

C I E N C I A

# ODONTO lógica

Revista arbitrada  
de la Facultad de  
Odontología  
Universidad del Zulia



Vol. 17 . No. 2  
Julio-Diciembre 2020

## Antropometría craneofacial en lactante con síndrome de Adams Oliver

**Roberto Antonio García López<sup>1\*</sup>, Alice Leonela Carrizo Dávila<sup>2</sup>, Alba Marina Finol Bravo<sup>3</sup>, Marisela Luisa Jiménez Flores<sup>4</sup>**

---

1\*. Roberto Antonio García López. Doctor en Odontología. Director de Postgrado de la Facultad de Odontología de la Universidad del Zulia.

2. Magister en Odontopediatría. Universidad del Zulia.

3. Doctora en Ciencias Odontológicas. Profesor Titular de la Facultad de Odontología de la Universidad del Zulia.

4. Doctorante en formación. Profesor Agregado de la Facultad de Odontología de la Universidad del Zulia.

**Correos electrónicos:** robertogarcia20@hotmail.com, alicecarrizo2405@hotmail.com, albamfinol@hotmail.com, marisela\_2105@hotmail.com

### RESUMEN

**Objetivo:** Describir la evolución de la antropometría cráneo facial en lactante con síndrome de Adams Oliver. **Reporte de caso:** Paciente lactante de 5 meses de edad, con diagnóstico de síndrome de Adams Oliver quien presentó anomalías sistémicas, alteraciones craneofaciales y funcionales del sistema estomatognático. Se procedió a realizarle antropometría cráneo facial durante un periodo de un año y tres meses. **Resultados:** El porcentaje de crecimiento máximo fue de la altura cefálica (20,94%) y el mínimo fue el tamaño del filtrum (4,96%), el perímetro cefálico(microcefalia) presento un crecimiento sostenido de 1mm por mes; el tipo craneal se mantuvo (Mesoprosopo); el tipo facial cambio de mesoprosopo a leptoprosopo, la altura facial superior fue mayor a la inferior, hipotelorismo. **Conclusión:** El trastorno de las funciones motoras y sensitivas del sistema estomatognatico (succión, deglución y masticación, respiración) constituye un factor de riesgo significativo para el crecimiento y desarrollo del macizo craneofacial; razón por la cual el abordaje clínico del paciente con síndrome de Adams Oliver requiere la participación del odontopediatra; a fin de garantizar un abordaje oportuno y eficaz de todas alteraciones anatómicas y funcionales del complejo craneo bucomaxilofacial, con el objetivo de mejorar su calidad de vida.

**Palabras clave:** Síndrome de Adams-Oliver, defecto terminal transverso de extremidades, antropometría craneofacial.

\***Autor de Correspondencia:** Dirección: Residencias Arenales. Sector Amparo. Casa N° 35 Teléfonos: 0416-6607490 0412-0750209.

# Craniofacial anthropometry in an infant with Adams Oliver syndrome

## ABSTRACT

**Objective:** To describe the evolution of craniofacial anthropometry in an infant with Adams Oliver syndrome. **Case report:** A 5-month-old infant patient with a diagnosis of Adams Oliver syndrome who presented systemic anomalies, craniofacial and functional alterations of the stomatognathic system. Craniofacial anthropometry was performed over a period of one year and three months. **Results:** The maximum growth percentage was of the head height (20.94%) and the minimum was the size of the philtrum (4.96%), the head circumference (microcephaly) presented a sustained growth of 1mm per month; the cranial type remained (Mesoprosopo); the facial type changed from mesoprosopo to leptoprosopo, the upper facial height was greater than the lower one, hypotelorism. **Conclusion:** The disorder of the motor and sensory functions of the stomatognathic system (sucking, swallowing and chewing, breathing) constitutes a significant risk factor for the growth and development of the craniofacial massif; reason why the clinical approach of the patient with Adams Oliver syndrome requires the participation of the pediatric dentist; in order to guarantee a timely and effective approach to all anatomical and functional alterations of the buccomaxillofacial cranial complex, with the aim of improving your quality of life.

**Keywords:** Adams-Oliver syndrome, transverse terminal limb defect, craniofacial anthropometry.

## INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos (DC) se definen como aquellas anomalías estructurales o funcionales, que ocurren durante la vida intrauterina y se diagnostican durante el embarazo, en el parto o en un momento posterior de la vida. La Organización Mundial de la Salud (OMS) calcula que 1 de cada 33 lactantes padece de algún tipo de DC, generando en 3.2 millones de personas algún grado de discapacidad cada año (OMS, 2015). Se ha observado que en recién nacidos afectados por DC, la placenta no se desarrolla adecuadamente y es incapaz de proporcionar un ambiente apropiado para el desarrollo y crecimiento del feto<sup>1</sup>.

