

## Síndrome hipoplasia cartílago-cabello: reporte de caso

*Cartilage-Hair hypoplasia Syndrome: case report*

Carmen-Suárez-Salgado<sup>1</sup>

Rubén-Muñoz-Salgado<sup>2</sup>

Rodolfo-Fragoso-Río<sup>3</sup>

### Resumen

El síndrome hipoplasia cartílago cabello también conocido como condrodisplasia Metafisaria tipo Mc Kusickes una enfermedad autosómica recesiva que presenta múltiples manifestaciones fenotípicas, tales como talla baja con miembros cortos, alteraciones osteocondrales, extremidades cortas, vello corporal y cabello fino y escaso, piernas relativamente cortas con arqueamiento de los fémures, manos cortas y uñas pequeñas, defectos variables en la inmunidad celular y predisposición a una variedad de neoplasias. El manejo médico de estos pacientes requiere un enfoque multidisciplinario con especialistas en hematología, genética, nutrición y estomatología pediátrica. Se reporta el caso de un paciente con este síndrome al cual fue rehabilitado en el servicio de Odontopediatría del Departamento de Estomatología del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

**Palabras clave:** Síndrome, cartílago-cabello, hipoplasia, condrodisplasia, Mc Kusick

### Abstract

Cartilage-Hair hypoplasia Syndrome also known as Metaphyseal-chondrodysplasiaMc-

Kusick type is an autosomal recessive disease, has multiple phenotypic manifestations such as hypoplastic hair, short stature, osteochondral abnormalities, short limbs, fine and sparse hair, thin body hair scarce, relatively short legs with bow femurs, short hands and nails small defects in cellular immunity variables and predisposition to a variety of neoplasms. Management of these patients requires a multidisciplinary approach with specialists in hematology, genetics, nutrition and pediatric dentistry. This case report describes phenotypical manifestations of a patient with this syndrome who received dental treatment in the Pediatric Dentistry Service at Hospital Infantil de México Federico Gómez.

**Key words:** syndrome, cartilage-hair, hypoplasia, chondrodysplasia, Mc Kusick.

### Introducción

Es un trastorno de herencia autosómico recesivo que se origina por un defecto genético localizado en el brazo corto del cromosoma 9 (9p21-p12), debido a mutaciones en el gen de procesamiento del RNA mitocondrial (MRP). Fue reportado por primera vez por Mc kusick y cols

<sup>1</sup>Alumna del segundo año de la especialidad en Estomatología Pediátrica de la Universidad Autónoma de Tlaxcala.

<sup>2</sup>Profesor y Coordinador de la especialidad en Estomatología Pediátrica de la Universidad Autónoma de Tlaxcala.

<sup>3</sup>Profesor titular del Curso Universitario en Estomatología Pediátrica en el Hospital Infantil de México "Federico Gómez".

en 1965 en sujetos del grupo religioso "Amish", en el norte de USA y Europa. Kaitila y Perheentupa(1980) reportaron 33 casos en 28 familias en Finlandia. Makitie y cols. (1995) hicieron una revisión extensa del síndrome hipoplasia cartílago-cabello (CHH). Taskinen y cols. (2008) dieron seguimiento a 123 pacientes finlandeses durante 10años. La incidencia de esta enfermedad es de 1:23,000 nacidos vivos.<sup>1,2</sup>

Las manifestaciones clínicas más importantes son: talla baja, extremidades cortas, cabello y vello corporal fino y escaso, piernas relativamente cortas con arqueamiento del fémur, manos cortas y uñas pequeñas.<sup>4</sup> Facialmente presentan: cejas y pestañas escasas, frente amplia, orejas flácidas (cartílago blando) y labios gruesos y evertidos.<sup>1,4</sup> Entre las manifestaciones músculo-esqueléticas presentan: laxitud articular, miembros relativamente cortos, arqueamiento leve de las piernas, manos cortas y flácidas, extensión incompleta del codo, esternón prominente, pie plano y talones prominentes. Microscópicamente manifiestan hipoplasia del cartílago.<sup>5,6</sup> Además pueden tener anomalías neurológicas tales como: coeficiente intelectual bajo, retraso del desarrollo psicomotor y del lenguaje y dificultades de aprendizaje.<sup>6</sup>

El diagnóstico se basa en el examen físico, neurológico y mediante la valoración de estudios de laboratorio y estudios genéticos.<sup>8</sup>

Anomalías bucales: Levin en 1978 reportó que algunos pacientes con CHH tenían anomalías dentales como microdoncia, una muesca única en el centro del borde incisal de los incisivos permanentes y duplicación de las cúspides linguales de los premolares inferiores.<sup>6,7</sup>

El tratamiento de estos pacientes se basa en solucionar el padecimiento actual manifestado

durante su vida; de la mitad a dos tercios de los pacientes pueden presentar anemia grave y requerirán de transfusiones sanguíneas de forma permanente o bien el trasplante de médula ósea. Todos los pacientes deben llevar un estrecho seguimiento debido a la posibilidad de presentar infecciones graves y desarrollar neoplasias malignas.

