

Manifestaciones bucales y manejo estomatológico de paciente con síndrome de Schwartz-Jampel. Reporte de un caso clínico

Olga Alicia Téllez Castellanos,* Gabriela Gasca Argueta,** Arturo Soto Quijada***

RESUMEN

El síndrome de Schwartz-Jampel es un desorden autosómico recesivo poco frecuente, ya que sólo han sido reportados 129 casos a nivel mundial; afecta a menos de una persona por cada 10 millones. La enfermedad se hereda en un patrón autosómico recesivo con el riesgo de una incidencia mayor en los hijos de padres consanguíneos. Este síndrome se caracteriza por rigidez y miotonía generalizada, además de manifestaciones como talla baja, blefarofimosis y anomalías esqueléticas, además de anomalías bucales como micrognasia, microstomía, hipoplasia mandibular y otros hallazgos dentales. También se le denomina condrodistrofia miotónica.

Palabras clave: Schwartz-Jampel, miotonía, blefarofimosis.

ABSTRACT

The Schwartz-Jampel syndrome is a rare autosomal recessive disorder, as only 129 cases have been reported worldwide and affects less than one person in 10 million. The disease is inherited in an autosomal recessive pattern with the risk of a higher incidence in children of consanguineous parents. This syndrome is characterized by generalized rigidity and myotonia, plus demonstrations as short stature, and skeletal abnormalities blepharophimosis; taking some oral such as micrognathia, microstomia, mandibular hypoplasia and other dental findings. It is also called myotonic chondrodystrophy.

Key words: Schwartz-Jampel, myotonia, blepharophimosis.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Schwartz-Jampel (SJS) es un desorden autosómico recesivo poco frecuente caracterizado por la presencia de rigidez muscular, displasia esquelética, retardo en el crecimiento, contractura de articulaciones y retraso en la maduración ósea.¹

El primer caso reportado lo hizo Catel, en 1951. Sin embargo, en 1962, Oscar Schwartz y Robert Jampel describieron a dos hermanos afectados por miotonía, con talla baja, alteraciones esqueléticas, limitación de la movilidad articular y dismorfismo facial. En 1978, Beighton acuñó el epónimo síndrome de Schwartz-Jampel para referirse al fenotipo facial característico con blefarofimosis, miotonía y deformidades óseas asociadas con un patrón de

descargas eléctricas repetitivas y anormales en los músculos que causan rigidez y que se registran en el electromiograma, y cuya aparición se da en la infancia. También se le denomina condrodistrofia miotónica caracterizada por hipertrofia y debilidad muscular generalizada.² Este síndrome de herencia autosómica recesiva se presenta en hijos de matrimonios consanguíneos de homogeneidad genética, afectando a un solo hijo o a dos hermanos. La incidencia hombre-mujer es la misma.³ La prevalencia es menor de uno en un millón y el total de casos reportados es poco más de 100 a nivel mundial. La literatura registra 129 casos en artículos indexados.^{3,4}

El síndrome de Schwartz-Jampel es un trastorno congénito poco frecuente, resultado de la altera-

* Pasante de Cirujano Dentista egresado de la Universidad Autónoma del Estado de México.

** Especialista en Odontopediatría. Catedrático de la Universidad Autónoma del Estado de México.

*** Especialista en Estomatología Pediátrica adscrito al Centro de Especialidades Odontológicas del Instituto Materno Infantil del Estado de México.

ción en la síntesis del perlecano, una proteína de la envoltura de los fascículos musculares; el trastorno se produce, predominantemente, por la mutación del gen HSPG2, que se encuentra en el cromosoma 1p34.1-36.1., localizado en la matriz extracelular y en la base de la membrana, jugando un rol importante en la estructura celular y causando hiperexcitabilidad en la membrana. El principal signo desencadenante para los síntomas de este síndrome es la pérdida de la función muscular. Al ser una enfermedad que se hereda en un patrón autosómico recesivo hay riesgo de una incidencia mayor en los hijos de padres consanguíneos.¹

El síndrome de Schwartz-Jampel se clasifica de la siguiente forma:

- **1A:** displasia ósea moderada, reconocida desde la infancia por la presencia de cara miotónica con blefaroespasma y blefarofimosis.
- **1B:** displasia ósea severa, con cambios en la columna vertebral, diagnosticada desde el nacimiento; la miotonía se puede presentar en etapas más tardías.
- **2:** es la variedad más severa del SJS, con una displasia ósea más marcada, usualmente reconocida en el examen prenatal, o al momento del nacimiento, por la presencia de hipomotilidad; la muerte prematura es frecuente en este tipo de pacientes.^{5,6}