En tal sentido, el Síndrome de Adams Oliver (SAO[OMIM: 100300]) es una genodermatosis congénita hereditaria extremadamente rara, con una incidencia estimada de 1 por cada 225.000 nacidos vivos. Está identificado como una Aplasia Cutis Congénita (ACC) del Grupo 2 de la clasificación de Frieden 1986; típicamente caracterizado por una asociación entre defectos congénitos del cuero cabelludo de la línea media (ACC) y defecto transverso terminal de

extremidades (TTLD) con variabilidad en la expresión clínica. Fue publicado por primera vez en 1945 por Forrest H Adams y Clarence Paul Oliver;<sup>2-8</sup>.

Con respecto a los defectos congénitos del cuero cabelludo estos pueden presentarse como defectos únicos o múltiples con una o varias cicatrices sin pelo y a través de las cuales se ven venas tortuosas y dilatadas bajo la piel afectada. En casos severos puede presentar además, un defecto subyacente de los huesos del cráneo. El 20% de los casos se acompaña de una anomalía vascular denominada cutis marmorata telangiectásica y ocasionalmente otras anomalías cutáneas: aplasia cutis en miembros, hiperpigmentación focal y hemangiomas. Además, el 78% de los niños con esta enfermedad típicamente tienen malformaciones asimétricas en manos, brazos, pies y piernas, que van desde hipoplasia ungueal o de las falanges distales hasta amelias casi completas. Se han descrito casos con sindactilia (ósea/ cutánea) entre 2° y 3° dedo, reducción de falanges proximales y mediales, polidactilia, ectrodactilia, hipoplasia de metatarsos, braquidactilia u oligodactilia, pie equino varo, ausencia de la parte distal del miembro, micromielia y braquipodia<sup>4</sup>.

## Ciencia Odontológica

Vol. 17 N° 2 (Julio-Diciembre 2020), pp. 54-55

Adicionalmente se han descrito: microcefalia, defectos cardíacos congénitos presente en un 20% de los casos de SAO (defectos ventricular septal, anomalías de grandes arterias, anomalías de válvulas y tetralogía de Fallot), hipertensión pulmonar y portal, hipervascularización retinal, hidronefrosis, criptorquidia, himen imperforado, pezones supernumerarios, talla baja y anomalías neurológicas: arrinencefalia, hidrocefalia, hipoplasia del nervio óptico, microftalmia, alteraciones oculares, malformaciones de vítreo y retina en forma de pliegues falciformes, cataratas congénitas bilaterales, defectos en los pabellones auditivos, meningitis secundarias a infección a través del defecto cutáneo, encefalocele y quistes encefálicos congénitos secundarios al defecto en el vértex, retardo mental, dolicocefalia y retraso psicomotor<sup>1,2</sup>.

Se ha propuesto que hasta el 32% de los pacientes con un modelo de herencia autosómico recesivo presentan un fenotipo neurológico grave con microcefalia, retraso mental y anomalías intracraneales; sin embargo, estas anomalías también se han visto en algunos casos con un aparente patrón autosómico dominante<sup>9-10</sup>. A nivel de cavidad bucal se ha reportado hendidura labio palatina, hipoplasia de esmalte y anomalías en la forma de los dientes<sup>3</sup>.

La etiología del Síndrome de Adams Oliver es heterogénea; sin embargo, se han sugerido diferentes teorías que intentan explicar la ocurrencia de la malformación como: eventos isquémicos o trombóticos en el feto o en la placenta; defectos en el cierre del tubo neural; necrosis por presión localizada en la piel de los embriones y mesénquima adyacente; anomalías vasculares y adhesiones amnióticas<sup>11-13</sup>.

En lo que respecta al patrón de herencia; en los últimos años mutaciones en cinco genes han sido descritas como causa del SAO. Mutaciones en el gen EOGT (MIM: 615297) y DOCK6 (MIM: 614219) causan la forma autosómica recesiva del SAO; mientras mutaciones en ARHGAP31 (MIM: 100300), RBPJ (MIM: 614814) y NOTCH1 (MIM: 616028) conducen a la forma autosómica dominante del SAO con expresividad variable intra e inter familiar. También

se han presentado casos esporádicos o mutaciones de novo. Sin embargo, en algunos genotipos-fenotipos las correlaciones están comenzando a emerger; por ejemplo, los individuos con mutaciones NOTCH1 tienen con mayor frecuencia defectos cardíacos individuos con mutaciones ARHGAP31 o DOCK6 (Southgate et al., 2015) juntas las mutaciones descubiertas hasta ahora representan -50% de los pacientes, lo que sugiere que más genes asociados son probables por descubrir<sup>2,5,7,14</sup>.

El diagnóstico presuntivo es fundamentalmente clínico. Se confirma mediante el uso de estudios de radiografías e imágenes para demostrar las alteraciones del sistema nervioso central y las malformaciones esqueléticas. La ecografía es una técnica especialmente útil en casos de síndrome de Adams-Oliver dado que detecta de forma muy precoz las alteraciones asociadas de los miembros<sup>13</sup>. Entretanto la citogenética convencional es obligatoria ante la presencia de cualquier malformación congénita; es muy recomendable realizar doble cariotipo (por ejemplo en linfocitos y fibroblastos) para detectar mosaicismos en distintas líneas celulares<sup>15</sup>.

