

UNIVERSIDAD COMPLUTENSE DE MADRID
Facultad de Medicina

TESIS DOCTORAL

Andrés Blanco Carrión

**"ANALISIS ESTOMATOLOGICO
EN PACIENTES
CON SINDROME DE DOWN"**

Director: Prof. Dr. D. Miguel Lucas y Tomás
Catedrático de Estomatología Médica
Universidad Complutense de Madrid

Madrid, 1992

INFORME DEL DIRECTOR DE LA TESIS

La presente Teis Doctoral titulada "ANALISIS ESTOMATOLOGICO EN PACIENTES CON SINDROME DE DOWN", realizada bajo mi dirección por D. ANDRES BLANCO CARRION, reúne, a mi juicio, las condiciones requeridas para que su autor pueda optar por ella al grado de Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid.

V.º B.º
EL TUTOR (2)

El Director de la Tesis



Fdo.: Prof. Miguel Lucas Tomás
(fecha y firma)

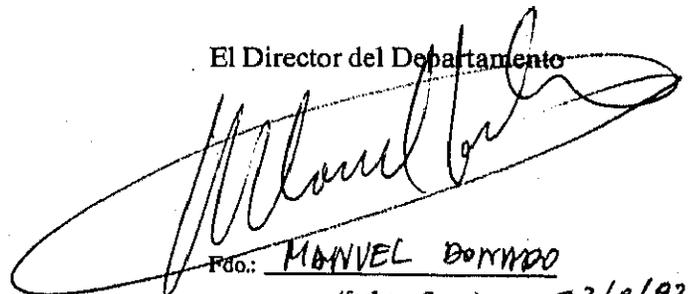
INFORME DEL CONSEJO DE DEPARTAMENTO

Reunido el Consejo de Departamento de Medicina y Cirugía Bucofacial y examinada la Tesis Doctoral titulada: "ANALISIS ESTOMATOLOGICO EN PACIENTES CON SINDROME DE DOWN", realizada en este Departamento bajo la dirección del Prof. D. Miguel Lucas Tomás, ésta reúne las condiciones requeridas para que su autor D. ANDRES BLANCO CARRION pueda optar por ella al Grado de Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad Complutense de Madrid.

Fecha reunión
Consejo Departamento

22/9/92

El Director del Departamento



Fdo.: MANUEL DOMINGO
(fecha y firma)

22/9/92

AGRADECIMIENTOS

- En primer lugar al Director de esta Tesis, Prof. Dr. D. Miguel Lucas y Tomás por su decisiva ayuda en nuestro trabajo, su orientación y asesoramiento y el haber despertado en nosotros el interés por la investigación.
- Al Prof. Dr. D. David Suárez Quintanilla, mi amigo y compañero, por su asesoramiento en materia de telerradiografías.
- A los directores y profesores de los centros de educación especial de Velle, Barrocanes, Celanova y El Pino en Orense, así como a los de La Barcia y ASPAS de Santiago por su colaboración y desinteresada ayuda.
- A toda mi familia por su ánimo y paciencia.
- A Conchita Viñas y Maribel Carbajales, sin ellas no habría quedado de la misma manera.

INDICE

	Págs.
I. INTRODUCCION	11
I.1. Justificación	13
I.2. Concepto e incidencia	14
I.3. El cromosoma 21	17
I.4. Factores relacionados con el síndrome de Down	23
I.5. Teorías sobre la producción del síndrome de Down	38
I.6. Hallazgos clínicos	44
I.6.1. Antecedentes perinatológicos. Biología prenatal	44
I.6.2. Características postnatales	49
I.6.3. Manifestaciones estomatológicas	52
II. MATERIAL Y METODO	81
II.1. Material humano	83
II.2. Antecedentes personales y familiares	85
II.3. Exploración clínica	86
II.4. Exploración dentaria	87
II.5. Análisis periodontal	88
II.6. Estudio citológico	91
II.7. Estudio de modelos	96
II.8. Estudio cefalométrico	97
II.9. Estudio estadístico	120
III. RESULTADOS	121
III.1. Edad y sexo	123
III.2. Antecedentes personales y familiares	127

INDICE

III.2.1. Edad de la madre.....	129
III.2.2. Número de hermanos	130
III.2.3. Medio social	131
III.2.4. Coeficiente de inteligencia.....	132
III.2.5. Antecedentes clínicos.....	134
III.2.6. Antecedentes ginecológicos	135
III.3. Exploración clínica.....	135
III.3.1. Labios.....	137
III.3.2. Lengua.....	139
III.3.3. Paladar	143
III.3.4. Amígdalas	144
III.3.5. Tono muscular	147
III.3.6. Otros hallazgos	148
III.4. Exploración dentaria.....	151
III.4.1. Número de dientes (agenesias)	152
III.4.2. Erupción.....	163
III.4.3. Caries.....	164
III.4.4. Otras alteraciones	180
III.5. Exploración periodontal	180
III.6. Citología oral.....	188
III.7. Estudio de modelos	192
III.8. Estudio cefalométrico	200
III.8.1. Relaciones craneales.....	202
III.8.1.1. Angulo de la base del cráneo	202
III.8.1.2. Longitud de la base del cráneo	206
III.8.1.3. Deflexión craneal	217
III.8.1.4. Forma craneal	220
III.8.2. Relaciones cráneo-máxilo-mandibulares	221
III.8.2.1. Clase esquelética.....	221
III.8.2.2. Tamaño del maxilar	230
III.8.2.3. Morfología y tamaño mandibular.....	235
III.8.3. Crecimiento facial	243
III.8.4. Relaciones dentarias.....	250
III.8.5. Senos frontales.....	274
III.8.6. Morfología del perfil blando	274
IV. DISCUSION.....	279
IV.1. Edad y sexo	281
IV.2. Antecedentes personales y familiares	283

IV.2.1. Edad de la madre.....	284
IV.2.2. Número de hermanos.....	285
IV.2.3. Medio social.....	287
IV.2.4. Coeficiente de inteligencia.....	287
IV.2.5. Antecedentes clínicos.....	288
IV.2.6. Antecedentes ginecológicos.....	289
IV.3. Exploración clínica.....	290
IV.3.1. Labios.....	291
IV.3.2. Lengua.....	294
IV.3.3. Paladar.....	324
IV.3.4. Amígdalas.....	325
IV.3.5. Tono muscular.....	326
IV.3.6. Otros hallazgos.....	327
IV.4. Exploración dentaria.....	328
IV.4.1. Número de dientes (agenesias).....	329
IV.4.2. Erupción.....	331
IV.4.3. Caries.....	332
IV.4.4. Otras alteraciones.....	336
IV.5. Exploración periodontal.....	337
IV.6. Citología oral.....	341
IV.7. Estudio de modelos.....	343
IV.8. Estudio cefalométrico.....	347
IV.8.1. Relaciones craneales.....	348
IV.8.1.1. Angulo de la base del cráneo.....	348
IV.8.1.2. Longitud de la base del cráneo.....	350
IV.8.1.3. Deflexión craneal.....	352
IV.8.1.4. Forma craneal.....	353
IV.8.2. Relaciones cráneo-máxilo-mandibulares.....	354
IV.8.2.1. Tamaño del maxilar.....	354
IV.8.2.2. Morfología y tamaño mandibular.....	356
IV.8.2.3. Clase esquelética.....	358
IV.8.3. Crecimiento facial.....	360
IV.8.4. Relaciones dentarias.....	362
IV.8.5. Senos frontales.....	364
IV.8.6. Morfología del perfil blando.....	365
V. CONCLUSIONES.....	369
VI. BIBLIOGRAFIA.....	373

I. INTRODUCCION

I.1. JUSTIFICACION

En España nacen cada año alrededor de 600 niños mongólicos. Las perspectivas de supervivencia en ellos son cada vez mayores. Estos niños van a aparecer antes o después por nuestras consultas. Ellos merecen la máxima calidad de salud y el estomatólogo precisa estar dispuesto para tratarle adecuadamente conociendo perfectamente sus características clínicas, psicológicas y funcionales.

Por todo esto, nos hemos planteado realizar nuestra tesis. El objetivo de la misma es acercarnos, como profesionales clínicos que somos, al conocimiento de estos individuos y a la aplicación de las medidas terapéuticas que conocemos, sobre todo desde el punto de vista estomatológico. A partir de que en 1983, tuvimos la suerte y posibilidad, gracias al recordado profesor Suárez Núñez, de contactar por primera vez con estos niños, siempre nos ha movido el interés por esta patología y el ansia de ir completando nuestros estudios.

En la cátedra del profesor Lucas Tomás se tiene una amplia experiencia sobre el síndrome de Down, mi paso por ella me ha permitido utilizarla y realizar esta tesis como complemento de otras anteriores.

Así pues, nuestro estudio es un análisis global de los pacientes afectados de este síndrome. Vamos a realizar un análisis Clínico, Periodontal, Cariológico, Radiográfico y Citológico de la cavidad bucal y del macizo maxilofacial.

Vamos a comprobar las alteraciones anatómicas y funcionales de estos sujetos así como las posibles relaciones entre sí, si las hubiera, y las implicaciones e interferencias en el crecimiento facial y en la posibilidad de llegar a obte-

ner una normo-oclusión que evite patologías (caries, enfermedad periodontal, etc.) y disfunciones (alteraciones del lenguaje, masticación, etc.)

Unos grupos control utilizados en la Cátedra nos van a servir como referencia comparativa con nuestros datos obtenidos.

Analizada la realidad global y conociendo su prevalencia, podremos estar en condiciones de proponer unas normas terapéuticas, tanto preventivas como curativas, que puedan ser utilizadas en la estomatología diaria.

1.2. CONCEPTO E INCIDENCIA

Conocemos como mongolismo, síndrome de la trisomía 21 o síndrome de Down, a la entidad morbosa que fue descrita por Langdon Down en 1866 basándose en los datos clínicos que presentaban estos pacientes, especialmente por su cara mongoloide.

El interés científico que despierta el tema del mongolismo proviene probablemente de mucho antes de esta fecha. Sin embargo es en 1846 cuando aparece la primera referencia escrita conocida sobre un grupo específico de individuos con retraso mental (idiotia), claramente identificables del resto por sus rasgos faciales. El autor de esta primera referencia es Séguin, quien denomina "furfuraceous idiocy" a la enfermedad común que afecta a este tipo de individuos.

No parecen existir más referencias escritas de esta enfermedad hasta veinte años más tarde. En 1886, un médico inglés de apellido compuesto, John Langdon H. Down, redescubre, ahora más ampliamente, el síndrome clínico que llevará la segunda parte de su apellido: el síndrome de Down (SD), y que él denominó "mongolian idiocy". Desde entonces el estudio de esta patología se ha ido ampliando en progresión geométrica.

Hoy podemos decir que el SD, es uno de los defectos congénitos sobre los que más se sabe, aunque, como ocurre con la mayoría de ellos, todavía no disponemos de métodos directos que permitan evitarlo. El conocimiento del defecto celular básico (trisomía del cromosoma 21) y de su estrecha relación con la edad materna han hecho posible estructurar métodos de prevención indirectos que en muchos países desarrollados están permitiendo evitar más de un tercio de los casos de SD. Sin embargo, después de casi 150 años, aún no se ha dado un paso definitivo que nos permita abrigar esperanzas de desentrañar la propia esencia del SD.

Los motivos que propician el exhaustivo estudio de que ha sido, sigue siendo y será objeto el SD, se pueden resumir en la importancia individual, familiar, social y económica que comporta: constituye la primera causa congénita (de las de etiología conocida) de retraso mental, así como la anomalía autosómica viable más frecuente en el hombre. Se trata, pues, de un grave problema de salud pública.

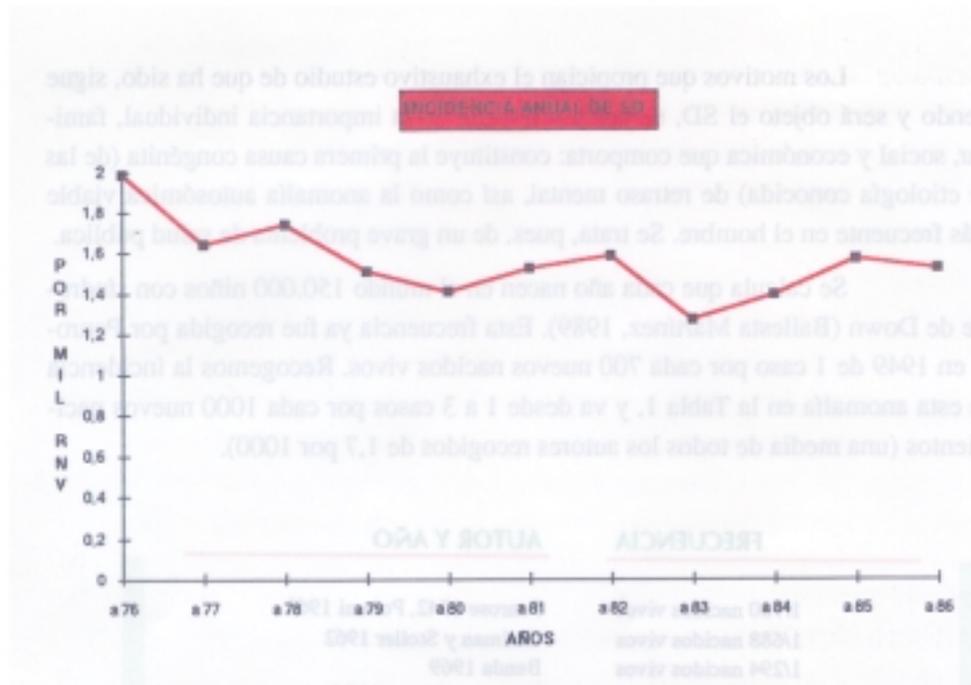
Se calcula que cada año nacen en el mundo 150.000 niños con síndrome de Down (Ballesta Martínez, 1989). Esta frecuencia ya fue recogida por Penrose en 1949 de 1 caso por cada 700 nuevos nacidos vivos. Recogemos la incidencia de esta anomalía en la Tabla 1, y va desde 1 a 3 casos por cada 1000 nuevos nacimientos (una media de todos los autores recogidos de 1,7 por 1000).

<u>FRECUENCIA</u>	<u>AUTOR Y AÑO</u>
1/700 nacidos vivos	Penrose 1942, Polami 1962
1/688 nacidos vivos	Collman y Stoller 1962
1/294 nacidos vivos	Benda 1969
10% deficientes mentales	Johnson y Speed 1976
1/333 nacidos vivos	Lynch 1977
1/667 nacidos vivos	Menkes 1979
1/833 nacidos vivos	Koulischer 1980
1/667 nacidos vivos	Nielsen 1982
1/650 nacidos vivos	Lucas Tomás 1988
1/996 nacidos vivos	Boo 1989
1/909 nacidos vivos	Baird 1989
1/690 nacidos vivos	Giannoni 1989
1/667 nacidos vivos	Salvador y Martínez Frías, 1989
150.000 casos cada año	Ballesta Martínez 1989
Media: 1 / 674,5 nacidos vivos	

Tabla 1. Incidencia del Síndrome de Down

En España las estadísticas coinciden con el resto, se producen alrededor de 650 nuevos casos cada año (15 de cada 10.000 recién nacidos vivos), como lo demuestran los datos recogidos por Salvador, J. y Martínez-Frías, M.L. en su libro "Estudio epidemiológico del Síndrome de Down en España" (1989). En esta publicación se recogen datos desde Mayo del 76 hasta Diciembre del 86. Se examinaron un total de 607.978 recién nacidos vivos (RNV); el número de casos (por caso se entiende todo recién nacido que presente algún defecto congénito detectable durante los tres primeros días de vida) alcanza la cifra de 12.350 RNV (2%), entre los cuales 917 han sido diagnosticados de síndrome de Down (1,5 por mil RNV).

INTRODUCCION



Gráfica 0. Gráfica sobre la incidencia anual del síndrome de Down en España.

Presentan datos también de 15 Comunidades Autónomas. No existen diferencias llamativas entre todas ellas aunque la incidencia por mil RNV oscila entre 0,36 en Baleares y 2,25 en Murcia (Gráfica 1, Tabla 2). La incidencia anual no muestra oscilaciones ni tendencias estadísticamente significativas como se puede ver en la Tabla 3.

El síndrome de Down ha sido la primera cromosomopatía descrita y la más estudiada. Cuando hace 32 años Lejeune en 1959 describió la presencia de un cromosoma en exceso en las personas con síndrome de Down, se inició el conocimiento del mecanismo genético del cuadro clínico que ya había sido sospechado anteriormente por diferentes autores como Penrose en 1939, entre otros.

El aspecto conocido más importante sobre la biología del SD es que su defecto básico a nivel celular consiste en una trisomía de todo o parte del cromosoma 21, el más pequeño de los que contiene la dotación autosómica humana.

Los grandes avances en las técnicas citogenéticas han logrado un análisis cada vez más detallado del cromosoma y de sus anomalías, y han favorecido el conocimiento de los diferentes tipos de alteraciones que pueden conducir a este síndrome. Esto, unido a los progresos en genética molecular, está permitiendo en la actualidad una progresiva aproximación al conocimiento de la patogenia del cuadro y a la consecución de los objetivos primordiales que deben afrontarse ante el

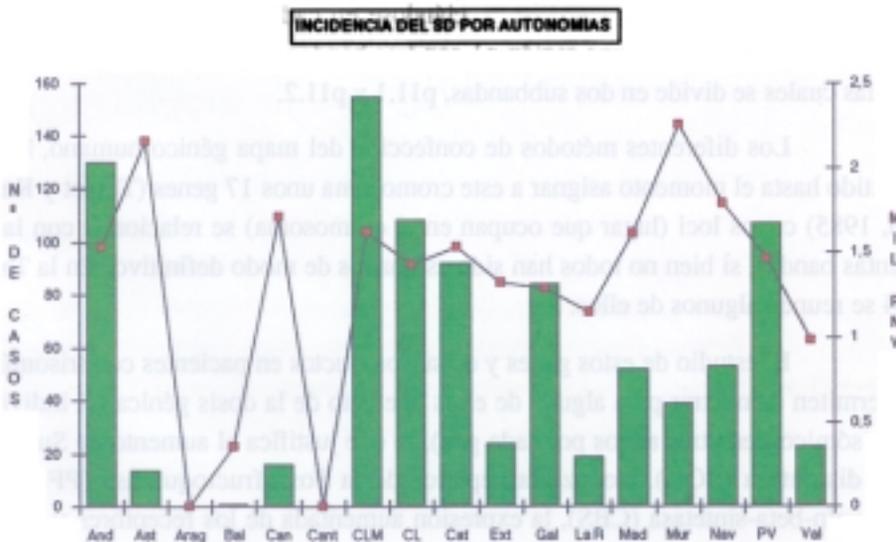
estudio de cualquier enfermedad: lograr no sólo el diagnóstico sino también el tratamiento y la profilaxis.

Vamos a comentar a continuación las características citogenéticas de la enfermedad, es decir las diferentes alteraciones cromosómicas que pueden conducir al cuadro, y cuyo conocimiento es una premisa indispensable para cualquier otro estudio sobre el síndrome de Down.

1.3. EL CROMOSOMA 21

En 1959 Lejeune, Gautier y Turpin publican que los niños con SD tienen 47 cromosomas, identificando la trisomía del cromosoma 21 como el defecto celular básico de este síndrome.

El cromosoma 21 representa el 1,5% de genoma humano y sus 48 millones de pares de bases pueden codificar alrededor de 1.500 genes de los 100.000 calculados para todo el genoma (Tippet y Kaplan, 1985; Patterson, 1987).



Gráfica 1. Incidencia de SD por autonomías.

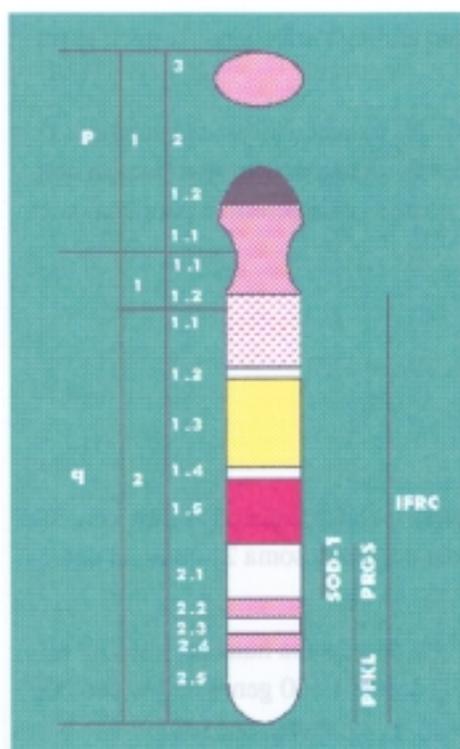


Figura 1. Representación esquemática del cromosoma 21 con las distintas regiones, bandas y sub-bandas

El centrómero determina 2 partes en el cromosoma, una superior denominada brazos cortos (p), con unas porciones accesorias, denominadas satélites, unidas a ellas por una zona heterocromática poco visible, y otra inferior denominada brazos largos (q) (Ballesta Martínez, 1989).

Las diferentes técnicas de tinción permiten distinguir en los brazos largos una serie de zonas más o menos teñidas, denominadas bandas que se numeran partiendo del centrómero. Una de ellas, la más ancha y oscura, sirve para dividir los brazos largos en dos regiones: q1 y q2, en las cuales, mediante técnicas de alta resolución es posible distinguir subbandas como muestra el esquema de la Figura 1. En la región q1 hay una banda q11 en la que se diferencian dos subbandas la q11.1 y la q11.2. En la región q2 hay dos bandas, la q21 y la q22, apreciándose en cada una de ellas 5 subbandas.

En el brazo corto, hay una región p1 con tres bandas p11, p12 y p13, la primera de las cuales se divide en dos subbandas, p11.1 y p11.2.

Los diferentes métodos de confección del mapa génico humano, han permitido hasta el momento asignar a este cromosoma unos 17 genes (Tippet y Kaplan, 1985) cuyos loci (lugar que ocupan en el cromosoma) se relacionan con las distintas bandas, si bien no todos han sido asignados de modo definitivo. En la Tabla 4 se reúnen algunos de ellos.

El estudio de estos genes y de sus productos en pacientes con trisomía 21, permiten demostrar para alguno de ellos el efecto de la dosis génica (el individuo trisómico tiene tres alelos por cada gen), lo que justifica el aumento de Superóxido-dismutasa (SOD), isoenzima hepática de la Fosfofructoquinasa (PFKL), Cistationín-beta-sintetasa (CBS), la expresión aumentada de los receptores y antígenos de membrana como el interferón (IFN alfa y beta) y el LFA-1 y la elevación de la actividad de la Fosforibosilglicinamida sintetasa (PRGS) en los fibroblastos, entre otros.

AUTONOMIAS	Nº DE CASOS	Nº RNV	POR MIL
Andalucía	130	84.991	1,53
Asturias	14	6.478	2,16
Aragón	-	-	-
Baleares	1	2.781	0,36
Canarias	16	9.367	1,71
Cantabria	-	-	-
Castilla-La Mancha	155	95.067	1,62
Castilla-León	108	75.759	1,43
Cataluña	92	60.294	1,53
Extremadura	24	18.143	1,32
Galicia	84	65.225	1,29
La Rioja	19	16.461	1,15
Madrid	52	32.424	1,61
Murcia	39	17.318	2,25
Navarra	53	29.566	1,79
País Vasco	107	73.143	1,46
Valencia	23	13.354	0,98
TOTAL	917	610.911	1,51

Tabla 2. Incidencia del SD por autonomías (Salvador y Martínez Frías, 1989)

Relacionando los hallazgos clínicos y citogenéticos de estos pacientes, sus características metabólicas e inmunitarias, sus enfermedades, etc., se está produciendo una avalancha de conocimientos sobre los mecanismos que conducen al retraso mental, a la demencia precoz, al incremento de los procesos neoplásicos (en especial leucosis), siendo de esperar que abran nuevos horizontes en el pronóstico de esta enfermedad. Precisamente estos estudios han permitido asignar a una zona de los brazos largos del cromosoma, la región 21q22, la responsabilidad de las principales características del síndrome de Down cuando este fragmento está triplicado.

Las alteraciones que este cromosoma puede presentar son numéricas y estructurales, y deben conducir a la trisomía de la zona o región crítica y sus brazos largos para que de dicha alteración se derive el síndrome de Down.

El mecanismo citológico más frecuente por el que se produce una trisomía del par 21 es, la no-disyunción o no segregación de los cromosomas durante la Meiosis materna o paterna (Ibañez y cols., Marzo 1990).

Esta anomalía es más frecuente que ocurra durante la Meiosis I (independientemente de la edad materna) que en la Meiosis II. Esto induce a pensar que

INTRODUCCION

el mecanismo de producción de la aneuploidía, en la especie humana, es el mismo a pesar de que desde el punto de vista poblacional, parecen existir dos tipos de poblaciones: una dependiente de la edad materna y otra independiente.

El factor o factores que inciden en la segregación anormal de los cromosomas durante la formación de los gametos son desconocidos. Sólo se ha establecido en los casos por trisomía 21 primaria, una posible relación entre un aumento de la incidencia con la edad parental avanzada, principalmente con la edad materna. Circunstancia observada tanto en nacidos vivos, como en serie de abortos espontáneos.

AÑOS	Nº DE CASOS	Nº RNV	POR MIL
1976	30	15. 171	1,98
1977	45	27. 426	1,64
1978	62	35. 533	1,74
1979	103	68. 786	1,51
1980	85	60. 289	1,41
1981	89	58. 684	1,52
1982	109	69. 080	1,58
1983	99	77. 939	1,27
1984	101	72. 642	1,39
1985	106	67. 643	1,57
1986	88	57. 718	1,52
TOTAL	917	610. 911	1,51

Tabla 3. Incidencia anual del SD (Salvador y Martínez Frías, 1989)

Las hipótesis propuestas en este sentido intentan correlacionar la no disyunción con el envejecimiento materno o con el envejecimiento del gameto.

Sin embargo, un porcentaje importante de pacientes afectados de síndrome de Down se producen en edades maternas por debajo de 35 años. Las teorías propuestas van desde la posible existencia de un control genético de la no disyunción, presencia de mosaicismo oculto en padres fenotípicamente normales, división prematura del centrómero, gran cantidad de factores ambientales (Ibañez y cols., Marzo 1990).

En la Tabla 5 se resumen las principales fórmulas y su significado. Sanchez Cascos (1973) establece las siguientes variantes citogenéticas en el mongolismo:

- Trisomía primaria (95 % de los casos): existen 3 cromosomas 21
- Traslocación D - G: existen 46 cromosomas a primera vista, pero uno de ellos es en realidad doble, producto de la traslocación entre un D y el extra 21 responsable del mongolismo.
- Traslocación G - G: existen 46 cromosomas contándose solamente 3G y uno, parecido a un F, resultado de la traslocación G - G.
- Isocromosoma 21: muy difícil de diferenciar del anterior.
- Mosaicismo: entre una línea celular normal y otra trisómica.

El síndrome de Down se extiende por todo el mundo y constituye la causa de retraso mental más frecuente en los países industrializados.

REGION	PROTEINA CODIFICADA
● 21q21-q22.1	Cistationina-beta-sintetasa
● 21q21-qTER	Proteína antiviral Receptor a del interferón (IFNAR) Receptor b del interferón (IFNBR)
● 21q22	Fosfofructoquinasa hepática (PFLK) (su déficit produce anemia hemolítica)
● 21q22.1	Fosforibosil-amino-imidazol sintetasa (PAIS) (relacionado con la síntesis de las purinas)
● 21q22.1	Fosforibosil-glicinamida sintetasa (PRGS)
● 21q22.1	Superóxido-dismutasa
● 21q22.1-q22.3	Oncogén ETS-2
● 21q22.3	Secuencia estrógeno-inducible del cáncer de mama
● CR21	Regulador de la 5-hidroxitriptamina oxigenasa (HTOR) (relacionado con la enfermedad de Alzheimer)
● 22q22.3	Cadena de cristalino (CRYA1)
● 21q21	Péptido amiloide (AMBP)
● 21q22.3	Colágeno tipos V y VI (COL6A1, COL6A2)

Tabla 4. Algunos loci génicos del cromosoma 21

INTRODUCCION

La inteligencia en los pacientes con síndrome de Down es variable y sigue una curva en forma de campana, con un promedio de 40 a 50 de CI en los niños criados en el hogar, y un margen global de 20 a 70. La tasa de desarrollo intelectual declina con la edad; esto tal vez refleja la posibilidad de que el sistema nervioso central degenera en relación con el envejecimiento prematuro, o una posible detención de las posibilidades psicológicas y sociales.

El déficit mental parece tener relación con el trastorno del crecimiento y el retraso de maduración del cerebro y, posteriormente, con la demencia presenil. Por todo esto resulta tan interesante determinar qué factores metabólicos y endocrinológicos pueden ser responsables del retraso de crecimiento y la demencia presenil en el síndrome de Down.

El retraso de crecimiento está presente en pacientes con síndrome de Down de todas las edades. En los fetos con trisomía 21 tiene lugar un crecimiento simétrico casi normal pero entre los 6 meses y 3 años de edad, la velocidad de crecimiento de los niños con síndrome de Down se reduce notablemente. En las niñas con síndrome de Down la menarquia se presenta más tarde y tanto niños como niñas presentan un retraso en la maduración del esqueleto y una disociación entre la edad ósea y la elongación de los huesos durante periodos considerables. Se desconoce cual es el mecanismo subyacente al retraso de crecimiento en los niños con síndrome de Down. Se ha visto que sus niveles de hormonas en el suero son normales.

NOMBRE	CARIOTIPO
● I Trisomía completa	
1) Trisomía regular o primaria	47, +21
2) Trisomía de intercambio	47, + (dos cromosomas con traslocación)
● II Trisomía parcial	
IIa: con 47 cromosomas	
1) Secundaria	47, + isocromosoma 21
2) Terciaria	47, + (un cromosoma con traslocación)
3) Delección de un 21 en exceso	47, + 21q- 47, + r(21)
IIb: con 46 cromosomas	
1) Traslocación Robertsoniana	
2) Duplicación de brazos largos	
3) Isocromosoma de brazos largos	
● III Mosaicos	

Tabla 5. Clasificación citogenética del síndrome de Down

I.4. FACTORES RELACIONADOS CON EL SINDROME DE DOWN

Antes de pasar a describir estos factores, debemos decir que el único sobre el que no parecen existir dudas es la edad materna (EM). Del resto únicamente existen sospechas, la mayoría de las veces leves.

Podríamos dividir estos factores en genéticos y ambientales, teniendo en cuenta que, dada la naturaleza del tema que nos ocupa (el SD es una anomalía genética), los factores ambientales han de tener su lugar de acción a nivel del genoma. Sin embargo hay un tercer tipo de variables que no podemos clasificar en ninguno de estos dos grandes grupos, ya que se trata de características individuales y no conocemos que tipo de factor o factores están expresando su asociación con el SD a través de ellas (la edad materna es una de éstas). En la Tabla 6 hemos recogido todos estos factores/variables.

1. FACTORES GENETICOS

Dentro de los factores genéticos que se han implicado en la producción del SD, los hay actuando a nivel génico y a nivel cromosómico.

A. A NIVEL GENICO

A.1. Gen de no disyunción

Numerosos autores han invocado una cierta predisposición genética (¿alteración de un gen que favorecería la no disyunción?) para explicar las situaciones de repetición de SD y otras cromosomopatías por trisomía libre en una misma hermandad. La naturaleza de esta predisposición permanece desconocida en la actualidad. De hecho, se ofrece una cifra de riesgo de SD de un 1-2% para aquellas parejas que ya han tenido un hijo con SD (Daniel y cols., 1982 ; Tamaren y cols., 1983). Esta cifra proviene simplemente del cálculo empírico del número de familias con una repetición de trisomía libre (dos casos de SD) del total de familias con al menos un caso de trisomía libre.

Asimismo, algunos autores han obtenido un riesgo aumentado para parientes de segundo y tercer grado de individuos con SD (Tamaren y cols., 1983). En el estudio de Salvador y Martínez-Frías (1989) nos hablan de una clara asociación positiva entre la precurrencia y el SD: los niños con SD tienen más

posibilidades de haber tenido un hermano anterior con SD (y, por lo tanto, de tener uno después) que los controles sanos, 8,06% frente al 2,10%.

En 1980 Alfi y cols. especulan con la existencia de un gen autosómico muy poco frecuente, que en estado de homocigosis causaría una no disyunción mitótica del par 21 en el cigoto. Esta posibilidad no se vio confirmada posteriormente en los estudios de Golden (1981) ni en los de Yokoyama y cols. (1981).

A.2. Heterocigosis de alfa-1-antitripsina

Algunos autores como Aarskog y Fagerhol (1970), Kueppers y cols. (1975) y McPhee y cols. (1980), han encontrado una frecuencia incrementada de genotipos heterocigóticos para la alfa-1-antitripsina, una enzima antiproteasa, en individuos con anomalías cromosómicas, y en particular en individuos con SD.

A.3. Consanguinidad

Una antigua teoría de Penrose (1961) sostiene que las parejas consanguíneas presentan un alto riesgo para la no disyunción, dando a entender que la homocigosis (para un cierto locus, para varios, o de forma conjunta) predispone a la trisomía. Esta teoría ha sido contestada por Stene (1978), quien argumenta que el efecto registrado por Penrose entre los hijos de mujeres casadas con sus tíos maternos puede ser más fácilmente explicado como el resultado del efecto de la edad paterna avanzada. Sin embargo, como veremos más adelante, este efecto de la edad paterna invocado por Stene no está, ni mucho menos, totalmente demostrado.

En 1981 Yokoyama y cols. reportan una relación directa entre consanguinidad y no disyunción mitótica, mientras que registran una relación inversa con la no disyunción meiótica.

En 1985 Devoto y cols. no encuentran ninguna relación entre el SD y la consanguinidad entre los padres en un amplio estudio realizado en Italia.

Salvador y Martínez-Frías (1989) tampoco encuentran que la consanguinidad sea más frecuente entre los padres de los niños con SD.

B. A NIVEL CROMOSOMICO

B.1. Retraso en la separación de los centrómeros

Se ha sugerido que un desfase (retraso) en la separación de los centrómeros puede producir aneuploidía del cromosoma 21 en aquellos casos en los que el error se sitúa en la segunda división meiótica materna o en cualquiera de las dos

A NIVEL GENICO

■ 1. Génico

- Gen de no disyunción (?)
- Heterocigosis de α antitripsina
- Consanguinidad

■ 2. Cromosómico

- Rearreglamiento estructurales (traslocaciones, inversiones, etc)
- Asociaciones satelitares
- Variantes de la región del organizador nucleolar
- División prematura del centrómero
- Retraso en la separación de los centrómeros
- Reducción del número de quiasmas

FACTORES AMBIENTALES

- | | |
|--------------------------|--|
| ■ Baja frecuencia coital | ■ Anovulatorios orales |
| ■ Radiación ionizante | ■ Inductores de la ovulación (clomifeno) |
| ■ Diabetes | ■ Espermicidas |
| ■ Hepatitis | ■ Polucionantes ambientales no identificados |
| ■ Gripe | ■ Alcohol |
| ■ Herpes simple II | ■ Fluoridación del agua |
| ■ Micoplasma | ■ Aumento del pH genital |
| ■ Enfermedades tiroideas | ■ Tabaco (relación negativa) |
| ■ Descenso de estrógenos | |
| ■ Aumento de andrógenos | |

VARIABLES INDIVIDUALES

- | | |
|----------------------|----------------|
| ■ Edad materna | ■ Edad paterna |
| ■ Orden de gestación | ■ Sexo |

Tabla 6. Variables / factores asociados al síndrome de Down

divisiones meióticas paternas (Vig, 1983). En este mismo artículo también se sugiere que la secuencia de separación de los centrómeros está regulada por genes específicos.

B.2. Reducción del número de quiasmas

En 1974 Hultén sugirió que un descenso en el número de quiasmas a medida que avanza la edad materna podría ser un factor que predispusiese a la no separación de los cromosomas homólogos.

B.3. Variantes de la región del organizador nucleolar

Otro factor de riesgo para SD sugerido a nivel cromosómico es la existencia de una región del organizador nucleolar doble. Esta región que contiene las constricciones secundarias de los cromosomas acrocéntricos (donde se haya la mayor parte del ADN ribosómico) podría causar no disyunción de alguno de los cromosomas implicados (entre ellos el 21) en caso de presentar algún tipo de anomalía o variante en su estructura normal (Jackson-Cook y cols.)(1985).

B.4. Asociaciones satelitares

Otro factor de riesgo para SD, posiblemente relacionado con el anterior, son las asociaciones satelitares entre la pareja de cromosoma 21, que podrían dificultar su separación, originando así la aneuploidia (Jacobs y Mayer, 1981).

B.5. Rearreglamentos estructurales

Kaiser en 1984 ha encontrado una elevada proporción de inversiones pericéntricas de la región heterocromática del cromosoma 9 en progenitores de niños con SD.

2. FACTORES AMBIENTALES

Entre los factores ambientales que se han relacionado con el SD, los hay que se asocian positivamente, es decir que se asocian con un incremento de la frecuencia de SD. Estos son los más numerosos, pero también existen ejemplos de asociaciones negativas, es decir, factores que se asocian con un descenso de la frecuencia de SD.

Hay que tener en cuenta que, dado que la mayoría de los estudios sobre factores ambientales y su posible relación con el SD se realizan en poblaciones de individuos ya nacidos, una asociación positiva puede ser interpretada de dos formas: este factor puede, en efecto, producir o propiciar el error que por último

lleve a la aparición de un niño con SD; o puede permitir que un embrión o un feto portador de la trisomía, que en ausencia del factor sería abortado espontáneamente, llegue a nacer. Asimismo, una asociación negativa puede ser interpretada de dos formas: este factor puede evitar el error, o bien, puede hacer abortar un embrión que en su ausencia llegaría a nacer.

Este tipo de interpretación alternativa es asimismo aplicable al tercer grupo de variables o características individuales que comentaremos más adelante.

A. ASOCIACIONES POSITIVAS

A.1. Enfermedades maternas

El grupo más numeroso entre los factores ambientales que se han relacionado positivamente al SD lo constituyen las enfermedades maternas. Las primeras enfermedades que se sugirieron asociadas al SD (actualmente se han descartado) fueron la tuberculosis, que ya aparece en el artículo original de Langdon Down en 1866 y posteriormente en el de Shuttleworth en 1909. En este último trabajo también se sugiere una posible asociación con la sífilis. De cualquier forma, el mecanismo de acción que estos autores sugieren para estas enfermedades se basa en un efecto uterino, que no tiene nada que ver con los mecanismos implicados para el resto de factores citados en este apartado, todos ellos sacados a la luz tras el descubrimiento de que la patología que subyace en la producción de SD se haya en las células germinales.

De entre las enfermedades maternas que hoy se acepta pudieran estar relacionadas con SD, las más frecuentemente asociadas han sido las enfermedades producidas por infecciones víricas. Así en 1963 y 1965 Collmann y Stoller relacionaron ciertas fluctuaciones temporales de la frecuencia de SD en Australia con epidemias de hepatitis.

En 1966 Nichols propuso que cualquier tipo de infección vírica podría ser un factor de riesgo para SD. Un año después, Evans (1967) sugirió que los virus podrían actuar produciendo una persistencia del nucleolo durante la meiosis. En 1983 Sheehan y Hillary publican un grupo de casos de SD cuyo único factor en común era un episodio de gripe en las madres. Recientemente, Annerén y cols (1986) han encontrado una elevada frecuencia de anticuerpos anti-herpes simple tipo 2 (HSV-2) en las madres de niños con SD en relación a madres de niños sanos.

En 1966 Allison y Paton reportan la asociación de SD con infección materna por micoplasma (*Mycoplasma hominis tipo 1*). La liberación de peróxido

de hidrógeno causada por la infección en órganos genitales podría causar alteraciones cromosómicas, así como endorreduplicaciones.

En 1971 Fialkow y cols. reportan la asociación de SD con enfermedades tiroideas maternas. Estos autores sugieren que el mecanismo de acción podría basarse en la acción de los anticuerpos tiroideos (autoinmunidad) Núñez (1981) ha propuesto que la hormona tiroidea estimula la polimerización de la tubulina para formar los microtúbulos (componentes esenciales del huso acromático, entre otras cosas). Una alteración de la hormona o de su concentración podría afectar al mecanismo de separación cromosómica efectuado por el huso microtubular.

En 1970 Milunski reporta una elevada proporción de casos de intolerancia a la glucosa entre los padres de niños con SD. En 1972 Nielsen sugiere que la diabetes mellitus podría incrementar la frecuencia de no disyunción cromosómica.

En 1989 Salvador y Martínez-Frías incluyen dos variables, por un lado las enfermedades crónicas de la madre en conjunto y por otro, todas las enfermedades agudas que padeció la madre durante el embarazo del propósito. En principio ambas parecen estar relacionadas con la ocurrencia del SD. Sin embargo, cuando lo controlan por EM desaparece la asociación con las enfermedades y se refuerza la asociación con las enfermedades agudas.

La implicación biológica de la relación de estos dos tipos de enfermedades con el SD es muy distinta, ya que una asociación con enfermedades crónicas puede tener entidad causal, mientras que la asociación con enfermedades agudas durante la gestación difícilmente puede tenerla al ser el SD una patología de origen pre o inmediatamente postcigótico.

A.2. Baja frecuencia coital

En 1968 German sugiere que el descenso en la frecuencia de coitos a medida que avanza la edad materna, y el incremento de la probabilidad de que se produzca un retraso en la fertilización del óvulo que esto provoca, podría ser el factor desencadenante del SD. En 1969 Matsunaga y Maruyama publican un trabajo en el que se aceptan el descenso en la frecuencia de coitos como posible factor de riesgo para SD, pero demuestran (mediante un modelo matemático) que no explica totalmente la relación con la edad materna (deben existir otros factores relacionados con la edad materna y asociados al SD). Coinciden con esta opinión otros autores (Moscati y Becak, 1978; Mulcahy, 1978).

A.3. Fluoridación del agua

En 1956 y 1963 Rapaport registra un incremento en la frecuencia de SD en lugares en los que se le había añadido flúor al agua. Esta única referencia a

este factor ha sido rebatido posteriormente por varios autores (Needleman y cols., 1974; Erickson y cols., 1976; Erickson, 1980).

A.4. Aumento de pH genital

En 1973 Ford sugiere que un incremento del pH en el folículo podría predisponer a la mujer a la aneuploidía. Este incremento del pH puede estar producido por un descenso en la concentración de estrógenos, descensos que se producen de forma natural en mujeres muy jóvenes y en mujeres muy añosas (grupos el primero probable y el segundo de claro riesgo incrementado para SD).

A.5. Aumento de andrógenos

Diversos autores han aportado un incremento de la androgenia en madres jóvenes de niños con SD (Cowie, 1961; Rundle y cols, 1961). El envejecimiento en la mujer está asociado con un descenso en la producción de estrógenos. Esto provoca un incremento natural del efecto relativo de los andrógenos.

A.6. Anovulatorios orales

En 1970 McQuarrie y cols y en 1979 Lejeune y Prieur sugieren una relación entre el SD y la ingesta de anovulatorios orales por la madre. McQuarrie y cols. proponen que los anovulatorios actúan produciendo un incremento de la tendencia a formar asociaciones satelitares del par de cromosomas 21.

En 1982 Read sugiere que la actividad contraceptiva de los anovulatorios asociada al incremento de actividad androgénica, actúa aumentando el cociente andrógenos/estrógenos en la mujer joven. En la mujer añosa este aumento se produce de forma natural. Por lo tanto, Read propone que el factor crítico que predispone a la anomalía cromosómica es este aumento del cociente andrógenos/estrógenos que se produce en la mujer añosa y en la mujer joven que usa anovulatorios en momentos muy cercanos al momento de la fertilización.

Otros autores (Carr, 1970; Ericson y cols., 1983) no encuentran relación entre el uso de anovulatorios y el SD.

A.7. Inductores de la ovulación (clomifeno)

En 1972 Oakley y Flynt reportan una asociación de SD con inductores de la ovulación en madres con problemas de fertilidad. Recientemente Wrambsy y cols. (1987) han reportado un incremento en la aneuploidía en oocitos de mujeres con problemas de fertilidad, obtenidos de folículos que habían sido es-

timulados con un inductor específico de la ovulación (clomifeno). Este compuesto posee una gran actividad antiestrogénica, por lo que su mecanismo de acción podría ser similar al sugerido para los anovulatorios orales.

A.8. Espermicidas

En 1981 Jick y cols. sugieren una relación entre el uso de espermicidas y el SD.

A.9. Radiación ionizante

La primera referencia a esta relación proviene del año 1922 (Mavor). Posteriormente se han publicado otros trabajos que mostraban esta relación, entre los que podemos citar los de Uchida y Curtis en 1961 y Sigler y cols. en 1965.

A.10. Polucionantes ambientales no identificados

Ante acúmulos temporales y/o espaciales de casos de SD, diversos autores hipotetizan con la posibilidad de que estén producidos por agentes mutagénicos (polucionantes ambientales) no identificados. La gradual incorporación de la mujer al trabajo estaría incrementando la exposición a estos agentes. Uno de los trabajos que más insisten sobre este punto es el de Matsunaga y Fujita en 1977.

B. ASOCIACIONES NEGATIVAS

B.1. Tabaco

El único factor relacionado de forma negativa al SD hasta la fecha es el consumo materno de tabaco (Kline y cols.,1983; Hook y Cross, 1988). Todos los autores están de acuerdo en que lo más probable es que esta asociación negativa se registre como consecuencia de que el tabaco facilita la eliminación de embriones con SD (debido a su efecto sobre el desarrollo intrauterino), y no por un verdadero efecto protector del tabaco para el SD.

3. VARIABLES O CARACTERISTICAS INDIVIDUALES

3.1. Edad materna

La edad materna (EM) es la única de las variables sobre la que no existen dudas sobre su asociación con el SD. Esta ha sido reconocida y cuantificada por innumerables autores, y no existen referencias posteriores a 1939 que nie-

guen su existencia. Su importancia en el estudio del SD, así como su consistencia temporal y espacial, justifican la proliferación de artículos al respecto.

Podemos resumir esta relación de un modo cualitativo diciendo que el riesgo que tiene una mujer de tener un hijo con SD aumenta a medida que avanza su edad. Esto es así a partir de una "edad umbral" que se sitúa en algún lugar del intervalo entre los 30 y los 35 años. Para mujeres menores de 30 años no ha podido demostrarse esa relación de proporcionalidad directa riesgo / edad, mientras que en algunas poblaciones han podido observarse relaciones inversas para mujeres muy jóvenes (menores de 20 años), es decir un incremento del riesgo a medida que desciende la EM. Por ejemplo, en la Columbia Británica (Trimble y Baird, 1978), en EEUU (Erickson, 1978), o en España (Salvador y Martínez-Frías, 1982).

A pesar de lo evidente que ahora nos parece esta relación, no fue hasta el año 1933, casi 90 años después de la primera referencia al síndrome, cuando Penrose y Jenkins, independientemente, la demostraron.

Antes de esa fecha, no obstante, habían existido tímidas referencias a esta relación, que no encontraron un mayor eco debido, por un lado al propio desconocimiento estadístico de los autores y, por otro, al poco interés epidemiológico que despertaban los temas relacionados con enfermedades congénitas en general. Así, ya en 1895, Shuttleworth sugiere una relación entre el SD (entonces todavía idiocia mongólica) y la EM. Este mismo autor vuelve a sugerir que existe una relación entre el SD y la EM avanzada catorce años después, en 1909.

En 1956 Oster efectúa el primer estudio epidemiológico extenso y con metodología apropiada, demostrando una vez más la relación del SD con la EM, y ofreciendo las primeras cifras de riesgo específico para los distintos grupos quinquenales de EM. En 1962 Collmann y Stoller realizan un extenso estudio en Australia en el que también ofrecen cifras de incidencia para los distintos grupos de EM. Estas cifras del trabajo de Collmann y Stoller han venido siendo utilizadas (y lo son todavía en la actualidad) por infinidad de autores como cifras de referencia.

