



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

ANOMALÍAS GENÉTICAS QUE AFECTAN LA CAVIDAD
ORAL.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

C I R U J A N O D E N T I S T A

P R E S E N T A:

UZAIN YOSHIMAR ROJO VELEZ

TUTORA: Mtra. PATRICIA DÍAZ COPPE

ASESORA: C.D. LUZ MARÍA MAGDALENA RUÍZ SAAVEDRA



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.



Le agradezco primero a Dios por haberme permitido vivir estos cinco años en la licenciatura y llegar a fin de este ciclo.

Un profundo agradecimiento a mis padres José Luis Rojo y María de la Luz Velez, mis hermanas Janeth y Yael por el apoyo incondicional y la enorme paciencia que han tenido durante este ciclo han sido ellos el pilar en mi vida y ahora lo son en este logro. Quiero agradecer también a mis tías Sandy Rojo y Guillermina Rojo mis tíos Jesús Rojo y Adrián Bautista por el apoyo incondicional para lograr materializar este sueño y este logro.

Quiero agradecer profundamente a mi tutora y "tia" la Mtra. Patricia Díaz Coppe por el apoyo y el aprecio que han logrado que este trabajo se concluya, le estaré eternamente agradecido porque si no fuera por ella este proyecto no se hubiera aterrizado y materializado, agradezco también el apoyo de la Dra. Luz María Ruíz Saavedra quien estuvo siempre comprometida durante el desarrollo de esta tesina.

Agradezco también a mi máxima casa de estudios La universidad Nacional Autónoma de México por haberme hecho parte de su universo estudiantil y a la Facultad de Odontología quien me ha formado e instruido durante estos cinco años y me ha dado la oportunidad de conocer profesionistas de alto nivel que son parte de mi vida académica.

A todos ustedes muchísimas gracias...



ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN	8
2. ANTECEDENTES	9
2.1 Trastornos genéticos.....	9
2.2 Trastornos de un solo gen	10
2.3 Trastornos autosómicos dominantes.....	11
2.4 Trastornos autosómicos recesivos.....	12
2.5 Trastornos recesivos ligados al cromosoma X.....	13
2.6 Trastornos de herencia multifactorial.....	14
3. TRASTORNOS CROMOSÓMICOS	15
3.1 Anomalías cromosómicas estructurales	15
3.2 Trastornos numéricos que afectan a los autosomas	16
3.3 Trastornos numéricos que afectan los cromosomas sexuales	17
4. QUERUBISMO	18
4.1 Etiopatogenia	18
4.2 Características clínicas	18
4.3 Manifestaciones en la cavidad oral	19
4.4 Tratamiento	19
5. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA	21
5.1 Etiopatogenia	21
5.2 Características clínicas	21
5.3 Manifestaciones en la cavidad oral	24
5.4 Tratamiento	25
6. DISOSTOSIS CLEIDO CRANEAL	26
6.1 Etiopatogenia	26
6.2 Características clínicas	26
6.3 Manifestaciones en la cavidad oral	27



6.4 Tratamiento	28
7. HIPERTROFIA HEMIFACIAL	29
7.1 Etiopatogenia	29
7.2 Características clínicas	29
7.3 Manifestaciones en la cavidad oral	30
7.4 Tratamiento	30
8. ATROFIA HEMIFACIAL	32
8.1 Etiopatogenia	32
8.2 Características clínicas	32
8.3 Manifestaciones en la cavidad oral	33
8.4 Tratamiento	33
9. FISURA LABIO- ALVEOLO- PALATINA (LABIO-PALADAR FISURADOS)	34
9.1 Etiopatogenia	35
9.2 Características clínicas	36
9.3 Tratamiento	36
10. TRISOMIA 21 (SÍNDROME DE DOWN)	37
10.1 Etiopatogenia	37
10.2 Características clínicas	38
10.3 Manifestaciones en la cavidad oral	40
10.4 Tratamiento	40
11. SÍNDROME DE TEACHER COLLINS	41
11.1 Etiopatogenia	41
11.2 Características clínicas	41
11.3 Manifestaciones clínicas en la cavidad oral	43
11.4 Tratamiento	43



12. SÍNDROME DE PIERRE ROBIN	45
12.1 Etiopatogenia	45
12.2 Características clínicas	45
12.3 Manifestaciones en la cavidad oral	46
12.4 Tratamiento	47
13. SÍNDROME DE MARFAN	48
13.1 Etiopatogenia	48
13.2 Características clínicas	48
13.3 Manifestaciones de la cavidad oral	50
13.4 Tratamiento	51
14. SÍNDROME DE EHLERS- DANLOS	52
14.1 Etiopatogenia	53
14.2 Características clínicas	54
14.3 Manifestaciones en la cavidad oral	54
14.4 Tratamiento	55
15. SÍNDROME DE APERT	56
15.1 Etiopatogenia	56
15.2 Características clínicas	57
15.3 Manifestaciones en la cavidad oral	58
15.4 Tratamiento	58
16. SÍNDROME DE HOLLERMAN- STREIFF	59
16.1 Etiopatogenia	59
16.2 Características clínicas	59
16.3 Manifestaciones en la cavidad oral	60
16.4 Tratamiento	60



17. SÍNDROME DE CROUZON	61
17.1 Etiopatogenia	61
17.2 Características clínicas	61
17.3 Manifestaciones en la cavidad oral	62
17.4 Tratamiento	63
18. SÍNDROME DE ELLIS – VAN CREVELD	64
18.1 Etiopatogenia	64
18.2 Características clínicas	64
18.3 Manifestaciones clínicas en la cavidad oral	65
18.4 Tratamiento	66
19. SÍNDROME DE ALBRIGHT	67
19.1 Etiopatogenia	67
19.2 Características clínicas	67
19.3 Manifestaciones clínicas en la cavidad oral	68
19.4 Tratamiento	69
20. SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL	70
20.1 Etiopatogenia	70
20.2 Características clínicas	71
20.3 Manifestaciones en la cavidad oral	71
20.4 Tratamiento	72
21. SÍNDROME DE MOEBIUS	73
21.1 Etiopatogenia	73
21.2 Características clínicas	75
21.3 Manifestaciones en la cavidad oral	75
21.4 Tratamiento	76



22. SÍNDROME DE KABUKI / SINDROME DE NIKAWA – KUROKI	77
22.1 Etiopatogenia	77
22.2 Características clínicas	78
22.3 Manifestaciones en la cavidad oral	79
22.4 Tratamiento	80
CONCLUSIONES	81
REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS	82



1. INTRODUCCIÓN

Los cromosomas contienen miles de genes, las alteraciones en número o calidad de alguno de estos ocasionan alguna enfermedad genética.

Un trastorno genético significa que es un acontecimiento aislado que afecta la expresión genética de un grupo de células similares. Las anomalías genéticas se clasifican como trastornos de un solo gen, trastornos cromosómicos y trastornos multifactoriales.

Las anomalías genéticas se heredan como rasgos recesivos, solo las personas homocigotas recesivas expresan la enfermedad o síndrome. Los heterocigotos llamados también portadores porque tienen el alelo recesivo pero no expresan el rasgo. Muchas otras enfermedades se heredan como rasgos dominantes, en este caso solo se necesita una copia del alelo dominante para que se manifieste la enfermedad.

Las anomalías genéticas suelen presentarse al nacer o desarrollarse a lo largo de la vida, siendo generadas por factores físicos como la radiación, factores químicos como fármacos y factores biológicos como las alteraciones en genes y cromosomas.

Debido a sus manifestaciones morfológicas, existen un gran número de alteraciones genéticas que presentan manifestaciones en la cavidad oral, como alteraciones en la cronología y secuencia de erupción dental y afección en los maxilares.

El conocimiento de estas patologías reviste una gran importancia para el Cirujano Dentista, ya que la atención bucodental de estas requiere de un equipo multidisciplinario.

Al ser la lista muy extensa, se mencionan solo los síndromes y afecciones sistémicas de algunas entidades más representativas.



2. ANTECEDENTES

Los defectos congénitos, en ocasiones denominados defectos de nacimiento, son anomalías de estructura, función o metabolismo corporales que están presentes al nacer.

Pueden ser de herencia de un solo gen, multifactorial, aberraciones cromosómicas, o factores ambientales que están activos durante el desarrollo embrionario o fetal.¹

2.1 TRASTORNOS GENÉTICOS

Se describe como un acontecimiento aislado que afecta la expresión genética en un grupo de células relacionadas con otras mediante un vínculo genético. La mayoría de los trastornos genéticos son causados por cambios en la secuencia del ácido desoxirribonucleico (ADN), lo que altera la síntesis de un solo producto genético.²

Los genes en cada cromosoma están acomodados en pares y en un estricto orden, donde cada gen ocupa un sitio específico o locus. Los pares de genes, uno heredado del padre y uno de la madre, se denominan alelos, si estos son idénticos genéticamente, se crea un homocigoto, si estos dos miembros son diferentes se crea un heterocigoto.²

La composición genética de una persona se denomina genotipo, mientras que el fenotipo es la expresión observable de un genotipo en términos de rasgos morfológicos. Si el rasgo se expresa en el heterocigoto (un miembro del par de genes codifica el rasgo), se dirá entonces que es dominante. Si se expresa solo el homocigoto (ambos miembros del par de genes que codifican el rasgo), es recesivo.⁴



La mutación de un gen es un acontecimiento bioquímico como un cambio de nucleótido, delección o inserción que producen un nuevo alelo. Un gen único mutante se expresa en distintas partes del cuerpo. En algunos desórdenes de un solo gen, el mismo defecto en ocasiones lo causan mutaciones de diferentes locus.⁵

2.2 TRASTORNOS DE UN SOLO GEN

Son causados por un alelo defectuoso o mutante en un locus génico único y sigue patrones de herencia mendelianos; se presentan generalmente en edad pediátrica, menos del 10% se manifiesta después de la pubertad y sólo el 1% después de los años productivos.¹

Los trastornos de un solo gen se caracterizan por sus patrones de transmisión, que suelen obtenerse a través de una historia genética familiar, estos patrones de herencia dependerán de si se trata de un fenotipo dominante o recesivo y si el gen se localiza en un cromosoma autosómico o sexual.⁶

En su mayoría los trastornos de un solo gen conducen a la formación de una proteína anómala o la disminución de la producción de un producto genético.

