

# Atención odontológica a un bebé con holoprosencefalía: relato de caso clínico

## *Dental care for a baby with holoprosencephaly: case report*

Cançado Figueiredo Márcia \*, Farinha Cassuriaga Karoline \*\*, Alves Mariana \*\*\*

### Resumen

Ejercer el rol de cuidador de un niño con deformaciones congénitas es una tarea difícil y representa un componente importante dentro de la familia en tanto que esa persona se hace responsable del cuidado de ese ser especial. Para que esto suceda, la conducta de los profesionales del área de la salud frente a este contexto debe ser específica y de calidad, de modo a ofrecer el soporte necesario a la familia/cuidador. Con el fin de promover una atención efectiva, los profesionales deben buscar el conocimiento del síndrome que afecta al paciente, así como su respuesta conductual y sus características más prevalentes. El presente trabajo tuvo como objetivo presentar el informe de un caso clínico de un paciente bebé del sexo femenino, que requiere de cuidados exclusivos por parte de sus padres, quienes buscaron asistencia en la Universidad Federal de Río Grande do Sul, Brasil, en la disciplina Atención Odontológica al Paciente con Necesidades Especiales. También se hace hincapié en el manejo y los cuidados por parte del odontólogo de aquellos pacientes con discapacidad desde el momento de su nacimiento, a fin de proporcionarles los recursos adecuados a través de orientaciones en cuanto a la higiene bucal con el fin de que se pueda instalar y mantener las condiciones de la salud oral, mejorando la calidad de vida de los pacientes con discapacidad.

### Abstract

Being the caregiver of a child with birth defects is a difficult task which entails a significant role in the family, to the extent that this person becomes responsible for the care of this special being. This is why the conduct of health professionals in this context must be specialized and of high quality in order to provide the necessary support to the family/caregiver. To promote effective care, professionals must research the patient's syndrome, as well as his or her behavioral response and most prevalent characteristics. The aim of this study is to present a case report on a female baby who requires undivided care by her parents, who sought professional help at the Federal University of Rio Grande do Sul, Brazil, in the field of Dental Care for Patients with Special Needs. Additionally, this paper aims to stress the importance of the work of dentists regarding the necessary management and care for patients born with disabilities so as to provide them with the necessary resources through guidelines on oral hygiene. This is done so that the patient can have and maintain good oral health conditions, which in turn helps improve the quality of life of patients with disabilities.

**Palabras clave:** holoprosencefalía, malformaciones, odontología, atención dental para personas con discapacidades.

**Keywords:** holoprosencephaly, congenital abnormalities, dentistry, dental care for disabled people.

\* Profesora Asociada de la Facultad de Odontología de la Universidade Federal do Rio Grande do Sul/UFRGS, Brasil. Maestría y Doctorado en Odontopediatría por la Facultad de Odontología de Bauru, Universidade de São Paulo/ Bauru/USP, Brasil.

\*\* Odontóloga por la Facultad de Odontología de la Universidade Federal do Rio Grande do Sul/UFRGS, Brasil.

\*\*\* Psicóloga, alumna del curso de extensión universitaria: Acción interdisciplinaria en educación para la salud de la Facultad de Odontología de la Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil.

Fecha de recibido: 15.01.2015 – Fecha de aceptado: 26.03.15

## Introducción

Entre las causas que producen discapacidad en los seres humanos se encuentran las alteraciones congénitas representando una alteración funcional o estructural en el desarrollo embrionario o fetal que se hace presente al nacimiento y que puede ser originada por una causa genética, ambiental o desconocida (1, 2). Las malformaciones cerebrales, como el caso clínico presentado en este trabajo, tienen su origen en alteraciones generadas por disturbios del desarrollo del cerebro, pudiendo ser genéticamente determinadas o adquiridas y tienen una difícil definición en cuanto a su etiología. Se reconoce que del 3 y el 5% de los recién nacidos presentan alguna malformación congénita (1) por lo que muestra su importancia.

La atención a pacientes con discapacidad demanda que el equipo de profesionales que presta la asistencia, tanto en el sector público como en el sector privado, integre un fuerte componente humanístico, desde el momento en que el diagnóstico es comunicado a la familia/cuidador y continuando a lo largo del tiempo. La familia busca en el profesional un apoyo para su angustia y sufrimiento, esperando ser acogidos y amparados y no responsabilizados por la situación en que se encuentran (3).

