



## **ANORMALIDADES GENÉTICAS DE LOS MAXILARES.**

### **ENFERMEDADES GENÉTICAS DE LOS MAXILARES**

#### **INTRODUCCION**

El hueso es un tejido calcificado denso que es afectado específicamente por una diversidad de enfermedades que hacen que reaccione de manera dinámica. Algunas de estas abarcan la totalidad del esqueleto óseo, en tanto que otras atacan un solo hueso. Es característico que algunos de estos padecimientos sigan estrictas pautas mendelianas de herencia, aunque algunas veces una determinada enfermedad será heredada en un caso y no lo será en otro. Estas enfermedades, como grupo, pueden presentarse a cualquier edad; algunas son característicamente congénitas y están en el momento de nacer, en tanto que otras aparecen en la primera infancia, en adultos jóvenes y hasta en la edad avanzada.

El maxilar y mandíbula, como otros huesos, sufren tanto las formas generalizadas, como localizadas de las enfermedades esqueléticas. Aunque las reacciones básicas son las mismas, la disposición peculiar de los dientes, incluidos parcialmente en el hueso, mediante la cual este puede ser sometido a un variedad poco usual a esfuerzos, tensiones e infecciones, suele producir una respuesta modificada del hueso al traumatismo primario.

#### **QUERUBISMO.**

Es una enfermedad hereditaria de los maxilares se presenta en niños de 5 años de edad, este término se eligió para describir las características de tres hermanos que presentaban notable agrandamiento de maxilares y mejillas, la mirada dirigida hacia arriba, en los que la facies redonda y la simetría sugería un querubín.

#### **Etiología y patogenia**

Es un trastorno autosómico dominante con una incidencia en hombres y mujeres en una proporción de 2 a 1

Se ha sugerido como una posible causa una alteración mesenquimática durante el desarrollo maxilar originada por deficiente oxigenación, secundaria a fibrosis perivascular. La enfermedad es autolimitada comienza alrededor de los dos años de edad y progresa rápidamente hasta la pubertad en este punto las lesiones comienzan a regresionar hasta que a los 30 años las lesiones son mínimas.

#### **Características clínicas**

Afecta con mayor frecuencia, el ángulo la rama ascendente y región retromolar de la mandíbula así como la región posterior del maxilar también puede afectar la apófisis coronoides pero nunca el cóndilo, la mayor parte de los casos solo afecta la mandíbula la expansión ósea suele ser bilateral en raras ocasiones unilateral.

La enfermedad se manifiesta por agrandamiento indoloro y simétrico de la región posterior de la mandíbula, con expansión del reborde alveolar y la rama ascendente; el crecimiento puede variar desde una tumoración posterior poco detectable, de un maxilar, hasta una notable expansión anterior y posterior de ambos maxilares que produce dificultad para masticar, hablar y deglutir. En la boca puede palparse una tumoración dura, no sensible de la zona afectada.

Puede estar comprometida la órbita y el seno, linfadenopatía regional reactiva, en particular en los ganglios submaxilares, la enfermedad no afecta la inteligencia.

A la radiografía las lesiones son radiolúcidas, multiloculares bien definidas.



### **Histopatología.**

Se observa un estroma fibroso muy vascularizado, un hallazgo característico es la presencia de un mango perivascular eosinófilo de colágena, que rodea los capilares pequeños en toda la lesión, este mango aunque no siempre presente, es patognomónico del querubismo.

### **Diagnóstico diferencial.**

Este debe incluir el hiperparatiroidismo, hiperostosis cortical infantil y queratoquistes odontogénicos, esto cuando la lesión es bilateral, cuando es unilateral, debe pensarse en displasia fibrosa, granuloma central de células gigantes, histiocitosis y tumores odontógenos.

### **Tratamiento y pronóstico.**

El pronóstico es relativamente bueno sobre todo si la enfermedad se limita a solo al maxilar mandíbula, ya que el trastorno es autolimitado y regresivo desaparece hasta los 30 años, En casos extremos se hace la cirugía.

## **OSTEOPETROSIS.**

Es un trastorno óseo hereditario que se caracteriza por aumento generalizado, simétrico de la densidad de hueso y anormalidades de la resorción ósea remodeladora.

En 1904 Albers-Schonberg informó del primer caso de esclerosis generalizada del esqueleto. La enfermedad se divide en dos tipos, el infantil, (maligno, congénito) que es la forma más grave de la enfermedad, se caracteriza por alteraciones esqueléticas, hemáticas y neurológicas y la forma del adulto (benigna, tardía) que se diagnóstica, de manera habitual, en la tercera o cuarta década de la vida; esta última, se limita a anormalidades esqueléticas y tiene un pronóstico más favorable, También hay una forma leve intermedia, que parece ser más frecuente de lo que se pensaba.

### **Etiología y patogenia.**

La forma del adulto se hereda de manera autosómica dominante; la variedad infantil de curso fulminante, se hereda con carácter autosómico recesivo; al igual que la intermedia, es leve y con características clínicas variables. La enfermedad no presenta predominancia en ningún sexo o raza.

El signo más característico de la osteopetrosis es la ausencia de resorción ósea fisiológica debido a reducción de la actividad osteoclástica.

Los estudios en animales demuestran que los osteoclastos no responden de manera adecuada a la hormona paratiroidea o a estímulos fisiológicos que por lo común promueven la resorción ósea.

