

**UNIVERSIDAD DE SEVILLA**

**FACULTAD DE ODONTOLOGÍA**

**DEPARTAMENTO DE ESTOMATOLOGÍA**



**“MANIFESTACIONES ODONTO-ESTOMATOLÓGICAS EN EL  
SÍNDROME CRI-DU-CHAT Y CONSIDERACIONES EN SU  
TRATAMIENTO ODONTOLÓGICO”**

**Dolores Blanco Heras**

**Sevilla, 2017**

**AGRADECIMIENTOS:**

El trabajo y la dedicación empleados en este trabajo son fruto de numerosas personas que me han ayudado, no sólo en este último año sino también a lo largo de todo el Grado.

En especial este agradecimiento va dirigido a mis padres y a mi hermana porque son la base sobre la que me apoyo para levantar todo proyecto que me propongo en la vida y son los que han hecho posible mis años de estudio. Les agradezco todos los valores que me han transmitido y que me han convertido en la persona que soy ahora.

En segundo lugar, quería agradecer a mis compañeros, a los que han formado parte de mi grupo de clase durante 5 años y a los que, además de eso, han formado parte de mi vida, dándome el privilegio de disfrutar de una gran familia con la que he compartido momentos que siempre quedarán en mi recuerdo, haciendo de estos años de carrera una de las mejores etapas de mi vida.

Dentro de mi grupo de clase y dentro de esta familia que hemos creado, cabe destacar a aquella persona que más tiempo ha pasado conmigo, mi compañera de prácticas, con la que he ido dando cada paso y con la que he superado cada meta, por todo lo que me ha enseñado, no sólo en el ámbito de la práctica clínica sino también a nivel personal, convirtiéndose en mucho más que una compañera de prácticas, una gran confidente y amiga.

Finalmente, agradecer al Dr. Guillermo Machuca Portillo y al Dr. José Ramón Corcuera Flores, por su tiempo invertido, su ayuda y también por permitirme la participación desinteresada como alumna interna en el Máster de Odontología Integrada en Adultos y Pacientes Especiales, en el que he podido ampliar mis conocimientos odontológicos y disfrutar de la atención a este sector de la población que tanto interés me suscita.

Muchas gracias a todos.

## ÍNDICE

1. RESUMEN.....	1
2. INTRODUCCIÓN.....	2
3. OBJETIVOS.....	7
4. MATERIAL Y MÉTODO.....	8
5. RESULTADOS .....	10
6. DISCUSIÓN.....	15
7. CONCLUSIONES.....	25
8. BIBLIOGRAFÍA.....	26
9. ANEXOS	

## **1. RESUMEN:**

El Síndrome Cri-du-Chat es una enfermedad rara causada por una cromosopatía que afecta al brazo corto de cromosoma 5. La característica más destacable y que da nombre al síndrome es un llanto característico al nacer similar al grito de un gato. Además, estos pacientes presentan diferentes grados de discapacidad física y psíquica junto con un dimorfismo particular. Del mismo modo, presentan ciertas características que son de interés desde el punto de vista odontológico, aunque la literatura existente respecto a este ámbito en la actualidad es escasa. El conocimiento de las particularidades de estos pacientes nos permitirá cumplir la obligación moral de ofrecer un tratamiento odontológico de calidad a este sector de la población que, aunque minoritario, no menos importante.

## **1. ABSTRACT:**

Cri-du-Chat Syndrome is a rare disease caused for a chromosomopathy that affects the short arm of chromosome 5. The most important characteristic of this syndrome is the baby's special crying at birth, which is similar to a cat's crying, hence its name. In addition to this, these patients show different grades of physical and mental disability with a particular dimorphism. In the same way, they show certain interesting characteristics from the dentistry point of view, although the actual literature about this area is limited. The knowledge about these patients' particularities will offer us the moral obligation to provide a quality dentistry treatment to this sector of population, which seems to be minority, but not less important.

## 2. INTRODUCCIÓN:

El Síndrome Cri du Chat (Síndrome del Maullido del Gato, SMG) es un síndrome dismórfico cromosómico descubierto por Lejeune y cols. (1,2) en 1963 que tiene su origen en la deleción parcial o total del brazo corto del cromosoma 5 (5p-). Su nombre hace referencia a una de las características clínicas más identificativa de estos pacientes, un llanto monocromático agudo, similar al maullido de un gato y que generalmente se manifiesta durante los primeros años de vida (1).

Se trata de una enfermedad rara porque su incidencia es menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Los primeros estudios epidemiológicos que se realizaron estimaron una incidencia de 1:15.000 y 1:50.000 nacidos vivos (3,4) y según estudios realizados posteriormente de 1:37.000 nacidos vivos (1). Estudios realizados por Niebuhr y cols. en 1978 mostraron una proporción de 1:350 en un grupo de 6000 sujetos discapacitados y otros autores encontraron una proporción de 1:305 entre 916 pacientes con síndromes genéticos (3,5). No se han encontrado diferencias de prevalencia en cuanto a diferentes razas o regiones geográficas (3,6), pero sí una prevalencia ligeramente mayor en la población femenina (2,3,6). Se estudió también la existencia de acontecimientos no deseados durante el embarazo entre las madres de bebés con este síndrome y se encontró que un 37% de ellas había sufrido algún tipo de accidente leve y el 44% había sufrido frecuentes molestias y embarazos de alto riesgo, se describieron episodios de anorexia, sangrado vaginal, toxemia, hiperémesis y exposición a radiación durante el embarazo (3,6).

En cuanto a su etiopatogenia, se trata de un síndrome dismórfico consistente en una cromosopatía por deleción parcial del brazo corto del cromosoma 5. Niebuhr fue el primero en identificar la región cromosómica específica implicada en el SMG (5p 15.1 – 5p 15.3) (7). Se trata de una deleción de novo en aproximadamente el 80% de los casos, un poco más del 10% de los casos se originan por una translocación parenteral y menos del 10% se asocian a aberraciones citogenéticas raras (1). El análisis citogenético molecular mediante la técnica FISH (hibridación fluorescente in situ) ha permitido definir un mapa citogenético y fenotípico del síndrome. Un estudio realizado con 80 pacientes con Cri du Chat y 148 padres, reveló que los pacientes presentaban los siguientes tipos de alteraciones genéticas en relación al brazo corto del cromosoma 5: un 77,5% de los pacientes presentaban una deleción terminal, un 8,75% una deleción

intersticial, un 5% una delección de novo, un 3,75% una translocación familiar, un 3.75% mostraron un mosaico con dos líneas celulares y un 1,25% presentó una inversión pericéntrica. Por lo general se trata de una delección de origen paterno (80%-90% de los casos) (1,8). Es importante la eliminación de la región cromosómica crítica para la manifestación de las características clínicas del SMG, sin embargo existe una variedad clínica y citogenética que pone de manifiesto una correlación entre la gravedad clínica y el tamaño y tipo de delección. De este modo existen dos regiones críticas distintas, una es la región p15.2 asociada a microcefalia, dismorfismos y retraso mental y otra es la región p15.3 asociada al llanto típico (1,8). En cuanto al tamaño de la delección, cuanto mayor sea, mayor será la gravedad clínica del individuo (2).

Durante el periodo neonatal el rasgo clínico más característico y sorprendente es el llanto típico que se manifiesta como un chillido débil, monótono y agudo, similar al maullido de un gato (1,2) y que generalmente desaparece a los pocos meses o años de vida (su duración es controvertida), aunque se han registrado algunos casos atípicos en los que no se ha presentado este tipo de llanto o en su lugar hubo un estridor persistente durante la inspiración. Por esta causa y por estar presente también en otros tipos de trastornos o enfermedades neurológicas, no podemos considerarlo un signo patognomónico (1,4). La patogenia de este llanto fue atribuida a alteraciones anatómicas a nivel de la epiglotis (flácida, pequeña y curvada) y la laringe (hipoplásica, estrecha y en forma de diamante o cuadrangular), con un espacio aéreo anormal en la zona posterior durante la fonación. Actualmente la patogénesis está asociada no sólo con alteraciones anatómicas en la epiglotis y la laringe, sino también con alteraciones neurológicas, estructurales y/o funcionales (1,6,9). Estos individuos también presentan bajo peso al nacer (por debajo del percentil 20, peso medio de 2,614 g) y baja estatura (siempre por debajo del percentil 50) a pesar de tener una edad gestacional similar a la norma (1,6). Durante los dos primeros años de vida su desarrollo y crecimiento es lento debido a las dificultades que presentan para alimentarse (succión débil y alterada, disfagia, hipotonía muscular, regurgitación gastroesofágica y nasal) (1,6). Entre las complicaciones tempranas encontramos frecuentemente episodios de asfixia, crisis cianótica y estridor inspiratorio (1,6). También se han registrado infecciones respiratorias recurrentes y, con menor frecuencia, bronquiectasias asociadas con aspiración pulmonar (1,6). Los episodios de crisis epiléptica no son habituales, aunque se han descrito casos esporádicos de convulsiones y espasticidad (1,10). El 75% de las

muerres neonatales registradas ocurrieron durante los primeros meses de vida y el 90% en el primer año, siendo las causas más frecuentes neumonía, neumonía por aspiración, defectos cardíacos congénitos y síndrome de dificultad respiratoria (1,6).

