

01421
182



Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

ACTITUD DEL CIRUJANO DENTISTA
FRENTA AL PACIENTE PEDIÁTRICO CON
SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

T E S I N A
QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANA DENTISTA

PRESENTA:

CECILIA CONCEPCIÓN LÓPEZ MUÑOZ

16 B. G. L. Mondragón

DIRECTORA:
C.D. ANGELES LETICIA MONDRAGÓN DEL VALLE



MÉXICO D. F.

MAYO 2003

A



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

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

AGRADECIMIENTOS.

A la **UNAM** por permitirme ser parte de su espíritu y a la que siempre le agradeceré la oportunidad de pertenecer a un sueño que muchos no logran.

A la **FACULTAD DE ODONTOLOGÍA** por permitirme formarme como Cirujana Dentista dentro de sus aulas, lo que me llena de gran satisfacción y orgullo, a la que le responderé con respeto calacanda en cada paciente los conocimientos que cada uno de sus profesores puso en mis manos.

De una manera muy especial le agradezco a la **Dra. María Hirose, Ángel Kameta Takizawa** por su gran sencillez para transmitirnos sus conocimientos y poner a nuestra alcance a las Odontopediatras más preparadas.

A la **Dra Patricia López Morales, Miguel Ángel Fernández Villavicencio, Dr. Héctor Ortega** por orientarme y ayudarme en la elaboración de esta tesina.

A la **C.D Angeles Leticia Mondragón Del Valle** por su gran apoyo, ayuda y disponibilidad para dirigir esta tesina. Sin ayuda no la hubiera logrado.

CECILIA

AGRADECIMIENTOS.

A **DIOS** por darme la vida y permitirme llegar a la culminación de esta meta en compañía de toda mi familia.

A mis padres **IRENE Y FERNANDO** por darme la oportunidad de realizarme profesionalmente, por la confianza que depositaron en mí, por su gran amor, apoyo, que sin escatimar esfuerzo alguno siempre estuvieron conmigo. Los Amo.

A mis hermanos **GABY, TOÑO, ROSARIO, FERNANDO, CRISTIAN** por su cariño y apoyo que me dieron para realizar este sueño y su comprensión en mis buenas y malas momentos. Los quiero mucha.

A **LULA** y mi hermano **ALEJANDRO** por el cariño y apoyo para realizar este, mi sueño, saben que cuentan conmigo. Los quiero mucha.

A **SERGIO** y **GUILLE** por ser la persona que me apoyo siempre, por sus consejos, su confianza y por guiarme con su experiencia. Sabes que siempre contarán conmigo.

A mis sobrinas **CRISTIAN, IRIS ALEJANDRA, ALEJANDRO, ITZEL ALONDRA**. Quiero que sepan que forman parte de mis motivos para seguir adelante. Les agradezca sus sonrisas y alegría que contagiosa me aligera los momentos más pesados de este camino. Espero que la tomen como ejemplo para prepararse y superarme. Los quiero Mucha.

A **HUGO** por ser una persona muy especial, de quien no he recibido más que apoyo, comprensión y mucho cariño, por creer en mí, por toda tu amor y permitirme ser parte de tu vida, sabes que este sueño es de los dos. Te Amo.

A mis amigas **KARLA, KARINA, ALEJANDRA, SANDRA, ISABEL, MIRIAM, MIGUELITO**, por soportarme, por su compañía y apoyo que aligeró mi estancia en esta ciudad. ¡SUERTE!

CECILIA.

INDICE

INTRODUCCIÓN	1
1. ANTECEDENTES	2
2. DEFINICIONES	5
2.1 Parálisis Cerebral	5
2.1.1 Parálisis Cerebral Discinetica	5
2.1.2 Parálisis Cerebral Espástica	6
2.1.3 Parálisis Cerebral Mixta	6
2.2 Discapacidad	6
2.3 Retraso Mental o Discapacidad Intelectual	6
3. PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME	7
3.1 Manifestaciones	7
3.2 Clasificación de Hiperuricemias	9
3.3 Etiología	10
3.4 Patogenia de las alteraciones metabólicas	10
4. METABOLISMO DE LAS PURINAS Y EXCRECIÓN DE ÁCIDO ÚRICO	14
4.1 Concentraciones de Ácido úrico	14
4.2 Síntesis de Purinas	15
5. DIAGNÓSTICO	19
5.1 Análisis Clínicos	20
5.2 Pruebas Selectivas	20

6. TRATAMIENTO	22
6.1 Mecanismo de acción del Alopurinol	22
6.2 Tratamiento Dental	23
7. ASPECTOS NEUROLÓGICOS	27
7.1 Automutilación	29
7.2 Dolor	30
7.3 Percepción del dolor y disociación	30
7.4 Estrés	30
7.5 Agresividad	31
8. BASES PSICOLÓGICAS DEL TRABAJO ODONTOLÓGICO	32
8.1 Personalidad	34
8.2 Carácter Oral	34
8.3 Un Enfermo en la Familia	34
8.4 El Odontólogo y la familia del paciente con síndrome de Lesch-Nyhan	36
8.5 Relación Odontólogo – Paciente	36
8.6 Conceptualización del Niño ante su Enfermedad	38
8.7 Pacientes de difícil manejo	39
8.8 Medios de restricción física	39
8.9 Modificación de la conducta	40
8.10 Enfermedad y padecimiento	41
8.11 El Odontólogo y el paciente ante el sufrimiento	41

9. ASPECTOS BIOÉTICOS	43
9.1 Papel del Médico	44
9.2 Papel del Psiquiatra o Psicoterapeuta	45
9.3 Papel de los Padres	46
9.4 Papel del Odontólogo	46
CONCLUSIONES	49
ANEXO 1. Presentación de algunos casos clínicos revisados	50
ANEXO 2. Pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan atendidos por la fundación del mismo nombre en Italia.	
ANEXO 3. Glosario	56
Bibliografía	59

INTRODUCCIÓN

El objetivo principal de esta tesina es dar a conocer al Cirujano Dentista de práctica general el manejo de pacientes con discapacidad neuropsicológica como lo son los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan.

Los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan deben ser tratados de una forma multidisciplinaria, para poder ofrecerles un tratamiento de calidad, para llevarlos a un mejor nivel de vida. Para lograr esto es necesario conocer el manejo y la actitud que debemos tener ante este tipo de pacientes.

La presencia de lesiones auto infringidas en estos pacientes nos indican que lo más conveniente es trabajar de una manera preventiva, lo más temprana posible para no contribuir a la mutilación con las extracciones de los órganos dentales.

En esta tesina se mencionan los aspectos más importantes que componen a este síndrome, el uso de aparatos como guardas intraorales y aditamentos extraorales que nos ayuden a prevenir las mutilaciones bucales. Se menciona la formación de un equipo de trabajo multidisciplinario que nos lleve a dar un tratamiento integral a los pacientes afectados con dicho síndrome y se propone un anexo en la Historia Clínica especial y específico para los pacientes que presentan algún tipo de discapacidad.

1. ANTECEDENTES

El Síndrome de Lesch-Nyhan es un padecimiento desencadenado por la ausencia total y congénita de la enzima Hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa (HGPRT). Los Doctores Catel y Schmidt en 1959 y Riley en 1960 reportaron casos aislados de un padecimiento caracterizado por hiperuricemia, retraso mental y conductas autolesivas, de las cuales no se había presentado caso alguno anteriormente,¹ posteriormente en 1964 los Doctores Lesch y Nyhan reportaron el déficit de la enzima Hipoxantina-guanina fosforribosil transferasa (HGPRT) y sus relativos síntomas. Desde entonces se han realizado muchos estudios acerca de las manifestaciones y tratamiento de esta enfermedad.²

En 1965 Hoefnagel sugiere que el síndrome obedece a una mutación recesiva del cromosoma X. Seegmiller en 1967 demuestra la ausencia total de la enzima HGPRT.

Para 1968 Migeon demuestra la alteración de fibroblastos en pacientes con este síndrome, más tarde Fujimoto presenta evidencias de que la enfermedad puede reconocerse en los fetos, lo que hoy en día permitiría la realización de un aborto profiláctico.

Sass en 1971 sostiene que las manifestaciones del Sistema Nervioso Central obedecen a toxicidad por el ácido úrico, demuestra también la presencia de tofos gotosos en los pabellones auriculares y miembros inferiores.³

En 1979 Gilbert y colaboradores introducen métodos de modificación de conducta, para tratar los trastornos de automutilación en pacientes con síndrome

¹ M. J. Lynch, Métodos de Laboratorio. Editorial Interamericana, 2da. edición, México 1997, p. 543

² Duncan, Enfermedades Genéticas y del Metabolismo. Tomo I, Editorial. Salvat, p.766

³ Tíol Morales Agustín, Enfermedad de Lesch-Nyhan, Práctica Odontológica, vol. 17, No. 10, 1996, p.29-30.

de Lesch-Nyhan, este procedimiento es el menos restrictivo, ya que los pacientes no tienen que estar sometidos a continuas dosis de fármacos que en la mayoría de las ocasiones tienen reacciones adversas.

En 1981 Lloyd y colaboradores reportaron hallazgos microscópicos de tres necropsias de pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan donde observaron anomalía en los niveles de dopamina, ácido homovainílico y dopadescarboxilasa en ganglios basales, tejido en el cual la existencia de estas sustancias era sólo del 10% normal.⁴

Emilio Kraepelin al no encontrar en estudios anatomopatológicos lesiones cerebrales que expliquen los síntomas de enfermedades como esquizofrenia, psicosis, maniaco-depresivos, neurosis, y conductas autolesivas, propuso como etiología de estas alteraciones posibles cambios metabólicos, desórdenes sistémicos o defectos hereditarios.

Estos pacientes sobreviven hasta los 20 ó 30 años, aunque la mayoría mueren en la niñez por cuadros renales agudos, cálculos renales de ácido úrico que conducen a graves infecciones renales y uremia.⁵

Se conocen alteraciones enzimáticas de las purinas en distintas enfermedades como la de Duchenne, distrofia muscular, distrofia miotónica.⁶

Las anomalías congénitas del síndrome de Lesch-Nyhan se presentan en enfermedades como la de Hirschsprung, criptorquidia bilateral y ano imperforado.

⁴ Robert J. Gorlin, Síndromes of Head and Neck, Editorial Oxford, 3er. edición New York 1990, p 596

⁵ Olaf Sandner, Trastornos del sistema nervioso que afectan el área bucal y maxilofacial. P. 60, 127.

⁶ Fundación Jiménez Díaz. Patología Médica, Tomo II, Editorial Salvat, 1996 p. 2257.

La característica que más llama la atención consiste en la agresividad compulsiva con tendencia a la automutilación, actitud también presente en otros síndromes como el síndrome de Rett, síndrome de Tourette, síndrome de Cornelia De Lange, síndrome XYY, Autismo, neuropatía sensorial. Otro síndrome en el que hay un déficit de HGPRT es el síndrome de Kelley-Seegmiller, en el que la ausencia solo parcial de la HGPRT no presenta ninguna manifestación de automutilación ni otras alteraciones de tipo neurológico como en el síndrome de Lesch-Nyhan.⁷

⁷ Jae-Ho Lee. Oral self-mutilation in the Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Dentistry for Children*, January-April 2002. p. 66.

2. DEFINICIONES

Antes de explicar las manifestaciones del síndrome, es necesario definir algunos conceptos para entender mejor el curso y la patógena de este padecimiento.

2.1 PARÁLISIS CEREBRAL

Es el trastorno persistente del movimiento y la postura causado por una lesión no evolutiva del sistema nervioso central durante el período temprano de desarrollo cerebral. La lesión de la parálisis cerebral no es progresiva, ya que algunas manifestaciones cambian con el tiempo, por la plasticidad del cerebro en desarrollo, lo que a su vez nos habla de un cuadro clínico no estático. En este caso la etiología se atribuye a factores prenatales.⁸

Según las manifestaciones, etiología, neuropatogenia se clasifica en:

2.1.1 PARÁLISIS CEREBRAL DISCINETICA

Lesión el sistema extrapiramidal fundamental de los núcleos basales de cerebro (putamen, pálido, caudado). Se caracteriza por la alteración del tono muscular con fluctuaciones, presencia de movimientos involuntarios en reposo, en función de su sintomatología se clasifica en distónica, coreoatetósica, mixta.

