

T1775

**MANIFESTACIONES ORALES ANOMALÍAS ÓSEAS DE CRÁNEO Y CARA:
SÍNDROMES DE CROUZON, TREACHER COLLINS, PIERRE ROBIN Y
HALLERMANN – STREIFF
(REVISIÓN DE LA LITERATURA).**

**Investigador
CAROLINA CASTRILLÓN ENRÍQUEZ**

**Trabajo de Grado para Optar el Título de
Odontólogo (a)**

**INSTITUCIÓN UNIVERSITARIA COLEGIOS DE COLOMBIA
PREGRADO
BOGOTÁ D.C,
I - 2009**

**MANIFESTACIONES ORALES ANOMALÍAS ÓSEAS DE CRÁNEO Y CARA:
SÍNDROMES DE CROUZON, TREACHER COLLINS, PIERRE ROBIN Y
HALLERMANN – STREIFF
(REVISIÓN DE LA LITERATURA).**

**Investigadora
CAROLINA CASTRILLÓN ENRÍQUEZ**

**Asesor Científico
DRA. YANETTE LÓPEZ
Odontóloga Pediatra**

**Asesor Metodológico
DRA. PIEDAD MALAVER
Od. Ms. Biología Énfasis Genética Humana**

**INSTITUCIÓN UNIVERSITARIA COLEGIOS DE COLOMBIA
PREGRADO
BOGOTÁ D.C,
I - 2009**

DEDICATORIA

Dedico el presente trabajo de investigación a mi madre quien me brindo su apoyo y ayuda incondicional durante toda mi carrera y especialmente durante el proceso de elaboración de esta investigación, a mi padre que desde el cielo estuvo guiando siempre mi camino hacia la meta.

AGRADECIMIENTOS

A MIS ASESORES CIENTIFICO Y METODOLOGICO

Agradezco a mi asesora científica la DRA. YANETTE LÓPEZ Odontóloga Pediatra y a mi asesora metodológica, la DRA. PIEDAD MALAVER, OD. Ms. Biología Énfasis Genética Humana, por su apoyo constante y colaboración con mi proyecto de investigación.

A DIOS

Por haberme permitido realizar este proyecto de investigación, por ser el guía en el desarrollo de este proyecto, y porque sin su ayuda no habría sido posible culminar mis metas.

A MIS PADRES

A mi madre por ayudarme a recorrer el camino hacia la meta, por ser tan incondicional, a mi padre que como un ángel guía siempre mis pasos. Y a todos los que estuvieron presentes en el trayecto de mi vida.

A MIS DOCENTES

Por contribuir en mi desarrollo profesional y como persona, y estar a mi lado en cada etapa de mi vida profesional.

Tabla de Contenido

	Página
INTRODUCCIÓN	x
ASPECTOS TEÓRICOS- CIENTÍFICOS	12
1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	12
2. JUSTIFICACIÓN	14
3. PROPÓSITO	15
4. IMPACTO DEL ESTUDIO	16
5. MARCO TEÓRICO	17
5.1 DISOSTOSIS CRANEOFACIAL O ENFERMEDAD DE CROUZON.....	17
5.1.1. Definición.....	17
5.1.2. Prevalencia.....	18
5.1.3. Manifestaciones clínicas.....	18
5.1.4. Manifestaciones orales:.....	19
5.1.5. Tratamiento y pronóstico:	19
5.2 SÍNDROME DE TREACHER COLLINS, O DISOSTOSIS MANDIBULO FACIAL.....	20
5.2.1. Definición.....	20
5.2.2. Manifestaciones clínicas.....	20
5.2.3. Manifestaciones orales.....	21
5.2.4. Etiología y patogenia:	21
5.2.5. Diagnóstico:.....	22
5.2.6. Prevalencia.....	22
5.3 SÍNDROME DE PIERRE ROBIN.....	22

5.3.1.	Definición.....	22
5.3.2.	Manifestaciones clínicas:.....	23
5.3.3.	Tratamiento y pronóstico:	24
5.4	SÍNDROME DE HOLLERMANN - STREIFF O SÍNDROME ÓCULO-MANDÍBULO - FACIAL,.....	24
5.4.1	Definición.....	25
5.4.2	Manifestaciones clínicas.....	26
5.4.3	Causas	27
5.4.4	Etiología:.....	27
5.4.5	Manifestaciones clínicas:.....	27
5.4.6	Manifestaciones orales:.....	27
5.4.7	Tratamiento y pronóstico:	28
6.	OBJETIVOS.....	29
6.1	OBJETIVO GENERAL	29
6.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	29
7.	ASPECTOS METODOLÓGICOS.....	30
7.1	TIPO DE ESTUDIO.....	30
7.2	OBJETO DE ESTUDIO.....	30
7.3	MATERIAL OBJETO DE ESTUDIO.....	30
7.3.1	Muestra.....	30
7.3.2	Criterios de inclusión	30
7.4	UNIDADES DE ANÁLISIS	31
7.5	PROCEDIMIENTO.....	32
	Instrumento de recolección	33
7.5.1	de datos.....	33
7.5.2	Instrumento para unidades de análisis	33

8. RESULTADOS.....	35
9. CONCLUSIONES	39
10. RECOMENDACIONES	40
11. BIBLIOGRAFÍA	41

INTRODUCCIÓN

El hombre a lo largo de la historia ha luchado incesantemente por encontrar soluciones y tratamientos a las diversas enfermedades que se han presentado en el desarrollo de la humanidad, las anomalías congénitas no escapan a este propósito de los hombres de ciencia.

