

Presentación de caso

Departamento de Estomatología Infantil. Unidad Docente de Estomatología. Facultad de Ciencias Médicas “Mariana Grajales Coello”. Holguín, Cuba.

Implicación periodontal y tratamiento de un caso de Síndrome X-frágil.

Periodontal implication and treatment of an X-Fragil syndrome case.

Arturo Torres Peydró¹, Amelia Toranzo Reyes²

1 Especialista de Primer Grado en Ortodoncia. Profesor Auxiliar y J’Dpto. Estomatología Infantil-Farmacología U.D.E.H., Facultad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba.

2 Especialista de Primer Grado en Periodoncia Clínica Estomatológica “Artemio Mastrapa”. Profesor Instructor de Periodoncia, Microbiología e Inmunología U.D.E.H, Facultad de Ciencias Médicas de Holguín, Cuba.

RESUMEN

Se realizó una breve revisión actualizada de las características clínicas del Síndrome X Frágil, se describió la conducta clínica seguida por los autores ante las alteraciones periodontales, funcionales, psicológicas y estéticas presentadas por un paciente de siete años de edad afectado por esta anomalía, la cual incluyó fundamentalmente hiperplasia gingival ocultando totalmente su dentición, dificultades masticatorias, diccionales y estéticas con la consiguiente afectación psicológica del paciente. La condición gingival fue tratada quirúrgicamente con éxito, previamente se estableció plena relación con el paciente, que inicialmente no se mostraba cooperativo por su posible autismo, luego de lograr su satisfacción, felicidad y estima con la corrección de sus limitaciones funcionales y estéticas, sus padres se mostraron satisfechos y específicamente, la madre manifestó su intención de reincorporarse a su trabajo. Se presentan radiografías panorámicas y fotografías “antes” y “después” de la intervención terapéutica.

Palabras clave: Síndrome X-frágil, periodoncia, hiperplasia gingival.

ABSTRACT

A review of the clinical characteristics of the Fragile X Syndrome was carried out, and a description related with periodontal, functional, and psychological anomalies in a 7 year-old male patient affected by this disease, which included a gingival hyperplasia hiding all his teeth, affecting the masticatory process as well as the patient’s diction, including also a psychological affection. Surgical approach was performed with excellent results. The patient and his parents showed a great satisfaction with the surgery results.

Key words: fragile x syndrome , periodontics, gingival hyperplasia

INTRODUCCIÓN

El Síndrome del Cromosoma X Frágil o Síndrome de Martin-Bell es responsable de aproximadamente un tercio de todos los casos de retardo mental, que varía generalmente de moderado a severo, ligado al cromosoma X en hombres y de un décimo de estos casos en mujeres. Esta condición se presenta en aproximadamente uno de cada 2.000 hombres y uno de cada 4.000 mujeres. Se hereda de una manera recesiva ligado al cromosoma X, lo que indica que los niños tienen más probabilidades de ser afectados que las niñas y que ambos padres deben portar la mutación para que se presente esta condición, produciéndose el mismo por una mutación en un gen ubicado en el cromosoma X, que produce una zona débil o frágil en este cromosoma y de ahí el nombre de la enfermedad.⁽¹⁻⁵⁾

El tamaño de la citada mutación es variable en las diferentes personas que la presentan y depende del número de repeticiones de las moléculas de trinucleótidos cgg presentes en este gen. Se distinguen dos tipos de mutaciones: la premutación, con 50 hasta 200 repeticiones, y la mutación completa, con más de 200 repeticiones. Los hombres y mujeres portadores de premutación no presentan las características o manifestaciones de la enfermedad pero, por su parte, los varones portadores de la mutación completa son enfermos y presentarán las características de la misma, al igual que las hembras con mutación completa, aunque en ellas estas manifestaciones serán menos acentuadas.^(1, 5, 6)

Para diagnosticar esta enfermedad, en la actualidad, se puede efectuar una prueba genética específica denominada "PCR" la cual busca una mutación expandida (denominada una repetición triple) en el gen FRAXA.^(7, 8)

Los niños nacen aparentemente sanos y las manifestaciones de la enfermedad comienzan a partir del primer año de vida, aunque se presentan con mayor intensidad a medida que el desarrollo del niño avanza y se acentúan alrededor de los dos a cuatro años, presentando fundamentalmente los pacientes:

- Retraso en el desarrollo psicomotor del niño y especialmente en el desarrollo del lenguaje.
- Tendencia a tener grandes circunferencias cefálicas.
- Orejas grandes y alteraciones cardiovasculares.
- Cara alargada y testículos grandes.
- Mandíbula prominente
- En la esfera conductual y psíquica:
 - Comportamiento hiperactivo, timidez, lenguaje repetitivo, dificultad en el aprendizaje y para relacionarse con otras personas, con tendencia a un posible autismo.
- Manifestaciones intraorales que varían tanto en frecuencia como en características.^(2, 4)