Distónica: Fluctuaciones del tono muscular con tendencia a la fijación.

Coreoatetósica: Movimientos involuntarios corea, atetosis, temblores.

Mixta: Movimientos de tipo involuntario asociados a la espasticidad.⁹

⁸ Puyuelo Miguel. Logopedia en la parálisis cerebral, diagnóstico y tratamiento. Editorial. Masson. p.1.
⁹ Ib. P.3

2.1.2 PARÁLISIS CEREBRAL ESPÁSTICA

Se debe a la lesión de la vía piramidal, se manifiesta con hipotonía muscular, microcefalia, reflejos exaltados de las cuatro extremidades, discapacidad intelectual.

2.1.3 PARÁLISIS CEREBRAL MIXTA

Asociada a dos tipos de alteración.¹⁰

2.2 DISCAPACIDAD

Toda restricción o falta de capacidad para realizar una actividad normal para el ser humano.¹¹La discapacidad se clasifica en a) física, b) sensorial, c) neuropsicológica, dentro de esta última encontramos la discapacidad intelectual, parálisis cerebral, que a su vez se presenta en el síndrome de Lesch-Nyhan.¹²

2.3 RETRASO MENTAL O DISCAPACIDAD INTELECTUAL

La asociación Americana de Deficiencia Mental la define como el significativo subdesarrollo del funcionamiento intelectual general, con déficit de la conducta adaptativa, sin alcanzar los estándares sociales de independencia personal.¹³

¹⁰ Ib. p. 4.

¹¹ Goran Koch. Odontopediátrica. Enfoque clínico. Editorial Panamericana, 1994, p. 269.

¹² Ib. p. 271.

¹³ PRECONC. Programa de educación continua odontológica no convencional. P. 130-131.

3. PRESENTACIÓN DEL SÍNDROME DE LESCH-NYHANH

3.1 MANIFESTACIONES

El síndrome de Lesch-Nyhan, es una enfermedad neuro-metabólica hereditaria ligada al cromosoma X, observada solo en varones caracterizada clínicamente por parálisis cerebral espástica con movimientos coreoatetosis, que son contracciones musculares rítmicas, involuntarias, con movimientos lentos e irregulares fundamentalmente de dedos y manos, piramidalismo, manifestado como parálisis de un lado del cuerpo con aumento de reflejos tendinosos y falta de reflejos cutáneos, hiperreflexia,¹⁴ disfagia atetóide lo que dificulta la alimentación,¹⁵ espasticidad, automutilaciones, discapacidad intelectual y retraso del crecimiento, hiperuricemia, litiasis renal, hemiparesia doble, respuestas plantares de extensión. En otros casos la enfermedad se manifiesta con hiperuricemia asintomático.^{16 17} Es un ejemplo de enfermedad determinada genéticamente en la que se puede predecir un patrón específico de conducta.¹⁸

Al momento del nacimiento los niños afectados muestran un aspecto normal, el primer signo es la expulsión de cristales color marrón en los pañales, en especial si sufren de deshidratación, además de ser sumamente irritables, se presentan febrículas de origen desconocido, vómito lo que aunado a la disfagia que algunos pacientes presentan dan lugar a desnutrición. El progreso del síndrome depende en parte de la ingesta de una dieta adecuada, la espasticidad intensa de estos pacientes y los movimientos atetóticos hacen que los niños no sean capaces de caminar. Conforme se van haciendo presentes los signos

¹⁴ M. J. Lynch, Métodos de Laboratorio. Editorial Interamericana, 2da. edición, 1990. p. 540

¹⁵ Tíol Morales Agustín. Art. Cit. P.30.

¹⁶ M. J. Lynch, Op. Cit. p. 543

¹⁷ Duncan, Enfermedades Genéticas y del Metabolismo. pp.766-767.

¹⁸ Pierre Pichot. Manual Diagnóstico y Estadístico de los trastornos mentales (DSM – IV). Editorial Masson. p. 172-172.

neurrológicos las capacidades motoras se ven cada vez más afectadas. Las manifestaciones menos frecuentes van acompañadas de tofos cutáneos de ácido úrico y artritis gotosa en el estadio temprano de la enfermedad.

Aunque algunos pacientes durante el primer año de vida presentan hipotonicidad, todos terminan con hipertonicidad muscular, aumento de la intensidad de los reflejos tendinosos profundos, contracción clónica mantenida, esto durante los 2 primeros años de vida. Con la edad se observan nuevas características como crisis de opistótonos de tipo semivoluntario relacionadas con crisis emotivas, excitación, o irá. Aprovechan toda oportunidad para lesionarse así mismos, a pesar del gran dolor que esto les produce.

El síndrome de Lesch-Nyhan suele estar acompañado de anemia macrocítica debido a que el sistema hematopoyético es también dependiente de las reacciones de recuperación de purinas, pero el transplante de médula ósea ha dado buenos resultados.¹⁹

Los niveles altos de urato en suero conducen a la formación de cálculos en los primeros años de vida, seguido de los síntomas de Gota. La ausencia de la Hipoxantina guanina fosforribosil transferasa (HGPRT) produce la concentración elevada de ácido úrico y fosforribosil pirofosfato (PRPP), y un marcado incremento de la velocidad de biosíntesis de purinas por la vía de novo. Las hiperuricemias, pueden ser por varios factores, dependiente si el aumento de ácido úrico se debe a exceso de producción o falta de eliminación del mismo, por lo que se clasifican en hiperuricemia primaria y secundaria. (TABLA 1)

¹⁹ Ib. p.768.

Tabla 1. Clasificación Hiperuricemias.

3.2 CLASIFICACIÓN DE LAS HIPERURICEMIAS

PRIMARIA

a) Aumento en la formación de ácido úrico

- Idiopática
- Asociada a defectos enzimáticos: Déficit completo (Síndrome de Lesch-Nyhan

Déficit parcial de HGPRT. (Síndrome de Kelley Seegmiller)

- Aumento de la actividad de PP-ribosa-P-amidotransferasa
 - Resistencia de glutamina-PP-ribosa-P- amidotransferasa
- ##### **b) Disminución de la eliminación renal de ácido úrico**

SECUNDARIA

a) Aumento en la formación de ácido úrico

- Con aumento de ácidos nucleicos
- Aumento en la síntesis de novo
- Catabolismo aumentado de nucleótidos

b) Disminución de la eliminación renal de ácido úrico

- Por descenso de la función renal global
- Diabetes insípida
- Por fármacos
- Desnutrición

c) Asociado a enfermedades no definidas

- Síndrome de Down
- Síndrome de Bartter
- Enfermedad de Paget
- Hipotiroidismo²⁰

²⁰ Fundación Jiménez Díaz, Patología Médica, p. 2256.

3.2 ETIOLOGÍA

El aumento de ácido úrico por la ausencia de la enzima HGPRT desencadena una serie de alteraciones en el sistema nervioso central y daño renal.

Para Seegmiller y col. El hallazgo de una deficiencia enzimática junto con la producción excesiva del producto metabólico final (ácido úrico) hace pensar en una alteración de la homeostasis por retroalimentación de la síntesis de purinas.²¹

El aumento de ácido úrico en sangre y plasma se clasifica según su etiología en hiperuricemia primaria y secundaria.²²

Algunos errores del metabolismo están asociados con la debilidad muscular, existe una prueba de laboratorio, llamada prueba de aminoácidos, que analiza esta alteración, así como deficiencias vitamínicas, errores innatos del metabolismo, convulsiones, cálculos renales.²³

3.4 PATOGENIA DE LAS ALTERACIONES METABÓLICAS

Se ha observado que la actividad de la enzima HGPRT varía con el desarrollo, en el cerebro humano prenatal y postnatal, la actividad de la HGPRT aumenta con el tiempo. La ausencia de trastornos patológicos orgánicos visibles en el Sistema Nervioso Central en niños que mueren por estas enfermedades hace pensar que la alteración básica es de tipo funcional no estructural. La concentración de urato en sangre está elevada, generalmente el urato no se encuentra en líquido cefalorraquídeo en individuos sanos, por lo que se llegó a pensar que las alteraciones neurológicas se deban al aumento de uratos en líquido

²¹ M. J. Lynch, Métodos de Laboratorio, p. 543-544.

²² Fundación Jiménez. Op. cit. P.2255

²³ William Shaw, Guía de información de Autismo y trastornos metabólicos, p.12-17.

cefalorraquídeo, lo que más tarde se comprobó de manera contraria a como se imaginaba.

Dado que la xantina-oxidasa no se encuentra generalmente en el tejido cerebral, es probable que las lesiones neurológicas se deban a las oxipurinas, hipoxantina y xantina, precursores del ácido úrico, la concentración de oxipurina en el líquido cefalorraquídeo de los niños afectados se encuentra 4 veces más de lo normal (normal en líquido cefalorraquídeo 0.13, en el síndrome de Lesch-Nyhan 0.55).

Los individuos con gota primaria, los cuales presentan excesiva producción de ácido úrico e hiperuricemia no presentan problemas neurológicos por lo que se piensa que los productos de degradación de las purinas (hipoxantina, xantina, ácido úrico) no deben ser tóxicos para el sistema nervioso central adulto, pero si cuando este se encuentra en desarrollo, también existe la posibilidad de que el desequilibrio en las concentraciones de nucleótidos de purina que produce la falta de la HGPRT afecte al sistema nervioso central en etapas críticas del desarrollo.

La participación de las purinas en las alteraciones cerebrales ha sido parcialmente confirmada, en un estudio experimental realizado con ratas y conejos, se administran oxipurinas metiladas como la cafeína o la teofilina, la reacción observada fue de crisis compulsivas y automutilaciones. Se cree en la posibilidad de que las purinas actúen de manera parecida a la levodopa.²⁴

En algunos casos la acción de las oxipurinas no se relaciona con las alteraciones del sistema nervioso central, ya que en algunos pacientes con déficit incompleto de HGPRT, en los que el funcionamiento cerebral es completamente normal, hay aumento de las oxipurinas en el líquido cefalorraquídeo. El tratamiento con alopurinol no altera el funcionamiento del sistema nervioso

²⁴ Duncan. Op. cit. p. 776

central, aumenta de 2 a 3 veces la concentración de oxipurina en el líquido cefalorraquídeo.^{25 26 27}

Por lo que se puede pensar que el aumento de oxipurinas en líquido cefalorraquídeo tiene que ver con las alteraciones neurológicas de manera indirecta, aunado a una ausencia total de HGPRT y al grado de elevación de la concentración de oxipurina en líquido cefalorraquídeo.

Las alteraciones neurológicas lo más probable es que se deban a la distribución de HGPRT en los tejidos. La actividad máxima de esta enzima se encuentra en el sistema nervioso central, especialmente en ganglios basales. Los síntomas neurológicos en niños con síndrome de Lesch-Nyhan generalmente se deben a una alteración funcional de los ganglios basales, esta observación consiste en que la enzima HGPRT es importante para el metabolismo normal del sistema nervioso en especial de los ganglios basales, aunque no se sabe el mecanismo en que la enzima afecta la bioquímica cerebral, ya que la alteración puede ser por déficit de los nucleótidos purínicos resultantes de la reacción o a exceso de producción de purinas u otros intermediarios metabólicos.

Existen un número de drogas (probenecid, silicatos, ácido ascórbico, agentes contrastantes de rayos X) producen una aguda uricosuria por una red de inhibición de reabsorción de ácido úrico e incrementa la excreción fraccional del mismo.

Los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan debido a su discapacidad de aprendizaje algunas veces se traga la comida y la regurgita, lo cual podría

²⁵Robert J. Gorlin, *Syndromes of the Head and Neck*, p. 597.

