

318322

22  
2ej



Universidad Latinoamericana

ESCUELA DE ODONTOLOGIA

Incorporada a la UNAM

“CARACTERISTICAS FISICAS  
Y ORALES EN PACIENTES  
TRISOMICOS 21”

T E S I S  
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:  
CIRUJANO DENTISTA  
P R E S E N T A:  
Diana Ivett Muñoz Gutiérrez

272621

MEXICO, D. F., 1999

TESIS CON  
FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional  
Autónoma de México



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

## AGRADECIMIENTOS.

A DIOS PORQUE ME A DADO LA OPORTUNIDAD DE VIVIR, DE TENER SALUD Y AMOR, PORQUE EN MI VIDA EXISTEN GRANDES PERSONAS A LAS QUE HOY PUEDO AGRADECER.

### A MIS PADRES;

Porque sé el sacrificio tan grande que es el estar separados, porque nunca me ha faltado nada, mucho menos APOYO Y AMOR. LOS AMO.

### A PEDRO;

Gracias hermanito porque quiere ganas aguantarme, porque sé que en cualquier momento en el que te necesite vas a estar ahí.

### A JOSE LUIS;

Siempre buscando la manera de hacerme sentir mejor, por tu paciencia, tu apoyo, por todo lo que me quieres.

### A MI ABUELITA CHELO Y MI ABUELO JOSE;

Porque crearon con su amor a la mujer más Grande, Fuerte, Dulce que existe en el mundo, Gracias por mi mamá.

### A MI ABUELITA ROME Y MI ABUELO PEDRO;

Porque hicieron de mi papá al hombre que más admiro y mi ejemplo a seguir.

### A LA FAMILIA MALDONADO GUTIERREZ.

Mi tía Carmen, mi tío Antonio,

Mil gracias por un hogar.

Patricia, Rocío, Antonio, Claudia, Susana:

Porque son como unos hermanos para mí.

### A LA FAMILIA MUÑOZ VILLERS

Porque las puertas de su casa siempre han estado abiertas.

A TODA LA FAMILIA GUTIERREZ Y MONTES DE OCA:

Por ser eso, MI FAMILIA, Una GRAN familia. (textual).

A LA FAMILIA MUÑOZ:

Porque estan al pendiente.

A LA FAMILIA SOLORZANO ESCANDON:

Por su apoyo.

GRACIAS A CADA UNO DE LOS QUE SE ANIMARON, Y TUVIERON EL VALOR DE SER MI PACIENTE.

A MIS AMIGOS:

A Gaby:

Porque hemos aprendido TANTO juntas, ánimo amiga.

A Ivette:

Por nuestra amistad, eres una gran amiga.

A Lucy:

Solo fueron 6 meses ojalá y dure toda la vida.

A Lulú, Eli, Yani, Carmen, a Mono, al Borrayo, porque son mis amigos.

Gracias a todos mis profesores, a cada uno de los doctores de los cuales he aprendido tanto, desde la primaria hasta la licenciatura y el servicio social, porque son parte importante en mi formación como profesionista.

Al Doctor Jorge Pérez, por haberme asesorado, porque costó conseguir el aparato, porque como persona vale mucho.

Al Doctor Carlos González, por su apoyo.

Al Doctor Cortés, porque me llevó a Actopan.

Señor,

Gracias porque les diste a cada una de estas personas el don de dar algo, su amor, su amistad, sus conocimientos, porque me pusiste en su camino para recibirlo, dales más para que más gente como yo, pueda disfrutarlo.

Subject: RV: Entrevista

> REPORTAJE A DIOS

- > Con mí título de periodista recién obtenido, decidí realizar una gran
- > nota...
- > "Pasa" me dijo Dios, "Así que quieres entrevistarme"
- > "Bueno", le conteste, "Si tienes tiempo..".
- > Se sonríe por entre la barba y dice: "Mi tiempo se llama eternidad y
- > alcanza para todo; ¿Qué preguntas quieres hacerme?" -
- > "¿Qué es lo que más te sorprende de los hombres?"
- > Y dijo: -
- > "Que se aburren de ser niños, apurados por crecer, y luego suspiran por
- > regresar a ser niños.
- > Que primero pierden la salud para tener dinero y enseguida pierden el
- > dinero para recuperar la salud. Que por pensar ansiosamente en el futuro,
- > descuidan su hora actual, con lo que ni viven el
- > presente ni el futuro. Que viven como si no fueran a morir, y se mueren
- > como si no hubieran vivido,
- > "¿Me dejas hacerte otra pregunta?"
- > No me respondió con palabras sino solo con su tierna mirada.
- > "Cómo padre, ¿Qué es lo que le pedirías a tus hijos? -
  
- > "Que aprendan, que no pueden hacer que alguien los ame. Lo que sí pueden
- > es
- > dejarse amar.
- > Que aprendan, que toma años construir la confianza, y solo segundos para
- > destruirla.
- > Que aprendan, que lo más valioso no es lo que tienen en sus vidas, sino a
- > quien tienen en sus vidas.
- > Que aprendan, que no es bueno compararse con los demás.
- > Pues siempre habrá alguien mejor o peor que ellos.
- > Que aprendan, que "rico" no es el que más tiene, sino el que menos
- > necesita.
- > Que aprendan, que deben controlar sus actitudes, o sus actitudes los
- > controlaran.
- > Que aprendan, que bastan unos pocos segundos para producir heridas
- > profundas en las personas que amamos, y que pueden tardar muchos años en
- > ser sanadas.
- > Que aprendan, que a perdonar se aprende practicando.
- > Que aprendan, que hay gente que los quiere mucho, pero que simplemente no
- > sabe como demostrarlo.
- > Que aprendan, que el dinero lo compra todo menos la felicidad.
- > Que aprendan, que a veces cuando están molestos tienen derecho a estarlo,
- > pero eso no les da derecho a molestar a los que los rodean.
- > Que aprendan, que los grandes sueños no requieren de grandes alas, sino
- > de
- > un tren de aterrizaje para lograrlos.
- > Que aprendan, que amigos de verdad son escasos quien ha encontrado uno,
- > ha

- > encontrado un verdadero tesoro.
- > Que aprendan, que no siempre es suficiente querer a alguien, muchas veces
- > hay que decircelo, no con palabras tal vez pero sí con acciones".
- >
- > "Una ultima pregunta Dios, si quisieras esconderte de los hombres ¿Dónde
- > lo
- > harías?. En otro planeta, en la montaña más alta, en el océano mas
- > profundo, en la selva mas espesa, ¿En dónde?"
- >
- > Responde Dios con una sonrisa en su rostro:
- > -"Todos los lugares que mencionaste serian inútiles como escondite pues
- > El
- > hombre siempre que se dispone a encontrar algo, hace hasta lo imposible
- > por encontrarlo, aunque después no sepa que hacer con su hallazgo. El
- > mejor escondite que pudiera encontrar seria dentro del mismo hombre en su
- > alma, su corazón y espíritu pues es ahí, el ultimo lugar donde buscaría y
- ◆ si quisiera empezar hacerlo, le seria muy difícil pues eso solo se hace
- > con esperanza y muchísima fe"
- > -" Te felicito por buscar dentro de ti y encontrarme para esta
- > entrevista,
- > pues es difícil encontrarme y tú lo has logrado dentro de tu corazón"
- >
- >