El cuidado de la salud al paciente especial debe ser brindado a través del auxilio de un equipo multi-profesional, promoviendo y articulando la integración de diversas áreas a través del intercambio de conocimientos e informaciones lo que permitirá prestarle un tratamiento integral. Este comportamiento profesional comprometido e humanista valora al sujeto en su contexto de vida, teniendo en cuenta sus particularidades con miras a una comprensión holística, siendo estas características esenciales a ser abordadas por el equipo de salud en el tratamiento de pacien-

tes con deficiencias.

Frente a este contexto, el objetivo de este trabajo fue comunicar el caso clínico de paciente atendido en la Disciplina de Pacientes con Necesidades Especiales de la Universidad Federal del Rio Grande del Sur (UFRGS), enfatizando la importancia que representa una atención odontológica educativa y preventiva del paciente con discapacidad desde sus primeros meses de vida.

## Caso clínico

paciente G. B. M. de sexo femenino, 10 meses de edad, nacida el 05.06.2012 en el Municipio de Novo Hamburgo, Rio Grande Do Sul, Brasil con leucodermia. Ingresó a la Facultad de Odontología de la Universidad Federal de Rio Grande do Sul (FO/ UFRGS) en mayo 2013 llevada por sus padres, para una consulta de control. En sus antecedentes se aprecia que la niña presenta múltiples malformaciones inclusive neurológicas, importantes problemas encefálicos con el diagnóstico de holoprosencefalia (HPE), microcefalia, hipotelorismo y nariz displásica, que impiden su desarrollo normal y que demandaban cuidados exclusivos y permanentes por parte de sus progenitores. En función de sufrir crisis convulsivas, era necesario el uso de medicamentos anticonvulsivantes, anti-reflujo gastroesofágico y vitaminas. Debido a las graves alteraciones se le realizó una traqueotomía al mes de vida, sin condiciones de decanulación hasta el presente, de acuerdo al informe médico de mayo 2013 y también es portadora de una sonda nasogástrica. Luego del nacimiento la paciente ha sido acompañada por un equipo multidisciplinar conformado por pediatra, neurólogo, cirujano bucomaxilofacial, gastroenterólogo y oftalmólogo del Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). En el estudio de tomografía computadoriza-

da realizado por el equipo multi-profesional, se observó en la imagen de los huesos de la cara signos de agenesia del cuerpo calloso. El equipo hospitalario, a través del cirujano bucomaxilofacial, derivó a la paciente a la FO/UFRGS en abril de 2013, para su atención odontológica. En la primera consulta en la FO/UFRGS se realizó una entrevista dialogada con sus padres quienes relatan que la expectativa de vida de la niña informada por el equipo de salud es de un año de vida máximo (a la fecha tiene 10 meses de vida).

Durante la consulta, la madre relató haber sufrido de hipertensión e infección urinaria a los tres meses (doce semanas) de gestación, por lo cual necesitó recibir tratamiento con antibióticos habiendo sido adoptada esta medida terapéutica debido al riesgo de que la infección afectara al feto.

Interrogados acerca de los hábitos bucales de la niña, los padres relataron que usaba chupete a la hora de dormir y que no le realizaban ningún tipo de higiene de la cavidad bucal hasta este momento. La paciente presente abundante secreción salival por lo cual durante la asistencia odontológico fue necesario la utilización de un suctor para la aspiración de los excesos de secreción a través de un catéter acoplado a un aparato de succión que trajeron los padres (Figuras 1 y 2).



**Fig. 1. Aparato de succión**



**Fig. 2. Succión de salival**

Al examen clínico extraoral, se observaron alteraciones de microcefalia y deformidad nasal (Fig. 3) y en el examen intraoral inicial se identificó la presencia de Perlas de Epstein en la mucosa del reborde inferior y ausencia de órganos dentarios.



**Fig. 3. Características faciales**

En virtud de la ausencia de órganos dentarios se orientó a los padres para realizar la higiene de la cavidad bucal con una gasa humedecida, dos veces al día, incluyendo la limpieza

de la lengua. Se citó al paciente a los 15 días y en esta segunda consulta se pudo observar el inicio de la erupción de los incisivos centrales inferiores por lo cual se instruyó a los responsables para realizar la higiene bucal utilizando un cepillo dental infantil blando y complementarlo con dentífrico florado una vez al día.

Luego de un período de 11 meses, en marzo 2014 los padres regresaron a la FO-UFRGS para una consulta de control de la niña que tenía 1 año y 9 meses. Se realizó una nueva entrevista dialogada para la actualización de información y exámenes realizados por solicitud del equipo del HCPA en los cuales se establece que no se pudo constatar la causa que generó los disturbios presentados por la paciente. Durante el examen clínico intraoral se identificó la presencia de los incisivos centrales superiores e inferiores deciduos, así como de los primeros molares superiores y laterales superiores caducos en proceso de erupción. Todos los órganos dentarios presentaban placa microbiana visible, ausencia de lesiones cariosas y encías sin sangrado espontáneo.