El diagnóstico diferencial se realiza con síndromes que se acompañen de aplasia cutis del vértex: aplasia cutis congénita, síndrome de defectos cutáneos del vértex y polidactilia postaxial, síndrome de defectos cutáneos del vértex con manos en pinza de langosta, epidermolísis ampollosa, displasias ectodérmicas, síndrome de Johansson Blizzard, embriofetopatía por varicela congénita y trisomía 13.

En cuanto al manejo del SAO este es complejo ya que no existe un tratamiento específico curativo de la enfermedad, sino aspectos para mejorar las condiciones del paciente, es por ello que requiere de un equipo multidisciplinario constituido por pediatra, genetista, otorrinolaringólogo, cirujano plástico, anestesiólogo, neurólogo, ortopedista, cirujano maxilofacial, odontopediatra, ortopedista maxilar, fonoaudiólogo, nutricionista, especialistas en fisioterapia, rehabilitación, terapeutas ocupacionales, psicólogos, y enfermera. El pronóstico dependerá del

tipo y gravedad de anomalías presentes en el paciente.

El propósito del reporte de este caso es describir la evolución de la antropometría cráneo facial en lactante con síndrome de Adams Oliver en razón de su baja incidencia a nivel mundial. De acuerdo a la revisión bibliográfica realizada, no se reporta ningún caso en el cual se haya evaluado la biometría craneofacial en estos pacientes; constituyendo de esta manera un aporte significativo a las áreas del saber odontológico, médico y demás áreas involucradas en la atención de este tipo de pacientes.

Estudio realizado bajo el término de consentimiento libre e informado a la representante legal del niño. Fue realizado un examen físico detallado que incluyó la identificación de las características del nacimiento y medidas antropométricas cráneo facial, registro fotográfico, toma de impresiones, modelos de estudio, radiografías intra orales de ambos maxilares con técnica oclusal. Los datos clínicos y de exámenes realizados fueron obtenidos de la historia médica y de una entrevista con la madre para recolectar informaciones adicionales (historia obstétrica previa a la gestación del paciente, antecedentes personales y familiares).

### Reporte de Caso:

Paciente masculino de cinco meses de edad, referido al postgrado de Odontopediatría de la Universidad del Zulia por parte del Instituto de Genética Médica de la Facultad de Medicina de la Universidad del Zulia con diagnóstico de Síndrome de Adams Oliver para su valoración. La historia médica materna y de parto indicó que el paciente es producto de I ESAT, de madre y padre de 20 años de edad para el momento de la concepción, aparentemente sanos y no consanguíneos, niega antecedentes personales y familiares relacionadas con el propósito.

La madre presentó un embarazo con controles prenatales regulares, infecciones urinarias a repeticiones durante la gestación tratadas con macrodantina, sultamicina, genurin; se realizó 8

ecogramas obstétricos; embarazo simple a término 38,5 semanas de edad gestacional, parto eutócico, respiró y lloró al nacer de manera espontánea con un Apgar de 6/7, saturación periférica de oxígeno inferior a 85% peso al nacer 2.400 g (p10) y talla al nacer 47 cm (p50), perímetro cefálico al nacer 32 cm (p10-25) recién nacido a término pequeño para su edad gestacional, retardo del crecimiento intrauterino, microcefalia.

En la exploración física se observó a nivel de la región occipito parietal cuatro lesiones en el cuero cabelludo; de las cuales dos están ubicados en la línea media y las otras dos lateralizadas. La primera lesión tiene aspecto digitiforme de color rosada desprovista de cabello, segunda lesión redondeada bordes bien delimitados rosada con centro deprimido sin cabello, tercera lesión es prominente de base amplia sin cabello unida a la segunda lesión por una banda de tejido negro y una cuarta lesión similar a la segunda, a nivel cráneo facial se observó frente inclinada y alta, línea de implantación del cabello alta e irregular con aumento de vello en la región fronto lateral, micro-retrognatia.

En la región torácico dorsal presentó otra lesión en la línea media protuberante mide 0,2 mm rodeado por vellos; los miembros eran simétricos, bien proporcionados con defectos reductivos distales en manos y pies. Mano derecha: 1° dedo hipoplasia de falange distal, 2° dedo con una constricción anular en la falange distal, 3° y 4° dedos con braquidactilia (hipoplasia de la falange proximal) en el 5° dedo se apreció clinodactilia. Mano Izquierda: 1°dedo con implantación alta. Pies con uñas hipoplásicas (Figuras 1: A-B-C). Los hallazgos morfológicos descritos en este paciente ubicados en el cuero cabelludo se corresponde con la ACC la cual puede presentarse aislada o acompañando a otras anomalías y síndromes.

