

J. López Jiménez¹
A. Romero Domínguez²
M.J. Giménez Prats³

Síndrome de Rett: Tratamiento odontológico

1 Profesor Asociado de Pacientes
Especiales de la Facultad de Odontología.
Universidad de Barcelona.
Jefe del Servicio de Odontología del
Hospital Niño Dios de Barcelona

2 Profesor Asociado de Pacientes
Especiales de la Facultad de Odontología.
Universidad de Barcelona.

3 Jefe Clínico del Hospital Niño Dios de
Barcelona
Hospital Niño Dios. Barcelona

Correspondencia:

Dr. Julián López Jiménez
C/ Consell de Cent 284, Entlo.
08007 Barcelona

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una paciente afecta de síndrome de Rett (SR), un desorden del desarrollo neuromental progresivo de origen genético heterosómico ligado al cromosoma X, cursa con retraso mental profundo y alteraciones físicas de la movilidad general. Como características odontológicas destacan la presencia de enfermedad periodontal avanzada, bruxismo y hábito de respiración oral. Se describen las características odontológicas y el tratamiento estomatológico realizado a una paciente afecta de SR, incluyendo odontología conservadora, exodoncias y tratamiento periodontal complejo. La patología oral se justifica por la presencia de parafunciones, la deficiente higiene oral y la dificultad que presentan para recibir tratamiento odontológico. El procedimiento se lleva a cabo bajo anestesia general como consecuencia del riesgo médico, cantidad de patología oral y la falta de colaboración de la paciente.

PALABRAS CLAVE

Tratamiento odontológico; Síndrome de Rett;
Anestesia general.

ABSTRACT

A clinical case of a patient with Rett's syndrome (RS), a progressive neuromental disorder of the development, is presented. RS is a genetic disorder linked to X-chromosome, with severe mental disability and reduction of the general motility. In the oral cavity we can observe: advanced periodontal illness, bruxism and oral breathing. The odontological problems and their treatment are showed including conservative odontology, exodontias and complex periodontal treatment. The oral pathology is associated to the existence of parafuncions, bad oral hygiene and difficult cooperation during the odontological treatment. General anaesthesia is proposed to treat these patients due to the medical risk, the oral pathology and the difficulties with the patient's behaviour.

KEY WORDS

Odontological treatment; Rett's syndrome; General anaesthesia

132 INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rett (SR) es una patología del desarrollo neurológico que actualmente se acepta como una alteración ligada al cromosoma X. Habitualmente está producida por una mutación de novo^(1,2); aunque hay otros trabajos que describen la enfermedad en diferentes miembros de una misma familia por lo que apoyan la tesis de una transmisión del defecto de forma dominante⁽³⁾. Se da en el 1% de los casos de SR⁽⁴⁾. Dicha alteración parecía estar localizada en un gen del brazo corto⁽⁵⁾ en la zona entre Xq27 y Xq28 del cromosoma X, pero actualmente se cree que puede haber implicado más de un gen, lo cual explicaría las diferencias clínicas observadas^(6,7).

Constituye una causa poco frecuente de encefalopatía y deficiencia mental progresiva⁽⁸⁾ en niñas. Es una alteración letal en niños⁽⁹⁾. No obstante, actualmente se plantea la posibilidad de que este síndrome pueda afectar a niños⁽¹⁰⁾. Debido a la coincidencia de la sintomatología clínica y a la falta de una evidencia clara para el diagnóstico, los casos detectados en varones corresponderían posiblemente^(11,12) a mosaicismos con mutaciones de novo o a la presencia de trisomías con^(13,14) cromosomas X supernumerarios. Estas teorías tendrían su justificación en la implicación de más de un gen en la etiología⁽¹⁵⁾.

El cuadro clínico se manifiesta habitualmente a partir del primer año de vida con una pérdida de habilidad y desarrollo de estereotipias manuales⁽¹⁶⁾. La incidencia es de 1/150.000 de niñas nacidas vivas^(9,17).

