

Manejo estomatológico de un paciente con Síndrome de Di-George. Reporte de un caso

Management of patient with DiGeorge Síndrome. A case report

*Butrón Téllez-Girón Claudia¹
Hernández-Zeni Daniela Viridiana²
Ruíz-Rodríguez M del S³
Rosales-Berber Miguel Ángel⁴*

Resumen

El Síndrome de DiGeorge pertenece a un grupo de los trastornos más comunes que ocurren de la deleción del cromosoma 22, región q11, caracterizado principalmente por la ausencia de timo y paratiroides de forma congénita. Este síndrome se asocia a trastornos cardiacos, del timo, paratiroides, craneofaciales, del desarrollo neurológico y manifestaciones conductuales. También se han reportado alteraciones en la mineralización del esmalte, que pueden estar relacionadas al hipoparatiroidismo e hipocalcemia. El objetivo de este reporte de caso es describir las características del síndrome así como su manejo estomatológico restaurativo y preventivo.

Palabras Clave: Síndrome DiGeorge, niños, prevención, deleción de cromosoma.

Abstract

DiGeorge syndrome belongs to a group of the most common disorders that occur from the

deletion of chromosome 22, región q 11, characterized principally by the lack of thymus and parathyroid congenitally. This condition is associated with heart diseases, craniofacial defects, neurodevelopmental and interactive manifestations. Have also informed changes in enamel mineralization, which may be associated to hypoparathyroidism and hypocalcemia.

The purpose of this case report is to describe the features of the syndrome and its dental care restorative and preventive.

Key words: DiGeorge Syndrome-Child-Prevention-Chromosome Deletion.

Introducción

El Síndrome de deleción 22q11.2 (SD), también conocido como síndrome de velocardiofacial (VCFS) o Síndrome de DiGeorge (SDG) es causado por una microdeleción en el brazo largo del cromosoma número 22.¹ Fue descrito por primera vez en 1965 por Angelo Marie Di Geor-

¹ CD, Esp. Odontopediatría, Maestra en Ciencias en Investigación Clínica, Coordinadora de Clínica y Profesora de la Especialidad Estomatología Pediátrica, Facultad de Estomatología, Universidad Autónoma de San Luis Potosí, México

² CD, Residente Especialidad Estomatología Pediátrica

³ CD, Esp. Odontopediatría, Maestra en Ciencias en Investigación Clínica, Coordinadora del Posgrado en Estomatología Pediátrica y Profesora, Facultad de Estomatología, Universidad Autónoma de San Luis Potosí, México

⁴ CD, Esp. Odontopediatría, Maestro en Educación, Coordinador Académico y Profesor de la Especialidad Estomatología Pediátrica, Facultad de Estomatología, Universidad Autónoma de San Luis Potosí, México

ge, el cual se caracterizaba por la ausencia de timo y paratiroides de forma congénita.²

La incidencia del SDG es de 1 en 4.000 nacidos vivos, pudiendo llegar a ser hasta 1 en 2.000, siendo el sexo masculino el más afectado en una relación 2:1.^{3,4} En la mayoría de los casos, la deleción es un evento esporádico (de Novo), mientras que el 8-28% de los casos, el síndrome se hereda de forma autosómica dominante.⁵ Las deleciones son más frecuentemente generadas por la madre, sin embargo, también se observa origen paterno.⁶

Presenta un espectro fenotípico muy amplio que incluye: defectos cardiacos, insuficiencia velo faríngea con o sin paladar hendido, problemas inmunológicos debido a hipoplasia o aplasia del timo, dificultad en la alimentación, hipocalcemia, trastornos del aprendizaje y neuroconductuales. Pueden ocurrir otras malformaciones como son del tracto urinario, esqueléticas, neurológicas y gastrointestinales.^{7,8}

Existe susceptibilidad significativamente elevada de pacientes con SDG para la esquizofrenia, el autismo, el trastorno de déficit de atención, hiperactividad (TDAH), retraso del lenguaje, y otros trastornos de la conducta.⁹

Las anomalías cardiacas más comunes son tetralogía de Fallot, persistencia del conducto arterioso, arco aórtico interrumpido y los defectos del tabique ventricular.⁷