Los osteoclastos no pueden elaborar membrana y formar el borde rizado que permite la liberación de las enzimas lisosomales en la interfase de células óseas. La carencia de resorción ósea produce alteraciones esqueléticas como oclusión de la cavidad ósea, disminución de la hematopoyesis y retardo del crecimiento; la compresión de los pares craneales puede causar ceguera, sordera, anosmia, ageusia y, a veces, parálisis facial. El hueso cortical y esponjoso normal es reemplazado por un hueso denso, mal estructurado, frágil y propenso a las fracturas patológicas.

La erupción tardía de los dientes se debe a anquilosis ósea, ausencia de resorción ósea alveolar y a la formación de pseudodontomas durante la apicogénesis; es probable que la exfoliación prematura se deba a defectos en el ligamento periodontal.



### **Características clínicas.**

La osteopetrosis infantil es la forma más grave de la enfermedad por lo general, aparece desde el nacimiento y se diagnostica en los primeros meses de vida, los pacientes pocas veces sobreviven hasta la adolescencia y mueren por infección o anemia.

Las manifestaciones hemáticas resultan de la obstrucción en la cavidad medular, que produce anemia, trombocitopenia y pancitopenia; con frecuencia, se encuentra hepatosplenomegalia secundaria a hematopoyesis extramedular compensatoria.

La forma benigna del adulto, se presenta en la tercera o cuarta década de la vida, a menudo hay deterioro del nervio óptico y facial por el estrechamiento de los forámenes craneales.

En la cavidad oral se produce retardo en la erupción o ausencia, hipoplasia del esmalte, ligamento periodontal defectuoso y engrosado y notable prognatismo mandibular, índice de caries muy elevado a causa de la hipoplasia del esmalte.

Radiográficamente da una apariencia de hueso dentro de hueso, aumento de la densidad.

### **Histopatología.**

El examen histopatológico revela producción normal de hueso en ausencia de resorción fisiológica, se forma hueso endocrondal, se presenta función osteoclástica reducida y aumento compensatorio en el número de osteoclastos; esto origina mal desarrollo de la estructura ósea laminar y carencia de cavidades medulares definidas. Las biopsias de hueso endocrondal muestran un centro de cartílago calcificado rodeado por una matriz ósea.

El hueso endosteal muestra tres patrones distintos, uno en que hay arreglo tortuoso de las travéculas laminares, otro amorfo y el último osteofilico.

Suelen observarse abundantes osteoclastos multinucleados y conjuntos de lagunas óseas sin elementos celulares.

Los dientes no erupcionados presentan zonas de anquilosis en la interfase cemento-hueso, la que presenta un patrón confuso de sierra de vaivén, y en los dientes anquilosados no hay continuidad del ligamento periodontal; este muchas veces esta compuesto de tejido conectivo fibroso paralelo a las dos superficies y presenta infiltrado inflamatorio. En las regiones donde se desarrolla osteomielitis, los espacios medulares aparecen fibróticos y contienen células inflamatorias crónicas.

### **Tratamiento y pronóstico.**

La osteopetrosis infantil tiene mal pronóstico, el paciente muere por infección o anemia, en la variedad del adulto la enfermedad es variable e insidiosa, no se establece el diagnóstico hasta que se produce fractura patológica.

La terapia se dirige hacia las complicaciones, se examina la agudeza visual, examen radiográfico del agujero y conducto óptico, transfusiones para tratar la anemia, esplenectomía, el odontólogo debe iniciar un programa de prevención dental, flúor, etc.

## **OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.**

Grupo de alteraciones genéticas y hereditarias del tejido conectivo conjuntivo. El síndrome se caracteriza por fragilidad ósea escleróticas azules laxitud de ligamentos pérdida de pelo dentinogénesis imperfecta la muerte o no depende de la fragilidad ósea.



## **Etiología**

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

## **Características clínicas.**

Se conocen cuatro tipos de osteogénesis

### **Tipo I**

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

### **Tipo II**

Es autosómica recesiva Es un síndrome mortal en que el 50 % de los pacientes nace muerto la incidencia es de 1 en 100,00 partos aunque hay informes de casos espontáneos se caracteriza por bajo peso al nacer corta estatura y los muslos se extienden en ángulo recto desde el tronco las extremidades son cortas curvas y con deformidades evidentes la piel es delgada y frágil y puede desgarrarse durante el parto, deficiente osificación de la bóveda craneal las facies se caracteriza por hiperterolismo nariz encorvada pequeña y de forma triangular los defectos de osificación causan fragilidad ósea extrema y fracturas frecuentes aun durante el parto anomalías dentales. Dentina atubular con un patrón de tipo de encaje en las fibras argirofilas ausencia de predentina y abundantes fibras argirófilas en la pulpa coronaria

### **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 cifoescoliosis grave, existe además acortamiento típico de la estatura; algunos pueden presentar dentinogénesis imperfecta, pero no se informa sordera.

### **Tipo IV**

Es una osteopenia que se hereda de modo autosómico dominante, y produce fragilidad ósea, sin las características de otra variante de la enfermedad. La esclerótica es azul al nacer, así como el arqueamiento de las extremidades inferiores, con frecuencia se produce mejoría espontánea durante la pubertad, en algunos pacientes se produce dentinogénesis imperfecta, y en adultos se produce con alguna frecuencia sordera.

