



UNIVERSIDAD
CATÓLICA
DE CUENCA

UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ODONTOLOGÍA

**MANEJO ODONTOLÓGICO EN PACIENTES CON
CRANEOSINOSTOSIS SINDRÓMICA; REPORTE DE CASO.**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE ODONTÓLOGA**

AUTOR: CLAUDIA ARIANNA RAMOS GONZALEZ

DIRECTOR: OD.ESP.SANTIAGO JOSE REINOSO QUEZADA

CUENCA-ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO



UNIVERSIDAD CATÓLICA DE CUENCA

Comunidad Educativa al Servicio del Pueblo

UNIDAD ACADÉMICA DE SALUD Y BIENESTAR

CARRERA DE ODONTOLOGÍA

**MANEJO ODONTOLÓGICO EN PACIENTES CON
CRANEOSINOSTOSIS SINDRÓMICA; REPORTE DE CASO.**

**TRABAJO DE TITULACIÓN PREVIO A LA OBTENCIÓN DEL
TÍTULO DE ODONTÓLOGA**

AUTOR: CLAUDIA ARIANNA RAMOS GONZALEZ

DIRECTOR: OD.ESP.SANTIAGO JOSE REINOSO QUEZADA

CUENCA-ECUADOR

2023

DIOS, PATRIA, CULTURA Y DESARROLLO

MANEJO ODONTOLÓGICO EN PACIENTES CON CRANEOSINOSTOSIS SINDRÓMICA; REPORTE DE CASO.

Resumen

Antecedes: El Síndrome de Apert es un estado sindrómico desafiante para los especialistas en el área de la salud ya que afecta al paciente de manera general en su salud física, bucal y conductual. El conocimiento de los protocolos a seguir y manejo dental por parte del operador hacia pacientes con SA son de gran importancia dentro del campo odontológico permitiendo un adecuado y guiado control craneofacial y comportamental del paciente. **Objetivo:** El objetivo de este artículo es presentar un caso clínico donde se evidencia un plan de tratamiento adecuado a un paciente con Síndrome de Apert. **Reporte de caso:** Se reporta un paciente de sexo femenino de 15 años de edad que presenta la triada característica de síndrome de Apert: craneosinostosis, malformaciones faciales y sindactilia simétrica. **Conclusiones:** El conocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales de la salud será de vital importancia para poder desarrollar las estrategias adecuadas y protocolos de atención eficientes en los pacientes con síndrome de Apert, dando como resultado una mejor calidad de vida al paciente a corto y largo plazo.

Palabras Clave: Acrocefalosindactilia, craneosinostosis, atención odontológica.

Abstract

Background: Apert syndrome (AS) is a challenging syndromic condition for healthcare specialists because it affects the patient's overall physical, oral, and behavioral health. The knowledge of the protocols and dental management to be followed by the operator of patients with AS are of great importance in the dental field, allowing adequate and

guided craniofacial and behavioral control of the patient. Objective: To present a clinical case that shows an appropriate treatment plan for a patient with Apert syndrome. Case Report: A 15-year-old female patient is diagnosed with the typical characteristics of Apert syndrome: craniosynostosis, facial malformations, and symmetrical syndactyly. Conclusions: Health professionals' knowledge of the disease will be paramount to developing appropriate strategies and efficient care protocols in patients with Apert syndrome, resulting in a better quality of life for the patient in the short and long term.

Keywords: acrocephalosyndactyly, craniosynostosis, dental care.

INTRODUCCIÓN

Los pacientes que padecen algún tipo de estado sindrómico tienen mayor probabilidad de poseer una alta tasa de morbilidad y mortalidad por lo que las necesidades de atención y el conocimiento de un manejo adecuado en la consulta ya sea médica u odontológica son de vital importancia.