Durante su seguimiento, el paciente estuvo hospitalizado durante los primeros 15 días de nacido por saturación de oxígeno y estudio del síndrome; siendo sometido a valoración por diversas especialidades entre ellas neurocirugía quien reportó llanto débil, ausencia de reflejo de búsqueda, reflejo

**Figura 1.** A: Aplasia Cutis Congénita. B: Defecto transverso terminal de extremidades. Mano Derecha: 1° dedo hipoplasia de falange distal, 2° Con una constricción anular en la falange distal 3° y 4° con braquidactilia. 5° clinodactilia. C: Mano Izquierda: 1° dedo implantación alta



Fuente: García et al.

de moro y aprehensión presentes, fontanela anterior 2x3cm depresible, hipotonía, hipereflexia con espasticidad en miembros inferiores. Genética emitió el diagnóstico de Síndrome de Adams Oliver basado en la clínica del paciente. A los dos meses de edad requirió una nueva hospitalización la cual fue por dos meses por presentar los siguientes diagnósticos: neumonía bilateral complicada con atelectasia, diarrea aguda febril con algún grado de deshidratación, comunicación interventricular restrictiva, epilepsia, microcefalia, desnutrición grave, anemia. Fue evaluado por el servicio de Otorrinolaringología por presentar infecciones respiratorias a repeticiones debido a disfagia importante. No presentaba succión y era alimentado con jeringa por su madre; también presentó falla ponderal de importancia.

A los fines de evaluar el proceso de la deglución en este paciente; se procedió a realizar valoración de los pares craneales:

TRIGÉMINO V: Modalidad sensitiva, vibración y termoalgia V1 V2 V3: escasa respuesta con sensibilidad suave, retiro con sensibilidad dolorosa. Modalidad Motora: acentuada hipotonía de musculatura masticatoria con disminución de fuerza muscular. Modalidad Parasimpática: adecuada secreción salival de la glándula parótida. FACIAL VII: Modalidad Motora (Musculatura facial) sin alteraciones. Modalidad sensitiva (zona de Ramsay

Hunt) sin afección. Modalidad Parasimpática: adecuada secreción salival de la glándula submaxilar y sublingual. Modalidad sensorial (2/3 anteriores de la lengua) no evaluada.

GLOSOFARÍNGEO IX: Modalidad Motora: inadecuada contracción de musculatura faríngea; adecuado cierre velo faríngeo con disminución de la fuerza muscular de constrictores superior, medio e inferior faríngeos adecuados con ausencia de blancos. Modalidad sensorial (1/3 posterior de la lengua) no evaluada. NEUMOGÁSTRICO X: Modalidad sensitiva: evidencia disminución de la sensibilidad supraglótica a la palpación de repliegues aritenopigloticos derecho e izquierdo, bandas ventriculares y aritenoides bilaterales con ausencia de reflejos tusígenos de respuesta. Modalidad Motora: adecuada movilidad de cuerdas bucales durante el llanto.

ESPINAL XI: ausencia de control cefálico de acuerdo al grupo etario. HIPOGLOSO MAYOR XII: adecuado trofismo lingual y fuerza muscular con y sin resistencia; reflejo de extrusión lingual presente. Así mismo se realizó nasolaringofibroscopia funcional de la alimentación con equipo óptimo evidenciando: septum central, ambos cornetes nasales libres, rinofaringe con pequeño paquete adenoideo no obstructivo, abundante secreción salival, base de la lengua normal, epiglotis en omega de acuerdo a grupo etario, cuerdas vocales móviles, subglotis sin



alteración aparente, cierre glótico completo.

Posteriormente se realiza una videofluoroscopia de la deglución la cual consistió en ofrecer al lactante dos consistencias (líquido y leche) ambos a base de agua coloreada con anilina azul, con jeringas ofrecidas por la madre en posición habitual de alimentación; evidenciando extrusión lingual con ambas consistencias con rechazo de gran porcentaje del alimento, en especial del agua. Escape precoz con acumulación de vallecúlas y ambos senos piriformes, con ausencia de elevación del sistema hiolaringeo y del cierre glótico de protección, penetración y aspiración evidente por rebosamiento a vía respiratoria con ausencia de blancos satisfactorios durante todo el estudio se diagnostica: Disfagia orofaríngea severa Nivel I: nada por vía oral; a través de la utilización de la escala de ingesta de alimentos por vía oral - FOIS (mide la cantidad y calidad del tipo de alimento que el paciente consigue ingerir por vía oral de forma segura); alteraciones de las funciones estomatognáticas.

Se sugirió la realización de gastrostomía de alimentación, maniobras de ejercicios de rehabilitación de musculatura faríngea, maniobras de protección y de posicionamiento, ejercicios vibrátiles y electroestimulación en musculatura supra hioidea para mejorar contracción muscular con estimulación de ascenso del sistema hiolaringeo, potenciales evocados auditivos de tallo cerebral en HEP, oftalmología,

fisiatría y rehabilitación para estimulación temprana. A los tres días se le realizó la colocación de un gastrostomo alimentario. A los siete meses de edad fue sometido a una nueva intervención quirúrgica para sustituir el gastrostomo, sin haber presentado complicación alguna. El paciente siguió con controles frecuentes y valoraciones clínicas hasta la edad de 1 año y 4 meses.