²⁶ Duncan. Op. cit. p 768-769, 776

²⁷ M. J. Lynch. Op. cit. p540-541.

erosionar el esmalte de los dientes.²⁸ Algunas de las enfermedades bucales que se pueden desencadenar son sin duda la gingivitis y la periodontitis además de la caries, o bien infecciones oportunistas por la presencia de lesiones provocadas por las mordidas, la hipersalivación o xerostomía por la ingesta de medicamentos antipsicóticos, lo que a su vez altera también los tejidos blandos. Las lesiones de tejidos blandos más comunes por las conductas autolesivas en los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan son:

- Queratosis friccional: Aumento del espesor y de la consistencia de la capa superficial de la epidermis, su etiología procede de factores traumáticos. (En estos pacientes las mordeduras son muy comunes por la conducta autolesiva propia, así como la presencia en algunos casos de problemas de la psicomotricidad fina o gruesa, tensión muscular).
- Úlceras Traumáticas: Son la consecuencia de cualquier traumatismo que afecta la mucosa oral, se pueden encontrar en lengua, carrillos, labios.²⁹

²⁸ Irene Cormac. Importancia de la salud bucal en los pacientes psiquiátricos, Avances en Psiquiatría, vol. 5, No. 1, 1999, p. 52.

²⁹ Sapp, Patología Bucal, P. — ?

4. METABOLISMO DE LAS PURINAS Y EXCRECIÓN DE ÁCIDO ÚRICO

4.1 CONCENTRACIONES DE ÁCIDO ÚRICO

El ácido úrico es el producto final del metabolismo de las purinas,³⁰ la mayor parte de este proviene de la guanina y una porción pequeña de la adenina, se forman cada día alrededor de 750mg de ácido úrico (límites de 500 a 1100mg), la concentración media de ácido úrico en plasma en el hombre normal es de 5mg/100ml, en mujeres de 4mg/100ml, en niños es de 18mg/kg/día y en pacientes con el síndrome van desde 40 – 69 mg/kg/día. Los niveles de ácido úrico en mujeres después de la menopausia aumentan.

Entre el 25 y 30% de la reposición diaria total de ácido úrico (750mg) se excreta con los jugos y secreciones que pasan al tubo digestivo, en el intestino grueso, esta sustancia es metabolizada por las bacterias, especialmente *Acrobacter aerogenes*. El resto se excreta con la orina; la depuración renal de ácido úrico del plasma sólo es de 6 a 11 mg/mín.^{31 32}

Los niveles séricos de ácido úrico van en estos pacientes de 8.5 a 17mg/100ml o más, pero el ácido úrico en el líquido cefalorraquídeo es normal, los Doctores Lesch y Nyhan observaron que la excreción media de ácido úrico en estos pacientes representaba en 58% de la cantidad total producida cada día y resultaba superior a 600mg al día. La excreción media de ácido úrico en niños testigo fue de 233mg/día. La reserva de ácido úrico miscible en los pacientes de los Doctores Lesch y Nyhan fue de 530 y 787mg, un promedio de 43mg/Kg, tres

³⁰ Robbins, Patología Estructural Y funcional, Ed. McGraw Hill, 6ta. Edición, México D.f. 2000, p. 1299-1300.

³¹ M. J. Lynch. Op. cit. p.540,543.

³² Duncan, Op. Cit. p. 768-771

veces más que en sujetos normales.³³ La secreción por orina de ácido úrico se ve aumentada de 4 a 8 veces en relación con el peso corporal.³⁴

La reposición de la reserva de ácido úrico resultó mayor que en cualquier enfermo de gota, representando casi dos veces la reserva total.

4.2 SINTESIS DE LAS PURINAS

La enzima HGPRT transforma la hipoxantina y la guanina en los ribonucleótidos correspondientes (ácido inosínico y guanílico) uniéndolos a 1-pirofosfato de 5-fosforribosilo.

Las purinas y pirimidinas son compuestos nitrogenados que combinados con ribosa o desoxirribosa forman los nucleótidos; por lo que las purinas son la base para la formación de ADN y ARN, y forman parte de los compuestos fosforilados de alta energía.

La síntesis de las purinas se efectúa a través de dos vías, la vía de novo, en la que las purinas se forman a partir de precursores no púricos, la vía de reutilización, donde se reaprovechan las bases púricas libres³⁵ procedentes de la degradación en la que las purinas producidas de novo o vehiculadas por la dieta se degradan por una cascada enzimática hasta ácido úrico, se almacena en el organismo y debe ser eliminado por el riñón para mantener la homeostasis. Por lo que también se encuentran elevados los niveles de amino-PRT.

Normalmente la HGPRT permite recuperar guanina e hipoxantina, siendo utilizada en otra vía metabólica o bien almacenándose, metabolizando sólo las cantidades necesarias o fisiológicas, lo que significa un control en la síntesis de

³³ M. J. Lynch. Op. cit. p. 543

³⁴ Duncan. Op. Cit. p.768-769.

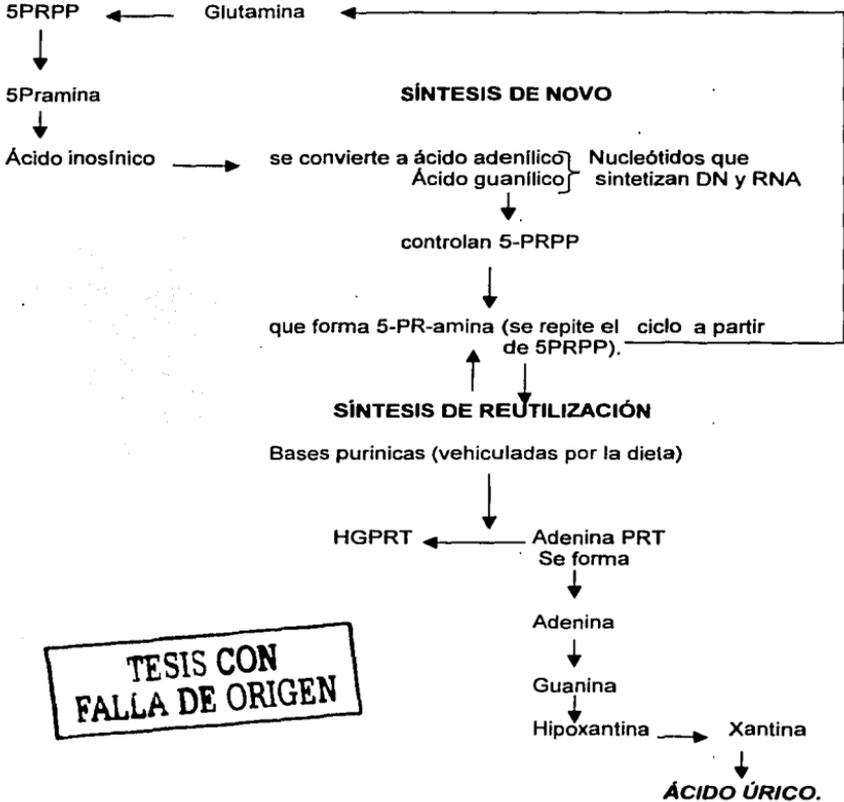
³⁵ Fundación Jiménez Díaz. Op. Cit. p. 2254-2255.

purinas, no obstante al no existir HGPRT el metabolismo de la guanina y adenina por vía del ácido úrico es absoluta, traduciéndose en una producción excesiva de purinas y ácido úrico conduciendo a la hiperuricemia que caracteriza a esta enfermedad.³⁶ Es por eso entonces que a las consecuencias de los niveles elevados de ácido úrico en el síndrome de Lesch-Nyhan se le considera un tipo de gota secundaria por ser un error congénito del metabolismo de las purinas.³⁷ (Fig. 1)

³⁶ Tilo Morales. Art. Cit. P.31.

³⁷ Robbins. Op. Cit. p. 1299-1300.

VÍAS DE SÍNTESIS DE LAS PURINAS



TESIS CON FALLA DE ORIGEN

Fig. 1: Síntesis de purinas

La dieta es una fuente exógena de purinas, por lo que contribuye al aumento de concentración plasmática de urato, la restricción total de la ingesta de purinas reduce la concentración plasmática de urato en sólo 60mmol/L y la eliminación urinaria de ácido úrico en 1.2 mmol/día aproximadamente, ya que del 50% de la purina del ARN ingerida y el 25% de ADN aparecen en la orina en forma de ácido úrico.³⁸ El índice de metabolismo de purinas endógenas permanece relativamente constante, así que las alteraciones en el consumo de purina son altamente responsables por variaciones en el alto índice de producción de ácido úrico.³⁹ Los alimentos con un elevado contenido de ácido nucleicos poseen efectos significativos sobre la concentración de urato, algunos de los alimentos que contienen elevados niveles de purinas son el hígado, mollejas, y anchoas por mencionar algunos.⁴⁰ (Fig. 2)

Fig. 2: Niveles de concentración de la HGPRT.

ACTIVIDAD FOSFORIBOSILTRANSFERASA (mmol mg proteína /hora)

Tejido	Tejido Adulto			Feto testigo		Feto Lesch-Nyhan	
	Hipoxantina	Guanina	Adenina	Hipoxantina	Adenina	Hipoxantina	Adenina
Cerebro							
Lóbulo Frontal	497	736	12	48.9	26.4	0.9	64
Ganglios Basales	843	1.137	43	0.13	—	1.5	129
Mesencéfalo							
Medula Espinal	42	57	4				
Cerebelo	463	660	68	42.8	17.3	5	161
Riñón	28	48	11			>0.3	>103
Músculo	0.1	5	15	33.9	130	1.5	507
Ganglios Básales en Síndrome de Lesch-Nyhan	<4	<4	71				

³⁸ Harrison, Principios de Medicina Interna. P. 2455-2459

³⁹ Philip Felig, Endocrinology and Metabolism, Editorial. Mc Graw Hill, 2da. edición, 1986 p. 1517-1521.

⁴⁰ Harrison, Op. cit. P. 2455-2464

5. DIAGNOSTICO

El diagnóstico de confirmación es genético e inmunohistoquímico, aunque comúnmente se hace hasta que aparecen las automutilaciones.⁴¹ El desarrollo de un programa preventivo para el control del síndrome de Lesch-Nyhan a través de un diagnóstico prenatal hace que la identificación de los niños afectados con este problema sea indispensable y permite decidir a la madre sobre el nacimiento del producto y la realización de un aborto profiláctico. Del mismo modo es necesario el asesoramiento genético de los futuros padres con antecedentes familiares de síndrome de Lesch-Nyhan, el estado portador de la madre puede ser determinado mediante un cultivo de fibroblastos de la piel donde la mitad de la muestra de este tejido puede tener niveles normales de la enzima HGPRT y la otra mitad restante deficiencia o total ausencia.⁴²

La importancia de la detección de estos enfermos se basa en que constituyen casos índice para identificar mujeres heterocigóticas en su familia, las cuales se pueden someter a un tratamiento preventivo de control de la enfermedad existente basado en la obtención de líquido amniótico por amniocentesis a las 10 semanas de gestación y establecer el diagnóstico de manera temprana.

Los aspectos necróticos de estos pacientes en cerebro son desmielinización, lesiones vasculares, infartos múltiples en sustancia blanca cerebral y cerebelosa, degranulación de células de purkinje, disminución de la corteza cerebral, los ganglios basales no presentan cambios importantes⁴³

⁴¹ Francis J. Cusumano. Prevention of self-mutilation in patients with Lesch-Nyhan syndrome: review of literature. *Journal Of Dentistry for Children* May-June 2001, p. 175-178

⁴² Tilo Morales. Art. Cit. P.32

⁴³ Duncan. Op. Cit. 768

5.1 ANÁLISIS CLINICOS

El diagnostico clínico pone de manifiesto un aumento de la producción de ácido úrico, la orina de pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan es demasiado turbia debido a la precipitación del ácido úrico, la excreción de más de 20mg. de ácido úrico por Kg. de peso hace pensar en síndrome de Lesch-Nyhan. Las cantidades de 10 a 20 hacen pensar en déficit solo parcial de la enzima HGPRT. Otro signo es una relación de ácido úrico y creatinina.

