

24/3/82

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE ODONTOLOGIA



ENFERMEDADES BUCALES DE ORIGEN GENETICO

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Georgina Sanchez Garcia'.

T E S I S
QUE PARA OBTENER EL TITULO DE:
CIRUJANO DENTISTA
PRESENTE AN
GEORGINA SANCHEZ GARCIA
IRMA OROZCO TORRES
MEXICO, D. F. 1982



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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.

I N D I C E.

	PAG.
INTRODUCCION.	
C A P I T U L O I.	
HISTORIA	2
1. Mendelismo	3
2. Teorías cromosómicas	6
C A P I T U L O II.	
GENERALIDADES	9
1. La célula	9
2. Cromosomas	15
3. Acidos nucléicos	15
4. DNA	16
5. Gen	20
6. RNA	21
7. Síntesis de Proteínas	22
8. Formación de una C. Polipeptida	24
9. Mecanismo del control Genético	26
C A P I T U L O III.	
ETAPAS DIVERSAS DE LA GENETICA	30
1.- Descripción de cada una de las etapas	30

	PAG.
2. Cromosomas Humanos	31
3. Mitosis	32
4. Ciclo Mitótico	34
5. Clasificación Cromosómica	35
6. Meiosis	37
7. Quiasmas y entrecruzamiento	42
8. Espermatogenesis Humana	42
9. Oogenesis humana	43
10. Fecundación	44

C A P I T U L O IV.

ANOMALIAS CROMOSOMICAS	46
1. Mecanismos que originan anomalías cromosómicas	47

C A P I T U L O V.

ENFERMEDADES BUCALES DE ORIGEN GENETICO.....	53
1. Anodoncia Parcial	54
2. Anodoncia Total	54
3. Dientes Supernumerarios	58
4. Anomalías de la erupción	59
5. Anomalías en la forma	61
6. Anomalías de Estructura	64
7. Trastornos del desarrollo en el tamaño	74
8. Enfermedades Parodontales	76

	PAG.
9. Maloclusión	79
10. Labio paladar Hendido	82
11. Síndrome Papillón	
12. Disostosis Mandibulo-Facial.....	85
13. Acondroplasia	86
14. Disostosis cleidocraneal	87
15. Características Maxilo-Faciales en el mongolismo	90
16. Síndrome de Down	93
17. Displasia Hectotérmica H.	98
18. Enfermedades Hemáticas	100
 C O N C L U S I O N E S	 120
 B I B L I O G R A F I A	 123

I N T R O D U C C I O N .

I N T R O D U C C I O N .

En la actualidad la Genética, ocupa un lugar muy importante, dentro de la Odontología ya que existen enfermedades que anteriormente, se consideraba su origen de tipo infeccioso, y que ahora debido a las investigaciones realizadas, de las características hereditarias del individuo y sus manifestaciones dentro de la cavidad Buco-dental, se ha determinado que dichas anomalías son de origen Genético.

Las enfermedades bucales de origen Genético tienen características específicas que han hecho de su estudio un tema bastante amplio e interesante.

El Odontólogo tiene la necesidad de conocer estas alteraciones y sus manifestaciones clínicas y Genéticas logrando así un mejor tratamiento.

Las enfermedades antes mencionadas, se pueden presentar en cualquier nivel social, tanto que en nuestra población se presenta con frecuencia relaciones consanguíneas, provocando alteraciones cromosómicas y de ahí un factor etiológico, de las enfermedades hereditarias.

La elaboración de este trabajo tiene como fin primordial, mostrar de una manera sencilla y amplia, las variaciones genéticas y sus repercusiones a nivel bucal.

La causa de gran parte de enfermedades no pueden considerarse en el sentido rígido, de un agente etiológico, sino como una red de factores múltiples que actúan mancomunadamente entre los cuales tendrán importancia, uno o más factores Genéticos.

C A P I T U L O I

HISTORIA DE LA GENETICA.

H I S T O R I A

La Genética puede identificarse desde los 300 A.C.-- Aristóteles menciona que el semen masculino se origina de la sangre e influye su poder en la vida del embrión con la cuagulación del sangrado menstrual, idea que perduró casi 2000 años-- hasta que en el siglo XVII Williams Harvey demostró que no tenía ninguna relación, sino un embrión se forma y crece poco a poco durante el período de la gestación.

En el Talmud (1500 años A.C.) se menciona la hemofilia, herencia de un individuo en sangre.

En los años 6000 con la aparición del árbol genealógico de los crines de caballo se observa tallado en piedra en el pueblo de Caldea.

Regnier Graff (Siglo XVII) científico holandés fue-- el primero en suponer que el óvulo y el espermatozoide eran -- los responsables de la gestación.

Descubrió protuberancias en los ovarios de hembras-- de mamíferos (folículo de Graaf) que contiene el óvulo no fe--

cundado, determinado con esto el óvulo y el espermatozoide son responsables de la herencia de sus descendientes.

Pierre Louis Moreau Mauperpuis (1698) estudió algunos de los rasgos hereditarios en el hombre como el albinismo y la polidactilia.

Otto (1803) hizo de la hemofilia un estudio en una familia de New Hampshire. Fué la primera descripción detallada de los signos químicos y mecánicos de la herencia de esta enfermedad. Afirmó que la mujer es la portadora a su hijo varón, pero no directamente se trasmite de padre a hijo.

Francis Meniere (1856) sugirió que en el hombre la sordomudez era más común en matrimonio consanguíneos.

Carlos Darwin (1859) en sus experimentos con plantas, concluyó que los descendientes de cruas entre organismos sin relación alguna (cruas exógenas) eran más vigorosos que las cruas entre organismos afines (cruas endogenas).

Johansen diferencia claramente entre genotipo (constitución genética) y fenotipo (aspecto de un individuo en relación con su medio ambiente).

El monje Gregorio Mendel (1865) hizo sus descubri --

mientos trascendentales por análisis clínicos de la cruce de variedades de guisantes (dando así el nacimiento a la genética).

Observó que en la primera generación al hacer cruce de semillas de plantas verdes con amarillas el amarillo dominaba sobre el verde. Al autoplimerizar la primera generación, la segunda generación constituía los dos colores. Así Mendel registró el número real de los diversos tipos de descendencia que resultaba de estas cruces.

Johann Mendel nació el 22 de julio de 1822 en Heizendorff en Moravia, entonces parte de Austria pero ahora parte de Checoslovaquia, adoptó el nombre de Gregorio al entrar a la orden Agustina en 1843, después de ordenarse como sacerdote emprendió la carrera de maestro y estudió física, matemáticas, zoología y botánica en la Universidad de Viena, pero no aprobó el exámen de calificación. En 1853 ingresó al monasterio de Brunn (ahora Brno en Checoslovaquia), en donde hizo sus clásicos experimentos con los guisantes. Los experimentos con el cultivo de estas plantas ocuparon la mayor parte de su tiempo, hasta que fue elegido abad del monasterio en 1868, y a partir de esta fecha, dedicó su tiempo básicamente a tareas administrativas e intentos de persuadir al gobierno de que eximiera a los monasterios de los impuestos. Falleció de enfermedad de Bright (nefritis) el 6 de enero de 1884.

1a. Ley de Mendel: Ley de la Dominancia.

Al cruzar dos variedades que difieren solo por un --
caracter, los híbridos de la primera generación presentaban --
el caracter dominante de los progenitores.

2a. Ley de Mendel: Ley de la Segregación.

En esta ley, Mendel demuestra que el caracter recesi
vo que no se habfa manifestado externamente en la primera gene
ración, hace su aparición en la segunda generación en la pro--
porción de un 25%.

3a. Ley de Mendel: Ley de la Independencia.

Para establecer esta ley, Mendel siguió dos caracte--
res al mismo tiempo, y en la segunda generación observó que --
ambos caracteres eran independientes uno de otro.

En verdad el trabajo original de Mendel pasó inadver
tido en la literatura científica, hasta 1900, en que en espa--
cio de unos meses fueron redescubiertas por tres biólogos, de--
manera independiente Hugo de Vries, profesor de botánica de la
Universidad de Amsterdam, Carl Correns, botánico de la Univer--
sidad de Tubingen y Erich von Tschermak-Seysenegg, asistente--
de la estación agrícola experimental en Esslingen, cerca de --
Viena. Los tres investigadores, por su lado, llegaron a las --
mismas conclusiones que Mendel.

Fu  una l stima que el monje moravo hubiera fallecido 16 a os antes que su trabajo fuera reconocido como uno de los descubrimientos cient ficos m s importantes de todas las  pocas.

Sir Francis Galton (1875) diferencia entre los efectos de lo cong nito y adquirido.

Garrod (1902) fu  el fundador de la gen tica m dica, duplicando la herencia Mendeliana en el hombre, la alcaptonuria.

Walter's Sulton y Theodoro Boveri, (1903) expusieron la teor a cromos mica de la herencia y que se reconoci  la relaci n entre las peque as estructuras (cromosomas) y el fen meno de la herencia (genes).

Su teor a expon a, que los cromosomas llevan los factores hereditarios o genes, y al desplazamiento y cambio cromos mico en la divisi n celular explican la herencia Mendeliana.

Castle (1905) introdujo en el laboratorio un animal, que ser a una herramienta para la gen tica durante muchos a os (mosca de fruta o drosophila).

Thomas Hunt Morgan (1934) recibió el premio nobel -- por sus investigaciones en drosophila.

Morgan y sus alumnos Calvin Bridges y A.H. Sturte -- vant fueron los que estudiaron los mecanismos genéticos de dro sophila, confirmaron el hecho de que las unidades hereditarias de genes estaban dispuestas en una asociación lineal particu -- lar, a lo largo del cromosoma, y los estudios citológicos de -- los cromosomas de las glándulas salivales fueron usados para - confirmar los resultados de los experimentos de cruzas.

Beatle y Taltum (1941) en su hipótesis de un "gen = un fermento", dieron refuerzo al concepto de Garrot (alcapto -- nuria) con claridad.

Watson y Crick (1961) compartieron el premio nobel - al descubrir la estructura de la molécula de DNA.

C A P I T U L O I I

G E N E R A L I D A D E S .

GENERALIDADES.

La célula esta constituida en su interior por el citoplasma, dentro del cuál encontramos pequeños órganos que desempeñan un papel definido dentro de ella.

Los órganos son los siguientes:

1) MEMBRANA CELULAR:

p

La membrana celular es una capa lipo-proteica es la principal barrera para establecer lo que puede entrar a la célula o puede salir de ella. Sus propiedades dependen de gran parte de la formación de agregados pluricelulares (como los tejidos) y el intercambio de sustancias entre células relacionadas.

RETICULO ENDOPLASMICO:

El citoplasma está atravesado por un sistema de membranas lipoprotéica que limitan conductos interconectados que tienen la forma de una bolsa aplanada (cisternas) y de túbulos.

El retículo endoplásmico formado por: a) rugoso ---

b) liso (sin ribosomas).

El retículo endoplásmico rugoso esta cubierto por -- ribosomas, muchos de ellos probablemente bajo forma de polisomas.

El retículo endoplásmico liso (sin ribosomas), forma parte de un sistema interconectado.

Las proteínas incluyendo las enzimas, lípidos y --- otras sustancias, son trasportadas y distribuidas a diferentes lugares de la célula a merced del retículo endoplásmico, en algunos casos, estas sustancias pueden acumularse y almacenarse en el retículo durante períodos prolongados.

APARATO DE GOLGI:

Es un aparato en el que se observan filamentos, caracterizados por tener ricas enzimas conocidas como transferasas de glucosilo. Estas enzimas catalizan la polimerización de los azúcares en polizacáridos, que la célula libera hacia los espacios extracelulares.

La transferasa de glucosilo también tiene a su cargo la fijación de azúcares a glucoproteínas, moléculas de gran im

portancia en muchas secreciones en la membrana plasmática.

VACUOLAS:

Son vasos alargados puestos aleatoriamente en el citoplasma, generalmente contiene agua, alimentos o bien, sustancias de desecho que temporalmente se almacenan.

LISOSOMAS:

Tiene gran poder digestivo. Tienen una membrana que las limita, el material tiene que penetrar esta membrana ----- para que se lleve a cabo la digestión intracelular, pues de lo contrario las enzimas de los lisosomas pueden invadir el citoplasma, matando la célula o produciendo cambios metabólicos de consideración.

MITOCONDRIAS:

Las mitocondrias tienen un diámetro entre 5 a 10 micras constituidas de 25% a 30% de lípidos y de 60% a 70% de -- proteínas.

Las mitocondrias son los lugares principales de producción de ATP, relacionado con el consumo de oxígeno, especialmente por virtud de poseer las enzimas del ciclo de Krebs, desempeñando papeles importantes en muchas vías metabólicas, -- incluyendo la desintegración y la síntesis de carbohidratos, --

grasas y aminoácidos.

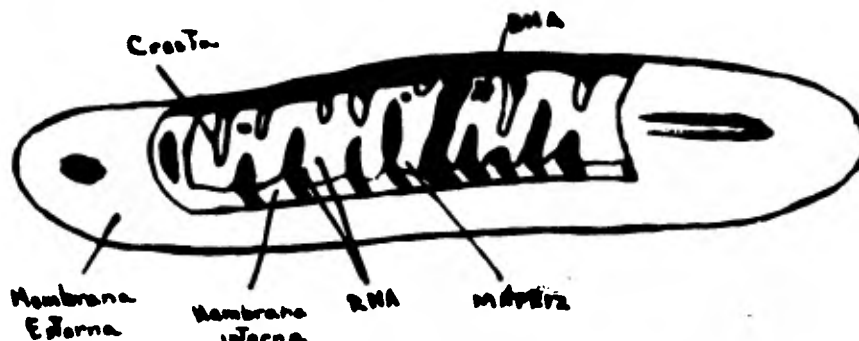


Fig. 1. Representación esquemática de una mitocondria.

RIBOSOMAS:

Interviene en el proceso sintético de las proteínas. Los ribosomas poseen un RNA cuyo tamaño y composición de bases son característicos, se trata del RNA ribosomal.

La producción del RNA es una de las principales funciones de los nucleolos. El RNA puede fijarse simultáneamente al DNA de un núcleo, dando más de un centenar de moléculas de este (RNAr), aparentemente idénticas. Esto indica que existen -- probablemente en los cromosomas muchas copias duplicadas de cadenas de DNA responsables de la producción de RNA. El nucleolo es por lo tanto el foco principal de la síntesis del RNAr.

Existen dos tipos de ribosomas. Los libres, que se--

encuentran sueltos sin unión visible con ninguna membrana y --
los fijos que se encuentran unidos a la membrana del retículo-
endoplásmico, ambas variedades forman polisomas con RNAm y de--
sempeñan funciones semejantes a la síntesis de proteínas.

NUCLEO:

El núcleo tiene importancia mayúscula en la herencia celular, de él dependen las características morfológicas y metabólicas fundamentales de la célula.

Es indispensable para la continuación a largo plazo del metabolismo, en parte, esto refleja el papel fundamental del núcleo en la reproducción del RNA necesario para la síntesis de proteínas.

En él encontramos estructuras cuya función es indispensable. como son:

Nucleolo.

Membrana nuclear.

Cromosomas.

Acidos nucléicos.

NUCLEOLO:

Es asiento de una importante síntesis de RNA.

En estudios citoquímicos indican que de 5 a 10 por--
100 del nucleolo contiene RNA, y el resto corresponde a pro --
teínas y un poco de DNA.

Los nucléolos son especialmente importantes en las--
células que llevan a cabo una intensa síntesis de protefna. Es
tos órganos intervienen en el metabolismo del RNA.

MEMBRANA NUCLEAR:

Es una región aplanada y expandida del retículo endo
plásmico que rodea el material nuclear.

Para señalar que el núcleo está rodeado por una bol-
sa aplanada y no una simple membrana. La superficie externa de
la bolsa, la que tiene contacto con el citoplasma, muestra ---
gránulos ricos en RNA, probablemente se trate de ribosomas se-
mejantes a los que se encuentran en el resto del citoplasma. -
La superficie interna, en contacto con la savia nuclear, no --
tiene ribosomas. A menudo se encuentra una gran concentración
de cromatina a lo largo de la superficie. A todo lo largo de--
la cubierta y con ciertos intervalos, hay poros nucleares que
se observan como zonas aproximadamente circulares o poligona--
les, donde se fusionan las superficies internas y externas del
saco y por lo tanto, el saco así queda interrumpido.

