

SÍNDROMES QUE AFECTAN LA CAVIDAD ORAL.

Dr. Jorge A. Herrera Corona

**Especialidad en Ortodoncia
IDAP**

SÍNDROME DE CROUZON

El **síndrome de Crouzon** fué descrito por primera vez en 1912, como una malformación craneofacial asociada al cierre prematuro de las suturas craneanas.

En algunos países, como Canadá han reportado una incidencia de 1 por 25,000 nacidos vivos. Aunque el 30-60% son casos esporádicos, por mutaciones recientes; se considera que es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, por mutación en el brazo corto del cromosoma 10 que origina la alteración del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos.



Estos pacientes se caracterizan por presentar proptosis ocular, hipertelorismo, estrabismo divergente, hipoplasia del piso medio facial, nariz en pico, labio superior acortado, prognatismo mandibular, pudiendo ocurrir fusión progresiva de las vértebras (C2-C3, C5-C6), además hidrocefalia y seno dural aberrante entre otras alteraciones, manifestando déficit mental, en algunos casos. La herniación crónica tonsilar (Enfermedad de Chiari) asociada al cierre prematuro de la sutura lambdoidea en la fosa craneal posterior en pacientes con craneosinostosis por enfermedad de Crouzon presentan hidrocefalia progresiva.

Se han identificado estas mutaciones investigando el DNA, mediante la biopsia de las vellosidades coriónicas en la 11a. semana gestacional ; confirmando el diagnóstico después del término del embarazo por análisis de tejido placentario. Así ocurrió, que en el estudio genético de tres generaciones de pacientes con esta enfermedad se encontró que había mutación C342Y de forma recurrente en algunos de ellos. Hay referencias que informan un 30-60% de casos esporádicos por mutaciones recientes.



¿En qué consiste este síndrome?

Enfermedad que asocia múltiples malformaciones entre las que destaca la [craneosinostosis](#) por cierre prematuro de algunas [suturas del cráneo](#). Ésto conlleva acortamiento del cráneo y abombamiento en su parte anterior. Suelen tener una forma de la cara (véase figura) muy característica consistente en exoftalmos (ojos hacia afuera) y alteraciones visuales, hipertelorismo (separación excesiva de los ojos), etc. En algunos casos asocia retraso mental, cefaleas y, a veces, [convulsiones](#).

¿Cómo puede sospecharse esta enfermedad?

El diagnóstico temprano, que no siempre es posible, se hace cuando las suturas se han cerrado precozmente y la facies del niño lo sugiere. Debe diferenciarse de otras enfermedades que cursan con craneosinostosis (véase artículo publicado más abajo). La enfermedad es progresiva y, por ello, el diagnóstico es, algunas veces, inevitablemente tardío.

¿Cómo puede sospecharse esta enfermedad?

El diagnóstico temprano, que no siempre es posible, se hace cuando las suturas se han cerrado precozmente y la facies del niño lo sugiere. Debe diferenciarse de otras enfermedades que cursan con craneosinostosis (véase artículo publicado más abajo). La enfermedad es progresiva y, por ello, el diagnóstico es, algunas veces, inevitablemente tardío.

¿A qué es debida?

En una enfermedad hereditaria siendo frecuente que el padre o la madre también la tengan.

SÍNDROME DE CROUZON



¿Qué tratamiento puede aplicarse?

El tratamiento depende de los síntomas y de la estética. Será quirúrgico (reapertura de las suturas) en las siguientes condiciones

:

- Si existe pérdida progresiva de visió
- Craneosinostosis de varias suturas, es decir, si se fusionan tempranamente muchas suturas a la vez y ésto impida un crecimiento adecuado del craneo
- Por motivos estéticos.

¿Qué gravedad tiene esta enfermedad?

El pronóstico es, como solemos decir, reservado, porque la enfermedad se va instaurando progresivamente y hay que esperar a ver que complicaciones van apareciendo. No obstante, suele ser bueno en la mayor parte de los casos.

SÍNDROME DE APERT



Descripción

El Síndrome de Apert se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales, lo que hace que la cabeza tome una forma puntiaguda y que se deforme la apariencia de la cara. Es una anomalía craneofacial (cabeza cara) denominada también Acrocefalosindactilia tipo I. Se producen malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales que varían mucho de unos niños a otros.

Craneosinostosis

El cerebro del recién nacido necesita espacio para su desarrollo, por lo que normalmente las suturas del cráneo están abiertas. La caja craneal es como un puzzle que no se soldará hasta varios meses después del nacimiento, lo que permite al cerebro, que es de crecimiento muy rápido, adaptarse al cráneo. El volumen cerebral normal se triplica durante el primer año de vida y a los 24 meses la capacidad craneana es 4 veces la del nacimiento. Cuando las suturas se cierran antes de tiempo, el cerebro carece el espacio suficiente para poder desarrollarse, es un cráneo "inexpansible", que se llama Craneosinostosis. Dependiendo del número y localización de las suturas fusionadas, así como del tiempo en que se cerraron, quedarán afectadas unas determinadas áreas cerebrales.