La dentinogénesis se describe como una decoloración azul café o ámbar opalescente, mas grave en los permanentes y la decoloración es muy variable, puede afectar todos los dientes o sólo algunos; los dientes descoloridos son mas propensos al desgaste del esmalte y las fracturas, coronas en forma de campana, raíces cortas y estrechas y causan obliteración pulpar, parcial o completa; se informa una alta incidencia de maloclusión tipo II y de retención de primeros y segundos molares.

## **Tratamiento y pronóstico.**

No hay tratamiento específico para esta enfermedad, ortopedia para las fracturas, el problema disminuye con la pubertad, cuando hay dentinogénesis imperfecta el tratamiento debe enfocarse a preservar los dientes, puede requerir la confección de coronas.



Por su gran variabilidad en la expresión clínica, el pronóstico varía desde muy bueno en la forma dominante, hasta pésima en la forma recesiva.

## **DISOSTOSIS CLEIDO CRANEAL.**

Este Síndrome presenta hipoplasia o aplasia clavicular, mal formaciones craneofaciales, características y múltiples, dientes supernumerarios retenidos.

### **Etiología y patogenia.**

No se conocen muy bien, aunque puede heredarse con rasgo dominante o recesivo, ocurre con igual frecuencia en hombres y mujeres, la inteligencia es igual en todos los pacientes.

Afecta los huesos intramembranosos y endocroneales del cráneo, disminución de la base sagital de cráneo, y agrandamiento transversal de la bóveda craneal, y retardo del cierre de las fontanelas. La presión hidrocefálica causa abombamiento frontal y biparietal, la ausencia de clavícula hace que parezca mas largo el cuello, hay retardo en la erupción por ausencia de cemento celular. Y la densa capa de hueso que cubre los dientes.

### **Características clínicas**

Acortamiento de la estatura, el cuello parece largo y delgado, los hombros notoriamente caídos, ausencia completa o calcificación parcial de la clavícula permite hipermovilidad de hombros, hace que se aproximen en forma variable al plano anterior.

La cabeza es larga braquicéfala, abombamiento frontal parietal y occipital, cara corta y pequeña, base nasal ancha deprimida en el puente, hiperterolismo, defectos en la pelvis y huesos largos y dedos.

Mandíbula prognática, por la hipoplasia y estrechamiento del maxilar, a veces hendidura palatina.

Los dientes temporales están retardados en su erupción y exfoliación, dientes supernumerarios, maloclusión.

En la radiografía se encuentran alteraciones en la región craneofacial, dientes pelvis, en el cráneo suturas amplias, dientes retenidos y supernumerarios.

### **Tratamiento.**

No hay tratamiento específico, cirugía y ortodoncia.

## **DISOSTOSIS CRANEOFACIAL**

### **SINDROME DE CROUZON**

Se caracteriza por deformidad craneal variable, hipoplasia maxilar y órbitas poco profundas lo que produce exoftalmos y estrabismo divergente, la deformidad depende de las suturas afectadas, el grado de alteración y la secuencia de la fusión sutural Incluye retardo mental sordera deterioro visual y del lenguaje además de convulsiones.

### **Etiología y patogenia.**

Autosómica dominante, la gravedad de la lesión aumenta en los hermanos sucesivos por lo que los hijos menores estarán más afectados que los mayores.



La fusión prematura de las suturas craneales produce craneosinostosis este cierre prematuro de suturas de etiología desconocida puede iniciar alteraciones cerebrales secundarias a un aumento de la presión intracraneal.

Las deformidades craneales y orbitarias también son producidas por la fusión de suturas y aumento de la presión intracraneal. Además se presenta exoftalmos disminución del volumen orbital hiperterolismo acentuado por el desplazamiento de la placa etmoidal hacia abajo y adelante alteraciones en las funciones oculares debidas a anomalías del hueso orbitario severa distorsión de la base craneal que reduce el crecimiento maxilar hipoplasia faríngea restricción de las vías respiratorias superiores.

### **Características clínicas.**

Su facies suele describirse como “cara de rana” por la hipoplasia de la mitad de la cara y el exoftalmos. Prognatismo mandibular relativo y nariz en pico de loro.

Las lesiones en la boca incluyen estrechamiento del maxilar, mal oclusiones, la radiografía muestra líneas de sutura obliteradas con un aspecto de plata repujada.

### **Tratamiento y pronóstico.**

La edad de inicio y el grado de craneosinostosis influyen en la gravedad de la lesión, podría recurrirse a la cirugía, ortodoncia etc.

No hay cura para el síndrome de Crouzon. Debido a que no se conoce la causa molecular, científicos están explorando maneras para bloquear el proceso que conlleva a la fusión temprana de las estructuras sin afectar otros procesos importantes de crecimiento. Estos esfuerzos actualmente se restringen a animales experimentales, pero avances humanos pueden estar en el horizonte.

Actualmente, muchos de los síntomas se pueden tratar con cirugía. Además, por lo general se necesita tratamiento ortodóncico, tratamiento ocular y auditivo, y tratamiento de apoyo. El buen cuidado dental también es un aspecto importante para controlar el cuidado de niños con síndrome de Crouzon.

