

INFORME DE CASO

Síndrome de Marie Sainton. Presentación de casos

Dr. Reynaldo E. Delys Fernández¹
MSc. Dra. Raisa Escudero Alemán²
MSc. Dra. Aída Pérez Alfonso³

RESUMEN

El síndrome de Marie Sainton, también conocido como disostosis cleidocraneal, presenta un cuadro clínico florido, donde predominan las alteraciones en las clavículas y el cráneo; las anomalías en la erupción y el dismorfismo dentario son otras de los rasgos distintivos de esta entidad, se presentan cuatro féminas pertenecientes a una misma familia que presentan características clínicas y radiográficas sugestivas de displasia cleidocraneal, estos síndromes son de baja incidencia en la práctica médica, por tal motivo se presentan las estas pacientes.

DeCS:
DISPLASIA CLEIDOCRANEAL/
diagnóstico

SUMMARY

Marie-Sainton syndrome, also known as cleidocranial dysostosis, has a florid clinical picture dominated by changes in the clavicles and skull. Abnormalities in tooth eruption and dysmorphism are other distinctive features of this condition. Four female patients belonging to the same family and showing clinical and radiographic characteristics suggestive of cleidocranial dysplasia are reported here. These syndromes have a low incidence on medical practice, for this reason these patients are reported.

MeSH:
CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA/
diagnosis

Esta afección fue descrita por primera vez en 1766 por Morand¹ y posteriormente en 1897 por *Pierre Marie y Sainton* que la nombran disostosis cleidocraneal, es también conocida en la literatura médica con el nombre de Enfermedad de Marie Sainton, Síndrome de Scheuthauer Marie Sainton^{2,3} y disostosis mutacional.³ Es un síndrome infrecuente, donde pueden coincidir anomalías somáticas y viscerales;^{1,2} las alteraciones que afectan a las clavículas y a los huesos del cráneo son las predominantes en el cuadro clínico y que le dan nombre. Es una enfermedad hereditaria músculo-esquelética que se transmite en forma autosómica dominante, en estudios cromosómicos recientes se ha encontrado que su origen es por mutaciones en el gen CBFA1/RUNX2, un factor de transcripción que activa la diferenciación osteoblástica, ubicado en el brazo corto del cromosoma seis,²⁻⁵ no presenta predilección por sexo o raza.³

Los signos clínicos son inconstantes y, en ocasiones, dan lugar a formas incompletas del síndrome, fundamentalmente asociadas a alteraciones craneales, claviculares y pélvicas; las características más representativas son cráneo grande y braquicéfalo, fontanelas amplias y suturas abiertas, hipoplasia o aplasia de clavículas e hiperfuncionalidad de la articulación del hombro, anomalías dentarias de número, posición, forma y tamaño, trastornos en la erupción; otras anomalías esqueléticas serían escoliosis, genu valgo y pie plano; el desarrollo neuromadurativo y la expectativa de vida son normales, con una talla alcanzada en la adultez de 165 cm en hombres y 156 cm en las mujeres.³⁻⁷

El objetivo de este trabajo es la presentación de tres generaciones de una misma familia formada por cuatro pacientes femeninas, a las que se les diagnosticó disostosis cleidocraneal, entidad poco frecuente en este medio y en la literatura revisada.

PRESENTACIÓN DE LAS PACIENTES

Paciente 1

De 19 años de edad, sexo biológico femenino; acude a Consulta de Cirugía máxilo facial preocupada por su estética al presentar persistencia de dientes temporales y retraso en la erupción de los permanentes (Figura 1).



Figura 1



Figura 2

Dentro de los antecedentes patológicos personales obtuvimos el dato curioso de que varios de sus familiares (madre, hermana, sobrina) presentaron trastornos en la erupción dentaria y alteraciones esqueléticas, como baja estatura y movilidad anormal de los hombros, elemento que se tuvo en cuenta para recordar disostosis cleidocraneal como posibilidad diagnóstica (Tabla).

Al examen físico se observa: paciente de raza negra, de 1.57cm de talla, frontal ancho, cara larga, cierre bi labial competente, sonrisa gingival, retardo en la erupción de dientes permanentes, bóveda palatina profunda, desgaste incisal en dientes temporales anterosuperiores, perfil cóncavo, hipoplasia de la falange del segundo dedo miembro inferior izquierdo, antebrazos cortos, la vista radiográfica panorámica muestra retraso de la resorción fisiológica de la raíz de los dientes primarios, múltiples dientes retenidos (Figura 2).

Examen físico	Pacientes			
	1	2	3	4
Agenesia clavicular	-	X	X	-
Hipoplasia clavicular	X	-	-	X
Tórax angosto	-	X	X	-
Hipoplasia maxilar superior	X	X	-	-
Baja estatura	X	X	X	X
Retención dentaria	X	-	-	-
Bóveda palatina profunda	X	X	X	-
Prominencia frontal	X	X	X	X

X: Presente

Paciente 2

De 61 años de edad, sexo biológico femenino, huesos frontal y parietal prominentes, cara larga, tórax angosto, fosas supra e infraclavicular ausentes, hombros caídos, ausencia bilateral de clavículas que permite la unión de los hombros en línea media, edente total superior e inferior, no retención dentaria (Figuras 3 y 4).



Figura 3



Figura 4

Paciente 3

De 29 años de edad, sexo biológico femenino, desarrollo incompleto bilateral de las clavículas, hombros caídos, huesos frontal y parietal prominente, cara larga, dentición permanente, edente parcial superior e inferior, no retención dentaria (Figura 5).