Luego de esta evaluación, los padres fueron orientados nuevamente para realizar la higiene bucal de los dientes con cepillo dental infantil y limpieza de la lengua con gasa humedecida (Figura 4). En esa oportunidad fue solicitada a los padres la autorización para la transcripción del caso clínico, así como de las fotos de la paciente quienes aceptaron y firmaron un Consentimiento Libre e Informado.

El 29 de agosto de 2014, con 26 meses de edad, la niña ingresó al Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA) donde falleció por insuficiencia cardíaca no específica.



**Fig. 4. Examen clínico intraoral e instrucciones de higiene (marzo 2014)**

## Discusión

La Holoprosencefalia (HPE) es una malformación importante del sistema nervioso central (SNC) debida a una falla parcial o completa del prosencéfalo primitivo para formar el telencéfalo (hemisferios cerebrales) y el diencefalo (tálamo, hipotálamo). El clivaje del prosencéfalo no ocurre y los hemisferios cerebrales no se desarrollan. La aparición de estos trastornos se produce entre la 5<sup>a</sup> y 6<sup>a</sup> semana de gestación (4). El diagnóstico puede ser realizado en la etapa intrauterina a través de ultrasonografía, a partir del tercer mes de gestación (5). En el paciente de referencia del presente trabajo, la madre no tuvo conocimiento que su hija sufría HPE durante el embarazo.

La HPE está relacionada con aneuploidías (trisomía del cromosoma 13), presentando el síndrome diferentes tipos de manifestaciones (Fig. 5), que involucran graves anomalías en el cerebro y las facies, asociadas principalmente con la línea media, como ciclopía, et-

mocefalia, cebocefalia, fisura labial y/o palatal mediana, hipotelorismo e hipertelorismo ocular (4, 8, 9, 10). También pueden ocurrir por alteraciones en el cromosoma 18: triploidia, monosomía, mosaicismo, síndrome de Meckel, diabetes tipo I, teratogénicos y por tabaquismo e infecciones congénitas. En el caso clínico presentado en este trabajo, a pesar de haber sido realizados varios estudios,

incluyendo una investigación de las bases genéticas, no se pudo identificar la etiología de las malformaciones debido a que la heterogeneidad etiológica dificultó esa definición. La incidencia del síndrome HPE en Brasil es de 1/16.000 nacidos vivos (4, 6) y en un estudio realizado en una institución pública de referencia para embarazos de alto riesgo, la holoprosencefalia estuvo presente en el 7.5% de los casos de anomalías en el SNC (7).

Forma	Morfología del cerebro
<b>Alobar</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Forma más grave</li> <li>- No hay división entre los hemisferios cerebrales (holosfério)</li> <li>- Cavidad ventricular individual (monoventriculo)</li> <li>- Circunvoluciones cerebrales aberrantes</li> <li>- Ausencia del cuerpo calloso y tabique pelúcido</li> <li>- Fusión de núcleos talámicos</li> <li>- Ausencia de bulbos olfatorios</li> </ul>
<b>Semilobar</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Forma intermedia</li> <li>- Cisura interhemisférica irregular o incompleta</li> <li>- Puente corticomedular continua a través de la línea media</li> <li>- Monoventriculo menudo se divide en dos cuernos temporales posteriores</li> <li>- Bulbos y tractos olfatorios pueden estar bien desarrollados</li> </ul>
<b>Lobar</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Bien diferenciado</li> <li>- Dos hemisferios bien desarrollados</li> <li>- Ausencia del cuerpo calloso y las estructuras de la línea media</li> <li>- Monoventriculo puede se destacar en la región interhemisférica a través de una formación quística cubierto por una fina capa meningoependimária.</li> </ul>
<b>Holoprosencefalia</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Forma menos grave</li> <li>- Ausencia aislada de bulbos y tractos olfatórios</li> <li>- Hendiduras orofaciales pueden estar asociados</li> </ul>

