

Corrección de mordida cruzada unilateral en un paciente con pseudoacondroplasia. Reporte de un caso

Correction of unilateral crossbite in a patient with pseudoacondroplasia. A case report

Recibido: Julio, 2011. Aceptado: Diciembre, 2011.

F del S Ochoa Cáceres*
A De Dios Camarillo**
J M Aparicio Rodríguez***
S Cabrera Serrano****
N Hernández Trejo*****

Descriptor: pseudoacondroplasia, acondroplasia, displasia ósea, talla baja, cromosoma 4, gen

Keyword: pseudoacondroplasia, achondroplasia, osseous dysplasia, short stature, chromosome 4, gene

*Ortodoncia
**Estomatología Pediátrica
***Genética. Hospital General para el Niño Poblano
****Ortodoncia
*****Estomatología Pediátrica
Benemérita Universidad Autónoma de Puebla

● Ochoa, C.F.S., De Dios, C.A., Aparicio, R.J.M., Cabrera, S.S., Hernández, T.N. Corrección de mordida cruzada unilateral en un paciente con pseudoacondroplasia. Reporte de un caso. Oral Año 13. Núm. 40. 2012. 831-834

resumen

La pseudoacondroplasia (PSACH) es una enfermedad genética por alteración del factor de crecimiento. Se caracteriza por un déficit de crecimiento grave y malformaciones, tales como piernas arqueadas e hiperlordosis. Se estima una prevalencia de alrededor de 1/60.000. La enfermedad se descubre de forma general durante el segundo año de vida, con la aparición de retraso en el crecimiento y dificultades en la marcha. La estatura baja se hace más evidente con la edad y las manos y los pies son cortos y anchos. La laxitud articular es una manifestación general, pero afecta de forma principal a las manos. El déficit en el crecimiento epifisario provoca artrosis temprana. La deformación de las extremidades está causada por las lesiones metafisarias. La transmisión es autosómica dominante, pero la mayoría de los casos aislados se deben a mutaciones de novo. Las mutaciones puntuales o las delecciones en el gen COMP (19p13.1), que codifica para la proteína oligomérica de la matriz del cartilago, son responsables de esta enfermedad. El diagnóstico es radiológico y se basa en la observación de las anomalías epifisarias y metafisarias durante el segundo año de vida. El principal diagnóstico diferencial es la acondroplasia (a = sin; chondro = cartilago; plasia = crecimiento o desarrollo), es que significa, sin crecimiento normal del cartilago, pero las anomalías craneofaciales que presenta esta enfermedad están ausentes en los pacientes con pseudoacondroplasia y las manifestaciones radiológicas difieren significativamente. El diagnóstico diferencial también incluye las diferentes formas de displasia epifisaria múltiple. El consejo genético se debe proponer y el riesgo de recurrencia es del 50%. El diagnóstico prenatal se propone si la mutación responsable de la enfermedad ha sido identificada en alguno de los padres. El tratamiento se basa en fisioterapia, manejo de la deformación de la columna vertebral y cirugía ortopédica correctiva. Se deben evitar las actividades físicas intensas. La deformación de las extremidades debe ser corregida quirúrgicamente al final del periodo de crecimiento.

abstract

Pseudoachondroplasia is a genetic disease characterized by a growth factor alteration, is a disorder of bone growth; is characterized by severe growth deficiency and deformations such as bow legs and hyperlordosis. Prevalence is estimated at around 1/60,000. The disorder is usually discovered during the second year of life with the onset of slow growth and walking difficulties. The short stature becomes more prominent with age and the hands and feet appear short and wide. Joint laxity is a general clinical feature, but predominantly affects the hands. Defective epiphyseal growth causes early arthrosis. The limb deformation is caused by metaphyseal lesions. Genetic transmission is autosomal dominant, but most isolated cases are due to de novo mutations. The disorder is caused by small mutations or deletions in the COMP gene (19p13.1) coding for the cartilage oligomeric matrix protein. Diagnosis is made on the basis of epiphyseal and metaphyseal anomalies detected on radiographs during the second year of life. The principle differential diagnosis is achondroplasia, the meaning of the word (a=without; chondro=cartilage and plasia=development), literally means "without cartilage formation," but the craniofacial anomalies present in this disorder are absent in patients with pseudoachondroplasia and radiographic findings differ significantly. Forms of multiple epiphyseal dysplasia may also be included in the differential diagnosis. Genetic counseling may be proposed and the recurrence risk is 50%. Prenatal diagnosis is feasible if the mutation has been detected in an affected parent. Treatment is based on physiotherapy, management of the spinal deformation and corrective orthopedic surgery. Intensive physical activity should be avoided.