Para la evaluación clínica inicial de pacientes con necesidades especiales, se requiere de tres importantes pasos:

a. Evaluación de salud general: en este apartado es importante la cooperación de la persona a cargo de su cuidado, para así conocer anomalías extras que sean de interés, ya que se debe poner en conocimiento: medicamentos usados, enfermedades y hábitos alimentarios. ¹

b. Evaluación de la salud bucal: Se valorará el estado oral actual del paciente por lo que se analizará tratamientos previos. Aquí se incluye la toma de

radiografías, la misma que nos servirá para el diagnóstico de maxilares y dientes. ²

c. Evaluación de la conducta: Es considerado para el manejo de pacientes sindrómicos por lo que se analiza la conducta mediante algunas escalas entre ellas la más utilizada es la escala de Frank modificada para predecir la cooperación y sus destrezas motoras.

Después de completar esta primera fase de evaluación clínica del paciente, se debe iniciar con el tratamiento preventivo: profilaxis, aplicación de flúor y colocación de sellantes. Dentro de la terapia conservadora se incluye el tratamiento restaurador tanto en dentición decidua como permanente. En caso de que existan hábitos o algún tipo de maloclusión, es cuando se debe intervenir con el tratamiento de ortopedia y ejercicios orofaciales. En el centro de cirugía craneofacial se establecen el análisis, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación

del paciente dependiendo de la patología que esté presente, ya sea, de origen congénito, hereditario o genético. La terapia quirúrgica incluye extracciones dentales, gingivectomías, biopsias, cirugía oral o maxilofacial.^{1,2}

El síndrome de Apert (SA), también conocido como acrocefalosindactilia, es uno de los síndromes de craneosinostosis más raros y graves, representa aproximadamente el 4,5% de todos los casos de craneosinostosis. Es un trastorno autosómico dominante congénito poco común que se caracteriza por una craneosinostosis grave (cierre prematuro / fusión de múltiples suturas craneales, específicamente la sutura coronal) y se asocia con anomalías craneofaciales, incluida la sindactilia simétrica del 2 ° al 4 ° dedo en manos y pies (parcial o completa); fusión de la piel y los huesos de los dedos de las manos / pies, con una uña común.^{2,3}

En casos severos, puede ocurrir sinostosis del radio / húmero y

articulaciones del hombro y codo, con oculares (órbitas superficiales, exoftalmia, estrabismo, hipertelorismo y fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo), oído (otitis media crónica, pérdida auditiva), (apnea obstructiva del sueño, respiración bucal), piel (acné, sudoración excesiva), cerebro (ventriculomegalia, hidrocefalia) y malformaciones del cuerpo caloso y / o estructuras límbicas; además, algunos niños pueden presentar un déficit mental / intelectual leve, con un cociente de inteligencia (CI) promedio de 74, anomalías faríngeas (de estatura baja) y de órganos internos (gastrointestinales, cardiovasculares, genitourinarios).^{3,4}

La craneosinostosis conduce a una restricción del crecimiento anteroposterior del esqueleto facial, desde la glabella hasta la fontanela posterior, dando lugar a la característica cabeza cónica del SA en sus variables acrobraquicefalia o turribraquicefalia. Los hallazgos craneofaciales incluyen

hipoplasia medio facial / maxilar con maloclusión de clase III, fusión prematura de la quinta y sexta vértebras cervicales, frente y occipucios planos, nariz ancha deprimida con punta bulbosa y tabique desviado.⁵

La prevalencia del síndrome se ha estimado entre 1 / 65.000 y 1 / 200.000 recién nacidos, sin predilección por género. El SA tiene un patrón de herencia autosómico dominante, asociado con una edad paterna avanzada, infecciones maternas, consumo de drogas por parte de la madre y procesos inflamatorios craneales. Más del 98% de los casos son causados por mutaciones específicas del gen del factor de crecimiento de fibroblastos R (FGFR2) en el cromosoma 10q25-10q26, que son de naturaleza exclusivamente paterna. El FGFR es una familia de moléculas de señalización mitogénica que juegan un papel importante en el control de la proliferación y supervivencia celular; así, en la SA, los fibroblastos son

incapaces de producir el material fibroso esencial en varios tejidos craneofaciales, incluidas las suturas óseas y el cartílago, y durante la formación y regeneración de los dientes; por lo tanto, el gen FGFR2 mutado puede influir en las anomalías dentales observadas en la SA.^{2,6,7}