En 1967 Penrose realiza el primer estudio estadístico de los efectos que sobre la incidencia del SD tendrían los cambios en la distribución de la EM de una población.

En 1977 Hook y Chambers ofrecen las primeras cifras de riesgo para cada año de EM obtenidas de una población suficientemente extensa.

En 1981 Giraud y cols. reportan por primera vez que la EM tiene influencia tanto en los casos de origen materno como en los de origen paterno, sugiriendo la posibilidad de que la relación SD-EM se establezca mediante un descenso en la capacidad de las madres añosas de abortar espontáneamente fetos con SD.

A partir de su descripción en 1933, la relación SD-EM estará presente en todo estudio serio que se efectúe sobre las causas del SD tanto para constatarla como para incluirla en la hipótesis biológica que se pretenda comprobar. De hecho, muchos artículos importantes en la larga lista de los dedicados a acercarse a las causas últimas que producen un niño con SD, se centran exclusivamente en tratar de identificar la razón de esta fuerte y consistente relación.

En el estudio de Salvador y Martínez-Frías (1989) también se refleja la relación directa de aumento de edad materna e incidencia de SD como se puede ver en la Gráfica 2 y en la Tabla 7.

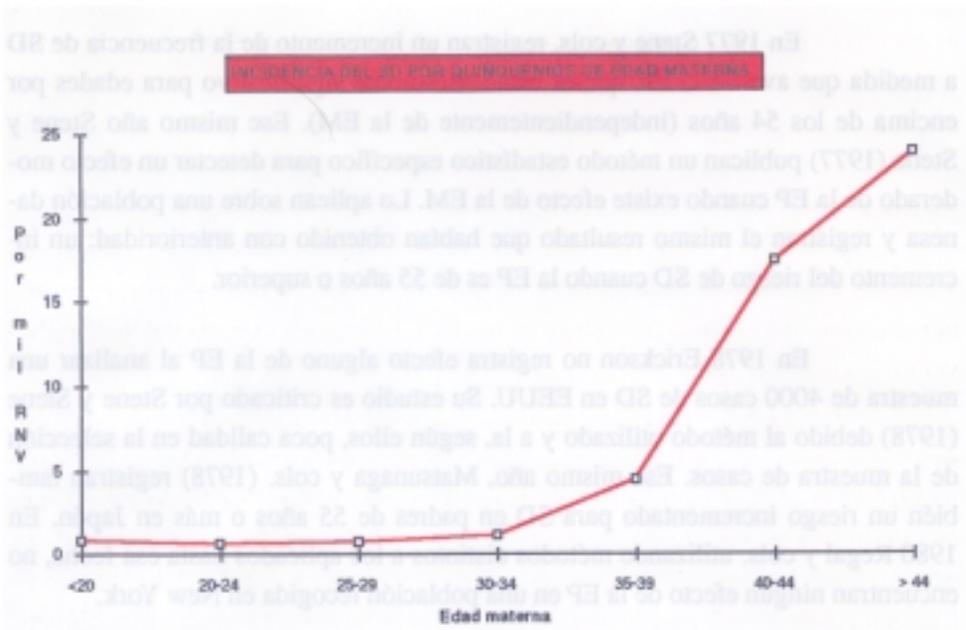
Sean cuales sean los factores que propician la relación SD-EM e independientemente del mecanismo biológico que la explique, su solidez la convierte en un medio ideal para alcanzar objetivos de prevención primaria. Se puede y se debe informar a una mujer del riesgo de tener un hijo con SD dependiendo de su edad; así por ejemplo una mujer de 45 años tiene un riesgo del 3,1% de tener un hijo con SD, o lo que es lo mismo, tiene 52 veces más riesgo de tener un hijo con SD que una mujer que tenga entre 20 y 24 años. Esta información puede ser utilizada asimismo a nivel poblacional desarrollando campañas de información.

Estas campañas, implantadas hace bastantes años en la mayoría de los países desarrollados han permitido evitar una importante proporción de casos. Podemos concretarlo diciendo que la información a la población del aumento de riesgo que para SD presenta una madre a partir de los 35 años ha provocado una modificación de los hábitos reproductivos en el sentido de disminuir el porcentaje de madres ariasas de alrededor de un 10% a un 5% o menos. Esto ha provocado un importante descenso (entre un 20 y un 30%) de los casos de SD. La relación entre la inversión realizada en la campaña de información y el beneficio obtenido es en este caso una de las más ventajosas que se producen en salud pública.

3.2. Edad paterna

La edad paterna (EP) y el número de gestaciones de la madre son las dos variables más íntimamente ligadas a la EM. Debido a la estrecha relación existente entre la EM y el SD, es muy difícil separar los hipotéticos efectos de estas dos variables en la aparición del SD del producido por la propia EM.

En el estudio de la relación entre la EP y el SD se distinguen claramente dos etapas: antes y después del descubrimiento (citológico) de Bott y cols en 1975 de que una elevada proporción de casos se debían a errores en la gametogénesis paterna (espermatogénesis).



Gráfica 2. Incidencia de SD por quinquenios de edad materna

Antes de esa fecha, la EP se había descartado casi totalmente como variable asociada al SD. En 1933 por Penrose y por Jenkins. En 1962 por Beolchini y cols. En 1963 por Stark y por Greenberg. En 1965 por Milham y Gittelsohn y por Sigler y cols. En 1966 por Tonomura y cols. Sin embargo, Mantel y Stark en 1967 señalan que, debido a que los análisis estadísticos utilizados hasta esa fecha no habían sido los más adecuados para aislar el posible efecto de la EP, la cuestión de su hipotético efecto en la producción del SD no estaba todavía resuelta. Ese mismo año Matsunaga reporta una ligera asociación del SD con la EP avanzada, que sin embargo, no es estadísticamente significativa. En 1969 Lilienfeld opina en su libro que no puede descartarse un efecto de la EP, pero que, si existe, es muy pequeño.

Tras el hallazgo de Bott y cols. (1975), refrendado desde entonces en múltiples estudios, se recupera el casi olvidado tema de la EP en su relación con el SD.

Utilizando métodos estadísticos más sofisticados, algunos autores han reportado efecto de la EP, aunque siempre bastante leve. El problema es que ahora no existe un acuerdo general sobre qué método es el más adecuado. Diversos autores han rechazado algunas veces los resultados de otros.

En 1977 Stene y cols. registran un incremento de la frecuencia de SD a medida que avanza la EP, que es estadísticamente significativo para edades por encima de los 54 años (independientemente de la EM). Ese mismo año Stene y Stene (1977) publican un método estadístico específico para detectar un efecto moderado de la EP cuando existe efecto de la EM. Lo aplican sobre una población danesa y registran el mismo resultado que habían obtenido con anterioridad: un incremento del riesgo de SD cuando la EP es de 55 años o superior.

En 1978 Erickson no registra efecto alguno de la EP al analizar una muestra de 4000 casos de SD en EEUU. Su estudio es criticado por Stene y Stene (1978) debido al método utilizado y a la, según ellos, poca calidad en la selección de la muestra de casos. Ese mismo año, Matsunaga y cols. (1978) registran también un riesgo incrementado para SD en padres de 55 años o más en Japón. En 1980 Regal y cols. utilizando métodos distintos a los aplicados hasta esa fecha, no encuentran ningún efecto de la EP en una población recogida en New York.

En 1981 Stene y cols. analizan los datos obtenidos de diagnósticos prenatales de SD en la República Federal Alemana y registran un incremento del riesgo a medida que avanza la EP, incremento que se hace bastante fuerte a partir de los 40 años. También deducen que este incremento del riesgo es más pronunciado para padres casados con mujeres añosas que para los casados con mujeres jóvenes. Por lo tanto, concluyen que deben tenerse en cuenta las edades de ambos cónyuges como indicación de un diagnóstico prenatal. En este mismo año, Hook y cols. (1981) analizan una población de la Columbia Británica (Canadá) en dos periodos distintos.

En el primer período (1952-1963) no registran efecto de la EP, pero sí en el segundo (1964-1976). Los autores comentan que una de las posibles causas que puede explicar esta discrepancia es que el efecto de la EP sea muy leve y desaparezca si la muestra de casos de SD presenta sesgo de detección (como podría ocurrir en el primer periodo). En 1982 Hook y Cross no encuentran efecto en una muestra de casos diagnosticados prenatalmente en New York. Tampoco encuentran datos significativos Roecker y Huether en 1983 ni Hook y Regal en el 84 aunque seleccionen aquellos casos en los que se habían demostrado previamente su origen paterno. Salvador y Martínez-Frías (1989) tampoco pudieron demostrar una relación directa.

Podemos concluir diciendo que la situación no ha mejorado de manera sustancial después de 1975.

EDAD MATERNA (años)	Nº DE CASOS DE S. DOWN DETECTADOS	RECIEN NACIDOS VIVOS ESTIMADOS	INCIDENCIA POR MIL RNV ESTIMADOS
<20	30	40. 011	0,8
20-24	113	174. 215	0,6
25-29	140	210. 941	0,7
30-34	126	116. 874	1,1
35-39	224	50. 885	4,4
40-44	234	13. 434	17,4
> 44	36	1. 513	23,8
N.E.	7		
TOTAL	910	607. 974	1,5

Tabla 7. Distribución de la incidencia de SD por grupos quinquenales de edad materna

3.3. Número de gestaciones de la madre

La primera referencia escrita a una posible relación entre el SD y el número de gestaciones (NG) se registra en el año 1876: Mitchell comenta en su trabajo que sus casos muestran una tendencia a ocupar un orden de gestación alto. Hasta que la estrecha relación de la EM con el SD no fue demostrada, diversos autores insistieron en esta tendencia (Shuttleworth, 1886 y 1909; Jones, 1890; Langdon Down, 1892; Smith, 1896), que, por otro lado, no deja de ser cierta, aunque no implique necesariamente una relación directa entre SD y NG.

Después de los trabajos de Penrose (1933) y Jenkins (1933) sobre la relación entre el SD y la EM, la mayoría de los autores trataron de controlar la EM cuando intentaban medir la hipotética relación del NG con el SD. Ya en 1934 y en sendos trabajos, el propio Penrose reporta que no existe efecto del NG. En 1936 Murphy registra un incremento del riesgo de SD para el último hermano en familias con cinco hijos o más, pero sorprendentemente no tiene en cuenta la EM, por lo que sus resultados no pueden ser tenidos en cuenta.

En 1943 Benda y cols. reportan un aumento del riesgo al final de una historia reproductiva intensa y en el primer embarazo, ambas situaciones enmarcadas por los autores en un contexto de descenso de la fertilidad. En 1955 Smith y Record registran un incremento del riesgo en el primer embarazo. En 1962 Beol-

chini y cols. no registran efecto alguno. En 1966 Stark y Mantel tampoco registran ningún efecto, pero ese mismo año Tonomura y cols. repiten el resultado de Smith y Record (mayor riesgo en la primera gestación).

En 1969 Lilienfeld opina en su libro que estos dos estudios que muestran una relación entre el SD y la primera gestación, podrían presentar algún sesgo porque están realizados con casos de SD recogidos en instituciones para niños retrasados en las que los padres pueden tender a ingresar más frecuentemente a sus primogénitos afectados. Este autor comenta que si existe un efecto del NG, éste es muy pequeño.

En 1972 Hay y Barbano registran un descenso del riesgo para SD (así como para otros defectos congénitos como hipospadias, atresia de esófago y onfalocelo) a medida que aumenta el NG. En 1973 Harlap reporta un descenso del riesgo en paridad 1, pero al comparar sus cifras con las de otros estudios, sugiere que más que un descenso del riesgo en la primera paridad, sus resultados pueden interpretarse como un incremento del riesgo en paridades superiores a 1. Hay que indicar que la paridad no es una variable totalmente asimilable al NG en su posible relación con el SD, ya que no tiene en cuenta los abortos sufridos por la madre que pueden estar relacionados con él.

En 1978 Kajanoja y Widholm reportan una frecuencia elevada de SD en primíparas y secundíparas. Este mismo año, Erickson reporta un descenso del riesgo a medida que aumenta el NG. En 1982 y de nuevo en 1983 Jongbloet señala la primiparidad y la multiparidad muy alta como factores de riesgo para el SD. Salvador y Martínez-Frías (1989) estudian el NG pero en relación con la EM y la EP.

3.4. Sexo

En el año 1951 Hug recoge en un artículo los resultados de 10 trabajos anteriores y llama la atención sobre un exceso de varones frente a hembras en los individuos que padecían el SD. En ese mismo artículo hipotetiza que posiblemente el exceso de varones se establezca en la concepción (proporción de sexos primaria) y no como consecuencia de una mortalidad selectiva decantada hacia fetos o individuos hembras con SD.

Este exceso de varones ha sido descrito posteriormente por numerosos autores (Bernheim y cols., 1979; Sutherland y cols., 1979; Iselius y Lindsten, 1986), aunque existe alguna referencia que no registra este exceso (Collmann y Stoller, 1962). La mayoría de autores están de acuerdo con la hipótesis de una proporción de sexos primaria decantada hacia varones. Se basan en la observación de que también se mide exceso de varones en abortos espontáneos (Iselius y Lindsten, 1986), así como en que únicamente se produce en SD con trisomía libre y no en

los producidos por traslocación (efecto difícilmente explicable como debido a una mortalidad selectiva más intensa en hembras).

Se han descrito fluctuaciones de la proporción de sexos dependientes de la EM. Así Bernheim y cols. (1979) e Iselius y Lindsten (1986) indican que el exceso de varones con SD se acentúa a medida que aumenta la EM, mientras que Hug (1951), reporta el efecto contrario, es decir, que el exceso de varones va desapareciendo a medida que aumenta la edad materna. Bernheim y cols. (1979) describen un número mayor de varones únicamente en el grupo de madres de edades intermedias (entre 25 y 39 años de edad).

Algunos autores han comunicado variaciones en la proporción de sexos en el SD asociados a fluctuaciones de su incidencia. Sutherland y cols. (1979) reportan su intensificación del exceso de varones en el período (1975-1977) en el que se registra un descenso en la incidencia para madres jóvenes (menores de 25 años). Iselius y Lindsten (1986) registran un incremento de la incidencia de SD en madres jóvenes, que se produce sobre todo en función de varones afectados.

Los escasos estudios que se han realizado sobre este tema de la proporción de sexos diferenciales en el SD teniendo en cuenta el origen meiótico de los casos, ofrecen resultados bastante uniformes. Hassold y cols. (1984) comunican que el exceso de varones se produce exclusivamente en aquellos casos provenientes de errores producidos en la primera división meiótica paterna. Por su parte Mikkelsen (1982) indica que se registran más varones que hembras cuando el error se sitúa en la segunda división meiótica materna o en la primera paterna, mientras que se producen más hembras cuando el error ocurre en la primera materna y en la segunda paterna.

Basándose en la teoría de German (1968), que dice que la segunda división meiótica materna y la primera división mitótica del cigoto pueden verse afectadas por un retraso en la fertilización, y en las observaciones de Harlap (1979), quien reporta un incremento en el exceso de varones a medida que aumenta el distanciamiento entre coitos.

El hecho de registrar más varones que hembras tanto en los grupos de SD con trisomía libre como en mosaicismo, pero no en los producidos por traslocaciones, apoya esta teoría. Según esto, el exceso de varones se produciría en los casos ocasionados por errores originados en la segunda división meiótica materna, hipótesis apoyada por los datos empíricos que publicó Mikkelsen en el año 1982 y que hemos comentado en el párrafo anterior.

Por su parte Hassold y cols. (1984) basándose en su observación de que el exceso de varones se produce fundamentalmente en los casos provenientes

de errores producidos en la primera división meiótica paterna (observación apoyada asimismo por la de Mikkelsen en 1982), hipotetizan que el exceso de varones podría ser debido a un evento meiótico paterno. También reportan que el origen paterno del SD parece ser más común en padres jóvenes. Ante el incremento de SD a expensas de hijos varones de madres jóvenes que registran, comentan que éste podría estar causado por un factor que afectase la meiosis en hombres jóvenes (generalmente casados con madres jóvenes).

Aymé (1986) reporta exceso de varones con SD cuando el error se sitúa en la segunda división meiótica, tanto materna como paterna.

Salvador y Martínez-Frías (1989) recogen en su estudio en España entre Mayo del 76 y Diciembre del 86, que de 917 individuos nacidos vivos con SD, 479 son varones (52,2%) y 438 son hembras (47,8%).

En un estudio que realizamos en el año 1983 (Blanco Carrión), había una proporción similar de varones y hembras (55% y 45% respectivamente). Hay que tener en cuenta que estos datos son los recogidos en centros especiales, y corresponden al número de casos diagnosticados como SD que en ellos había y no al número total de individuos nacidos vivos en un tiempo y lugar determinado con SD.

1.5. TEORIAS SOBRE LA PRODUCCION DEL SINDROME DE DOWN

La Tabla 8 recoge las más importantes de las teorías integradoras sobre la producción de SD.

Hasta 1933, año en el que Penrose y Jenkins visualizan por primera vez un cromosoma extra en el cariotipo de los individuos con SD y demuestran la relación entre el síndrome y la EM, algunos autores como Shuttleworth (1909) sostenían que el origen del SD era postcigótico, es decir, gestacional, y se situaba en lo que denominaron “desgaste uterino”. Este autor sugirió que “los mongólicos son productos de desgaste, es decir, dependientes de condiciones que afectan adversamente los poderes reproductivos maternos, siendo la edad materna avanzada y una elevada frecuencia de embarazos los factores causales más importantes”.

En 1927 Stekloven incide en esta teoría indicando que parece existir una relación entre el nacimiento de un individuo con SD y un largo período ante-

rior de subfertilidad. En 1933, el propio Jenkins, aunque ya no se refiere al desgaste uterino como causa del SD, opina que el mongolismo es progresivamente más frecuente a medida que la fertilidad disminuye al avanzar la EM. También considera que la historia reproductiva de las madres de los mongólicos indica que es un grupo menos fecundo que las madres de los niños sanos y, como Stekloven, sugiere que el nacimiento de un niño mongólico está más frecuentemente precedido por un largo período de tiempo (un período de fecundidad disminuida) que el nacimiento de un niño sano, incluso cuando se controla la EM.

Debemos resaltar que ya en el año 1909, en los comentarios que se publicaban junto a los trabajos, el propio Langdon Down comenta en el artículo de Shuttleworth que ha podido observar una cierta tendencia de los mongólicos a nacer tras un desusado intervalo de infertilidad en la familia. Parece claro, por lo tanto, que la primera teoría que se desarrolló sobre el origen del SD, implicaba factores maternos relacionados con la fertilidad (o que se mostraban a través de ella) actuando a nivel uterino durante la gestación. Esta última parte de la teoría, sin embargo, no era compartida por todos los autores y fue definitivamente rechazada cuando comenzaron a aparecer las primeras evidencias, en estudios sobre gemelos, de que quizás el error inicial era precigótico.

SUBFERTILIDAD

(Langdon-Down, 1909; Stekloven, 1927; Jenkins, 1933)

SOBREMADURACIÓN OVULAR:

- ⊗ Preovulatoria
- ⊗ Postovulatoria

OVOPATÍA PEOVULATORIA ESTACIONAL

(Jongbloet, 1980)

DESPLAZAMIENTO CROMOSÓMICO

(Ford, 1982)

Tabla 8. Teorías de la producción del síndrome de Down

Así pues, a la vez que se iban imponiendo las evidencias de que el origen del SD se halla en algún error producido en la formación de las células germinales, en la existencia de un cromosoma extra, y se constataba la relación con la EM avanzada, iban surgiendo nuevas teorías sobre el origen del SD. La más aceptada incluso en la actualidad, y que hasta hace muy poco tiempo se tenía por un dogma, es la teoría de que la disomía gamética se produce por un simple fenómeno de no disyunción cromosómica (en alguna de las divisiones meióticas).

Este fenómeno estaría provocado por una sobremaduración del óvulo (probable en mujeres de edades avanzadas), que pierde así su capacidad de efectuar una disyunción correcta de sus pares cromosómicos (Mikamo, 1968). Hay que reconocer que esta teoría reúne las características de una buena teoría: es simple y explica todas las evidencias parciales que se conocían sobre el SD. Penrose (1965) y posteriormente Penrose y Smith (1966) sugieren que la relación con la EM podría explicarse por la acumulación progresiva a medida que avanza la EM de “accidentes” ambientales (físicos o químicos), que, sobrepasando un umbral que ellos sitúan en el número 17, comienzan a producir una degeneración del mecanismo de separación cromosómica del huso acromático.

Esta teoría de la sobremaduración ovular preovulatoria tiene su complemento en la teoría, inicialmente esbozada por German en 1968 y posteriormente utilizada por otros muchos autores para intentar explicar sus propios hallazgos, de la sobremaduración ovular postovulatoria, que se produciría por un retraso en la fertilización. Este retraso estaría propiciado por un descenso en la frecuencia de coitos.

Quedan así incluidos en la hipótesis de la sobremaduración ovular los dos períodos en los que el proceso meiótico femenino (ovogénesis) se detiene: el que comprende desde antes de terminar la primera división (aún en la etapa embrionaria del individuo) hasta la ovulación, y el que abarca desde la ovulación hasta la fecundación, momento en el que se finaliza la segunda división meiótica de la mujer.

En la década de los 80 están surgiendo nuevas teorías que contradicen, al menos en parte, la teoría de la no disyunción por sobremaduración ovular.

Teniendo en cuenta que la mayoría de estudios sobre SD se realizan utilizando poblaciones de individuos vivos, es posible que la clara relación con la EM se establezca en algún momento durante la gestación y no precisamente en el momento del error inicial.

Es posible, por ejemplo, que a medida que una mujer va sumando años va perdiendo una hipotética capacidad de reconocer y abortar espontánea-

mente fetos trisómicos. Esto reproduciría la relación SD-EM. Esta teoría aparece publicada por primera vez en 1967 por Matsunaga y después en 1975 por Stein y cols. y en 1982 por Aymé y Lippman-Hand, aunque este último trabajo ha sido objeto de fuertes críticas (Warburton y cols., 1983).

A favor de esta teoría se citan algunos hechos, como por ejemplo, que se encuentra una EM avanzada tanto en el grupo de casos de SD producidos por errores meióticos maternos, como en los debidos a errores meióticos paternos (Mattei y cols. 1980). En 1986 Aymé ha reportado que el efecto de la EM sobre los casos de SD de origen paterno sólo se presenta en aquellos en los que el error se sitúa en la primera división meiótica.

Esta teoría de la pérdida de efectividad del mecanismo materno de selección natural contra fetos con trisomía 21 a medida que aumenta la edad materna, es una alternativa válida a la teoría de la sobremaduración ovular, pero no cuestiona la teoría sobre el mecanismo celular que origina la trisomía, es decir la no disyunción cromosómica. No obstante es realmente difícil refutar este fenómeno de la no disyunción tal y como es considerado en la actualidad por muchos autores.

Si encontramos un individuo (descendiente de padres normales) con una trisomía en sus células, es seguro que en algún momento entre la formación de los gametos y las primeras divisiones del cigoto, un par de cromosomas homólogos (o de cromátides) que tenían que emigrar uno a cada polo no lo hizo así. Si a este fenómeno, que no sabemos cuando ni como se ha producido, pero que tenemos evidencia de que lo ha hecho, lo denominamos "no disyunción", la teoría se convierte en hecho irrefutable que no precisa de más pruebas citológicas para ser demostrado. Sin embargo, la teoría de la no disyunción presupone que existe un error en el huso microtubular que provoca un fallo en el propio fenómeno físico del arrastre de los cromosomas a los polos de la célula, y que este error provoca directamente la formación de un embrión trisómico. Esta parte de la teoría ha sido rebatida en los trabajos de Ford y cols. (Ford y Lester, 1982; Ford y Roberts, 1983; Ford y Russell, 1985).

La teoría de la no disyunción predice que el resultado de un fallo en la división de un cromosoma en mitosis será una célula hija trisómica y otra monosómica. Sin embargo, estos autores argumentan que algunos estudios sobre aneuploidía en cultivos de linfocitos humanos no apoyan la proporción esperada de monosomías: trisomías 1:1, por lo que dicen que la teoría es insuficiente para explicar todos los resultados. Siempre observan un exceso de hipodiploidía en relación a hiperdiploidía.

Ford y Roberts propusieron en 1983 que un "desplazamiento cromosómico" sería un estado temprano en el proceso de error en la división cromosómi-

ca (Tabla 9). Este desplazamiento es un fenómeno observado en el que algunos cromosomas son encontrados en el hueco del huso microtubular (separados por tanto de él). La hipótesis que relaciona el desplazamiento con la aneuploidía propone que los cromosomas desplazados, que no son recuperados por el aparato mitótico, pueden ser eliminados o bien segregados al azar.

Si son eliminados, dará lugar a dos células hijas monosómicas por cada error, y el proceso alternativo de segregación al azar (que sería equivalente a lo que se denomina no disyunción), dará lugar a una célula hija monosómica y otra trisómica por cada error. La relación con la edad materna no se establece a nivel de un cambio en la frecuencia de la aneuploidía, que es constante para todas las EM, sino a nivel de la relación pérdida/exceso cromosómico, que disminuye a medida que aumenta la EM. Ford y Russell (1985) proponen que los cromosomas desplazados son eliminados frecuentemente (elevándose la proporción de hipodiploidía) en mujeres jóvenes, mientras que tienden a ser recuperados y sufrir segregación al azar (descendiendo la proporción de hipodiploidía) en mujeres arias, quizás debido a una alteración en la polimerización del huso provocada por la edad.

Esta atractiva teoría de Ford y cols. (1982, 1983, 1985) ha sido utilizada por Stein y cols. en 1986 para incluirla en una teoría más globalizante sobre el origen y eliminación de las trisomías que explica la asociación de la trisomía 21 con la EM. En este artículo, los autores insisten en su teoría inicial sobre un mecanismo materno de eliminación de fetos trisómicos, pero esta vez sitúan este mecanismo en la fase de preconocimiento del embarazo, en lugar de en la fase de postreconocimiento, como habían sugerido con anterioridad (Stein y cols., 1975).

Apoyándose en la teoría del desplazamiento cromosómico de Ford y cols., proponen que el momento más probable en el que se produce el mecanismo materno de eliminación o "criba", es la primera división mitótica del cigoto. Si la fertilización resulta en un cigoto trisómico se pueden producir dos resultados: (a) después de que los cromosomas se alinean en el huso para efectuar la primera división mitótica, los cromosomas supernumerarios serán desplazados y no recuperados, originándose así una embriogénesis normal de un organismo euploide; ó (b) los cromosomas supernumerarios se colocan en el huso y resulta un embrión trisómico. Este último resultado sería más frecuente en mujeres arias.

Por último, existe aún otra teoría general sobre el origen y la biología de las trisomías y del SD en particular. Es la teoría sobre la ovopatía por sobremauración preovulatoria estacional de Jongbloet. Esta teoría reúne aspectos de algunas de las teorías expuestas hasta ahora y básicamente, propone que existen períodos en el ciclo fértil de la mujer en los que el óvulo tiene mayor probabilidad de presentar un desbalance cromosómico (o cualquier otro tipo de defecto) por pro-

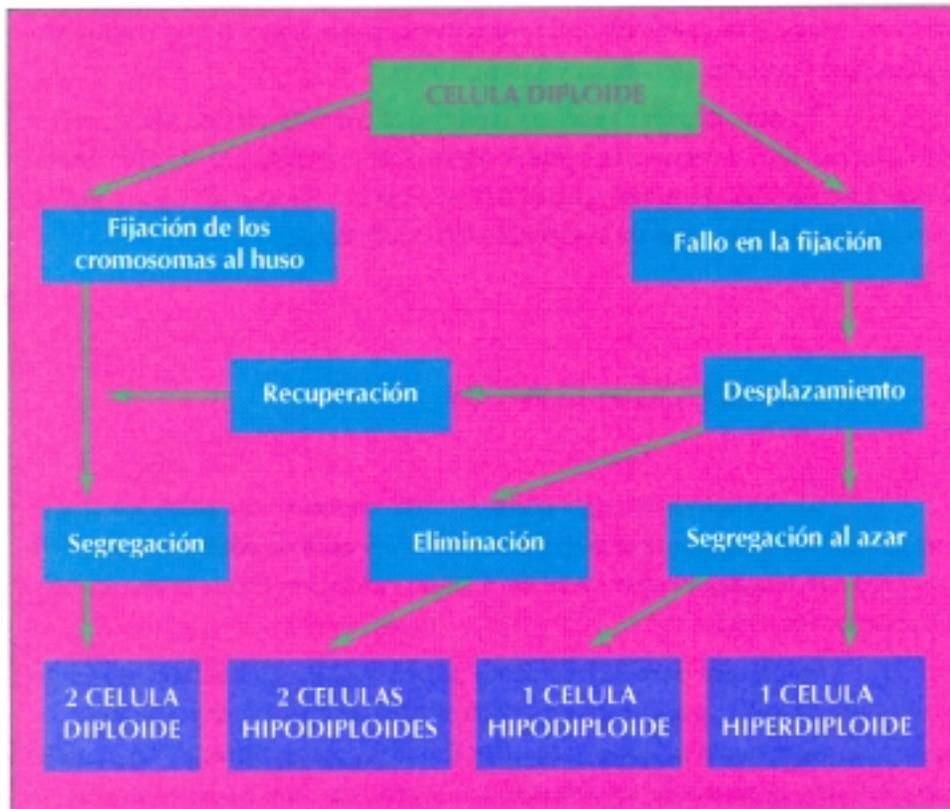


Tabla 9. Modelo de la relación entre el desplazamiento cromosómico y la aneuploidia (Ford, 1982)

blemas relacionados con los ciclos hormonales, lo que el denomina "patología de la concepción".

Estos problemas se presentan espontáneamente como consecuencia de las fluctuaciones temporales en la "optimicidad de fecundación" del óvulo propias del ciclo, o bien por alteraciones de estas condiciones provocadas por factores externos (Jongbloet 1982 y 1983). Establece que la no disyunción en primera división meiótica materna está incrementada en los períodos de transición de las etapas de ovulación, y opina que la causa básica puede ser la misma para mujeres jóvenes y añosas.

La inestabilidad del eje hipotálamo-pituitaria-ovario debida a factores estacionales, será más pronunciada durante los estados de transición de la vida reproductiva, es decir, durante la adolescencia y premenopausia, inmediatamente después de usar la píldora, de un aborto espontáneo, de un parto, de un período subfertilidad transitorio, etc. También será así en mujeres con problemas endocri-

nológicos (hiper o hipotiroideas, diabéticas) y en mujeres genética o constitucionalmente predispuestas (Jongbloet y Vrieze, 1985).

Es probable que todas las teorías que sobre la producción de SD se han esbozado aquí, no sean excluyentes. Es posible que cada una de ellas aborde un aspecto específico de la biología del SD, es decir que no sean más que partes de un rompecabezas que sigue sin completarse en la actualidad.

1.6. HALLAZGOS CLINICOS

El desarrollo de estos pacientes está alterado; casi todos los individuos con SD no complicado ambulan hacia los 3 ó 4 años de edad y más del 90% desarrollan un lenguaje simple hacia los 5 años (Fundación Catalana per a la síndrome de Down, 1988).

El proceso de envejecimiento es más rápido. La neuropatología del SD en edades medias se compara con la enfermedad de Alzheimer y ocurre de forma similar, por ejemplo la forma y distribución de las placas seniles y las marañas neurofibrilares, la atrofia de los sistemas neuronales, etc., son cualitativamente los mismos cambios a la misma edad. En términos patológicos, pacientes con SD en edades medias tendrían verdaderamente enfermedad de Alzheimer (Delabar y cols., 1986; Mann, 1988).

Por otra parte las cataratas y la arterioesclerosis son complicaciones frecuentes en las primeras épocas de la vida adulta. Se cree que una posible causa de este fenómeno de envejecimiento sea el metabolismo rápido. Por ejemplo la vida de los leucocitos polimorfonucleares está acortada. Esto queda ilustrado por la disminución de lóbulos de cada célula (Blanco Carrión, 1983).

Los pacientes con SD, generalmente se diagnostican al nacer y es más fácil reconocerlos al avanzar la edad. No hay un síntoma o combinación de síntomas diagnósticos.

A continuación se indican los rasgos clínicos más interesantes:

1.6.1. ANTECEDENTES PERINATOLOGICOS. BIOLOGIA PRENATAL

Establecer la biología prenatal del SD presenta dificultades que se van acentuando a medida que retrocedemos en el desarrollo. Son ya numerosos los estudios realizados sobre poblaciones de abortos espontáneos tardíos (producidos en-

tre la 17ª y la 28ª semana), estudios que se ven además favorecidos por la extensión de la práctica de la amniocentesis.

Menos frecuentes son los estudios realizados sobre abortos espontáneos tempranos clínicamente reconocibles (producidos entre la 6ª y 16ª semana). Difíciles, y por tanto escasos, son los estudios sobre abortos de la etapa de preconocimiento de la gestación (entre la concepción y la 5ª semana). Dentro de esta etapa, son prácticamente inexistentes los estudios sobre abortos de la etapa de preimplantación (la primera semana).

La interpretación de los resultados de estos estudios se ve dificultada algunas veces debido a una pobre definición del período de gestación en el que se obtienen los productos del aborto. Así en algunos de los artículos que tratan este tema no queda claro, cuando hablan de gestaciones, si están incluyendo o no abortos producidos en la etapa de preconocimiento, o incluso, en la etapa de preconocimiento (Salvador y Martínez Frías, 1989).

En cuanto a los estudios de gametos, hasta hace muy pocos años resultaban impensables. En la actualidad se están perfeccionando técnicas que permiten analizar gametos masculinos, y se están comenzando a obtener muestras de gametos femeninos para ser estudiados.

La dificultad en la obtención de un número suficiente de productos de aborto o gametos hace prácticamente inviable, en muchos casos, el análisis de las anomalías cromosómicas individualizadas. Así, sobre todo desde la etapa de preconocimiento de la gestación hacia atrás, los estudios tratan de todas las trisomías juntas, o todas las aneuploidias, o incluso, todas las anomalías cromosómicas, ya afecten al número como a la estructura de los cromosomas. Sacar conclusiones sobre la biología prenatal de una cromosopatía específica, como es la trisomía 21, basándose en el comportamiento de un conjunto de anomalías cromosómicas diferentes, puede dar lugar a importantes errores de interpretación (Salvador y Martínez Frías, 1989).

Basándose en un modelo teórico, Robert y Lowe (1975) estiman que hasta un 78% de todas las concepciones no llegan a término. Otros autores sitúan esta cifra entre un 25% (Houghton y Tomkins, 1982) y un 60% (Wramsby y cols., 1987), si bien es dudoso que las estimaciones por debajo del 50% estén incluyendo pérdidas de blastocitos aún no implantados, productos éstos que no sólo pasan desapercibidos para la mayoría de las mujeres, sino que no producen niveles apreciables de gonadotropina coriónica que puedan ser medidos.

Se ha estimado entre un 15 y un 20% la proporción de embriones abortados entre la implantación y el reconocimiento de la gestación (Warburton,

1987). Entre un 10 y un 15% de las gestaciones terminan en un aborto clínicamente reconocible (etapa de postreconocimiento: entre alrededor de la 6ª y la 28ª semana de gestación) (Warburton y Fraser, 1964) y aproximadamente un 2% de las gestaciones terminan en muertes después de la 28ª semana de gestación (Claireaux, 1975). Si aceptamos el modelo de Robert y Lowe, podemos estimar que más de la mitad de las concepciones se abortan espontáneamente en la etapa de pre-reconocimiento de la gestación (antes de la 6ª semana).

Esta elevada tasa de eliminación actúa como control de calidad, ya que sabemos que una gran mayoría de estos productos abortados en épocas muy tempranas tienen una anomalía cromosómica, si bien existen discrepancias importantes en cuanto a la estimación de la proporción de cromosomopatías.

Los estudios sobre abortos reconocidos son más numerosos y precisos. En 1981 Boué y cols. publican una amplia revisión de estos estudios ofreciendo las siguientes cifras: el 15% de las gestaciones reconocidas terminan en un aborto espontáneo, el 90% de los cuales lo hacen en la fase de postreconocimiento temprana (entre la 6ª y la 16ª semana), mientras que el 10% restante lo hacen en la fase de postreconocimiento tardía (entre la 17ª y la 28ª semana).

Acudiendo a los resultados aportados por los datos sobre amniocentesis, se ha estimado que entre un 10 y un 20% de estos últimos productos de aborto presentan una anomalía cromosómica. Por otra parte, la mayoría de los estudios citogenéticos demuestran que alrededor del 60% de los abortos de la fase de postreconocimiento temprano presentan una anomalía cromosómica. De éstas, entre el 50 y el 60% son trisomías autosómicas, de las cuales el 9% son trisomías 21. Esto nos lleva a estimar que un 3% de los abortos clínicamente reconocidos presentan una trisomía 21, es decir un 0,5% de las concepciones reconocidas.

El estudio de las alteraciones cromosómicas de los gametos humanos está en la actualidad ofreciendo los primeros resultados más o menos fiables. En cuanto a la proporción de espermatozoides con alteraciones cromosómicas, las cifras obtenidas hasta la fecha oscilan casi siempre en un número inferior al 10%. Se han ofrecido porcentajes entre el 1% (Jacobs, 1971) y el 10% (Martín y Rademaker, 1987). También existe una gran variabilidad en las cifras estimadas de aneuploidía (nulisomía, disomía) en espermatozoides, que oscilan entre el 1,6% (Brandiff y cols., 1984) y el 7,7% (Guichaoua y cols., 1986).

Por otro lado no parece existir selección en contra de espermatozoides cromosómicamente desbalanceados en el momento de la fertilización (Guichaoua y cols., 1986). En cuanto a los óvulos, existen aún menos datos sobre sus anomalías. Parece que la proporción de los cromosómicamente desbalanceados es superior

a la de los espermatozoides. La cifra de aneuploidía se sitúa alrededor del 25% (Wramsby y cols., 1987; Warburton, 1988) si bien hay que tener en cuenta que los oocitos estudiados fueron extraídos de mujeres con problemas de fertilidad, tratadas además con clomifeno, pudiendo estar ambos factores en relación con la producción de anomalías cromosómicas como vimos anteriormente. La implantación de cada cromosoma en las cifras mencionadas de aneuploidía global estimada se desconoce.

Todos los inicios hacen suponer que todos los cromosomas estarían implicados aproximadamente por igual en los desbalances de los espermatozoides, pero no así en los de los óvulos, en los que los cromosomas pequeños (como el 21) aportarían muchos más casos de desbalance que los cromosomas grandes (Warburton, 1988).

A pesar de ser con mucho la trisomía de mayor supervivencia, se ha estimado que entre un 65% (Creasy y Crolla, 1974) y un 80% (Boué y cols., 1981) de todas las gestaciones con trisomía 21 son abortadas espontáneamente en algún momento de la gestación. La prevalencia de SD en abortos espontáneos ocurridos durante el primer trimestre de la gestación es hasta 10 veces superior que la prevalencia en recién nacidos (Mikkelsen, 1982). En abortos de 16 semanas es hasta un tercio más elevada (Ferguson-Smith, 1979).

Esta gran proporción de casos de SD abortados podrían confundir los resultados de los estudios que efectuemos referentes a las relaciones entre los casos de SD en recién nacidos y alguna de las variables que analicemos. No obstante este efecto de confusión (sesgo) sólo podría producirse cuando la probabilidad de que se aborte un embrión o un feto con SD no fuese similar en todos los estratos de la variable que estemos realizando.

En este sentido uno de los aspectos más interesantes de la biología prenatal de SD es su relación con la EM. Esta variable es de enorme importancia en casi cualquier aspecto de esta patología como vimos anteriormente dentro de los factores relacionados con este síndrome. Vamos a esbozar a continuación la relación SD/EM durante la etapa prenatal.

Uno de los grupos que más intensamente han estudiado este tema es el de la Universidad de Columbia en New York. En el año 1975 Stein y cols. proponen un mecanismo de reconocimiento y eliminación de trisomías (selección) dependiendo de la EM. Así a medida que avanzase la EM ese mecanismo iría perdiendo eficacia, lo que explicaría la relación entre SD y EM. Sitúan la acción de este hipotético mecanismo sobre embriones durante la fase de postreconocimiento de la gestación (a partir de la segunda falta).

INTRODUCCION

Si aceptamos esta hipótesis, en algún momento de la gestación se perdería la relación entre EM y embriones con SD. Alentados por esta atractiva hipótesis, Aymé y Lippman-Hand publican en 1982 un artículo en el que demuestran que, efectivamente, la relación entre abortos espontáneos reconocidos y EM se invierte a partir de los 30 años de edad, es decir, registran un descenso en la incidencia de abortos con trisomía a medida que aumenta la EM. Este trabajo, que apoyaba claramente la teoría de Stein y cols. fue, sin embargo, rechazado por estos mismos autores y otros (Warburton y cols, 1983), debido a que incluía productos de aborto tanto con trisomía 21 como con trisomías del X (XXY y XXX), y parece que la relación de estas últimas con la EM es distinta a la existente con las trisomías autosómicas.

Poco tiempo después Hook en 1983 publica un artículo en el que se comenta que si existe el hipotético efecto de relajación de la selección contra embriones con SD a medida que avanza la EM, o es muy ligero o debe actuar en abortos de la etapa de prereconocimiento de la gestación. En 1984 otra vez el grupo de la Universidad de Columbia junto con otros investigadores, establecen que la relación entre SD y EM está presente en abortos reconocidos (Hassold y cols., 1984), rebatiendo con sus resultados los obtenidos un año antes por Aymé y Lippman-Hand. Por último, en 1986 Stein y cols. establecen un modelo en el que hipotetizan que el mecanismo de selección actúa durante la etapa de prereconocimiento y no en la de postreconocimiento de la gestación.

Como vemos con gran frecuencia nos encontramos amenazas de aborto en algún trimestre o antecedentes de haber padecido algún aborto anterior. Así Ibañez y cols (Julio 1990) nos hablan de un 12% de casos de abortos y de casi un 25% de amenazas de aborto en el embarazo del niño con SD.

Los partos son prematuros con gran frecuencia tanto en trisomía 21 primaria como en otros tipos de trisomía (Ibañez y cols., Marzo 1990).

El parto evoluciona de manera distócica en gran número de ocasiones no existiendo diferencia entre los tipos de trisomía pero sí en relación con el resto de población general (Ibañez y cols, Julio 1990).

Otras complicaciones que pueden aparecer durante el parto por orden de frecuencia son: anoxia, hipotonía, ictericia fisiológica, hemorragia post-parto, hidramnios, vuelta de cordón, incompatibilidad Rh o ABO y ruptura prematura de bolsa (Ibañez y cols., Julio 1990).

En relación al peso en el momento de nacer, existe un valor medio algo más bajo que en la población general, pero de todas formas, está más en relación con factores ambientales que con la propia afectación citológica de la trisomía.

Cuando hablábamos de los factores relacionados con el síndrome de Down, comentamos en relación al sexo, que suele existir un exceso de varones, aunque poco llamativo.

Sí existe cierto predominio racial. Se ha comprobado una incidencia más baja de SD en individuos asiáticos (Rogers, 1986).

1.6.2.- CARACTERISTICAS POSTNATALES

A.-Fenotipo

Los rasgos fenotípicos que caracterizan a los pacientes con SD, son más acusados, como ya vimos, en la trisomía primaria y menos en otras alteraciones citogenéticas.

Los signos y síntomas más característicos se refieren a retraso mental, hipotonía y trastornos en diferentes áreas, siendo en el macizo cráneo-máxilo-facial donde aparecen de forma más frecuente (Lucas Tomás, 1988). En las Tablas 10 y 11 se recogen los distintos síntomas y hallazgos bioquímicos que podemos encontrar en el SD.

Uno de los factores más estudiados ha sido determinar los signos clínicos más significativos para diagnosticar un recién nacido de SD. El primero quizás sea la palidez en el momento de nacer que indica que el niño no es "normal", pero posiblemente la abundancia de piel en el cuello, como el perfil facial plano, el puente nasal aplanado, la forma y tamaño craneal, y la presencia de una tercera fontanela o grandes fontanelas abiertas son los más característicos, siendo los dos primeros (abundancia de piel en el cuello y el perfil plano de la cara) los signos cardinales del mongolismo en el nacimiento (Hall, 1964).

B.- Patología asociada

En el capítulo de malformaciones y/o anomalías congénitas asociadas al mongolismo, el primer lugar lo ocupan las malformaciones cardíacas (principalmente fallos en la tabicación), les siguen en frecuencia las malformaciones digestivas y en tercer lugar las anomalías oculares (Tabla 12) (Ibañez y cols., Julio 1990). En ocasiones, coexisten diferentes malformaciones, sin encontrar ningún tipo de relación entre estas asociaciones.

INTRODUCCION

PRESENTES EN MAS DEL 50% DE CASOS	PRESENTES EN MENOS DEL 50% DE CASOS
Retraso mental	Convulsiones (< al 10%)
Hipotonia	Estrabismo
Braquicefalia	Nistagmus
Occipucio plano	Catarata
Displasia auricular	Baja implantación auricular
Oblicuidad palpebral	Laxitud cutánea
Epicanthus	Pliegue único del 5º dedo
Manchas de Brushfield	Arco tibial del pulgar del pie
Pestañas cortas y separadas	Sindactilia
Raíz nasal plana	Tórax en quilla
Paladar estrecho y elevado	Hernia umbilical
Protrusión lingual	Criptorquidia
Lengua escrotal	Horizontalización acetabular
Nuca plana y corta	Canal estrioventricular común
Manos y dedos cortos	Defectos septales
Clinodactilia	Tetralogía de Fallot
Surco palmar horizontal	Atresia duodenal
Triradius distal en T	Fistula traqueoesofágica
Predominio de asas cubitales	Hidrocefalia
Separación 1º y 2º dedos del pie	
Diastasis de rectos	
Micropene	
Hipoplasia de 2º falange del meñique	
Hiperlaxitud articular	
Cardiopatía	

Tabla 10. Frecuencia de los distintos síntomas en el síndrome de Down

Las enfermedades de etiología genética asociada con el SD son escasas (Tabla 13) y no presentan diferencias con la incidencia que se encuentra en la población general.

En cuanto a la patología adquirida, las enfermedades de etiología infecciosa son las de aparición más frecuente, y dentro de ellas las infecciones respiratorias de repetición. Así Ibañez y cols (Julio 1990) lo encontraron en un 3,9% de su estudio. El segundo lugar lo ocupan los trastornos endocrino metabólicos, siendo la obesidad una característica frecuente en estos pacientes (Tabla 14).

- Déficit de IgM
- Aumento de IgG
- Disminución de los linfocitos T circulantes
- Defecto madurativo de los linfocitos T
- Disminución de la respuesta a mitógenos con la edad
- Aumento de glucosa-6-fosfato deshidrogenasa (G6PD)
- Aumento de fosfatasa alcalinas
- Aumento de galactosa-6-fosfato deshidrogenasa, fosfohexoquinasa, lacticodehidrogenasa y fosfofructoquinasa eritrocitaria
- Aumento de galactosa-uridín-transferasa, fosfatasa ácida, 5-nucleotidasa y fructoaldolasa leucocitaria
- Disminución de dopamina beta hidroxilasa
- Aumento de transaminasa glutámico oxalacética
- Aumento de superóxido dismutasa 1 (SOD 1)
- Aumento de fosforibosilglicinamida sintetasa (PRGS)
- Aumento de fosfofructoquinasa hepática (PFKL)

Tabla 11. Hallazgos bioquímicos en el síndrome de Down

C.- Expectativas de vida y mortalidad

Una de las características de estos pacientes es el proceso de envejecimiento más rápido en relación al resto de la población. Ya comentamos la relación de SD con la enfermedad de Alzheimer (Delabar y cols., 1986; Mann, 1988). Así mismo, lesiones que suelen aparecer en edades avanzadas como arterioesclerosis, cataratas, aquí aparecen en edades mucho más tempranas. Es frecuente encontrar una enfermedad periodontal avanzada en individuos menores de 30 años. La posible causa de esta precocidad patológica es quizás el tener un metabolismo más rápido de lo normal (Sinex, 1986).