Introducción

La acondroplasia^{1,2} es considerada una enfermedad genética, se ha reportado un paciente de cada 25.000 niños nacidos vivos. Es un trastorno en el desarrollo físico óseo ya que acondroplasia proviene del griego; a=sin; chondro=cartilago; plasia=crecimiento o desarrollo es decir, sin crecimiento normal del cartilago. Se ha considerado

una de las displasia óseas asociada a enanismo en pediatría, fue descrita hasta 1878, por el médico francés Jules J Parrot y en 1900 Pierre Marie complemento la descripción. La acondroplasia representa el 15% del conjunto de displasias esqueléticas conocidas normalmente. En esta displasia sucede un proceso anómalo durante el crecimiento, especialmente en los huesos más largos. Las células cartilaginosas de las placas de crecimiento de estos

huesos se convierten en tejido óseo de forma demasiado lenta, lo que da lugar a huesos cortos y como consecuencia baja estatura; en contraposición de los huesos formados a partir de osificaciones membranosas.

Algunas displasias como la pseudoacondroplasia (PSA-CH) son muy raras y se presentan en 1 de cada 30 000 individuos, afectando de igual manera a hombres y mujeres. Se ha considerado como factor etiológico de esta enfermedad, una alteración en el cromosoma número 4^{3,4,5,6,21} (Figura 1) donde se ha localizado una mutación en el gen que codifica para el receptor 3 del factor de crecimiento de los fibroblastos este gen se conoce como (FGFR3)^{7,8,9,10}. Existen dos mutaciones que afectan a este gen: G1138A y G1138C, donde dos pares de bases complementarias del DNA se intercambian. Desde el punto de vista de herencia de esta enfermedad, se ha reportado como autosómica dominante¹¹ (AD) lo que significa que existe un 50% de riesgo en cada embarazo y con que se herede el gen mutado de uno de los padres, la enfermedad se presenta, aunque el 80% de los afectados de acondroplasia no tienen antecedentes familiares de la enfermedad y se considera como una alteración nueva o de novo^{12,13}.

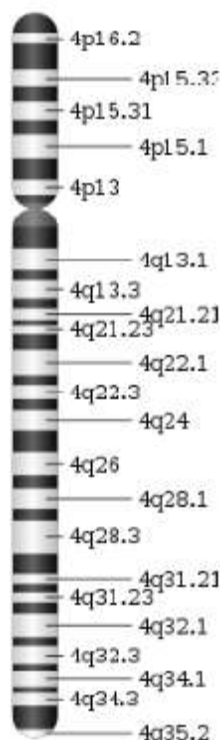


Figura 1.

El cromosoma 4 tiene más de 186 millones de pares de bases (el material que compone el ADN y representa entre el 6 y el 6,5 por ciento del total del ADN en la célula). El cromosoma 4 contiene entre 700 y 1.100 genes. Obtenido de "<http://es.wikipedia.org/wiki/Acondroplasia>".

La alteración se encuentra en un gen del cromosoma 19 y del cromosoma 4²¹, (Figura 1) que contiene instrucciones para hacer una proteína esencial para el desarrollo normal del cartílago y de su conversión a hueso así como del desarrollo de fibroblastos. Sus características clínicas son notorias hasta los dos o tres años de edad y consisten en estatura corta, rasgos faciales y cabeza de tamaño normal, diferencia en las extremidades y acortamiento rizomérica de sus miembros, laxitud articular en los codos, tobillos y rodillas. Hay problemas de columna vertebral como cifosis, lordosis y escoliosis. La talla adulta de las personas es de 80 a 130 centímetros.

Las manifestaciones estomatológicas que presentan los pacientes con pseudoacondroplasia son mal oclusión tipo III, debido a un inherente acortamiento de la base de cráneo, disminución en altura vertical del maxilar superior, mordida cruzada y apiñamiento dental.¹⁶

El piso y la bóveda craneana están adaptados a la postura corporal erecta y al desarrollo de los hemisferios cerebrales, el crecimiento de la base del cráneo tienen una relación directa con la ubicación en la parte media de la cara y la mandíbula. Los factores genéticos tienen una gran influencia en la determinación del tamaño y la maduración del individuo.

Las mordidas cruzadas posteriores en estos pacientes se presentan por alteraciones en la oclusión en sentido transversal debido a fuerzas compresivas en el momento de la succión o por presiones generadas por los carrillos, afectando a uno o más órganos dentarios. Las mordidas cruzadas posteriores una vez desarrolladas no se corrigen por sí solas requieren ser tratadas de manera oportuna y se clasifican en esqueléticas, dentales y funcionales.^{17,18,19}

El tratamiento ortodóntico en estos pacientes se sustenta no solo en el conocimiento de las técnicas ortodónticas, sino también en el desarrollo dentario, en los conceptos de crecimiento físico, desarrollo fisiológico y psicosocial. El uso de aparatos ortodónticos en estos pacientes depende del tipo de maloclusión y de la colaboración del paciente en el uso diario.²⁰

