

Características y tratamiento estomatológico en la trisomía parcial del cromosoma nº 9

AUTORES/AUTHORS

Julián López Jiménez (1), Andrés Romero Domínguez (2),
M^a José Giménez Prats (3), Eduardo Chimenos Kütsner (4).

- (1) Jefe de Servicio de Estomatología. Hospital Niño Dios de Barcelona. España.
- (2) Profesor Asociado de Pacientes Especiales. Facultad de Odontología. Universidad de Barcelona.
- (3) Jefe Clínico de Servicio de Estomatología. Hospital Niño Dios de Barcelona.
- (4) Profesor Titular de Medicina Oral. Facultad de Odontología. Universidad de Barcelona.

López J, Romero A, Giménez MJ, Chimenos E. Características y tratamiento estomatológico en la trisomía parcial del cromosoma nº 9. *Medicina Oral* 2001; 6: 290-5.
© Medicina Oral. B-96689336.
ISSN 1137-2834.

RESUMEN

Se describen las características estomatológicas y el tratamiento odontológico realizado a una paciente afecta de una trisomía parcial del par cromosómico número 9. Debido a la profunda deficiencia psico-motriz de la paciente, dicho tratamiento se lleva a cabo en medio hospitalario y bajo anestesia general. El tratamiento incluye exodoncias, periodoncia y odontología conservadora. Dicha trisomía aparece descrita muy raramente en la literatura siendo éste uno de los primeros artículos en describir tanto las características estomatológicas como el tratamiento de la patología oral.

Palabras clave: trisomía del cromosoma 9, tratamiento odontológico, anestesia general.

INTRODUCCIÓN

Tanto de la trisomía propiamente dicha como del mosaicismo están descritos muy pocos casos en la literatura científica mundial por lo que resulta difícil su delimitación clínica. La trisomía por translocación de padres portadores equilibrados es la forma más frecuente existiendo un centenar de casos descritos (1-3).

Ballesta y Cruz (1) describen como manifestaciones clínicas principales de la trisomía del cromosoma 9: deficiencia psico-motriz severa, microcefalia, enoftalmia, nariz en pico, boca pequeña con los ángulos caídos, paladar elevado y ojival, micro-retrognatia, hipoplasia media facial, orejas bajas y displásicas, cuello corto, escoliosis, luxaciones articulares y frecuentes cardiopatías. Otros investigadores introducen otra serie de características como pueden ser la presencia de una inclinación palpebral anti-mongoloide (3), braquicefalia, hipertelorismo, dedos cortos o clinodactilia (4, 5), pero las muestras siempre se basan en un número muy reducido de casos estudiados.

Respecto a las características odontológicas y el tratamiento de la patología oral no hemos podido encontrar bibliografía escrita por lo que consideramos interesante la descripción completa del caso clínico estudiado.

CASO CLÍNICO

Acude a nuestro servicio solicitando tratamiento odontológico una paciente de 27 años de edad con una deficiencia psico-motriz muy severa, diagnosticada de cromosomopatía del grupo C del par número 9.

El informe del estudio cromosómico citogenético, realizado a partir de sangre periférica, detecta un mosaico cromosómico con tres metafases: una línea celular normal dominante (66%), otra trisómica (afectando al cromosoma número 9) de menor frecuencia (31%) y una tercera extirpe celular monosómica de 45 cromosomas con ausencia de un cromosoma del par 9 (3%). Así pues se diagnostica una trisomía parcial por mosaicismo del par número 9, cuyo origen se establece como una alteración producida por una mutación de novo extremadamente infrecuente (Fig. 1).