Sus manifestaciones clínicas se pueden agrupar de acuerdo con el tejido que afectan:

- **Músculos:** se presenta un trastorno como la miotonía, que es una sensación de rigidez muscular (dificultad para la relajación tras un movimiento voluntario), en ocasiones dolorosa. También existen contracciones musculares continuas y espontáneas que ocurren en reposo.⁷ Hay hipertrofia muscular que proporciona una apariencia hercúlea o pseudoatlética. La miotonía es determinante para ayudar en el diagnóstico.⁷
- **Cartilago:** se presenta arqueamiento de los huesos largos, displasia de cadera y limitación de la movilidad de las articulaciones.⁷
- **Hueso:** se observa talla baja, cuello corto, nariz achatada, deformidades de la columna (cifoescoliosis que son debilitantes para la postura del paciente), *pectus carinatum*, displasia de cadera, deformidades para flexionar las rodillas, lo que afecta la marcha y produce un cansancio persistente y dificultad respiratoria, además de retardo en el crecimiento.^{8,9}
- **Desarrollo psicomotor:** en la mayoría de los casos la inteligencia es normal; sin embargo, en algunos pacientes se observa cierto grado de retraso mental. También presentan restricción en el crecimiento intrauterino, lo que provoca trastornos de lenguaje y deficiencia de atención.¹⁰

- **Región oromaxilofacial:** blefarofimosis, ptosis palpebral, blefaroespasma. La miotonía del orbicular de los párpados, el orbicular de los labios y otros músculos se asocian con la expresión facial, los cuales son responsables del aspecto de la cara de máscara con labios y mentón fruncidos que producen una expresión de tristeza o de llanto, siendo incapaces de expresar emociones faciales.¹¹ También se ven afectados los músculos de la masticación causando disfunciones como disfagia, disfonía, rigidez y desórdenes de la articulación temporomandibular. Las malformaciones esqueléticas afectan los huesos de la mandíbula, causando micrognasia y constricción palatina, lo que provoca apiñamiento y mala alineación de los dientes con una severa maloclusión. La implantación baja del pabellón auricular con hélix dobladas es también un signo en enfermos selectivos miotónicos.^{12,13}
- **Otros hallazgos bucales reportados son:**¹⁴ defectos en la dentina con atrición generalizada;¹ riesgo de formación de quiste dentígero o anquilosis como resultado del retraso de la extracción quirúrgica de dientes impactados;³ presencia de dentinogénesis imperfecta en ambas denticiones;³ hipodoncia de la dentición, frecuente en molares inferiores de ambos lados;^{5,15} primer y segundo molar maxilar con taurodontismo (agrandamiento de la cámara pulpar coronal y raíces cortas);¹² retraso en la formación y desarrollo de huesos y dientes.¹³

Para el tratamiento odontológico del paciente pediátrico es de suma importancia el manejo de su comportamiento y apoyo conductual, ya que se determinará si tiene que ser atendido en el consultorio dental o realizar el tratamiento bajo anestesia general de acuerdo con el protocolo que especifica si es candidato o no.¹⁶

Los pacientes con síndrome de Schwartz-Jampel que requieren alguna cirugía correctiva o atención odontológica presentan dificultades para ser atendidos bajo anestesia general, ya que por la limitación de la apertura de la boca, por la rigidez de los músculos de la mandíbula y el cuello corto, complican la intubación, junto con la microstomía, micrognasia, orofaringe pequeña y paladar ojival, además de la disminución en el ritmo de la respiración por la deformidad de la columna y las limitaciones para la ventilación.¹⁶

La complicación más frecuente es el síndrome de hipertermia maligna, que es potencialmente letal, causado por la combinación de anestésicos inhalados, siendo éste un desorden del sistema músculo-esquelético. Los primeros signos son variables e inespecíficos; la presentación puede ser aguda durante la inducción de la anestesia o unas horas posteriores al inicio. Los episodios clásicos consisten en un síndrome hipermetabólico y un síndrome

muscular, que pueden evolucionar a disfunción multiorgánica.¹⁶

REPORTE DE CASO

Paciente masculino de 10 años de edad diagnosticado con síndrome de Schwartz-Jampel tipo IA a los 8 años de edad por el Servicio de Genética del Hospital para el Niño del Instituto Materno Infantil del Estado de México (IMIEM) de Toluca, Estado de México. Es producto de la primera gestación, sin antecedentes de control prenatal, con parto eutócico en su domicilio; se desconocen medidas de reanimación, Apgar y Silverman del recién nacido y sólo refiere talla baja. Es hijo único; la edad de los padres al nacimiento fue de 18 años de la madre y 22 la del padre.

