

# Tratamiento dental de un niño con síndrome de Angelman: a propósito de un caso



## Martín-Sanjuán, C

Doctora en Odontología. Médico-Odontopediatra de la Unidad de Salud Bucodental para niños con discapacidad (USBD-D) del Servicio Madrileño de Salud (Sermas). Especialista en atención odontológica en el niño con necesidades especiales.

## Moreno-Martín, MC

Odontóloga. Máster en Rehabilitación Oral Implantosportada.

## De los Ríos-De la Peña, JM

Enfermero de la USBD-D del Sermas.

## Téllez-Barragán, MC

Odontóloga del Área VIII del Sermas.

## Temprano-Maroto, MD

Médico-Odontóloga del Área V del Sermas.

## García-Vicent, G

Odontólogo del Servicio de Salud de Castilla La Mancha.

## Urberuaga-Erce, Maitena

Médico-Odontoestomatóloga. Servicio Vasco de Salud.

## Domingo-Malvadí, Rosa

Enfermera. Servicio Vasco de Salud.

### Indexada en / Indexed in:

- IME.
- IBECES.
- LATINDEX.
- GOOGLE ACADÉMICO.

### Correspondencia:

Dra. Carmen Martín-Sanjuán.  
cmartin.gapm02@salud.madrid.org.  
cmsanjuan7@yahoo.es

MARTÍN, C., MORENO, M.C., DE LOS RÍOS, J.M., TÉLLEZ, M.C., TEMPRANO, M.D., GARCÍA, G., URBERUAGA, M., DOMINGO, R. *Tratamiento dental de un niño con síndrome de Angelman: a propósito de un caso.* Cient Dent 2010;7;1:61-64.

## RESUMEN

*El síndrome de Angelman (SA) es una enfermedad neurológica y genética rara. Las principales características son el retraso mental de severo a profundo, la ausencia de lenguaje, déficit de atención e hiperactividad, trastornos de movimiento con temblores y características dismórficas. Entre las manifestaciones orales se pueden encontrar diastemas, protrusión lingual, prognatismo, boca amplia, labio superior delgado, babeo, deglución atípica, y problemas de masticación. La literatura dental respecto al síndrome es escasa. El objetivo de este trabajo se basa en la presentación del caso de un niño con SA que fue atendido para su tratamiento dental en la Unidad de Salud Bucodental para Niños con discapacidad (USBD-D) del Servicio Madrileño de Salud (Sermas).*

## PALABRAS CLAVE

*Síndrome de Angelman; Tratamiento dental de pacientes discapacitados; Anestesia general.*

## Dental treatment of a child with Angelman syndrome: a case report.

### ABSTRACT

*Angelman syndrome (AS) is a rare genetic neurological disease. The main features are delayed neuropsychological and intellectual development, the absence of language, attention deficit and hyperactivity, movement disorders and tremors with dysmorphic features. The main oral manifestations are diastemas, tongue thrusting, mandibular prognathism, wide mouth, thin upper lip, drooling, atypical swallowing, and chewing problems. The dental literature on the syndrome is rare. The aim of this work is based on the presentation of the case of an AS child who was treated for their dental treatment in the Unit of Oral Health for Children with Disabilities (USBD-D) of the Madrid Health Service (Sermas).*

### KEY WORDS

*Angelman syndrome; Dental treatment of disabled patients; General anesthesia.*



## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Angelman (SA) fue descrito por primera vez por el Dr. Harry Angelman en 1965. La primera descripción de la enfermedad se realizó sobre tres pacientes de este pediatra que presentaban retraso mental grave, ataxia, risa excesiva, convulsiones y microcefalia.<sup>1,2</sup>

Se suele diagnosticar entre los 3 y los 7 años de edad, aunque los problemas de desarrollo psíquico y motor se encuentran desde los primeros meses de vida. Se estima una prevalencia de 1/10000-30000.<sup>2,3</sup>

Los pacientes presentan un retraso intelectual que oscila de severo a profundo junto a otras alteraciones neurológicas como son la epilepsia, ataxia, alteraciones del sueño y ausencia del lenguaje. Las alteraciones de la conducta se caracterizan por ataques de risa sin motivo aparente, son sonrisas o risas a carcajadas que no siempre se corresponden con el estímulo recibido, apariencia feliz, fascinación por el agua (grifos, bañeras, piscinas...) personalidad fácilmente excitable e hiperactividad, con frecuencia ante pequeños estímulos su respuesta es de excitación, déficit de atención, manipulación repetitiva y en ocasiones agresividad.<sup>1-11</sup>

Las alteraciones del sueño pueden aparecer a partir de los primeros meses de vida y persistir durante años. Son cambios en el ritmo sueño-vigilia. Es un sueño desorganizado ya que tardan en dormirse o pueden estar horas sin dormir por la noche, totalmente desvelados. El problema del sueño se atribuye a un déficit en la producción de melatonina.<sup>1,3</sup>