Los poros sirven como vías para el intermedio nu ---

clear-citoplasmático. Los poros no son simplemente agujeros -- en la membrana, gran parte de las aberturas están ocupadas por un dispositivo cilíndrico o anular de material fibrilar o granulos bastantes ricos en electrones, éste junto con la membrana, constituye un complejo de poros, y su frecuencia puede diferir mucho en cuanto a su permeabilidad.

2) CROMOSOMAS:

El cromosoma está formado de dos partes: Los genes -- consistentes en DNA, y las proteínas, los cuales están unidos -- en forma laxa.

Cierto número de genes diferentes, junto con algunas proteínas, están organizadas en una cadena filamentosa y -- en varias denominadas cromosomas.

En todos los organismos, cada cromosoma se duplica -- antes de la división celular. Los cromosomas con su grupo de -- genes son distribuidos a las células en forma ordenada.

3) ACIDOS NUCLEICOS:

Los ácidos nucleicos son macromoléculas con tres tipos de componentes: Azúcar, fosfato y base.

	DNA	RNA
azúcar	desoxirribosa	ribosa
fosfato	fosfato	fosfato
base	adenina, citocina, timina, guanina.	adenina, citoci <u>n</u> a, urácilo, -- guanina.

Al combinar una molécula de ácido fosfórico con una-azúcar y una de las cuatro bases, forman un nucleotido. Los nucleotidos se combinan a su vez formando polinucleotidos.

Existen cuatro bases distintas y por lo tanto pueden formarse cuatro nucleotidos diferentes.

b	b	b	b
'	'	'	'
a - f	a - f - a	f - a	a
NUCLEOTIDO	POLINUCLEOTIDO		

4) DNA (ACIDO DESOXIRRIBONUCLEICO).

Es una molécula que ejerce control doble sobre la -- vida de un organismo. Dirige el metabolismo y las actividades-- incesantes que mantienen funcionando el cuerpo, determinando-- así la herencia.

El DNA tiene la capacidad de formar una réplica -- idéntica de si mismo; de esta manera, cuando la célula se divide, conserva la información genética y la trasmite a las células hijas. El DNA se encuentra básicamente en los cromosomas.

COMPOSICION DEL DNA:

La molécula del DNA se halla compuesta por dos cadenas de nucleotidos en una hélice doble. Las cadenas van en dirección opuesta unidas por un puente de hidrógeno. Las cadenas se encuentran dispuestas; la adenina de una cadena, con la timina de la otra por dos enlaces de hidrógeno; y la guanina, con la citosina de la otra, por tres enlaces de hidrógeno. La doble cadena está constituida por diez pares de nucleotidos. (Fig. 2)

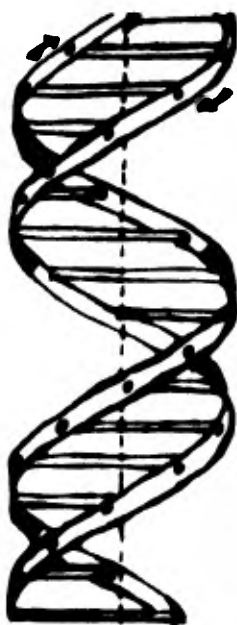


Fig. 2 Modelo de la molécula de DNA-
propuesto por Watson y Crick.

DUPLICACION DEL DNA:

Crick y Watson creen que la hélice empieza por perder el retorcimiento y los puentes de hidrógeno que mantienen juntos los pares de bases, se van rompiendo ordenadamente empezando por la punta de la hélice, la cual se endereza y se abre por el centro separando los pares de base, con esto, los miembros de cada par de bases quedan expuestos al citoplasma.

Ahora, cada base de la media hélice puede encontrar (sintetizar) su pareja en el citoplasma.

Las bases adquiridas completan la escala haciéndose de unidades de azúcar y fosfato, concluido dicho plan quedan dos nuevas moléculas de DNA.

Estos nucleotidos se unen gracias a la acción del -- DNA-polimeraza. (Fig. 3).

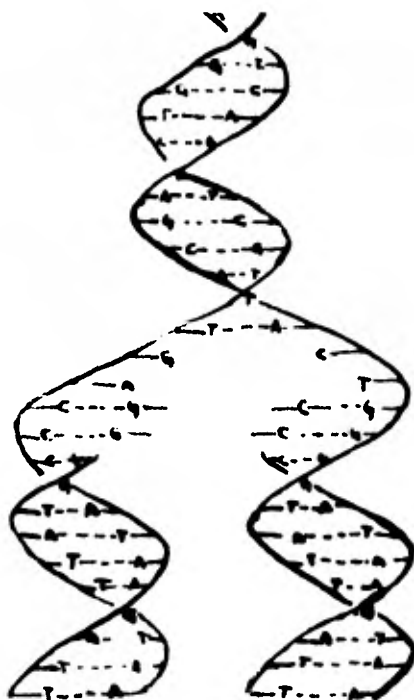


Fig. 3 Replicación del DNA. Obsérvese la molécula original (arriba) y sus dos mitades separadas. Las nuevas medias moléculas del DNA son formadas por sus mitades antiguas y como resultado del aparejamiento se originan así dos moléculas completas idénticas a la original.

ORGANIZACION DEL DNA EN LOS CROMOSOMAS

El DNA es de estructura lineal y los genes se localizan de modo también lineal a lo largo del cromosoma.

Ris y Kubai. Nos dicen que el DNA esta combinado con la histonina en proporciones iguales en el cromosoma. El DNA-H forma una fibra básica de 100°A donde el DNA se enrolla así --

mismo, y su tonalidad se mantiene en un estado espiral por --- puentes cruzados inestables. Al romperse estos puentes, las fibras de DNA-H combinados se estiran, la histonina conserva sus propiedades y el DNA se vuelve accesible para la replicación y la transcripción.

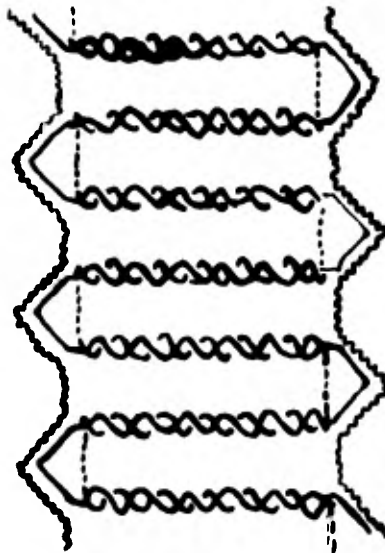


Fig. 4 Representación de la hipótesis de-Taylor propuesta para explicar la-organización del DNA en el cromosoma.

5) G E N

Es la unidad funcional de la herencia que controla-- la función diaria de las células y que origina las síntesis de un polipéptido. Está constituido por una molécula larga formada por dos ramas de ácido desoxiribonucleico (DNA) y a su vez-- está formado por compuestos químicos dispuestos en forma regular.

6) RNA (ACIDO RIBONUCLEICO):

Acido que se encuentra principalmente en el nucléolo y cuya función está controlada por el DNA del núcleo.

ESTRUCTURA DEL RNA:

Estructura del RNA. Tiene una estructura elicoidal-- muy semejante a la del DNA, la cual se halla formada por solo-- un cordón, la cual lo diferencia.

Sin embargo su composición química difiere del DNA-- por dos aspectos importantes.

- Azúcar: Ribosa'
- Bases: adenina, guanina, uracilo, citocina.

MECANISMO DE COPIA DEL MATERIAL GENETICO

En determinados momentos, algunas partes del DNA se-- separan o "desencadenan" en los enlaces de hidrógeno. Esto se-- hace en presencia de enzimas y ATP, apareándose la tira del -- DNA con los nucleotidos del RNA con sus respectivas bases --- (transcripción directa del código del DNA a un codón completo-- de RNA), la guanina a la citosina y viceversa, y la uracina a-- la adenina formando un RNA completo.

Después el RNA formado sobre el modelo de DNA, "se--

libera" dejando libres a los nucleotidos de el DNA, en posi --
ción de volverse a unir. Es evidente que el RNA así formado, --
será una fiel copia de la molécula del DNA, sobre el cual fué--
ensamblado en esa unión.

La transcripción depende del DNA-Polimeraza molécula
complicada, una parte de la cual reconoce el triplete especifii
co del DNA. La polimeraza, lee el gen DNA, en tanto que forma--
una molécula complementaria del RNA. Cuando la polimeraza al--
canza un codón terminal se detiene la lectura y la molécula --
completa del RNA es liberada.

SINTESIS DE PROTEINAS.

Existen tres tipos de RNA, que intervienen en la síni
tesis de protefnas.

- RNA mensajero.
- RNA transferencia
- RNA ribosomal.

RNA MENSAJERO

Se forma en el núcleo cuando se termina el mecanis--
mo del DNA-RNA, en el cual empieza su función.

Se mueve hacia el citoplasma en donde se asocia con--
los ribosomas, siendo estas particulas citoplasmáticas existene
tes en gran número de células en donde se lleva a cabo la sín-

tesis de proteínas. Se ha demostrado que pueden moverse al mismo tiempo varias ribosomas a lo largo del RNA mensajero.

RNA TRANSFERENCIA

Parece que los ribosomas se mueven individualmente -- a lo largo del RNA mensajero de un extremo a otro. Al moverse traducen la clave del RNAm y ayuda a incorporar las bandas adecuadas de amino-ácidos al RNA de transferencia.

Los amino-ácidos deben ser activados primeramente -- por enzimas activadoras especiales, una para cada amino-ácido. Una enzima activadora reconoce un punto especial en la molécula de amino-ácido y también un punto de reconocimiento específico en la molécula de RNAt, en otro punto la molécula RNAt -- hay un anticodon que reconoce un codón determinado en la cadena RNAm que se encuentra en los ribosomas.

Así los amino-ácidos se unen por medio de una cadena completa de polipéptidos.

RNA RIBOSOMAL.

El RNA de los ribosomas mantiene juntos en alguna -- forma, los componentes del complicado sistema de proteínas, es muy probable que el RNAt posea cadenas especiales de bases para fijarse a los ribosomas y tal vez para fijarse a otros, adeu

más de unirse al RNAm, podría pensarse que el RNAr estabiliza la interacción entre RNAm y RNAt, uniéndose a ambos y manteniendo así una relación fija entre ellos, o que el RNAr conserva las proteínas ribosómicas en una configuración específica determinada.

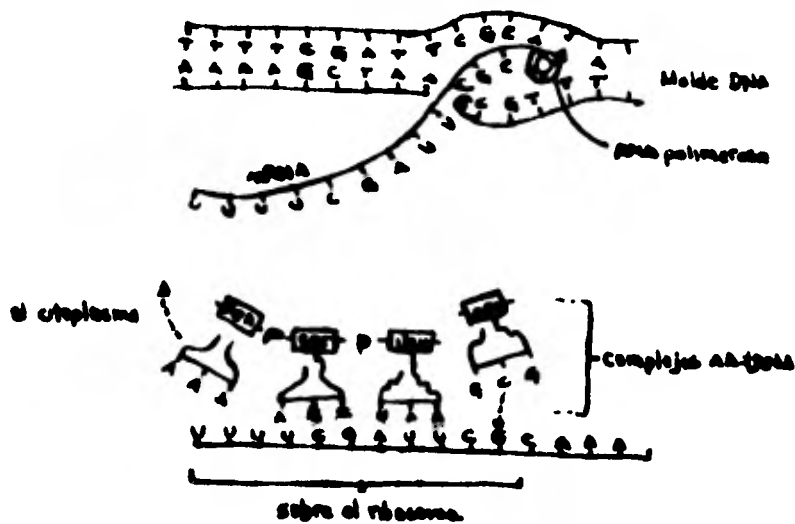


Fig. 5 Interpretación de la biosíntesis proteica.

8) FORMACION DE UNA CADENA POLIPEPTIDA.

- Los dos cordones de DNA de la doble hélice se disocian y se deja el gen que va a transcribir. Sólo uno de los dos cordones de DNA, activa el modelo para la síntesis del RNA

- Se forma una molécula del RNA completa donde se forma el patrón de DNA que es el RNAm, se efectúa bajo la acción del RNA- polimerasa.

- RNA mensajero se dirige a el citoplasma.

- RNAm se une a los ribosomas, estimulando la formación de la cadena polipéptida por medio de enzimas específicas que llevan los aminoácidos a través de el RNAt y a el RNAm.

- Así los ribosomas se deslizan sobre RNAm y se forma la cadena polipéptida por el acomodamiento originado de aminoácidos.

- Una vez terminado la formación de polipeptidos, el complejo amino-ácidos-RNAt se disocian y quedan libres para -- otro proceso.

- La disociación del RNAm también se efectua al mismo tiempo del RNAt.

En diez segundos se alcanza el recorrido del RNAm -- sobre los ribosomas.

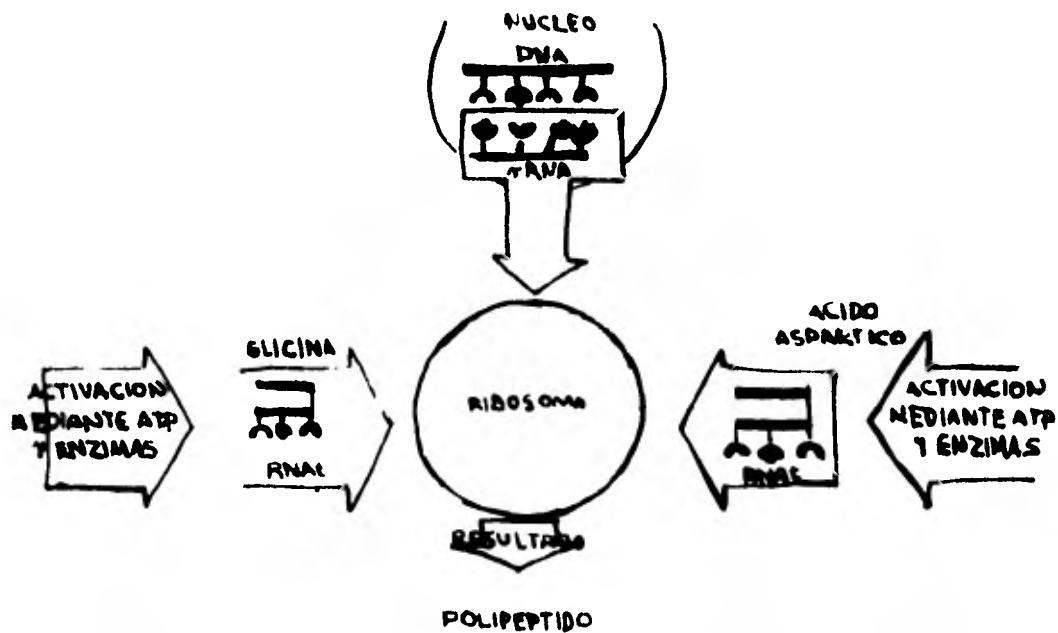


Fig. 6 Formación de una cadena de polipeptidos.

9) MECANISMO DEL CONTROL GENETICO.

El mecanismo del control genético tiene un importante papel en la célula, pero éste no siempre se está efectuando, sino que su regulación se lleva a cabo por diversos mecanismos entre genes.

Jacob y Monod 1961, indican la interacción de dos clases de unidades de genes reguladores y los operadores (se ha de diferenciar de los genes estructurales) que estimula la síntesis de proteínas y enzimas estructurales del organismo.

GENES REGULADORES

Los genes reguladores ejercen un control negativo sobre la síntesis de proteínas específicas que actúan a través - del citoplasma, haciendo control sobre las síntesis de proteínas.

Los represores inhiben las síntesis de proteínas al ligarse a sus correspondientes operadores, inhibiendo la transcripción del RNAm y con esto impedir las síntesis de proteínas.

Existe una sustancia correpresora que activa al represor para unirse con su operador. Así mismo, para impedir la inhibición del represor en la síntesis de proteínas correspondiente.

Existen sustancias que actúan como inductoras específicamente las moléculas se combinan con las moléculas represoras e impiden que se combine con su operador específico (Fig.- 7).

GEN OPERADOR

Según Jacob y Monod una unidad de acción genética es el operón, que consiste en un gen operador y los genes estructurales adyacentes cuya acción controla dicho gen.