Se define como defecto congénito toda variante anatómica o funcional que se desvía de la norma, heredada a través de cualquier modelo mendeliano, o causada por una nueva mutación, por una anomalía cromosómica, por infección o por cualquier insulto químico o físico al embrión o feto antes del nacimiento. Incluye las anomalías funcionales y estructurales del embrión o feto derivadas de factores presentes antes del nacimiento. Es una definición amplia donde están implícitos defectos genéticos, (génicos o cromosómicos) ambientales o desconocidos, mismo que tal alteración no sea aparente en el recién nacido y solamente se manifieste tardíamente. Entran en esta definición los defectos dismórficos, independientemente de su origen y condición (malformaciones, disrupciones, deformaciones, displasias, síndromes, asociaciones y secuencias), así como también las deficiencias mentales y sensoriales (sordera y ceguera) (Organización Panamericana de la Salud, 1984).

La odontología como ciencia de la salud se encuentra inmersa en el grupo interdisciplinario de profesiones que buscan de manera constante encontrar soluciones, explicaciones y tratamientos para prevenir y tratar anomalías

congénitas, por eso, el objetivo de la presente investigación es identificar las manifestaciones orales de anomalías óseas de cráneo y cara, específicamente de los síndromes de: Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff, con el fin de contribuir al conocimiento y divulgación de dichas manifestaciones dentro de la comunidad estudiantil y científica, esto con miras a mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Para lograr el objetivo de la investigación se realizó una revisión bibliográfica de artículos científicos seleccionados, relacionados con el tema de interés, se recurrirá a las revistas científicas consignadas en las bibliotecas de la ciudad, bases de datos e internet, mediante el establecimiento de unas unidades de análisis y palabras clave.

ASPECTOS TEÓRICOS- CIENTÍFICOS

1. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las malformaciones congénitas son las anormalidades que resultan de trastornos en el desarrollo y crecimiento previos al nacimiento.(1) Pueden ser evidentes en el momento del nacimiento o manifestarse clínicamente mucho más tarde, sin embargo, el defecto existe siempre al nacer.

La OMS define los Defectos Congénitos como: Toda anomalía del desarrollo morfológico, estructural, funcional o molecular, presente al nacer (aunque pueda manifestarse más tarde), externa o interna, familiar o esporádica, hereditaria o no, única o múltiple. Abarca por lo tanto una amplia variedad de patologías que actualmente se cifra en un 2-3% de todos los recién nacidos, porcentaje que sube al 7% al primer año de vida. Si se tiene en cuenta que un 20% de las muertes ocurridas en el primer año de vida se deben a estas malformaciones congénitas, la multitud de especialistas que se ven implicados en su diagnóstico y tratamiento, que la mayoría requiere tratamiento de por vida o bien su tratamiento siempre deja secuelas, se constata que estamos frente a un problema de salud pública de primer orden (2)

Algunas enfermedades congénitas como síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff

afectan el desarrollo normal de la cavidad oral presentando múltiples signos y síntomas. El síndrome de Treacher Collins Tiene una frecuencia de 0,07, por cada 10.000 individuos, se observa la presencia de fisura palatina y paladar indemne, el 100% de los casos presentaban micrognatia acentuada con lengua en retroposición y dificultad respiratoria(3), La frecuencia de aparición del síndrome de Crouzon es de aproximadamente 1 caso en 25.000 nacimientos, sin embargo, éstos tipos de malformaciones son poco frecuentes, por lo cual existe poca documentación de las alteraciones orales asociadas a dichas patologías, por lo tanto surge el siguiente interrogante, ¿Cuáles son las manifestaciones orales más frecuentes en pacientes con síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff?

2. JUSTIFICACIÓN

En el momento de la concepción, un feto puede recibir un carácter hereditario defectuoso de uno de sus padres o de ambos, estas malformaciones hereditarias son el resultado de una mutación recesiva o dominante y se trasmite por las células germinales², o como consecuencia de un daño experimentado en el útero. Por esta razón las malformaciones congénitas son de índole hereditaria o se adquieren en el útero, o pueden tener ambos componentes, en cuyo caso se habla de orígenes multifactoriales o poligénicos.(4)

Estas anomalías traen consigo múltiples manifestaciones orales que afectan la calidad de vida de las personas, sin embargo, debido a su baja prevalencia, la información disponible al respecto es limitada, es aquí cuando el estudio adquiere mayor relevancia en tanto que es deber del odontólogo conocer las manifestaciones orales de éste tipo de alteraciones que aunque son esporádicas es factible observarlas en la práctica diaria del profesional.

Se eligieron cuatro síndromes de anomalías congénitas del sistema osteomuscular, específicamente anomalías óseas de cráneo y cara, por presentar alteraciones orales marcadas.

3. PROPÓSITO

Ofrecer al odontólogo información relacionada con manifestaciones orales de anomalías congénitas del sistema osteomuscular particularmente anomalías óseas de cráneo y cara (Síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff).

4. IMPACTO DEL ESTUDIO

En cuanto al odontólogo, el presente estudio logrará el reconocimiento de los signos y síntomas bucales que identifican pacientes con trastornos genéticos, el odontólogo logrará realizar un correcto diagnóstico y aplicar el tratamiento mas adecuado, de acuerdo a su enfermedad genética, a demás el odontólogo reconocerá la responsabilidad en el adiestramiento clínico y una mayor comprensión de la evolución y características clínicas de procesos patológicos sistémicos.

