



caso
CLÍNICO



Martín-Sanjuán, Carmen
Doctora en Odontología. Licenciada en Medicina y Cirugía. Postgrado en Odontopediatría y Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales. Unidad de Salud Bucodental para discapacitados del Servicio Madrileño de Salud.

Berriatua-Ena, María
Diplomada en Enfermería. Higienista dental. Unidad de Salud Bucodental para discapacitados del Servicio Madrileño de Salud.

Sandibel-Garcete, Clara
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Godoy-Velasco, Cecilia
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Angullo-Santos, Laura
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Mera-Barajas, Elena
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Guijarro-Espinosa de los Monteros, José María
Alumno de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Macote-Orosco, Lisbeth
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Martínez-Albornoz, Daniela
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Flores-Gómez, Melissa
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Barahona-Herrera, Daniela
Alumna de Título Propio de la Facultad de Odontología de la Universidad Complutense, Atención odontológica integral en el niño con necesidades especiales.

Indexada en / Indexed in:

- IME
- IBECs
- LATINDEX
- GOOGLE ACADÉMICO

Correspondencia:

Martín-Sanjuán C.
Avda./ Buenos Aires, 97, 7D
Madrid 28018
Tel. 680 534 297
cmsanjuan7@yahoo.es

Fecha de recepción: 8 de mayo de 2018.
Fecha de aceptación para su publicación:
15 de junio de 2018.

SÍNDROME DE POTOCKI-LUPSKI: a PROPÓSITO DE UN CASO

Martín-Sanjuán C, Berriatua-Ena M, Sandibel-Garcete C, Godoy-Velasco C, Angullo-Santos L, Mera-Barajas E, Guijarro-Espinosa de los Monteros J M, Macote-Orosco L, Martínez-Albornoz D, Flores-Gómez M, Barahona-Herrera D. Síndrome de Potocki-Lupski: a propósito de un caso. *Cient. Dent.* 2018; 15; 2: 41-44

RESUMEN

El síndrome de Potocki-Lupski es una de las llamadas enfermedades raras y de reciente descubrimiento. Se trata de una microduplicación del cromosoma 17p11.2.

Presentan gran variabilidad clínica, siendo englobada como enfermedad neuromuscular y puede cursar con hipotonía, falta de crecimiento, algún grado del espectro autista, alteraciones oftalmológicas y defectos cardíacos.

A nivel estomatognático pueden presentar micro y retrognatia, alteraciones dentales, maloclusión y fisura palatina.

Se presenta el caso clínico de un paciente con este diagnóstico para tratamiento dental con caries en primeros molares permanentes que no presentó las patologías mencionadas.

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Potocki-Lupski; Trastorno del espectro autista; Retraso en el crecimiento; Enfermedades congénitas cardíacas; Discapacidad intelectual.

POTOCKI-LUPSKI SYNDROME: case report

ABSTRACT

Potocki-Lupski syndrome is one of the so-called rare and recently discovered diseases. It is a microduplication of chromosome 17p11.2.

Clinical variability is great, being encompassed as a neuromuscular disease and presenting with hypotonia, failure to thrive, some degree of spectrum autism, ophthalmological alterations and cardiac defects.

At the stomatognathic level they may present micro and retrognathia, dental alterations, malocclusion and cleft palate.

We present the clinical case of a patient with this diagnosis for dental treatment with caries in permanent first molars that did not present the before mentioned pathologies.

KEY WORDS

Potocki-Lupski syndrome; Autism spectrum disorder; Failure to thrive; Congenital heart disease; Intellectual disability.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Potocki-Lupski es una de las llamadas enfermedades raras y de reciente descubrimiento.

Se trata de una cromosomopatía, una microduplicación del cromosoma 17p11.2. Fue descrito inicialmente en 1996 aunque el estudio genético detallado no apareció hasta 2007. La incidencia es de aproximadamente 1/20000 individuos y existen menos de 100 casos descritos en la literatura médica¹⁻³. La mayoría son microduplicaciones de novo y presentan una gran variabilidad clínica. El análisis molecular demostró que es la misma región suprimida a nivel cromosómico que en el síndrome de Smith-Magenis. Una duplicación parcial del brazo corto del cromosoma 17¹⁻⁷.

