con la disostosis craneofacial, con la disostosis cleidocraneal y con la acrocefalosindactilia como lo son, el paladar alto y en ocasiones hendido, apiñamiento dental y maloclusiones pero se contrasta con la hipoplasia mandibular presente en la disostosis mandibulofacial y la hipoplasia maxilar presente en las tres restantes.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

4.7. Pronóstico

Generalmente presentan inteligencia normal, padecerán dificultades de comunicación y deglución, sordera, problemas del habla y de la vista.

4.8. Tratamiento

Consistirá en el tratamiento de la pérdida de la audición, cirugía plástica para mejorar su aspecto estético y funcional en el caso del paladar hendido.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandíbulo-facial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

5. PICNODISOSTOSIS

5.1. Nombres Alternos

También se le conoce como síndrome de Maroteaux-Lamy, MPS-VI, deficiencia N-acetilgalactosamina-4-sulfatasa o deficiencia arylsulfatasa B y mucopolisacaridosis tipo VI.

5.2. Definición

Esta condición se describió por primera vez en 1963 por dos doctores franceses, el Dr. Maroteaux y el Dr. Lamy.

Se define como un desorden lisosómico caracterizado por una acumulación de el ácido mucopolisacarido ubicado en los tejidos periféricos.

5.3. Etiología y Patogenia

Los pacientes con picnodisostosis presentan una deficiencia en la actividad de la enzima arylsulfatasa B, la cual cataliza las cadenas de mucopolisacáridos (sulfato dermatánico), dicha degradación incompleta ocasiona que se acumule este último en las células del sistema musculoesquelético provocando un daño celular progresivo. Tomando en cuenta que los mucopolisacáridos son largas cadenas de moléculas de azúcar que constituyen al tejido conectivo del cuerpo.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

En censos realizados en los Estados Unidos de Norteamérica, se informó una incidencia estimada de 1 caso en 25,000. Y no hay predilección por algún sexo. Tiene un carácter hereditario autosómico recesivo.

Los recién nacidos pueden presentar pocos signos de este desorden, pero los mismos aparecerán conforme se van dañando cada vez más las células.

5.4. Características Clínicas

Es un síndrome caracterizado por enanismo, osteopetrosis, agenezia parcial de las falanges terminales de manos y pies, persistencia de fontanelas e hipoplasia del ángulo mandibular. *Fig. 33 y 34.*

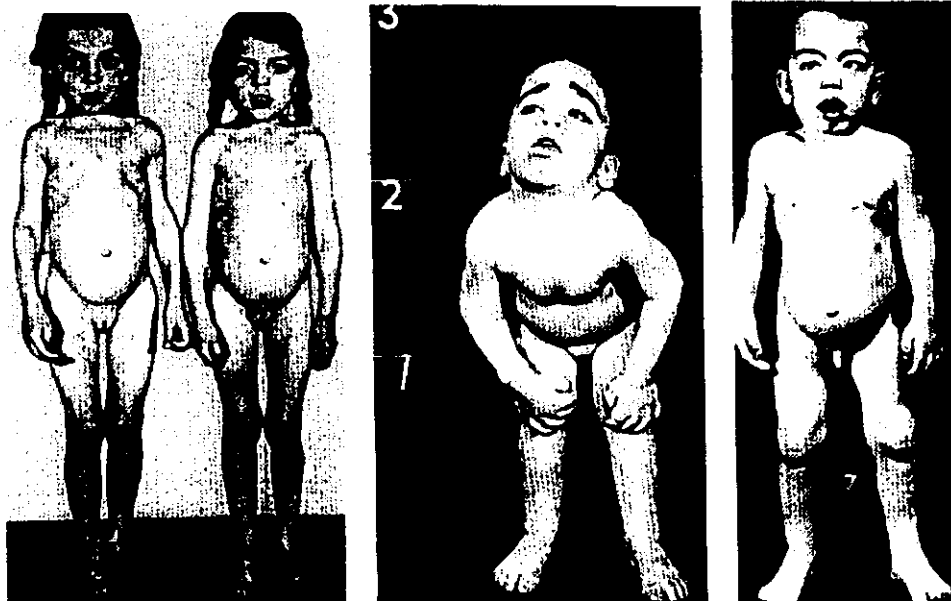


Fig. 33

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."