Figura 5



Figura 6

Paciente 4

De 6 años de edad, sexo biológico femenino, ausencia clavícula derecha, lado izquierdo normal, dentición temporal, prominencia frontal (Figura 6).

COMENTARIO FINAL

En el síndrome de Marie Sainton los signos clínicos son inconstantes y, en ocasiones, dan lugar a formas incompletas de la enfermedad; las características clínicas distintivas de tres de las cuatro pacientes fueron las alteraciones claviculares que permiten el movimiento de los hombros a aproximarse a la línea media del tórax, el cual se mostraba estrecho en su porción superior, asociadas a una corta estatura; las anomalías dentarias fueron documentadas con la persistencia de dientes temporales y las múltiples retenciones dentarias, las pacientes dos, tres y cuatro tuvieron nacimientos por cesárea, estos datos coinciden con la bibliografía revisada.⁸

El aspecto estético bucal fue la causa que motivó a la doliente a buscar atención estomatológica por la persistencia de dientes temporales en su fórmula dentaria; el tratamiento de estos pacientes debe ser realizado por un equipo multidisciplinario, pues requiere del concurso de varias especialidades estomatológicas y médicas para realizar un plan de tratamiento que incluya: la exéresis de los dientes supernumerarios o con retenciones ectópicas, el realineamiento oclusal cuando sea indicado, la rehabilitación protésica que al emplear técnicas implantológicas se haría necesario el uso de intervenciones quirúrgicas previas con el fin obtener una disponibilidad ósea satisfactoria para la colocación de implantes, la evaluación de las deformidades esqueléticas por parte del ortopédico y la orientación psicológica cuando se requiera. El estudio genético es el único análisis con valor de diagnóstico de certeza.²

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Hasbun J, Meneghello J. Disostosis Cleido-Craneana. Rev Chil Pediatr [Internet]. 1944 Ago [citado el 23 de ago de 2010]; 15(8): [aprox. 1 p.]. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0370-41061944000800006&lng=es.%20%20doi:%2010.4067/S0370-41061944000800006
2. Carbajal E, Bálsamo MF, Valdez A, Scheider E, Subirán B. Disostosis cleido craneal. Estudio radiográfico de un caso clínico. Rev Facultad Odontol(UBA) [Internet]. 2009 [citado el 23 de marzo de 2010]; 24(56/57): [aprox. 6 p.]. Disponible en: http://webcache.googleusercontent.com/search?hl=es&lr=&as_qdr=all&q=cache:w9TZwCR6dGIJ:http://www.odon.uba.ar/revista/2009vol24num56-57/docs/carbajal.pdf+disostosis+cleidocraneal&ct=clnk
3. Alves N, De Oliveira R. Cleidocranial dysplasia-a case report. Int J Morphol [Internet]. 2008 [citado el 13 de septiembre de 2010]; 26 (4): [aprox. 8 p.]. Disponible en: http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022008000400043&lng=es.%20%20doi:%2010.4067/S0717%2095022008000400043
4. Cafiero P, Cano A. Displasia cleidocraneal. Arch Argent Pediatr [Internet]. 2006 Feb [citado el 9 de septiembre de 2009]; 104(1): [aprox. 9 p.]. Disponible en:

http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752006000100008&lng=es

5. Verma SK, Jain P, Sharma NC. Scheuthauer-Marie-Sainton syndrome - a rare entity imaging findings. Indian J Radiol Imaging [Internet]. 2004 [citado el 3 de septiembre de 2010]; 14: [aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://www.ijri.org/article.asp?issn=0971-3026;year=2004;volume=14;issue=2;spage=175;epage=176;aulast=Verma>
6. De Paz Aparicio P, Guerrero Vázquez J. Disostosis cleido-craneal familiar. [Internet]. Guerrero-Fdez J: Web Pediátrica; 2009 [citado el 8 de enero de 2010]. Disponible en: http://webcache.googleusercontent.com/search?hl=es&q=cache:d-kcW0trIFEJ:http://www.webpediatria.com/casosped/PDF/cleidocraneal_familiar.pdf+Disostosis+cleido-craneal+familiar.&ct=clnk
7. Di Santi J, Betancourt O. Tratamiento ortodóntico-quirúrgico de los dientes supernumerarios: presentación de un caso clínico. Acta Odontol Venez [Internet]. 2008 Mar [citado el 3 de febrero de 2011]; 46 (1): [aprox. 11 p.]. Disponible en: http://www.scielo.org.ve/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0001-63652008000100019&lng=en&nrm=iso
8. Bárcena-Ruiz E, Parra Gordo ML, Mula Rey N, Pena Fernández I, Hernández Sastre I. Disostosis cleidocraneal: diagnóstico en AP. Med Gen (Madrid) [Internet]. 2006 Mar [citado el 11 de ene 2011]; 101: [aprox. 2 p.]. Disponible en: http://webcache.googleusercontent.com/search?hl=es&q=cache:KIRq5RaOW_gJ:http://www.medicinageneral.org/revista_101/pdf/767_768.pdf+Casos+Cl%C3%ADnicos.+Disostosis+cleidocraneal%3A+diagn%C3%B3stico+en+AP.&ct=clnk

DE LOS AUTORES

1. Especialista de I Grado en Cirugía Máxilo Facial. Profesor Auxiliar de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.
2. Especialista de I Grado en Ortodoncia. Master en Urgencias Estomatológicas. Profesora Instructora de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.
3. Especialista de I Grado en Ortodoncia. Master en Odontopediatría. Profesora Asistente de la Universidad de Ciencias Médicas "Dr. Serafín Ruiz de Zárate Ruiz" de Villa Clara.