No existe un tratamiento específico para el síndrome del cromosoma X frágil. Los esfuerzos se concentran en la educación y entrenamiento para que los niños afectados puedan desempeñarse en el nivel más alto posible y, dado que la condición es común, se han desarrollado y evaluado enfoques educativos específicos.⁽⁹⁾

Aunque hasta el momento no existe para esta enfermedad un tratamiento curativo específico, se aboga por los beneficios de una estimulación temprana en estos niños, individualizada, que se realiza por un equipo multidisciplinario integrado por pediatras, logopedas, psicólogos, fisioterapeutas, psicopedagogos, estomatólogos y otros, que permite modificar los problemas de

conducta y de lenguaje, posibilitando su incorporación a diferentes actividades en la vida social al trabajar en concordancia con sus capacidades y habilidades, garantizando una mejor calidad de vida para la persona afectada y su familia.⁽¹⁰⁾

Este trabajo persigue el objetivo de presentar el caso de un niño portador del Síndrome del Cromosoma X Frágil al cual, luego de ganar su confianza y rapport, le fue resuelto el problema periodontal poco común asociado que sufría y que lo afectaba estéticamente, por su aspecto repulsivo, psíquica y funcional, al limitarle casi por completo la masticación adecuada.

PRESENTACION DE CASO

Paciente DHP, del sexo masculino y tres años de edad, acudió con sus padres y el diagnóstico de padecer el Síndrome del Cromosoma X Frágil, remitido desde el Servicio de Cirugía Máxilo Facial del Hospital Pediátrico Provincial de Holguín a la consulta de Periodoncia de la Clínica Estomatológica "Artemio Mastrapa" de Holguín, por presentar dolor y exagerado aumento de volumen de la gíngiva en la región anterior de ambas arcadas dentarias, solicitándose por la especialidad de Cirugía Máxilo Facial la valoración para ser tratado el proceso inflamatorio y posteriormente realizarle en conjunto el descubrimiento de los dientes y plastia gingival, bajo anestesia general en el hospital.

El paciente se mostraba con una conducta temerosa y poco cooperativa.

Al examen clínico extraoral presentaba discreto macrognatismo mandibular, circunferencia cefálica prominente, orejas grandes, cierre bilabial forzado con afectación estética por el abultamiento de los mismos.

En el examen intra-bucal se observó encía hipercoloreada, con gran aumento de volumen, friable, recubriendo la misma casi la totalidad de las coronas clínicas de todos los dientes anteriores temporales de canino a canino en ambas arcadas. El resto de la cavidad bucal se presentaba normal y no se detectaron adenopatías.

Como tratamiento inicial se le realizó tartrectomía, y varias aplicaciones tópicas de podofilina en cuatro consultas sucesivas cada quince días, continuándose luego el tratamiento con Prodontal hasta que pasados tres meses recuperó el color normal de la encía y desapareció el sangramiento pero persistiendo el agrandamiento gingival, lo cual hizo retomar la decisión inicial y motivó su remisión al Servicio de Periodoncia para realizarle la gingivectomía bajo anestesia general dada su corta edad. Esta conducta a seguir fue demorada por solicitud de los padres del paciente los cuales pidieron aplazar la cirugía hasta que el mismo alcanzara la edad en que pudiera ser operado bajo anestesia local.

Se continuó la evolución del caso citándolo periódicamente, aprovechándose estas visitas para ir estableciendo el rapport entre el paciente y los autores, se decidió, cuando alcanzó la edad de cinco años, previo estudio radiográfico periapical y panorámico (rayos X – 1) que demostraba la presencia de los dientes sucedáneos, realizarle la exodoncia de todos los incisivos temporales para acelerar el brote de los permanentes, lo cual fue ejecutado ya con anestesia local, tomando en cuenta el magnífico rapport que estableció el niño con nosotros, no común en estos pacientes

con el Síndrome del Cromosoma X Frágil, que se caracterizan por lo general por marcados rasgos de autismo y que el mismo evidentemente presentaba.

Se siguió su monitoreo durante dos años y al constatarse que, cumplidos los siete años de edad, persistían sin brotar los incisivos y recubiertos de encía clínicamente fibrosa e hipocoloreada (Foto 1, "ANTES"), además de las reiteradas solicitudes del niño para que se le resolviera su incapacidad estética y funcional por no poder morder los alimentos de su predilección, se decidió realizar, previos análisis clínicos (de hemoglobina, hematocrito, eritrosedimentación, coagulación y sangramiento normales, bajo anestesia local también) en una misma sesión quirúrgica para cada arcada, el descubrimiento de las coronas de los incisivos, la gingivectomía convencional con bisturí y la biopsia del tejido. Contamos con la plena cooperación del paciente.



Foto 1: Fotografía de "ANTES", tomada por los padres.

Se observó el estado que presentó la encía del paciente previo al tratamiento quirúrgico, con hiperplasia de la misma y cubriendo la totalidad de los dientes involucrados.