2.3 TRASTORNOS AUTOSÓMICOS DOMINANTES

En estos trastornos, un solo alelo mutante proviene del progenitor afectado transmitiéndolo a un descendiente sin importar el sexo. Cada padre afectado tiene el 50% de probabilidad de transmitir el trastorno a cada descendiente (Fig. 1).⁷

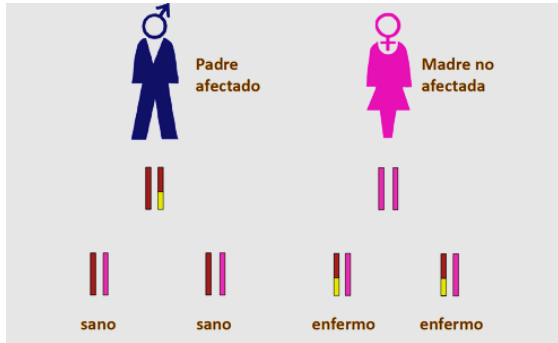


Fig. 1. Herencia autosómica dominante.¹

También se manifiestan como una mutación nueva, la mutación puede pasar a la siguiente generación y dependerá de la capacidad reproductiva de la persona afectada, algunas mutaciones autosómicas dominantes se acompañan de una reducción en la capacidad reproductiva.⁶

Aunque existe el 50% de probabilidad de heredar el trastorno genético dominante, también hay una amplia variación en la penetración y expresión del gen cuando éste es heredado, pero si no se expresa se dice que tiene una penetración reducida.

Cuando es heredado, pero no se expresa, puede presentarse en los nuevos descendientes, es decir omiten a una generación; muestran también una expresividad variable.⁵

Los productos génicos de los trastornos autosómicos dominantes suelen ser proteínas reguladoras que participan en las vías metabólicas complejas como componentes limitantes de la velocidad o componentes claves de las proteínas estructurales como el colágeno.⁵



2.4 TRASTORNOS AUTOSÓMICOS RECESIVOS

Los trastornos autosómicos recesivos se manifiestan solo cuando ambos miembros del par de genes están afectados, en este caso es posible que ambos progenitores no estén afectados, pero sean portadores del gen defectuoso, estos afectan a ambos sexos. Los riesgos de ocurrencia en cada embarazo son de un hijo afectado de cada cuatro hijos, dos hijos portadores de cada cuatro hijos y un hijo normal, homocigótico (no portador, o afectado) (Fig. 2).¹

Las relaciones consanguíneas o endogamia aumentan la probabilidad de que dos personas que se unan sean portadores de un trastorno autosómico recesivo.¹

Con frecuencia en estos trastornos la edad de inicio es durante los primeros años de vida, además la sintomatología tiende a ser más uniforme que en los trastornos autosómicos dominantes.¹

En el caso de un portador heterocigótico, la presencia de un gen mutante no suele producir síntomas debido a que se sintetizan cantidades iguales de enzima normal que defectuosa. Por contraste, la desactivación de ambos alelos en un homocigótico provoca la pérdida completa de la actividad enzimática.⁴

Los trastornos autosómicos recesivos incluyen la mayoría de los errores congénitos del metabolismo, otros trastornos son el resultado de un defecto en la síntesis de una proteína mediada por una enzima.⁴

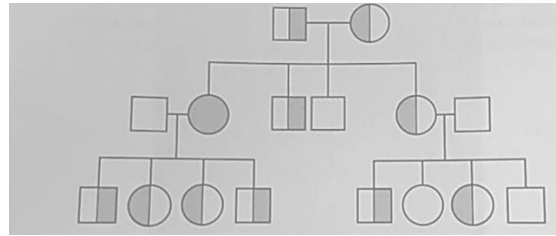


Fig. 2 Patrón de Herencia Autosómico Recesivo. ⁵

2.5 TRASTORNOS RECESIVOS LIGADOS AL CROMOSOMA X

Los trastornos ligados al sexo están casi siempre relacionados con el cromosoma X, o femenino y el patrón de herencia es predominantemente recesivo. Debido a la presencia de un gen normal pareado, las mujeres heterocigóticas rara vez presentan los efectos del gen defectuoso, siendo así que todos los varones que reciben el gen suelen estar afectados (Fig. 3).³

El patrón frecuente de herencia es en el que la madre afectada es portadora de un alelo normal y uno mutante en el cromosoma X, esto significa que tiene una probabilidad del 50% de transmitir el gen defectuoso a sus hijos varones y sus hijas tienen una probabilidad del 50% de ser portadoras del gen mutante. ³

Cuando el hijo varón afectado procrea, transmite el gen defectuoso a todas sus hijas, quienes serán portadoras del gen mutante. Debido a que el cromosoma Y no está afectado, el varón no trasmite el defecto a ninguno de sus hijos varones y no serán portadores ni transmitirán el trastorno a sus hijos.⁴

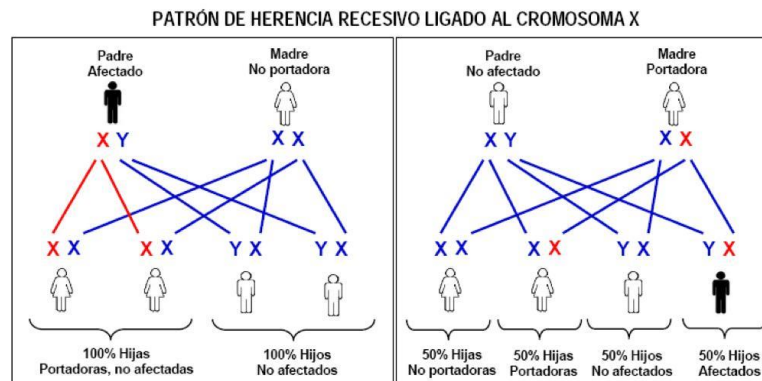


Fig. 3. Patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X.⁵

2.6 TRASTORNOS DE HERENCIA MULTIFACTORIAL

Son causados por múltiples genes o por factores ambientales. Se desconoce el número exacto de genes que pueden influir en los rasgos multifactoriales y éstos no siguen el mismo patrón claro de herencia como los trastornos de un solo gen.²

Se expresan durante la vida fetal y están presentes al momento de nacer, o expresarse más tarde durante la vida. Estos trastornos incluyen el labio y paladar fisurados, malformación de vías urinarias y otros.²

Se cree que los factores ambientales desempeñan un papel fundamental, como la enfermedad de arteria coronaria, diabetes mellitus, hipertensión y cáncer.¹ Las malformaciones congénitas multifactoriales tienden a afectar un solo órgano o tejido derivado del mismo campo de desarrollo embrionario.



3. TRASTORNOS CROMOSÓMICOS

Los trastornos cromosómicos forman una categoría importante de enfermedades genéticas, ya que constituyen una gran proporción de desperdicio reproductivo (abortos gestacionales tempranos), malformaciones congénitas y discapacidad intelectual.¹

Citogenética es el término dado a los trastornos cromosómicos y se clasifican utilizando la International System of Humans Cytogenic Nomenclature. Durante la división celular en las células no germinales, los cromosomas se replican de manera que cada célula recibe un número diploide completo, en las células germinales se lleva a cabo un tipo de división celular diferente denominado meiosis, durante la meiosis, los 2 conjuntos de 22 autosomas y 2 cromosomas sexuales se reducen a un conjunto único (haploides) en cada gameto. Al momento de la concepción, el número haploides de óvulo y del espermatozoide se unen y restablecen al número diploide de cromosomas.⁷

En ocasiones, los errores en la mitosis durante el desarrollo temprano dan origen a dos o más líneas celulares caracterizadas por cariotipos distintos, esto se denomina mosaïcismo, que en ocasiones consiste de un cariotipo normal y un cariotipo anómalo, en cuyo caso las deformidades físicas son muy graves.⁴

3.1 ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES

Los cambios estructurales en los cromosomas suelen ser resultado de la ruptura de uno o más cromosomas seguido del reacomodo o delección de las partes del cromosoma, entre los factores que se creen que acudan dicha ruptura del cromosoma son, la exposición a radiación, como los rayos X,

factores químicos, cambios extremos del ambiente celular e infecciones virales

La formación de isocromosoma ocurre cuando el centrómero, o porción central del cromosoma se separa horizontalmente en lugar de verticalmente. La formación en anillo se provoca cuando la deleción es seguida de la unión de las cromatides para formar un anillo.⁵

La translocación ocurre cuando existen rupturas simultáneas en dos cromosomas provenientes de diferentes partes y se intercambian partes de cromosoma. Con la transpiración recíproca equilibrada no se pierde información genética, por lo tanto, las personas suelen ser normales, aunque son portadores y pueden tener hijos normales o anómalos. (Fig. 4).^{3,4}

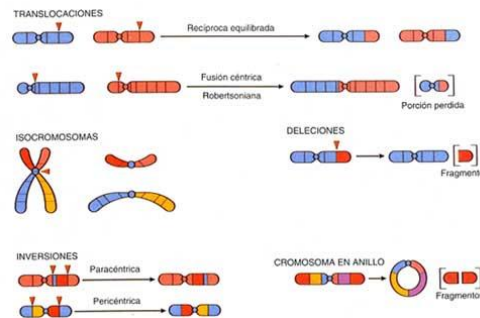


Fig. 4. Anomalías estructurales de los cromosomas ⁴

3.2 TRASTORNOS NUMÉRICOS QUE AFECTAN A LOS AUTOSOMAS

Tener un número anómalo de cromosomas se denomina aneuploidía. Una de las causas, es un fallo de los cromosomas al separarse durante la gametogénesis; esto ocurre tanto en los autosomas como en los cromosomas sexuales y se denomina no disyunción.²

La no disyunción da origen a células germinales que tienen un número par de cromosomas (22 o 24), los productos de la concepción formados a partir de este número par de cromosomas tienen un número impar de cromosomas: 45 o 47. (Fig. 5).²

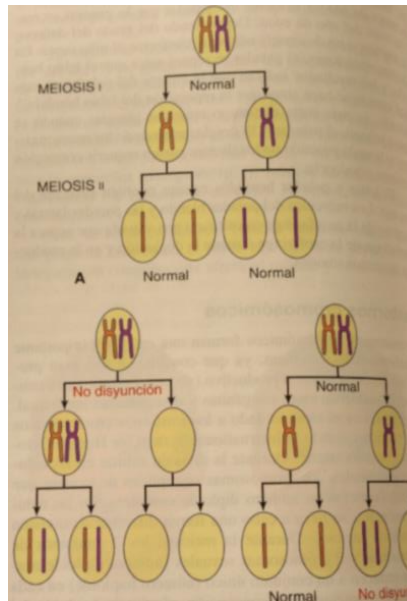


Fig. 5. No disyunción.⁵

3.3 TRASTORNOS NUMÉRICOS QUE AFECTAN LOS CROMOSOMAS SEXUALES

Los trastornos relacionados con los cromosomas sexuales son mucho más frecuentes que los relacionados con los autosomas, siendo éstos los más graves; excepto por la trisomía 21.⁴

En las células somáticas de las mujeres solo un cromosoma X es activo en cuanto a la transcripción, el otro cromosoma X está inactivo. El proceso de desactivación del cromosoma X es aleatorio y ocurre durante las primeras semanas de desarrollo, una vez desactivado este cromosoma, todas las células tendrán este cromosoma desactivado de igual manera.



