

Paciente con Síndrome de Prader Willi y Síndrome de Bardet Biedl. Reporte de caso

Atilio Napoleón Zurita Lucano¹

dr.azul2008@gmail.com

<https://orcid.org/0000-0003-0681-223X>

Investigador Independiente
Ecuador

Carlos Ortega Zurita

carlos_orteg@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0003-2125-7852>

Investigador independiente
Ecuador

María Nancy Criollo Supe

hnatasha_26@hotmail.com

<https://orcid.org/0000-0002-9250-2109>

Investigadora independiente
Ecuador

Juan José Ortega Pazmiño

juanjoseop@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0005-4527-259X>

Investigador independiente
Ecuador

RESUMEN

El síndrome de Prader Willi es una enfermedad genética, multi sistémica, compleja con discapacidad intelectual que altera la cotidianidad de la persona, quien requiere de mucho cuidado y acompañamiento personal. Se suma la presencia del síndrome de Bardet Biedl el cual contribuye con la gravedad de las manifestaciones clínicas. Centrándonos en el aspecto odontológico, el objetivo es describir las posibles manifestaciones orales presentes en estos síndromes, ya que no hay mucha información bucal para que el odontólogo pueda confrontar y aportar en el mejoramiento de la salud de la persona afectada. Para este fin, se realiza el examen intra y extra oral, se toman fotografías de los signos característicos de estos síndromes, se cuenta con la radiografía panorámica y semanalmente acude a consulta para realizarle profilaxis con curetas y enjuagatorios con clorhexidina para evitar formación de caries y que el periodonto permanezca sano. Debido a que sus piezas dentales no tienen un soporte óseo y periodontal adecuado, se está evitando la pérdida de piezas dentales con los controles y profilaxis semanales. De tal manera que mantenga su salud bucal el mayor tiempo posible, debido a que si pierde piezas dentales será muy complicado el rehabilitarla con cualquier tipo de prótesis.

Palabras clave: syndrome; discapacidad intelectual; obesidad; braquidactilia

¹ Autor principal

Correspondencia: dr.azul2008@gmail.com

Patient With Prader-Willi Syndrome and Bardet-Biedl Syndrome. Case Report

ABSTRACT

Prader-Willy syndrome is a genetic, multisystemic, complex disease with intellectual disability that disrupts the daily life of the affected individual, requiring significant personal care and support. The presence of Bardet-Biedl syndrome adds to the severity of clinical manifestations. Focusing on the dental aspect, the objective is to describe possible oral manifestations in these syndrome, as there is limited oral information available for dentists to address and contribute to the improvement of the affected person's health. To achieve this, intra and extraoral examinations are conducted, photographs of characteristic signs of these syndrome are taken, panoramic X-rays are obtained, and the patient attends regular appointments for prophylaxis with scalers and rinses with chlorhexidine to prevent cavity formation and maintain healthy periodontal tissues. Due to the inadequate bone and periodontal support for their teeth, tooth loss is being avoided through weekly checks-ups and prophylaxis, aiming to maintain oral health for as long as possible, as dental rehabilitation with prosthetics would be challenging if teeth are lost.

Keywords: syndrome; intellectual disability; obesity; brachydactyly

*Artículo recibido 20 septiembre 2023
Aceptado para publicación: 28 octubre 2023*

INTRODUCCION

El síndrome de Prader Willi (SPW) es una enfermedad genética, multisistémica, compleja con discapacidad intelectual (disminuida en un 50 a 85%); debido a daños genéticos paternos del cromosoma 15. Tiene una incidencia de 1:15000 a 1:25000 nacidos vivos. (Ramón, M. 2018 octubre). Se produce un daño en el hipotálamo provocando hipotonía, talla baja, hiperfagia, hipogonadismo, escoliosis, retraso psicomotor, alteraciones del comportamiento, obesidad, diabetes, dificultad de aprendizaje y del lenguaje. Presenta miembros superiores e inferiores especialmente manos y pies pequeños y delgados (Yturriaga, R. 2010). También concuerda con (Cruz, C. García, C. 2021 abril-junio). Figura 1.

