

Características estomatológicas de mucopolisacaridosis tipo VI en paciente pediátrico: reporte de caso

Stomatological characteristics of mucopolysaccharidosis type VI in a pediatric patient: case report

<https://doi.org/10.63609/p1eb5x74>

CD. Stephanie Ruiz Betancourt

Estudiante de Maestría en Odontología Infantil, Universidad Veracruzana, región Xalapa

CD. Michelle Rustrían Campillo

Estudiante de Maestría en Odontología Infantil, Universidad Veracruzana, región Xalapa

Mtra. Gabriela Godina Hernández

Jefa de la Clínica de Salud Bucal para el Bebé, Hospital Infantil de Morelia. Docente en la Maestría en Odontología Infantil, Universidad Veracruzana, Región Xalapa.

Mtra. María Irene Martínez Soberanis

Coordinadora de la Maestría en Odontología Infantil, Universidad Veracruzana, Región Xalapa

Resumen:

Introducción: Las mucopolisacaridosis son un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por deficiencias enzimáticas, encargadas de metabolizar los mucopolisacaridos, causando su acumulación en diferentes partes del cuerpo dando como resultado características fenotípicas o alteraciones físicas; existen siete tipos de mucopolisacaridosis. Los rasgos característicos incluyen retraso en el crecimiento, facies toscas, hirsutismo, cuello corto, anomalías en la columna, hepatoesplenomegalia, infección del tracto respiratorio y enfermedad cardíaca. En cavidad oral encontramos hiperplasia gingival, retraso en la erupción, giroversiones, diastemas, hipoplasias, agrandamiento alveolar, paladar profundo, macroglosia. **Objetivo:** Describir características estomatológicas de la mucopolisacaridosis tipo VI en paciente pediátrico. **Presentación del caso:** Paciente femenino de 5 meses de edad con diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo VI, presenta cráneo dolicocefalo, hirsutismo frontal, puente nasal deprimido, alas de la nariz antevertidas, facie tosca, cuello corto, incompetencia labial. Intraoralmente, mucosa masticatoria inflamada y enrojecida, proceso alveolar agrandado, paladar alto, alteración en la erupción, incisivos centrales y laterales en ambas arcadas en erupción activa, con giroversión y diastemas, se tomaron radiografías periapicales, se observaron gérmenes de los incisivos centrales superiores, se inició protocolo de adecuación del medio bucal, en el seguimiento observamos la erupción de caninos y primeros molares temporales de ambas arcadas, se indica seguimiento mensual para continuar con aplicaciones de flúor, revisar técnica de cepillado previamente indicada y pasta de más de 1000 ppm de flúor 3 veces al día. **Conclusiones:** Es importante saber identificar la *facie* característica y las manifestaciones orales propias de esta enfermedad, con el fin de brindar un diagnóstico presuntivo y remitir al especialista para su correcto diagnóstico y abordaje. En este caso, contrario a lo que reporta la literatura, se encontró un adelanto en la erupción, siendo prioritario el seguimiento periódico con las medidas de higiene y aplicaciones de flúor basadas en su riesgo a caries.

Palabras clave: mucopolisacaridosis, síndrome de Maroteaux-Lamy, glucosaminoglicanos, manifestaciones orales.