A los cinco meses de edad es evaluado en el postgrado de Odontopediatría de la Universidad del Zulia; se realiza examen físico al menor en condiciones clínicas de cuidado, malformaciones congénitas múltiples anteriormente descritas, signos de desnutrición, presencia de un gastrostomo alimentario, escasa fijación de la mirada, responde a estímulos auditivos; se determina: peso 2000 gr (< P-4 DE), talla 46cms (< P-4 DE) perímetro cefálico 25,5 cm (<P3) microcefalia, biotipología ectoblastica, longolíneo, índice craneal mesocefálico, asimetría facial, puente nasal normal, cejas pobladas, hipotelorismo, aumento de vello en la región fronto lateral, altura facial inferior mayor que la superior, micrognatismo bimaxilar, retrognatismo mandibular, perfil facial convexo, labios cortos y delgados, sucking pad (apoyo de succión) pronunciado, boca en forma triangular, plano bipupilar inclinado hacia la izquierda, pabellones auriculares de implantación baja y rotados hacia atrás, índice facial mesoprosopo (Figuras.2: A-B-C).

Al examen clínico intra bucal se observó: rodete

**Figura 2.** Vista lateral y frontal. A: Perfil facial convexo, implantación baja y atrás de pabellones auriculares, retrognatismo mandibular B: Asimetría facial, tipo facial mesoprosopo, hipotelorismo, frente amplia. C: Vello en la región fronto lateral



Fuente: García et al.

## Ciencia Odontológica

Vol. 17 N° 2 (Julio-Diciembre 2020), pp. 58-59

superior en forma hiperbólica, simétrico, sistemas de surcos, rugosidades palatinas, paladar indemne y profundo, paladar blando normal, cordón fibroso de Robin y Magitot pronunciado; rodete inferior en forma de herradura con reborde alveolar engrosado en sentido vestibulo-lingual en el sector anterior, cordón fibroso de Robin y Magitot presente pero poco pronunciado, piso de boca y mejillas normales, bolsas de bichat pronunciadas. Desde el punto funcional presentó escasa respuesta a estimulación táctil de musculatura facial, adecuada apertura bucal, mucosa oral húmeda, adecuada movilidad lingual, extrusión lingual importante, ausencia de deglución espontánea a secreción salival, tos de protección tardía, ausencia de reflejo nauseoso, ausencia de reflejo de búsqueda y succión.

Posteriormente se procede a la toma de impresiones de los rodetes gingivales con una vinil silicona (Zetaplus) y se elaboran modelos de estudio en yeso piedra; al observar los modelos de estudios en contacto: en sentido sagital la mandíbula se encontraba en posición retrusiva con respecto al maxilar superior; en sentido transversal el maxilar superior cubría a la mandíbula y en sentido vertical existiendo un espacio entre ambos maxilares.

Se realizó la biometría craneofacial con la ayuda de un Vernier digital a tomar las medidas craneofaciales a los 5, 7, 9, 13, 15 meses de edad (Tabla 1,2) (Figuras 3: A-B). Al examen de Rx periapical superior e inferior

con técnica oclusal se evidenció la presencia de los gérmenes dentarios en desarrollo sin alteración morfológica perceptible correspondiente al 53-52-51-61-62-63; 73-72-71-81-82-83 respectivamente. A los doce meses de edad; erupcionaron el 71-81, el 81 presentó una rotación mesio lingual y a los quince meses de edad erupcionaron 52-62; cronología y secuencia de erupción alterada.

### Discusión

En cuanto a la biometría craneofacial realizada en el paciente durante el lapso de 5-15 meses de edad (Figura 3 A-B); determinamos el porcentaje de crecimiento de cada medida a seguir: el perímetro cefálico presentó un crecimiento sostenido; exceptuando durante el período de 7-9 meses; el índice craneal se mantuvo tipo mesocefálico durante todo el estudio; el índice facial durante el periodo de 5-9 meses fue de tipo mesoprosopo; durante el periodo 9-15 meses; el índice facial cambió a leptoprosopo.

En relación a las otras medidas craneofaciales estas fueron evaluadas en los tres planos (sagital, vertical, transversal). En sentido sagital: la longitud cefálica presentó un crecimiento sostenido por mes. En sentido vertical: la altura cefálica y altura facial total presentaron un mayor crecimiento en el periodo 13-15 meses; altura facial superior: su mayor crecimiento fue durante el periodo 7-9 meses; altura facial inferior: su

**Figura 3.** Biometría Craneofacial A: altura facial superior. B: Longitud craneal (5 meses de edad)



Fuente: García et al.