Es una enfermedad que afecta a casi todos los órganos y se engloba dentro de las enfermedades neuromusculares. La hipotonía aparece en el 88% y causa problemas de alimentación debido a la incapacidad para succionar o masticar durante períodos de tiempo prolongados⁵.

Pueden presentar alteraciones oftalmológicas como fotofobia o exoftalmos. Los defectos cardíacos son variados^{1,7}.

El fenotipo común del síndrome se caracteriza por la hipotonía señalada, dificultad para la alimentación, falta de crecimiento, retraso en el desarrollo sobre todo cognitivo y del lenguaje, discapacidad intelectual de leve a moderada y alteraciones neuropsiquiátricas como problemas del comportamiento, ansiedad, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, patología bipolar, así como alteraciones obsesivo-compulsivas y trastorno del espectro autista. Así mismo pueden presentar trastornos del sueño como apnea obstructiva y central^{2,3}.

La incidencia de defectos cardíacos severos congénitos, incluyendo lesiones como síndrome del corazón izquierdo hipoplásico y tetralogía de Fallot se estima en aproximadamente un 3/1000 de nacidos vivos. Las malformaciones del ventrículo izquierdo comprenden un espectro de defectos que incluyen estenosis de válvula aórtica, dilatación del arco aórtico, válvula aórtica bicomisural o bicuspídea, defectos auriculares, ventriculares y septa-

les¹⁻⁷. Suponen una prevalencia de 1/1000 y 15-20 % son médicamente significativos.

Aunque la etiología es compleja, hay componentes genéticos evidentes por la alta incidencia (10-15%) de anomalías cromosómicas en las personas con estas malformaciones cardíacas y la presencia de tales defectos en varias generaciones de la misma familia⁸⁻¹¹.

Las anomalías del síndrome no se describieron hasta 2007 en que Potocki llevó a cabo su estudio con 35 pacientes^{7,12-13}.

Con frecuencia portan gastrostomía o sonda nasogástrica para su alimentación^{1,5}.

Los pacientes pueden presentar reflujo gastro-esofágico y a nivel estomatognático se han descrito anomalías estructurales palatinas en el 46%⁵. Y otras alteraciones bucofaciales como micro y retrognatia, úvula bífida y maloclusiones dentales¹.

Todo ello puede contribuir a una vía aérea difícil y comprometer la realización de una anestesia general con una intubación endotraqueal ordinaria.

La intubación con fibroscopia es el gold standard y las nuevas guías de manejo de la vía aérea difícil de la Sociedad Americana de Anestesia (ASA) 2013 indican el uso de videolaringoscopia con una evidencia de 1A¹.

Es frecuente que sean prematuros por lo que habrá que ajustar las dosis de opiáceos, así como pueden presentar hipoplasia renal que dificultará el aclaramiento de creatinina. La miopatía puede provocar respuestas exageradas con los relajantes musculares causando insuficiencia respiratoria, hiperpotasemia e incluso hipertermia maligna.

DESCRIPCIÓN DEL CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de 11 años de edad con diagnóstico basal de síndrome de Potocki-Lupski y diagnóstico odontológico de caries en primeros molares definitivos con una higiene dental inadecuada sin cepillado nocturno, así como una dieta poco cariogénica.



Figura 1. Leve micrognatia.



Figura 2. No malposiciones dentales, ni fisura palatina.

El paciente nació a término por una cesárea programada debida a la no presentación cefálica. Pesó 2600 gramos. En la actualidad no presenta enfermedades asociadas como cardiopatía ni epilepsia. Es relevante señalar la presencia de asma persistente y moderado, así como cefaleas de repetición. Presentó un cierre prematuro de las fontanelas que precisó de cirugía por escafocefalia de remodelación craneal a los 9 meses de vida. No hubo complicaciones con la anestesia general en esa intervención.