Es recomendado el mapeo genético molecular de mutaciones genéticas específicas del FGFR o la detección ecográfica prenatal de anomalías estructurales para confirmar el diagnóstico.^{2,7}

Por lo tanto, el presente estudio tiene por objetivo exponer e identificar el protocolo de tratamiento dirigido a menores con SA para establecer de forma ordenada los procedimientos a seguir para alcanzar los resultados planteados.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 14 años de edad, acude a la Clínica de

Labio y Paladar Fisurado de la Universidad Católica de Cuenca. Al examen físico se puede evidenciar que la paciente presenta craneosinostosis, macrocefalia y asimetría facial.

En el tercio superior facial podemos evidenciar cicatrices a nivel frontal causada por cirugías previas, implantación ocular baja, hipertelorismo, hipoplasia de tercio superior, turri-braquicefalia, inserción capilar baja. En el tercio medio facial se evidencia la pirámide nasal corta, implantación auricular baja e hipoplasia de tercio medio. En el tercio inferior presenta una deficiencia transversa y antero posterior de crecimiento maxilo-mandibular. (Figura 1 y 2)

A nivel de miembros superiores e inferiores presenta manos y pies en forma de mitón.



Figura 1. Fotografía extraoral vista frontal.



Figura 2. Fotografía extraoral vista lateral.

Al examen intraoral podemos observar que la paciente presenta paladar ojival con presencia de fisura palatina, insuficiencia velo-faríngea, clase III de

Angle, macroglosia, defectos dentales como hipoplasia del esmalte, apiñamiento dental, caries, hiperplasia gingival generalizada, ausencia de piezas dentales. En la radiografía se puede observar inclusiones dentales múltiples de los órganos dentarios (17, 23, 26, 27, 38 y 48) (Figura 3, 4 y 5)



Figura 5. En esta imagen se puede observar el apiñamiento dental, la mala posición y oclusión dental, caries dental, hiperplasia gingival con cambio de coloración de la encía, hipoplasia del esmalte tipo 2 clasificada por la Federación Internacional Dental, donde se puede observar la pieza dental con tonalidades blanco, opacas, amarillas y marrones.



Figura 3. Radiografía panorámica.

Para certificar el diagnóstico se realizan exámenes genéticos donde se comprueba el Síndrome de Apert. (Figura 6 y 7)



Figura 4. Radiografía cefálica lateral.

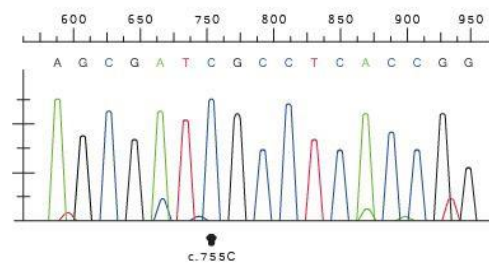


Figura 6. Electroferograma con secuencia del gen FGFR2 normal, se observó presencia de citosina homocigótica en la posición 755 del c.DNA.

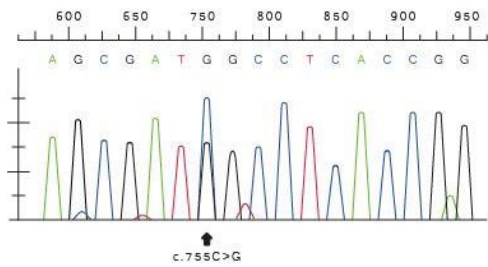


Figura 7. Electroferograma determina una variante heterocigota en la posición 755 del c.DNA, se observa una variante en la Citosina antes mencionada por una Guanina. Se detecta un cambio a nivel de la proteína FGFR2 (p.Ser252Trp).