**Tabla 1. Características clínicas y funcionales del caso**

Medidas Antropométricas	Definición
Longitud cefálica (g-op)	Distancia lineal máxima entre los puntos glabella y opistocranion en sentido sagital
Diámetro cefálico (eu-eu):	Distancia entre los puntos laterales más sobresalientes del cráneo (eurion- eurion).
Altura cefálica (v-n):	Distancia que va desde el punto más alto de la cabeza (vértex) hasta el punto medio de la sutura frontonasal (nasion).
Índice cefálico	Es el radio del ancho de la cabeza expresada como porcentaje de la longitud de la cabeza.
Perímetro cefálico (g-eu-op-eu)	Punto sagital más anterior sobre el hueso frontal (glabella) y el punto más sobresaliente del occipital (opistocranion), pasando por los puntos laterales más sobresalientes del cráneo (eu-eu)
Altura facial superior (n-sn)	Distancia máxima entre el punto medio de la sutura frontonasal (n) y la unión entre el margen inferior del septum nasal y la porción cutánea del labio superior en la línea media (sn).
Altura facial inferior (sn - gn)	Distancia desde la unión entre el margen inferior del septum nasal y la porción cutánea del labio superior en la línea media (sn) y el punto más inferior en la línea media del margen inferior del mentón (gn)
Altura facial total (n - gn)	Distancia máxima entre el punto medio de la sutura frontonasal (n) y el punto más inferior en la línea media del margen inferior del mentón (gn)
Distancia bicigomática (zy -zy)	Distancia máxima entre los puntos más laterales del arco zigomático de cada lado de la cara.
Índice facial	Es el radio de la longitud de la cara expresada como porcentaje del ancho de la cara
Distancia Intercantal Externa (ex -ex)	Distancia entre el ángulo lateral del ojo izquierdo y derecho (excantion- excantion).
Distancia Intercantal Interna (en-en)	Distancia entre el ángulo medial del ojo izquierdo y derecho (endocantion- endocantion).
Distancia interalar (al - al)	Distancia máxima entre los puntos más laterales de cada ala nasal.
Tamaño del filtrum (sn - ls)	Distancia entre la base de la nariz y el borde superior del labio superior en la línea media.
Distancia intercomisural (cm-cm)	Distancia máxima entre ambas comisuras de los labios, en el punto donde la mucosa se continúa con la piel.
Longitud pabellón auricular (supra-aural-sa) (sub-aural-sba)	Distancia entre el punto más alto de la aurícula y el punto más inferior del borde libre del lóbulo auricular
Diámetro pabellón auricular(t-h)	Distancia máxima entre el trago y el borde posterior de la hélix

Fuente: García et al.

mayor crecimiento fue durante el periodo 9-13 meses;  
longitud del pabellón auricular izquierdo: su mayor  
crecimiento fue durante el periodo 13-15 meses;  
longitud del pabellón auricular derecho: su mayor

crecimiento fue durante el periodo 9-13 meses;tamaño  
del filtrum: solo se presentó un crecimiento mínimo  
durante el periodo de 13-15 meses al igual que la  
longitud de nariz:presento un crecimiento.

**Tabla 2. Definiciones de las medidas antropométricas utilizadas en el caso**

<b>Medidas craneofaciales</b>	<b>5 meses</b>	<b>7 meses</b>	<b>9 meses</b>	<b>13 meses</b>	<b>15 meses</b>
Longitud cefálica (g-op)	125mm	126mm	127mm	129mm	130mm
Diámetro cefálico(eu-eu)	99mm	100mm	100 mm	102mm	103mm
Altura cefálica (v-n)	49mm	51mm	54mm	57mm	60.13mm
Perímetro cefálico (g-eu-op-eu)	36,5cm	37,5cm	38cm	40cm	41cm
Índice cefálico	Mesocefálico	Mesocefálico	Mesocefálico	Mesocefálico	Mesocefálico
Altura facial superior (g-sn)	39mm	39mm	42mm	44.46mm	45.43mm
Altura facial inferior (sn – gn)	36mm	37mm	38,50mm	40,55mm	41,55mm
Altura facial total(n-gn)	75mm	76mm	80,50mm	85,01mm	86,98mm
Distancia bicigomática (zy-zy)	85mm	86mm	88mm	91mm	92.69mm
Índice facial	Mesoprosopo	Mesoprosopo	leptoprosopo	Leptoprosopo	Leptoprosopo
Longitud de nariz (g-sn)	34mm	34mm	34,68mm	35.21mm	35.71mm
Distancia inter alar (al-al)	20mm	20mm	20,13mm	20.97mm	21.17mm
Distancia intercantar interna (en-en)	22mm	22,50mm	23mm	24.22mm	24.72mm
Distancia intercantar externa (ex-ex)	69mm	69mm	70mm	71,30mm	72,00mm
Tamaño del filtrum (sn-sl)	9mm	9mm	9mm	9mm	9.47mm
Distancia intercomisural (cm-cm)	22,50mm	23mm	25mm	26.86mm	27.02mm
Longitud pabellón auricular derecho (supra-aural-sa) (sub-aural-sba)	40,50mm	41mm	43mm	44.35mm	44.45mm
Diámetro pabellón auricular derecho(t-h)	17,50mm	18,00mm	18,58mm	19.15mm	20.42mm
Longitud pabellón auricular izquierdo (supra-aural-sa) (sub-aural-sba)	34mm	34,50mm	35mm	36.00mm	37.20mm
Diámetro pabellón auricular izquierdo (t-h)	21mm	22mm	24mm	25.00mm	25.26mm

Fuente: García et al.