Como factor etiopatogénico destaca posiblemente un defecto en los neurotransmisores con actividad disminuida de los receptores noradrenérgicos, serotoninérgicos y dopadrenérgicos⁽¹⁸⁻²⁰⁾ que cursa con fallos fundamentales en las conexiones cerebrales básicas durante la primera infancia⁽²¹⁾.

Presenta una fase inicial típica de disminución psíquica, entre los 6 y los 18 meses, donde existe un desinterés por el juego, pérdida de la comunicación, ausencia de lenguaje y del contacto ocular. En una segunda fase se produce un deterioro neuropsíquico rápido durante un periodo de uno a cuatro años con

una grave afectación del desarrollo mental, síndrome regresivo evidente hasta llegar a una deficiencia mental profunda^(12,22). Aparecen estereotipias, manifestaciones autísticas^(23,24), pérdida de la habilidad y uso fino de las manos, conservando la movilidad más grosera, apraxia, temblor, ataxia, afectación del estado general, microcefalia y alteraciones respiratorias⁽²⁵⁾. La tercera fase se presenta ya entre los cuatro y los seis años de edad con estabilización de los síntomas descritos y aparición de trastornos convulsivos⁽²⁶⁾. Finalmente aparece una nueva fase de deterioro tardío donde se aprecia una facies fija, inexpresiva, combinada con invalidez, paresias de extremidades⁽²⁷⁾, escoliosis⁽²⁸⁾, caquecisia y retraso del crecimiento⁽²⁹⁾ con pubertad normal. Constituye, además, un factor de riesgo de predisposición a osteoporosis^(30,31). Las principales causas de muerte en estos enfermos son los fallos respiratorios o cardíacos⁽³²⁾.

El diagnóstico habitualmente se establece mediante las manifestaciones clínicas que se recogen en los Criterios de la Asociación Internacional del SR⁽³³⁾ tras el desarrollo psico-motor normal de los primeros meses. En la actualidad, el electroencefalograma se ha mostrado como un arma adicional para diferenciar el SR de otras alteraciones con características clínicas similares como el síndrome de Angelman⁽³⁴⁾, y también para discernir si los movimientos espásticos que presentan estos pacientes son muestras de epilepsia y por tanto deben ser tratados con fármacos anticonvulsivantes⁽³⁵⁾.

En el tratamiento médico se han utilizado fármacos como la nalotrexona⁽³⁶⁾, bloqueante de los receptores de los opiáceos, pero sólo parece aliviar los trastornos respiratorios y de conducta.

Creemos oportuna la publicación de este trabajo debido a la ausencia casi total de referencias estomatológicas en la literatura científica acerca de este síndrome tan poco frecuente.

CASO CLÍNICO

Se presenta en nuestro servicio solicitando trata-



Figura 1. En la imagen observamos la gran afectación periodontal, con importante pérdida de soporte óseo y decapitación de las papilas a nivel de ambos maxilares, así como el desgaste que presentan las superficies oclusales e incisales debido al bruxismo.

miento odontológico una paciente de 21 años de edad que presenta como antecedentes patológicos de interés: retraso psico-motor profundo, epilepsia y SR. No se encuentran antecedentes de dichos trastornos en ningún miembro de su familia.

En la anamnesis por sistemas destacan los antecedentes de arritmias cardíacas (actualmente ya bajo control anual por el cardiólogo) y las crisis epilépticas. Estas últimas se iniciaron a los tres años de edad, con episodios clónicos de las extremidades sin pérdida de consciencia. Progresivamente fueron empeorando hasta acabar con la frecuencia de una crisis mensual de gran mal, que obligó a someterla a una medicación constante con carbamacepina 200 mg (Tegretol®) tres veces al día y levomepromazina 25 mg (Sinogan®) de forma esporádica.