En cuanto a las características clínicas a nivel sistémico, pueden existir anomalías cardíacas, anomalías del sistema genitourinario, metabólicas, inmunes y esqueléticas. Entre las patologías cardiovasculares asociadas al SMG encontramos: cianosis, hemangiomas cutáneos, cutis marmorata, tetralogía de Fallot, defectos cardíacos congénitos, ductus arterioso asociado a defecto ventricular septal y de manera más excepcional ductus arterioso con defecto atrial septal (1,2,4). Con respecto al sistema genitourinario, hay diferencias según la edad del individuo. El criptorquidismo es más prevalente en la juventud y el hipogonadismo en adultos (1)(11). Las chicas en el periodo puberal presentan menarquía y desarrollo secundario sexual normal, pero periodos menstruales irregulares (1,4). Las malformaciones renales son poco frecuentes, aunque se han descrito casos de riñones ectópicos, agenesias o riñones con forma de herradura. Es posible la existencia de ciertas anomalías metabólicas como hiperglicemia no cetónica y déficit en el sistema de purina (que interviene en el desarrollo del cerebro). No se ha demostrado una mayor sensibilidad a infecciones, sin embargo, se ha detectado una alteración en la función de los granulocitos, específicamente en la fagocitosis celular (1). A nivel esquelético encontramos escoliosis en un 73% de los niños a partir de los 4,3 años como consecuencia de la hipotonía muscular durante los primeros años de vida que después se transforma en hipertonia (12). Por la misma causa presentan también displasia en el desarrollo de la cadera y deformidades en los pies (pies planos / pies varus) (3).

Presentan también alteraciones sensoriales, visuales y auditivas. Entre las más comunes se encuentran hipersensibilidad a sonidos, molestias auditivas y estrabismo (1,13) (más frecuentemente exotropía que esotropía) (14). Las alteraciones menos comunes son sordera e hipoacusia a altas frecuencias, miopía, cataratas, hipersensibilidad de la pupila a la metacolina y resistencia a midriáticos (debido probablemente a un defecto del músculo dilatador de la pupila) (1,13). Como consecuencia de estas alteraciones se produce una menor conciencia espacial y percepción distorsionada del ambiente (4).

En relación a su desarrollo físico e intelectual, las metas que estos pacientes podrán alcanzar vendrán determinadas por tres factores: 1) La magnitud de los daños estructurales en el brazo corto del cromosoma 5 y las zonas concretas afectadas. 2) La atención precoz suministrada por parte de profesionales especializados. 3) La respuesta específica de cada niño (15,16). En todos los individuos con SMG parecen existir déficits de atención, cognitivos y del lenguaje. En cuanto al desarrollo del lenguaje, las observaciones y los registros confirman que el lenguaje receptivo es mejor que el expresivo, aunque en ambos casos observamos retrasos marcados (15,17) y a menudo resulta útil la introducción del lenguaje de gestos. Respecto a su desarrollo social, se sabe que estos niños son capaces de establecer relaciones sociales con sus iguales y que disfrutan con el juego, pero no tienen conciencia de los riesgos que implican estas situaciones y ejecutan acciones susceptibles de peligro y daño para su salud física. Los principales problemas de comportamiento son: hiperactividad, déficit de atención, inquietud, agresividad y comportamientos autolesivos (1,4,18). Estos comportamientos autolesivos normalmente siguen 3 patrones: golpear su cabeza con objetos o con otras partes del cuerpo y autolesiones por mordeduras. Son también característicos movimientos repetitivos, torpeza, felicidad excesiva, terquedad, el apego compulsivo a los objetos y la ecolalia (1)(6). Todos estos comportamientos son potencialmente mejorables mediante unos tempranos y adecuados programas educativos (1).

El diagnóstico de estos pacientes en primer lugar es basado en la clínica a partir de características típicas como el llanto típico al nacer, el dimorfismo facial y la discapacidad intelectual significativa. Estas características clínicas no son específicas si se consideran por separado pero, si las evaluamos conjuntamente, dan lugar a un fenotipo característico (7). La primera prueba a realizar es el análisis del cariotipo, el cual confirmará el diagnóstico. En caso de duda, cuando hay un conflicto entre la sospecha clínica y un resultado del cariotipo aparentemente normal, se realizará un análisis mediante FISH que nos permitirá obtener un diagnóstico preciso (7,8,19–23). Las recientes técnicas como la matriz CGH y PCR cuantitativa, que se utilizan principalmente para fines de investigación, permitirán una definición más precisa de los puntos de interrupción cromosómicas (24)(25).

Con respecto al tratamiento, no existe un tratamiento específico para el SMG ya que la alteración cromosómica se produce durante las primeras etapas del desarrollo

embrionario. Sin embargo, los pacientes pueden beneficiarse de programas de rehabilitación para los problemas tanto neurológicos como psicomotores y de retraso sensorial y del habla, que deberán iniciarse tan pronto como sea posible, estableciendo una estrecha colaboración con las familias, que deben ser informadas y apoyadas psicológicamente. Los problemas neonatales, por lo general, pueden ser tratados en los departamentos de patología neonatal, siendo rara vez necesario un tratamiento intensivo. Para los recién nacidos con dificultades de succión y deglución, la lactancia materna es posible mediante terapia física en las primeras semanas de vida. Si existen malformaciones, los neonatólogos y los pediatras deberán sugerir investigaciones de diagnóstico y exámenes especializados (7).

En lo que respecta al pronóstico de estos pacientes, después del primer año de vida, las expectativas de supervivencia son elevadas y la morbilidad es baja, habiéndose registrado casos de individuos mayores de 50 años . La mortalidad en la serie estudiada por Niebuhr fue de un 10%, dentro del cual el 75% de las muertes registradas ocurrieron durante los primeros meses después del nacimiento y el 90% durante el primer año de vida. Es evidente que el tipo de deleción, así como su tamaño y localización, tiene una notable influencia en el pronóstico de la vida del paciente, ya que está directamente relacionado con la gravedad de alteraciones tan importantes como el retraso mental y psicomotor. El principal factor que puede mejorar el pronóstico de los pacientes con SMG es el diagnóstico precoz, ya que permitirá establecer una terapéutica temprana, así como métodos preventivos para promover y potenciar el desarrollo físico y psíquico de los individuos. Dentro de estos métodos se encuentra la realización de las intervenciones quirúrgicas necesarias, la introducción de rutinas saludables y la integración en programas didácticos y de rehabilitación (1)(8).

### 3. OBJETIVOS:

El objetivo de esta revisión bibliográfica es aunar información sobre aquellos aspectos odonto-estomatológicos que consideramos de mayor interés y que han sido estudiados en los pacientes con Síndrome Cri du Chat y publicados hasta la actualidad.

1. Identificar las manifestaciones orales más frecuentes y características.
2. Identificar las características craneofaciales fenotípicas y las observadas a partir de teleradiografía lateral de cráneo.
3. Conocer las características a nivel periodontal centrándonos en el componente microbiológico de la flora periodontopatógena.
4. Valorar sus hábitos de higiene oral.
5. Determinar las consideraciones para ofrecerles un tratamiento odontológico de calidad y adaptado a sus necesidades.
6. Determinar si estos pacientes presentan una mayor prevalencia de apnea obstructiva del sueño y si es así identificar cuál es el tratamiento más adecuado y los beneficios que de él se obtienen.

#### 4. MATERIAL Y MÉTODO:

Para realizar esta revisión bibliográfica se ha utilizado la base de datos Pubmed.

Se han seguido los siguientes criterios de inclusión/ exclusión:

Inclusión	Exclusión
estudio en humanos	Estudio en animales
Idiomas: español, inglés, francés	Otros idiomas que no sean los incluidos

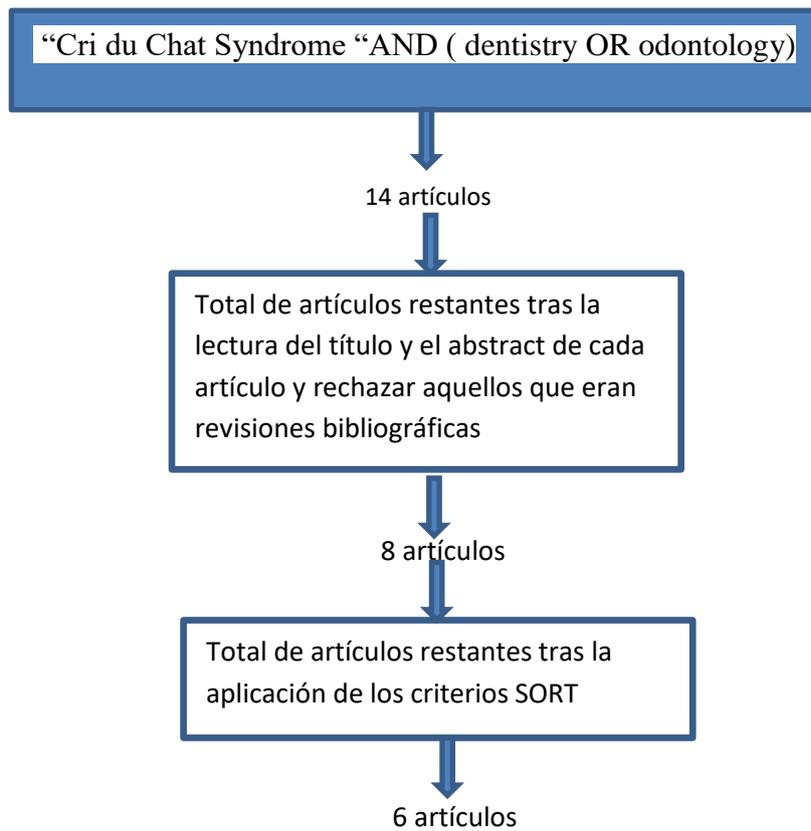
La principal estrategia de búsqueda ha sido “*Cri du Chat Syndrome* “AND (*dentistry* OR *odontology*). Con ella se han obtenido 14 artículos de los cuales se han seleccionado 6.