4. QUERUBISMO

Es una enfermedad hereditaria de los maxilares que se presenta en niños de 5 años de edad, este término se eligió para describir las características de pacientes que presentan agrandamiento de maxilar y mejillas, la mirada dirigida hace arriba y facies redonda.

El primer reporte de la enfermedad lo realiza Jones en 1933 quien le dio el termino descriptivo de "Querubismo".¹²

4.1 ETIOPATOGENIA

Es un trastorno autonómico dominante con una incidencia en hombres y mujeres en una proporción de 2:1. Se ha sugerido como una posible causa una alteración mesenquimática durante el desarrollo maxilar originada por una deficiente oxigenación, secundaria a una fibrosis perivascular.¹²

4.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

La región posterior de la mandíbula, en el ángulo de la rama ascendente y la región retromolar de la mandíbula, existe una expansión del reborde alveolar, así como la región posterior del maxilar, también puede afectar la apófisis coronoides, pero nunca el cóndilo.

El crecimiento puede variar desde una tumoración poco detectable de un maxilar, hasta una notable expansión anterior y posterior de ambos maxilares, provocando dificultad para la masticación, deglución y fonación (Fig. 7).¹³



Fig. 7 Características faciales del “querubismo.”¹²

4.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Puede palparse una tumoración dura. La dentición temporal puede ser exfoliada de manera espontánea y prematura, la dentición permanente se ve alterada, existe agenesia y desplazamiento dental.¹⁴

Radiográficamente se observa una imagen radiolúcida multilocular bien definida, se observa una expansión y adelgazamiento de las corticales óseas.

Los dientes que se encuentren involucrados que no han erupcionado se observan desplazados y parece que estuvieron involucrados en la lesión (Fig.8).¹⁴

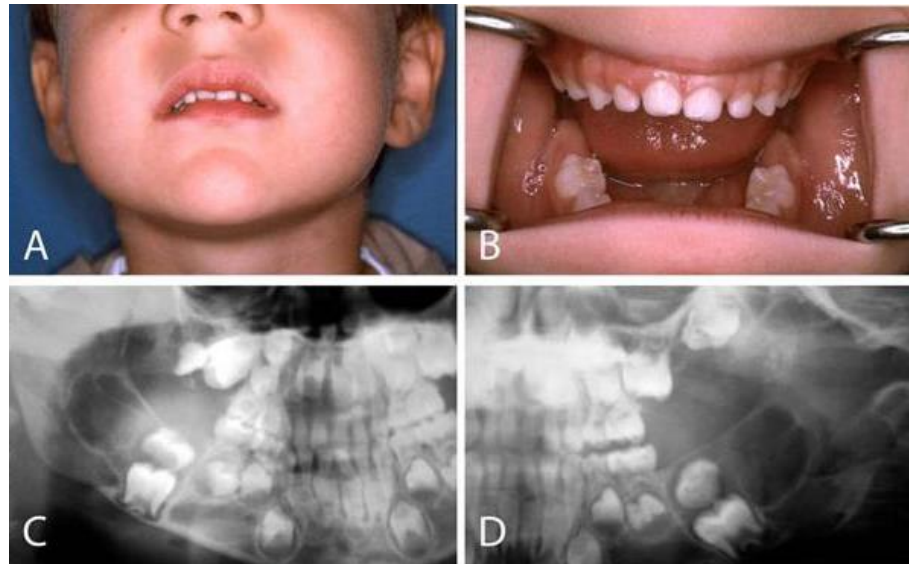


FIG. 8 Manifestaciones en cavidad oral del Qerubismo¹²

4.4 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

El pronóstico es relativamente bueno ya que el trastorno es autolimitado, pues progresa durante la infancia, pero muestra una regresión cuando el paciente alcanza la pubertad, se sugiere cirugía solo en casos extremos o por estética.¹⁵



5. OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Grupo de alteraciones genéticas y hereditarias del tejido conectivo conjuntivo. El síndrome se caracteriza por la fragilidad ósea y escleróticas azules. Son llamados personas de “cristal” o huesos de “cristal”.⁸

5.1 ETIOPATOGENIA

Es el padecimiento óseo hereditario más común, los estudios bioquímicos sugieren que este síndrome se debe a un error congénito del metabolismo del colágeno causado por mutaciones en los genes estructurales de las proteínas del colágeno.

El hueso presenta osteoblastos normales, la producción de matriz ósea esta reducida.

5.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Según Silence y col en 1979 propusieron cuatro tipos de osteogénesis:

Tipo I Enfermedad de Ekman

Autosómica dominante se caracteriza por osteoporosis fragilidad ósea, en el 10% se encuentran fracturas después del nacimiento escleróticas azules de un color intenso azul negruzco y sordera durante la adolescencia, por lo general el peso y la talla al nacer son normales y luego viene el acortamiento de la talla (Fig. 9).⁵



Tipo II Enfermedad de Vrolik

Autosómica recesiva, es un síndrome mortal en el que el 50% de los pacientes nacen muertos, la incidencia es de 1 a 100,000 partos.

Deficiente osificación de la bóveda craneal, las facies se caracterizan por hipertelorismo, nariz encorvada, pequeña y de forma triangular; los defectos de osificación causan fragilidad ósea extrema y fracturas frecuentes aun durante el parto.

Anormalidades dentales, dentina atubular con un patrón de tipo anclaje en las fibras argirofilas, ausencia de predentina (Fig. 10).^{5, 12}

Tipo III

Se hereda tanto de modo autosómico recesivo como dominante, es poco frecuente, en el recién nacido se caracteriza por fragilidad ósea severa, fracturas múltiples y deformidad esquelética progresiva, la esclerótica es azul al nacer, el pronóstico es malo por cifoscoliosis grave, existe además acortamiento típico de la estatura, pueden presentar dentinogénesis.¹²

Tipo IV

Es una osteopenia que se hereda de forma autosómica dominante, y produce fragilidad ósea sin las características de otra variante de la enfermedad. Esclerótica azul al nacer, arqueamiento de las extremidades inferiores, con frecuencia se produce mejoría espontánea durante la pubertad (Fig. 11).¹³



Fig.9 Aspecto radiográfico de osteogénesis imperfecta tipo I.²²



Fig.10 Osteogenesis imperfecta tipo II.²³



Fig.11 Escleróticas azules al nacimiento.²³

5.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL.

Puede producir dentinogénesis imperfecta, que se describe como una coloración azul café o ámbar opalescente en la dentición permanente y la decoloración es muy variable, pues afectar todos los dientes o sólo algunas, coronas en forma de campana, raíces cortas y estrechas y causan obliteración pulpa, parcial o completa, se ha reportado alta incidencia en maloclusiones tipo II y retención de primeros y segundos molares (Fig. 12) .¹⁵

RADIOGRAFICAMENTE

Se observa en la dentina menor cantidad de túbulos, aunque de mayores tamaños e irregulares. La unión esmalte dentina es lisa en lugar de ondulada. (Fig. 13).⁸



Fig.12 Dentinogenesis imperfecta.¹⁵



Fig. 13 Aspecto radiográfico de la cavidad oral.¹⁵

6.4 TRATAMIENTO

No existe tratamiento específico, la ortopedia se sugiere para las fracturas, el tratamiento debe enfocarse a preservar los dientes,¹⁴



6. DISOSTOSIS CLEIDO CRANEAL

Este síndrome presenta hipoplasia o aplasia clavicular, malformaciones craneo faciales, dientes súper numerarios y retenidos. Descrito en 1898 por Marie y Saiton.¹²

6.1 ETIOLOPATOGENIA

No se conoce del todo su etiología, aunque puede heredarse con rasgo dominante o recesivo, sin distinción de género, afecta a los huesos intermembranosos y endocroneales del cráneo, disminución de la base del cráneo y agrandamiento transversal de la bóveda craneal y retardo en el cierre de las fontanelas.⁸

6.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Presenta acortamiento de la estructura corporal, el cuello parece largo y delgado, los hombros notoriamente caídos. Ausencia completa o calcificación parcial de la clavícula, permite híper movilidad de los hombros logrando que se aproximen en forma variable hacia el plano anterior (Fig. 14).

El cráneo es alargado y braquiocefálico, abombamiento frontal parietal, occipital causado por la presión hidrocefálica, la cara es corta y pequeña, la base nasal ancha y deprimida en el puente. Presenta defectos en los huesos largos y la pelvis. Hipertelorismo (Fig. 15).¹⁴

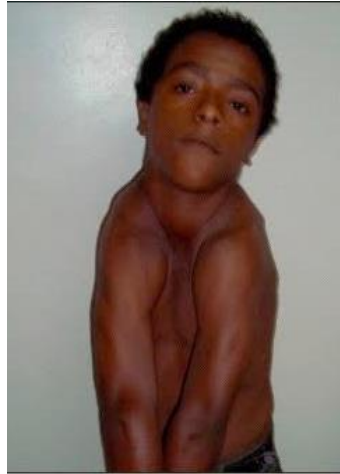


Fig. 14 Hipermovilidad en los hombros.²¹ Fig.15 Cráneo alargado y braquiocefálico.²¹

6.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Prognatismo mandibular, debido a la hipoplasia del maxilar y paladar ojival, falta de fusión en la sínfisis mentoniana. Los dientes temporales presentan retraso en la erupción y en la exfoliación, dientes supernumerarios y maloclusión (Fig16).¹²



Fig.16 Dientes supernumerarios.¹²

Los datos radiográficos muestran alteraciones en las regiones craneofaciales, dentales, clavícula y pelvis. Se observan dientes supernumerarios y retenidos (Fig. 17).¹²