Se programó para tratamiento dental con anestesia general por no colaboración y fobia dental.

El tratamiento se llevó a cabo sin problemas ni en la intubación orotraqueal ni en la intervención. Se realizó la inducción con sevoflurano, fentanilo y propofol y el mantenimiento con sevoflurano y fentanilo.

El tratamiento odontológico consistió en la realización de obturaciones en 1.6, 2.6, 3.6 y 4.6, selladores como tratamiento preventivo, tartrectomía y aplicación de flúor profesional.

En la revisión semanal se corroboró el buen estado de las obturaciones y se intentó un cambio en los hábitos de higiene dental.

DISCUSIÓN

No se han encontrado publicaciones respecto a alteraciones dentales en el síndrome de Potocki-Lupski excepto los defectos anatómicos estomatognáticos que refieren Fernández y Carmona-Mora^{1,5}.

En el tratamiento dental con anestesia general no se encontraron complicaciones como las descritas en otros estudios¹ dado que el paciente no presentaba hipotonía, cardiopatía ni ningún grado de autismo tan solo una cierta falta de crecimiento^{1-6, 13-17}.

La dificultad para la intubación por una vía aérea difícil debida a alteraciones bucofaciales como: micrognatia, retrognatia, úvula bífida, maloclusiones y fisura palatina descritas por otros autores¹ no se encontró. En el caso descrito tan solo apareció una leve micrognatia que no dificultó la intubación (Figuras 1 y 2) pero se llevó a cabo una intubación orotraqueal por precaución obviando la preceptiva nasotraqueal.



Figura 3. Caries 4.6 mesial.

Se había planteado el caso como una cirugía de riesgo y finalmente fue más sencillo todo el procedimiento que en circunstancias más favorables.

El tratamiento dental consistió en las obturaciones de los cuatro primeros molares permanentes, selladores en premolares y tartrectomía con aplicación de flúor tópico profesional dado que presentó caries en 1.6, 2.6, 3.6 y 4.6 (Figuras 3 y 4).

La intervención se realizó según los cauces previstos y se le pudo dar el alta hospitalaria con normalidad.

En la revisión semanal, se comprobó que los tratamientos se encontraban en óptimas condiciones y se procedió a instaurar la motivación adecuada para que el paciente comenzara a realizar un plan de higiene bucodental más correcto, incorporando el cepillado dental nocturno.

Se desconoce en la actualidad si en este síndrome existe una mayor prevalencia de caries. Las caries encontradas se pueden relacionar más bien con su deficiente higiene dental que con el síndrome en sí, pero se necesitarían más estudios que lo confirmasen.

Así mismo, es posible que la gingivitis y la periodontitis se produzcan principalmente en los pacientes que son portadores de gastrostomía¹.

Aquellos que presenten algún grado de autismo, hiperactividad o trastornos obsesivos compulsivos¹⁴ pueden tener mayor prevalencia de caries por la dificultad de una higiene dental correcta y



Figura 4. Caries 1.6 mesial.

en ocasiones porque se usan dulces como refuerzos positivos en estos niños.

De igual forma, aquellos que presenten miopatía e hipotonía tendrán dificultades para realizar los movimientos adecuados para un correcto cepillado dental que deberá repercutir sobre la supervisión de los cuidadores.

En conclusión, las características clínicas de este síndrome se pueden considerar factores de riesgo para el desarrollo de caries y enfermedad periodontal sin existir, hasta la fecha, estudios dentales que lo atestigüen.

AGRADECIMIENTOS

Queremos agradecer al Dr. Joaquín de Nova y a la Dra. Rosa Mourelle su contribución a la Unidad de Salud Bucodental para Personas con Discapacidad del Servicio Madrileño de Salud y en especial a la realización de este artículo.