Figura 1. Manos y pies pequeños, delgados y terminan en punta



El SPW tiene vínculo estrecho con el Síndrome de Angelman (SA), debido a que tienen relación con alteraciones genéticas, en este caso los daños provienen del cromosoma 15 de la madre. Razón por la cual la persona que presenta el SPW puede agravar su sintomatología. Las características del SA son: occipucio plano (Figura 2), protrusión lingual, prognatismo, boca ancha con dientes separados, conductas excesivas de masticación, babeo, estrabismo, tobillo en valgo (Figura 3), escoliosis, talla baja, hipogonadismo, labio superior delgado, comisura labial hacia abajo, manos y pies pequeños, hipopigmentación cutánea y fina, presenta crisis convulsivas, son irritables, presentan movimientos rígidos y atáxicos con movimientos espasmódicos y presentan el antebrazo en flexopronación (Figura 4). Tiene afectado el lenguaje, no articula más de dos palabras y la comunicación gestual es su forma de interrelacionarse (Barcia, A. Díaz, J. González, A. 2009 enero-febrero).

Figura 2. Occipucio plano



Figura 3. Tobillo en valgo



Figura 4. Antebrazo en flexopronación



(Borges, R. Dzul, J. Rodríguez, M. Pérez, G. Méndez, N. 2019 enero-abril). Afirma que otras características también son patognomónicas del SPW como son: diámetro frontal estrecho, irritabilidad, son testarudos, astutos, manipuladores, polifagia, la baja inteligencia emocional afecta las relaciones interpersonales, genera aislamiento de las personas incluso en el ambiente familiar limitando independencia y calidad de vida. Se asocia fuertemente con el Síndrome de Bardet-Biedl.

En el reporte de un caso clínico se evidencia mala higiene oral, abscesos periapicales, restos radiculares, labio superior fino, macroglosia, enfermedad periodontal. Además, presenta cuello grueso y corto, implantación baja de pabellón auricular, cara cóncava, prognatismo (Figura 5), piernas genuvalgus y manos y pies con dedos pequeños, cortos y cónicos. Por su patología respiratoria no se puede realizar sedación o anestesia general por lo que se realiza mediante manejo psicológico y conductual. (Báez, A. García, R. Benito, M. Chong, J. Rubio, E. (2017 enero-julio).

Figura 5. Cara cóncava y prognatismo



A nivel psiquiátrico pueden presentar episodios de descontrol, intolerancia a la frustración, son obsesivos-compulsivos provocándose autolesiones (se muerden). Para lo cual se debe administrar oxcarbazepina y fluoxetina. (Tarraga, S. Carranza, A. 2015 febrero).

(Cortéz, F. Allende, M. Barrios, A. Curotto, B. Santa María, L. Barraza, X. Troncoso, L. Mellado, C. Pardo, R. 2005 enero) y (Ceballos, J. Madriz, R. Pérez, R. Flores, J. Vargas, J. Meneses, A. Cruz, J. 2018 mayo – agosto). Coinciden que los criterios clínicos para el diagnóstico clínico del SPW son los siguientes: Hipotonía neonatal y del lactante con mala succión, trastornos alimenticios en la infancia, aumento de peso entre el 1 a 7 años de vida (obesidad), hiperfagia, discapacidad intelectual, hipogonadismo, hipoplasia genital.

En los reportes de casos que se presentan coinciden en que las personas que tienen Síndrome de Angelman tienen mala higiene bucal, presencia de caries, problemas de masticación y deglución. Es característico la presencia del occipucio plano. (Martín, C. Moreno, M. De los Ríos, J. Telles, M. Temprano, M. García, C. Urberuaga, M. Domingo, R. (2010 abril). Estas personas y todas las que tienen enfermedades genéticas con retardo intelectual requieren de ayuda profesional tanto médica como odontológica. Históricamente, la dicotomía medicina-odontología originada en concepciones ético-religiosas, laborales o gremiales, desembocó en la enseñanza de la medicina para “un hombre sin boca” y la enseñanza de la odontología para “una boca sin hombre” (Laquihuanaco, F. Rojas, C. Laquihuanaco, R. 2016 julio-diciembre).