Las expectativas de vida son más cortas que en la población general, así Baird y Sadovnick en 1989 calcularon que estaba en los 68 años, el 50% vivían hasta los 50 años y el 13,5% hasta los 68 años. Aún así, se ha alargado el tiempo de vida, en 1949 se calculaba que un individuo con SD vivía de media 9 años; en 1963 la media había crecido hasta 16,2 años (Collmann y Stoller, 1963).

Se deduce que la muerte ocurre antes en estos pacientes y tienen mayor riesgo a cualquier edad, pero sobre todo en el primer año de vida y más aún entre el primer y noveno años. Por orden de frecuencia, las tres causas de muerte

más frecuentes son anomalías congénitas, alteraciones del sistema circulatorio y patología respiratoria (Baird y Sadovnick, 1988); y ocurre por igual en varones y hembras (Ibañez y cols., Julio 1990).

El patrón dermatoglífico del SD ha sido objeto de numerosos estudios e investigaciones. Aunque no podemos decir que exista un dato dermatoglífico patognomónico de esta u otra anomalía, la frecuencia de algunas en ciertas colectividades sugiere el valor de estos análisis, habiéndose comprobado su tendencia hereditaria (Lucas Tomás, 1976).

Sanchez Cascos y cols. (1973) realizaron un estudio de las figuras dactilares, número dactilar total (ndt) y ángulo "atd" en las huellas de 150 mongólicos y 100 de sus madres, comparando los resultados con un grupo control. Tanto en varones como en hembras se observó un aumento de bucles ulnares y disminución del resto de las figuras. Considerando los dedos por separado, el aumento de ulnares fue más frecuente en los dedos 1º, 2º, 3º, y 4º de la mano derecha y 1º, 2º y 3º de la izquierda, en los varones con SD. En las mujeres, la mayor frecuencia de ulnares la presentan los dedos 1º, 2º y 3º de la mano derecha y 2º de la izquierda, mientras que el dedo 5º de la derecha y los 4º y 5º de la izquierda presentan menor frecuencia que la población general. Los valores para el ndt tanto de trisómicos como de sus madres fueron superponibles a los de los controles, mientras que el ángulo atd de trisómicos y de sus madres presentó unos valores medios que diferían de los de la población general.

I.6.3. MANIFESTACIONES ESTOMATOLOGICAS

Es a este nivel, donde más características son las alteraciones del SD.

De todas ellas, las más frecuentes son una lengua agrandada o macroglosia, alteraciones dentarias en calidad y cantidad, una disminución en el número de caries, una enfermedad periodontal precoz y avanzada y unas alteraciones oclusales como resultado de la patología de los dientes, de las bases óseas que los soportan y del sistema neuromuscular. A continuación comentaremos todas estas anomalías.

I.6.3.1.- MUCOSA ORAL

A.- Lengua

De todas las alteraciones estomatológicas que aparecen en el SD, las más conocidas son las que afectan a la lengua, donde es muy frecuente ver un au-

mento del tamaño o macroglosia. Todos los autores consultados hacen referencia a esta característica (Oster, 1953; Cohen y cols., 1961, 1965, 1971; Gorlin y Goldman, 1973; Tannenbaum, 1975; Naval Gfás, 1983; Alonso Tosso, 1984; Naval Gfás y cols., 1985; Yarom y cols., 1986; Vogel y cols., 1986; Marciano y cols., 1986; Lucas Tomás, 1988; Giannoni y cols., 1989; Jones y Mason, 1990; entre otros) y va desde un 11% (Cohen y Winer, 1965) hasta un 96% (Alonso Tosso, 1984). En esta casuística incluimos datos recogidos en nuestra tesina (Blanco Carrión, 1983) encontrando la macroglosia en más del 88% de los casos.

- Cardiopatía congénita S/E
- C.A.C.V.
- C.I.V.
- Nistagmus
- Estrabismo
- Sindactilia
- Tetralogía de Fallot
- Luxación congénita de cadera
- Miopía magna
- Persistencia conducto arterioso
- Catarata congénita
- Criptorquidia
- Fisura traqueoesofágica
- Hipospadias
- Polidactilia
- Estenosis de arteria pulmonar
- Atresia de intestino delgado
- Atresia anal
- Enfermedad e Hirschprung
- Fisura palatina
- Páncreas anular
- Apéndice preauricular
- Estenosis mitral congénita
- C.I.A.
- Atresia de esófago y duodeno
- Hepatomegalia congénita
- Estenosis congénita de válvula aorta
- Ostium secundum
- Trasposición de grandes vasos
- Estenosis hipertrofica de píloro
- Microftalmia
- Endoftalmia
- Otras

Tabla 12. Malformaciones y anomalías congénitas del SD por orden de frecuencia

Se discute si este aumento del tamaño es verdadero, como relata Yarrow en 1986, quien dice que existe una hipertrofia de las fibras musculares linguales, especialmente las de tipo 2 y frecuentemente en formación de agrupamiento con posibles alteraciones de las uniones neuromusculares; o bien se trata de un aumento relativo, es decir, el tamaño de la lengua no es tan grande, y lo que sí predomina es una disminución del tamaño de la cavidad oral o del espacio orofaríngeo que hace que protruya hacia afuera de la boca (Benda y Nash, 1960; Cohen y Cohen, 1971; Vogel y cols., 1986; Giannoni y cols., 1989).

Vogel y cols. (1986) van más allá, diciendo que la macroglosia del SD siempre es una forma relativa ya que hay un aumento aparente pero no existen datos histológicos que confirmen el agrandamiento. Otros autores (Padgham y cols. 1990) hablan de una macroglosia secundaria a otros procesos como el caso que publican de agrandamiento lingual con protrusión asociada a linfangiectasia.

De todas formas, la macroglosia, ya sea verdadera o relativa o secundaria o muchas veces de etiología mixta, se puede decir que es un carácter común en el SD y va a dificultar la fonación y deglución, y a veces es tan marcada que produce un aspecto típico y característico de este síndrome al tener el paciente su lengua por fuera del reborde de las arcadas dentarias, impidiendo así, no sólo un normal cierre de la cavidad bucal (apertura bucal en reposo) sino también ciertas alteraciones de mordida abierta o prognatismo mandibular como consecuencia de la interposición y empuje hacia afuera de la lengua entre las arcadas dentarias superior e inferior en desarrollo.

- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Artrogriposis
- Retinitis pigmentaria
- Enfermedad de von Recklinghausen
- Síndrome de Dubin-Johnson
- Mucopolisacaridosis
- Queratodermia
- Síndrome de Larsen
- Enfermedad celíaca
- Laringomalacia

Tabla 13. Enfermedades genéticas en el síndrome de Down

- Infección respiratoria de repetición
- Obesidad
- Malabsorción
- Diabetes
- Cardiomegalia
- Síndrome de membrana hialina
- Alteraciones metabólicas del calcio
- Epilepsia
- Incompatibilidad Rh o ABO
- Alopecia
- Bocio
- Policitemia neonatal
- Hipotiroidismo
- Hipogonadismo
- Leucemia
- Anemia hemolítica
- Trombocitopenia
- Enfermedad de Alzheimer
- Neumonía alveolar
- Atelecatasia
- Poliomiелitis
- Meningitis
- Otitis
- Sordera de conducción
- Invaginación intestinal
- Hepatopatía

Tabla 14. Enfermedades adquiridas en el SD por orden de frecuencia

En la actualidad y según estudios recientes, se demuestra que mediante un tratamiento quirúrgico se podrían solucionar estos problemas derivados del tamaño lingual (Naval Gfás, 1983; Rozner, 1983; Alonso Tosso, 1984; Naval Gfás y cols., 1985). Mediante esta técnica terapéutica (glosectomía parcial) se consigue mejorar el aspecto estético y funcional (Margar-Bacal y cols., 1987; Klaiman y cols., 1988; Siddiqui y Pensler, 1990), o incluso haciéndolo de forma profiláctica a los 11-12 años se podría prevenir en lo posible un prognatismo mandibular (Gosman y Vineland, 1951).

Según los resultados obtenidos, la glosectomía parcial mediante excisión en cuña no ejerce efectos significativos en la inteligibilidad acústica del habla en niños con SD, lo que demuestra que posiblemente la macroglosia no tiene una gran influencia en los problemas del lenguaje de estos niños (Margar-Bacal y cols., 1987; Klaiman y cols., 1988). Otros autores en cambio opinan lo contrario (Lemperle y Radu, 1980; Rozner, 1983).

Otra alteración característica en el SD es encontrarnos una lengua fisurada, plegada o escrotal. Así se nos describe desde los primeros estudios (Oster, 1953; Levinson y cols., 1955; Cohen y cols., 1961, 1965, 1971; Gorlin y Goldman, 1973; Tannenbaum, 1975; Rozner, 1983; Naval Gías, 1983; Alonso Tosso, 1984; Naval Gías y cols., 1985; Bagán Sebastián y Vera Sempere, 1989) y su frecuencia va desde un 37% recogida por Cohen y Cohen (1971) hasta un 92% por Alonso Tosso (1984), en comparación con la población general donde aparece entre un 5% a un 7%. En nuestro estudio de 1983, recogimos una incidencia del 55% (Blanco Carrión, 1983).

Algunos autores opinan de estas fisuras que su frecuencia aumenta con la edad, mientras otros, como Oster (1953), afirma que se mantiene constante desde el nacimiento.

En la lengua también aparecen con cierta frecuencia anomalías a nivel de las papilas linguales, generalmente de hipertrofia (especialmente las circunvaladas) desde los primeros años de vida (Oster, 1953; Cohen, 1971; Naval Gías y cols., 1985). Para Oster la hipertrofia de las papilas circunvaladas está asociada con cierta frecuencia con la lengua fisurada.

Para Cohen (1971) tanto esta hipertrofia como la fisuración se deben a un exceso de succión lingual. Por otra parte tampoco es raro encontrar áreas de ausencia de papilas, sobre todo filiformes (Mitchel, 1971). Nosotros también hemos recogido datos de depapilación lingual (Blanco Carrión, 1983) en una muestra de 51 pacientes con SD, apareciendo en el 16% de todos ellos.

B.- Labios

Otro dato característico en el SD son las lesiones que aparecen en los labios. Si bien parecen normales al nacer, con el paso del tiempo se tornan gruesos y blanquecinos, fisurándose frecuentemente, con descamación y formación de costras y rágades (Oster, 1953; Butterworth y cols., 1960, Cohen y cols., 1961, 1965, 1971; Blanco Carrión, 1983, Naval y cols., 1985; Jones y Mason, 1990). Los hábitos de interposición lingual y apertura bucal en reposo favorecen en este sentido los procesos infecciosos de estas estructuras.

Según Butterworth y cols. (1960), aparece hiperqueratosis, fibrosis, granulación (en casos severos) e hiperplasia epitelial con infiltrado inflamatorio subyacente en 122 de los 178 mongólicos examinados por él, siendo más frecuente en varones. Quizás se explica esto último por el mayor cuidado e higiene de los labios por parte de las féminas. La causa de esta descamación, fisuración y formación de costras es según Butterworth y cols., debido a la acción traumática combinada con infecciones crónicas subyacentes. Así mismo reconocen que el motivo de la hiperqueratosis no ha sido determinado.

C.- Paladar

El hecho de variaciones morfológicas en la bóveda palatina puede estar condicionado en estos pacientes por dos razones fundamentales: una de causa congénita, proveniente del fenómeno de inducción que la alteración cromosómica puede hacer sobre las estructuras craneofaciales (no olvidemos las alteraciones de forma y tamaño craneal que pueden presentar los sujetos afectados de síndromes genéticos), o bien puede ser el resultado de alteraciones adquiridas fundamentalmente por dificultades respiratorias como consecuencia de procesos adenoideos muy frecuentes en estos sujetos, o bien por la acción traumática que el aire inspirado puede realizar sobre la bóveda palatina en desarrollo durante los primeros años de la vida.

En la simple observación clínica, el paladar de muchos mongólicos aparece como ojival, por ello algunos autores así lo definen en la literatura (Oster, 1953; Levinson y cols., 1955; Cohen y cols., 1961, 1965, 1971; Tannenbaum, 1975; Naval Gías, 1983; Blanco Carrión, 1983; Alonso Tosso, 1984; Naval Gías y cols., 1985). Sin embargo la aplicación de técnicas métricas como mediciones en modelos de escayola (Shapiro y cols., 1967; Cohen y Cohen, 1971; Westerman y cols., 1975) o en estudios telerradiográficos (Austin y cols., 1968; Naval Gías, 1983; Alonso Tosso, 1984) demuestran que todas las dimensiones palatinas están disminuidas de forma absoluta y relativa.

Por ello algunos autores (Cohen y Cohen, 1971; Smith, 1978; Naval Gías, 1983; Alonso Tosso, 1984) opinan que existe un excesivo desarrollo mucoso e incluso óseo, de los procesos alveolares palatinos posiblemente consecuentes a una disfunción oral: respiración bucal con apertura oral en reposo y macroglosia.

Úvula bífida ya sea sólo o acompañada de labio leporino y/o hendidura palatina se ha observado ocasionalmente en el SD (Levinson y cols., 1955; McMillan y Kashgarian, 1961; Cohen y Cohen, 1971).

D.- Amígdalas y adenoides

El hecho de que estos pacientes estén afectados por procesos infecciosos crónicos de un aparato linfoideo determina que las amígdalas palatinas pudieran ser consideradas como hipertróficas. A esto se suma la existencia de un factor mecánico traumático como es una respiración bucal y una apertura bucal en reposo. Con todo esto, en pacientes con SD no es raro encontrar una hipertrofia de este tejido linfoideo. Así lo describen Oster (1953), Scully (1976), Rozner (1983), Naval Gfás (1983), Blanco Carrión (1983), Alonso Tosso (1984), etc., y su frecuencia llega hasta un 65%-70%.

E.- Saliva y glándulas salivales

Winer y cols. (1965, 1970, 1972, 1975) han publicado extensos estudios de saliva de pacientes con SD. Se demostró un aumento significativo del pH, sodio, calcio y bicarbonato en saliva de parótida en un trabajo sobre 28 casos. Los niveles parotídeos de potasio, cloro y fósforo no eran significativos en relación a un grupo control con retraso mental pero sin SD. El flujo de saliva parotídea disminuye en el SD (Winer, 1970).

También hicieron estudios al respecto, pero según la alteración cromosómica que presentaban estos pacientes; así en una trisomía G con mosaicismo, aparecían valores bajos de cloro y sodio y altos de calcio y bicarbonato. No se encontraban diferencias apreciables en casos de SD con traslocación. De todas formas se necesitan investigaciones más profundas para poder verificar estos resultados (Cohen y Cohen, 1971).

Es conocido que el incremento de anhidrasa carbónica es responsable del aumento de concentración de ion carbonato observado en la saliva parotídea. En la base de este aumento y el concomitante incremento del pH, Winer y cols. (1965, 1972), sugirieron que esta mayor capacidad "buffer" de la saliva podría ser un factor responsable en la baja incidencia de caries dental en estos niños.

A nivel submandibular, encontraron que los niveles de los electrolitos eran normales en relación a un grupo control, y estaba disminuido el flujo de saliva (Winer, 1972). También se fijaron en las proteínas totales, creatinina y ácido úrico de saliva de parótida. Sólo es significativo un aumento en la concentración de ácido úrico. Elevados valores de ácido úrico también se han visto en el suero de estos pacientes (Dantor y Nyhan, 1966; Winer, 1970, 1972).

Los análisis enzimáticos en la saliva de parótida revelaron una alta actividad de esterasa no específica en los individuos con SD. Al mismo tiempo la actividad de ácido fosfatasa y amilasa no era muy diferente a la que aparece en otros

deficientes mentales sin SD (Winer, 1970,1975). Según Cohen y Cohen (1971) estos resultados enzimáticos se deben investigar más a fondo ya que la esterasa no específica tiene un papel importante en el metabolismo de los ácidos grasos de cadena corta, de varios procesos acetiladores y en el metabolismo aeróbico y anaeróbico de carbohidratos.

I.6.3.2.- DIENTES Y CARIES

Cuando exploramos la boca de estos pacientes, enseguida nos llaman la atención las alteraciones dentarias. Éstas pueden ser en relación a la erupción, al número de dientes, a la morfología, alteraciones estructurales, y en relación con la caries dental.

A.- Erupción dentaria

En el SD se observa un retraso de la erupción dentaria en ambas denticiones, decidua y permanente (Oster, 1953; Levinson y cols., 1955; Cohen y cols., 1961, 1965, 1971; Gorlin y Goldman, 1973; Scully, 1976; Nardoux, 1977; Blanco Carrión, 1983; Jones y Mason, 1990). Las fechas de erupción dentaria en el SD varían mucho más que en la población general (Roche y Barkla, 1964, 1967); es raro que aparezcan dientes antes de 9 meses de vida, el primer diente erupciona frecuentemente entre los 12 y 20 meses y la dentición decidua se completa a partir del 4º-5º año.

También es común una secuencia irregular de erupción, los molares deciduos algunas veces aparecen antes que los incisivos (Levinson y cols., 1955; Roche y Barkla, 1967). La erupción de la serie permanente es también anormal.

B.- Alteración en el número de dientes

Es frecuente encontrar anodoncias y/o agenesias en la dentición permanente y se ha demostrado que ocurre al menos 4 ó 5 veces más frecuentemente que en la población general (Oster, 1953, Levinson y cols., 1955; Cohen y cols., 1965, 1971; Roche y Barkla, 1967; Jensen y cols., 1973; Scully, 1976; Nardoux, 1977; Blanco Carrión, 1983; Naval, 1983; Townsend, 1986; Jones y Mason, 1990).

Roche y Barkla (1964, 1967) nos dicen que entre el 23% y el 47% de pacientes con SD tienen una o más piezas permanentes congénitamente ausentes en contraste con los datos de población general que está entre el 5% y el 6%. Los dientes que faltan de forma específica tienden a ser los mismos que en la población normal, así lo hacen con más frecuencia el incisivo lateral superior (19% frente al

1,2% de población general), el segundo premolar superior (12,8% frente al 0,0%), tercer molar superior (48% frente al 0,8%), segundo premolar inferior (13,2% frente al 1,6%) y el tercer molar inferior (46,3% frente al 2,7%) (Jensen y cols., 1973).

La hipodoncia también se observa en la dentición decidua de pacientes con SD. Roche y Barkla (1964, 1967) nos dicen que prácticamente sólo afecta al incisivo lateral y ocurre entre el 12% y el 17% de los pacientes. En contraste, en la población general, la agenesia de dientes deciduos ocurre aproximadamente en el 1% de los casos.

Hemos encontrado escasos trabajos de ejemplos de hipodoncia extrema o anodoncia completa de dientes deciduos y/o permanentes (Oster, 1953; McGillivray, 1966).

También hay pocas publicaciones que hagan referencia a un número excesivo de dientes, como en el caso de supernumerarios (Fukada y cols., 1968).

Nardoux en su trabajo de 1977 hizo un estudio comparativo entre agenesias, retardo en la erupción y dientes incluidos. Encontró agenesias en el 82% de los casos, siendo los cordales inferiores, los superiores, los segundos premolares superiores e inferiores (por este orden) los que lo hacían con más frecuencia. De los 34 casos, 27 eran adultos y de ellos 22 tenían ausencia congénita de por lo menos uno de los cuatro cordales. Había retraso de erupción en 6 casos (17%) e inclusiones en 7 (20%) siendo los caninos y los segundos premolares tanto superiores como inferiores los que lo hacían con más frecuencia.

C.- Alteraciones morfológicas

CI.- Alteraciones del tamaño

Los pacientes con SD tienen en general dientes más pequeños que el resto de la población (Oster, 1953; Spitzer y Robinson, 1955; Cohen y cols., 1965, 1971; Jensen y cols., 1973; Scully, 1976; Blanco Carrión, 1983; Jones y Mason, 1990) y afecta a los dos tipos de dentición decidua y permanente. La incidencia de microdoncia en el SD es de un 35%-55% (Levinson y cols., 1955). Se han visto dientes atróficos con coronas y raíces pequeñas (Spitzer, 1963). Sin embargo Cohen y Winer en 1965 demostraron que la microdoncia ocurría más frecuentemente de lo que se había dicho hasta entonces, presentando todos los dientes de forma individual más alteraciones en el tamaño que en el resto de la población.

El diámetro mesiodistal está reducido en todos los dientes permanentes, excepto en los primeros molares maxilares y en los incisivos centrales mandibulares. Esto se confirmó más tarde por los estudios de Geciauskas y Cohen en

1970. También vieron que el dimorfismo sexual respecto al diámetro mesiodistal era mayor en una población con SD que en la población general. El mayor dimorfismo se notó con respecto al canino mandibular. El incisivo central inferior tiene más dimorfismo que el lateral mandibular y el primer premolar inferior más que el segundo premolar. Las mujeres exhibían mayor variabilidad en el tamaño de los dientes entre 16 y 28 años.

Garn y cols. en 1970, encontraron un incremento en el diámetro bucolingual de los dientes permanentes en pacientes con SD. En ambos sexos pudieron ver que la asimetría del tamaño de la corona es casi dos veces superior al de la población general.

Jensen y cols. (1973) vieron que los diámetros mesiodistal y bucolingual de todos los dientes deciduos y permanentes eran menores que los del grupo control. Esta diferencia era menos marcada para los dientes de leche. En cuanto a las diferencias por sexos, en la primera dentición no era significativa; en los permanentes, los dos diámetros eran mayores en los varones que en las hembras, siendo en todos llamativa excepto en los incisivos laterales y primeros premolares. Las diferencias más pronunciadas se encontraron en los caninos y primeros molares mandibulares, y las menos en los primeros premolares.

C2.- Alteraciones en la forma de la corona dentaria

Desde siempre se han encontrado variaciones en las coronas de los dientes de los pacientes con SD (Oster, 1953; Cohen y cols., 1965, 1970, 1971; Kraus y cols., 1967, 1968; Roche y Barkla, 1967; Jensen y cols., 1973; Blanco Carrión, 1983; Townsend, 1986.; Jones y Mason, 1990).

La fusión de dientes deciduos se observó en algunos casos de SD (Cohen y Winer, 1965; Roche y Barkla, 1967). En todos los casos la fusión afectaba a un incisivo lateral inferior con el canino mandibular, o menos frecuentemente a un incisivo central mandibular con un lateral. Cohen y Winer (1965) nos hablan de una frecuencia de 1,2% de dientes fusionados en población con SD; la fusión en la población general ocurre con mucha menor incidencia.

El incisivo lateral inferior permanente presenta irregularidades entre el 15% y el 46% (Oster, 1953; Cohen y cols., 1965, 1970, 1971; Kraus y cols., 1967, 1968).

Kraus y cols. (1967, 1968) en un estudio de 89 pacientes con SD entre 6 y 21 años, vieron que las alteraciones de forma de los dientes están presentes en el 74% de los casos. Casi el 50% tienen tres o más alteraciones dentarias. Esta fre-

cuencia era menor en un grupo de deficientes mentales no SD y mucho menor en población general.

Cohen y cols. en su trabajo de 1970 sobre la dentición permanente en SD, vieron que el 30% de los pacientes tenían irregularidades morfológicas de las coronas dentarias. Los dientes más frecuentemente afectados eran los primeros premolares inferiores (72%), a continuación los segundos molares superiores (61%) y luego los segundos premolares inferiores (59%). La alteración que más vieron era la de formación como de "garra" en los premolares inferiores (con sobrecrecimiento distal o medial y presencia de lóbulo distal) seguida de incisivos en forma de pala en los dientes superiores.

Townsend en 1986 utilizó 18 variantes de morfología en una exploración de 147 pacientes con SD en comparación con 47 con retraso mental no SD y 250 de población general como grupo control. Para los casos de SD, el 90% mostró al menos una variante en la corona y el 47% mostró tres o más. Para los casos de deficientes pero sin SD, el 74% mostró al menos una variante y el 13% tres o más. Para el grupo control, el 24% mostró al menos una variación y solamente el 10% tres o más.

Las variantes más comunes de las coronas de los pacientes con SD correspondieron a las superficies labiales de los dientes anteriores y a los bordes incisales; alteraciones de las cúspides inclinadas de los caninos; falta o reducción distolingual de las cúspides de los molares maxilares y desplazamiento distal de las cúspides de los molares mandibulares. Muchas de las variaciones parecían reflejar reducción o retardo durante el desarrollo de la fase proliferativa de la odontogénesis en el SD.

D.- Alteraciones estructurales

Spitzer y Robinson (1955) recogieron los primeros datos de hipocalcificación del esmalte en el SD, detectadas radiográficamente. Cohen y Winer (1965) confirmaron estos resultados, encontrando manchas ("spots") blanquecinas que indicaban hipocalcificación del esmalte, y lo observaron en el 18% de los pacientes. Otros autores nos hablan de hipocalcificación o hipoplasia del esmalte en sus artículos: Johnson y cols., 1965; Cohen y Cohen, 1971; Jensen y cols., 1973; Scully, 1976; Blanco Carrión, 1983; Jones y Mason, 1990.

En secciones de dientes en desarrollo de individuos sanos, se ven las líneas de crecimiento de Retzius y aparecen como bandas marrones que representan ritmos de calcificación. Estas bandas se hacen más prominentes y más oscuras cuando la aposición del esmalte se produce coincidiendo con desórdenes metabóli-

cos. También se puede ver el esmalte que se forma antes y después de nacer por una línea neonatal prominente la cual se produce por los cambios bruscos ambientales que ocurren en el recién nacido.

En el SD todas estas líneas y bandas son mucho más llamativas tanto en el esmalte prenatal como en el postnatal y se observan en más del 75% de los casos. En comparación, se ven con menos frecuencia en retrasados mentales no SD y en grupos de población general. Con todo esto se puede deducir que en el SD ocurren una serie de alteraciones del desarrollo (metabólicas) tanto en la vida fetal como después de nacer (Johnson y cols., 1965).

Podemos incluir en este apartado de alteraciones estructurales, la presencia de taurodontismo en los dientes de pacientes con SD. Jaspers (1981) estudió esta anomalía en 34 pacientes por medio de radiografías intra y extraorales. Fueron consideradas taurodónticas todas las denticiones que presentaban uno o más molares con esta alteración morfológica, y apareció en 19 casos (55%), 14 fueron clasificados como hipotaurodónticos, 4 como meso y 1 hipertaurodóntico. Concluyó de este estudio que el taurodontismo ocurre con más frecuencia en el SD que en la población general. Esto podría deberse a un desbalance cuantitativo de los genes, que altera la homeostasis del desarrollo.

Bell y cols., (1989) presentan esta alteración dentaria en 12 de 33 casos (36,4%) de individuos con SD. Sugieren que esta alta prevalencia se asocia con un retraso en el crecimiento y desarrollo dentario (alteraciones en la erupción y forma), y es el resultado de la disminución de la actividad mitótica de las células en el crecimiento de los gérmenes dentarios.

E.- Caries dental

La mayoría de los autores coinciden en afirmar que las caries dentarias son poco frecuentes en los niños afectados de SD. Cuando comparan grupos de población afectada de dicho síndrome con otros síndromes o con población normal, tanto los índices de caries más bajos como el mayor porcentaje de pacientes libres de caries lo hallaron en el grupo afectado de SD.

Benda y Nash (1960) mencionan la ausencia de caries en niños con mongolismo. Johnson y cols. (1960) opinan que la baja frecuencia de caries es característica de la trisomía 21. Brown y Cunningham (1961) observan en sus investigaciones que el 53% de niños menores de 15 años de una población afectada del síndrome estaban libres de caries.

Winer y Cohen (1962) hacen estudios comparativos entre mongólicos y otros deficientes mentales y observan ausencia de caries en el 58% en los prime-

ros y sólo un 10% en los segundos. Gullikson (1973) encuentra un 46% de individuos libres de caries en una población mongólica comparado con sólo un 27% en deficientes mentales no mongólicos.

Steinberg y Zimmerman (1978) observaron menor prevalencia de caries en trisómicos que en otros deficientes mentales. Vigild (1986) examinó un grupo de población afecta de SD y encontró un 60% de niños libres de caries de edades entre 6 y 12 años y un 29% de edades entre 13 y 19 años. Comparten esta misma opinión autores como Creighton y Well (1966), McLaurin y cols. (1985) y Barnet y cols. (1986).

Por el contrario, no llegan a las mismas conclusiones en sus investigaciones autores como McMillan (1961), Kroll y cols. (1970) y Swallow (1972), quienes afirman que la prevalencia de caries es similar entre pacientes afectados de SD, otros deficientes mentales y población normal.

Parece que la causa de la baja prevalencia de caries observada en la población afecta de SD es el retraso en la erupción dentaria característica de estos pacientes, lo que haría que los dientes estuvieran mucho menos tiempo expuestos al riesgo de aparición de caries (Creighton y Well, 1966; Cutress, 1971; Vigild, 1986; González Rodríguez, 1990).

También se habla de la influencia de las alteraciones en la morfología dentaria y ausencia congénita de dientes (agenesia= más separación entre dientes) en Cutress, 1971; Vigild, 1986 y Barnet y cols., 1986. Winer (1972) opina que la capacidad tamponante de la saliva en estos pacientes contribuiría a la menor incidencia de caries dental en ellos.

Rapaport (1963) nos dice que en un área de agua con bajo contenido en flúor encontró caries dental en 41,5% de los pacientes con SD y un 82,9% en el grupo control. En un área donde el agua tenía un alto contenido en flúor observó caries dental en un 21,6% de los pacientes con SD y en un 43,6% en el grupo control. Con lo que se deduce que el flúor disminuye aún más la baja incidencia de caries en estos pacientes afectados de SD.

I.6.3.3.- ENFERMEDAD PERIODONTAL

La enfermedad periodontal se define como un trastorno degenerativo o destructivo que envuelve a los tejidos que soportan el diente.

Al hacer la revisión de la literatura hallamos que la gran mayoría de los autores están de acuerdo en afirmar que la enfermedad periodontal es muy co-

mún en pacientes afectos de SD, incluso a edades tempranas y de forma muy agresiva.

Benda y Nash (1960) observaron que el 90% de los niños con SD tienen alguna evidencia de enfermedad periodontal. Examinaron pacientes menores de 35 años y encontraron la enfermedad incluso en niños menores de 7 años. Brown y Cunnigham (1961) estudiaron pacientes de edades entre 1 y 39 años y encontraron afectación gingival en el 90% de los casos. Observaron que la severidad de la afectación aumentaba con la edad y que existían periodontitis avanzadas en un 39%.

Cohen y cols (1961) observaron enfermedad periodontal avanzada en una población joven de pacientes trisómicos, incluso en dentición temporal. Encontraron que el 96 % de los pacientes tenían pérdida de hueso alveolar, sobre todo en la región anteroinferior.

Johnson y cols (1960) estudiaron la enfermedad periodontal en 70 pacientes con SD de edades entre 9 y 30 años y encontraron muy alta prevalencia de la enfermedad. Establecen que el proceso es rápido con la edad y envuelve sucesivamente incisivos inferiores, incisivos superiores, primeros molares, permanentes superiores e inferiores, molares temporales y finalmente premolares.

Kisling y Krebs (1963) encuentran periodontitis avanzada y formación de placa en niños pequeños. Swallow (1964) encuentra que dentro del mismo ambiente los niños trisómicos tienen mayor prevalencia de enfermedad periodontal que otros deficientes mentales. Ambos observan presencia de gingivitis ulceronecrosante, incluso a temprana edad. Miller (1965) en un estudio realizado a 48 mongólicos, observó que la presencia de gingivitis era tres veces superior a la de la población general.

Kroll y cols (1970), de 148 mongólicos que examinaron, observaron que el 65% presentaban afectación gingival. Keyes y cols. (1971) examinaron 135 trisómicos y observaron que a edades menores de 7 años, un 67% presentaban inflamación gingival moderada y a partir de los 20 años todos presentaban problemas periodontales avanzados. Notaron mayor incidencia de la afectación en la parte anteroinferior.

Gullikson (1973) encuentra un 60% de niños con gingivitis en una población afecta del síndrome, comparada con un 31% de otros deficientes mentales no SD. Omer (1976) opina que la enfermedad es muy frecuente y severa en el SD. En su grupo de estudio halló una prevalencia del 89%.

Miller y Ship (1977) realizaron estudios longitudinales para obtener información en cuanto a la relación enfermedad periodontal-edad en pacientes

afectos de trisomía 21. Siguieron la enfermedad en pacientes de 11 a 28 años durante un año. Observaron que el 55% tenía gingivitis y el 45% periodontitis. Concluyeron que, por el progreso de la enfermedad, la dentición intacta se pierde nueve años después del inicio y que la actividad es más alta en los grupos más jóvenes.

Saxen y cols (1977) hicieron un estudio longitudinal durante 5 años en pacientes afectados de SD, comprobando la pérdida ósea radiográficamente. En el primer año de examen, la cantidad de afectados era del 25,4% y cinco años después del 47%. La prevalencia de pérdida ósea de 5 mm. o más durante el período de 5 años fue del 69-75%. Sin embargo observaron que la pérdida de hueso ocurría raramente en jóvenes con SD. Vieron que la enfermedad era más severa en los incisivos inferiores y en los molares superiores.

Scully (1976) encontró que en pacientes mongólicos, la paradontitis es común especialmente en la región anteroinferior, donde encuentra periodontitis marginales crónicas en más del 90% de los casos. También observó gingivitis ulceronecrotizante aguda en un tercio de ellos. Opina este autor, que es muy frecuente la pérdida prematura de los dientes, especialmente los incisivos inferiores.

Brown (1976) demostró la existencia de enfermedad periodontal avanzada en una población joven de afectados de SD, hizo un estudio longitudinal de dos años, y concluyó que el gran aumento de índice periodontal se agravaba a consecuencia de gingivitis ulceronecrosantes.

McLaurin y cols (1985) opinan que dentro de los disminuidos psíquicos, el grupo con SD tiene el doble de enfermedad periodontal que el resto. Barnett y cols. (1986) hicieron un estudio comparativo entre población afecta de SD y otros deficientes mentales. Observaron marcadas diferencias en la prevalencia y severidad de periodontitis. Encontraron pérdida de hueso alveolar en el 60% de pacientes con SD. La pérdida ósea la observaron por primera vez a la edad de 16 años, y en el 92% de niños mayores de 16 años había pérdida de hueso alveolar.

Bratos Morillo (1986) en sus estudios sobre minusválidos, encuentra una relación directa significativa entre niños con SD y enfermedad periodontal severa. García Ballesta y cols (1986) examinaron 70 niños con SD de edades comprendidas entre 8 y 16 años. Observaron que de la totalidad de la muestra sólo 5 niños (7,1%) no presentaban alteración gingival alguna, coincidiendo que eran los de menor edad; observaron la presencia de enfermedad periodontal en el 37 % a los 8 años, en el 16,6% a los 9 años, en el 10% a los 10 años y a partir de los 11 años, el 100% de la muestra estaban afectados. En cuanto a la gravedad de la gingivitis, encuentran que el 49,9% presentaban una gingivitis severa. Observan que la gravedad de la gingivitis aumenta progresivamente con la edad.

Reuland-Bosma y Dijk (1987) realizaron estudios cruzados y longitudinales que indicaron que la prevalencia de enfermedad periodontal en pacientes con SD menores de 30 años es extremadamente elevada. El ataque de la enfermedad aparece incluso en dentición temporal, la progresión es rápida y afecta sobre todo a la región dentaria anteroinferior con pérdida de hueso y a los molares superiores. Reuland-Bosma y cols. (1987) demostraron que en condiciones experimentales de gingivitis por supresión de higiene, los niños con trisomía 21 mostraron mayor inflamación de encía que los niños normales.

Modeer y cols en su estudio de 1990 encontraron que el 28% tenía una o más bolsas iguales o mayores de 5 mm.; el 39% pérdida de hueso alveolar y la lesión es mayor y más precoz en los incisivos inferiores, en 80 pacientes con SD entre 10 y 19 años.

Un hallazgo clínico característico es que en el SD no se relaciona el grado de higiene oral que tienen estos pacientes con el estado gingival que presentan, como ocurre en la población general (González Rodríguez, 1990). Así autores como Johnson y Young (1960), Kisling y Krebs (1963), Swallow (1964) y Barkin y cols (1980) demuestran que los niños afectados de SD tienen mayor higiene oral que otros deficientes mentales, y sin embargo en ellos una buena higiene no previene la enfermedad.

McLaurin y cols (1985) no encuentran diferencia en la higiene oral entre pacientes con SD y otros deficientes mentales. Sin embargo observaron que la higiene oral en ellos no es proporcional a la severidad de la enfermedad periodontal que presentan.

La causa de la alta prevalencia y severidad de la enfermedad periodontal aún no está clara.

Para algunos autores como Swallow (1864), Brown (1978) y Ugazio (1978), la causa sería una dieta inadecuada, junto a factores locales como maloclusión severa, hábitos de bruxismo, empuje lingual, apíñamiento dentario, macroglosia y morfología dentaria.

Otros como Cohen y cols (1961) lo atribuyen a una mala higiene junto a factores locales antes mencionados. Posteriormente Cohen y Cohen (1971), consideran que estos factores locales por sí solos no pueden considerarse como la causa primaria de la enfermedad periodontal, y para ellos debe existir algún otro factor que haga a los pacientes con SD más susceptibles a padecer la enfermedad que al resto de la población.

García Ballesta y cols (1986) opinan que se debe a las características físico-psíquicas junto a la falta de cuidados dentales, mala higiene oral y alimentación inadecuada por la alteración de la función masticatoria.

Para Meskin y cols (1986) la incidencia del trastorno periodontal está relacionada con la presencia de bacteroides melaninogénicos, directamente implicados en la etiología de la enfermedad gingival y periodontal, que están presentes de forma casi constante en individuos afectados de este síndrome.

McLaurin y cols (1985) consideran que la causa es la inmunodeficiencia y los desórdenes congénitos que presentan estos pacientes. Para González Rodríguez (1990) la causa puede ser la conjunción de los factores anteriormente mencionados, pues los factores locales por sí solos no pueden explicar los cambios periodontales tan severos que ocurren en la población con SD.

Para Reuland-Bosma y Dijk (1986) habría que tener en cuenta diversos factores: morfología capilar anormal, desórdenes del tejido conjuntivo y aspectos anatómicos de los dientes. Para ellos, también puede jugar un papel importante una alteración en la respuesta inmunológica; alteraciones en la función de los PMN y en la función de los monocitos se han visto en personas con SD. El funcionamiento de los linfocitos T disminuye después de los primeros 10 años de vida. El número de linfocitos T es bajo y se observan formas inmaduras. Este efecto tardío ocurre especialmente en instituciones donde el sistema inmunológico está bajo stress. La respuesta inmune alterada junto con cantidades altas de depósito de cálculo podrían explicar la diferencia en la severidad de enfermedad periodontal entre niños con SD institucionalizados y otros que viven en casa.

Reuland-Bosma y cols (1986) añaden que existe una morfología aberrante de la encía en estos niños debido a su desorden genético.

Para Giannoni y cols (1989) existen una serie de factores locales implicados en la génesis de la enfermedad como falta de higiene, macroglosia y el efecto mecánico de la lengua, maloclusión, incompetencia labial y anomalías de la forma dentaria. También consideran que existe un tejido conjuntivo alterado en cierta forma con anomalías morfológicas de los vasos sanguíneos. Las arteriolas periféricas y los capilares son estrechos y delgados, lo que produce una hipoxia (anoxia) del periodonto con alteraciones en el tejido conjuntivo. Por otra parte, tienen en cuenta la forma anatómica de las raíces de los dientes, basándose en los trabajos de Brawn y Cunnigham (1961), que vieron que las raíces de los pacientes con SD son más cortas que en el resto de la población, lo que supondría una menor área de ataque periodontal.

Por último, también consideran muy importante la alteración del mecanismo de defensa inmunitario humoral y celular que existe en estos pacientes.

Los PMN se encuentran en un número similar al del resto de la población, pero sí presentan alteraciones cualitativas y se ven formas más jóvenes; los linfocitos T aparecen disminuidos en número y calidad después de los 10 primeros años. Por todo esto, existe una respuesta inadecuada de defensa ante cualquier tipo de noxa y afecta a todos los tejidos incluido el periodontal.

Existen trabajos como el de Shaw y Saxby (1986) donde se compara la enfermedad periodontal del SD con otras formas, como en el caso de una periodontitis juvenil. En ambos casos existe una destrucción del periodonto con similitudes en la distribución alveolar, rango de edad y disminución de la respuesta del huesped de diferente severidad. Comparan y contrastan la destrucción periodontal y mecanismos inmunológicos en las dos condiciones. Ambos se caracterizan por alteración de las inmunoglobulinas séricas, disminución de las células mediadoras selectivas y disminución en la quimiotaxis de leucocitos polimorfonucleares y neutrófilos. También existe disminución de la quimiotaxis de monocitos en ambos casos, pero es menos clara en la periodontitis juvenil.

I.6.3.4.- ALTERACIONES CRANEOFACIALES Y OCLUSALES

Los primeros estudios craneométricos y de morfología craneofacial que se realizaron en el mongolismo se basaron en mediciones directas del cráneo o en observaciones subjetivas del examen clínico o radiológico, que fueron luego desplazadas por los análisis métricos o cuantitativos.

Clift en 1922 llevó a cabo una investigación en 55 pacientes con SD. Clasificó sus hallazgos radiológicos en dos apartados. (1) Referente al desarrollo esquelético general, observó que el cráneo de los mongólicos era pequeño, en muchos casos microcefálico, y los huesos craneales eran uniformemente delgados. Las líneas de sutura estaban frecuentemente separadas y en sus límites existían a menudo áreas de rarificación irregulares. Las partes acras, especialmente nariz y maxilar superior estaban poco desarrolladas. Estos hallazgos eran característicos de un retraso general en el crecimiento óseo. La única condición significativa era el desarrollo desproporcionadamente deficiente del complejo nasomaxilar.

(2) Referente a la silla turca, esta aparecía uniformemente pequeña, pero su tamaño era de escasa importancia diagnóstica en ausencia de una erosión definida. Además, el tamaño y forma de la silla turca estaban influenciados por el tamaño y forma del cráneo, y particularmente, de la base craneal.

En el estudio, Clift no pudo hallar ningún cambio consistente en la silla turca en casos de mongolismo que pudiese ser considerado como definitivamente patológico.

INTRODUCCION

Concluyó que en su opinión, no existía ningún signo radiológico característico del mongolismo, siendo el retraso del desarrollo esquelético el único rasgo significativo. Este rasgo, excepto en su localización selectiva nasomaxilar, es común a una serie de enfermedades de origen endocrino o causas desconocidas.

Spitzer y Robinson (1955) realizaron un estudio radiográfico sobre el mongolismo. Escasos cambios dentarios y aún más escasos cambios óseos fueron detectados en el grupo de deficientes mentales no mongólicos. En el grupo de los pacientes con SD, el maxilar y la mandíbula aparecían subdesarrollados paralelamente al retraso general del crecimiento. El ángulo mandibular era obtuso, la rama ascendente corta, y la parte horizontal o cuerpo de la mandíbula presentaba un déficit de altura.

La edad ósea, medida por la osificación carpal, correspondería a la edad cronológica. Aparecían alteraciones dentarias en la erupción, desarrollo y número.

Ausencia de seno frontal en el 93% de los casos y sólo en un 15% del grupo control. En la población normal según Welin y cols. (1952), esta ausencia sólo aparece en un 4-5% de los individuos. No es probable que la prevalencia de un seno frontal ausente en los mongólicos sea debida a implicaciones de azar. El estudio detallado no deja dudas de que esta anomalía implica una detención del desarrollo craneal. Por lo tanto un seno frontal ausente debe ser considerado como un signo radiológico de este síndrome.

Spitzer y Quilliam (1958) realizaron un estudio comparativo entre mongólicos y otros deficientes mentales. En los mongólicos encontraron ausencia de seno frontal, alteración en el crecimiento del esqueleto facial y retraso en el cierre de la sutura metópica. También observaron micrognatia maxilar y mandibular. En el maxilar la alteración del crecimiento se evidenciaba por una falta del crecimiento de la cresta alveolar hacia abajo y adelante, a partir del margen orbitario inferior.

Triebisch (1958) estudiando el SD respecto a la edad ósea, informó que había una marcada reducción de la base anterior del cráneo. Además de braquicefalia, observó en el crecimiento mediofacial más alteración en altura que en anchura. Estableció que la posición anormal de la lengua entre las arcadas superior e inferior permitía a la mandíbula deslizarse hacia delante. También observó que existía un marcado espacio libre oclusal en posición de descanso.

Spitzer y cols. (1961) investigando las anormalidades del mongolismo observaron cráneo braquicefálico en el 50% de los casos, el plano cribiforme anormalmente bajo, y el ángulo formado por el hueso esfenoides excesivo. Paladar oji-

val con acortamiento del septo nasal, que indicaba la considerable disminución del espacio nasal. Los cráneos presentaban estrechamiento del tejido óseo, canales venosos múltiples, y en un tercio de los casos había persistencia de la sutura metópica. Las fontanelas estaban cerradas en casi todos los casos. La tercera parte de los pacientes tenían subluxación atlanto-occipital.

A nivel del esqueleto facial encontraron una hipoplasia mediofacial que englobaba el maxilar y los huesos nasales. A causa de esta hipoplasia el maxilar aparecía retraído bajo una frente relativamente protruída. En la mandíbula ambas ramas, horizontal y ascendente, tendían a ser delgadas, y el ángulo goníaco era a menudo obtuso.

Scully (1976) realizó una descripción de las alteraciones craneofaciales y orales del SD. Según este autor, el deficiente desarrollo del cráneo se manifestaba clínicamente por un patrón característico de las fontanelas. La fontanela anterior se cerraba tardíamente (como también informaron Seward y cols. en 1961), la posterior permanecía a menudo abierta, y el 50% de los pacientes tenían una fontanela sagital adicional. La sutura metópica podía persistir.

Cohen y Winer (1965) realizaron un estudio para observar la frecuencia y distribución de las características dentarias y faciales en mongólicos institucionalizados. Obtuvieron los siguientes resultados: 77% de los casos con aplanaamiento del puente nasal, 54,2% presentaban anomalías en la formación del oído externo, epicanto en el 80% y estrabismo en el 54%. Según las relaciones oclusales presentaban 44,7% de Clase I, 3,2% de Clase II, 31,7% de Clase III, mordida cruzada 15,4% y mordida abierta 4,8%. También encontraron alteraciones en la lengua, caries y enfermedad periodontal.

En 1961 Seward, Roche y Sunderland estudiaron la silueta craneal de pacientes con SD mediante cefalometrías. Trazaron una perpendicular al plano de Francfort a través de Basion. El punto medio de esta perpendicular fue llamado "c". Dibujaron radios desde este punto al margen externo del cráneo. El primer radio fue trazado paralelo al plano horizontal de Francfort y las siguientes medidas fueron tomadas a lo largo de radios y ángulos de 30° sobre el precedente.

La máxima longitud craneal fue registrada paralela al plano horizontal de Francfort, y la máxima altura en ángulos derechos a este mismo plano.

En las conclusiones de este estudio, nos dicen que encuentran una convexidad anormal en la frente de las mujeres mongólicas, y que la distancia C-Nasion es más corta en el grupo de los niños trisómicos. En todos los grupos estudiados con SD, la altura y longitud craneal estaban significativamente por debajo de los valores normales.

Gosman y Vineland (1951) hicieron un estudio sobre el desarrollo facial en el SD. Observaron una falta de desarrollo general de naturaleza bastante severa y que afectaba más a unas dimensiones que a otras. La longitud de la cabeza mostraba la mayor deficiencia, particularmente en la región occipital; la profundidad de la cara se hallaba moderadamente por debajo de la media; la altura facial total era considerablemente inferior a lo normal; la longitud del cuerpo de la mandíbula era menor de lo normal; la altura de la rama mandibular estaba comparativamente subdesarrollada; a pesar de estas dos últimas medidas, el mentón estaba adelantado por la inclinación hacia delante de la mandíbula.

