

Hipoplasia Focal Ectodérmica o Síndrome de Goltz. Manejo Ortopédico Témporomandibular

Focal Dermal Hypoplasia or Goltz Síndrome. Temporomandibular Orthopedic Management

Rocío Oyanguren Figueroa* & Rosa Wurgaft Dreiman**

OYANGUREN, F. R. & WURGAFT, D. R. Hipoplasia focal ectodérmica o síndrome de Goltz. Manejo ortopédico témporomandibular. *Int. J. Odontostomat.*, 3(1):79-85, 2009.

RESUMEN: El desarrollo embrionario es un conjunto de procesos que dan origen al organismo y en particular al macizo craneofacial. Se pueden producir múltiples alteraciones del desarrollo, dentro de las cuales está el Síndrome de Goltz. Se realiza el estudio de una paciente de sexo femenino de 21 años de edad, portadora de este síndrome, la que presenta alteraciones cutáneas, óseas y musculares. Estas se manifiestan principalmente por la falta de desarrollo del macizo craneofacial en el lado izquierdo (gran asimetría facial). A nivel dental se observa microdoncia, hipoplasia del esmalte, y una gingivitis generalizada. Asociado a este síndrome la paciente presentaba un trastorno temporomandibular severo, dolor de cabeza, dolor de oídos, mareos, sordera en el oído izquierdo y mala calidad de sueño. Es tratada durante seis meses con un plano oclusal con mayor altura de trabajo en el lado izquierdo, para estimular el trabajo muscular y descomprimir los tejidos de la ATM. Posteriormente se realiza un tratamiento de rehabilitación dental integral para lograr una estabilidad oclusal y mantener la posición mandibular. Con el tratamiento se logra un desarrollo músculo esquelético del lado izquierdo, compensando la asimetría facial, mejoran los síntomas asociados a la patología témporomandibular, como el dolor de cabeza, la sordera izquierda y el funcionamiento articular. Podemos concluir que el Síndrome de Goltz afecta estructuras corporales y craneofaciales, provocando en esta paciente alteraciones cutáneas, esqueléticas y un trastorno témporomandibular severo. El tratamiento con un aparato ortopédico permitió equilibrar el trabajo muscular del sistema craneocervicomandibular, mejorando la patología témporomandibular y los síntomas asociados.

PALABRAS CLAVE: hipoplasia focal ectodérmica, síndrome de Goltz, trastornos témporomandibulares, asimetría facial.

INTRODUCCIÓN

El desarrollo craneofacial es el resultado de un conjunto de procesos embrionarios que dan origen a estructuras óseas conectivas y musculares que forman el macizo craneofacial. Por la complejidad de estos procesos formativos podemos encontrar variadas alteraciones de desarrollo, que tienen su origen en las distintas etapas de la formación del individuo. Hay alteraciones simples que involucran solo una pieza anatómica o parte de ella y otras más complejas que afectan a varias estructuras craneofaciales o de todo el organismo, llamados síndromes de alteraciones del desarrollo. Dentro de éstos, algunos comprometen las estructuras craneofaciales en forma preferencial, como el Síndrome de Goltz.

El Síndrome de Goltz, hipoplasia dérmica focal o Síndrome de Gorlin-Goltz es una rara y multisistémica anomalía caracterizada por grandes defectos en los tejidos de origen ectodérmico y mesenquimático. Por este motivo se originan alteraciones de tipo cutáneas, óseas, oculares, orales y dentales (Balmer *et al.*, 2004; Mianda *et al.*, 2005). Este síndrome se ve asociado en muchos casos a la presencia de queratoquistes múltiples y carcinomas basocelulares faciales (Díaz *et al.*, 2005).

Los primeros hallazgos de esta condición fueron descritos en 1921 por Jessner. El primer caso, que fue histológicamente confirmado, conocido como el Síndro-

* Cirujano dentista, ejercicio en atención primaria de salud Servicio de Salud Metroplitano Sur comuna el Bosque, dentista meritante cátedra de Ortodoncia Facultad de Odontología Universidad de Chile.