Es decir, hay médicos que ven a la boca solo como entrada del sistema digestivo y/o respiratorio y hay odontólogos que ven a la boca como un ente aislado que no forma parte de un sistema más complejo, minimizando su trabajo.

Por tanto, es un trabajo multidisciplinario en el cual todo el personal de salud debe trabajar para un solo fin. Mejorar en lo posible el estilo de vida de la persona afectada.

(Di Nasso, M. 2011). En la atención odontológica se debe prestar atención positiva a las conductas de éxito e ignorar las negativas ligeramente. Así suele desaparecer las rabietas y el paciente recupera su estabilidad emocional. Se debe proporcionar una estructura serena y coherente en las primeras sesiones para reducir las rabietas a futuro. Inculcar al niño a separar las cosas que no importan en lo absoluto y las no negociables. Se recomienda hacer caso omiso de la conducta inapropiada y evitar discusiones. El trabajo de los padres es permanecer siempre frescos y tranquilos incluso frente a la inestabilidad emocional del niño en el consultorio odontológico. Los profesionales que traten a estas personas deben ser muy paciente, pero demostrar siempre su autoridad.

El síndrome de Bardet-Biedl (SBB), es una enfermedad hereditaria autosómica recesiva que afecta principalmente la visión, pero presenta alteraciones como: obesidad, trastornos de lenguaje, esquelético, genitales y de aprendizaje como en el caso del síndrome de Prader Willi. El SBB está asociada a la endogamia. (Acosta, J. 2013, junio).

También presenta uñas displásicas cortas, polidactilia, genitales pequeños (Ladino, Y. Galvis, J. Yasno, D. Ramirez, A. Beltrán, O. 2018). Esto coincide con (Grimberg, N. Andrés, M. Ferraro, M. 2022).

El presente trabajo es para recopilar y sintetizar todos signos y síntomas característicos del síndrome de Prader Willi. Proporcionar más estudios actualizados en vista de que es un síndrome poco estudiado y poco frecuente. Así, podemos actuar en forma conjunta con el equipo de salud para mejorar el estilo de vida de las personas que tienen esta enfermedad. Enfrentar situaciones complejas cuando la persona afectada presenta más de un síndrome que afecta su equilibrio psicológico, biológico y emocional. Y sobre todo exponer que patologías bucales pueden presentar para su posterior tratamiento.

METODOLOGIA

Es un estudio en el cual se recolecta información médica de los estudios que se le realiza a la paciente durante toda su vida en los centros de salud y en fundaciones médicas, tantos exámenes clínicos, de

laboratorio y genéticos. Es una recopilación documental a nivel médico. En el área odontológica no se cuenta con datos reales en vista de que no pueden manipular a la paciente, es relegada de todos los centros, subcentros, clínicas y hospitales por su condición y la remiten a hospitales especializados donde solo realizan intervenciones bajo sedación o anestesia general y por costos los padres no cuentan con recursos económicos suficientes para su atención.

La paciente ha pasado por varias consultas odontológicas en las cuales ha sido maltratada o intervenida de manera inapropiada. Los profesionales no están preparados académicamente o emocionalmente para la atención a este tipo de personas.

RESULTADOS Y DISCUSION

La paciente nace con partera en condiciones sépticas, ictericia y meconio, no hay llanto espontáneo, la labor de parto dura 8 horas, la madre probablemente tiene 19 años.

Durante el embarazo la madre se fajaba, ingería alcohol y mariguana. El padre procede de la misma manera con el alcohol y la mariguana. Los padres adoptivos la reciben al día de nacida.

La niña es diagnosticada a los 2 años de edad presentando: obesidad, cara redonda, frente estrecha, cejas y pestañas escasas, presenta nistagmus (Figura 6). Su nariz es ancha y plana. Orejas grandes de implantación baja, cuello corto (Figura 7), hipertelorismo mamario, caderas angostas, tórax abultado. Presenta luxación de caderas. Brazos y piernas delgados con dedos pequeños y delgados que terminan en punta, braquidactilia (Figura 8). Tiene discapacidad intelectual del 85%, nivel muy grave valorada por el Ministerio de Salud Pública del Ecuador.