El gen operador afecta solo a los genes de su propio

operón, pero no los del cromosoma homólogo, como lo hace el gen regulador.

Hoy en día no se dispone de ningún ejemplo claro del tipo de Jacob y Monod de regulación genética en el hombre. --- (Fig. 7).

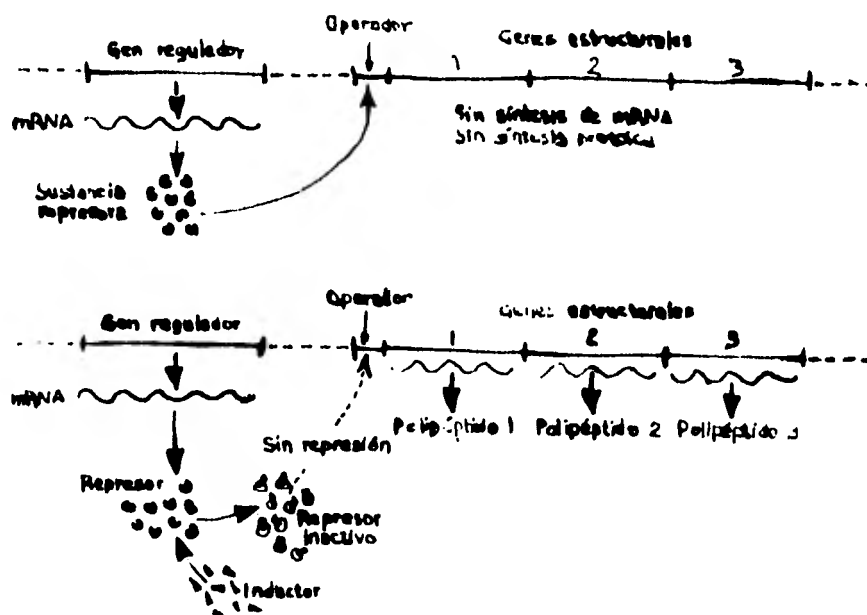


Fig. 7 Interpretación de la regulación de la síntesis de proteínas.

C A P I T U L O I I I .

ETAPAS DE LA GENETICA.

1.- DESCRIPCION DE CADA UNA DE LAS ETAPAS DE LA GENETICA.

Cada especie presenta una constitución cromosómica característica (careotipo) no sólo con respecto al número, longitud y forma de los cromosomas, sino también con referencia a la naturaleza y sucesión de los genes que contiene cada cromosoma.

Los genes se encuentran en los cromosomas en una posición determinada conocida como locus. Los genes cuyos loci se hayan en el mismo cromosoma se llaman genes ligados.

Las formas alternativas de un gen que pueden ocupar el mismo locus se denominan alelos, pero un cromosoma sólo puede ocupar un alelo en un locus determinado, aunque la población en su conjunto pueda tener múltiples alelos para aquel locus.

Genotipo. Es la constitución genética que tiene un individuo.

Fenotipo. Es la expresión de un individuo en forma de rasgos físicos, bioquímicos y fisiológicos.

2.- CROMOSOMAS HUMANOS

Tjio y Levan (1956) desarrollaron estudios de los cromosomas y comprobaron que la cifra de cromosomas humanos era de 46 y no 48 como se había creído hasta entonces.

Los 46 cromosomas de la célula humana forman 23 pares homólogos, así que cada par contiene la información genética, o sea que presentan los mismos loci genéticos en idéntico orden pero cada locus puede mostrar los mismos o diferentes alelos.

En el hombre y la mujer existen 22 pares de cromosomas iguales, llamados autosomas, y el otro par sobrante se diferencia del hombre-mujer por su constitución diferente. La mujer tiene un par de cromosomas XX mutuamente iguales. En el hombre los cromosomas son diferentes uno X y otro Y siendo más pequeño éste que el X y no parece ser homólogo con éste.

Estos cromosomas que diferencian el sexo se llaman cromosomas sexuales.

En consecuencia a esta diferencia, la mujer se considera de sexo homogamético, mientras que en los varones son del sexo heterogamético.

Cada progenitor proporciona a su heredero 23 cromosomas (número haploide $1=n$). Un miembro de cada par hace el número total que contiene el cigoto, 23 pares de cromosomas es decir, 46 (número diploide, $2=n$) casi todas las células somáticas humanas son diploides.

3) MITOSIS.

La mitosis es el hecho principal en la división celular de la duplicación de los núcleos celulares, con todos sus cromosomas y su DNA.

La mitosis es el principal acontecimiento en que están involucradas las estructuras dentro del citoplasma como los del núcleo. Puede dividirse en etapas para su mejor estudio pero hay que insistir que el proceso global en realidad es continuo y no ocurre en fases separadas.

ETAPAS: PROFASE, METAFASE, ANAFASE, TELOFASE.

INTERFASE: Esta es la fase de reposo en que la célula no se divide y es difícil visualizar los cromosomas. En esta etapa se divide el cromosoma en sus dos cromátides siguiendo unidos por el centromero, a la vez el aspecto del material nuclear presenta así un aspecto granuloso. Se empieza a condensar y enrollar haciéndose más visibles. La célula a entrado en la primera etapa de la división: LA PROFASE (Fig. 8-A).

PROFASE. En esta fase los cromosomas son totalmente-
visibles y el DNA se duplica manifestándose en las cromatides-
que forman los cromosomas siendo éstas largas, delgadas y para-
lelas, unidas en un pequeño punto llamado centromero.

La desaparición de la membrana nuclear aparece en es-
ta fase a igual que el núcleo pierde su identidad en manera --
progresiva. Los centriolos se dirigen hacia los polos de la cé-
lula. (Fig. 8-B).

METAFASE. En esta fase los cromosomas alcanzar un-
plano ecuatorial en la célula y se encuentran más engrosados.-
(Fig. 8-C).

Los centromeros del cromosoma estan conectados al --
centriolo por microtúbulos protéicos que según la dirección de
los centriolos, son llamados usos.

ANAFASE. Cuando la célula entra en la anafase los --
centriolos se dividen paralelamente y ya lejos de las cromati-
des estas se separan de alguna forma hacia los polos de la cé-
lula tirados por los usos, tomando una forma de "v" o "j" se--
gún la posición en que esten los cromosomas. (Fig. 8-D).

Así los cromosomas llegan a los polos de la célula-
considerándose como cromosomas hijos.

TELOFASE. Se inicia cuando los cromosomas llegan a los polos de la célula y así mismo empieza la división del citoplasma, quedando cada célula con su número respectivo de cromosomas y envueltos en la membrana celular. Así cada cromosoma hijo, se presenta en la célula en una interfase típica. (Fig. 8-E).

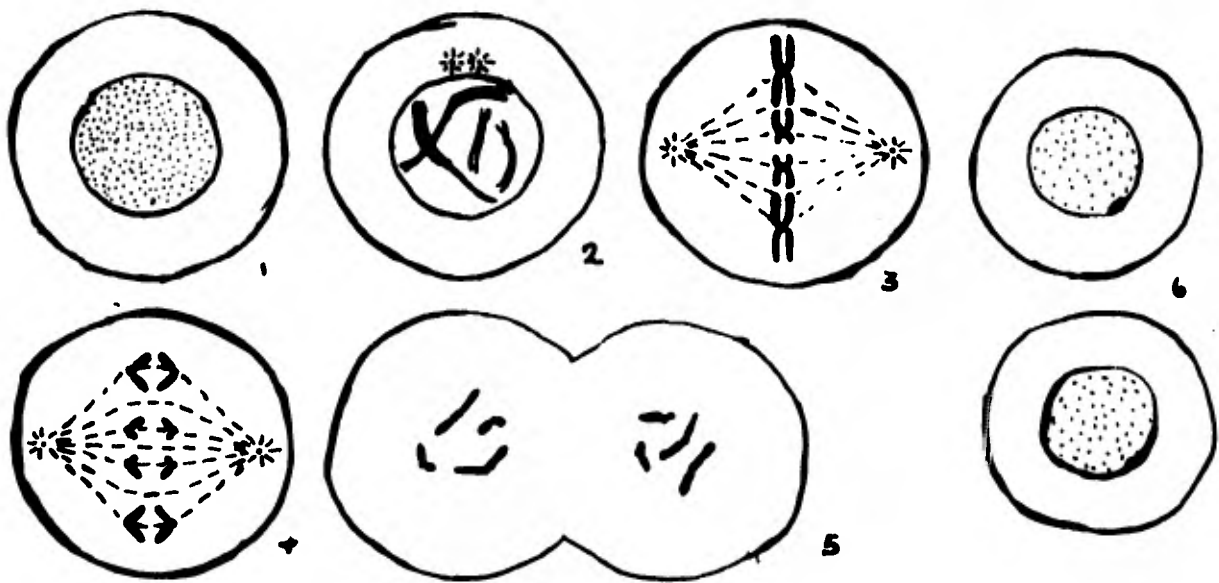


Fig. 8 Etapas de la mitosis.

4) CICLO MITOTICO. Si la célula duplica su contenido de DNA en la interfase antes de duplicarse. Ciclo que se describe de la manera siguiente:

- Período I. La nueva célula después de dividirse entra en un período postmitótico en el que no sintetiza DNA.
- Período II. En el cual hay una síntesis del DNA.
- Período III. No se sintetiza el DNA que termina al iniciarse la mitosis.

- Período IV. En donde la mitosis ocupa poco tiempo comparado con el resto del ciclo mitótico.

El ciclo mitótico tiene una duración de 12 a 24 horas.

50 CLASIFICACION DE LOS CROMOSOMAS

Se puede clasificar en tres partes:

- Tamaño.
- Localización del centromero.
- Características normales como anormales individualmente.

TAMAÑO.

Para su mejor estudio, los cromosomas se clasifican en siete grupos, de la letra A a G, disponiéndolos de acuerdo a su longitud decreciente. (Fig. 9).



Fig. 9 Cromosomas humanos según la clasificación normal, denominada cariotipo.

LOCALIZACION DEL CENTROMERO

La localización del centromero en el cromosoma humano puede clasificarse en tres grupos:

- Metacéntrico: centromero que se encuentra en la parte central del cromosoma.

- Submetacéntrico: Se encuentra el centromero más allá del centro del cromosoma.

- Acrocentro: Se encuentra cerca de las extremidades del cromosoma.

Los cromosomas suelen tener pequeñas masas de cromatina, fijadas por tallos delgados en sus brazos más cortos, estas masas denominadas satélites, están constituidas por material cromosómico enrollado densamente y unido al resto del cromosoma por un tallo de cromatina de enrollamiento compacto.

El cromosoma satélite desempeña cierto papel en el organismo de los nucléolos.

CARACTERISTICAS INDIVIDUALES TANTO NORMALES COMO ANORMALES

Hamerton 1971 en el que se designan signos característicos normales o raros de los cromosomas.

/ La línea diagonal indica mosaicismo, por ejemplo: -
46/47 señala que el sujeto es un mosaico con líneas de 46 y 47
cromosomas.

+ y - Señalan el exceso o falta de cromosomas de par
te de éste.

p Brazo corto de cromosomas.

q Brazo largo de cromosomas.

r Cromosoma de anillo.

t Translocación.

6) MEIOSIS.

Es la división celular que resulta de la formación--
de gametos.

Las células hijas en esta división celular reciben--
la mitad del número cromosómico que existen en la madre y el--
padre.

Se efectúan dos divisiones meióticas sucesivas.

1a. División de reducción: Profase, metafase, anafa--
se, telofase meióticas.

2a. División meiótica: Profase, metafase, anafase,--
telofase meióticas.

PRIMERA DIVISION

PROFASE. La profase se divide en 5 etapas.

- LEPTOTENO: El DNA se ha reducido en esta fase, apareciendo el cromosoma como filamentos delgados únicos individualizados.

- CIGOTENO: Los dos miembros de cada par se disponen paralelos, uno con respecto a otro, asociándose punto por punto para formar bivalentes, así hay un apareamiento en los cromosomas homólogos.

- PAQUITENO: Los cromosomas aparecen constituidos -- por dos cromatides, al igual que se engrosan experimentando un denso enrollamiento de los mismos.

- DIPLOTENO: En este período los cromosomas se separan longitudinalmente entre los dos componentes de cada bivalente. Durante esta separación, las mitades de cada cromosoma bivalente (cromosoma separado) contactan por varios puntos denominados quiasmas, lo que demuestra un intercambio de material entre cromatides.

Los centriolos de cada cromosoma bivalente se encuentran intactos y cerca uno del otro.

- DIACINESIS: Etapa final de la profase caracterizándose por enrollamiento más compacto de los cromosomas. (Fig. 10).

METAFASE, ANAFASE Y TELOFASE MEIOSICAS

La metafase se inicia, cuando la membrana nuclear desaparece y los cromosomas se desplazan hacia la placa ecuatorial.

Durante la anafase los dos miembros de cada par se separan y un miembro de cada uno se dirige a cada polo. Los bivalentes se dirigen independientemente uno de otro, así los cromosomas surtidos por la mezcla materno y paterno, van a cada polo representando a cada uno de los pares correspondientes.

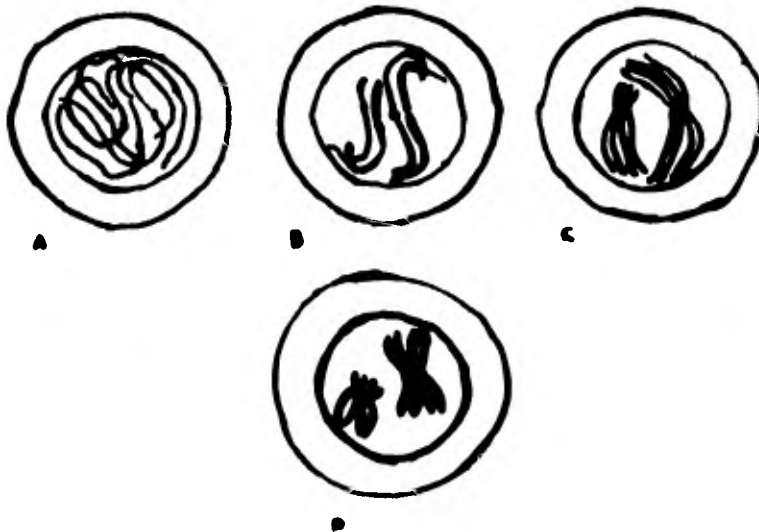


Fig. 10 Primera división meiótica. a-leptoteno; b-cigoteno; c-paqrteno; d-diploteno.

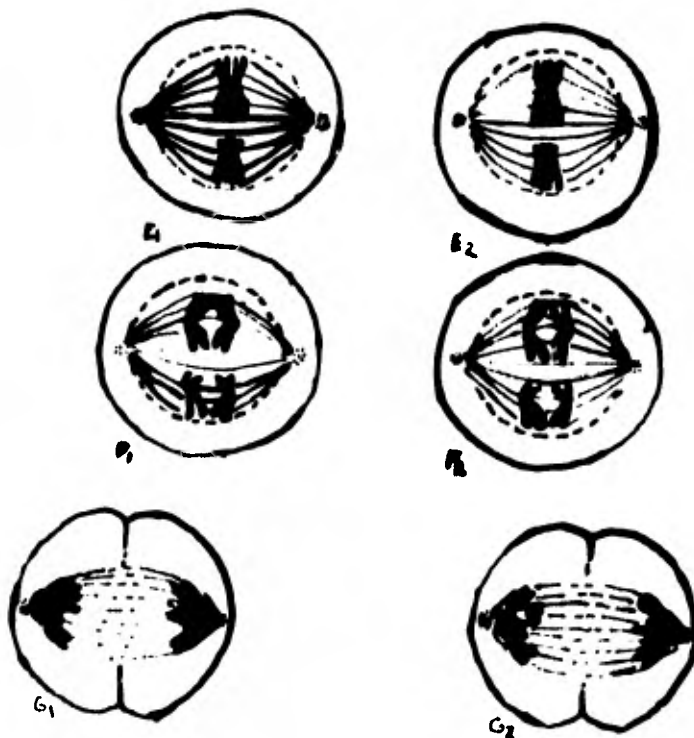
La combinación al azar de los cromosomas maternos y-

paternos en los gametos es la base del surtido independiente, constituyendo por lo tanto la base física de la herencia mendeliana.