Los problemas con el lenguaje son específicos. Suelen usar muy pocas o ninguna palabra, aunque consiguen comunicarse de otras maneras. Un 25% de los niños usan lenguaje de signos y otros utilizan dibujos o símbolos para señalar sus necesidades.<sup>2</sup>

Otras alteraciones que se pueden encontrar en el SA son reflejos tendinosos hiperactivos en miembros inferiores con posición elevada de los brazos al caminar, trastornos del movimiento con temblores. Empiezan a caminar entre los 2 y los 4 años con marcha atáxica de base amplia con rectificación de la columna vertebral. Suelen tener ojos, piel clara y el cabello rubio con pigmentación de coroides anormal.<sup>1,2</sup> Se han comunicado alteraciones oculares como defectos coroides y atrofia papilar así como escoliosis.<sup>3</sup>

El 80-90% tienen crisis epilépticas. Suelen ser repetidas aunque de corta duración. Se estima que es la disrupción del gen que codifica la subunidad  $\beta 3$  del receptor del ácido gamma aminobutírico A (GABA A) la responsable de la producción de las crisis epilépticas que suelen ser motoras generalizadas o de comienzo focal. Las convulsiones tienden a mejorar con la edad.<sup>3</sup>

Dentro de los hallazgos maxilofaciales se encuentra braquicefalia y microcefalia con occipucio plano, boca grande, lengua prominente, dientes separados con diastemas, prognatismo, babeo, deglución atípica, sialorrea y problemas de masticación.<sup>2,4,10-12</sup>

El diagnóstico se basa en la clínica y en las pruebas de laboratorio. En el 80% de los casos se confirmará con el estudio genético. Pero en el 20% restante el diagnóstico será clínico. Se usan técnicas moleculares, citogenéticas de hibridación in situ con fluorescencia (FISH). Esta técnica permite detectar los casos por delección, que son el 70%. Si resultara negativa se realizará un análisis de metilación, mediante PCR específica o Southern. El SA es una enfermedad genética causada por la falta de funcionamiento de ciertos genes localizados en el cromosoma 15 de origen materno (15q11-q13). La delección del cromosoma 15 es idéntica a la encontrada en pacientes con síndrome de Prader-Willi (P-W), pero heredada de la madre, mientras que en el P-W se hereda del padre. El hecho por el que un mismo trastorno se exterioriza de forma distinta según sea transmitido por la madre o el padre se denomina impresión o impronta genómica.<sup>3,13-16</sup> El 60-70% de los casos tienen esta delección materna. Los pacientes con SA se pueden clasificar en cinco grupos:<sup>1-3</sup>

- Delección 15q11-q13 de origen materno.
- Disomía uniparental de 15q11-q13 paterna.
- Defecto de la impronta.
- Mutación en el gen del UBE3A.
- Mecanismo no identificado, con herencia biparental y patrón de metilación normal (15-20% de los pacientes).

El diagnóstico clínico se basará en los hallazgos neurológicos como la ataxia, temblor de las manos y retraso mental.<sup>2</sup>

El pronóstico es malo porque evolucionan con un importante retraso mental sin lograr el lenguaje. El tratamiento sólo puede ser sintomático, destacando los cuidados generales y la medicación específica para las crisis convulsivas y la hiperactividad sobre todo en la inducida durante el sueño.<sup>3</sup>

El objetivo de este trabajo se basa en la presentación del caso de un niño con SA que fue atendido para su tratamiento dental en la Unidad de Salud Bucodental para Niños con discapacidad (USB-D) del Servicio Madrileño de Salud (Sermas).

## CASO CLÍNICO

Se presenta un niño de sexo varón con piel y ojos claros que nació de parto eutócico a los 8 meses de gestación y con 2.400 gramos de peso en un hospital de Rumanía. Se



atiende en la USBD-D debido a que su retraso mental severo impide el tratamiento ambulatorio por mala colaboración. El diagnóstico del paciente es de Síndrome de Angelman y epilepsia. Como hábitos presenta succión digital, respiración bucal y babeo. La dieta no es cariogénica según se desprende de la evaluación basada en un recordatorio de 24 horas,<sup>17</sup> preguntando al cuidador sobre los alimentos ingeridos el día anterior. La higiene bucodental la realiza la cuidadora 2 veces al día con cepillo manual y pasta fluorada. El tratamiento dental consistió en la realización de una tartrectomía intensa por presentar gran acúmulo de tártaro, selladores en todas las piezas en boca sanas (11) y aplicación de barniz de flúor.

### DISCUSIÓN

El paciente que se presenta tiene la piel y los ojos claros (figura 1), a pesar de que los padres son de tez oscura y este hallazgo se englobaría dentro de las características del síndrome, al igual que un retraso mental severo, ataxia que le impide la deambulación, ataques de risa desproporcionados y sin relación con el estímulo y aspecto sonriente y feliz. No habla y tiene epilepsia. Son todas características del síndrome de Angelman y que permitirían su diagnóstico clínico.<sup>1-11</sup>

Dentro de los hallazgos en el territorio estomatognático se observan microcefalia con occipucio plano (figura 1), boca grande y diastemas interdentarios con lengua muy prominente (figuras 2 y 3) así como babeo y sialorrea al igual que otros autores.<sup>2,4,10-12</sup>



Figura 1. Aspecto físico en paciente con Síndrome de Angelman.