**CARACTERÍSTICAS FÍSICAS Y ORALES EN PACIENTES  
TRISÓMICOS 21.**

**INDICE**

|                           |    |
|---------------------------|----|
| Introducción              | 3  |
| <br>                      |    |
| Capítulo 1                |    |
| <i>Genética.</i>          |    |
| Generalidades             | 5  |
| Cariotipo Normal          | 8  |
| Trastornos citogenéticos. | 8  |
| <br>                      |    |
| Capítulo 2                |    |
| Trisomía 21               |    |
| Antecedentes históricos   | 11 |
| Tipos de trisomía 21.     | 12 |
| <br>                      |    |
| Capítulo 3                |    |
| Características físicas.  | 15 |

|                              |    |
|------------------------------|----|
| Capitulo 4                   |    |
| Características patológicas. | 20 |
| Capitulo 5                   |    |
| Características orales.      | 25 |
| Capitulo 6                   |    |
| Características dentales.    | 29 |
| Capitulo 7                   |    |
| Características oclusales.   | 35 |
| Conclusiones.                | 38 |
| Bibliografía.                | 40 |



# INTRODUCCION

La trisomía 21 es un trastorno genético provocado generalmente por una no disyunción del cromosoma 21 o en algunos casos por una translocación en el cromosoma 14, este tipo de trastornos hace que la persona que lo padece, presente un conjunto de patologías, las cuales pueden variar de una persona a otra, por lo que hay que saber identificarlas, ya que su conocimiento puede ser de gran ayuda para el cirujano dentista.

La trisomía 21 es el trastorno cromosómico mas frecuente. Aproximadamente el 95% de quienes lo padecen tienen un recuento de 47 cromosomas, el resto tiene un número normal de cromosomas pero posee un exceso de material cromosómico por translocación.

Las características clínicas de los trisómicos 21 se presentan desde el momento del nacimiento, entre ellas se presenta el perfil facial plano, lengua grande con relieve escrotal, frecuentes conjuntivitis, cráneo corto, enrojecimiento de las mejillas y punta de la nariz, su piel es fría y mal irrigada, presentan los dedos de las manos cortos y el meñique suele estar desviado, los surcos de la palma de la mano y líneas papilares tienen disposición especial.

Algunos mosaicos trisómicos 21 presentan cambios fenotípicos muy leves e incluso pueden tener una inteligencia casi normal.

Además de las alteraciones mencionadas y de la presencia del retraso mental que establece un CI de 25 a 50, se presentan en un 40% cardiopatías congénitas, presentan un riesgo de 18 a 20 veces mayor del normal a desarrollar leucemia. También tienen mayor riesgo de contraer infecciones graves, especialmente de vías respiratorias. Generalmente el tratamiento de estas personas es de tipo intrahospitalario, pero no estamos exentos de que en nuestra práctica privada se nos presente un paciente trisómico 21. Además hay que tomar en cuenta que nuestra sociedad está tratando de integrarlos y nosotros como parte importante de ella debemos prepararnos.

# CAPITULO 1

## GENETICA.

### GENERALIDADES

La genética es una rama básica de la biología que estudia los factores hereditarios normales y patológicos, la unidad determinante de la herencia se denomina gen, llamada así desde 1903 por Johanssen y a la ciencia que los estudia, genética, desde 1909 por Bateson.

Los genes van alineados sobre los cromosomas, su número es de miles sobre cada uno de ellos, cada gen ocupa un lugar determinado sobre el cromosoma y basta con que cambie de posición para que se presenten efectos desastrosos.

Los factores mutagénicos son muchos, conociéndose bien el papel de las radiaciones, de la hipoxia, de los fármacos. Un gen mutado debe ser considerado como un agente etiológico de heredopatía. Se pueden observar varios tipos de mutaciones, las del genoma que es el número total de cromosomas, y las mutaciones cromosómicas en donde sin variar el número hay una modificación en su morfología.

Las malformaciones congénitas son anomalías anatómicas o estructurales presentes al nacimiento, sin embargo pueden no diagnosticarse

sino hasta después. Estas malformaciones son el resultado de una embriogénesis defectuosa.

Las personas con anomalías cromosómicas por lo general tienen fenotipo característico y con frecuencia se asemejan más a otras personas con la misma anomalía que a su misma familia.

Desde el punto de vista de su etiología la mayoría de las malformaciones y anomalías congénitas tienen una base genética -cromosómica y se atribuyen a un gen o genes heredados, ya sea de uno o los dos progenitores, o bien por mutación. Estos genes causantes de las malformaciones congénitas pueden ser dominantes o recesivos. En un gen que consigue expresarse en el fenotipo por si solo, la anomalía heredada se dice que es un rasgo de tipo dominante y ocurre por un gen de tipo heterocigótico; cuando para expresarse es necesario de un par de genes anómalos la herencia es de tipo recesiva.

La transmisión de las características de todo ser humano va vinculada y está contenida en los 46 cromosomas de cada célula del organismo. El número total de cromosomas de cada célula humana se denomina genoma y constituye el Cariotipo cromosómico. En este se advierte morfológicamente que los

cromosomas se disponen apareándose de dos a dos existiendo 23 pares en el núcleo de cada célula.

En los 46 cromosomas se hallan apareados dos grupos de genes, los paternos y los maternos, estos se encuentran situados de frente, (frente a cada gen paterno su correspondiente materno y viceversa).

Cuando no hay diferencia entre un par de genes de igual función o rasgo hereditario, se dice que el individuo es homocigótico con referente a determinado rasgo. Si se presenta alguna diferencia entre los genes del individuo este rasgo es de tipo heterocigótico.

Cuando uno de los genes domina sobre su homólogo (procedente de otro progenitor) y por tanto tiene poder fenotípico evidente en estado heterocigótico, se le indica con el calificativo de gen heredado dominante; si por el contrario, el otro gen normal anula su expresión fenotípica y ésta no se advierte, se le califica como recesivo.

De surgir un gen distinto de los heredados de los progenitores se considera al hecho como una mutación, que es la presencia de un gen distinto en la masa hereditaria del individuo. Estas mutaciones se pueden considerar en cromosómicas, disminución o aumento del número total de cromosomas o alteraciones morfológicas dentro de un mismo cromosoma.

Las funciones de los cromosomas se dividen en dos distintas, la conservación y transmisión del material hereditario y la formación de sustancias que influyen sobre el metabolismo celular y finalmente determina la aparición de los rasgos del fenotipo.