## **LABIO Y PALADAR HENDIDOS.**

La hendidura de los labios y paladar son alteraciones congénitas frecuentes que producen deficiencias importantes fonación deglución y masticación.

El labio y paladar hendido corresponde a cerca del 50 % de los casos, de hendiduras el labio hendido aislado o el paladar aislado ocurren en un 25 % cada uno.

Labio y paladar hendido 1 entre 700 a 1 en 1000

El paladar hendido aislado es menos frecuente 1 en 1500 a 3000.

El labio hendido es más frecuente en hombres y el paladar hendido aislado es más frecuente en mujeres.

El labio y paladar hendido se clasifican en cuatro tipos.

1. Labio hendido
2. Paladar hendido
3. Labio y paladar hendido unilateral
4. Labio y paladar hendido bilateral.

### **Etiología**

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



si se alcanza el umbral de anormalidad que causa un defecto del feto en desarrollo a herencia multifactorial o poligogénica explica la transmisión de estos defectos y es útil para predecir el riesgo de ocurrencia de esta anomalía entre los miembros de la familia de un individuo afectado.

La ruptura de los patrones normales de crecimiento e incluso la deficiencia de cualquiera de los procesos faciales puede dar lugar a un desarrollo anormal de labios y paladar.

El labio hendido ocurre alrededor de la sexta o séptima semana de vida intrauterina y se produce por deficiencia de la unión epitelial entre los procesos nasales medial lateral en la cual no penetran células mesodérmicas.

El paladar hendido se produce alrededor de la octava semana de desarrollo embrionario por ruptura epitelial que origina una falla de crecimiento de epitelio mesodérmico y falta de fusión de los segmentos laterales del paladar la mayoría de los embriólogos piensan que todos los defectos en hendidura hay una deficiencia verdadera de tejido y que la estructura anatómica real está ausente. Pueden ocurrir grados variables de labio y paladar hendido que van desde leves muescas de borde labial o úvula bífida hasta hendiduras graves bilaterales completas del labio, la porción alveolar o todo el paladar.

### **Características clínicas.**

### **Clasificación de VEAU.**

Esta permite describir la variedad de estos trastornos dicho sistema clasifica las hendiduras por separado en cuatro categorías y enfatiza el grado de hendidura presente.

### **Labio hendido**

Tipo I Muesca unilateral de borde mucocutáneo que no se extiende al labio

Tipo II La muesca se extiende al labio pero no afecta el piso de la nariz.

Tipo III Son unilaterales y se extienden desde el borde mucocutáneo hasta el piso de la nariz.

Tipo IV Cualquier hendidura bilateral completa del labio desde la muesca incompleta hasta la hendidura completa

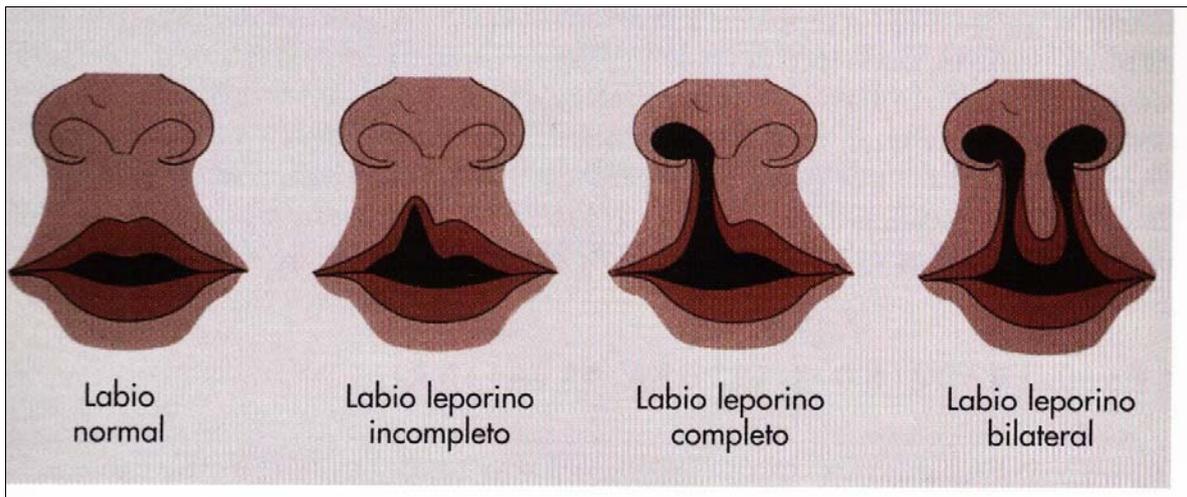
### **Paladar hendido.**

Tipo I Paladar blando

Tipo II Paladar hendido blando y duro no más allá del agujero incisivo.