Abstract

Mucopolysaccharidoses (MPS) are a heterogeneous group of diseases (there are seven types described) characterized by enzymatic deficiencies responsible for metabolizing mucopolysaccharides (MPS), leading to their accumulation in various parts of the body, resulting in phenotypic characteristics or physical alterations, including growth retardation, coarse facies, hirsutism, short neck, spinal abnormalities, hepatosplenomegaly, respiratory tract infections, and heart disease. Finding in oral cavity, includes gingival hyperplasia, delayed eruption, crowding (gyroversions), diastemas, hypoplasias, alveolar enlargement, a deep palate, and macroglossia. Objective: To describe the stomatological characteristics of mucopolysaccharidosis type VI (MPS VI) in pediatric patients. Case Presentation: A 5-month-old female patient diagnosed with MPS VI presented with reddish and swollen masticatory mucosa, enlarged alveolar process, high palate, delayed eruption, and active eruption of central and lateral incisors in both arches, with crowding (gyroversion) and diastemas. PA x-rays revealed developing upper central incisors. A protocol to adapt the oral environment was initiated. During follow-up, the eruption of canines and first primary molars in both arches was observed. Monthly follow-ups were indicated for fluoride applications, review of previously advised brushing techniques, and use of fluoride toothpaste (more than 1000 ppm) three times a day. Conclusions: It 's important to get use to MPS typical facies and oral findings to provide a suspecting diagnose and transfer the patient to a specialist for comprehensive treatment. In this case, contrary to the literature, an advance in tooth eruption was observed. Establishing an early dental home and three month recall appointments to control caries.

Keywords: mucopolysaccharidosis, Maroteaux-Lamy syndrome, glycosaminoglycans, oral manifestations.

Introducción

Las mucopolisacaridosis (MPS) son parte de un grupo de enfermedades de errores innatos del metabolismo, cuya etiología se debe a deficiencias enzimáticas, que se caracterizan por la acumulación de sustancias intermedias del metabolismo de los glucosaminoglucanos a nivel lisosomal.¹

La mucopolisacaridosis tipo VI (síndrome de Maroteaux-Lamy) es un trastorno lisosómico autosómico recesivo, causado por la deficiencia de la enzima arilsulfatasa B, genera la acumulación de dermatán sulfato en tejidos y su excreción urinaria.²

La prevalencia de MPS VI es bastante variable entre las diferentes poblaciones y se estima que oscila entre 0,0132 por 100.000 nacidos vivos en Polonia y 7,85 por 100.000 nacidos vivos en el este de Arabia Saudita. Sin embargo, en poblaciones pequeñas específicas, las altas tasas de endogamia y consanguinidad parental podrían determinar un aumento de la prevalencia hasta 20 por 100,000 nacidos vivos, según lo informado por Costa-Motta en un pequeño pueblo del noreste de Brasil.³

Las características clínicas clásicas del síndrome de Maroteaux-Lamy están representadas por un importante deterioro del sistema osteoarticular, con disostosis múltiple, baja estatura y disfunción motora, entre otras. Además, se han registrado con frecuencia manifestaciones oculares (sobre todo opacidad corneal) y otorrinolaringeas, retraso en el crecimiento, facies toscas, hirsutismo, cuello corto, anomalías en la columna, hepatoesplenomegalia, enfermedad cardíaca, así como anomalías bucodentales. Estos últimos son particularmente notables en la MPS VI y se presentan en la mayoría de los pacientes con cóndilos

hipoplásicos, mala posición de los dientes no erupcionados, folículos dentales grandes y mordida abierta, retraso en la erupción de órganos dentarios anteriores, giroversiones, diastemas, hipoplasias del esmalte, agrandamiento alveolar, paladar profundo y macroglosia.⁴

Dada la afectación de múltiples órganos y sistemas, los pacientes con MPS tipo VI necesitan un enfoque de manejo multidisciplinario continuo para monitorear todas las manifestaciones de la enfermedad.

Las evaluaciones recomendadas incluyen los siguientes exámenes: examen físico, radiografía, resistencia, crecimiento, niveles de glucosaminoglicanos en orina, función cardíaca, examinación neurológica, función de las extremidades superiores, función respiratoria y trastorno del sueño, oído, nariz y garganta, función oftalmológica, evaluación de la salud bucal, carga de enfermedad y fisioterapia.⁵

La intervención terapéutica para la MPS resulta más eficaz se aplica en las primeras fases de la enfermedad, por lo que se debe prestar mayor atención a los signos muy precoces, para acelerar un diagnóstico correcto a tiempo para mejorar el resultado terapéutico.

El tratamiento para la MPS es más efectivo si se realiza desde el inicio de la aparición de la enfermedad, por lo cual es importante acelerar el diagnóstico adecuado para mejorar el resultado con la terapia y prestar mayor atención a los signos precoces que se presentan.