Posteriormente, se han realizado otras búsquedas más específicas:

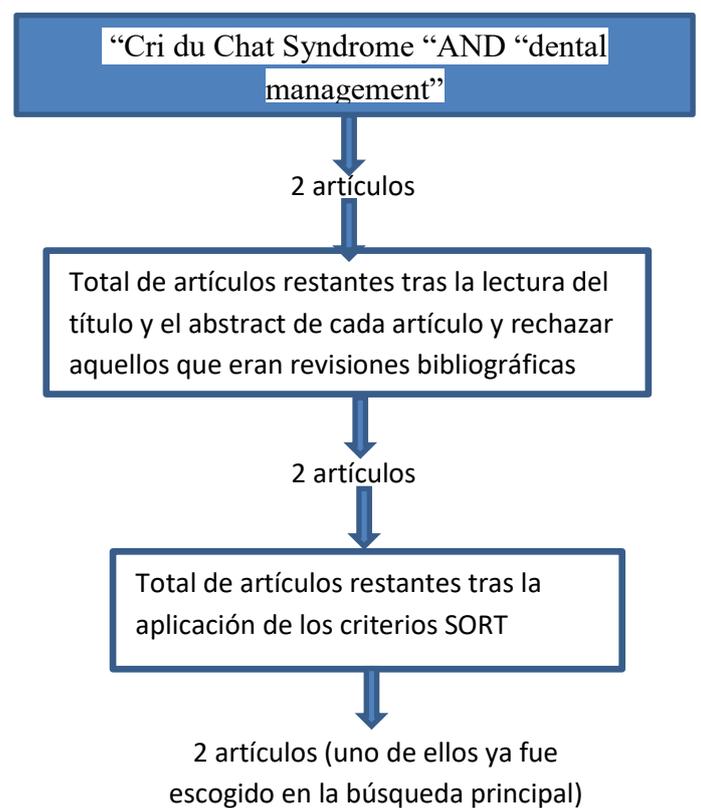
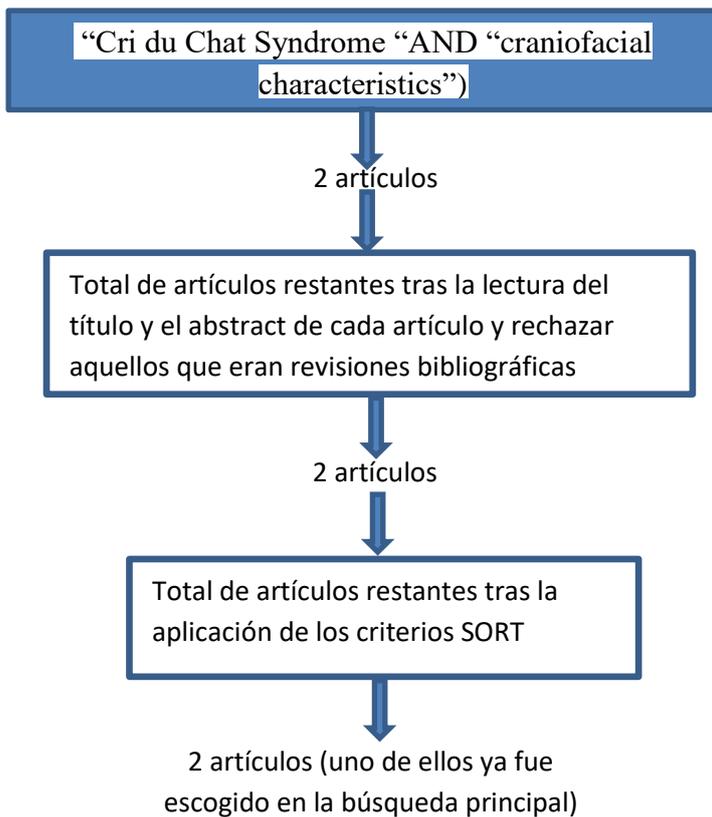
- “*Cri du Chat Syndrome*” AND “*craniofacial characteristics*” con la que se obtuvieron 2 artículos, uno se obtuvo en la búsqueda principal y ya se seleccionó y el otro también se seleccionó.
- “*Cri du Chat Syndrome*” AND “*dental management*” con la que se obtuvieron 2 artículos, ambos fueron obtenidos en la búsqueda principal y fueron seleccionados.
- “*Cri du Chat Syndrome*” AND (*periodontitis* OR *gingivitis*) con la que se obtuvieron 3 artículos, los cuales ya se habían obtenido y seleccionado en la búsqueda principal.
- “*Cri du Chat syndrome* “AND *dental* AND *hygiene* con la que se obtuvieron dos artículos. Los dos ya habían sido seleccionados en búsquedas anteriores y para este apartado sólo se utilizó uno de ellos.

Finalmente, basándonos en los artículos previamente obtenidos, se realizó una búsqueda bibliográfica manual para completar la revisión.

### BÚSQUEDA PRINCIPAL



### BÚSQUEDAS SECUNDARIAS



## 5. RESULTADOS:

Los resultados obtenidos de las diferentes búsquedas bibliográficas aparecen reflejados en las siguientes tablas, ordenados según los diferentes puntos de interés marcados en los objetivos:

- **TABLA 1:** MANIFESTACIONES OROFACIALES

Autor	Año	Material y métodos	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
RDGUEZ. CABALLERO Y COLS.	2012	33	Analizar las características más comunes y la patología oral observada en los sujetos inscritos en el estudio.	Hipotonía de los músculos periorales, retrognatismo mandibular, mordida abierta anterior, paladar elevado y alteraciones dentales como hipoplasia de esmalte, opacidades dentales, agenesias dentales, reabsorción radicular, transposiciones dentales y macrodoncia.	La familiaridad de los odontólogos con la patología orofacial asociada con el síndrome Cri du Chat y con las necesidades específicas de este trastorno permitirá mejorar la calidad del tratamiento bucodental de estos pacientes.
VAN BUGGEN HOUT Y COLS.	2000	7	Estudiar los cambios fenotípicos que se producen en estos pacientes con el aumento de la edad.	Hipoplasia mandibular, macrostomía, macrodoncia, macroglosia, maloclusión dental, engrosamiento de la lengua y caries.	Con la edad, las características orofaciales de los individuos evolucionan dando lugar a otras nuevas.

• **TABLA 2:** MANIFESTACIONES CRANEOFACIALES

Autor	Año	Material y métodos	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
RDGUE Z. CABALLERO Y COLS.	2012	33	Analizar las características más comunes y la patología oral observada en los sujetos inscritos en el estudio.	Microcefalia, patología a nivel de la ATM, hipertelorismo, epicanto, puente nasal ancho y plano, filtrum corto, orejas de implantación baja, asimetría facial, estrabismo divergente, hiperlaxitud, hipertonía, hipotonía.	La familiaridad de los odontólogos con la patología orofacial asociada con el síndrome Cri du Chat y con las necesidades específicas de este trastorno permitirá mejorar la calidad del tratamiento bucodental de estos pacientes.
VAN BUGGE NHOUT Y COLS.	2000	7	Estudiar los cambios fenotípicos que se producen en estos pacientes con el aumento de la edad.	El patrón facial pasa de ser braquifacial a un patrón alargado, los rasgos se suavizan y aparece pelo gris prematuro.	Hay una serie de características craneofaciales que son modificadas con la edad.
KJAER Y NIEBUHR	1999	23	Estudiar la base del cráneo en las radiografías de perfil de los pacientes con SMG y relacionar los resultados con los conocimientos actuales de malformación cerebral con el fin de identificar el terreno de desarrollo afectado en los pacientes con SMG.	Desarrollo anormal de la base del cráneo expresado como malformaciones en el contorno óseo de la silla turca y el clivus y un ángulo de la base craneal reducido.	Existe una malformación en la base del cráneo de pacientes con SMG que debe ser aclarada en futuras investigaciones combinada con investigaciones cromosómicas y neurológicas.
YAÑEZ VICO Y COLS.	2010	10	Análisis de radiografías laterales de cráneo de pacientes con SMG.	Estrechamiento de la vía aérea superior, patrón mesofacial con un crecimiento vertical con la edad, plano palatino inclinado, ángulo de la base craneal aumentado, maloclusión de clase II con retrognatismo mandibular y biprotrusión de los incisivos.	Los resultados indican que la delección 5p tiene impacto en la base craneal, el maxilar, la mandíbula y la vía aérea, dando lugar a características distintivas a través de un crecimiento irregular.

- **TABLA 3:** CARACTERÍSTICAS DE LA FLORA PERIODONTOPATÓGENA

Autor	Año	Material y métodos	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
BALLES TA MUDARRA Y COLS.	2013	19	Comparar la flora periodontopatígena entre un grupo con Cri du Chat y otro sin el síndrome para evaluar una potencial predisposición microbiológica a sufrir una periodontitis.	El valor de T. forsythia era significativamente mayor para los pacientes con Cri du Chat (31.6%) que para el grupo control (5.3%). La odds ratio para T. forsythia era de 8.3.	La monitorización de la microbiología periodontal puede ser una herramienta para determinar los componentes de la microflora implicada en la salud periodontal de estos pacientes, pero aún se desconoce el valor predictivo que podría tener un mayor porcentaje de T. forsythia.

