

184

Universidad Nacional Autónoma de México



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

PRESENCIA DE DIENTES SUPERNUMERARIOS  
ASOCIADOS A SÍNDROMES

T E S I S A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

PRESENTA

MARTHA IRMA GARCÍA VÉLEZ

DIRECTORA C. D. MARTHA CONCEPCIÓN CHIMAL SANCHEZ

México

2001





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.

## AGRADECIMIENTOS

Le doy gracias a Dios por  
permitirme llegar a una de mis  
más grandes metas

A mi madre:

Porque gracias a su apoyo y  
consejo he llegado a realizar la  
mas grande de mis metas, la  
cual constituye la herencia mas  
valiosa que pudiera recibir.  
Con admiración y respeto

A mi padre y hermanos

Sabiendo que no existirá una vida de sacrificio y  
esfuerzos, quiero que sientan que el objetivo logrado  
también es de ustedes y que la fuerza que me ayudo  
a conseguirlo fue su apoyo

A la Universidad y a mis profesores:

Como un testimonio de gratitud y eterno reconocimiento,  
por el apoyo que siempre se me ha brindado y con el cual  
he logrado terminar mi carrera profesional

A la Dra. Martha C. Chimal S

Por haberme dedicado parte de su  
tiempo en la realización de esta  
tesina

A mi novio

Porque eres de esa clase de  
personas que todo lo comprenden  
y dan lo mejor de si mismos sin  
esperar nada a cambio. .

Porque sabes escuchar y brindar  
ayuda cuando es necesario  
Porque te has ganado mi cariño,  
admiración y respeto.

# INDICE

## INTRODUCCIÓN

### CAPÍTULO 1

<b>ANOMALÍAS DE DIENTES SUPERNUMERARIOS</b> .....	1
---	---

### CAPÍTULO 2

<b>SÍNDROMES AUTOSÓMICOS DOMINANTES</b> .....	12
---	----

HERENCIA Y GENÉTICA .....	13
---------------------------	----

HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE .....	14
-------------------------------------	----

2.1 DISPLASIA CLEIDOCRANEANA .....	16
------------------------------------	----

2.1.1 ETIOLOGÍA .....	16
-----------------------	----

2.1.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....	16
--------------------------------------	----

2.1.3 MANIFESTACIONES ORALES .....	17
------------------------------------	----

2.1.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO .....	19
--------------------------------------	----

2.1.5 PRONÓSTICO .....	19
------------------------	----

2.2 SÍNDROME DE GARDNER .....	22
-------------------------------	----

2.2.1 ETIOLOGÍA .....	22
-----------------------	----

2.2.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....	22
--------------------------------------	----

2.2.3 MANIFESTACIONES ORALES .....	23
------------------------------------	----

2.2.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO .....	24
--------------------------------------	----

2.2.5 PRONÓSTICO .....	24
------------------------	----

2.3	SÍNDROME DE CROUZON .....	26
2.3.1	ETIOLOGÍA .....	26
2.3.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	26
2.3.3	MANIFESTACIONES ORALES.....	28
2.3.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO.....	28
2.3.5	PRONÓSTICO .....	29

### **CAPÍTULO 3**

<b>SÍNDROME AUTOSÓMICO RECESIVO .....</b>	<b>31</b>
<b>HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA .....</b>	<b>32</b>

3.1	SÍNDROME DE ROTHMUND –THOMSON .....	33
3.1.1	ETIOLOGÍA .....	33
3.1.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	33
3.1.3	MANIFESTACIONES ORALES.....	36
3.1.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO.. .....	36
3.1.5	PRONÓSTICO.. .....	36

### **CAPÍTULO 4**

<b>SÍNDROMES LIGADOS AL CROMOSOMA X.....</b>	<b>38</b>
<b>HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X.....</b>	<b>39</b>

4.1	SÍNDROME DE NANCE-HORAN .....	40
4.1.1	ETIOLOGÍA .....	40
4.1.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS .....	41
4.1.3	MANIFESTACIONES ORALES.....	42
4.1.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO.....	43
4.1.5	PRONÓSTICO .....	43
4.2	SÍNDROME OROFACIODIGITAL TIPO 1.....	45
4.2.1	ETIOLOGÍA .....	45
4.2.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	46
4.2.3	MANIFESTACIONES ORALES.....	47
4.2.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO.....	48
4.2.5	PRONÓSTICO .....	48

## CAPÍTULO 5

	SÍNDROMES DE ORIGEN INCIERTO .....	50
5.1	SÍNDROME DE HALLERMANN-STREIFF .....	51
5.1.1	ETIOLOGÍA .....	51
5.1.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS.. ..	52
5.1.3	MANIFESTACIONES ORALES... ..	53
5.1.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO. . . . .	54
5.1.5	PRONÓSTICO .. ..	54

5.2	SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO.....	56
5.2.1	ETIOLOGÍA .....	56
5.2.2	MANIFESTACIONES CLÍNICAS.....	56
5.2.3	MANIFESTACIONES ORALES.....	59
5.2.4	TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO.....	59
5.2.5	PRONÓSTICO.....	59
	CONCLUSIONES.....	61
	GLOSARIO.....	62
	REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	67



## INTRODUCCIÓN

Los dientes supernumerarios son aquellos que exceden el número total de dientes: más de veinte en la dentición temporal y más de treinta y dos en la dentición permanente. No obstante no pertenecen a ninguna de las dos denticiones. Estos aparecen habitualmente después de la dentición temporal y antes de la dentición permanente.

Se presentan más comúnmente en la dentición permanente que en la temporal y más frecuentemente en el maxilar superior que en el inferior. Afecta dos veces más al hombre que a la mujer.<sup>11</sup>

Las alteraciones en la cantidad de los dientes surgen de problemas que ocurren en la etapa de la formación de la lámina dental o al inicio del desarrollo dentario.

La alteración física de la lámina dental, la lámina dental sobre reactiva y el fracaso en la inducción de la lámina dental por el ectomesénquima, son varios ejemplos de las causas que afectan el número de dientes.

Es posible que la herencia juegue un papel importante ya que varios autores refieren la presencia de estos dientes en varios miembros de la familia.<sup>4, 12</sup>

Es interesante y todavía inexplicable, el hecho de que alrededor del 90% de todos los supernumerarios se presenten en el maxilar superior.

Cuando se presentan en la dentición temporal, el diente supernumerario por lo regular, es un incisivo lateral superior, aunque se han encontrado caninos deciduos supernumerarios, tanto maxilares como mandibulares.

Por el tamaño dental y número de dientes adicionales que se producen, con frecuencia los supernumerarios causan malposición de los dientes adyacentes o impiden su erupción.

La presencia de dientes supernumerarios puede estar asociada a síndromes como el de Gardner, el Orofaciodigital tipo I, la Displasia Cleidocraneana, entre otros más.

En la presente tesina se describirán los síndromes asociados a la presencia de dientes supernumerarios, etiología, manifestaciones clínicas, manifestaciones orales y sus posibles tratamientos odontológicos.

## ANOMALÍAS DE DIENTES SUPERNUMERARIOS

Los dientes supernumerarios o la hiperdoncia, se definen como un exceso en el número de dientes en comparación con la dentición normal.

Los dientes supernumerarios se presentan en 0.3 a 3.8% de la población, y del 90 a 98% se presenta con mayor frecuencia en el maxilar. La prevalencia de dientes supernumerarios en pacientes con labio y paladar hendido es de un 28%. Se han informado de la presencia de dientes supernumerarios tanto en la dentición temporal, como en la dentición permanente. Aunque la incidencia es más baja en la dentición temporal siendo de 0.2 a 3.6%, existe una mayor presencia en la zona incisiva del maxilar superior. En la dentición permanente hay una prevalencia media del 1 al 4%, siendo la región anterior del maxilar y los segmentos premolar inferior y molar superior de las zonas afectadas con mayor frecuencia.<sup>7, 8</sup>

Los varones son aproximadamente dos veces más afectados que las mujeres.

A los dientes supernumerarios que suelen tener una morfología similar a los dientes adyacentes, se les conoce como dientes suplementarios. Rara vez plantean problemas debido al espaciamiento normal en dentición temporal; salvo que provoquen alguna alteración (mordida cruzada, anomalías en la erupción) no suelen requerir tratamiento.<sup>9, 10</sup>

La etiología exacta de los dientes supernumerarios no se sabe, pero se han introducido varias teorías para explicar el fenómeno. En una teoría se opina que un diente supernumerario se crea como resultado de dicotomía del brote de diente. El diente supernumerario puede desarrollarse del fraccionamiento completo de un brote dental. La teoría de la hiperactividad de la lámina dental sugiere que los supernumerarios son como resultado de la formación de la hiperactividad local, la mayoría de la literatura se sujeta a la teoría de la hiperactividad de la lámina dental.<sup>7,9</sup>

En adicción, la herencia puede tener un rol en la ocurrencia de esta anomalía. La invaginación suplementaria de la lámina dentaria producida por una irritación local o una inducción celular accidental es otra teoría.

La asociación con estados patológicos generales, como la "Disostosis Craneofacial", labio y paladar hendido, síndrome de Gardner, y algunos otros síndromes. Stafne en un estudio de 200 pacientes con dientes supernumerarios, observó que en un 90% de los casos había una influencia genética definida.

Las perturbaciones en la migración, proliferación, y diferenciación de las células de la cresta neural y las interacciones entre la iniciación de odontogénesis son otras de las causas que se han sugerido.<sup>7,8</sup>

Los dientes supernumerarios pueden aparecer individualmente, en múltiples, unilateralmente o bilateralmente, y en el maxilar, en la mandíbula o en ambos

Los dientes supernumerarios se pueden clasificar de acuerdo al momento de aparición en: predeciduos, pospermanentes, suplementarios y rudimentarios

Los dientes predeciduos son estructuras epiteliales cornificadas, sin raíces, fácilmente eliminables.

Se piensa que éstos surgen ya sea de una yema accesoria de la lámina dental localizada delante de la yema decidua o de la yema de una lámina dental accesoria. Sin embargo, algunos autores piensan que estas estructuras representan un quiste de la lámina dental del recién nacido que comúnmente se proyecta por arriba de la cresta del reborde, es de color blanco y se consolida con queratina.

Suelen notarse en el momento del nacimiento o hacer erupción poco después (dientes natales y neonatales). Por lo general se trata de estructuras abortadas que consisten tan sólo en caperuzas de esmalte y dentina. Si están flojos, pueden ser aspirados accidentalmente, razón por la cual se deben eliminar. Ocasionalmente, un órgano dentario temporal puede hacer erupción en forma prematura. El mismo debe distinguirse de un diente predeciduo y no extraerse.<sup>8, 11 13</sup>

Los dientes pospermanentes, en ocasiones sumamente raras pueden aparecer después de la pérdida total de dientes permanentes. En la mayoría de los casos son dientes retenidos que hacen erupción después de colocar aparatos protésicos.

Dependiendo de la situación, se realiza exodoncia con fines protésicos.

