



**B**



**BENEMÉRITA UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE PUEBLA  
FACULTAD DE MEDICINA**

---

---

HOSPITAL PARA EL NIÑO POBLANO

TÍTULO:

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y ESTOMATOLÓGICAS  
DE PACIENTES PEDIÁTRICOS CON TRISOMÍA.**

TESIS PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALIDAD EN  
ESTOMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

PRESENTA:

C. D. DIANA VANESA DÍAZ VELÁZQUEZ

ASESORES:

DR. JUAN MANUEL APARICIO RODRÍGUEZ

E.E.P. NOÉ GERARDO HERNÁNDEZ TREJO

ASESOR METODOLÓGICO:

BIOL. MA. LOURDES HURTADO HERNÁNDEZ

CVU: 2129113

PUEBLA, PUE FEBREO 2025

## ÍNDICE

1. ABSTRACT .....	3
2. RESUMEN .....	5
3. INTRODUCCIÓN .....	7
4. ANTECEDENTES .....	9
4.1. ANTECEDENTES GENERALES	
4.2. ANTECEDENTES ESPECÍFICOS	
5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA .....	18
6. OBJETIVOS .....	19
6.1. OBJETIVOS GENERALES	
6.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS	
7. MATERIAL Y MÉTODOS .....	20
8. RESULTADOS .....	22
9. DISCUSIÓN .....	27
10. CONCLUSIONES .....	28
11. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	30

## 1. ABSTRACT

Chromosomes, which are crucial cellular structures for the transmission of genetic information, may present abnormalities in their number or structure, leading to various genetic conditions with specific clinical and stomatological manifestations.

The main objective of this study is to describe the clinical and stomatological characteristics in pediatric patients diagnosed with trisomy, with a particular focus on Down syndrome (trisomy 21), Patau syndrome (trisomy 13), and Edwards syndrome (trisomy 18), in the population from the Hospital para el Niño Poblano.

A retrospective, observational, descriptive study was conducted with a sample of 521 patients diagnosed with trisomy, where information from first-time medical notes and stomatological notes was analyzed. This information was stored and processed using the specialized software program Microsoft Excel.

The results showed that 96.1% of the patients studied had trisomy 21, making this the most frequent aberration in the population studied. The distribution of patients by sex revealed a male predominance of 51.2%, compared to 48.8% female; 96.9% of the patients were from the state of Puebla, with a mean age of 4.8 years, with the highest concentration at age 6 (14.3%).

Regarding clinical manifestations, patients with trisomy 13 presented hypertelorism, overlapping phalanges, microtia, interventricular communication, and interauricular communication as the most common abnormalities (40% each). These clinical manifestations highlight the complexity of trisomy 13, which significantly affects the physical and functional development of patients. The predominant stomatological manifestations included cleft lip and palate and premaxillary agenesis (40% each).

In the case of trisomy 18, the most frequent clinical manifestations were interventricular communication, clubfoot, hypotonia, and cryptorchidism (33.3% each), and low-set ears (26.6%). The stomatological manifestations in these patients included micrognathia

(40%), high-arched palate (26.6%), cleft lip and palate (20%), and gingival hyperplasia (13.3%).

Finally, the most frequently observed clinical manifestations in patients with trisomy 21 were hypothyroidism (35.3%), persistent ductus arteriosus (34.5%), interauricular communication (29.3%), interventricular communication (20.9%), and hypotonia (15.9%). The most common stomatological manifestations in these patients were dental caries (17.9%), macroglossia (7.7%), micrognathia (2.9%), difficulty with sucking and swallowing (1.5%), and small mouth (1.3%).

This study highlights the importance of a multidisciplinary approach to the diagnosis and treatment of patients with trisomy. Collaboration between geneticists, oral health professionals, pediatricians, and other specialists is essential to provide comprehensive care that allows for early identification, proper treatment, and appropriate genetic counseling, which significantly improves the quality of life for patients and their families. In conclusion, a detailed understanding of the clinical and stomatological manifestations associated with trisomies enables dental health professionals to provide more effective and personalized care, addressing the comprehensive needs of affected pediatric patients.

**Keywords:** Trisomy, Clinical characteristics, Stomatological manifestations.

## 2. RESUMEN

Los cromosomas, estructuras celulares cruciales para la transmisión de la información genética, pueden presentar aberraciones en su número o estructura, dando lugar a diversas condiciones genéticas con manifestaciones clínicas y estomatológicas específicas.

El objetivo principal del presente estudio es describir las características clínicas y estomatológicas en pacientes pediátricos con diagnóstico de trisomía, con un enfoque particular en el síndrome de Down (trisomía 21), el síndrome de Patau (trisomía 13) y el síndrome de Edwards (trisomía 18), en población del Hospital para el niño Poblano.

Se realizó un estudio retrospectivo, observacional, descriptivo con una muestra de 521 pacientes con diagnóstico de trisomía, en donde se analizó información descrita en las notas médicas de primera vez y notas estomatológicas, dicha información se almacenó y procesó en el programa software especializado Microsoft Excel.

En los resultados se observó que el 96.1% de los pacientes estudiados presentaron una trisomía 21, destacando esta aberración como la más frecuente en la población estudiada. La distribución de los pacientes según el sexo mostró predominancia masculina 51.2%, sobre la femenina 48.8%; el 96.9% de los pacientes fueron originarios del estado de Puebla, con una edad media de 4.8 años, con una mayor concentración en los 6 años con un 14.3%.

En cuanto a las manifestaciones clínicas, los pacientes con trisomía 13 presentaron hipertelorismo, sobreposición de falanges, microtia, comunicación interventricular y comunicación interauricular como las alteraciones más comunes (40% cada una). Estas manifestaciones clínicas destacan la complejidad de la trisomía 13, que afecta significativamente el desarrollo físico y funcional de los pacientes. Las manifestaciones estomatológicas predominantes incluyeron fisura labio alveolo palatina y agenesia de premaxila (40% respectivamente).

En el caso de la trisomía 18, las manifestaciones clínicas más frecuentes fueron comunicación interventricular, pie equinovaro, hipotonía, criptorquidia (33.3% cada

una), y la implantación baja de las orejas (26.6%). Las manifestaciones estomatológicas en estos pacientes incluyeron micrognatia (40%), paladar ojival (26.6%), fisura labio alveolo palatina (20%) e hiperplasia gingival (13.3%).

Por último, entre las manifestaciones clínicas encontradas con mayor frecuencia en pacientes con trisomía 21 fueron hipotiroidismo (35.3%), persistencia del conducto arterioso (34.5%), comunicación interauricular (29.3%), comunicación interventricular (20.9%) e hipotonía (15.9%) y las manifestaciones estomatológicas encontradas con mayor frecuencia en estos pacientes fueron caries (17.9%), macroglosia (7.7%), micrognatia (2.9%), dificultad para la succión y deglución (1.5%) y boca pequeña (1.3%).

Este estudio pone de relieve la importancia de un enfoque multidisciplinario para el diagnóstico y tratamiento de pacientes con trisomía. La colaboración entre genetistas, profesionales de salud bucodental, pediatras y otros especialistas es esencial para ofrecer una atención integral que permita una identificación temprana, tratamiento adecuado y una adecuada asesoría genética, lo que contribuye significativamente a mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias.

En conclusión, el conocimiento detallado de las manifestaciones clínicas y estomatológicas asociadas con las trisomías permite a los profesionales de la salud bucodental proporcionar una atención más efectiva y personalizada, abordando de manera integral las necesidades de los pacientes pediátricos afectados.

**Palabras clave** Trisomía, Características clínicas, Manifestaciones estomatológicas.

### 3. INTRODUCCIÓN

La palabra "cromosoma" tiene su origen en el griego "chroma" (color) y "soma" (cuerpo), haciendo referencia a la capacidad que tienen estas estructuras para teñirse con tintes específicos durante la observación microscópica. Los cromosomas, compuestos por ADN y proteínas, son elementos fundamentales dentro de las células, albergando la información genética que determina las características individuales de cada organismo.