En esta primera etapa los centriolos permanecen intactos, así como las cromátides ya ocupan polos respectivos.-- (Fig. 11).

SEGUNDA DIVISION MEIOTICA

La segunda división sigue a la primera mitótica sin- respuesta por parte del DNA, caracterizándose por la división- de los centrómeros y las cromátides pasan a los polos opuestos y producen dos células hijas idénticas.



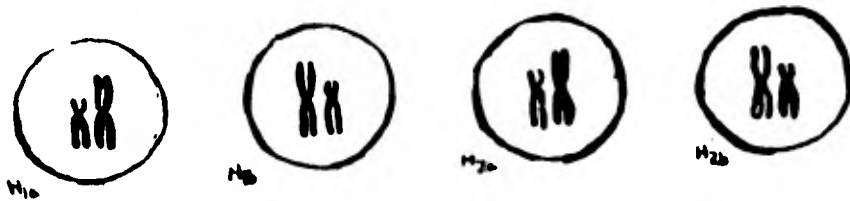


Fig. 11 continuación de la primera división. E_1 y E_2 , metafase; F_1 y F_2 , anafase precoz; G_1 y G_2 , anafase tardía; H_{1a} y H_{1b} , H_{2a} y H_{2b} , telofase. Una combinación posible entre los dos pares cromosómicos aparece en E_1 , F_1 , G_1 y H_{1b} ; la combinación alternante aparece en E_2 , F_2 , G_2 , H_{2a} y H_{2b} .

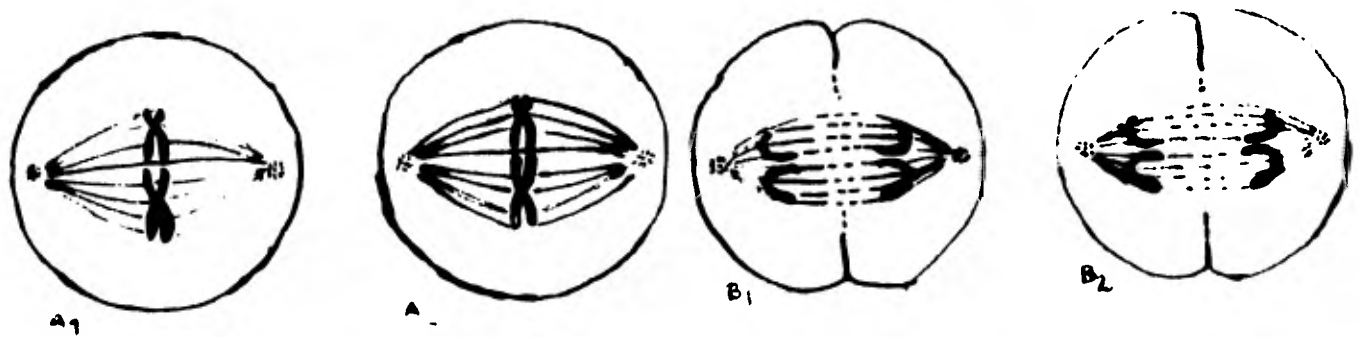
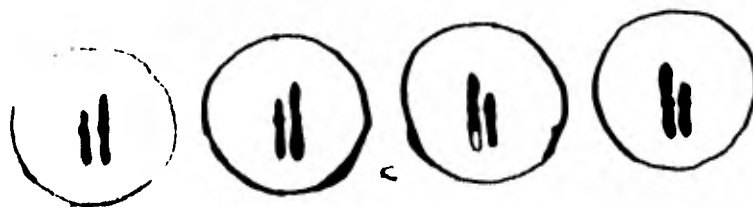


Fig. 12 Segunda división meiótica. A, metafase; B anafase; C telofase; A_1 y A_2 representan H_{1a} y H_{1b} de la Fig. 11



7.- QUIASMA Y ENTRECruzAMIENTO GENETICO.

Los quiasmas representan el punto de los entrecruzamientos, en los cuales los cromosomas homólogos han intercambiado segmentos por ruptura y recombinación. Esto sucede solo en dos cromátides de cada miembro de un par cromosómica homólogo.

Este entrecruzamiento ocupa la etapa primaria en la metafase dividiendo ésta en 5-subetapas.

8) ESPERMATOGÉNESIS HUMANA.

El proceso de la espermatogénesis se lleva a cabo en los tubos seminales de los testículos del macho sexualmente maduro.

La primera célula de la serie, son los espermatogonios, que se localizan en la periferia de los tubos. Pasan estos espermatogonios de una serie de mitosis a formar los llamados espermatocitos primarios.

El espermatocito primario sufre la primera división meiótica y produce los espermatocitos secundarios, cada uno con 23 cromosomas. Cada espermatocito secundario experimenta la segunda división meiótica siendo ésta más rápida; formando espermátides cada una con 23 cromosomas y finalmente, maduran sin sufrir ninguna división convirtiéndose en espermatozooi

des. (fig. 13).

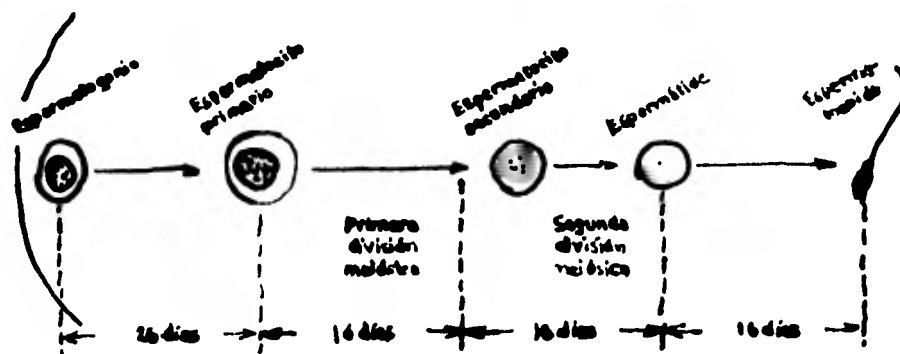


Fig. 13 Espermatogénesis Humana. La duración total de la espermatogénesis se cifra de 74 ± 5 días, incluyendo las diversas divisiones metólicas que ocurren antes de la meiosis y que culminan en la formación de los espermatozoides primarios.

9) OOGENESIS HUMANA.

Oogenesis se lleva a cabo en el tejido cortical del ovario. En este tejido se origina el desarrollo del óvulo a partir de los oogenios, siendo éste la célula central del folículo en vía de desarrollo.

La primera diferenciación es un oocitos primario, lo grándose éstos en el tercer mes de vida intrauterina. Al nacimiento el oocitos primario ha alcanzado la etapa de profase de la primera etapa meiótica. El oocitos primario permanece suspendido hasta no alcanzar la fase de maduración sexual.

Logrando su maduración, el oocito primario reanuda su curso coincidiendo con la ovulación y al terminar completa-

su meiosis da origen a dos células hijas con 23 cromosomas, la cual una de ellas conserva la mejor parte del citoplasma y se convierte, oocito secundario mientras que la otra célula se convierte en un cuerpo polar (incapaz de formar un embrión).

Casi inmediatamente se inicia la segunda división meiótica, mientras el óvulo penetra en la trompa de falopio y no se completa hasta el momento de la fecundación, que suele ocurrir antes que el óvulo llegue al útero, y dando así origen a un óvulo maduro y a un cuerpo polar.

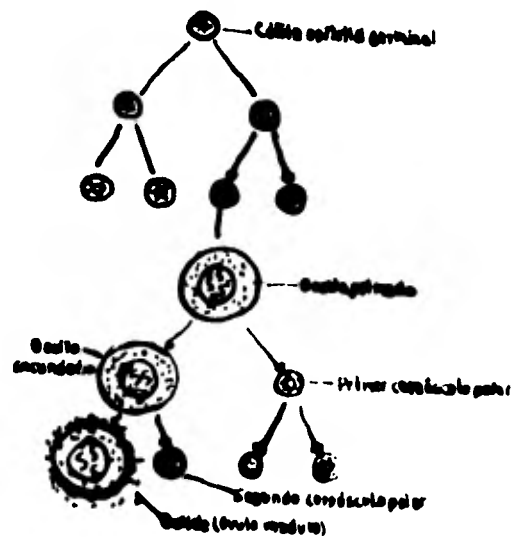


Fig. 14 Oogenesis Humana.

10) FECUNDACION.

El espermatozoide penetra en el óvulo tomando su cabeza una forma más esférica y representa el pronúcleo masculino. La segunda división meiótica del óvulo que conduce la formación del pronúcleo femenino, se completa en este momento.

Ambos pronúcleos pierden sus membranas y se completa el número de 46 cromosomas que se duplican en cualquier mitosis.

Se forman dos células hijas con 46 cromosomas cada una y así se ha iniciado la formación de un individuo maduro.

C A P I T U L O I V

ANOMALIAS CROMOSOMICAS

1.- MECANISMOS QUE ORIGINAN ANOMALIAS CROMOSOMICAS.

FALTA DE DISYUNCION

Se llama falta de disyunción al hecho de que no se separen un par de cromátides durante la mitosis o un par de cromosomas durante la división de reducción de la meiosis en la anafase.

Generalmente la falta de disyunción afecta sólo un cromosoma y en consecuencia, el cariotipo resultante es de 47 ó 45.

Si la falta de disyunción afecta los gametos, todas las células del sujeto presentaran el mismo número anormal de cromosomas.

PERDIDA SENCILLA DE UN CROMOSOMA.

De vez en cuando, durante la metafase un cromosoma no se orienta adecuadamente y en consecuencia, el centrómero, no se fija al huso. Este cromosoma quizá no emigre hacia el centrómero, por lo cual no se presenta en alguna de las células hijas. Este accidente significa que una célula hija posee un número anormal de cromosomas y la segunda prueba deficiencia de un cromosoma a diferencia de la falta de disyunción en la cual el número de cromosomas es anormal en las dos células-

hijas.

TRANSLOCACION.

Se conoce como translocación cuando un cromosoma se fractura; el fragmento resultante puede unirse a un cromosoma par que no le corresponda.

Las roturas afectan por lo regular dos cromosomas -- que presentan intercambio de fragmentos llamándose translocación recíproca.

El entrecruzamiento es una forma normal especial de translocación recíproca en la cual hay intercambio de segmentos correspondientes de cromosomas homólogos. La translocación puede producir variables alteraciones en el cariotipo de la células, no se modifica el número de cromosomas, pero el perfil estructural del cromosoma es anormal y suele ser identificable sin embargo, en algunos casos la translocación de los fragmentos es muy sutil y no se logra descubrir. En estas circunstancias, las alteraciones pueden advertirse sólo por la modificación del fenótipo del sujeto. Puede ocurrir translocación en las células somáticas, pero probablemente sea mucho más frecuente durante la gametogénesis, y en este caso, produce aberraciones citogenéticas que afectan a todas las células del sujeto.

SUPRESION

La fractura de un cromatide o de un cromosoma durante la mitosis o meiosis puede originar un fragmento que no --- vuelve a unirse, dado que todos los fragmentos cromosómicos ne cesitan un centrómero para sobrevivir, algunos segmentos se -- pierden permanentemente y se da el nombre de cromosoma con sus pensión al cromosoma incompleto.

FORMACION DE ISOCROMOSOMAS.

Es aberración poco frecuente, producida por fusión-- transversal de cromosomas homólogos con translocación de los-- fragmentos de manera que se producen cromosomas, cada mitad de los cuales es el equivalente genético exacto de la otra mitad.

La formación de isocromosomas de esta índole también puede ocurrir por fusión transversal directamente por el cen-- trómero, con translocación entre cromátides. Los dos segmentos superiores del par permanecen unidos al centrómero, lo cual -- produce cromosomas que consisten en dos mitades que son imagen en espejo.

Los dos segmentos inferiores y el puente del centró-- metro también isocromosomas.

INVERSION

Existe inversión cuando un cromosoma se fractura en dos sitios y el fragmento intermedio describe una vuelta y -- vuelve a unirse por los extremos opuestos; aunque no se ha --- identificado completamente en el hombre, el fenómeno se ha com probado en *Drosophila*. El conteo del cromosoma con segmentos - invertido no se modifica, pero es patente que habrá alteración de su aportamiento genético.

MOSAICISMO.

Se conoce con el nombre de mosaicismo cuando un núme ro importante de células de un sujeto presentan cromosomicas-- diferentes.

La falta de disyunción en la primera división mitóti ca del cigoto produciría dos células hijas, una de las cuales-- tendría 47 cromosomas, y la otra un cromosoma menos que el número normal: 45-

Cada una de estas células madre produciría generacio nes de células con el cariotipo correspondiente y el sujeto -- presentaría células somáticas con 45 cromosomas y con 47 cromo somas dándosele el nombre de mosaico 45/47.

Cuando se advierten dos cuentas anormales se dice --

que hay mosaico doble; si hay tres cuentas anormales, mosaico-triple. La pérdida de un cromosoma pudiera producir mosaico -- 45/46, como también mosaicismo a veces afecta los cromosomas-- sexuales y suele producir mosaico doble; 45/47 ó 47/48.

Considerando el número de mitosis representados en - la evolución de un individuo, es notable que se observen tan-- pocos mosaicos.

MUTACION

Las variaciones hereditarias nuevas se originan por mutación, y el gen nuevo (o el individuo que lo lleva) se denomina mutante.

Toda modificación del material genético puede ser -- considerada como mutación, y definiremos la mutación como un-- cambio en el material genético que no puede explicarse por un-- reajuste identificable de los cromosomas y por alguna forma de mecanismo de recombinación.

Muchas mutaciones son letales, determinando muerte-- de la persona en quien ocurre. Una mutación que da lugar a esterilidad es, desde el punto de vista genético, tan letal co-- mo una que provoque aborto precoz.

La mayoría de las observaciones en el hombre son me-

nos perjudiciales, pues no se ha observado ninguna mutación --
incompatible con la vida.

C A P I T U L O V .

ENFERMEDADES BUCALES DE ORIGEN GENETICO

ENFERMEDADES BUCALES DE ORIGEN GENETICO.

1) ANODONCIA TOTAL:

Es una anomalía rara que se caracteriza por la ausencia total de todos los dientes, tanto de la dentición primaria como la permanente. Cuando se produce esta malformación suele estar asociada a un trastorno más generalizado, como es la displasia ectodérmica hereditaria.

2) ANODONCIA PARCIAL:

Es una anomalía común que afecta a uno o más dientes aunque puede haber ausencia congénita de cualquier diente. Hay tendencia a que falten con cierta frecuencia ciertas piezas. - Estudios realizados sobre la frecuencia de la ausencia de los terceros molares, a indicado una falta congénita en un 35% de la totalidad.

Otros estudios revelaron que es común que falten los incisivos centrales superiores, segundos premolares superiores e inferiores y terceros molares bilateralmente.

Etiología: La herencia probablemente desempeña un -- papel decisivo en la anodoncia parcial de los terceros molares presentándose en los hermanos de los sujetos examinados. Lo -- más probable es la herencia poligénica en vista de la frecuencia de esta anomalía y de su variabilidad.

Segundo premolar.- Estudios efectuados en gemelos, - señala que la base de la hipodoncia del segundo premolar supe- rior es de gran parte genética, siendo la concordancia más -- frecuente en los gemelos idénticos que en los fraternos.

Incisivo Lateral Superior.- El análisis de arboles- genealógicos parece haber demostrado que la hipodoncia de es- tos dientes se debe a un gen dominante autosómico con una ele- vada penetrancia y expresibilidad variable.

En el mismo plan puede ocurrir grado variable de hi- podoncia y coronas en forma de clavijas, es decir, que el --- diente clavijiforme es una expresión incompleta del gen para- la agenesia de dicho diente.

Por otra parte, los estudios de Mandeville y Grah-- rrín indican que este carácter pudiera ser poligénico.

Dawns informó 24% de 154 pacientes con trastornos - endócrinos, tenían formas clavijiformes o (agenesia) de los - incisivos laterales superiores, igual con pacientes con triso- mia 21 concuerda con este carácter. El labio leporino, pala- dar hendido asociado con hipodoncia o formas clavijiformes de estos dientes.

Incisivo Central Inferior.- La hipodoncia del inci-

sivo central inferior frecuentemente ocurre junto con agenesia de otros dientes. Los estudios de gemelos tienen casos de pares cigóticos.