Fig. 34

5.4.1. Manifestaciones Óseas

a) Esqueleto

Los pacientes tiene estatura reducida, siendo la mayoría de los casos de 1.34 m. a 1.50 m. a causa de que las extremidades están acortadas, el crecimiento retardado causa cuello y tronco cortos (el tronco presenta una deformidad llamada pectus carinatum o pecho de pichón), osteopetrosis, agenesia parcial de las falanges terminales de manos y pies, displasia de cadera y poco movimiento articular en caderas, codos y rodillas. Fig. 35.

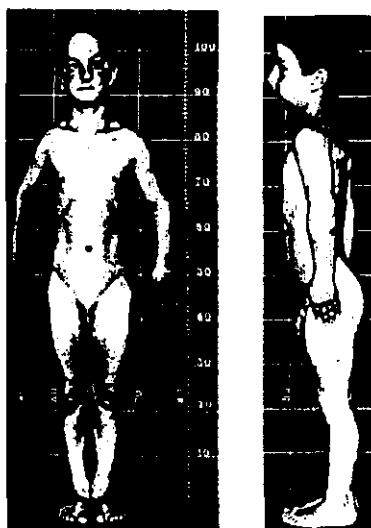


Fig. 35

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Pichodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

Las falanges terminales de los dedos de las manos y pies están reducidas y ensanchadas. Presentando uñas delgadas o hipoplásicas. *Fig. 36.*



Fig. 36

Se puede presentar una compresión en la columna vertebral debido a una subluxación causando mielopatía cervical pudiendo ocasionar piernas débiles, paraplejia o parálisis.

b) Cráneo

Se presentan anomalías craneales como la persistencia de fontanelas y falta de cierre de las suturas craneales, abolladura frontal y occipital provocando un cráneo dolicocefálico.

Los senos frontales son hipoplásicos o no existen y las celdillas mastoideas no se encuentran neummatizadas.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome deacrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

c) Características Orofaciales

La única alteración bucal constante es la ausencia del ángulo de la mandíbula con hipoplasia maxilar.

Los huesos faciales están generalmente subdesarrollados, con prognatismo mandibular relativo y labios gruesos.

Se ha observado una erupción prematura de los dientes temporales y retraso en los permanentes así como maloclusiones.

5.4.2. Otras Manifestaciones

Los pacientes presentan problemas respiratorios debido a la restricción pulmonar.

Puede haber una disfunción de la válvula aórtica y una insuficiencia mitral.

Suele haber hepatomegalia, esplenomegalia y hernias inguinales y umbilicales.

Hay pérdida de la audición y opacidades córneas.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

5.4.3. Aspectos Radiográficos

"Radiográficamente, el cráneo es dolicocefálico con abombamiento frontal y occipital"⁽¹⁶⁾. La mayoría de las suturas y fontanelas están abiertas, especialmente la parietooccipital, y los huesos de la bóveda son delgados y densos, lo cual podemos observar en proyecciones como la lateral de cráneo y la posteroanterior, así mismo, se visualizan defectos craneales, especialmente en la región occipital y el vértice de la cabeza es algo aplanado. Es característica la hipoplasia maxilar y la ausencia del ángulo mandibular, lo que se observa en la radiografía lateral de cráneo. Fig. 37 y 38.



Fig. 37 y 38

"Los senos paranasales son hipoplásicos o no existen"⁽¹⁷⁾. En especial el seno frontal.

Hay un aumento de radiopacidad en todos los huesos, especialmente en los huesos largos, columna vertebral y base del cráneo.

“Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas.”