Para ello, se vuelve muy importante involucrar y atender a diferentes especialistas clínicos, siendo de gran importancia el estomatólogo pediatra, ya que las características orales también dependen del tipo distinto de MPS, por lo cual la identificación de anomalías dentales puede tener importancia clínica en su diagnóstico y manejo oportuno.

Descripción del caso

Paciente femenino de 5 meses de edad con diagnóstico de mucopolisacaridosis tipo VI, es llevada por su madre a la clínica de salud bucal del bebé de un hospital de tercer nivel, para iniciar protocolo de salud bucal.

Sin antecedentes heredofamiliares de relevancia.

A la exploración física presentó cráneo dolicocefalo, cabello con adecuada implantación, hirsutismo en zona frontal, ojos simétricos, pupilas isocóricas y normorefléxicas, orejas normoimplantadas, puente nasal deprimido, alas de la nariz antevertidas y de base ancha, facie tosca, mejillas prominentes, incompetencia labial. (Figura 1)



Figura 1. Fotografía extraoral

Cuello cilíndrico y corto, tráquea móvil sin adenomegalias.

Intraoralmente, presenta mucosa de revestimiento con adecuada hidratación y coloración, mucosa masticatoria inflamada y enrojecida, proceso alveolar agrandado, paladar alto, dentición temporal incompleta con marcada alteración en la cronología de erupción, ya que presenta incisivos centrales y laterales en erupción activa, con hipoplasia del esmalte, giroversión y diastemas. (Figura 2 y 3)



Figura 2. Fotografía intraoral frontal.



Figura 3. Fotografía intraoral superior e inferior.

Se tomaron radiografías periapicales, en las cuales se observaron las piezas dentales posteriores en disrupción, y los gérmenes de los incisivos centrales superiores, así como agrandamiento de las cámaras y conductos pulpares. (Figura 4)

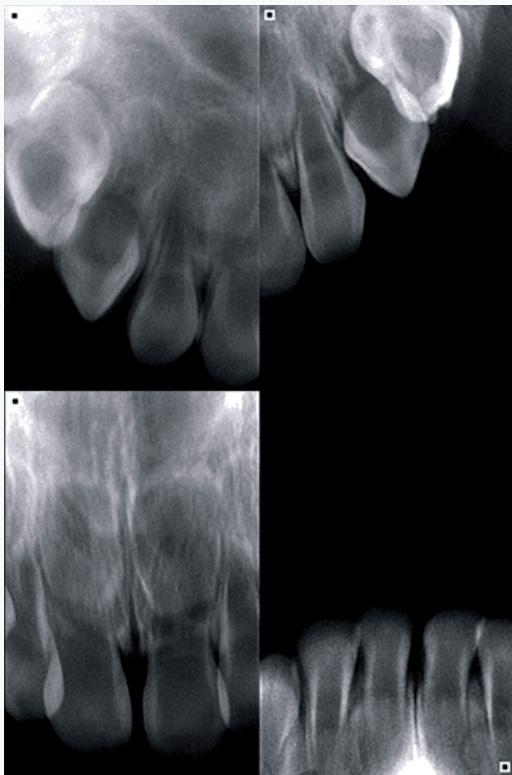


Figura 4. Radiografías periapicales.

Se inició protocolo de adecuación del medio bucal, se le indicó a la madre la técnica de higiene bucal con gasa una vez al día a la hora del baño.

En su seguimiento, se realizó profilaxis y aplicación de barniz de flúor, y se indicó iniciar con técnica de cepillado con pasta de más de 1000 ppm de flúor 3 veces al día. (Figura 5)



Figura 5. Enseñanza de técnica de cepillado a la madre y aplicación de barniz de fluoruro al 5%.

En su control más reciente, se observó la erupción de los caninos y primeros molares temporales de ambas arcadas, (Figura 6 y 7) por lo que se realiza seguimiento mensual para continuar con aplicaciones de barniz fluorado y revisar la correcta técnica de cepillado.