- **TABLA 4:** HÁBITOS HIGIÉNICOS

Autor	Año	Material y método	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
RDGUE Z. CABALLERO Y COLS.	2012	33	Analizar las características más comunes y la patología oral observada en los sujetos inscritos en el estudio.	Un 34,37% de los pacientes se cepillan los dientes una vez al día y un 31,25% lo hacen tres veces al día. La mitad de ellos se cepillaban los dientes de forma autónoma sin ser controlados por un adulto.	La familiaridad de los odontólogos con la patología orofacial asociada con el síndrome Cri du Chat y con las necesidades específicas de este trastorno permitirá mejorar la calidad del tratamiento bucodental de estos pacientes.

• **TABLA 5:** CONSIDERACIONES EN EL ÁMBITO ODONTOLÓGICO

Autor	Año	Material y método	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
HALL Y COLS.	2015	1 (Es una revisión y un caso)	Presentar el caso de una niña de 9 años con el síndrome en cuestión y analizar sus manifestaciones clínicas y dentales así como estudiar las consideraciones que debemos tener con estos niños para su tratamiento dental.	Bajo anestesia general se realizó examen clínico y radiográfico, profilaxis, selladores de fisuras, se colocaron coronas metálicas preformadas y se realizaron extracciones simples de los segundos molares maxilares. Segundos objetivos fueron reforzar la prevención y la desensibilización. Tras un seguimiento de 18 meses se consiguió desensibilizar al paciente para tratamientos de rutina. Por último se plantea el tratamiento ortodóncico.	Estos pacientes requieren un tratamiento complejo y multidisciplinar y es de gran importancia que los odontólogos conozcan la enfermedad para promover una salud bucal y general de calidad, aunque es necesaria más documentación de un mayor número de casos con un seguimiento más prolongado.
TORRE S Y COLS.	2005	1 (es un caso)	Transmitir cómo se realizó el tratamiento dental a un paciente con Cri du Chat.	Se pueden emplear sedantes para obtener colaboración, pero en la mayoría de los casos se requiere anestesia general aunque la intubación puede ser dificultada por el retrognatismo y el paladar hendido. Los relajantes musculares no son recomendables por la hipotonía.	El tratamiento multidisciplinar descrito en este caso restauró la oclusión, la fonética y la estética y promovió la salud oral en el paciente.
BORAZ Y COLS.	1990	1 (es un caso)	Transmitir cómo se realizó el tratamiento dental a un paciente con Cri du Chat.	Se empleó restricción con papoose y sedación para el manejo del paciente y se utilizó anestesia local (los padres prefirieron este modo frente a la anestesia general). Se diseñó un programa preventivo de cepillado, uso de pasta fluorada y seda dental con la colaboración	En estos pacientes el manejo para el tratamiento odontológico puede resultar difícil por la medicación que reciben y por los problemas de discapacidad mental. El conocimiento de sus características médicas puede permitir un tratamiento dental seguro y efectivo. Adquiere gran importancia un importante programa

				de los padres. Revisión cada 3 meses. Dieta reducida de azúcares. Se sometió a tratamiento ortodóncico y ortopédico pero el resultado final es desconocido.	preventivo.
--	--	--	--	---	-------------

- **TABLA 6:** APNEA OBSTRUCTIVA DEL SUEÑO

Autor	Año	Material y métodos	Objetivos del estudio	Resultados	Conclusiones
COHEN Y COLS.	1998	1	Tratamiento de la apnea obstructiva del sueño mediante la expansión esquelética y la reducción de los tejidos blandos en 20 pacientes con diferentes deficiencias.	En el paciente con Cri du Chat, con traqueotomía desde el primer año de vida, tras la cirugía pudo ser decanulado y además mejoró la convexidad del perfil facial.	Es posible una mejora de la función respiratoria de estos pacientes mediante técnicas quirúrgicas de expansión esquelética y reducción de los tejidos blandos.

## 6. DISCUSIÓN:

- Manifestaciones orales:

En cuanto a las manifestaciones orales en el SMG, solo encontramos dos estudios entre los artículos seleccionados. El estudio más significativo es el de Rodríguez Caballero y cols. de 2012 (26) por tener la mayor muestra de pacientes con SMG hasta el momento. Fue realizado en la Facultad de Odontología de la Universidad de Sevilla y en él estos pacientes fueron examinados en base a la clínica y a sus fotografías, modelos, ortopantomografías y telerradiografías.

Las principales características encontradas a nivel oral fueron hipotonía de los músculos periorales (96,87%), retrognatismo mandibular (90,62%), mordida abierta anterior (63,3%), paladar elevado (55,17%) y alteraciones dentales como hipoplasia de esmalte (54%), opacidades dentales (33%), agenesias dentales (9%), reabsorción radicular (3%), transposiciones dentales (3%) y macrodoncia (6%). La articulación temporomandibular solo pudo ser examinada en el 39,39% de los pacientes, el 15,38% de los cuales mostraron clics, crujido, dolor y / o desviación mandibular durante la apertura bucal. Los resultados más destacables se recogen en la tabla que aparece a continuación (TABLA 1):

<i>Variables</i>	<i>Results</i>	
	<i>Present (%)</i>	<i>Absent (%)</i>
Anterior open-bite( <i>n</i> = 30)	19 (63.33)	11 (36.66)
Mandibular retrognathia ( <i>n</i> = 32)	29 (90.62)	3 (9.37)
High palate ( <i>n</i> = 29)	16 (55.17)	13 (44.82)
Dental anomalies ( <i>n</i> = 23)	13 (56.52)	10 (43.47)
Perioral muscle hypotonia ( <i>n</i> = 32)	31 (96.87)	1 (3.12)

TABLA 1 perteneciente al artículo “Assesent of orofacial characteristics and oral pathology associated with cri-du-chat síndrome” de Rodríguez Caballero et al. 2012: Prevalencia de las alteraciones bucodentales (26)

Rodríguez Caballero y cols. también mencionan en su estudio la existencia de mordida cruzada posterior, hábitos orales como succión de la mano, babeo y heridas periorales por autolesión. Podemos ver estas características en el ANEXO 1.

Van Buggenhout y cols. 2000 (27) realizaron su estudio sobre 7 pacientes y aunque éste no se basa únicamente en las manifestaciones orales, sí nombra algunas características que forman parte de este ámbito, entre ellas: hipoplasia mandibular, que se hace menos evidente con la edad, paladar elevado y arqueado, macrostomía, maloclusión dental, macroglosia y caries y hace referencia a labios delgados que experimentan un engrosamiento con la edad.

De esta manera, los únicos datos en los que se diferencian ambos estudios son que en el estudio de Van Buggenhout y cols. (27) se señalan las características de macrostomía, macroglosia y aumento de caries y engrosamiento del labio con la edad. Los resultados obtenidos del estudio de Van Buggenhout se recogen en la tabla que se presenta a continuación (TABLA 2), de la cual se hace un extracto de aquellas filas que hacen alusión a aspectos incluidos en el campo de las manifestaciones orales:

TABLE 1. Overview of the Manifestations of the Patients

	Case 1 (male)	Case 2 (female)	Case 3 (male)	Case 4 (male)	Case 5 (female)	Case 6 (male)	Case 7 (female)
Age	47 years 04/09/14.1)	45 years 04/07/13.3)	44 years 04/03/13.2)	43 years 04/07/13.2)	35 years 04/05/13.3)	33 years 04/07/13.3)	18 years 04/05/15.31)
Cytophotics	+	+	+	+	+	+	+
History	None						
Birth weight (g)	1,500	3,200	< 3,000	ND	3,200	3,100	2,050
Feeding difficulties	+	+	+	ND	+	+	+
Cardiac	+	+	+	ND	+	+	+
Convolutions	+	+	+	+	+	+	+
Speech development	Profound	A few words	Profound	Severe	Severe	Severe	Mild
Voice	Normal	A few words	A few words	A few words	A few words	High pitched	Normal
Neurology	Male	High pitched	Female, male	Male	Female	High pitched	High pitched
Speech	Spontaneous						
Childhood behavior	Autonomous	Autonomous	Autonomous	Aggressive	Autonomous	Autonomous	Nervous
Adult behavior	Autonomous						
Dysmorphisms	Microcephaly						
Face shape	Round						
Hair	Normal						
Eyes	Normal						
Palpebral fissures	Normal						
Hypertelorism	Normal						
Epigonathia	Normal						
Nose	Normal						
Maxilla hypoplasia	Normal						
Mouth	Normal						
Ears	Normal						
Extremities	Normal						
Palmar creases	Normal						
Reflexes	Normal						

R, right; ND, no data.

TABLA 2 perteneciente al artículo “Cri du chat syndrome: Changing phenotype in older patients” de Van Buggenhout y cols. 2000. Resumen de las manifestaciones de los pacientes. (27)

Extracto de la tabla anterior

	PACIENTE 1	PACIENTE 2	PACIENTE 3	PACIENTE 4	PACIENTE 5	PACIENTE 6	PACIENTE 7
HIPOPLASIA MAXILAR	+	+	+	+	+	+	+
ORAL	Macrostomía	Maloclusión dental	Macrostomía	Macrostomía	Macrostomía	Macrostomía	Macrostomía
	Macroglosia		Prognatismo	Maloclusión dental	Maloclusión dental	Labios delgados	Paladar elevado
	Labios delgados		Labios delgados	Caries	Labios delgados		Retrognatia
				Labios gruesos			

En cuanto a los índices CAOD y CPI, éstos solo son analizados en el estudio de Rodríguez Caballero y cols. 2012 (26). Con respecto al índice CAOD se refleja un aumento con la edad, debido principalmente a un mayor número de dientes ausentes por trauma, caries o enfermedad periodontal. En cuanto al índice CPI solo el 22,9 % de los pacientes presentaban un estado periodontal saludable y más de la mitad de ellos, el 52,69%, tenían acumulación de tártaro en uno o más cuadrantes. El 14,58% presentaban bolsas de 4- 5 mm, siendo individuos jóvenes, y tres de los sujetos mostraron bolsas mayores de 5 mm (4,16%).