En las radiografías digito palmares podemos ver que las falanges terminales de los dedos de manos y pies son hipoplásicas y presentan fragmentación de las cabezas y conservación de las bases, así como, subdesarrollo de los procesos unguiculados o estrechamiento de los extremos de falanges terminales, por lo demás normales. *Fig. 39 y 40.*

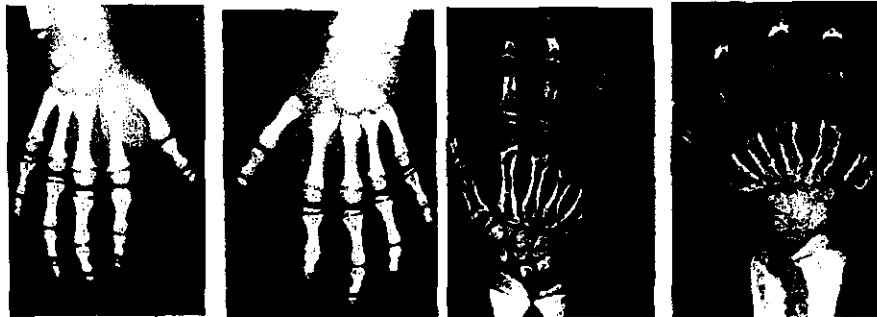


Fig. 39 y 40

5.5. Diagnóstico

Se puede hacer un diagnóstico prenatal o postnatal, observando la deficiencia en la actividad del la arylsulfatasa B en los leucocitos y en fibroblastos en cultivos de piel. Y se pueden identificar sus manifestaciones en general.

5.6. Diagnóstico Diferencial

Las fontanelas y suturas craneales abiertas, el retraso en la erupción dental y la hipoplasia maxilar sugieren una disostosis cleidocraneal, pero la clavícula no está alterada en la picnodisostosis y la disostosis cleidocraneal es heredada en forma autosómica dominante.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picondisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

5.7. Pronóstico

Tienen una inteligencia normal. Su expectativa de vida es hasta la segunda o tercera década debido a sus problemas cardiacos, aunque pueden morir antes por fallo cardiaco o problemas neurológicos, esto dependerá de la severidad del padecimiento.

5.8. Tratamiento

Actualmente existe tratamiento para los síntomas, pero no logran una cura. Se ha experimentado tratando de reemplazar la enzima ausente, pero no se ha conseguido ningún beneficio.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

6. SÍNDROME DE ACROCEFALOSINDACTILIA

6.1. Nombres Alternos

Se le conoce frecuentemente como Síndrome de Apert tipo I.

6.2. Definición

Su descripción ha sido atribuida al médico francés E. Apert en 1906, aunque este síndrome ya había sido reportado anteriormente por Wheaton.

Es una anomalía craneofacial caracterizada por craneostenosis, malformaciones faciales, y sindactilia de manos y pies, involucrando como mínimo a los dedos 2, 3 y 4. Además de producir diversas alteraciones funcionales, que varían de un enfermo a otro.

6.3. Etiología y Patogenia

Su causa es debida a una mutación durante el periodo de gestación, en los factores de crecimiento de los fibroblastos que se produce durante el proceso de formación de los gametos. Sin embargo se desconocen las causas que producen esta mutación.

Es de transmisión autosómica dominante. Esto ocasiona que muchos de los casos se produzcan por mutación y por lo tanto, de forma esporádica en padres no afectados. Sin embargo, el paciente afectado transmite el

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

síndrome al 50% de su descendencia. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta a medida que se incrementa la edad del padre; sobre todo a partir de los 35 años de edad.

Este síndrome no tiene predilección por raza ni por sexo. En ésta anomalía se presenta una incidencia de 1 en 100,000 nacimientos.

Las malformaciones son producidas debido a que se cierran las suturas craneales antes de tiempo y el cerebro carece de espacio suficiente como para poder desarrollarse, se encuentra con una barrera ósea que lo presiona y, al seguir el proceso normal de crecimiento, queda comprimido, por lo que se produce un cráneo inexpansile, a éste fenómeno se le llama craneosinostosis.

6.4. Características Clínicas

Además de la craneosinostosis, en el síndrome de Apert, también se produce un cierre prematuro de las suturas faciales produciendo una retrusión o hipoplasia del tercio medio facial.