Materiales y métodos

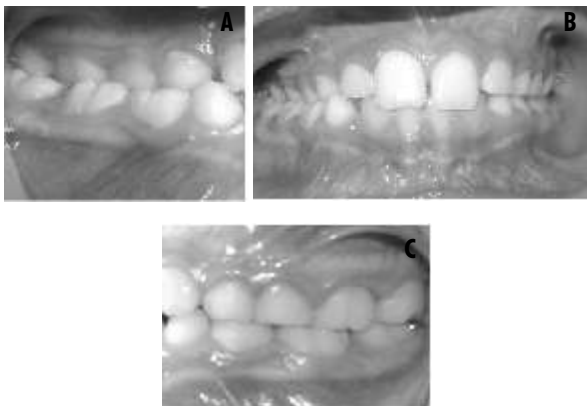
Se presenta en este estudio un paciente masculino (Figura 2. Ver siguiente página) de diez años de edad con diagnóstico de PSACH y obesidad, que presenta pie plano, herida corneal no penetrante, talla baja, caries dental y mordida cruzada unilateral derecha. Ingresa al servicio de genética por diagnóstico de pseudoacondroplasia. Es enviado a la consulta de Ortodoncia. A la inspección clínica facial, presenta un patrón braquifacial, con asimetría facial, hiperactividad mentoniana, perfil recto. En la inspección intraoral se observan placa dentobacteriana, mordida cruzada unilateral derecha, clase molar I y clase canina III izquierda, clase molar y canina I derecha arcada superior en forma de parábola e inferior en forma de U con procesos cariosos en varias arcadas (Figura 3. Ver siguiente página). Se solicitan estudios de radiodiag-

nóstico para iniciar el tratamiento ortodóntico (radiografía carpal, panorámica, lateral de cráneo, análisis cefalométrico de Rickets, modelos de estudio y fotografías extra e intraorales). Se determina diagnóstico ortodóntico como mordida cruzada unilateral derecha.



Figuras 2: A,B,C.

Paciente masculino de 10 años de edad con diagnóstico de PSACH y obesidad con Perfil total: perfil ortognático., Perfil labial: cóncavo. Profundidad de cuello: ligeramente aumentada. Forma de cara: redonda. Tipo de cara: braquifacial, asimetría facial: desviación de: Tabique nasal-izquierda. Mentón derecha Comisura labial derecha más arriba que la izquierda y tercios faciales: superior disminuido.



Figuras 3: A,B,C.

Relación molar ambos lados: clase I.
Relación Canina: clase I derecha y III izquierda. Curva de Spee: plana. Mordida cruzada posterior izquierda.

Discusión

En este estudio se describen las alteraciones que se presentan en el complejo cráneo-dento-facial así como el tratamiento estomatológico en pacientes con pseudoacondroplasia. Los pacientes con este tipo de displasia esquelética por lo regular presentan alteraciones en el complejo cráneo-dento-facial, debido a esto se pueden observar maloclusiones, por lo que es importante conocer la causa y el tratamiento adecuado para lograr una buena oclusión dental y mejorar su estética.

Tanto la pseudoacondroplasia como la acondroplasia son trastornos óseos genéticos (hereditarios)^{1,2}. En la actualidad se ha localizado el gen transmisor en el cromosoma 4.P 16.3 (brazo corto del cromosoma 4^{3,4,5,6,21} (Figura 1). Se considera el tipo más frecuente de enanismo, en la cual los brazos y las piernas del niño son cortas en proporción a la longitud corporal. Además, el diámetro craneal se observa de un tamaño mayor mientras el tronco es de tamaño normal. La estatura promedio de los adultos hombres con acondroplasia es de 1,32 m. La estatura promedio de las mujeres adultas con acondroplasia es de 1,25 m. Las personas con acondroplasia muestran una interrupción del desarrollo del cartílago en las epífisis de los huesos, haciéndose más notable en los huesos largos húmero y fémur, que son los que presentan un crecimiento más rápido. De esta forma cursan con talla baja como se mencionó, con acortamiento de las extremidades y agrandamiento del cráneo, mientras que el tronco conserva su tamaño normal^{14,15}.

En relación al tratamiento ortodóntico se indicó una expansión lenta unidireccional (Placa Hawley con tornillo unidireccional) (Figura 4), con el propósito de realizar una inclinación corono-vestibular del segmento posterior derecho con una compresión del periodonto y de los tejidos blandos del paladar originándose a la primera semana un desplazamiento en masa del segmento posterior, la placa se activó 2/4 de vuelta diaria durante 15 días, obteniendo una oclusión estable en sentido transversal. El tratamiento con la placa Hawley con tornillo unidireccional para corrección de mordida cruzada posterior derecha se realizó en forma oportuna y con una excelente evolución ortodóntica en estomatología.