### **CARIOTIPO NORMAL.**

Todo ser viviente tiene un número determinado de cromosomas, estos se encuentran formando el núcleo celular y presentan forma de bastoncillo. El hombre posee normalmente 46 cromosomas es decir 22 pares de los denominados autosomas, más el par de los cromosomas sexuales, a este conjunto total de cromosomas se le denomina carotipo y forma la unidad superior de los genes.

### **TRANSTORNOS CITOGENETICOS.**

Las aberraciones citogenéticas que se presentan como resultado de estos trastornos se pueden constituir en anomalías de número de cromosomas o cambios en la estructura de uno o más cromosomas.

La aparición de un número de cromosomas que se aparta de la normalidad (aneuploidia) a consecuencia de un reparto anormal de los mismos,

es conocida desde largo tiempo, tanto en el reino animal como en el vegetal. En el hombre se consideraba dicha anomalía incompatible con la vida, pero actualmente solo se considera válido en casos de aneuploidia con un número demasiado pequeños de cromosomas (45-46).

La investigación de los factores hereditarios en el hombre se denomina genética humana (que antes era citogenética), se ocupaba tan solo de las enfermedades hereditarias provocadas por alteraciones de genes o grupos genéticos aislados.

La demostración de las trisomias abrió perspectivas totalmente inéditas. El exceso de material genético conduce a alteraciones graves del equilibrio genético y a una conformación genética alterada.

Para una mejor comprensión sobre el origen y desarrollo de las trisomias, hablaremos en forma resumida de la mitosis celular. En el estado de inmadurez, el óvulo y el espermatozoido poseen dotación cromosómica completa, constituida por 46 cromosomas apareados, determinándose a dichas células en este estado como oocito y espermatozoido diploides.

A través del proceso de reducción (maduración) que ocurre en dos fases, se producen un óvulo maduro o cuatro células espermáticas maduras.

Estas células poseen tan solo la dotación cromosómica haploide de 23 cromosomas únicas. Este proceso tiene lugar antes de la fecundación.

El efecto de la reducción de meiosis es necesario para producir las células sexuales haploides capaces para la fecundación, también se presenta la reorganización de los genomas paterno y materno y una reconstitución de los cromosomas a través de la recombinación de las cromátidas. Esto nos facilita comprensión de la aparición de la trisomía 21, todas las experiencias parecen indicar que en la meiosis I o en la meiosis II no se producen la separación normal del cromosoma 21. En este caso se habla de la no disyunción del cromosoma 21.



## CAPITULO II

### TRISOMIA 21

#### ANTECEDENTES HISTORICOS.

El Síndrome de Down es también conocido como Trisomía 21, trisomía 6 y de forma popular como mongolismo.

La primera descripción de un niño con trisomía 21 fue dada por Esquirol en 1838, 8 años después Seguin describió a un paciente con caracteres sugestivos de una anomalía que posteriormente se le conociera como Síndrome de Down, pero que en este momento se le conoció como *Idiosincrasia Furfuracea*.

En 1866 John L. Down publicó un artículo describiendo con exactitud algunas características de este síndrome que hoy lleva su nombre. Apartir de ese momento se le llamó mongolismo y al niño afectado se le llamó mongol. En los últimos 10 o 20 años el término Síndrome de Down se utiliza de manera más extensiva. La palabra síndrome se refiere en medicina al conjunto de signos y síntomas que constituyen una enfermedad independiente de la causa que lo origina. Las siguientes publicaciones se dieron en Escocia y pronto se

sucedieron en los demás países. En 1959 LeJeune y Jacobs determinaron que el Síndrome de Down era causado por trisomía 21, en 1974 Nebuhr sugirió que el fenotipo Síndrome de Down podría ser causado por la duplicación de una sola fracción del cromosoma 21.

Se continúa descifrando las bases genéticas del Síndrome de Down; se le reconoce como una anomalía congénita, autosómica (No ligada al sexo), caracterizada por una deficiencia generalizada en el desarrollo y con deficiencia mental lo cual afecta a 1 de cada 600 o 1000 niños nacidos vivos.

### **TIPOS DE TRISOMIA 21**

En el caso de trisomía 21 la distribución de los cromosomas es defectuosa, de tal forma que una de las dos células, producto de la división celular, recibe un cromosoma extra y la otra uno menos. Esto ocurre con el par de cromosomas número 21, mientras que los demás pares de cromosomas se distribuyen en las células hijas de manera correcta. El momento en que se produce una defectuosa distribución de los cromosomas, puede darse a cada instante sin embargo la importancia será diferente dependiendo de cuando ocurra, ya que cuanto más temprano sea la aparición de las células trisómicas pueden producirse mayores alteraciones en el ser que está en formación.

**a) Trisomía 21 Regular.**

Es aquella en que todas las células del organismo tienen 47 cromosomas, la ubicación del cromosoma extra se encuentra en el cromosoma original del par 21.

*(fotografía n. 1)*

**b) Trisomía 21 con Mosaicismo.**

Se caracteriza por que solo una porción del total de las células del organismo del niño tienen un cromosoma 21 extra, mientras que la otra proporción de las células son normales.

**c) Translocación.**

Se distingue de las otras porque una parte del cromosoma del par 21 se encuentra fundido, pegado o unido con otro cromosoma que no es el par 21, situación que frecuentemente aparece asociada al Síndrome de Down cuya causa sí es consecuencia de una alteración en los cromosomas de los padres. Esta translocación se presenta en el cromosoma 14, en realidad se trata también de una trisomía pero oculta, pues si bien solo son perceptibles dos

TRISOMIA 21 REGULAR.



Fotografia n. 1

cromosomas 21, el tercero sobrante existe pero no se ve porque está adherido al cromosoma 14 formando el cromosoma 14 -21.

En el 90% de los casos el error de distribución de los cromosomas se producen antes de la fecundación o en la primera división celular, lo que explica que en la variedad de trisomias, la regular sea más frecuente, seguida en el 4% por translocación y el 1% restante por Mosaicismo.

La presencia de las manifestaciones clínicas que caracterizan al paciente trisómico 21 regular, es variable en los que tienen una trisomía 21 por Mosaicismo y es muy probable que dependa de la etapa de formación del embrión en que se produjo la división anormal. En consecuencia una división anormal en una etapa temprana dará origen a números aproximadamente igual de células normales y células trisómicas, con las características habituales en los niños afectados. Cuando la división anormal sucede en una etapa más tardía, puede producirse un menor número de células trisómicas, de tal forma que el niño trisómico 21 podrá presentar signos menos aparentes en su cara, cuerpo y extremidades mientras que otros casos las manifestaciones serán más notorias.

## CAPITULO III

### CARACTERISTICAS FISICAS

Desde la descripción de John L. Down en 1866 de las características físicas de los trisómicos 21, se han descrito cerca de 300 signos o manifestaciones clínicas que se han identificado en estos niños. Hay que hacer notar que existen algunas de ellas que se encuentran con más frecuencia.

