

## **Síndrome Riley Day, manifestaciones bucales: Revisión de literatura**

*Riley Day syndrome, oral manifestations: Revision of literature*

Segura R.\*

### **Resumen**

Riley Day es una rara enfermedad o trastorno hereditario que afecta el desarrollo y funcionamiento de los nervios. Ocasiona Insensibilidad al dolor, no tiene cura ni tratamiento paliativo. Se transmite de padres a hijos, la persona debe heredar una copia del gen defectuoso de cada uno de los padres para desarrollar la afección. El odontopediatra debe de estar capacitado para reconocer esta enfermedad, siendo un trastorno hereditario las primeras manifestaciones clínicas y orales se van a dar desde la infancia y van a ir aumentando con la edad; por eso el propósito del presente reporte es describir el caso de un niño de 2 años 4 meses con Riley day, sus manifestaciones clínicas, datos epidemiológicos y sugerencias de manejo odontológico de los pacientes con esta enfermedad.

**Palabras clave:** Riley Day, Manifestaciones Clínicas, Manifestaciones Bucles.

### **Abstract**

Riley Day is a rare hereditary disease or disorder that affects the development and functioning of

nerves. It causes insensitivity to pain, has no cure or treatment paliativo. It is transmitted from parent to child, the person must inherit a defective copy of the gene from each parent to develop afección. The dentist should be able to recognize this disease, an inherited disorder being the first clinical and oral manifestations are to be given since childhood and will gradually increase with age; therefore the purpose of this report is to describe the case of a 2 years 4 months Riley Day, its clinical manifestations, oral manifestations, epidemiological data and suggestions for dental management of patients with this disease.

**Keyword:** Riley Day, Clinical Manifestations, Bucal Manifestations.

### **Introducción**

Descrito por primera vez por los médicos: Milton Riley y Richard Lawrence Day y fueron los autores en 1949, es también llamada: Disautonomía familiar, Neuropatía sensorial, Autonomía hereditaria tipo III.

Riley Day es un trastorno hereditario que afecta a los niños judíos de origen europeo oriental,

\*C.D. Residente 2º año de la Especialidad Odontopediatría, Facultad de Estomatología, Universidad Inca Garcilaso de la Vega, Lima, Perú.

casi exclusivamente, es reconocido por alteraciones autonómicas incluyendo falta de lagrimeo desbordamiento, hipotensión ortostática, amplias fluctuaciones en la presión arterial en la emoción, y la transpiración excesiva y babeo. Las siguientes manifestaciones del sistema nervioso también son comunes: ausencia de reflejos tendinosos o hipoactivo, mala coordinación motora, disartria e hipotonía, relativa indiferencia al dolor, disestesia, anestesia corneal, artropatía neurogénica, y la reducción de propiocepción.

Los síntomas están presentes desde el nacimiento y van empeorando con el tiempo. Tienen a morir jóvenes debido a sus lesiones, hoy en día tienen un 50% de posibilidad de llegar a los 30 años<sup>2</sup>.

### Relato de caso clínico

Paciente masculino de 2 años 4 meses de edad, raza mestiza, ingresa al servicio de Diagnóstico-Odontología del INSN en compañía de su madre por las “heridas de la lengua que no le deja comer”, al examen intraoral se observa dentición decidua con presencia de primeras molares deciduas, caries múltiple en incisivos superiores, y múltiples heridas en la lengua y mutilación parcial de la lengua, la apariencia de la lengua es lisa sin presencia de papilas (**fig 1**). Así mismo registramos mutilación parcial de ambos dedos índices (**fig. 2 y 3**). Al interrogatorio la madre manifiesta que el niño se había hecho esas “heridas” en la mano desde hace una año atrás, que lo llevo a la posta de su localidad y que no le dieron ninguna explicación solo lo curaron. Manifestó que su hijo se hizo las heridas en la lengua mordiendo hasta el sangrado y que lo repetía continuamente, el niño no presentaba dolor por lo cual nuevamente acude a la posta de su localidad y esta vez el doctor que lo

revisa le recomienda ir al Hospital del Niño para su evaluación y tratamiento.



Figura 1.



Figura 2.



Figura 3.

Se refirió el paciente al servicio de genética para llegar a un diagnóstico correcto, donde confirman al paciente con Síndrome de Riley Day, pero el paciente no regresó a consulta para realizar su tratamiento.

## Discusión

Síndrome de Riley Day llamada también Disautonomía familiar, Neuropatía sensorial y autónoma hereditaria tipo III (HSAN III) es causada por la mutación del gen IKBKAP (gen codificador de la proteína inhibidora del polipéptido ligero potenciador en células B, quinasa compleja asociada), situado en el brazo largo (q) del cromosoma número 9 en la posición 31, Este gen codifica una proteína llamada IKAP (proteína clave que los nervios necesitan para desarrollarse y funcionar normalmente)<sup>3</sup>.

En esta enfermedad la información de la transcripción es mal repartida y la IKAP es producida reducidamente, algunas células producirán cantidades normales, pero otras células, como las cerebrales, no lo harán o serán en cantidades insuficientes. Esto conlleva a la incapacidad de producir neurotransmisores que transporten el mensaje de dolor<sup>4</sup>.