En el ANEXO 2 y 3 se incorporan fotografías intraorales de estos pacientes (fotografías D-I), ortopantomografía (fotografía A) y radiografía lateral de cráneo (fotografía B).

- Anatomía craneofacial:

Con respecto a las características anatómicas a nivel craneofacial en el SMG se encuentran 4 estudios, dos de ellos se basan en las características fenotípicas y los otros dos se basan en las características observadas en telerradiografías laterales de cráneo.

Comencemos con las características fenotípicas: El estudio más representativo es el realizado por Rodríguez Caballero y cols. 2012 (26), por ser, como ya se mencionó anteriormente, el que tiene una mayor muestra de pacientes. En este estudio las principales características encontradas a este nivel son microcefalia (93,75% de los pacientes), patología a nivel de la ATM (84,61%), hipertelorismo (6,25%), epicanto (6,25%), puente nasal ancho y plano (6,25%), filtrum corto (3,12%), orejas de implantación baja (21,87%), asimetría facial (31,25%), estrabismo divergente (45,26%), hiperlaxitud (21,85%), hipertonía (84,37%)e hipotonía (34,37%) . Los resultados obtenidos en su estudio se recogen en la tabla que se muestra a continuación (TABLA 3):

Variables	Result			
	Present (n)	Present (%)	Absent (n)	Absent (%)
Microcephaly (n = 32)	2	6.25	30	93.75
Hypertelorism (n = 32)	30	93.75	2	6.25
Epicanthus (n = 32)	30	93.75	2	6.25
Flat wide nasal bridge (n = 32)	30	93.75	2	6.25
Short philtrum (n = 32)	31	96.87	1	3.12
Low-set ears (n = 32)	25	78.12	7	21.87
Facial asymmetry (n = 32)	22	68.75	10	31.25
Divergent strabism (n = 31)	17	54.83	14	45.16
Hyperlaxity (n = 32)	25	78.12	7	21.85
Hypertony (n = 32)	5	15.62	27	84.37
Hypotony (n = 32)	28	87.5	11	34.37
Esophageal regurgitation (n = 32)	21	65.62	11	48.38
Dysphagia (n = 31)	16	51.61	15	48.32
Cardiac alterations (n = 29)	14	48.27	15	51.72
TMJ pathology (n = 13)	2	15.38	11	84.61

TABLA 3: perteneciente al artículo “Assesent of orofacial characteristics and oral pathology associated with cri-du-chat syndrome” de Rodríguez Caballero et al. 2012: Características generales de los pacientes estudiados (26)

En el estudio realizado por Van Buggenhout y cols. en 2000 (27) se describe el cambio de características fenotípicas de los pacientes con SMG con la edad. Los resultados que se obtienen se recogen en la siguiente tabla (TABLA 4) de la cual hacemos un extracto de aquellas filas en las que se mencionan características referentes al aspecto fenotípico:

TABLE 1. Overview of the Manifestations of the Patients

	Case 1 (male)	Case 2 (female)	Case 3 (male)	Case 4 (male)	Case 5 (female)	Case 6 (male)	Case 7 (female)
Age	47 years	45 years	44 years	41 years	35 years	18 years	18 years
Cytogenetics	46,XX,t(4;1)	46,XX,t(13;2)	46,XX,t(13;2)	46,XX,t(13;2)	46,XX,t(13;2)	46,XX,t(13;2)	46,XX,t(15;21)
History							
Birth weight (g)	1,500	2,500	< 3000	ND	3,100	3,100	2,050
Feeding difficulties	+	+	ND	ND	+	+	+
Catocalcemia	+	+	ND	ND	+	+	+
Convulsions	+	Severe	+	Severe	+	Severe	Mild
Mental retardation	Profound	Severe	Profound	A few words	A few words	A few words	Mild
Speech development	None	A few words	A few words	A few words	A few words	High pitched	High pitched
Intelligence	None	High pitched	None	None	High pitched	High pitched	High pitched
Voice	Spontaneous	High pitched	High pitched	High pitched	High pitched	High pitched	High pitched
Childhood behavior	Autosomal fixation	Autosomal fixation, short nose, attention, head banging, scratching	Autosomal fixation	Aggressive	Autosomal fixation, picking, biting, screaming	Autosomal fixation, head banging	Nervous
Adult behavior	Autosomal fixation, distress over things, refusal of clothes, laughing	Autosomal fixation, head banging, scratching	Head banging, tearing, hyperactive, hand flapping	Autosomal fixation, aggressive, destructive, screaming, tearing	Autosomal fixation, picking, biting, screaming	Autosomal fixation, head banging	Self biting, long ulcers, delusions
Dysmorphisms							
Microcephaly	+ (41.8 cm)	+ (41.8 cm)	+ (51 cm)	+ (51.8 cm)	+ (51.5 cm)	+ (51.2 cm)	- (54 cm)
Face shape	brachycephaly	brachycephaly	brachycephaly	brachycephaly	brachycephaly	brachycephaly	brachycephaly
Hair	Pronounced gray	Pronounced gray, alopecia	Pronounced gray	Pronounced gray	Pronounced gray	Pronounced gray	Normal
Eyes	Divergent strabismus	Divergent strabismus, nystagmus (bilateral)	Normal	Divergent strabismus	Normal	Normal	Normal
Palpebral fissures	Upper and	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal	Normal
Hyperidelation	+	+	+	+	+	+	+
Epicanthus	+	+	+	+	+	+	+
Nose	Cream, asymmetric	Cream, asymmetric	Barbican tip	Cream	Cream	Cream	High nasal bridge
Mouth hypoplasia	-	-	-	-	-	-	-
Slit	Microstomia, asymmetric, thin lips	Dental malocclusion	Microstomia, asymmetric, thin lips	Microstomia, dental malocclusion, cleft lip	Microstomia, dental malocclusion, thin lips	Microstomia, dental malocclusion, thin lips	Microstomia, high palate, retrognathia
Ears	Single	Single	Thick helices	Thin helices	Thin helices	Thin helices	Normal
Retention	Large helix, chloasma V	Thin helices and metastable	Thin helices	Thin helices	Thin helices	Thin helices	Normal
Palmar creases	-	Variant skin creases	Bilateral skin creases	Bilateral skin creases	Bilateral skin creases	Bilateral skin creases	Bilateral skin creases
Sclerotic	Severe	Mild	-	-	-	-	-

R, right; ND, no data.

TABLA 4 perteneciente al artículo “Cri du chat syndrome: Changing phenotype in older patients” de Van Buggenhout et al. 2010: Visión general de las manifestaciones de los pacientes (27)



Extracto de la tabla anterior

DISMORFISMO	PACIENTE 1	PACIENTE 2	PACIENTE 3	PACIENTE 4	PACIENTE 5	PACIENTE 6	PACIENTE 7
MICROCEFALIA	+ 48 cm	+ 48,8 cm	+ 51 cm	+ 50, 8 cm	+50,5 cm	+50,2 cm	+54 cm ¿
FORMA FACIAL	Braquicefalia	Braquicefalia, Asimetría	Alargada, envejecida	Braquicefalia	Alargada, Asimetría	Alargada, Asimetría	Redonda-alargada Asimetría
PELO	Gris prematuro	Gris prematuro y suave	Gris prematuro	Gris prematuro	Gris prematuro	Normal	Normal
OJOS	Estrabismo divergente	Estrabismo divergente. Miopía (bilateral)	Normales	Estrabismo divergente	Normales	Normales	Normales
FISURAS PALPEBRALES	Inclinadas hacia abajo	Normales	Normales	Normales	Normales	Normales	Normales
HIPERTELORISMO	-	+	+	+	Normal	+	-
EPICANTO	-	+	+	+	+	+	+
NARIZ	Gruesa	Gruesa	Punta bulbosa	Gruesa	Gruesa	Puente nasal elevado	Alargada
OREJAS	Normales	Normales	Normales	Hélices gruesas	¿	Normales	Normales

Comparando ambos artículos, se puede destacar que en el estudio de Van Buggenhout y cols. (27) se hace referencia a la implantación prematura de pelo grisáceo y a la modificación del aspecto braquifacial por un patrón más alargado con la edad, las orejas de implantación baja también aparecen con un porcentaje menor en este estudio, donde en la mayoría de los pacientes tienen una posición normal, el hipertelorismo y el epicanto también aparecen con un porcentaje mayor.

Se incorporan fotografías extraorales de frente y de perfil de estos pacientes en los ANEXOS 2 y 3 (fotografías C y J)

En cuanto a las características observadas a partir del estudio de las telerradiografías laterales de cráneo destacan dos estudios:

El más actual es el de Yañez Vico y cols. 2010 (28), realizado en la Facultad de Odontología de la Universidad de Sevilla. En este estudio, a partir de las telerradiografías laterales de cráneo de los pacientes con SMG se analizaron la vía

aérea, el plano palatino, las bases craneales anterior y posterior, las posiciones dentales y el problema estético.

A nivel de la vía aérea se encontraron alteraciones morfológicas con un reducido volumen del tracto respiratorio superior. El SMG se asocia con una serie de alteraciones en la morfología de la laringe, con forma de diamante o cuadrangular, una epiglotis hipoplásica y una reducción del espacio aéreo posterior durante la fonación. Aunque estudios posteriores señalaban que estas alteraciones no estaban presentes en todos los pacientes con SMG y sugerían la existencia de otros factores orgánicos o funcionales.