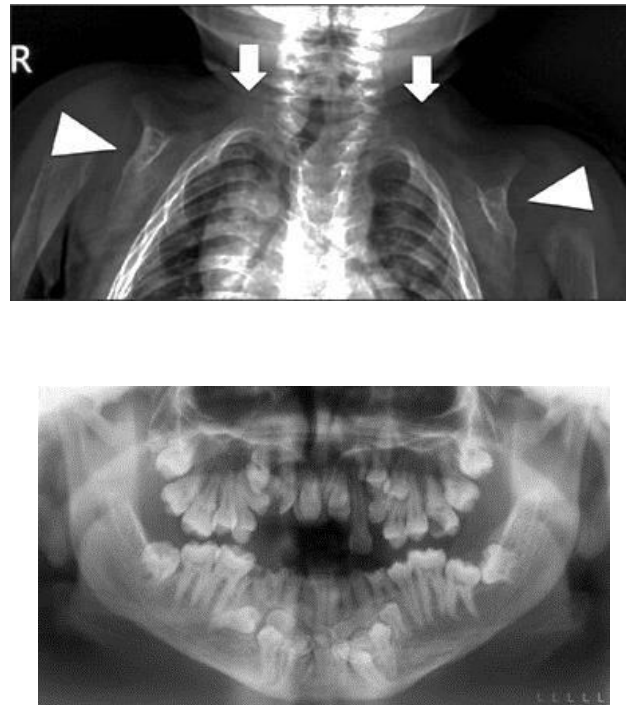


Fig. 17 Aspectos radiográficos.²³

6.4 TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico, este debe ser basado en atención multidisciplinaria entre cirujano maxilofacial, ortodoncista y odontopediatría.¹³



7. HIPERTROFIA HEMIFACIAL

La Hemihipertrofia congénita es un trastorno poco frecuente; se caracteriza por asimetría importante del cuerpo, puede ser simple, limitada a un dedo; segmentaria, que afecta una región específica del cuerpo, o compleja, a menudo es unilateral, aunque pueden presentarse afecciones bilaterales limitadas. De manera típica se presenta como una hipertrofia unilateral, localizada, de tejidos blandos, huesos faciales y dientes.¹³

7.1 ETIOPATOGENIA

Suele ser más frecuente en mujeres que en hombres con una incidencia de 3:2. Múltiples factores etiológicos se observan en el desarrollo de la enfermedad; entre los que se incluyen, alteraciones vasculares o linfáticas de tipo anatómico o funcional, disfunción endocrina, alteración del ambiente intrauterino, trastornos del sistema nervioso y división celular asimétrica.¹⁵

7.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Se presenta asimetría del hueso frontal, maxilar, palatino, mandíbula en rebordes alveolares y cóndilos, así como hipertrofia en los tejidos blandos.¹³

La piel se puede encontrar engrosada, con excesiva secreción de las glándulas sebáceas y sudoríparas, el pabellón auricular suele ser grande; el crecimiento unilateral de uno de los hemisferios cerebrales puede producir discapacidad mental del 15 al 20% de los pacientes, además trastornos convulsivos (Fig. 18).¹⁵



Fig. 18 Aspecto facial y radiográfico.²²

7.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

La lengua presenta hiperplasia unilateral y aparece torcida, con una delimitación muy clara en la línea media, las papilas fungiformes son grandes y puede presentarse disgeusia. La mucosa oral esta engrosada y agrandada y se describe como pliegues grandes aterciopelados.¹²

Se presentan anomalías dentales de tamaño y forma en coronas y raíces, que suelen desarrollarse y erupcionar prematuramente. Se presenta macrodoncia de premolares y primeros molares unilateral no excediendo el 50% adicional del tamaño original de los dientes, el tamaño de las raíces puede ser mayor o menor y presentan un cierre apical prematuro (Fig. 19).¹³

La erupción precoz de los dientes permanentes afectados ocurre entre los cuatro y cinco años de edad.



Fig.19 Aspecto clínico y radiográfico e la cavidad oral.¹²

7.4 TRATAMIENTO

El crecimiento asimétrico del complejo cráneofacial y los alveolos dentales requiere de tratamiento de ortodoncia, mantenimiento de espacios, ortopedia funcional y posible intervención quirúrgica.¹⁵



8. ATROFIA HEMIFACIAL

La atrofia hemifacial también conocida como Enfermedad de Romberg o trofoneurosis facial, es una entidad pocas veces vista, caracterizada por la atrofia del tejido graso, la piel, los músculos faciales y en algunos casos el hueso y cartílagos de un lado de la cara.¹²

El Síndrome de Parry-Romberg (SPR) fue descrito por el médico inglés Caleb Parry, sobre 1815 y desarrollado posteriormente por Moritz Romberg en 1846.

También conocido como Atrofia Hemifacial Progresiva, caracterizado por una atrofia lenta y progresiva, generalmente unilateral, de los tejidos faciales.¹³

8.1 ETIOPATOGENIA

La causa es desconocida, aunque se cree que se debe a un traumatismo, disfunción del sistema nervioso periférico, infección o anomalías genéticas.¹⁴

8.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Presenta atrofia unilateral de la cara y en ocasiones suele afectare el mismo lado del cuerpo.

Es posible además que se presente epilepsia Jacksoniana contralateral, neuralgia del trigémino y cambios oculares y auditivos (Fig.20).¹⁵

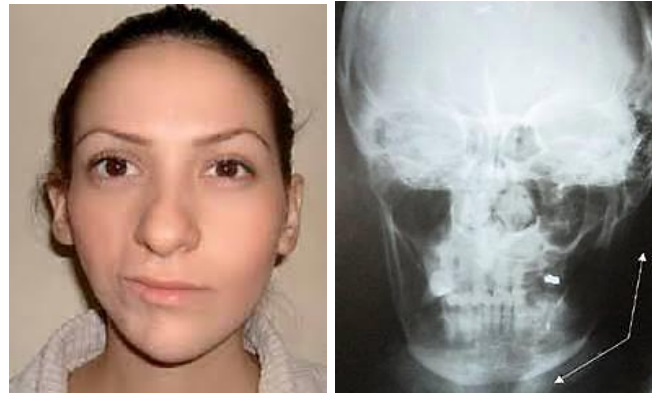


Fig. 20 Aspecto clínico y radiográfico de la atrofia hemifacial.¹⁵

8.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Se puede observar atrofia en los labios y lengua, los dientes en formación pueden presentar desarrollo incompleto de las raíces y erupción tardía en el lado afectado. (fig. 21)¹³

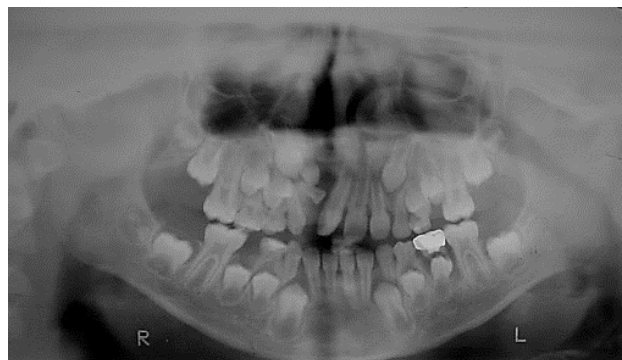


Fig. 21 Aspecto radiográfico, mal posición y retención dentaria.¹⁵



9. FISURA LABIO – ALVEOLO - PALATINA

LABIO Y PALADAR FISURADO

La fisura del labio y el paladar son alteraciones congénitas frecuentes que producen deficiencias importantes en la fonación, la deglución y la masticación. ¹

La fisura labio alveolo palatina pertenece a cerca del 50% de los casos, los casos de fisura palatina aislada o fisura labial aislada pertenecen a un 25% cada uno. Fisura labio alveolo palatina 1 entre 1000. Fisura palatina aislada, menos frecuente, 1 en 15000.⁵

La fisura labial es más frecuente en hombres y el paladar hendido aislado es más frecuente en mujeres.

Las hendiduras bucofaciales se clasifican de la siguiente manera:

- Fisura labial.
- Fisura labio alveolar. No afecta paladar, que puede ser unilateral o bilateral.
- Fisura labio alveolar palatina, unilateral o bilateral.
- Fisuras palatinas aisladas.¹⁰

9.1 ETIOPATOGENIA

Estas malformaciones se explican con la teoría de umbral multifactorial, que postula que muchos genes que contribuyen al riesgo interactúan entre si y el ambiente colectivo determina si se alcanza el umbral de anormalidad.¹⁰

La fisura labial ocurre alrededor de la sexta o séptima semana de vida intrauterina y se produce por la deficiencia de la unión epitelial entre los procesos nasales medial lateral, en la cual no penetran células mesodérmicas (fig. 22).¹¹

La fisura palatina se produce alrededor de la octava semana de desarrollo embrionario por ruptura epitelial que origina una falta de crecimiento del epitelio mesodérmico y la falta de fusión de los procesos palatinos. ¹²

Existen grados variables de la fisura labio alveolo palatina que van desde leves muescas del borde labial o úvula bífida hasta hendiduras graves bilaterales completas del labio, la porción alveolar o todo el paladar. ¹⁴

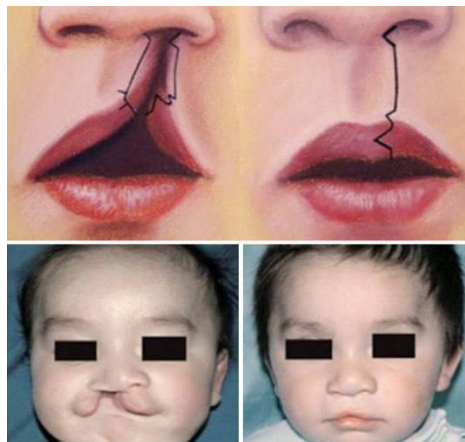


Fig.22 Fisuras labiales.¹⁰

9.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Fisura labial:

- Tipo I: Muesca unilateral del borde mucocutáneo que no se extiende al labio.
- Tipo II: Muecas se extienden al labio, pero no afectan el piso de la nariz.
- Tipo III: Son unilaterales y se extienden desde el borde mucocutáneo hasta el piso de la nariz. ¹⁰

-Tipo IV: Cualquier fisura bilateral completa del labio, desde la muesca incompleta hasta la fisura completa.

Fisura palatina

- Tipo I: Paladar blando.
- Tipo II: Paladar blando y duro no más allá del agujero incisivo.
- Tipo III: Fisuras unilaterales completas que se extienden de la úvula al agujero incisivo en la línea media y hasta el proceso alveolar.
- Tipo IV: son bilaterales y completas, afectan el paladar duro, el paladar blando y el proceso alveolar de ambos lados (Fig. 23).