Socialmente, el conocimiento profundo y detallado de las manifestaciones orales de síndromes congénitos poco frecuentes por parte del odontólogo, permitirá ofrecer un mejor tratamiento interdisciplinario a los pacientes quienes en últimas mejorarán su calidad de vida, al lograr las funciones normales del aparato masticatorio y mejora en la estética facial.

La Institución Universitaria Colegios de Colombia, obtendrá un estudio de referencias bibliográficas de enfermedades congénitas que afectan la cavidad oral, con énfasis en los síndromes de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff, que son poco frecuentes y de bibliografía reducida.

5. MARCO TEÓRICO

Debido al gran número de anomalías genéticas que están descritas en la clasificación solo se tomaron en cuenta cuatro de las patologías más representativas en cuanto a manifestaciones en la cavidad bucal, síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff, los cuales son descritos a continuación.

5.1 DISOSTOSIS CRANEOFACIAL O ENFERMEDAD DE CROUZON.

5.1.1. Definición

Las disostosis se definen como alteraciones en la formación y desarrollo del cráneo, con presencia de Hipoplasia maxilar, órbitas superficiales con exoftalmos, estrabismo divergente.(5)

El síndrome de Crouzon es un trastorno genético. Es causado por mutaciones (cambios anormales) del FGR12 (factor receptor del crecimiento fibroblástico, por sus siglas en inglés) o en menor proporción en los genes del FGR3.(6)

El síndrome de Crouzon es un trastorno genético que provoca una fusión anormal entre los huesos del cráneo y la cara. Normalmente, mientras el cerebro del niño crece, las suturas abiertas entre los huesos permiten que el cráneo se desarrolle normalmente. Cuando estas suturas se fusionan muy pronto, el cráneo crece en la

dirección de la sutura abierta remanente. En el síndrome de Crouzon, los huesos del cráneo y cara se fusionan muy pronto. Esto provoca una forma anormal de la cabeza, cara y dientes.(7)

En 1953, Franceschetty propuso el término "Síndrome Pseudo-Crouzon", para designar aquellos casos con craneosinostosis de Crouzon, pero que no presentaban prognatismo mandibular, ni estrabismo divergente y además no se observaba ocurrencia familiar.

5.1.2. Prevalencia

La frecuencia de aparición del síndrome de Crouzon es de aproximadamente 1 caso en 25.000 nacimientos, y se piensa que su transmisión es de tipo autosómica dominante. Sin embargo, de un 30%-60% de los casos son de ocurrencia esporádica sin historia familiar producto de neomutaciones. Investigaciones genéticas recientes, reportan que para que se produzca este síndrome debe ocurrir una mutación en el brazo corto del cromosoma 10, lo que origina una alteración del Factor Receptor 2 de Crecimiento Fibroblástico (FRFG2).(8)

5.1.3. Manifestaciones clínicas

Los principales signos y síntomas del síndrome de Crouzon incluyen: la parte superior y la parte posterior de la cabeza son aplásicas, frente y sienes aplásicas, la mitad de la cara es más pequeña y se localiza más atrás de la cara de lo normal, nariz en forma de pico de pájaro, conductos nasales comprimidos, lo que

produce que flujo de aire se reduzca al pasar por la nariz, prognatismo mandibular, apiñamiento, paladar con arco alto, estrecho o paladar hendido, otros síntomas y complicaciones que pueden resultar del síndrome de Crouzon son: pérdida de la audición, deformidad en el oído medio, falta de los canales auditivos, enfermedad de meniere (mareo, vértigo o tinnitus en los oídos), problemas de la visión, estrabismo (ojos bizcos) o movimiento involuntario del ojo, curvatura de la columna, dolores de cabeza, en algunos casos, articulaciones fusionadas, acantosis nigricans (pequeños parches de piel oscuros y aterciopelados).(9)

5.1.4. Manifestaciones orales:

Los pacientes presentan prognatismo mandibular. El labio superior suele ser corto y el labio inferior evertido, paladar profundo y ojival, erupción ectópica de los primeros molares superiores, retardo en la erupción dentaria, Maloclusión dentaria clase III, apiñamiento maxilar anterior, mordida abierta anterior, anodoncia parcial, úvula bífida en un 10% de los casos, macroglosia relativa por estrechez palatina.(10)

5.1.5. Tratamiento y pronóstico:

El odontólogo debe evaluar el grado de retraso mental consultando al médico tratante. La odontología preventiva es una medida valiosa en el tratamiento de estos pacientes.

5.2 SÍNDROME DE TREACHER COLLINS, O DISOSTOSIS MANDIBULO FACIAL.

5.2.1. Definición

En 1900 el oftalmólogo inglés Treacher Collins describió este síndrome que puede definirse como una enfermedad hereditaria caracterizada por la presencia de anomalías craneofaciales debidas a la hipoplasia de los bordes supraorbitales y arcos zigomáticos.