Sin embargo, pocos casos representan ejemplos de una tercera dentición, aunque quizás sería mejor clasificarlos como dientes supernumerarios múltiples sin erupcionar, ya que es posible que se desarrollen a partir de una yema de la lámina dental y más adelante de la yema dental permanente.

Los dientes suplementarios o complementarios tienen una forma y tamaño normal, mientras que, los rudimentarios son pequeños y de forma tubércular<sup>8, 11</sup>

También se clasifican de acuerdo a la posición dental en: mesiodens, posmolares o paramolares e impactados.

Los mesiodens se encuentran en la línea media del maxilar situado entre los incisivos centrales superiores, es el tipo más común. Se cree que su formación es porque la lámina dental primaria se divide por un tabique de tejido conjuntivo. Esto parece inducir la separación de gérmenes epiteliales que más tarde pueden convertirse en mesiodens. Sin embargo, esto no explica porque los mesiodens casi siempre se desarrollan después de los incisivos deciduos. Se presenta aislado o en pares, erupcionado o impactado y, en ocasiones, incluso invertido. Por lo regular el mesiodens es un diente pequeño con corona en forma de cono y raíz corta. Si este se halla situado en una posición bucal con respecto al arco, se le denomina peridens.<sup>9, 11, 12</sup>

En la población pediátrica la pieza impactada con mayor frecuencia es el mesiodens. Clínicamente se detecta porque impide la erupción de uno o más incisivos permanentes superiores.

Es importante destacar que con frecuencia no se aprecia su existencia en la radiografía panorámica y es necesario realizar una radiografía intraoral.

El tratamiento es la extracción quirúrgica de la pieza supernumeraria para conseguir la erupción del incisivo retenido. Se suele realizar bajo anestesia local. La técnica consiste en el abordaje quirúrgico de la pieza por medio del despegamiento de la mucosa palatina (la localización más frecuente es esta), o de la mucosa vestibular, seguido de una osteotomía del hueso maxilar. El postoperatorio es cómodo para el niño, y en plazo de una semana han cedido todas las molestias. El momento de elección para realizar la cirugía es cuando los incisivos permanentes están formados y su raíz todavía no está cerrada. Una vez que ésta se cierra, disminuye enormemente la probabilidad de erupción espontánea. Esto ocurre hacia los 8 o 9 años. Antes, el riesgo de dañar piezas permanentes es mayor y ocurre hasta en un tercio de los casos de extracciones antes de los 7 años de edad.

Si pasados unos meses el incisivo no erupciona, se debe ejercer tracción sobre el diente.<sup>14</sup>

El cuarto molar superior es el supernumerario más común y está situado distal al tercer molar y recibe la denominación de distomolar o posmolar. En cambio si está situado en posición bucal o lingual con relación a los molares, se llama paramolar.

Otros dientes supernumerarios que aparecen con frecuencia son los incisivos laterales superiores, y tercer premolar inferior. Kraye reporto la presencia de dientes supernumerarios en la zona anterior mandibular en caninos y laterales<sup>7, 8</sup>

Los dientes supernumerarios, normalmente pueden hacer erupción, estar impactados, aparecer invertidos, en una posición ectópica, o seguir un camino anormal de erupción. Se ha encontrado que aproximadamente solo el 25% de los dientes supernumerarios hacen erupción, mientras que el resto no erupciona.

Jeng-Fen Liu y colaboradores en un estudio observaron que todos los dientes supernumerarios con posición normal erupcionaban. Los dientes en posición transversa o invertida nunca erupcionaron, por lo que tuvieron que ser removidos quirúrgicamente. También mencionan que el mejor tiempo para la remoción de dientes supernumerarios es de aproximadamente de ocho a nueve años de edad, ya que este es el momento cuando los incisivos centrales superiores están erupcionando, Además, el niño es más manejable y el tipo de anestesia puede ser por infiltración, reduciendo el trauma de la cirugía.<sup>7</sup>

Los dientes supernumerarios pueden ser encontrados en el paladar, las suturas palatinas y en otras áreas, como la cavidad nasal, la concha oftálmica y los senos maxilares. Actualmente se han reportado casos de dientes supernumerarios localizados entre la órbita y cerebro.

El desarrollo de dientes supernumerarios puede provocar una variedad de complicaciones como: lesiones quísticas, resorción de dientes adyacentes al diente supernumerario, erupción del diente dentro de la cavidad nasal, interferencia con la erupción del diente adyacente, formación de diastemas, resorción de la raíz, malformación y la pérdida de la vitalidad del diente adyacente al supernumerario.



Cuando una de estas complicaciones se anticipa, está indicado la remoción del diente supernumerario.<sup>7, 8, 9</sup>

Hay opiniones diferentes relacionadas al tiempo óptimo para la intervención quirúrgica de los dientes supernumerarios.

Algunos autores recomiendan la extracción inmediata, cuando cualquiera de estas complicaciones se diagnostican. Ellos sugieren que la extracción de estos dientes inducirá a la erupción espontánea del diente permanente y previene la pérdida del espacio anterior y evitará que la línea media cambie, evitando tratamientos ortodónticos y/o quirúrgicos extensos.

Otros autores están en contra de la extracción quirúrgica de forma inmediata o una vez que se descubre el diente supernumerario, prefiriendo esperar hasta que la formación de la raíz de los dientes vecinos esté completa. Este retraso ayudaría prevenir la pérdida de vitalidad o malformaciones de los dientes adyacentes.

En un estudio Hogstrom y Anderson expusieron las complicaciones relacionadas con la remoción de dientes supernumerarios. Ellos concluyeron que el pronóstico de los dientes adyacentes no era afectado, el tratamiento quirúrgico se pospuso hasta que el desarrollo de la raíz de incisivo adyacentes se completó.

El tiempo medio entre la remoción de un diente supernumerario y la aparición clínica del diente afectado es de treinta meses cuando no se ha expuesto quirúrgicamente, y dieciséis meses con exposición.<sup>9</sup>

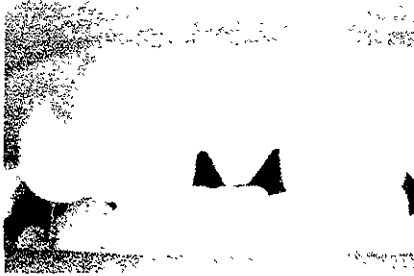
La detección de dientes supernumerarios se logra mejor con un examen clínico completo radiográfico de la rutina. La localización de dientes supernumerarios impactados puede lograrse por las técnicas radiográficas planos paralelos y bisectriz

En los pacientes con síndromes con predisposición a dientes supernumerarios como la Displasia Cleidocraneana, síndrome de Gardner, se sugiere usar radiografías de aleta mordible, películas oclusales y radiografías periapicales.<sup>7</sup>

Para los dientes supernumerarios la evaluación radiográfica es importante, cuando se localiza en la región anterior se recomienda una radiografía periapical u oclusal, a una radiografía panorámica. Para los dientes supernumerarios, se recomienda tomar dos películas de la misma área en ángulos diferentes ayuda a localizar la posición del diente. Concerniente a la radiación total del paciente y los beneficios clínicos actuales no debe ser un límite para su uso, ya que el riesgo resulta relativo.<sup>9</sup>



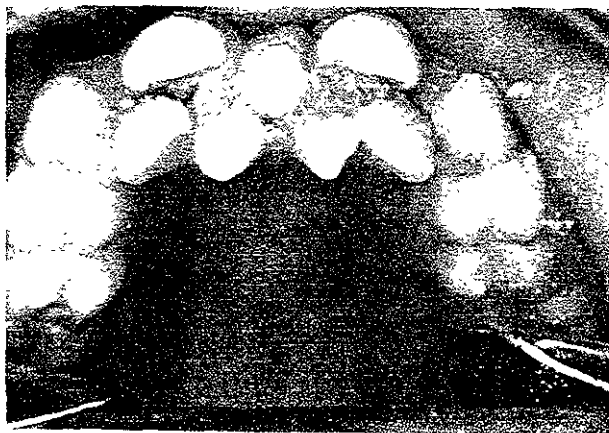
MESIODENS ERUPCIONADO EN LA ZONA PALATINA QUE IMPIDE LA ERUPCIÓN DE LOS INCISIVOS CENTRALES CAUSANDO DIASTEMAS



DIENTE SUPERNUMERARIO MESIODENS ((RUDIMENTARIO) CON CORONA DE FORMA CÓNICA



DIENTE SUPERNUMERARIO (COMPLEMENTARIO) DE FORMA Y TAMAÑO DE LA CORONA NORMAL



DIENTES SUPERNUMERARIOS MÚLTIPLES  
ERUPCIONADOS EN EL MAXILAR



DIENTES SUPERNUMERARIOS BILATERALES SOBRE LAS  
CORONAS DE LOS INCISIVOS CENTRALES SUPERIORES



A



B

LOS DIENTES SUPERNUMERARIOS PUEDEN ERUPCIONAR EN UNA FORMA NORMAL Fig. A O DE FORMA INVERTIDA Fig. B



RADIOGRAFÍA PANORAMICA DONDE ENCONTRAMOS UN POSMOLAR (CUARTO MOLAR) EN AMBOS LADOS DEL MAXILAR

## HERENCIA Y GENÉTICA

El ser humano posee 46 cromosomas y cada uno de ellos tiene una pareja denominada homólogo. Este sistema cromosómico está formado por 23 parejas de cromosomas, 22 de los cuales son los llamados autosomas, y la pareja restante X e Y, son los denominados cromosomas sexuales.

Cada cromosoma está formado por miles de genes y, además, por bandas, y cada una de ellas representa a múltiples genes. La relación entre la estructura de los cromosomas y la aparición de enfermedades clínicas se aplican para el estudio de las malformaciones, con el objetivo de descubrir los genes específicos causantes de los múltiples síndromes de anomalías congénitas. Estas enfermedades provocadas por alteraciones cromosómicas manifiestas presentan un cuadro clínico complejo con afectación de numerosos órganos y sistemas del organismo.<sup>19</sup>

Aun cuando estas alteraciones son relativamente poco frecuentes, todavía representan para el ser humano una causa importante de trastornos mentales y físicos.

En el análisis de los rasgos hereditarios familiares se deben considerar dos tipos principales de control genético, los rasgos monogénicos y los rasgos poligénicos. Los primeros son aquellos producidos y controlados por un solo gen y por lo general, son fáciles de identificar ya que su transmisión es de un miembro de la familia a otro y sigue con frecuencia las reglas de la herencia mendeliana, es decir, herencia dominante, recesiva, autosómica, y ligada al cromosoma X. La segunda son controlados por numerosos genes y son frecuentes en el hombre y no siguen los patrones de herencia mendeliana, se emplea también el término herencia multifactorial.