6.4.1. Manifestaciones Óseas

a) Esqueleto

Encontramos una masa mediodigital en lugar de la mano, que consiste en una sindactilia de los tejidos óseos y blandos de los dedos 2, 3 y 4. En ocasiones hay fusión de los dedos 1 y 5 con el 2 y el 4

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosinúclia, por medio de sus características radiográficas."

respectivamente, presentando extremidades superiores cortas. Las uñas se presentan de forma continua o parcialmente continua con alguna segmentación. Y las mismas características se presentan en los pies. *Fig. 41 y 42.*



Fig. 41 y 42

En todos los pacientes con este síndrome hay una calcificación progresiva de los huesos de la mano y columna vertebral.

b) Cráneo

La cabeza es braquicefálica con una frente alta y prominente. Muchas veces no se cierra la fontanela anterior, mientras que otras suturas craneales, especialmente la coronal, suelen cerrarse prematuramente ocasionando una base craneal pequeña presentando un cráneo largo, ancho y alto. Y la base craneal es asimétrica. *Fig. 43.*



Fig.43

c) Características Orofaciales

Debido al cierre prematuro de las suturas faciales, se produce una retrusión o hipoplasia del tercio medio facial. El ángulo frontonasal está cerrado, por tener el nasion retruido, por lo que creará dificultades respiratorias. Se presentan también, alteraciones en la arquitectura de la nasofaringe que consisten en una faringe reducida en tamaño, altura y profundidad, y las coanas están en una posición mas posterior.

La cavidad orbitaria es pequeña, de modo que los ojos pueden parecer saltones (exoftalmos), presentando también, hipertelorismo, proptosis y estrabismo. Fig. 44 45 y 46.



Fig. 44, 45 y 46

La nariz puede ser pequeña, en forma de pico de papagayo y comúnmente el tabique nasal esta desviado.

Las orejas se localizan a una altura mas baja de los normal, siendo común la otitis media.

Los labios presentan una forma trapezoidal, hay hipoplasia maxilar con prognatismo mandibular relativo y macroglosia.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

El paladar duro es mas corto de lo normal, con forma ojival y muy alto. El paladar blando se presenta mas largo y mas grueso de lo normal estando la mayoría de las veces fisurado y con úvula bífida.

Debido a la hipoplasia maxilar, el arco dental superior tiene forma de "V" que da como resultado apiñamiento dental y anomalías dentales de posición así como un engrosamiento del proceso alveolar. Estas malposiciones dentales originan desgastes anormales y retraso en la erupción dental, así como maloclusión del tipo III de Angle acompañada de mordida abierta anterior y mordida cruzada posterior. *Fig. 47.*



Fig. 47

6.4.2. Otras Manifestaciones

Se observan otras anormalidades como lo son anquilosis articular y anomalías de la columna vertebral.

Gran número de pacientes con este padecimiento presentan retraso mental, que en algunos casos, ha sido asociado a la ausencia del cuerpo calloso, hipoplasia de materia cerebral y materia gris heterotópica.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

Suele ser común la hiperceborrea ocasionando lesiones acneiformes con comedones y pústulas en cara, espalda, pecho y en la parte alta de los brazos.

6.4.3. Aspectos Radiográficos

En el examen radiográfico de proyecciones craneales como son la proyección lateral de cráneo y la proyección posteroanterior se observan las impresiones digitales, debido a la craneosinostosis temprana, a pesar de que la fontanela anterior permanece abierta, además de presentar hipoplasia del tercio medio de la cara y la forma braquicéfala del cráneo. *Fig. 43.*

En la radiografía digito palmar se observa la masa mediodigital, presentando la falange proximal del pulgar acortada mientras que la falange distal del mismo presenta una forma trapezoidal. En la mitad de los casos solo esta presente la falange distal del pulgar.

Se presenta sindactilia de los tejidos óseos y blandos de los dedos segundo, tercero y cuarto. *Fig. 48 y 49*



Fig. 48 y 49

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

6.5. Diagnóstico

Éste se realiza al nacer, pues es muy característico el aspecto clínico del paciente.