También según ellos, los cambios faciales en el mongolismo después de la edad de 16-18 años están limitados a cambios en la mandíbula, es decir un prognatismo mandibular progresivo. Esto ya fue observado por Benda y Nash (1960) quien afirmó: "La línea externa de la mandíbula es a veces confusa a causa de una protrusión, y el prognatismo ocurre debiéndose a una tracción muscular del aparato masticatorio. Para ser más específicos sobre la causa de este prognatismo, debemos pensar en la situación en el mongolismo, de una lengua comparativamente grande en una cavidad oral pequeña".

Como ya comentamos, la prevención de este prognatismo es posible con cirugía (glosectomía parcial) a la edad de 11-12 años (Gosman y Vineland, 1951 entre otros) (ver la parte correspondiente a macroglosia).

Desde las primeras descripciones del SD, se han incluido alteraciones de tamaño y forma del paladar. Así Oster en 1953 ya describe al paladar ojival como una característica común de estos sujetos.

Shapiro y cols (1967) con estos antecedentes llevaron a cabo un estudio métrico del paladar de 153 mongólicos. Realizaron medidas intraorales por medio de un instrumento diseñado especialmente para este propósito. La altura palatina no era significativamente mayor en SD que en el grupo control y sí estaban disminuidas la anchura y longitud del paladar.

Estos autores determinaron que las anomalías observadas no eran debidas a factores específicos del maxilar o del paladar, sino a los defectos del desarrollo óseo general. No existía razón alguna para excluir al paladar del retraso de desarrollo, generalmente aceptado, que afectaba al complejo craneofacial en el SD. Con todo esto demostraron que más que arco ojival en el SD, habría que hablar de paladar corto y estrecho.

Westerman, Johnson y Cohen (1975) estudiaron también las dimensiones del paladar. Emplearon para ello modelos de escayola de 40 pacientes con

SD y 40 individuos normales. Estudiaron la anchura, longitud y altura palatina. Encontraron paladares pequeños en casi todos los pacientes.

Pero aún queda el problema de determinar la influencia ambiental exacta y hereditaria sobre el tamaño y silueta del paladar.

Los paladares anormalmente pequeños hallados en personas con SD podrían obviamente influenciar otros hallazgos observados en estos individuos, incluyendo la alta incidencia de prognatismo, mordida abierta, sobremordida reducida, mordida cruzada y evidencia de hábito de interposición lingual.

Los hallazgos clínicos y la evidencia de la presente investigación soportan la teoría de que los efectos hallados en individuos con SD son representativos de un déficit de desarrollo en la época temprana embrionaria.

Shapiro y cols (1967) establecieron que la estatura corta, braquicefalia, hipoplasia de huesos mediofaciales, anomalías pélvicas y otros numerosos defectos de desarrollo hacen demasiado evidente que las anomalías palatinas observadas en pacientes con SD no se debían a factores específicos del maxilar o paladar sino que eran el resultado de los efectos sobre el desarrollo en general.

Cohen y cols. (1970) hicieron un estudio sobre las alteraciones oclusales en 50 pacientes con SD mediante el análisis de modelos. Encontraron 23 casos (46%) de Clase I de Angle con las siguientes irregularidades: mordida cruzada posterior uni y bilateral, mordida cruzada anterior, mordida abierta anterior, mordida borde a borde de incisivos, sobremordidas, aumento de resalte y protrusión bimaxilar.

Hallaron 16 casos (32%) de Clase II, con doce Clase II división 1 y cuatro Clase II división 2, y 11 casos de Clase III (22%).

El dato más llamativo de este estudio es la alta incidencia de Clase III y de mordidas cruzadas posteriores uni y bilaterales. Consideran que el principal factor que ha contribuido en estas alteraciones es la disminución generalizada en anchura y longitud del paladar. Para ellos el tamaño de la lengua tendría menos importancia ya que sólo la encuentran agrandada en 2 casos. Concluyen diciendo que las disarmonías oclusales son patognomónicas del SD ya que no encontraron ni un sólo caso con una relación oclusal armónica.

Frostad y cols. en el año 1971 hacen una exploración del complejo craneofacial en la trisomía 21. Encuentran adelgazamiento del hueso cortical, huellas digitiformes más marcadas, la prominencia frontal está más acentuada en SD y más aún en mujeres (esta diferencia se hace mayor a medida que aumenta la edad), ausencia de senos frontales en el 90% de casos, la región fronto-naso-maxilar es

más pequeña en el SD que en el grupo control. Esta hipoplasia del tercio superior de la cara produce cambios en la evolución del crecimiento, que está alterada en estos pacientes, es decir, el fenotipo es diferente a la edad de 4-5 años, la cara de los adultos con trisomía 21 no tiene las mismas características clínicas que se encuentran cuando son más jóvenes.

Burwood y cols. (1973) estudian el cráneo en el mongolismo. Encuentran una capacidad craneal disminuida con diferentes formas y el ángulo de la base (Ba-S-Na) es siempre mayor en el SD independientemente de la capacidad y forma del cráneo.

Fink y cols. (1975) realizaron un estudio sobre medidas cuantitativas de la cara en el SD. La dividieron en tres partes, el endocráneo, porción medio facial y la mandíbula. Determinaron los siguientes resultados:

- el endocráneo es más pequeño en el SD y las diferencias son similares para todas las edades.
- el espacio medifacial es más pequeño en todas las edades, pero la diferencia se incrementa con la edad.
- el área mandibular es más pequeña en todas las edades y la diferencia se incrementa con la edad.
- el área medifacial es aún más pequeña en el grupo de mongólicos que el área mandibular.
- hay una deficiencia significativa en el SD comparado con el grupo control para las siguientes relaciones: área medifacial / área endocraneal, área mandibular / área endocraneal y área medifacial / área mandibular.

En 1983 Naval Gías presenta un análisis telerradiográfico del desarrollo craneofacial en pacientes mongólicos. Las conclusiones a las que llega son:

- Las características de la base craneal son específicas de este estudio; especialmente el ángulo esfenoidal o selar (Ba-S-Na) que se encuentra ampliado, lo cual a su vez modifica las relaciones con otras estructuras faciales cuando son analizadas con la base craneal como referencia. También se ha comprobado que la parte más anterior de la misma (S-Na), es más corta absoluta y relativamente al compararla con otras estructuras, y posiblemente crece en menor proporción con la edad que el maxilar y la mandíbula en cuanto a la longitud. Es muy característica la ausencia del seno frontal.

- El ángulo esfenoidal, la longitud del segmento S-Na y la ausencia de seno frontal pueden ser de valor diagnóstico y de utilidad en investigaciones antropológicas y medicolegales. Estos datos permanecieron inalterables fraccionando las muestras por edad y sexo.
- La zona centro facial y el maxilar en concreto, están más afectadas (en el sentido de poco desarrolladas) que otras estructuras craneofaciales en los mongólicos tanto en longitud como en altura. Hay una anterorrotación maxilar y oclusal.
- La mandíbula es desproporcionadamente más pequeña en los mongólicos que en la población normal, pero su relación postural es más protruyente especialmente en su inclinación dentoalveolar compensándose con un cierto hipercondilismo. Esta relación aumenta con la edad con las implicaciones preventivo-terapéuticas que ello conlleva.
- Respecto al ángulo goníaco, en nuestro caso, las diferencias no han sido muy marcadas, pero sirvieron para postular el hipercondilismo. También con la edad hemos apreciado el paso a horizontal de una tendencia vertical de crecimiento en el conjunto facial de los mongólicos.
- El perfil de tejidos blandos muestra como los pacientes con SD presentan un resalte exagerado de sus labios, en relación a las prominencias nasal y mentoniana, cuando se comparan con la población general, especialmente del labio inferior.
- Alteraciones de la oclusión con especial incidencia de mordidas abiertas, mesiocclusiones, bruxismo y hábito bucal de reposo con aumento de la división vertical.

Por otra parte, en 1984 Alonso Tosso presenta su trabajo de análisis cefalométrico comparativo del SD utilizando la técnica de Delaire. En él llega a las siguientes conclusiones:

- El análisis de la base craneal demuestra que el área craneofacial de los mongólicos es significativamente menor que en el grupo control, con una diferencia de 1,34%. Por lo tanto es mayor la tendencia de los mongólicos a presentar un patrón esquelético Clase III.
- La medición del ángulo esfenoidal demuestra que es significativamente mayor en mongólicos que en el grupo control, con una diferencia de 4,17°, aumentando su valor con la edad en ambos sexos.

- La altura craneal de los mongólicos es significativamente menor que la de los sujetos control.
- No existen diferencias significativas en la proporción de las áreas maxilar y mandibular al compararlas en SD y grupo control. El área mandibular experimenta con la edad un crecimiento similar en ambos grupos de estudio.
- La proporción de los segmentos facial superior y facial inferior (Na-SNA y SNA-Me) respecto a la altura facial total (Na-Me) no presenta diferencias significativas en ambos grupos.
- En el análisis del perfil facial óseo se observa una mayor frecuencia de prognatismo en el grupo de mongólicos, con una diferencia del 47% respecto al grupo control.
- El análisis dentario cuantitativo demuestra que presentan una mayor tendencia a la vestibuloversión del incisivo central superior.
- En el análisis dentario cualitativo presentan con mayor frecuencia anteroposición o desplazamiento anterior del incisivo central inferior respecto a la línea facial.

En el año 1985 Alonso, Naval y cols. publican estos resultados de la base del cráneo, demostrando un acortamiento del segmento anterior de la misma (zona cráneo-facial) y un aumento del ángulo selar (Ba-S-Na, C3-C4).

Se han utilizado métodos radiográficos para diagnosticar recién nacidos como SD, basándose en la presencia de grandes fontanelas o fontanelas abiertas. Así Benda (1960) dice que una gran fontanela es un buen signo de mongolismo en el nacimiento. Otros autores han mencionado que las fontanelas en el SD cierran más tarde que en la población general (Oster, 1953). Para Hall (1964) en cambio, el encontrar una gran fontanela en los recién nacidos parece no tener valor diagnóstico.

Por otra parte, se describe la presencia de una tercera fontanela (entre la fontanela anterior y posterior) con más frecuencia en el SD (Chemke y Robinson, 1969).

Tishler y Martel (1965) describieron por primera vez la dislocación atlantoaxial en el SD. Desde entonces se considera una asociación común con este síndrome, así Martel y Tishler (1966) lo encuentran en 14 de 70 niños, Semine y cols en el 18% de casos, Miller y cols. (1986) en el 20%, 14,6 % en el estudio de

Pueschel y Scola (1987), Van Dyke y Gahagan (1988) en el 9% y para Macaya y Roig (1990) la frecuencia está entre el 9 y el 31%.

Esta lesión se ve en niños y más frecuentemente en varones. En adultos no aparece subluxación pero sí cambios degenerativos de la columna cervical con formación de salientes óseos, estrechamiento del foramen, estrechamiento del disco intervertebral y formación osteofítica (Van Dyke y Gagahan, 1988).

Cuando se habla de luxación atloaxoidea, se refiere a una inestabilidad de la articulación, y la mayor parte de las veces se trata de una forma asintomática. Los casos sintomáticos acontecen en el 1,2 a 2,5 % de los pacientes, a expensas principalmente de aquellos de sexo femenino. En algunos casos existe además una disgenesia odontoidea, malformación que puede encontrarse en un 6-17% de los individuos con SD y en el 60% de aquellos con inestabilidad atloaxoidea (Macaya y Roig, 1990).

La tetraparesia lentamente progresiva, que en general se detecta en forma de trastorno de la marcha, y la incontinencia urinaria son los signos iniciales más frecuentes, aunque la presencia de nistagmus o la debilidad de la musculatura facial también deben alertar sobre esta complicación. El diagnóstico a menudo se ve dificultado por el inicio insidioso de la clínica de compresión medular y por la incapacidad de algunos pacientes para expresar sus síntomas, lo cual puede retrasar peligrosamente el inicio del tratamiento (Macaya y Roig, 1990).

El diagnóstico de la inestabilidad se basa en (a) un elevado índice de sospecha, (b) la presencia de signos neurológicos sugestivos y (c) signos radiológicos característicos. La mielografía y la TAC medular con contraste pueden informar sobre la posibilidad de afectación medular, pero ambos son métodos invasivos. En la actualidad la resonancia magnética de la columna cervical, en especial de los casos en que se sospecha engrosamiento, atrofia o compresión medular, es el método diagnóstico más indicado (Macaya y Roig, 1990).

La lesión articular a nivel atlanto-occipital se ve raramente en pacientes vivos generalmente producida por un trauma. En el SD hay descritos algunos casos (Hungerford y cols., 1981) pero son mucho menos frecuentes que la inestabilidad atloaxoidea.

La inestabilidad de las articulaciones atlo-occipital y atloaxoidea en los pacientes afectos de trisomía 21 se debe a la laxitud ligamentosa congénita e hipotonía asociadas a este síndrome coincidiendo generalmente con traumatismos a este nivel (Martel y Tishler, 1966; Hungerford y cols, 1981; Macaya y Roig, 1990).

Tanto en niños como adultos con SD la columna cervical es un área potencialmente con problemas significativos. En todos los casos con cualquier problema de dolor cervical o hallazgos clínicos sugestivos de alteración neurológica, se debería iniciar un estudio profundo de la columna cervical. De todas formas exploraciones a nivel cervical y base de cráneo están indicados en niños mayores de 5 años con SD y debería ser considerado también en todos los adultos.

Otra de las anomalías que se ven con frecuencia en el SD es el bruxismo, la atrición o desgaste patológico de los tejidos duros del diente, provocados por constantes presiones por contracción y rechinar. El bruxismo es un acto inconsciente y puede afectar por igual a niños y adultos.

En un estudio sobre 21 niños entre 6 y 7 años, el 70% presentaban en mayor o menor grado, lesiones por bruxismo (Alarí Ballart, 1989). Está demostrado que el bruxismo es mucho más frecuente en niños con lesiones cerebrales, y el número de casos aumenta a medida que el retraso mental es mayor (Lindqvist y Heijbel, 1974).

En la etiología del bruxismo se incluyen causas locales como traumas oclusales, restauraciones inapropiadas e interferencias oclusales que dificultan los desplazamientos mandibulares; y causas generales como trastornos psicológicos, trastornos del sueño, tensión, estrés, miedo, lesiones cerebrales, síndromes neurológicos, meningitis tuberculosa, parálisis espástica cerebral (produce bruxismo reflejo continuo), hipocalcemia, trastornos gastrointestinales, etc.

En el síndrome de Down, la causa de esta anomalía se debe a la lesión muscular que existe (hipotonía, espasticidad) y por otra parte a ciertas conductas estereotipadas que se ven en estos niños especialmente cuando ellos carecen de cualquier otra ocupación.

En la Tabla 15 podemos encontrar todas estas lesiones de una forma esquemática.

Reseñada someramente la etiología, sintomatología y clínica de la trisomía 21, vamos a plantear el tema de nuestra Tesis en el sentido de realizar un estudio de aquellas alteraciones estomatológicas que detectamos en los pacientes afectados de este síndrome que hemos tenido ocasión de estudiar personalmente.

MUCOSAS	<p>Lengua: Macrogllosia Fisuración Depapilación lingual Hiperplasia papilar</p> <p>Labios: Fisuración Agrandados Queilitis angular Incompetencia labial</p> <p>Amígdalas: Hipertrofia amigdalar</p> <p>Paladar: Arco ojival (paladar pequeño)</p> <p>Gls. salivales: Alteraciones metabólicas</p>
DIENTES	<p>Alteración del número (agenesias) Alteración en la erupción Anomalías morfológicas Alteraciones del tamaño Alteraciones estructurales Alteraciones de posición Menor incidencia de caries</p>
PERIODONTO	<p>Enfermedad periodontal precoz y avanzada</p>
OCCLUSION	<p>Disarmonias oclusales (Clases III) Patología oclusal (bruxismo)</p>
RADIOLOGICAS	<p>Cráneo pequeño (braquicefalia) Alteración de la base del cráneo <ul style="list-style-type: none"> ● ángulo más abierto ● acortamiento sector craneofacial <p>Disminución del tamaño de las bases óseas (hipoplasia maxilar) Clase III esquelética (prognatismo mandibular) Patrón de crecimiento horizontal (braquifacial) Mordidas abiertas Protrusión bilabial Ausencia de senos Persistencia de suturas y fontanelas Subluxación atlanto-axoidea</p> </p>

Tabla 15. Manifestaciones estomatológicas en el síndrome de Down

II. MATERIAL Y METODO

II. 1. MATERIAL HUMANO

Hemos utilizado **97 sujetos con Síndrome de Down**, todos ellos institucionalizados y diagnosticados de dicho síndrome desde el nacimiento.

De estos 97, **51 corresponden a la zona de Santiago de Compostela**, 31 de los cuales son del Centro de Subnormales de La Barcia y 20 del Centro de ASPAS. Del total, 28 pertenecían al sexo masculino y 23 al femenino, con edades comprendidas entre 8 y 34 años y una media de 16,8 años.

Otro grupo es el formado por **31 pertenecientes a la zona de Orense**, 9 ingresados en el colegio de Velle, 9 en el de Barrocanes, 9 en el de Celanova y 4 en el de El Pino. De ellos, 22 eran varones y 9 hembras, con edades comprendidas entre 6 y 27 años y una media de 13 años.

Por último, **15 son de Madrid** del Instituto Nacional de Pedagogía Terapéutica, 10 varones y 5 hembras, entre 5 y 19 años y una media de 13,5 años.

El total corresponde a 97 pacientes con SD, **60 varones** y **37 hembras**, con edades comprendidas entre 5 y 34 años y una media de 15,35 años.

<p>Nº TOTAL DE PACIENTES: 97</p> <p>60 VARONES 37 HEMBRAS</p> <p>51 DE SANTIAGO 31 DE ORENSE 15 DE MADRID</p>
--

Cuadro I. Material humano

Utilizamos para comparar nuestros datos, grupos control ya establecidos. En la cátedra del profesor Lucas Tomás hay una buena experiencia en el SD que la hemos aprovechado para corroborar los resultados obtenidos. Así los trabajos de Naval Gías y Alonso Tosso que constituyen **un grupo control de 133 pacientes**.

Naval Gías (1983) hizo un estudio telerradiográfico del desarrollo craneofacial en pacientes mongólicos de 33 individuos, 18 varones y 15 hembras, entre 5 y 19 años con una media de edad de 12,72. Comparó sus resultados con una población de 47 deficientes mentales de etiología desconocida, 22 varones y 23 hembras, entre 8 y 19 años y una media de 13,34. Ambos grupos proceden de una institución pública madrileña (Instituto Nacional de Pedagogía Terapéutica) dependiente del Instituto Nacional de Educación Especial.

Alonso Tosso (1984) en su estudio de "Morfología y estructura craneofacial en el Síndrome de Down: análisis cefalométrico comparativo" utilizó 100 niños y jóvenes mongólicos institucionalizados pertenecientes al centro Fundación de Enseñanza Especial de Pozuelo de Alarcón (Madrid). De ellos 64 eran varones y 36 hembras con edades comprendidas entre 8 y 30 años. Los comparó con un grupo control de 50 niños y jóvenes escogidos al azar entre la población normal española, considerando esta elección como la más significativa. Todos ellos sanos y no presentaban enfermedades congénitas ni ningún tipo de malformaciones esqueléticas o craneofaciales; de los 50, 20 eran varones y 30 hembras, entre 9 y 30 años de edad.

En nuestro estudio, los datos los recogemos en los colegios donde están institucionalizados, lo que siempre conlleva, a pesar del consentimiento y colaboración de profesores y responsables de estos niños, una carga de dificultad de medios (material y tiempo). Solamente se desplazaron para realizar exploraciones radiográficas.

Para el **método**, en primer lugar nos fijábamos en los antecedentes personales y familiares que obteníamos de sus historiales clínicos y psicopedagógicos, a continuación realizábamos una exploración clínica de partes blandas intra y extraoral, luego atendíamos a los dientes, caries y tejidos periodontales. Recogíamos muestras citológicas de diferentes partes de la mucosa y realizamos modelos de escayola con registros de mordida. Les hicimos radiografías (laterales y ortopantomografías) con los trazados cefalométricos correspondientes. Obtuvimos imágenes fotográficas de todo ello.

A continuación iremos explicando el material y método utilizado para cada exploración.

II. 2. ANTECEDENTES PERSONALES Y FAMILIARES

Recogimos este tipo de datos cuando nos los concedieron. Lo hemos conseguido sólo en los 31 de Orense, donde pudimos estudiar los **informes psicopedagógicos** de los niños que había en los colegios. Estaban realizados por los pediatras, médicos de cabecera, psicólogos y profesores de educación especial de los centros.

Nº DE PACIENTES: 31	
INFORMES PSICOPEDAGOGICOS:	edad madre nº hermanos medio social CI antecedentes clínicos tratamientos antecedentes ginecológicos

Cuadro 2. Antecedentes personales y familiares

Atendíamos a datos familiares como número de hermanos, profesión o actividad de los padres, medio socio-cultural en el que se movían, etc. Antecedentes clínicos de la familia como otros casos de SD o alguna otra enfermedad congénita o malformativa o algún otro caso de deficiencia mental. Historia ginecológica de la madre, otros embarazos y como se desarrollaron, amenazas o padecimiento de abortos anteriores, etc.

Un dato de relativa importancia son las características perinatológicas del probandus, como la edad del padre y la madre en el momento de nacer, evolución del embarazo, amenazas de aborto, tiempo de duración (prematuridad), características del parto y complicaciones que aparecen en el mismo, peso en el momento de nacer, etc.

Nos fijábamos en la historia clínica del individuo, fenotipo, patología asociada, uso o no habitual de fármacos, alergias, hábitos (alcohol, tabaco, otros), etc.

Por último reflejábamos el desarrollo intelectual y social, adquisición de conductas madurativas, autonomía personal (necesidades fisiológicas, aseo, vestido, alimentación), autonomía social, escolaridad, organización preceptiva, vocabulario y nivel intelectual.

II.3. EXPLORACION CLINICA

Realizamos la exploración clínica en 82 de nuestros pacientes, en el grupo de 51 de la zona de Santiago y en el de 31 de Orense.

En todos ellos comenzamos por una exploración extraoral, fijándonos en los **labios**, su forma, su tamaño, si tenían o no grietas u otra patología así como en las comisuras.

Al abrir la boca de nuestros pacientes observábamos una **lengua**, con frecuencia agrandada, con fisuras y a veces depapilada. Si tenían cualquier tipo de lesión la recogíamos en nuestros informes.

Atendíamos al **paladar**, su forma y tamaño, presentándose muchas veces como ojival, y lo seguíamos hacia la porción más posterior del paladar blando donde nos encontrábamos con cierta frecuencia unas **amígdalas** hipertróficas, y en alguna ocasión úvula bífida.

La inspección continuaba por toda la **mucosa oral**, apreciando su textura, color y lesiones.

Aparte de la inspección ocular, hacíamos palpación manual de todos los tejidos orales y determinando el **tono muscular** como normal, hipo o hipertónico.

El material que utilizamos para esta exploración clínica consistía en un par de espejos dentales, pinzas, sondas y gasas. Obteníamos fotos de todo esto.

Nº DE PACIENTES: 82	
MATERIAL	METODO
Espejos dentales	Exploración clínica de: labios
Pinzas	lengua
Sondas	paladar
Gasas	amígdalas
	tono muscular
	otros

Cuadro 3. Exploración clínica

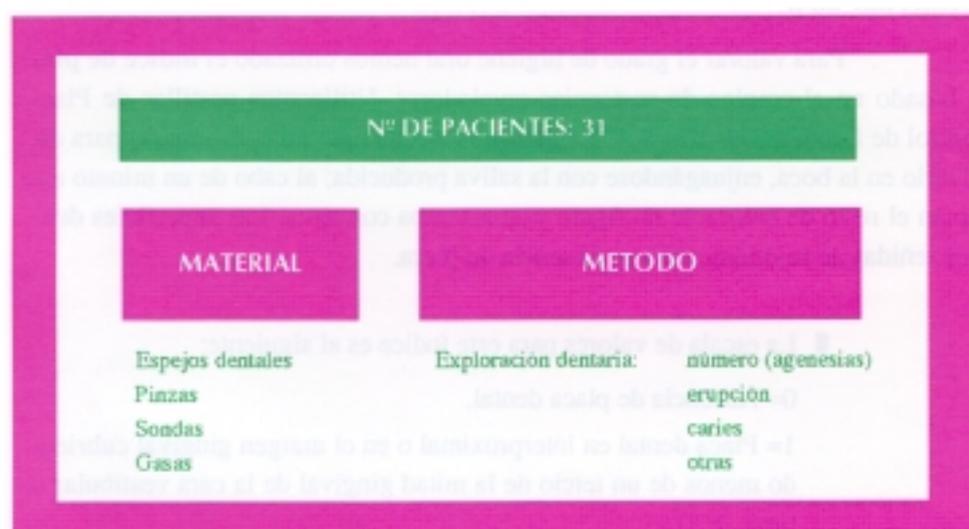
II.4. EXPLORACION DENTARIA

Recogimos datos sobre los dientes en el grupo de 31 pacientes de Orense. El material que utilizamos fue el de exploración (espejos dentales, pinzas, separadores) y una sonda dental para diagnosticar la presencia de caries. Todas estas exploraciones las hacíamos en una sala de los colegios, con dos sillas y con luz natural, a veces ayudados por un foco de luz artificial.

Lo primero que hacíamos era el conteo de los dientes, su **número** y determinar cuales eran deciduos y cuales permanentes. Según la edad del paciente calificábamos la existencia de retraso o no en la **erupción**. Apuntábamos los que faltaban pues podrían tratarse de **agenesias** que luego se confirmarían mediante radiografías.

A continuación nos fijábamos en las posibles patologías que presentaban estos dientes. **Alteraciones en la posición**, a veces formando apiñamientos con los consiguientes problemas locales como acúmulos de placa bacteriana y/o gingivitis. **Alteraciones morfológicas**, del tamaño (macro o microdoncias), en la forma de la corona dentaria, posibles fusiones. **Alteraciones estructurales**, hipocalcificaciones del esmalte, hipoplasias, exageración de las líneas de crecimiento.

En ocasiones nos encontrábamos con facetas de desgaste o atricción producidas por un **bruxismo**, que se ve con más frecuencia en estos individuos.



Cuadro 4. Exploración dentaria

Lo último que hacíamos era determinar la presencia o no de caries y su número. Se hacía de forma clínica, visual y con la sonda. Hemos utilizado el índice C.A.O. (número de dientes con caries + nº de dientes ausentes + nº de dientes obturados) para cada paciente y un índice C.A.O. de la población estudiada.

II. 5. ANALISIS PERIODONTAL

Hemos realizado el análisis del periodonto en el grupo de los 31 de Orense.

Uno de los objetivos de nuestra Tesis es hacer un análisis periodontal en el SD, más aún, determinar el estado periodontal de estos pacientes pero solamente desde un punto de vista descriptivo.

Consideramos que el principal elemento en la periodontitis es la **pérdida de inserción**, por lo que para evaluar el grado de la enfermedad, nos hemos fijado no sólo en el índice de placa, índice gingival y profundidad de sondaje sino también en la pérdida de inserción.

Por tanto consideramos oportuno el empleo de un índice compuesto que valora al mismo tiempo la gingivitis y la periodontitis (pérdida de inserción) tomando como punto fijo el límite amelocementario. Este no es otro que el **índice de enfermedad periodontal de Ramfjord (PDI)**.

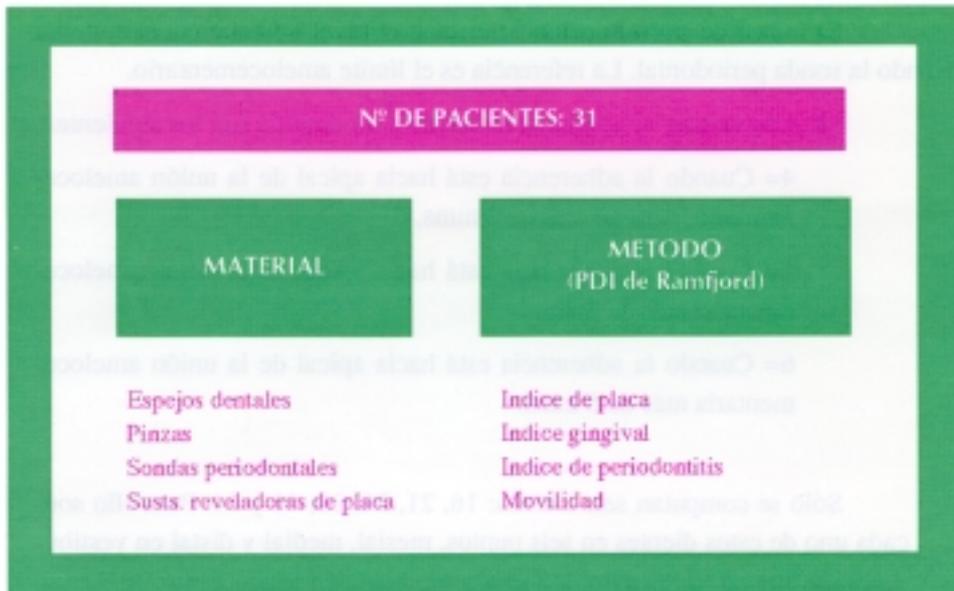
Para valorar el grado de higiene oral hemos utilizado el **índice de placa** basado en el empleo de sustancias reveladoras. Utilizamos pastillas de Plac-Control de Laboratorios Kin S.A. Le dábamos a cada niño un comprimido para disolverlo en la boca, enjuagándose con la saliva producida; al cabo de un minuto escupían el resto de colorante no fijado y se aclaraba con agua. Las superficies dentales teñidas de rojo indicaban la presencia de placa.

■ La escala de valores para este índice es el siguiente:

0= Ausencia de placa dental.

1= Placa dental en interproximal o en el margen gingival cubriendo menos de un tercio de la mitad gingival de la cara vestibular o lingual.

2= Placa dental que cubre más de un tercio, pero menos de dos, de la mitad gingival de la cara vestibular o lingual.



Cuadro 5. Exploración periodontal

3= Placa dental que cubre dos tercios o más de la mitad gingival de la superficie vestibular y lingual del diente.

El índice de Ramfjord determina la presencia e intensidad de la enfermedad periodontal, mediante la combinación de la evaluación de la gingivitis y de periodontitis.

La evaluación de la gingivitis se determina si hay sangrado o no y por la cantidad de la inflamación que existe al explorar las superficies gingivales que rodean a cada diente.

■ Los valores aplicados al índice de gingivitis son los siguientes:

0= Ausencia de signos de inflamación.

1= Alteraciones gingivales inflamatorias de leves a moderadas que no rodean el diente.

2= Gingivitis leve a moderada que rodea el diente.

3= Gingivitis avanzada que se caracteriza por intenso enrojecimiento, tendencia a sangrar y ulceraciones.

El índice de **periodontitis** determina el nivel de adherencia epitelial utilizando la sonda periodontal. La referencia es el límite amelocementario.

■ Los valores aplicados al índice de periodontitis son los siguientes:

4= Cuando la adherencia está hacia apical de la unión amelocementaria, pero no más de 3 mms.

5= Cuando la adherencia está hacia apical de la unión amelocementaria más de 3 mms.

6= Cuando la adherencia está hacia apical de la unión amelocementaria más de 6 mms.

Sólo se computan seis dientes: 16, 21, 24, 36, 41 y 44. Para ello son damos cada uno de estos dientes en seis puntos, mesial, medial y distal en vestibular y palatino o lingual, utilizando una sonda graduada en incrementos de 3 mm. Todas las mediciones son redondeadas al milímetro más próximo.

Se ha comprobado que los seis dientes utilizados para efectuar el índice son indicadores fiables de las diferentes partes de la boca.

El puntaje del PDI por individuo, se obtiene sumando los puntajes de cada diente y dividiendo entre el número de dientes examinados.

Uno de los signos característicos de la pérdida de soporte periodontal, es la movilidad patológica de los dientes. Valoramos dicha movilidad según el método de Miller. Consiste en medir la movilidad de un diente en una escala de 0 a 3 mientras el diente es sostenido entre dos instrumentos.

■ Los valores son los siguientes:

0= No hay movilidad.

1= Movilidad menor de 1mm en sentido horizontal.

2= Movilidad mayor de 1mm en sentido horizontal.

3= Movilidad mayor de 1mm y también en sentido horizontal.

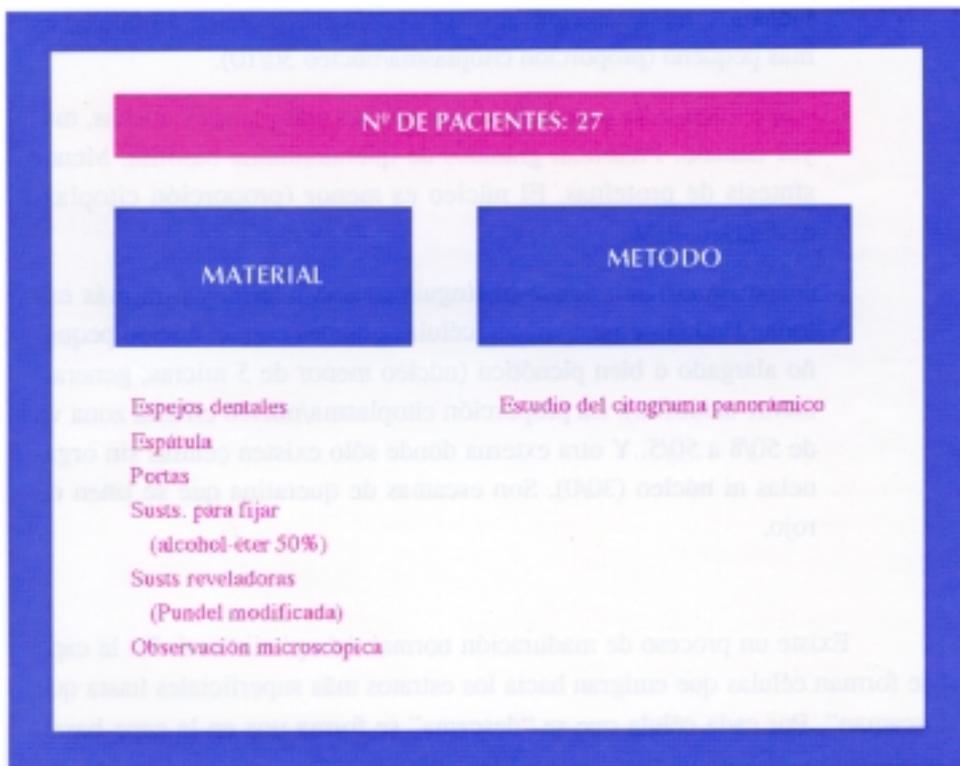
El material utilizado para este análisis consta de:

- instrumental de exploración (espejos, pinzas y sondas dentales)
- sondas periodontales milimetradas (de 3 en 3 mms)
- pastillas reveladoras de placa.

II.6. ESTUDIO CITOLOGICO

Realizamos este estudio en el grupo de Orense. En total, recogimos muestras del epitelio oral en 27 casos.

El material utilizado constaba de instrumental de exploración (espejos, pinzas y sondas dentales), espátulas de cemento dental, portas esmerilados en un extremo, lápiz de punta diamantada para inscribir, líquido de fijación (alcohol-éter al 50%) y materiales de tinción (técnica de Pundel modificada).



Cuadro 6. Citología oral

El método se basa en la técnica de citograma panorámico de la cavidad oral desarrollado en la cátedra del profesor Lucas Tomás (Legazpi, 1981).

El epitelio oral es un epitelio plano estratificado, es decir, se dispone en capas perfectamente limitadas con diferentes características celulares.

Estas capas son, por orden de profundidad a superficie:

- (1) capa basal o germinativa, separada del corion por la lámina basal, formada por una o varias capas de células poliédricas (2-3), grandes núcleos (proporción citoplasma/núcleo 20/11) situados en la porción más basal de la célula. Presentan hemidesmosomas hacia lámina basal y desmosomas de unión intercelulares. En el interior de la célula aparecen tonofilamentos y gran actividad de síntesis de proteínas. Aparecen mitosis.
- (2) capa parabasal o espinosa, con células con prolongaciones intercelulares en forma de espina que son desmosomas y haces de tonofilamentos. Es la capa más activa en la síntesis proteica. El núcleo es más pequeño (proporción citoplasma/núcleo 30/10).
- (3) capa intermedia o granulosa, con células más planas y anchas, mayor tamaño. Presentan gránulos de queratohialina basófila. Menor síntesis de proteínas. El núcleo es menor (proporción citoplasma/núcleo 40/9)
- (4) capa superficial, donde distinguimos una interna y otra más externa. En la interna aparecen células grandes con un núcleo pequeño alargado o bien picnótico (núcleo menor de 5 micras, generalmente acidófilo). La proporción citoplasma/núcleo en esta zona va de 50/8 a 50/5. Y otra externa donde sólo existen células sin organelas ni núcleo (30/0). Son escamas de queratina que se tiñen de rojo.

Existe un proceso de maduración normal del epitelio oral. En la capa basal se forman células que emigran hacia los estratos más superficiales hasta que se “descaman”. Por cada célula que se “descama” se forma una en la capa basal. Esta maduración necesita un tiempo, y existen circunstancias que la pueden alterar, no completándose o aumentándola.

Nosotros expresamos el grado de maduración del epitelio por el **índice cariopicnótico**, que viene definido por dos índices, el índice acidófilo, ó % de células acidófilas (teñidas de rojo), y el índice picnótico, ó % de células con un núcleo picnótico (núcleo menor de 5 micras).

El epitelio oral no es igual en todas las zonas de la boca, hay zonas más o menos queratinizadas, con diferente maduración, es decir, diferente índice

cariopícnótico, diferentes índices acidófilo y pícnótico. La capa más superficial de esas zonas está formada por diferentes células, unas veces son escamas y otras son células basófilas con núcleos alargados. Cuando tomamos una citología, hacemos el conteo de células teñidas de rojo (% de céls. acidófilas) y el número de células que tienen un núcleo menor de 5 micras (% de céls. con núcleo pícnótico)

Por todo esto, definimos el citograma panorámico de la cavidad oral. Se divide la boca en 8 partes de donde se toman muestras citológicas. Están establecidos los valores normales de índices acidófilos y pícnóticos de las diferentes zonas (Legazpi, 1981). Estas zonas con sus índices son:

- Paladar duro: Índice acidófilo (IA)= 100%
Índice pícnótico (IP)= 95%
- Paladar blando: IA= 10%
IP= 0%
- Dorso de la lengua: IA= 80-85%
IP= 5-10%
- Base de lengua: IA=0,5%
IP= 0%
- Encía adherida: IA= 100%
IP= 90%
- Mucosa yugal (Zona de oclusión): IA= 25-30%
IP= 10%
(En la mujer estos índices varían según el estado hormonal)
- Fondo de vestíbulo: IA= 0,1%
IP= 0%
- Zona de Klein (zona mucocutánea del labio inferior): IA= 50-100%
IP= 40-90%

Todos estos datos son valores representativos, nunca exactos.

Deben ser tomadas las muestras en zonas alejadas unas de otras.

En todos los casos son altos los dos índices o los dos bajos, excepto el dorso de la lengua donde existe una paraqueratosis fisiológica (queratinización con núcleos) ya que la mucosa de la lengua no tiene queratina y sí la tiene el recubrimiento epitelial de las papilas gustativas (filiformes).

En la toma del fondo de vestíbulo utilizamos el superior.

MATERIAL Y METODO

En la mucosa yugal (zona de oclusión) la toma se realiza en sentido póstero-anterior y no vertical ya que se tomarían de zonas diferentes (fondos vestibulares).

El índice cariopictórico de la mucosa yugal es el que más se va a ver influenciado por los cambios hormonales de la mujer. La citología en esta zona y en la vagina reproduce datos parejos según el día del ciclo menstrual en que se tomen. También varía con tratamientos hormonales (anticonceptivos) o en la menopausia. En general, al aumentar la cantidad de estrógenos aumenta el índice acidófilo y si disminuye, también este índice baja. En el varón los datos son constantes.

La zona de Klein (porción mucocutánea del labio inferior) es muy variable ya que hay muchas rugosidades, y en el fondo de éstas se pueden tomar células de capas más profundas.

Nosotros tomamos muestras de estas 8 zonas. Lo hacemos con una espátula de cemento dental, con un suave roce, no haciendo presión, ya que lo que nos interesa son las células más superficiales de cada parte. A continuación se extiende en el porta y se deja secar uno-dos minutos.

Como son 8 las zonas a estudiar, utilizamos 4 portas con una superficie esmerilada para inscribir, haciendo la extensión en cada extremo del porta, uno próximo a la zona esmerilada y otro alejado. Cada porta va identificado con ninguna, una, dos o tres cruces. Por lo tanto tenemos 8 zonas donde hacer la extensión.

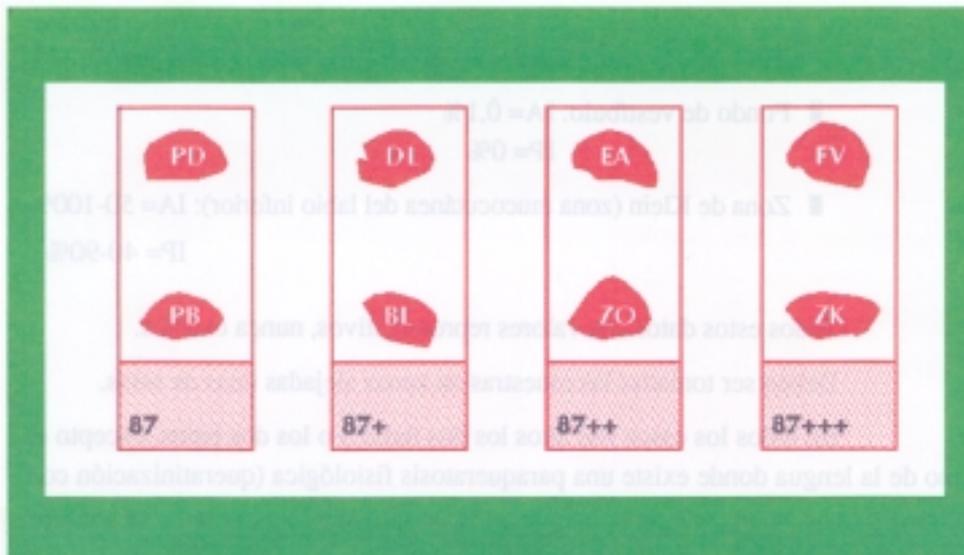


Figura 3. Portas utilizados en el citograma panorámico.

Las tomas se hacen siempre en riguroso orden: paladar duro (se extiende en extremo alejado a zona esmerilada del porta sin ninguna cruz), paladar blando (extremo próximo del porta sin cruz), dorso de la lengua (extremo alejado, porta con una cruz), base de la lengua (extremo próximo, porta con una cruz), encía adherida (extremo alejado, porta con dos cruces), mucosa yugal o zona de oclusión (extremo próximo, porta con dos cruces), fondo de vestíbulo (extremo alejado, porta con tres cruces) y zona de Klein (extremo próximo, porta con tres cruces) (Figura 3).

Los portas con las tomas extendidas y secadas, se fijan, utilizando una solución de alcohol-éter al 50%. En esta solución pueden permanecer el tiempo que sea necesario.

Una vez en el laboratorio, se tinte, utilizando la técnica de Pundel modificada (Tabla 16) que es a base de eosina-hematoxilina.

Las preparaciones ya están listas para su observación. Nos fijamos en las células, sus características, forma, tamaño, coloración, relación núcleo-citoplasma, posibles atipias, índice cariopictórico, presencia de células inflamatorias y de flora (bacteriana y micótica).

- ALCOHOL DE 70º (10 veces)
- AGUA DESTILADA (10 veces)
- HEMATOXILINA DE HARRIS (3 mins)
- LAVAR CON AGUA CORRIENTE O DESTILADA
- ALCOHOL AMONICAL (37cc - 3cc) (color azul) (30 segs)
- LAVAR CON AGUA DESTILADA
- ALCOHOL DE 70º (10 veces)
- ALCOHOL DE 90º (10 veces)
- ORANGE G (3 mins)
- ALCOHOL DE 90º (10 veces)
- E. A. 31 (4 mins)
- ALCOHOL DE 96º (10 veces)
- ALCOHOL DE 100º (10 veces)
- XILOL (10 veces)

Tabla 16. Técnica de tinción de Pundel modificada

II.7. ESTUDIO DE MODELOS

Hemos obtenido 17 modelos en escayola (del grupo de los 31 de Orense) de la boca de nuestros pacientes con SD. Tras previa impresión de alginato con cubetas de plástico superior e inferior, los vaciamos en escayola blanca y los transformamos en modelos de presentación.

En ellos se estudian los **dientes**, número, alteraciones de tamaño, forma, posición y oclusión. También nos fijamos en la existencia de facetas de desgaste debido a bruxismo. Determinamos las posibles **dísarmonías oclusales** que se pueden apreciar en los modelos. Por último hacemos mediciones del paladar.

Nº DE PACIENTES: 17	
MATERIAL	METODO
Espejos dentales	Estudio de dientes
Cubetas	Estudio oclusal
Impresión de alginato	Mérida del tamaño del paladar
Registros de cera	
Vaciado en escayola	

Cuadro 7. Estudio de modelos

Para las **medidas de la bóveda palatina** se establecen tres puntos (determinados anteriormente por Shapiro y cols., 1967 y por Westernman y cols., 1975, en sus estudios del paladar en el SD) (Figura 4):

- Puntos A y B: puntos gingivales más palatinos de los primeros molares superiores permanentes, o en su caso, de los segundos molares deciduos o permanentes.
- Punto C: en la papila palatina interdientaria entre los dos incisivos centrales.

Las medidas se establecen de la siguiente manera:

- Ancho: distancia entre A y B.

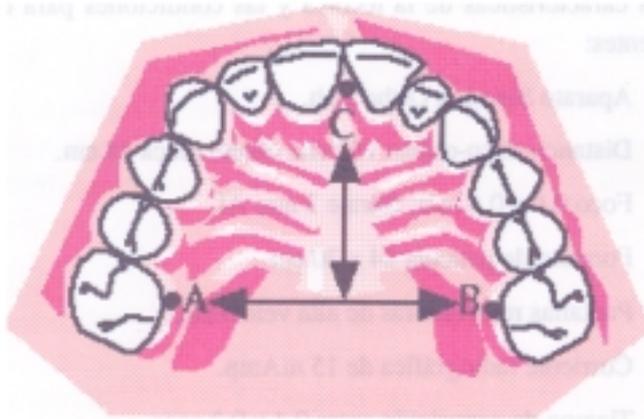


Figura 4. Puntos utilizados para medición del paladar.

- Largo: distancia entre C y límite de paladar duro (en el modelo la línea que une inmediatamente por distal las dos tuberosidades maxilares)
- Alto: distancia perpendicularmente desde A-B hasta paladar.

Como en nuestros grupos control no tenemos antecedentes de haber realizado estas medidas, hemos realizado esta exploración comparando los datos con 17 modelos de misma edad y sexo de individuos sanos, sin malformaciones craneofaciales, elegidos al azar en el Servicio de Ortodoncia de la Facultad de Odontología de Santiago de Compostela.

II.8. ESTUDIO CEFALOMETRICO

Obtuvimos radiografías laterales de cráneo de 41 individuos con SD, 26 de los cuales eran del grupo de Orense y 15 de Madrid.

Hemos utilizado la técnica de la telerradiografía lateral ampliada, de todo el cráneo y cara.

Las radiografías fueron realizadas en el Servicio Central de Radiología de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense de Madrid y en el Servicio de Radiología del Hospital Provincial, también llamado ahora Complejo Sanitario Cristal-Piñor.