5.2 PRUEBAS SELECTIVAS

- Constan del uso de un filtro schleikert schuell número 903 que se coloca en los pañales, se deja secar y posteriormente se determina la presencia de ácido úrico.⁴⁴
- Ácido en química sérica y química sanguínea.
- Cultivo de tejido (fibroblastos)biopsia de piel.⁴⁵
- Otra prueba se basa en el empleo de cromatografía sobre papel para determinar la concentración de ácido úrico en orina, y evaluar la concentración de creatinina en muestras donde sea mayor de 0.9mg/ml.
- Una alternativa más son los análisis de sangre, existen métodos basados en el empleo de sangre obtenida del dedo e impregnarla en papel filtro, se deja secar y se manda con una prueba testigo para medir los niveles de ácido úrico.

⁴⁴ Philip Felig. Op. Cit. P. 1519.

⁴⁵ Tilo Morales. Art. Cit. P. 32

- Análisis de la raíz del cabello para analizar la actividad enzimática por electroforesis, así como los niveles de ácido úrico.⁴⁶
- Actualmente se pueden realizar estudios bioquímicos prenatales para identificar en el feto la posible deficiencia de la enzima HGPRT, esto durante el primer y segundo trimestre de embarazo por medio de la Amniocentesis.⁴⁷ Hay algunos autores que sugieren la 10 semana para realizar dicha prueba, pero no debemos olvidar que es un medio totalmente aséptico y que no a concluido el primer trimestre de formación.⁴⁸

⁴⁶ Tiol Morales Agustín. Enfermedad de Lesch-Nyhan. *Práctica Odontológica*. Vol. 17, No. 10, 1996, p. 32.

⁴⁷ M. J. Lynch. *Op. cit.* p539

⁴⁸ Tiol Morales. *Art. Cit.* p. 31.

6. TRATAMIENTO

La hidratación, forzosa restricción del consumo de purinas, alcalinización y administración de alopurinol, son algunas de las principales medidas en estos pacientes para contrarrestar las alteraciones metabólicas. Una dieta rígidamente restringida de purinas es inaceptable y una forma irreal de terapia, sin embargo debería ser parte del programa terapéutica en pacientes que producen crónicamente ácido úrico. El Alopurinol se ha convertido en el agente más seleccionado de muchos pacientes en años recientes.⁴⁹

6.1 MECANISMOS DE ACCIÓN DEL ALOPURINOL

La administración de alopurinol a pacientes in vivo o su adición a fibroblastos cultivados in Vitro reduce la concentración intracelular de PRPP, probablemente debido a que dicho compuesto actúa como substrato para la acción de la HGPRT por lo tanto el ribonucleótido así formado se desfosforila y excreta en forma de su ribonucleósido, por consecuencia la disminución de la síntesis de purinas podría ser debida a la acción directa de la escasa concentración intracelular de PRPP.⁵⁰ Una característica más del alopurinol es su baja toxicidad, lo que le permite administrarlo en una dosis dependiente de la cantidad de ácido úrico secretado en exceso.⁵¹

El ribonucleótido del alopurinol es un potente inhibidor de la reacción de biosíntesis de nucleótidos púricos catalizada por la enzima PRPP-glutamino-amino-transferasa, reacción en la que se basa el control de esta vía metabólica.⁵²

⁴⁹ Philip Felig, *Endocrinology and Metabolism*, p. 1519.

⁵⁰ Duncan. *Op. Cit.* p. 781.

⁵¹ Philip Felig. *Op. Cit.* p. 1519-1520.

⁵² Duncan. *Op. Cit.* p. 780.

Estos pacientes mejoran con medidas inespecíficas, como una buena dieta libre de purinas, mejorar su entorno ambiental, darles atención de calidad y calidez, lo que se ve reflejado en la disminución de conductas de automutilación y la espasticidad de igual forma las alteraciones musculares responden mejor a la terapéutica física, el diazepam puede ser una alternativa para tratamiento de la espasticidad y la atetosis.

La hiperuricemia se trata con alopurinol, inhibidor de la xantino-oxidasa (dosis: 10mg/Kg de peso) sustituye con hipoxantina y xantina el ácido úrico en orina, dando como resultado la disminución de tamaño de los cálculos renales.

6.2 TRATAMIENTO DENTAL

El Manejo médico-dental de las automutilaciones no se centra en la amputación de la corona o la eliminación de órganos dentales, si no en encontrar el entorno favorable para esta tipo de pacientes que lo mantengan el mayor tiempo posible sin este tipo de conductas y que nos permitan trabajar de manera preventiva y multidisciplinaria para poder brindar al paciente un mejor nivel de vida.

La cronicidad de estos padecimientos produce un deterioro importante en la habilidad para seguir hábitos higiénicos mismos que son fundamentales para mantener la salud buco-dental y que hace entonces a estos pacientes dependientes de terceros para el correcto mantenimiento de su higiene bucal.

Es importante reconocer que la irritabilidad, los cambios de conducta o el rehusarse a comer se relacionan con la angustia y/o miedo así como el desconocimiento del tratamiento a realizar a estos pacientes, la tarea de explicarles se hace aun más difícil si tomamos en cuenta que a estos pacientes se

les enseña con técnicas especiales de aprendizaje, el uso y éxito de estas técnicas va a depender del grado de discapacidad intelectual que nuestro paciente presente, los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan en su mayoría presentan un grado de discapacidad intelectual severo rara vez profunda.⁵³Aunque pese a esta clasificación algunos tienen progresos impresionantes.

En actitudes de automutilación basadas en mordidas(Fig. 2, 3, 4), se deben realizar desgastes de los bordes cortantes de los dientes, y el uso de protectores como férulas, el buen estado de salud bucal en estos pacientes es sumamente importante, ya que una molestia dental estresa al paciente, provocando así, una alteración de su entorno, que lo lleva a tener actitudes de automutilación.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



FIG. 2⁵⁴

FIG. 3⁵⁵

FIG. 4⁵⁶

Fig. 2, 3, 4. Ejemplos de lesiones auto-infringidas en pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan.

Se ha introducido el uso de una burbuja que preteje a las mucosas, se coloca manteniendo la boca abierta, presenta pequeñas perforaciones que permiten respirar por la boca, es de poliuretano termoplástico, sumamente suave. Otra alternativa es el uso de férulas de poliuretano termoplástico, las cuales presentan una matriz suave y otra resiliente, la matriz suave es la que esta en contacto con

⁵³ Irene Cormac. Art. Cit. p. 52-53

⁵⁴ E. Calcaneo, C. Fantini, La síndrome di Lesch-Nyhan, aspetti Odontostomatologici, Istituto Giannino Caslini, odontoiatria@ospedale-gaslini.ge.it, 2002

⁵⁵ E. Calcaneo. Art. Cit.

⁵⁶ Laskarijs George. Patologías de la cavidad bucal de niños y adolescentes. Editorial Actualidades Médico Odontológicas Latinoamericanas. 1ª. Edición, Caracas Venezuela, 2201, p. 47

los tejidos blandos, al momento de colocarla debe entrar sumamente justa, su propiedad térmica, permite que no se lesionen los tejidos blandos, y a su vez el límite de termo plasticidad no permite su desplazamiento por lo que no es necesario el uso de ganchos o retenedores(FIG. 5, 6, 7).⁵⁷



Fig. 5. Férula superior con finalidad preventiva de auto mutilaciones.



Fig. 6. Férula inferior



Fig. 7. Colocación de las férulas.⁵⁸

En la consulta dental a los pacientes que presentan mutilaciones orales se les ha tratado en la mayoría de los caso con pulpotomias con formocresol, sellando la entrada de los conductos con ionómero de vidrio tipo II, y resección de la corona.⁵⁹

Se ha aplicado de manera favorable como sedante para la exploración de las automutilaciones en algunos casos el hidrato de cloral y hidroxicina, en otras ocasiones las constantes citas por lesiones persistentes de los labios, carrillos y lengua se ha tenido que tratar a los pacientes bajo anestesia general.

En estudios recientes se ha aplicado de manera favorable el naltrexona (antagonista opioide) y L-triptophano(precursor de la serotonina), así como

⁵⁷ E. Calcano, C. Fantini. La síndrome di Lesch-Nyhan, aspetti Odontostomatologici, Istituto Giannini Caslini, odontoiatria@ospedale-gaslini.ge.it, 2002

⁵⁸ E. Calcano, Art. Cit.

⁵⁹ Francis J. Cusumano, Art. Cit. p. 176-178

hydroxytryptophan, descarboxilasa, los cuales han reducido aunque de manera leve las conductas de automutilación.⁶⁰

No existe aun un tratamiento específico para las afecciones neurológicas. Por lo que la ausencia de métodos para la completa inhibición de las automutilaciones, ha llevado a métodos preventivos del trauma, estos tratamientos se han aplicado en tres categorías:⁶¹

- Farmacológica
- Modificación de la conducta
- Restricción Psicológica

La mayoría de la literatura existente en tratamientos farmacológicos de automutilación va dirigido a defectos de los receptores dopaminérgicos, la desventaja de esto es que los tratamientos aplicados en estos casos la mayoría de las ocasiones son de uso prolongado y dan lugar a estupor crónico de los pacientes por ser drogas que provocan dependencia.

⁶⁰ Francis J. Cusumano. Art. Cit. p. 175-178

⁶¹ Ib. 176

7. ASPECTOS NEUROLÓGICOS

Estudios neuroquímicos recientes sugieren que anomalías en las vías dopaminérgicas de los ganglios basales pueden ser instrumento en el desarrollo de cambios de conducta. Esta área del cerebro es altamente dependiente de la actividad de HGPRT para mantener acumulación de purinas y función sináptica es regulada por nucleótidos de purinas.⁶²

El mecanismo exacto de alteración que provoca las conductas autolesivas en estos pacientes no se sabe con exactitud, se ha hablado de alteraciones de las vías dopaminérgicas aunque es muy importante mencionar que estos niños responde ante la automutilación con actitudes estereotipadas, es decir se dan cuenta del daño ocasionado y aunque lo tratan de evitar no pueden. La genética es un factor muy importante en las conductas estereotipadas donde hay deficiencias recesivas de enzimas ligadas al cromosoma X, como lo es en este síndrome.⁶³

Una conducta estereotipada se define por el Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DSM-IV) como conductas motoras no funcionales que pueden ser compulsivas, interfieren notablemente con las actividades normales y tienen como resultado auto-lesiones. En pacientes con discapacidad intelectual como lo son pacientes infantiles con síndrome de Lesch-Nyhan estas conductas provocan lesiones lo suficientemente graves para convertirse en el foco de tratamiento y se hacen cada vez más comunes en este como otros síndromes que cursan con discapacidad intelectual.⁶⁴ Los movimientos estereotipados parecen estar asociados a la actividad dopaminérgica. Los factores neurobiológicos pueden contribuir al desarrollo de los trastornos por

⁶² Duncan, Op. Cit. p. 765.

⁶³ Harold I. Kaplan, Sinopsis de Psiquiatría, ciencias de la conducta psiquiátrica clínica, Ed. Panamericana, 8ª. Edición, P. 1413.

⁶⁴ Ib. p. 1413

movimientos estereotipados, los agonistas dopaminérgicos inducen o incrementan las conductas estereotipadas, mientras que los antagonistas las disminuyen.⁶⁵

Las conductas agresivas se presentan también con la gente que los rodea, esta actitud la expresan a través de mordidas, golpes, escupitajos, o patadas, el vómito lo utilizan también como parte de su agresividad en especial si sufren de problemas emotivos,⁶⁶ y aumentan en momentos de frustración, aburrimiento y tensión.⁶⁷ A pesar de su trastorno en la conducta, estos niños pueden llegar a ser muy agradables y responder de manera favorable al medio que los rodea. En un ambiente tranquilo y con personas que lo atiendan y lo hagan sentir bien el niño llega a permanecer hasta 6 meses sin presentar conductas de automutilación.