Como antecedentes médicos destaca una profunda deficiencia mental y una gran cifo-escoliosis que imposibilitan completamente la deambulacion e incluso la bipedestacion (Fig. 2). Presenta crisis epilépticas de gran mal de repetición, con una frecuencia de una o dos por semana, habiendo aumentado su frecuencia en los últimos meses. Dichas crisis tienen una duración aproximada de dos minutos, llegando en ocasiones a desencadenar crisis recurrentes provocadas por estímulos como el estrés, la fiebre o el dolor. Tiene además antecedentes de asma bronquial junto con hipersensibilidad a los ácaros, estando en la actualidad bien compensada gracias a la utilización de vacunas específicas. Por último se describe la presencia de un soplo cardíaco funcional. No refiere alergias medicamentosas pero la familia refiere intolerancia ante el uso de amoxicilina combinada con ácido clavulánico.

Destacan como antecedentes quirúrgicos: a los siete años amigdalectomía y adenoidectomía, a los diez años operación de columna para intentar corregir la cifo-escoliosis, a los 13 y 15 años sendas intervenciones en la cadera por luxación congénita bilateral y a los 20 años alargamiento de los tendones de los adductores en las extremidades inferiores. En ninguna de ellas hubo complicaciones quirúrgicas, anestésicas o en el post-operatorio.

La paciente presenta un fenotipo característico del que podemos destacar una nariz estrecha con tabique largo, ojos con

Recibido: 1/4/00. Aceptado: 11/9/00.

Received: 1/4/00. Accepted: 11/9/00.

inclinación anti-mongoloide y una distancia interpupilar normal, asimetría del tercio medio facial con desviación del tabique nasal, cara alargada con patrón de crecimiento dolicocefálico, respiración bucal e imposibilidad de mantener el tono postural (Fig. 1). Como medicación actual destaca: ácido valproico, (Depakine®) 500 mg dos tomas al día; carbamacepina (Tegretol®) 200 mg dos tomas al día; ketotifeno (Zastén®) 2 mg al día y salbutamol (Ventolín®) 2mg tres veces al día.

El motivo de consulta se basa en un aumento de la irritabilidad de la paciente provocado según la opinión de sus familiares por un dolor de origen bucal, acompañado de un sangrado espontáneo de las encías.

Durante la primera visita la paciente muestra una nula colaboración, pero nos permite observar la presencia de policarías y una enfermedad periodontal avanzada. Solicitamos una

ortopantomografía para confirmar las sospechas diagnósticas e indicamos un tratamiento odontológico completo con anestesia general en medio hospitalario.

Solicitamos como preoperatorio una radiografía de tórax (frente y perfil) (Fig. 2), ortopantomografía oral (Fig. 3), un electrocardiograma (ECG) (ambas pruebas informadas descartando posibles contraindicaciones quirúrgicas), y una analítica completa que incluya hemograma completo, hemoglobina, recuento y fórmula leucocitaria, pruebas de función hepática, renal, glucemia basal y pruebas de coagulación, así como un informe médico. No se observan contraindicaciones específicas en dicho preoperatorio (únicamente observamos una ligera leucocitosis (11ml/mmc) compatible con la infección periodontal que presenta). Destaca la pobre calidad del ECG debido a la poca colaboración de la paciente,



Fig. 1.
Aspecto externo facial de la paciente. Se observan las características fenotípicas propias de la cromosopatía.

Facial appearance of the patient. Note the phenotypic characteristics that define the chromosomal disorder.



Fig. 2.
Radiografía de tórax donde se observa la cifo-escoliosis. No se observan densidades pulmonares anómalas, estando los contornos diafragmáticos bien definidos.

Chest X-ray view showing the kyphoscoliosis of the patient. No abnormal lung densities are seen, and the diaphragmatic contours are well defined.

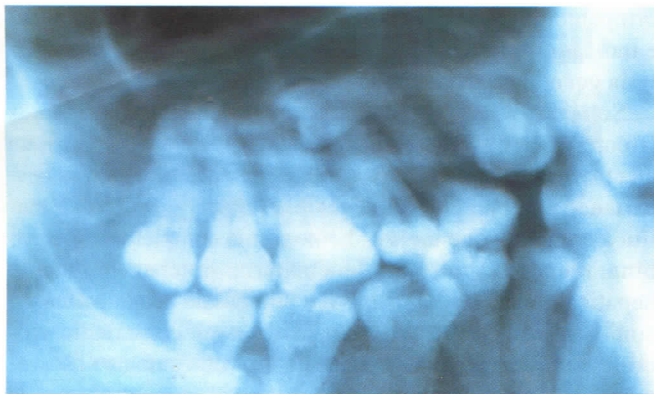


Fig. 3.
Ortopantomografía oral (detalle). Destaca la deficiente calidad de la imagen debido a la falta de colaboración por la deficiencia psíquica y física que presenta la paciente. Observamos la presencia de un bicúspide supernumerario superior derecho incluido como los cuatro cordales. No se detectan alteraciones de la estructura dentaria.