## Relato de caso

Paciente masculino de 11 años 8 meses de edad, originario del Distrito Federal de nivel socioeconómico bajo que ingresó al servicio de Estomatología Pediátrica de Hospital Infantil de México por caries. En sus antecedentes heredo-familiares los padres no tenían consanguinidad, refiriendo antecedentes de alcoholismo y tabaquismo en el padre. Dentro de sus antecedentes personales patológicos el paciente fue diagnosticado con el Síndrome Hipoplasia Cartílago Cabello a los 6 años de edad por el servicio de genética de hospital, además de haber presentado anteriormente neutropenia crónica, anemia hemolítica, ovalocitosis hereditaria y re-



Fig. 1.



Fig. 2.

traso del desarrollo psicomotor. Al ser referido al servicio de estomatología para la rehabilitación bucal, el paciente se encontraba en óptimas condiciones de salud según la interconsulta con el médico hematólogo y genetista responsables. Al examen físico se observaron rasgos faciales anormales como alopecia, flacidez de orejas, labios gruesos y evertidos y una ligera asimetría hacia el lado derecho de la cara (fig. 1). El pa-



Fig. 3.

ciente presentaba talla baja por el acortamiento de las extremidades (fig. 2) y las manos y dedos muy cortos (fig. 3).

### Diagnóstico bucal

El paciente se encontraba en etapa de dentición mixta, con presencia de placa bacteriana notoria y lesiones de caries en el primer molar inferior izquierdo. Presentaba además restauraciones previas en los primeros y segundos molares temporales superiores e inferiores (fig. 4). El manejo estomatológico se llevó a cabo basado en los protocolos del Servicio de Estomatología Pediátrica del Hospital Infantil, mediante el ma-



Fig. 4 a y b.



Fig. 5 a y b.

nejo conductual, terapia restaurativa y una terapia preventiva, dentro del manejo conductual se usaron técnicas como: decir-mostrar-hacer, desensibilización, y reforzamiento positivo. La terapia restaurativa consistió en la colocación de selladores de fosas y fisuras en los primeros molares permanentes, resinas restaurativas en los incisivos centrales y laterales superiores y extracciones de los caninos y primeros molares temporales inferiores (fig. 5). La terapia preventiva se basó en el protocolo del Hospital Infantil y consistió en la realización de profilaxis dental al finalizar el tratamiento, aplicación tópica de flúor acidulado (APF) al 1.23%, reforzamiento de la técnica de cepillado y el consejo dietético. Las citas de control se programaron cada tres meses basado en los protocolos de atención de pacientes con riesgo a caries (Featherstone 2003).

## Discusión

Las manifestaciones bucales en pacientes con síndromes representan siempre un reto para el odontólogo pediatra, debido a que las estructuras afectadas requieren por lo general, tratamien-

tos complejos y extensos. Sin embargo, siempre que sea posible, es importante realizar acciones preventivas, conservadoras y de mínima invasión, que ofrezcan nuevas alternativas en el tratamiento estomatológico de estos pacientes. Es importante considerar todas las implicaciones médicas en el tratamiento multidisciplinario de pacientes con compromiso médico como el caso antes descrito. La anemia hemolítica es una afección en la cual hay un número insuficiente de glóbulos rojos en la sangre debido a la destrucción prematura de éstos. Algunas de las causas que al originan son infecciones, ciertos medicamentos, trastornos auto-inmunitarios como el Síndrome de Hipoplasia Cabello y algunos trastornos hereditarios. La neutropenia, también conocida como granulocitopenia es una disminución del número absoluto de neutrófilos circulantes en sangre y es crónica cuando se prolonga por un período mayor de tres meses. Ambas afecciones deben ser tratadas oportunamente para evitar manifestaciones bucales tales como: faringitis, infecciones bacterianas oportunistas, úlceras bucales y la enfermedad periodontal.<sup>9,11,12,13</sup>