El Síndrome de Treacher Collins es una mutación, que afecta las áreas craneofaciales. El síndrome de Treacher Collins es muy poco conocido por este nombre y es causado por un cambio en el gen que influencia el desarrollo facial. Esta mutación puede ser heredada directamente de un padre afectado o puede surgir de un padre portador del gen afectado. Como se dijo anteriormente, afecta las estructuras faciales así como también el corazón y las vías respiratorias. Los dos nombres alternativos más comunes son "disostosis mandibular" y "Síndrome de Franceschetti-Klein".(11)

5.2.2. Manifestaciones clínicas

Este síndrome afecta a las personas desde que nacen caracterizándose por la presencia de paladar hendido, labio leporino, ausencia de pabellones auriculares y las malformaciones de los huesos de la cara tales como los pómulos y la mandíbula. Estas pueden ser corregidas con cirugía dependiendo de la severidad

de la malformación. Algunos niños pueden requerir una traqueotomía (un tubo en la garganta para asistir la respiración).(12)

Las manifestaciones clínicas fundamentales pueden resumirse en una apariencia facial característica con formación de pliegues antimongoloides, fisura congénita ocular e hipoplasia de arcos zigomáticos. Además los pacientes pueden presentar nariz ancha, atresia de coanas, orificio bucal grande, mandíbula pequeña, hipoplasia faríngea y alteraciones del pabellón auricular con afectación de los conductos auditivos y sordera.(13)

5.2.3. Manifestaciones orales

Estos pacientes muestran un perfil facial convexo con nariz prominente y mentón retrusivo, inclinación hacia debajo de las fisuras palpebrales, hipoplasia del maxilar inferior y orejas deformes.(14)

Se observa Hipoplasia del maxilar inferior, apófisis cigomática del hueso temporal y oídos externo y medio. El aspecto de la cara es característico y se describe como de "pájaro o pez". El 30% de los pacientes muestran paladar hendido, Maloclusión dentaria, y diastemas. El cóndilo y la apófisis coronoides suelen ser aplásicos.(15)

5.2.4. Etiología y patogenia:

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

Tratamiento y pronóstico: Consiste en corregir o reconstruir las deformidades existentes mediante un equipo multidisciplinario.

5.2.5. Diagnóstico:

El diagnóstico clínico se realiza en el momento del nacimiento en las formas graves. Por el contrario a veces los progenitores son diagnosticados tras el nacimiento de un hijo afectado.

5.2.6. Prevalencia

La enfermedad está causada por alteraciones en el gen TCOF1 localizado en el cromosoma 5. Se hereda de forma autosómico dominante en más del 50% de los casos. El resto presenta mutaciones esporádicas y rara vez formas recesivas.

Tiene una frecuencia de 0,07 por cada 10.000 individuos.

5.3 SÍNDROME DE PIERRE ROBIN.

5.3.1. Definición

El síndrome es una enfermedad congénita extremadamente rara. Caracterizada por anomalías de los dedos y las características físicas faciales clásicas asociadas al síndrome de Pierre Robin; manifestadas desde el nacimiento. Algunos niños pueden también tener anomalías congénitas del corazón. El rango y la severidad de los síntomas pueden variar de un caso a otro.(16).

Se caracteriza por un cuadro clínico de triada: micrognasia, paladar hendido o paladar ojival en neonatos se ha denominado fisura palatina .

La posición baja e interposición 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.(17)

5.3.2. Manifestaciones clínicas:

Es común observar en estos pacientes hipoplasia del maxilar inferior, paladar hendido, glosptosis debido a la fijación del músculo geniogloso.

- Desviación cubital de los dedos
- Fisura palatina: cierre incompleto del paladar
- Glosptosis: caída de la lengua hacia atrás
- Anomalías de los metacarpos
- Retrognatia/micrognatia: mandíbula anormalmente pequeña y retraída
- Clinodactilia: curvatura o desviación permanente de uno o más dedos, comúnmente en dedos índice y meñique.
- Cuello corto
- Alteraciones cardiacas: comunicación interauricular, comunicación interventricular
- Infecciones respiratorias crónicas

- Oreja redonda
- Orejas en rotación posterior
- Talla pequeña / enanismo
- Camptodactilia de uno o dos dedos (deformidad en flexión de una de las articulaciones entre las falanges).
- Mejillas prominentes
- Pectus excavatum
- Solapamiento de dedos
- Uñas ausentes / pequeñas (manos)
- Hueso supernumerario, localizado en la primera falange del dedo índice y del dedo medio
- Pliegue simiesco (un solo pliegue, profundo de las palmas de las manos).

5.3.3. Tratamiento y pronóstico:

Los problemas respiratorios y alimenticios son habituales en el período postnatal. El crecimiento de la mandíbula es evidente en los primeros cuatro años de vida y con frecuencia se logra un perfil normal entre los cuatro y seis años de edad.(18)

5.4 SÍNDROME DE HOLLERMANN - STREIFF O SÍNDROME ÓCULO-MANDÍBULO - FACIAL

Sinónimos:

Oculomandibulodisencefalia con Hipertricosis

Óculo Mandíbulo Facial, Síndrome

Disostosis Oculomandibular

Hallermann Streiff Francois,

Síndrome de Disencefalia de Francois

5.4.1 Definición

El síndrome de Hallermann-Streiff es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por anomalías craneofaciales distintivas incluyendo una microcefalia (cabeza anormalmente pequeña), con braquicefalia (inusualmente ancha) con un abombamiento frontal, una mandíbula o maxilar inferior hipoplásica (pequeña y subdesarrollada), microstomía (boca inusualmente pequeña), y una nariz "en forma de pico" característica.(19)

Este síndrome se identificó por primera vez en 1893 por Aubry y más tarde fue descrito por los tres autores que le dieron su nombre.

El proceso más característico en el desarrollo de la cabeza y el cuello es la formación de los arcos branquiales. Aparecen entre la cuarta y quinta semanas del desarrollo intrauterino y contribuyen en gran parte a las características externas del embrión.(20)

En este síndrome (se habla de síndrome cuando hay un conjunto de signos que identifican un problema) se dice que es consecuencia de un problema en el

desarrollo del primer arco branquial asociado con la formación de la cara y de las orejas.