** Cirujano dentista, profesor Histología y Embriología Facultad de Medicina Universidad de Chile, profesora de post grado en Fisiopatología Maxilofacial y Patología Articular UNAB.

me de hipoplasia focal dermal, fue hecho por Lieberman en 1935. Sin embargo la primera descripción de esta condición bajo el título de hipoplasia dermal focal fue descrita por Gotlz *et al.* en 1962 (Tejani *et al.*, 2005).

Su etiología aun no esta clara, afecta principalmente a mujeres, lo que sugiere que esta alteración posee un patrón de herencia autosómica dominante ligado al cromosoma X, causado por una mutación de un gen de expresión variable (Balmer *et al.*; Mianda *et al.*; Tejani *et al.*; Sthepen *et al.*, 2001; Kanitakis *et al.*, 2003). También existen casos esporádicos de mutaciones espontáneas entre los casos evaluados (Díaz *et al.*). Se ha descrito que la prevalencia en los hombres es menor del 10% (Mianda *et al.*). Dentro de las mujeres que se ven afectadas por la enfermedad hay distintos grados de ésta, lo cual se explicaría por un proceso de mosaicismo funcional. Este fenómeno de mosaicismo se refiere a que al producirse la inactivación del cromosoma X, se generan poblaciones celulares normales y alteradas de lo cual depende la expresión de la enfermedad.

Dentro de las manifestaciones, las cutáneas son las más prevalentes, con zonas alternadas de hipo e hiperpigmentación, conocidas como las líneas de Blaschko, las cuales están combinadas con grandes máculas de color rojo. A lo largo de la vida se pueden desarrollar nódulos de aspecto amarillo pálido en la piel, bajo los cuales se forman herniaciones grasas, situadas preferentemente en las uniones mucocutáneas (labios y zona perianal). También se han encontrado en otros sitios como bajo la piel de orejas, dedos de las manos y de los pies.

Se han observado otras alteraciones en la piel como papilomas y telangectasias (Balmer *et al.*). Se ha visto comúnmente la disminución o ausencia total de uñas y pelos. Otra de las alteraciones que se presentan en este Síndrome son las alteraciones óseas, dentro de las más comunes esta la aplasia de los huesos del metacarpo, hipoplasia de dedos, sindactilia, y polidactilia. Otras manifestaciones esqueléticas menos comunes incluyen la baja estatura, las asimetrías de tronco, miembros, microcráneo, anormalidades vertebrales y deformidad de los huesos largos. A nivel facial podemos encontrar asimetrías faciales que se acompañan de ausencia o hipoplasia del ala nasal y alteraciones en orejas, ojos y labios (Tejani *et al.*). Radiográficamente a nivel de los huesos largos se ven estriaciones lineales densas a lo largo del eje axial de las metáfisis, conocidas como osteopatía estriata (Balmer *et al.*; Mianda *et al.*; Tejani *et al.*).

Las alteraciones oculares ocurren aproximadamente en el 40% de los casos, siendo las más comunes, el coloboma y la microftalmia (Balmer *et al.*). Se incluyen en los problemas oculares los defectos en el iris, retina, coroides y el nervio óptico, los cuales pueden llevar a una ceguera. Otras anormalidades relacionadas con la fisiología ocular son el estrabismo, nistagmo, fotofobia, microftalmos o ceguera congénita (Balmer *et al.*; Tejani *et al.*).

Se pueden encontrar en estos pacientes anormalidades en el sistema nervioso central que incluyen retraso mental, hidrocefalia y pérdida de la audición (Tejani *et al.*). Se han visto hipoplasias mandibulares en casos que presentan el Síndrome de Goltz con alteraciones severas esqueléticas (Balmer *et al.*; Tejani *et al.*). Fisuras labiopalatinas, múltiples fisuras e incompetencia velofaríngea secundaria a fisura submucosa de paladar han sido reportadas en estos casos (Balmer *et al.*). Ascherman *et al.* (2002) han descrito fisuras faciales extensas que incluyen la órbita, el maxilar superior, la cavidad oral y nasal.

Dentro de las manifestaciones orales, la mayoría de las alteraciones se presentan como papilomas gingivales, de aspecto aframbuesado en la mucosa del paladar, labios y mejillas, los cuales se han descrito hasta en la zona esofageal. En los tejidos blandos de estos pacientes se han encontrado hemihipoplasias de lengua e hiperqueratosis de la mucosa (Balmer *et al.*).