Las características de la técnica y las condiciones para este estudio fueron las siguientes:

- Aparato Siemens Orthoceph.
- Distancia foco-objeto 152 cm, objeto placa 18 cm.
- Foco 0,6 x 0,6 mm, filtraje 2 mm Al.
- Formato de película 24 x 30 cm.
- Pantallas reforzadoras de alta velocidad.
- Corriente radiográfica de 15 mAmp.
- Tiempo de exposición entre 0,4 y 0,2 segs.
- Tubo SR 90 / 15 Fv.

Tanto el Kilovoltaje como el tiempo de exposición se han variado según la edad y sexo.

El haz central de los Rx coincide con el eje transmeatal del paciente (Po), esto es, con las olivas auriculares del cefalostato. El vástago anterior se centra, sin hacer presión, sobre el Nasion blando. El plano de Frankfurt del paciente ha de ser paralelo al suelo, mirando éste al infinito y perpendicular a la placa. Los dientes han de estar en máxima intercuspidadación ("mordiendo con las muelas") y los labios relajados (según el sellado labial). El paciente no se ha de mover ni tragar saliva durante el disparo.

Se desecharon o repitieron aquellas radiografías de baja calidad o distorsionadas por una incorrecta colocación del paciente durante la exposición a los Rx. Entre estas destacan, por su frecuencia, las obtenidas en posiciones mandibulares diferentes a máxima intercuspidadación y las dobles imágenes en estructuras óseas simétricas producidas por movimientos de cabeceo o balanceo durante el disparo.

Una vez obtenidas las radiografías, realizamos el trazado de estructuras duras y blandas. Utilizamos los **análisis cefalométricos de Delaire, Ricketts, Steiner y Jarabak** ya que consideramos que con estos cuatro abarcamos de una manera muy completa las posibles relaciones cráneo-máxilo-faciales (Steiner, 1959; Ricketts, 1961, 1981; Delaire, 1978)

Uno de los objetivos de la presente Tesis es la de analizar cefalométricamente el complejo cráneo-facial de los pacientes afectos con SD. Trataremos de inferir las interrelaciones entre los dientes, las bases óseas maxilares y la base del cráneo, con el fin de cuantificar las áreas de displasia determinantes de la anomalía

Nº DE PACIENTES: 41

MATERIAL

Telerradiografía lateral ampliada

METODO

Análisis cefalométrico: puntos
planos y líneas cefalométricas
variables (45)

Relaciones cráneo-máxilo-mandibulares
Crecimiento facial
Relaciones dentarias
Senos frontales
Perfil blando

Cuadro 8. Estudio cefalométrico

presente y, en base a ello, predecir el patrón y dirección de crecimiento. Somos conscientes de que para un análisis más detallado y objetivo del crecimiento cráneo-facial de estos enfermos, sería necesario comparar telerradiografías estandarizadas tomadas en diferentes períodos del desarrollo.

A continuación definimos los **puntos cefalométricos** que hemos utilizado:

- 1. "M": situado en la unión de las suturas frontonasal y nasomaxilar. Puede hallarse siguiendo el recorrido de la sutura frontonasal que desciende anteroposteriormente desde el punto Nasion hasta su unión con la sutura nasomaxilar (que nace en una dirección anteroposterior, entre el hueso nasal y el proceso ascendente del hueso maxilar). En la radiografía el punto M se sitúa siempre justo en frente de la opacidad ósea formada por la parte más alta del proceso maxilar ascendente (Figura 5).
- 2. "CT": o punto temporocondilar. Está situado en el límite posteroinferior radiográfico de la línea periférica de la eminencia articular. No debe confundirse con el vértice del tubérculo cigomático anterior, que se halla ligeramente hacia delante y por debajo de la línea periférica de la eminencia articular. En la radiografía el punto CT está situado en la unión de las ramas de la lambda formada por el límite posterior de la eminencia articular (pared anterior de la fosa glenoidea), la superficie inferior de la eminencia articular y el límite posterior del tubérculo cigomático anterior.

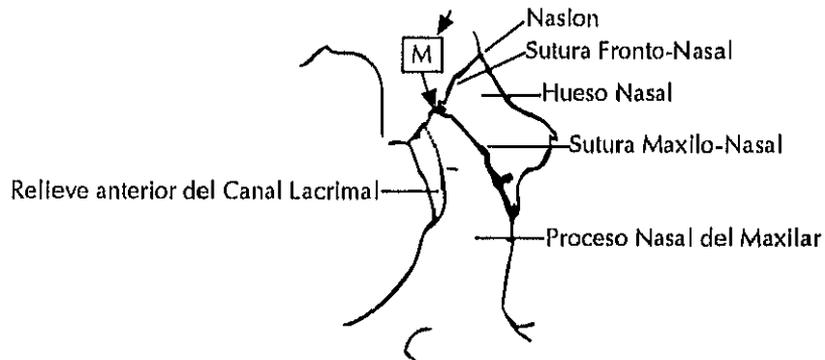
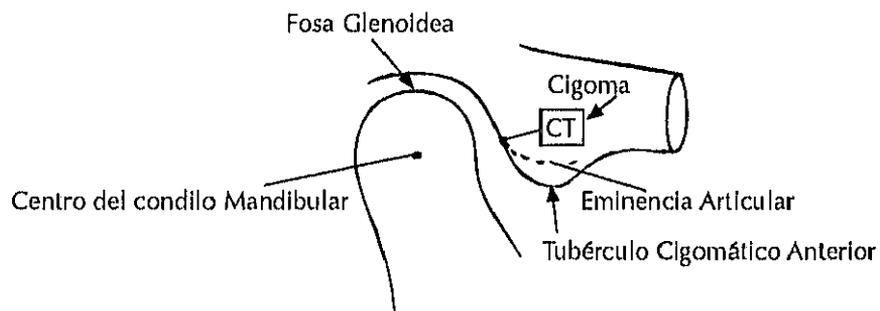


Figura 5. Punto "M".

En otras palabras, puede hallarse en el punto de inversión de las curvas formadas por el límite anterior de la fosa glenoidea y el límite posterior del tubérculo cigomático anterior. Además en la telerradiografía, tomada con el paciente en oclusión céntrica, el punto CT está normalmente situado frente al centro del cóndilo mandibular (Figura 6).

- 3. "Clp": ápex de la apófisis clinoides posterior. Está situado en el ápex de este proceso, detrás de la silla turca, y es generalmente fácil de localizar. No obstante el proceso clinoides es a veces difícil de localizar, por presentar caracteres de anomalía (excesiva



Situación de CT en relación con la fosa Glenoidea, Eminencia Articular, y Tubérculo Cigomático Anterior

Figura 6. Punto "CT".

osificación, déficit de altura). Para evitar errores en el trazado, podemos decir que normalmente el ápex clinoides anterior es directamente opuesto al posterior. Si ambos fuesen normales, podemos tomar como referencia el labio anterior de la escotadura creada por el quiasma óptico, que se halla normalmente al mismo nivel que los ápex anterior y posterior (Figura 7)

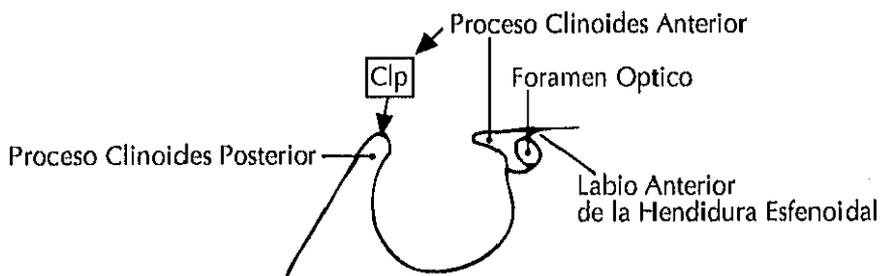


Figura 7. Punto "Clp"

Estos tres puntos son poco usados en cefalometría. Fueron descritos por Delaire (1978) y son fundamentales para el estudio de la base del cráneo como veremos posteriormente.

- 4. Nasion (N, Na): punto más anterior de la sutura frontonasal y representa el límite anterior de la base del cráneo.
- 5. Sella o Sella (S): corresponde al centro geométrico de la silla turca.
- 6. Basion (Ba): es el punto más anterior e inferior de la lámina basilar del hueso occipital, es decir del foramen magnum.
- 7. Porion (Po, P): punto más superior del conducto auditivo externo. El cefalostato ayuda a localizarlo al proyectarse en la telerradiografía los dos anillos metálicos correspondientes a las olivas que, introducidas en los conductos auditivos externos, posicionan el cráneo.
- 8. Orbitario (O, Or): punto más inferior del reborde externo de la cavidad orbitaria.

- 9. Espina nasal anterior (Ena, Ans): punto más anterior del hueso maxilar en su porción superior. Es la referencia anterior del plano palatino.
- 10. Espina nasal posterior (Enp, Pns): es el punto más posterior del hueso maxilar y por tanto el límite posterior del plano palatino.
- 11. "A": es el punto más profundo de la concavidad anterior del maxilar.
- 12. "B": es el punto más profundo de la concavidad anterior de la mandíbula.
- 13. Pogonion (Pg, P): es el más anterior o prominente del mentón óseo, que hemos adquirido de la craneometría pues se localiza por simple inspección en norma lateralis.
- 14. Gnation (Gn): es el punto más anterior e inferior de la mandíbula en el plano sagital.
- 15. Menton (Me): punto más inferior de la sínfisis mandibular.
- 16. Suprapogonion (Pm): es el punto del mentón óseo que se localiza en el borde anterior de la sínfisis por encima del Pogonion, cuando la convexidad se hace concavidad.
- 17. Gonion (Go, G): es el punto más posterior del cuerpo mandibular al unirse con la rama, es decir, el ángulo goníaco que forman ambas estructuras en su vértice.
- 18. Antegonial (Ag): es el punto más posterior de la escotadura antegonial, es decir, donde la convexidad del ángulo goníaco se hace concavidad.
- 19. Centroide (Xi): se considera el centro geométrico de la rama mandibular. Para su localización :

(A) Tomando como referencia el plano horizontal de Frankfort, se localiza el punto más inferior de la escotadura coronóidea y se traza una línea paralela al citado plano.

(B) En el borde anterior de la rama ascendente localizamos el punto más posterior y trazamos una línea paralela a la vertical pterigoidea (es la perpendicular al plano de Frankfort pasando por el punto Pt).

(C) Con los mencionados puntos de máxima concavidad situamos los antagonistas en el borde inferior del cuerpo mandibular.

bular y el borde posterior de la rama, ambos a la misma altura que los descritos. Así trazamos las otras dos líneas perpendiculares a las anteriores.

(D) En el rectángulo que hemos obtenido trazamos sus diagonales y el punto de intersección de ambas es el mencionado punto.

- 20. Articular (Ar): es la intersección entre el contorno posterior de los cóndilos mandibulares y el límite inferior de la base craneal.
- 21. Pterigoideo (Pt): es el punto más inferior del agujero redondo mayor que se localiza en la porción más posterior y superior de la fosa pterigomaxilar.
- 22. "CC": se localiza en la intersección del eje facial (desde el punto Pterigoideo al Gnation, que describiremos con las líneas y planos) con el plano de la base del cráneo que forman los puntos Basion y Nasion.
- 23. "CF": se localiza en la intersección del plano de Frankfort y la vertical pterigoidea que describiremos a continuación.

Todos estos puntos (desde el 4 al 23) se encuentran representados en la Figura 8.

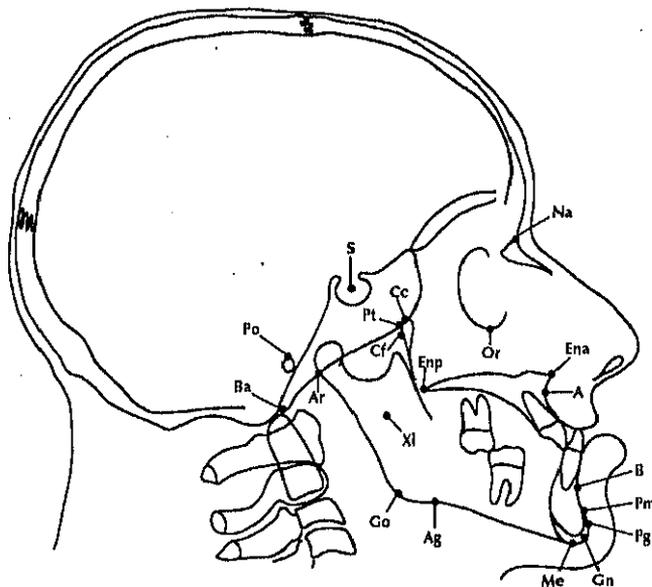


Figura 8. Puntos utilizados en nuestro método (del 4 al 25).

Los planos y líneas cefalométricas que hemos usado son:

- 1. "C1": línea de la base craneofacial. Une los puntos M y CT y se extiende posteriormente hasta encontrar la línea Oi, su perpendicular y tangente al límite externo del hueso occipital. Debe tocar al cóndilo mandibular. La intersección de dicha línea con el borde posterior del cóndilo es el punto Cp.

La línea C1 debería pasar en inmediata vecindad al límite superior de la fisura pterigomaxilar y al centro del cóndilo mandibular. Por otra parte, el límite posterior del cóndilo mandibular (Cp) debería situarse exactamente en el punto medio de la línea C1. De esta forma, el 50% de la línea C1 correspondería a la distancia Oi-Cp (área craneoespinal) y el otro 50% restante a la distancia Cp-M (área craneofacial) (Delaire, 1978).

- 2. "C2": la altura craneal. Se traza perpendicularmente a C1 por su punto medio, que aunque no ocurre siempre, correspondería idealmente al punto Cp.

Si el punto Cp se halla por delante del punto medio, esto indica un acortamiento del área craneofacial, y a menudo tiende a un patrón esquelético Clase III de Angle. Contrariamente, si el punto Cp se halla por detrás del punto medio, esto indica una elongación del área craneofacial, con tendencia a un patrón esquelético Clase II de Angle (Delaire, 1978).

La línea C2 intersecta la bóveda craneal a nivel del punto Sc (summit o vértice craneal).

- 3. "C3": línea superior de la base craneal. Se traza desde M a Clp y se extiende posteriormente hasta intersectar la superficie externa del hueso occipital a nivel de Op, que se halla normalmente en la extremidad posterior de la hendidura occipital (Delaire, 1978).
- 4. "C4": la inclinación basilar. Formada por la conexión del punto Clp a una tangente al límite posterosuperior del ápice del proceso odontoides. Normalmente C4 es tangencial al dorso de la silla turca, a la superficie cerebral de la base del hueso occipital y Basion, y muy próxima a la superficie posterior del cóndilo mandibular formando a menudo una tangente a éste, siempre que la radiografía halla sido realizada en oclusión céntrica (Delaire, 1978).

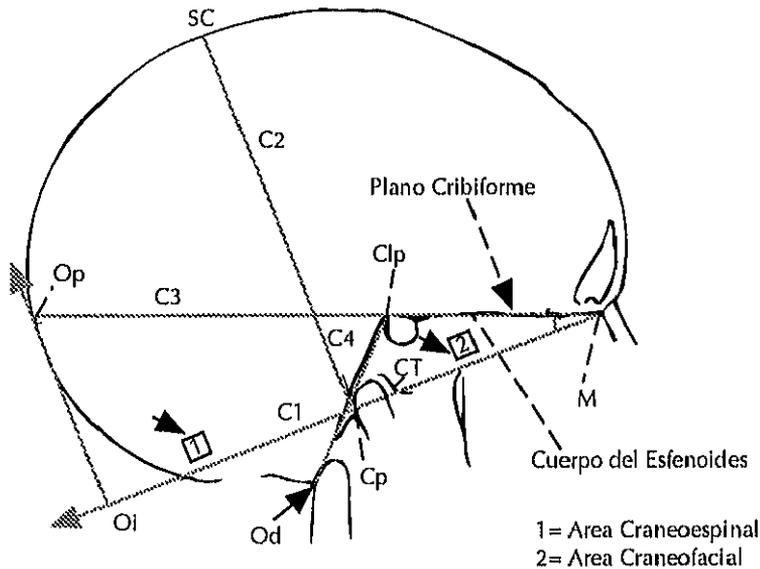


Figura 9. Líneas C1, C2, C3 y C4 de Delaire.

Estas cuatro líneas craneales (Figura 9) forman parte del análisis arquitectural diseñado por Delaire (1978) además de otras 8 líneas craneofaciales y el análisis dentario (Figura 10). Nosotros sólo vamos a usar las líneas craneales.

- 5. Plano de Frankfort (FH): es el plano que une los puntos Porion y Orbitario. Se considera un plano de referencia pues los puntos que lo determinan se encuentran en cavidades óseas de órganos sensoriales y por lo tanto muy estables o poco variables con los cambios de crecimiento. Se utiliza como referencia de numerosas estructuras faciales como son los maxilares en sentido vertical y horizontal.
- 6. Plano baso-craneal (Ba-Na): formado por los puntos Basion y Nasion. Se le considera como el plano que divide el cráneo de la cara y se utiliza exclusivamente como plano de referencia, pero no de orientación. Sirve para valorar el desplazamiento espacial de la mandíbula. Lo utilizamos para ver el biotipo facial del individuo, su tendencia de crecimiento mandibular, además para evaluar algunas de las variables del método cefalométrico que utilizamos como son la deflexión craneal y la longitud craneal anterior.

- 7. Plano S-Na: entre silla turca y Nasion. Quizás sea la referencia craneal más importante sobre la que efectuar las mediciones faciales.
- 8. Eje facial (Pt-Gn): entre los puntos Pterigoideo y Gnation. Se considera muy estable por no variar con el crecimiento facial. Es el indicador de la tendencia de crecimiento mandibular y de la proporcionalidad entre la altura con la anchura de la cara. Por ello se utiliza como plano de referencia para determinar el biotipo facial y la tendencia de crecimiento de la mandíbula.

Además de la importancia que tiene dicho eje de crecimiento en cuanto a plano de referencia, también la tiene como plano de superposición para evaluar los cambios que sufre la mandíbula con el crecimiento.

Este plano fue usado por Downs (1952) en su método de análisis con la salvedad de que lo trazaba desde el punto Sella en lugar del Pterigoideo, que fue como comenzó utilizándolo Ricketts y que ha modificado posteriormente por considerar dicho punto como el más evidente del comportamiento real del crecimiento facial (Ricketts, 1981).

- 9. Vertical pterigoidea (VPt): es una perpendicular al plano de Frankfort que pasa por el punto más posterior de la fosa pterigomaxilar (Pt). Cuando esta línea vertical atraviesa el plano de Frankfort nos da el punto CF que hemos descrito antes. La vertical descrita al delimitar dicho punto es considerada como la separación virtual de la fosa craneal anterior de la media.

Es un plano de referencia que sirve para evaluar la posición del primer molar superior y de la articulación temporomandibular.

- 10. Plano facial (Na-Pg): formado por la unión de los puntos cefalométricos Nasion y Pogonion. Se utiliza para determinar las variaciones en el plano horizontal de ambos maxilares, además de servirnos para evaluar el grado de convexidad facial.

El plano facial nos informa con gran claridad de la localización anteroposterior de la sínfisis mandibular con respecto a estructuras profundas, por lo que podemos saber la posición adelantada o retrasada de la mandíbula y como consecuencia el tipo de perfil óseo.

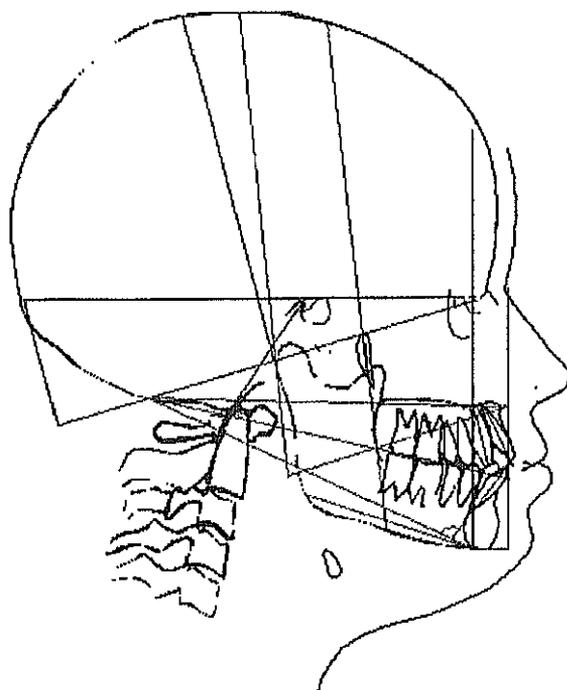


Figura 10. Análisis completo de Delaire.

- 11. Plano mandibular: tiene diferentes concepciones según los autores. Para Ricketts se forma entre los puntos Gonion y Menton. Para Steiner se traza desde Gonion a Gnation. Nosotros siempre que lo utilizemos especificaremos los puntos que lo forman.

Es un plano de referencia al que se le han encontrado algunos inconvenientes en su utilización como es el grado de variación tan amplio que tiene en los individuos considerados como normales y el remodelamiento que sufre el borde inferior del cuerpo mandibular con el crecimiento.

A pesar de los mencionados inconvenientes que se le atribuyen se utiliza como plano de referencia para saber la altura posterior de la cara, aunque disponemos de otros valores cefalométricos que nos informan de dicha característica, además de orientarnos en el biotipo facial pues según su inclinación existe un mayor o menor desarrollo de la rama ascendente de la mandíbula.

- 12. Plano palatino: es el que se forma al unir los puntos Espina nasal anterior y posterior. Sirve para la orientación espacial del maxilar y durante el crecimiento se mantiene paralelo al plano de Frankfort.

Lo utilizamos como plano de referencia para analizar la inclinación del maxilar y también como plano de superposición para valorar los cambios que ocurren en las piezas dentarias de la arcada superior. Por ello se le considera un plano de superposición parcial ya que sirve para analizar cambios regionales o locales.

- 13. Plano dentario (A-Pg): es el que une los puntos cefalométricos descritos anteriormente como A y el Pogonion. Este plano también se utiliza desde el punto A hasta B, pero Ricketts rechaza este último punto por considerarlo muy variable tanto con la erupción como por el crecimiento y el tratamiento, por lo que considera más estable el punto Pogonion.

Es un plano de referencia que utilizamos para evaluar las posiciones e inclinaciones de los incisivos inferiores y superiores, informándonos de su posición anteroposterior así como de su inclinación respecto a sus bases óseas.

- 14. Plano oclusal (Ocl): es el formado por los puntos de máxima intercuspidad de los primeros molares, premolares y caninos.

Sirve como plano de referencia para analizar las posiciones verticales de los incisivos y como consecuencia el nivel estético de los mismos. Pero su importancia la adquiere al valorar los cambios de inclinación de dicho plano respecto al de Frankfort, viéndose afectado por las alteraciones en la posición vertical de la arcada dentaria.

- 15. Eje del cuerpo mandibular (Xi-Pm): se forma por la unión de los puntos Suprapogonion y el centroide mandibular. Dicha línea se considera el eje del cuerpo mandibular y en su porción posterior coincide con el plano oclusal, con el que está muy relacionado.

Su utilización como plano de referencia para saber el grado de alteración vertical de la mandíbula, el tamaño del cuerpo mandibular e incluso la relación vertical entre ambos maxilares, hace que se le considere y utilice en clínica como un plano de referencia.

También es un plano de superposición regional, como apuntábamos en el plano palatino para analizar los cambios de la arcada superior. Aquí el plano del cuerpo mandibular nos sirve para evaluar los cambios de la arcada dentaria inferior

- 16. Ejes axiales de los incisivos: son aquellos que van desde el borde incisal hasta el punto apical del incisivo, tanto superior como inferior.

Aunque no podemos considerarlos como planos de orientación de los incisivos, su utilización es generalmente como unos planos de referencia para localizar espacialmente las estructuras dentarias, tanto en su posición como inclinación, aunque para ello necesitamos otros planos que nos sirvan para relacionarlas entre sí como ya hemos descrito anteriormente con el plano dentario.

Con los ejes axiales de los incisivos analizamos la relación que tienen entre sí el superior con el inferior, además de analizar la inclinación que forman cada uno de ellos con el plano dentario, que es el de referencia para dichas estructuras.

Todas estas líneas y planos (desde el 5 al 16 inclusive) podemos observarlos en la Figura 11.

- 17. Plano estético (de Ricketts): se traza desde la punta de la nariz (En) hasta el punto más anterior del mentón blando (Dt). Sirve

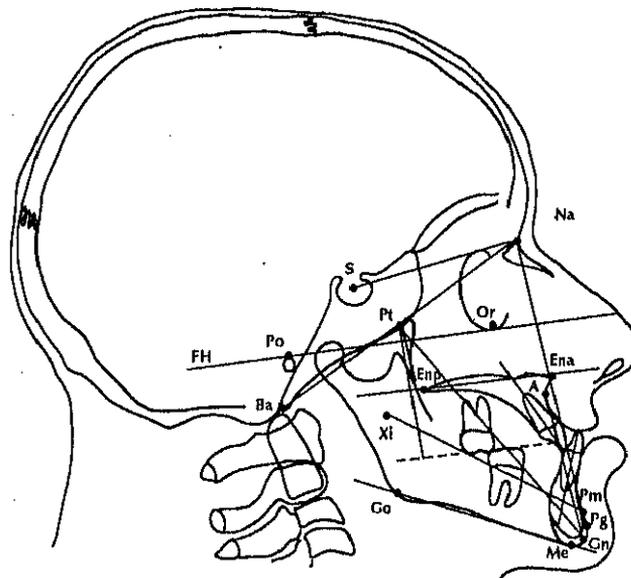


Figura 11. Líneas y planos utilizados en nuestro método.

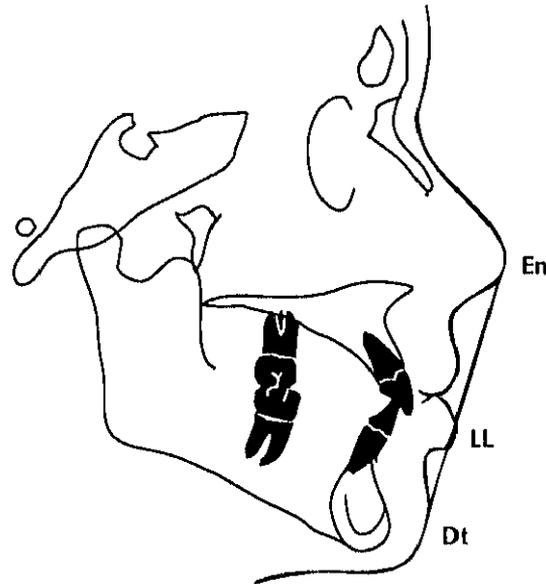


Figura 12. Plano estético de Ricketts.

principalmente para determinar la estética del perfil blando, valorando la protrusión del labio inferior (Figura 12).

Variables que hemos utilizado en nuestra Tesis:

1. **Angulo Ba-S-N:** entre los puntos Basion, Sela y Nasion. Determina el grado de apertura de la base del cráneo.
2. **Angulo C3-C4:** medida utilizada por Delaire para valorar el ángulo de la base del cráneo o esfenoidal. Las variaciones, tanto de este ángulo como del anterior, van a influir en la posición y desarrollo de las estructuras craneofaciales.
3. **Angulo Ar-S-N:** nos da una idea de la amplitud del ángulo de la base craneal y de la posición mandibular respecto a la misma. Se mide entre los puntos Articular, Sela y Nasion con vértice en Sela.
4. **Distancia Oi-Cp** (área craneoespinal), expresada en % respecto a C1 (M-Oi).
5. **Distancia Cp-M** (área craneofacial), expresada en % respecto a C1. Tanto esta distancia como la anterior deberían ser el

50% de la medida total de C1, y el punto medio corresponder a Cp. Si Cp se halla por detrás del punto medio, indica elongación del área craneofacial, con tendencia a un patrón esquelético Clase II de Angle. Si por el contrario Cp se encuentra por delante del punto medio, con elongación del área craneoespinal, que a menudo tiende a un patrón esquelético Clase III de Angle.

6. **Distancia Ba-N:** nos mide la longitud total en mm de la base del cráneo.
7. **Distancia S-N:** expresada en mm, determina la longitud del sector anterior de la base del cráneo.
8. **Distancia Ba-S:** en mm, nos mide la porción posterior de la base del cráneo.
9. **Cociente entre S-N y Ba-S.**
10. **Base craneal anterior:** de Ricketts, que se mide en mm desde el punto CC hasta Nasion.
11. **Relación CC-N y Ba-N:** relación entre la base craneal anterior de Ricketts (CC-N) y la longitud completa de la base del cráneo (Ba-N)

Todos estos valores nos determinan el tamaño de la base del cráneo y la proporción del área anterior de la misma y de la posterior. En general, un alargamiento de la porción anterior nos informa de una tendencia esquelética de Clase II de origen maxilar. Un acortamiento del área anterior de la base del cráneo indicaría una retrusión maxilar, es decir, una tendencia a Clase III esquelética.

12. **Deflexión craneal de Ricketts:** determina la evolución de la curvatura o angulación de la base del cráneo y se analiza con el ángulo posterior que forma el plano de Frankfort (FH) y el plano baso-craneal (Ba-N). Así analizamos la repercusión que tiene la base craneal con el crecimiento de la cara, pues cuando la citada medida es muy elevada indica una tendencia a la localización anterior de la mandíbula (prognatismo). Si el ángulo es muy agudo, más cerrado, hablamos de una localización posterior de la mandíbula o retrognatia.

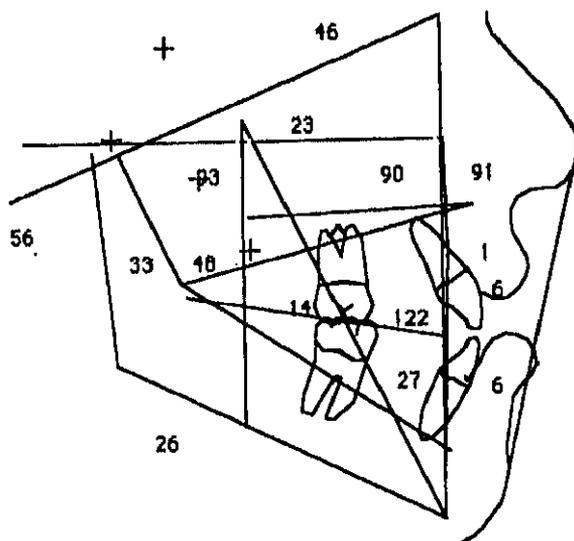


Figura 13. Cefalometría de Ricketts.

13. **Angulo C1-C3:** o ángulo de la base anterior del cráneo. Como el anterior, una apertura de este ángulo favorece un prognatismo mandibular y viceversa.
14. **Altura craneal (C2):** expresada en porcentaje (%) respecto a la línea C1 (línea de la base craneal). C2 debería corresponder al 80% ($\pm 5\%$) de C1. Si el porcentaje es superior indicaría un cráneo alargado en altura (dolicocefalo). Si es inferior nos indicaría un cráneo alargado en longitud antero-posterior (braquicefalo).
15. **SNA:** ángulo formado entre la base anterior del cráneo (S-N) y el maxilar expresado por el punto A. Determina la posición antero-posterior del maxilar en relación a la base craneal, situación adelantada cuando el ángulo es mayor o protrusión maxilar y retrusión en el caso de que el ángulo sea inferior.

La localización del maxilar puede indicarnos el problema esquelético de la alteración dentaria en algunos casos e incluso la afectación por los hábitos deformantes infan-

tiles como succión de dedo, succión labial, etc., que pueden hacer más evidente la malposición.

16. **SNB:** ángulo formado entre S-N y la mandíbula expresada por el punto B. Determina la posición ántero-posterior de la misma en relación a la base del cráneo prognatismo o retrognatismo mandibular según dicho ángulo sea mayor o menor.
17. **ANB:** es la diferencia entre los dos anteriores. Mide la relación máxilo-mandibular entre sí por el ángulo que forman los puntos A y B con vértice en N. Si está aumentado indicaría Clase II esquelética (el maxilar está más adelantado en relación a la mandíbula) y si está disminuido, pudiendo ser negativo, una Clase III esquelética (la mandíbula está más adelantada en relación al maxilar).
18. **Profundidad maxilar:** utilizada por Ricketts, también determina la localización del maxilar en el plano horizontal. Se mide un ángulo entre el plano de Frankfort (FH) y la línea que une los puntos N y A (ángulo pósterio-inferior). Es similar al ángulo SNA, sólo que en este caso utiliza como plano de referencia el FH.
19. **Profundidad facial:** determina la posición ántero-posterior de la mandíbula, y se obtiene con una medida angular que forman los planos facial (N-Pg) y el plano de referencia que es el de Frankfort (FH). Similar a SNB.
20. **Convexidad facial:** es una medida lineal desde el punto A al plano facial (NPg), y relaciona ambos maxilares en el plano anteroposterior.

La valoración de dicho factor cefalométrico nos sirve para determinar la clase de Angle esquelética, así cuando dicha distancia es menor o incluso el punto A se encuentra por detrás de dicho plano de referencia decimos que hay una relación esquelética de clase III y en el caso contrario, en el que el maxilar se encuentra muy por delante de dicho plano lo interpretamos como un perfil muy convexo de origen esquelético y en particular debido al maxilar superior muy adelantado o el inferior muy retrasado con respecto a aquel (relación esquelética Clase II).

21. **Altura maxilar:** analiza la localización del maxilar en el plano vertical respecto a otras estructuras profundas. Se obtiene con los puntos N, CF y A, centrando el ángulo en CF.

Con dicha medida se relaciona el maxilar con la base craneal anterior. De esta forma determinamos los ángulos muy agudos como patrones de mordida abierta maxilar, mientras que los valores más altos de dicho ángulo nos informan de una supraoclusión esquelética de origen maxilar.

También nos da una idea del tamaño en sentido vertical de las estructuras supramaxilares, área naso-orbitaria.

22. **Angulo SN-Plano palatino:** indica el crecimiento vertical del área naso-orbitaria en relación a la base anterior del cráneo (S-N) y la localización en altura del maxilar.

Se valora el grado de inclinación del paladar, considerando los ángulos muy bajos o próximos a 0 como tendencia a la sobremordida maxilar y en el caso contrario, de valores altos, determinan una mordida abierta de origen maxilar, con lo que se complementa con la anterior.

23. **Angulo SN-Plano oclusal:** similar a la medida anterior, pero en este caso se mide el ángulo desde la base del cráneo (SN) con el plano de las superficies oclusales de molares y premolares.

24. **Longitud del paladar:** determina la distancia ántero-posterior del maxilar superior medida desde la Espina nasal anterior (Ena) hasta la Espina nasal posterior (Enp).

25. **Relación SN/Ena-Enp:** halla el cociente entre la base anterior del cráneo con la longitud del maxilar o palatina. Utilizamos esta relación porque es más fiable determinar el tamaño del maxilar relacionándolo con otra estructura que con la simple medida métrica, que puede llevar a engaños por posibles alteraciones al obtener la radiografía.

26. **Longitud del cuerpo de la mandíbula:** determina el tamaño mandibular medido desde el punto Gn hasta Go.

27. **Angulo goníaco:** medido entre Ar, Go y Gn con vértice en Go. Determina la amplitud del ángulo mandibular.

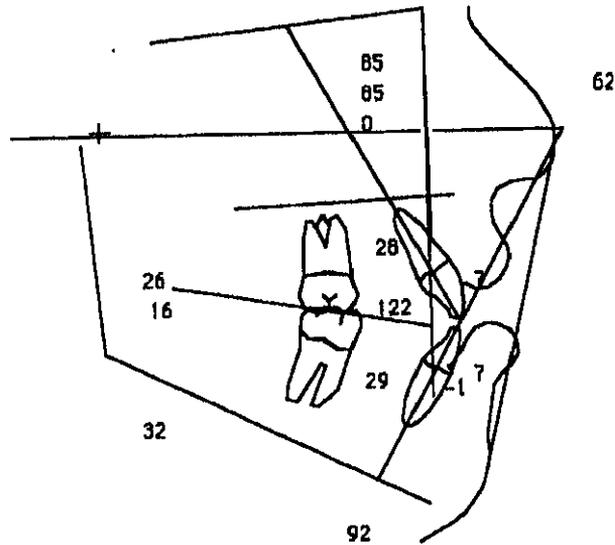


Figura 14. Cefalometría de Steiner.

28. **Longitud de la rama ascendente mandibular:** o altura mandibular, medida en mm desde el punto Go hasta el punto Ar.
29. **Relación Go-Gn/Go-Ar:** cociente entre la longitud del cuerpo mandibular y la altura de la rama ascendente.
30. **Relación SN/Go-Gn:** cociente entre la base del cráneo anterior y la longitud del cuerpo mandibular.
31. **Relación Ena-Enp/longitud del cuerpo mandibular:** cociente entre la longitud maxilar y mandibular.
32. **Eje facial:** analiza la mandíbula para valorar su tendencia vertical de crecimiento, es decir la altura facial. La medición angular se realiza sobre los planos baso-craneal (Ba-N) y el eje facial (Pt-Gn), en cuya intersección medimos el ángulo pósterio-inferior.

Se considera esta variable como la clave direccional del crecimiento mandibular y como consecuencia sirve para determinar el biotipo facial. Así se considera que valores altos o ángulos obtusos determinan un patrón de crecimiento horizontal o de características braquifaciales,

mientras que los ángulos agudos corresponden a patrones verticales o dolicofaciales.

33. **Altura facial inferior:** orienta los maxilares en el plano vertical. Se realiza con los puntos Espina nasal anterior (Ena), Centroides mandibular (Xi) y el Suprapogonion (Pm), midiendo el ángulo que se forma en el punto Xi.

Para valorar la tendencia a la mordida abierta esquelética o a la sobremordida tenemos este factor cefalométrico, que para Ricketts es muy importante ya que dice que los maxilares crecen en dirección y tamaño a partir de dicho ángulo que él denominó "ángulo gnoma" del crecimiento.

Con esta variable se analiza el componente esquelético del tercio inferior facial y la repercusión de dichas estructuras en el resultado final del crecimiento facial.

34. **Arco mandibular:** la medida angular para analizar la relación de la rama con el cuerpo mandibular, se localiza con los ejes del cóndilo (desde el punto CD hasta el punto Xi) y del cuerpo (desde el punto Pm al punto Xi) en el ángulo pósterosuperior que se forma en la intersección de ambos ejes.

Con dicha valoración podemos analizar la tendencia de crecimiento mandibular según su morfología, así, cuando el ángulo que se forma es muy agudo, el patrón es vertical con tendencia a la mordida abierta mandibular ya que existiría una rotación posterior de la mandíbula en su crecimiento. Mientras que en los casos con un valor menos agudo, es decir, valores más aumentados, nos indican un crecimiento del patrón horizontal por una rotación anterior de la mandíbula con tendencia a la supraoclusión esquelética de origen mandibular.

35. **Angulo SN-GoGn:** mide también la tendencia de crecimiento mandibular (horizontal o vertical) y la sobremordida o mordida abierta según sea el ángulo más cerrado o más abierto.

36. **Cono facial:** el registro facial (N-Pg) y mandibular (Ag-Me) determinan un ángulo pósterosuperior que determina la altura posterior de la cara. Así cuando el ángulo formado

es muy agudo se interpreta como una tendencia al crecimiento vertical o patrón dolicofacial, mientras que si está próximo a ser recto dicho ángulo se considera un patrón de crecimiento horizontal o braquifacial.

37. Relación molar: mide la distancia en el plano horizontal entre los primeros molares superior e inferior, es decir, determina la clase dentaria de Angle. La cúspide mesiovestibular del primer molar superior debe ocluir con el surco mesio-bucal del primer molar inferior. Si el molar superior está más adelantado habrá clase II de Angle, si el que está más adelantado es el molar inferior, habrá una clase III.

38. Posición del molar superior: viene determinada por la distancia entre la cara distal del primer molar superior, en su punto más distal, hasta la vertical pterigoidea.

La interpretación de dicha variable es para poder definir la clase Angle dentaria determinando el molar que la produce, pues igual es el molar superior que está muy adelantado con respecto a dicho plano de referencia, en cuyo

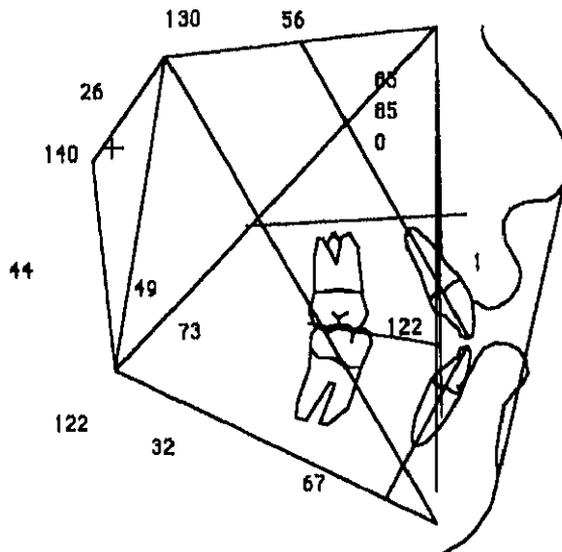


Figura 15. Cefalometría de Jaraback.

caso sería una clase II de origen molar superior y en el caso contrario, de disminución de dicha distancia, se consideraría de origen molar inferior.

39. **Posición del incisivo superior:** se determina midiendo la distancia que hay desde el borde incisal del incisivo al plano de referencia anterior. Hemos utilizado como plano de referencia el plano dentario de Ricketts (A-Pg) y también el de Steiner (N-A). Nos indica retrusión o protrusión del incisivo superior según la distancia sea menor (o por detrás del plano) o mayor.
40. **Inclinación del incisivo superior:** se halla por medio del ángulo entre el eje axial del diente y el plano de Frankfort (FH) (ángulo póstero-inferior). También lo hemos medido en relación al plano N-A. Determina vestibuloversión o linguoversión según el ángulo sea mayor o menor.
41. **Posición del incisivo inferior:** distancia entre el borde incisal del diente y el plano de referencia anterior, A-Pg y N-B. Indica protrusión o retrusión del incisivo inferior según la distancia sea mayor o menor (o por detrás del plano).
42. **Inclinación del incisivo inferior:** ángulo entre el eje axial de dicho diente y el plano A-Pg o bien con el plano N-B. Determina vestibuloversión o linguoversión del diente según el ángulo sea mayor o menor.

También lo hemos medido en relación a un plano horizontal, es decir, el ángulo entre el eje axial del diente y el plano Go-Gn. Esta medida nos valora las posibilidades terapéuticas que tiene la inclinación de dicho diente.
43. **Resalte:** es la distancia ántero-posterior entre el borde incisal de los incisivos superior e inferior.
44. **Sobremordida:** es la distancia vertical entre los bordes incisales de los dos incisivos superior e inferior.
45. **Angulo interincisivo:** se mide el ángulo entre los ejes axiales de los incisivos superior e inferior. Sirve para interpretar la relación que existe entre ambos incisivos pues cuanto más se aproxime a los 180° nos indica que se encuentran verticales o rectos, lo que puede ser causa de una sobre-

mordida dentaria. En el caso contrario, de que el ángulo fuera más pequeño, nos indicaría que se encuentran inclinados hacia vestibular, lo que se interpreta como una bi-protrusión de origen dentario.

El estudio cráneo-facial de nuestra Tesis lo hemos realizado utilizando las variables anteriormente expuestas de la siguiente manera:

I. RELACIONES CRANEALES

- A. Angulo de la base del cráneo: hemos utilizado las variables 1, 2 y 3.
- B. Longitud de la base del cráneo: hemos utilizado las variables 4, 5, 6, 7, 8, 9, 10 y 11.
- C. Deflexión craneal: hemos utilizado las variables 12 y 13.
- D. Forma craneal: hemos utilizado la variable 14.

II. RELACIONES CRANEO-MAXILO-MANDIBULARES

- A. Clase esquelética: hemos utilizado las variables: 15, 16, 17, 18, 19, 20 y 31.
- B. Tamaño maxilar: hemos utilizado las variables: 21, 22, 23, 24 y 25.
- C. Tamaño mandibular: hemos utilizado las variables: 3, 26, 27, 28, 29, 30 y 31.

III. CRECIMIENTO FACIAL:

Hemos utilizado las variables 32, 33, 34, 35 y 36.

IV. RELACIONES DENTARIAS:

Hemos utilizado las variables 37 a 45.

Con las telerradiografías laterales de cráneo, valoramos también la existencia o no de senos frontales. Atendemos a la morfología del perfil blando, determinando si hay protrusión o retrusión del labio inferior, midiendo la distancia del punto más anterior del labio inferior (LL) al plano estético de Ricketts (En-Dt).

Tenemos ortopantomografías de 15 casos (del grupo de Madrid) donde nos fijamos en otras alteraciones, sobre todo a nivel dentario, agenesias, taurodontismo, estado de erupción, etc., y pérdida de hueso por lesión periodontal.

II. 9. ESTUDIO ESTADÍSTICO

Recogimos todos los datos de los 97 pacientes en una base de datos y les aplicamos una función estadística.

Establecemos todas las variables a estudiar, un total de 81, y en todas ellas hallamos la media, desviación estandard, error estandard, varianza, coeficiente de varianza, cantidad de datos, el máximo, el mínimo, rango, y la suma de todos ellos. Esto se realiza en toda la población, en menores y mayores de 13 años (consideramos esta edad clave en los cambios de desarrollo y crecimiento del individuo) y en hembras y varones mayores y menores de 13 años.

Luego intentamos establecer una relación entre todos ellos, es decir una explicación estadística a la variación de unos datos por la influencia de otros; hasta que punto se pueden considerar determinantes o suficientemente importantes los cambios que ocurren en una variable cualquiera para modificar los resultados en otra u otras variables.

Para ello estudiamos los cambios que se dan en las diversas variables cuando se modifica el factor a estudiar y lo hacemos en varones, hembras, menores de 13 años y mayores.

X7: Conv. facial y macroglosia > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
-3,122	4,155	1,385	17,264	-133,08	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
-8	2,7	10,7	-28,1	225,85	73

Ejemplo de cuadro estadístico.

III. RESULTADOS

III. 1. EDAD Y SEXO

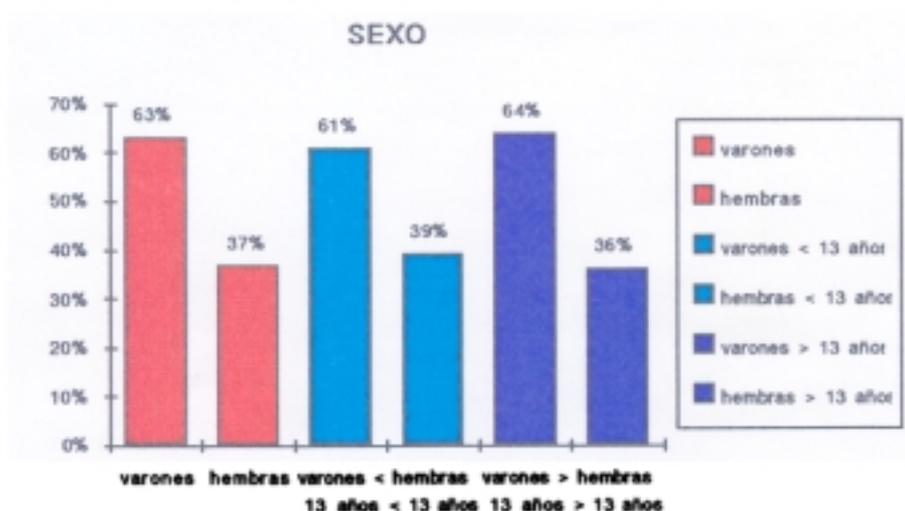
Hemos utilizado para el estudio un total de **97 pacientes, 61 varones (62,88%) y 36 hembras (37,12%)**. Las edades están comprendidas **entre 5 y 34 años, y una media de 15,35 años**. La edad media de los varones es de 15,95 años y la de las hembras de 14,33.

Los hemos dividido en menores y mayores de 13 años por considerar esta edad clave para determinar los cambios morfológicos que se producen durante el desarrollo cráneo-máxilo-facial. Así, son iguales o menores de 13 años 44 individuos (45,36%), de los cuales 27 (61,36%) eran varones y 17 (39,64%) eran hembras.