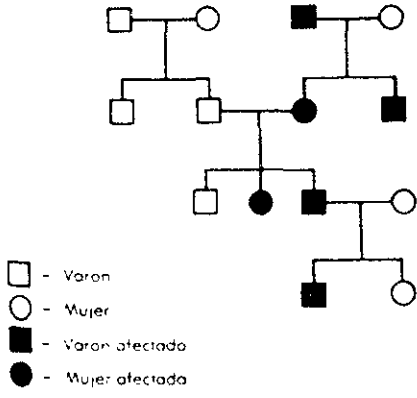
Las mutaciones genéticas originan los rasgos clínicos que caracterizan cada trastorno mendeliano. Una mutación causa un pequeño cambio en un gen. Estas modificaciones no se pueden observar con el cariotipo (análisis cromosómico microscópico). Los genetistas delinean la herencia del trastorno sólo por evaluación del árbol genealógico familiar. Se han identificado en humanos 934 trastornos autosómicos dominantes, 588 autosómicos recesivos y 115 ligados al cromosoma X (MacKusick, 1986).<sup>4,19</sup>

## **HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE**

Cuando un gen que presenta una mutación se expresa en el individuo heterocigoto, sin importar el estado de su alelo, se dice que tiene un efecto dominante, es decir, es heterocigoto porque los genes dominantes que producen características anormales o enfermedades en el hombre son raras, el individuo casi siempre hereda el gen mutante de uno de los progenitores, y del otro recibe el normal. Como el gen autosómico no tiene relación con la segregación del cromosoma X o del Y en los espermatozoides, ambos sexos están afectados por igual. Los trastornos autosómicos dominantes, como los síndromes de Gardner, Crouzon, al igual que la Disostosis Cleidocraneana, la Hipodondia y Disgenesia de uña, surgen cuando hay un alelo anormal en un locus y otro normal en el otro locus. Las manifestaciones clínicas de estos padecimientos son muy variables, como paladar hendido, labio hendido. La presencia de cualquier característica de un padecimiento autosómico dominante se le denomina penetrancia del gen causal.<sup>4</sup>

El término expresión variable indica que un gen penetrante puede tener manifestaciones diversas. Por ejemplo los hoyuelos labiales son una expresión leve del síndrome de Van der Woude, y el paladar y labio hendidos, son sus expresiones graves. La transmisión de una enfermedad autosómica dominante en una familia ocurre de una manera vertical en el árbol genealógico. Cada hijo de una persona con una enfermedad autosómica dominante tiene probabilidad de 50% de heredarla. El riesgo es el mismo para cada hijo, sin importar cuantos hereden el trastorno.

Los padres y otros familiares que estén en riesgo de heredar el trastorno autosómico dominante deben ser objeto de evaluación. Vale la pena recordar que estas mutaciones se han relacionado con la edad paterna avanzada para diversas enfermedades autosómicas dominantes como el síndrome de Crouzon, el de Apert y de Marfan, entre otros.<sup>19,20</sup>



HERENCIA AUTOSÓMICA DOMINANTE



## **2.1 DISPLASIA CLEIDOCRANEANA**

( Enfermedad de Marie y Sainton, Disostosis Mutacional )

### **2.1.1 ETIOLOGÍA**

Es un proceso que se transmite de forma autosómica dominante con gran variabilidad de expresión, pero con una penetrancia permanente en los grupos familiares. Aproximadamente, la tercera parte de los casos constituyen mutaciones nuevas. Es de gran interés para el dentista a causa de sus importantes manifestaciones faciales y bucales.<sup>1, 15</sup>

Se presenta con igual frecuencia entre las mujeres y hombres y no hay predilección racial. La inteligencia con la mayoría de estos pacientes es normal. En estudios efectuados en Sudáfrica se aisló el origen de esta entidad en el brazo corto del cromosoma 6 (defecto por microdelección).<sup>17</sup>

### **2.1.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Se trata una condrodismplasia en la que la alteración fundamental está en la clavícula, osificación tardía en las estructuras craneales y anomalías dentarias.

Presenta una talla menor de lo normal y unas alteraciones craneofaciales como braquicefalia con abultamiento de los huesos frontal, parietal y occipital, depresión o surco en la línea media craneal que resulta de la incapacidad para cerrarse por parte de la sutura metópica y de las fontanelas.

Hay numerosos huesos wormianos, formados por la osificación secundaria en las líneas de sutura (quizá se requiera un casco para proteger el encéfalo)

Los senos paranasales están en general poco desarrollados. Además encontramos engrosamiento de la bóveda craneana, hipoplasia hemifacial con puente nasal bajo, paladar angosto de arco alto e hipertelorismo. Pérdida de la audición.<sup>1, 4, 15, 16</sup>

Existe una alteración morfológica de las clavículas que puede ir desde una alteración mínima hasta una auténtica agenesia. Cuando las clavículas faltan totalmente, lo que ocurre en cerca del 10% de los individuos afectados la movilidad de los hombros es tal, que se pueden aproximar delante del tórax, lo que hace que el cuello parezca largo y los hombros estrechos y caídos. Además, se encuentran defectos musculares en zonas próximas y en las primeras costillas.

Hay defectos asociados de la columna vertebral, pelvis, huesos largos, y dedos. En las manos encontramos anomalías como longitud asimétrica de los dedos con segundo metacarpo largo, falanges medias cortas en el segundo y quinto dedo, falanges distales cortas y cónicas con o sin uñas curvadas hacia abajo.<sup>1, 15</sup>

### **2.1.3 MANIFESTACIONES ORALES**

Encontramos un desarrollo menor del tercio medio de la cara provocando estrechez del paladar con una bóveda palatina alta, arqueada y estrecha, pero sin llegar a hacer ojival, además es posible encontrar una fisura submucosa profunda o una hendidura completa del paladar.

El desarrollo de la mandíbula no parece estar afectado. Sin embargo, a causa del poco desarrollo del complejo maxilar superior es capaz de producirse un pseudo prognatismo, origen de una oclusión traumática, desintegración periodontal y pronta caída de los dientes.<sup>1, 15, 16</sup>

A ello se suma la mal denominada ausencia o disminución del número de dientes, la realidad es otra, puesto que se trata de una erupción tardía o bien de una imposible erupción de los dientes que quedan incluidos especialmente los dientes permanentes que a menudo son anormales con aplasia, raíces malformadas, quistes de retención hipoplasia del esmalte, propensión a caries, pseudohipopodancia y dientes supernumerarios en todas las regiones.

Las anomalías dentales asociadas con este estado se caracterizan por una disminución de la fuerza eruptiva, que afecta a ambas denticiones, junto con un aumento de la odontogénesis. Hay una retención prolongada de la dentición temporal, y aun la extracción de estos dientes no estimula la salida de los dientes permanentes. Esto explica la presencia de una dentición mixta en los adultos afectados por esta anomalía.<sup>15, 16</sup>

Las complicaciones en la salida de los dientes permanentes pueden ser debido también al desarrollo de los numerosos dientes supernumerarios sobre todos los premolares inferiores y los incisivos anteriores superiores.

Los dientes suplementarios pueden asumir las más diversas formas y posiciones, a menudo apiñándose en la dentición en curso. Las raíces de los dientes impactados que aún no han erupcionado pueden ser más delgadas y estar deformadas y con ello se complica más la situación.

Es interesante indicar que, junto con este síndrome se han observado casos de anodoncia parcial si bien es extremadamente raro.

La erupción tardía o nula de los dientes se atribuye a la falta de cemento celular.

Se ha postulado que el cemento no se forma tal vez por la resistencia mecánica a la erupción de los dientes ejercida por el hueso alveolar denso que cubre el diente no erupcionado.

La formación de dientes supernumerarios se debe a la resorción incompleta o gravemente retardada de la lámina dental, que se reactiva en el momento que se completa la corona de los dientes permanentes normales.<sup>1,2</sup>

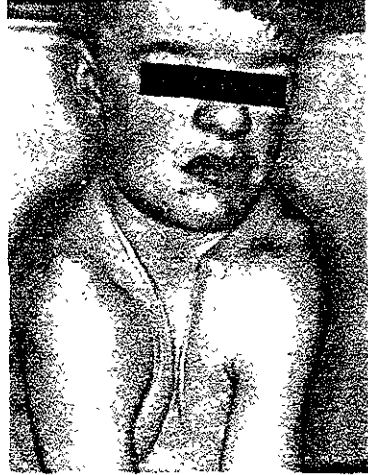
#### **2.1.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

No hay una terapéutica específica. La extracción de los dientes temporales y supernumerarios no asegura la salida de los dientes permanentes ya que éstos tal vez, presenten dificultades a la extracción, debido a sus raíces mal formadas.

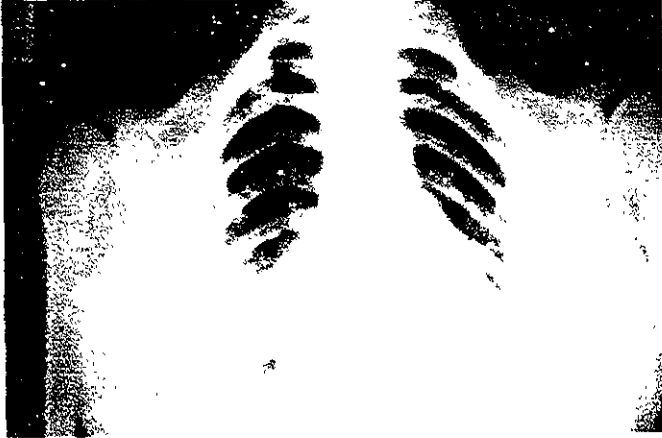
Se aconseja la extracción de los dientes temporales, cuando se ha formado más del 50 % de la raíz de los dientes permanentes, así como, también la extracción de todos los dientes supernumerarios que no van a erupcionar, para lo cual se precisa un planteamiento correcto que garantice al máximo la utilización de los dientes existentes, seguidos por una rehabilitación oral, con procedimientos ortognáticos para corregir la deformidad dentofacial, ortodoncia posquirúrgica y empleo de prótesis.<sup>1,16,17</sup>

#### **2.1.5 PRONÓSTICO**

El pronóstico es bueno ya que este trastorno no pone en riesgo la vida del paciente, la inteligencia suele ser normal.<sup>17</sup>



PACIENTE CON DIPLASIA CLEIDOCRANEANA DONDE SE ENCUENTRAN AFECTADAS LAS CLAVÍCULAS, LA MOVILIDAD DE LOS HOMBROS ES TAL QUE SE PUEDEN APROXIMAR DELANTE DEL TÓRAX



RADIOGRAFÍA QUE MUESTRA AGENESIA DE CLAVÍCULAS



POR MÚLTIPLES DIENTES SUPERNUMERARIOS LA ERUPCIÓN DE LOS DIENTES PUEDE ESTAR RETRASADA



EN LA DISPLASIA CLEIDOCRANIANA SE PUEDE OBSERVAR MÚLTIPLES DIENTES SUPERNUMERARIOS Y DIENTES IMPACTADOS

## **2.2 SÍNDROME DE GARDNER**

(Síndrome de Fitzgerald-Gardner, Poliposis familiar)

Gardner y Richards hicieron una evaluación completa de esta enfermedad en 1953. Las lesiones hamartomatosas, generalmente no se hacen evidentes hasta la infancia. Más de 600 casos han sido reportados.<sup>1</sup>

El síndrome de Gardner se caracteriza por colonias difusas de polipos adenomatosos y anomalías esqueléticas, piel, anomalías dentales, polipos en estómago e intestino, tumores fibrosos, carcinoma en tiroides y pigmentación de la retina.<sup>23</sup>

### **2.2 .1 ETIOLOGÍA**

Enfermedad hereditaria autosómica dominante, con alto grado de penetrancia, pero con expresión variable. El gen específico se encuentra en una pequeña región sobre el brazo largo del cromosoma 5(5q21). Ocurre espontáneamente aproximadamente en un tercera parte de los casos.<sup>18</sup>

El diagnóstico de poliposis se hace aproximadamente a los 25 años de edad. Se han informado que la presencia del síndrome de Gardner puede ocurrir desde los 2 años de edad hasta los 70 años.