En las manifestaciones dentales los problemas se manifiestan en número, tamaño, posición y morfología de las piezas dentarias. Hay hipodoncia, oligodoncia, microdoncia, doble dentición temporal, fusiones y germinaciones dentarias. Se ha visto una morfología coronaria y radicular alterada, taurodontismo (McNamara *et al.*, 1996) y reabsorciones radiculares extensas, como resultado de una posible alteración en la formación del cemento radicular, de origen ectomesenquimático (Baxter *et al.*, 2000).

Dentro de las manifestaciones dentales, las más comunes son las hipoplasias del esmalte. Balmer *et al.* sustentan que el patrón de defectos del esmalte es una lionización, vale decir una inactivación del cromosoma X durante la diferenciación terminal resultando en dos tipos de poblaciones celulares, unas de fenotipo normal y otras anormal, similar al patrón de la amelogenénesis imperfecta. Ellos describen un crecimiento vertical del esmalte, estableciéndose columnas de esmalte normales y alteradas, formadas por

las respectivas poblaciones de ameloblastos presentes. El esmalte que se describe es generalmente defectuoso, con orificios y grietas.

También se han descrito problemas en la erupción dentaria, manifestada en algunos casos por retardo en la erupción. Otra de las manifestaciones presentes en el síndrome son la presencia de queratoquistes múltiples maxilares y carcinomas basocelulares faciales, conocido como síndrome névico basocelular (SNBC) (Díaz *et al.*; Baxter *et al.*; Gu *et al.*, 2006). En general los queratoquistes asociados al síndrome aparecen a más temprana edad y son mas frecuentes en el maxilar superior. En el caso del carcinoma basocelular son de aspecto pleomórfico, se dan en mayor cantidad y afectan a zonas no expuestas por la radiación solar.

Leonardi *et al.* (2002) han descrito que en un 40% de los pacientes con el SNBC, presentes en su estudio, se ha visto la presencia de hiperplasia bilateral del proceso coronoides mandibular, considerándola como un nuevo hallazgo radiológico del síndrome. Su importancia clínica radica en la dificultad progresiva en estos pacientes de realizar los movimientos mandibulares, principalmente los de apertura bucal.

Al conocer las múltiples alteraciones que el Síndrome de Goltz produce en la cavidad oral y en el macizo craneofacial, hemos querido evaluar las características morfológicas y el desarrollo de la enfermedad en una paciente que lo presenta. Además a través del uso de un plano ortopédico, equilibrar la función del sistema cráneo-cervicomandibular, para el manejo clínico de la patología articular de esta paciente.

MATERIAL Y MÉTODO

Se realiza el estudio de una paciente de sexo femenino de 21 años de edad. La paciente al examen clínico presenta baja estatura, piel oscura con algunas manchas de color amarillo pálido. Al observar su conducta muestra una actitud de abulia y alteraciones en el ánimo. En la anamnesis la madre relata que al nacer presentó algunas alteraciones del desarrollo, se le realizaron varios exámenes y estudios médicos, que concluyeron que la paciente presentaba el Síndrome de Goltz.

Las alteraciones observadas en esta paciente al momento de nacer, eran la falta del desarrollo del

macizo craneofacial en el lado izquierdo (gran asimetría facial), fusión de dedos en ambos pies y a nivel de la mano derecha el dedo meñique era más corto (Fig. 1). Es interesante observar en ella manchas amarillo pálido en la piel, como se observa especialmente en un aumento de volumen que presenta sobre el párpado superior del ojo izquierdo.



Fig. 1. Fotografía del aspecto facial de la paciente con Síndrome de Goltz. Nótese la falta de desarrollo craneofacial del lado izquierdo.

A la observación clínica intraoral, observamos compresión ósea horizontal de ambas arcadas dentarias, en especial del maxilar superior en lado izquierdo (Fig. 2). Las arcadas dentarias no presentan una relación oclusal estable por la diferencia de tamaño de las piezas dentarias y porque en algunas zonas no había contacto oclusal entre algunas piezas (leve mordida abierta). A nivel dental la paciente presentaba varias alteraciones, observándose tratamientos hechos en base a prótesis fijas que se encontraban en mal



Fig. 2. Fotografía de las arcadas dentarias de la paciente con Síndrome de Goltz. Se observa compresión ósea horizontal de ambas arcadas, especialmente en el lado izquierdo.

estado, los cuales según la paciente fueron realizados para reemplazar piezas dentarias ausentes por agenesias, fracturas, piezas dentales de menor tamaño e hipoplasias del esmalte. Al evaluar los tejidos periodontales se observa gingivitis generalizada y un papiloma entre las piezas 4.2 y 4.3 (Fig. 3).