Las aberraciones cromosómicas, que implican alteraciones en la estructura o número de cromosomas, son fenómenos de gran relevancia en la genética humana. Estas anomalías pueden surgir durante la división celular y tienen implicaciones significativas en el desarrollo de enfermedades genéticas. Un ejemplo emblemático de ello es el Síndrome de Down, causado por la presencia de una copia adicional del cromosoma 21, lo que resulta en una trisomía de dicho cromosoma.

Sin embargo, el impacto de las aberraciones cromosómicas no se limita al ámbito genético. Estas condiciones también pueden manifestarse a nivel bucodental, dando lugar a una serie de alteraciones que afectan tanto a los tejidos duros como a los tejidos blandos de la cavidad oral. Estas manifestaciones pueden incluir alteraciones dentales, retrasos en la erupción dental, alteraciones en la morfología del paladar, entre otras.

Es fundamental reconocer que el diagnóstico y manejo de las enfermedades asociadas con aberraciones cromosómicas requiere un enfoque multidisciplinario. No solo se necesita la intervención de genetistas, sino también la colaboración de profesionales de la salud bucodental, pediatras, terapeutas de rehabilitación y nutricionistas. Este enfoque integral permite un abordaje temprano y personalizado, facilitando diagnósticos precisos, tratamientos oportunos y una adecuada asesoría genética, lo que contribuye significativamente a mejorar la calidad de vida del paciente y de su entorno familiar.

En este contexto, el conocimiento profundo de las manifestaciones clínicas y bucodentales por parte de los profesionales de la salud bucodental juega un papel crucial. La identificación temprana y el manejo adecuado de estas condiciones permiten ofrecer

una atención integral y personalizada, reduciendo el riesgo de complicaciones y promoviendo la salud bucodental y general del paciente.

## 4. ANTECEDENTES

### 4.1. ANTECEDENTES GENERALES

Un Genoma es el conjunto completo de ADN dentro de la célula, los cromosomas que se encuentran en el núcleo de todas las células del cuerpo.<sup>1</sup>

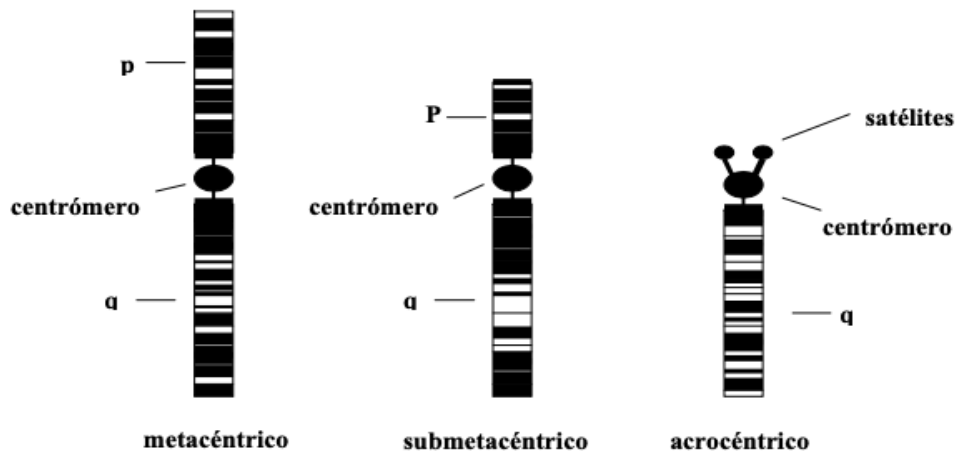
El alemán G. Waldeyer introdujo el término “cromosoma” en 1888, sin embargo el conocimiento de los cromosomas seguía siendo limitado. Tjio y Levan en 1956, descubrieron que el número habitual de cromosomas es de 46.<sup>2</sup>

Un cromosoma se constituye por una molécula de ADN que mantiene su estructura con ayuda de otras moléculas. Durante la división celular estas moléculas se duplican, resultando en dos cromátides hermanas. El número cromosómico normal (diploide) es de 46, resultado de dos gametos haploides y su función es transmitir la información genética a la descendencia.<sup>3</sup>

Su estructura consiste en un brazo corto o “p” y un brazo largo o “q” unidos por un centrómero.<sup>3</sup> En cuanto a la localización del centrómero, se conocen diferentes tipos de cromosomas por la longitud de los brazos que quedan a ambos lados del centrómero:<sup>2</sup>

1. Cromosoma metacéntrico: El centrómero está en posición central, lo que produce brazos de igual longitud.
2. Cromosomas submetacéntricos: El centrómero está desplazado del centro, lo que produce brazos cortos y brazos largos.
3. Cromosomas acrocéntricos: El centrómero se encuentra a un extremo, estas cromosomas presentan solo brazos “q” ya que prácticamente no tiene brazos cortos.<sup>2</sup> **(ver imagen 1)**

Imagen 1. CLASIFICACIÓN DE LOS CROMOSOMAS



Fuente: Rodríguez L, Martínez M. Estudio clínico-epidemiológico de las anomalías cromosómicas que conllevan un exceso de material genético numérico y estructural, excluyendo trisomías 13, 18 y 21. Tesis doctoral. Madrid. 2003.

De acuerdo con la Organización mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son causa importante de mortalidad infantil, enfermedad crónica y discapacidad.<sup>4</sup>

Los pares de cromosomas humanos se numeran del 1 al 22, con un par 23 desigual, cromosomas X y Y para hombre y dos cromosomas X para mujeres.<sup>5</sup> Una cantidad mayor o menor de material genético da como resultado una cromosomopatía; padecimientos que causan anomalías congénitas. Las anomalías estructurales son menos comunes que aquellas que tienen un número anormal de cromosomas.<sup>3</sup>

Las anomalías que tienen un cromosoma de más o de menos son llamadas aneuploidías,<sup>3</sup> siendo estas las más comunes y de mayor importancia clínica, al presentar la adición o eliminación de cromosomas da lugar a trisomías o monosomías.<sup>6</sup>

Las anomalías cromosómicas de tipo numéricas, se producen cuando no se separan, como es normal, en la anafase de la división celular, a esto se le llama “no-disyunción”.<sup>4</sup>

Se conoce que la no disyunción es el origen más común de las aneuploidías en el humano, y el riesgo de la no disyunción se relaciona significativamente con la edad materna, con un incremento leve en madres jóvenes y un gran incremento a partir de los 35 años.<sup>4</sup>

## TRISOMÍA

La mayoría de pacientes con aneuploidías presentan una trisomía y con menos frecuencia una monosomía. Ambas pueden ocasionar consecuencias fenotípicas graves.<sup>4</sup> Las personas con una trisomía tienen un cromosoma adicional agregado a uno de los pares normales, este cromosoma adicional se presenta en algunas o todas las células del organismo.<sup>1</sup>

Estas modificaciones genéticas, deben diagnosticarse durante la infancia y deben ser confirmados mediante un cariotipo cromosómico pre o postnatal.<sup>7</sup> Las anomalías de número son frecuentes en los productos de abortos espontáneos, solo tres trisomías son compatibles con la vida posnatal, trisomía 21, 18 y 13.<sup>8</sup>

Es notable el hecho de que estos cromosomas (13, 18 y 21) son los tres con un número menor de genes en su interior, la trisomía de los cromosomas portadores de un número mayor de genes es letal en la mayor parte de los casos.<sup>4</sup>

Existen tres tipos de trisomías:

1. Trisomía regular: Caracterizada porque en todas las células hay un cromosoma extra, este tipo es el más frecuente.
2. Translocación: En esta variante el cromosoma extra (o un fragmento) se encuentra fusionado con otro cromosoma, dando como resultado 46 cromosomas en cada célula.
3. Mosaicismo: El óvulo y el cromosoma poseen los 23 cromosomas normales, pero durante las primeras divisiones celulares surge en alguna de las células hijas la no-disyunción de modo que una célula tendrá 47 cromosomas y otras 46.<sup>1</sup>

## ALTERACIONES ESTOMATOLÓGICAS

El desarrollo normal del individuo depende de dos grandes factores, la regulación genética y la regulación epigenética. Las células de la cresta neural emigran hacia el mesodermo de los arcos branquiales para dar origen a los componentes de aparato estomatognático.<sup>9</sup>