OLIGODONCIA. Es una anomalía relacionada casi siempre a factores hereditarios. Presentándose falta de muchos dientes y los existentes tienen un tamaño reducido.

La oligodoncia se presenta en concurrencia familiar debido a los siguientes tipos de herencia:

- Dominante Autosómica.
- Dominante Intermedia.
- Boligénica.
- Ligada al cromosoma "X"

- DOMINANTE AUTOSOMICA. Hay varios arboles genealógicos de familias que han presentado oligodoncia en diversas generaciones.

En el síndrome de Rieger, este trastorno heredado como carácter dominante autosómico, caracterizado por oligodoncia, microdoncia, anormalidades del ojo, especialmente los del iris, aniridia, hipoplasia del iris y sinequias anteriores.

- DOMINANTE INTERMEDIA. Se podría pensar que este grupo de carácter familiar es debido a un gen recesivo autosó-

mico (es decir siendo los homocigóticos afectados oligodonci--cos, mientras que los portadores son normales o hipodónicos). Se sospecha de un gen que varía en su expresión y penetrancia y resulta regularmente y un grado acusado de oligodoncia sólo en homocigotos. En los heterocigotos origina hipodoncia, microdoncia, e incluso oligodoncia ligera. El término más descriptivo sería el de tipo dominante intermedio.

- POLIGENICA. La herencia poligénica parece proba--ble para algunos casos de oligodoncia, y parece ser la explicación más razonable para el grado variable entre hermanos. Sin embargo, la oligodoncia sería acusada entonces por condiciones heterocigóticas dobles que son una forma especial de herencia poligénica.

- LIGADA AL CROMOSOMA "X". Hay por lo menos dos sín--dromes ligados al cromosoma "X", con oligodoncia.

La incontinencia pigmentaria y la displasia ectodermi--ca hipohidrotica.

La incontinencia pigmentaria. Esta anomalía parece ser dominante, ligada al cromosoma "X" y limitada a hembras.

Displasia ectodémica hipohidrotica. Este tipo de he--rencia es generalmente el de un carácter recesivo ligado al --

cromosoma "X" (es decir el heterocigoto femenino presenta hipohidrosis pentiforme y ligera oligodoncia) mientras que en los varones poseen la expresión completa de este síndrome, el cual consiste en hipohidrosis y oligodoncia y en algunos casos anodoncia. Los dientes suelen tener coronas con forma de clavija o conica; frecuentemente hay depresión del puente nasal. Sin embargo los progenitores son normales pero consanguíneos, y así el varón trasmite esta anomalía a todas sus hijas pero no a los hijos.

3) DIENTES SUPERNUMERARIOS.

Un diente supernumerario es aquel extra que se asemeja mucho a los dientes del grupo al que pertenece, ya sea molares premolares o anteriores pero varía su tamaño; o bien tienen una forma atípica.

Se dice que los dientes supernumerarios forman un tercer germen dental que se genera en la lámina dental cerca del germen permanente.

Estos dientes se encuentran en cualquier localización, hay cierta predilección y el más común es el mesiodentado situado entre los incisivos centrales superiores, este es un diente pequeño de corona conoide y raíz corta. El cuarto molar superior es el segundo en frecuencia, esta situada en distal del tercer molar, es un diente rudimentario pequeño pero tam-

bién tiene tamaño normal, le siguen los premolares superiores, premolares inferiores incisivos laterales superiores.

El 90% de los dientes supernumerarios es en superior y son menos comunes en la dentición primaria que en la permanente.

Es posible que la herencia juegue un papel importante que ha sido referida en varias ocasiones una mayor incidencia en algunas familias o en individuos de la misma familia.

La presencia de dientes supernumerarios múltiples -- presente en la disostosis cleidocraneal. Esta hiperdoncia consiste habitualmente en dientes anteriores y premolares que se acompañan de desplazamiento y retención de dientes. Es raro -- observar dientes supernumerarios normales múltiples fuera de esta enfermedad.

4) ANOMALIAS DE LA ERUPCION Y EXFOLIACION DENTARIA.

Se sabe que hay un amplio margen de variación en las fechas de brote normal de dientes primarios y permanentes de una persona a otra.

Es difícil determinar cuando la fecha del brote de los dientes de un determinado individuo estan fuera de los límites normales, pero hay ocasiones en que el momento del brote

sobrepasa ampliamente la normalidad y se les considera un estado patológico.

ERUPCION PREMOLAR. Se le denomina dientes natales para diferenciarlos de los dientes neonatales que son definidos como dientes de erupción anormal, generalmente estos dientes se presentan en los primeros 30 días de vida con una erupción temprana, siendo su cantidad de uno a dos dientes. Los más frecuentes son los incisivos centrales superiores primarios.

La etiología de este fenómeno se considera de una disfunción endócrina.

Clinicamente los dientes suelen ser bien formados y normales en todos los aspectos salvo que tienen cierta movilidad.

Es necesario conservar estos dientes aunque haya dificultad en el amamantamiento. En otros casos los dientes son inmaduros y pueden no llegar a funcionar.

Manifestaciones Genéticas. Los factores exogenos pueden causar una erupción acelerada, la herencia es de vital importancia.

Han sido registrados algunos casos de dientes nata-

les o neonatales en varias generaciones sucesivas y parece ser responsable un gen dominante autosómico.

Los dientes natales y neonatales también son observados en ocasiones con otras anomalías, como son las hendiduras faciales que involucra el reborde alveolar, ciclopia, paquignonia congénita, síndrome de Hallermann Streiff.

5) ANOMALIAS DE FORMA DE LOS DIENTES.

GEMINACION

Son anomalías que se generan en un intento de división de un germen dental, único por invaginación, de lo cual resulta la formación incompleta de dos dientes. Por lo común la estructura es única, con dos coronas separadas por completo o incompletamente que tiene una sola raíz y un conducto radicular. Se observa en dientes primarios así como en permanentes y en algunos casos presentan tendencia hereditaria.

- Manifestaciones Genéticas. En la anomalía con hendiduras faciales y en pacientes con síndrome orofaciodigital, demuestran su mayor incidencia la geminación de caninos.

FUSION

Esto se origina por la unión de dos gérmenes dentales normalmente separados. La fusión puede ser completa o in-

completa. Se pensó que alguna fuerza física produce un contacto entre los dientes en desarrollo y su fusión.

Si este contacto se produce muy temprano, por lo menos antes de que comience la calcificación, las piezas pueden estar completamente unidas para formar un diente único gran--de. Si el contacto de los dientes se produce más tarde, una - vez que una parte de la corona dental a completado su forma--ción, puede haber unión de las raíces solamente. La pieza puede tener conductos radiculares separados o fusionados y esta-anomalia es común, tanto en la dentadura primaria como en la-permanente.

- Manifestaciones Genéticas. La naturaleza heredita-ria está bien apoyada en cuanto a la fusión de los incisivos, central lateral y canino desiguos, incluso se observa una tendencia a dientes dobles y fusión completa de dos dientes desi-guos en tres familias, encontrándose también en niños gemelos idénticos con dientes anteriores desiguos mandibulares.

Radiográficamente se ve como una invaginación piri-forme de esmalte y dentina con una constricción estrecha en - la abertura de la superficie del diente y muy cercana a la --pulpa.

Esta anomalía en su forma breve, es bastante común. Las formas más severas son menos comunes. Es necesario que el

odontólogo diagnostique esta anomalía y haga una restauración-profiláctica. Es posible identificar este defecto en las radiografías, aún antes de la erupción de los dientes.

TAURODONTISMO.

Este término fué impuesto por Sir Arthur Keith en -- 1913 para describir una anomalía dental, en la cual el cuerpo del diente está agrandado a expensas de las raíces. Este término deriva de la similitud de estos dientes con los animales rumiantes.

Shaw clasificó a estos de la siguiente forma: Hipotaurodontismo, mesotaurodontismo e hipetaurodontismo, corresponde a la forma extrema en que se presenta la difulcación de los ápices radiculares y el hipetaurodontismo a la forma más leve.

Manglión. Enumeró algunas causas posibles de taurodontismo como sigue: 1.- Un carácter especializado o retrógrado 2.- Una pauta primitiva, 3.- Un rasgo mendeliano recesivo 4.-- Una característica atórica 5.- Una mutación derivada de la deficiencia odontoglástica durante la dentinogénesis de las raíces.

Hammer y colaboradores opinan que el taurodontismo se produce por que la vaina epitelial de Hertwing no se invagiu

na en el nivel horizontal adecuado. La trasmisión hereditaria de esta lesión requiere un mayor estudio.

- Características clínicas.- El taurodontismo aparece en dentaduras primarias o permanentes, aunque es más común en dientes permanentes. Las piezas afectadas son casi siempre molares, a veces uno solo; otras veces, varios del mismo cuadrante.

No es necesario realizar tratamiento especial para esta anomalía.

Radiográficamente estos dientes tienen forma rectangular, cámara pulpar grande, con diámetro ocluso-apical mucho mayor que el normal, las raíces son muy cortas, La bifurcación o trifurcación se encuentra a unos pocos milímetros de los ápices radiculares.

6) ANOMALIAS DE ESTRUCTURA

AMELOGENESIS IMPERFECTA. (DISPLASIA ADAMANTINA-HEREDITARIA, ESMALTE PARDO HEREDITARIO, DIENTES OPALESCENTES HEREDITARIOS PARDOS).

La amelogénesis imperfecta abarca un grupo de anomalías estructurales del esmalte que se originan en alguna disfunción del órgano del esmalte.

Es un trastorno ectodermico, puesto que los componen

tes mesodérmicos del diente son normales.

La formación del esmalte normal se realiza en dos pe ríodos: El formativo en el cual hay depósito de matriz orgáni- ca, y el de maduración durante el cual esta matriz es mineralii zada. Por lo tanto hay dos tipos de amelogénesis imperfecta:

a) Hipoplasia adamantina, en la cual se forma una ma triz defectuosa.

b) Hipocalsificación adamantina (hipomineralización) en la cual se produce la mineralización defectuosa de la ma -- triz formada.

a) HIPOPLASIA ADAMANTINA.

Se define como la formación incompleta o defectuosa- de la matriz orgánica del esmalte dental. Existen dos tipos de hipoplasia adamantina,

a) La hereditaria.

b) Y la causada por factores ambientales.

En el tipo hereditario están afectadas, la dentición primaria y permanente; por lo general el esmalte es el unico-- afectado.

Weinmann. Propuso la siguiente subclasificación de-- la forma hereditaria de hipoplasia adamantina.

- a) Trasmisión dominante ligada a X con mordida abierta.
- b) Trasmisión dominante ligada a X sin mordida abierta.
- c) Trasmisión dominante ligada a X.
- d) Trasmisión dominante autosómica forma aplásica.
- e) Trasmisión dominante autosómica forma aplásica.
- f) Trasmisión recesiva autosómica forma hipoplásica.
- g) Trasmisión recesiva autosómica con enfermedad demorquia.
- h) Trasmisión dominante autosómica forma hipoplásica

Además Darling propuso otra subclasificación que se basa en el aspecto clínico de la hipoplasia adamantina.

- a) Esmalte con fosillas múltiples generalizadas.
- b) Esmalte con surcos verticales combinados a veces con arrugas de la superficie adamantina.
- c) Esmalte con marcada deficiencia del espesor.

Características Clínicas. Las coronas dentales pueden presentar cambios de coloración, si lo presentan varía del amarillo al pardo oscuro. En algunos casos la superficie de la corona es lisa y dura. En otros la superficie es dura pero tiene numerosos surcos o arrugas verticales paralelas.

Los dientes afectados por estas formas hereditarias de hipoplasia adamantina, frecuentemente presentan un desgaste oclusal extremo debido a la ausencia de esmalte, o a su pérdida prematura.

Características radiográficas. El esmalte de estos dientes esta ausente en las radiografías.

Características histológicas. El esmalte es defectuoso, muy delgado con muy pocos prismas y sin laminillas.

No hay tratamiento solo mejorar la estética.

HIPOCALCIFICACION ADAMANTINA

Se conocen varias formas diferentes de hipocalcificación adamantina; se transmiten como:

- a) Rasgo dominante autosómico,
- b) rasgo recesivo autosómico.

Se describió otra forma de amelogénesis imperfecta dentro de la hipocalcificación adamantina; es la que aparece en la displasia oculo-dento-digital, nuevo síndrome presentado por Gorlin y sus colaboradores y que consta de:

- a) Hipertelorismo ocular,
- b) desfiguración digital,

c) hipoplasia adamantina marcada que afecta las dos denticiones. Sin embargo los hallazgos dentales descritos son más característicos de hipoplasia adamantina que de hipocalcificación.

Características Clínicas. Darling dividió la hipocalcificación en tres categorías:

a) Los dientes van del color amarillo al pardo claro, mientras que el esmalte tiene textura algo cretacea; hay poco astillamiento del esmalte y zonas bien calcificadas en la superficie adamantina y en la unión amelocementaria.

b) Dientes de color pardo oscuro, el esmalte tiene consistencia caseosa y tienden a quebrarse fácilmente.

c) El esmalte hipocalcificado en zonas específicas de los dientes, y tienden a astillarse y a pigmentarse en esos sitios. Las piezas con hipocalcificación adamantina tienen forma normal cuando erupcionan, pero tienen color normal y aspecto opaco. El esmalte es blando y se desgasta con facilidad de manera que la dentina expuesta se gasta con rapidez.

Características radiográficas. La forma del diente es normal, por lo menos antes de la pérdida posteruptiva del esmalte, éste tiene la misma radiolucidez que la dentina y con frecuencia no se distingue de ella. El tratamiento se li-

mita al mejoramiento estético.

HIPOPLASIA ADAMANTINA POR SIFILIS CONGENITA.

Esta hipoplasia no es de la variedad en fosilla que se describió previamente, sino que presenta un aspecto característico. Esta hipoplasia se produce en los incisivos y los primeros molares permanentes superiores e inferiores. Los dientes anteriores afectados se les denomina, "Dientes de Hutchinson" mientras que los molares se llaman "Molares Aframbuesados" (molares de moon, molares de Fournier).

Se caracteriza la forma de destornillador del incisivo central; aquí las superficies mesial y distal de la corona convergen hacia el borde incisal del diente,

DENTINOGENESIS IMPERFECTA. (Dentina opalescente hereditaria)

Los casos representativos de la dentinogenesis imperfecta fueron consignados bajo una diversidad de denominaciones, de las cuales los más comunes son "Dentina opalescente hereditaria y odontogenesis imperfecta". Este último término sin embargo es incorrecto, puesto que sólo esta alterada la parte mesodérmica del aparato odontógeno. Esta anomalía difiere de la amelogenesis imperfecta, como lo indica su nombre en que el defecto es de la dentina y no del esmalte.

La asociación entre la dentinogénesis imperfecta, am bos defectos mesodérmicos hereditarios, está bien identificada

La dentinogénesis imperfecta es una característica hereditaria dominante, que aparentemente no está ligada al sexo. Aparece con igual frecuencia en hombres que en mujeres.

Características clínicas. Su color va del gris al--- violeta parduzco o pardo amarillento, pero presentan una tonalidad opalescente traslúcida poco común.

El esmalte puede desaparecer temprano por haberse -- fracturado. Al producirse la pérdida temprano del esmalte, la dentina se desgasta con rapidez y las superficies oclusales -- de los molares primarios y permanentes se aplanan notoriamente.

Características radiográficas. Estos dientes presentan una imagen desusada y patognomónica en la radiografía y no hacia el margen cervical. Además el borde incisal presenta una muesca. Los incisivos centrales y laterales inferiores pueden estar igualmente afectados, aunque los incisivos laterales superiores pueden ser normales.

Las coronas de los primeros molares en la sífilis -- son irregulares; el esmalte de la superficie oclusal y el ter-

cio oclusal del diente se dispone en masas aglomeradas de globulos y no en cúspides bien formadas.

No en todo los pacientes con sífilis congénita se observan iguales características dentales, así mismo, a veces -- hay pacientes con dientes de Hutchinson, sin tener antecedentes de sífilis congénita.

Por lo tanto, no debemos apresurarnos a hacer el diagnóstico de sífilis, particularmente en ausencia de los otros-- componentes de la triada de Hutchinson.

HIPOPLASIA POR FACTORES IDIOPATICOS.