En cuanto al patrón facial, en la mayoría de los casos se destacan características mesofaciales, junto con parámetros que demostraron un claro crecimiento vertical acontecido con el aumento de la edad de estos individuos, como son: un ángulo goniaco superior disminuido y un ángulo goniaco inferior aumentado. En contraste, también se encontró un aumento de la altura facial anterior (Na- Me) y por otro lado, se encontraron medidas normales en cuanto a la altura facial inferior (ans-xi-pm) y la altura facial anteorinferior (Na-Me).

En el estudio también se destacó un plano palatino inclinado hacia abajo en el 70% de los individuos, siendo ésta una de las principales características de los pacientes con SMG pudiendo desempeñar un papel en el llanto típico asociado a este síndrome. Se destacó un desarrollo anormal de la base del cráneo, donde las bases craneales anterior y posterior estaban reducidas y el ángulo de la base craneal aumentado en el 70% de los individuos.

A nivel sagital, todos presentaban una maloclusión esquelética de clase II, siendo ésta un signo muy común entre los individuos con SMG, producida por el retrognatismo mandibular y, en ocasiones la existencia de prognatismo maxilar empeora la condición. A nivel dental también es característica la biprotrusión de los incisivos superiores e inferiores.

Finalmente, el principal problema estético observado en la cefalometría fue un labio superior corto con un ángulo nasolabial recto y un labio inferior con protrusión normal.

Los resultados obtenidos en su estudio se recogen en la tabla que aparece a continuación (TABLA 5):

**Table III.** Descriptive statistics of 39 craniofacial variables in Cri du Chat syndrome

Variable	Mean	SD	Min	Max	Interpretation
<b>Airway analysis</b>					
ppws-pbt*	22.44	7.23	12.6	38.6	Increased
ppwi-pm*	14.41	3.68	10.3	21	Decreased
<b>Aesthetic analysis</b>					
ans-sts†	22.81	3.45	18.2	30.4	Superior lip shorted
perp (sn-pg)-Ls‡	-0.35	3.30	-7.10	5.70	Normal
si-goe§	79.83	9.27	62.30	96.20	Mesofacial
na-me§	122.9	11.2	109.30	143.10	Dolichofacial
ans-me*	72.58	8.24	60.70	83.50	Brachyfacial
ar-goe§	52.35	8.6	34.60	62.50	Standar
cc-na†	61.22	3.8	54.80	66.60	Cranial base shorted
si-ar§	31.10	4.12	24.8	39.00	Posterior cranial base decreased
si-na§	70.99	14.16	33.10	82.60	Anterior cranial base decreased
perp (na-pg)-a†	26.20	2.09	22.50	29.70	Maxillary prognathism relative to the na-pg line
co-a*	89.27	6.53	82.80	101.70	Total maxillary length decreased
co-gn*	116.59	9.76	100.10	131.80	Total mandibular length decreased
goe-me	69.2	6.45	58.70	79.10	Length of mandibular corpus decreased
ha-na-pt.gn†	89.54	5.73	77.40	97.30	Mesofacial
ans-xi-pro†	48.17	5.83	40.50	59.50	Mesofacial
si-na-go.gn‡	35.02	7.78	27.30	50.50	Mesofacial
de-xi-pm†	32.96	6.6	25.20	42.30	Mesofacial
ar-goe-me§	128.2	9.4	112.10	142.10	Mesofacial
ar-goe-na§	51.05	5.44	43.30	59.70	Dolichofacial
na-goe-me§	77.15	7.74	68.80	92.70	Dolichofacial
na-cf-a†	54.28	3.47	49.70	59.70	Dolichofacial
po.or-pns-ans†	0.24	5.39	-7.10	8.00	Standar
po.or-ba-na†	26.2	2.09	22.50	29.70	Cranial base angulation decreased relative to po-or plane
si-na-ba	134.27	4.74	128.50	143.20	Increased angulation between anterior and posterior cranial base
si-na-a‡	83.26	3.51	78.40	90.30	Maxillary protrusion relative si-na line
si-na-b‡	77.68	3.41	71.40	82.90	Mandibular retrusion relative si-na line
(na.me)-(si.goe)§	89.54	5.73	77.40	97.30	Mesofacial
(si.na.a)-(si.na.ba)‡	5.59	2.17	3.00	9.30	Maxillary protrusion relative to anterior cranial base
(co.a)-(co.gn)*	27.3	7.07	17.10	43.10	Skeletal class II
<b>Dental analysis</b>					
a.pg-sas.is†	43.17	7.24	32.70	54.10	Proinclination of the maxillary incisors
a.pg-sai-ii†	25.79	5.64	18.70	25.79	Normal inclination of the mandibular incisors
a.pg-is†	12.75	3.39	8.20	18.30	Protrusion of the maxillary incisors
a.pg-ii†	5.45	3.93	0.40	12.70	Protrusion of the mandibular incisors

For definitions see:

\*McNamara,<sup>18</sup>†Ricketts,<sup>16</sup>‡Steiner,<sup>14,15</sup>§Jaraback and Fizzel,<sup>17</sup>||Riolo et al.,<sup>20</sup> Björk,<sup>19</sup> Solow and Sarnas.<sup>21</sup>

**TABLA 5:** perteneciente al artículo "Características craneofaciales en el Síndrome de Cri-du-Chat" de Yañez Vico et al. 2010: Tabla descriptiva de 49 variables craneofaciales en el Síndrome Cri-du-Chat (28)

El estudio realizado por Kjaer y Niebuhr en 1999 (29), contaba con una muestra mayor de individuos con Cri du Chat que el estudio anterior y en él se obtuvieron resultados diferentes a los posteriormente obtenidos en el estudio de Yañez Vico y cols. (28). En su estudio pretendieron, mediante radiografías laterales de los pacientes, localizar el campo de desarrollo afectado por el síndrome. Sus resultados reflejaban un desarrollo anormal de la base del cráneo, expresados como malformaciones en el contorno óseo de la silla turca y el clivus y un ángulo de la base del cráneo reducido en la mayoría de los casos, en vez de aumentado como se refleja en el estudio de Yañez Vico y cols.

Se incorporan radiografías laterales de cráneo de un paciente en los ANEXOS 2 y 3 (fotografías B), y en el ANEXO 4 se incorpora un trazado cefalométrico en una radiografía lateral de cráneo.

- Características de la flora periodontopatógica:

Con respecto a este aspecto solo existe un estudio, el realizado por Ballesta Mudarra y cols. 2013 (30) en la Facultad de Odontología de la Universidad de Sevilla con el propósito de comparar la flora periodontopatógica entre un grupo con SMG y un grupo control sin el síndrome, para evaluar una posible predisposición microbiológica a sufrir periodontitis. En cuanto al nivel de inserción y sangrado al sondaje no hubo diferencias significativas entre ambos grupos y tampoco se encontró ningún paciente que sufriera una periodontitis activa.

En cuanto a la frecuencia de patógenos bacterianos para el grupo con SMG y el grupo control fueron respectivamente: 0 y 5,3% para *A. actinomycetemcomitans*; 5,3 y 10,5% para *P. gingivalis*; 26,3 y 15,8% para *P. Intermedia*; 21,1 y 10,5 % para *T. denticola*. No hubo estadísticamente diferencias significativas entre los dos grupos, exceptuando el valor de *T. forsythia*, el cual fue significativamente mayor en el grupo SMG (31,6%) que en el grupo control (5,3%) siendo el odds ratio de *T. forsythia* de 8,3. Esta persistencia de *T. forsythia* en el grupo con Cri du Chat, podría ser interpretada como un factor de riesgo microbiano para una respuesta al tratamiento periodontal en estos pacientes.

- Hábitos higiénicos:

El único estudio hasta la actualidad que informa sobre este tema es el realizado por Rodríguez Caballero y cols. 2012 (26). En este estudio se observó que un 34,37% de los pacientes con SMG se cepillaban los dientes una vez al día, normalmente antes de dormir, mientras que un 31,25% lo hacían tres veces al día. Aproximadamente la mitad de ellos se cepillaban los dientes de forma autónoma sin ser controlados por un adulto. Con respecto a estos datos es necesario destacar que existen varios estudios que muestran la necesidad de supervisión por parte de un adulto para conseguir un correcto cepillado en pacientes con discapacidad física generalmente hasta los 14 años de edad, aunque a menudo es necesario incluso cuando el paciente es adulto.

- Consideraciones en el ámbito odontológico:

Todos los artículos que hacen referencia al tratamiento odontológico de pacientes con Cri du Chat coinciden en que es un proceso complejo y multifacético y requiere el conocimiento de la enfermedad para un manejo adecuado del paciente. La mayoría de los casos reportados en la literatura de pacientes con este síndrome no tienen datos de seguimiento a largo plazo, el que tiene un mayor seguimiento hasta la fecha es el de Hall y cols. 2015 (31), siendo éste de 3 años.

Torres y cols. 2005 (32) consideran la realización del tratamiento dental con anestesia local siempre y cuando el comportamiento del paciente y el tipo de tratamiento lo permitan mientras que en el caso que se describe en su artículo emplea sedación.. En el caso descrito en el artículo de Boraz y cols. 1990 (33) también se emplea sedación además de restricción física con papoose, ante la oposición de los padres al uso de anestesia general. En el caso descrito por Hall y cols. 2015 (31) sí se emplea la anestesia general, la cual puede verse dificultada por el retrognatismo mandibular y el paladar elevado, siendo necesario hacerlo vía nasal.