La exploración intraoral nos muestra la inexistencia total de higiene oral que comporta un estado de enfermedad periodontal avanzada, con gran acúmulo de placa bacteriana y pérdida de soporte óseo (Fig. 1). No se observan alteraciones dentales de tamaño o forma, presenta agenesia de la pieza 18, caries en los dientes 17, 27, 37 y 47, y gran inflamación gingival con una seminclusión mucosa de los tres cordales presentes 28, 38 y 48. Presenta además un desgaste acentuado de las caras oclusales de todos los dientes, como causa



Figura 2. Imagen que ilustra la queilitis angular que presenta la paciente relacionada con la respiración bucal y con la pérdida de dimensión vertical. Los labios se observan secos y fisurados.

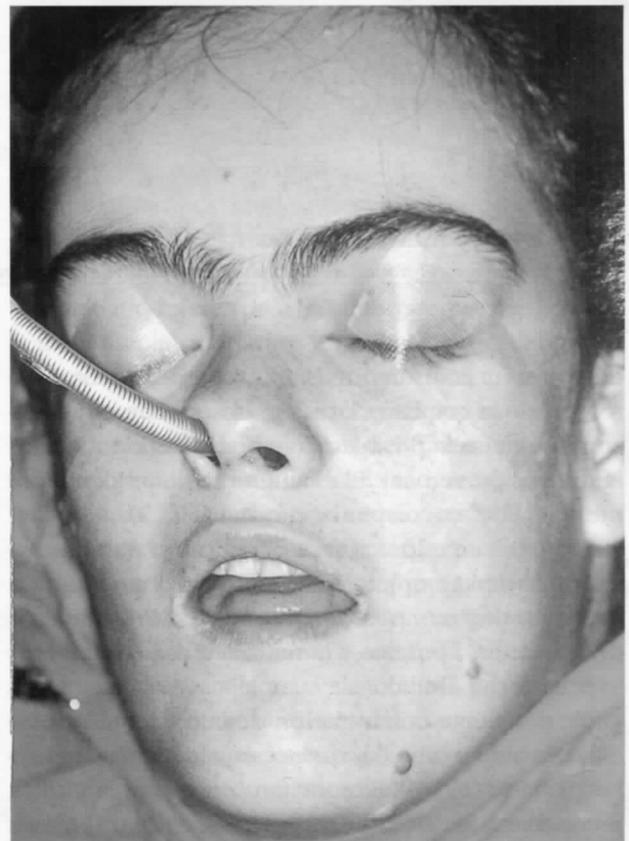


Figura 3. Intubación naso-traqueal previa a la aplicación de la anestesia general. Obsérvese la protección conjuntival con esparadrapo hipoalérgico.