Son muchos los factores determinados como causas posibles de la hipoplasia adamantina, los estudios clínicos revelaron que, incluso con historias minuciosas, la mayoría de los casos son de origen desconocido. Puesto que el ameloblasto es un tipo de célula sensible y fácil de dañar, es posible que-- en los casos que no se consigue determinar la etiología, el -- agente causante pueda haber sido alguna enfermedad sistémica - tan leve que no haya dejado impresión alguna en el paciente y- que no sea recordada.

La característica más notable es la obliteración precoz parcial o total de las cámaras y conductos radiculares por la formación continua de dentina. Esto se observa en dientes--

primarios y permanentes, por que las dos denticiones son afectadas por esta enfermedad, cemento ligamento periodontal hueso de soporte tienen aspecto normal.

No es raro que en un mismo paciente esten fracturadas las raíces de varios dientes.

Características histológicas. El aspecto del esmalte es normal en ausencia excepto por su matriz que es una manifestación del trastorno dentinal.

Manifestaciones genéticas. La dentina opalescente hereditaria es debida a un gen dominante autosómico muy penetrante. En cuatro familias investigadas había 29 matrimonios con un progenitor afectado en cada uno, el 58% de los niños fueron afectados y el resto normales, no se conoce esta anomalía en el estado homocigótico. Sin embargo, Witkop publicó sobre un matrimonio con una pareja probablemente heterocigótica. Este matrimonio tuvo 2 niños afectados y 5 embarazos terminaron en aborto.

Tratamiento. Es la prevención de la pérdida del esmalte y la consiguiente pérdida de dentina por la atrición. Se han usado coronas metálicas coladas en los dientes posteriores y coronas fundas en los dientes anteriores, aunque se debe poner cuidado al tallar las piezas para estas restauraciones.

DISPLASIA DENTINAL
(Dientes arradiculares)

Es un trastorno raro de la formación dentinal que se caracteriza por tener esmalte normal, dentina atípica con obliteración pulpar formación defectuosa de la raíz y una tendencia a la patología periapical sin causa alguna.

Etiología. Es una enfermedad hereditaria transmitida como caracter dominante autosómico. La patogenia de la enfermedad se relaciona con focos múltiples de degeneración en la papila dental que, finalmente, llevan a la reducción del crecimiento y obliteración de las papilas, conformación esporádica de dentina verdadera alrededor de los focos calcificados.

Características clínicas. Los dientes de pacientes con displasia dentinal son de morfología y color normales. Los dientes tienen patrones de erupción normales, aunque en algunos casos se registró erupción retardada. Están afectadas las denticiones primaria y permanente.

Los dientes se aflojan y caen prematuramente en forma característica, al parecer como resultado de la conicidad de las raíces, granulomas y quistes que se forman con frecuencia.

Características radiográficas. Los dientes afectados

tienen raíces en extremo cortas, además, las cámaras pulpares y conductos radiculares están obliterados como en la dentinogénesis imperfecta. Pero esta obliteración pertenece mucho más temprano en la displasia dentinal que en la dentinogénesis imperfecta, y es evidente aún antes de la erupción dental.

Manifestaciones genéticas. Existen muchas observaciones de una transmisión regular a través de varias generaciones que indican una herencia dominante autosómica.

Tratamiento y pronóstico. No hay tratamiento para esta anomalía y su pronóstico depende de la presencia de lesiones periapicales que determinen la extracción del diente.

7) TRASTORNOS DEL DESARROLLO EN EL TAMAÑO DE LOS DIENTES.

MICRODONCIA

Este término se usa para describir dientes menores que lo normal, es decir, fuera de los límites usuales de variación. Existen tres tipos de microdoncia.

- a) Microdoncia generalizada verdadera.
- b) Microdoncia generalizada relativa.
- c) Microdoncia unidental.

MICRODONCIA GENERALIZADA VERDADERA: Todos los dien--

tes son menores que lo normal, con exclusión de algunos casos raros de enanismo hipofisario, esta anomalía es rara. Los dientes están bien formados y simplemente son más pequeños.

MICRODONCIA GENERALIZADA RELATIVA: Hay dientes normales o levemente menores que lo normal en maxilares que son algo mayores que los normales, con lo cual se produce la ilusión de una microdoncia verdadera.

Las personas pueden heredar el tamaño de los maxilares de un progenitor, y el tamaño de los dientes del otro, el papel de los factores hereditarios en esta anomalía es obvio.

LA MICRODONCIA UNIDENTAL : Es una anomalía bastante común. Afecta con mayor frecuencia a los incisivos laterales superiores y a los terceros molares superiores.

Una de las formas habituales de microdoncia localizada es la que afecta al incisivo lateral superior, anomalía denominada "Lateral conoide o enclavija". La raíz de estos dientes suele ser más corta que los normales.

MACRODONCIA

Se denomina así a los dientes que son mayores que lo normal, se clasifican de igual forma que la microdoncia.

MACRODONCIA GENERALIZADA VERDADERA: Es una anomalía en la cual todos los dientes son mayores que lo normal, a sido asociada con el gigantismo hipofisario, pero es rara.

MACRODONCIA GENERALIZADA RELATIVA: Es un poco más común y es el resultado de la presencia de dientes normales o ligeramente grandes en maxilares pequeños, aquí la disparidad de tamaño da el aspecto de macrodoncia. Como en la microdoncia, debe ser considerada la importancia de la herencia.

MACRODONCIA UNIDENTAL: Es rara pero se observa algunas veces es de etiología desconocida. El diente es normal en todo sentido, excepto en su tamaño. Una variante de esta macrodoncia localizada es el tipo que se observa ocasionalmente en casos de hemi-hipertrofia de la cara, en la cual los dientes de lado afectado son más grandes que los del lado sano.

8) ENFERMEDADES PARODONTALES

HIPERPLASIA FIBROSA IDIOPATICA

A veces se ven pacientes cuyos tejidos gingivales se ven agrandados y los dientes se encuentran completamente cubiertos o si el agrandamiento existe antes del brote dental el tejido fibroso denso, interfiere con el brote o lo impide. Otros nombres de esta afección son: "Fibromatosis, fibromatosis gingival, elefantiasis gingival y macrongingiva congenita". No se conoce la causa de este agrandamiento gingival del desa-

rrollo, probablemente sea genético en algunos casos, ya que se sabe que varios casos se han producido en una misma familia.

Esta hiperplasia presenta grandes masas de tejido -- fibroso firme, denso, elástico e insensible que cubre las apof^usis alveolares y se extiende sobre los dientes. Es de color -- normal y el paciente solo se queja de la deformidad. Las en -- cías estan tan agrandadas que los labios protruyen y el rodete fibroso de tejido con el que el paciente mastica llega a tener 25 mm. de ancho y hasta 15 mm. de espesor.

Esta anomalía se presenta a edades tempranas y en -- algunos casos al nacer.

Los dientes no erupcionan normalmente a causa del te^ujido fibroso.

La eliminación quirúrgica del tejido fibroso exceden^ute es el único tratamiento, pueden haber recidivas.

PERIODONTOSIS JUVENIL (PRECOZ) CON HIPER-
QUERATOSIS PALMOPLANTAR (SINDROME DE PAPI^u
LLON - LEFEVRE).

Desde que Papillón y Lefevre describieron el primer-
caso en 1924, fueron publicados muchos casos de periodontosis-
en niños, junto con ciertas lesiones cutaneas.

Gorling y colaboradores publicaron un estudio de esta entidad, con una revisión de la literatura y la presentación de nuevos casos.

Este síndrome se caracteriza por la pronunciada destrucción del hueso alveolar, tanto en la dentadura primaria como en la permanente. En algunos casos había pérdida ósea a la edad de 2 años, con exfoliación prematura de los dientes. Es frecuente que haya agrandamiento gingival inflamatorio, úlceras gingivales y bolsas profundas, aunque a veces no hay inflamación y sólo está afectada la dentadura permanente.

Las lesiones cutáneas características correspondientes a alteraciones bucales consisten en la queratosis de la palma de manos y planta de pies (hiperqueratosis palmoplantar). Además, algunos pacientes presentan hiperhidrosis generalizada, pelo muy fino y piel de color sucio.

La clasificación de la hoz del cerebro con la duramadre también es frecuente.

Etiología es desconocida pero se sugirió su relación con una displasia epitelear generalizada. Se cree que la enfermedad es familiar probablemente transmitida como una característica recesiva autosómica.

También se sabe que hay una periodontosis juvenil --

manifestaciones cutaneas, y esto apoya la opinión de algunos -
autores de que existen diferentes tipos de periodontosis con--
diferentes etiologias.

9) MALOCCLUSION.

Las anomalías de la posición de los dientes varían -
entre la malposición de un solo diente hasta la afección de to
dos los dientes.

Tanto la herencia como el ambiente juegan un papel--
importante.

PROGNATISMO: Se refiere a la disposición de los in--
cisivos mandibulares en posición anterior.

Formas clínicas. El prognatismo puede ser absoluto--
o relativo, es decir, causado por un crecimiento excesivo de -
la mandíbula o por un incremento insuficiente del maxiliar su-
perior.

Korkhaus distinguió diversas formas clínicas en las-
cuales se puede reconocer varias características morfológicas-
y etiológicas: Mordida forzada en una maloclusión de clase ---
tres, prognatismo verdadero heredado y prognatismo relativo.

MORDIDA FORZADA: Es una maloclusión de clase tres.--

En esta clase de prognatismo uno o más dientes tiene una relación inversa con los incisivos, dando lugar a que la mandíbula se mueva demasiado hacia adelante en su fase final de cierre. Esta maloclusión desaparece durante el movimiento de apertura.

Los factores responsables de una mordida forzada funcional pueden ser una posición anormal de los dientes anteriores, costumbre de chupar, posición habitual de la lengua, etc. Schwarz indicó que los factores genéticos también influyen.

PROGNATISMO VERDADERO HEREDADO: Esta forma de prognatismo esta caracterizada por un intenso crecimiento de la mandíbula, mordida cruzada de los dientes anteriores y posteriores, erupción prematura de los molares mandibulares, proyección del menton y labio inferior.

Este estado se consideró como una característica hereditaria de la familia.

PROGNATISMO RELATIVO: En esta clase de prognatismo el maxiliar esta hipoplásico mientras que la mandíbula está normal. Esto se altera rápidamente debido a influencias funcionales, de manera que la mordida cruzada anterior puede influir o estimular el crecimiento longitudinal de la mandíbula lo mismo que el crecimiento del maxilar superior puede ser detenido. Esto también se observa en la enfermedad de Crouzon, en el sín

drome de Down y en casos de labio y paladar hendido.

Etiología. El prognatismo casi siempre se hereda. Es probable que intervengan genes múltiples y no genes únicos. La herencia poligénica simula a menudo un patrón dominante simple a causa de su transmisión regular.

MORDIDA CERRADA CON RETROINCLINACION DE LOS DIENTES-ANTERIORES DEL MAXILAR SUPERIOR. También se conoce con el término clase dos de angle división dos, se caracteriza por introversión de los incisivos del maxilar superior, especialmente de los centrales. Los incisivos laterales permanecen muchas veces en posición normal, pero también pueden estar inclinados hacia afuera y sobrepasar las superficies distales de los incisivos centrales.

La mordida cerrada suele estar asociada con mordida profunda. El proceso alveolar inferior puede quedar cubierto por los incisivos del maxilar superior. En muchos casos también ocurre supuesto aumento de tamaño de la base apical, maxilar superior y de la porción central de la cara.

La mordida cerrada de la dentición desidua es seguida muchas veces, aunque no siempre, por una relación semejante en los dientes permanentes. Fué observada una oclusión típica de clase II, de angle división 1, en el 20% de los pacientes--

Korkhaus efectuó estudios en gemelos monocigóticos eran concordantes, mientras que los gemelos disigóticos eran discordantes.

Etiología. La mordida cerrada parece ser heredado como un carácter dominante autosómico con elevada penetrancia, -- pero expresividad variable.

Sin embargo, la elevada frecuencia (aproximadamente del 6%) y gran variabilidad del carácter pudieran ser compatibles con una herencia poligénica.

10) LABIO Y PALADAR HENDIDO

El labio leporino y el paladar hendido están en estrecha relación, desde el punto de vista genético, embriológico y funcional.

En una época se pensaba que el labio leporino superior se debía a la falta de unión adecuada de la porción globular de la protuberancia nasal media, con las nasales laterales y la maxilar.

Más recientemente, se ha sugerido que esta hendidura se debe a la falta de penetración mesodérmica y a la obliteración de los surcos ectodérmicos que separa estas masas mesodérmicas, que en realidad constituye las protuberancias faciales.

Tanto en la ausencia o deficiencia de estas masas -- como su falta de penetración en los surcos ectodérmicos, lleva a la destrucción del ectodermo y se produce la hendidura.

El paladar hendido. Representa un trastorno de la fu sión normal de la protuberancias palatinas: Falta de unión debido a la ausencia de fuerza, interferencia de la lengua o disparidad de tamaño de las partes afectadas. El paladar blando y la uvula se forman no como resultado de la fusión de las partes, sino como la extensión posterior de las protuberancias palati--nas, así una fisura de estas estructuras es básicamente una ex.tensión de una fisura del paladar blando.

Etiología. A sido establecida por Fogh-Andersen y -- confirmado por muchos otros investigadores y hay dos entidades diferentes y separadas.

a) Labio leporino asociado con paladar hendido o sin el.

b) Paladar hendido aislado.

La herencia es uno de los factores más importantes -- por ser considerada en la etiología de estas malformaciones. -- Sin embargo, hay crecientes evidencias de que los factores habituales también son importantes. No se conoce a ciencia cierta el modo de trasmisión de los defectos. Esto ha sido estudia

do por Bhabia quien señaló que los posibles modos de transmisión son por un gen mutante único que produzca un efecto pronunciado, o por una cantidad de genes (herencia poligenica) cada uno productor de un pequeño efecto de creadores en conjunto de esta anomalía.

Otros factores sugeridos como causas posibles del paladar hendido son:

- a) Aporte vascular deficiente en la zona afectada.
- b) Una perturbación, mecánica en la cual el tamaño de la lengua impediría la unión de las partes.
- c) Substancias que circulan, como el alcohol y ciertas drogas y toxinas.
- d) Infecciones.
- e) Falta de fuerza de desarrollo intrínseca.

A pesar de las muchas investigaciones clínicas y experimentales, la etiología del paladar hendido en el ser humano es aún en gran medida desconocida. Debe concluirse sin embargo, que probablemente la herencia es el factor aislado más importante.

Tratamiento. La mayor parte de los casos del labio-leporino reparados quirúrgicamente con excelentes resultados estéticos y funcionales. Es costumbre operar antes de que el paciente alcance el mes de edad.

La cirugía corrige el paladar hendido. La operación-destinada a cerrar la hendidura no se suele realizar hasta que el paciente haya alcanzado los 18 meses de edad. En esta época no se han establecido aún los hábitos fonéticos definitivos, -- pero ya hay la maduración suficiente para que al menos, los peligros de la interferencia grave sobre los centros de creci -- miento sean mínimos.

12) DISOSTOSIS MANDIBULO - FACIAL.

(Síndrome de Treachr Colins; Síndrome de Franes Chetti-Zwahlen Klein).

La disostosis mandibulo-facial es un síndrome caracterizado por haber sido heredado como carácter dominante autosómico con penetrancia completa y expresividad variable.

Se afirma que el síndrome lo origina un desarrollo - incorrecto de la distribución de la sangre (desde la rama del primer arcoaórtico a la arteria, está dedicada a la arteria ca rótida externa) o una mal formación efectiva de la arteria es- tapédica.

Signos Clínicos.

Anomalías del ojo, tales como oblicuidad antimongo loide de los párpados, coloboma de los párpados inferiores y -- ausencia de pestañas.

-Anormalidades del oído externo y medio. El pabellón auricular está frecuentemente deformado. El conducto auditivo externo no existe y se observan anormalidades dentro de la hendidura del oído medio.

-Anomalías esqueléticas asociadas. La mandíbula es siempre hipoplásica; el ángulo, anormalmente oblicuo y la superficie inferior del cuerpo, es muchas veces muy cóncava. El paladar es alto y está hendido en más del 40% de los pacientes registrados, la maloclusión de tal es frecuente.

Los dientes están separados, hipoplásicos, desplazados y/o no cerrar bien.