Se han reportado casos de automutilación en este síndrome en las que los pacientes se lesionan hasta perder trozos de dedos y labio, siendo el más afectado el labio inferior, ya que la mayoría de las lesiones son a base de mordidas, estas conductas autolesivas inician enseguida de la erupción dental de los dientes primarios, se han aplicado tratamientos de pulpotomía y resección de la corona en algunos pacientes así como el uso de cubre bocas y aparatos fijos y removibles que forman una interfase entre los dientes y los labios.

Se sabe que las automutilaciones en estos pacientes son iguales o muy parecidas a las que algunas personas que se muerden los labios o las uñas presentan en situaciones de stress, por lo que este síndrome constituye un ejemplo de comportamiento compulsivo estereotipado dependiente de una alteración bioquímica definida, y de la forma en que la constitución genética del individuo puede alterar su respuesta a los estímulos ambientales. "Esto se sabe por un estudio en que durante dos años un par de médicos convivieron con un niño con síndrome de Lesch-Nyhan y lograron entender todo lo que les

⁶⁵ Harold. Op. cit. p. 1414.

⁶⁶ Duncan. Op. cit. p. 765.

⁶⁷ Harold. Op. cit. p. 1413

comunicaba, fue el quien a su manera dijo que sus ganas de lastimarse eran incontenibles cuando tenia problemas emotivos, de falta de atención, o la ausencia de alguien muy querido".⁶⁸

Sandmon y cols. Plantean que tras el daño tisular ocasionado por las conductas autolesivas repetitivas se produce una liberación de beta-endorfinas que originan un estado de relativa analgesia y de ánimo placentero que condiciona el desarrollo de un ciclo en el que es necesaria la autolesión para mantener una liberación crónica de opioides endógenos. Se ha planteado también una disminución dopaminérgica expresada como una hipersensibilidad del receptor D1 en la corteza anterior del cíngulo, esta alteración determina una disfunción en las estructuras que intervienen en los procesos cognoscitivos del dolor.⁶⁹

7.1 AUTOMUTILACIÓN

Se define como una conducta autolesiva, autodestructiva que causa daño tisular directo, esta conducta no tiene la intención de causar la muerte y las lesiones no son tan extensas o severas como para producir un daño letal. Esta actitud se puede presentar eventualmente en padecimientos psiquiátricos como estados depresivos o sicóticos, de manera frecuente constituye el síndrome de autolesión deliberada, que se observa en pacientes con retraso mental, trastornos de personalidad y algunas enfermedades de origen genético, como el síndrome de Lesch-Nyhan.⁷⁰

⁶⁸ Duncan Op. Cit. 767.

⁶⁹ Yazmín Mendoza. Síndrome del comportamiento Autolesivo. Salud Mental. Vol 25, No. 4, agosto 2002. p. 11-12.

⁷⁰ Turkus J.A. Cohen Proceedings of the 8th. International conference on multiple personality. P. 58

7.2 DOLOR

Mecanismo de alarma que protege al individuo de un daño real o potencial y se manifiesta como una expresión sensorial desagradable.⁷¹ Aunque los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan no son insensibles al dolor, su baja respuesta a reflejos cutáneos nos habla de una posible alteración en la velocidad de respuesta de las fibras conductoras del estímulo, y su alto umbral al dolor.⁷²

7.3 PERCEPCIÓN DEL DOLOR Y DISOCIACIÓN

La disociación puede definirse como el estado mental en el que el individuo presenta una desconexión pasajera de la conciencia de sí mismo, del tiempo, y circunstancias externas.⁷³ La presencia de conductas estereotipadas en los pacientes que se ven afectados por este síndrome nos hace pensar en una posible conciencia tardía de las lesiones provocadas relacionada con el grado de discapacidad intelectual.⁷⁴

7.4 ESTRÉS

El concepto de estrés propuesto por Hans Selye, se aplicaba específicamente a las enfermedades de adaptación y mantiene su valor como una formulación general de las tensiones que pueden llevar a los organismos al límite de sus capacidades de adaptación y hacerles sufrir la alteración de sus funciones o un daño tisular.

⁷¹ Ib.

⁷² E. Calcano. Art. Cit. 2002, p. 9

⁷³ Yazmin Mendoza, Art. Cit. p. 13

⁷⁴ Harold. I. Kaplan. Sinopsis de psiquiatría, ciencias de la conducta psiquiátrica. Editorial Panamericana, 8ª. Edición, p.1414

Claude Bernard considero al estrés como el resultado de los intentos del organismo aunque insuficientes, para restablecer un equilibrio mediante respuestas adaptativas a los agentes ofensores "Homeostasis a nivel mental"⁷⁵

7.5 AGRESIVIDAD

En pacientes con lesiones en los ganglios basales, hipotálamo y sustancia gris periacueductal del tallo cerebral se caracteriza por la tendencia extrema a la violencia, la agresividad es un proceso complejo cuyos elementos: impulso, fantasía, expresión, son disociables.⁷⁶

⁷⁵ Lloyd KG. Biochemical evidence of dysfunction of brain neurotransmitters in the Lesch-Nyhan syndrome p. 1106-1111.

⁷⁶ Ramón de la Fuente. Psicología Médica, p. 474

8. BASES PSICOLÓGICAS DEL TRABAJO ODONTOLÓGICO.

La psicología médica nos ayuda a comprender de manera individual a cada persona enferma como miembro de una clase o entidad nosológica y como sujeto único, y a abordarlo de una forma íntima y directa.⁷⁷

En los pacientes pediátricos con síndrome de Lesch-Nyhan, es importante antes de iniciar un tratamiento valorar el grado de cada alteración, principalmente el nivel de discapacidad intelectual, para lo que es necesario conocer su coeficiente intelectual, el conocimiento de este además de informarnos sobre el grado de discapacidad, nos ayudara a predecir con acierto el comportamiento del paciente y tener en cuenta el manejo de conducta que se le puede dar.⁷⁸

El coeficiente intelectual se calcula mediante la división de la edad mental entre la edad cronológica y se multiplica por 100.⁷⁹ Tabla 2.

TABLA 2. NIVELES DE COEFICIENTE INTELECTUAL.

C.I	DESCRIPCIÓN	CLASIFICACIÓN PRÁCTICA.
52 – 68	Discapacidad leve	Educable
36 – 51	Discapacidad moderado	Entrenable
20 - 25	Discapacidad severa	Entrenable
19 - menos	Discapacidad Profunda	Custodiable

Fuente: Escobar Fernando.

⁷⁷ Ib. p. 23

⁷⁸ Escobar Fernando, Odontología Pediátrica, Ed. Universitaria, 2da. Edición, 1992, p. 44.

⁷⁹ Brahan L. Raymond, Odontología Pediátrica, Ed. Panamericana, 1984, p. 572.

Existen otras clasificaciones del grado de discapacidad intelectual como Stanfrd Binet (SB) o Weschler Intelligence Escale for Children – Revised. (WISC-R) (tabla. 3)

NIVEL DE RETRASO MENTAL	SB	WISC-R	CLASIFICACIÓN ESCOLAR	COMUNICACIÓN	REQUISITOS PARA LA ASISTENCIA DENTAL
LEVE	67-52	69-55	Retraso mental educable (RME)	Capaz de hablar lo suficiente para comunicarse bien	Tratarlo como un niño normal, se sugiere de ser necesario la sedación.
MODERADO	51-36	54-40	Retraso mental adiestrable(RMA)	Vocabulario y lenguaje suficiente para comunicarse a niveles básicos	Puede ser útil la sedación, aplicar medios restrictivos, anestesia general solo si el deterioro es grave y generalizado
INTENSO O PROFUNDO	35-0	39-0	No adiestrable	Mutismo, comunicación con gruñidos, escasa o nula capacidad de comunicación	Igual que en el retraso mental moderado.

Algunas de estas personas tienen paradójicamente una memoria extraordinaria que les permite recordar nombres, fechas y hechos.⁸⁰

⁸⁰ Ramón De la Fuente, Psicología Médica. p. 113.

8.1 PERSONALIDAD

La personalidad es una entidad compleja de múltiples facetas, es necesario diferenciar entre conducta y personalidad, la conducta es casi todo acerca de la vida, la personalidad es algo que permanece, es decir lo que es percibido por los demás de uno mismo. La personalidad es postsensorial y premotora es el resultado de una transformación que ocurre con base en el desarrollo del cerebro y en aprendizaje – respuesta a los estímulos familiares, culturales, sociales. La personalidad esta determinada por la herencia y el ambiente.⁸¹

8.2 CARÁCTER ORAL

En el lactante los impulsos para succionar son predominantes además de ser necesarios para la ingestión de alimentos, la excitación de la boca y de los labios es en si misma placentera, por lo que la principal fuente de placer en estos niños es la boca, posteriormente al iniciar la erupción dental el placer de morder reemplaza el de succionar.⁸² El Dr. Benjamín J. Sadock, determino que la presencia de actitudes de automutilación en pacientes menores de 3 años obedecen más aun estímulo de placer que más tarde se hace una conducta estereotipada aunada a la alteración neurológica producida por los niveles tóxicos de ácido úrico.⁸³

8.3 UN ENFERMO EN LA FAMILIA

En las familias se generan crisis como consecuencia de una enfermedad grave o incapacitante de uno de sus miembros. Se identifican etapas de sucesión. Inicialmente la familia no reconoce la gravedad del problema, pues en forma

⁸¹ Ramón de la Fuente. Op. cit. p. 59-61.

⁸² Ib. p. 69.

⁸³ Harold I. Kaplan. Op. cit. p. 1413.

gradual y súbita adquiere conciencia de que se trata de una enfermedad de consecuencias graves y hay cambios en la conducta de la familia hacia el paciente enfermo. La crisis es muy notable cuando se trata de una enfermedad mental y si el paciente tiene que ser hospitalizado pueden suscitarse sentimientos de culpa, principalmente en las madres, ya que en estos casos ellas son las portadoras del cromosoma afectado.

Una vez que el hecho ha sido aceptado y las tensiones superadas la familia tiende a reorganizarse adaptándose a las nuevas circunstancias y establece nuevos patrones de relación, la enfermedad cambia no solo al enfermo, sino también a su familia.

8.4 EL ODONTÓLOGO Y LA FAMILIA DEL PACIENTE CON SÍNDROME DE LESCH-NYHAN

Nuestro papel es abordar a varios miembros y ayudar a que cada cual se perciba a sí mismo y a los demás con mayor claridad y adquiera mayor advertencia de los efectos que sobre uno tienen los demás. Que los padres como padres apoyen al paciente sin hacerlo sentir una carga, nunca mostrar enojo de las tareas que ellos tienen que hacer por el paciente, como el aseo general, el cepillado, la alimentación, etc. Los hermanos deben enfrentar un papel de responsabilidad moderada por el echo de ser su hermano, antes que eso darle al paciente tiempo para jugar, leerle, platicarle, confianza y mucho cariño, ya que su estado los hace más perceptibles y sensibles. Nuestra comunicación con los padres debe ser constante y clara, para de manera conjunta valorar los avances del niño, y mantener su salud bucal lo más favorables posible, e inhibir por periodos largos las actitudes de automutilación.