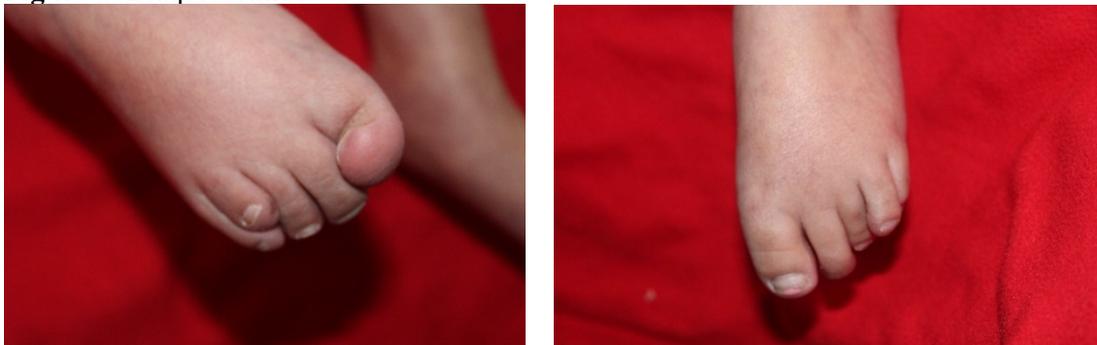
Figura 6. Cara redonda, frente estrecha, cejas y pestañas finas y escasas



Figura 7. Cuello corto y orejas grandes de implantación baja



Figura 8. Braquidactilia



Toma medicación continua para evitar epilepsia (Leveracetan y Levetiracetam). A nivel odontológico presenta labios finos, macroglosia, prognatismo, diastemas, su dentición temporal presentaba hipoplasia de esmalte.

A los 20 años acude a la consulta y se evidencia todas las manifestaciones clínicas descritas para el síndrome de Prader Willi acompañada de características del síndrome de Angelman y también del síndrome de Bradet Biedl. La paciente mide 1.20 cm.

En el aspecto odontológico se evidencia cara redonda, cejas y pestañas escasas y finas, oreja grande y de implantación baja, nariz pequeña casi sin tabique nasal, labios finos y delicados, boca alargada, macroglosia, prognatismo, diastema amplio en la parte anterior de 2 centímetros de longitud, pérdida de pieza dental #31 (Figura 9). Presenta cálculo supragingival, hipertrofia generalizada de las encías, bolsas periodontales entre 5 y 6 m.m. por tanto, existe sangrado generalizado al sondaje y la palpación. No hay presencia de caries (Figura 10).

Figura 9. Nariz pequeña y ancha, labios finos y alargados, macroglosia, diastema anterior



Figura 10. Enfermedad periodontal, sangrado gingival, hipertrofia gingival



En la radiografía panorámica se evidencia los cuatro terceros molares, un supernumerario compatible por su forma y posición con canino inferior. La altura de hueso maxilar y mandibular es reducida y las piezas dentales son pequeñas. Por lo cual, existe movilidad grado dos especialmente de piezas anteriores tanto superiores como inferiores (Figura 11).

Figura 11. Radiografía panorámica



Al inicio del tratamiento, hace 3 años; se realiza remoción de cálculo y profilaxis semanales con cavitron, cepillos, pasta fluorada y clorhexidina para reducir la inflamación gingival. Luego de este tiempo se ha logrado eliminar todo el cálculo y la movilidad dentaria se mantiene. No hay presencia de caries, pero la inflamación generalizada de la encía no ha disminuido y sigue sangrando a la palpación y manipulación. Con el tratamiento preventivo se evita que haya caries y que pierda piezas dentales por problemas periodontales en lo posterior, el momento que pierda alguna pieza dental, la recesión ósea hará que vaya perdiendo más piezas y no haya la posibilidad de colocar algún tipo de prótesis.

Se trabaja en conjunto con una nutricionista para evitar la dieta cariogénica, que conllevaría a un deterioro de la salud bucal general.