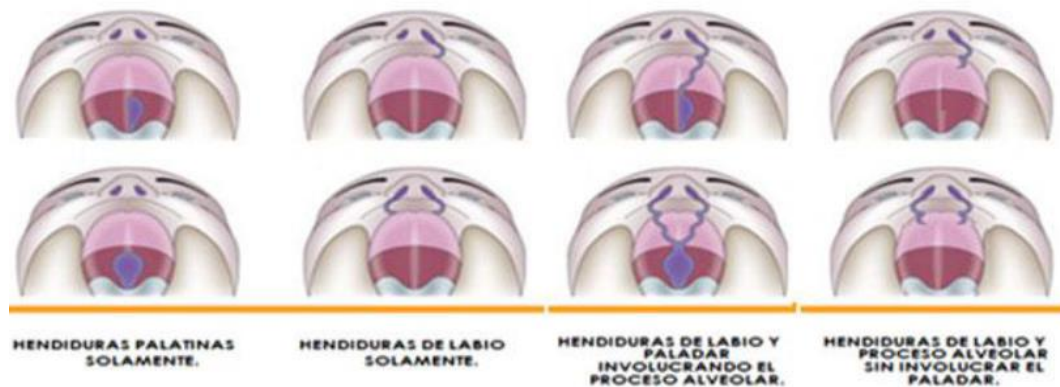


Fig.23 Clasificación de las fisuras labial y palatina.¹

19.3 TRATAMIENTO

El pronóstico depende de la gravedad del defecto. El tratamiento es multidisciplinario con la tención de cirujanos maxilofaciales, cirujanos plásticos y atención odontológica preventiva.¹¹



10. TRISOMIA 21

SINDROME DE DOWN

Denominado síndrome de Down en referencia al Dr. John Langdon Down quien fue el primero en describirlo e identificarlo en 1868, es un trastorno que supone la combinación de defectos congénitos y constituye la causa más frecuente de discapacidad mental. Se presenta en 1 de cada 800 recién nacidos de todas las razas y grupos étnicos, entre los defectos congénitos encontramos la discapacidad mental, facciones características, mayor riesgo a infecciones, deficiencias visuales, auditivas y cardiopatías.⁵

10.1 ETIOLOGÍA

Es una alteración en el cromosoma 21 es decir una trisomía G-21.

Tres mecanismos por los cuales pueden existir tres copias de los genes del cromosoma 21 que causan el síndrome de Down:

- No disyunción, en la primera división meiótica de la gametogénesis, explica del 92 al 95% de los casos. El cromosoma adicional es de origen materno en la mayoría de los casos.²
- La translocación, de un brazo largo adicional del cromosoma 21 a otro cromosoma acrocéntrico.²
- El mosaïcismo de la trisomía 21 que deriva de la no disyunción durante la mitosis de la célula somática en una fase temprana de la embriogénesis.²

10.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Se manifiesta en el macizo facial, cara plana, fontanela anterior grande, suturas abiertas, hipotonía muscular al 80%, fisuras palpebrales oblicuas, exceso de piel de la parte posterior del cuerpo, clindodactilia, hipermovilidad articular (Fig. 24).⁸

Presencia del surco de flexión palmar, pabellones auriculares pequeños y redondos, reflejo de moro disminuido o ausente, displasia de pelvis.⁸

Senos paranasales hipoplásicos, pasaje nasal obstruido, hipoplasia del tercio medio facial, otitis crónica, base craneal corta, sínfisis mandibular hipoplásica, fisuras palpebrales oblicuas, signofridia.¹⁴



Fig. 24 Manifestaciones clínicas con trisomía 2, flexión palmar, Pabellones auriculares pequeños.¹⁵

10.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

- Cavidad oral disminuida.
- Amígdalas y adenoides hipertróficas.
- Diastesis lingual.
- Lengua figurada.
- Macroglosia.
- Papilas linguales hipertróficas.
- Labio inferior revertido.
- Paladar en escalón.
- Hipotonía ligamentaria ATM.
- Anomalías de la erupción dental, secuencia alterada o retención prolongada.
- Anomalías dentales de forma, dientes conoides, fusión, germinación.
- Anomalías dentales de numero como hipodoncia, anodoncia.
- Anomalías de tamaño como la microdoncia o microrizorcis (Fig.25 y 26).^{12,16}



Fig. 25 a) labios deshidratados, b) diástasis lingua, c) macroglosia.¹⁶

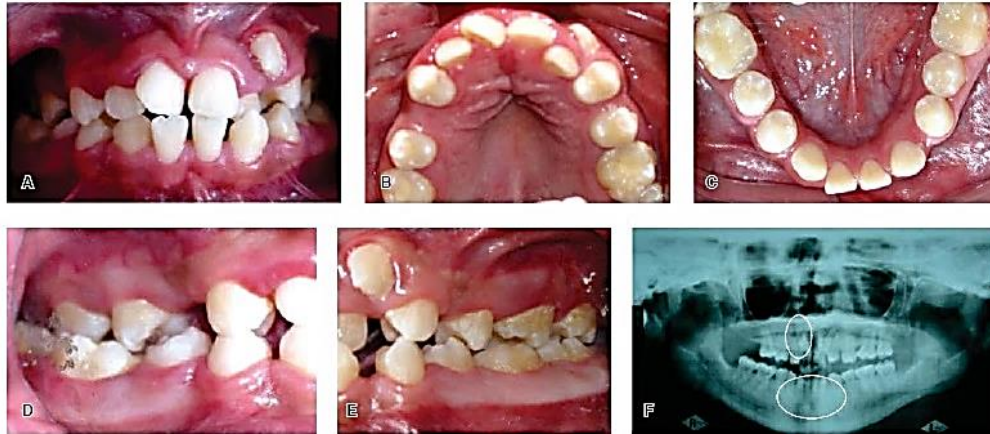


Fig. 26 a) Maloclusión dental, b) Apiñamiento dental, c) Ausencia de incisivos laterales, d) , e) Gingivitis y acumulo de placa dentobacteriana, f) Aspecto radiográfico que confirma la ausencia de dientes. ¹⁶

10.4 TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico para este síndrome, el tratamiento consiste en mejorar la calidad de vida del paciente, la cirugía para mejorar los problemas cardiovasculares y las posibles fisuras bucofaciales, un tratamiento multidisciplinario con ortodoncia y odontología preventiva.¹³



11. SINDROME DE TEACHER COLLINS

Disostosis mandibulo-facial

En su forma clásica, la disostosis mandibulo- facial se caracteriza por la hipoplasia de los huesos faciales, anomalías del oído externo y párpados inferiores y una acentuada hipoplasia del cuerpo mandibular que confiere al rostro del paciente un perfil convexo.¹²

Lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins (1862-1932), quien describió sus características esenciales en el año 1900.

En 1949 A. Franceschetti y D. Klein describieron las mismas características en sus propias observaciones sobre la enfermedad, a la que dieron el nombre de disostosis mandibulofacial.¹³

11.1 ETIOPAGENIA

Se transmite a partir de una modalidad autosómica dominante, aunque la mitad de los casos se debe a la mutación espontánea.¹³

11.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Se reconocen amplias diferencias en la expresión clínica de este síndrome, las manifestaciones más importantes son:

-Fisuras palpebrales antimongoloides con un coloboma de la porción exterior de los párpados inferiores y deficiencias de las pestañas (y a veces de los párpados superiores).¹⁵

- Hipoplasia de los huesos faciales, y en especial el maxilar y la mandíbula.
- Malformación del oído externo, ocasionalmente del oído medio e interno.
- Fístulas ciegas entre los ángulos de los oídos y los de la boca
- Crecimiento atípico del cabello en forma parecido a una lengüeta que se extiende hacia las mejillas.
- Otras anomalías como hendiduras faciales y deformidades esqueléticas.

La facies característica de los pacientes con frecuencia se ha descrito como parecidas a un pájaro o un pez (Fig. 27 y 28).^{12,15}



Fig.27 Hipoplasia de los huesos faciales, retrognatismo mandibular.¹⁵



Fig. 28 Aspecto clínico, imagen en 3D.²⁵

11.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

- Macrostomia, paladar alto y algunas veces hendido, y posición anormal y maloclusión de los dientes.

-El cóndilo y la apófisis coronoides suelen ser planos y aplásicos.

Gipogenesia o agenesia mandibular.

- Senos paranasales subdesarrollados.

- Retrognatia mandibular, mentón retrusivo y nariz prominente (Fig. 29 y 30).¹⁴



Fig.29 Paladar fisurado.²⁵

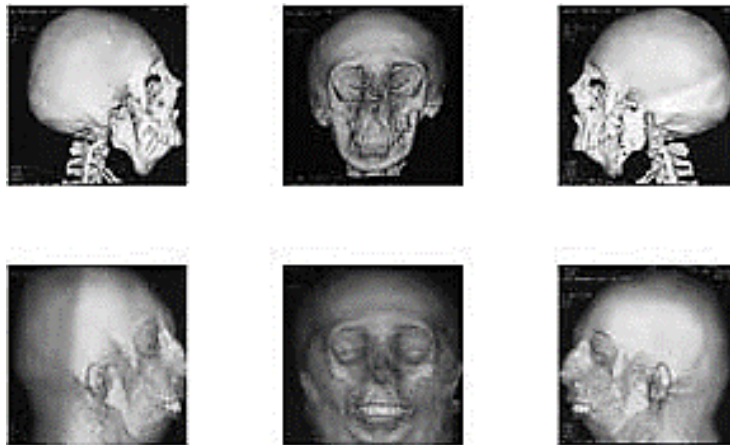


Fig.30 imágenes 3D, donde se identifica el retrognatismo mandibular. ²⁵

11.4 TRATAMIENTO

No existe tratamiento para este trastorno, pero el pronóstico es bueno y los pacientes pueden llevar una vida normal. El tratamiento consiste en corregir las deformidades existentes con un equipo de cirugía multidisciplinario.



12. SINDROME DE PIERRE ROBIN

El síndrome de Pierre Robin, proviene del cirujano estomatólogo Pierre Robin (1867-1950).¹² Corresponde a un grupo de anomalías caracterizado principalmente por la presencia de una mandíbula muy pequeña y una lengua que cae hacia atrás y hacia abajo.

Este síndrome puede incluir un paladar alto arqueado o paladar hendido.⁸

12.1 ETIOPATOGENIA

Se considera que la mala posición de la lengua entre las placas del paladar durante el desarrollo fetal es el agente etiológico de la deformidad del paladar y la micrognasia. Sin embargo, hay evidencias que sugieren que el defecto primario es por causas metabólicas influidas genéticamente y no por obstrucción mecánica de la lengua.^{7, 8}

12.3 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

La posición posterior de la lengua puede provocar, dificultades para la alimentación y deglución. A menudo, esta condición se evidencia al momento del nacimiento.

