

## Síndrome de Pierre Marie-Sainton

Consuelo A. Sepúlveda-García<sup>a,c</sup>, Alejandro Valdés-Canales<sup>c</sup>, Gerardo Rivera-Silva<sup>b</sup>, Héctor R. Martínez-Menchaca<sup>a,b</sup>.

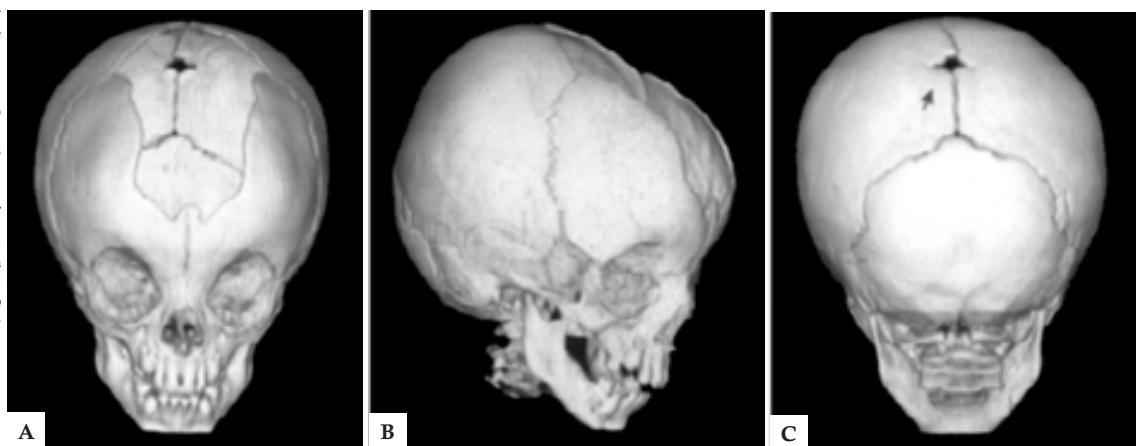
<sup>a</sup>Departamento de Odontología y Estomatología, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, N.L., México.

<sup>b</sup>Departamento de Ciencias Básicas, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, N.L., México.

<sup>c</sup>Clinica ISSSTE de Servidores Públicos del Estado de Nuevo León, Monterrey, NL, México.

**Autor para correspondencia**

Dr. Héctor R. Martínez Menchaca. Director de Departamento y Programa de Médico Cirujano Dentista. Av. Morones Prieto 4500 Pte. San Pedro Garza García, N.L., México. Tel. (81) 8215-1541. E-mail: hector.martinez@udem.edu.mx



### Descripción de la imagen

Niña de 5 años de edad fue llevada a la consulta odontológica por retraso en la erupción de los dientes temporales. Sin antecedentes personales patológicos de interés. En la exploración física presentaba frente amplia, cara alargada, hipertelorismo, puente nasal ancho, cierre bilabial competente, sonrisa gingival; presencia de dentición decidua, tórax en forma de cono, antebrazos cortos y posición hacia la línea media de los hombros. Con peso y talla debajo de percentil 3. Su cariotipo fue normal. En la radiografía panorámica de cavidad oral se observó dentición temporal y múltiples dientes retenidos. En la radiografía de cráneo se detectó hipoplasia maxilar, senos hipoplásicos, calcificación retardada y un gran defecto óseo en la línea media que se extendía en la región frontal y parietal, motivo por el cual se practicó una tomografía computada 3D que confirma el defecto óseo mencionado en topografía de la fontanela anterior y con una extensión anteroposterior de 11 cms (Figura A y B), además se apreció una apertura en la sutura sagital (Figura C y D). Ante la sospecha diagnóstica del síndrome de Pierre Marie Sainton, se realizó la determinación de mutación en el gen CBFA1/RUNX2, la cual resultó positiva. La paciente fue tratada con un grupo de profesionales en diversas especialidades, involucrando odontólogos para la exéresis de los dientes supernumerarios, evaluación de las alteraciones craneofaciales por parte de cirujanos maxilofaciales y apoyo con terapistas del lenguaje y psicólogos.

Este síndrome fue descrito por primera vez en 1766 por Morand; en 1897 fue catalogada como una disostosis cleidocranial por Pierre Marie y Sainton. Es un síndrome autosómico dominante, raro, con alta penetrancia y expresión variable, sin propensión de sexo o raza, caracterizado por la presencia de suturas craneales abiertas, retraso en el cierre de fontanelas, hipoplasia o aplasia clavicular y anomalías dentarias complejas. Su origen está conectado a mutaciones en el gen CBFA1/RUNX2, un factor de transcripción que activa la diferenciación osteoblástica, ubicado en el brazo corto del cromosoma 6.1. El diagnóstico diferencial se debe de realizar con el síndrome de Yunis-Varon, picnodiostosis, displasia mandibuloacral y el síndrome de Floating Harbor.<sup>2</sup> Esta enfermedad se debe sospechar cuando existe la asociación entre alteraciones en el cierre de los huesos y fontanelas, hipoplasia o aplasia de las clavículas y antecedentes familiares de la enfermedad. El pronóstico de estos pacientes en términos generales es bueno, ya que la expectativa de vida es normal y suelen presentar un déficit cognitivo leve o no presentarlo.<sup>3</sup>

El tratamiento de este tipo de pacientes debe llevarse a cabo por un equipo multidisciplinario, pues se requiere de la intervención de varios especialistas estomatológicos y médicos para realizar un plan de tratamiento completo que incluya la exéresis de los dientes supernumerarios o con retención ectópica, el realineamiento oclusal

cuando este indicado, la rehabilitación protésica en caso de colocación de implantes; la evaluación de las deformidades esqueléticas por parte del cirujano maxilofacial o el ortopedista con la orientación psicológica y fisioterapéutica necesaria.

#### Lecturas recomendadas:

- Cooper SC, Flaitz CM, Johnston DA, Lee B, Hecht JT. A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet* 2001;104:1-6.
- Tanaka JL, Ono E, Filho EM, Castilho JC, Moraes LC. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci* 2006;48:161-166.
- Fernandes DD, Marshall GB, Frizzell JB. Answer to case of the month #111: Cleidocranial dysostosis. *Can Assoc Radiol J* 2006;57:246-248