El aparato estomatognático es el conjunto de órganos encargados de las funciones de respiración, succión, deglución, habla y fonación. Está constituido por estructuras óseas, sistema neuro-muscular, órganos dentarios, periodonto, mucosas, lengua y glándulas.<sup>10</sup>

Entre los factores etiológicos de las alteraciones que afectan el crecimiento y desarrollo del aparato estomatognático están, los factores genéticos.<sup>7</sup> La severidad de estas alteraciones dependerá del número de células afectadas con el cromosoma adicional,<sup>1</sup> y la naturaleza de dichas alteraciones dependerá en gran parte del momento en el tiempo genético y embriológico en que se manifiestan.<sup>7</sup>

La odontogénesis se inicia en la sexta semana de vida intrauterina, cuando se diferencia la lámina dental a partir del epitelio odontógeno. En la octava semana aparecen los 10 brotes o yemas correspondientes a los dientes primarios. Las alteraciones del desarrollo embriológico de la dentición se denominan anomalías dentarias, utilizándose también el término displasias dentarias para los casos en los que se altera el desarrollo de un tejido dentario específico.<sup>11</sup>

La herencia se ha considerado durante mucho tiempo como el factor causal más importante en la génesis de las malformaciones dentofaciales. De acuerdo con los conocimientos actuales, los tejidos que se afectan por alteraciones genéticas son:<sup>12</sup>

- Sistema neuromuscular

Se basan fundamentalmente en anomalías de tamaño, posición, tono, contractilidad y coordinación neuromuscular de la musculatura facial, oral y

lingual. Por ejemplo: la macroglosia, hipoglosia, la configuración labial, el cierre labial, y la función labial, hipertrofia o atrofia muscular.<sup>12</sup>

- Sistema dental

Las anomalías dentales son alteraciones que pueden afectar el crecimiento de los dientes en términos de cantidad, dimensión y morfología. Estas dañan tanto el esmalte como la dentina, lo que provoca alteraciones estéticas y funcionales. Estas alteraciones derivan de cambios patológicos que ocurren durante el crecimiento embrionario del diente.<sup>13</sup>

Entre las alteraciones dentales más comunes de origen genético están las alteraciones de tamaño, forma, número, mineralización, dirección de la erupción y posición germinal de los dientes, secuencia de la erupción dental durante el recambio dental.<sup>12</sup>

- Huesos

Algunos defectos genéticos sobre el desarrollo óseo de la mandíbula, maxilar y otros huesos del complejo craneofacial dan origen a malformaciones de tamaño de los huesos como la micro o macrognatia, forma de los huesos y la base maxilar, la posición de los huesos que dan origen al pro y retrognatismo.<sup>12</sup>

Dentro de las alteraciones del crecimiento que se producen de manera congénita se pueden considerar las siguientes:<sup>14</sup>

1. Agenesia: Ausencia o falta del desarrollo, debido a la no presencia de las células progenitoras o provenientes del primordio de la estructura.
2. Hipoplasia: Desarrollo disminuido de una estructura, que da como resultado una alteración funcional ya que la estructura se desempeñará de manera defectuosa.
3. Atrofia: Reducción del tamaño de una estructura debido a la disminución de tamaño o número de las células.

4. Hipertrofia: Aumento de tamaño de las células lo que origina un aumento en el tamaño de la estructura.<sup>14</sup>

## MANEJO Y TRATAMIENTO

No existe cura para las trisomías, esta suele ser multidisciplinaria y dependerá de las alteraciones que presenten los pacientes,<sup>1</sup> que consiste en un conjunto de medidas médicas, psicológicas y sociales,<sup>8</sup> para que estos niños puedan alcanzar su máximo potencial.<sup>1</sup>

El tratamiento debe adaptarse a la alteración cromosómica y a sus manifestaciones e incluir a la familia tanto desde el punto de vista psicológico como genético. Al precisar las alteraciones del niño se podrá definir el mejor tratamiento que se adapte a sus necesidades. No existe un tratamiento estándar, pueden contemplarse varias estrategias. En el momento adecuado hay que recurrir a diferentes especialistas como: Psicólogos, fisioterapeutas, cirujanos, estomatólogos, etc. y de esta forma organizar un tratamiento precoz, coherente e integral.<sup>8</sup>

En cuanto al tratamiento estomatológico, estos pacientes pueden ser atendidos en el consultorio dental de cualquier estomatólogo, siempre que se encuentren estables. Es importante implementar un programa de higiene oral y de prevención de enfermedades dentales y periodontales.<sup>1</sup>

En la actualidad el profesional dental cumple una función multidisciplinaria dentro del tratamiento de estos pacientes, el conocimiento general de todas las complicaciones que estos pacientes pueden presentar, permite ofrecer un tratamiento dental digno que proporcione un bienestar integral.<sup>15</sup>

## 4.2. ANTECEDENTES ESPECÍFICOS

Pueden presentarse trisomías en cualquier parte del genoma; la trisomía de todo un cromosoma suele ser incompatible con la vida. La trisomía más común es la trisomía 21 o Síndrome de Down, otras trisomías observadas son la trisomía 18 y la trisomía 13.<sup>4</sup>

### Síndrome de Down (trisomía 21)

Trisomía más común, con una incidencia de 1 por cada 600 a 1 por cada 700 nacimientos, asociados con un aumento en la edad materna al momento de la concepción.<sup>7</sup> Originada por la presencia de un cromosoma extra o de un segmento específico del cromosoma 21.<sup>3</sup> Puede ocurrir de tres maneras diferentes: La trisomía libre del cromosoma 21, mosaicismo o translocación.<sup>16</sup> Es la causa más frecuente de retraso mental de origen cromosómico, con características bien definidas.<sup>3</sup>

Se caracterizan por retraso en el crecimiento intrauterino, retraso del desarrollo y déficit intelectual, hipotonía, epicanto, hipoplasia medio facial, longitud de pabellones auriculares disminuida, boca y nariz pequeñas, braquidactilia, piel redundante en nuca, clinodactilia, pliegue palmar único, cardiopatías congénitas, principalmente comunicación interauricular (CIA), comunicación interventricular (CIV) y persistencia del conducto arterioso (PCA),<sup>1</sup> estatura baja, braquicefalia, frente alta y aplanada, epicanto,<sup>5</sup> braquicefalia, hipertelorismo, puente nasal aplanado, nistagmo, cataratas, estrabismo.<sup>7</sup> El riesgo a presentar hipoacusia, cataratas, alteraciones dentales, hipotiroidismo, diabetes mellitus, obesidad, alteraciones hematológicas e infecciones de vías respiratorias está aumentado.<sup>3</sup>

Estomatológicamente, la boca es pequeña, presentan macroglosia, succión digital, lengua escrotal, fisurada o lobulada,<sup>1</sup> respiración bucal ocasionando un desarrollo inadecuado del paladar y sequedad de las mucosas siendo frecuente las infecciones oportunistas, apareciendo estomatitis o queilitis angular en las comisuras labiales. Además de alteraciones en la erupción dental, formación defectuosa del esmalte, microdoncia,<sup>5</sup> hipodoncia o anodoncia, microdoncia.<sup>7</sup> La saliva presenta una alteración en el PH, con una velocidad de secreción disminuida, aumentando el riesgo a caries ya enfermedades periodontales.<sup>5</sup>

Los niños con trisomía 21 tienen particularidades físicas, mentales y sociales, así que el cuidado de la salud oral debe ser siempre específico y multidisciplinario.<sup>16</sup> El estudio de las características más prevalentes, en pacientes con SD, nos permite diagnosticar de manera precoz futuras patologías y, de esta manera, prevenir complicaciones, manteniendo así la salud de nuestros pacientes y la comunidad en el tiempo.<sup>17</sup>