Durante su desarrollo psicomotriz presentó leve retraso ya que la madre refiere sostén cefálico a los 12 meses e inicio de deambulaci3n a los tres años. Padres saludables no consanguíneos: el único antecedente de consanguinidad es el de abuelos paternos y maternos, y primos lejanos.

A la exploraci3n física se observa su cara miotónica, con una expresi3n de tristeza, dolicocefálico, leptoprosoico, con implantaci3n auricular baja, blefarofimosis, nariz ancha, labios y ment3n fruncidos, hipoplasia mandibular, cuello corto, baja estatura; con limitaci3n en la marcha por disminuci3n en la movilidad de sus articulaciones; presenta dificultad para hablar y expresarse (Figura 1).



Figura 1. Fotografía frontal donde se observa cara miotónica, con implantaci3n auricular baja, blefarofimosis, labios y ment3n fruncido e hipoplasia mandibular.

La madre refiere que su desarrollo intelectual es normal de acuerdo con su edad, teniendo buen desempeño en el aspecto escolar.

En cavidad oral se observa limitaci3n de la apertura, dentici3n mixta, paladar ojival, apiñamiento dental anterior severo, múltiples lesiones cariosas, primeros molares permanentes fuera del plano de oclusi3n, inserci3n de frenillo labial inferior corto, frenillos accesorios a nivel de caninos y lengua irregular (Figuras 2 y 3).

En la radiografía panorámica se observa dentici3n mixta, apiñamiento dental severo en ambas arcadas, especialmente en el maxilar, fórmula dentaria permanente completa, caninos superiores en erupci3n ectópica; segundo y tercer molar inferior se encuentran en la rama mandibular, además se observa una gran reducci3n entre la base de la mandíbula y la cresta alveolar, ángulo mandibular amplio (Figura 4).

MANEJO ODONTOLÓGICO EN EL PACIENTE

- Extracci3n de restos radiculares de OD 51 y 55; 53, 63, 64 y 65.
- SFF OD 16, 36, 34 y 44.



Figura 2. Arcadas dentales en oclusi3n con apiñamiento dental anterior severo por la constricci3n palatina.



Figura 3. Arcada superior del paciente donde se observa paladar ojival y profundo, lesiones cariosas, dentici3n mixta, apiñamiento anterior.

- Resinas en OD 14, 73, 46 y 83.
- Interconsulta con ortodoncia. Extracción de 14 y 24 y colocar mantenedor de espacios.

El paciente fue tratado en forma convencional con apoyo de técnicas de conducta durante las citas en el consultorio dental, evitando la rehabilitación bucal bajo anestesia general y las complicaciones que ésta implica.

DISCUSIÓN

Existen características generales que se presentan en la mayoría de los pacientes; sin embargo, destacan las bucales, siendo diferentes en cada caso. Este tipo de pacientes presentan apiñamiento severo en el maxilar superior a causa del paladar ojival y en el maxilar inferior por la micrognasia que origina maloclusión severa, lo que puede provocar acumulación de placa dentobacteriana y por ende múltiples lesiones cariosas, lo cual aumenta las secuelas en el pronóstico bucal, pues el tratamiento implica mucho tiempo en el consultorio. Se deberá valorar la secuencia de erupción, la mala posición dentaria, la falta de espacio y por lo tanto tratamientos de ortopedia maxilar temprana.

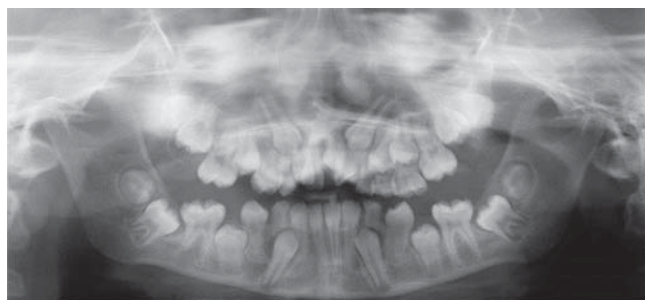


Figura 4. Radiografía panorámica del paciente donde se observa hipoplasia de los maxilares, apiñamiento dental en el maxilar superior, canino fuera de guía de erupción.



Figura 5. Arcada inferior donde se observan frenillos accesorios a nivel de caninos y frenillo bucal cerca del borde libre de la encía.