Las características más frecuentes craneofaciales son implantación baja de pabellón auricular, hipertelorismo, párpados encapuchados, labio y/o paladar hendido, asimetría facial, micrognatia, ala de la nariz pequeña, filtrum corto y úvula bífida.¹⁰ Se encuentra una elevada prevalencia de caries dental, tal vez por una baja secreción de la saliva, propiedades alteradas de la misma y/o

altos niveles de bacterias cariogénicas. Pueden producirse alteraciones dentales como hipoplasia del esmalte e hipodoncia, erupción tardía de los dientes y paladar profundo.¹¹

La deleción es detectada por pruebas de fluorescencia de hibridación in situ (prueba de FISH). La correlación entre el diagnóstico molecular y diagnóstico clínico es altamente variable, en un rango de 12,2% a 83%.¹²

El SDG se determina, habitualmente a principios de la primera infancia o la niñez y difícilmente se diagnostica en la edad adulta, en el aspecto facial típico, defectos congénitos del corazón, paladar hendido y la aparición temprana de hipocalcemia.^{13,14}

El propósito de este reporte es exponer el manejo odontológico integral adecuado y características clínicas en un niño de 5 años con SDG.

Reporte de caso

Paciente masculino de 5 años 8 meses que se presenta a la clínica del Posgrado en Estomatología Pediátrica de la UASLP referido del Hospital Central "Ignacio Morones Prieto" para valoración y tratamiento de rehabilitación bucal. El paciente fue diagnosticado con SDG al nacimiento, producto del primer embarazo, pretérmino (7 meses), parto por cesárea, 2.100 kg de peso, midió 49 cm al nacimiento. A los 2 meses de edad se realizó cirugía para tratar el ano imperforado por lo que fue sometido a anestesia general, sufriendo de espasmo laríngeo y requiriendo reanimación cardiopulmonar, aparentemente sin secuelas.

La madre mencionó que tiene esquema de vacunación completo, caminó al año 6 meses, comenzó a controlar esfínteres después de los 2 años,

a la fecha utiliza pañal por la noche e inició terapia de lenguaje a los 4 años. La madre refirió que el niño tiene una ingesta moderada de carbohidratos e higiene bucal una sola vez al día por la noche sin ayuda de los padres y hábito de morder objetos. Fue alimentado únicamente por biberón, el cual se suspendió a los 2 años.

Las manifestaciones clínicas del niño son: Persistencia de Conducto Arterioso, ya tratada con cirugía a los 3 años 4 meses, conexión anómala parcial de venas pulmonares, crisis convulsivas neonatales, retraso psicomotor, poco control de esfínteres, retraso en el desarrollo de lenguaje, déficit en el desarrollo psicosocial, ano imperforado, hipoacusia superficial derecha y coloboma del iris.

A la exploración física el niño presentó talla y peso bajos, implantación baja de los pabellones

auriculares, fisuras palpebrales cortas y oblicuas, estrabismo, hipoplasia de narinas, sobreplegamiento del hélix y aracnodactilia en manos y pies (**figura 1a, 1b y 1c**).

A la exploración intraoral se observó mala higiene, caries de la infancia temprana, paladar profundo e hipoplasia del esmalte (**figura 2a y 2b**). Durante el examen clínico el paciente se mostró poco cooperador (Frankl¹) debido a su retraso psicomotor, por lo cual, se decide realizar su rehabilitación bucal bajo anestesia general (**figura 3**), con el consentimiento de los padres. Se indicó profilaxis antibiótica con amoxicilina con clavulanato a razón de 50mg/kg una hora antes de la intervención necesario para su alteración cardíaca.

El tratamiento dental consistió en profilaxis, pulpotomías, coronas de acero, extracciones y



Figura 1 a y b. Aspecto clínico del paciente con Síndrome de DiGeorge.



Figura 1c. Aracnodactilia.



Figura 2 a y b. Aspecto intraoral donde se observa caries de infancia temprana en arcada superior e inferior.



Figura 3. Tratamiento bajo anestesia general.

colocación de un mantenedor funcional estético fijo superior e inferior (figura 4a y 4b). Además, se implementó un programa de educación a los padres para el cuidado de la salud bucal del niño, que consistió en técnicas de higiene bucal, una dieta baja en carbohidratos y visitas cada dos meses para seguimiento de programa preventivo que consiste en profilaxis, aplicación de barnices de flúor y posteriormente para aplicación de selladores de fosetas y fisuras de los primeros molares permanentes.