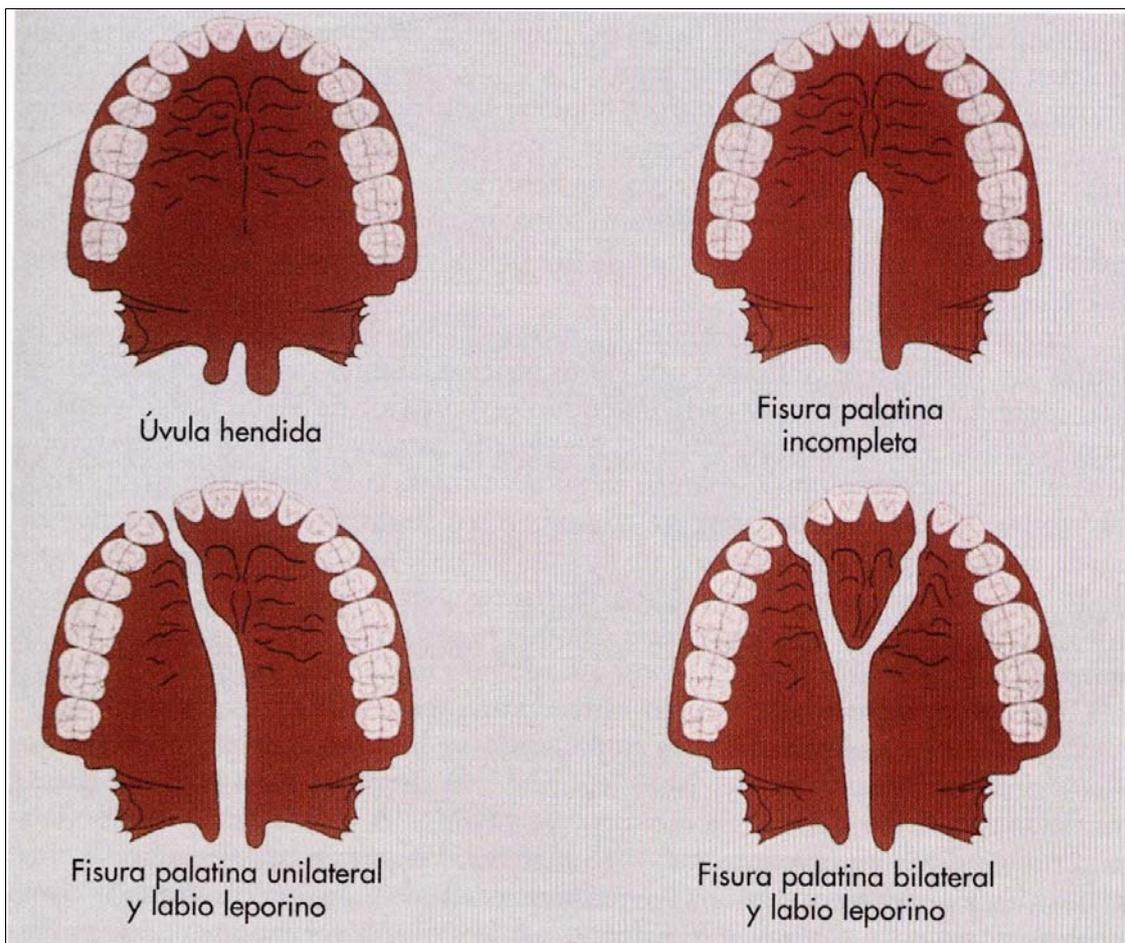
Tipo III Hendiduras unilaterales completas que se extienden de la úvula al agujero incisivo en la línea media y hasta el proceso alveolar unilateral.

Tipo IV Son bilaterales y completas afectan al paladar duro blando y proceso alveolar de ambos lados de la premaxila dejándola libre y con frecuencia móvil.



La incidencia de anomalías dentales asociadas con las hendiduras de labio y paladar son muy importantes.

Se describen anomalías en el número falta congénita de dientes sobre todo los incisivos laterales adyacentes a la hendidura alveolar. Temporarios y permanentes la anodoncia parcial aumenta en relación a la gravedad de la hendidura se retarda la erupción y el desarrollo dental y se observa hipoplasia del esmalte, microdoncia, macrodoncia y fusión de dientes.





### **Tratamiento y pronóstico.**

El pronóstico depende de la gravedad del defecto los problemas estéticos y las deficiencias de audición y lenguaje que suelen provocar alteraciones del desarrollo.

Acción cronológica de un equipo multidisciplinario terapeutas de lenguaje y audición médicos odontólogos. Además de Cirugía durante las etapas tempranas de la infancia, peso mínimo de 4.5 Kg. Hemoglobina de 10 mg. Por dl.

### **DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL (SÍNDROME DE TREACHER COLLINS, SÍNDROME DE FRANCESCHETTI).**

En su forma clásica, la disostosis mandibulofacial se caracteriza por hipoplasia de los huesos faciales (especialmente los zigomas), anomalías del oído externo y párpados inferiores y una acentuada hipoplasia del cuerpo mandibular que confiere al rostro del paciente un aspecto como del pájaro o de pez. Los dientes están apretados y en mala posición.

### **SÍNDROME DE PIERRE ROBIN.**

Es una afección presente al nacer en la cual el bebé tiene una mandíbula más pequeña de lo normal, una lengua que se repliega en la garganta y dificultad para respirar. El Síndrome de Pierre Robin se caracteriza por micrognatia, glosoptosis (retracción de la lengua) y fisura palatina. La mandíbula pequeña ocasiona un desplazamiento de la lengua hacia abajo y atrás, que obstruye la epiglotis y dificulta la respiración. Además de esas deformidades, pueden presentarse otras anomalías, tales como mongolismo, atresia de los oídos y ausencia de la articulación temporo-mandibular.