Las características físicas de cualquier ser humano están determinadas por la forma en que está constituido su mapa genético. Por lo tanto los niños con trisomía 21 tendrán algunas características físicas similares a las de sus padres, ya que ellos reciben genes tanto del padre como de la madre. Estos niños tienen características comunes entre ellos en virtud de que comparten un cromosoma extra; no se conoce con precisión de qué manera interfiere en la secuencia del desarrollo.

El cráneo de los niños es generalmente más pequeño y la cara se ve ancha y aplanada, ya que se ha comparado el crecimiento con niños no trisómicos 21 y se ha demostrado un menor crecimiento en la parte media de la cara, ojos, nariz y boca no son solo más pequeños sino que se encuentran

agrupados en forma más estrecha. En estudios de Rayos Roentgen, se han encontrado que los huesos de la base del cráneo son de menor tamaño y que los senos paranasales se encuentran poco desarrollados.

Los ojos se encuentran colocados de forma oblicua, con respecto a la orilla interna de estos y se observan más distantes uno del otro, la fisura palpebral presenta una oblicuidad ascendente.

En estos niños se pueden observar dos factores, el hipertelorismo o el hipotelorismo. La primera se sugiere como consecuencia de un puente nasal plano y del marcado pliegue epicantal que cubre el canto interno del ojo, lo que da la impresión de que la distancia entre los ojos es amplia y el hipotelorismo es debido a la hipoplasia de los huesos correspondientes a la estructura media de la cara. También se encuentran las denominadas manchas de Brunshfield, estas se localizan en el iris y se caracterizan por ser de color blanco grisáceo que se aprecian más en niños cuya piel es blanca, más que en morenos. Es común el estrabismo y para su corrección es necesaria una intervención quirúrgica. En algunos casos los ojos tienen un movimiento peculiar en vaivén llamado nistagmo, el cual se cree que se presenta por la inmadurez del cerebro.

La nariz es pequeña y aplanada, el puente se ve aplanado por que los huesos no se desarrollan por completo, esto es lo que le da la apariencia de la

cara característica del trisómico 21, la mucosa es gruesa y con frecuencia estos niños presentan escurrimiento nasal a su vez los orificios nasales se dirigen hacia el frente y arriba.

*(fotografía n. 2 y 3)*

Los pabellones auriculares son pequeños, algo prominentes y con implantación más baja de lo común. El conducto auditivo externo es frecuentemente estrecho, y a veces no está presente el lóbulo de la oreja, o en su defecto se encuentra pegado al resto de la cabeza.

*(fotografía n. 4 y 5)*

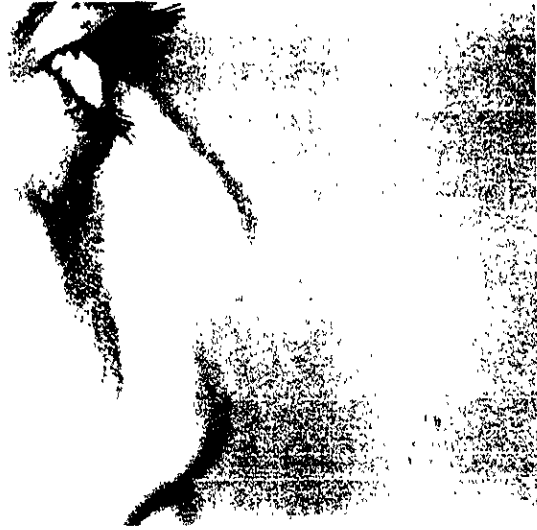
La apariencia del cuello es corto y ancho, puede tener pliegues sobre la nuca, hay una mayor cantidad de tejido celular subcutáneo y da la impresión de que la cabeza está unida al tronco.

Con respecto al tórax no es raro encontrar niños trisómicos 21 con 11 costillas de cada lado en lugar de 12, en algunos casos se puede observar el esternón hundido conocido como hueso excavado o de forma prominente como el pecho de las aves.

El abdomen en niños menores de un año se aprecia agrandado y distendido, se atribuye a la disminución en el tono muscular del propio



CARACTERÍSTICAS FACIALES.



Fotografía n. 2



Fotografía n. 3

PABELLONES AURICULARES.



Fotografía n. 4



Fotografía n. 5

abdomen, así como a la separación de los músculos rectos anteriores del abdomen. La hernia umbilical es frecuente de encontrar.

En proporción con la longitud del tronco, las extremidades inferiores se encuentran sensiblemente acortadas, no es raro encontrar anomalías como la luxación congénita de la cadera. Los pies son pequeños y redondeados, tienden a ser aplanados y presentar desviaciones, el dedo pulgar suele implantarse más abajo de lo normal, esto hace que se observe un surco entre éste y los demás dedos, y el dedo de enmedio se observa más grande que los demás.

Los huesos que componen las manos se encuentran de un 10 a un 30% más pequeños, los dedos son cortos y anchos, el dedo que se altera en su forma es el meñique que se observa más pequeño de los habitual y en ocasiones solo tiene un pliegue. El surco transversal de la palma de la mano o surco simiano es un signo que se presenta frecuentemente, se caracteriza por ser un pliegue de flexión transversal a la mano, que se extiende en forma ininterrumpida de un lado a otro en toda la longitud de la palma, substituyendo a las dos líneas que habitualmente se encuentran.

La piel es laxa y forma tonos violáceos en los primeros años de vida, posteriormente se hace gruesa y menos elástica. El cabello es fino y poco abundante.

Al palparse los músculos del cuerpo, principalmente en las extremidades su tono se encuentra disminuido. Al ir creciendo se hace menos aparente, sobre todo en mayores de 15 a 20 años.

Los genitales masculinos tienen un desarrollo tardío e incompleto, el pene es más pequeño de lo habitual, puede no estar presente uno o los dos testículos, al presentarse los caracteres sexuales secundarios del vello púbico en los hombres se presentará en forma horizontal en vez de triangular. En las niñas pequeñas los labios mayores se pueden presentar aumentados y en ocasiones también los labios menores, incluyendo a veces un tamaño aumentado del clítoris. La menarca se retrasa y es irregular, el vello púbico es escaso y lacio, los pechos se desarrollan poco. Se han reportado pocos casos de mujeres trisómico 21 embarazadas y las posibilidades de que nazca un niño con las mismas características son de 50%.

## CAPITULO IV

### CARACTERISTICAS PATOLOGICAS

Hay varias características del trisómico 21 que hacen al niño particularmente vulnerable a padecer malestares frecuentes en distintas parte del cuerpo.

En la infancia temprana, el sistema inmunológico es muy inmaduro y no cumple correctamente con su función protectora, esto facilita la aparición de infecciones principalmente respiratorias e intestinales; éstas junto con los problemas congénitos del corazón e intestino son las causas más frecuentes de muerte en esta etapa.