En el manejo de este caso iniciamos con el área de odontopediatría realizando una profilaxis, luego se procedió a sellar de manera completa con un sellante resinoso de luminoactivación las piezas afectadas 36 y 46 clasificadas 03 por el sistema internacional de detección y diagnóstico de caries (ICDAS) donde se localiza la ruptura localizada del esmalte debido a caries sin dentina visible. En estos casos está indicado también el uso de materiales como ionómero de vidrio, mismo que libera fluoruro y es útil como enfoque preventivo y terapéutico.

Se da inicio a la parte preventiva de la

odontopediatría, la cual incluye la colocación de sellantes en fosas y fisuras en las piezas 35, 24 y 26. Se procede a colocar barniz de flúor al 5% para la prevención de caries y renovación del esmalte. El mantenimiento se realizará cada 3 meses ya que el paciente presenta un riesgo alto a caries dental. Cuando la fase preventiva ya esté culminada, se remite al paciente al área de periodoncia. (Figura 8 y 9)



Figura 8. Arco superior. Se puede observar la fisura palatina, las piezas dentales con taurodontismo y el apiñamiento dental.



Figura 9. Arcada inferior restaurada.

En el área de periodoncia se inicia brindando motivación al paciente para que este se preocupe por sí solo de su salud oral. Luego se realizó una profilaxis para disminuir el foco infeccioso de las piezas dentarias. Se procede a enseñar la técnica de cepillado adecuada para el paciente y se realizó controles periódicos para evaluar la mejoría que presenta el paciente.



Figura 10. Control de placa mediante el uso de Revelador.



Figura 11. Control periodontal luego de 1 meses.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO PROPUESTO

Con el propósito de alcanzar una relación intermaxilar adecuada y una oclusión aceptable se propone:

1. Distracción transversa maxilar y mandibular
2. Distracción antero posterior tercio medio.
3. Reposición quirúrgico - ortodóntico de dientes incluidos .
4. Cirugías ortognáticas y estético faciales.

DISCUSIÓN

El síndrome de Apert al ser una patología congénita que no presenta cura y con una prevalencia muy baja de 15.5 por cada 100.000 nacidos vivos se convierte en un reto de atención para los profesionales según Torres y Lattanzi, ya que no existe un protocolo de atención estandarizado para estos pacientes.^{8,9}

De acuerdo con Shin, el principal objetivo de la atención a pacientes que presentan SA es mejorar la calidad de vida y su óptimo desarrollo.¹⁰ Según Torre y Shin, el diagnóstico prenatal de estas patologías se podrá determinar mayormente a la semana 19 de gestación y así poder tomar decisiones importantes al momento del nacimiento del niño, donde se deberá comenzar su tratamiento integral con un equipo de profesionales como son pediatras, cirujanos maxilofaciales, neurólogos, cirujanos plásticos, anestesiólogos, odontólogos, genetistas, otorrinolaringólogos, que deberán trabajar en conjunto para así

lograr un equipo multidisciplinario de atención a lo largo de la vida del paciente.^{8,10}

Wilkie informa que los pacientes con SA pueden presentar sus extremidades superiores e inferiores de tres tipos: tipo I (pala), tipo II (mitón) y tipo III (capullo de rosa).⁷ El presente caso presentó el tipo II.

Los especialistas deben tener en cuenta que los pacientes con craneosinostosis sindrómica son más susceptibles a enfermedades bucales por lo que comenzar siempre desde tratamientos de prevención será el mejor protocolo de atención para estos pacientes.

De igual manera, múltiples estudios realizados por Mathews y Calandrelli nos indican la importancia de la evaluación y el manejo de las patologías respiratorias. Los maxilares con deficiencia transversa provocarán que el paciente se desarrolle como respirador bucal, el cual se ve asociado con un

factor de riesgo para desarrollar enfermedades gingivales y periodontales.^{10,11,12}

La paciente del caso en estudio presento una triada que es característica del SA donde podemos observar: craneosinostosis, malformaciones faciales y sindactilia simétrica. De igual manera se determinó que es respiradora bucal y presenta una deglución atípica por lo que estas patologías al comienzo de su tratamiento se vieron reflejadas en su cavidad oral.