Se debe buscar asistencia médica si los episodios de ahogamiento o los problemas respiratorios aumentan en frecuencia. Un ruido nasal agudo al inhalar o la cianosis pueden ser indicio de obstrucción de la vía respiratoria. También se debe buscar asistencia médica si se desarrollan problemas respiratorios de otro tipo (Fig. 31).¹⁴



Fig.31 dificultad respiratoria, vías aéreas obstruidas.²⁵

12.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN LA CAVIDAD ORAL

- Hipoplasia mandibular con el mentón retraído muy pronunciado.
 - Lengua de tamaño normal, aunque es grande para el tamaño pequeño de la mandíbula. Situada de manera inusual en la parte posterior de la orofaringe (Fig. 32).
 - Paladar blando hendido.
 - Dientes natales.
 - Agenesia de la articulación temporomandibula (ATM).¹⁵



Fig.32 Paladar profundo, paladar fisurado.²⁵



12.3 TRATAMIENTO

Se recomiendan medidas posturales, los bebés deben dormir con la cara hacia abajo para que la fuerza de la gravedad impulse la lengua hacia adelante y la vía aérea permanezca permeable.¹²

En ocasiones es preciso colocar una vía nasofaríngea, es decir realizar una intubación desde la nariz hasta la faringe, para evitar la obstrucción respiratoria, o bien colocar una sonda nasogástrica para facilitar la alimentación.¹²

Cabe la posibilidad de la cirugía, pero debido a las complicaciones respiratorias resulta ser difícil la técnica.¹⁴

Hay que tener en cuenta que los problemas respiratorios y de deglución tienden a mejorar con el paso del tiempo, a medida que la mandíbula va creciendo.¹⁵



13. SÍNDROME DE MARFAN

Es un trastorno hereditario del tejido conjuntivo de herencia autosómica dominante, en el que existen diversas anomalías en muchos órganos, entre los que se encuentra el corazón, la arteria aorta, el esqueleto, los ojos y la piel.⁸

Lleva el nombre de su descubridor, Antoine Marfan, quien en 1896 apreció en una niña de 5 años cuyos dedos, brazos y piernas eran extraordinariamente largos y delgados, y que también presentaba otras alteraciones en su esqueleto.⁶

13.1 ETIOPATOGENIA

Es una mutación de sustitución en el gen fibrilina 1 (FBN1), en el brazo largo del cromosoma 15 (15q21.1.) con el término fibrilina se hace referencia a una familia de proteínas hísticas del tejido conjuntivo similares al colágeno.

Una fibrilina se constituye de un sistema de fibras llamadas microfibrillas, que son las que se encuentran alteradas en cantidad y calidad en este síndrome.^{1, 8}

13.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Los pacientes suelen ser altos, la longitud de su segmento inferior (del pubis a la planta del pie), es mayor que la longitud de su segmento superior.⁵

Extremidades y dedos largos y delgados, (aracnodactilia), en general a los pacientes afectados se les suele comparar a los individuos de las pinturas de El Greco (Fig 33).¹³

El cráneo suele ser delgado (dolicocefalico), con eminencias frontales prominentes. Son evidentes las anomalías en las costillas que dar origen a pectus excavatum (concauidad esternal), y a pectus carinatum (torax en quilla) (Fig.34).¹⁵

Los tendones, ligamentos y capsulas articulares son débiles y determinan la existencia de hiperextensibilidad articular, luxaciones, hernias y xifoecoliosis, esta última la más grave.¹⁵

El sistema cardiovascular la afección más grave es en la aorta, en la que la túnica media es débil; presenta fragmentación evidente y perdida de las fibras elásticas, en algunos lugares el defecto del tejido elástico permite la generación de cúmulos discretos de material metacromático amorfo que origina una necrosis quística de la media de la aorta.^{8, 15}



Fig. 33 Extremidades superiores mas largas que las inferiores.²³



Fig.34 Pectus excavatum y pectus carinatum.²

13.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Según Baden y Spergi, quienes revisaron las manifestaciones en la cavidad oral describen: una bóveda palatina arqueada y alta, úvula bífida, maloclusiones (Fig. 35 y 36).¹²

Ocasionalmente se observa la presencia de quistes odontogénicos múltiples en maxilar y mandíbula según Oatis y Col.¹⁵



Fig. 35 Úvula bífida. ²²



Fig.36 Paladar Alto y maloclusion.22

13.4 TRATAMIENTO

No existe tratamiento específico, sin embargo, la terapia antihipertensiva y la sustitución de la aorta por injertos protésicos incrementa la esperanza de vida hasta lograr una longevidad normal.¹⁵



14. SÍNDROME DE EHLER- DANLOS

El síndrome de Ehler- Danlos, (SDE), es un trastorno hereditario del tejido conjuntivo, que dan origen a la hiperelastisidad y fragilidad de la piel, y con frecuencia a una diátesis hemorrágica, se cree que Paganini tenía SDE, dada la flexibilidad digital que se le reconocía al tocar el violín.²

El trastorno muestra heterogeneidad clínica y genética. Distintas variantes pueden heredarse como un rasgo autosómico dominante o recesivo (autosómico ligado al cromosoma X), lo que depende de la mutación precisa.⁵

El nombre de este síndrome se debe a Edvard Ehlers, quien lo describe en 1901 en Dinamarca, esto en base a la hiperelastividad dérmica, hipermovilidad articular. El nombre se debe también a Henri Alexander Danlos quien observo la anomalía en un paciente en Francia 1908, el nombre fue sugerido por Poumean Dellille y Soile.¹³

14.1 ETIOPATOGENIA

Se han definido 10 tipos de SDE, todos comparten un defecto generalizado del colágeno, que incluye anomalías de su estructura, su síntesis, secreción y degradación.⁸

En los SDE del I al IV, VI y X, las fibrillas de colágeno aumentan de tamaño y forman haces inusualmente pequeños, características que coinciden con la presencia de un colágeno anómalo.

Estos cambios afectan al colágeno tipo III en el SDE IV, y al colágeno tipo I del SDE VII, derivado de mutaciones.⁷



La deficiencia de enzimas procesadoras específicas del colágeno, como la lisihidroxilasa y la lisiloxidasa, dan lugar a los SDE VI y IX. La deficiencia del gen ADAMTS2, que codifica una metalopeptidasa crítica para el procesamiento del procolágeno, es una causa infrecuente de SDE.⁷

14.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Todos los tipos de SDE se caracterizan por contar con piel suave, frágil e hiperextensible. Los pacientes pueden estirar su piel varios centímetros, y las lesiones triviales pueden dar lugar a heridas graves. Las suturas no se sujetan de forma adecuada, por lo que es frecuente que las incisiones quirúrgicas muestren dehiscencia. La movilidad excesiva de las articulaciones permite una extensión y flexión inusual (Fig. 37).²

El SDE tipo IV es el más peligroso, ya que muestra una tendencia a la rotura espontánea de las grandes arterias, el intestino y el útero grávido. La muerte es común entre la tercera y cuarta década de la vida.⁶

El SDE tipo IV da lugar a xifoescoliosis, hemorragia retiniana o rotura del globo ocular y muerte por rotura aórtica.⁶

En el SDE tipo IX se observa el desarrollo de divertículos vesicales durante la niñez, con riesgo de rotura de viseras, y deformidades esqueléticas.⁶



Fig. 37 Movilidad excesiva de las articulaciones, piel hiperextensible.²³

14.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

La manifestación más grave se observa en el SDE tipo VIII que se caracteriza por una enfermedad periodontal grave y la pérdida de dientes, durante la tercera década de vida (Fig. 38).¹²



Fig. 38 Enfermedad periodontal severa.²³

14.4 TRATAMIENTO

El pronóstico depende de la gravedad de las manifestaciones sistémicas, el estado cardiovascular de todos los pacientes debe ser valorado.

Debe evitarse la intervención quirúrgica por la fragilidad del tejido conectivo, la reparación de ligamentos suele no ser efectiva. Por lo general hay retardo de la cicatrización y puede producirse hemorragia prolongada. La osteoartritis es una complicación frecuente.¹³



15. SÍNDROME DE APERT

El síndrome de Apert se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que da al cráneo una forma puntiaguda y la deformación de la cara.⁸

Anomalía craneofacial conocida también Acrocefalosindactilia tipo I. Se producen deformaciones en el cráneo, cara, manos, pies, además de diversas alteraciones funcionales.⁸

En 1906, Eugène Apert, médico francés, describe a nueve pacientes que comparten atributos y características similares.¹²

Acrocefalosindactilia palabra griega "acro" que significa "cumbre", refiriéndose a la frente alta que es característica común en el síndrome. "Céfalo", que significa "cabeza". Sindactilia hace referencia a la fusión de dedos de manos y pies.¹⁴

15.1 ETIOPATOGENIA

Mutación en los factores de crecimiento y los fibroblastos, se producen durante la gametogénesis, se desconocen las causas que originan la mutación.⁸

Transmisión autosómica dominante, este tipo de herencia dominante hace que muchos de los casos se produzcan por mutación y por tanto de forma esporádica en padres no afectados.¹³

15.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Se produce un cierre prematuro de las suturas faciales lo que origina una hipoplasia del tercio medio facial; el ángulo que se forma entre la frente y la nariz está cerrado, por lo que hay dificultades para respirar.

