

Síndrome del incisivo central maxilar único

G. Muñoz Aguilar, J.J. Alcón Sáez, I. Domingo Triadó

Servicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Valencia. Valencia

Resumen

El síndrome del incisivo central maxilar único es una rara entidad que se caracteriza por la presencia de un único diente maxilar en localización central, junto con otras anomalías en la línea media. Presentamos el caso de una niña remitida a la consulta de endocrinología infantil al año de vida por un síndrome dismórfico no filiado, con pruebas de imagen y analíticas normales. Destaca en la exploración la existencia de un único incisivo central maxilar, dato patognomónico del síndrome del incisivo central único y que nos permitió establecer el diagnóstico. Con el desarrollo de la dentición aparece también un único incisivo central mandibular, hecho muy poco frecuente en este síndrome. Con este caso queremos resaltar la presentación clínica tan característica de este síndrome y la dificultad de su diagnóstico antes del inicio de la dentición, con pruebas complementarias poco concluyentes, e incluso en ocasiones anodinas, que debe sospecharse ante la existencia de lesiones en la línea media.

Palabras clave: Incisivo central, línea media, síndrome dismórfico.

Abstract

Title: Solitary median maxillary central incisor syndrome

The solitary maxillary central incisor syndrome is a rare entity characterized by the presence of a single maxillary tooth located in a central position, associating, in different ways, other abnormalities in the middle line. We present the case of a one year-old girl referred to the Pediatric Endocrinology Unit with a dysmorphic syndrome not yet filiated, with normal imaging tests and analytic results. It stands out the existence of a single maxillary central incisor in the physical exploration, fact that gave us the diagnosis. With the development of the teething it also appears a single central mandibular incisive, fact really unusual in this syndrome. We want to emphasize the characteristic clinical presentation of this syndrome has and the difficulty of its diagnosis before the beginning of the teething, usually with normal complementary, having to suspect it with the existence of abnormalities in the middle line.

Keywords: Central incisor, middle line, dysmorphic syndrome.

Fecha de recepción: 15/03/13. Fecha de aceptación: 23/04/13.

Correspondencia: G. Muñoz Aguilar. Servicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Avda. Tres Cruces, 2. 46014 Valencia. Correo electrónico: gemua.munoz@gmail.com

Cómo citar este artículo: Muñoz Aguilar G, Alcón Sáez JJ, Domingo Triadó I. Síndrome del incisivo central maxilar único. Acta Pediatr Esp. 2014; 72(3): e100-e104.

Introducción

El síndrome del incisivo central maxilar único (SICMU) se caracteriza por malformaciones en la línea media, con una incidencia aproximada de 1:50.000 niños, con más frecuencia en el sexo femenino¹.

El incisivo central puede asociarse a múltiples anomalías de la línea media, así como a disfunción hipofisaria y holoprosencefalia. Aunque su etiología es desconocida, en algunos casos se han demostrado alteraciones cromosómicas, principalmente en los casos asociados a holoprosencefalia en que se ha encontrado una relación con el gen *Sonic Hedgehog*. Los síntomas de presentación antes del inicio de la dentición son muy inespecíficos, y hasta el momento de la aparición del incisivo central maxilar no se podrá realizar el diagnóstico definitivo sin necesidad de pruebas complementarias para confirmarlo.

Presentamos el caso de una niña con síndrome dismórfico y alteraciones estructurales en la línea media, con la aparición al año de vida de un único diente incisivo de localización central en la arcada superior.

Asimismo, realizamos una revisión de la etiopatogenia, la clínica y el diagnóstico de esta entidad.

Caso clínico

Niña de 1 año de vida, sin antecedentes familiares de interés, remitida a las consultas externas de endocrinología pediátrica por presentar un síndrome dismórfico no filiado. El embarazo y el parto cursaron sin patología. En el momento del nacimiento presentó una estenosis de la coana izquierda, con posterior control en el servicio de otorrinolaringología, sin que precisara tratamiento quirúrgico; destacaba la presencia de un soplo sistólico funcional, diagnosticado de comunicación interauricular. Al mes de vida se realizó a la paciente una resonancia magnética (RM) cerebral, debido a que presentaba una hipotonía leve y un retraso psicomotor, en la que se observaba una hipoplasia de vérmix cerebeloso con adelgazamiento del cuerpo caloso, hallazgos que no se confirmaron en la RM posterior. Asimismo, se realizó a los 6 meses de vida un estudio genético con cariotipo y estudio CGH-*array*, sin que se constataran alteraciones.

En la exploración física se apreciaba una facies peculiar con orejas de soplillo, puente nasal hundido, microcefalia, paladar ojival y una pequeña hendidura en la línea media del labio inferior, junto con la existencia de un único incisivo central maxilar (figura 1).

En el control realizado a los 16 meses destacaba la presencia de un incisivo central único también a nivel mandibular. Se realizaron analíticas y un estudio hormonal, cuyos valores se situaban dentro de la normalidad. Durante toda su evolución, la paciente presentó un retraso psicomotor moderado y un crecimiento adecuado, con un peso y una talla en torno al percentil 10.

La presencia característica de un único incisivo maxilar medial, y en este caso también mandibular, junto con otras alteraciones de la línea media, como la estenosis de coanas y la hendidura del labio inferior, nos confirma el diagnóstico de SICMU.

Discusión

El SICMU se caracteriza por la presencia de un incisivo central maxilar y, en casos aislados, como en el aquí expuesto, un incisivo central también mandibular, tanto en la dentición temporal como en la definitiva.