En sentido transversal; la distancia intercomisural experimentó su mayor crecimiento durante el periodo 7-9 meses; la distancia intercantar interna y externa, distancia bicigomática; distancia interalar: su mayor crecimiento fue durante el periodo 9-13 meses; el diámetro cefálico: presento un crecimiento sostenido por mes exceptuando en el periodo de 7-9m meses donde no hubo crecimiento de esta medida.

En condiciones de normalidad, se espera que el mayor crecimiento craneofacial se produzca durante el 1er año de vida siempre y cuando el individuo

reciba los estímulos paratípicos de crecimiento como son las funciones motoras y sensitivas del sistema estomatognático (succión, deglución y masticación, respiración). Es importante destacar que nuestro paciente debido a la presencia de retardo psicomotriz desde el mismo momento de su nacimiento presenta problemas respiratorios lo cual influye en el crecimiento y desarrollo de la cara, disfagia de fase orofaríngea severa FOIS 1: razón por la cual el paciente debe alimentarse por vía parenteral a través de un gastrostomo alimentario trayendo como consecuencia

**Tabla 3. Características clínicas y funcionales del caso**

REGIÓN	HALLAZGOS CLÍNICOS Y FUNCIONALES
<b>PIEL</b>	Aplasia Cutis Congénita (ACC) Implantación del cabello alta e irregular Cejas pobladas. Aumento de vello en la región fronto lateral Lesión en la línea media protuberante mide 0,2 mm rodeado por vellos a nivel de tórax Hipoplasia ungueal de los dedos de los pies. Simétricos, bien proporcionados
<b>MIEMBROS</b>	Defecto transversal terminal de extremidades (TTLD) Mano derecha: 1° dedo hipoplasia de falange distal, 2° dedo con una constricción anular en la falange distal, 3° y 4° dedos con braquidactilia (hipoplasia de la falange proximal) 5° dedo se aprecia clinodactilia. Mano izquierda: 1° dedo con implantación alta.
<b>OCULAR</b>	Plano bipupilar inclinado hacia la izquierda Hipotelorismo
<b>AUDITIVO</b>	Pabellones auriculares de implantación baja y rotados hacia atrás
<b>CARDIOVASCULAR</b>	Comunicación interventricular restrictiva
<b>SISTEMA RESPIRATORIO</b>	Insuficiencia respiratoria Neumonías a repeticiones
<b>GASTROINTESTINAL</b>	Gastrostomía alimentaria
<b>SISTEMA NERVIOSO</b>	Ausencia del reflejo de búsqueda Hipotonía de músculos faciales Hipereflexia con espasticidad en miembros inferiores Epilepsia
<b>CRANEAL</b>	Microcefalia Mesocefalia
<b>FIACIAL</b>	Frente alta e inclinada hacia atrás Mesoprosopo / Leptoprosopo Asimetría facial Perfil facial convexo Boca en forma triangular Labios cortos y delgados Sucking pad pronunciado
<b>SISTEMA ESTOMATOGNATICO</b>	Micrognatismo bimaxilar Retrognatismo mandibular Rodete superior: Forma hiperbólica, simétrico, sistemas de surcos, rugosidades palatinas, paladar indemne y profundo, paladar blando normal, cordón fibroso de Robin y Magitot pronunciado. Rodete inferior: en forma de herradura con reborde alveolar engrosado en sentido vestibulo-lingual en el sector anterior, cordón fibroso de Robin y Magitot presente pero poco pronunciado, bolsas de bichat pronunciadas Cronología y secuencia de erupción dentaria alterada.
<b>FUNCIONALES</b>	Escasa respuesta a estimulación táctil de musculatura facial. Adecuada apertura bucal. Mucosa oral húmeda Adecuada movilidad lingual Extrusión lingual importante. Ausencia de deglución espontánea a secreción salival Tos de protección tardía. Ausencia de reflejo nauseoso, ausencia de reflejo de búsqueda y succión. Inadecuada contracción de musculatura faríngea Adecuada movilidad de cuerdas bucales durante el llanto. Ausencia de control cefálico de acuerdo al grupo etario. Disfagia de fase oro-faríngea severa <b>FOIS 1 :Nada por vía oral</b> Retardo psicomotriz

Fuente: García et al.

la no estimulación morfofuncional a ser aportada por la lactancia materna, deglución y masticación.

En concordancia con estudio realizado por Furkim y De Freitas<sup>16</sup>; quienes reportaron que en un nivel

## Ciencia Odontológica

Vol. 17 N° 2 (Julio-Diciembre 2020), pp. 62-63

cognitivo bajo, el nivel de alerta o del nivel de conciencia del paciente ha sido descrito como un factor relacionado a disfagia orofaríngea y también se encontró en la literatura la asociación de este con la aspiración y neumonía; cuando el paciente presenta neumonía por aspiración, tiene cuadro convulsivo y retardo mental asociado, fue encontrado un aumento de 6,7% en la ocurrencia de muerte; en nuestro caso el paciente ha requerido hospitalizaciones frecuentes debido a cuadros de neumonía por bronco aspiración, convulsión, deshidratación, desnutrición.