5.4.2 Manifestaciones clínicas

Se asocian entre otras anomalías, malformaciones de los ojos, y los dientes y enanismo o dwarfismo (talla excepcionalmente baja). Las anomalías oculares características incluyen microftalmia (ojos inusualmente pequeños) y catarata congénita (opacidad del cristalino, que esté presente en el nacimiento). Otros problemas visuales pueden incluir nistagmus (movimientos rápidos, involuntarios del ojo), estrabismo (desviación de uno de los ojos de su dirección normal, por lo que los ejes visuales no pueden dirigirse en un mismo tiempo al mismo punto), y disminución de la agudeza visual (claridad visual disminuida) o, en algunos casos, ceguera.(21)

Los defectos dentales pueden incluir dientes neonatales (presencia de algunos dientes en el momento del nacimiento), hipoplasia del esmalte (subdesarrollo del esmalte de diente), hipodoncia o adoncia parcial (ausencia total o `parcial de los dientes), y malformación, y alineación incorrecta de ciertos dientes. La mayoría de los casos del síndrome de Hallermann-Streiff aparecen de forma esporádica (ocurren aleatoriamente, por razones desconocidas) o pueden ser el resultado de una mutación "*de novo*" del material genético.(22)

5.4.3 Causas

En la mayoría de los casos este síndrome se presenta en forma esporádica y las causas son desconocidas. Hasta el momento no existe evidencia de la participación de algún gen o genes ya que no se han documentado casos familiares excepto en una ocasión.

5.4.4 Etiología:

El modo de transmisión no está claro. Se considera de expresión variable y de penetrancia incompleta, aunque esto no ha sido la regla.(23)

5.4.5 Manifestaciones clínicas:

A nivel de la cavidad bucal: micrognasia, microstomía, paladar ojival, ausencia dentaria, maloclusiones, malformaciones dentarias, persistencia de dientes temporales, retraso en la erupción de los permanentes, dientes supernumerarios, dientes presentes en el momento del nacimiento. En algunos casos ausencia de los cóndilos.

5.4.6 Manifestaciones orales:

El complejo de malformaciones faciales incluye hipoplasia maxilar con el mal desarrollo de los senos paranasales, hipoplasia malar con micrognatia asociada y retrognatia, hipoplasia o aplasia bilateral de las articulaciones

temporomandibulares, microstomía, paladar altamente arqueado, dentición neonatal y deformidades de mordida abierta dental y esquelética severa

5.4.7 Tratamiento y pronóstico:

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

6. OBJETIVOS

6.1 OBJETIVO GENERAL

Identificar las manifestaciones orales de anomalías óseas de cráneo y cara, específicamente de los síndromes de: Crouzon, Treacher Collins, Pierre Robin y Hallermann – Streiff

6.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Identificar las manifestaciones orales del síndrome de Crouzon.

Reportar mediante revisión bibliográfica las manifestaciones orales del Síndrome de Treacher Collins.

Describir las manifestaciones orales del Síndrome de Pierre Robin

Identificar las manifestaciones orales del Síndrome de Hallermann – Streiff.

7. ASPECTOS METODOLÓGICOS

7.1 TIPO DE ESTUDIO

Revisión de literatura

7.2 OBJETO DE ESTUDIO

Manifestaciones orales de anomalías congénitas del sistema osteomuscular:
anomalías óseas de cráneo y cara

7.3 MATERIAL OBJETO DE ESTUDIO.

Artículos científicos relacionados con manifestaciones orales de los síndromes de:
Crouzon, Síndrome de Teacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de
Hollermann – Streiff

7.3.1 Muestra

52 artículos científicos seleccionados bajo criterios de selección

7.3.2 Criterios de inclusión

- Artículos científicos publicados del 2000 a 2008
- Artículos de publicaciones científicas reconocidas

- Artículos en inglés y español
- Artículos de literatura
- Artículos de reporte de casos

7.4 UNIDADES DE ANÁLISIS

Manifestaciones orales del Síndrome de Crouzon

Manifestaciones orales del Síndrome de Treacher Collins

Manifestaciones orales del Síndrome de Pierre Robin

Manifestaciones orales del Síndrome de Hallermann – Streiff

7.5 PROCEDIMIENTO

Se realizó una revisión bibliográfica, para lo cual se tomó como referencia el protocolo para el diseño y desarrollo de revisiones de literatura The Cochrane Collaboration Handbook.

Para la localización e identificación de los estudios, se utilizaron varias fuentes de búsqueda en las principales bases de datos electrónicas: Medline, Cinahl, Embase, Lilacs, Cochrane Controlled Trials Database, SciSearch, www.pubmed.com, además de otras fuentes de información como: bibliotecas de consulta: Pontificia Universidad Javeriana, Universidad Antonio Nariño, Universidad Nacional de Colombia, Institución Universitaria Colegios de Colombia y Universidad El Bosque.

Se tuvieron en cuenta trabajos publicados en ensayos clínicos controlados, resúmenes y comunicados de congresos de la Organización Mundial de la Salud, la Organización Panamericana de la Salud, Federación Odontológica Colombiana; estudios de especialistas y búsquedas manuales en revistas no disponibles en las bases de datos, como Journals of Pediatric, Journals, Journal Tenn Dentistry Assoc, LANCET, Medical Oral Patology.

Para facilitar la búsqueda, se identificarán las palabras y frases clave como: anomalías congénitas del aparato osteomuscular, Síndrome de Crouzon,

Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff.