### PIEL

Es muy delicada y tiende a researse e irritarse, sobre todo en puntos de apoyo, flexión y roce continuo, como codos, rodillas, manos, glúteos, cintura, boca, etc.

Para evitarla es necesaria una rutina de aseo adecuada.

## OJOS

En el niño trisómico 21 existen dos problemas frecuentes de los ojos.

- a) La obstrucción del conducto lagrimal, que evita el drenaje normal de las lágrimas y produce un constante lagrimeo que termina por irritar la piel del párpado inferior.
- b) Las infecciones conjuntivas, favorecidas por la deficiencia de algunas enzimas que normalmente se encuentran en las lágrimas.

## NARIZ

La estrechez de los conductos nasales propicia la frecuente obstrucción por secreción mucosa. El escurrimiento nasal es también muy común por lo que el moco se seca y forma un anillo alrededor de los orificios nasales que pueden infectarse y dar origen a severas infecciones de vías respiratorias altas.

## INTESTINO

Presentan estreñimiento crónico, esto se debe a que los músculos intestinales son hipotónicos, lo que aunado a la escasa actividad física que

desarrollan, provoca una disminución de la cantidad de movimientos peristálticos y de la fuerza de impulso del bolo intestinal.

## **SISTEMA CARDIOVASCULAR**

Las anomalías cardíacas congénitas están presentes en un 40% en los niños trisómicos 21.

En orden descendente de frecuencia se encuentran los defectos ventriculoseptales, comunicaciones aurículo-ventrículo, defectos arterioseptales y evidentes ductos arteriosos. Todas estas anomalías cardíacas pueden corregirse con cirugía durante la infancia, las cuales tienen generalmente buen pronóstico.

## **SISTEMA HEMATOPOYETICO**

### **Inmuno-hematopoyéticas.**

La causa de la alta susceptibilidad a varias infecciones en pacientes trisómicos 21 es incierta. Los neutrófilos son defectuosos y de vida corta. En los reportes de linfopenia y eosinopenia, la inmunidad de células mediadoras es impar y los patrones de inmunoglobulina sérica están alterados. Las infecciones comúnmente vistas son determinadas en mucosa gastrointestinal y

respiratoria. Con un programa de salud preventiva temprano incluyendo visitas de seguimiento y mantenimiento tan seguidas como se puedan dar (de 3 a 4 meses preferiblemente), se pueden detectar y atacar cualquier tipo de infección.

### **Leucemia.**

Niños trisòmicos 21 tienen un alto riesgo de desarrollar leucemia, principalmente del tipo linfocítico agudo, entre las señales que se pueden presentar principalmente son lesiones persistentes y hemorragias gingivales.

## **SISTEMA NERVIOSO**

**Funciones motoras gruesas y finas.** La función motora es usualmente retardada en pacientes jóvenes y pueden conducir a una coordinación restringida.

**Demencia.** Aproximadamente el 30% de los pacientes trisòmicos 21 son afectados por la demencia. Estos pacientes presentan un amplio rango de deficiencia mental, que van desde un rango cercano a lo normal a un retraso severo.



**Habla.** El lenguaje expresivo de niños trisómicos 21 es más retardado que el receptivo. Esto se relaciona con la deficiencia mental, problemas de audición, afasia, salivación excesiva, pobre cierre oral, membranas mucosas secas y engrosadas, una lengua relativamente larga en una cavidad pequeña, paladar elevado, anomalías dentales y una hipotonía muscular generalizada.

**Comportamiento.** Las características observadas en estos pacientes han sido descritas como: espontaneidad natural, afecto genuino, clara facilidad para relacionarse, amabilidad, paciencia, tolerancia, honestidad y la habilidad de manifestar alegría. Todas estas características resultan en poder ser tratados con facilidad.

## CAPITULO V

### CARACTERISTICAS ORALES

La trisomía 21 es una anomalía congénita de las más comunes que se asocia al retraso mental, dependiendo de su severidad, va a influir en la forma en que se maneje el tratamiento dental.

Por ello es importante conocer las características bucales más frecuentes, y detectar las condiciones especiales en la boca de estos pacientes.

### PALADAR

El desarrollo de la media cara es menos completo que el de la mandíbula. Este desarrollo incompleto (complejo facial medio) resulta en reducción de la longitud, altura y profundidad del paladar, donde la amplitud no se afecta notablemente. Una reducción significativa en la longitud proporciona al paladar una apariencia de "escalón" con un alto arco y ocasionalmente se encuentran fisuras, también altas bóvedas palatinas en forma de "V" y pueden presentar paladar blando insuficiente y reducir la retención de las dentaduras maxilares. Los pacientes deberán ser evaluados para corrección ortodòntica

y/o quirúrgica. Aplicaciones protésicas o implantes deben considerarse dependiendo de cada paciente.

## **LABIOS**

Muchos rasgos faciales pueden ser consecuencia de la hipotonía de los músculos orbiculares, cigomático, masetero y temporal. El ángulo de la boca se va hacia abajo con una elevación pasiva del labio superior hipotónico y del adelgazamiento de los aspectos laterales. El labio inferior también es hipotónico y se vierte especialmente con protrusión lingual.

Debido a una lengua relativamente larga la boca se encuentra abierta, lo que provoca respiración oral, babeo, labio inferior flácido y queilitis angular. La respiración bucal trae consigo periodontitis crónica, infecciones del tracto respiratorio. Puede presentar úvula bífida, labio y/o paladar hendido, las amígdalas y adenoides agrandadas. La mucosa de revestimiento se vuelve delgada por la escasez del flujo salival, lo que puede degenerar en una xerostomía.

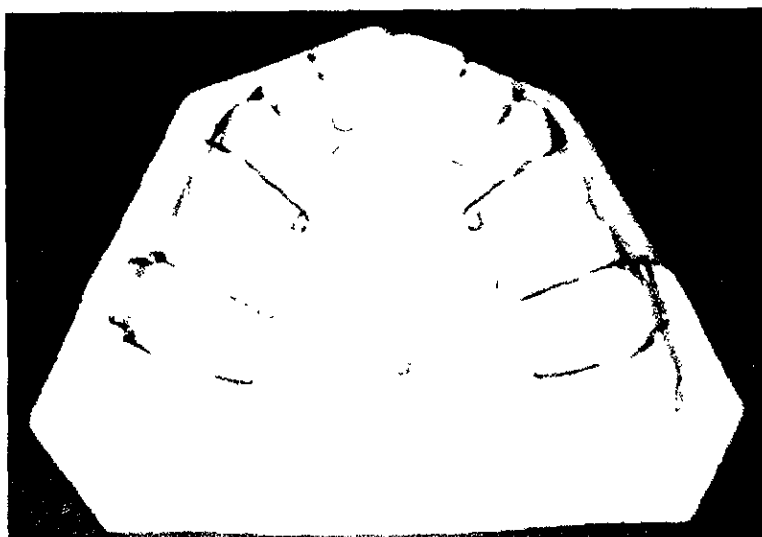
El tratamiento para la boca abierta consiste en dos partes, una estimulación manual y regulador orofacial tipo I de Castillo Morales.