El manejo estomatológico de pacientes con anemia y neutopenia consiste principalmen-

te en la prevención; esta involucra el control dietético para mantener los niveles de hemoglobina normales, control de placa con una adecuada técnica de cepillado; los enjuagues con triclosán son eficaces para el control de la formación de placa dento bacteriana y coadyuvantes en la gingivitis gracias a sus propiedades antiinflamatorias<sup>14,15</sup>. En los pacientes anémicos, si es necesaria una intervención, se debe realizar una interconsulta médica con el

Hematólogo y así disminuir el riesgo de complicaciones durante el tratamiento dental de rutina.<sup>12,13</sup>

El estomatólogo pediatra debe tener la habilidad de rehabilitar al paciente en periodos cortos de tiempo y conocer el tipo de anormalidades bucales que se presentan según el síndrome y usar técnicas preventivas para mantener la salud bucal del paciente.

## Referencias

1. E.Jaso Roldan; R. Gracia Bouthelier; E. Jaso Cortes; SINDROMES PEDIATRICOS DISMORFOGENICOS; Ed. Norma; Madrid España 1982; pp 178-179
2. Carvajal Huerta L. Dr. Enrique Uraga Pazmiño: Síndrome Hipoplasia Cartilago Cabello; Gaceta Dermatológica Ecuatoriana; Guayaquil – Ecuador
3. Bonafe, L., Schmitt, K., Eich, G., Giedion, A., Superti-Furga, A. RMRP gene sequence analysis confirms a cartilage-hair hypoplasia variant with only skeletal manifestations and reveals a high density of single-nucleotide polymorphisms. *Clin Genet.* 61: 146-151, 2002
4. Kaitila, I., Perheentupa, J. Cartilage-hair hypoplasia (CHH). In: Eriksson, A. W.; Forsius, H. R.; Nevanlinna, H. R.; Workman, P. L.; Norio, R. K. : Population Structure and Genetic Disorders. New York: Academic Press (pub.) 1980. Pp. 588-591.
5. Glass, R. B. J., Tiffit, C. J. Radiologic changes in infancy in McKusick cartilage hair hypoplasia. *Am. J. Med. Genet.* 86: 312-315, 1999. [PubMed]
6. Van der Burgt, I., Haraldsson, A., Oosterwijk, J. C., van Essen, A. J., Weemaes, C., Hamel, B. Cartilage hair hypoplasia, metaphyseal chondrodysplasia type McKusick: description of seven patients and review of the literature. *Am. J. Med. Genet.* 41: 371-380, 1991. PubMed
7. Halle, M. A., Collipp, P. J., Roginsky, M. Cartilage-hair hypoplasia in childhood. *New York J. Med.* 70: 2705-2708, 1970. PubMed
8. M.J. Chueca, S. Berrade, M. Oyarzábal; Lowheight and rare diseases; Unidad de Endocrinología Pediátrica. Hospital Virgendel Camino. Pamplona.; Vol.31 (2) 2008
9. Gorlin, R. J. Cartilage-hair-hypoplasia and Hodgkin disease. (Letter) *Am. J. Med. Genet.* 44: 539 only, 1992. [PubMed].
10. Ramos-Gómez F, Crystal YO, Man Way NG, Crall J, Featherstone J: Pediatric Dental Care: Prevention and Management Protocols based on risk assessment, *CDA Journal*, Vol 38, No 10, 2010, Pp 746-61.
11. Sanz-Sánchez I, Bascones-Martínez A. Otras enfermedades periodontales. I: Periodontitis como manifestación de enfermedades sistémicas. *Av Periodon Implantol.* 2008; 20(1): 59-66.

12. De la Teja-Ángeles E, Durán-Gutiérrez A, Espinosa-Victoria L, Ramírez-Ma J. Manifestaciones estomatológicas de los trastornos sistémicos más frecuentes en el Instituto Nacional de Pediatría. Revisión de la literatura y estadísticas del instituto. *Acta PediatrMex* 2008; 29(4):189-99.
13. Barber T, Luke L. Odontología pediátrica. Ed. El manual moderno. 1990. Pág. 353-358.
14. Obando G, Torres K :Efecto del Triclosan sobre el biofilm del cepillo dental, *Rev Estom Herediana*, 17(1), 2007.
15. Caufield P, Dasanayake A, Li Y: The antimicrobials approach to caries management, *J Dent Educ*, 65, 2001: Pp 1091-95.

Recibido: 12.11-2013

Aceptado: 19.12.2013

Correspondencia: Rubén Muñoz Salgado munozped@gmail.com