Otras alteraciones faciales

Se produce un cierre prematuro de las suturas faciales produciendo una Hipoplasia o desarrollo incompleto del tercio medio facial.

SÍNDROME DE APERT



- El ángulo que se forma entre la frente y la raíz de la nariz está cerrado, por lo que hay dificultades respiratorias.
- La cavidad orbitaria es pequeña, por lo que los ojos pueden parecer saltones.
- Lengua grande (macroglosia).
- Paladar ojival.
- Etc.

Sindactilia:

Pueden faltar dedos de las manos y pies o estos pueden estar unidos (fusión total o parcial).

Hay muchos síndromes con características similares al síndrome de Apert:

- Síndrome de Carpenter.
- Enfermedad de Crouzon
- Síndrome de Saethre-Chotzen
- Síndrome de Pfeiffer.

Causas

Debido a una mutación en los factores de crecimiento e los fibroblastos (elemento celular del que se desarrolla una fibra), que se produce durante el proceso de formación de los gametos. Se desconocen las causas que producen esta mutación.

La transmisión es de tipo autosómico dominante, pero este tipo de herencia dominante hace que muchos de los casos se produzcan por

SÍNDROME DE APERT

mutación y, por tanto, en forma esporádica en padres no afectados. La persona afectada transmite el síndrome al 50% de la descendencia. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta con la edad del padre.

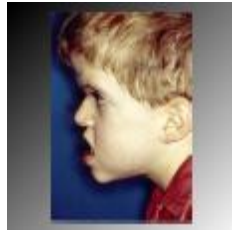
Epidemiología

La incidencia es de 1'2 por cada 100000 nacidos vivos.

Deformidades esqueléticas: fusión de los dedos, que se produce tanto en manos como en pies. Esta fusión puede ser ósea o del tejido subcutáneo.

- Cierre prematuro de las suturas entre los huesos del cráneo, que si no se trata provoca:
- Hipertensión craneal (aumento de presión dentro del cráneo, que comprime el cerebro).
- Retraso mental.
- Ceguera.
- Pérdida de audición.
- Apariencia característica de la cara debido al subdesarrollo severo de la mitad del rostro.
- Ojos prominentes (exoftalmos).
- Maloclusión dental(dificultades en el cierre de la arcada superior e inferior)
- Retardo variable en el desarrollo intelectual.
- Baja estatura.
- Pérdida de la audición. Infecciones frecuentes del oído.

SÍNDROME DE APERT



Diagnóstico

El diagnóstico de la fusión prematura de las suturas del cráneo se puede confirmar mediante una radiografía de cráneo y de un examen clínico.

Radiografía de manos y pies.

El diagnóstico se puede confirmar mediante pruebas genéticas.

Se deben realizar siempre exámenes de oído.

Pronóstico

Es variable en cada niño.

Tratamiento

El tratamiento consiste en la corrección quirúrgica del cráneo, de la parte media de la cara y del paladar, después de que un grupo interdisciplinario de cirujanos craneofaciales hayan realizado una evaluación en un centro médico pediátrico. Para optimizar el tratamiento de los problemas de audición se debe buscar asistencia de un especialista. La cirugía debe ser precoz, ya que si no se trata la hipertensión intracraneal, se puede producir atrofia del nervio óptico, ceguera, además de peligrar la vida del niño.

Expectativas (pronóstico)

El pronóstico varía en cada niño.

Complicaciones

Es posible que existan otros trastornos congénitos que deben ser evaluados en forma individual.

Situaciones que requieren asistencia médica.

Si se poseen antecedentes familiares de síndrome de Apert o se detecta un crecimiento asimétrico del cráneo en un bebé, se debe realizar una consulta médica.

Prevención

Se recomienda la asesoría genética para padres potenciales. Además, se dispone de diagnóstico prenatal

Tratamiento

Cirugía

La cirugía debe ser precoz, ya que si no se trata la hipertensión intracraneal, se puede producir atrofia del nervio óptico, ceguera, además de peligrar la vida del niño.

La intervención será:

- Adelantamiento y remodelación frontal: para dar espacio al cerebro comprimido.
- Adelantamiento del tercio medio facial con avance de las órbitas.

Tratamiento quirúrgico de la mano: también debe ser temprano para facilitar la máxima función, mejorar la pinza y permitir su crecimiento.

Tratamiento de los problemas de audición.

Medidas preventivas

Se recomienda la asesoría genética para padres potenciales. Existe la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal.

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN



Definición:

El síndrome de Pierre Robin 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.