CONCLUSIONES

Se debe tomar en cuenta que todas las enfermedades genéticas que afectan tanto la parte motora como intelectual afectan al individuo en su vivir diario, por tanto; se necesita de acompañantes para realizar sus actividades cotidianas. Que los ayuden a mejorar en cierta medida su estilo de vida. Además, desde el inicio un grupo multidisciplinario de profesionales de la salud deben intervenir para que las manifestaciones o complicaciones no se agraven más en la medida de lo posible. La contribución de los familiares debe ser inmediata dejando de lado cualquier paradigma social, económico, político o religioso que pueda aislar a estas personas de la sociedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Acosta, J. (2013, junio). Síndrome de Bardet Biedl, modelo de cialopatía e importancia del compromiso renal. *Nefrología*. 111(90). [Archivo PDF] Recuperado de:
<https://www.revistanefrologia.com/es-sindrome-bardet-biedl-modelo-ciliopatia-e-articulo-X021169951305305X>
- Báez, A. García, R. Benito, M. Chong, J. Rubio, E. (2017 enero-julio). Abordaje odontopediátrico del Síndrome Prader Willi. Reporte de caso. *Revista Ciencia Odontológica*. 14 (1), 46-52. [Archivo PDF] Recuperado de:
<https://produccioncientificaluz.org/index.php/cienciao/article/view/33772/35532>
- Barcia, A. Díaz, J. González, A. (2009 enero-febrero). Síndrome de Prader Willi y síndrome de Angelman. *Revista española de Pediatría. Clínica e Investigación*. 1 (65); 48-53. [Archivo PDF] Recuperado de:
http://www.webquestcreator2.com/majwq/files/files_user/39143/Realizaci%C3%B3n%20e%20interpretaci%C3%B3n%20del%20%C3%A1rbol%20geneal%C3%B3gico.pdf#page=45
- Borges, R. Dzul, J. Rodríguez, M. Pérez, G. Méndez, N. (2019 enero-abril). Manifestaciones clínicas asociadas al Síndrome de Prader Willi. *Revista Biomédica*. 1 (30). [Archivo PDF] Recuperado de: http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S2007-84472019000100013&script=sci_arttext
- Ceballos, J. Madriz, R. Pérez, R. Flores, J. Vargas, J. Meneses, A. Cruz, J. (2018 mayo – agosto). Series de casos: Síndrome de Prader Willi con diagnóstico molecular y citogenético en la Unidad de especialidades médicas. *Revista de sanidad militar*. 72: 3-4 [Archivo PDF] Recuperado de:
http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S0301-696X2018000300258&script=sci_arttext
- Cortéz, F. Allende, M. Barrios, A. Curotto, B. Santa María, L. Barraza, X. Troncoso, L. Mellado, C. Pardo, R. (2005 enero). Características clínico-genético-moleculares de 45 pacientes chilenos con Síndrome de Prader Willi. *Revista médica de Chile*; 133, 33-41 [Archivo PDF] Recuperado de:
http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872005000100005&script=sci_arttext&tlng=en