Post-quirúrgicamente, conociendo además el diagnóstico histológico de hiperplasia fibrosa gingival congénita idiopática con discreta inflamación crónica subepitelial, se hicieron las indicaciones de rigor y se les insistió a los padres que para mantener los resultados logrados (Foto 2, "DESPUÉS"), se hacía indispensable el seguir la forma y frecuencia de cepillado orientadas.



Foto 2: Fotografía de "DESPUÉS", también tomada por los padres.

Se observó el estado de la encía, después de siete meses de operado, que mostró una morfología normal para la etapa de dentición por la que transita el paciente.

Se mantuvo chequeo de su evolución después de dos años de operado sin signos de recidiva y con una cooperación e interés total en su tratamiento, tanto por parte del niño como de sus padres y una relación positivamente afectiva del paciente con nosotros, manifestando el niño estar feliz y la madre que ya se puede reincorporar a su actividad laboral gracias a que el paciente come sin dificultades y no muestra signos de rechazo social.

DISCUSIÓN

Para los autores de este artículo, el caso presentado resultó un caso único en sus más de dos décadas de práctica estomatológica profesional, lo cual los obligó a la correspondiente búsqueda de información al respecto y a desarrollar una estrategia de manejo del paciente que permitiera establecer una eficaz comunicación con el mismo de manera que su cooperación, a pesar de sus limitaciones genéticamente condicionadas, fuera la mayor tanto en consulta como fuera de la misma, para garantizar su rehabilitación periodontal, funcional, estética y, en lo posible, psicológica.

Tales objetivos fueron cumplidos pues se constató la recuperación funcional y estética de la gíngiva del sector anterior de este paciente aquejado del Síndrome del Cromosoma X Frágil. Se desarrolló un excepcional rapport estomatólogos-paciente gracias al adecuado manejo y afectividad aplicados en la conducción del caso, a pesar de cierto autismo presente en el niño. Lo más importante, el paciente presentó una actividad conductual menos limitada que cuando padecía la deformidad gingival, manifestando un estado de satisfacción evidente en relación con su aspecto físico y su posibilidad de poder comer lo deseado.

Otro aspecto a destacar fue la comprobación, después de más de 20 años de práctica profesional sin haber visto o tratado un caso de esta índole por su escasa presencia en nuestras clínicas, las anomalías estomatológicas descritas por la literatura con respecto a los pacientes con Síndrome X Frágil. Lo anterior, unido a los positivos resultados, gracias a los procedimientos empleados, nos permitió finalmente recomendar que en casos semejantes ante pacientes con discapacidades genéticas o de otra índole, especialmente en pacientes pediátricos, se establezca con amor y

ciencia el debido rapport que conlleva al éxito de nuestras acciones de salud y la consecución de la satisfacción y felicidad relativa de los implicados.

BIBLIOGRAFÍA

1. Arias Figueira, O. Asesoramiento genético en el Síndrome de Frágil X. [artículo en línea] Centro de Referencia de Diagnóstico Prenatal. La Habana, Cuba, 2002
2. <http://dxprenatal.sld.cu/sections.php?op=printpage&artid=25> (Consulta: 9 Nov 2002).
3. Tema 9: Orientaciones diagnósticas en el retraso mental. Capítulo III: Enfermedades cromosómicas. Síndrome de Frágil X. http://www.sigemec.sld.cu/SIGEMEC/esp/cursos_esp.html (Consulta: 11 Octubre 2002).
4. Arvio, M., Peippo, M. y Simola, K. Applicability of a checklist for clinical screening of the Fragile X syndrome. Clin Genet. 1997; 52(4): 211-215.
5. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health: -Facts About Fragile X Syndrome: Diagnosing and Treating Fragile X Syndrome <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub6.htm> (Consulta: 7 Abril 2003).
6. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health: Facts About Fragile X Syndrome: Introduction <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub2.htm> (Consulta: 12 Diciembre 2002).
7. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health: Facts About Fragile X Syndrome: Inheritance <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub3.htm> (Consulta: 12 Febrero 2003).
8. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health: Testing for Fragile X Carrier <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub4.htm> (Consulta: 7 Abril 2003).
9. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health: Facts About Fragile X Syndrome: Prenatal Testing <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub5.htm> (Consulta: 7 Abril 2003).
10. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health Facts About Fragile X Syndrome: Education of Children with Fragile X. <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub8.htm> (Consulta: 14 Mayo 2003).
11. National Institute of Children Diseases (NICHD) of the Nat. Inst. of Health Facts About Fragile X Syndrome: Additional Therapies <http://www.nichd.nih.gov/publications/pubs/sub9.htm> (Consulta: 14 Mayo 2003).

Correspondencia: Dr. Arturo Torres Peydró. Pepe Torres No. 210, Holguín 80100. Cuba. socubest@fcm.hlg.sld.cu