13) ACONDROPLASIA

Es una afección hereditaria transmitida como característica dominante autosómica que se caracteriza por la formación ósea endocraneal que origina una forma especial de enanismo.

Empieza en el útero y puede ser diagnosticada antes del parto, pero presenta un elevado índice de mortalidad. 80 de 100 niños nacen muertos o mueren a poco de nacer.

SIGNOS CLINICOS.

- enanismo acondroplásico. Es el aspecto físico más característico.

- Extremidades cortas y músculos voluminosos, cráneo braquicefalico y piernas arqueadas. Suele estar dotado de una densada fuerza y agilidad en los músculos, lo cual han llegado a dedicarse algunos a la lucha profesional.

- Las manos son pequeñas y los dedos cortos y tiesos

- Presenta condrosis lumbar, nalgas prominentes y abdomen saliente, articulaciones limitadas de movimiento.

Manifestaciones Bucales. El maxilar suele estar retruido debido a la restricción del crecimiento de la base craneana y puede producir un prognatismo mandibular relativo.

La dispasidad resultante en el tamaño de los dos maxilares produce una obvia maloclusión. Los dientes propiamente dichas suelen ser normales, aunque se han registrado agenesia congénita y anomalías de la forma.

Tratamiento y Pronóstico. No hay tratamiento pues si el paciente sobrevive los primeros años de vida, las probabilidades son excelentes y la expectativa de vida será de una persona normal.

14) DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL.

Este síndrome se transmite como carácter dominante--

autosómico.

Signos clínicos.

- Aplasia o hipoplasia de una o ambas clavículas.
- Aumento del desarrollo del diámetro transversal del cráneo.
- Osificación retrazada de las frontanelas.
- Paladar presenta un arco muy elevado y puede presentar una hendidura submucosa.
- Dentición alterada, presencia de supernumerarios.
- El paladar tiene un arco muy elevado y puede presentar una hendidura submucosa o incluso una hendidura completa del paladar de los tejidos duros y blandos observando asimismo falta de fusión en la sinfisis mentoniana. La premaxila se desarrolla diferente dando un perfil característico de un aparente crecimiento anormal de la mandíbula.
- Se observa ausencia o erupción tardía de los dientes desiguales y permanentes.

Es posible que exista formación de quistes alrededor de estos dientes impactados, muchas veces invertidos o desplazados produciendo una gran destrucción de hueso que termina en una fractura patológica. También hay tendencia a una falta de

exfoliación de los dientes deciduos.

Se observa que los dientes sin precesores deciduos-- tienen más probabilidades de erupcionar. La extracción de los dientes deciduos dificultan la erupción de los dientes permanentes. Así encontramos también geminación y dilaceración de las raíces, debido a la incapacidad de resorción de la cripta-ósea.

Al microscopio se observa que las raíces no tenían-- capa de cemento celular.

- Una de las alteraciones bucales más notables son-- los dientes supernumerarios que en ocasiones son tan numerosos que constituyen prácticamente una tercera dentición. Las formas de las coronas de estos dientes es similar a la de un premolar, aunque algo más aplanadas. En cuanto al número de los molares formados en estos pacientes es el normal. Algunas veces, los dientes extraídos están muy deformados, teniendo esmalte hipoplásico.

- El cráneo es braqueocefálico con intensa abolladura frontal y parietal que hace que la cara parezca más pequeña. La nariz es ancha en su base, estando el paciente deprimido y los pliegues naso-labiales son pronunciados. El cráneo es grande y corto, las abolladuras mencionadas son notables.

- El cierre de las fontanelas y suturas está atrasada observándose un surco a causa de la falta de unión de algunos huesos. Las líneas de sutura aparecen como centros secundarios de osificación.

- El paladar físicamente es tan especial, presentando la clavícula totalmente aplanada en uno o ambos lados, pero con más frecuencia está incompleta en el extremo acrovial.

La diferencia en que se encuentra la clavícula ocasiona al paciente un aspecto alargado del cuello y la estrechez de los hombros. La amplitud de los movimientos de hombro permite por este defecto óseo es muchas veces notable y el sujeto aproxima sus hombros por delante del torax.

15) CARACTERISTICAS MAXILO - FACIALES EN EL MONGOLISMO.

AGNATIA.

La agnatia es un defecto congénito del maxilar superior o inferior. La falta del maxilar superior solo puede aparecer la apófisis maxilar o aún la pre-maxila.

La ausencia de la mandíbula es más común. Presentándose en un solo lado de ésta, o bien ausencia de un condilo o la rama en su totalidad. Puede registrarse bilateralmente la ausencia de el condilo o/y la rama. Puede haber deformación o ausencia del oído.

MICROGNATIA.

Es un defecto que consiste en un maxilar anormalmente pequeño, o en términos de tamaño absoluto, sino a la posición anormal de un maxilar con el otro, o con el craneo, lo que produce la ilusión de micrognatia.

La micognatia de tipo hereditario se encuentra en muchos casos asociada con otras anomalías del esqueleto.

El maxilar superior micrognático se debe frecuentemente a una diferencia en la zona premaxilar y los pacientes con esta deformación tienen el tercio medio de la cara retraído.

Resulta difícil explicar la micrognatia mandibular verdadera. Algunos pacientes parecen tener desde el punto de vista clínico, una marcada retrucción de la mandíbula pero en cuanto a las mediciones normales, se encuentra entre los límites de variación. En estos casos puede deberse a la localización posterior de la mandíbula con respecto al cráneo, o a un ángulo mandibular acentuado que da lugar a la retrucción aparente de la mandíbula. La agenesia de los cóndilos también produce una micrognatia mandibular verdadera.

MACROGNATIA.

La macrognatia se refiere a la anomalía en que los--

maxilares son normalmente grandes. Esta anomalía puede presentarse sola o asociada a otras lesiones:

- Enfermedad ósea de Paget en la cual se produce el crecimiento del cráneo y del maxilar superior, y a veces del inferior.

- Acromegalia en el cual haya agrandamiento progresivo de la mandíbula, debido al hiperpituitarismo en el adulto.

- Leontiasis ósea, una forma de displasia fibrosa en el cual hay agrandamiento del maxilar superior.

Etiología: La causa de esta protusión es en algunos casos de patrones hereditarios, en otros casos la mandíbula es masurablemente mayor de lo normal. El ángulo entre la rama ascendente y el cuerpo también influye sobre la relación de la mandíbula con el maxilar como lo hace la altura real de la rama.

Los factores generales que se conciben podrían influir y tender a favorecer el prognatismo mandibular son los siguientes:

- Aumento de la altura de la rama.
- Aumento de la longitud del cuerpo de la mandíbula.
- Aumento del ángulo gonial.
- Ubicación anterior de la fosa glenoidea.

- Menor longitud del maxilar superior.
- Localización posterior de la mandíbula con relación al cráneo.
- Barbilla prominente.
- Variantes de los perfiles blandos.

Tratamiento: Es factible la corrección quirúrgica en estos casos. La ostectomía o resección de la porción de la mandíbula para reducir su longitud, es ahora un procedimiento establecido y los resultados son excelentes. Tanto del punto de vista funcional como estético.

16) SINDROME DE DOWN.

Es una enfermedad en la que existe una aberración cromosómica más frecuente y el índice de supervivencia es el más alto, de todos los trastornos cromosómicos. Existe una capacidad mental anormal asociada con una variedad muy amplia de anomalías y trastornos funcionales.

Etiología: Se debe a la edad de la madre (avanzada) y anomalías uterinas y placentarias.

Manifestaciones Genéticas: La aparición del mongolismo se debe a dos factores típicos:

- En que hay trisomía 21 con 47 cromosomas en la per

sona afectada. Los pacientes con este síndrome manifiestan mosaicismo citogenéticamente, que es una mezcla de células de diferentes cariotipos. El caso de la trisomía 21 los fenotipos--son iguales.

- En el que hay 46 cromosomas aunque el material cromosómico del número 21 está translocado en otro cromosoma.

Este es llamado síndrome familiar de Down, cuyo cromosoma translocado suele ser transmitido por un padre portador normal. Los únicos con este síndrome nacen de madres menores de 30 años. En este caso la frecuencia del mongolismo en hermanos anteriores puede aumentar notablemente.

Signos físicos. El síndrome de Down se caracteriza--por una gran variedad de signos físicos, un amplio espectro de patrones de conducta y variaciones marcadas en el grado de retraso mental.

- Cara plana.
- Fontanela anterior grande.
- Sutures abiertas.
- Puente nasal plano.
- Fisuras palpebrales oblicuas.
- Pliegues del ojo espicánticos.
- Braquiocefalia.
- Cuello corto.
- paladar alto y arqueado.

- Paladar angosto.
- Prognatismo frecuente.
- Espacios entre el primer y segundo dedo del pie.
- Manos cortas y anchas.
- Piel flácida en el cuello.
- Pliegues palmar transversos.
- Hiperflexibilidad.
- Quinto dedo corto.
- Hipotonía muscular.
- Subdesarrollo sexual.
- Boca abierta.
- Lengua en protusión.
- Manchas de Brinshfield.
- Sople cardiaco.
- Defecto cardiaco congénito.
- Lengua fisurada.
- Blefaritis.
- Nistagmo.

Signos físicos en Síndrome de Down durante la primera infancia.

- Perfil plano.
- Hipotonía muscular.
- Fisuras palpebrales oblicuas.
- Exceso de piel en la porción del cuello.
- Hiperflexibilidad.
- Oreja displática.

- Falange media del quinto dedo displática.
- Pliegue palmar transverso.

MANIFESTACIONES BUCALES.

LENGUA.

La lengua fisurada es un hallazgo constante en este síndrome, con una frecuencia de 50% o mayor. En ocasiones se observa macroglosia y microglosia, aunque en la mayor parte de los casos es de tamaño normal. Protusión de la lengua y boca abierta suele observarse en esta trisomía los factores de desarrollo del maxilar contribuyen a esta anomalía.

ESMALTE.

Radiográficamente se ven puntos radiolúcidos a manera de tiza lo que indica una hipocalcificación de esmalte. En cortes por desgaste de dientes en individuos normales, las líneas de crecimiento de Retzius aparecen como bandas de color pardo y quizá representan calcificación rítmica. Estas bandas son más anchas y prominentes cuando la aposición normal del esmalte es trastornada por alguna anomalía.

TAMAÑO DEL DIENTE.

Se han observado dientes pequeños en pacientes con este síndrome, tanto en denticiones deciduas como permanentes; también se ha observado la existencia de dientes enanos con coronas y raíces pequeñas.

IRREGULARIDADES DENTARIAS.

Las influencias de este síndrome en la época prenatal y posnatal afectan a la odontogénesis y contribuyen a las irregularidades dentarias, ya que el sistema nervioso central y la corona de los dientes son de origen ectodérmico y ambos tejidos comienzan su diferenciación aproximadamente a la quinta o sexta semana en útero; puede haber factores comunes que afectan a la morfología dentaria y anomalías del sistema nervioso central.

FALTA DE ARMONIA OCLUSAL.

Una discrepancia en las relaciones maxilares bucales, debido al maxilar superior corto a la fosa craneal media-corta, es la causa de la mesio-oclusión.

La mordida cruzada posterior era predominantemente de origen basal presentándose mordida abierta debido a causas dento-alveolares.

CARIES DENTAL.

La frecuencia de caries en el síndrome de Down es muy baja.

ENFERMEDADES PARODONTALES.

Se han encontrado bastantes enfermedades parodontales en estos niños, sobre todo gingival marginal, pérdida de

hueso alveolar, movilidad y exfoliación de dientes, especialmente de los incisivos centrales superiores. También materia alba y sarro supragingival e infragingival.

La mala higiene bucal y factores locales aunque agravan la afección periodontal no pueden considerarse como agentes primarios en la etiología de la enfermedad parodontal.

17) DISPLASIA HECTODERMICA ANHIDROTICA HEREDITARIA

Es un síndrome caracterizado por una displasia congénita de una o más estructuras ectodérmicas y sus apéndices accesorios, manifestados en forma primaria por la ausencia parcial o total de glándulas sudoríparas.

Manifestaciones Genéticas. En la mayor parte de los casos se trata de un carácter mendeliano recesivo ligado al sexo, que afecta a los varones con mucho más frecuencia. Sin embargo la anomalía puede ser transmitida como característica dominante y recesiva autosómica.

Características Clínicas. El paciente con displasia-
hectodérmica suele tener:

- Piel blanda, lisa, delgada y seca con ausencia parcial o total de glándulas sudoríparas.

- Hipertermia.
- Incapacidad de soportar temperaturas elevadas.
- Glándulas sebáceas y folículos pilosos defectuosos o ausencia de éstas.
- Pelo de la cabeza y las cejas tiende a ser fino, - escaso y semejante al lanudo.
- Bigotes y barba da un aspecto normal.
- Puente de la nariz hundido.
- Reborde supraorbitario y protuberancias frontales- prominentes.
- Labios abultados.
- 25 x 100 presentan anemia crónica refractaria.

Manifestaciones Bucales. Esta anomalía tiene inva -- riablemente anodoncia completa o parcial con frecuencia malfor mación de dientes presentes o permanentes.

Clínicamente los dientes suelen ser cónicos piramida les. El crecimiento de los maxilares es normal con o sin dien- tes. Además, el arco palatino es alto y puede haber fisura del paladar.

Las glándulas salivales incluidas las accesorias in- trabucuales, suelen ser hipoplásticas. Esto produce, xerostomia y los labios protuberantes pueden estar secos y fisurados con- seudorregones.

Existe hipoplasia de las glándulas mucosas, nasales y faríngeas que lleva a la rinitis y faringitis crónica o ambas veces con disfagia y ronquera.

Tratamiento. Desde el punto de vista odontológico es menester confeccionar prótesis parcial o total con una finalidad tanto estética como funcional.

18) ENFERMEDADES HEMÁTICAS.

Las diversas enfermedades sanguíneas, presentan expresiones clínicas pilomórficas, una de las cuales es la lesión relativamente constante de estructuras bucales.

El paciente se presenta con una alteración bucal ignorando la enfermedad sanguínea que clínicamente es similar a lesiones que aparecen en la boca como resultado de algún fenómeno local.

Es de suma importancia tener conocimiento de las manifestaciones bucales y sus derivaciones dentales en estas enfermedades hemáticas.

Clasificación.

- a) Enfermedades que afectan a los eritrocitos.
- b) Enfermedades que afectan a los leucocitos.
- c) Enfermedades que afectan a las plaquetas.

- d) enfermedades que afectan factores sanguíneos específicos.

ENFERMEDADES QUE AFECTAN A LOS ERITROCITOS

ANEMIA APLASTICA.

Enfermedad que se caracteriza por la falta general-- de actividades de la médula ósea; puede afectar solo a glóbu-- los blancos y plaquetas, lo que origina pancitopenia. Las va-- riaciones de las células afectadas nos dan las manifestaciones clínicas precisas.

Se conocen dos tipos de anemia aplástica.

a) Anemia aplástica de etiología desconocida, pero -- se presenta en adultos y llega a ser mortal.

b) Anemia aplástica congénita asociada con anomalías óseas, microcefalia, hipogenitalismo y una pigmentación-- parda olivacea generalizada de piel.

Características clínicas.

- Anemia.
- Leucopenia.
- Trombocitopenia.
- Debilidad y disnea después de leves ejercicios ff-

sícos.

- piel pálida.
- Entumecimiento y hormigeo en piel y mucosa, debido a deficiencia de plaquetas.

Manifestaciones Bucales.

Aparecen petequias, manchas purpúricas o francos hematomas en la mucosa bucal en cualquier sector.

En algunos casos aparecen hemorragias bucales, en especial gingivales espontáneas.

Hay una falta generalizada de resistencia a las infecciones a causa de la neutropenia, y ésto se pone de manifiesto por formación de lesiones ulcerosas en mucosa bucal o faringe.

El grado de esta lesión puede ser tal a la gangrena debido a la falta de respuesta celular inflamatoria.

Tratamiento y pronóstico.

Antibiótico-Terapia y transfusiones sanguíneas.

TELASEMIA

La telesemia es una anemia crónica y progresiva que-

da una pauta tanto hereditaria como racial.

Manifestaciones Genéticas.

La enfermedad es una anomalía de los globulos rojos- que es dada por un rasgo hereditario recesivo autosómico.

En las personas heterocigotas, la enfermedad es leve y puede ser descubierta por mero accidente.