**Fig. 5. Clasificación de Holoprosencefalia Fuente: Noronha et al, 2001**

El pronóstico de HPE varía según el tipo de malformación, siendo que en casos más raros donde la alteración es más blanda, la esperanza de vida se acerca a la normalidad (4, 9). De acuerdo con lo establecido en la Fig. 5, las características del HPE de tipo alobar y semilobar generalmente son más agresivas y de pronóstico desfavorable ya que resultan fatales y asociados con déficit cognitivo mental grave (9). Según un estudio de Cericato (2007), la expectativa de vida de niños con alteraciones faciales más graves, como sucede con la forma alobar de la HPE resultó ser menor en comparación con los niños con daños faciales leves. La mortalidad infantil además de ser influenciada por la gravedad de la alteración, está estrechamente relacionada con otros fac-

tores como: salud materna, calidad y acceso a los servicios de salud, socioeconómicos y las prácticas implementadas en Salud Pública (1). Teniendo en cuenta las definiciones y consideraciones anteriores, los autores consideran que el tipo de holoprosencefalia expresado por la paciente podría ser del tipo semilobar, por presentar clínicamente alteraciones faciales más leves. Sin embargo, la niña presentaba otras malformaciones que perjudicaron su desarrollo y generaron su dependencia a la sonda orofaríngea con la necesidad de traqueotomía. Estos antecedentes llevaron a que el equipo médico entrara difícil llegar a un consenso sobre el tipo de HPE en que se encuadraría la malformación del paciente de referencia.

Una de las principales alteraciones relatadas en la HPE es la malformación del cuerpo calloso que corresponde a una estructura encefálica que se desarrolla entre las semanas 12 y 18 de gestación. Su agenesia es una anomalía congénita causada por un defecto migratorio telencefálico que puede ser parcial o completo. Cuando se presenta la agenesia del cuerpo calloso en forma aislada es posible que de todos modos ocurra un buen desarrollo mental, ya que su presencia no es esencial para las funciones vitales (6). Mas frecuentemente, la malformación es acompañada por alteraciones neurológicas que varían de leves a graves y se caracterizan por disturbios del desarrollo psicomotor, discapacidad intelectual, epilepsia y alteraciones de la conducta.

Se debe tener en cuenta que el estudio paraclínico considerado padrón oro en el diagnóstico de agenesia del cuerpo calloso es la resonancia magnética (5, 7), sin embargo este examen no se realizó en el caso clínico relatado indicándose la realización de una tomografía computada. Por otro lado, es importante informar a la población, especialmente a los cuidadores de pacientes con discapacidad, sobre la complejidad del proceso salud-enfermedad, remarcando la importancia de la prevención, control y la intervención temprana en los problemas que afectan su salud. También se debe aclarar que la presencia de enfermedades bucales consecuencia del riesgo incrementado por su deficiencia, puede afectar no sólo la nutrición de las personas con discapacidad, sino que además pueden facilitar el riesgo de desarrollar infecciones, lo que contribuye al aumento de la morbilidad (10). Los cuidadores de la paciente de este caso fueron instruidos en todo momento sobre la importancia del mantenimiento de la salud oral de su hija, higiene de los tejidos blandos y tan pronto erupcionaron los primeros órganos dentarios, quienes demostraron interés, estableciéndose un fuerte vínculo: pro-

fesional-familia-paciente. Se considera que el establecimiento de esta relación fue relevante para llevar a cabo el tratamiento odontológico propuesto en forma ambulatoria, enfocado principalmente hacia el mantenimiento de la salud bucal de la paciente. En la literatura hay estudios que mencionan dificultades de lograr una higiene oral de calidad y efectiva en la eliminación del biofilm en pacientes que presenta este tipo de alteración debido a limitaciones en la motricidad e inteligencia ya que no tienen la destreza necesaria para el cepillado y uso de hilo dental (10). Cuando el paciente posee limitaciones para realizar la higiene bucal, la familia/cuidador debe asumir este rol, pero por lo general lo hacen con cierta incertidumbre debido a la falta de información sobre los recursos y procedimientos más efectivos.

Cabe destacar que la administración de fármacos a la madre, como en el presente caso, pudo tener repercusiones en el feto. No aparece especificado en el relato familiar el antibiótico prescrito pero se debe tener en cuenta que la literatura científica informa que los medicamentos deben ser prescritos cuando sus beneficios superan significativamente sus riesgos potenciales, siendo el uso de drogas en el embarazo muy singular (11). Es muy importante el conocimiento de que las drogas administradas a la madre llegan al feto a través de la placenta y el equipo de salud debe conocer las dosis adecuadas de los distintos medicamentos y cuáles y cuando se pueden convertir en perjudiciales (12).