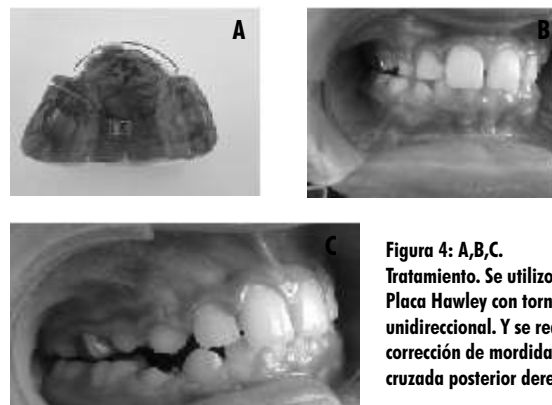


Figura 4: A,B,C.
Tratamiento. Se utilizó Placa Hawley con tornillo unidireccional. Y se realizó corrección de mordida cruzada posterior derecha.

Los pacientes con pseudocondroplasia deben de ser evaluados de manera multidisciplinaria con el objetivo de determinar las necesidades reales de tratamiento, las técnicas ortodónticas deben de adaptarse a las necesidades y limitaciones de estos pacientes, mejorando su función, estética y su calidad de vida.

Bibliografía

- 1.-Langer, L.O. Achondroplasia. *AJR Am J Roentgenol* 100:12-26. 1997.
- 2.-American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 95:443-445. 1995.
- 3.-Goldfrank, D., Schoenberger, E., Gilbert, F. Disease genes and chromosomes: disease maps of the human genome. *Chromosome 4. Genet Test* 7 (4): 351-72. 2003.
- 4.-Hillier, L.W. Generation and annotation of the DNA sequences of human chromosomes 2 and 4. *Nature* 434 (7034): 724-31. 2005.
- 5.-Velinov, M. The gene for achondroplasia maps to the telomeric region of chromosome 4. *Nat Genet* 6: 314-317. 1994.
- 6.-Le Merrer, M. A gene for achondroplasia-hypochondroplasia maps to chromosome 4. *Nat Genet* 6: 3318-321. 1994.
- 7.-Bonaventure, J. Common mutation in the FGFR3 gene account for achondroplasia, hypochondroplasia, and thanatophoric dwarfism. *Am J of Med Genet* 63: 148-154. 1996.
- 8.-Chitayat, D. Compound heterozygosity for the achondroplasia, hypochondroplasia FGFR3 mutations: prenatal diagnosis and postnatal outcome. *Am J of Med Genet* 84: 401-405. 1999.
- 9.-Nishimura, G. Atypical radiological findings in achondroplasia with uncommon mutations of the FGFR3 gene (Gly to Cys at codon 375). *Am J of Med Genet* 59:393-395. 1995.
- 10.-Rousseau, F. Mutations in the gene encoding FGFR3 in achondroplasia. *Nature* 371: 252-254. 1994.
- 11.-Martínez-Frías, M.L. Epidemiological aspects of Mendelian syndromes in a Spanish population sample. *Autosomal dominant malformation syndromes. Am J of Med Genet* 38:622-625. 1991.
- 12.-Bowen, P. Achondroplasia in two sisters with normal parents. *Birth defects* 10:31-36. 1974.
- 13.-Resiser, C.A. Achondroplasia. Unexpected familial recurrence. *Am J of Med Genet* 19:245-250. 1984.
- 14.-Bailey, J.A. Orthopedic aspects in achondroplasia. *J Bone Joint Surg Am* 52:1285-1301. 1970.
- 15.-Muenke, M. Fibroblast-growth-factor receptor mutations in human skeletal disorders. *Trends Genet* 11:308-313. 1995.
- 16.-Smyth, E. Prevalencia de síntomas y signos clínicos en la patología de la oclusión. *Rev Europ de odonto- estom.* 2000; 13(3): 142.
- 17.-Canut Brusola, J.A. Oclusión normal y maloclusión. En *Ortodoncia Clínica y Terapéutica*. 2 ed. Barcelona: Masson SA, 2000: 95-100.
- 18.-Andlaw, R.J. Mordidas cruzadas. En *Manual de Odontopediatría*. 4 ed. México: Mc Graw-hill interamericana editores, 1999: 187.
- 19.-Haas, J.A. Palatal expansion: Just the beginning of dentofacial orthopedics. *Am J Ortod* 1967;26:219-55.
- 20.-Lorente, P. Clasificación y tratamiento de las maloclusiones transversales. 2. Mordidas cruzadas unilaterales (MCU). *Rev Esp Ortod* 2002;42:196-210.
- 21.-http://es.wikipedia.org/wiki/Acondroplasia.cromosoma_4.