La incidencia es de 1:8,300 y 1:16,000 nacimientos.<sup>23</sup>

### **2.2.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Se caracteriza por una tríada en la que se observan manifestaciones cutáneas, gastrointestinales y orofaciales.

En este síndrome pueden observarse quistes cutáneos epidermoides o sebáceos en espalda, cuero cabelludo, cara, y en el tronco o las extremidades. Además pueden aparecer tumores fibrosos de la piel (fibromas y desmoides), estos últimos de manera destacada en las cicatrices quirúrgicas del abdomen.

Esta enfermedad se distingue por múltiples pólipos adenomatosos de colon, recto y, en ocasiones de estómago e intestino delgado.

Es significativo que los pólipos definidos en el examen microscópico como adenomas posean una tasa muy alta de transformación maligna a carcinoma colorrectal invasivo <sup>18</sup>

También encontramos osteomas en bóveda craneana, mandíbula, maxila, hueso frontal, senos paranasales, huesos de la cara, y en cualquier otra parte del cuerpo, provocando deformación del hueso y engrosamiento de la cortical.

Los osteomas por lo general son múltiples, asintomáticos, pero en ocasiones pueden ocasionar síntomas como dolor de cabeza, sinusitis recurrente y molestias oftalmológicas según sea el sitio donde se ubique la lesión. Se presentan alrededor de la pubertad, su crecimiento usualmente se detiene con el cese del crecimiento normal del esqueleto.<sup>1,5</sup>

### **2. 2. 3 MANIFESTACIONES ORALES**

Encontramos odontomas, quistes dentígeros, exostosis óseas, hipercementosis, retraso en la erupción de la dentición, dientes supernumerarios e inclusión de dientes permanentes. También son frecuentes los osteomas en la mandíbula y cara.



En 1943, Fitzgerald parece ser el primero en haber descrito odontomas múltiples en el síndrome, en 1962 Fader agregó dientes supernumerarios, estos hallazgos han sido apoyados por muchos otros investigadores.<sup>3,4,5</sup>

Los dientes supernumerarios se encuentran aproximadamente en 1% de la población normal, mientras que en pacientes afectados con el síndrome de Gardner los encontramos de un 11 a un 19%. Además se presentan osteomas arriba de un 90% de los casos. Utsunomiya y Nakamura encontraron dientes impactados en aproximadamente en el 35% de pacientes con poliposis intestinal.<sup>23</sup>

Varios hallazgos incidentales han incluido que se presenta hipercementosis, resorción de raíces, anquilosis, y presencia de dientes temporales.

Debido al alto grado de afectación orofacial en el síndrome de Gardner, el odontólogo puede desempeñar un papel importante en el diagnóstico; es esencial que este se lleve a cabo precozmente, ya que los porcentajes de malignización en los individuos no tratados se encuentra entre el 50 y 100%.<sup>3</sup>

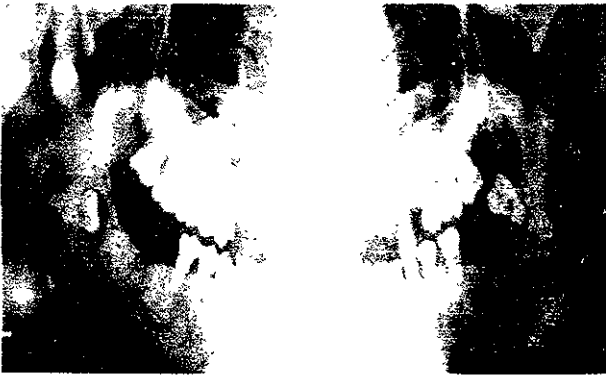
#### **2.2.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

En el caso de los osteomas es la escisión quirúrgica, y en el caso de osteomas asintomático y pequeños, el tratamiento apropiado es la observación periódica.

Después de la extirpación quirúrgica no hay recurrencia.<sup>18</sup>

#### **2.2.5 PRONÓSTICO**

Desgraciadamente el pronóstico de individuos no tratados que tienen poliposis familiar es deficiente.<sup>4</sup>



RADIOGRAFÍA DE UN PACIENTE CON SÍNDROME DE GARDNER  
CON MÚLTIPLES OSTEOMAS EN LA MANDÍBULA



RADIOGRAFÍA QUE MUESTRA UN OSTEOMA EN EL  
ÁNGULO DE LA MANDÍBULA

## **2.3 SÍNDROME DE CROUZON**

(Disostosis craneofacial, Craneosinostosis prematura)

Descrito por Crouzon en 1912, en una madre y su hija.

Se caracteriza por deformidad craneal variable, hipoplasia maxilar y órbitas superficiales con exoftalmos y estrabismo divergente.<sup>1,18</sup>

### **2.3.1 ETIOLOGÍA**

Trastorno hereditario autosómico dominante con expresión variable y penetrancia completa. Algunos casos son recesivos y 30% de los casos son espontáneos. Aproximadamente, la cuarta parte de los casos descritos han tenido una historia familiar negativa y probablemente constituyen mutaciones nuevas. La gravedad de la expresión de la enfermedad aumenta en los hermanos subsecuentes y el más gravemente afectado por lo general es el más pequeño.<sup>1, 18, 25</sup>

### **2.3.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Las facies de los pacientes con síndrome de Crouzon es típica y suele describirse como "cara de rana". Es notable la hipoplasia de la mitad de la cara.

La craneosinostosis se debe a la fusión prematura de las suturas craneales. Se desconoce la causa, pero el cierre prematuro de estas suturas puede proporcionar cambios en el encéfalo secundarios a la elevación de la presión intracraneal.

La craneosinostosis se inicia durante el primer año de vida, y se completa entre los 3 años de edad.

El cráneo tiene una forma variable puede presentar braquicefalia, escafocefalia, trigonocefalia, cráneo en hojas de trébol, según el momento del cierre de las suturas, con abultamiento frontal <sup>1, 17, 25</sup>

Las deformidades de los huesos craneales y las cavidades orbitarias se deben a la fusión de las suturas e incremento de la presión intracraneal. La falta de desarrollo de los bordes supraorbitales y el crecimiento excesivo de las alas del esfenoides producen órbitas pequeñas y superficiales. Como resultado, se desarrolla exoftalmos y reducción del volumen orbital. El hipertelorismo de acentúa por un desplazamiento hacia abajo y adelante de la lámina del etmoides. Las anomalías de los huesos de la órbita explican varios defectos funcionales oculares. La grave deformidad de la base de cráneo reduce el crecimiento de los maxilares y causa hipoplasia nasofaríngea con posible restricción de las vías respiratorias altas. <sup>18</sup>

Además se presenta estrabismo divergente, hipertelorismo, nistagmo, conjuntivitis por exposición, pérdida visual. Nariz curva semejante al pico de perico.

Pérdida de la audición como consecuencia a lesiones en el oído medio.

Se presenta cefaleas en un 30%, y convulsiones en un 10%.

El retardo mental es una posibilidad importante aunque muchas personas afectadas tienen una inteligencia normal. <sup>1, 4</sup>

Ante la presencia de dientes supernumerarios el tratamiento más indicado es la extracción de los mismos.<sup>18</sup>

### **2.3.5 PRONÓSTICO**

En general, estos pacientes tienen un promedio de vida normal.

La edad de inicio y el grado de craneosinostosis influye en la gravedad de las complicaciones, que varían desde distrofia craneofacial hasta pérdida del oído, retraso mental, defectos visuales y del habla.

El reconocimiento temprano de la enfermedad es indispensable para guiar el crecimiento y desarrollo de la cara y cráneo.<sup>17, 18</sup>



NIÑOS CON SÍNDROME DE CROUZON CON  
HIPERTELORISMO OCULAR Y PROPTOSIS

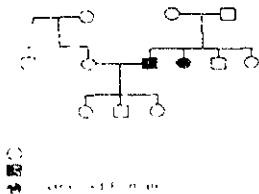
## HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

La herencia recesiva se recibe de ambos progenitores que pueden ser normales en apariencia, pero portadores (heterocigotos) de un alelo anormal. Si un homocigoto afectado se origina de dos heterocigotos portadores, resulta fácil inferir la existencia de más heterocigotos, pues inclusive del cruce de dos de ellos, es más probable la aparición de heterocigotos que de homocigotos. En los trastornos autosómicos recesivos ambos alelos son anormales en la persona afectada (homocigoto), mientras las portadoras están asintomáticas. Es usual que se identifique el estado de portador (heterocigoto) sólo después que el sujeto tiene un hijo con un trastorno autosómico diagnosticado, una vez que se identifica a los padres como portadores de un trastorno autosómico recesivo específico, las probabilidades son del 25 % de que cada uno de sus hijos lo padezca.

El riesgo aumenta con el matrimonio entre parientes cercanos (matrimonios consanguíneos), en comparación con el de la población general, porque los familiares tienen genes comunes.

Algunos padecimientos clínicos se heredan en virtud de más de un mecanismo. Los familiares deben ser objeto de evaluación minuciosa para lograr el diagnóstico.

Los locus de genes que causan la mayor parte de las enfermedades recesivas no han sido asignado a cromosomas específicos.<sup>4 15</sup>



HERENCIA AUTOSÓMICA RECESIVA

## **3.1 SÍNDROME DE ROTHMUND- THOMSON**

(Síndrome de Poiquilodermia congénita)

Fue descrito por primera vez por Rothmund en 1868, un oftalmólogo de Munich que descubrió múltiples casos en una población endogámica cerca de los Alpes y por Thomson en 1923. Se han reportado 130 casos hasta la fecha <sup>3</sup>

### **3.1.1 ETIOLOGÍA**

El defecto básico de este raro trastorno autosómico recesivo se desconoce. En varios casos se ha observado consanguinidad de los padres, se ha descrito la afectación en gemelos idénticos.

Se presenta con mayor frecuencia en mujeres en un 70%. Asimismo puede existir heterogeneidad de este fenotipo ya que se han notado considerablemente variabilidad en los individuos con este síndrome.