Su etiología es desconocida, aunque se presupone un movimiento anormal de las estructuras de la línea media maxilar, que provoca una fusión prematura de las láminas dentales en la línea media, evitando así la formación normal de 2 gérmenes dentarios². Genéticamente, algunos estudios refieren casos en que se observaron alteraciones cromosómicas, como una delección del brazo corto del cromosoma 18 o del cromosoma 7. En un estudio realizado por Kjaer y Binner se menciona la presencia de la mutación del gen *Sonic Hedgehog (SHH)* en el cromosoma 7, relacionado con este síndrome³; además, se han identificado recientemente mutaciones en otros 2 genes, sobre todo en asociación con la existencia de holoprosencefalia: *ZIC2* en el cromosoma 13 y *SIX3* en el cromosoma 2. Según algunos estudios, hasta en el 25% de los casos existe una historia familiar de incisivo central único o de holoprosencefalia, microcefalia, obstrucción nasal congénita, talla baja o alteraciones en el desarrollo neurosensorial⁴, datos que no encontramos en los antecedentes de la paciente de nuestro estudio. Nanni et al. realizaron un estudio genético de un paciente con SICMU y sus familiares, y observaron la existencia de mutaciones en el *SHH* en 2 de los familiares con fenotipo totalmente normal⁵. Por tanto, en el seguimiento de estos pacientes es relevante proporcionar asesoramiento genético a los familiares, dada la gran variabilidad en el fenotipo y la posibilidad de que los nuevos hijos posean esta mutación y presenten una expresión clínica de mayor gravedad.

La presencia de un incisivo central único puede producirse como un hecho aislado, pero es necesario examinar al paciente, ya que este signo puede predecir la existencia de otras alteraciones, como holoprosencefalia, con herencia autosómica dominante⁶, así como anomalías en la línea media, como alteraciones hipotálamo-hipofisarias, observándose una talla baja debido a un déficit de la hormona del crecimiento en la mitad de los pacientes, anomalías vertebrales, enfermedades cardíacas (25%), alteraciones de la audición, alteraciones en el paladar o atresia de las coanas (tabla 1). En el caso de esta paciente destaca la ausencia de afectación del eje hormonal, manteniendo un desarrollo ponderoestatural en percentiles normales, así como los resultados de todas las pruebas de laboratorio con niveles hormonales en rango de normalidad; sin embargo, sí que asocia anomalías estructurales, como la estenosis de coanas o la alteración cardíaca.

Como ocurrió en este caso, la rareza de esta enfermedad hace que su diagnóstico no se realice hasta la erupción del incisivo central, sin retrasarse más de los 12 meses de edad. Esta paciente había acudido durante el primer año de vida a multitud de controles, con un seguimiento multidisciplinario por parte de un cardiólogo, un otorrinolaringólogo y un neuropediatra, pero no fue hasta la erupción dentaria a los 12 meses cuando se pudo hacer el diagnóstico, habiéndose realizado hasta ese momento multitud de pruebas diagnósticas, incluidos los estudios genéticos en busca de patologías que justificasen el síndrome dismórfico. Por ello, debemos incluir dentro de los diagnósticos diferenciales esta entidad ante la existencia de alteraciones estructurales de la línea media.

El único tratamiento que existe para estos pacientes es sintomático, con la administración de terapia hormonal sustitutiva si fuera necesario, la corrección de las distintas anomalías y la reconstrucción de la dentición definitiva, colocando un aparato que expanda el paladar e implantando un diente artificial a nivel del incisivo⁷.

Bibliografía

1. Hall RK, Bankier A, Aldred MJ, Kan K, Lucas JO, Perks AG. Solitary median maxillary central incisor, short stature, choanal atresia/midnasal stenosis (SMMCI) syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1997; 84: 651-662.
2. Mendoza DM, Fragoso JA, Yamamoto A. Síndrome del incisivo central único de la línea media maxilar y fusión de incisivos centrales permanentes mandibulares: Reporte de un caso clínico. *Revista Odont Mexicana.* 2005; 9: 37-41.
3. Garavelli L, Zanacca C, Caselli G, Banchini G, Dubourg C, David V, et al. Solitary median maxillary central incisor syndrome: clinical case with a novel mutation of Sonic Hedgehog. *Am J Med Genet.* 2004; 127 Supl A: 93-95.
4. Hall RK. Solitary median maxillary central incisor (SMMCI) syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2006; 1: 12 [Epub 2006 Apr 9].
5. Nanni L, Ming JE, Bocian M, et al. The mutational spectrum of the Sonic Hedgehog gene in holoprosencephaly: SHH mutations cause a significant proportion of autosomal dominant holoprosencephaly. *Hum Mol Genet.* 1999; 8: 2.479-2.488.
6. Berry SA, Pierpont ME, Gorlin RJ. Single central incisor in familial holoprosencephaly. *J Pediatr.* 1984; 104: 877-880.
7. Becktor KB, Sverrild L, Pallisgaard C, Burhoj J, Kjaer I. Eruption of the central incisor, the intermaxillary suture, and maxillary growth in patients with a single median maxillary central incisor. *Acta Odontol Scand.* 2001; 59: 361-366.

TABLA 1

Signos más frecuentes del SICMU

Anomalías sistémicas del SICMU

1. Atresia o estenosis de coana (60%)
2. Alteraciones del paladar (55%)
3. Talla baja (50%)
4. Hipotelorismo (45%)
5. Microcefalia (33%)
6. Déficit de GH (33%)
7. Alteraciones cardíacas (25%)
8. Retraso psicomotor (25%)
9. Hipoplasia pituitaria/hipopituitarismo (15%)

GH: hormona del crecimiento; SICMU: síndrome del incisivo central maxilar único.



Figura 1. Se observa la existencia de un incisivo central maxilar y mandibular junto con una hendidura en la línea media del labio inferior