6.6. Diagnóstico Diferencial

Tendremos que diferenciar al síndrome de Apert de el síndrome de Crouzon o disostosis craneofacial debido a que en los dos se presenta craneosinostosis, hipoplasia maxilar, paladar alto y profundo, y apiñamiento dental. Nos basaremos en las anomalías de manos y pies las cuales son características de la acrocefalosindactilia.

En la picnodisostosis se puede llegar a presentar sindactilia, sin embargo, en este padecimiento hay persistencia de fontanelas y falta de cierre de las suturas craneales.

6.7. Pronóstico

Si hay un tratamiento adecuado, el paciente tendrá buenas expectativas de vida a reserva de los problemas que pueda llegar a presentar de nacimiento. Sin embargo hay alto índice de mortalidad neonatal debido a problemas respiratorios o neurológicos.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

6.8. Tratamiento

El tratamiento de estas alteraciones consiste en una serie de intervenciones quirúrgicas, para descomprimir el espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria, permitir el desarrollo normal e impedir que las distintas áreas cerebrales queden afectadas. La cirugía debe ser durante los primeros meses de vida, ya que si la hipertensión intracraneal no se trata, puede producir atrofia óptica, ceguera y apnea, además de peligrar la vida.

Las intervenciones irán encaminadas a reconstruir el cráneo, adelantamiento y remodelación frontal y del tercio medio facial con avance de las órbitas.

El tratamiento quirúrgico de la mano deberá ser también a edades tempranas, para facilitar la función y permitir su crecimiento.

CONCLUSIONES

Una de las razones de enorme peso para realizar la presente investigación, es la poca información y desconocimiento del tema para ofrecer a las personas afectadas por alguno de estos síndromes, tratamientos que eleven su calidad de vida, en consecuencia su autoestima y por lo tanto su bienestar integral.

Mediante el presente trabajo que surge de la inquietud por lograr una metodología de diagnóstico para los síndromes revisados a lo largo del mismo, y después de realizar un análisis bibliográfico y hemerográfico, podemos concluir que las malformaciones congénitas son una causa importante de la muerte fetal y neonatal, pero quizá sean aún más importantes como la causa de defectos físicos. Los síndromes que abarcamos en este trabajo poseen gran importancia para el cirujano dentista ya que involucran huesos craneales y faciales, así como alteraciones en el patrón de la erupción dental y presencia de anomalías bucodentales.

Por lo anterior, es fundamental su diagnóstico precoz para hacer una planificación terapéutica adecuada y así, instaurar un tratamiento médico y quirúrgico inmediato a fin de que el niño afectado sobreviva teniendo un mejor pronóstico y calidad de vida.

El diagnóstico se realizará tanto clínica como radiográficamente además de darle un seguimiento especial, según el caso y las necesidades propias de cada paciente.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulo-facial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

En el desarrollo de este trabajo se hace una comparación de los cinco síndromes en cuestión, por medio de sus características radiográficas, contando así con los conocimientos necesarios para poder establecer los diagnósticos de cada uno de ellos y facilitar su diferenciación de unos con otros.

De esta forma tenemos que se presenta craneosinostosis prematura en la disostosis craneofacial y en la acrocefalosindactilia. Por el contrario, en la picnodisostosis y en la disostosis cleidocraneal las suturas y fontanelas craneales permanecen abiertas.

Se observa hipoplasia maxilar con el consecuente prognatismo mandibular relativo en todos los síndromes aquí tratados como lo notamos en las proyecciones laterales de cráneo, con excepción de la disostosis mandibulofacial en la cual se presenta hipoplasia mandibular.

Existen anomalías mandibulares en la disostosis mandibulofacial y en la picnodisostosis. En la primera el ángulo mandibular es mas obtuso, la superficie inferior es cóncava, las ramas mandibulares son cortas y la apófisis coronoides y el cóndilo están aplanados o hipoplásicos.

En la segunda hay ausencia del ángulo mandibular. Estas características se pueden apreciar en las radiografías laterales de cráneo.