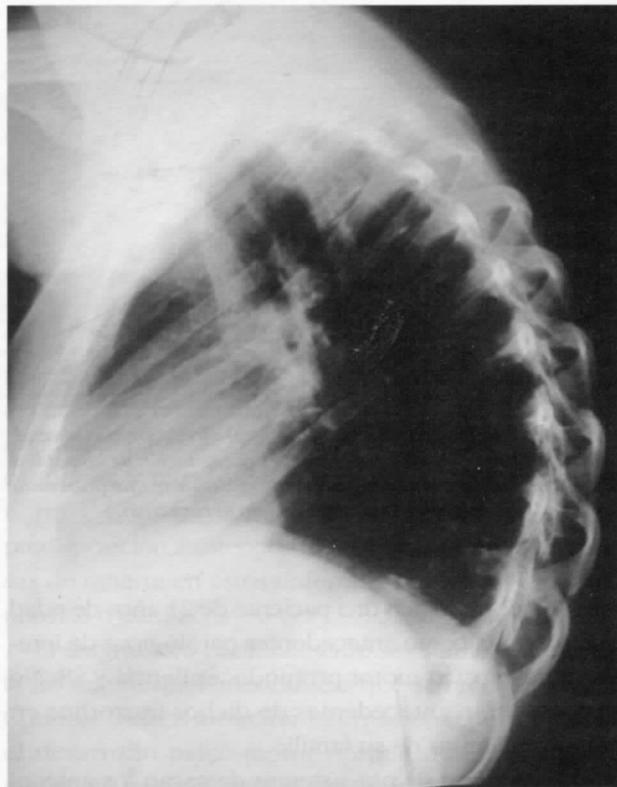
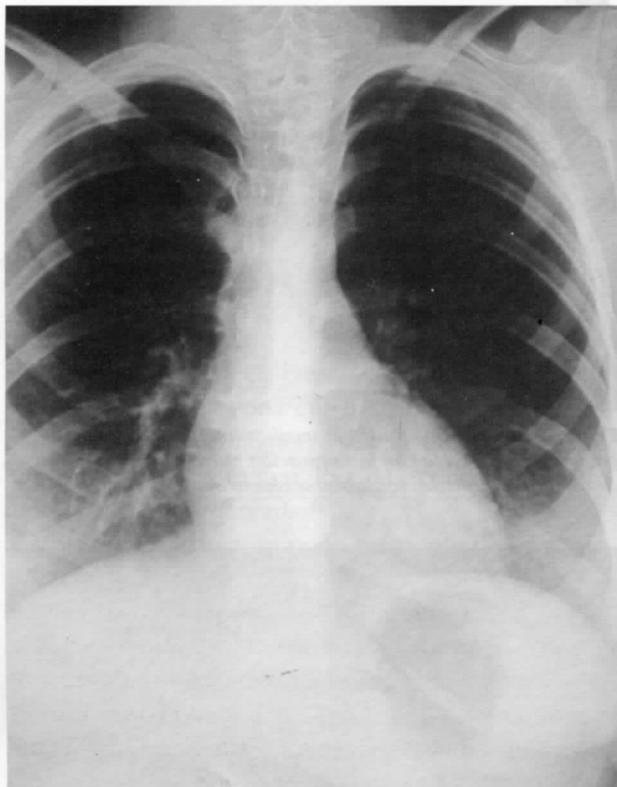


Figura 4. Radiografía frontal de tórax donde se distingue la avanzada escoliosis vertebral.

de la presencia de un bruxismo excéntrico acentuado. A nivel de la comisura labial se observa una queilitis angular, causada posiblemente por la disminución de la dimensión vertical. El examen funcional denota la presencia de una respiración bucal (Fig. 2).

Tras dicha exploración se planifica un tratamiento odontológico completo que incluye la obturación de los segundos molares de ambos maxilares, la exodoncia de los cordales y la realización de tratamiento periodontal. Debido a la complejidad del tratamiento y a la deficiente colaboración de la paciente se planifica llevarlo a cabo bajo anestesia general y en medio hospitalario (Fig. 3). Se solicitan como exploraciones preoperatorias una radiografía de tórax (Fig. 4) (frente y perfil), un electrocardiograma y una analítica completa que incluye hemograma completo con valores de hemoglobina, recuento y fórmula leucocitaria, gaso-

metría, pruebas de función hepática y renal, glucemia basal y pruebas de coagulación. Los resultados mostraron la presencia de una leucocitosis, compatible con una infección con posible foco oral, mientras que el resto de valores entraban dentro de la normalidad (Figs. 5 y 6).

Se realizó el tratamiento odontológico en medio hospitalario y tras ello se citó a la paciente para controlar su evolución a la semana de la intervención. Posteriormente se controló a la paciente al mes y a los seis meses como medida preventiva y refuerzo de las enseñanzas de higiene oral.

DISCUSIÓN

El SR es un trastorno del desarrollo neurológico que

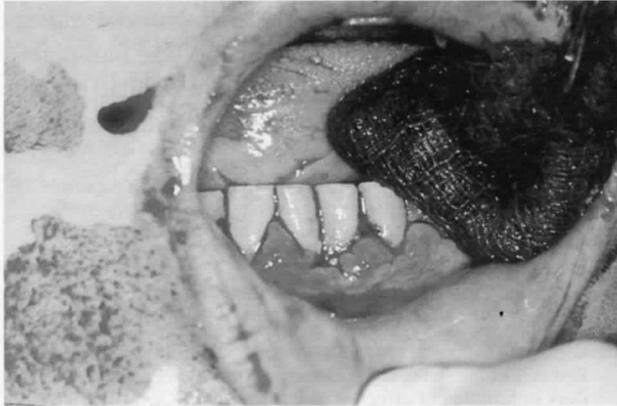


Figura 5. Antes de comenzar el tratamiento odontológico se desinfecta la zona perioral e intraoral con povidona yodada para minimizar los riesgos de infección, debido al elevado nivel de placa bacteriana.