### **SÍNDROME DE MARFAN.**

El síndrome de Marfan es una enfermedad hereditaria, transmitida como rasgo dominante autosómico. Es interesante que se hayan publicado más de 500 casos en la literatura, y uno de los más famosos es el del presidente Abraham Lincoln.

#### **Características clínicas.**

Las características sobresalientes del Síndrome de Marfan son la longitud excesiva de los huesos tubulares cuyo resultado es la dolicoostenomelia o extremidades delgadas desproporcionalmente largas y aracnodactilia o dedos conforma de araña. La forma del cráneo y cara es característicamente larga y angosta, y por lo común sugiere el diagnóstico de la enfermedad. Otra característica de la enfermedad incluye la hiperextensibilidad de articulaciones con dislocaciones habituales, cifosis o escoliosis y pie plano. Por lo menos en El 50 por 100 de pacientes hay desplazamiento del cristalino por debilitamiento o rotura de ligamentos suspensorios, y la miopía suele ser común.

Las complicaciones cardiovasculares también son un rasgo típico de la enfermedad, e incluyen aneurisma aórtico y regurgitación aórtica, defectos valvulares y agrandamiento del corazón.

#### **Manifestaciones bucales.**

Según Baden y Spergi, quienes revisaron las manifestaciones bucales de esta enfermedad, ese muy frecuente una bóveda palatina arqueada y alta y puede ser un hallazgo constante. También se registra úvula bífida, así como maloclusión. Además, ha sido comunicada ocasionalmente la presencia de quistes odontógenos múltiples en ambos maxilares, como más recientemente lo hicieron Oatis y col.

### **Tratamiento.**

No hay tratamiento específico y el pronóstico es bueno.

### **SÍNDROME DE EHLERS DANLOS.**

El Síndrome de Ehlers Danlos, es un trastorno hereditario y poco frecuente, del tejido conectivo caracterizado por hipermovilidad de las articulaciones e hiperelasticidad de la piel. Las manifestaciones cutáneas incluyen piel aterciopelada, muy friable y con gran fragilidad capilar; los traumatismos menores pueden producir equimosis, hemorragia grandes grietas que cicatrizan mal y forman cicatrices como “papel de cigarrillo”, muy evidentes en la frente, en las extremidades inferiores y en los puntos de mayor presión; otras manifestaciones cutáneas incluyen pseudotumores moluscoides, piel redundante en las palmas de las manos y plantas de los pies, así como quistes subcutáneos que contienen lípidos y pueden calcificarse.

Las manifestaciones clínicas se deben a una alteración hereditaria del metabolismo de la colágena. Además, de las anomalías articulares y cutáneas, pueden ocurrir y coexistir graves complicaciones cardiovasculares y gastrointestinales.

### **Tratamiento y pronóstico.**

El pronóstico depende de lo grave de las manifestaciones sistémicas; El estado cardiovascular de todos los pacientes debe valorarse y examinarse de manera cuidadosa.

Debe evitarse la intervención quirúrgica por la fragilidad del tejido conectivo; la reparación de ligamentos suele no ser efectiva, debido a fallas de las suturas. Por lo general, hay retardo de la cicatrización y puede producirse hemorragia prolongada después de la lesión. La osteoartritis es una complicación frecuente en pacientes con luxaciones repetidas.

### **SÍNDROME DE DOWN; TRISOMÍA 21.**

El síndrome de Down —denominado así en memoria de John Langdon Down, el primer médico que lo identificó, es un trastorno que supone una combinación de defectos congénitos y constituye la causa genética más frecuente de discapacidad mental leve a moderada y de problemas médicos relacionados. Se presenta en uno de cada 800 recién nacidos de todas las razas y grupos económicos. Entre los defectos genéticos se encuentran: cierto grado de retraso mental, facciones características, mayor cantidad de infecciones, deficiencias visuales, deficiencias auditivas y, con frecuencia, defectos cardíacos. La gravedad de estos problemas varía enormemente entre las distintas personas afectadas.

Es una enfermedad en que existe capacidad mental subnormal, asociada con una variedad muy amplia de anomalías y de trastornos funcionales: los dos tipos principales son las deformidades craneanas y faciales.

Aunque muchos factores, como edad avanzada de la madre y anomalías uterinas y placentarias han sido consideradas causas de la enfermedad, las investigaciones citogenéticas recientes revelan una aberración cromosómica.

Ahora generalmente se acepta que hay dos formas de mongolismo: uno en que hay una típica trisomía 21 con 47 cromosomas, y otro donde hay únicamente 46 cromosomas aunque el material cromosómico del número 21 está translocado en otro cromosoma. La última forma de la enfermedad lleva el nombre de síndrome familiar de Down, cuyo cromosoma translocado suele ser transmitido por un padre portador normal. Los niños con el tipo de síndrome de Down con translocación nacen comúnmente de madres menores de 30 años. En esta situación, la frecuencia del mongolismo en hermanos ulteriores puede aumentar notablemente. Las madres mayores de 40 años muy pocas veces tienen mongoloides por translocación.

### **Características clínicas.**

Se caracteriza por una cara plana, fontanela anterior grande, suturas abiertas, ojos oblicuos pequeños con pliegues en el epicanto, boca abierta, prognatismo frecuente, subdesarrollado sexual, anomalías cardíacas e hipermovilidad de articulaciones. En realidad, los defectos son tan variados que resulta difícil hacer una lista completa.