Torres y cols. 2005 (32), hacen referencia al empleo de profilaxis antibiótica en caso de procedimientos dentales invasivos y también añaden que los relajantes musculares no son recomendables debido a que muchos niños son hipotónicos.

Todos los artículos coinciden en que lo más importante es establecer un programa preventivo. En el artículo de Boraz y cols. 1990, se hace hincapié en la importancia de dar instrucciones a los padres para que ellos colaboren con una buena técnica de cepillado dental a sus hijos, especialmente después del desayuno y antes de dormir. Éste artículo y el de Torres y cols. también coinciden en que se debería usar flúor tanto en pastas dentífricas como en aplicación tópica para reducir el riesgo de caries y conseguir una temprana remineralización de las lesiones de esmalte. En el artículo de Hall y cols. 2015 (31) también se destaca la colocación de selladores como método preventivo.

No hay información en la literatura acerca de tratamientos pulpares o recomendaciones de una determinada terapia restauradora en estos pacientes, pero en el artículo de Hall y cols. 2015 (31) se señala la extracción como el mejor tratamiento ante dientes de pronóstico dudoso. Por otro lado, tanto en los artículos de Boraz y cols. 1990 (33) como

en el de Hall y cols. 2015 (31) se hace referencia al planteamiento del tratamiento ortodóncico en estos pacientes, en el de Boraz y cols. 1990 (33) se describe que a pesar de advertir a la madre el resultado cuestionable de este tipo de tratamiento en estos niños por la dificultad de colaboración, la madre decide proceder con el mismo, con la intención de corregir el apiñamiento y el retrognatismo mandibular, aunque no hay datos de si los resultados fueron exitosos o no.

- Apnea obstructiva del sueño y su tratamiento:

En la presente búsqueda solo se ha encontrado un artículo acerca de esta patología, el de Cohen y cols. 1998 (34). En este estudio participaron 20 niños entre 6 y 18 años con diferentes deficiencias que padecían apnea obstructiva del sueño. Entre estos sujetos se encontraba uno con SMG que presentaba traqueotomía desde el primer año de vida. Se le realizó un adelanto mandibular mediante un Lefort III con bipartición subcraneal, suspensión de la lengua y el hioides, reducción de la lengua y uvuloplastia con amigdalectomía. La cirugía permitió un cambio en la convexidad facial y un año después el paciente no requirió aporte de oxígeno y además mejoró su perfil facial.

## 7. CONCLUSIONES:

- 1) En cuanto a las características a nivel oral de estos pacientes, se destacan: retrognatismo mandibular, mordida abierta anterior, paladar elevado, macrostomía, hipotonía de los músculos periorales y varias anomalías dentales (hipoplasia de esmalte, agenesias dentales, reabsorción radicular, transposiciones y macrodoncia).
- 2) Con respecto a las características craneofaciales, destacamos un plano palatino inclinado hacia abajo, clase II esquelética, desarrollo anormal de la base del cráneo con un tamaño reducido de las bases craneales anterior y posterior y un ángulo de la base craneal aumentado, microcefalia, meso-braquicefalia, asimetría facial, hipertelorismo, epicanto, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho y plano, filtrum corto y orejas de implantación baja.
- 3) En cuanto a las características de la microflora periodontopatógena destaca un elevado porcentaje de *T. forsythia* que puede ser interpretado como un factor de riesgo microbiano de cara a una deficiente respuesta al tratamiento periodontal.
- 4) En relación al hábito de cepillado hay una gran variación ya que algunos pacientes se cepillan los dientes una vez al día y otros lo hacen tres veces al día, y hay algunos que lo hacen de forma autónoma y otros que reciben la ayuda de padres o cuidadores.
- 5) Con respecto a las consideraciones que debemos tener con estos pacientes a la hora de su asistencia odontológica, lo principal es establecer un programa preventivo e intentar realizar tratamientos conservadores, para lo cual, en la mayoría de los casos, será necesario emplear anestesia general.
- 6) En cuanto al tratamiento de la apnea obstructiva del sueño en estos niños se contempla la expansión esquelética combinada con reducción de los tejidos blandos permitiendo el avance mandibular, lo cual mejora el perfil facial, y haciendo posible la decanulación del paciente.

## 8. BIBLIOGRAFÍA:

1. Rodríguez-Caballero Á, Torres-Lagares D, Rodríguez-Pérez A, Serrera-Figallo M-Á, Hernández-Guisado J-M, Machuca-Portillo G. Cri du chat syndrome: A critical review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* May. 2010;115:473–8.
2. Lejeune J, Lafourcade J, Berger R, Vialatte J, Boeswillwald M, Seringe P, et al. Segregation familiale d'une translocation 5-13 determinant une monosomie et une trisomie partielles du bras court du chromosome 5: Maladie du "cri du chat" et sa "reciproque". *C R Hebd Seances Acad Sci*. 1963;257:3098–102.
3. Corcuera-Flores JR, Castellanos-Cosano L, Torres-Lagares D, Serrera-Figallo MA, Rodríguez-Caballero A, Machuca-Portillo G. A systematic review of the oral and craniofacial manifestations of cri du chat syndrome. *Clin Anat*. 2016;29:555–60.
4. Niebuhr E. The Cri du Chat syndrome: Epidemiology, cytogenetics, and clinical features. *Hum Genet*. 1978;144:227–75.
5. AC Duarte, Cunha E, Roth JM, Ferreira FL, García GL M-RM. Cytogenetics of genetic counseling patients in Pelotas, Rio Grande do Sul, Brazil. *Genet Mol Res*. 2004;3:303–8.
6. Niebuhr E. Cytologic observations in 35 individuals with a 5p- karyotype. *Hum Genet*. 1978;42:143–56.
7. Cerruti MP. Cri du Chat syndrome. *OrphanetJRareDis*. 2006;1:33.
8. Mainardi PC, Perfumo C, Cali A, Coucourde G, Pastore G, Cavani S et al. Clinical and molecular characterisation of 80 patients with 5p deletion: genotype-phenotype correlation. *J Med Genet*. 2001;38:151–8.
9. Colover J, Lucas M, Comley JA, Roe AM. Neurological abnormalities in the "cri-du-chat" syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1972;35:711–9.
10. Sedano HO, Look RA, Carter C, Cohen MM. B group short-arm deletion syndrome. *Birth Defects Orig Artic Ser*. 1971;7:89–97.
11. Breg WR, Steele MW, Miller OJ, Warburton D, DeCapoa A, Allderdice PW. The cri du chat syndrome in adolescents and adults: clinical finding in 13 older patients with partial deletion of the short arm of chromosome No. 5(5p-). *J Pediatr*. 1970;77:782–91.
12. Takebayashi T, Obata H, Minaki Y, Sekine M, Imoto K, Yokogushi K, et al. Scoliosis in cat cry syndrome. *J Orthop Sci*. 2006;11:259–63.
13. Howard RO. Ocular abnormalities in the cri du chat syndrome. *Am J Ophthalmol*. 1972;73:949–54.
14. Sweeney S. Cri du Chat syndrome: Case presentation and review. *J Behav Optom*. 2012;23:94–8.
15. Paz Fernández Lozano M, Puente Ferreras A, José Barahona Gomariz M, Palafox Bogdanovitch A. Rasgos Conductuales Y Cognitivos De Los Síndromes Rett, Cri-