fue descrito por primera vez en 1966, pero del cual todavía se desconocen con certeza sus bases biológicas o genéticas⁽¹³⁾. Recientes estudios sugieren que alteraciones en la conducción de los neurotransmisores cerebrales⁽¹⁹⁾ o una reducción del número de ramificaciones dendríticas de las neuronas piramidales del cortex prefrontal, motor y límbico⁽¹⁸⁾, podrían explicar los trastornos ocasionados por la enfermedad.

Para un correcto tratamiento de la enfermedad es esencial un diagnóstico lo más precoz posible mediante la clínica⁽³³⁾, que nos ayude a establecer conductas terapéuticas adecuadas y a prevenir las posibles complicaciones. Los trastornos epilépticos deben ser identificados y tratados médicamente si resulta necesario⁽³⁵⁾, así como el reflujo gastroesofágico cuyo control podría evitar posibles complicaciones respiratorias. Así mismo es esencial desarrollar técnicas que faciliten la comunicación, mantengan la funcionalidad manual, desarrollen la deambulación y prevengan deformidades como la escoliosis. Este trabajo debe ser llevado a cabo por un equipo que incluiría médicos, fisioterapeutas, la propia familia y asociaciones de ayuda⁽³⁶⁾.

Debido sobretodo a la presencia de esterotipias, los trastornos bucales más frecuentes son el chupar o morder dedos, el bruxismo, la respiración oral y una posición baja de la lengua que origina en muchos casos

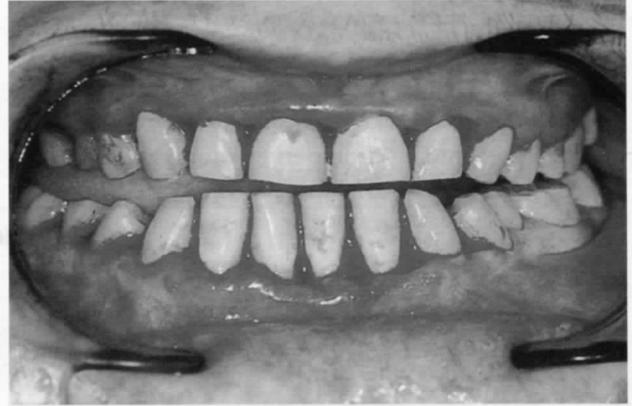


Figura 6. Estado final una vez realizado el tratamiento de odontología conservadora, exodoncias y tratamiento periodontal complejo. Todo ello en una sola sesión.

una tendencia a la mordida abierta anterior, o a la presencia de un paladar ojival⁽²¹⁾. Junto con ellos y debido a la falta de higiene oral correcta solemos encontrar un pésimo estado periodontal, y un abundante número de procesos cariosos⁽³⁶⁾. Todo ello nos lleva a plantear la necesidad que tienen dichos pacientes de mantener un estricto control por parte del odontólogo.

Haciendo referencia a los antecedentes médicos de la paciente, la podríamos englobar dentro del grupo con riesgo médico ASA IV. Si además tenemos en cuenta la mínima colaboración para la simple exploración intraoral y la dificultad del tratamiento odontológico a realizar, se justifica la indicación de anestesia general. Esta indicación se hace todavía más evidente si tenemos en cuenta que las alteraciones bucofaríngeas y respiratorias pueden propiciar una disminución de los reflejos defensivos y la oxigenación que se hace más patente durante el sueño⁽³⁷⁾. Además, presenta como ventaja la amnesia total del procedimiento, con lo cual no se condicionaría negativamente la colaboración de la paciente para futuros tratamientos.