Gráfica 3. Medias de edad

RESULTADOS



Gráfica 4. Distribución por sexos

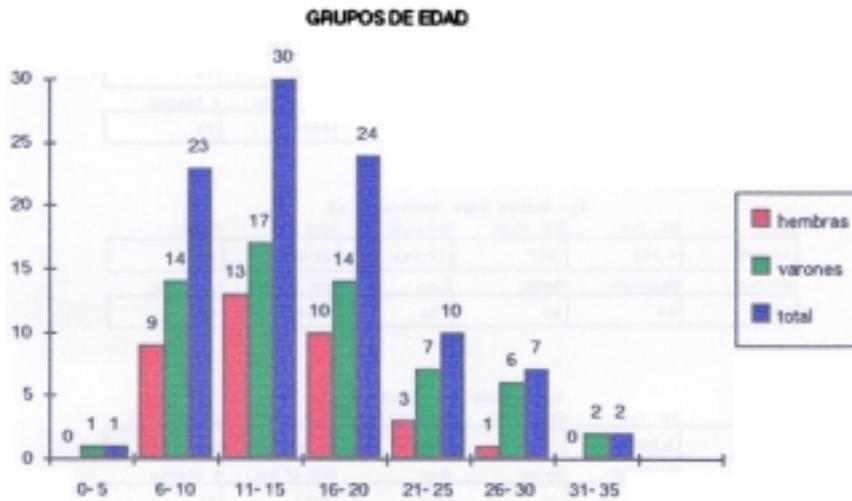
Mayores de 13 años son 53 (54,64%), 34 varones (64,15%) y 19 hembras (35,85%). La distribución por grupos de edad y sexo están en las Gráficas 3, 4 y 5 y en la Tabla 17.

Como se ve en la Gráfica 6, el 80% de los pacientes (78 casos) son menores de 21 años y más del 50% están incluidos dentro de la segunda década.

En cuanto a la edad hemos hallado la media, desviación standard y la varianza en el grupo total de pacientes, en menores y mayores de 13 años y en hembras y varones menores y mayores de 13 años. Lo podemos ver en las Tablas 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25 y 26.

	HEMBRAS	VARONES	TOTAL	%
0 - 5	0	1	1	1,03
6 - 10	9	14	23	23,71
11 - 15	13	17	30	30,92
16 - 20	10	14	24	24,74
21 - 25	3	7	10	10,30
26 - 30	1	6	7	7,21
31 - 35	0	2	2	2,06

Tabla 17. Grupos de edad por quinquenios



Gráfica 5. Distribución por grupos de edad

X₁: Medias edad total

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
15,351	6,326	,642	40,022	41,212	97
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
5	34	29	1489	26699	0

X₂: Medias edad < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
9,686	2,126	,321	4,522	21,509	44
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
5	13	8	435	4495	53

X₃: Medias edad > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
19,887	4,89	,672	23,91	24,588	53
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
14	34	20	1054	22204	44

X₄: Medias edad mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
9,882	2,261	,548	5,11	22,875	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
6	13	7	188	1742	80

X₅: Medias edad hombres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
9,889	2,082	,401	4,333	21,051	27
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
5	13	8	267	2753	70

Tablas 18 a 26. Resultados de edad de la población total

RESULTADOS

Xg: Medias edad mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
18,216	3,713	,852	13,784	20,27	19
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
14	29	15	348	6622	78

X7: Medias edad hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
20,765	5,286	,907	27,943	25,457	34
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
14	34	20	706	15582	63

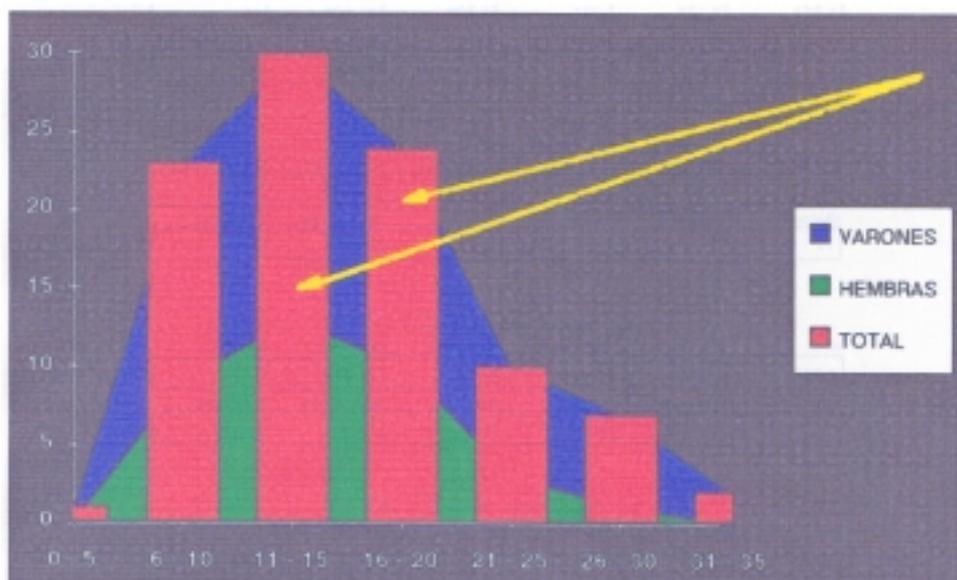
Xg: Medias edad mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
14,333	5,259	,877	27,667	36,691	38
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
6	29	23	516	8364	61

Xg: Medias edad hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
15,951	6,849	,877	46,914	42,941	61
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
5	34	29	973	18335	36

Tablas 18 a 26 (continuación). Resultados de edad de la población total



Gráfica 6. Grupos de edad

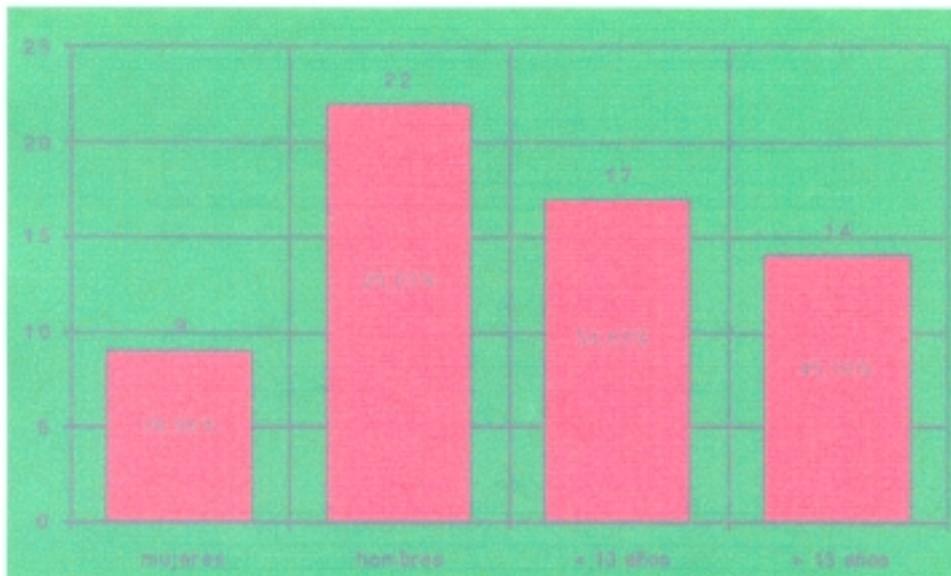
III. 2. ANTECEDENTES PERSONALES Y FAMILIARES

Hemos obtenido datos de la edad de la madre, número de hermanos, medio social, coeficiente de inteligencia (CI), antecedentes clínicos, tratamientos, antecedentes ginecológicos de la madre y perinatólogicos.

Sólo hemos conseguido estos datos de los 31 casos de Orense donde pudimos acceder a los informes psicopedagógicos de los niños. Del total estudiado, 22 son varones (70,96%) y 9 hembras (29,03%), comprendidos entre 6 y 27 años y una media de edad de 13,87 años. En los varones la media de edad es de 14,81 y en las hembras es de 11,55.

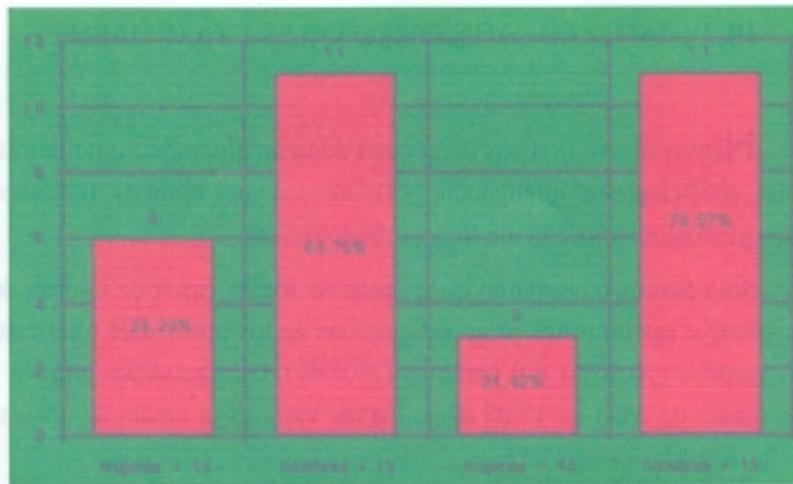
Menores de 13 años son 17 (54,83%) con una media de edad de 9,41 años, 6 niñas (35,29%) con una edad media de 8,16 años y 11 niños (64,70%) con 10,09 años de media.

Mayores de 13 años son 14 (45,16%) con una media de edad de 19,28, 3 hembras (21,42%) con 18,33 años de edad media y 11 niños (78,57%) con una media de edad de 19,54 años (Tablas 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34 y 35; Gráficas 7 y 8).



Gráfica 7. Distribución por sexos del grupo de 31.

RESULTADOS



Gráfica 8. Distribución por edades del grupo de 31

X1: Medias edad total

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
13,871	5,932	1,065	35,183	42,762	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
6	27	21	430	7020	0

X2: Medias edad mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
11,556	5,593	1,064	31,278	48,398	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
6	21	15	104	1452	22

X3: Medias edad hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
14,818	5,925	1,263	35,108	39,986	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
7	27	20	326	5568	9

X4: Medias edad < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8,412	2,033	,493	4,132	21,599	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
6	12	6	160	1572	14

X5: Medias edad > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
19,286	4,304	1,15	18,527	22,319	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Squ.	# Missing:
14	27	13	270	5448	17

Tablas 27 a 35. Resultados de edad del grupo de 31

X6: Medias edad mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8,167	2,229	,91	4,967	27,289	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
6	12	6	49	425	25

X7: Medias edad hombres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
10,091	1,64	,495	2,691	16,256	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
7	12	5	111	1147	20

X8: Medias edad mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
18,333	3,055	1,764	9,333	16,664	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
15	21	6	55	1027	28

X9: Medias edad hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
19,545	4,677	1,41	21,873	23,928	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
14	27	13	215	4421	20

Tablas 27 a 35 (continuación). Resultados de edad del grupo de 31

III. 2.1. EDAD DE LA MADRE

La edad materna es el factor etiológico que se asocia con más frecuencia al síndrome de Down.

La edad media de la madre de los pacientes estudiados con SD era de 39,61 y estaba comprendida entre 30 y 46 años (Tabla 36; Gráfica 9).

X2: Column 2

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
39,613	4,047	,727	16,378	10,216	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
30	46	16	1228	49136	66

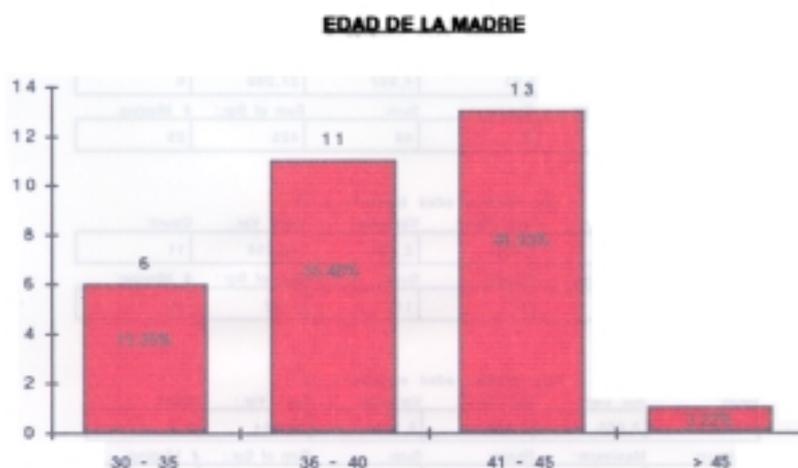
Tabla 36. Edad madre

Sólo en 3 casos la edad de la madre era inferior a 35 años (9,67%) y en 14 ocasiones ésta era superior a 40 (45,16%).

Como se ve en estos datos, se trata en la mayoría de casos de **madres añosas** y en estas circunstancias la posibilidad de que el recién nacido sea mongólico es mucho mayor por lo que se puede considerar un factor de alto riesgo.

No hemos podido recoger la edad paterna ni la información genética de ambos progenitores.

RESULTADOS



Gráfica 9. Edad de la madre

III. 2.2. NUMERO DE HERMANOS

Hemos estudiado el número de hermanos que tienen nuestros pacientes y el orden de nacimiento, así en la mayoría se trata de familias con varios hijos, a veces muy numerosas.

La media del número de hermanos está en 3,67, estando comprendida entre 1 y 9. En 10 casos (32,25%) nos encontramos con 5 ó más hermanos, en 12 (38,70%) con 2 ó menos y de ellos en 3 (9,67%), eran hijos únicos.

De todos los pacientes estudiados, sólo en 5 ocasiones (16,12%) no se trataba del hijo más pequeño, es decir, tenían hermanos más jóvenes y con fenotipo de normalidad.

No hemos encontrado ningún caso de dos o más hermanos con SD dentro de una misma familia (Tablas 37 y 38, Gráfica 10).

X1: Nº hermanos						
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:	
3,677	2,182	,362	4,759	59,323	31	
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:	
1	9	8	114	562	66	

X2: Puesto hijo						
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:	
3,484	2,219	,360	4,925	63,698	31	
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:	
1	9	8	108	524	66	

Tablas 37 y 38. Nº de hermanos y puesto que ocupa

RESULTADOS

con profesiones y actividades correspondientes a dicha zona (labradores) o en las afueras de poblaciones urbanas con economías a veces muy limitadas. Podríamos resumir que corresponderían a familias con un **medio social medio-bajo**.

X1: Medio social					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,032	,706	,127	,499	34,757	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
1	4	3	63	143	66

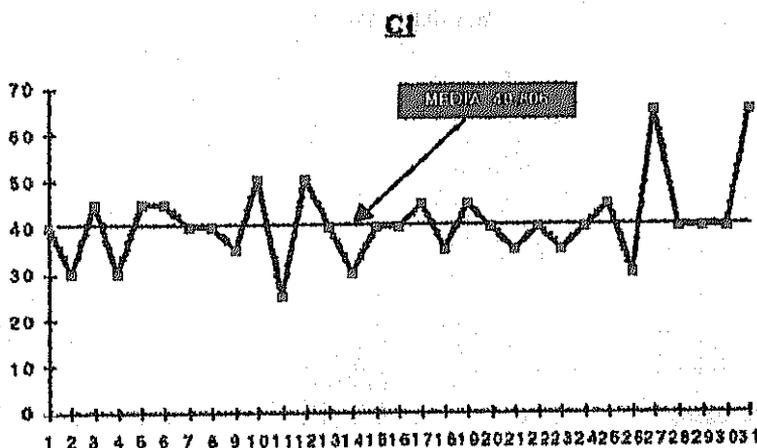
Tabla 39. Medio social

III. 2.4. COEFICIENTE DE INTELIGENCIA

El coeficiente de inteligencia (CI) en el SD está disminuido en relación al resto de la población. Una de las características más importantes en este síndrome es la subnormalidad mental, aunque vemos que el nivel del intelecto de estos pacientes está alcanzando cotas cada vez más altas, llegando a desarrollar actividades propias de individuos con un CI mucho más alto. Esto se consigue con una educación y trato cariñoso desde niños integrándolos en muchas ocasiones con el resto de la población.

X1: CI total					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
40,806	8,765	1,574	76,828	21,48	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
25	65	40	1265	53925	66

Tabla 40. Resultados del CI



Gráfica 12. Media de CI

El resultado de nuestra exploración refleja un **CI medio de 40,80**, estando el mínimo en 25 y el máximo en 65 (Tabla 40, Gráfica 12). Hemos encontrado dos casos de CI de 65, bastante mayor que el resto y coincide con pacientes de edad avanzada (22 y 27 años) donde existe mucho tiempo de escolarización (más de 15 años). En todos aquellos casos donde hay antecedentes de afectividad familiar el CI es más alto y se refleja en que saben o aprenden a leer o a escribir antes. Por el contrario familias con problemas de relación (separación, abandono del hogar de alguno de los cónyuges) presentan niños con un CI más bajo.

En los pacientes que hemos estudiado, el CI aumenta, como es lógico, con la edad, 42,5 en mayores de 13 años y 39,41 en menores de esta edad.

Por sexos, es más alto en los hombres (41,36) que en las mujeres (39,44), pero hay que decir en relación a este dato, que la media de edad de las mujeres también es más baja (11,55 años), frente a una media de 14,81 de edad de los hombres.

Los resultados por edad y sexo se pueden apreciar en la Tablas 41, 42, 43 y 44 y en la Gráfica 13.

X₂: CI mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
39,444	6,346	2,115	40,278	16,09	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
30	45	15	355	14325	88

X₃: CI hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
41,364	9,659	2,059	93,29	23,351	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
25	65	40	910	39600	75

X₄: CI < 13 años

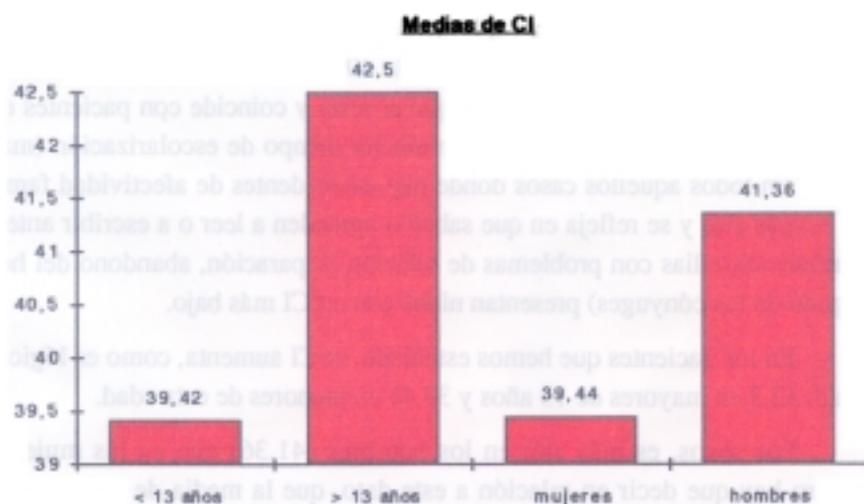
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
39,412	7,263	1,762	52,757	18,43	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
25	50	25	670	27250	80

X₅: CI > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
42,5	10,931	2,761	106,791	24,308	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
30	65	35	595	26675	83

Tablas 41 a 44. Resultados del CI por edad y sexo

RESULTADOS



Gráfica 13. Medias de CI por edad y sexo

III. 2.5. ANTECEDENTES CLINICOS

La patología que hemos encontrado en nuestros pacientes coincide con la literatura consultada.

Las **malformaciones y anomalías congénitas** más frecuentes son a nivel **ocular** (estrabismo en 5 ocasiones (16,12%), miopía en 5 casos (16,12%)), y **cardíacas** (cardiopatía congénita sin especificar en 3 casos (9,67%)). Uno de nuestros pacientes no desarrolló testis ni pene. Otro caso presentaba una policitemia congénita.

La **patología adquirida** que con más frecuencia nos encontramos es la **respiratoria** (10 casos que representan un 32,25%) con catarros frecuentes, bronconeumonías y dificultades respiratorias. Otras infecciones presentes son 2 individuos con sarampión y también dos casos con principios de meningitis.

Dentro de los **síntomas extraorales**, aparece **retraso mental** en el 100% de los casos, **hipotonía** en el 64,51%, y **manos y dedos cortos** en el 45,16% como los más llamativos. Un dato significativo es la existencia de signos de envejecimiento precoz como canas, cataratas por degeneración, arrugas, etc., que aparecen así descritos en 5 casos (16,12%).

Hemos visto que con relativa frecuencia se somete a estos niños a tratamientos, a veces muy prolongados. Los más usados son vitaminas, medicamentos contra catarros, antitusígenos y tranquilizantes ya que no es raro encontrar conductas agresivas, reflejo quizás del trato recibido.

III. 2.6. ANTECEDENTES GINECOLOGICOS

Unos datos de sumo interés son los correspondientes a la historia ginecológica, es decir, antecedentes perinatológicos del individuo y a la historia ginecológica de otros embarazos y partos.

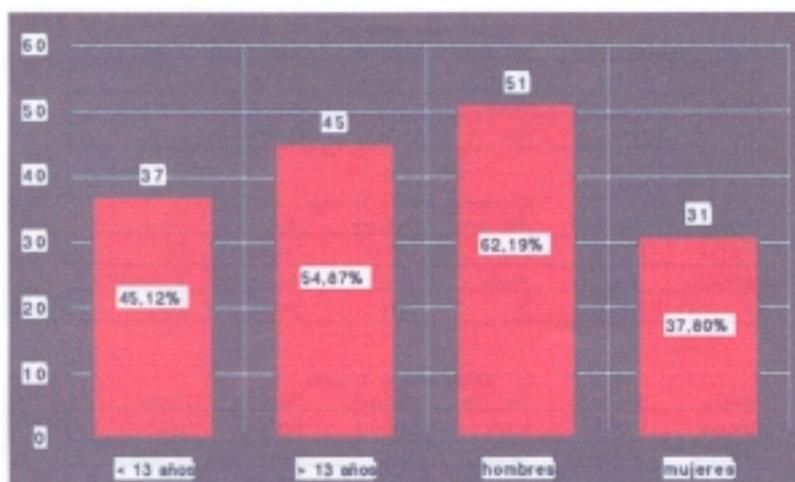
Así nos encontramos con **abortos anteriores o bien amenazas de aborto** del recién nacido con SD, **embarazos complicados** (albuminuria en los últimos meses), **partos difíciles** (utilización de ventosa, presentación podálica, cordón umbilical enrollado y signos de axfisia). En tres casos se trata de **partos domiciliarios** sin atención facultativa.

Sin embargo, otras veces (19,35%) la historia ginecológica es absolutamente normal con partos espontáneos y a término.

III. 3. EXPLORACION CLINICA

Hemos realizado una exploración clínica de la mucosa oral en 82 pacientes con SD. De ellos, 31 pertenecen al grupo de Orense y 51 al grupo de Santiago. Del total, 51 son varones (62,19 %) y 31 hembras (37,80 %). Las edades están comprendidas entre 6 y 34 años y una media de edad total de 15,707 años. En los varones la media de edad es de 16,51 y en las hembras es de 14,387.

Menores de 13 años son 37 (45,12 %), 23 hombres (62,16 %) y 14 mujeres (37,83 %). La media de edad de los menores de 13 años es de 10,135, siendo en los niños 10,391 y en las niñas 9,714.



Grafica 14. Distribución por sexo del grupo de 82

RESULTADOS

Mayores de 13 años son 45 (54,87%), 28 varones (62,22 %) y 17 hembras (37,77 %). La media de edad de los mayores es de 20,289 años, en los hombres es de 21,536 y en las mujeres de 18,235 (Tablas 45, 46, 47, 48, 49, 50, 51, 52 y 53; Gráficas 14 y 15).

En todos ellos atendíamos a labios, comisuras, lengua, paladar, amígdalas y tono muscular.

X₁: Medias edad total

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
15,707	6,487	,716	42,086	41,302	82
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
6	34	28	1288	23640	0

X₂: Medias edad mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
9,714	2,268	,606	5,143	23,345	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
6	13	7	136	1388	68

X₃: Medias edad hombres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
10,391	1,725	,36	2,976	16,602	23
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
7	13	6	239	2549	59

X₄: Medias edad mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
18,235	3,93	,953	15,441	21,549	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
14	29	15	310	5900	65

X₅: Medias edad hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
21,536	5,501	1,04	30,258	25,542	28
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
14	34	20	603	13803	54

X₆: Medias edad < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
10,135	1,946	,32	3,787	19,2	37
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
6	13	7	375	3937	45

X₇: Medias edad > 13 años

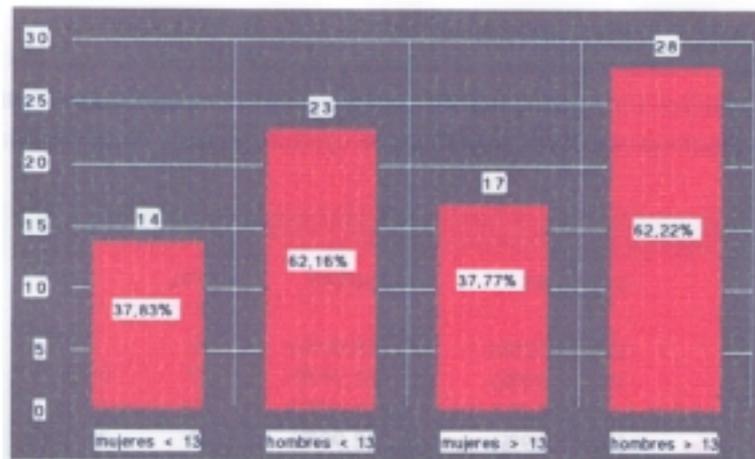
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
20,289	5,177	,772	26,801	25,518	45
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
14	34	20	913	19703	37

Tablas 45 a 53. Resultados de edad del grupo de 82

Xg: Medias edad mujeres					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
14,267	5,289	,968	29,045	37,46	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
6	29	23	446	7288	0

Xg: Medias edad hombres					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
16,51	7,001	,98	49,016	42,405	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
7	34	27	842	16392	0

Tablas 45 a 53 (continuación). Resultados de edad del grupo de 82



Gráfica 15. Distribución por edades del grupo de 82

III. 3.1. LABIOS

Los resultados que hemos obtenido de la exploración de los labios aparecen recogidos en la Tabla 54 y Gráfica 16.

Podríamos considerar sólo a 21 pacientes (25,6%) como de labios normales. La alteración más frecuente es encontramos unos labios con grietas apareciendo en 57 del total de 82 pacientes (69,51%). Se trata de fisuras o grietas generalmente bien visibles, muchas veces sangrantes o con ligero recubrimiento costráceo e incluso con presentación de grietas ya cicatrizadas que en el momento de exploración al traccionar los labios podían reactivar su formación produciéndose una ligera hemorragia. La localización de las grietas es mayor en el labio inferior y en él a nivel de la parte central.

RESULTADOS

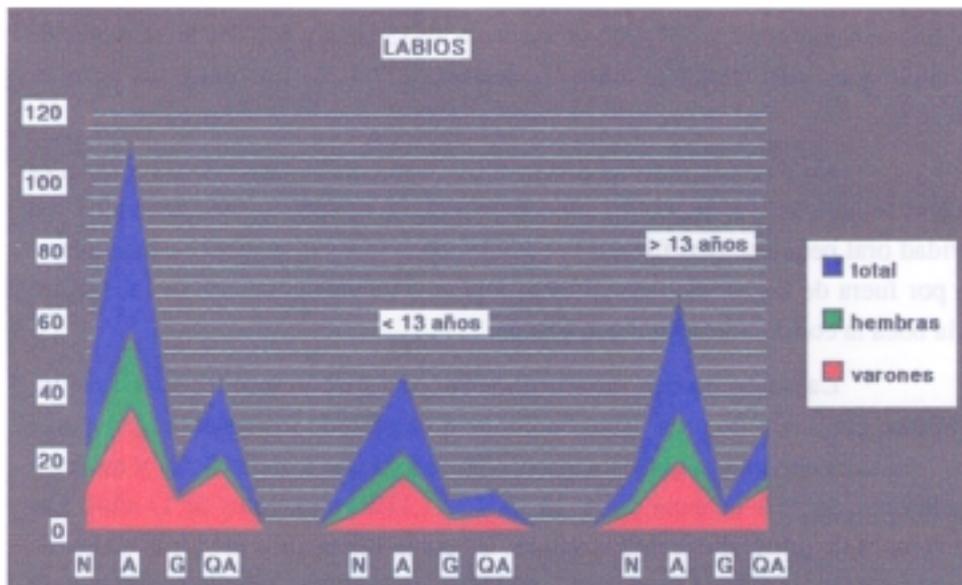
Aumentan con la edad (75,55% frente a 62,16% en mayores y menores de 13 años respectivamente) y son más frecuentes en varones que en hembras, aunque con poca diferencia, así, el 70,58% de pacientes varones presentan grietas o fisuras labiales y las mujeres el 67,74%.

Consideramos que 10 de nuestros pacientes (12,19%) tienen unos **labios agrandados**, entendiéndose con esta denominación aquellos que por su volumen y forma eran claramente diferenciables del resto de los que presentaban otros pacientes. Este aumento de tamaño lo vemos sobre todo en varones (9 de los 10 casos) con un 17,64% y menos en las mujeres (1 caso) con un 3,22%. No se aprecian cambios con la edad.

En 22 ocasiones (26,82%) aparece una **queilitis angular o comisural** siempre bilateral y muchas veces como continuación de las grietas labiales. Otras veces se sitúan en ambos márgenes de la boca y no está afectado el resto del labio. La clínica es similar a las grietas labiales con grietas o fisuras costrosas o hemorrágicas que se reactivan con los movimientos de apertura y cierre bucal. Es una zona

	VARONES	HEMBRAS	TOTAL	%
normales	12 (23,52%)	9 (29,03%)	21	25,6
agrietados	36 (70,58%)	21 (67,74%)	57	69,51
agrandados	9 (17,64%)	1 (3,22%)	10	12,19
queilitis angular	18 (35,29%)	4 (12,90%)	22	26,82
	VARONES < 13	HEMBRAS < 13	TOTAL < 13	%
normales	6	6	12	32,43
agrietados	16	7	23	62,16
agrandados	4	1	5	13,51
queilitis angular	5	1	6	15,78
	VARONES > 13	HEMBRAS > 13	TOTAL > 13	%
normales	6	3	9	20
agrietados	20	14	34	75,55
agrandados	5	0	5	11,11
queilitis angular	13	3	16	35,55

Tabla 54. Patología de los labios



Gráfica 16. Patología de labios

con continua humedad agravándose el problema con la hipotonía muscular y apertura bucal en reposo con alteración de la dimensión vertical, facilitando el crecimiento y desarrollo de gérmenes bacterianos y micóticos.

La queilitis angular la podemos observar con más frecuencia en los varones (35,29%) que en las mujeres (12,90%). También se acentúa con la edad, 35,55% en mayores de 13 años y 16,21% en menores de 13 años.

Estas lesiones pueden aparecer asociadas unas con otras, sobre todo es frecuente la asociación de grietas en los labios y queilitis comisural.

Como comentábamos antes, toda esta patología labial aumenta con la edad y es más frecuente en varones por el menor cuidado que tienen de sus labios y el uso de cosméticos por parte de las mujeres que los protegen contra las inclemencias ambientales.

III. 3.2. LENGUA

La patología que encontramos en nuestros pacientes la hemos dividido en lengua grande o macroglosia, lengua fisurada, depapilación e hipertrofia de las papilas circunvaladas, y ha sido así por orden de frecuencia.

Es sin lugar a dudas, la **macroglosia** la alteración más llamativa, ya que la hemos visto aparecer en el 73,17% de los pacientes estudiados. Su inciden-

cia aumenta con la edad (59,45% en menores de 13 años y 84,44% en mayores de 13 años) y es más frecuente entre las hembras (77,41%) que entre los varones (70,58%).

No hemos tenido en cuenta si este aumento es absoluto o relativo, es decir si se trata de una lengua grande o bien tiene un tamaño normal dentro de una cavidad oral pequeña. Nos fijábamos en las proporciones linguales y si ésta aparecía por fuera de las arcadas dentarias en reposo o incluso por fuera de los límites de la boca la considerábamos como grande.

La segunda alteración morfológica que vemos es una **lengua fisurada**, plegada o escrotal apareciendo en el 65,85% de los casos. Ligeramente más frecuente en varones que en hembras (66,66% frente a un 64,51%) y aumenta con la edad, 59,45% en menores de 13 años y 71,11% en mayores de 13 años. Las variaciones de profundidad de los surcos, así como la mayor o menor cantidad de los mismos es variable en cada sujeto, no habiendo hecho un estudio cualitativo de los mismos.

Por **depapilación lingual** entendemos zonas de la lengua donde por cualquier causa no existen papilas, generalmente filiformes. Hemos encontrado áreas de depapilación en 16 casos (19,51%), siendo los varones los más afectados con 12 casos (23,52%). En las hembras lo encontramos en 4 casos (12,90%). También aumenta con la edad, 16,21% de menores de 13 años y 22,22% en mayores de 13 años.

La última patología lingual a la que hemos atendido corresponde a **hipertrofia de papilas circunvaladas**. Corresponde a un aumento de tamaño de las mismas, sobresaliendo tanto en sentido ántero-posterior como verticalmente de la superficie dorsal de la lengua. Sólo lo hemos visto en dos pacientes varones (2,43%) de 12 y 16 años.

Como reflejan nuestros resultados, la patología lingual es muy frecuente en los pacientes estudiados con SD, sólo 9 casos (10,97%) 5 varones (9,80%) y 4 hembras (12,90%) no tenían ninguna alteración en la lengua.

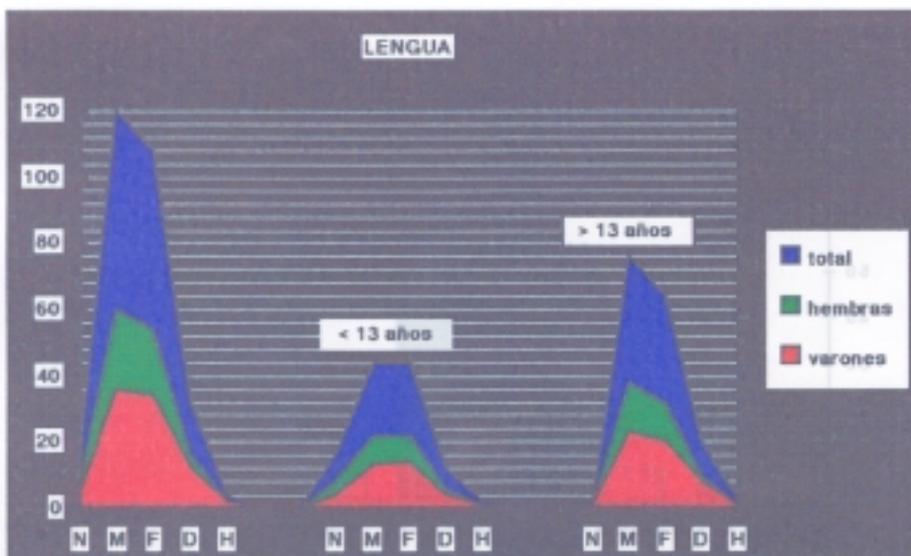
Estos resultados los podemos observar en la Tabla 55 y en la Gráfica 17.

Todas estas anomalías de la lengua pueden darse asociadas unas con otras, así, es frecuente encontrar macroglosia y lengua fisurada en un mismo paciente. En 42 de nuestros casos (51,25%) ocurría de esta manera, 25 varones (49,01%) y 17 hembras (54,83%). En mayores de 13 años es más alta la incidencia (27 casos, 60%) que en menores de 13 años (15 casos, 40,54%) (Gráficas 18 y 19 y Tablas 56 y 57).

RESULTADOS

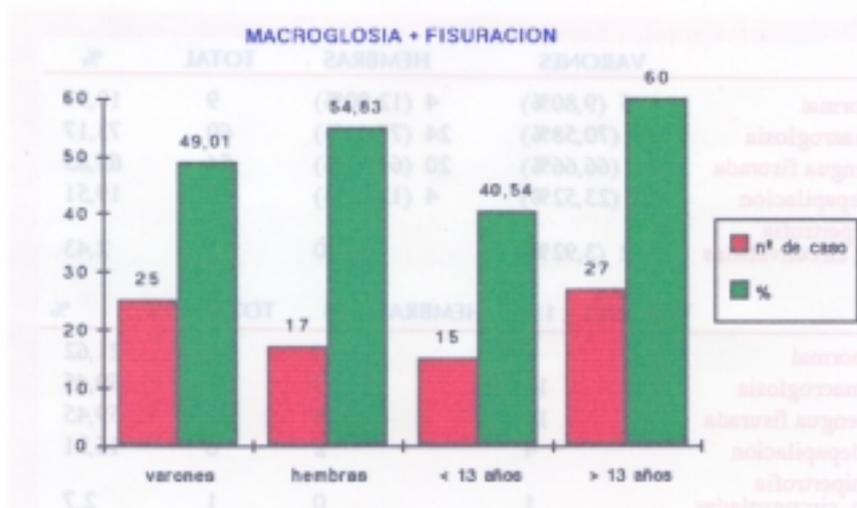
	VARONES	HEMBRAS	TOTAL	%
normal	5 (9,80%)	4 (12,90%)	9	10,97
macroglosia	36 (70,58%)	24 (77,41%)	60	73,17
lengua fisurada	34 (66,66%)	20 (64,51%)	54	65,85
depilación	12 (23,52%)	4 (12,90%)	16	19,51
hipertrofia p. circunvaladas	2 (3,92%)	0	2	2,43
VARONES < 13 HEMBRAS < 13 TOTAL < 13 %				
normal	4	4	8	21,62
macroglosia	13	9	22	59,45
lengua fisurada	14	8	22	59,45
depilación	4	2	6	16,21
hipertrofia p. circunvaladas	1	0	1	2,7
VARONES > 13 HEMBRAS > 13 TOTAL > 13 %				
normal	1	0	1	2,22
macroglosia	23	15	38	84,44
lengua fisurada	20	12	32	71,11
depilación	8	2	10	22,22
hipertrofia p. circunvaladas	1	0	1	2,22

Tabla 55. Patología de la lengua



Gráfica 17. Resultados de lengua

RESULTADOS

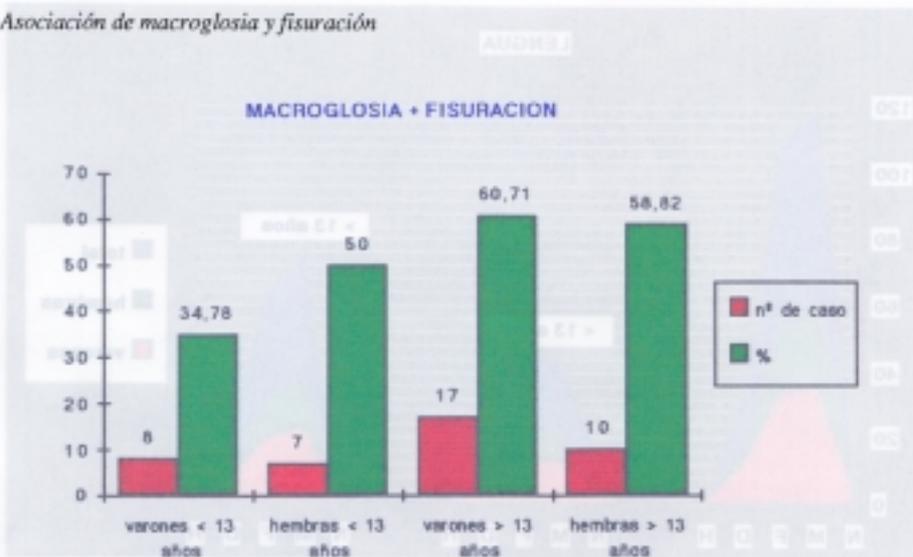


Gráfica 18. Resultados de coincidencia de macroglosia y fisuración

TOTAL		42 (51,25%)	
	nº de casos		%
varones	25		49,01
hembras	17		54,83
< 13 años	15		40,54
> 13 años	27		60

TOTAL		42 (51,25%)	
	nº de casos		%
varones < 13 años	8		34,78
hembras < 13 años	7		50
varones > 13 años	17		60,71
hembras > 13 años	10		58,82

Tablas 56 y 57. Asociación de macroglosia y fisuración



Gráfica 19. Resultados de coincidencia de macroglosia y fisuración lingual, por edad y sexo

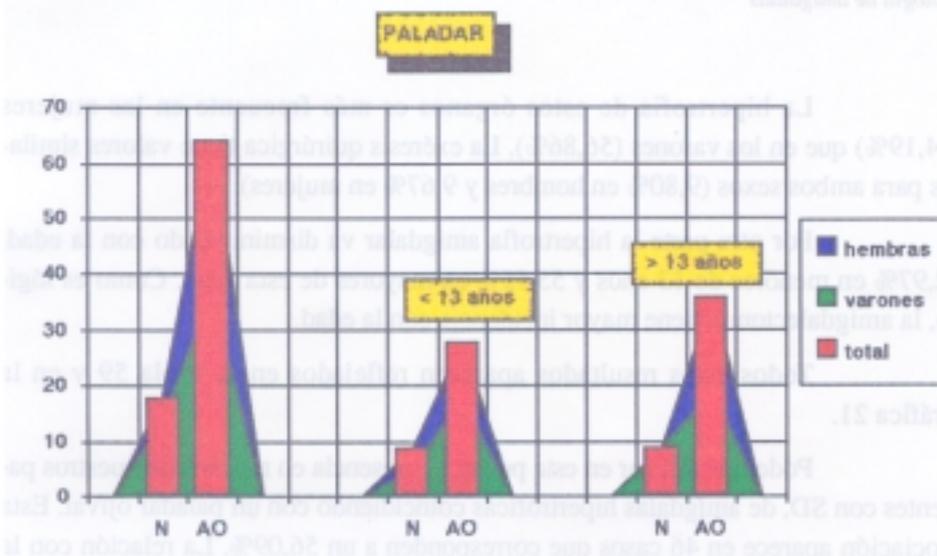
III. 3.3. PALADAR

En la exploración clínica del paladar nos fijamos en su morfología, determinando los casos de arco ojival.

De los 82 pacientes explorados hemos encontrado un paladar ojival en 64 ocasiones (78,04 %) y sólo en 18 pacientes (21,95%) era de aspecto normal. Esta anomalía es más frecuente en las mujeres exploradas (87,09%) que en los varones (72,54%), aumentando su incidencia también con la edad, un 80% en mayores de 13 años frente a un 75,67% en menores de dicha edad (Tabla 58, Gráfica 20).

	VARONES	HEMBRAS	TOTAL	%
normal	14 (27,45%)	4 (12,90%)	18	21,95
arco ojival	37 (72,54%)	27 (87,09%)	64	78,04
	VARONES <13	HEMBRAS <13	TOTAL <13	%
normal	5	4	9	24,32
arco ojival	18	10	28	75,67
	VARONES >13	HEMBRAS >13	TOTAL >13	%
normal	9	0	9	20
arco ojival	19	17	36	80

Tabla 58. Patología del paladar



Gráfica 20. Resultados del paladar

III. 3.4. AMIGDALAS

El hecho de que estos pacientes estén afectados por procesos infecciosos crónicos del aparato linfoideo determina que las amígdalas palatinas pudieran ser consideradas en 52 casos (63,41%) como hipertróficas, en 22 casos como normales (26,82%) y en 8 (9,75%) ausentes debido a una previa amigdalectomía quirúrgica.

	VARONES	HEMBRAS	TOTAL	%
normales	17 (33,33%)	5 (16,12%)	22	26,82
hipertróficas	29 (56,86%)	23 (74,19%)	52	63,41
amigdalectomía	5 (9,80%)	3 (9,67%)	8	9,75
	VARONES < 13	HEMBRAS < 13	TOTAL < 13	%
normales	6	1	7	18,91
hipertróficas	14	13	27	72,97
amigdalectomía	3	0	3	8,1
	VARONES > 13	HEMBRAS > 13	TOTAL > 13	%
normales	11	4	15	33,33
hipertróficas	15	10	25	55,55
amigdalectomía	2	3	5	11,11

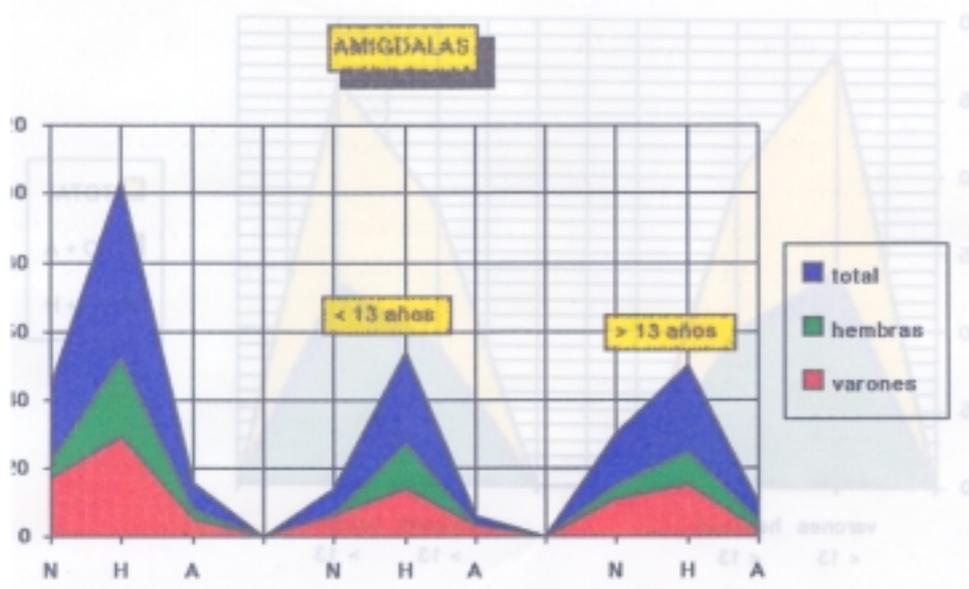
Tabla 59. Patología de amígdalas

La hipertrofia de estos órganos es más frecuente en las mujeres (74,19%) que en los varones (56,86%). La exéresis quirúrgica tiene valores similares para ambos sexos (9,80% en hombres y 9,67% en mujeres).

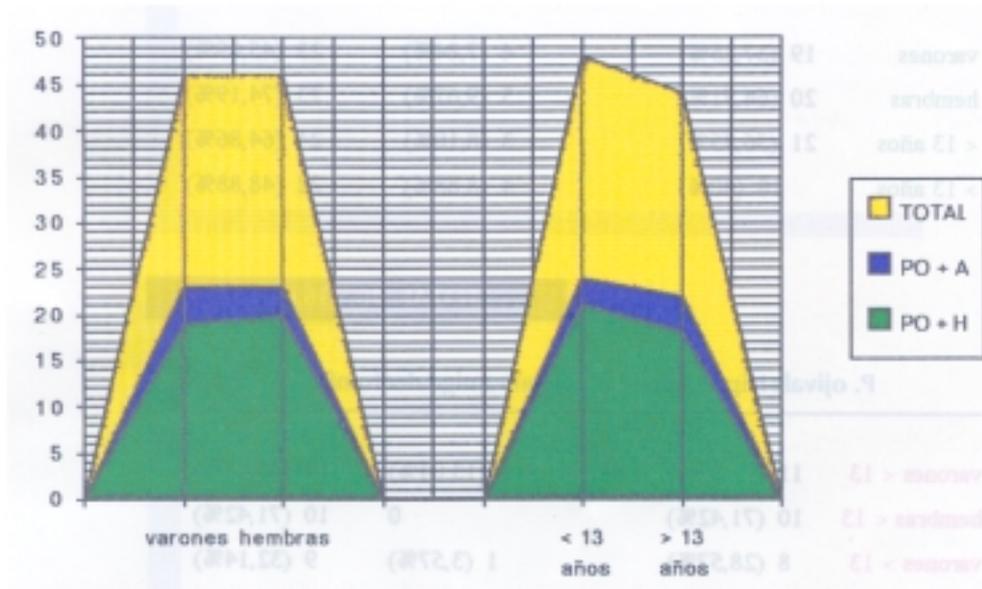
Por otra parte la hipertrofia amigdalar va disminuyendo con la edad, 72,97% en menores de 13 años y 55,55% en mayores de esta edad. Como es lógico, la amigdalectomía tiene mayor incidencia con la edad.