### Síndrome de Edwards (trisomía 18)

Segundo síndrome más común, se debe a la presencia de un cromosoma 18 extra. Este síndrome se caracteriza por retraso en el crecimiento intrauterino, fisuras palpebrales cortas, dolicocefalia, micrognatia, retraso psicomotor, piel redundante en nuca, pabellones auriculares dismórficos y de implantación baja,<sup>18</sup> malformaciones cardíacas, renales, del sistema nervioso central, gastrointestinales,<sup>3</sup> hirsutismo, microcefalia, sinofris, hipoplasia de mandíbula, flexión de los dedos de ambas manos, pie equinovaro, esternón corto, criptorquidia o hipertrofia de clítoris, talón prominente,<sup>18</sup> opacidad corneal y ptosis palpebral.<sup>7</sup>

Estomatológicamente se han encontrado pocas descripciones del sistema estomatognático en recién nacidos, infantes o mayores de 5 años. Sin embargo se puede presentar una apertura oral estrecha, paladar ojival, micrognatia, labio y/o paladar fisurado, problemas para deglutir, ausencia del lenguaje verbal, respiración oral, bruxismo atribuido a una constante actividad en los músculos, masticatorios), retraso en la erupción.<sup>19</sup>

En los casos de diagnóstico prenatal, en recién nacidos o en infantes, se debe brindar la asesoría a la familia sobre las probabilidades de la muerte in útero o al nacimiento, cuando el paciente sobrevive después del primer año es necesario que sea manejado por un grupo multidisciplinario con el fin de lograr la mejor calidad de vida posible, haciendo énfasis en su alimentación.<sup>19</sup>

#### Síndrome de Patau (trisomía 13)

Síndrome multimalformativo, originado por la presencia de tres cromosomas 13. Es la menos común de las trisomías autosómicas.<sup>15</sup> Con una incidencia de 1 caso por cada 12 000 nacimientos.<sup>20</sup> Sus características clínicas incluyen:, microcefalia, microftalmia, polidactilia, malformaciones cardíacas, insuficiencia respiratoria,<sup>3</sup> cara hipoplásica, dismorfismo craneofacial, nariz pequeña, flexión de los dedos de ambas manos,<sup>18</sup> coloboma de iris con displasia retiniana, hiper o hipotelorismo, pueden presentar holoprosencefalia, pabellones auriculares malformados. Estomatológicamente, se ha observado que la punta de la lengua es bífida y que los pacientes pueden presentar anquiloglosia,<sup>7</sup> paladar ojival, labio y paladar hendido, micrognatia.<sup>20</sup>

La copia extra del cromosoma 13 provoca grandes defectos faciales, neurológicos y cardiovasculares que hacen difícil para el recién nacido sobrevivir,<sup>18</sup> con una supervivencia que raramente supera el año de vida.<sup>20</sup>

Los recién nacidos con trisomía 13 suelen requerir asistencia médica desde el momento del nacimiento. Alrededor de 2/3 de los pacientes que son dados de alta requieren intervención de un equipo multidisciplinario.<sup>20</sup>

## 5. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las aneuploidías representan las alteraciones cromosómicas más prevalentes y de mayor relevancia clínica, caracterizadas por la presencia de un número anormal de cromosomas, ya sea por adición o eliminación, lo que conduce a trisomías o monosomías. Entre estas, las trisomías son las más comunes y constituyen una preocupación significativa en el ámbito médico.

En particular, la trisomía es una condición genética en la cual una célula tiene tres copias de un cromosoma en lugar de las dos habituales. Esta anomalía cromosómica puede tener manifestaciones clínicas y estomatológicas variadas, que afectan la salud y el desarrollo de los pacientes pediátricos.

Ante este contexto, surge la necesidad de investigar y comprender a profundidad las características clínicas y estomatológicas específicas de los pacientes pediátricos con trisomía, particularmente en el entorno del Hospital para el Niño Poblano. Esta investigación permitirá identificar patrones clínicos, complicaciones asociadas y necesidades de atención médica y odontológica específicas para esta población, lo que contribuirá a mejorar la calidad de la atención y el manejo clínico de estos pacientes en nuestro entorno hospitalario. Además, los hallazgos obtenidos podrían tener implicaciones significativas para el diseño de estrategias preventivas y terapéuticas adaptadas a las necesidades individuales de estos pacientes, mejorando así su calidad de vida y bienestar general.

Por lo tanto, este estudio pretende abordar esta pregunta crucial: ¿Cuáles son las características clínicas y estomatológicas de los pacientes pediátricos con trisomía en el Hospital para el Niño Poblano? Mediante un análisis exhaustivo de estas características, buscamos contribuir al conocimiento científico y clínico en este campo, así como proporcionar información relevante para la práctica clínica y la formulación de políticas de atención médica y odontológica dirigidas a esta población vulnerable.

## 6. OBJETIVOS

### 6.1.OBJETIVOS GENERALES

Describir las características clínicas y estomatológicas de pacientes pediátricos con algún tipo de trisomía en el Hospital para el Niño Poblano en un periodo de 2017 a 2023.

### 6.2.OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Analizar factores sociodemográficos de pacientes con trisomía en el Hospital para el niño Poblano.
- Identificar las trisomías de mayor frecuencia en el Hospital para el Niño Poblano.
- Identificar las manifestaciones estomatológicas más frecuentes de pacientes con trisomía 13, 18 y 21.
- Identificar las manifestaciones clínicas de pacientes con trisomía 13, 18 y 21.

## 7. MATERIAL Y MÉTODOS

### Tipo de estudio

El presente trabajo de investigación se clasificó como un estudio retrospectivo observacional descriptivo. La naturaleza retrospectiva de la investigación se derivó del uso de datos obtenidos del archivo del hospital, que abarcó un periodo previo de tiempo. Esta metodología permitió analizar y evaluar información ya existente sobre pacientes que han sido diagnosticados con algún tipo de trisomía en el Hospital.

El enfoque observacional del estudio implicó una observación sistemática y detallada de las características clínicas y estomatológicas de los pacientes afectados. En lugar de intervenir, el estudio se centró en recopilar y analizar datos relacionados con la salud bucodental y general de los pacientes, así como en identificar posibles patrones o asociaciones entre diferentes variables.

Al adoptar un enfoque observacional, se buscó comprender mejor la relación entre las aberraciones cromosómicas y las manifestaciones clínicas en la cavidad oral, sin modificar las condiciones existentes de los pacientes. Esto permitió una evaluación más precisa y objetiva de los resultados, ya que se basó en datos reales y observaciones directas de la práctica clínica.

Esta metodología proporcionó una visión integral de la relación entre las aberraciones cromosómicas y las manifestaciones clínicas en la cavidad oral, contribuyendo así al conocimiento científico en este campo y proporcionó información relevante para la práctica clínica y la toma de decisiones médicas.

### Población

La población de estudio estuvo compuesta por expedientes clínicos de pacientes del Hospital para el Niño Poblano que fueron diagnosticados con algún tipo de trisomía y que estuvieron bajo atención médica activa en el período comprendido entre 2017 y 2023. Se incluyeron expedientes de pacientes tanto masculinos como femeninos menores de 18 años con diagnóstico de trisomía, pacientes bajo atención médica activa en el periodo comprendido entre el 01 de Enero de 2017 al 31 de Diciembre de 2023

El criterio de inclusión de pacientes menores de 18 años se basó en la consideración de que la mayoría de las trisomías se detectan en la infancia temprana o durante la niñez, y que la

investigación se centró en el impacto de estas condiciones en la salud bucodental durante la etapa pediátrica.

Se excluyeron de este estudio los expedientes de pacientes en donde se descartó el diagnóstico de trisomía después del cariotipo, expedientes de pacientes mayores de 18 años y los expedientes que no contaron con notas médicas en donde se describan manifestaciones clínicas o estomatológicas.

Se eliminaron expedientes de pacientes fuera del periodo comprendido entre el 01 de Enero de 2017 al 31 de Diciembre de 2023.

### Método

Los expedientes se obtuvieron de los registros del sistema de la institución, se seleccionaron pacientes que a través de su historia clínica fueron diagnosticados con algún tipo de trisomía. Posteriormente se revisaron notas de primera vez del servicio de genética para confirmar el diagnóstico, una vez que se confirmó el diagnóstico se revisaron todas las notas de primera vez de todos los servicios y las notas del servicio de estomatología que había en el expediente para obtener las manifestaciones clínicas y estomatológicas reportadas.