*(fotografía n. 6 y 7)*

REGULADOR OROFACIAL TIPO I



Fotografía n. 6



Fotografía n. 7

## LENGUA

**Macroglosia.** La macroglosia es relativa a la pequeña cavidad oral y rara vez una verdadera macroglosia. Esta se relaciona con un drenaje linfático inadecuado, la superficie dorsal de la lengua es usualmente seca y festoneada.

*(fotografía n. 8)*

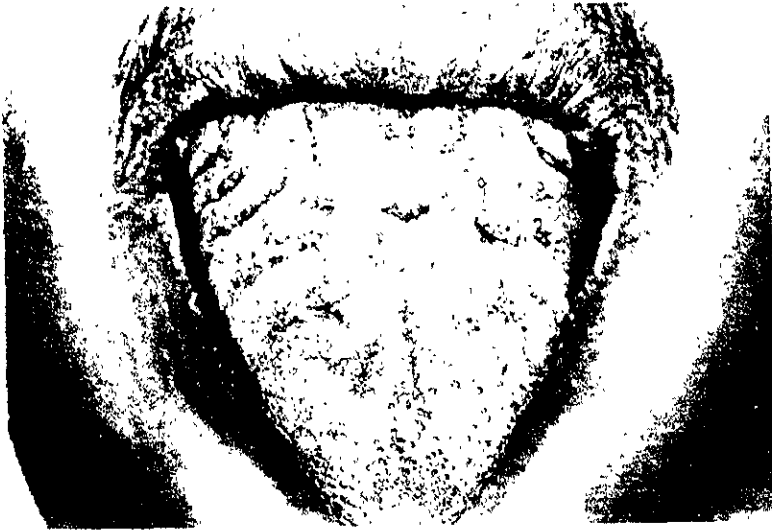
La lengua protrusiva crea problemas de habla y articulación. En ambas condiciones, los pacientes jóvenes se pueden tratar con regulador orofacial tipo I de Castillo Morales. Se recomienda la ortodoncia y terapia de lenguaje.

**Lengua Hipotónica.** Esta es producida por la profusión lingual ejercida al beber, succionar, comer, hablar. La unión de la línea media lingual es débil (diastasis lingual) con una concavidad de los 2 tercios anteriores y débil frenillo.

**Lengua Festoneada.** La presión anormal de la lengua sobre los dientes imprime un patrón característico que aparece como depresiones ovales que están circunscritas por un borde elevado blanco-festoneado. Esta condición aparece de forma bilateral, unilateral o aislada y causada por diastema, empuje de la lengua, succión lingual, lengua alargada. Es inocuo y asintomático.

**Lengua fisurada o escrotal.** Una fisura en la línea media, doble o múltiples fisuras de distintas longitudes y profundidades se ven en la superficie dorsal de los dos tercios anteriores de la lengua. La causa es probablemente en el desarrollo y la presentan ambos sexos. En el trisómico 21 se pueden presentar junto con la lengua geográfica, en estas fisuras se puede acumular alimento y presentarse una halitosis; esto puede controlarse con cepillado regular en la superficie dorsal lingual. *(fotografía n. 9 y 10)*

MACROGLOSA

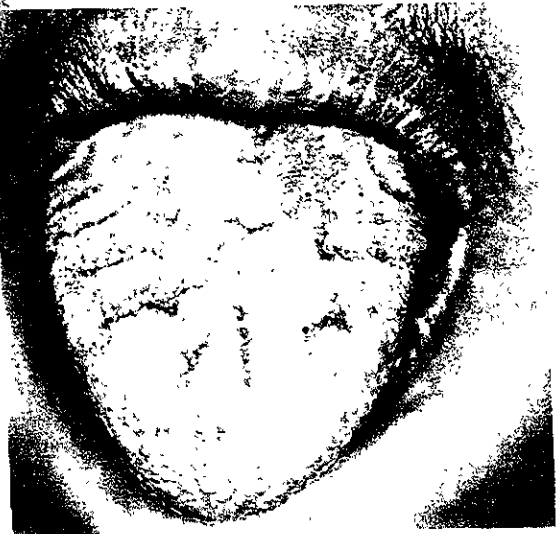


Fotografía n. 8

LENGUA FESTONEADA



Fotografía n. 9



Fotografía n. 10

## CAPITULO VI

### CARACTERISTICAS DENTALES

**Microdoncia.** Del 35 al 55% de los pacientes trisòmicos 21 presentan microdoncia en ambas denticiones. Las coronas clínicas frecuentemente cónicas, más cortas y pequeñas de lo normal.

Los primeros molares superiores y los incisivos inferiores son reducidos en tamaño, pero la formación radicular es siempre completa. Los radios de las coronas y raíces de centrales y laterales se relacionan con la edad. Los premolares inferiores están disminuidos de tamaño pero de forma normal. Ocasionalmente se ven incisivos laterales con forma de clavija e incisivos con forma de pala. La reducción del tamaño de la corona del paciente se considera de menor magnitud como lo es la reducción del tamaño del cuerpo (estatura). Es común el espaciamento por la microdoncia y puede corregirse ya sea con restauraciones o con intervención ortodòntica.

*( fotografía n. 11)*

**Hipoplasia.** La hipoplasia y la hipocacificación del esmalte son comunes en los pacientes trisòmicos 21. Se han encontrada exageradas líneas de incremento





Fotografía n. 11

en la población. Puede ocurrir el manchamiento con tetraciclina como consecuencia de la frecuente necesidad de terapia antimicrobiana en edad temprana. Los pequeños muestran malformación dental intrínseca que son detectados fácilmente por el instrumental dental. Los defectos hipoplásicos son frecuentemente el resultado de importantes enfermedades o fiebres prolongadas. Los dientes hipocalcificados deben estar bajo observación para prevenir las caries.

Dependiendo del grado de hipoplasia, las recomendaciones generales pueden variar desde selladores para defectos ligeramente rugosos, hasta resinas o restauraciones que cubran totalmente la corona. Se debe considerar la aplicación de fluoruro tópico como una medida preventiva.

**Anodoncia parcial.** En los trisómicos 21 es común la ausencia congénita de dientes en comparación con la población general. La transmisión genética es responsable de esta condición. Investigaciones han revelado que esta falla trisómica aumenta considerablemente la susceptibilidad del huésped a la anodoncia parcial, mientras que no afecta gérmenes dentales específicas. Los dientes más frecuentemente afectados son en orden descendente, los terceros molares, los segundos premolares, incisivos laterales e incisivos

inferiores. Los únicos dientes que no faltan son los primeros molares. En ocasiones el diente temporal es absorbido tan lentamente que puede retenerse en la edad adulta. Las decisiones de tratamiento se deben hacer después del examen radiográfico, tomando en cuenta el mantenimiento del espacio.