Todos estos resultados aparecen reflejados en la Tabla 59 y en la Gráfica 21.

Podemos reflejar en este punto, la presencia en muchos de nuestros pacientes con SD, de amígdalas hipertróficas coincidiendo con un paladar ojival. Esta asociación aparece en 46 casos que corresponden a un 56,09%. La relación con la edad y el sexo la podemos ver en las Tablas 60 y 61 y en las Gráficas 22 y 23.

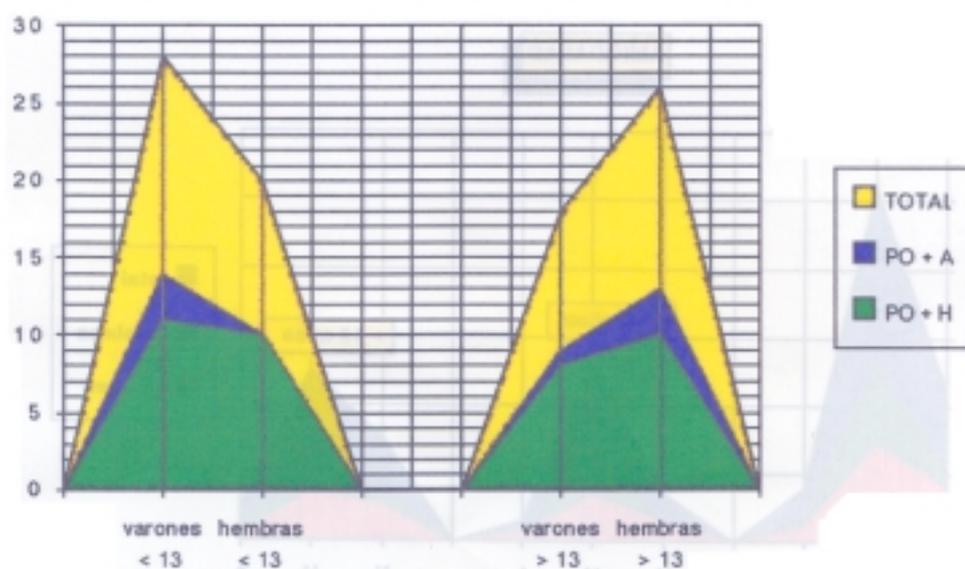


Gráfica 21. Resultados de las amígdalas



Gráfica 22. Asociación de paladar ojival y lesión amigdal

RESULTADOS



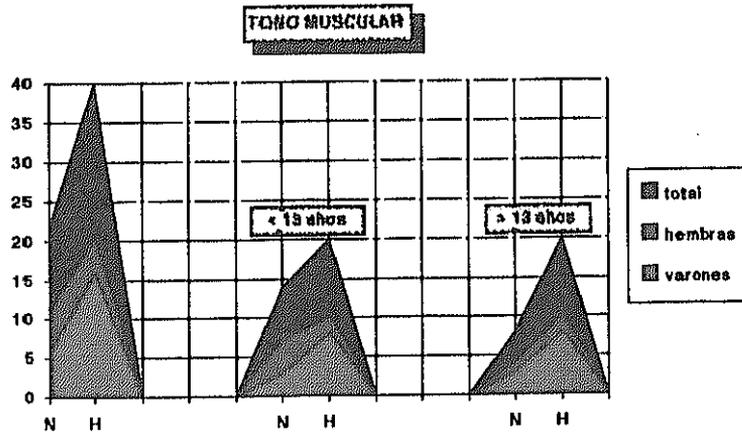
Gráfica 23. Asociación de paladar ojival y lesión amigdalár por edad y sexo

TOTAL 46 (56,09%)			
	P. ojival+Hipertrofia	P. ojival+amigdalectomía	total
varones	19 (37,25%)	4 (7,84%)	23 (45,09%)
hembras	20 (64,51%)	3 (9,67%)	23 (74,19%)
< 13 años	21 (56,75%)	3 (8,10%)	24 (64,86%)
> 13 años	18 (40%)	4 (8,88%)	22 (48,88%)
TOTAL 46 (56,09%)			
	P. ojival+Hipertrofia	P. ojival+amigdalectomía	total
varones < 13	11 (47,82%)	3 (13,04%)	14 (60,86%)
hembras < 13	10 (71,42%)	0	10 (71,42%)
varones > 13	8 (28,57%)	1 (3,57%)	9 (32,14%)
hembras > 13	10 (58,82%)	3 (17,64%)	13 (76,47%)

Tablas 60 y 61. Asociación de paladar ojival y patología amigdalár

III. 3.5. TONO MUSCULAR

Uno de los rasgos fenotípicos más característicos de pacientes con SD es tener una hipotonía muscular. Desde el punto de vista estomatológico se va a reflejar sobre todo en los labios que se encuentran flácidos con la posición de reposo de la boca abierta, característica ésta que se acentúa con una macroglosia.



Gráfica 24. Resultados de tono muscular

En este trabajo lo hemos estudiado en 31 pacientes correspondientes al grupo de Orense, 22 varones y 9 hembras. Menores de 13 años son 17 (11 varones y 6 hembras) y 14 son mayores de dicha edad (11 de sexo masculino y 3 del femenino).

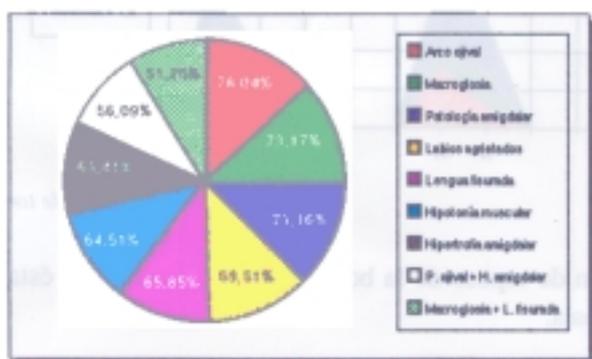
Encontramos hipotonía muscular en 20 casos (64,51%), más frecuente en hombres (72,72%) que en mujeres (44,44%) y aumenta con la edad, 71,42% en mayores de 13 años y 58,82% en menores (Tabla 62, Gráfica 24).

	VARONES	HEMBRAS	TOTAL	%
normal	6 (27,27%)	5 (55,55%)	11	35,48
hipotónico	16 (72,72%)	4 (44,44%)	20	64,51
<hr/>				
	VARONES < 13	HEMBRAS <13	TOTAL <13	%
normal	3	4	7	41,17
hipotónico	8	2	10	58,82
<hr/>				
	VARONES > 13	HEMBRAS >13	TOTAL >13	%
normal	3	1	4	28,57
hipotónico	8	2	10	71,42

Tabla 62. Tono muscular

III. 3.6. OTROS HALLAZGOS

Recorriendo la mucosa oral de todas las bocas exploradas hemos visto lesiones de la misma correspondiendo la mayor parte de ellas a **úlceras aftosas** solitarias o múltiples en diferentes localizaciones y de diverso tamaño. Así aparecen en 17 casos (20,73%), 10 varones y 7 hembras, lesiones de este tipo. Otras veces se trata de infecciones víricas, como la presencia de **herpes labial** recurrente en 2 individuos varones.

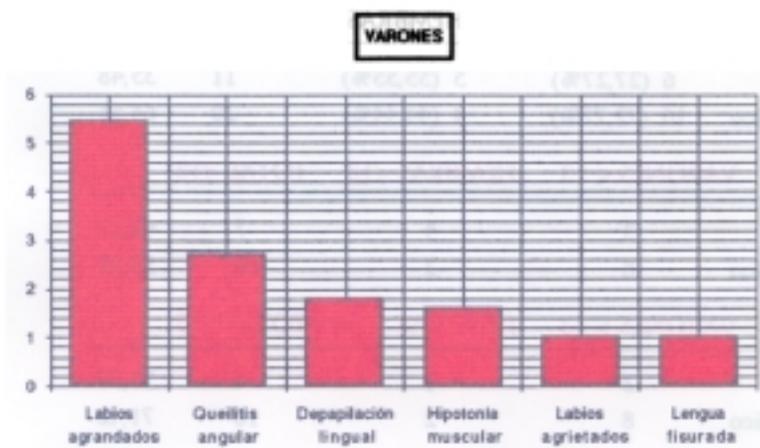


Gráfica 25. Lesiones de tejidos blandos más frecuentes en el síndrome de Down

orden de frecuencia, macroglotis (73,17%), labios agrietados (69,51%), lengua escrotal (65,85%), hipotonía muscular (64,51%), hipertrofia amigdalar (63,41%), paladar ojival coincidiendo con amígdalas hipertróficas (56,09%) y asociación de macroglotis y lengua fisurada (51,25%).

Debemos hacer constar el hallazgo de una **úvula bifida** en un niño de 13 años de la zona de Santiago.

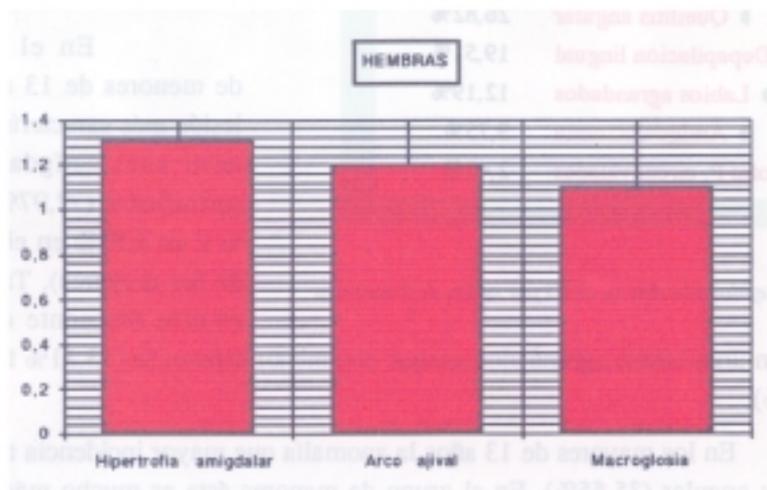
Como resumen de nuestra exploración clínica podemos destacar que la **anomalía más frecuente** ha sido un **paladar ojival** (78,04%) y a continuación por



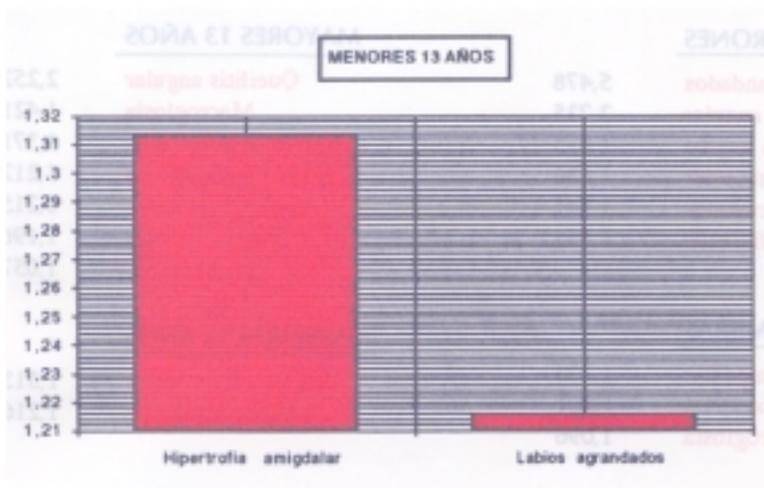
Gráfica 26. Lesiones de tejidos blandos más frecuentes en el SD en los varones

Si a los casos de hipertrofia amigdalар sumáramos los casos de amigdalectomía, tendríamos una incidencia del 73,16% que sería la tercera lesión con mayor incidencia.

Por sexos, en los hombres nos encontramos con mucha más frecuencia con unos labios agrandados (17,64% frente a un 3,22%). A continuación le sigue la queilitis angular (35,29% frente a un 12,90%). Depapilación lingual e hipotonía muscular, por este orden, son más frecuentes en los varones que en las mujeres. Labios agrietados y lengua fisurada tienen un valor similar para ambos sexos pero ligeramente superior en los hombres.



Gráfica 27. Lesiones de tejidos blandos más frecuentes en el SD en las mujeres



Gráfica 28. Lesiones de tejidos blandos más frecuentes en el SD en menores de 13 años

RESULTADOS

▷ Arco ojival	78,04%
▷ Macroglosia	73,17%
▷ Patología amigdalar	73,16%
▷ Labios agrietados	69,51%
▷ Lengua fisurada	65,85%
▷ Hipotonía muscular	64,51%
▷ Hipertrofia amigdalar	63,41%
▷ P. ojival + H. amigdalar	56,09%
▷ Macroglosia + L. fisurada	51,25%
▷ Queilitis angular	26,82%
▷ Depapilación lingual	19,51%
▷ Labios agrandados	12,19%
▷ Amigdalectomía	9,75%
▷ Hipertrofia P. circunvaladas	2,43%

Tabla 63. Patología de tejidos blandos en el SD por orden de frecuencia

En el sexo femenino predomina sobre todo la hipertrofia de amígdalas (74,19% frente a un 56,86%). Un arco ojival palatino y macroglosia también tienen mayor incidencia en las mujeres pero con menor diferencia que en la anterior.

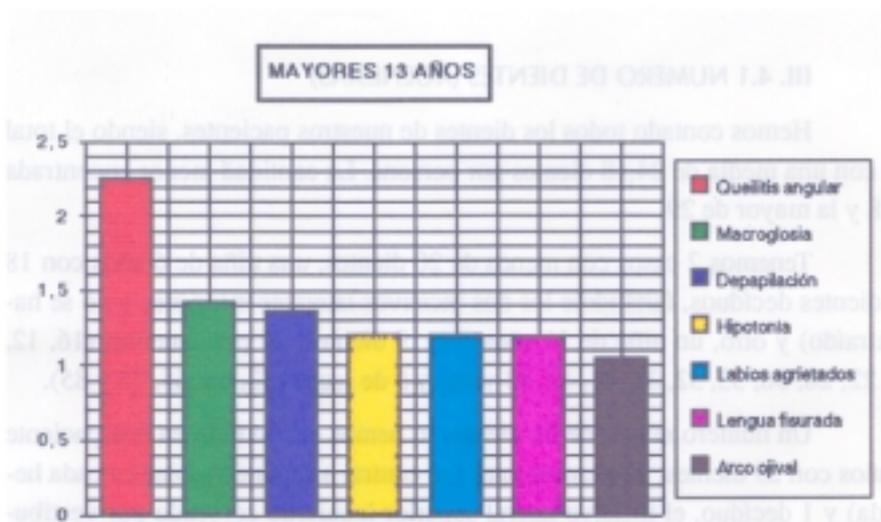
En el grupo de menores de 13 años la lesión más característica es tener unas amígdalas hipertrofiadas (72,97% frente a un 5,55% en el grupo de los mayores). También es más frecuente encontrar

unos labios agrandados aunque con menor diferencia (13,51% frente a un 11,11%).

En los mayores de 13 años la anomalía que mayor incidencia tiene es la queilitis angular (35,55%). En el grupo de menores ésta es mucho más infrecuente (15,78%). Otras lesiones representativas de este grupo de edad son por orden de frecuencia: macroglosia, depapilación lingual, labios agrietados, hipotonía

<u>VARONES</u>		<u>MAYORES 13 AÑOS</u>	
Labios agrandados	5,478	Queilitis angular	2,252
Queilitis angular	2,735	Macroglosia	1,421
Depapilación lingual	1,823	Depapilación	1,371
Hipotonía muscular	1,636	Hipotonía	1,212
Labios agrietados	1,041	Labios agrietados	1,215
Lengua fisurada	1,033	Lengua fisurada	1,196
		Arco ojival	1,057
<u>HEMBRAS</u>		<u>MENORES 13 AÑOS</u>	
Hipertrofia amigdalar	1,304	Hipertrofia amigdalar	1,313
Arco ojival	1,201	Labios agrandados	1,216
Macroglosia	1,096		

Tablas 64, 65, 66 y 67. Patología de tejidos blandos más frecuente en el SD por edad y sexo expresado en cocientes.



Gráfica 29. Lesiones de tejidos blandos más frecuentes en el SD en los mayores de 13 años

muscular y lengua fisurada. El paladar ojival afecta casi por igual a ambos grupos de edad, pero es ligeramente superior en los mayores.

Los resultados del resumen de la exploración aparecen recogidos en las Gráficas 25, 26, 27, 28 y 29 y en las Tablas 63, 64, 65, 66 y 67.

III. 4. EXPLORACION DENTARIA

Para la exploración de los dientes hemos utilizado 31 pacientes correspondientes al grupo de Orense. Del total estudiado, 22 son varones (70,96%) y 9 hembras (29,03%), comprendidos entre 6 y 27 años y una media de edad de 13,87 años. En los varones la media de edad es de 14,81 y en las hembras es de 11,55.

Menores de 13 años son 17 (54,83%) con una media de edad de 9,41 años, 6 niñas (35,29%) con una edad media de 8,16 años y 11 niños (64,70%) con 10,09 años de media.

Mayores de 13 años son 14 (45,16%) con una media de edad de 19,28, 3 hembras (21,42%) con 18,33 años de edad media y 11 niños (78,57%) con una media de edad de 19,54 años (Tablas 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34 y 35; Gráficas 7 y 8)

Los parámetros que hemos estudiado son: número de dientes (decíduos y permanentes), erupción, agenesias, caries (índice CAO) y anomalías.

RESULTADOS

III. 4.1 NUMERO DE DIENTES (AGENESIAS)

Hemos contado todos los dientes de nuestros pacientes, siendo el total de 765 con una media de 24,68 dientes por persona. La cantidad menor encontrada es de 18 y la mayor de 29.

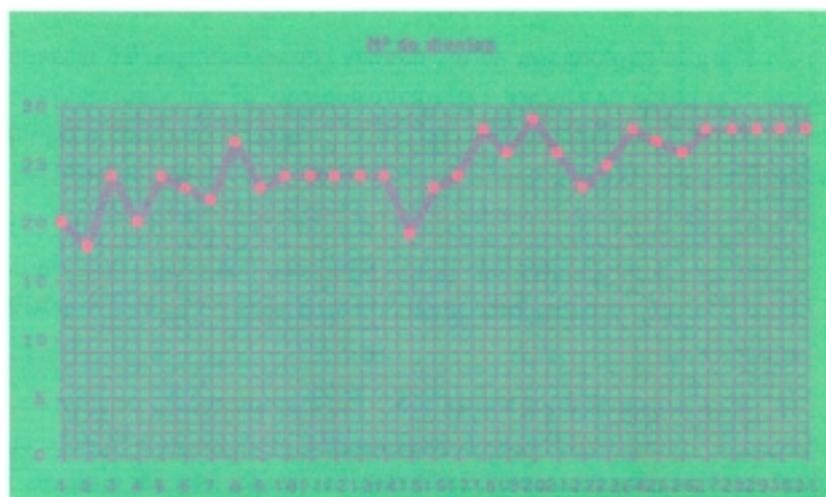
Tenemos 2 casos con menos de 20 dientes, una niña de 6 años con 18 (todos dientes deciduos, faltándole los dos incisivos laterales inferiores y no se habían extraído) y otro, un niño de 11 años con 19 dientes, 14 permanentes (16, 12, 11, 21, 22, 26, 36, 33, 32, 31, 41, 42, 43 y 46) y 5 de leche (53, 63, 65, 75 y 85).

Un número mayor de 28 dientes lo hemos encontrado en una paciente de 21 años con 29 dientes, 28 permanentes (de central a segundo molar en cada hemiarcada) y 1 deciduo, el incisivo lateral superior izquierdo colocado por vestibular del lateral permanente correspondiente.

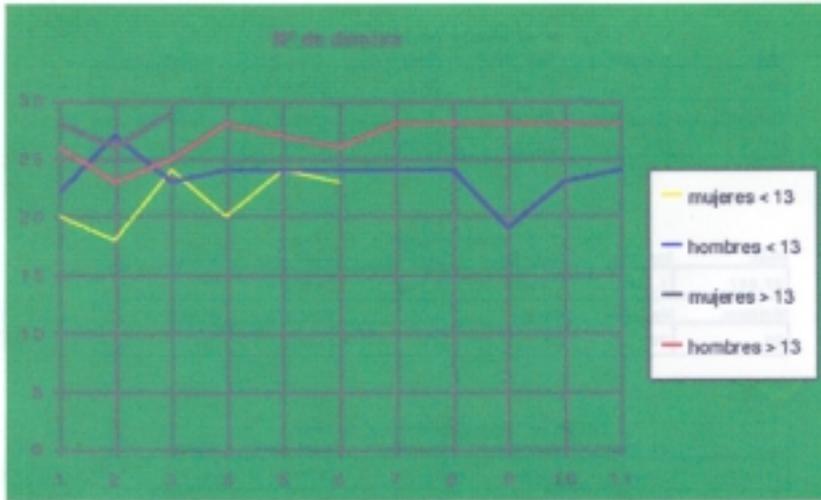
Como es lógico, el número total de dientes aumenta con la edad, así, en menores de 13 años la media es de 22,76 dientes por paciente que aumenta hasta una media de 27 en los mayores de 13.

Por sexos, la media del número de dientes es superior en los hombres (25,136) que en las mujeres (23,556); pero también hay que tener en cuenta que la edad media de las mujeres de nuestra población es menor (11,51) que la de los hombres (14,81).

Los resultados del número total de dientes aparecen reflejados en las Tablas 68, 69, 70, 71, 72, 73, 74, 75 y 76 y en las Gráficas 30, 31, 32 y 33.



Gráfica 30. Número de dientes



Gráfica 31. Número de dientes por edad y sexo

X1: Nº de dientes total

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
24,677	2,914	,523	8,492	11,809	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
18	29	11	765	19133	66

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
22,765	2,278	,553	5,191	10,009	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
18	27	9	387	8893	80

X3: Nº de dientes > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
27	1,617	,432	2,615	5,99	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
23	29	6	378	10240	83

X4: Nº de dientes mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
23,556	3,749	1,248	14,028	15,9	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
18	29	11	212	5106	88

X5: Nº de dientes hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
25,136	2,455	,523	6,028	9,788	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
19	28	9	553	14027	75

Tablas 68 a 76. Nº de dientes en SD por edad y sexo

RESULTADOS

X6: Nº de dientes mujeres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
21,5	2,51	1,025	6,3	11,674	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
18	24	6	129	2805	91

X7: Nº de dientes mujeres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
27,667	1,528	,992	2,333	5,521	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
26	29	3	83	2301	94

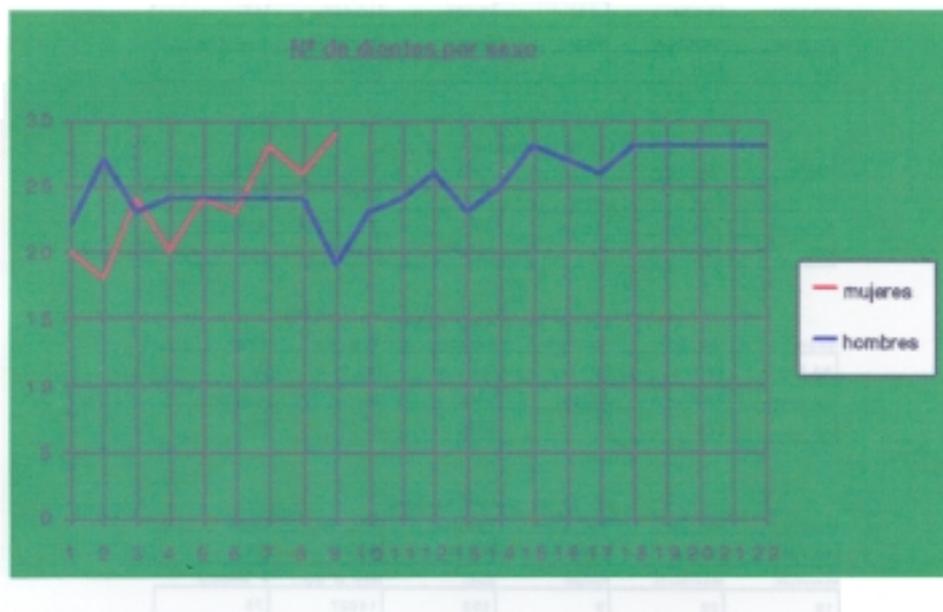
X8: Nº de dientes hombres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
23,455	1,916	,978	3,673	8,171	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
19	27	8	258	6088	86

X9: Nº de dientes hombres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
26,818	1,662	,901	2,764	6,199	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
23	28	5	295	7939	86

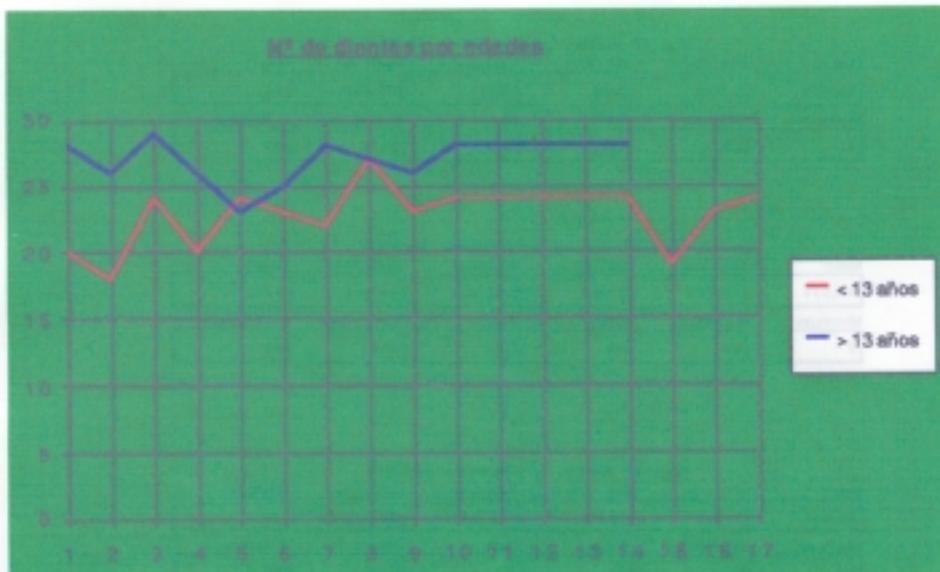
Tablas 68 a 76 (continuación). Nº de dientes en SD por edad y sexo



Gráfica 32. Número de dientes por sexo

www.elsistema.com CSF con estadística SPSS y Excel

RESULTADOS



Gráfica 33. Número de dientes por edad

También hemos estudiado el número según el tipo de dentición, permanente y decídua.

La media del número de dientes permanentes es de 18,45 por paciente; por supuesto aumenta con la edad (25,429 de media en mayores de 13 años y 12,706 en menores) y es más alta en los hombres con 20,045 que en las mujeres que tienen 14,556 dientes permanentes de media. De todas formas este no es un dato muy valorable ya que mujeres estudiadas sólo son 9 y 6 de ellas son menores de 13 años. por lo que la edad media de las mismas es menor. (Tablas 77, 78, 79, 80, 81, 82, 83, 84 y 85. Gráficas 34, 35, 36 y 37).

X1: Nº dientes permanentes					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
18,452	8,708	1,564	75,789	47,181	91
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	28	28	572	12828	68

X2: Nº dientes permanentes < 13 años					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
12,706	7,372	1,788	54,346	58,02	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	23	23	216	3614	80

Tablas 77 a 85. Nº de dientes permanentes por edad y sexo

RESULTADOS

X3: N° dientes permanentes > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
25,429	3,524	,942	12,418	13,858	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
17	28	11	356	9214	83

X4: N° dientes permanentes mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
14,556	11,403	3,801	130,028	78,341	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	28	28	131	2947	88

X5: N° dientes permanentes hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
20,045	7,041	1,501	49,589	35,123	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
4	28	24	441	9881	75

X6: N° dientes permanentes mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8,333	8,214	3,353	67,467	98,566	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	50	754	91

X7: N° dientes permanentes mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
27	1,732	1	3	6,415	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
25	28	3	81	2193	94

X8: N° dientes permanentes hombres < 13

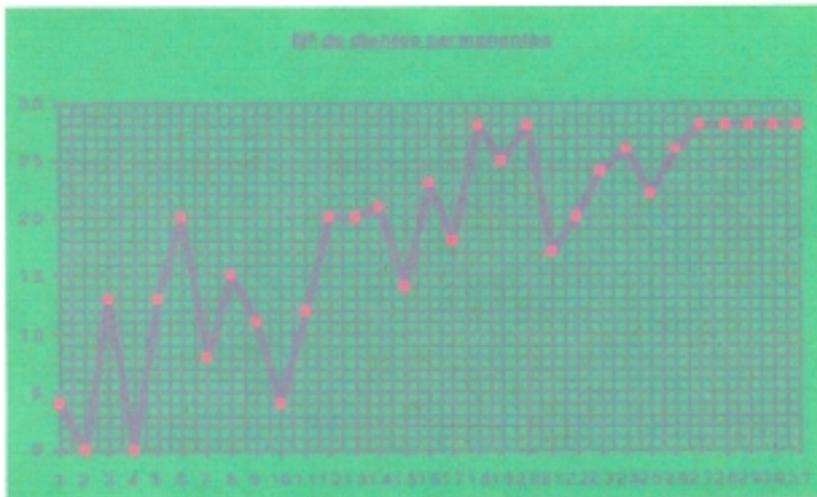
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
15,091	5,957	1,798	35,491	39,477	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
4	23	19	166	2860	86

X9: N° dientes permanentes hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
25	3,821	1,152	14,6	15,284	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
17	28	11	275	7021	86

Tablas 77 a 85 (continuación). N° de dientes permanentes por edad y sexo

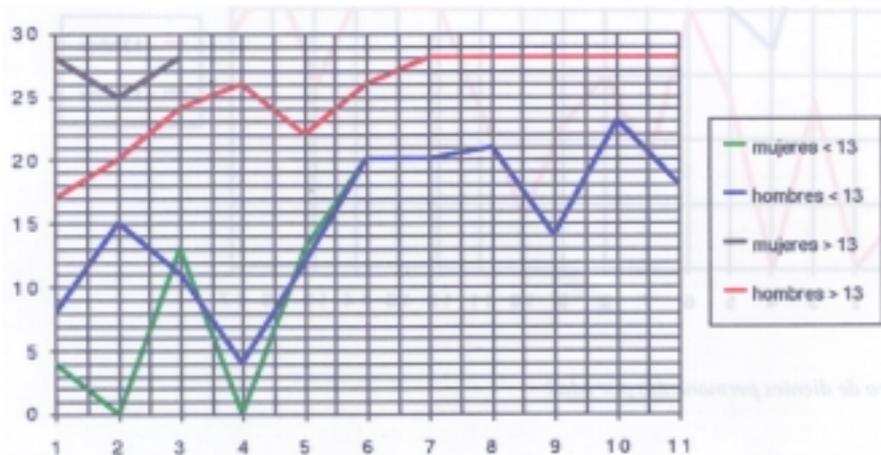
RESULTADOS



Gráfica 34. Número de dientes permanentes

Hemos encontrado menor cantidad de dientes decíduos en nuestros pacientes. Recordemos que la media de edad de la población estudiada es de 13,87 años. Por término medio nuestros pacientes presentan 6,22 dientes decíduos. A diferencia del grupo anterior, la cantidad de este tipo de dientes, disminuye al aumentar la edad como cabía esperarse. Así la media en menores de 13 años es de 10,05 dientes decíduos y en los mayores es de 1,57. Por sexos, es mayor el número

N° de dientes permanentes



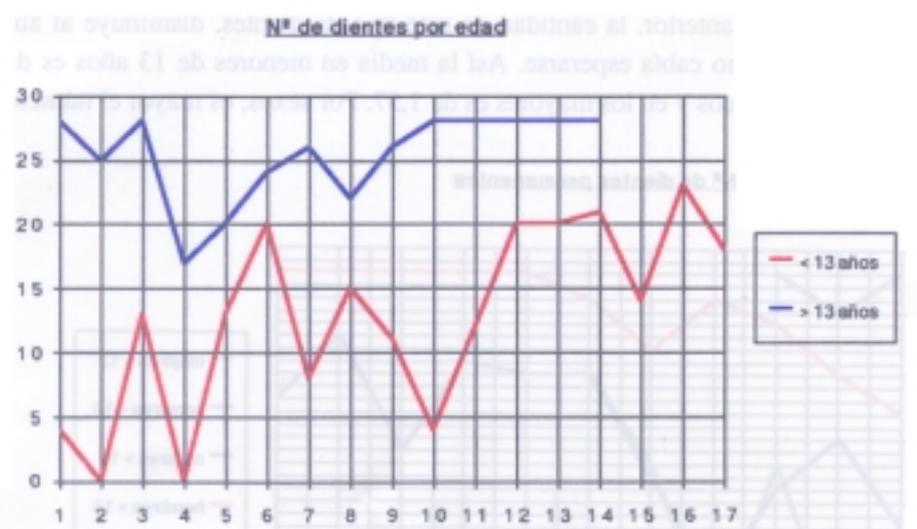
Gráfica 35. Número de dientes permanentes por edad y sexo

RESULTADOS



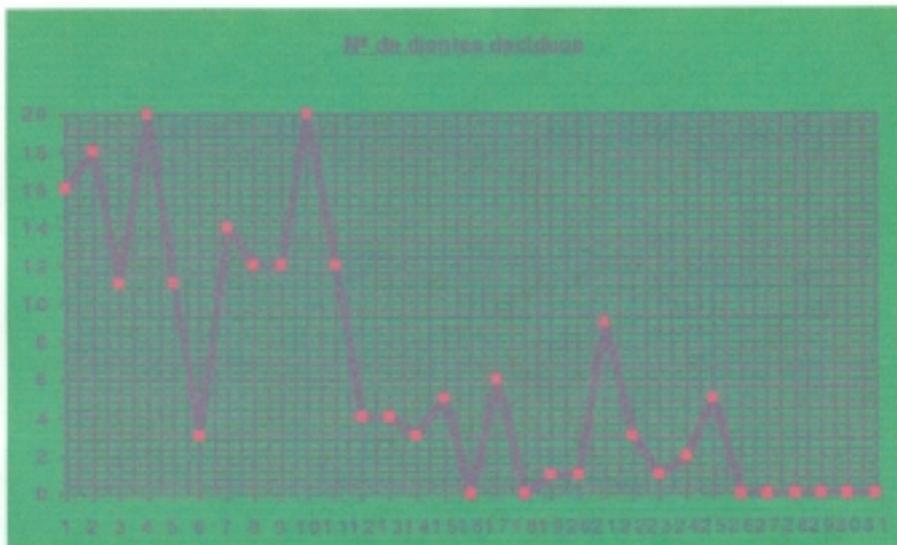
Gráfica 36. Número de dientes permanentes por sexo

Ver el resultado en el archivo adjunto



Gráfica 37. Número de dientes permanentes por edad

Ver el resultado en el archivo adjunto



Gráfica 38. Número de dientes deciduos

en las mujeres (9 de media) que en los hombres (5,09) (Recordemos que la edad media de las mujeres es más baja que la de los hombres) (Tablas 86, 87, 88, 89, 90, 91, 92, 93 y 94 y Gráficas 38, 39, 40 y 41).

Para poder calificar una agenesia como tal, a parte de una exploración clínica, hay que confirmarlo radiográficamente (que no sean incluidos) y con antecedentes de no haber sido extraídos (ausencias). Nosotros pudimos comprobar esta alteración en 4 casos (12,90%), tres varones y una hembra. Existían otros casos pero no se pudo demostrar que los dientes que faltaban, ni estaban incluidos ni habían sido extraídos con anterioridad.

X1: Nº de dientes deciduos					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
6,226	6,536	1,174	42,714	104,876	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	193	2483	66

X2: Nº de dientes deciduos < 13 años					
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
10,059	6,329	1,535	40,059	62,922	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	171	2361	80

Tablas 86 a 94. Nº de dientes deciduos por edad y sexo

RESULTADOS

X3: N° de dientes deciduos > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,571	2,593	,693	6,725	165,029	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	9	9	22	122	83

X4: N° de dientes deciduos mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
9	7,937	2,646	63	88,192	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	81	1233	88

X5: N° de dientes deciduos hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
5,091	5,69	1,213	32,372	111,761	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	112	1250	75

X6: N° dientes deciduos mujeres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
13,167	6,178	2,522	38,167	46,921	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
3	20	17	79	1231	91

X7: N° dientes deciduos mujeres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,667	,577	,333	,333	86,603	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	1	1	2	2	94

X8: N° dientes deciduos hombres < 13 años

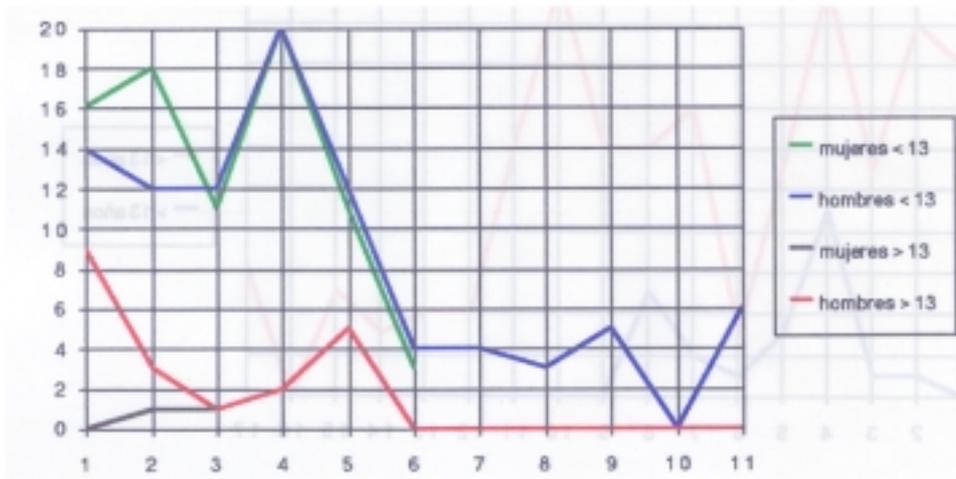
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8,364	6,005	1,81	36,055	71,793	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	20	20	92	1130	86

X9: N° dientes deciduos hombres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,818	2,892	,872	8,364	159,06	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	9	9	20	120	86

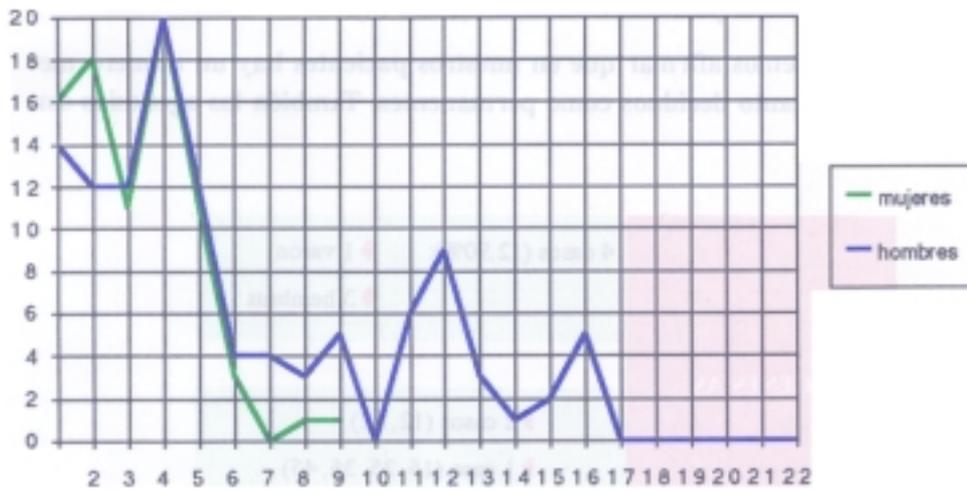
Tablas 86 a 94 (continuación). N° de dientes deciduos por edad y sexo

N° de dientes deciduos



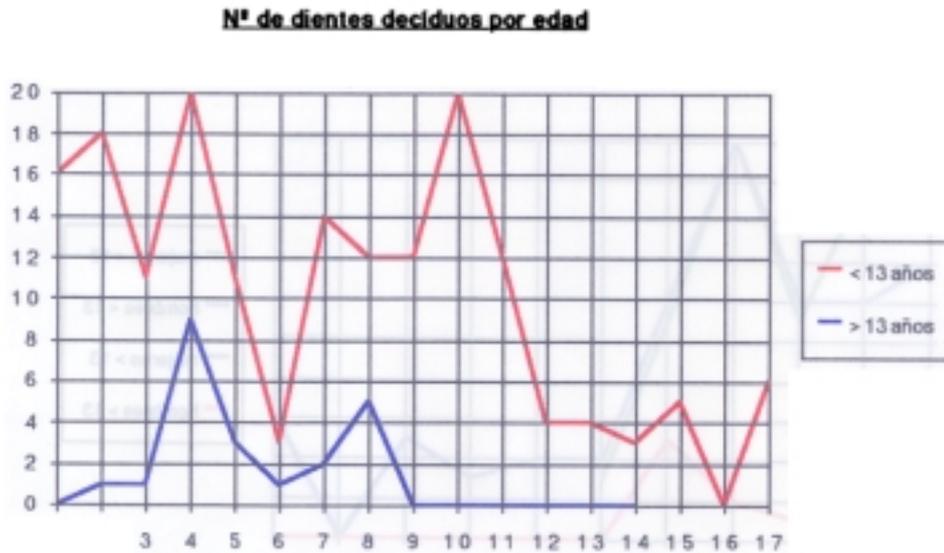
Gráfica 39. Número de dientes deciduos por edad y sexo

N° de dientes deciduos por sexo



Gráfica 40. Número de dientes deciduos por sexo

RESULTADOS



Gráfica 41. Número de dientes deciduos por edad

En nuestros pacientes las agenesias más frecuentes son las que afectan a los incisivos laterales superiores y a los segundos premolares superiores e inferiores. Hemos visto 2 casos de agenesias de incisivos laterales superiores, 1 caso que afectaba a los cuatro segundos premolares, y 1 caso con afectación exclusivamente de los segundos premolares inferiores (Tabla 95).

Podemos afirmar que en nuestros pacientes hay un número menor de dientes tanto deciduos como permanentes. También las agenesias son más frecuentes.

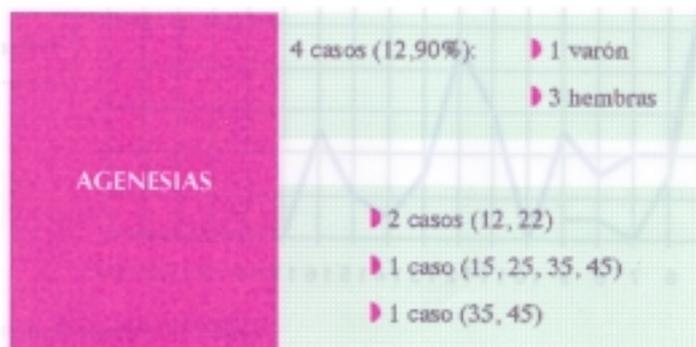
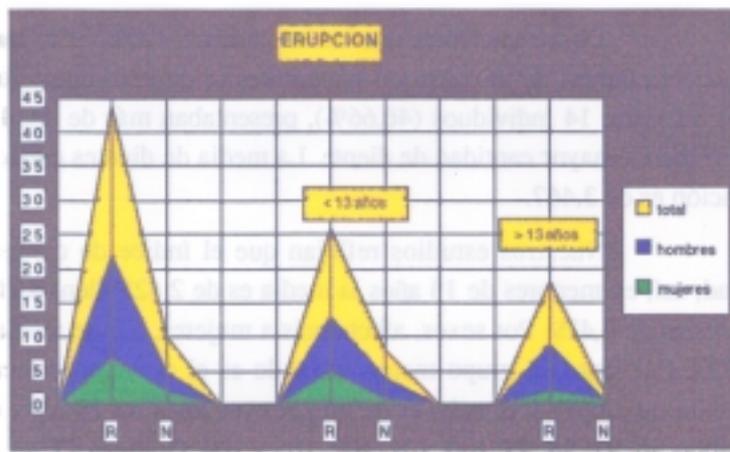


Tabla 95. Agenesias en el SD

III. 4.2. ERUPCION

La erupción en nuestros pacientes podemos decir que está retrasada. Así lo pudimos determinar en 22 casos (70,96%), sólo en 5 (16,12%) la consideramos como normal y en 4 casos (12,90%) no se pudo determinar por ser individuos mayores de 23 años con todos sus dientes permanentes y no haber restos de dientes decíduos (Tabla 95 bis. Gráfica 42).

Por sexos, está ligeramente más retrasada en las mujeres (77,77%) que en los hombres (68,18%), pero hay que tener en cuenta que los 4 casos en los que no se pudo determinar la erupción eran todos varones.



Gráfica 42. Representación gráfica de la erupción

Por esta misma razón hay mayor retraso en los menores de 13 años (76,46%) que en los mayores (64,28%).

Encontramos dientes decíduos en personas de más de 15 años en 6 ocasiones, 2 mujeres y 4 hombres, y su número varía de 1 a 5, siendo el caso más llamativo el de un joven de 17 años con 5 dientes de leche (Tabla 95 bis).

Podemos afirmar que existe retraso en la erupción de los dientes de nuestros pacientes.

	MUJERES	HOMBRES	TOTAL	%
retardada	7 (77,77%)	15 (68,18%)	22	70,96
normal	2 (22,22%)	3 (13,63%)	5	16,12
	MUJERES	HOMBRES	TOTAL	%
retardada	5	8	13	76,47
normal	1	3	4	23,52
	MUJERES	HOMBRES	TOTAL	%
retardada	2	7	9	64,28
normal	1	0	1	7,14

Tabla 95 bis. Resultados de erupción dentaria

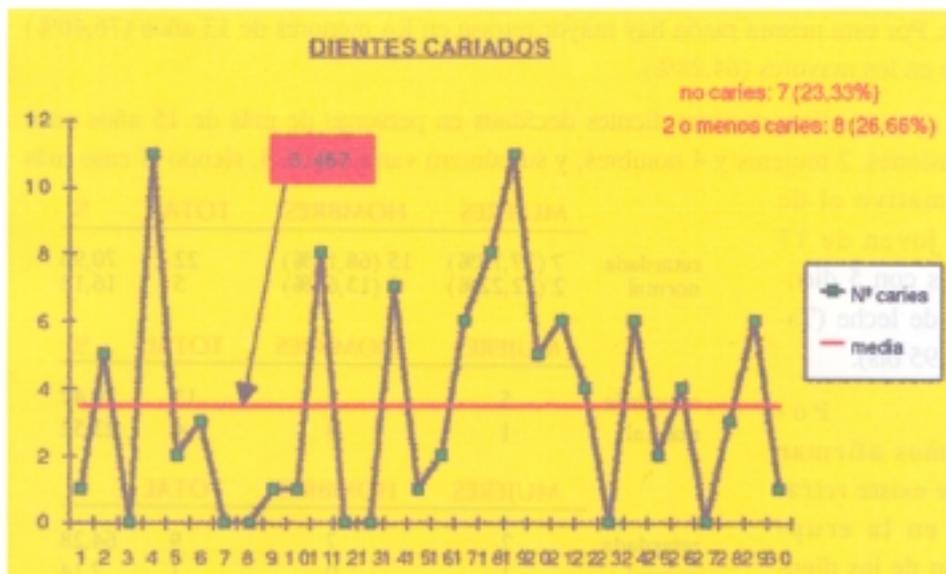
RESULTADOS

III. 4.3. CARIES

Podemos afirmar que los pacientes con SD estudiados por nosotros tienen menos caries que el resto de la población. De los 30 casos que hemos explorado (1 niña no se pudo explorar), en 7 (23,33%) no se encontraron caries, 5 varones y 2 hembras; dos caries o menos aparecían en 8 sujetos (26,66%), 6 de sexo masculino y 2 femenino.