### Registro de la muestra

Para el procesamiento, análisis estadístico y gestión de datos, se emplearon programas de software especializados, entre los cuales se destacó el uso de Microsoft Excel. Este programa fue utilizado para organizar los datos de manera eficiente y facilitar su posterior análisis.

### Consideraciones éticas

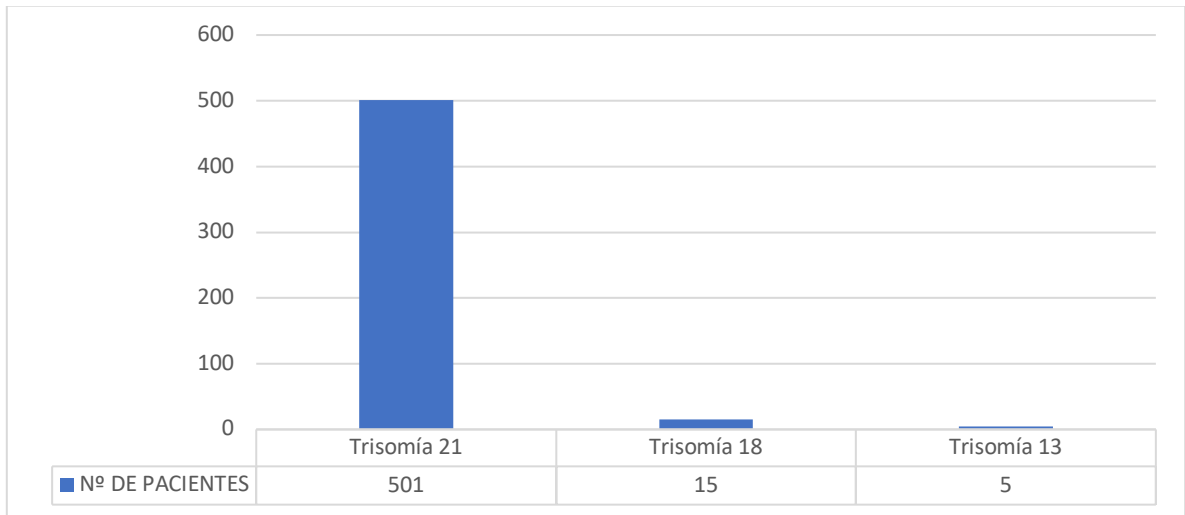
Para cumplir con los principios éticos en materia de investigación, el estudio se llevó a cabo de acuerdo con la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial, en el cual se estipulan recomendaciones para guiar a los profesionales de la salud en investigaciones biomédicas en humanos, y otros documentos como Buenas Prácticas Clínicas de la Comisión Nacional de Bioética, se salvaguardan los principios básicos de ética y se mantuvieron en anonimato a los sujetos de investigación.

Este estudio también estuvo regido por la Ley General de Salud en materia de investigación la cual fué fundamental para garantizar que la investigación se lleve a cabo de manera responsable y ética, protegiendo a los participantes y promoviendo el avance científico en el campo de la salud. Además, fomentó la transparencia y la rendición de cuentas en el proceso de investigación, lo que contribuye a aumentar la confianza pública en la investigación científica.

## 8. RESULTADOS

### FRECUENCIA DE TRISOMÍAS

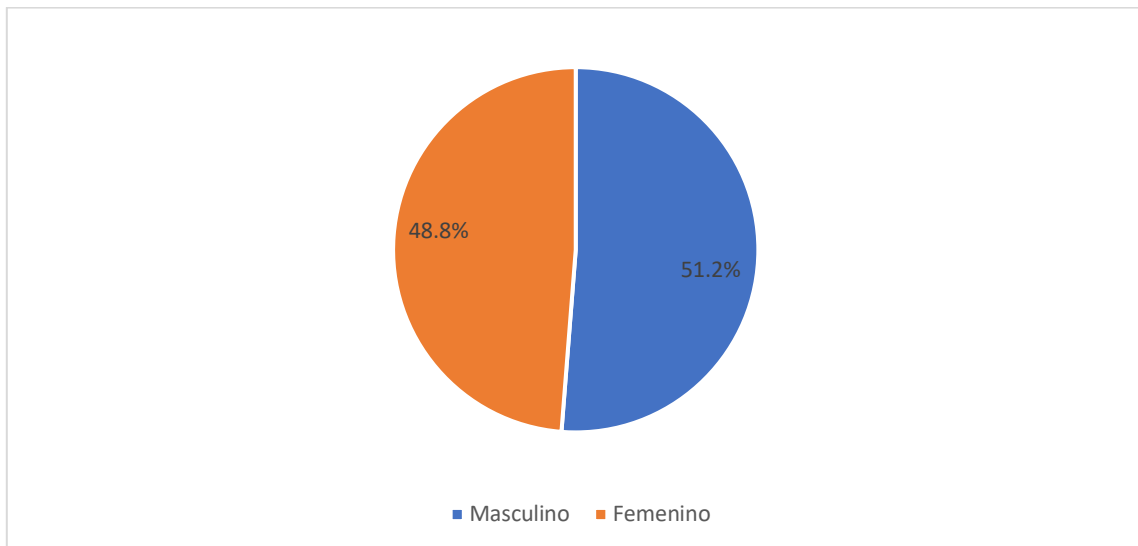
GRÁFICA 1. Distribución de frecuencia de trisomías de los pacientes del estudio.



En la gráfica 1 se observa que existe un total de 521 pacientes diagnosticados con trisomía, de los cuales el 96.1% (n= 501) tienen diagnóstico de Trisomía 21, siendo la trisomía más frecuente.

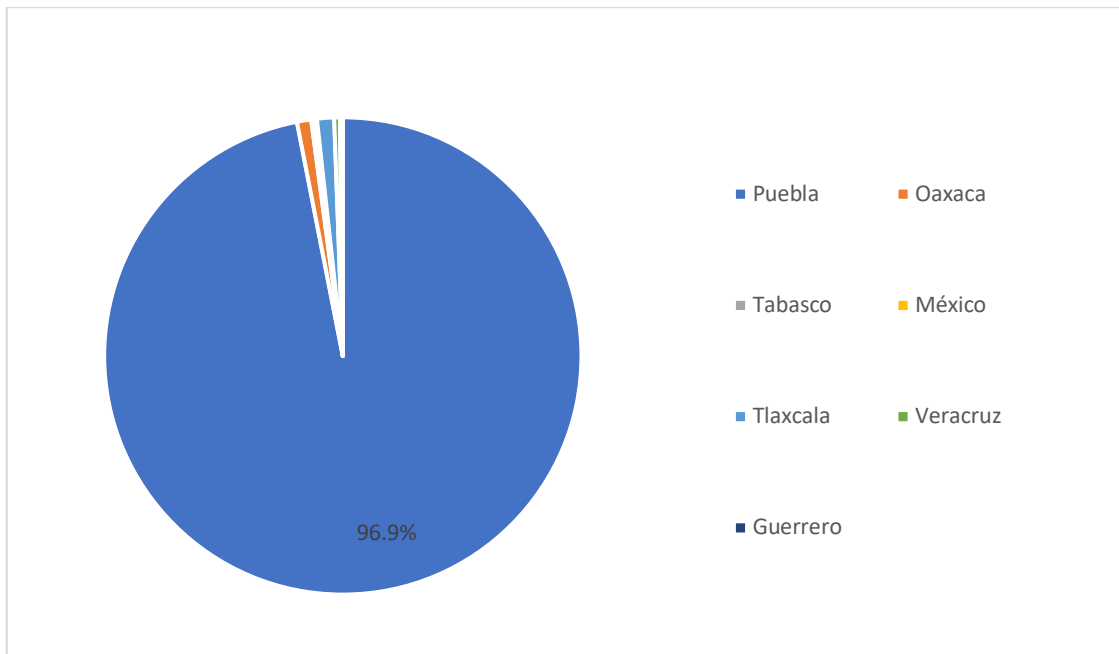
### FACTORES SOCIODEMOGRÁFICOS

GRÁFICA 2: Distribución del Sexo de los pacientes del estudio.