Se ha reportado deficiencia de la hormona del crecimiento <sup>1,3,17</sup>

### **3.1.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

El síndrome de poiquilodermia congénita, presenta cataratas con o sin otras displasias ectodérmicas, e hipogonadismo. Se ha descrito la existencia de retraso mental en algunos pacientes.

Varios autores han notado una cabeza grande con hueso frontal amplio, nariz en silla de montar. Cabello escaso, prematuramente gris y ocasionalmente alopecia. Los hallazgos más destacados son las alteraciones de la piel y de los ojos <sup>3,17</sup>



## PIEL Y ACCESORIOS

Los cambios en la piel suelen hacerse evidentes entre los tres meses y el año de edad. Comienzan a nivel de la piel de la cara a la altura de las mejillas para extenderse posteriormente hacia las orejas, continuando en los glúteos y el extensor de las manos, antebrazos, piernas y muslos estando involucrados pero en menor grado. Estas lesiones cutáneas consisten principalmente en un eritema de las mejillas, para adquirir más tarde un aspecto mármoleo. La progresión hacia la hipoplasia irregular "marmórea", o bien, denominada poiquilodermia, suele observarse en los primeros años.<sup>1</sup>

3-17

La fase inflamatoria de la piel disminuye, presentando varias combinaciones de pigmentación parduzca, despigmentación, telangiectasia lineal y atrofia punteada

Las máculas irregulares que presentan un color castaño cenizo y la pigmentación reticular, normalmente tiene la apariencia de la atrofia y telangiectasia

Es frecuente la hipersensibilidad a la luz solar, con formación de ampollas, la cual suele ser más acentuada en las etapas precoces de la vida. Ocasionalmente puede haber hiperqueratosis de las palmas y de las plantas de los pies, con lesiones de tipo verrugoso<sup>1-3</sup>

Las lesiones cutáneas que tienden a ser progresivas durante los primeros años de vida, deben detenerse en su desarrollo ya que pueden presentarse cambios carcinomatosos de la piel en la edad adulta. Es importante el cuidado de la piel, evitando exposición excesiva al sol y a otros irritantes cutáneos, pueden estar indicadas las intervenciones quirúrgicas para corregir las diversas malformaciones<sup>17</sup>

## SISTEMA MÚSCULO ESQUELÉTICO

El 65% de los pacientes tiene estatura baja. Los miembros superiores son delgados y frágiles, las falanges terminales son cortas y pueden presentar acrocianosis severa. Las contracturas de los tejidos suaves pueden ser una causa importante de la invalidez de los ancianos <sup>1,3</sup>

Puede haber pulgares hipoplásicos o ausentes. Hueso radial rudimentario provocando la reducción defectuosa de los antebrazos. Las uñas son frecuentemente pequeñas y distróficas o ásperas y con crestas.

Jacki describió una rótula bífida y esclerosis del hueso. Varios autores notaron áreas quísticas similares a la displasia fibrosa, otros han informado de osteogénesis imperfecta y, osteoporosis <sup>3 17</sup>

## OJOS

Las cataratas zonulares constituyen el hallazgo más frecuente y suelen ser bilaterales. Su desarrollo es rápido, en el espacio de unas pocas semanas o meses, y suelen ser manifestadas hacia la edad de 5 años. Puede aparecer a edades tan precoces como los 4 meses, pero en algunos casos no se presentan hasta los 40 años. Se han descrito asimismo estrabismo y distrofia de la córnea que provoca impedimento visual que requiere intervención quirúrgica <sup>1 3 17</sup>

### **3.1.3 MANIFESTACIONES ORALES**

Puede presentar microdoncia, malformaciones múltiples de corona caries dental, erupción retardada y ectópica, dientes supernumerarios y ausencia congénita de dientes raíces cónicas y cortas, además se han reportado casos con úvula bifida <sup>1, 3 22</sup>

### **3.1.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

El tratamiento suele ser quirúrgico para corregir las malformaciones orales de tipo congénito

Cuando existe la ausencia congénita de dientes se debe realizar aparatos protésicos En la presencia de dientes supernumerarios que afecten la erupción de los dientes adyacentes está indicada la extracción de estos

### **3.1.5 PRONÓSTICO**

El pronóstico es favorable ya que la supervivencia de estos pacientes es larga. Las lesiones cutáneas tienden a ser progresivas durante los primeros años de vida, para detenerse a continuación en su desarrollo <sup>17</sup>



A



B



C



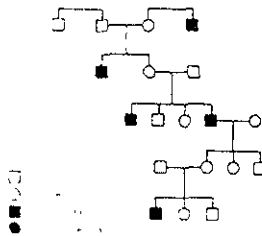
D

NIÑOS CON SÍNDROME DE ROTHMUND - THOMSON CON ERITEMA Fig. A Y CON POIKILODERMIA Fig. B Fig. C MISMO PACIENTE DE LA Fig A CON DISPLASIA EN LAS UÑAS. LOS OJOS CARECEN DE PESTAÑAS Y PRESENTAN CATARATAS ZONULARES Fig. D

## HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

Los padecimientos ligados a este cromosoma X, por lo general se manifiestan sólo en varones. Sus características clínicas tienden a ser similares en todos los varones con un trastorno específico ligado a X.

Las mujeres portadoras de enfermedades ligadas a este cromosoma por lo general tienen manifestaciones menos numerosas y graves del trastorno, en comparación con los varones. Sin embargo, cuando el cromosoma X normal de la mujer queda inactivado en una gran proporción de sus células a causa de la ionización (proceso normal de la embriogénesis inicial en la que uno de los dos cromosomas X de las mujeres queda inactivado), surge manifestaciones clínicas tan graves como las observadas en los varones. La herencia de los trastornos ligados a X es vertical en el árbol genealógico. Cuando un varón con una enfermedad ligada al cromosoma X tiene hijos varones, ninguno hereda el trastorno porque reciben el cromosoma Y del padre, mientras que cada una de las hijas es portadora. Las mujeres portadoras de un trastorno ligado al cromosoma X tiene probabilidades de que cada una de las hijas sea portadora. En caso que la familia no decida determinar el sexo del feto mediante amniocentesis y cariotipificación, hay riesgo de 25% de que cada hijo de uno y otros sexos herede el trastorno ligado a X. Algunas enfermedades ligadas a X se denominan trastornos letales ligados al cromosoma X <sup>4 15</sup>



HERENCIA LIGADA AL CROMOSOMA X

## 4.1 SÍNDROME DE NANCE- HORAN

Este síndrome se caracteriza por incisivos en forma de desarmador y cataratas congénitas y fue descrito en 1974 por primera vez por Nance y más tarde por Horan y Billson.

### 4.1.1 ETIOLOGÍA

Es un desorden hereditario con un rasgo ligado al cromosoma X. Se ha visto que afecta a una parte de la familia ya que, LS Levin observó que en una familia, la madre de raza negra y dos de sus hijos presentaban el síndrome de Nance-Horan.

El gen ha sido marcado como Xp21.1-p22.3 de la región 5 <sup>3,24</sup>

Van Dorp y Delleman también reportaron una familia con herencia ligada al cromosoma X, con cataratas congénitas, microftalmia, una forma peculiar de las orejas prominentes, largas y anomalías dentales como centrales incisivos en forma de desarmador, dientes anteriores supernumerarios (mesiodens), agenesia y taurodontismo.

Pacientes con cataratas, microftalmia, anomalías somáticas y retardo mental también fueron descritos por Hoefnagel, Goldberg y McKushick. Estos autores reportaron mujeres afectadas con una forma peculiar de las orejas, incluyendo anomalías dentales y diastemas entre los incisivos centrales superiores <sup>24</sup>

## 4.1.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

### OJOS

Las cataratas congénitas se presentan tanto en varones, como en mujeres. Es común la microftalmia y nistagmo, pero también puede presentarse microcórnea menor de 10mm de diámetro. Los varones afectados tienen cataratas totales, dado que el segmento anterior es pequeño, es difícil eliminar quirúrgicamente.

Las mujeres portadoras de este síndrome presentan cataratas y opacidades. Aunque las mujeres habitualmente tienen una visión normal, frecuentemente tienen microcórnea y pueden estar tan afectadas como los varones. Las cataratas en las mujeres afectadas pueden ser progresivas y con la edad, pueden desarrollar cataratas totales <sup>3, 24, 26</sup>

### CARACTERÍSTICAS ÓSEAS

Se ha descrito que en el síndrome de Nance-Horan se encuentra braquidactilia con dedos anchos. Bixler comentó que este probablemente no es un rasgo característico, ya que no era clínicamente ni radiográficamente evidente en sus pacientes. Los niveles de fosfatasa alcalina se encuentran normales <sup>24</sup>

### OTROS HALLAZGOS

Nance describió a estos pacientes con las orejas largas y prominentes. El puente nasal y la nariz también son prominentes. Además se ha encontrado el cuarto metacarpiano acortado y se ha informado de un cráneo dolicocefalo, con prognatismo mandibular.<sup>26</sup>

### 4.1.3 MANIFESTACIONES ORALES

Los varones afectados tienen anomalías dentales características que incluyen, incisivos en forma de desarmador, provocando diastemas entre los dientes. Las cúspides de molares y premolares pueden estar afiladas, la anchura cervical de la corona es mayor que la anchura oclusal. Los molares pueden tener la forma de mora. Los dientes temporales y permanentes se encuentran afectados. También se han encontrado incisivos superiores supernumerarios en especial el mesiodens, en radiografías dentoalveolares en algunos pacientes.<sup>24, 25</sup>

LS Levin reportó en un varón afectado con el síndrome de Nance-Horan la presencia de un diente supernumerario en la zona anterior de la mandíbula.

Las mujeres presentan anomalías semejantes pero se ve severamente más afectada la dentición. Bixler encontró ausencia bilateral de los caninos inferiores.

Una característica de este síndrome es que los incisivos están delgados de la corona, con forma de clavija, lo que llega a ser un dato diferencial con la sífilis congénita y la rubéola que también presentan cataratas congénitas.<sup>24, 26</sup>

A menudo los hallazgos dentales como los dientes supernumerarios y las cataratas hacen posible distinguir este síndrome de otros síndromes congénitos.