Fig. 3. Fotografía de las arcadas dentarias de la paciente con Síndrome de Goltz donde se observan las lesiones gingivales y el papiloma ubicado entre las piezas 4.2 y 4.3.

En la evaluación clínica la paciente relata presentar dolor de cabeza desde los 5 años de edad. También relató presentar mareos, dolores de espalda, mala calidad de sueño, dolor de ambos oídos y sordera del oído izquierdo. Al evaluar la dinámica articular de la paciente se observa un rango de apertura máxima de alrededor de 2,5 cm, con dolor en algunas ocasiones. Presentaba desviación hacia el lado izquierdo en la apertura, con salto y ruido en la mitad del movimiento en ambas articulaciones (click recíproco). Por estos problemas articulares la paciente es referida para mejorar su fisiología articular, previo a someterse a un tratamiento de rehabilitación oral integral. Como parte de su tratamiento articular se realizó un plano de estabilización oclusal de uso nocturno, con contactos puntiformes en el sector posterior. Para tratar su asimetría esquelética y muscular se dejan mayores contactos oclusales en el lado izquierdo, que es donde presenta menor desarrollo craneofacial. Esos contactos del lado izquierdo, al tener mayor altura el plano oclusal en ese lado, darán mayor trabajo a los músculos masticatorios, para desarrollar este sector de la cara de la paciente.

Se realizan controles semanales durante cuatro meses para estabilizar la relación entre ambas arcadas, tratar los problemas musculares y mejorar la morfofisiología articular. En los controles además se evalúa la presencia de dolores de cabeza, oídos y la calidad de sueño. Se realizaron controles mensuales posteriores hasta completar un período de seis meses

de uso del plano ortopédico, previo a iniciar la rehabilitación oral integral.

Cuando se obtuvo la estabilidad oclusal, la paciente fue derivada a un centro de rehabilitación odontológico integral para corregir sus problemas dentales y periodontales. En esta etapa del tratamiento se necesita dar estabilidad oclusal a través de múltiples contactos oclusales a través de la rehabilitación, para mantener estable la nueva posición mandibular.

Una vez terminado el tratamiento rehabilitador, se le colocó un nuevo plano oclusal de mantención, con contactos múltiples, para proteger las piezas dentarias del bruxismo y mantener la relación oclusal y témporomandibular.

RESULTADOS

Después de los seis meses de tratamiento ortopédico a través del plano oclusal observamos una mejoría en la asimetría facial y en la dinámica articular (Fig. 4). La paciente en apertura y cierre derecho, no presenta salto ni ruido articular, con un rango de apertura normal.



Fig. 4. Fotografía del aspecto facial de la paciente con Síndrome de Goltz después del tratamiento con plano ortopédico. Nótese el desarrollo del lado izquierdo, mejorando la asimetría facial.

Los dolores de oído y cabeza desaparecieron y hay una notoria recuperación de la sordera que pre-



Fig. 5. Fotografía de las arcadas dentarias de la paciente con Síndrome de Goltz después del tratamiento de rehabilitación dental. Se observa buen aspecto de los tejidos gingivales.



Fig. 6. Fotografía del aspecto facial de la paciente con Síndrome de Goltz. Se observa un aumento de volumen en relación al párpado superior izquierdo de color amarillo y manchas oscuras en la piel de la cara y del cuello.



Fig. 7. Fotografías del aspecto facial de la paciente con Síndrome de Goltz, antes y después del tratamiento ortopédico. Se observa en la fotografía de la derecha un rostro armónico posterior al tratamiento.

sentaba el oído izquierdo. Ha mejorado la calidad de sueño, el ánimo, y la capacidad de atención en sus clases y una mejoría en la capacidad de memorización. En la palpación muscular se observa una adecuada tonicidad muscular de los músculos masticatorios y en la rigidez de cuello.