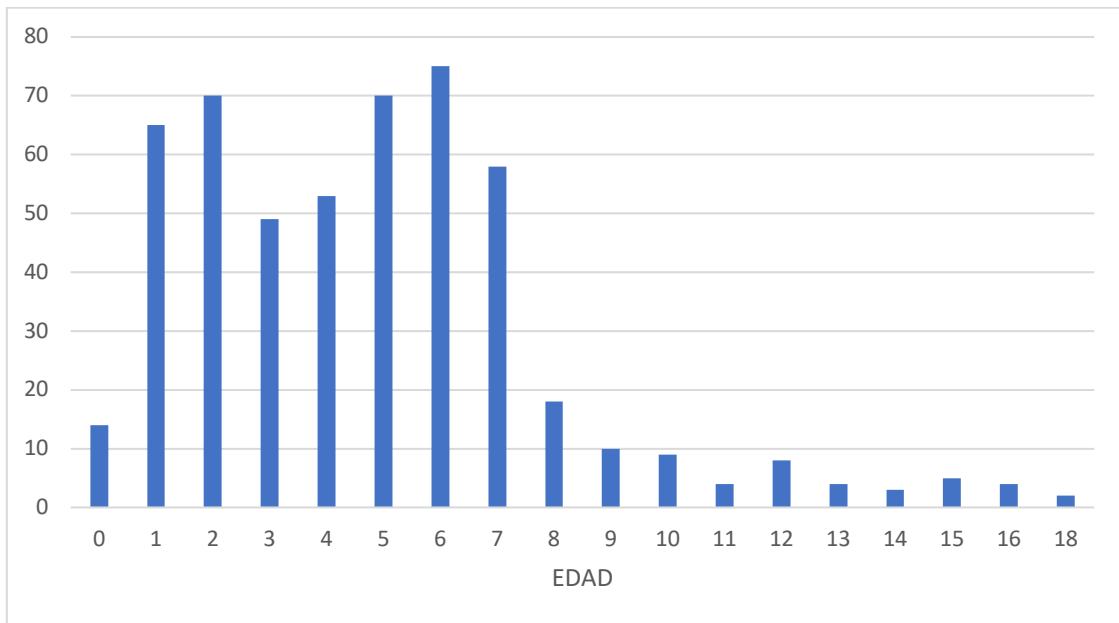
En la gráfica 2 se observa que existe un total de 521 pacientes con una distribución mayor del sexo Masculino con el 51.2% (n=267) y mujeres con el 48.8% (n=254).

GRÁFICA 3. Distribución del Origen de los pacientes del estudio.



En la gráfica 3 se observa que del total de 521 pacientes el lugar de origen más frecuente es Puebla con un 96.9% (n=503).

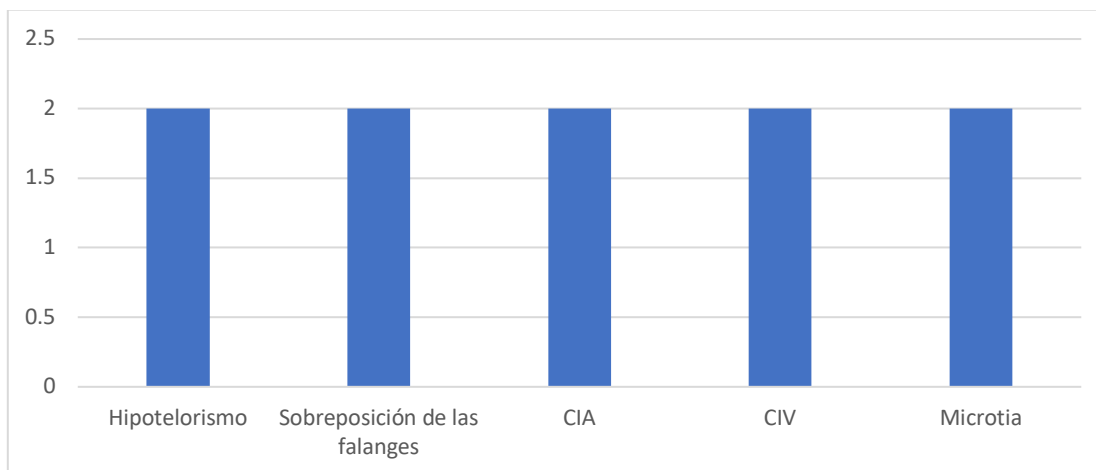
GRÁFICA 4. Distribución de edad en los pacientes del estudio.



En la gráfica 4 se observa que, de un total de 521 pacientes, la edad más frecuente es de 6 años siendo un 14.3% (n=75) con una edad promedio de 4.8.

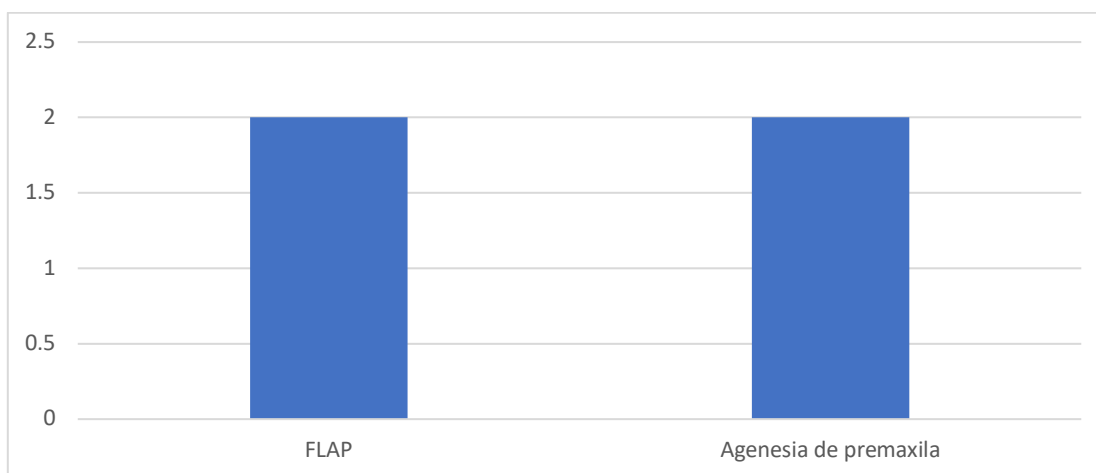
## MANIFESTACIONES CLÍNICAS Y ESTOMATOLÓGICAS

GRÁFICA 5. Distribución de manifestaciones clínicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 13 del estudio.



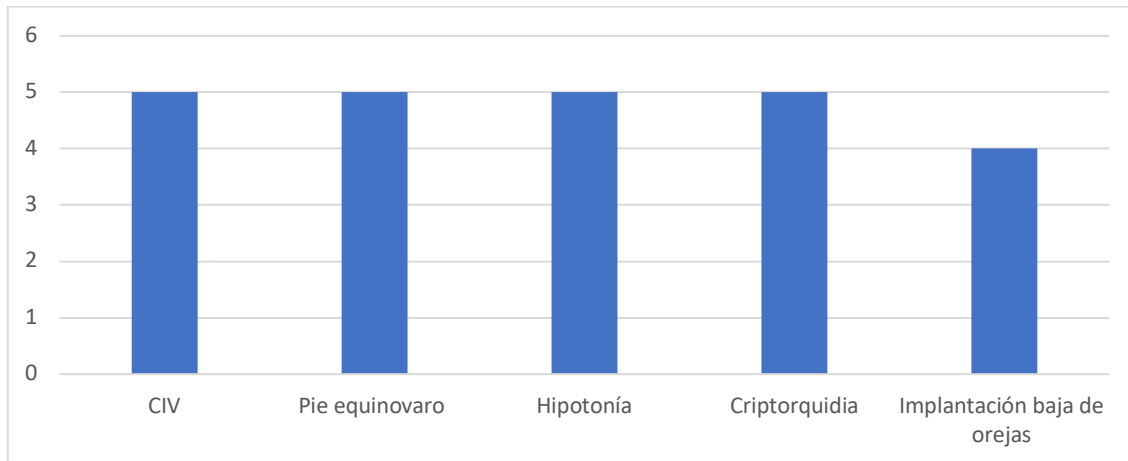
En la gráfica 5 podemos observar que de 5 pacientes con diagnóstico de Trisomía 13 las manifestaciones clínicas más frecuentes son sobreposición de las falanges con un 40% (n=2), microtia con un 40% (n=2), hipotelorismo con un 40% (n=2), CIV con un 40% (n=2) y CIA con un 40% (n=2).