**Taurodontismo.** Ocurre más frecuentemente en personas trisómico 21 que en la población general. Los dientes taurodònticos se presentan con cámaras pulpaes elongadas y desplazamientos apicales en raíces con bi o trifurcaciones. El segundo molar inferior es la pieza más frecuentemente involucrada. Un diente taurodòntico resulta cuando el diafragma epitelial falla al invaginarse o en una invaginaciòn retrasada. Si las células diafragmáticas están alteradas y los conteos de proliferación celular son tan bajos como en el trisòmico 21 la invaginaciòn del diafragma se retrasa, no hay tratamiento indicado para el taurodontismo.

**Variaciones de la corona.** La mayoría de las variaciones están en las superficies labiales, bordes incisales de dientes anteriores, vertientes alteradas de caninos, cúspides distolinguales ausentes o reducidas en molares

superiores y cúspides distales desplazadas en molares inferiores, variaciones comunes de tamaño reducido, agenesia y la alta frecuencia de irregularidades en la corona, están todas interrelacionadas. Las irregularidades de la corona pueden tratarse dependiendo de la necesidad individual ya sea con resina o coronas totales por razones estéticas.

*(fotografía n. 12, 13 y 14)*

**Agnesia dental.** Dentro de la población de trisómicos 21 la agnesia dental se presenta en mayor proporción en niños que en niñas, en la mandíbula que en el maxilar y en el lado izquierdo que en el derecho. El patrón de agnesia puede estar relacionado con el sistema nervioso periférico, que ramifica de manera diferente en pacientes trisómicos 21, contienen menos ramas o hay nervios que no crecen periféricamente a la misma extensión como en la población normal. Componentes cartilagosos localizados pueden ser también factores contribuyentes por la presencia de tejido cartilaginoso anormal.

**Caries dental.** La baja prevalencia de caries en estos pacientes es un factor favorable en el manejo clínico. Son considerados como responsables varios factores en la baja incidencia de caries, la erupción retardada, un tiempo

VARIACIONES DE LA CORONA



Fotografía n. 12



Fotografía n. 13



Fotografía n. 14

reducido a la exposición a un ambiente cariogénico, ausencia congénita, pH salival alto, niveles de bicarbonato (dando una mejor acción amortiguadora), microdoncia, dentición espaciada, fisuras poco profundas, todo ello contribuye a este menor riesgo de caries.

**Erupción de dientes deciduos.** La erupción se retrasa en tiempo y secuencia, particularmente en dientes anteriores y los primeros molares. Los centrales todavía erupcionan primero y usualmente los segundos molares al final, pero entre estos hay una gran variación en la secuencia de erupción. La primera erupción es usualmente a los 12 ò 14 meses, pero puede retrasarse hasta los 24 meses. Para cuando la dentición primaria se ha completado en el niño, éste puede tener 4 ò 5 años. Para saber si hay anodoncia puede bastar con palpar la mucosa de la cresta alveolar. Esto producirá un blanqueamiento del tejido en el lugar del diente subyacente.

**Erupción de dentición permanente.** Al igual que en la primera dentición, esta también se retrasa. Los primeros molares e incisivos inferiores erupcionan hasta los 8 ò 9 años. Es común que el diente sucedáneo erupcione sin haberse exfoliado el deciduo. Esto es especialmente cierto para los anteriores de

canino a canino. La secuencia cronológica de erupción no es muy diferente a la de la población general. Los dientes menos afectados son los molares superiores e inferiores, centrales y laterales. Las asimetrías mandibulares afectan principalmente caninos y premolares. La alteración en el tiempo de secuencia de erupción y la simetría pueden ser menos frecuentes entre los 7 y 9 años y más frecuentemente entre los 10 y 14 años. A pesar de esto, los niños trisómicos 21 mantienen cierta similitud en secuencia y simetría comparado con niños normales.

## CAPITULO VII

### CARACTERISTICAS DE OCLUSION

Las siguientes manifestaciones orales son relacionadas con la oclusión, por lo general éstas en su tratamiento pueden requerir de ortodoncia o intervenciones quirúrgicas.

**Mal alineamiento.** Un estudio analizó pacientes trisómicos 21, y mostró frecuencias más elevadas de mal alineamiento en ambas denticiones en comparación con un grupo de niños sin este padecimiento, los dientes más frecuentemente involucrados son los centrales, laterales y caninos.

**Maloclusión.** Los siguientes factores juegan un papel importante en la maloclusión:

Respiración bucal, masticación inadecuada, bruxismo, agenesia dental, desviación de la línea media en mandíbula, mordida abierta anterior, disfunción de la articulación temporo-mandibular, erupción retardada de ambas denticiones, el empujamiento lingual característico, el aparato ligamentario



hipotónico de la ATM, alteraciones en el desarrollo mandibular (platybsia) y maxilar (complejo facial medio) y las relaciones de la mandíbula.

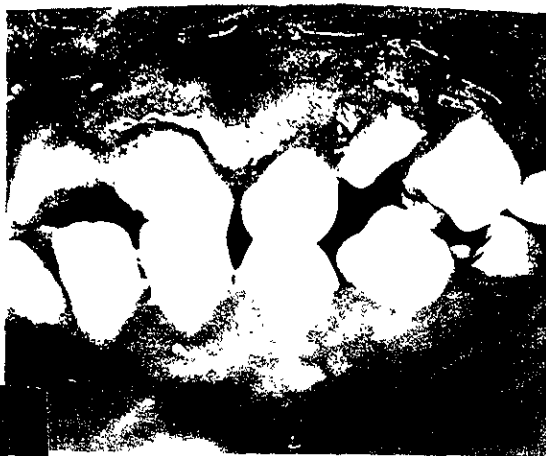
*(fotografía n. 15, 16 y 17)*

**Relaciones mandibulares.** Se reportaron varios hallazgos en trisómicos 21, mandíbula protruida, mordida abierta anterior, mordida cruzada posterior, mordida cruzada anterior, oclusión mesial molar, maloclusión sagital (Resultado de un maxilar corto y fosa craneal media corta).

**Complejo facial medio.** La media cara en pacientes trisómicos 21 es más deficiente que en la mandíbula. Las mordidas cruzadas anteriores se atribuyen primeramente a una deficiencia anteroposterior del arco maxilar en vez de una constricción en la dimensión transversa. Esto además es promovida por una pérdida de desarrollo vertical del maxilar resultado en una sobremordida de la mandíbula y proyectando el arco mandibular hacia adelante en relación con el maxilar. Como la mandíbula no está afectada significativamente, el prognatismo aparente deberá atribuirse primeramente a la deficiencia maxilar en vez del alargamiento mandibular.



Fotografía n. 15



Fotografía n. 16



Fotografía n. 17

**Platybsia.** Esto se refiere al ángulo obtuso (NSBa: Nasiòn-Silla-Basiòn) formado por el segmento anterior de la base craneal al segmento posterior a tal grado que aparece como una línea vector, indicando una base craneal plana. La falla del occipital parece crecer hacia abajo y atrás, mantiene alta la fosa glenoidea. Como hay una deficiencia maxilar simultánea, la mandíbula no se rota.