8.5 RELACIÓN ODONTÓLOGO – PACIENTE

Las relaciones entre médicos en general y pacientes se han vuelto menos íntimas y satisfactorias en términos de las expectativas y necesidades emocionales de unos con otros. Los enfoques dudan del interés que por ellos siente uno. A muchos odontólogos les falta entusiasmo y se limitan a cumplir, y muchos pacientes no siguen las indicaciones que uno les da, o bien abandonan el tratamiento, en el caso de los pacientes con síndrome de Lesch Nyhan no depende de ellos el asistir a las citas, si no de la familia, pero si depende de ellos lo cooperativos que sean al momento del tratamiento. El problema en la medicina en general es que se está perdiendo el sentido humano, que a nosotros como trabajadores y promotores de salud nos falta vocación y compasión. Es el lado

negativo de los avances científicos y sociales que ocurren en el campo de la salud. La tecnificación y la burocratización de la medicina han interpuesto entre el odontólogo y el paciente demasiados aparatos y muchos trámites, algunos odontólogos actúan más por miedo a las demandas, y se olvida de una verdadera concientización de cada paso a realizar para dar una buena atención a sus pacientes.⁸⁶

La salud es hoy en día un tema popular y la gente sabe más acerca de las enfermedades, de sus tratamientos, derechos y obligaciones de los odontólogos y médicos en general. Por lo que hemos perdido prestigio y autoridad, debido también a una falta de educación de los pacientes provocada en ocasiones por nosotros mismos o por mala información. Se deben encontrar formas de obtener la expansión de nuestros servicios sin sacrificar innecesariamente la calidad de la atención individual. Debemos tomar realmente al paciente como el centro de nuestras acciones, tener la sensibilidad y la imaginación para percibir todas las situaciones clínicas. Un buen clínico no se limita al análisis circunscrito de los síntomas y de la enfermedad, sino que intenta comprender el padecimiento, la experiencia subjetiva de estar enfermo. La parte medular es precisamente que el médico puede formarse juicios objetivos acerca de la subjetividad de los pacientes.⁸⁷ Otras líneas de acción para obtener mejores resultados en la relación con el paciente y sus padres son las siguientes:

- Hacer que la familia realice una breve visita a la consulta antes de acudir por primera vez con el paciente.
- Presentar a los padres y al paciente con los miembros de la consulta, de esta manera se familiariza con el personal y disminuye el temor ante lo desconocido.
- Hablar despacio y en términos sencillos

⁸⁶ Ib. p. 177-179.

⁸⁷ Ib. p. 177-179.

- Dar una sola instrucción a la vez
- Citarlo a primera hora y en sesiones cortas.

Con la preparación adecuada el dentista y su personal auxiliar pueden llevar a cabo un servicio muy valioso, el conocimiento de discapacidad intelectual y las capacidades de nuestro paciente nos ayudara a resolver los problemas que se presenten durante la asistencia dental.⁸⁸

8.6 CONCEPTUALIZACIÓN DEL NIÑO ANTE SU ENFERMEDAD

Para Parsons un enfermo es alguien que no puede evitar su enfermedad, ni curarse por su voluntad, y quiere sanar tan pronto como sea posible.

Sin embargo este tipo de pacientes debido a sus limitaciones físicas solo esperan ser vistos ante la sociedad como "seres inferiores" suelen perderse en buscar culpables y la búsqueda de culpabilidad tiene un efecto corrosivo en las relaciones del enfermo con su familia entre acusaciones no es posible mantener un buen espíritu ante la amenaza que representa la enfermedad. Los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan se sienten cargas para su familia, incapaces de ser amados de jugar, de recibir una caricia, lo que aumenta sus estados de agresividad. Si estos niños se encuentran en un estado familiar armonioso y se sienten rodeados de cariño y apoyo suelen ser muy agradables y cooperadores en todos sus tratamientos, controlan mayor tiempo sus conductas autolesivas y en ocasiones logran a su manera entablar una conversación con sus médicos y familiares basándose en señas y sonidos.⁸⁹

⁸⁸ McDonald. Op. Cit. P. 582.

⁸⁹ Ib. p. 187.

8.7 PACIENTES DE DIFÍCIL MANEJO

Ante ciertos pacientes nuestra actitud es de irritabilidad y con desaliento y prefiere uno evadirlos por falta de conocimiento, por miedo, o en ocasiones por cuestión de status (si su aspecto va de acuerdo con el tipo de pacientes que estoy acostumbrado a tratar) Son pacientes difíciles no sólo por el esfuerzo técnico que requiere hacer el diagnóstico o instituir el tratamiento indicado sino por que nos resulta difícil establecer una buena relación con ellos. Por lo que debe uno comprender la forma en que estos pacientes viven e interpretan su enfermedad.⁹⁰En ocasiones aunque el paciente quiera cooperar no es posible debido a la falta de respuesta neuromuscular, por lo que es necesario el uso de barreras restrictivas.⁹¹

8.8 MEDIOS DE RESTRICCIÓN FÍSICA

La inmovilización parcial o total del paciente constituye una medida necesaria y eficaz para poder atender desde el punto de vista odontológico a aquellos pacientes que no pueden controlar el movimiento de sus extremidades, como es el caso de lactantes y pacientes con enfermedades neuromusculares como los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan. Los padres deben ser informados de dicho procedimiento y darnos su autorización para llevarlo a cabo, en el caso de los pacientes afectados con este síndrome no existe mucho problema al aplicar estas técnicas de restricción, ya que de alguna manera están relacionados con las mismas, por el uso de guantes y otros aditamentos que protegen sus manos de las mordeduras que ellos mismos se ocasionan.⁹²

⁹⁰ *Ib.* p. 191.

⁹¹ Mc Donald Ralph. *Odontología pediátrica y del adolescente*. Editorial Mosby, 6ta. Edición 1995, p. 574.

⁹² McDonald Ralph. *Op. Cit.* P. 574.

Se debe tratar de establecer un lenguaje directo con el niño en el que se puedan intercambiar pensamientos para explicar procedimiento por medio del lenguaje, símbolos según la técnica de aprendizaje que se aplique en estos pacientes, además de lograr la modificación de la conducta cuando esta no es la apropiada.

8.9 MODIFICACIÓN DE LA CONDUCTA

Se basa en el establecimiento técnico-conductual de las habilidades competentes para provocar el cambio de la conducta, lo que involucra el uso de reforzadores físicos y verbales que siendo aprendidos se espera cambie la conducta de una manera favorable. En el paciente mentalmente impedido su comportamiento no depende la mayor parte de alguna alteración, si no de su corta edad e inexperiencia o el grado de desarrollo psicológico, su capacidad limitada de entendimiento, lenguaje, vocabulario y su poco contacto social.⁹³ Algunos medios de restricción física más utilizados son:

TRONCO:

Papoose board

Sábana

Pedi-wrap

EXTREMIDADES:

Correas de posey

Correas de velco

Cintas

CABEZA:

Soporte antebrazo-tronco

Cabezal⁹⁴

⁹³ Castillo Mercado Ramón. Manual de Odontología Pediátrica. Ed. Latinoamericana. 1ª. Edición, 1996. p. 45.

⁹⁴ McDonald Ralph. Op. Cit. P. 576

La conducta de los pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan es muy importante saberla manejar desde un principio, ya que debido a las continuas visitas a hospitales y el contacto con varios médicos les provoca con frecuencia aprensión, por lo que es necesario dedicar tiempo al paciente y a los padres para establecer una buena relación y aliviar la ansiedad.⁹⁵

8.10 ENFERMEDAD Y PADECIMIENTO

Una enfermedad es vista como el mal funcionamiento de procesos biológicos y psicológicos sin incluir el conjunto de reacciones personales y culturales ante la enfermedad, es decir el padecimiento. Lo que determina la conducta del enfermo no es tanto la enfermedad como el padecimiento. Es por ello que la desatención del padecimiento sea en buena parte responsable de que los pacientes no cumplan con las indicaciones de los médicos se sientan insatisfechos con el cuidado profesional de su salud y opten por el método de curación popular (curanderos, brujos) ya que estos lo que atienden es el padecimiento, no erradican la enfermedad.⁹⁶

8.11 EL ODONTÓLOGO Y EL PACIENTE ANTE EL SUFRIMIENTO

Aliviar el sufrimiento es uno de nuestros fines. El sufrimiento puede definirse como un estado persistente de alteración severa del bienestar, asociado con la percepción de eventos actuales o posibles que afectan o amenazan a la persona, el sufrimiento no es lo mismo que el dolor, ya que hay casos en que el sufrimiento es algo que no se especifica donde se siente y a la vez se siente en todo, es más una actitud de incertidumbre. El dolor se siente en alguna parte específica y en la mayoría de los casos algún tratamiento lo quita pero se sufre por el hecho de

⁹⁵ W. Ripa Louis. Manejo de la conducta odontológica del niño. Editorial Mundi, 2984, p.71

⁹⁶ Ramón de la Fuente. Op. cit. p. 199-200.

pensar que se vuelva a sentir o las lesiones secundarias y permanentes que este deje, que es lo que le sucede a estos pacientes ante las conductas autolesivas. El sufrimiento es causado no solo por la enfermedad sino también por el tratamiento y es influido por la percepción que el paciente tiene de su futuro.⁹⁷

En el aspecto clínico es esencial tener en cuenta no sólo el dolor sino el sufrimiento del paciente, lo cual implica percibir la importancia y el significado que atribuye a su enfermedad en el contexto de su vida. El significado tiene varias dimensiones, lo intelectual, afectivo, espiritual.

⁹⁷ Ib. p. 206-208.

9. ASPECTOS BIOÉTICOS

El avance de la medicina hacia la especialización en la mayoría de los trabajadores de la salud crea un problema de calidad de atención al ya no ver más allá del órgano correspondiente a estudiar, se pierde el concepto de integridad del ser humano, robándole así, calidad a nuestro trabajo.⁹⁸ <<La medicina fue peligrosa por su ignorancia hasta el siglo XVII; ahora lo es justamente por su gran avance y saber>>⁹⁹ A pesar del progreso científico que la especialización significa, es necesario reconocer que la especialización conduce a convertir el aparato u órgano en el foco único de atención, en tanto que el organismo como totalidad se esfuma en el gabinete de investigaciones clínicas o se pierde en el camino de las consultas entre varios especialistas.¹⁰⁰

Los logros de la Odontología Técnica son notables, pero la técnica por si misma ha mostrado tener limitantes, por lo que se corre el peligro de que bajo signo de progreso la odontología se convierta en una técnica fría y burocrática, y deje de ser un arte para convertirse en un campo industrial.¹⁰¹

Para poder hablar de un tratamiento integral de salud, es necesario hallar un punto de convergencia entre las disciplinas que se relacionan, por lo que es importante favorecer la salud de los pacientes que poseen minusvalías físicas y mentales.¹⁰²

Las conductas auto lesivas consideradas como alteraciones mentales acompañadas o no de otros padecimientos de tipo sistémico van en gran aumento por lo que deben ser comprendidas en el ámbito odontológico desde una

⁹⁸ Ib. p. 12

⁹⁹ Benjamín Soto de León. Reflexiones sobre el quehacer de la Bioética. Revista de Salud del D.F. Vol. 3, No.4, 1995, p. 82.

¹⁰⁰ De la Fuente. Psicología Médica. P. 12.

¹⁰¹ Jean Daussent. La importancia de la Bioética para el Odontólogo. Archivo de Neurociencias, vol. 6, No.4 2001. p. 169.

¹⁰² Berta Vivano Cedeño Op. Cit. P. 16.

perspectiva científica que evite que prejuicios culturales y sociales desalienten el trabajo del estomatólogo en beneficio de este tipo especial de pacientes. El aumento de este tipo de alteraciones mentales hace cada vez más insuficientes las posibilidades de atención en instituciones de salud, por lo que el cirujano Dentista de práctica general debe estar preparado para la atención hasta donde sea posible de este tipo de pacientes y saber a quien se deben remitir y trabajar de manera interdisciplinaria.

La falta de información sobre las necesidad odontológicas de estos pacientes a limitado el campo de acción del estomatólogo y como las necesidades educacionales, médicas, ocupacionales y de terapia física son tan grandes, los padres son apáticos respecto a las necesidades odontológicas.¹⁰³ La atención adecuada de este tipo de pacientes en el área de salud bucal, se ve frecuentemente afectada por prejuicios y desconocimiento del manejo psicoterapéutico que se requiere para estos pacientes. La mayor parte del éxito en el tratamiento dental de estos pacientes se logra bajo la interacción del médico internista urólogo-neurólogo-psiquiatra-paciente-odontólogo-padres, los cuales juegan un papel específico en la atención, para lograr tratamientos conservadores que no contribuyan a la mutilación como lo fue en un tiempo las extracciones dentales como tratamiento en estos pacientes.