También presentan niveles anormalmente bajos de unos químicos naturales llamados noradrenalina, que ayuda a transmitir mensajes entre las células nerviosas<sup>6,7</sup>.

Se transmite de padres a hijos, la persona debe heredar una copia del gen defectuoso de cada uno de los padres para desarrollar la afección<sup>2</sup>

La incidencia es de 1 a 3,700 y la tasa de detección es superior al 99% mayormente en personas con ancestros judíos de Europa Oriental (judíos Ashkenazi)<sup>5</sup>, Poco común en la población

en general. Hay disponibilidad de exámenes de sangre para verificar la presencia del gen IKBKAP. La tasa de detección en la población judía asquenazí es superior al 99%.

Las características clínicas son: Episodios de apnea (puede perder el conocimiento), estreñimiento, disminución en el sentido del gusto, diarrea, ojos secos, dificultades para alimentarse, incapacidad para sentir el dolor y cambios en la temperatura (puede llevar a lesiones), falta de lágrimas con el llanto emocional, episodios prolongados de vómitos, coordinación deficiente, marcha inestable, deficiencia en el crecimiento, fiebres repetitivas, neumonía repetitiva, crisis epiléptica, ronchas en la piel, sudoración al comer, superficie de la lengua anormalmente lisa y pálida<sup>8,9,10</sup>.

Las manifestaciones orales son: Lengua lisa y pálida, mutilación de tejidos blandos en cavidad oral por la carencia de sensibilidad, disminución del gusto y babeo, alteración de la erupción dentaria, anomalías dentarias, aplastamiento del labio superior, aproximadamente a los 10 años la prominencia del maxilar inferior es evidente<sup>8,9</sup>.

El tratamiento puede abarcar, terapia anticonvulsiva si se presentan convulsiones o crisis epilépticas, comer en posición erguida y suministrar leche maternizada y texturizada para prevenir el reflujo gastroesofágico., incremento en la ingesta de líquidos y de sal, cafeína y uso de medias elásticas para prevenir la presión arterial baja al ponerse de pie (hipotensión ortostática), medicamentos llamados antieméticos para controlar los vómitos, medicamentos, incluyendo lágrimas artificiales, para prevenir el resecaimiento de los ojos, fisioterapia del tórax, proteger a la persona de lesión (colocar férulas en boca para protección), brindar suficiente nu-

trición y líquidos, cirugía o artrodesis vertebral, tratamiento de la neumonía por aspiración<sup>11</sup>.

## Conclusión

El Síndrome Riley Day es una entidad rara por lo que su reconocimiento por los odontólogos es

importante ya que su manejo oportuno podría ayudar a mejorar la calidad de vida de este tipo de pacientes.

Es necesario en este tipo de pacientes llevar un manejo multidisciplinario médico-estomatológico.

## Referencias

1. Harati Y, Bosch EP. Disorders of peripheral nerves. En: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel G, Jankovic J, eds. *Neurology in Clinical Practice*. 5th ed. Philadelphia, Pa: Butterworth-Heinemann Elsevier; 2008:chap 80.
2. Klein CJ. The inherited neuropathies. *Neurol Clin*. 2007;25:173-207.
3. Brown JC, Johns RJ. Nerve conduction in familial dysautonomia (Riley-Day syndrome). *JAMA* 1967;201:118-1
4. <http://ghr.nlm.nih.gov/gene/IKBKAP>; Genome-Wide Analysis of Gene Expression in Primate Taste Buds Reveals Links to Diverse Processes. November 19, 2013
5. Axelrod FB, Nachtigal R, Dancis J (1974) Familial dysautonomia: diagnosis, pathogenesis and management. *Adv Pediatr* 21:75-96
6. Riley CM, Day RL, Greeley DM, Langford WS. Central autonomic dysfunction: the nervous system in familial dysautonomia. *Neurology* 1971, 21:486-493
7. Montero-Homs J. Dolor nociceptivo, dolor neuropático y memoria de dolor. *Neurología*. 2009; 24(6):419-22.
8. Harati Y, Bosch EP. Disorders of peripheral nerves. En: Bradley WG, Daroff RB, Fenichel G, Jankovic J, eds. *Neurology in Clinical Practice*. 5th ed. Philadelphia, Pa: Butterworth-Heinemann Elsevier; 2008:chap 80.
9. Klein CJ. The inherited neuropathies. *Neurol Clin*. 2007;25:173-207.
10. Rivera J, Taravería J. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría*. Madrid: Editorial McGraw Hill; 2002.
11. Mayoral González B, Riaño Galán I, Solís Sánchez G, Orejas Rodríguez-Arango G, Málaga Guerrero S. Manejo de dolores habituales infantiles por pediatras de nuestro ámbito. *Bol Pediatr*. 2001; 41(175):23.

Recibido: 15 de noviembre 2014

Aceptado: 19 de febrero 2015

Correspondencia: Segura-Marzal, Rosalynn