De los pacientes que tenían caries, 9 (30%) sólo tenían pequeñas lesiones de fisuras de molares y/o premolares (8 de sexo masculino y uno femenino). El resto, 14 individuos (46,66%), presentaban más de dos localizaciones y/o afectaban a mayor cantidad de diente. La media de dientes cariados en toda la población es de 3,467.

Nuestros estudios reflejan que el índice de caries aumenta con la edad, así, en menores de 13 años la media es de 2,625 dientes afectados y en mayores es de 4,429. Por sexos, afecta más a mujeres, 5,5 de media, que a hombres, 2,727. Por tanto, el grupo menos afectado es el de varones menores de 13 años (media de 2,091) y el más, el de mujeres mayores de 13 años (media de 8,333) (Tablas 96, 97, 98, 99, 100, 101, 102, 103 y 104. Gráficas 43, 44, 45, 46 y 47).



Gráfica 43. Número de caries

RESULTADOS

X₁: N° de caries total

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
3,467	3,319	,806	11,016	95,742	30
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	104	680	67

X₂: N° de caries < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,625	3,364	,841	11,317	128,153	16
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	42	280	81

X₃: N° de caries > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
4,429	3,106	,83	9,648	70,14	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	62	400	83

X₄: N° de caries mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
5,5	4,309	1,524	18,571	78,354	8
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	44	372	89

X₅: N° de caries hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,727	2,622	,559	6,874	96,137	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	8	8	60	308	75

X₆: N° de caries mujeres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
3,8	4,438	1,985	19,7	116,802	5
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	19	151	92

X₇: N° de caries mujeres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8,333	2,517	1,453	6,333	30,199	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
6	11	5	25	221	94

Tablas 96 a 104. N° de caries por edad y sexo

RESULTADOS

Xg: Nº de caries hombres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,091	2,844	,858	8,091	136,039	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	6	6	23	129	66

Xg: Nº de caries hombres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
3,364	2,335	,704	5,455	69,434	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	6	6	37	179	66

Tablas 96 a 104 (continuación). Nº de caries por edad y sexo

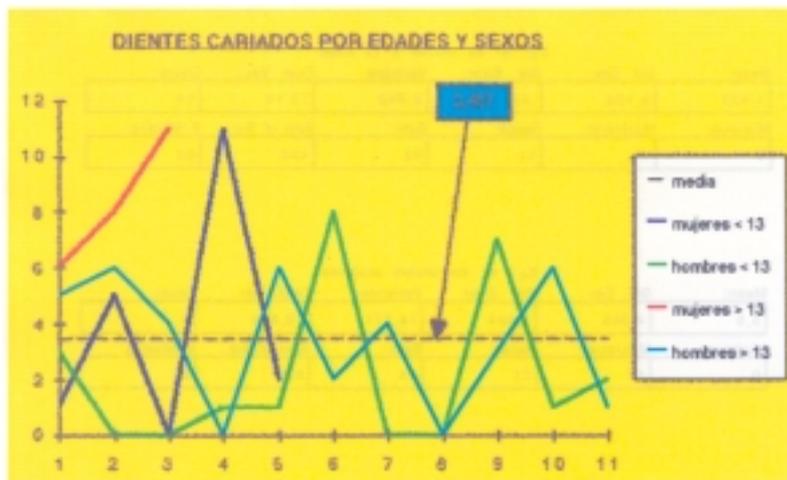


Gráfico 44. Número de caries por edad y sexo

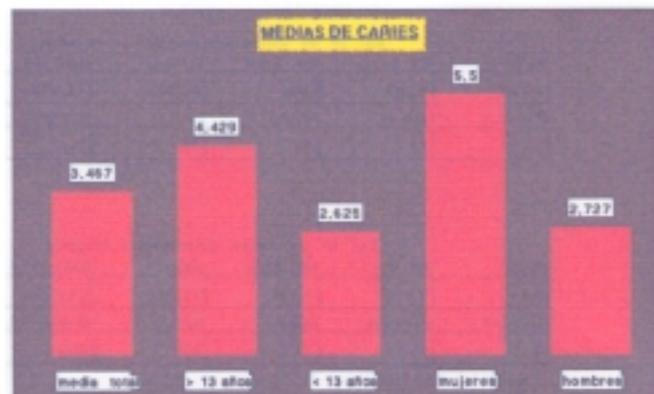


Gráfico 45. Número de caries por edad

RESULTADOS



Gráfica 46. Número de caries por sexo



Gráfica 47. Medias de caries

RESULTADOS

También determinamos la afectación de dientes permanentes y decíduos así como cuales eran los dientes que con más frecuencia se lesionaban.

Como vimos anteriormente, el número de dientes permanentes es mayor que el de decíduos. También la edad media de la población es ligeramente superior a 13 años (13,871). Por todo esto es normal que sea mayor la media de caries en los permanentes que en los de leche.

La media de caries de los dientes permanentes es de 2,467; afecta más a mujeres (3,75 de media) que a hombres (2) y por supuesto es más alta en los mayores de 13 años (3,786) que en los menores (1,312). Tablas 105 a 113; Gráficas 48, 49, 50, 51 y 52.

X1: N° de caries permanentes

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,467	2,788	,509	7,775	113,04	30
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	74	408	87

X2: N° de caries permanentes < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,312	1,957	,489	3,829	149,091	16
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	7	7	21	85	81

X3: N° de caries permanentes > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
3,786	3,068	,82	9,412	81,039	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	53	323	83

X4: N° de caries permanentes mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
3,75	3,919	1,386	15,357	104,502	8
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	11	11	30	220	89

X5: N° de caries permanentes hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2	2,182	,465	4,762	109,109	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	7	7	44	188	75

Tablas 105 a 113. N° de caries permanentes por edad y sexo

Xg: Nº caries perman. mujeres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,2	1,304	,583	1,7	108,653	5
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	3	3	6	14	92

Xy: Nº caries perman. mujeres > 13 años

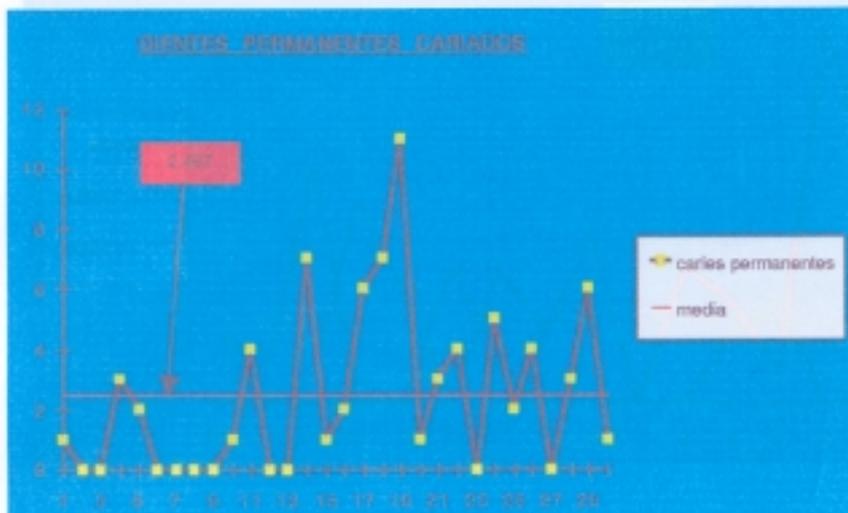
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
8	2,646	1,528	7	33,072	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
6	11	5	24	206	94

Xg: Nº caries perman. hombres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,364	2,248	,678	5,055	164,87	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	7	7	15	71	88

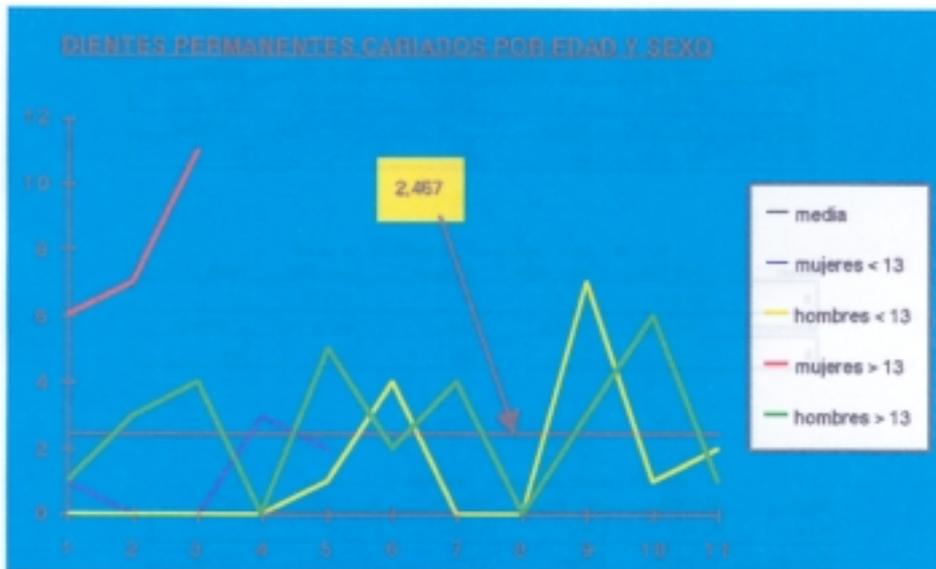
Xg: Nº caries perman. hombres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,638	2,014	,607	4,055	76,378	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	6	6	29	117	88

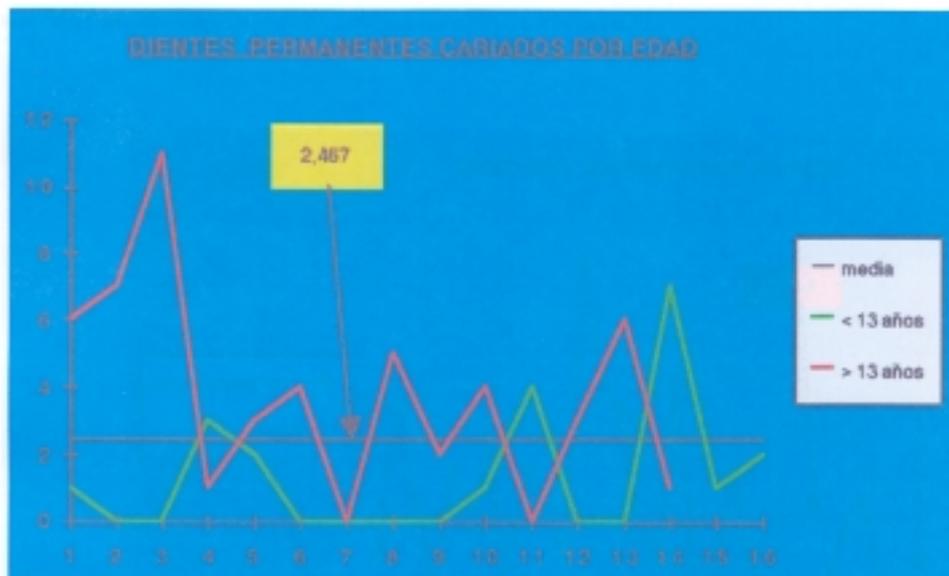


Gráfica 48. Número de caries en dientes permanentes

RESULTADOS

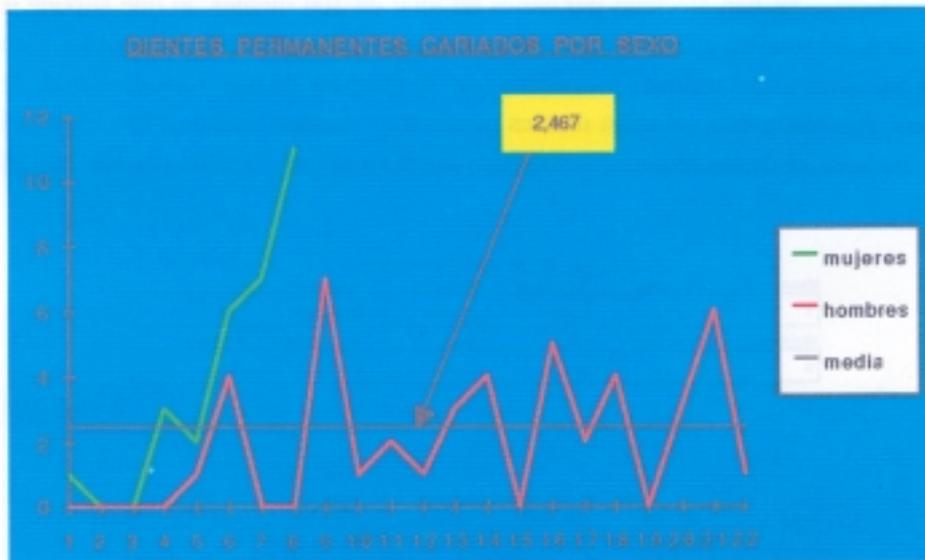


Gráfica 49. Número de caries en dientes permanentes por edad y sexo

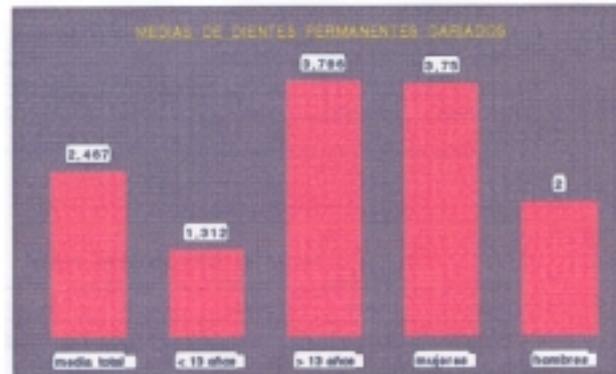


Gráfica 50. Número de caries en dientes permanentes por edad

RESULTADOS



Gráfica 51. Número de caries en dientes permanentes por sexo



Gráfica 52. Medias de caries de dientes permanentes

RESULTADOS

La media de caries de los dientes de leche es de 1; afecta más a mujeres (1,75) que a hombres (0,727) y por supuesto más a menores de 13 años (1,312) que a mayores (0,643). Tablas 114 a 122; Gráficas 53, 54, 55, 56 y 56 bis.

Se han afectado por caries un total de 104 dientes, lo que supone un 13,59% del total de 765. Permanentes con caries son 74 (12,93% de todos los dientes permanentes). Decíduos lesionados son 30 (15,54% de todos los dientes de leche). Siguiendo esta relación dientes presentes - dientes cariados, el grupo más afectado es el de las mujeres, sobre todo las mayores de 13 años con un 30,12%

X1: N° de caries deciduos

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1	1,065	,359	3,862	106,521	30
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	8	8	30	142	67

X2: N° de caries deciduos < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,312	2,414	,604	5,829	183,952	16
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	8	8	21	115	81

X3: N° de caries deciduos > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,643	1,277	,341	1,632	198,714	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	4	4	9	27	83

X4: N° de caries deciduos mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,75	3,059	1,082	9,357	174,707	8
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	8	8	14	90	89

X5: N° de caries deciduos hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,727	1,386	,296	1,922	190,629	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	4	4	16	52	75

Tablas 114 a 122. N° de caries deciduos por edad y sexo

RESULTADOS

Xg: Nº caries deciduos mujeres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,6	,3715	1,661	13,6	142,878	5
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	8	8	13	69	92

Xy: Nº caries deciduos mujeres > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,333	,577	,333	,333	173,205	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	1	1	1	1	94

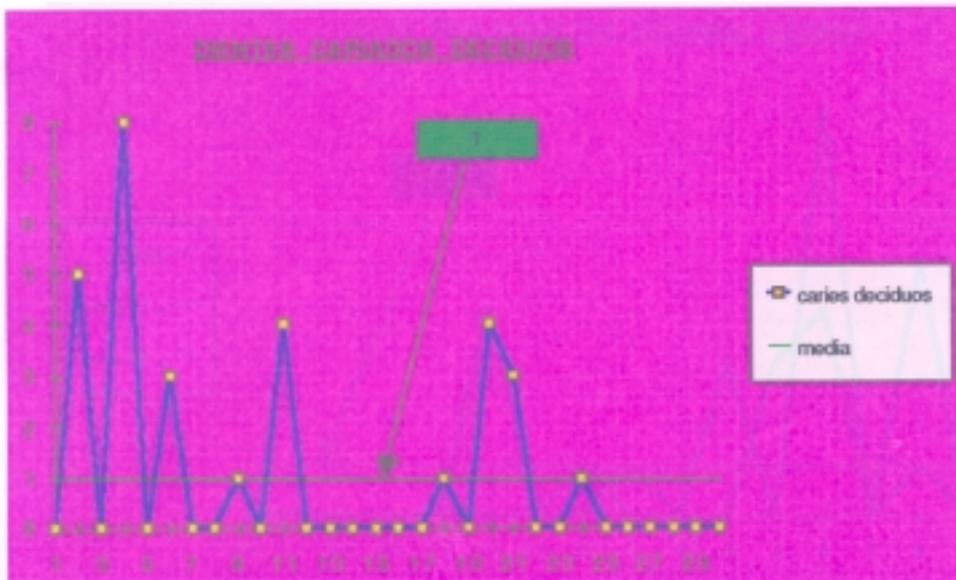
Xg: Nº caries deciduos hombres < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,727	1,421	,428	2,018	195,336	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	4	4	8	26	88

Xg: Nº caries deciduos hombres > 13 años

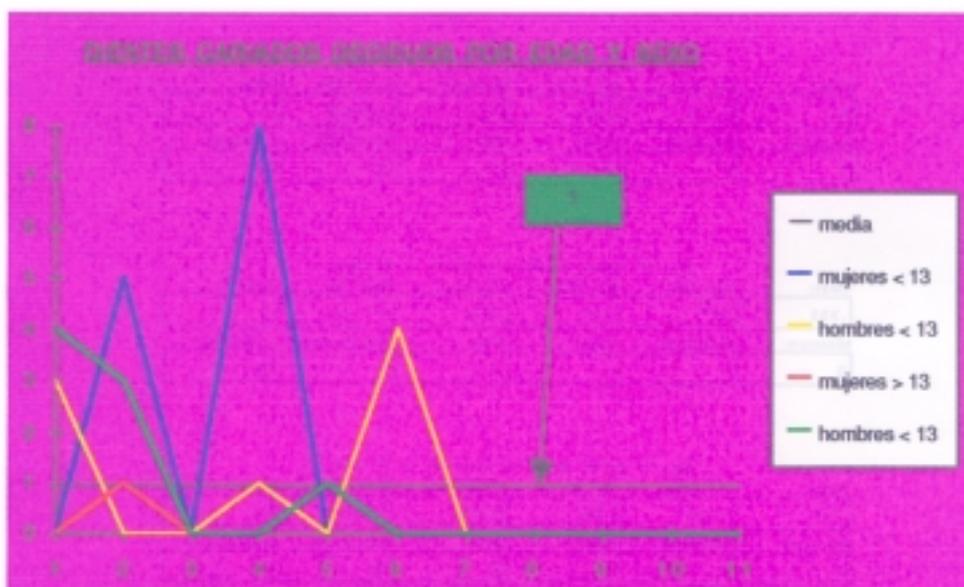
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,727	1,421	,428	2,018	195,336	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	4	4	8	26	88

Tablas 114 a 122 (continuación). Nº de caries deciduos por edad y sexo

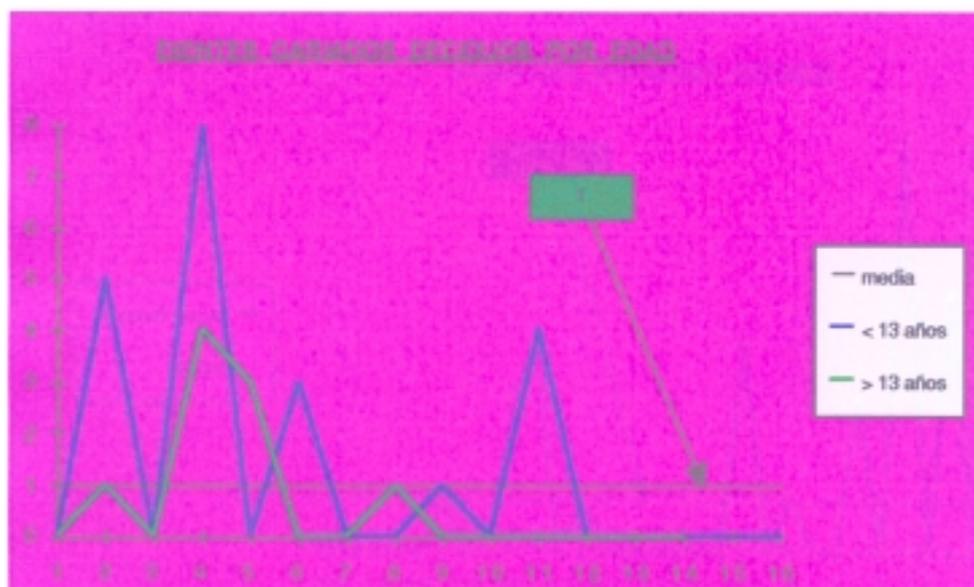


Gráfica 53. Número de caries en dientes deciduos

RESULTADOS

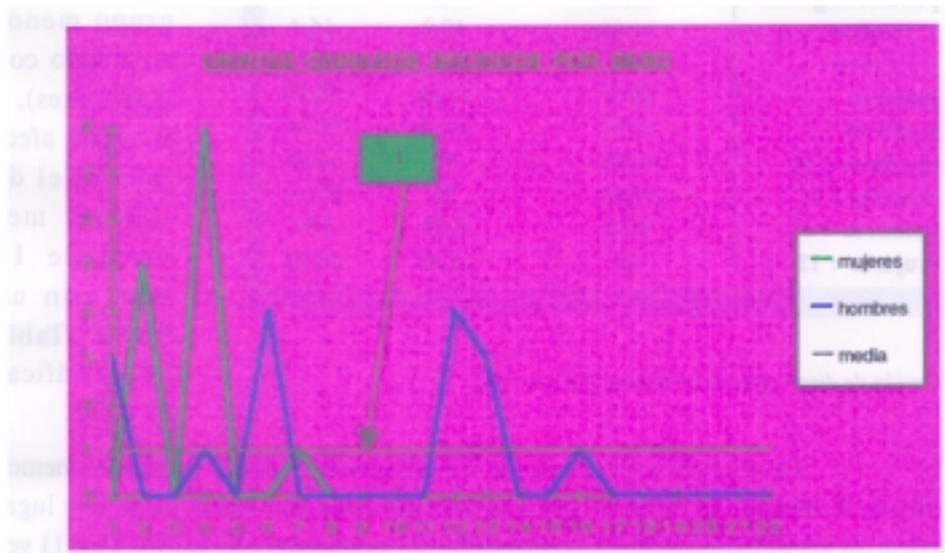


Gráfica 54. Número de caries en dientes deciduos por edad y sexo



Gráfica 55. Número de caries en dientes deciduos por edad

RESULTADOS



Gráfica 56. Número de caries en dientes deciduos por sexo



Gráfica 56 bis. Medias de caries en dientes deciduos

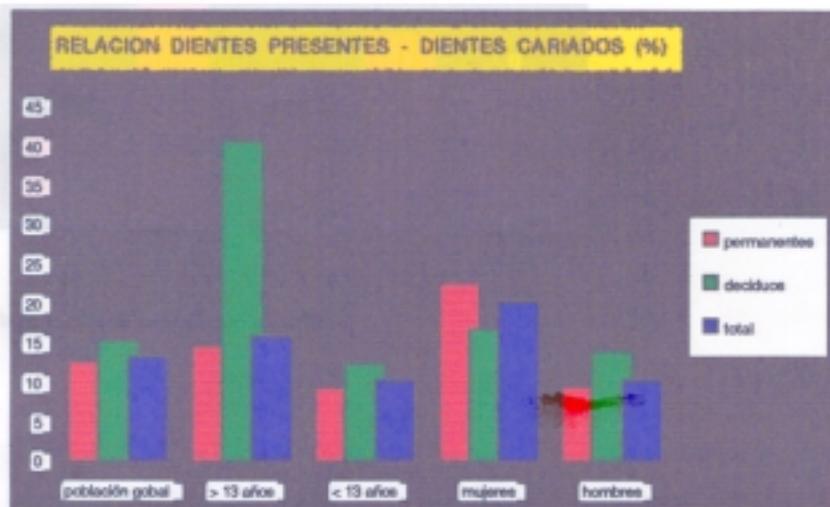
RESULTADOS

	PERMANENTES	DECIDUOS	TOTAL
▣ población goblal	12,93	15,54	13,59
▣ > 13 años	14,88	40,9	16,4
▣ < 13 años	9,72	12,82	10,85
▣ mujeres	22,9	17,28	20,75
▣ hombres	9,97	14,28	10,84
▣ hombres > 13	10,54	40	12,54
▣ mujeres > 13	29,62	50	30,12
▣ hombres < 13	9,03	8,69	8,91
▣ mujeres < 13	12	16,45	14,72

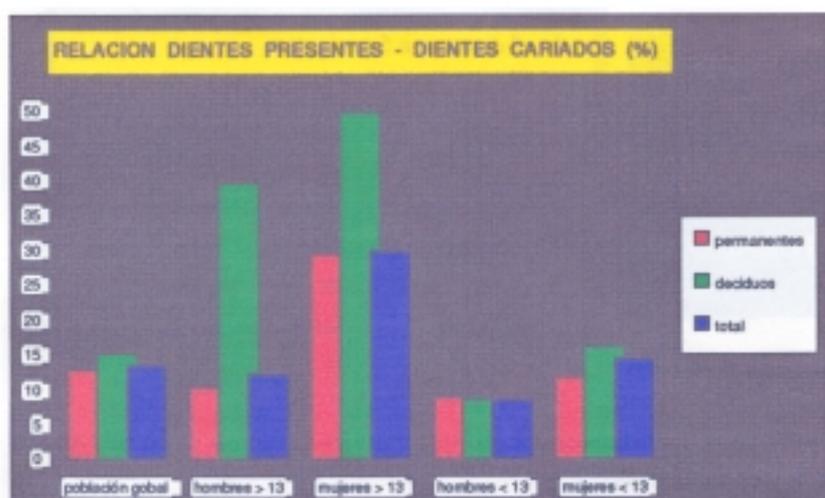
(hay que tener en cuenta que también es el grupo menos numeroso con 3 pacientes), y el menos afectado es el de varones menores de 13 años con un 8,91% (Tabla 123, Gráficas 57 y 58).

Tabla 123. Relación de dientes presentes-dientes cariados (%)

En relación a que dientes se han lesionado con más frecuencia, hemos contado el número de veces en que han sido afectados por caries. El primer lugar lo ocupan los primeros molares permanentes (51 ocasiones) con 15, 14, 11 y 11 veces respectivamente el 36, 46, 16 y 26; los siguientes son los segundos molares de leche (17 veces) con 5, 5, 4 y 3, respectivamente el 65, 75, 55 y 85; el tercer lugar lo ocupan los primeros molares decíduos (10 ocasiones) con 4, 2, 2 y 2 veces respectivamente el 84, 54, 64 y 74. A continuación vendrían el resto de dientes pero con mucha menor incidencia.



Gráfica 57. Relación dientes presentes- caries



Gráfica 58. Relación dientes presentes-caries por edad y sexo

Ha habido dientes que no se han afectado por caries. Son el 13, 24, 32, 33, 34 y 43 de los permanentes y el 52, 51, 62, 73, 72, 71, 81, 82 y 83 de los deciduos. (Tabla 124).

También hemos estudiado los dientes que faltan por haber sido extraídos, es decir, ausentes, y los obturados. Los resultados reflejan un total de 7 dientes ausentes en cinco diferentes pacientes, 1 hembra de 19 años y 4 varones de 12,

nº veces afectados	1	11	1	2	1	1	2	1	1	1	11	2		
	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7
	7	6	5	4	3	2	1	1	2	3	4	5	6	7
nº veces afectados	2	14	1	1	1	1	1					1	15	2
nº veces afectados	4	2	1				1		1	2	5			
	e	d	c	b	a	a	b	c	d	e				
	e	d	c	b	a	a	b	c	d	e				
nº veces afectados	3	4									2	5		

Tabla 124. Nº de veces que los dientes permanentes y deciduos están afectados por caries

RESULTADOS

AUSENTES	<ul style="list-style-type: none"> ▶ 7 dientes en 5 pacientes ▶ 1 hembra (19) y 4 varones (12, 15, 16 y 27) ▶ 3 veces el 36, 3 veces el 46 y 1 el 47
OBTURADOS	<ul style="list-style-type: none"> ▶ 5 dientes en 2 pacientes ▶ 2 varones (22 y 27) ▶ 2 veces el 46, 1 vez el 16, 26 y 36

Tabla 125. Dientes ausentes y obturados

15, 16 y 27 años. Los dientes que más se extrajeron fueron el 36 tres veces, el 46 tres veces y en una ocasión el 47.

Desgraciadamente hemos encontrado pocos casos de dientes obturados, sólo en dos pacientes con un total de 5 dientes. Se trataba de 2 varones de 22 y 27 años y siempre se trataba de primeros molares, 2 veces el 46 y una el 16, 26 y 36 (Tabla 125).

Determinamos el índice C.A.O. (nº de dientes cariados + nº de dientes ausentes + nº de dientes obturados) de la población estudiada que es de 3,86; es más alto en las mujeres (5,75) que en los hombres (3,18) y aumenta con la edad, 2,68 en menores de 13 años y 5,21 en el grupo de mayores (Tabla 126, Gráficas 59 y 60).

Si analizamos el índice C.A.O. en cada paciente, vemos que éste es bajo en la mayor parte de ellos. En 14 casos (46,66%) era igual o menor a 2, y en el 50% de éstos (7) era de 0. En el extremo opuesto, encontramos dos pacientes

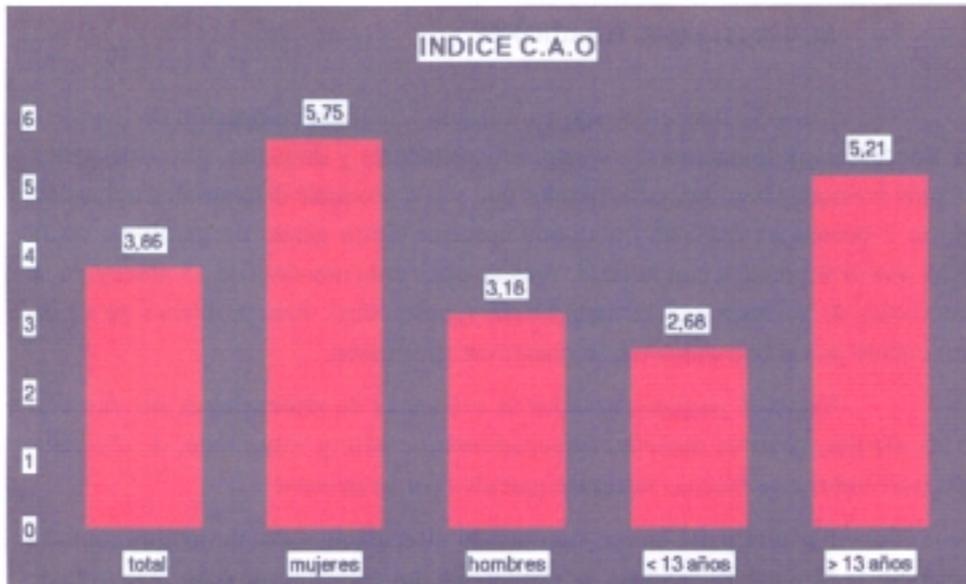
con 11, una de 10, uno de 8 y dos de 7. Curiosamente estos tres casos de 11 y 10 se trata de pacientes de sexo femenino, lo que explicaría la diferencia de índices C.A.O. por sexos a favor de la mujer.

Por tanto nos encontramos con pacientes que tienen una menor prevalencia de caries y con un índice CAO más bajo que el resto de la población.

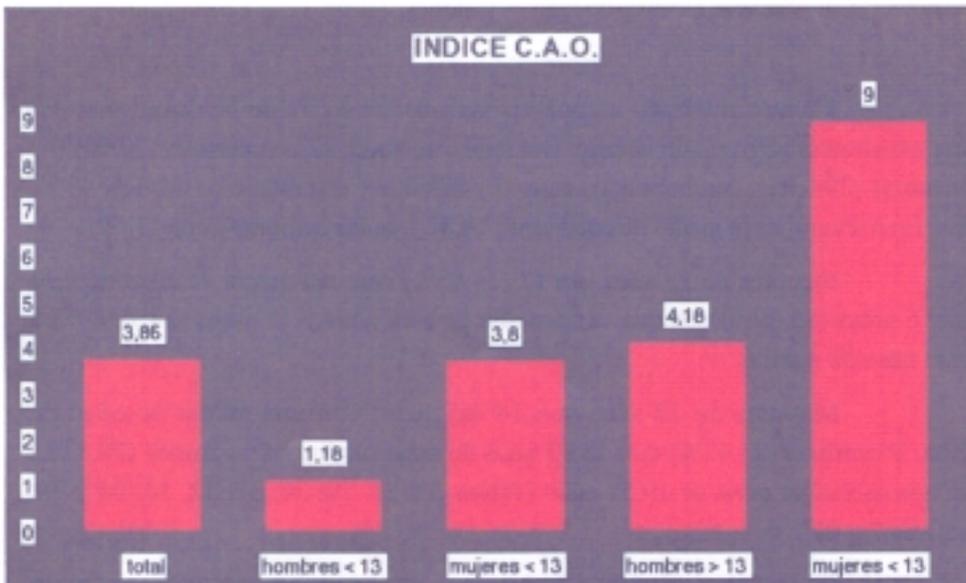
total	3,9
mujeres	5,8
hombres	3,2
< 13 años	2,7
> 13 años	5,2
hombres < 13	1,2
mujeres < 13	3,8
hombres > 13	4,2
mujeres > 13	9

Tabla 126. Índices C.A.O.

RESULTADOS



Gráfica 59. Índice CAO



Gráfica 60. Índice CAO por edad y sexo

III. 4.4. OTRAS ALTERACIONES

Las más frecuentes son en relación a la mala colocación de los dientes. Encontramos apiñamientos, versiones vestibulares y linguales, giros, desplazamientos mesiodistales, etc., alteraciones que van a producir disarmonías oclusales, así, en 7 ocasiones (22,58%) pudimos apreciar cierto grado de patología en la ATM que se acentuaba con la edad. Tres de ellos eran menores de 13 años y ya se oían ruidos de apertura y cierre mandibular (chasquidos). Este problema, se ve incrementado por el **bruxismo** tan frecuente en estos casos.

También pudimos apreciar la existencia de **alteraciones del tamaño** de los dientes, tanto de aumento (**macrodoncia**) como, y sobre todo, de disminución (**microdoncia**) muchas veces desgastados por **bruxismo**.

Por otra parte hemos encontrado **alteraciones estructurales** como la presencia de **hipocalcificaciones de esmalte** en dos pacientes de sexo femenino de 8 y 19 años con lesiones en los dos incisivos centrales superiores.

Varios de nuestros pacientes presentaban **taurodontismo** cuando estudiamos sus radiografías.

III. 5. EXPLORACION PERIODONTAL

Hemos realizado un análisis periodontal en 31 de nuestros pacientes correspondientes al grupo de Orense. Del total estudiado, 22 son varones (70,96%) y 9 hembras (29,03%), comprendidos entre 6 y 27 años y una media de edad de 13,87 años. En los varones la media de edad es de 14,81 y en las hembras es de 11,55.

Menores de 13 años son 17 (54,83%) con una media de edad de 9,41 años, 6 niñas (35,29%) con una edad media de 8,16 años y 11 niños (64,70%) con 10,09 años de media.

Mayores de 13 años son 14 (45,16%) con una media de edad de 19,28, 3 hembras (21,42%) con 18,33 años de edad media y 11 varones (78,57%) con una media de edad de 19,54 años (Tablas 27, 28, 29, 30, 31, 32, 33, 34 y 35; Gráficas 7 y 8)

El análisis periodontal lo basamos en determinar un índice de placa (mediante sustancias reveladoras de placa) y un índice de enfermedad periodontal (índice de Ramfjord).

RESULTADOS



Gráfica 61. Índice de placa

El índice de placa lo expresamos mediante valores de 0 a 3 según la cantidad de placa bacteriana y superficie de diente afectada. No encontramos ningún caso con índice de placa 0, es decir ausencia de placa; en 16 ocasiones el índice es de 1 (12 menores de 13 años, 6 niños y 6 niñas y 4 mayores de 13 años, todos ellos varones); placa bacteriana de grado 2 en 14 pacientes (5 niños menores de 13 años y mayores de 13 eran 6 varones y 3 hembras); gran cantidad de placa bacteriana que afectaba a la casi totalidad del diente (grado 3) lo encontramos en un caso (1 varón de 17 años).

El índice de placa medio de toda la población estudiada es de 1,48. Es mayor en los varones (1,59) que en las hembras (1,22) y aumenta con la edad, 1,23 en menores de 13 años y 1,78 en mayores de esta edad.



Gráfica 62. Índice de placa por edad y sexo

RESULTADOS

Los resultados aparecen reflejados en las Tablas 127 a 135 y en las Gráficas 61, 62 y 63.

El principal signo de enfermedad periodontal es la pérdida de inserción. En nuestro trabajo y siguiendo el índice de Ramfjord determinamos el daño periodontal con tres variables, índice de sangrado o índice gingival, índice de periodontitis y existencia o no de movilidad dentaria.

La media del índice gingival (se obtiene valorando la presencia o no de sangrado gingival espontáneo o provocado con la sonda periodontal al explorar el surco gingivodentario, determinando diferentes grados de inflamación gingival que se evalúan de 0 a 3 según la importancia de dicha inflamación) de la población global explorada es de 1,645. Es más alto en varones (1,909) que en mujeres (1) y aumenta con la edad, en menores de 13 años es de 1,294 y en mayores es 2,071.

X₁: Índice de placa

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,484	,626	,112	,391	42,161	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	3	3	46	80	66

X₂: Índice de placa mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,833	,408	,167	,167	48,99	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	1	1	5	5	91

X₃: Índice de placa hombres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,455	,522	,157	,273	35,904	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
1	2	1	16	26	86

X₄: Índice de placa mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2	0	0	0	0	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
2	2	0	6	12	94

Tablas 127 a 135. Índice de placa por edad y sexo

RESULTADOS

Xg: Índice de placa hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,727	,647	,195	,418	37,439	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
1	3	2	19	37	66

Xg: Índice de placa mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,222	,667	,222	,444	54,545	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	2	2	11	17	66

Xy: Índice de placa hombres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,591	,59	,126	,348	37,106	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
1	3	2	35	63	75

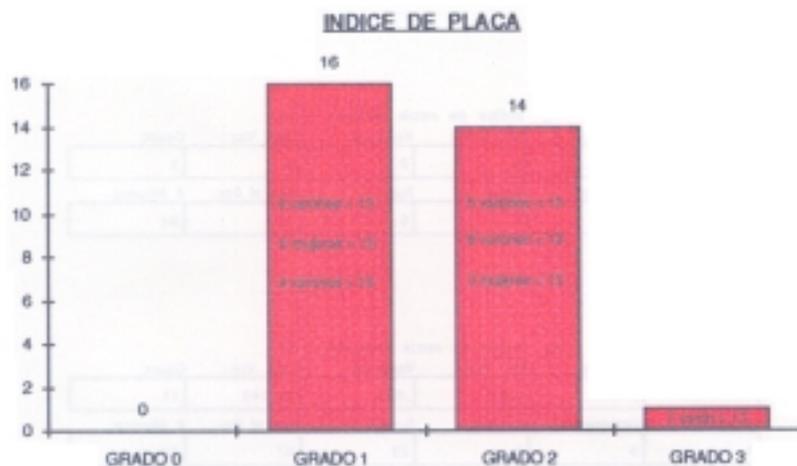
Xg: Índice de placa < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,235	,562	,136	,316	45,519	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	2	2	21	31	60

Xg: Índice de placa > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,786	,579	,155	,335	32,42	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
1	3	2	25	49	63

Tablas 127 a 135 (continuación). Índice de placa por edad y sexo



Gráfica 63. Grados de placa

RESULTADOS

Con grado de inflamación de encías 0 encontramos 5 casos, 2 niños menores de 13 años, 2 niñas menores de 13 años y un varón mayor de 13. Con grado 1, nueve pacientes, menores de 13 años 3 niños y 4 niñas y mayores de 13 dos varones. Con grado 2 encontramos 9 casos, menores de 13 tres niños y mayores de 13 años 3 varones y 3 hembras. Con grado 3 calificamos a 8 pacientes todos varones, 3 menores de 13 años y 5 mayores. Los signos de inflamación pueden aparecer en cualquier zona de las arcadas, pero es en los incisivos inferiores donde son más llamativos (Tablas 136 a 144 y Gráficas 64, 65 y 66).

X1: Índice de encía

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,645	1,05	,180	1,103	63,845	31
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	3	3	51	117	66

X2: Índice de encía mujeres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
,5	,548	,224	,3	109,545	6
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	1	1	3	3	91

X3: Índice de encía hombres < 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,727	1,104	,333	1,218	63,899	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
0	3	3	19	45	86

X4: Índice de encía mujeres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2	0	0	0	0	3
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
2	2	0	6	12	94

X5: Índice de encía hombres > 13

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,091	,944	,295	,891	45,142	11
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sqr.:	# Missing:
1	3	2	23	57	86

Tablas 136 a 144. Índice gingival por edad y sexo

RESULTADOS

Xg: Índice de encía < 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,294	1,105	,268	1,221	85,971	17
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	3	3	22	48	80

X7: Índice de encía > 13 años

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
2,071	,829	,221	,687	40,008	14
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
1	3	2	29	69	83

Xg: Índice de encía mujeres

Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,866	,289	,075	,83	66,603	9
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	2	2	9	15	88

Xg: Índice de encía hombres

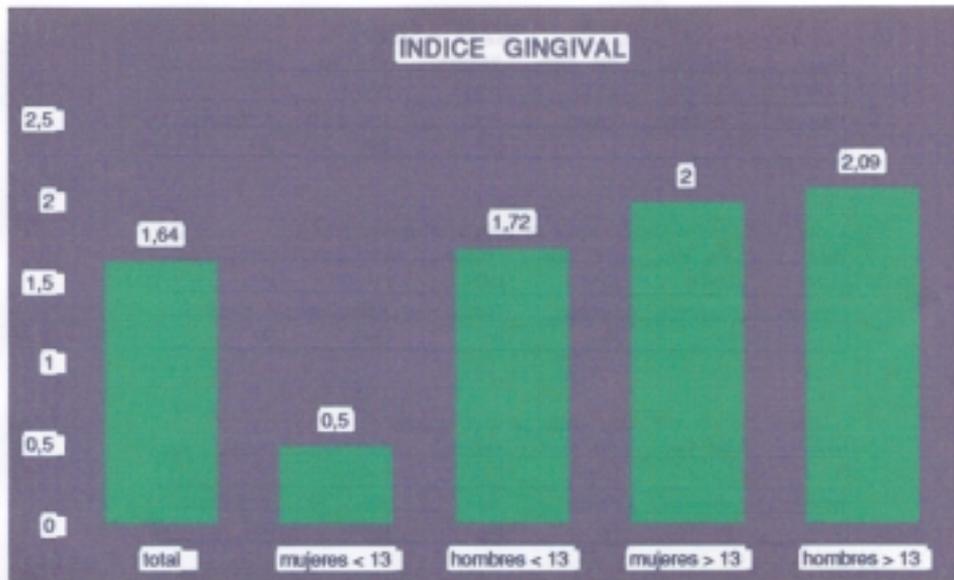
Mean:	Std. Dev.:	Std. Error:	Variance:	Coef. Var.:	Count:
1,909	1,019	,217	1,039	53,392	22
Minimum:	Maximum:	Range:	Sum:	Sum of Sq.:	# Missing:
0	3	3	42	102	75

Tablas 136 a 144 (continuación). Índice gingival por edad y sexo

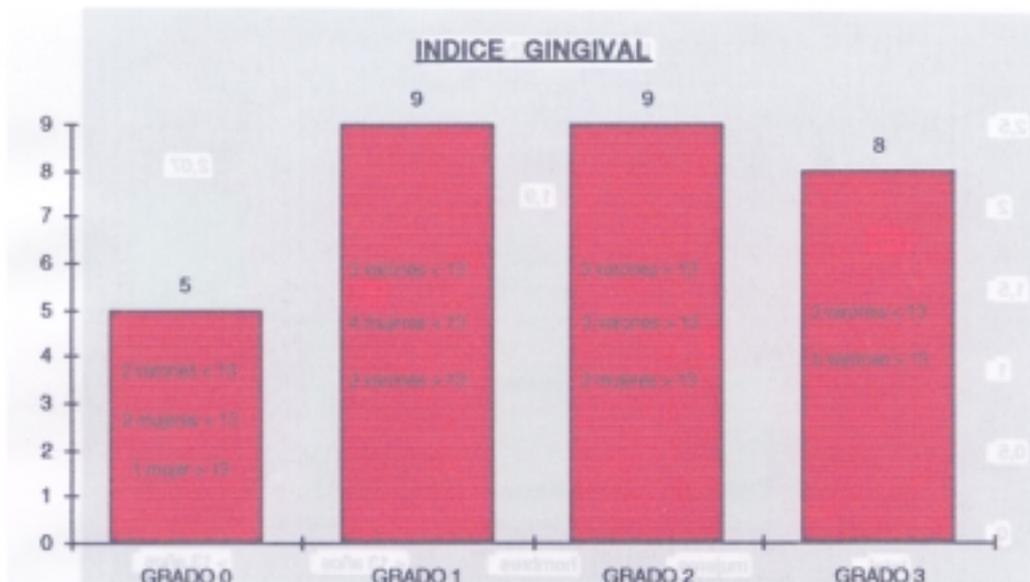


Gráfica 64. Índice gingival

RESULTADOS



Gráfica 65. Índice gingival por edad y sexo



Gráfica 66. Grado de afectación gingival

Hemos medido las bolsas periodontales cuando existían, considerando todas ellas patológicas a partir de 3 mms de profundidad. En 8 casos éstas eran de 4 mms y un caso de 5 mms. A esto hay que añadirle una recesión de 2mm por lo que la pérdida de inserción sería de 6 y 7 mm respectivamente y un valor 6 dentro del índice de Ramfjord. Los 8 pacientes eran todos varones y se repartían en tres menores de 13 años y cinco mayores. Las zonas más afectadas son la anterior inferior y a nivel de premolares inferiores, pero donde más profundas son las bolsas, es en el frente anterior inferior, en los incisivos inferiores (Tabla 145).

BOLSAS PERIODONTALES	▶ 8 casos, 7 de 4 mm
	▶ 1 de 5mm
	▶ 3 varones < 13 años
	▶ 5 varones > 13 años

Tabla 145. Bolsas periodontales en el SD

Cuando la lesión periodontal es más intensa y la pérdida de inserción más grave, se produce la movilidad del diente. En nuestros pacientes sólo lo pudimos comprobar en un caso. Se trata de un varón de 17 años, único caso de bolsas de más de 5 mms, que presenta movilidad (grado 2) en los incisivos centrales inferiores (Tabla 146).

MOVILIDAD	▶ un varón de 17 años (grado 1)
------------------	---------------------------------

Tabla 146. Movilidad dentaria en el SD

Como resumen del análisis periodontal, podemos afirmar que se trata de pacientes con **lesiones periodontales precoces e intensas**, con signos de inflamación (gingivitis) y pérdida de inserción (bolsas periodontales y movilidad); afecta más a varones; se manifiesta precozmente aumentando su intensidad con la edad; aparece en toda la encía, tanto maxilar como mandibular, estando los signos más llamativos en la zona anterior inferior (incisivos inferiores). Por todo ello podemos calificarla como una forma de periodontitis asociada a enfermedad sistémica de comienzo temprano (por la edad de nuestros pacientes).

ABRIR CONTINUACIÓN CAPÍTULO III