Los dientes supernumerarios mesiodens que se observan en este síndrome son por lo general en forma de clavija y se presentan con mayor frecuencia en el maxilar superior.<sup>25</sup>



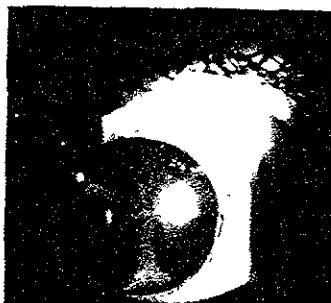
Se ha informado que aproximadamente en el 20% de los varones con el síndrome de Nance-Horan presentan discapacidad Intelectual o tienen retraso del desarrollo y que en edades de 2 años tienen retraso significativo en las áreas de tacto, relación social y habilidades de lenguaje. También se han reportado casos en los que la inteligencia es normal<sup>24</sup>

#### **4.1.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

En caso de que los dientes supernumerarios estén en una posición de oclusión normal y que cierren los diastemas que se provocan por las formas de los dientes de este síndrome, se recomienda no realizar ningún tratamiento. De lo contrario, si los dientes supernumerarios aparecen de forma ectópica y no provocan alteración en los dientes adyacentes es recomendable realizar tratamiento ortodóntico, pero si estos dañan a dientes adyacentes, la extracción es lo más indicado. La colocación de aparatos protésicos se pueden realizar cuando se presenta agenesia de las piezas dentales.<sup>3</sup>

#### **4.1.5 PRONÓSTICO**

El pronóstico es favorable en estos pacientes, salvo que en la presencia de cataratas congénitas totales, la pérdida de la visión puede ser completamente<sup>3</sup>



EL SÍNDROME DE NANCE-HORAN PRESENTA MICROFTALMIA,  
ESTRABISMO, CATARATAS, DIENTES EN FORMA DE DESARMADOR  
Y DIASTEMAS

## 4.2 SÍNDROME OROFACIODIGITAL (SÍNDROME OFD, TIPO 1)

Papillon-Léage y Psaume describieron esta condición como una entidad clínica en 1954. Desde entonces han sido documentados más de 200 casos.

Rimoin y colaboradores en 1967 clasificaron este síndrome en dos tipos: OFD-1 y OFD-2 (síndrome de Mohr), basándose en las características de malformación y otras malformaciones asociadas.

Wahman y colaboradores reportaron que este síndrome ocurre uno en cada 50 000 nacimientos en la población blanca.

El síndrome se puede reconocer al nacimiento por los hallazgos bucales, faciales y digitales, que se observan. En la infancia el desarrollo de estos pacientes puede ser escaso, aproximadamente la tercera parte de ellos muere en este periodo <sup>3,5,17, 28</sup>

### 4.2.1 ETIOLOGÍA

El defecto básico se desconoce. La afección se hereda de forma dominante ligada al cromosoma X, limitada a las mujeres y con efecto letal en los varones. La proporción de hijos del sexo femenino y masculino de mujeres afectadas ha sido de 2:1 y no se sabe de ninguna mujer afectada que haya tenido un hijo con el síndrome OFD. Por consiguiente, el riesgo de que la madre con síndrome OFD tenga un hijo afectado, es de 1:3.

Se ha observado el caso de un paciente XXY que presentaba la afección lo cual apoya el patrón hereditario mencionado.

La incidencia de este síndrome es probablemente de 0,0225 por cada 1,000 recién nacidos vivos <sup>1, 17</sup>

#### **4.2.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Encontramos hipoplasia de los cartílagos alares, colocación lateral de los cantos internos y nódulos blanquecinos en las orejas y en la parte superior de la cara en la lactancia

En los ojos existe euripía y frecuentemente hay un desplazamiento lateral de los ángulos internos de las hendiduras palpebrales.

La nariz es delgada, con falta de abombamiento normal que forman las alas de ella. Debido en parte a la hipoplasia del cartilago a este nivel. La raíz nasal es ancha. Puede haber una de las ventanas nasales más pequeña que otra, así como aplanamiento de la punta de la nariz.

La región facial media es plana en la mayoría de los pacientes <sup>17</sup>

Las malformaciones de las manos, en orden descendente de frecuencia son la clinodactilia, la sindactilia y la braquidactilia. Las anomalías de los pies son más raras y consisten en polisindactilia unilateral del pulgar y braquidactilia. El pulgar a menudo está inclinado lateralmente, con braquidactilia e hipoplasia del segundo al quinto dedo de los pies.

En más de la mitad de estos pacientes tienen resequedad de piel, alopecia en cuero el cabelludo, pelo seco y áspero

En el sistema nervioso central podemos encontrar deficiencia intelectual, aproximadamente en el 50% de los casos, con un cociente intelectual de 70. Con malformación del cerebro que incluye carencia de corpus calloso y heterotropía de la materia gris en casi el 20% de los pacientes.<sup>1</sup>

Se han descrito diversas anomalías como hidrocefalia, porencefalia, hidranencefalia y agenesia parcial del cuerpo caloso, temblores, convulsiones y malformación del cerebro en el 20% de las necropsias.

Presenta un ángulo mayor de la región nasio-silla-basion, en la base del cráneo.

En la piel de los niños afectados se observa con frecuencia miliaria en la cara y en las orejas, la cual es transitoria y suele desaparecer antes del tercer año.

En necropsias han sido encontrados macroquistes renales <sup>1, 17, 28</sup>

#### **4.2.3 MANIFESTACIONES ORALES**

Las manifestaciones orales son múltiples. Se observa la presencia de una membrana entre la mucosa bucal y los rebordes alveolares; fisuras parciales en la parte media superior del labio, lengua y rebordes alveolares.

El paladar es lateralmente hendido. presenta ranuras bilaterales profundas que se extienden a la altura del frenillo bucal del maxilar, dividiendo el paladar en un segmento anterior (conteniendo los incisivo y caninos) y dos procesos palatales laterales.

El paladar suave es completamente hendido, asimétrico en por lo menos 80% de los pacientes. En algunas personas, se observa un abultamiento óseo que se extiende desde la cresta alveolar en el área de caninos hasta los premolares, pasando por la línea media, semejándose a un torus. <sup>1, 3, 17</sup>

Encontramos malposición de los caninos superiores, carencia de incisivos laterales, hipoplasia del esmalte dientes en infraoclusión, dientes supernumerarios que con frecuencia son los caninos y premolares

Los caninos supernumerarios, a menudo se encuentran separados por las hendiduras.

La lengua hendida con dos lóbulos se ve en el 30%, con tres o más lóbulos en el 45%. En la superficie ventral, o en los lóbulos, se encuentran hamartomas de color blanquecino que se observa aproximadamente en el 70% de los casos, estos consisten en tejido conjuntivo fibroso, tejido de la glándula salival, o fibras del músculo liso y raramente cartilago. Existe además anquiloglosia o lengua-atada que es de una naturaleza difusa y está presente en menos del 30% de los casos.

Nagahara y colaboradores reportaron un paciente con prognatismo mandibular y mordida abierta, labios flácidos, protusión de lengua, malformación del tubérculo auricular, tragus y miliaria.<sup>3, 26</sup>

#### **4.2.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

Es conveniente la corrección quirúrgica de las fístulas orales y los cuidados dentales, que incluyan el uso de prótesis dental cuando sea necesario.

Los pacientes con este síndrome con protusión mandibular deben ser tratados ortodónticamente. La corrección de la mordida abierta se trata por medio de tonsilectomía, adenoidectomía, frenilectomía y terapia miofuncional para lograr una estabilidad oclusal en los casos de mordida abierta.<sup>5, 26</sup>

#### **4.2.5 PRONÓSTICO**

Aproximadamente un tercio de los pacientes fallecen en la época de lactante.<sup>17</sup>



EL SÍNDROME OFD TIPO 1 PRESENTA : DIVISIÓN DEL MAXILAR EN UN SEGMENTO ANTERIOR Y DOS SEGMENTOS POSTERIORES, LENGUA LOBULADA, BANDAS FIBROSAS HIPERPLÁSICAS EN MUCOSA, CLINODACTILIA CON ACORTAMIENTO ASIMÉTRICO DE LOS DEDOS.

## **5.1 SINDROME DE HALLERMANN-STREIFF**

### **(Síndrome Oculo- mandibulo- facial)**

La primera información de este síndrome se debe a Audry, que lo describió como un caso incompleto en 1893, Hallermann en 1948 reportó dos pacientes con cataratas congénitas bilaterales y "cara de pájaro", haciendo hincapié de las características similares de estos dos desordenes, dos años más tarde Streiff en 1950 reporta un caso similar y distingue a este síndrome de la disostosis mandibulo-facial de Franceschetti and Zwahlen.

Francois recolectó todos los casos publicados previamente e hizo hincapié en las características fundamentales de este padecimiento, de las cuales notó que eran: 1) discefalia, 2) anomalías dentales, 3) hipotricosis, 4) atrofia de la piel de la cabeza, 5) cataratas congénitas, 6) microftalmía bilateral, y 7) enanismo proporcionado. Además Francois propone los siguientes cinco signos negativos que lo diferencian de otros síndromes como la disostosis mandibular: 1) no hay anomalías en la oreja, 2) no hay anomalía palpebral, 3) no se presenta anomalía muscular y articular, 4) no existe alteraciones de la nariz y extremidades, 5) no hay discapacidad intelectual.

En 1960 Falls y Schull, reportaron seis casos, bajo el título de síndrome de Hallermann-Streiff dando el crédito a los primeros dos autores.<sup>1, 29</sup>

#### **5.1.1 ETIOLOGÍA**

Se piensa que se debe al mal desarrollo del primer arco braquial durante la quinta y séptima semana de gestación aunque la etiología exacta todavía es incierta.<sup>29</sup>



No hay ninguna predilección por el sexo.

El síndrome se ha descrito como armonioso y discordante, en una mujer afectada se observó que tuvo dos niños normales. En otro caso describieron a un padre y a su hija con "el síndrome de Hallermann-Streiff-Francois atípico" que se presentaba en las generaciones sucesivas.<sup>3</sup>

### 5.1.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Todos los pacientes presentan una disminución armónica de la talla, de 2-5 desviaciones estándar por debajo de la media, con proporción entre los segmentos corporales.<sup>1,17</sup>

Este síndrome se caracteriza por la presencia de unos hallazgos craneofaciales definidos como braquicefalia con abombamiento frontal y parietal, bóveda craneana delgada y osificación retrasada de las suturas. Se han descrito también una ligera microcefalia, hipoplasia del hueso cigomático, diastasis de las suturas longitudinal y lambdoidea, así como retraso en el cierre de las fontanelas. Microftalmía bilateral (80%) y cataratas (94%) totales o parciales que pueden reabsorberse espontáneamente.

Otros hallazgos oculares son los siguientes: escleróticas azules en un 15-25% de los pacientes, sinequias posteriores, afaquia, membrana prepupilar, nistagmo, estrabismo y glaucoma secundario.<sup>1,3,17</sup>

La nariz es delgada, puntiaguda con hipoplasia del cartílago, tendiendo a la desviación nasal, tomando forma de "pico de loro" con la edad

Atrofia de la piel, especialmente en la zona de la nariz y de las suturas del cráneo observándose delgada y tersa, con las venas prominentes.

La alopecia es notable en las regiones frontal y occipital. También puede haber escasez del vello axilar y pubiano. El cabello es escaso y delgado con hipotricosis, que afecta especialmente al cráneo, las cejas y las pestañas.<sup>1,3</sup>

Las anomalías esqueléticas son infrecuentes, pero se han descrito sindactilia, espina bífida, lordosis, escoliosis, osteoporosis y escápulas aladas. Son relativamente frecuentes el hipogenitalismo y la criptorquidia.

Discapacidad intelectual de un 15%.<sup>1,17</sup>

### 5.1.3 MANIFESTACIONES ORALES

Presentan boca pequeña, con micrognatía acompañada de una doble barbilla cutánea (con una hendidura o surco central).