Figura 6. Hipoplasias del esmalte, giroversiones.



Figura 7. Erupción de caninos y primeros molares temporales.

Conclusiones

Las mucopolisacaridosis presentan una gran cantidad de manifestaciones físicas y psicológicas. La deposición de glucosaminoglicanos es crónica y progresiva, por lo que tiene efectos profundos en numerosos sistemas corporales. Las secuelas cardiovasculares pueden ser sustanciales y abarcar desde defectos de conducción, valvulopatías, miocardiopatía y progresivamente hasta insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar considerable en algunos pacientes.

Las manifestaciones neurológicas también son variables y dependen del tipo de MPS. Por tanto, el tratamiento de pacientes con MPS y lesiones de caries presenta un gran desafío para los estomatólogos pediatras. La discapacidad intelectual y los síntomas neurológicos que se presentan en varios tipos de MPS, a menudo, requieren una intervención dental bajo anestesia general. Esto puede producir desafíos importantes para el anestesiólogo y diversos niveles de riesgo, ya que el manejo de las vías respiratorias puede

verse comprometido en pacientes con MPS debido a la susceptibilidad a la acumulación de glicosaminoglicanos en la región de la cabeza y el cuello.

Por lo cual, es de suma importancia que el odontopediatra sepa identificar la facie característica y las manifestaciones orales propias de esta enfermedad, con el fin de brindar un diagnóstico presuntivo y remitir al especialista adecuado para su correcto diagnóstico y abordaje.

En este caso, contrario a lo que reporta la literatura, se encontró un adelanto en la erupción dentaria, lo cual expone a la paciente a un mayor riesgo a caries, de esta manera, es prioritario realizar un seguimiento periódico con las medidas de higiene y aplicaciones de flúor basadas en su riesgo a caries, ya que un manejo exigente es fundamental en estos pacientes para protegerlos contra el elevado riesgo anestésico. La aplicación regular de barniz de flúor, el contacto con su dietista metabólico, la instrucción intensiva sobre higiene bucal y la identificación temprana de caries e infecciones dentales son esenciales.

Referencias bibliográficas

1. Hirst L, Mubeen S, Abou-Ameira G, Chakrapani A. Mucopolysaccharidosis (MPS): Review of the literature and case series of five pediatric dental patients. *Clin Case Rep*. 2021 Feb 4;9(3):1704-1710. doi: 10.1002/ccr3.3885. PMID: 33768919; PMCID: PMC7981707.
2. Cáceres Matta SV, Carmona Arango LE. Manifestaciones orales del síndrome de Maroteaux-Lamy (Mucopolisacaridosis VI) [Oral manifestations of Maroteaux-Lamy syndrome (Mucopolysaccharidosis VI)]. *Rev Cient Odontol (Lima)*. 2021 Mar 11;9(1):e051. Spanish. doi: 10.21142/2523-2754-0901-2021-051. PMID: 38464407; PMCID: PMC10919817.

3. D'Avanzo F, Zanetti A, De Filippis C, Tomanin R. Mucopolysaccharidosis Type VI, an Updated Overview of the Disease. *Int J Mol Sci*. 2021 Dec 15;22(24):13456. doi: 10.3390/ijms222413456. PMID: 34948256; PMCID: PMC8707598.

4. Michaud M, Belmatoug N, Catros F, Ancellin S, Touati G, Levade T, Gaches F. Mucopolysaccharidoses : quand y penser ? [Mucopolysaccharidosis: A review]. *Rev Med Interne*. 2020 Mar;41(3):180-188. French. doi: 10.1016/j.revmed.2019.11.010. Epub 2020 Jan 17. PMID: 31959364.

5. Nagpal R, Goyal RB, Priyadarshini K, Kashyap S, Sharma M, Sinha R, Sharma N. Mucopolysaccharidosis: A broad review. *Indian J Ophthalmol*. 2022 Jul;70(7):2249-2261. doi: 10.4103/ijo.110_425_22. PMID: 35791104; PMCID: PMC9426054.