Los resultados fueron analizados por medio de las unidades de análisis establecidas y la información fue consignada en tablas previamente diseñadas.

Finalmente se elaboró un documento donde quedaron consignados los hallazgos, y las investigadoras emitieron conclusiones y recomendaciones partiendo del análisis previo.

7.5.1 Instrumento de recolección de datos

AUTOR/AÑO	TÍTULO	TIPO ESTUDIO	RESULTADO	CONCLUSIÓN

7.5.2 Instrumento para unidades de análisis

- Anomalías óseas de cráneo y cara

TIPO DE ANOMALÍA	PORCENTAJE	NÚMERO DE ARTÍCULOS
Crouzon		
Síndrome de Treacher Collins		
Síndrome de Pierre Robin y		
Síndrome de Hallermann – Streiff		

- Manifestaciones orales de Síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff

SÍNDROME DE CROUZON

MANIFESTACIÓN ORAL	PORCENTAJE	NO. ARTÍCULOS

SÍNDROME DE TREACHER COLLINS

MANIFESTACIÓN ORAL	PORCENTAJE	NO. ARTÍCULOS

SÍNDROME DE PIERRE ROBIN

MANIFESTACIÓN ORAL	PORCENTAJE	NO. ARTÍCULOS

SÍNDROME DE HALLERMANN – STREIFF

MANIFESTACIÓN ORAL	PORCENTAJE	NO. ARTÍCULOS

8. RESULTADOS

Se analizaron 52 (100%) artículos científicos de los cuales 14 (27,7%), se referían al síndrome de Crouzon, 7 (13,8%) al síndrome de Treacher Collins, 12 (25%) al síndrome de Pierre Robin y 5 (11,1%) al síndrome de Hallermann Streiff, 10 (22,2%), se refieren a anomalías congénitas del sistema osteomuscular.

El 27,7% de los artículos tratan las manifestaciones orales de pacientes con síndrome de Crouzon, e, 13,8% con el síndrome de Treacher Collins, 11,1% con Síndrome de Hallermann – Streiff y 22,2% hacen referencia a las manifestaciones orales de malformaciones de congénitas de cuello y cara, (tabla 1)

TABLA No. 1. Anomalías Óseas De Cráneo y Cara

Síndrome	Porcentaje	Nº artículos
Crouzon	30.7	17.3
Síndrome de Treacher Collins	23	12
Síndrome de Pierre Robin y	8	23
Síndrome de Hallermann – Streiff	15.4	8
Todos los síndromes	17.3	9

UNIDAD DE ANÁLISIS 1: Manifestaciones orales de Síndrome de Crouzon

El 90% de los artículos que hacen referencia a las manifestaciones orales de pacientes con síndrome de Crouzon indican la presencia de prognatismo mandibular, paladar profundo y ojival, y erupción ectópica de los primeros molares superiores, el 80% de los artículos indican El labio superior suele ser corto y el labio inferior evertido y retardo en la erupción dentaria, el 70% anodoncia parcial y el 60% Maloclusión dentaria clase III y macroglosia (tabla 2).

TABLA No. 2 Síndrome de Crouzon

Manifestación oral	Porcentaje	N° Artículos
Prognatismo mandibular	26.9	14
El labio superior suele ser corto y el labio inferior evertido	23	12
Paladar profundo y ojival	26.9	14
Erupción ectópica de los primeros molares superiores	26.9	14
Retardo en la erupción dentaria	23	12
Maloclusión dentaria clase III	15.4	8
Anodoncia parcial	19.2	10
Macroglosia	15.4	8

UNIDAD DE ANÁLISIS 2: Manifestaciones orales del Síndrome de Treacher

Collins

El 100% de los artículos que hacen referencia a las manifestaciones orales de pacientes con síndrome de Treacher Collins refieren como manifestación el paladar hendido, labio fisurado y maloclusión dentaria, el 80% la hipoplasia del maxilar inferior y el 60% diastemas (tabla 3)

TABLA No. 3. Síndrome de Treacher Collins

Manifestación oral	Porcentaje	Nº Artículos
Paladar hendido	13.4	7
Labio leporino	13.4	7
Hipoplasia del maxilar inferior	7.6	4
Maloclusión dentaria	11.5	6
Diastemas	7.6	4

UNIDAD DE ANALISIS 3: Manifestaciones orales del Síndrome de Pierre Robin

El 100 % de los estudios de manifestaciones orales de pacientes con síndrome de Pierre Robin hacen referencia ala micrognasia, y el 80% paladar hendido e hipoplasia del maxilar inferior (tabla 4)

TABLA No. 4 Síndrome de Pierre Robin

Manifestación Oral	Porcentaje	N° Artículos
Micrognasia	23	12
Paladar hendido	19.2	10
Hipoplasia del maxilar inferior.	19.2	10

UNIDAD DE ANÁLISIS 4

Manifestaciones orales del Síndrome de Hallermann – Streiff

El 100% de los artículos que se refieren a las manifestaciones orales de pacientes con síndrome de Hallermann – streiff indican la hipoplasia del esmalte, hipodoncia o anodoncia parcial y alineación incorrecta de ciertos dientes (tabla5)

TABLA No. 5. Síndrome de hallerman streif

Manifestación Oral	Porcentaje	N° Artículos
Hipoplasia del esmalte	15.3	8
Hipodoncia o anodoncia parcial	9.6	5
Alineación incorrecta de ciertos dientes	9.6	5

9. CONCLUSIONES

El conocimiento de las manifestaciones orales de enfermedades congénitas por parte del odontólogo, permite realizar un correcto diagnóstico para planear el tratamiento ideal y lograr una atención multidisciplinaria del paciente y mejorar su calidad de vida.