El tratamiento y pronóstico de cada caso dependiera de los órganos afectados y el grado de compromiso de cada caso. En lo que si existe consenso es en la necesidad del manejo multidisciplinario que incluya el acompañamiento por parte de los profesionales de salud en todo ciclo de gestación, perinatología y primera infancia en todos los niveles de complejidad.

En nuestro paciente las cirugías requeridas para tratar la ACC y TTLD no han podido ser realizadas debido a las condiciones físicas del niño.

### Conclusión

El trastorno de las funciones motoras y sensitivas del sistema estomatognático (succión, deglución y masticación, respiración) constituye un factor de riesgo significativo para el crecimiento y desarrollo del macizo craneofacial; razón por la cual el abordaje clínico del paciente con síndrome de Adams Oliver requiere la participación del odontopediatra; a fin de garantizar un abordaje oportuno y eficaz de todas alteraciones anatómicas y funcionales del complejo craneo bucomaxilofacial, con el objetivo de mejorar su calidad de vida.

### Referencias

1. Aguirre E; Levario M; Reza S; Ávila R; Fierro R; Chávez D. Morfología de la placenta en recién nacidos con defecto congénito. *Int. J. Morphol.* 2017. 35(1):105-113.
2. González L; Di Martino B; Lacarrubba L. Síndrome de Adams-Oliver. Presentación de un caso de expresión incompleta. *Pediatr. (Asunción)*. 2011. 38(3): 221-224.
3. Godínez M; Parés G; Hinojosa A; Yamamoto A. Síndrome de Adams-Oliver. Reporte de un caso. *Revista Odontológica Mexicana*. 2011. 15 (3):175-182.
4. Cordisco M, Velázquez F, Lanoel A, Lim I, Persico S Un caso de síndrome de Adams-Oliver con venas congénitas, dilatadas y persistentes en el cuero cabelludo. *Dermatología Pediátrica Latinoamericana*. 2012. 10 (3): 102-105.
5. Meester J, Southgate L, Stittrich A, Venselaar H, Beekmans S et al. Heterozygous loss-of-function mutations in DLL4 cause Adams-Oliver Syndrome. *The American Journal of Human Genetics* 2015. 97(3):475-482.
6. Mendiratta V; Marak A; Chander R; Yadav A. Adams-Oliver syndrome: Report of a sporadic case with limited cutaneous expression. *Indian Journal of Paediatric Dermatology*. 2017. 18(Issue 1):46-49.
7. Mašek J; Andersson E. The developmental biology of genetic Notch disorders. *Development*. 2017. 144: 1743-1763.
8. Nadia I; Faisal Iftikhar A; Shahbaz A; Janjua A & Umar B. Adams-Oliver Syndrome. *Journal of the College of Physicians and Surgeons Pakistan* 2014. 24(Special Supplement 2):76-77
9. Sevilla R; Rios B; Moreno E; Domínguez M, Rivera C; Aguinaga M. Fenotipo grave en dos mediohermanas con síndrome de Adams Oliver. *Arch Argent Pediatr* 2014. 112(3):108-112.
10. Martínez M, Arroyo I, Jiménez N, Nieto C, Rodríguez E, Urioste M, Omeñaca F, García A. Síndrome de

- Adams-Oliver en nuestro medio: Aspectos epidemiológicos. *Anales Españoles de Pediatría*. 1996. 45 (1): 57-61
11. Soares J; Ramirez C; Ferreira L; Ingraci M. Síndrome de Adams-Oliver – descrição clínica e acompanhamento da evolução de um caso. *Revist Ciênc Saúde*. 2009;27(2):136-9.
  12. Tincopa O. Aplasia cutis congénita: lo que se conoce en el presente. *DermatolPerú*. 2012. 22 (2): 89-110.
  13. Digilio M, Marino B. What is new in genetics of congenital heart defects? *Frontiers in Pediatrics*. 2016. 4:(120): 1-6.
  14. Shaheen R, Faqeih E, Sunker A, Morsy H, Al-Sheddi T, Shamseldin H et al. Recessive mutations in DOCK6, Encoding the guanidine nucleotide exchange factor DOCK6, Lead to abnormal actin cytoskeleton organization and Adams-Oliver syndrome. *The American Journal of Human Genetics*. 2011. 89(12): 328-333.
  15. Rodríguez J. Cómo orientar el diagnóstico de un síndrome malformativo. *Piel* 1999; 14(10):525-527.
  16. Furkim A & De Freitas A. Eficácia da fonoterapia em disfagia neurogênica usando a escala funcional de ingestão por via oral (fois) como marcador. *Rev CEFAC, São Paulo*, 2008.10(4): 503-512.