La paciente se realiza una rehabilitación oral integral a través de extracciones de restos radiculares, de supernumerarios de los terceros molares, múltiples coronas y prótesis fijas plurales que completan sus arcadas dentarias (Fig. 5). Se observa en la foto la salud de los tejidos periodontales, en cuanto a la ausencia de la gingivitis y del papiloma que antes presentaba.

DISCUSIÓN

En la evaluación de nuestra paciente vemos que presenta alteraciones de desarrollo que están de acuerdo a lo relatado en la literatura como Síndrome de Goltz (asimetría craneofacial, fusión de dedos, dedos más cortos, microdoncias e hipoplasias del esmalte).

La presencia de un aumento de volumen bajo la piel, en el párpado superior izquierdo, como se ve en la Figura 6, está de acuerdo con lo observado por otros autores que describen alteraciones cutáneas con zonas de estrangulación grasa bajo la piel en zonas del cuerpo. También se observan zonas de distinta pigmentación en el cuello de la paciente lo que es característico en las alteraciones cutáneas que estos pacientes presentan (Stephen *et al.*).

Es muy interesante observar la corrección facial y cervical de la asimetría a través del uso del plano ortopédico, en la foto que muestra su cara al finalizar el tratamiento. Se observa mayor desarrollo del masétero izquierdo, labio superior y todo el sector craneofacial del lado izquierdo mejorando su estética y su dinámica articular, al equilibrar la función muscular del sistema craneocervicomandibular.

La altura del plano oclusal en el sector posterior del lado izquierdo ha permitido distraer el cóndilo de la fosa articular del oído izquierdo poco desarrollado permitiendo descomprimir el oído y escuchar mejor. En el trabajo realizado por Ramirez *et al.* (2005) se hace una recopilación de bibliografía entre la fisiología del oído y la articulación témporomandibular, con distintas teorías anatómicas, embrionarias y fisiológicas que explican la relación morfofuncional entre el oído y la ATM.

Se han visto en estudios anteriores, que estos pacientes presentan un alto porcentaje de dolores de cabeza, dolores de oído, alteraciones en la dinámica articular y trastornos en la calidad de sueño (Wurgaft *et al.*, 2004) Esta paciente por alteraciones del desarrollo presentaba estos problemas descritos previamente asociados a su trastorno témporomandibular.

Podemos concluir en este estudio que el síndrome de Goltz es una alteración en el desarrollo embrionario que afecta estructuras craneofaciales y de las extremidades de manera simétrica o asimétrica, afectando a importantes estructuras como la piel, ojos,

dedos y piezas dentales. En este caso la alteración de desarrollo provocó un trastorno témporomandibular acompañado de dolores de cabeza, oído, alteraciones de la dinámica articular y sordera del lado izquierdo.

El uso de un plano oclusal de dimensión vertical variable estimuló el lado izquierdo de pobre desarrollo logrando una mejoría en la asimetría muscular y esquelética, lo que mejora la dinámica de la articulación témporomandibular. Además la férula oclusal descomprime la presión del bruxismo sobre la base de cráneo mejorando los dolores de cabeza, oído y sordera.

CONCLUSIÓN

En alteraciones de desarrollo, como el Síndrome de Goltz se puede lograr un equilibrio morfofuncional a través de aparatos ortopédicos que permitan un equilibrio neuromuscular, la estabilidad oclusal y mejorar los síntomas asociados a la patología témporomandibular.

OYANGUREN, F. R. & WURGAFT, D. R. Focal dermal hypoplasia or Goltz syndrome. Temporomandibular orthopedic management. *Int. J. Odontostomat.*, 3(1):79-85, 2009.

ABSTRACT: The origin of craniofacial structures is a complex embryonary process. There could be different growth alterations of it; one of them is Goltz Syndrome. We report a case of a female patient, 21 years old who present skin, bone and muscular alterations. This alteration is mainly in the left craniofacial structures, resulting in facial asymmetry. She also presented microdontia, enamel hypoplasia, and generalized gingivitis. A severe Temporomandibular disorder (TMD) was also associated with headaches, earaches, dizziness, deafness in the left ear and poor sleep quality. She was treated for 6 months with an occlusal splint, higher in the left side to stimulate the muscular activity and give some relief to the left TMJ tissues. Subsequently, a complete oral rehabilitation treatment was performed to achieve occlusal stability and to perpetuate the mandibular position. After the treatment, the patient presented more development in the left muscular and skeletal structures, improving the facial symmetry, and eliminating headaches, earaches, dizziness, deafness in the left ear and poor sleep quality.