La infección del tracto urinario (ITU) es una complicación importante cuando se produce durante el embarazo, influenciando en un pronóstico nebuloso. Puede ser citado como complicaciones derivadas de ella: partos prematuros, recién nacidos de bajo peso al nacer, restricción del crecimiento intrauterino, parálisis cerebral o discapacidad intelectual y óbito perinatal (13). Las expresiones clí-

nicas de los efectos del fármaco sobre el feto son diversas y pueden tener repercusiones anatómicas, fisiológicas o comportamentales, con un inicio temprano o tardío. Cabe decir que muchas de las complicaciones durante el embarazo pueden prevenirse con el acompañamiento prenatal, permitiendo una detección temprana de posibles trastornos por lo que es necesario que el médico solicite muestra y cultivo de orina en la primera consulta del embarazo (11).

Finalmente, este caso confirmó lo importante que es el cuidado del paciente con discapacidad desde sus primeros meses de vida, ya que permitió establecer un vínculo con la niña y sus cuidadores que facilitó la implementación de acciones de prevención y educación para la salud, involucrando no solo a los padres y familiares sino también a otros profesionales comprometidos con la salud. Asimismo, se demostró que la atención odontológica tiene que ser individualizada acompañando la misma con mucho amor al paciente y a su medio familiar, por lo que consideramos que G.B.M. fue más que un caso, fue un ejemplo de vida.

## Conclusión

El paciente con deficiencia es un individuo que merece una atención especial en lo que concierne a sus antecedentes, estado clínico, pronóstico y tratamiento debiendo el profesional estar apto para llevar adelante una atención integral, incluyendo a la familia/cuidador como parte del equipo de salud siendo responsables de realizar las medidas terapéuticas indicadas debiendo el profesional orientarlos claramente en cuanto al cuidado especial que necesita el paciente.

## Referencias

1. Oliveira CIF. Estudo genético prospectivo de recém-nascidos e natimortos com defeitos congênitos [dissertação]. São José do Rio Preto (SP): Universidade Estadual Paulista, Instituto de Biociências, Letras e Ciências Exatas; 2010.
2. Santos RS. Refletindo sobre a malformação congênita. *Rev. Bras. Enferm.* 2005 set/out; 58(5): 592-6.
3. Bazon F VM, Campanelli EA, Assis SMB. A importância da humanização profissional no diagnóstico das deficiências. *Psicologia: teoria e prática.* 2004 ago/set;6(2): 89-99.
4. Noronha L, Ghanem RC, Medeiros F, Knopfholz J, Magalhaes TA, Sampaio GA et al. Holoprosencefalia: análise do seu espectro morfológico em doze casos de autópsia. *Arq. Neuropsiquiatr.* 2001 mar/abr; 59(4): 913-9.
5. Garcias GL, Martino-Roth MG, Fontana T. Holoprosencefalia. Incidência na cidade de Pelotas. *Arq. Bras. Neurocir.* 2005 jun; 24(2): 52-7.
6. Ribeiro CL. Sistema Nervoso Central Anomalias estruturais de linha média – Agnesia de corpo caloso- Holoprosencefalia [Monografia]. São Paulo: Fetus – Centro de estudos; 2011.
7. Barros ML, Fernandes DA, Melo EV, Porto RLS, Maia MCA, Godinho AS et al. Malformações do sistema nervoso central e malformações associadas diagnosticadas pela ultrassonografia obstétrica. *Radiol. Bras.* 2012 nov/dez;45(6):309-14.
8. Cassab TV, Lamônica DAC, Zorzetto NL, Giacheti CM. Perfil de habilidades do desenvolvimento em crianças com holoprosencefalia e holoprosencefalia like. *Rev. CEFAC.* 2012 mai/Jun; 14(3): 423-9.
9. Lamego IS, Coutinho LMB. Holoprosencefalia: estudo de seis casos.

- Arq. Neuropsiquiatr. 1994 abr; 52(4): 523-9.
10. Cericato GO. Educação em saúde bucal em portadores de necessidades especiais: um estudo de caso em deficientes visuais [dissertação]. Florianópolis (SC) Universidade Federal de Santa Catarina, Faculdade de Odontologia; 2007
  11. Filho EAF, Bispo AMB, Vansconcelos de MM, Maia MZ, Celestino FG. Infecção do trato urinário na gravidez: aspectos atuais. FEMINA. 2009 mar; 37(3): 165-171.
  12. Wannamacher L, Ferreira MBC. Farmacologia clínica para dentistas. 3a. Ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan; 2007.
  13. Duarte G, Marcolin AC, Quintana SM, Cavali RC. Infecção urinária na gravidez. Rev Bras Ginecol Obstet 2008 fev/mar; 30 (2):93-10.

Marcia Cançado Figueiredo: mcf1958@gmail.com