- Cruz, C. García, C. (2021 abril-junio). Síndrome de Prader Willi. A propósito de un caso. Revista Finlay; 11 (2) [Archivo PDF] Recuperado de: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S2221-24342021000200207&script=sci_arttext&tlng=pt
- Di Nasso, M. (2011). Aspectos odontológicos importantes en la atención de pacientes con Síndrome de Prader Willi. Revista de la Facultad de Odontología; 5 (1): 7-11 [Archivo PDF] Recuperado de: <https://bdigital.uncu.edu.ar/app/navegador/?idobjeto=5267>
- Echeverri, D. Mejía, L. (2022 abril-octubre). Mutación homocigota en gen BBS4, como causa de Síndrome de Bardet Biedl. Revista Médica de la Universidad de Costa Rica, 16 (1), 13. [Archivo PDF] Recuperado de: <https://revistas.ucr.ac.cr/index.php/medica/article/view/50919/50807>
- Fraschino, A. Rocha, R. Sakura, S. Buff, C. Cominato, L. Pedroso, F. Genovez, F. Machado, F. Araujo, M. (2021 julio). Evaluación orofacial de los niños Síndrome Prader Willi. Revista de Odontopediatría Latinoamericana. 11 (2). [Archivo PDF] Recuperado de: <https://www.revistaodontopediatria.org/index.php/alop/article/view/258/276>
- Grimberg, N. Andrés, M. Ferraro, M. (2022). Síndrome de Bardet Biedl: a propósito de un caso. Arch Argent Pediatric; 120(6) e283 – e286. [Archivo PDF] Recuperado de: <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwiS5Lz614CCAxVUSjABHfF0A9AQFnoECBMQAQ&url=http%3A%2F%2Fwww.scielo.org.ar%2Fpdf%2Faaap%2Fv120n6%2Fv120n6a17.pdf&usg=AOvVaw0yuorHQNVVUP1zM5Mv3I-d&opi=89978449>
- Ladino, Y. Galvis, J. Yasno, D. Ramirez, A. Beltrán, O. (2018). Variante patogénica homocigótica del gen BBS 10 en un paciente con síndrome de Bardet Biedl. Biomédica; 38: 308-319. [Archivo PDF] Recuperado de: <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/4199/4082>
- Laquihuanaco, F. Rojas, C. Laquihuanaco, R. (2016 julio-diciembre). Evaluación clínica y tratamiento estomatológico de un caso con aparente Síndrome de Angelman. Reporte de caso. Revista evidencias en Odontología clínica; 2 (2): 53-58. [Archivo PDF] Recuperado de: <https://www.google.com/url?sa=t&rct=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&cad=rja&uact=8&ved=2ahUKEwiS5Lz614CCAxVUSjABHfF0A9AQFnoECBMQAQ&url=http%3A%2F%2Fwww.scielo.org.ar%2Fpdf%2Faaap%2Fv120n6%2Fv120n6a17.pdf&usg=AOvVaw0yuorHQNVVUP1zM5Mv3I-d&opi=89978449>

[ed=2ahUKEwjP6de2_Yj5AhWImmoFHS74CREQFnoECBwQAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.researchgate.net%2Fpublication%2F335476955_EVALUACION_CLINICA_Y_TRATAMIENTO_ESTOMATOLOGICO_DE_UN_CASO_CON_APARENTE_SINDROME_DE_ANGELMAN&usg=AOvVaw2Sw3YGGJFsRq0Pv-zXbWPf](https://www.researchgate.net/publication/335476955_EVALUACION_CLINICA_Y_TRATAMIENTO_ESTOMATOLOGICO_DE_UN_CASO_CON_APARENTE_SINDROME_DE_ANGELMAN&usg=AOvVaw2Sw3YGGJFsRq0Pv-zXbWPf)

Martín, C. Moreno, M. De los Ríos, J. Telles, M. Temprano, M. García, C. Urberuaga, M. Domingo, R. (2010 abril). Tratamiento dental de un niño con Síndrome de Angelman: a propósito de un caso. *Científica dental*; 7 (1): 61-64 [Archivo PDF] Recuperado de:

<https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=5367955>

Ramón, M. (2018 octubre). Síndrome de Prader Willi. *Revista española de Endocrinología Pediátrica*; 9 (3): 31-36 [Archivo PDF] Recuperado de:

https://www.google.com/url?sa=t&ret=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwid25s54j5AhVCKIQIHfjIAIUQFnoECA0QAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.endocrinologiapediatrica.org%2Frevistas%2FP1-E27%2FP1-E27-S1670-A485.pdf&usg=AOvVaw05X-bS0GIddeuh_Zthr5Bd

Tarraga, S. Carranza, A. (2015 febrero). Comorbilidad Psiquiátrica en el Síndrome de Prader Willi. Reporte de caso. XVI Congreso Virtual de Psiquiatría. Com. [Archivo PDF] Recuperado de:

<https://psiquiatria.com/trabajos/1COMUNICVP2015.pdf>

Yturriaga, R. (2010). Síndrome de Prader Willi. *Revista española Endocrinología pediátrica*; 1: 71-73 [Archivo PDF] Recuperado de:

<https://www.google.com/url?sa=t&ret=j&q=&esrc=s&source=web&cd=&ved=2ahUKEwid25s54j5AhVCKIQIHfjIAIUQFnoECAkQAQ&url=https%3A%2F%2Fwww.endocrinologiapediatrica.org%2Frevistas%2FP1-E1%2FP1-E1-S13-A15.pdf&usg=AOvVaw0W3ZMvv4KLP3E1YgfRVZ3H>