### **Manifestaciones bucales.**

Los pacientes suelen presentar macroglosia con protrusión de lengua, así como lengua fisurada o guijarrosa debido al agrandamiento de las papilas. También es común que tengan paladar alto. A veces, los dientes tienen malformaciones de las cuales las más comunes son la hipoplasia adamantina y la microdoncia.

Cohen y colaborador y Brown y Cunningham investigaron el estado periodontal de grandes grupos de mongoloides y observaron enfermedad periodontal avanzada, casi invariable, que no parecía de origen local. Brown y Cunningham también comentaron la sorprendente cantidad de pacientes con ausencia completa de caries dental.

## **ATROFIA HEMIFACIAL**

Atrofia hemifacial, también conocida como enfermedad de Romberg o trofoneurosis facial, es una entidad pocas veces vista en la práctica clínica. Se caracteriza por la atrofia del tejido graso, la piel, los músculos faciales y en algunos casos los huesos y cartílagos de un lado de la cara.

Es un trastorno poco frecuente que presenta atrofia unilateral progresiva de la cara; en ocasiones, puede afectar otras regiones del mismo lado del cuerpo. La causa es desconocida, aunque se cree que se debe a traumatismo, disfunción del sistema nervioso periférico, infección ó anomalías genéticas.

La atrofia hemifacial aparece de modo habitual en adultos jóvenes; afecta los tejidos blandos y huesos del lado afectado; en la boca puede observarse atrofia de labios y lengua; los dientes en formación pueden mostrar desarrollo incompleto de raíces y retardo de la erupción en el lado afectado.

La enfermedad evoluciona durante varios años, pero después se estabiliza sin tratamiento médico ó quirúrgico. Es posible que además ocurra epilepsia jacksoniana contralateral, neuralgia del trigémino y cambios oculares y auditivos. No se conoce tratamiento para este trastorno desfigurante.

## **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 puede presentarse compromiso bilateral limitado. Puede afectar todos los tejidos de la región con crecimiento anormal; pero, en ocasiones, afecta sólo un número selectivo de éstos. De manera típica se presenta como una hipertrofia unilateral, localizada, de tejidos blandos, huesos faciales y dientes.

### **Etiología y patogenia.**

Se presentan más en mujeres que en hombres 3:2. El tumor de Wilms es la neoplasia que se asocia con mayor frecuencia a la hemihipertrofia.

Se postulan múltiples factores etiológicos 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 central, anormalidades cromosómicas y división celular asimétrica.

### **Características Clínicas**

Se presenta asimetría de hueso frontal, maxilar, palatino, mandíbula rebordes alveolares y cóndilos, así como hipertrofia asociada de los tejidos blandos. La piel puede estar engrosada, con excesiva secreción de las glándulas sebáceas y sudoríparas e hipertrichosis; el pabellón auricular suele estar grande; el crecimiento unilateral de uno de los hemisferios cerebrales puede producir retardo mental en el 15 al 20 % de los pacientes, además de trastornos convulsivos.]

### **Manifestaciones bucales**

La lengua presenta hiperplasia unilateral y aparece torcida, con una delimitación muy clara en la línea media; las papilas fungiformes son grandes, simulan excrecencias polipoides y puede presentar disgeusia; los tejidos blandos intrabucuales están engrosados y agrandados y se describen como exagerados y situados sobre pliegues blandos aterciopelados.

Las manifestaciones dentales incluyen anomalías en el tamaño y forma de las coronas y raíces, las que se desarrollan y erupcionan antes; los dientes grandes son, con mayor frecuencia los caninos premolares y primeros molares y, con menor frecuencia, a los caninos.

La macrodoncia unilateral alcanza, pero no excede, un aumento proporcional al 50 % del tamaño coronal en los diámetros mesiodental y bucolingual; el tamaño y la forma de las raíces es de proporción mayor o, en pocas ocasiones, menor y por lo general presentan desarrollo apical prematuro. La erupción precoz de los dientes permanentes afectados ocurre entre los cuatro y cinco años de edad.

Es frecuente observar maloclusión, como desviaciones de la línea media, planos oclusales sesgados y mordida abierta, debido al crecimiento asimétrico del maxilar, la mandíbula y los procesos alveolares así como a las anormalidades de los patrones morfológicos y de erupción.

### **Características Radiográficas**

Las radiografías laterales y anteroposterior de cráneo muestran asimetría ósea importante e hipertrofia de los huesos faciales, y evidencia de hipertrofia en tejidos blandos, tales como el agrandamiento de amígdalas. En las radiografías panorámicas o periapicales pueden identificarse con facilidad, las anomalías radiculares, el agrandamiento de las coronas y datos de erupción prematura.

### **Diagnóstico diferencial.**

El diagnóstico de hipertrofia hemifacial congénita verdadera, se basa en la presencia de hipertrofia unilateral en las estructuras cráneo faciales, los tejidos blandos asociados, e incluso en la dentadura. La angioosteohipertrofia (síndrome de Klippel Trenaunay Weber) puede descartarse por la ausencia de hemangioma capilar congénito cutáneo; La neurofibromatosis puede producir crecimiento de tejidos blandos y el esqueleto de la mitad de la cara, pero no afecta el tamaño ni la secuencia de la erupción dental; el linfangioma y el hemangioma se caracterizan por crecimiento de los tejidos blandos y no afectan la morfología de los dientes; por último, la acromegalia produce agrandamiento bilateral y simétrico de la mandíbula.