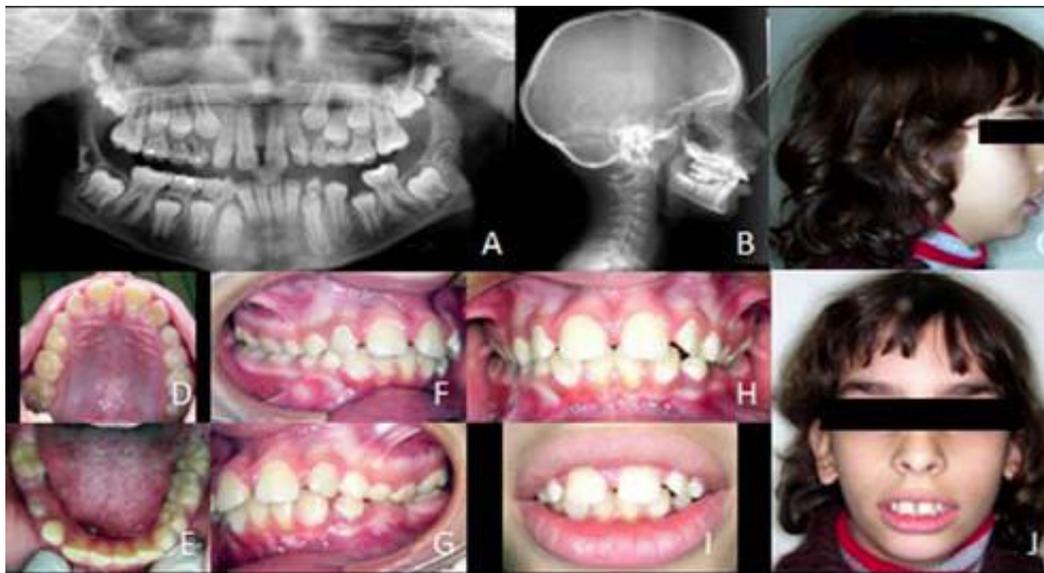
- Du-Chat, X-Frágil Y Williams Cognitive and Behavioural Features of the Diseases Rett, Cri-Du Chat, X-Fragil and Williams. Lib Lima. 2010;16:39–50.
16. Choong YF, Watts P, Little E, Beck L. Goldenhar and cri-du-chat syndromes: a contiguous gene deletion syndrome? *J AAPOS Off Publ Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strabismus*. 2003;7:226–7.
  17. Cornish KM, Bramble D, Munir F, Pigram J. Cognitive functioning in children with typical cri du chat (5p-) syndrome. *Dev Med Child Neurol*. 1999;41:263–6.
  18. Collins MSR, Cornish K. A survey of the prevalence of stereotypy, self-injury and aggression in children and young adults with Cri du Chat syndrome. *J Intellect Disabil Res*. 2002;46:133–40.
  19. Mainardi PC, Pastore G, Castronovo C, Godi M, Guala A, Tamiazzo S, et al. The natural history of Cri du Chat Syndrome. A report from the Italian Register. *Eur J Med Genet*. 2006;49:363–83.
  20. Stathopulu E, Ogilvie CM, Flinter FA. Terminal deletion of chromosome 5p in a patient with phenotypical features of Lujan-Fryns syndrome. *Am J Med Genet A*. 2003;119A:363–6.
  21. Rossi E, de Gregori M, Grazia Patricelli M, Pramparo T, Argentiero L, Giglio S, et al. 8.5 Mb deletion at distal 5p in a male ascertained for azoospermia. *Am J Med Genet A*. 2005;133A:189–92.
  22. Marinescu RC, Johnson EI, Grady D, Chen XN, Overhauser J. FISH analysis of terminal deletions in patients diagnosed with cri-du-chat syndrome. *Clin Genet*. 1999;56:282–8.
  23. Kondoh T, Shimokawa O, Harada N, Doi T, Yun C, Gohda Y, et al. Genotype-phenotype correlation of 5p-syndrome: pitfall of diagnosis. *J Hum Genet*. 2005;50:26–9.
  24. Zhang X, Snijders A, Segraves R, Zhang X, Niebuhr A, Albertson D, et al. High-resolution mapping of genotype-phenotype relationships in cri du chat syndrome using array comparative genomic hybridization. *Am J Hum Genet*. 2005;76:312–26.
  25. Harvard C, Malenfant P, Koochek M, Creighton S, Mickelson ECR, Holden JJA, et al. A variant Cri du Chat phenotype and autism spectrum disorder in a subject with de novo cryptic microdeletions involving 5p15.2 and 3p24.3-25 detected using whole genomic array CGH. *Clin Genet*. 2005;67:341–51.
  26. Rodríguez-Caballero A, Torres-Lagares D, Yáñez-Vico RM, Gutiérrez-Pérez JL, Machuca-Portillo G. Assessment of orofacial characteristics and oral pathology associated with cri-du-chat syndrome. *Oral Dis*. 2012;18:191–7.
  27. Van Buggenhout GJ, Pijkels E, Holvoet M, Schaap C, Hamel BC, Fryns JP. Cri du chat syndrome: changing phenotype in older patients. *Am J Med Genet*. 2000;90:203–15.
  28. Yáñez-Vico RM, Rodríguez-Caballero A, Iglesias-Linares A, Guerra-López N, Torres-Lagares D, MacHuca-Portillo G, et al. Craniofacial characteristics in cri-

- du-chat syndrome. *Oral Surgery, Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endodontology*. 2010;110:e38–44.
29. Kjaer I, Niebuhr E. Studies of the cranial base in 23 patients with cri-du-chat syndrome suggest a cranial developmental field involved in the condition. *Am J Med Genet*. 1999;82:6–14.
  30. Ballesta-Mudarra S, Machuca-Portillo G, Torres-Lagares D, Rodríguez-Caballero Á, Yáñez-Vico RM, Solano-Reina E, et al. Determination of periodontopathogens in patients with Cri du chat syndrome. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal*. 2013;18:5–9.
  31. Hall C, Hallett K, Manton D. The association between cri du chat syndrome and dental anomalies. *J Dent Child*. 2015;81:171–7.
  32. Torres CP, Borsatto MC, de Queiroz AM, Lessa FCR, Orsi IA. Cri du Chat syndrome: a case report. *Spec Care Dent Off Publ Am Assoc Hosp Dent Acad Dent Handicap Am Soc Geriatr Dent*. 2005;25:286–8.
  33. Boraz RA. Cri-du-chat syndrome: dental considerations and report of case. *Spec Care Dentist*. 1990;10:13–5.
  34. Cohen SR, Ross DA, Burstein FD, Lefavre JF, Riski JE, Simms C. Skeletal expansion combined with soft-tissue reduction in the treatment of obstructive sleep apnea in children: physiologic results. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 1998;119:476–85.

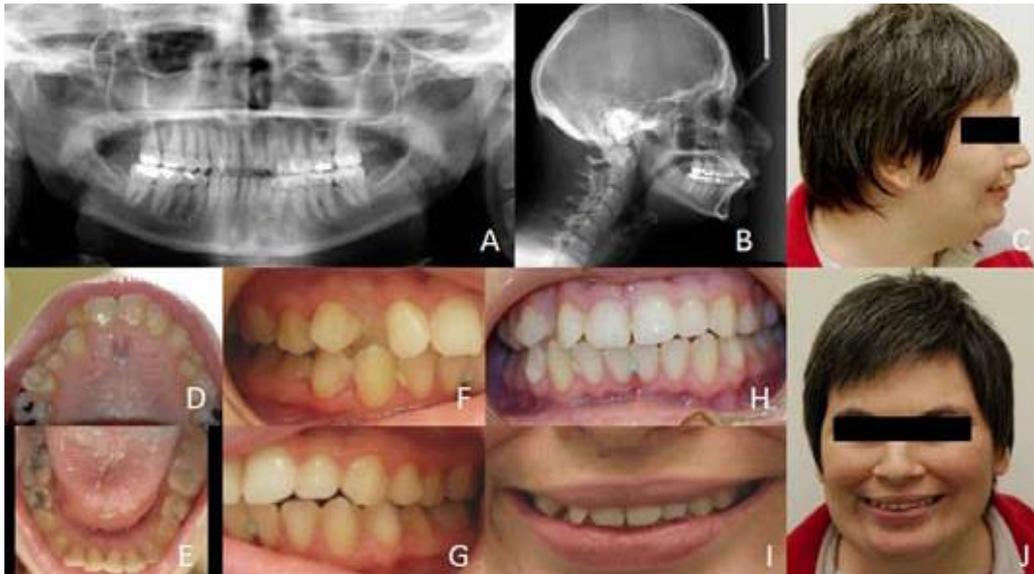
**ANEXO:**



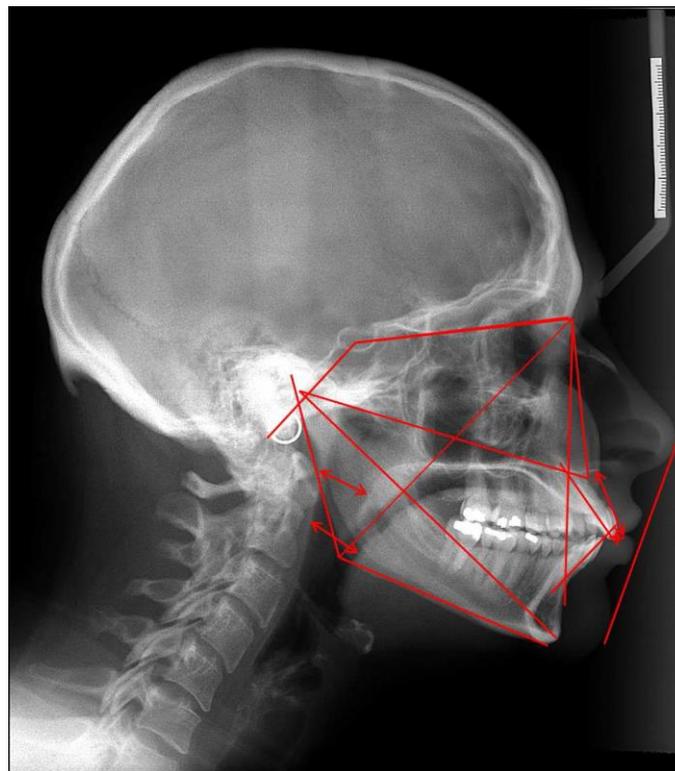
**ANEXO 1:** A) Hábitos orales: succión de la mano – B) Mordida abierta anterior y mordida cruzada posterior – C) Paladar elevado – D) Heridas por autolesión y babeo. (26)



**ANEXO 2:** A) Ortopantomografía - B) Radiografía lateral de cráneo – C) Visión lateral de la paciente – D) Visión oclusal de la arcada superior – E) Visión oclusal de la arcada inferior – F) Visión lateral de la oclusión dental derecha – G) Visión lateral de la oclusión dental izquierda – H) Visión frontal de la oclusión dental – I) Sonrisa – J) Fotografía frontal de la paciente. (1)



**ANEXO 3:** A) Ortopantomografía - B) Radiografía lateral de cráneo - C) Visión lateral de la paciente - D) Visión oclusal de la arcada superior - E) Visión oclusal de la arcada inferior - F) Visión lateral de la oclusión dental derecha - G) Visión lateral de la oclusión dental izquierda - H) Visión frontal de la oclusión dental - I) Sonrisa - J) Fotografía frontal de la paciente. (1)



**ANEXO 4:** Perfil radiográfico de un paciente con Cri du Chat con maloclusión esquelética de clase II causada por retrognatismo mandibular con biprotusión dental marcada y disminuida angulación y altura mandibular. También se puede observar estrechamiento de la vía aérea superior. (28)