En las personas homocigotas se presenta la forma grave. Los eritrocitos en esta enfermedad tienen vida corta y contienen hemoglobina fetal habiendo un defecto en la síntesis de la hemoglobina adulta.

Características Clínicas.

- Se hace presente en los primeros años o meses de vida.
- Palidez amarillenta en piel.
- Fiebre, calosfríos, malestar y debilidad generalizada.
- La esplenomegalia y hepatomegalia producen protu--sión del abdomen.
- La cara presenta rasgos mongólicos debido a la prominencia de los huesos en la zona de las mejillas.
- Protusión o esparcimiento de dientes anteriores superiores.

- Hundimiento del puente de la nariz.

El paciente se agrava gradualmente llegando a la --
muerte y siendo más rápida en edad temprana.

Manifestaciones Bucales.

El maxilar presenta una prominencia desusada provo--
cando una maloclusión. Así la mucosa presenta la palidez que -
se observa en piel.

En radiografías intrabucales de los maxilares se ob--
serva zonas radiolúcidas peculiar de algunas trabeculas engra--
sadas, borramiento y desaparición de otras, presentando osteo--
porosis leve.

Hallazgos del Laboratorio.

La anemia intensa es de tipo microcítico, hipcromi--
co. Los glóbulos rojos tienen poiquelocitosis y asisocitosis.

Los glóbulos blancos se encuentran en una cantidad--
elevada hasta 10 a 25 mil o más por mm^3 .

La bilirrubina sérica está aumentada.

Tratamiento.

No hay tratamiento para este tipo de anemia.

ANEMIA DREPANOCITICA

La anemia drepanocitica es una anemia hemolítica crónica. El nombre viene del aspecto microscópico peculiar de media luna o de hoz, en eritrocitos que se encuentran en sangre-circulante.

Manifestaciones Genéticas.

Esta anemia es de tipo hereditario, transmitida como característica mendeliana dominante, no ligada al sexo, casi excluida de la raza negra.

Cuando se presenta heterocigoticamente sola se manifiesta el rasgo de las células falciformes, lo que ocurre en menos de 10 x 100 de negros.

Cuando lo hace homocigotamente la enfermedad se expresa clínicamente como anemia drepanocitica en cuyo caso la cantidad de glóbulos rojos atípicos es grande.

Características Clínicas.

- Se presenta más frecuentemente en mujeres antes de los 30 años.
- Pacientes débiles, falta de aliento y se fatiga -- fácilmente.
- Dolor articular, extremidades y abdomen.

- Náuseas y vómito.
- Soplo sistólico.
- Cardiomegalia.
- Concentración de eritrocito en los vasos periféricos con eritrostasis y la consiguiente anoxia local de los tejidos.

Manifestaciones bucales.

Generalmente todos los pacientes presentan alteraciones óseas en radiografías dentales, presentando osteoporosis--entre leve y avanzada y una pérdida del trabeculado o en huesos maxilares, con aparición de espacios medulares grandes e--irregulares, siendo notorios en el hueso alveolar.

No presenta alteración de la lámina dura ni de ligamento parodontal.

En el raspado de la mucosa bucal se presentan alteraciones morfológicas en núcleos de células epiteliales.

Hallazgos del Laboratorio.

La cantidad de glóbulos rojos llega a descender hasta 1,000.000 de células por mm^3 en menor nivel de hemoglobina. Se observan eritrocitos falciformes.

Tratamiento y Pronóstico.

No hay tratamiento específico para esta enfermedad, -
excepto transfusiones durante la crisis.

El pronóstico es imprescindible.

ERITROBASTOSIS FETAL.

La anemia hemolítica congénita por incompatibilidad de RH se produce debido a la destrucción de sangre fetal, generada por una reacción entre los factores sanguíneos de la madre y el feto.

Manifestaciones Genéticas.

La eritroblastosis fetal se debe esencialmente a que el feto hereda de su padre un factor sanguíneo que actúa como antígeno extraño, con respecto a la madre. La transferencia -- transplacentaria de este antígeno del feto a la madre inmuniza a ésta y produce anticuerpos que al ser transferida al feto -- por la misma vía, origina hemólisis fetal.

Características Clínicas.

Las manifestaciones de la enfermedad dependen de la magnitud de la hemólisis.

Los niños que logran vivir sufren típicamente de:

- Anemia con palidez.
- Ictericia.
- Eritropoyesis compensatoria, tanto medular como --
extramedular.
- Edema que origina hidropesia fetal.

Manifestaciones Bucales.

Se manifiesta en dientes a través del depósito de --
pigmento sanguíneo en esmalte y dentina de dientes en desarro-
llo, lo que les confiere un color verde, pardo azul.

El corte dental por desgaste dan reacción positiva -
a la prueba de la bilirrubina.

En algunos casos la hipoplasia adamantina ocurre en-
algunos casos.

Hallazgos del Laboratorio.

Los globulos rojos en el momento del nacimiento va--
ria de $1.000.000 \times \text{mm}^3$ cerca del nivel normal. Prescencia de--
grandes cantidades de eritroblastos nucleados en sangre circu-
lante. El nivel icterico alcanza un nivel de 100 unidades.

Tratamiento.

Los dientes primarios son los únicos alterados sin--
presentar más que uno el estético temporalmente.

Al vivir el niño se reemplaza la sangre por transfusión efectuada en el momento del nacimiento.

POLICITEMIA VERA.

Es una enfermedad crónica con comienzos insidioso -- que se caracteriza por un aumento absoluto de la cantidad de eritrocitos circulantes y volúmen total de sangre.

Manifestaciones Genéticas.

Algunas veces se trata de una enfermedad familiar.

Características Clínicas.

- Cefaleas o zumbidos.
- Debilidad y la lacidud.
- Vértigo, trastornos visuales.
- Confección mental.
- Entorpecimiento de la dirección e incapacidad de -- concentración.
- Piel enrojecida, difusa, consecuencia de la congestión capilar, notorio en cabeza, cuello y extremidades.
- Dedos cianóticos.
- Esplenomegalia.
- Molestias gastricas como dolores (gases, eructos, -- ulcera gástrica).

- Aparece en la edad media o mayores y es más común en varones.

Manifestaciones Bucales.

La mucosa bucal es de color rojo violáceo intenso, mucosa y lengua presentan zonas más afectadas. Así, la encía está congestionada, hinchada y sangra con mucha facilidad. -- Presenta petequias submucosas, así como equimosis e infección sobrecargada que no guarda relación directa con la enfermedad.

Hallazgos del Laboratorio.

La cantidad de hematies es elevada a 10.000 mm^3 , -- como la hemoglobina en sangre hasta 20 grs. x 100 ml. El tiempo de sangrado y coagulación es normal.

Tratamiento.

Analgésicos para aliviar las molestias.

Isótopo radiactivo del fósforo para remisiones de la enfermedad, pero la enfermedad dura años.

ENFERMEDADES QUE AFECTAN A LOS LEUCOCITOS.

(SINDROME DE CHEDIAK - HEGASHI)

Es una enfermedad genética rara, transmitida como rasgo recesivo autosómico que suele ser mortal en los primeros años de vida.

Características Clínicas.

- Fatofofia.
- Nistagmo.
- Albinismo parcial.
- Marcada susceptibilidad a infecciones.

Manifestaciones bucales.

Influye úlceras de la mucosa bucal, gingivitis y glositis avanzada.

Estudios Hematológicos.

Sufre pancitopenia, leucocitos polimorfonucleares periféricos y linfocitos. Suele haber linfadenopatía generalizada y hepatosplenomegalia. A veces, la infección suele asociarse con los linfomas malignos.

Tratamiento.

No hay tratamiento específico para esta enfermedad.

ENFERMEDADES QUE AFECTAN A LAS PLAQUETAS. (SINDROME DE ALDRICH).

Es una enfermedad de etiología hereditaria rara, que se produce en varones y es transmitida como rasgo recesivo ligado al cromosoma X.Y un marcado aumento de susceptibilidad a la infección.

Es casi invariablemente mortal.

Características Clínicas.

- Púrpura trombocitopenia, que comienza en cara y un marcado aumento a la infección.
- Furúnculos.
- Otitis media.
- Diarrea sanguinolenta.
- Infección respiratoria.
- Deficiencia de anticuerpos asociada con la disgamaglobulinemia.

Manifestaciones Bucales.

- Petequias palatinas y hemorragias espontáneas de encía así como del tubo intestinal y la nariz.

Hallazgos del laboratorio.

Trombocitopenia, tiempo de sangrado es prolongado, alteración del tamaño y forma de plaquetas.

Tratamiento y pronóstico.

No hay tratamiento pues la muerte sobreviene por las hemorragias e infecciones consecutivas.

TROMBOASTENIA FAMILIAR.

La tromboastenia familiar hemorrágica hereditaria --

crónica, transmitida como recesiva autosómica.

Se han descrito dos tipos de esta enfermedad.

- a) Glanzmann-Naegeli; caracterizada por plaquetas pequeñas que se aglutinan imperfectamente.
- b) De Bernard-Sanlier; caracterizada por presentar-- plaquetas con anomalías morfológicas y ausencia-- de profactor tromboplastínico.

Características Clínicas.

- Pérdida excesiva de sangre, espontánea o por traumatismos leves.
- Hemorragia purpúrica de piel (epistaxis hemorrágica intestinal).
- Hemoartrosis.

Manifestaciones Bucales.

La hemorragia espontánea en la cavidad bucal en la-- zona gingival al igual se presentan petequias palatinas.

Hallazgos del Laboratorio.

El tiempo de sangrado y coagulación es normal, así-- mismo, la cantidad se encuentra entre las cantidades plaquetarias normales.

La retracción del coágulo se encuentra entorpecida.

Tratamiento.

No hay tratamiento específico.

ENFERMEDADES QUE AFECTAN FACTORES SANGUINEOS ESPECIFICOS.

HEMOFILIA

Es una enfermedad sanguínea que se caracteriza por un aumento del tiempo de coagulación y tendencias hemorrágicas.

Manifestaciones Genéticas.

Esta enfermedad es hereditaria, el defecto está en el cromosoma X, y es transmitida como un rasgo recesivo mendeliano al sexo, afectando solo a los hombres y las hijas solo lo transmiten como carácter recesivo a la mitad de sus hijas y a la mitad de sus hijos.

Existen tres tipos de Hemofilia.

- a) Hemofilia A (Gah)
- b) Hemofilia B (enf. Christmas).
- c) Hemofilia C (átp)

Cada una de ellas difieren de la otra en la deficiencia particular del factor de coagulación afectado.

TIPO	DEFICIENCIA DEL FACTOR DE COAGULACION.
Hemofilia A	Tromboplastinogeno del plasma (globulina antihemofílica (gam)).
Hemofilia B	Componente tromboplastinico del plasma CTP).
Hemofilia C	Antecedentes tromboplasticos del plasma ATP).

Características Clínicas.

Sus manifestaciones bucales y clínicas son idénticas pese a sus diferentes componentes sanguíneos.

- Hemorragia persistente, espontánea o después de un leve traumatismo.
- Hematomas intensos originados por hemorragias en tejidos sub-cutáneos, órganos internos y articulaciones.
- La enfermedad se presenta después del nacimiento pero puede no ser clínicamente evidente por muchos años.

Manifestaciones Bucales.

Existen hemorragias en muchos sitios de la cavidad bucal y gingival, puede ser masiva y prolongada. La erupción fisiológica del brote hasta la caída de los dientes producen una hemorragia prolongada.

Hallazgos del Laboratorio.

El tiempo de coagulación es prolongado, con un tiempo de sangrado normal, así como también el tiempo de protombina.

Tratamiento y Pronóstico.

No hay cura conocida para la Hemofilia. Tratar de no provocar hemorragias y traumatismos leves por una intervención dental.

De ser posible en el momento de un procedimiento quirúrgico, incluidos las extracciones dentarias, se recomienda la transfusión pre-operatoria de sangre entera y administración de globulina antihemofílica.

Lamentablemente una pequeña proporción de hemofílicos tienen un anticoagulante circulante, probablemente un anticuerpo que inactiva específicamente el factor antihemofílico, anulando de esta manera los efectos de la transfusión.

Pronóstico.

Es variable, muchas personas afectadas mueren durante la niñez.

SEUDOHEMOFILIA.

Es una enfermedad que se caracteriza por la tenden-

cia a la pérdida excesiva de sangre en pacientes con cantidades normales de plaquetas, coagulación normal, fibrinogeno sérico y protombina sin alteración. Esta prolongado el tiempo de sangrado.

Para dar un diagnóstico, tomar mucho en cuenta estos datos.

Hay ciertos indicios que señalan que la enfermedad se debe a una deficiencia de un precursor del factor VIII.

Esta enfermedad hereditaria transmitida como dominante autosómica por varones y mujeres sin predilección evidente.

Características Clínicas.

- Hemorragias excesivas, espontáneas o por traumatismo menor.
- Hemorragia nasal.
- Equimosis espontánea cutánea.
- Hemorragia localizada en encía.
- Hemorragia gastrointestinal y las monorragias intensas.

Manifestaciones Bucales.

Se descubren hemorragias gingivales, que aparecen espontáneas o después del cepillado.

Hallazgos del Laboratorio.

El tiempo de sangrado se encuentra aumentado, siendo el signo característico.

El tiempo de coagulación suele ser normal o levemente prolongado.

La prueba del torniquete es positivo en 50 de los casos.

Tratamiento.

No hay tratamiento para la pseudohefilia. La espuma de fibrina o trombina es apósitos a presión ayuda a cohibir -- la hemorragia activa.

Por lo general es menester evitar todos los procedimientos quirúrgicos que no sean imprescindibles.

C O N C L U S I O N E S

C O N C L U S I O N E S

La terminación satisfactoria de este trabajo nos permite ampliar la labor del Odontólogo, que se ve sumamente enriquecida gracias a los avances científicos logrados en esta disciplina medica.

Para el Odontólogo es de vital importancia, ya que no solo lo auxilia, sino que le brinda una amplia orientación-permitiendo un mejor, adecuado, y efectivo tratamiento.

El avance científico, logrado en la GENETICA MEDICA, hasta nuestros días, a capacitado, al odontólogo para que en el momento en el que se presenta este tipo de problemas, este en condiciones de lograr una solución adecuada.

Estas alteraciones hereditarias se presentan con frecuencia, y su tratamiento es mediante la intervención de varios especialistas a los cuales el odontólogo deberá remitir una vez hecho el diagnóstico, y así lograrse un buen resultado, tanto en lo estético como en lo funcional, cuando esto lo requiera.

Con base a lo anterior la finalidad del presente trabajo, es hacer un análisis de las anomalías antes mencionadas, ya que se presentan en una época de nuestra vida profesional, - y demostrando la capacidad de tratarla.

Otra finalidad que se persiguió, es la de tener una mayor orientación y una mejor preparación que nos ayude en --- nuestra carrera, y que sea fructífero tanto para la sociedad - en que nos desenvolvemos como para nosotros mismos.

B I B L I O G R A F I A

B I B L I O G R A F I A

Bhaskar S.N.

Patología Bucal.

Segunda Edición.

Editorial "El Ateneo".

1975.

Frankel Edward.

DNA el proceso de la vida.

Quinta Edición.

Editorial "Siglo XXI".

1980.

Guyton Artur.

Tratado de Fisiología Médica

Cuarta Edición.

Editorial "Internacional".

1971.

Harrison.

Medicina Interna.

Cuarta Edición.

Editorial "La Prensa Médica Americana".

1978.

J.S. Thomson.

Genética Médica.

Segunda Edición.

Salvat Editores S.A.

1977.

Alan H. Enery.
Genética Medica.
Primera Edición.
Editorial "Interamericana".
1975.

Alex B. Novikoff.
Estructura Dinámica Celular.
Segunda Edición.
Editorial "Interamericana".
1978

William G. Shafer.
Tratado de Patología Bucal.
Tercera Edición.
Editorial "Interamericana".
1977.

Thoma.
Patología Oral.
Primera Edición.
Editorial "Salvat".
1973.

Herencia.
Enciclopedia de los Grandes Temas.
Editorial "Salvat".
1979.

Welch Clause A.
Ciencias Biológicas de la Molécula al Hombre.
Adaptación de la Versión Azul del B.S.C.S.
Séptima Edición.
Cía. Editorial Continental S.A.
1978.