CONCLUSIONES

Se debe establecer un plan de tratamiento para estos pacientes y ofrecer alternativas para brindar una atención dental de calidad. De acuerdo con las estadísticas de prevalencia del síndrome de Schwartz-Jampel es importante su diagnóstico y tratamiento oportuno para poder realizar un manejo multidisciplinario y así evitar repercusiones importantes. En nuestro paciente se observaron frenillos accesorios en arcada inferior (*Figura 5*), lo que no ha sido reportado en otros pacientes; éstos no provocaban problema alguno, por lo que no se realizó ningún tratamiento. En la arcada superior, el frenillo labial presenta implantación baja cercana al borde libre de la encía a nivel del incisivo central, sin causar tampoco una alteración mayor.

BIBLIOGRAFÍA

1. Nessler M, Puchala J, Kwiatkowski S, Kobylarz K, Mojsa I, Chrapusta-Klimeczek A. Multidisciplinary approach to the treatment of a patient with chondrodystrophic myotonia (Schwartz-Jampel vel Aberfeld syndrome): case report and literature review, *Ann Plast Surg*, 2011; 67 (3): 315-319.
2. Viljoen D, Beighton P. Schwartz-Jampel syndrome (chondrodystrophic myotonia), *J Med Genet*, 1992; 29 (1): 58-62.
3. Mallineni SK, Yiu CK, King NM. Schwartz-Jampel syndrome: a review of the literature and case report, *Spec Care Dentist*, 2012; 32 (3): 105-111.
4. Basiri K, Fatehi F, Katirji B. The Schwartz-Jampel syndrome: Case report and review of literature, *Adv Biomed Res*, 2015; 4: 163.
5. Stephen LX, Beighton PH. Oro-dental manifestations of the Schwartz-Jampel syndrome, *J Clin Pediatr Dent*, 2002; 27 (1): 67-70.
6. Richieri-Costa A, Garcia da Silva SM, Frota-Pessoa O. Late infantile autosomal recessive myotonia, mental retardation, and skeletal abnormalities: a new autosomal recessive syndrome, *J Med Genet*, 1984; 21 (2): 103-107.
7. Al-Gazali LI, Varghese M, Varady E, Al Talabani J, Scorer J, Bakalinova D. Neonatal Schwartz-Jampel syndrome: a common autosomal recessive syndrome in the United Arab Emirates, *J Med Genet*, 1996; 33 (3): 203-211.
8. Brown KA, al-Gazali LI, Moynihan LM, Lench NJ, Markham AF, Mueller RF. Genetic heterogeneity in Schwartz-Jampel syndrome: two families with neonatal Schwartz-Jampel syndrome do not map to human chromosome 1p34-p36.1, *J Med Genet*, 1997; 34 (8): 685-687.
9. Chandra SR, Issac TG, Gayathri N, Shivaram S. Schwartz-Jampel syndrome, *J Pediatr Neurosci*, 2015; 10 (2): 169-171.
10. Carod-Artal FJ, Fernandes-Silva TV, Christino-Marinho PB, Bomfim-Souza D. Síndrome de Schwartz-Jampel: descripción de dos hermanos en edad adulta, *Rev Neurol*, 2002; 35 (2): 131-134.
11. Conti-Reed U, Reimão R, Ávila-Espíndola A, Kok F, Gobbo-Ferreira L, Dutra-Resende MB et al. Schwartz-Jampel syndrome. Report of five cases, *Arq Neuropsiquiatr*, 2002; 60 (3B): 734-738.

12. Berardinelli A, Ferrari GO, Lanzi G. The Schwartz-Jampel syndrome. A minireview, *Basic Appl Myol*, 1997; 7 (6): 363-367.
13. Al Kaissi A, Ganger R, Klaushofer K, Grill F. Windswept deformity in a patient with Schwartz-Jampel syndrome, *Swiss Med Wkly*, 2012; 142: w13519.
14. Díaz-Serrano KV, Brandão CB, Brandão RB, Watanabe PC, Regalo SC. Dental findings and muscular-skeletal features in Schwartz-Jampel syndrome: case report of two affected siblings, *Spec Care Dentist*, 2006; 26 (5): 225-229.
15. Lyons JK. *Smith, Patrones reconocibles de malformaciones humanas*, 6a edición. Barcelona, España: Elsevier; 2007. pp. 565-589.
16. Carrillo-Esper R, Lázaro-Santiago G, Nava-López JA. Hipertermia maligna. Conceptos actuales, *Rev Mex Anest*, 2013; 36 (3): 185-192.

Correspondencia:
Olga Alicia Téllez Castellanos
E-mail: olga_c2o1@hotmail.com