Oral pantomography (detail). The deficient image quality is attributable to the lack of patient cooperation because of the important mental retardation and physical defects. Note the presence of the retained supernumerary right upper bicuspid and four third molars. No dental structural alterations are observed.

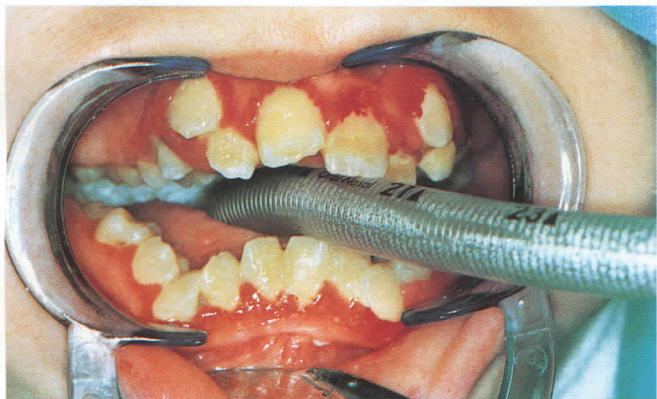


Fig. 4.
Aspecto intraoral preoperatorio. Destacan la gran afectación del estado periodontal, con sangrado espontáneo y abundante placa en todas las superficies dentarias.

Peroperative intraoral appearance. Note the severe periodontal condition, with spontaneous bleeding and abundant plaque on all dental surfaces.

por lo que nos basamos en la exploración llevada a cabo por el cardiólogo, que recomienda realizar una profilaxis anti-biótica para prevenir la endocarditis bacteriana mediante 2 mg de amoxicilina por vía oral 1 hora antes de la intervención, como hace habitualmente antes de cualquier tratamiento quirúrgico, a pesar de la intolerancia al "Augmentine®".

Debido al grado de cifo-escoliosis que presentaba la paciente no se la pudo colocar en la mesa quirúrgica debiéndose realizar la intervención en su propio carro adaptado ortopédicamente a su especial anatomía, inclinándolo para facilitar nuestro trabajo.

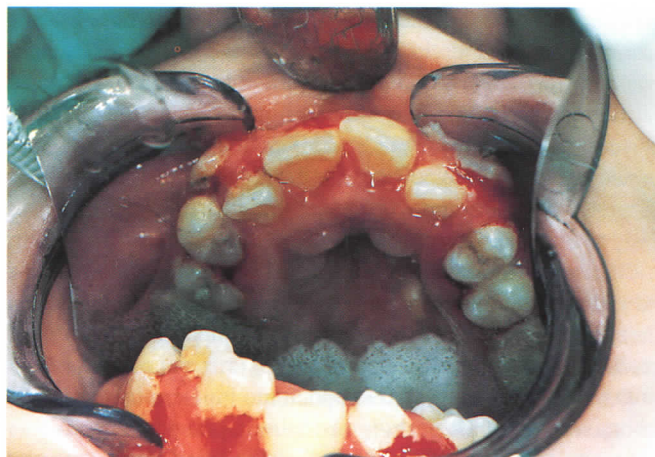


Fig. 5.
Detalle del maxilar superior donde observamos la presencia de caries, maloclusión y abundante placa dental.

Detail of the upper jaw showing the presence of caries, malocclusion and abundant dental plaque.