Nombres alternativos:

Secuencia de Robin

Causas, incidencia y factores de riesgo:

Se desconocen las causas específicas de este síndrome, pero podría ser parte de muchos síndromes genéticos. La mandíbula se desarrolla lentamente en los primeros meses de vida fetal, pero se normaliza después del primer año. La posición posterior de la lengua puede provocar episodios de ahogamiento, dificultades en la alimentación y dificultades respiratorias, en especial cuando la persona está dormida.

Síntomas:

- Mandíbula muy pequeña con mentón retraído muy pronunciado
- La lengua parece grande (realmente es de tamaño normal, pero es relativamente grande para el tamaño de la mandíbula) y está situada de manera inusual en la parte posterior de la orofaringe
- Paladar alto y arqueado
- Paladar blando hendido
- Ahogamiento con la lengua
- Dientes al nacer

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN



Signos y exámenes:

El examen físico es generalmente suficiente para diagnosticar esta condición

Tratamiento:

Los bebés deben mantener la pronación (con la cara hacia abajo), lo cual permite que la gravedad empuje la lengua hacia adelante para mantener la vía respiratoria permeable. Estos problemas disminuyen en los primeros años, a medida que la mandíbula crece y toma un tamaño más normal. En casos severos, el paciente requiere la colocación de una vía nasofíngea (un tubo colocado a través de la nariz y de la vía respiratoria) para evitar la obstrucción de la vía aérea. En los casos severos, se recomienda una intervención quirúrgica para aliviar la recurrente obstrucción de las vías respiratorias superiores y algunas veces, se requiere la traqueostomía.

Expectativas (pronóstico):

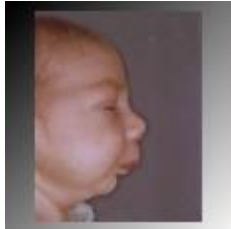
El ahogamiento y los problemas de la alimentación pueden desaparecer espontáneamente a medida que la mandíbula crece.

Complicaciones

algunas veces puede ser necesario propiciar una alimentación por sonda nasogástrica (alimentación a través de un tubo) para evitar el ahogamiento

- Dificultad respiratoria que ocasiona una disminución del oxígeno en la sangre y daño cerebral
- Hipertensión pulmonar
- Insuficiencia cardíaca congestiva
- Muerte

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN



Situaciones que requieren asistencia médica:

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 (estridor) o la coloración azulosa de la piel (cianosis) pueden ser indicio de obstrucción de la vía respiratoria. También se debe buscar asistencia médica si se desarrollan problemas respiratorios de otro tipo.

Prevención:

Se desconoce la manera de prevenir este síndrome, pero el tratamiento puede reducir el número de episodios de ahogamiento y de problemas respiratorios.

SÍNDROME DE TRICHER COLLINS



SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

(Disostosis Mandibulofacial)

El término de “síndrome del arco branquial” se ha usado para describir al grupo heterogéneo de malformaciones de la cabeza y el cuello que se caracteriza por alteraciones anatómicas en las estructuras que se derivan embriológicamente de los arcos branquiales. Sin embargo, el término forma un grupo tan grande de síndromes que se reconocen en forma individual como entidades, aunque puede existir mucho traslapamiento entre algunas, que su uso limitado más bien es para indicar la parte del embrión afectada por los trastornos.

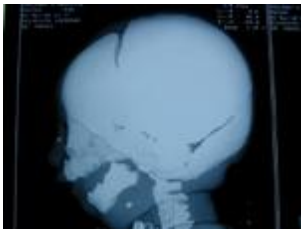
El síndrome de disostosis mandibulofacial comprende a un grupo de defectos estrechamente relacionados de la cabeza y la cara, que a menudo tiene un patrón hereditario o familiar, que sigue una forma irregular de transmisión dominante. Pavsek hizo una revisión histórica de la enfermedad, y además, informó un caso adicional, en el que resumió las fallas embriológicas de los trastornos. Han existido otras revisiones excelentes como las realizadas por Rovin y colaboradores, y por Fernández y Ronis.

Aspectos clínicos.

Se reconocen amplias diferencias en la expresión clínica de este síndrome, que varían desde una forma característica que manifiesta todas las anomalías que se enumeran abajo hasta formas incompletas, abortivas y atípicas. Las manifestaciones clínicas importantes de la enfermedad son

1. 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)
2. Hipoplasia de los huesos faciales, y en especial del malar y la mandíbula
3. Malformación del oído externo, en ocasiones de los oídos medio e interno.
4. Macrostomía, paladar alto y algunas veces hendido, y posición

SÍNDROME DE TRICHER COLLINS



- anormal y maloclusión de los dientes.
- 5. Fístulas ciegas entre los ángulos de los oídos y los de la boca
- 6. Crecimiento atípico del cabello en forma de un proceso parecido a una lengüeta que se extiende hacia las mejillas.
- 7. Otras anomalías como hendiduras faciales y deformidades esqueléticas.