En la cavidad oral se ha descrito, el paladar alto, estrecho y de forma ojival, Patterson y colaboradores reportaron un arco dental con forma de V.

Las anomalías dentales pueden incluir: la ausencia de dientes, hipoplasia de los dientes, maloclusión, presencia de dientes al nacimiento (dientes natales), persistencia de dientes temporales, mordida abierta, malformación de dientes, amelogénesis, severos problemas de caries y dientes supernumerarios.<sup>3, 17,29</sup>

Micrognatía, con hipoplasia de las ramas, los cóndilos pueden estar ausentes o con hipoplasia de la fosa y desplazamiento anterior de la articulación temporomandibular

La literatura dental con respecto a este síndrome ha reportado dos signos radiográficos característicos: en el desplazamiento anterior de las articulaciones temporomandibulares, con un desplazamiento de los cóndilos unos 2 cm hacia delante del meato auditivo externo, reportado por primera vez por Van Balen. Además del cierre temprano de los ápices de las raíces de los molares inferiores, reportado solo por Hutchinson.<sup>13, 30</sup>

#### **5.1.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

El tratamiento consiste en las posibles intervenciones quirúrgicas para la mejoría de los defectos bucales y oculares.

Es importante observar a los pacientes en forma regular, porque el crecimiento de la mandíbula se puede acelerar sustancialmente en la pubertad.

Ante la presencia de dientes natales con movilidad y dientes supernumerarios que interfieran en la erupción de dientes adyacentes esta indicada la extracción.

Cada tratamiento debe ser considerado de acuerdo a cada paciente.

Para remplazar los dientes perdidos se recomienda la elaboración de prótesis.

Como estos pacientes están propensos a caries múltiples se recomienda un cuidado minucioso de la higiene oral.<sup>29, 30</sup>

#### **5.1.5 PRONÓSTICO**

Durante la infancia, los problemas para la alimentación y la dificultad respiratoria pueden ser fatal, por lo que incluso puede ser necesario efectuar traqueotomía. Las cataratas congénitas pueden reabsorberse espontáneamente, pero la agudeza visual a veces disminuye hasta la ceguera total <sup>17</sup>

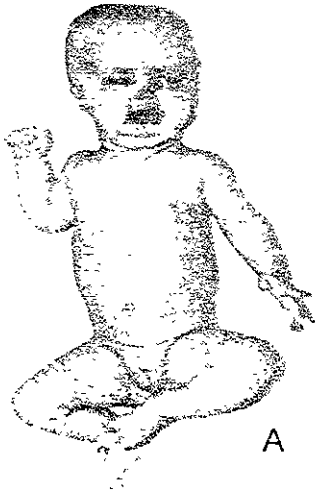


Fig. A LACTANTE DE 2.5 MESES CON SÍNDROME DE HALLERMANN-STREIFF CON TALLA DE UN MES .

Fig. B MISMO PACIENTE A LOS DIEZ MESES DONDE PRESENTA BRAQUICEFALIA CON ABOMBAMIENTO FRONTAL Y PARIETAL, MICROGNASIA Y NARIZ PUNTIAGUDA

## **5.2 SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO TIPO 1 (Síndrome de Giedion)**

El desorden se describió en Italia por Klingmuller en 1956. En 1966 Giedion fue el primero en establecer las características de este síndrome presentando una tríada de manifestaciones: pelo fino y esparcido, nariz bulbosa, dedos cortos y deformados designándolo: tricorrinofalángico.<sup>1, 3,31</sup>

### **5.2.1 ETIOLOGÍA**

Se han descrito varios aspectos de esta condición y demostrado que una modalidad es de tipo autosómico dominante en algunas familias (la gran mayoría de los casos), y otras de tipo autosómico recesivo cuando los hermanos afectados tienen padres normales

Finalmente, se ha demostrado concluyentemente que el síndrome de TRF, es debido a una tachadura de la banda 8q24, 12.<sup>13,32</sup>

### **5.2.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS**

Las anomalías características de este síndrome afectan la cara, el cabello y las articulaciones de los dedos de las manos. Los hallazgos del cabello y faciales están presentes en el momento del nacimiento.

## CARA

La nariz tiene una forma de pera. El philtrum es prominente y largo, el labio superior está delgado y se ha descrito hipoplasia del macizo facial medio y micrognatia ligera. Puede haber una protuberancia pequeña debajo del labio inferior. Presenta una hendidura horizontal en la barbilla. Orejas largas y prominentes.<sup>1</sup>

Un estudio cefalométrico realizado en una familia por King y Frias, reportaron los siguientes hallazgos: 1) la base craneal posterior es significativamente corta y desviada hacia superior, 2) el cuerpo y las ramas de la mandíbula son cortas, 3) había una altura corta en la parte posterior y una inclinación de la mandíbula, resultado del posicionamiento anterior y superior de la ATM con la base del cráneo y las ramas cortas.<sup>31</sup>

El ángulo goniaco es más obtuso de normal.

## PELO Y UÑAS

El pelo es delgado con hipopigmentación relativa, también puede ser escaso especialmente en las áreas frontotemporal y puede simular calvicie en el sexo masculino, su textura es fina y quebradiza y su crecimiento es lento. Las cejas son espesas y se encuentran esparcidas lateralmente. Las pestañas, el vello púbico y axilar son escasos. Las uñas pueden estar delgadas. Neste y Dumortier notaron que el diámetro de pelo era más delgado que lo normal.<sup>3,17</sup>

## CARACTERÍSTICAS ÓSEAS

Las falanges distales de los pulgares de las manos y de los pies suelen ser cortas.

Es notable el desarrollo de una articulación más ancha de la falange media con epífisis en forma de cono, especialmente del segundo al cuarto dedo de las manos y de los pies.

Se produce una hinchazón de las articulaciones interfalángicas interproximales, dando como resultado una desviación cubital y clinobraquidactilia. Los dedos de las manos se van deformando progresivamente durante la niñez, pero estas alteraciones se estabilizan hacia la pubertad. Se ha informado de la presencia de ángulos aberrantes entre los dedos distales cónicos. Es frecuente que haya pies planos.<sup>1, 17</sup>

## OTROS HALLAZGOS

Otros hallazgos infrecuentes consisten en cifoscoliosis, pectus carinatum, cardiopatías congénitas, ginecomastia, coiloniquia, leuconiquia. Más recientemente se han descrito otros hallazgos, como trigonocefalia, ausencia de rótula, hipoplasia o ausencia del peroné o ambas.

Se han descrito infecciones del tracto respiratorias superiores frecuentes, pero no se han documentado bien. Hussels citó ataques cianóticos repetidos por glosoptosis durante la infancia. Cardiopatías congénitas. La inteligencia es normal, aunque la discapacidad intelectual moderada se ha llegado a encontrar.<sup>3, 17</sup>

### **5.2.3 MANIFESTACIONES ORALES**

Se presentan dientes pequeños y con caries, maloclusión dental, dientes supernumerarios, así como también, se ha informado de dientes ausentes especialmente del segundo premolar inferior y tercer molar, además de un retraso considerable en el desarrollo de la corona y raíz.

Se han reportado casos aislados de hipoplasia, forma anormal de dientes, micrognatía, displasia bilateral de los cóndilos de la mandíbula, retrognatía y el ángulo de la mandíbula más obtuso que lo normal.<sup>3, 31, 32</sup>

### **5.2.4 TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO**

El tratamiento odontológico estará dado con base a las necesidades de cada paciente.

Es necesario que estos pacientes tengan un cuidado mayor en su higiene oral, así como realizar tratamientos ortodónticos con el fin de corregir las maloclusiones y evitar procesos cariosos.<sup>32</sup>

### **5.2.5 PRONÓSTICO**

El pronóstico es favorable, ya que el promedio de vida es normal.<sup>17</sup>





PACIENTE CON SÍNDROME TRICORRINOFALÁNGICO CON  
NARIZ EN FORMA DE PERA, MICROGNASIA, ASIMETRÍA DE  
LOS DEDOS CON EPÍFISIS EN FORMA DE CONO

## CONCLUSIONES

Los dientes supernumerarios pueden ser observados por el Odontopediatra o por el Cirujano Dentista, como una anomalía aislada o como parte de un síndrome más amplio, en cualquiera de los sectores de las arcadas dentarias. En la mayoría de los casos son dismórficos, conoides y permanecen incluidos. Es importante que el diagnóstico de los dientes supernumerarios se establezca tempranamente a fin de evitar sus complicaciones.

Algunos de estos problemas tienen origen genético y se manifiestan a edad muy temprana.

El retraso del desarrollo mental es el signo más frecuente en los síndromes genéticos o padecimientos teratógenos. Si un niño no puede acatar instrucciones verbales, que sí obedece otro de su misma edad, está indicada una evaluación más completa. Los niños con rasgos faciales inusuales deben hacer que el odontólogo se pregunte cuántos de sus familiares tienen los mismos rasgos; en muchos casos, estos signos son la causa principal del problema dental. Otras características que hacen pensar en un síndrome congénito son la ausencia o disminución de la expresividad facial, limitación de la abertura de la boca, orejas pequeñas, de forma anormal o nariz de forma inusual. En la boca el labio hendido microformado, hamartoma lingual, dientes supernumerarios, lengua bífida, grande o pequeña indican la posibilidad de un síndrome o malformación congénita. Cualquiera de las características anteriores deben alertar al cirujano dentista a enviar al paciente a un programa integral de servicios de salud genéticos, que incluye odontopediatras, genetistas, pediatras y otros profesionales de la salud.

## GLOSARIO

**ADENOIDECTOMÍA.-** Extirpación de las adenoides.

**ADENOMATOSO.-** Relativo a al adenoma o a la hiperplasia nodular de una glándula

**AFAGIA.-** Abstención de ingerir alimentos.

**AGENESIA.-** Desarrollo defectuoso o falta de partes.

**ALELO.-** Uno de dos o más genes situados en el mismo locus en cromosomas homólogos, que determinan el carácter de la herencia. Los alelos se separan en la meiosis, y cada individuo sólo recibe normalmente uno de cada par de a. de cada progenitor. La presencia de un par de a. idénticos en uno o más loci determina el estado homocigótico; Dos alelos diferentes causan el estado heterocigótico

**ALOPECIA.-** Caída o pérdida del cabello, especialmente la que se origina por enfermedades de la piel.

**APLASIA.-** Desarrollo incompleto o defectuoso. En odontología se refiere a un diente más pequeño de lo normal.

**BRAQUICEFALIA.-** Que tiene la cabeza corta, aplanada en la parte posterior.

**BRAQUIDACTILIA.-** Cortedad anormal de los dedos de la mano o del pie.

**CARIOTIPO.-**Juego completo de cromosomas; por extensión, microfotografía De los cromosomas dispuesto según la nomenclatura de Denver.