BIBLIOGRAFÍA

1. Fernández A, Acosta V, Revilla A. Anestesia en el síndrome Potocki-Lupski. *Rev Esp Anestesiología y Reanimación* 2016; 63 (9): 548-550.
2. Shuib S, Saaid N, Zakaria Z, Ismail J, Abdul Z. Duplication 17p11.2 (Potocki-Lupski Syndrome) in a child with developmental delay. *Malaysian J Pathol* 2017; 39 (1): 77-81.
3. Zhang F, Potocki L, Sampson J y cols. Identification of uncommon recurrent Potocki-Lupski syndrome-associated duplications and the distribution of rearrangement types and mechanisms in PTLs. *Am J Hum Genet* 2010; 86: 462-470.
4. Soler-Alfonso C, Motil K, Turk C y cols. Potocki-Lupski syndrome: A microduplication syndrome associated with oropharyngeal dysphagia and failure to thrive. *J Pediatr* 2011; 158 (4): 655-659.
5. Carmona-Mora P, Molina J, Encina CA, Walz K. Mouse models of genomic syndromes as tools for understanding the basis of complex traits: An example with the Smith-Magenis and the Potocki-Lupski syndromes. *Curr Genomics* 2009; 10: 259-268.
6. Sánchez-Valle A, Pierpont ME, Potocki L. The severe end of the spectrum: hypoplastic left heart in Potocki-Lupski syndrome. *Am J Med Genet A* 2011; 155 (2): 363-366.
7. Ferencz C, Neill CA, Boughman JA, Rubin JD, Brenner JI, Perry LW. Congenital cardiovascular malformations associated with chromosome abnormalities: an epidemiologic study. *J Pediatr* 1989; 114: 79-86.
8. Gerboni S, Sabatino G, Mingarelli R, Dallapiccola B. Coarctation of the aorta, interrupted aortic arch and hypoplastic left heart syndrome in three generations. *J Med Genet* 1993; 30: 328-329.
9. Wessels MW, Berger RM, Frohn-Mulder IM y cols. Autosomal dominant inheritance of left ventricular outflow tract obstruction. *Am J Med Genet* 2005; 134: 171-179.
10. McBride KL, Zender GA, Fitzgerald-Butt SM y cols. Linkage analysis of left ventricular outflow tract malformations (aortic valve stenosis, coarctation of the aorta and hypoplastic left heart syndrome). *Eur J Hum Genet* 2009; 17: 811-819.
11. Potocki L, Chen K-S, Park S-S y cols. Molecular mechanism for dup 17p11.2-the homologous recombination reciprocal of the Smith-Magenis microdeletion. *Nat Genet* 2000; 24: 84-87.
12. Potocki L, Bi W, Treadwell-Deering D y cols. Characterization of the Potocki-Lupski syndrome [dup (17) (p11.2p11.2)] and delineation of a dosage-sensitive critical interval that can convey an autism phenotype. *Am J Hum Genet* 2007; 80: 633-649.
13. Bissell S, Wilde L, Richards C, Moss J, Oliver C. The behavioural phenotype of Potocki-Lupski syndrome: a cross-syndrome comparison. *J Neurodev Disord* 2018; 10: 2.
14. Gulhan A, Davis N, Frost S y cols. Searching for Potocki-Lupski syndrome phenotype: A patient with language impairment and no autism. *Brain Dev* 2012; 34 (8): 700-3.
15. Lee C, Park S, Yun J, Yim S, Sohn Y. Reciprocal deletion and duplication of 17p11.2-11.2: Korean patients with Smith-Magenis syndrome and Potocki-Lupski syndrome. *J Korean Med Sci* 2012; 27: 1586-1590.
16. Neira-Fresneda J, Potocki L. Neurodevelopmental disorders associated with abnormal gene dosage: Smith-Magenis and Potocki-Lupski syndromes. *J Pediatr Genet* 2015; 4: 159-167.
17. Sumathipala D, Mandawala E, Sumanaseena S, Dissanayake V. 17p11.2 and Xq28 duplication detected in a girl diagnosed with Potocki-Lupski syndrome. *BMC Res Notes* 2015; 8: 506.