La cavidad orbitaria es pequeña por lo que puede parecer exoftalmos (fig. 39). Pueden faltar dedos en las manos y los pies (sindactilia), o pueden estar unidos.¹⁴



Fig. 39. Hipoplasia del tercio medio facial.²⁶

16.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Presenta macroglosia, paladar ojival y profundo (Fig. 40).¹³



Fig. 40 Macroglosia y paladar profundo.¹³

16.4 TRATAMIENTO

Consiste en la corrección quirúrgica del cráneo, el tercio medio de la cara y del paladar.¹⁵

16. SÍNDROME DE HOLLERMAN- STREIFF

Llamado también como Síndrome óculo – mandíbulo – facial, Discefalia oculo mandíbulo – facial, Discefalia con catarata congénita e hipotricosis.¹²

El nombre de este síndrome se debe a los doctores Wilhelm Hallermann, Enrico Bernardo Streiff y Jules François.¹²

16.1 ETIOPATOGENIA

El modo de transmisión no está claro, se considera de expresión variable y de penetración incompleta.¹⁴

16.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Las características faciales de este síndrome se deben diferenciar de las que se observan en la progeria y la disostosis mandibulofacial. Este síndrome se caracteriza por enanismo, no hay retardo mental, se observan cataratas congénitas, microftalmia, hipotricosis, anomalías dentarias y maxilares (Fig. 41).¹⁵



Fig. 41 Displasia mandibular facial.²⁴

16.2 MANIFESTACIONES CLÍNICAS EN LA CAVIDAD ORAL

Micrognasia, microstomía, paladar ojival, ausencia dentaria, mal oclusiones, malformaciones dentarias, exfoliación tardía, retraso en la erupción de los dientes permanentes, dientes supernumerarios, dientes neonatales. En algunos casos ausencia de los cóndilos mandibulares (Fig.42, 43 y 44).¹⁵



Fig. 42 Dientes neonatales y dientes con formas anómalas.¹⁵



Fig.43 Paladar ojival, malposición denta. ²¹



Fig. 44 Aspecto radiográfico. ²¹

16.3 TRATAMIENTO

El tratamiento consiste en intervenciones quirúrgicas para mejorar los defectos bucales y en mantener evaluaciones periódicas y preventivas para evitar agravar el cuadro clínico.¹⁵



17. SÍNDROME DE CROUZON

Este síndrome fue descrito por primera vez en 1912 por el cirujano francés Octavie Crouzon, lo describe como una malformación craneofacial asociada al cierre prematuro de las suturas craneales.

Se caracteriza por una deformidad craneal variable, hipoplasia maxilar, órbitas poco profundas lo que produce exoftalmos y estrabismo divergente, la deformación depende de las suturas afectadas.⁸

17.1 ETIOPATOGENIA.

Autosómica dominante, en la que se habla de una mutación del gen C 342Y, la gravedad de la enfermedad aumenta en los hermanos sucesivos por lo que los hijos menores estarán más afectados que los mayores.⁸

17.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

La fusión prematura de las suturas craneales produce craneosinostosis, este cierre prematuro puede ocasionar alteraciones cerebrales secundarias a un aumento de presión intracraneal.

Presentan exoftalmos debido a la disminución del volumen orbital, hipertelorismo acentuado por desplazamiento de la placa etmoidal hacia abajo y adelante, severa distracción de la base craneal, hipoplasia maxilar (Fig. 45).¹²



Fig. 45 Exoftalmos y disminución del volumen orbital.¹²

17.3 MANIFESTACIONES DE LA CAVIDAD ORAL

Sus facies suelen describirse como “cara de rana” por la hipoplasia del tercio medio de la cara y los exoftalmos, prognatismo mandibular relativo y nariz en pico de loro, estrechamiento del maxilar, maloclusiones, mordida abierta o cruzada. Labio superior corto y labio inferior caído, apiñamiento dental (Fig. 46).¹⁴



Fig. 46 Paladar profundo, apiñamiento y mal posición dental.²⁵

17.4 TRATAMINETO

No hay cura, debido a que se desconoce su causa molecular. Actualmente muchos síntomas se pueden tratar con cirugía, tratamiento ortodóncico, tratamiento ocular, auditivo, y odontología preventiva.¹

18. SÍNDROME DE ELLIS – VAN CREVEL

Llamado también displasia condroectodérmica, displasia mesoectodermal, enanismo con seis dedos. Forma inusual de enfermedad congénita, genéticamente transmitida con un patrón autosómico recesivo, el cual involucra el esqueleto, uñas y dientes.¹²

18.1 ETIOPATOGENIA

Existe consanguinidad de los padres en una tercera parte de los casos, con un patrón autosómico recesivo.¹²

18.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Displasia condroectodérmica, displasia mesoectodermal, enanismo con seis dedos. Es una forma inusual de enfermedad congénita (Fig. 47 y 48).¹³



Fig. 47 Radiografía de un paciente con enanismo.²⁵



Fig. 48 Radiografía palmar y paltar que muestra los 6 dedos en cada extremidad superior e inferior.²⁵

18.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Dientes neonatales en el 25 % de los casos. Los dientes suelen ser pequeños y espaciados. La oligodoncia es un hallazgo constante, principalmente en la región anterior del maxilar inferior. Hay retardo en la erupción dentaria permanente. Las coronas dentarias poseen formas anómalas. El esmalte es hipoplásico en el 50% de los casos (Fig. 49 y 50).¹⁵



Fig.49 Coronas dentales con formas anómalas.



Fig.50 Hipoplasia del esmalte.



18.3 TRATAMIENTO

El tratamiento odontológico debe considerar todas las precauciones necesarias: interconsulta con el médico tratante, métodos preventivos para mantener la salud bucal, evitar infecciones postoperatorias con una adecuada profilaxis antibiótica. La mayoría de estos pacientes tienen un pronóstico reservado por las afecciones cardíacas y pulmonares que acompañan esta enfermedad.^{12, 13}



19. SÍNDROME DE MCCUNE ALBRIGHT

Conocido también como Osteodistrofia de Albright, pseudohipoparatiroidismo. La osteodistrofia de Albright es una enfermedad de carácter dominante ligada al cromosoma X.¹³

Descrito por primera vez por Fuller Albright en Massachusetts y por Donaban McCune en la Universidad de Columbia 1936.¹³

19.1 ETIOPATOGENIA

Las glándulas paratiroideas son normales. Las concentraciones de parathormona (PTH) están elevadas, incluso estando el paciente hipocalcémico. Este trastorno se debe a un defecto genético de los tejidos especialmente riñón y esqueleto, se transmite con un carácter dominante ligado al cromosoma X.¹⁵

19.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Los síntomas clínicos están asociados a un efecto orgánico en el cual no hay respuesta en el hueso y riñón a la hormona paratiroidea. Pigmentación en la piel (Fig. 51).¹⁵

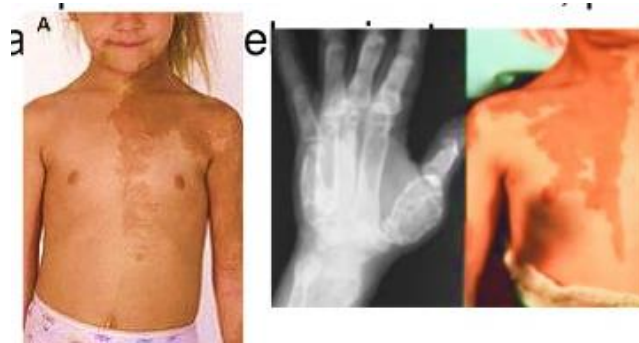


Fig. 51 Pigmentación en la piel y anomalía de la falange.²²

19.3 MANIFESTACIONES EN AL CAVIDAD ORAL

El retardo en la erupción y la hipoplasia del esmalte son los hallazgos clínicos más notables. También se han manifestado otras alteraciones como: ápices abiertos, hipodoncia, calcificaciones pulpaes, aplasia dental, paladar ojival, cámaras pulpaes amplias (Fig. 52 y 53).¹³



Fig.52 aspecto radiográfico, donde se observan ápices abiertos, hipodoncia, retardo en la erupción e hipoplasia del esmalte.²²



Fig. 53 Hipoplasia del esmalte.²²

19.4 TRATAMIENTO

La hipoplasia representa un problema estético que merece restauraciones dentales, para el tratamiento de las maloclusiones se utilizan aparatos fijos o removibles. En general los pacientes tienen un promedio de vida normal.¹⁵



20. SÍNDROME DEL CROMOSOMA X FRÁGIL

El síndrome del cromosoma X frágil también conocido como Síndrome de Martin Bell, es un trastorno hereditario con un rasgo dominante ligado al cromosoma X, que suele ocasionar discapacidad mental de moderada a severa.²

En 1943, Martin y Bell descubrieron un tipo de deficiencia mental hereditario ligado al cromosoma X, que hoy conocemos como síndrome del X frágil.¹²

En 1991, Verkerk y Col. describieron un gen asociado al trastorno: el gen FMR-1, (acrónimo inglés de Fragile X linked Mental Retardation type 1; deficiencia mental ligado al X de tipo 1). Este descubrimiento ha traído consigo grandes mejoras en el diagnóstico prenatal y en la identificación de personas afectadas y en el rango de premutación.¹²

La incidencia es de 1 por cada 4000 varones, y 1 por cada 4000 a 6000 mujeres, toda vez que la penetrancia fenotípica es variable.

20.1 ETIOPATOGENIA

Es una enfermedad prototipo por repetición de tripletes, en el cual el número de repeticiones de CGG se incrementa en una región no codificadora adyacente al gen FMR1 en el cromosoma X, que se requiere para el desarrollo neural.⁵

La repetición anormal también se relaciona con un “sitio frágil inducible” en el cromosoma X, que se muestra en los estudios citogenéticos como una brecha carente de tinción o una ruptura aparente en el cromosoma.⁸

20.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

De manera habitual se manifiesta la discapacidad mental, durante la pubertad se observa macroquidismo, orejas grandes, prognatismo mandibular, la cara delgada con la frente y bordes supraorbitarios prominentes (Fig. 54).⁷



Fig 54. Aspecto facial.²²

Los pacientes presentan un lenguaje repetitivo, pueden además presentar una conducta hiperactiva o autismo, con frecuencia las manos son grandes y gruesas y el iris pálido.¹²

20.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

En la cavidad oral se observa un paladar ojival, rebordes palatinos laterales prominentes, mordida cruzada anterior y posterior (Fig. 55 y 56).¹²



Fig. 55 paladar ojival y rebvorde palatinos laterales gruesos.²⁵



Fig. 56 mordida cruzada anterior y posterior.²⁵

20.4 TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico, ya que éste debe ser multidisciplinario, con una atención odontológica preventiva, ortopedia u ortodoncia, y especialistas para el manejo de la discapacidad mental.¹²

Debe enfatizarse la importancia del diagnóstico en la familia con discapacidad mental ligada al cromosoma, un diagnóstico temprano y el examen genético son necesarios, ya que el síndrome se hereda como una característica ligada al cromosoma X y puede identificarse el sitio de fragilidad del cromosoma en el 30 o 50 % de las familias afectadas.¹⁵



21. SÍNDROME DE MOEBIUS

En 1884 Paul Möbius describió este síndrome de aparición extremadamente rara, fue hasta 1921 que Wilbran y Saenger reportaron a múltiples miembros de una familia con este síndrome.⁸

Su diagnóstico es fundamentalmente clínico y se caracteriza por la facies inexpresiva con estrabismo convergente, por parálisis bilateral de los pares craneales VI y VII.⁸

21.1 ETIOPATOGENIA

A este síndrome se le desconoce su frecuencia en la población, se considera de ocurrencia esporádica. Existen además cuatro teorías del posible origen:

- La primera, es la que se basa en una atrofia en el núcleo caudado, relacionado con un problema en el desarrollo embrionario. Debido a una alteración del suministro de sangre al principio del desarrollo fetal, los centros de los nervios son dañados en una extensión variable.
- La segunda teoría especula una destrucción o daño del núcleo de los nervios craneales, debido a la falta de sangre o como resultados de defectos externos, como una infección, drogas o medicamentos.
- La tercera teoría apunta a anomalías en nervios periféricos en el desarrollo mental conducen a los problemas musculares y cerebrales, esta teoría propone que los músculos son el problema primario y como problema secundario la degeneración del núcleo de los nervios.