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

Se cree que el síndrome resulta de un retardo o de una falla en la diferenciación del mesodermo maxilar cuando el embrión mide 50mm y después. El hecho que los dientes del maxilar por lo común no estén afectados y presentes alrededor de la 6ª semana, es prueba del retraso o de la detención de la diferenciación en o después del segundo mes de vida fetal. El primer arco visceral del mesodermo visceral también avanza en forma secundaria para formar la mandíbula y nuevamente ocurre el retardo sobre la misma base.

Una enfermedad que muchas veces se ha confundido con la disostosis mandibulofacial debido a ciertos aspectos clínicos en común es la microsomía hemifacial (también conocida como displasia oculoauriculovertebral o síndrome de Goldenhar) Sin embargo, la microsomía hemifacial es esporádica en la mayor parte de los casos, aunque se han informado casos familiares. Además, como el nombre lo señala, esta enfermedad es unilateral y se ha sugerido que esta relacionada con una anomalía en el riego vascular de la cabeza. Fue examinada en detalle por Gorlin y colaboradores.

Aspectos radiográficos.

Como Pasvek señaló, los cuerpos de ambos huesos maxilares tiende a ser muy subdesarrollados en forma simétrica en la disostosis mandibulofacial. Puede haber agenesia de los huesos maxilares sin fusión de los arcos zigomáticos, así como ausencia de los huesos palatinos. El paladar hendido puede verse en las radiografías.

SÍNDROME DE TRICHER COLLINS



Por lo regular existe hipogenesia y algunas veces agenesia, de la mandíbula. Los senos paranasales están muy subdesarrollados, y los mastoides aparecen infantiles y esclerosados. Con frecuencia faltan los huesos auditivos, y la cóclea y el aparato vestibular son deficientes. En la mayor parte e las ocasiones la bóveda craneal es normal.

Tratamiento y pronóstico.

No existe tratamiento para este trastorno, pero el pronóstico es bueno, y la mayoría de los pacientes viven una vida normal.

Los pacientes con Síndrome Treacher Collins y Síndrome de Nager también requieren frecuentemente reconstrucciones de párpado inferior y oído. La reconstrucción del oído puede iniciar a los 7 10 años y son completados normalmente en 2 o 3 etapas. Recomendamos el uso de cartílago autogeno de la costilla para injertar y modelar el nuevo oído. En nuestras manos, esto produce el mayor, aceptable resultado duradero. Sin embargo, en algunos casos, también consideramos colocar prótesis osteointegradas para crea el oído externo.

La reconstrucción del párpado inferior puede iniciar a la edad de 6 años. Sencillos procedimientos como cantopexia media o lateral puede ser usada para corregir la posición anormal del párpado en varios casos. Sin embargo, en pacientes con deficiencias adyacentes al hueso malar, requieren injerto óseo para dar al párpado una buena base en la cual descansar, previo al movimiento de cualquier tejido blando. Sin este soporte, los mismos párpados se hundirían a su posición prequirúrgica. Finalmente cuando virtualmente no esta presente el párpado inferior se indica una transferencia vascularizada de la piel y del músculo del párpado superior al del párpado inferior.



SÍNDROME ABLÉFARO MACROSTOMÍA

El síndrome de abléfaro macrostomía es una enfermedad hereditaria, extremadamente rara, caracterizado por abléfaron (ausencia de párpados) y macrostomía (orificio bucal grande).

Es un desorden extremadamente raro, caracterizado por varias anomalías físicas que afectan el área craneofacial, la piel, los dedos y genitales. En adición, los individuos afectados pueden presentar malformaciones en pezones y pared abdominal. Niños e infantes con este síndrome pueden experimentar retrasos en el desarrollo del lenguaje y, en algunos casos, retraso mental.

En infantes con síndrome abléfaro Macrostomía, los rasgos faciales característicos pueden incluir ausencia o poco desarrollo de los párpados tanto superior como inferior, así como la ausencia de pestañas y cejas, y un gran e inusual "boca de pescado" (Macrostomía) y/o un desarrollo incompleto (caso rudimentario). Las anomalías de los ojos pueden ocurrir debido a , o en asociación con abléfaro o microabléfaro. Los individuos con este síndrome también pueden presentar otros rasgos característicos adicionales incluyendo anomalías dispersas como cabello delgado, piel delgada, arrugada con (redundantes) dobleces excesivos; dedos membranosos con extensión limitada; y/o malformaciones de los genitales externos. En algunos casos, los rasgos asociados con el síndrome puede incluir ausencia o pezones anormalmente pequeños (hipoplásticos) y/o anomalías en la pared abdominal

A pesar que la causa exacta no es totalmente determinada, algunos casos sugieren que el desorden puede ser heredado como un rasgo genético autosómico recesivo