En los síndromes tratados a lo largo del presente trabajo, se presentan anomalías dentales como lo son el apiñamiento dental y el retraso en la erupción dentaria. Aunque hay presencia de dientes supernumerarios tan solo en la disostosis cleidocraneal como podemos observar en las ortopantomografías y en las radiografías dentoalveolares, además de observar su signo característico que es la aplasia o hipoplasia clavicular en la radiografía de tórax.

Por ultimo, existen anomalías en las falanges de las manos en la picnodisostosis y en la acrocefalosindactilia.

Contando con el conocimiento necesario de las estructuras normales proyectadas en una radiografía, se podrán detectar signos que nos alerten de una posible anomalía.

La razón fundamental de realizar una investigación como la presente radica en la importancia de que el cirujano dentista, deba estar capacitado para decidir cual proyección le será mas útil en cada caso, en qué momento utilizar cada proyección de acuerdo a las necesidades y el desarrollo del caso así como, cuando se sospecha de alguna anomalía o patología.

El cirujano dentista debe estar capacitado para decidir cual proyección radiográfica le será mas útil para cada caso cuando se sospeche de alguna anomalía o patología. También es una herramienta fundamental para realizar un diagnóstico certero y brindarle al paciente las mejores opciones de tratamiento, o bien referirlo con un especialista según sea el caso.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

GLOSARIO

- **Acrocefalia.**- término que aplica cuando el cráneo esta coronado por una cresta mediana.
 - **Anodoncia.**- falta congénita de dientes.
 - **Anoxia.**- oxigenación insuficiente.
 - **Aplasia.**- desarrollo incompleto o defectuoso.
 - **Atresia.**- oclusión de una abertura natural.
 - **Braquicefalia.**- cuando el cráneo es redondo con un diámetro anteroposterior corto.
 - **Cefalea.**- dolor de cabeza.
 - **Coloboma.**- mutilación congénita, especialmente fisura en alguna parte del ojo.
 - **Craneostenosis.**- es la osificación prematura de las suturas del cráneo.
 - **Cromosoma.**- cuerpos diminutos en forma de asa en que se divide la cromatina nuclear en la mitosis.
 - **Diastasis.**- separación de dos huecos contiguos sin luxación, de dos músculos como los rectos del abdomen.
 - **Dilaceración.**- es una alteración en la formación del diente que da lugar a una curva o doblez agudo en el mismo. La distorsión angular puede afectar a cualquier punto de la corona o a la raíz.
 - **Diploicos.**- relativo a diploe, que es la capa de tejido conectivo de espesor variable, que siempre se interpone entre las tablas externa e interna de los huesos del cráneo.
 - **Disostosis.**- osificación defectuosa; defecto en la osificación normal de los cartílagos.

- Displasia.- anomalía de desarrollo. Carácter físico de degeneración.
- Dolicocefalia.- es un cráneo largo y estrecho sin estenosis de la sutura sagital.
- Escoliosis.- desviación lateral de la columna vertebral, derecha o izquierda según sea la localización de la convexidad producida.
- Estrabismo.- desviación de uno de los ojos de su dirección normal de suerte que los ejes visuales no pueden dirigirse a un mismo punto. Según sea la desviación hacia dentro o hacia fuera recibe el nombre de convergente o divergente.
- Exoftalmos.- protrusión o proyección del globo ocular.
- Geminación.- es una anomalía que se produce cuando el brote dental de un único diente intenta dividirse. El resultado puede ser una invaginación de la corona, con división parcial o completa de la corona y la raíz, que da lugar a dos estructuras idénticas.
- Gen.- unidad de material hereditario que ocupa un *locus* definido en un cromosoma.
 - Genoma.- conjunto de todos los genes de un individuo.
 - Hipertelorismo.- separación exagerada de dos partes u órganos. -*ocular*, mayor separación entre los ojos por deformidad craneal.
 - Hipoplasia.- disminución de la actividad formadora o productora; desarrollo incompleto o defectuoso.
 - Hipoxia.- anoxia moderada.
 - Lisosómico.- lo que es derivado de los lisosomas, que son organelos celulares que contienen enzimas digestivas que ayudan a la célula a destruir partículas extrañas incluidas en el citoplasma. En ocasiones también, regulan las secreciones celulares por medio de su digestión.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