En cuanto al tratamiento odontológico a seguir con estos pacientes debe implicar un equipo multidisciplinario con especialistas de las áreas de odontología pediátrica, ortodoncia y cirugía maxilo-facial.

Existe gran cantidad de enfermedades de origen genético que tienen manifestaciones a nivel bucal, algunas de las más representativas que afectan los maxilares, el proceso de erupción dental y los tejidos blandos y duros de la cavidad bucal son el Síndrome de Crouzon, el Síndrome de Treacher Collins, el Síndrome de Pierre Robin y el Síndrome de Hallermann – Streiff.

10.RECOMENDACIONES

Realizar estudios relacionados con las manifestaciones orales de pacientes con Síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff que asisten a las clínicas del UNICOC.

Profundizar en los hallazgos alcanzados respecto a las manifestaciones orales de pacientes con Síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann Streiff, para ser transmitidos a los estudiantes en práctica de la Institución Universitaria Colegios de Colombia - UNICOC-.

Actualizar periódicamente los resultados de los hallazgos respecto a las manifestaciones orales de pacientes con Síndrome de Crouzon, Síndrome de Treacher Collins, Síndrome de Pierre Robin y Síndrome de Hallermann – Streiff.

11. BIBLIOGRAFÍA

Affections congénitales de la tête et du cou. Lannelongue Paris, 1891

Aggarwal S Fetal hydrocolpos leading to Pierre Robin sequence: an unreported effect of oligohydramnios sequence. *J Perinatol* 2003;23:76-8.

Agresti A, Caffo B: Simple and Effective Confidence Intervals for Proportions and Differences of Proportions Result from Adding Two Successes and Two Failures. *J of American Statistics Assoc* 2000; 54: 280.

Agurto P, Díaz R, Cádiz O, Bobenrieth F: Frecuencia de malos hábitos orales y su asociación con el desarrollo de anomalías dentomaxilares en niños de 3 a 6 años de área Oriente de Santiago, [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext & pid=S0370-41061999000600004](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41061999000600004) & lng=es & nrm=iso & tlng=es (Nov. 2005)

Aguado A.M.,Lobo Rodríguez B., Blanco-Menéndez R., Alvarez Carriles J.C., Vera de la Puente E.,Neuropsychological implications of Crouzon's syndrome: a case report. *Rev. Neurol.*1999, Dec. 1-15; 29(11):1040-4.

Alfaro P, Osorno MC, Sánchez L, Sáenz LP: Relación entre oclusión dental y función de la articulación temporomandibular en niños con parálisis cerebral. [http://www.xoc.uam.mx/temas selectos/Relacion entre occlusion de.htm](http://www.xoc.uam.mx/temas_selectos/Relacion_entre_occlusion_de.htm). (Enero 2006).

Anderson P.J.; Hall C.M.; Evans R.D.; Hayward R.D.; Jones B.M., (1998): The elbow in syndromic craniosynostosis. *J Craniofac Surg.*, 9:201-6.

Ann Otol Rhinol Laryngol 2005;114:605-13

Barker I. *Anaesthesia for Pierre-Robin syndrome.* *Hosp Med* 2000 Jan; 61(1): 72.

Baudon JJ, Renault F, Goutet JM, et al: Motor dysfunction of the upper digestive tract in Pierre Robin sequence as assessed by sucking-swallowing electromyography and esophageal manometry. *J Pediatr* 2002; 140: 719-23.

Baujat G, Faure C, Zaouche A, et al: Oroesophageal Motor Disorders in Pierre Robin Syndrome. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2001; 32: 297-302

Burstein FD. Mandibular distraction osteogenesis in Pierre Robin sequence: application of a new internal single-stage resorbable device. *Plast Reconstr Surg*. 2005;115:61-7.

Campos del Alamo MA, Pérez Obón J, Gil Paraíso P, Marín García J, Damborenea Tajada J, Llorente Arenas E, et al. Alteraciones otorrinolaringológicas en el síndrome de Crouzon. *Anales ORL Iber-Amer*: 1999; XXVI,(2):117-123

Camassei FD, Jenkner A, Bertini E, Bosman C, Donfrancesco A, Boldrini R. *Pierre Robin syndrome and Wilms tumor: an unusual association.* *Med Pediatr Oncol* 2000 Jul; 35(1): 83-84.

Cavalcante HA, Moura WJQ, Oliveira LS, Lima BP, Mazivieiro SNA, Nunes CTA. Síndrome de Treacher Collins associada a Malformação de Chiari do Tipo I. IX Congresso Norte-Nordeste de Otorrinolaringologia e Cirurgia Cérvico-Facial, 06 a 08 de setembro de 2007, Belém, Pará. Pôster.

Chang AB, Masters I, Williams GR, et al: A Modified Nasopharyngeal Tube to Relieve High Upper Airway Obstruction. *Pediatr Pulmonol* 2000; 29: 299-306.

En línea: <http://www.secre.org/documentos%20manual%2078.html>

Gallart A. Esquemas clínico visuales en pediatría. Síndromes dismorfogenéticos. España. Ediciones Doyma; 1992.p. 82.