Discusión

Existe poca información en la literatura acerca del manejo estomatológico de pacientes con Síndrome de DiGeorge.



El presente reporte de caso muestra la necesidad de conocer las alteraciones sistémicas que están presentes en éste síndrome las cuales deben ser tratadas con un equipo multidisciplinario con participación de especialistas en cardiología, inmunología, genética médica, neurología, cirugía plástica y desarrollo infantil.¹²

El odontopediatra tiene un papel de suma importancia en este equipo multidisciplinario ya que estos pacientes tienen una alta prevalencia de alteraciones en el desarrollo del esmalte del diente y agenesias¹⁵, que aunado a una secreción salival y capacidad de amortiguación bajas, y niveles elevados de bacterias cariogénicas en saliva¹⁶ hacen que presenten un índice alto de riesgo de caries.

Por lo cual, es importante a nivel odontológico hacer énfasis en la prevención y educación a los padres de familia estableciendo rutinas con el fin de promover y mantener una buena salud oral^{11,15}, para evitar la Caries de Infancia Temprana en éstos pacientes, ya que debido a su retraso psicomotor, no tienen las habilidades necesarias para realizar por sí solos su higiene bucal, el cual debe ser obligación de los padres.

Algunos pacientes con éste síndrome presentan problemas de conducta o retraso psicomotor por lo cual deben ser tratados bajo anestesia ge-



Figura 4 a y b. Colocación de coronas de acero cromo en la arcada superior e inferior y mantenedores estéticos funcionales.

neral como fue en el presente caso, debido que presentan ansiedad y nula cooperación para el tratamiento dental y su alto índice de caries.¹⁵

Debido a las alteraciones cardiacas presentes en estos pacientes, es necesaria la profilaxis antibiótica una hora antes de su tratamiento, siendo la amoxicilina con clavulanato el medicamento de elección a una dosis de 50 mg/kg de peso¹⁷, que fue como se administró a nuestro paciente.^{7, 11}

Conclusiones

A pesar de que el Síndrome de DiGeorge pertenece a un grupo de trastornos más comunes que surgen de la delección del cromosoma 22, región q11, existe poca información con respecto al manejo estomatológico de éstos pacientes.

El manejo de los pacientes con este síndrome requiere de un equipo multidisciplinario que involucren especialistas en cardiología, inmunología, genética, neurología, cirugía plástica, desarrollo infantil y odontología.

Por consiguiente, es de suma importancia conocer las alteraciones sistémicas que presentan estos pacientes para tomar las precauciones necesarias cuando va a realizarse un tratamiento odontológico.

Finalmente, la educación a los padres sobre cuidados dentales y los programas de prevención son indispensables para evitar que los pacientes lleguen a tener problemas dentales graves, y que debido a su condición sistémica pongan en riesgo su vida.