**Bruxismo.** Es una manifestación común que comienza en la vida temprana y muchas veces persiste a lo largo de la vida de la persona. Inicialmente el bruxismo elimina algunos de los surcos y fisuras secundarios y terciarios encontrados en los dientes recién erupcionados. Con el tiempo sin embargo el bruxismo puede conducir a una sobrecarga en el tejido de soporte y su consecuente pérdida. En niños jóvenes es común el bruxismo "transitorio". En la edad preescolar, el bruxismo rara vez requiere cualquier tratamiento activo. Para un tratamiento activo una "guarda oclusal" puede usarse. La naturaleza de la guarda dependerá de las necesidades individuales. El aparato puede no romper el hábito, pero protege los dientes. Este redirige al niño e interrumpe actividad de estimulación propia

## CONCLUSIONES

ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA

Las personas que presentan trisomía 21, tienen un carácter noble, por lo general son cooperadoras, lo que nos puede facilitar su manejo, pero es necesario de alguna manera hacerles conocer parte del tratamiento.

Ya que en ellas se pueden encontrar varias patologías y tomando en cuenta la idiosincrasia del individuo, es importante hacer una buena historia clínica, en caso necesario mandar a hacer exámenes de laboratorio; es necesario mantener un contacto directo con su médico, que él conozca el tipo de tratamiento que vamos a realizar y que nos tenga al tanto de los avances en su salud, y el tratamiento médico bajo el que se encuentra.

Con respecto a la cavidad oral: las anomalías presentadas en lengua, son generalmente provocadas por la hipotonía del músculo, y por la presión ejercida por la lengua hacia los dientes por una supuesta macroglosia, en proporción a la pequeña cavidad oral.

Los problemas parodontales pueden ser relacionados con las afecciones de vías respiratorias altas, lo que los obliga a ser respiradores bucales y a la gran cantidad de medicamentos que se les administra, los cuales pueden provocar inflamación en las encías.

La mayoría de los problemas dentales que se presentan como la agenesia, variaciones en la corona, erupción de dientes deciduos y permanentes se relacionan a una baja actividad mitótica de células progenitoras dentales y en algunos otros casos relacionados a una baja transmisión de impulsos nerviosos.

Con respecto a la baja incidencia de caries se presentan varios factores pero entre los más importantes probablemente sean los factores químicos locales.

Las anomalías de oclusión son de tipo dental en un 30%, por agenesia o mal posición, pero la mayoría, un 70% se presentan de tipo esquelético. Con respecto al bruxismo se presenta por las variaciones en corona que pueden provocar puntos altos y son de forma transitoria.

Afortunadamente el 80% de las afecciones orales tienen tratamiento, pero en los casos en los que su corrección es en base a cirugía hay que poner mayor atención médica, tomar en cuenta la cooperación del paciente y concientizar de forma adecuada a la familia.

## BIBLIOGRAFIA.

### **MONGOLISMO**

Síndrome de Down

Autor Lina Wetmuller

Capitulo II

### **MEDICINA INTERNA**

Farrera Rozman

Tomo 2

Capitulo XIV

Octava edición

1972.

Editorial Marín

### **PATOLOGIA ESTRUCTURAL Y FUNCIONAL**

Contran Kumar Robbins

Tomo 1

Capitulo IV

4ta. Edición

1990.

Editorial Interamericana McGraw-Hill

**DICCIONARIO MEDICO DORLAND**

24va. Edición

1993.

Interamericana McGraw-Hill

**TRATADO DE PATOLOGIA BUCAL**

W. G. Shater

B. M. Levy

4ta. Edición

1986

Capitulo 13

Editorial Interamericana McGraw-Hill

## **EL SINDROME DE DOWN**

Luis Carlos Ortega Tàmez

1ra. Edición

1997

Editorial Trillas

## **DOWN SYNDROME**

Journal de Especialidades Médicas.

Oral Surg - Oral Med - Oral Pathol - Oral Radiol - Endod

Desai - SS

Pags. 279 - 285.

Nueva York, Estados Unidos.

1997 Sept.

## **MODIFICATION OF TOOTH SIZE AND SHAPE IN DOWNS SYNDROME**

Journal Anat

Gran Bretaña.

Benjamin Peretz, Joseph Shapira, Hannan Farbstein.

Pags 167 - 172. 1996 Feb.



## **EMBRIOLOGIA CLINICA**

Keith L. Moore

4ta. Ediciòn

1993.

Capitulo 8

Editorial Interamericana

## **ODONTOLOGIA PARA NIÑOS IMPEDIDOS**

Joan Weyman

1ra. Ediciòn

1976

Capitulo 7

Editorial Mundi

## **ODONTOLOGIA PEDIATRICA**

J. R. Pinkham

1ra. Ediciòn

1992

Capítulo 15

Interamericana McGraw-Hill

## **ODONTOLOGIA PEDIATRICA Y DEL ADOLESCENTE**

Ralon E. McDonald

David R. Avery

6a. Edición

1995

Editorial Mosby

## **ODONTOPEDIATRIA (Enfoque sistèmico)**

Magnusson

1ra. Edición

1974

Editorial Salvat

## **EL NIÑO DOWN, Mitos y Realidades**

Luis Jasso Gutiérrez

1979

Manual Moderno

## **ENCICLOPEDIA ENCARTA 99**

Ciencias (Salud y Medicina)

Malformaciones Genéticas.

## **ENCICLOPEDIA MULTIMEDIA DE**

## **APARATOLOGIA ORTOPEDICA FUNCIONAL**

DR. Eduardo Padrós Serrat.

## INDICE DE FOTOGRAFÍAS.

|                 |                                     |
|-----------------|-------------------------------------|
| Fotografía n. 1 | Trisomía 21 Regular.                |
| Fotografía n. 2 | <i>Características faciales.</i>    |
| Fotografía n. 3 | <i>Características faciales.</i>    |
| Fotografía n. 4 | Pabellones auriculares.             |
| Fotografía n. 5 | Pabellones auriculares.             |
| Fotografía n. 6 | Aparato Orofacial Castillo Morales. |
| Fotografía n. 7 | Aparato Orofacial Castillo Morales. |
| Fotografía n. 8 | Macroglosia.                        |
| Fotografía n. 9 | Lengua escrotal o fisurada.         |
| Fotografía n.10 | Lengua escrotal o fisurada.         |
| Fotografía n.11 | Microdoncia.                        |
| Fotografía n.12 | Variaciones de la corona.           |
| Fotografía n.13 | Variaciones de la corona.           |
| Fotografía n.14 | Variaciones de la corona.           |
| Fotografía n.15 | Maloclusión.                        |
| Fotografía n.16 | Maloclusión.                        |
| Fotografía n.17 | Maloclusión.                        |