9.1 PAPEL DEL MEDICO.

Cumple con diagnosticar en un principio, y una vez determinado el padecimiento informa a los padres el problema presente en el paciente y determina a que especialista lo va a remitir, en pacientes con síndrome de Lesch-Nyhan el primer especialista a quien se es remitido es al Urólogo o Neurólogo quien rectifica o reafirma el diagnóstico y da un panorama más amplio del padecimiento, al marcar

¹⁰³ Arthur J. Nowak, Odontología para el paciente Impedido, Ed. Mundi, 1ª. Edición, 1979, P. 3.

el neurólogo sus alcances sabe que estos pacientes deben ser tratados también por un psicoterapeuta o psiquiatra. El neurólogo en la mayoría de los casos limita la acción del estomatólogo a la realización de extracciones seriadas para evitar las automutilaciones, sin analizar que con ello se contribuye a la mutilación, cabe mencionar que la decisión de realizar las extracciones va de acuerdo con el grado de lesión auto infringida tanto en magnitud como en frecuencia, es por eso que es necesario actuar antes y dar lugar a la formación de un equipo.¹⁰⁴

9.2 PAPEL DEL PSIQUIATRA O PSICOTERAPEUTA

Cuando el paciente llega con el psiquiatra ya lleva un diagnóstico y tratamiento general o sistémico, y algo que resalta para iniciar su acción es la presencia de conductas de automutilación, por lo que se va a enfocar a estas, buscando cual es el factor desencadenante independientemente de la lesión cerebral existente en el síndrome de Lesch-Nyhan. El psiquiatra busca qué es lo que le altera su estado de animo, qué aspectos de su medio ambiente lo conducen a aumentar sus conductas autolesivas, su objetivo, eliminar hasta donde sea posible las actitudes de automutilación, y ayudarse del psicoterapeuta, quien determinara algún tipo de terapia eficiente para lograrlo. En un principio la terapia va dirigida a los padres o personas que se hacen cargo del paciente, les informa cual es su impresión sobre la actitud del niño y la importancia que tiene su participación, la mayoría de las terapias aplicadas a estos pacientes son en grupo integrado de forma directa por los padres, el paciente y el psicoterapeuta y de manera indirecta por todos los que tengan que ver con su tratamiento, el éxito de las terapias aplicadas en su mayoría va a depender del grado de discapacidad intelectual del paciente, así como la participación de cada miembro del grupo.

¹⁰⁴ Nowak, Op. Cit. p.

9.3 PAPEL DE LOS PADRES

La primera reacción de los padres ante una enfermedad de tipo genético-discapacitante es la de buscar culpables, cuando la relación de pareja está bien cimentada es menos difícil sacar adelante a este tipo de pacientes, como lo son los que presentan síndrome de Lesch-Nyhan. Se debe apoyar a los padres con terapias psicológicas para que logren la aceptación del padecimiento y sembrar en ellos el interés por la salud del paciente, orientándolos, sugiriéndoles que es lo mejor, quienes deben tratar a estos pacientes, lo importante que es su apoyo y participación en cada procedimiento a realizar, enfatizar en lo indispensable que es que ellos como padres del niño lo hagan sentir querido, capaz, y rodeado de un ambiente amoroso y armonioso. El apoyo en todos estos aspectos por parte de los padres va a aumentar las posibilidades de éxito en los tratamientos aplicados, lo más importante aumenta la calidad de vida de estos pacientes.

9.4 PAPEL DEL ODONTÓLOGO

Desafortunadamente cuando estos pacientes llegan al consultorio dental, es solo para que se realicen las extracciones, cuando las mutilaciones han alcanzado niveles altamente agresivos.

Antes de realizar cualquier procedimiento debemos informarnos por medio de un interrogatorio exhaustivo de cada una de las manifestaciones del síndrome que nuestro paciente presenta, así como de las posibles complicaciones que se presentan en el consulta dental, una vez que se a determinado que es un paciente con discapacidad, debemos informarnos sobre el tratamiento que está recibiendo y cuanto tiempo tiene con el mismo, y los diferentes especialistas que lo están tratando. Ya obtenida toda la información sobre el padecimiento de nuestro paciente, debemos documentarnos e informarnos de una manera más profunda sobre su padecimiento, lo que nos permitirá realizar interconsultas con los

médicos que lo están tratando y hablar en los mismos términos sobre el padecimiento de nuestro paciente, está es la mejor manera de demostrarle a los médicos especialistas que podemos formar parte del tratamiento integral y multidisciplinario que el paciente está recibiendo y ha su vez ampliar nuestras intervenciones, respetando los límites que cada área de la salud tiene, y sin perder la integridad de nuestro paciente, perdiéndonos en divisiones orgánicas por áreas que a cada especialista le competen, ya que un tratamiento bien realizado por el médico (urólogo, neurólogo) favorecerá o facilitará nuestro tratamiento y viceversa. Como estomatólogos debemos informar a los familiares del paciente las alternativas de aparatología protectora de los labios y carrillos, y no recurrir inmediatamente a las extracciones, alternativas como está y el trabajo conjunto con el terapeuta deben ser difundidas tanto al especialista como a la familia o responsable del paciente, ya que si se inicia el tratamiento dental de una forma temprana con procedimientos preventivos de la automutilación con alternativas como las antes mencionadas, es posible aumentar un poco el nivel de vida de estos pacientes, más aun si recordamos que bajo una buena terapia las conductas autolesivas se hacen más esporádicas. El manejo de estos pacientes en el consultorio lógicamente va a depender de el grado de discapacidad neuropsicológica.

Una vez que hemos revisado los campos de acción de cada especialidad y nuestra obligaciones como cirujanos dentistas de práctica general, pienso que es necesario un anexo más en la historia clínica de los pacientes con discapacidad. Está claro que en el interrogatorio por aparatos y sistemas anotamos los padecimientos de nuestro paciente, pero en el anexo que propongo, pretendo manejar de manera más clara y precisa los avances de nuestro paciente, ya que el éxito en nuestro tratamiento enfocado principalmente a la prevención de las conductas autolesivas va a depender de la continuidad y eficacia de sus terapias y tratamiento en general.

**TRABAJOS CON
FALLA DE ORIGEN**

A continuación se muestra el modelo propuesto para la historia clínica de los pacientes con discapacidad.

**ANEXO DE HISTORIA CLÍNICA PARA PACIENTES CON
DISCAPACIDAD.**

1. TIPO DE DISCAPACIDAD _____
2. ASISTE AL COLEGIO DE EDUCACIÓN ESPECIAL O SU EQUIVALENTE.
SI NO CUAL _____
3. ESTA BAJO ALGUNA TERAPIA CONDUCTUAL O EMOCIONAL SI NO
EN QUE CONSISTE. _____
4. CUÁNTO TIEMPO TIENE CON ESTA Y CUALES HAN SIDO SUS
AVANCES. _____
5. HA LLEVADO ALGÚN OTRO TIPO DE TERAPIA. SI NO
CUANTO TIEMPO Y PORQUE CAMBIO DE TERAPIA. _____
6. EL TIPO DE TERAPIA TIENE ALGUNA RESTRICCIÓN A LA ATENCIÓN
ODONTOLÓGICA, DEBIDO AL ESTRÉS QUE ESTÁ GENERA EN EL
PACIENTE _____

SESIÓN DE TERAPIA PSICOLÓGICA	INDICACIONES PARA LA PRÓXIMA CITA ODONTOLÓGICA.

OBSERVACIONES: _____

CONCLUSIONES

La falta de información y prevención influenciada por factores sociales y culturales ha llevado al deterioro a un mayor de la salud de los pacientes afectados por el síndrome de Lesch-Nyhan.

Las escasas oportunidades de participación en programas de salud a nivel hospitalario ha limitado nuestra participación en la atención de pacientes con actitudes de automutilación como las presentadas en este síndrome.

El bajo nivel de incidencia de este padecimiento en nuestro país no debe ser un freno para prepararnos e informarnos sobre la atención que se deben dar a estos pacientes, ya que las conductas auto-lesivas cada vez se presentan con mayor incidencia en otros tipos de trastornos sistémicos, lo que aunado a la falta de servicios médicos psiquiátricos a nivel de atención primaria reduce aun más la atención temprana y preventiva de estos pacientes.

Estos factores aumentan las posibilidades de atención de estos pacientes a nivel privado, y nuestra responsabilidad es informarnos y mostrar al paciente y sus padres el conocimiento que tenemos sobre su padecimiento y el interés que tenemos en su tratamiento.

ANEXO. 1.

PRESENTACIÓN DE ALGUNOS CASOS CLÍNICOS REVISADOS

CASO 1.

Paciente varón de 25 meses de edad, se presenta a la consulta privada con lesiones en el labio inferior, al realizarse la Historia Clínica reporta la presencia del síndrome de Lesch-Nyhan y discapacidad neuropsicológica, el cual le fue diagnosticado a los 13 meses de edad, por presentar crisis de opistotonos, y ser altamente irritable. Los datos familiares informan sobre un primo de 11 años de edad con manifestaciones similares como las lesiones por mordedura en los labios y retraso mental, según la familia la madre y abuela son portadores del cromosoma X recesivo que causa este síndrome.

En la primera examinación clínica el paciente presenta automutilaciones en el labio inferior causadas por los incisivos centrales primarios del maxilar, esto como resultado de movimientos involuntarios, el paciente fue sedado con hidrato de cloral para poder realizar la examinación.

TRATAMIENTO DENTAL

En ambos centrales superiores primarios se realizaron pulpotomias con formacresol, sellando a cámara pulpar con lonómetro de vidrio tipo II (3M), previa recección coronal, y pulido de estos cortes con discos sof-lex. La herida del labio se trato con medidas únicamente paleativas y extrema limpieza de la zona, a los 15 días se reviso al paciente nuevamente, observándose la completa cicatrización de la lesión. Posteriormente 6 meses después el paciente se presento con lesiones aun mayores provocadas por los caninos y centrales superiores

primarios, por lo que se procedió a realizar la extracción de estos órganos dentales (51, 52, 53, 61, 61, 63) bajo anestesia general.

No se informa en el artículo si este paciente ya estaba bajo algún tratamiento con Alopurinol, o algún otro tipo de farmacoterapia.

CASO 2.

Paciente masculino de 11 años de edad primo del caso 1. Clínicamente presenta parálisis cerebral de tipo espástica, discapacidad intelectual, su principal queja era por lesiones presentes en carrillo resultado de un traumatismo en tejidos blandos provocado por las continuas mordeduras, presentaba también infección del dedo índice derecho, provocada también por mordeduras.

TRATAMIENTO DENTAL

La examinación clínica fue realizada bajo sedación, ya que se tenía como antecedente el caso anterior por lo que se sabía que era difícil manejar a este tipo de pacientes, tomando en cuenta que las lesiones eran mayores, se realizó bajo anestesia general recepción de la corona, previa pulpotomía, la cual se selló con ionómero de vidrio tipo II y se pulió con discos sof-lex.¹⁰⁵

¹⁰⁵ Jae-Ho Lee. Oral self-mutilation in the Lesch-Nyhan syndrome. *Journal of Dentistry for Children*, January-April 2002. p. 66

CASO 3.

En México se tiene el reporte de una familia de 5 hijos, 1 mujer y 4 varones, los cuales se encuentran afectados por el síndrome de Lesch-Nyhan.

Al nacimiento tuvieron apariencia normal, tres meses más tarde se mostraban irritables y se hacía evidente el retraso mental, nunca lograron sentarse ni caminar, a pesar de la discapacidad neuropsicológica evidente lograban reconocer a las personas de su alrededor, podían responder a respuestas afirmativas o negativas propuestas por su madre gesticulando y emitiendo sonidos guturales.

En apariencia con la dentición primaria no se hacían daño, en estos pacientes el impulso de automutilación se hizo presente hasta los 11 años, se mordían labios, dedos, carrillos.

TRATAMIENTO DENTAL.

A la exploración bucal el paciente mayor de 26 años de edad se observa completamente edéntulo (FIG. 9, 10), al segundo paciente también se le realizaron las extracciones de todos los órganos dentales, el menor de ellos de 11 años de edad conserva su dentición íntegra, debido a que las conductas autolesivas no son muy frecuentes aun en este.