GRÁFICA 6. Distribución de manifestaciones estomatológicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 13 del estudio.



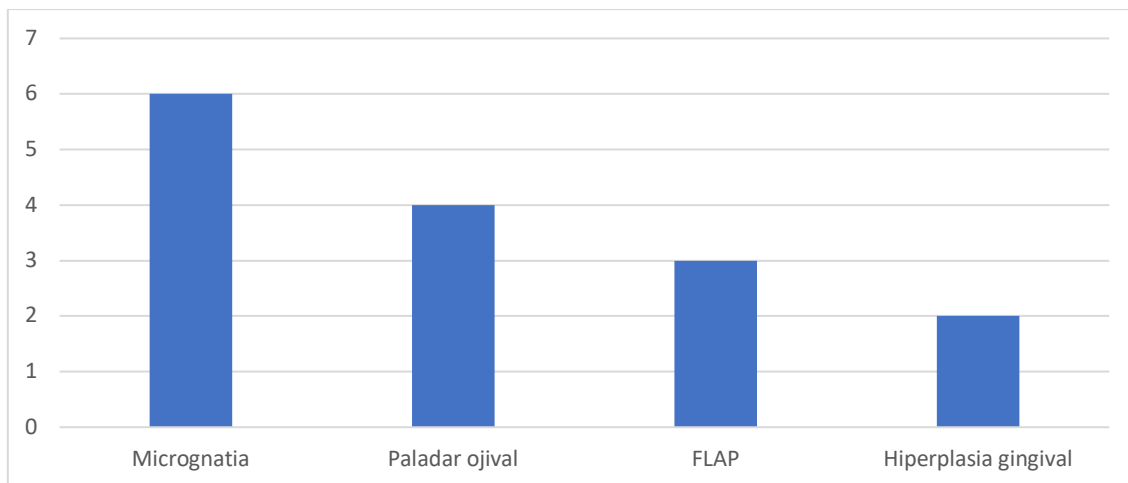
En la gráfica 6 podemos observar que de 5 pacientes con diagnóstico de Trisomía 13 las manifestaciones estomatológicas más frecuentes son fisura labio alveolo palatina con 40% (n=2) y agenesia de premaxila siendo un 40% (n=2).

GRÁFICA 7. Distribución de manifestaciones clínicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 18 del estudio.



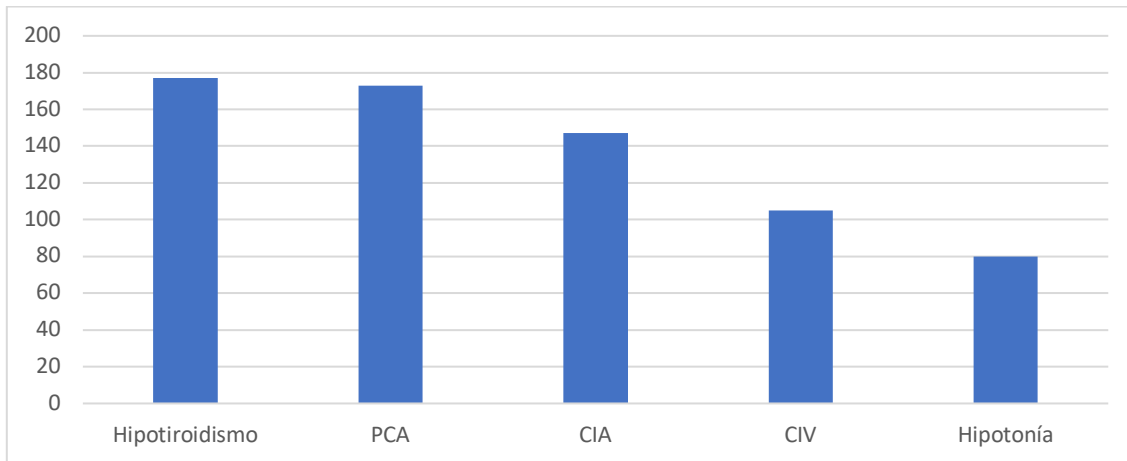
En la gráfica 7 podemos observar que de 15 pacientes con diagnóstico de Trisomía 18 las manifestaciones clínicas más frecuentes son CIV con 33.3% (n=5), pie equinovaro con un 33.3% (n=5), hipotonía con 33.3% (n=5), criptorquidia con 33.3% (n=5), e implantación baja de las orejas con un 26.6% (n=4).

GRÁFICA 8. Distribución de manifestaciones estomatológicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 18 del estudio.



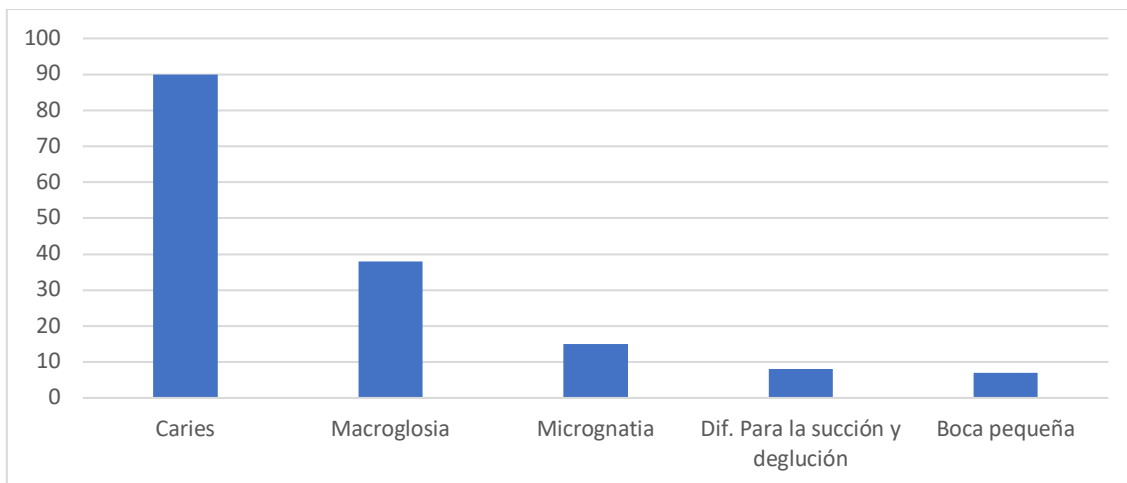
En la gráfica 8 podemos observar que de 15 pacientes con diagnóstico de Trisomía 18 las manifestaciones estomatológicas más frecuentes son micrognatia con 40% (n=6), paladar Ojival con 26.6% (n=4), fisura labio alveolo palatina con 20% (n=3) e hiperplasia gingival con 13.3% (n=2).

GRÁFICA 9. Distribución de manifestaciones clínicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 21 del estudio.



En la gráfica 9 podemos observar que de 501 pacientes con diagnóstico de Trisomía 21 las manifestaciones clínicas más frecuentes son hipotiroidismo con 35.3% (n=177), PCA con un 34.5% (n=173), CIA con 29.3% (n=147), CIV con 20.9% (n=105), e hipotonía con un 15.9% (n=80).

GRÁFICA 10. Distribución de manifestaciones estomatológicas más frecuentes en los pacientes con diagnóstico de trisomía 21 del estudio.



En la gráfica 10 podemos observar que de 501 pacientes con diagnóstico de Trisomía 21 las manifestaciones estomatológicas más frecuentes son caries con 17.9% (n=90), macroglosia con 7.5% (n=38), micrognatia con 2.9% (n=15), dificultad para la succión y deglución con 1.5% (n=8) y boca pequeña con 1.3% (n= 7).