**CATARATA.-** opacidad del cristalino o de su membrana, lo que produce ceguera.

**CLINODACTILIA.-** Desviación o deflexión lateral o medial permanente de uno o más dedos.

**CONDRODISPLASIA.-** Desarrollo defectuoso de las extremidades diafisarias de los huesos largos.

**CONGÉNITO.**- Innato, no adquirido.

**CRANEOSINOSTOSIS.**- Cierre prematuro de las suturas craneales.

**CROMOSOMA.**- Elemento del núcleo, en forma de bastoncillos en el momento de la división celular.

**DESMOIDE.**- Semejante a un ligamento; fibroide o fibroso. //Fibroma duro.

**DIASTASIS.**- Separación de dos huesos contiguos sin luxación propiamente dicha. //Separación sin fractura de las diáfisis de un hueso en el punto de unión con la epífisis

**DICOTOMÍA.**- Proceso de división en dos partes.

**DISECEFALIA.**- Mala conformación del encéfalo

**DOLICOCÉFALO.**- Dícese de la persona cuyo cráneo tiene un diámetro mayor que excede en más de un cuarto al menor

**EPÍFISIS.**- Extremo de un hueso largo que en la infancia está aislado de la diáfisis, pero más tarde forma parte del mismo hueso.

**ESCAFOCEFALIA.**- Deformidad del cráneo en quilla, o sea y elevado en sentido anteroposterior y aplastado transversalmente.

**ESCLEROSIS.**- Endurecimiento o induración morbosa de los tejidos, especialmente del tejido intersticial de un órgano, consecutiva a la inflamación.

**ESCLERÓTICA.**-Membrana exterior del ojo, blanca, dura, fibrosa, con una abertura grande anterior en la que se encaja la córnea y otra posterior, pequeña, que da paso al nervio óptico.

**ESCOLIOSIS.**- Desviación lateral el raquis.

**ESTRABISMO.**- Disposición viciosa de uno o de los dos ojos, que consiste en dirigir los ejes de la visión oblicuamente.

**EURIPÍA.-** Abertura anormalmente amplia de los ojos.

**EXOFTALMOS.-** Protusión o proyección anormal del globo del ojo.

**EXOSTOSIS.-** Hipertrofia parcial, circunscrita a la superficie de un hueso o diente.

**FENOTIPO.-** conjunto de propiedades manifiestas de un organismo, sean o no hereditarias.

**GEN.-** Factor hereditario, unidad principal en la transmisión de los caracteres hereditarios, considerado como una partícula ultramicroscópica que ocupa un locus definido en el cromosoma.

**GINECOMASTIA.-** Volumen excesivo de las mamas en el hombre.

**HAMARTOMA.-** Nódulo tumoral benigno compuesto por un exceso de células y tejidos duros que existen normalmente en la parte afectada, pero a menudo con predominio de uno de los elementos.

**HETEROCIGOTO.-** Individuo que tiene dos alelos diferentes en un locus dado sobre un par de cromosomas homólogos.

**HIDRANENCEFALIA.-** Ausencia total o casi total de los hemisferios cerebrales, cuyo espacio está lleno de líquido cefalorraquídeo.

**HIDROCEFALIA** Acumulación anormal de líquido en la bóveda craneana, que causa agrandamiento de la cabeza y atrofia cerebral.

**HIPERPLASIA.** Multiplicación anormal de los elementos de los tejidos.

**HIPERQUERATOSIS** Hipertrofia de la capa córnea de la piel, queratoma.

**HIPERTELORISMO.** Separación excesiva entre dos partes o órganos

**HIPOPLASIA.** Disminución de la actividad formadora o productora; desarrollo incompleto o defectuoso.

**HIPOTRICOSIS.** Presencia de una cantidad de pelo menor que lo normal.

**LOCUS.** Lugar, sitio; término anatómico general aplicado a un sitio del cuerpo, posición de un gen en un cromosoma.

**LORDOSIS.** Curvatura anormal hacia adentro de la columna vertebral

**MUTACIÓN.** Daño permanente hereditario del material genético, limitado generalmente a un solo gen pero que a veces se usa para cualquier cambio cromosómico estructural. La m incluye pérdida, ganancia e intercambio de material genético

**NISTAGMO.** Movimiento rápido e involuntario del globo ocular

**ODONTOMA.** Tumor mixto de origen odontogénico en el que tanto la células epiteliales como las mesenquimáticas muestran diferenciación completa que resulta en la formación de estructuras dentarias.

**OSTEOMA.** Tumor benigno compuesto por tejido óseo.

**POIQUILODERMIA.** Estado caracterizado por manchas irregulares de la piel debidas a cambios atróficos y pigmentarios.

**POLIPO.** Tumor blando generalmente pediculado, que se desarrolla en una membrana mucosa a expensas de alguno de los elementos de ésta.

**PORENCEFALIA.** Presencia de cavidades profundas en la corteza cerebral, debidas a una detención de desarrollo de la misma o a una afección congénita productora de atrofia.

**SINDACTILIA** Anomalía congénita caracterizada por la presencia de membranas entre dedos adyacentes

**SÍNDROME.** Conjunto de síntomas, generalmente tres o más, que se presentan al mismo tiempo; grupo de signos y síntomas característicos de un estado mórbido. Actualmente el término se aplica a cualquier estado que no puede definirse con facilidad y se caracteriza por una etiología compleja, compromiso de varios órganos y sintomatología variable

**SINEQUIAS.** Adherencia o fusión anormal de partes próximas.

**SOMATICAS** Nombre dado a los tejidos corporales para diferenciarlos de las células germinativas

**TAURODONTISMO.** Variación de la forma del diente caracterizada por molares prismáticos con grandes espacios pulpares debido a la variación de la raíz únicamente en el tercio medio o tercio apical. Se cree que la causa es la demora del órgano del esmalte para transformarse en varias vainas.

**TELANGIECTASIA.** Estado caracterizado por dilatación de capilares y pequeñas arterias con formación de diversos angiomas.

**TONSILECTOMÍA.** Escisión de las tonsilas.

## REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. - Kenneth, Lyons Jones M.D.; Atlas de malformaciones congénitas, Editorial Interamericana, 4<sup>ta</sup> edición, México, 1990
2. - David H. Trapnell.; Manifestaciones dentales de enfermedades sistémicas Editorial Butterworths, 1990
3. - Gorlin J. Robert, Cohen Michel, Levin L Stefan; Syndromes of the head and neck, Editorial Oxford university press, 3<sup>a</sup> edition, New York Oxford, 1990
- 4 - Pinkham J. R; Odontología Pediátrica, Editorial Interamericana Mc Graw-Hill, 2<sup>a</sup> edición, México, 1997
- 5.- Rose Louis F.; Medicina Interna en Odontología, Editorial Salvat Tomo II 2<sup>a</sup> edición México, 1992
- 6 - Fortier J. P.; Manual de Odontopediatría, Editorial Masson, España, 1988
7. - Jeng. Fen Liu, et al; Characteristic of premaxillary supernumerary teeth: A survey of 112 case, Journal of Dentistry for Children, July-August 1995, pág. 262 - 265
8. - Jian-Fu Zhua, et al.; Congenitally missing permanent lateral incisors in conjunction with a supernumerary tooth: case report, American Academy of Pediatric Dentistry, Vol. 18 No 1 1996 Pág. 64-66



9. - Idaigna Alvarez, et al.; Radiographic considerations for supernumerary tooth extraction: report of case, Vol. 62 No 2 March - April 1995, Pág. 141-144
- 10.- Fortier Jean Pierre; Manual de Odontopediatría, Editorial Masson, Barcelona,1988
11. - Sgobe de Agell Rosemary; Conceptos Básicos de Odontología Pediátrica, Editorial Disinlimed, Caracas,1996
- 12.- Gorlin Robert, Patología Oral Thoma; Editorial Salvat, España, 1980
13. - McCarthy Philip; Enfermedades de la Mucosa Bucal, Editorial Ateneo, 2ª edición, México,1985
14. - Varela Morales Margarita; Problemas Bucodentales en Pediatría, Editorial Ergon, Madrid, 1999
15. - Bogheili Ricardo; Temas de Patología Bucal Clínica, Editorial Mundi, Buenos Aires,1986
16. - Harold Jones and David K Manson; Oral Manifestations of Systemic Disease, Editorial Bailliere Tindall, 2ª edition, New York, 1990
17. - Goodman Richard M.; Malformaciones en el Lactante y el Niño, Editorial Salvat, España,1986

18. - Regezi Joseph; Patología Bucal, Editorial Interamericana, 3ª edición, México, 2000
19. - McDonald Ralph E.; Odontología Pediátrica y el Adolescente, Editorial Mosby, 6ª edición, España, 1995
20. - Guizar Jesús; Genética Clínica Diagnóstico y Manejo de las Enfermedades Hereditarias, Editorial Manual moderno, 2ª edición, México, 1994
21. - Velásquez Tomás; Anatomía Patológica Dental y Bucal, Editorial La Prensa Médica Mexicana, México, 1990
22. - Raspall Guillermo; Enfermedades Maxilares y Craneofaciales, Editorial Salvat, España, 1990
23. - Lew, DDS, et al.; Osteomas of the condyle associated with Gardner's syndrome causing limited mandibular movement, Journal oral maxillofacial surgery, Vol 57 No. 8 1999
24. - D. Donnai and Winter. Congenital Malformation Syndromes, Editorial Chompan & Hall Medical, London, 1995
- 25 - Bixler D, et al.; The Nance – Horan Syndrome a rare X- linked ocular – dental trait with expression in heterozygous females, Clinic Genetic, Vol. 26 No 1 July 1984

ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA

26. – W. kim Seow, et al.; The Nance-Horan Syndrome of dental anomalies, congenital cataracts, microphthalmia, and anteverted pinna: case report, *Pediatric Dentistry*, Vol. 7 No. 4 December 1985
27. - Nance WE, Warburg M, Bixler D.; Congenital X-linked cataract, dental anomalies and brachymetacarpalia, *Birth Defects Original Artic*, Vol. 10 No. 4 1974
28. - Kunishige Nagahara, et al.; Orthodontic treatment of an open bite patient with oral-facial-digital syndrome, *American Journal of Orthodontics and Dentofacial Orthopedics*, Vol. 110 No 2 August 1996
- 29 - Ohishi Masamichi et al.; Hallerman – Streiff syndrome and its oral implications, *Journal of Dentistry for Children*, Vol. 53 No 1 January- February 1986
30. - Honda et al.; Dental radiographic signs characteristic to Hallerman – Streiff syndrome, *Oral Surgery Oral medicine Oral Pathology*, Vol. 70 No 1 July 1990
- 31 - Bennett Carroll G et al.; Facial and Oral findings in trichorhinophalangeal syndrome type 1 (Characteristic of TRPS 1), *Pediatric Dentistry*, Vol. 3 No 4 December 1981
32. - Machuca Guillermo et al.; Craniofacial and oral manifestations of trichorhinophalangeal syndrome type 1: A case report, *Oral surg Oral med Oral pathol Oral radiol Endod*, Vol 84 No 1 July 1997
- 33 -Scully Crispian; *Color Atlas of Oral Diseases*, J B Lippincott Company London 1990