- Macrodoncia.- dientes grandes.
- Macrostomía.- amplitud desmesurada de la boca.
- Metópica.- perteneciente o relativo al metopión, punto craneométrico en la línea media de la frente, determinado por la intersección del plano sagital con la línea que uniría los puntos más sobresalientes de las eminencias frontales.
- Nistagmo.- espasmo clónico de los músculos motores del globo ocular que produce movimientos involuntarios de éste en varios sentidos.
- Oligodoncia.- es la ausencia de numerosos dientes por motivos del desarrollo.
- Osteopetrosis.- también llamado osteosclerosis, es un crecimiento excesivo y esclerosis del hueso, que resulta en engrosamiento notable de la corteza y disminución del calibre, incluso desaparición, de la cavidad medular. A pesar de que hay demasiado hueso el esqueleto es frágil y se fractura con facilidad.
- Patognomónico.- signo o síntoma específico de una enfermedad y que basta para establecer el diagnóstico.
- Proptosis.- desplazamiento de cualquier órgano hacia adelante.
- Sindactilia.- adherencia congénita o accidental de dos o más dedos entre sí.
- Sinostosis.- unión de huesos adyacentes por medio de materia ósea; soldadura de los huesos, del cráneo en particular.

**ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA**

CITAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González, Ramos, Mario.

Texto de Genética Clínica.

Ed. Salvat Mexicana de Ediciones, S.A. de C.V, México, 1985;

p. 227.

2. Shafer, G, William.

Tratado de Patología Bucal.

Ed. Interamericana S.A. de C.V., 1986, 4ª edición ilustrada;

p. 712.

3. Nelson, William.

Tratado de Pediatría.

Ed. Mc.Graw-Hill- Interamericana, 1997, 15ª edición;

Vol. I. p. 387.

4. Nelson, William.

Op. Cit:

p. 388.

5. Gorlin, R. Goldman, H.M, Thoma.

Patología Oral.

Ed. Salvat Editores, S.A., 1975;

p. 582.

6. Gorlin, R. Goldman, H.M, Thoma.

Op. Cit:

p. 583.

7. Goaz, Paul, W.

Radiología Oral. Principios e Interpretación.

Ed. Mosby/Doyma Libros, 1995, 3ª edición;

p. 665.

8. Shafer, G, William.

Op. Cit:

p.708.

9. Molina, Moguel, Javier.

Síndrome de Disostosis Cleidocraneal.

Práctica Odontológica, México, Vol. 20, N°. 5;

p. 21.

10.. Goaz, Paul, W.

Op. Cit:

p. 665.

11. Shafer, G, William.

Ibidem:

p. 709.

12. Poyton, Guy, H.

Radiología Bucal.

Ed. Interamericana. Mc Graw-Hill, 1991;

p. 98.

13. Shafer, G, William.

Ibidem:

p. 710.

14. Shafer, G, William.

Ibidem:

p. 710.

15. Gorlin, R. Goldman, Thoma.

Ibidem:

p. 46.

16. Gorlin, R. Goldman, Thoma.

Ibidem:

p. 588.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picnodisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia, por medio de sus características radiográficas."

17. Gorlin, R. Goldman, Thoma.

Ibidem;

p. 589.