Una vez concluido el tratamiento, se debe instaurar un programa preventivo exhaustivo, que incluya unas normas estrictas de higiene oral con control de placa periódico, dieta, flúor y revisiones odontológicas cada seis meses con la finalidad de llegar a un diag-

136 nóstico y tratamiento precoz, evitando así futuros tratamientos odontológicos bajo anestesia general. Es esencial contar con el apoyo de los familiares o de asociaciones de ayuda que controlen el grado de higiene de la paciente y participen en la misma. En nues-

tro caso, la familia ha seguido todas nuestra indicaciones habiendo transcurrido un año y se han practicado dos sesiones de detartraje sin necesidad de ninguna técnica farmacológica de manejo de la conducta.

BIBLIOGRAFÍA

1. Toro-Sola MA. Fragile X and Rett syndromes in Puerto Rico. (letter). *Clin Genet* 1998;**54**(4):365.
2. Engstrom IW, Kerr A. Workshop on Autonomic Function in Rett Syndrome. Swedish Rett Center Froson, Sweden, May 1998. *Brain Dev* 1998;**20**(5):323-326.
3. Akesson HO. Rett syndrome: the Swedish Genealogic Research Project. New data and present position. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):96-98.
4. Schanen NC, Dahle EJ, Capozzoli F, Holm VA, Zoghbi HY, Francke U. A new Rett syndrome family consistent with X-linked inheritance explains the X chromosome exclusion map. *Am J Hum Genet* 1997;**61**(3):634-641.
5. Heidary G, Hampton LL, Schanen NC, Rivkin MJ, Darras BT, Battey J. Exclusion of the gastrin-releasing peptide receptor (GRPR) locus as a candidate gene for Rett syndrome. *Am J Med Genet* 1998;**78**(2):173-175.
6. Webb T, Clarke A, Hanefeld F, Pereira JL, Rosenbloom L, Woods CG. Linkage analysis in Rett syndrome families suggests that there may be a critical region at Xq28. *J Med Genet* 1998;**35**(12):997-1003.
7. Sirianni N, Naidu S, Pereira J, Pillotto RF, Hoffman EP. Rett syndrome: confirmation of X-linked dominant inheritance, and localization of the gene to Xq28 (letter). *Am J Hum Genet* 1998;**63**(5):1552-1558.
8. Midro AT, Panasiuk B. Genetic basis for Rett disease. *Postepy Hig Med Dosw* 1997;**51**(4):399-419.
9. Cruz Hernández M y cols. *Tratado de Pediatría*. Ed. Espaxs 1994 Tomo II. P. 1792.
10. Schanen C, Francke U. A severely affected male born into a Rett syndrome kindred supports X-linked inheritance and allows extension of the exclusion map. *Am J Hum Genet* 1998;**63**(1):267-269.
11. Gillberg C. Communication in Rett syndrome complex. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):21-22.
12. Carmagnat-Dubois F, Desombre H, Perrot A, Roux S, Le Noir PL, Sauvage D. Syndrome de Rett et autisme. Evaluation comparative precoce des signes d'autisme a l'aide de films familiaux. *Wncepbale* 1997;**23**(4):273-279.
13. Xiang F, Zhang Z, Clarke A, Joseluz O, Sakkibai N, Sarojini B. Chromosome mapping of Rett syndrome: a likely candidate region on the telomere of Xq. *J Med Genet* 1998;**35**(4):297-300.
14. Vorsanova SG, Demidova IA, Ulas Vyu, Soloviev IV, Dazantzeva LZ. Cytogenetic and molecular-cytogenetic investigation of Rett syndrome: analysis of 31 cases. *Neuroreport* 1996;**8**(1):187-189.
15. Akesson HO, Hagberg B, Wahlstrom J. Rett syndrome; presumptive carriers of the gene defect. Sex ratio among their sibilings. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):101-102.
16. Leonard H, Fyfe S, Dye D, Leonard S. Familial aggregation in Rett syndrome: what is the evidence for clustering of other disorders in families of affected girls? *Am J Med Genet* 1999;**82**(3):228-234.
17. Leonard H, Bower C, English D. The prevalence and incidence of Rett syndrome in Australia. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):8-10.
18. Armstrong DD, Dunn K, Antalffy B. Decreased dendritic branching in frontal, motor and limbic cortex in Rett syndrome compared with trisomy 21. *J Neuropathol Exp Neurol* 1998;**57**(11):1013-1017.
19. Vanhala R, Korhonen L, Mikelsaar M, Lindholm D, Riikonen R. Neurotrophic factors in cerebrospinal fluid and serum of patients with Rett syndrome. *J Child Neurol* 1998;**13**(9):429-433.
20. Kaufmann WE, Taylor CV, Hohmann CF, Sanwal IB, Naidu S. Abnormalities in neuronal maturation in Rett syndrome neocortex: preliminary molecular correlates. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):75-77.
21. Alpoz AR, Ergul N, Ergul N. Bruxism in Rett syndrome: a case report. *J Clin Pediatr Dent* 1999;**23**(2):161-163.
22. Hashimoto T, Kawano N, Fukuda K, Endo S, Mori K, Yoneda Y, Harada M, Miyoshi K. Proton magnetic resonance spectroscopy of the brain in three cases of Rett syndrome: comparison with autism and normal controls. *Acta Neurol Scand* 1998;**98**(1):8-14.
23. Zappella M. The preserved speech variant of the Rett complex; a report of 8 cases. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):23-25.
24. Mazzocco MM, Pulsifer M, Fiumara A, Cocuzza M, Nigro F, Incorpora G. Brief report: autistic behaviors among children with fragile X or Rett syndrome: implications for the classification of pervasive developmental disorder. *J Autism Dev Disord* 1998;**28**(4):321-328.
25. Vanhala R, Gaily E, Paetau A, Riikonen R. Pons tumour behind a phenotypic Rett syndrome presentation. *Dev Med Child Neurol* 1998;**40**(12):836-839.
26. Glaze DG, Schultz RJ, Frost JD. Rett syndrome: characterization of seizures versus non-seizures. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1998;**106**(1):79-83.
27. Naidu S. Rett syndrome: natural history and underlying disease mechanisms. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):14-17.
28. McClure MK, Battaglia C, McClure RJ. The relationship of cumu-