## 9. DISCUSIÓN

Eróstegui C y Colaboradores, en Bolivia, realizaron un estudio de tipo descriptivo en el cual se incluyeron 166 pacientes con sospecha de una alteración cromosómica a los cuales se les realizó un cariotipo; los resultados reportados, dentro de los pacientes que tenían alguna alteración cromosómica en cuanto a su distribución, la mayor parte correspondía a un cariotipo de Trisomía 21 o Síndrome de Down con un 34%. Estos hallazgos son consistentes con los resultados obtenidos en nuestro estudio en el Hospital para el Niño Poblano, en donde los resultados mostraron que la trisomía de mayor frecuencia fue la trisomía 21 con un total de 501 pacientes lo que equivale a un 96.1% de la población estudiada.

En una revisión sistemática realizada por Esparza E. y colaboradores en el año 2017 se describen las características del síndrome de Edwards (trisomía 18) el cual se caracteriza por retraso en el crecimiento intrauterina, dolicocefalia, fisuras palpebrales cortas, micrognatia y malformaciones mayores siendo las cardíacas las más comunes. En nuestro estudio se encontró que las características más comunes de la población estudiada con diagnóstico de trisomía 18 fueron comunicación interventricular con un 33.3%, pie equino varo con un 33.3%, hipotonía con 33.3%, criptorquidia con un 33.3% y la implantación baja de las orejas con 26.6%.

Feliciano J. en su artículo titulado “Síndrome de Patau (trisomía 13)” menciona que las características estomatológicas más frecuentes en pacientes con diagnóstico de trisomía 13 son la micrognatia con un porcentaje de 84%, el paladar ojival con un porcentaje del 72% y el labio leporino fisura palatina con un porcentaje de 65% sin embargo, los resultados de nuestro estudio mostraron que las manifestaciones estomatológicas más frecuentes fueron las fisuras labio alveolo palatinas y la agenesia de premaxila con un 40% respectivamente.

## 10. CONCLUSIONES

Este estudio ha permitido una comprensión detallada de las características clínicas y estomatológicas en pacientes pediátricos con trisomías. La prevalencia predominante de la trisomía 21 en la muestra estudiada resalta la importancia de centrarse en esta condición en particular, dado su impacto significativo en la población pediátrica del Hospital para el Niño Poblano.

Los hallazgos clínicos y estomatológicos revelan patrones específicos asociados con cada tipo de trisomía, subrayando la complejidad de estas condiciones genéticas y la necesidad de enfoques especializados en su manejo. Las manifestaciones observadas en la trisomía 13, como la fisura labio alveolo palatina y la agenesia de premaxila, destacan la relevancia de una atención especializada. De manera similar, los pacientes con trisomía 18 presentan un conjunto particular de manifestaciones clínicas y estomatológicas que requieren una atención cuidadosa y multidisciplinaria.

La información obtenida subraya la necesidad de una colaboración efectiva entre genetistas, profesionales de salud bucodental, pediatras y otros especialistas para garantizar una atención integral. Un enfoque multidisciplinario no solo facilita la identificación temprana y el tratamiento adecuado de estas condiciones, sino que también proporciona un apoyo crucial a las familias, mejorando así la calidad de vida de los pacientes afectados.

En conclusión, el conocimiento profundo de las manifestaciones clínicas y estomatológicas asociadas con las trisomías es esencial para ofrecer una atención estomatológica más efectiva y personalizada. Este estudio proporciona una base sólida para el desarrollo de estrategias de manejo específicas y para futuras investigaciones que continúen avanzando en la comprensión y tratamiento de estas complejas condiciones genéticas.

Se sugiere Fortalecer la Capacitación Multidisciplinaria ya que es crucial que los profesionales de la salud, incluyendo genetistas, pediatras, y especialistas en salud bucodental, reciban formación continua sobre las características clínicas y

estomatológicas específicas de las trisomías. Esta capacitación debe enfocarse en la identificación temprana de las manifestaciones clínicas y en la integración de estrategias de manejo adecuadas para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

## 11. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Aparicio J. y Cols. Alteraciones craneofaciales en pediatría secundarias a trisomías cromosómicas 21 y 22. Informe de cuatro pacientes. Rev. Acad. Mex. Odon. Ped. 2009; 21 (2): 50-55.
2. Rodríguez L, Martínez M. Estudio clínico-epidemiológico de las anomalías cromosómicas que conllevan un exceso de material genético numérico y estructural, excluyendo trisomías 13, 18 y 21. Tesis doctoral. Madrid. 2003.
3. Esparza E. y Cols. Cromosomas, cromosomopatías y su diagnóstico. Rev. Mexicana de pediatría. 2017; 84 (1): 30-39.
4. García A. y Cols. Calidad de análisis retrospectivo de anomalías cromosómicas de tipo numéricas en pacientes del hospital regional de alta especialidad del niño “dr. rodolfo nieto padrón” (2005-2015).l patrón de consumo alimentario en población del noreste de méxico. Rev. De Salud Pública y Nutrición. 2016; 15 (4); 1-8.
5. Aparicio J. Los diferentes factores etiológicos de discapacidad en pacientes pediátricos en un Hospital de Tercer Nivel. 3<sup>ra</sup> Edición. México: acd Editorial; 2023.
6. Eróstegui C. y Cols. Cromosomopatías y alteraciones congénitas en Cochabamba: un análisis epidemiológico a través del cariotipo. Gac. Med. Bol. 2022; 45 (2): 104-110.
7. Aparicio J. Variabilidades genéticas en los síndromes cráneo faciales en un hospital pediátrico de tercer nivel. Revista iberoamericana para la investigación y el desarrollo Educativo. 2014 [citado Agosto 2024] Disponible en <https://www.google.com/url?sa=i&url=https%3A%2F%2F11.ride.org.mx%2Findex.php%2FRIDESECUNDARIO%2Farticle%2Fview%2F704%2F688&psig=AOvVaw24Fx6I8XYswIbZed9vfMys&ust=1722731914433000&source=images&cd=vfe&opi=89978449&ved=0CAQQn5wMahcKEwjgrd3PyteHAXUAAAAAHQAAAAAQBA>
8. Briard M. Morichon-Del valle N. Anomalías cromosómicas. EMC- pediatría. 2006; 41 (3): 1-13
9. Verbel J. y Cols. Avances en la genética de la formación dental: una revisión. Revista USTASALUD. 2014; 13: 157-164.
10. Fuenzalida R. y Cols. Alteraciones Estructurales y funcionales del sistema estomatognático. Revista Areté. 2016; 17 (1): 29-35.

11. González M. y Cols. Anomalías y displasias dentarias de origen genético-hereditario. *Avances en Odontoestomatología*. 2012; 28 (6): 287-301.
12. Rakosi T. et all. Atlas de Ortopedia Maxilar: Diagnóstico. 1<sup>ra</sup> Edición. Barcelona: Masson – Salvat; 1992.
13. Palacios C. Cárdenas C. Prevalencia de anomalías dentarias de tamaño y forma en pacientes pediátricos de 6 a 17 años de la ciudad de Huánuco, 2019-2022. *Rev. Cient. Odontol (Lima)*. 2023; 11(4).
14. Flores U, Gastón A. Lesion y muerte celular. *Rev. Act. Clin. Med.* 2014; 43: 2271-2276.
15. Paladines S, Amada A. Protocolo de atención odontológica en pacientes pediátricos con síndrome de Down. *Journal of American Health*. 2020; 3 (3): 35-47.
16. Areias C, y Cols. Enfoque Clínico de los niños con síndrome de Down en el consultorio dental. *Avances en odontoestomatología*. 2014; 30 (6): 307-313.
17. Astegiano C, y Cols. Trisomía del par XXI: Características estomatológicas. *Revista de la sociedad odontológica de la plata*. 2019; (57): 25-31.
18. Aparicio J. La importancia de la genética clínica en la práctica diaria de Estomatología, Medicina, Nutrición y Terapia de rehabilitación. 9<sup>na</sup> Edición. México: acd Editorial; 2023.
19. Saldarriaga W. y Cols. Síndrome de trisomía 18. Reporte de un caso clínico. *Revista chilena de Pediatría*. 2016; 87 (2): 129-136.
20. Feliciano J, Fuentes R. Síndrome de Patau (trisomía 13). *Asociación Española de Pediatría*. [Citado Agosto 2024] Disponible en <https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/4-patau.pdf>