Una vez anestesiada la paciente, procedemos a realizar una exploración intraoral exhaustiva donde observamos (Fig. 4):
a) Una gran discrepancia óseo-dentaria con un paladar muy ojival y una importante mordida abierta (Fig. 5).

b) Periodontitis avanzada con abundante cálculo, pérdida de soporte óseo, sangrado espontáneo y una gran hiperplasia gingival en los sectores posteriores que cubre las tres cuartas partes de las coronas de los molares. Todas las caras de todos los dientes aparecen cubiertas por placa dental lo que demuestra una nula higiene oral.

c) No se observan alteraciones respecto al tamaño, ni forma de los dientes, mostrando caries en 14, 16, 24, 34, 36, 44 y 46.

La ortopantomografía oral muestra, además, la presencia de un tercer bicúspide superior derecho supernumerario, ectópico e incluido como única alteración diferenciada, así como la presencia de los cuatro cordales incluidos.

El tratamiento engloba la exodoncia de los cuatro primeros bicúspides afectados de caries, con la finalidad de mejorar la discrepancia óseo-dentaria, obturación de los dientes afectados de caries, eliminación de la placa y cálculo con gingivectomía de aquellas bolsas periodontales superiores a 5 mm. y exodoncia de los cuatro cordales incluidos (Fig. 6).

DISCUSIÓN

Respecto a las características estomatológicas creemos interesante destacar la presencia de un bicúspide superior supernumerario, no se observan alteraciones de la forma de los dientes. El paladar es ojival y existe una gran discrepancia óseo dentaria. La presencia de caries y enfermedad periodontal grave puede guardar una relación directa con la nula higiene oral, la ausencia de ningún tratamiento odontológico ni preventivo previo, la toma de medicación anticomicial, el grado de discrepancia óseo dentaria y la presencia de una dieta

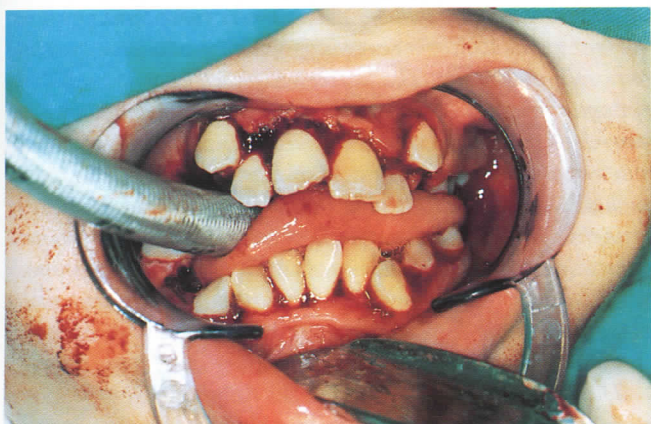


Fig. 6.
Situación intraoral una vez concluida la intervención que englobó el tratamiento quirúrgico y conservador.

Intraoral condition after the operation, which comprised surgical and conservative management.

inadecuada (blanda y con un exceso de hidratos de carbono). El resto de las características fenotípicas faciales: patrón cefálico, ojos, nariz, labios son los encontrados en anteriores casos descritos en la literatura.

Si bien son escasos los casos descritos de trisomía del cromosoma 9 (3-5), sus características fenotípicas son similares a otras cromosomopatías donde el profundo retraso mental fundamenta la utilización de la anestesia general para la realización de un correcto tratamiento odontológico.

Dicho tratamiento debe evitar siempre los comportamientos ultraconservadores y buscar la eliminación de toda la sintomatología presente, así como mejorar las condiciones para un correcto mantenimiento de la salud bucodental general. La abundante cantidad de placa que presenta la paciente nos indica que uno de los puntos a mejorar es la higiene oral, que debido a la incapacidad de la paciente para realizarla por sí misma, debemos insistir a sus cuidadores y familiares para que se realice de una manera sistemática para evitar futuros problemas.