KEY WORDS: focal dermal hypoplasia, Goltz syndrome, temporomandibular disorders, facial assimetry.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Ascherman, M. D.; Knowles, B A. & Troutman K. C. Extensive facial clefting in patient with Goltz syndrome: Multidisciplinary treatment of a previouslyunreported association. *Cleft Palate Craniofac J.*, 39(4):469-73, 2002.

Balmer, R.; Cameron, A. C.; Ades, L.& Aldred, M. J. Enamel defects and lionization in focal dermal hypoplasia. *Oral Surg. Oral. Med. Oral. Pathol. Oral.*

Radiol. Endod., 98(6):686-91, 2004.

Baxter, A. M.; Shaw, M. J. & Warren, K. Dental and oral lesions in two patients with focal dermal hypolpasia (Goltz syndrome). *Br. Dent. J.*, 189(10):550-3, 2000.

Díaz, J. M.; Infante, P.; Belmonte, R.; Ruiz, L.; García-Perla A. & Gutiérrez, J. L. Síndrome névico baso-

celular. Presentación de seis casos y revisión de la literatura. *Med. Oral. Patol. Oral. Cir. Bucal.*, 10:E57-E66, 2005.

Gu, X. M.; Zhao, H. S.; Sun, L. S. & Li, T. J. PTCH mutations in sporadic and Gorlin-syndrome-related odontogenic keratocysts. *J. Dent. Res.*, 85(9):859-63, 2006.

Kanitakis, J.; Souillet, A. L.; Butnaru, C. & Claudy, A. Melanocyte stimulation in focal dermal hypoplasia with inusual pigmented skin lesions: A histologic and immunohistochemical study. *Pediatr. Dermatol.*, 20(3):249-53, 2003.

Leonardi, R.; Caltabiano, M.; Lo Muzio, L., Gorlin, R. J.; Bucci, P.; Pannone, G.; Canfora, M. & Sorge, G. Bilateral hyperplasia of the mandibular coronoid processes in patients with nevoid basal cell carcinoma síndrome: an undescribed sign. *Am. J. Med. Genet.*, 110(4):400-3, 2002.

McNamara, T.; Trotman, C. A.; Hahessy, A. M. & Kavanagh, P. Focal dermal hypoplasia (Goltz-Gorlin) syndrome with taurodontism. *Spec. Care. Dentist.* 16(1):26-8, 1996.

Mianda, S. B.; Delmaestro, D.; Bertoli, R.; Marinho, T. & Lucas, E. Focal dermal hypoplasia with exuberant fat herniations and skeletal deformities. *Pediatr. Dermatol.*, 22(5):420-3, 2005.

Ramírez, L. M.; Sandoval, G. P. & Ballesteros, L. E. Los desórdenes temporomandibulares: clínica craneofacial. *Med. Oral. Patol. Oral. Cir. Bucal.*, 10:E18-E26, 2005.

Stephen, L. X.; Behardien, N. & Beighton, P. Focal dermal hypoplasia: management of complex dental features. *J. Clin. Pediatr. Dent.*, 25(4): 259-261, 2001.

Tejani, Z.; Batra, P.; Mason, C. & Atherton D. Focal dermal hypoplasia: oral and dental findings. *J. Clin. Pediatr. Dent.*, 30(1):67-72, 2005.

Wurgajt, R.; Versluys, J.; Rappoport, K. & Heran, D. Estudio descriptivo morfofuncional de pacientes con trastornos temporomandibulares (TTM) y asimetrías faciales. *Rev. Chilena de Ortodoncia*, 21(1):31-41, 2004.

Dirección para correspondencia:
Dra. Rosa Wurgajt Dreiman.
Hernando de Aguirre 201 oficina 1003
Santiago
CHILE

Fono: 56-2-2330805/2342571/ Fax: 3330963

Email: wurgajt@usa.net

Recibido : 18-05-2009

Aceptado: 20-06-2009