- La cuarta teoría explica que este síndrome puede tener un origen mesodérmico, donde se considera una disgenesia branquial con defecto del desarrollo del 1° y el 2° arco branquial, con atrofia secundaria de los nervios craneales.¹⁹

Estudios sugieren un patrón autosómico dominante o recesivo, y es posible que el locus del Moebius esté localizado en los brazos cortos del cromosoma 1 o en los brazos largos del cromosoma 13. (13q12-2-q-13)²⁰

21.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Ausencia de expresión facial al llanto, dificultad para la succión, estridor laríngeo y los ojos permanecen abiertos durante el sueño. Existe una parálisis facial bilateral, estrabismo convergente bilateral, puente nasal ancho (Fig. 57).²⁰

El tórax, abdomen y extremidades superiores sin datos relevantes, la extremidad pélvica derecha con pie equinovaro. Hipotonía en cabeza y tronco y una marcada flacidez generalizada.²⁰

Suelen presentar hipertelorismo ocular, ptosis ocular, nistgmus, prominencia facial media, puente nasal ancho y alto. Solo el 10 % de los casos presenta discapacidad mental (Fig.58).²⁰



Fig.57 ausencia de expresión facial.²³



Fig. 58 Prominencia facial media.²⁵

21.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Estos pacientes presentan una boca pequeña, comisuras labiales hacia abajo y limitación en la apertura, micrognatia, úvula bífida.

Dificultad para la succión y deglución. Se presenta además parálisis del paladar blando, fisura palatina, lengua corta, sialorrea (Fig. 59).²⁰



Fig. 59 Úvula bífida, Fisura palatina.²³

21.4 TRATAMIENTO

El tratamiento es complicado, ya que debido a las complicaciones de los nervios craneales, se dificulta la succión y la deglución afectando la alimentación por lo que se pudiera realizar una gastrostomía, o alimentadores especiales o sondas gástricas. La cirugía reconstructiva suele ser una opción viable.^{19, 20}



22. SÍNDROME DE KABUKI

SÍNDROME DE NIIKAWA-KUROKI (KMS)

El Síndrome de Kabuki o Síndrome de Niikawa- Kuroki, (KMS), es una patología con múltiples anomalías y discapacidad mental. Descrita inicialmente por los doctores Niikawa y Kuroki, su nombre se debe a la semejanza facial de los pacientes con el maquillaje de los actores de Kabuki (teatro tradicional japonés), actualmente el término maquillaje no se utiliza por considerarse un término despectivo. Inicialmente Niikawa describe 62 casos.¹⁶

22.1 ETIOPATOGENIA

Se ha estimado una prevalencia del KMS, entre 1 por cada 86000, se han descrito más de 400 casos en el mundo.

La mayoría de los casos son de presentación esporádica, aunque se han descrito algunos con transmisión autosómica dominante.

Su base genética es heterogénea; el estudio citogenético convencional suele ser normal en la mayoría de los casos.¹⁶

Las pruebas moleculares han demostrado mutaciones en el gen TRPM3, en 9q21.11 / 9q21.12, en casos con fisura palatina. Alteraciones tipo duplicación en 8p22/ 8p23.1 encontradas en algunos pacientes.¹⁷



Recientemente, se habla de una mutación del gen MLL2 como una de las principales causas, localizada por una novedosa técnica: el análisis del exoma.¹⁷

22.2 CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

Características faciales (kabuki), anomalías esqueléticas, alteraciones de los dermatoglifos, discapacidad mental y talla baja. El Dr. Matsutomo categoriza los rasgos como mayores y menores para facilitar su identificación.¹⁸

Dentro de los rasgos mayores se localizan: fisuras palpebrales largas con eversión del párpado inferior, puente nasal deprimido, cejas arqueadas, almohadillas en el pulpejo de los dedos, pabellones auriculares prominentes o malformadas, acortamiento del quinto dedo, y discapacidad mental (Fig. 60).¹⁸

Los rasgos menores son: escleras azules, escoliosis, anomalías cardiovasculares, anomalías renales, vértebras deformadas, criptorquidia y deficiencia de la hormona del crecimiento (Fig. 61).¹⁶



Fig. 60. Rasgos mayores del Síndrome de kabuki.¹⁶



Fig. 62 Escleras azules acortamiento del quinto dedo.¹⁷

22.3 MANIFESTACIONES EN LA CAVIDAD ORAL

Se observa paladar alto y fisurado, dentadura anormal, hipotonía, comisuras labiales dirigidas hacia abajo, maloclusion y diastemas, hipodoncia (Fig. 63 y 64).¹⁸



Fig. 63 Paladar alto y fisurado.²²



Fig. 64 Maloclusion, diastemas e hipodoncia.²²

22.4 TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico, este suele ser multidisciplinario, enfocado a mejorar la calidad de vida del paciente, puede ser viable la cirugía reconstructiva y la atención odontología preventiva.¹⁸



CONCLUSIONES

Como se refleja en esta revisión bibliográfica existe una gran cantidad de síndromes o alteraciones genéticas que tienen manifestaciones en la cavidad oral, se han destacado las más representativas que afectan maxilar, mandíbula, proceso de erupción y anomalías de forma, número y estructura dental.

El Cirujano Dentista debe conocer los la anatomía y fisiología del organismo, para entonces así poder identificar toda alteración o anomalía que pueda presentarse en general y en particular de la cavidad oral.

Una vez identificados todas las anomalías, debe reconocer los trastornos genéticos que tienen afectación en la cavidad oral, para poder realizar diagnósticos precisos para cada paciente y así realizar el tratamiento adecuados para cada caso en particular.

Para la atención de estos pacientes se requiere de un equipo multidisciplinario con la finalidad de mejorar su calidad de vida. El Cirujano Dentista debe contar con un equipo de especialistas en todas las áreas, más la constante valoración e interconsulta que debe realizar el médico familiar.



REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Cotran, Kumar, Robbins. Patología estructural y funcional. 8ª. ed. México: Editorial McGraw-Hill Interamericana; 2011.
2. Rubin R. Strayer D. Patología de Rubin, Fundamentos clinicopatológicos de medicina. Editorial Wolters Kluwer, Lippincott. 6a. Edición. 2012.
3. Turnpenny P., Ellard S. Emery. Elementos de genética médica. España. 13ª Ed. Editorial Elsevier. 2009.
4. Thompson y Thompson, Genética en medicina. España. 5ª ed. Editorial Masson 2004.
5. Porth C.M. Fundamentos de fisiopatología. España. Editorial Wolters Kluwer, Lippincott. 3ª. Edición. 2011.
6. Robbins JC. Patología estructural y funcional. 6ª ed. México, Editorial Interamericana. 2000.
7. Pardo F.J. MindsMaps en Anatomía Patológica. 6ª ed España. Editorial Elsevier; 2011.
8. Robert J. Gorlin. Syndromes of the Head and Neck, 4ª ed. Editorial Oxford, New York 2001.
9. Regezzi A, Sciubba j. Patología bucal. 3a ed. México: Editorial Interamericana; 2000.
10. Machado, R., Bastidas M., Arias E. Quiros O. disyunción maxilar con la utilización de expansores tipo Hyrax en pacientes con Fisura labio alveolo palatina, Revista latinoamericana de Ortodoncia, caracas Venezuela, 2012.
11. DR. Luis Monasterio, Dra. Alison Ford, Eu María Eugenia Tastets. Fisuras labio palatina. Tratamiento multidisciplinario. Revista Medico Clínica Las Condes, Santiago Chile 2016.



12. Moret, Yuli, Enfermedades genéticas que afectan la cavidad bucal. Revisión de la literatura. Facultad de Odontología. Universidad Central de Venezuela. 2003.
13. Dr. Jorge A. Herrera Corona. Síndromes que afectan la Cavidad Oral. Especialidad en Ortodoncia IDAP. Venezuela, 2010.
14. Víctor I. Ruggieri, Claudia I. Arberas. Síndromes genéticos reconocibles en el periodo neonatal. Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires 2009.
15. Miranda Limachi teresa, Zeballos lópes Lourdes. Alteraciones de los maxilares. Revista de actualización clínica, Facultad de odontología UMSA 2012.
16. Mariana Benítez Toledo, Patricia López M, Adolfo Yamamoto. Enfermedad periodontal en pacientes adolescentes con síndrome de Down. Presentación de caso. Vol. 18, Núm. 3 Julio-septiembre 2014 pp 191-198 Revista Odontológica Mexicana.
17. Dr. Jorge Arturo Aviña, Dr. Néstor Bernardo Pérez. Síndrome de Kabuki. Informe de un caso. Acta Pediátrica de México, volumen 2, núm. 6 2006.
18. I. Ratbi, NFejjal, L. Micael, B. Augello. Report of the first Clinical case of a Moroccan Kabuki Patient with a Novel MLL" Mutation. Departament de Génétique Médicale, Marroco 2013.
19. J.L. Suarez Guerrero, A.A. Ordóñez Suarez y G.A. Contreras García. Síndrome de Kabuki. Anales de pediatría. Elsevier Doyma, España 2012.
20. Camacho Ramírez Roció Isabel, Avila -Reyes Ricardo, Gonzalez Cavazos Lilia, Plencia Valdez Vicente. Síndrome de Moebius, caso clínico. Archivos de investigación pediátrica de México, volumen 10 2007.



-
21. Yusvisarte Palmer Morales, Rosario Zárate, Roberto Prince Vélez, Roberto González Méndez. Síndrome de Moebius, caso clínico. Revista Médica del Instituto Mexicano del seguro Social, México 2013.
 22. Computational Diagnostics, Inc www.cdi.com
 23. Sanar 209 – 2016 store Blocks network www.sanar.org
 24. [Rev. chil. pediatr. vol.84 no.5 Santiago oct. 201](#)
 25. SciELO Scientific Electronic Library Online [FAPESP CNPq BIREME/OPS/OMS FapUnifesp](#) www.scielo.cl