Characteristics and dental treatment of partial trisomy 9

SUMMARY

A description is made of the dental characteristics and treatment of a patient with partial trisomy 9. Due to the deep mental retardation and motor deficiency of the patient involved, treatment (extractions, caries restorations and periodontal treatment) is conducted in hospital and under general anesthesia. Trisomy 9 has only rarely been described in literature, and the present study provides one of the first descriptions of both the dental characteristics of these patients and the treatment of their oral pathology.

Key words: trisomy 9, dental treatment, general anesthesia.

INTRODUCTION

Both trisomy and mosaicism have only rarely been described in international literature - a fact that complicates the clinical delimitation of the disease. Trisomy due to translocation of balanced carrier parents is the most frequent presentation, with about one hundred cases described to date (1-3).

Ballesta and Cruz (1) describe the main clinical features of trisomy 9 as comprising severe mental and motor deficiencies, microcephaly, enophthalmos, a beak-shaped nose, a small mouth with drooping angles, a high and arched palate, microretrognathism, middle facial hypoplasia, low-set and dysplastic ears, a short neck, scoliosis, joint dislocations and frequent cardiopathy. Other researchers have introduced additional characteristics such as the presence of an anti-mongoloid palpebral inclination (3), brachiocephalia, hypertelorism, short fingers or clinodactyly (4, 5) - though the series involved are always very small.

We believe the present case to be of interest, since a review of the literature has revealed no description of the dental characteristics and treatment of the oral pathology of such patients.

CLINICAL CASE

A 27-year-old female with very severe mental and motor deficiencies presented for dental treatment. She had been diagnosed with a Group C chromosomal disorder involving chromosome pair 9. The cytogenetic report, based on peripheral blood, detected a chromosomal mosaic with three metaphases: a dominant normal cell line (66%), a less frequent trisomic line affecting chromosome 9 (31%), and a third monosomic cell line of 45 chromosomes and a missing pair 9 chromosome (3%). Partial trisomy due to mosaicism of pair 9 was therefore diagnosed, the origin being established as an alteration caused by an extremely infrequent *de novo* mutation (Fig. 1).

The case history showed deep mental retardation with important kyphoscoliosis that made walking and even standing impossible (Fig. 2). The patient suffered repeat grand mal epileptic seizures (1-2 crises a week) - the frequency having increased in recent months. The seizures lasted about two minutes and sometimes triggered recurrent crises due to stimuli such as stress, fever or pain. The patient also had a history of bronchial asthma and acarid hypersensitivity (currently well controlled by specific vaccines). A functional heart murmur had also been diagnosed. There were no known drug allergies, though the family reported intolerance to amoxicillin combined with clavulanic acid.

The surgical history revealed the following: tonsillectomy with adenoidectomy at age 7, spinal surgery at 10 years of age in an attempt to correct the kyphoscoliosis, hip operations at ages 13 and 15 due to bilateral congenital dislocation, and lower limb adductor tendon lengthening at 20 years of age. No surgical, anesthetic or postoperative complications were recorded in any of these operations.

The patient presented a characteristic phenotype, with a narrow nose and long septum, eyes exhibiting an anti-mongoloid inclination and a normal interpupillary distance, asymmetry of the middle third of the face with a deviated nasal septum, a lengthened face with a dolichocephalic growth pattern, breathing through the mouth and the impossibility of maintaining postural tone (Fig. 1). Medication consisted of valproic acid (Depakine®) 500 mg twice daily, carbamazepine (Tegretol®) 200 mg twice daily, ketotiphen (Zastén®) 2 mg daily, and salbutamol (Ventolin®) 2 mg three times a day.

The reason for consultation was increased irritability of the patient, which the family attributed to oral pain, accompanied by spontaneous bleeding of the gums. During the first visit the patient was uncooperative, though multiple caries and advanced periodontal disease were identified. Orthopantomography was requested to confirm these diagnoses, and complete dental treatment was advised under general anesthesia in the hospital.