Para mantener una adecuada salud oral se instruyó a la paciente con técnicas de higiene oral y se recomendó el uso del cepillo convencional combinado con el cepillo eléctrico para obtener mejores resultados. De igual manera, dependiendo el caso, se pueden realizar sesiones de fluorización.

En la fase de mantenimiento, se analizará el avance de la salud periodontal del paciente, cómo ha manejado las técnicas

enseñadas, y los resultados del mismo.

CONCLUSIÓN

El desconocimiento o falta de experiencia que existe por parte del operador al momento de iniciar el tratamiento a un paciente sindrómico puede provocar tratamientos tardíos o incorrectos, por lo que es importante que el operador siga un protocolo de manejo y así brindar la mejor calidad de vida a estos pacientes.

En el manejo de pacientes con Síndrome de Apert es necesario un tratamiento Multidisciplinario, donde las áreas Médicas como Odontológicas (Odontopediatría, Periodoncia, Ortodoncia y Cirugía) deberán trabajar en conjunto para poder detectar la enfermedad a temprana edad y brindar el plan de tratamiento adecuado a corto y largo plazo, consiguiendo así una rehabilitación total y estable del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. López-Estudillo AS, Rosales-Bérber MA, Ruiz-Rodríguez S, Pozos-Guillén A, Noyola-Frías MÁ, Garrocho-Rangel A. Dental approach for Apert syndrome in children: a systematic review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2017 Nov 1;22(6):e660-e668. doi: 10.4317/medoral.21628. PMID: 29053644; PMCID: PMC5813983.
2. Polli, A., Sordi, M., Lisboa, M., Andrade, E., & Rodrigues, A. (2016). Dental Management of Special Needs Patients: A Literature Review. *Global Journal of Oral Science*, 2: 33-45. <https://doi.org/10.21616/2414-2050.2016.02.6>
3. Velez-van- Meerbeke A, Castelblanco Coy L. Craneosinostosis y deformidades posicionales del cráneo: revisión crítica acerca del manejo. *Acta Neurológica Colomb*. 2018;34(3):204–14.
4. Baby TK, Jacob LE, Mathew A, Thomas N, Venugopal L. Apert Syndrome: Revisited. 2021 ;4-7.
5. Kajdic N, Spazzapan P, Velnar T. Craniosynostosis- recognition, clinical characteristics, and treatment. *Bosn J Basic Med Sci*. 2018;18(2):110–6.
6. Kutkowska- Kaźmierczak A, Gos M, Obersztyn E. Craniosynostosis as a clinical

and diagnostic problem: molecular pathology and genetic counseling. *J Appl Genet.* 2018;59(2):133–47

7. Wilkie AOM, Johnson D, Wall SA. Clinical genetics of craniosynostosis. *Curr Opin Pediatr.* 2017;29(6):622–8.

8. Torres Salinas CH, Lozano Ccanto B, Damián Mucha M. Síndrome de Apert. Repercusiones de un diagnóstico y abordaje tardío. *Pediatrics (Santiago).* 2021;53(4):153–7.

9. Lattanzi W, Barba M, Di Pietro L, Boyadjiev SA. Craniosynostosis. *Am J Med Genet Part A.* 2017; 173 (5): 1406-29

10. Shin K, Moreno-Uribe LM, Allareddy V,

Burton RG, Menezes AH, Fisher MD, et al. Multidisciplinary care for a patient with syndromic craniosynostosis: A case report with 20 years of special care. *Spec Care Dent.* 2020;40(1):127–33.

11. Mathews F, Shaffer AD, Georg MW, et al. Airway anomalies in patients with craniosynostosis. *Laryngoscope.* 2019;129(11):2594-2602.15.

12. Calandrelli R, Pilato F, Massimi L, et al. Quantitative evaluation of facial hypoplasia and airway obstruction in infants with syndromic craniosynostosis: relationship with skull base and splanchnocranium sutural pattern. *Neuroradiology.* 2018;60(5):517-528.