El retraso mental severo y la absoluta falta de colaboración obligaron a realizar el tratamiento bucodental en quirófano y con anestesia general. La finalidad del tratamiento fue realizar profilaxis dental y tratamiento preventivo dada la problemática que presentaba el paciente para tener una adecuada higiene oral. De acuerdo con los cuidadores no se realizaron reconstrucciones por los traumatismos de repetición.



Figura 2. Diastemas. Fractura 1.1.



Figura 3. Lengua prominente.

### CONCLUSIONES

El SA requiere de un equipo multidisciplinar para su tratamiento en el cual el odontopediatra tiene un papel fundamental ya que las manifestaciones orales del síndrome son susceptibles de tratamiento y por lo tanto se puede conseguir una mejoría clínica en la evolución de estos pacientes. <



## BIBLIOGRAFÍA

1. Artigas-Pallarés J, Brun-Gasca C, Gabau-Vila E, Guitart-Feliubadaló M, Camprubi-Sánchez C. Aspectos médicos y conductuales del síndrome de Angelman. *Rev Neurol*. 2005;41(11):649-56.
2. Jiménez-Garrido Y. *El síndrome de Angelman*. BSCP Can Ped. 2005;29(3):35-38.
3. Palencia R. *Síndrome de Angelman. Una causa de retraso mental de origen genético*. Bol Pediatr. 2002;42(179):40-45.
4. Murakami C, Nahás MS, Nahás F, Nahás JP. Dental treatment of children with Angelman syndrome: a case report. *Spec Care Dentist*. 2008;28(1):8-11.
5. García M, Csanyi B, Martínez J, Delgado M, Bauzano E. Genetic and clinical diagnosis of Angelman syndrome. *Case reviews*. An Pediatr (Barc). 2008 Sep;69(3):232-8.
6. Clayton-Smith J, Laan L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *J Med Genet*. 2003 Feb;40(2):87-95.
7. Sandanam T, Beange H, Robson L, Woolnough H, Buchholz T, Smith A. Manifestations in institutionalised adults with Angelman syndrome due to deletion. *Am J Med Genet*. 1997 Jun 27;70(4):415-20.
8. Smith A, Wiles C, Haan E, McGill J, Wallace G, Dixon J et al. Clinical features in 27 patients with Angelman syndrome resulting from DNA deletion. *J Med Genet*. 1996 Feb;33(2):107-12.
9. Stoll C, Alembik Y, Dott B, Fischbach M, Chognot D. Mental retardation, ataxia, seizures, dysmorphism and hydrocephaly in two sibs. Angelman syndrome or new syndrome. *Genet Couns*. 1993;4(2):153-6.
10. Robb SA, Pohl KR, Baraitser M, Wilson J, Brett EM. The "happy puppet" syndrome of Angelman: review of the clinical features. *Arch Dis Child*. 1989 Jan;64(1):83-6.
11. Dooley JM, Berg JM, Pakula Z, MacGregor DL. The puppet-like syndrome of Angelman. *Am J Dis Child*. 1981 Jul;135(7):621-4.
12. Boyce HW, Bakheet MR. Sialorrhea: a review of a vexing, often unrecognized sign of oropharyngeal and esophageal disease. *J Clin Gastroenterol*. 2005 Feb;39(2):89-97.
13. Tekin M, Jackson-Cook C, Buller A, Ferreira-González A, Pandya A, Garret CT et al. Fluorescence in situ hybridization detectable mosaicism for Angelman syndrome with biparental methylation. *Am J Med Genet*. 2000 Nov 13;95(2):145-9.
14. Williams CA, Zori RT, Stone JW, Gray BA, Cantu ES, Ostrer H. Maternal origin of 15q11-13 deletions in Angelman syndrome suggests a role for genomic imprinting. *Am J Med Genet*. 1990 Mar;35(3):350-3.
15. Magenis RE, Toth-Fejel S, Allen LJ, Black M, Brown MG, Budden S et al. Comparison of the 15q deletions in Prader-Willis and Angelman syndromes: specific regions, extent of deletions, parental origin and clinical consequences. *Am J Med Genet*. 1990 Mar ;35(3):333-49.
16. Imaizumi K, Takada F, Kuroki Y, Naritomi K, Hamabe J, Niikawa N. Cytogenetic and molecular study of Angelman syndrome. *Am J Med Genet*. 1990 Mar;35(3):314-8.
17. Serra L. Dieta, nutrición y salud oral. En: Cuenca E, Baca P. *Odontología preventiva y comunitaria. Principios, métodos y aplicaciones*. 3º ed. Barcelona: Masson; 2005. Capítulo 4, p.63-86.