A frontal and profile preoperative chest X-ray was obtained (Fig. 2), together with an oral orthopantomograph (Fig. 3), electrocardiogram (ECG) (to rule-out possible surgical contraindications), and a thorough laboratory analysis including complete blood count, hemoglobin, leukocyte count and formula, liver and kidney function tests, basal glycemia and coagulation tests, as well as a medical report. Other than mild leukocytosis (11,000 cells/m³), compatible with the observed periodontal infection, there were no specific contraindications to surgery. Of note was the defective quality of the ECG recording, due to poor patient cooperation. We therefore based our criterion on the exploration carried out by the cardiologist, who recommended antibiotic prophylaxis against bacterial endocarditis (2 mg of amoxicillin *p.o.* 1 hour before the operation), as is usual before any surgical procedure, and despite the referred intolerance to Augmentin®.

Due to the marked kyphoscoliosis, the patient could not be placed on the operating table; surgery therefore had to be

performed in a chair orthopedically adapted to her particular anatomy, and tilted to facilitate treatment.

Following anesthesia, an exhaustive oral examination revealed the following (Fig. 4):

a) Important bone-tooth discrepancies, with a highly arched palate and important open bite (Fig. 5).

b) Advanced periodontitis with abundant tartar, loss of bony support, spontaneous bleeding and important gingival hyperplasia in the posterior sectors, covering three-quarters of the molar crowns. All facets of the teeth appeared covered with dental plaque, reflecting zero oral hygiene.

c) No alterations in tooth size or shape were observed, and caries were identified in 14, 16, 24, 34, 36, 44 and 46.

The oral orthopantomograph in addition showed the presence of an ectopic and retained supernumerary right upper third bicuspid as the only differentiated alteration, as well as four retained molars.

Treatment consisted of removal of the caried first four bicuspids in order to improve the bone-tooth discrepancies, obturation of the caried teeth, elimination of the plaque and tartar, gingivectomy of all periodontal sacs measuring over 5 mm, and removal of the four retained third molars (Fig. 6).

DISCUSSION

As regards the dental characteristics, it is interesting to note the existence of the supernumerary upper bicuspid, with no alterations in the shape of the teeth. The palate was arched and the patient suffered major bone-tooth discrepancies. The

presence of caries and severe periodontal disease may have been directly related to the very poor oral hygiene, the absence of any previous dental or preventive treatment, the administration of antiepileptic medication, the degree of bone-tooth discrepancy, and an inadequate diet (soft, with excess carbohydrates). The rest of the facial features (shape of the head, eyes, nose and lips) were similar to those reported in the literature.

Although few cases of trisomy 9 have been published to date (3-5), their phenotypic characteristics are similar to those of other chromosomal disorders where deep mental retardation requires general anesthesia in order to provide adequate dental treatment.

Such treatment should always avoid ultraconservative approaches, and should seek to eliminate all the symptoms while improving the conditions for the observation of general buccodental health. The abundant dental plaque observed in our patient points to the need for improved oral hygiene. In this context, since these patients are unable to care for themselves, it is important to instruct their care givers and relatives on how to systematically ensure hygiene in order to prevent future problems.

CORRESPONDENCIA/CORRESPONDENCE

Dr. Julián López
C/. Consejo de Ciento, 284
08007 Barcelona
Fax: 93 487 75 31

BIBLIOGRAFÍA/REFERENCES

1. Cruz-Hernández, M. Tratado de Pediatría. Ed. Espax, Vol. I, Barcelona 1994.
2. Farreras-Rozman. Medicina Interna. Ed. Mosby/Doyma Vol. II, Madrid 1995.
3. Concolino D, Cinti R, Moricca M, Andria G, Strisciuglio P. Centric fission of chromosome 9 in a boy with trisomy 9p. Am J Med Genet 1998; 79: 35-7.
4. Sanlaville D, Baumann C, Lapierre JM, Romana S, Collot N, Cacheux V. De novo inverted duplication 9p21pter involving telomeric repeated sequences. Am J Med Genet 1999; 83: 125-31.
5. Van Ravenswaaij C, Van der Looij E, Smeets D. Trisomy 9p: a clinical picture and the importance of examining the family. Ned Tijdschr Geneeskde 1999; 143: 682-6.