FRIEDHOFER, Henri, OCHARAN, Alan M. W., STURTZ, Gustavo P. et al. Surgical treatment for eyelid deformity in Crouzon syndrome associated with acanthosis nigricans: case report. *Clinics*, 2006, vol. 61, no. 2. 171-174

Jayasekera N. Laryngeal mask for airway management in Treacher-Collins syndrome. *Ceylon Med J*. 2007, 52(1):34.

Kapp-Simon KA. *Krueckeberg Mental development in infants with cleft lip and/or palate.* *SCleft Palate Craniofac J* 2000 Jan; 37(1): 65-70.

Keiborg S., Fabry L.B., Diacova S., McDonald T.J., Hearing and otopathology in Crouzon's syndrome, *Laryngoscope* 1999, Sep; 109(9):1372-5

Lapunzina P, Fernandez MC, Varela Junquera JM, Arberas C, Tello AM, Gracia Bouthelie R. Crouzon's syndrome

with acanthosis nigricans. *An Esp Pediatr*. 2002;56:342-6.

Lee J. Pierre-Robin syndrome associated with Chiari type I malformation. *Childs*

Mccarthy JG, Hopper RA, Hollier LH. Molding of the regenerate in mandibular distraction: clinical experience. *Plast Reconstr Surg*. 2003, 112(5):1239-46.

Mamikoglu B., Mamikoglu A., A father and son with non severe form of Crouzon's syndrome. *Ear Nose and Throat J*. 2000; May; 79(5):368-71.

Mamikoglu B.; Mamikoglu A., (2000): A father and son with a nonsevere form of Crouzon's síndrome. *Ear Nose Throat J*., 79:368-371

Mena M: Síndrome de parálisis cerebral. En: *Enfermedades invalidantes de la infancia. Enfoque integral de rehabilitación vol II* pág 14-19. Santiago. IVROS 2006.

Meneses G, Jaimes H, Miranda L, Acosta M, Arrieta B, Suárez. Síndrome de Gorlin (Síndrome de carcinoma basocelular nevoide). Presentación de dos casos y revisión de la literatura. *Rev Inst Nal Cancerol* 1998; 44 (2): 94 – 98.

MORET, Yuli. Enfermedades Genéticas que afectan la cavidad bucal: Revisión de la literatura. *Acta odontol. venez, ene*. 2004, vol.42, no.1, p.52-57

Morovic CG, Monasterio L: Distracción ósea en secuencia Pierre Robin. *Rev Iberolatín Cir Plast* 2002; 28: 241-6.

Morovic CG, Monasterio L: Distraction Osteogenesis for Obstructive Apneas in Patients with Congenital Craniofacial Malformations. *Plas Reconstr Surg* 2000; 105: 2324-30.

Morovic. Manejo actual en síndrome de Pierre Robin. *Rev Chil Pediatr* 75 (1); 36-42, 2004 *Nerv Syst* 2003;19:380-3

Nora JJ, Fraser FC. Doenças mendelianas seleccionadas. In: *Genética Médica*. 3 ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 1991.

Organización Panamericana de la Salud. Clasificación Internacional de Enfermedades Aplicadas a la Odontología y Estomatología. Segunda edición. Washington ,DC. 1985; p. 73 – 80.

Orvidas L.J., Fabry L.B., Diacova S, Mc Donald T.J., hearing and otopathology in Crouzon's syndrome. *Laryngoscope* 1999, Sep; 109(9):1372-5.

Posnick J.C.; Ruiz R.L., (2000): The craniofacial disostosis syndromes: Current surgical thinking and future. Cleft Palate Craniofac J., 37:433.

Regezi J, Sciubba J. Oral Pathology. Clinical Pathologic correlations. 3rd edition. United State. W.B. Saunders Company; 1999. p. 427 - 428.

Reyes M, Francisco J, Bagan S, Vicente J. Síndrome de Gorlin – Goltz. Revisión de la literatura y reporte de un caso. Rev Eur odonto Estomatol 2002; XIV (2): 105 – 112.

Robson C.D., Mulliken J.B., Robertson R.L., Proctor M.R., Steinberger D., Barnes P.D., Mc Farren A, Muller V, Zurakowski D., Prominent basal emissary foramina in sindromic craneosynostosis: correlation with phenotypic and molecular diagnoses. AJNR Am. J. Neuroradiol 2000 Oct; 21(9):1707-17.

Ruiz I, Alvarez A, González J: Embriología facial: diagnóstico de las principales malformaciones congénitas. En: Manual de cirugía plástica, <http://www.secre.org/documentos%20manual.html>

Shah FA, Ramakrishna S, Ingle V, et al. Treacher Collins syndrome with acute airway obstruction. Int J Pediatr Otolaryngol. 2000, 54(1):41-3.

Sciubba J. Bone Pathology of the oral and maxillofacial region. Continuing education courses. International Association of Oral Pathologists. 10th International Congress. La Antigua Guatemala. September. 2000.

Steinberger D.;Reinhartz T.;Unsold R.;Muller U. FGFR2 mutation in clinically non classifiable autosomal dominant craniosynostosis with pronounced phenotypic variation. Am. J. Med. Genet. 1996, 66:81-86.

Vela A: Diagnóstico precoz de las maloclusiones esqueléticas y dentales en la infancia, <http://www.dentopolis.com/modules.php?name=Content & pa=showpage & pid=57> (Enero 2006).

Yao CT. Successful management of a neonate with Pierre-Robin syndrome and severe upper airway obstruction by long-term placement of a laryngeal mask airway. Resuscitation 2004;61:97-9

Wilkie, A.O.M., Morriss-Kay,G.M.; Genetics and craniofacial development malformation. Nature Rev Genet 2001; 2:458-468.