Los tres pacientes se encuentran con las manos envueltas atados a una cama. Son alimentados por su madre quien les ayuda a abrir y cerrar la boca.¹⁰⁶

¹⁰⁶ Tíol Morales Agustín. Enfermedad de Lesch-Nyhan, Práctica Odontológica, vol. 17, No. 10, 1996, p.29-30.



Fig. 9 Paciente con SLN de 26 años de Edad completamente edéntulo debido a las auto-mutilaciones.



Fig. 10 Pacientes del caso tres.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

CASO 4.

Paciente masculino de 29 meses de edad se presenta al servicio de ortodoncia y odontopediatría del instituto Giannina Gaslini. Su consulta se debe a la presencia de mordida en el labio inferior, al realizar la historia clínica se da el antecedente de la presencia del Síndrome de Lesch-Nyhan, del cual los padres estaban bien informados de lo que era esta enfermedad, su actitud ante las conductas autolesivas de su hijo era la de encontrar algún protector para prevenir dichas lesiones, ya que el niño ya se encontraba en tratamiento para minimizar las concentraciones de ácido úrico, confiaban en que al crecimiento de su hijo las terapias psicológicas de modificación de conducta que se le pudieran dar iban a reducir la frecuencia de las conductas autolesivas.

TRATAMIENTO DENTAL.

Al momento de la exploración se observa una dentición completa y ausencia total de caries, los padres ya habían colocado un guarda-boca parecido al que utilizan los jugadores de fútbol americano. Lo único que se realiza fue la toma de

impresiones con alginato y se realizaron guardas en poliuretano termoplástico, las cuales se colocaron en boca, verificando que estas fueran lo suficientemente justas para no ser retiradas por el paciente. Estas guardas tienen una matriz suave y una resillente, la matriz suave es la que queda en contacto con los tejidos blandos, su principal función es prevenir el traumatismo.

La madre de esta paciente fue tratada desde su embarazo, ya que el diagnóstico se hizo por amniocentesis, al momento del nacimiento se reafirmo el diagnóstico, por lo que este paciente esta bajo tratamiento desde su primer día de vida. Los padres fueron asesorados sobre el trata que se le debía dar a su hijo, este asesoramiento se debe a una fundación existente en Italia, la cual a tratado a todos estos pacientes de forma preventiva obteniendo magníficos resultados (FIG. 11)¹⁰⁷.



Fig. 11. Paciente del caso 4, el cual ha recibido desde su nacimiento tratamiento, es evidente un nivel de vida favorable comparándolo con los casos anteriores.

¹⁰⁷ E. Calcano, C. Fantini, La síndrome di Lesch-Nyhan, Aspetti Odontostomatologici, Istituto Giannino Caslini, odontoiatria@ospedale-caslini.ge.it, 2002

ANEXO 2.

PACIENTES CON SÍNDROME DE LESCH NYHAN ATENDIDOS POR LA FUNDACIÓN DEL MISMO NOMBRE EN ITALIA.



Fig. A. Paciente con SLN al momento del nacimiento su aspecto es completamente normal, aunque este paciente logra sentarse, esta habilidad se ira perdiendo conforme las alteraciones neurológicas se vayan presentando.



Fig. B. Aditamento utilizados para prevenir la auto-lesión.



Fig. C. Miembros de la fundación Leshc-Nyhan.



Fig. D. Paciente con SLN
Pertenciente a la
fundación
Italia

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

ANEXO. 3

GLOSARIO

ANTISICOTÍCOS: Pueden emplearse para tratar síntomas de psicosis agudas o crónicas especialmente por aumento de actividad psicomotora. Incluyendo fases de trastornos maniaco depresivos, su mecanismo de acción es el de bloquear los receptores postsinápticos de la dopamina en el cerebro, también deprime la liberación de hormonas hipotálamicas y algunas de la hipófisis.

ATETOSIS: Trastorno neuromuscular caracterizado por movimientos lentos, continuos e involuntarios que afectan a las extremidades, como puede verse en algunas formas de parálisis cerebral y en los trastornos motores derivados de lesiones de los ganglios basales.

AUTISMO: Trastorno mental caracterizado por un aislamiento extremo, con una entrega anormal a las fantasías, acompañadas de ilusiones y de alucinaciones, junto con una incapacidad para comunicarse verbalmente o para relacionarse con la gente.

COREA: Trastorno caracterizado por movimientos rápidos involuntarios inútiles, como flexionar y extender los dedos, elevar y descender los hombros, o realizar muecas.

CRIPTORQUIDIA BILATERAL: Falta de descenso hacia el escroto de ambos testículos.

DISFAGIA: Dificultad para deglutir, normalmente asociada a procesos obstructivos o motores del esófago.

ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG: Ausencia congénita de ganglios autónomos en la capa de músculo liso del colon, produciéndose un peristaltismo escaso, acumulación de heces y dilatación intestinal.

ESTUPOR: Estado de letargo y falta de respuesta en el cual una persona parece no darse cuenta de lo que le rodea.

HEMIPARESIA DOBLE: Debilidad muscular de una mitad del cuerpo.

HIDRARTO DE CLORAL: Sedante e hipnótico prescrito para aliviar el insomnio la tensión y la ansiedad.

HIPERREFLEXIA: Trastorno neurológico caracterizado por un aumento de las reacciones reflejas.

LITIASIS RENAL: Formación de cálculos de sales minerales en riñón, puede ser asintomático.

NEUROPATÍA SENSORIAL: Trastorno caracterizado por inflamación, degeneración de los nervios periféricos.

OPISTÓTONOS: Espasmo muscular intenso y prolongado que hace que la espalda se arquee de forma marcada, la cabeza se desplace hacia atrás sobre el cuello, los talones se inclinen hacia atrás sobre las piernas y los brazos, las manos se flexionan rígidamente en las articulaciones

SÍNDROME DE TOURETTE: Trastorno caracterizado por muecas y tics faciales y movimientos involuntarios de brazo y hombros, emite gruñidos, gritos y tiende a auto-lesionarse.

TRANQUILIZANTES: Se emplean para tratar la ansiedad y relajar el músculo esquelético, previene y trata crisis epilépticas. Su mecanismo de acción es deprimir el sistema nervioso central.

TOFOS CUTÁNEOS: Cálculos de depósitos de minerales que se desarrollan en el tejido fibroso periauricular y en ocasiones en extremidades inferiores.

URICOSURIA. Cantidad mayor de la normal de ácido úrico en orina.

BIBLIOGRAFÍA.

Becker Mar, Purines and pyrimidines in the molecular and metabolic bases of inherited disease. Editorial McGraw Hill, 7ª edición, New York, 1995, pp. 1655-1841.

Cormac Irene, Jenkins. Importancia de la salud bucal en los pacientes psiquiátricos. Avances en Psiquiatría. Vol. 5, No. 1, 1999, pp. 48-54.

Cruz Hernández M. Tratado de Pediatría vol. 1. Editorial Ergon, 8ª edición, Majadahanda Madrid, 2001, pp. 667-668.

Cusumano J. Francis, Penna J. Kevin. Prevention of Self-Mutilation in patients with Lesch-Nyhan syndrome. Review of literature. Journal of dentistry for children. May-Jun 2001. pp.

De Antonio García Isabel. Tratamiento del síndrome de Lesch-Nyhan. Revista de Neurología. VOL. 35, No. 9, México, Noviembre 2002. pp. 877-879.

Duncan, Bandy Philip. Enfermedades genéticas y del metabolismo. Tomo I. Editorial Salvat. 1998, pp. 766-781.

E. Calcano, C. Fantini. La síndrome di Lesch-Nyhan Aspetti Odontostomatologici. Istituto Gianino Caslini. Pp. 1-12. odontoiatria@ospedale-gaslini.ge.it

Fundación Jiménez Díaz. Patología Médica. Tomo II. Editorial Salvat, 1990, pp.2254-2259.

UNIVERSITAT DE VALÈNCIA
INSTITUT D'ESTUDIS I INVESTIGACIÓ
EN CIÈNCIES DE LA SALUT

Ganoh F. Willian. Fisiología Médica. Editorial Manual Moderno, México, 13ª. Edición, 1992, pp. 103-173, 124-126.

Goodman and Wilman. Las bases farmacológicas de la terapéutica Vol. 1. Editorial McGraw Hill, 9a. edición, México, 1996, PP. 129-130, 300-301, 423, 431-437, 697-699.

Gorlin J. Robert. Syndromes of the head and neck. Editorial Oxford, New York, 1990, pp. 596-598.

Harrison. Principios de medicina interna. Vol. II. Editorial McGraw Hill, 14ª edición, México, 2000, pp. 2455-2464.

Jae Ho Lee, Berkowitz Robert. Oral self-mutilation in the Lesch-Nyhan syndrome. Journal of dentistry for children. Vol. ---No.-- January april 2002. pp. 66-64.

Kaplan I. Harold. Sinopsis de psiquiatría. Ciencias de la conducta psiquiátrica clínica. Editorial Panamericana, 8ª edición, pp.1413-1415.

Lozano Lilia. Estado bucal del paciente psiquiátrico. Revista de salud mental del Distrito Federal, mayo 2002. pp. 11-27.

Laskaris George. Patología De la cavidad bucal de niños y adolescentes. Editorial Actualidades médico odontológicas latinoamericanas. 1ª. Edición, Caracas Venezuela, 2001, p. 47

Lubert Stryer. Bioquímica. Editorial Reverte, 3a edición, 1994, pp. 628-630.

M. J. Lynch, S. S. Raphael. Métodos de laboratorio. Editorial Interamericana, 2ª edición, México, 1987, pp. 538-547.

Martínez Cortes Fernando. Medicina Humanística. Editorial Manual Moderno, México, 1996, pp. 7-9.

Mc Donald Ralph. Odontología pediátrica y del adolescente. Editorial Mosby, 6ª edición, México 1995, PP. 530, 574-576, 581-582.

Mendoza Yazmín, Pellicer Francisco. Percepción del dolor en el síndrome de comportamiento auto-lesivo. Salud Mental, Vol. 23, No. 4, 2002, pp. 10-16.

Mosby Pocket. Diccionario Mosby de medicina y ciencias de la salud. Editorial Haurcourt, 1999.

Olaf Sandner, García María. Trastornos del sistema nervioso que afectan el área bucal y maxilofacial. Editores Actualidades médico-odontológicas latinoamericanas, 1ª edición, México, 1996 pp.60, 127.

Philip Felig, Baxter John. Endocrinology and metabolism. Editorial McGraw Hill, 2a edición, 1990, pp.1517-1521.

Pierre Pichot. Manual diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales (DMS-IV). Editorial Masson, 2001, pp. 126-128.

Robbins, Cotran, Kumar. Patología estructural y funcional. Editorial Mc.Graw Hill, 6ª edición, México, 2000, pp. 1299-1301.

Sapp. Philip. Patología oral y maxilofacial contemporánea. Editorial Harcourt. Madrid España, 2001, pp. 366.

Soto De León Benjamín. Reflexiones sobre que hacer de la bioética. Revista de salud del Distrito Federal. Vol. 3, No. 4, 1995, pp. 81-83.

Salas Max. Síndromes Pediátricos. Editorial Interamericana, 4ta. Edición, México, 1993, p. 53-63

Sponseller D. Paul. Ophthopedic Problems in Lesch-Nyhan syndrome. Journal of pediatric Orthopaedics. Vol. 19, No. 5, 1999, pp. 596-602.

Tilo Morales Agustín. Enfermedad de Lesch-Nyhan. Práctica Odontológica, vol. 17, No. 10, México, 1996, PP. 29-32

Vivanco Cedeño Bertha, Hernandez Fernando. Caries en pacientes con enfermedad mental en un hospital de atención psiquiátrica. Revista ADM, vol.LIX, No. 3, Mayo- junio 2002, pp.87-93.

W. Ripa. Manejo de la conducta odontológica del niño. Editorial Mundi, 1984. pp. 71-72.

William Shaw. Guía de información de Autismo, TGD, TDA y trastornos relacionados con el metabolismo. Laboratorio Great Plains. México, 2002. PP.5 – 21.