Otros síndromes y enfermedades que producen hipertrofia de tejidos blandos y duros incluyen el síndrome de Russel o Silver, el síndrome de Beckwith wiedemann, el linfedema congénito, los aneurismas arteriovenosos, las exostosis múltiples y los tumores faciales de la infancia.

## Tratamiento y Pronóstico

El crecimiento asimétrico del complejo craneofacial y los alvéolos dentales requiere intervención ortodóntica temprana, e incluso mantenimiento de espacios, movimientos menores de los dientes y aparatos funcionales. Puede predecirse que se requerirá reconstrucción quirúrgica de tejidos blandos y duros anormales para mejorar la función y la estética.

## SÍNDROME DEL CROMOSOMAS X FRÁGIL.

El *síndrome del X frágil (SXF)*, también conocido como *síndrome de Martin-Bell*, es un trastorno hereditario que ocasiona retraso mental, pudiendo ser éste desde moderado a severo, y siendo la segunda causa genética del mismo, sólo superada por el síndrome de Down. Ligado al sexo, macrorquidismo y un fenotipo característico.

### Etiología y patogenia.

Se cree que este síndrome se presenta en 30 ó 50% de las familias con retraso mental ligado al cromosoma X y su nombre se debe a que el cromosoma X exhibe un sitio identificable de fragilidad, cuya presencia es un signo diagnóstico confiable. Se sabe que la deficiencia mental ligada al cromosoma X, en los hombres es tan frecuente como el síndrome de Down y da origen al 25% de todos los hombres con retardo mental; su incidencia es de uno por cada 500 niños nacidos. Entre el 20 y 30% de las mujeres portadoras, hay retardo mental de grado variable; esto podría explicarse por la teoría de Lyon de la inactivación al azar de uno de los dos cromosomas X en la mujer.

### Características clínicas.

De manera habitual se manifiesta por retraso mental, que después de la pubertad presenta macrorquidismo, orejas grandes, prognatismo, la cara delgada con frente abombada y bordes supraorbitarios prominentes. Los pacientes tienen un lenguaje repetitivo, gracioso y pueden presentar conducta hiperactiva o autismo; con frecuencia las manos son grandes y gruesas y el iris pálido.

Los signos bucales incluyen paladar ojival, rebordes palatinos laterales prominentes, mordida cruzada anterior y posterior.

El grado de retraso mental es variable, aun en hermanos afectados; las biopsias testiculares y las pruebas endocrinas se encuentran dentro de límites normales.

### Tratamiento y pronóstico.

Debe enfatizarse la importancia del diagnóstico en la familia con retraso mental ligado al cromosoma X; el diagnóstico temprano y el consejo genético son obligatorios, ya que el síndrome se hereda como una característica ligada al cromosoma X y puede identificarse el sitio de fragilidad del cromosoma en 30 ó 50% de las familias afectadas.

Las pruebas de selección para el síndrome del cromosoma X frágil en la población con retraso mental son efectivas; el consejo genético a familias con antecedentes positivos puede ayudar a advertir el potencial, o probar a las portadoras, el riesgo de tener un niño afectado. El cromosoma X frágil se puede identificar en las células del líquido amniótico, lo que proporciona una prueba de selección prenatal.

## BIBLIOGRAFIA

- BHASKAR S. N. : PATOLOGIA BUCAL. Editorial El Ateneo. Sexta Edición. Argentina 1984.



- 
- BHASKAR, S.N.: HISTOLOGIA Y EMBRIOLOGIA BUCAL de Orban. Editorial El Ateneo. Novena Edición. Argentina. 1986.
  - GIUNTA, John.: PATOLOGIA BUCAL. 1ª Edición. México. Editorial Interamericana. 1987.
  - KISSANE, John, M.: PATHOLOGY ANDERSON\_S. 9ª Edición. St. Louis. Editorial The C. V. Mosby Company. 1990.
  - LINCH, A. Malcolm.: MEDICINA BUCAL. de Burket. Diagnóstico y tratamiento. 7ª Edición. México. Editorial Interamericana. 1980.
  - PORTILLA, Javier. AGUIRRE MONTES DE OCA, Alfredo. GAITAN, Luis Alberto.: TEXTO DE PATOLOGIA ORAL. 1ª Edición. México. Editorial El Ateneo. 1989.
  - REGEZI, Joseph. SCIUBBA, James.: PATOLOGIA BUCAL. México. Editorial Interamericana. 1991.
  - SAPP, J. EVERSOLE, L.R. WYSOCKI, G.: PATOLOGIA ORAL Y MAXILOFACIAL CONTEMPORANEA. Madrid. Editorial Hartcourt Brace. 1998.
  - SHAFER, W.G. LEVY, B.M.: TRATADO DE PATOLOGIA BUCAL. 2ª Edición. México. Editorial Interamericana. 1986.
  - ZEGARELLI, Edward. KUTSCHER, Austin. HYMAN, George.: DIAGNOSTICO EN PATOLOGIA ORAL. 2ª Edición. Barcelona. Editorial Salvat. 1982.