Referencias

1. Nordgarden H, Lima K, Skogedal N, Følling I, Storhaug K, Abrahamsen TG. Dental developmental disturbances in 50 individuals with the 22q11.2 deletion syndrome; relation to medical conditions? *Acta Odontol Scand.* 2012 May;70(3):194-201.
2. Cuneo B. 22q11.2 deletion syndrome: DiGeorge, velocardiofacial, and conotruncal anomaly face syndromes. *Current Opinion in Pediatrics* 2001; 13:465-72.
3. Dalben Gda S, Richieri-Costa A, Taveira LA. Craniofacial morphology in patients with velocardiofacial syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2010 May;47(3):241-6.
4. Spruijt NE, Widdershoven JC, Breugem CC, Speleman L, Homveld IL, Kon M, Mink van der Molen AB. Velopharyngeal dysfunction and 22q11.2 deletion syndrome: a longitudinal study of functional outcome and preoperative prognostic factors. *Cleft Palate Craniofac J.* 2012 Jul;49(4):447-55.
5. Cirillo E, Giardino G, Gallo V, Puliafito P, Azzari C, Bacchetta R, Cardinale F, Cicalese MP, Consolini R, Martino S, Martire B, Molinatto C, Plebani A, Scarano G, Soresina A, Cancrini C, Rossi P, Digilio MC, Pignata C. Intergenerational and intrafamilial phenotypic variability in 22q11.2 deletion syndrome subjects. *BMC Med Genet.* 2014 Jan 2;15:1.
6. Meechan DW, Maynard TM, Tucker ES, LaMantia AS. Three phases of DiGeorge/22q11 deletion syndrome pathogenesis during brain development: patterning, proliferation, and mitochondrial functions of 22q11 genes. *Int J Dev Neurosci.* 2011 May;29(3):283-94.
7. Klingberg G, Oskarsdóttir S, Johannesson EL, Norén JG. Oral manifestations in 22q11 deletion syndrome. *Int J Paediatr Dent.* 2002 Jan;12(1):14-23.
8. Driscoll DA, Boland T, Emanuel BS, Kirschner RE, LaRossa D, Manson J, McDonald-McGinn D, Randall P, Solot C, Zackai E, Mitchell LE. Evaluation of potential modifiers of the palatal phenotype in the 22q11.2 deletion syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2006 Jul;43(4):435-41.
9. Maggadottir SM, Sullivan KE. The Diverse Clinical Features of Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome (DiGeorge Syndrome). *J Allergy Clin Immunol Pract.* 2013 Nov-Dec;1(6):589-94.

10. Heliövaara A, Hurmerinta K. Craniofacial cephalometric morphology in children with CATCH 22 syndrome. *Orthod Craniofac Res.* 2006 Nov;9(4):186-92.
11. Klingberg G, Hallberg U, Oskarsdóttir S. Oral health and 22q11 deletion syndrome: thoughts and experiences from the parents' perspectives. *Int J Paediatr Dent.* 2010 Jul;20(4):283-92.
12. Oh AK, Workman LA, Wong GB. Clinical correlation of chromosome 22q11.2 fluorescent in situ hybridization analysis and velocardiofacial syndrome. *Cleft Palate Craniofac J.* 2007 Jan;44(1):62-6.
13. Nakada Y, Terui K, Kageyama K, Tsushima Y, Murakami H, Soma Y, Nigawara T, Sakihara S. An adult case of 22q11.2 deletion syndrome diagnosed in a 36-year-old woman with hypocalcemia caused by hypoparathyroidism and Hashimoto's thyroiditis. *Intern Med.* 2013;52(12):1365-8.
14. Lee SK, Lee MJ, Lee HJ, Kim BK, Sohn YB, Chung YS. A Case of CATCH22 Syndrome Diagnosed in Postmenopausal Woman. *J Bone Metab.* 2013 May;20(1):57-60.
15. Nordgarden H, Lima K, Skogedal N, Følling I, Storhaug K, Abrahamsen TG. Dental developmental disturbances in 50 individuals with the 22q11.2 deletion syndrome; relation to medical conditions? *Acta Odontol Scand.* 2012 May;70(3):194-201.
16. Klingberg G, Lingström P, Oskarsdóttir S, Friman V, Bohman E, Carlén A. Caries-related saliva properties in individuals with 22q11 deletion syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2007 Apr;103(4):497-504.
17. Wilson W, Taubert KA, Gewitz M, Lockhart PB, Baddour LM, Levison M, Bolger A, Cabell CH, Takahashi M, Baltimore RS, Newburger JW, Strom BL, Tani LY, Gerber M, Bonow RO, Pallasch T, Shulman ST, Rowley AH, Burns JC, Ferrieri P, Gardner T, Goff D, Durack DT; American Heart Association Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease Committee; American Heart Association Council on Cardiovascular Disease in the Young; American Heart Association Council on Clinical Cardiology; American Heart Association Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia; Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group. Prevention of infective endocarditis: guidelines from the American Heart Association: a guideline from the American Heart Association Rheumatic Fever, Endocarditis, and Kawasaki Disease Committee, Council on Cardiovascular Disease in the Young, and the Council on Clinical Cardiology, Council on Cardiovascular Surgery and Anesthesia, and the Quality of Care and Outcomes Research Interdisciplinary Working Group. *Circulation.* 2007 Oct 9;116(15):1736-54.

Correspondencia: rbmiguel_1963@yahoo.com.mx

Teléfono: (52) 444-8-11-15-24