- lative motor asymmetries to scoliosis in Rett syndrome. *Am J Occup Ther* 1998;**52**(3):196-204.
29. Motil KJ, Schultz RJ, Wong WW, Glaze DK. Increased energy expenditure associated with repetitive involuntary movement does not contribute to growth failure in girls with Rett syndrome. *J Pediatr Res* 1998;**132**(2):228-233.
30. Nomura Y, Simura K, Arai H, Segawa M. Involvement of the autonomic nervous system in the pathophysiology of Rett syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):42-46.
31. Haas RH, Dixon SK, Sartoris DJ, Hennessy MJ. Osteopenia in Rett syndrome. *J Pediatr* 1997;**131**(5):771-774.
32. Bjure J, Uvebrant P, Vestergren E, Hagberg B. Regional cerebral blood flow abnormalities in Rett syndrome. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;Suppl 1:64-66.
33. Glasson EJ, Bower C, Thomson MR, Fyfe S, Leonard S, Rousham E, Christodoulou J, Ellaway C, Leonard H. Diagnosis of Rett syndrome: can a radiograph help? *Dev Med Child Neurol* 1998;**40**(11):737-742.
34. Laan LA, Brouwer OF, Begeer CH, Zwinderman AH, Gert van Kijk J. The diagnostic value of the EEG in Angelman and Rett syndrome at a young age. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1998;**106**(5):404-408.
35. Glaze KG, Schultz RJ, Frost JK. Rett syndrome: characterization of seizures versus non-seizures. *Electroencephalogr Clin Neurophysiol* 1998;**106**(1):79-83.
36. Budden SS. Rett syndrome: habilitation and management reviewed. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997;**6**(Suppl 1):103-107.
37. Morton RE, Bonas R, Minford J, Tarrant SC, Ellis RE. Respiration patterns during feeding in Rett syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1997;**39**(9):607-613.