18. Shafer, G, William.

Ibidem;

p. 712.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Friedenthal, Marcelo.
Diccionario Odontológico.
Ed. Panamericana, Buenos Aires, 1981.
- Goaz, Paul, W.
Radiología oral. Principios e Interpretación.
Ed. Mosby/Doyma Libros, México, 1995, 3ª edición.
- González, Ramos, Mario.
Texto de genética clínica.
Ed. Salvat Mexicana de Ediciones, S.A. de C.V., 1985.
- Gorlin, Robert. Cohen, Michael. Levin, Stefan.
Syndromes of the Head and Neck.
Ed. Oxford University Press. New York, Oxford, 1990, 3 edition.
- Gorlin, Robert. Goldman, H.M.
Patología oral.
Ed. Salvat Editores, S.A., 1975.
- Gorlin, Robert. Pindborg.
Syndromes of the Head and Neck.
Ed. Mc.Graw-Hill. 1976.
- Jablonski, S.
Jablonski's Dictionary of Syndromes and Eponymic diseases.
Ed. Krieger Publishing Company. Malabar, Florida, 1991,
2ª edición.
- Kapit, Wynn. Elson, Lawrence, M.
Anatomía Cromodinámica.
Fernández Editores. 1981.

- Kurt, H. Thoma, D.M.D.
Patología Bucal.
Ed. Unión Topográfica Editorial Hispano-Americana,
2ª edición, Tomo I.
- Langland, Olaf, E.
Advanced Dental Radiology.
Department of Dental Diagnostic Science. The U. of Texas Dental
School at San Antonio.
- Lincoln, R. Manson-Hing.
Fundamentos de Radiología Dental.
Ed. El Manual Moderno, S.A. de C.V., México, 1985, 2ª edición.
- Mascaró, José María. Porcar.
Diccionario Médico.
Ed. Salvat Editores, S.A., 1974, 2ª edición.
- Nelson, William.
Tratado de Pediatría.
Ed. Interamericana. Mc. Graw-Hill, 1997, 15ª edición, Vol. I y II.
- Poyton, Guy, H.
Radiología bucal.
Ed. Interamericana. Mc. Graw-Hill, 1991.
- Provenza, Vincent, D.
Histología y Embriología Odontológicas.
Ed. Interamericana, Méx, 1974.
- Robbins, Stanley, L. Cotran, Ramzi, S. Vinay Kumar.
Manual de Robbins. Patología Estructural y Funcional.
Ed. Interamericana. Mc. Graw-Hill, 1992.
- Shafer, G, William.
Tratado de Patología Bucal.
Ed. Interamericana S.A. de C.V., 1986, 4ª edición ilustrada.

"Diagnóstico diferencial entre: Disostosis cleidocraneal, Picondisostosis, disostosis mandibulofacial, disostosis craneofacial y síndrome de acrocefalosindactilia. por medio de sus características radiográficas."

REFERENCIAS EN INTERNET

- CLEIDOCR, HTM at www.icondata.com
Pediatric Database (PEDBASE)
Discipline: M and S
Last Updated: 3/06/97.
- CROUZONS. HTM at www.icondata.com
Pediatric Database (PEDBASE)
Discipline: CNS
Last Updated: 12/09/94.
- MAROTEAU.HTM at www.icondata.com
Pediatric Database (PEDBASE)
Discipline: MET
Last Updated: 12/23/94.
- PIERRERO.HTM at www.icondata.com
Pediatric Database (PEDBASE)
Discipline: GI
Last Updated: 9/10/97.

REFERENCIAS HEMEROGRÁFICAS

- C.D. Molina, Moguel, Javier, C.D. Ríos, Estrella, Jesús. C.D. Marín, Arriaga, Olga.
Síndrome de disostosis cleidocraneal.
Práctica Odontológica. Vol. 20. Nº 5. p.20.
- Richardson, L, Michael. M.D.
Cleidocranial dysplasia.
UW Radiology Main Online Teaching File: Case 23 Answers.
- Rune, B. Sarnas, KV. Aberg, M.
Mandibulofacial dysostosis- variability in facial morphology and growth.
Cleft Palate Craniofac. J. 1999 Mar; 36 (2): 110-22.
- Silva, Cleber. DiRienzo, Steven. Serman, Neill.
Cleidocranial dysostosis: A Case Report.
Silva. html at cpmcnet. columbia. edu.
- Thomas, g. Sreeratha, K.T. Balan, A. Thomas, V.
Multi-facial anomalies in mandibulofacial dysostosis. A report of three cases.
Indian J. Dent. Res. 1997 Apr-Jun; 8 (2): 53-7.