

ANEXO TEMA 20: ANOMALÍAS Y MALFORMACIONES DENTOFACIALES

1. Síndrome de Treacher Collins

El síndrome de Treacher-Collins o igualmente conocido como Disostosis Mandibulofacial debe su causa a una mutación cromosómica en la que uno o varios genes funcionan de forma anómala o no funcionan. El cromosoma afectado es el 5, al que los investigadores han llamado Treacle. Este síndrome cursa con una serie de características tanto generales como craneofaciales y orales.

Generales:

- El individuo afectado presenta usualmente una inteligencia y desarrollo mental completamente normal. Generalmente no cursa con retraso, como en otros síndromes congénitos. Sin embargo, puede haber una pequeña demora en el desarrollo mental, que puede no ser real, sino relacionada con la pérdida auditiva.
- Múltiples malformaciones faciales, maxilares, mandibulares y bucales, en tejidos blandos y sólidos
- Cardiopatía congénita
- Neuropatías
- Cuello acortado
- Retraso en la locución
- Posibles trastornos de conducta, que pueden ser confundidos con retraso mental.

Craneofaciales:

- Afecciones oculares, auriculares y nasales debido a las anomalías presentes en dichas estructuras:
 - Microftalmia
 - Hendidura palpebral muy acentuada
 - Defecto en el párpado inferior llamado *Coloboma*
 - Pestañas disminuidas y escasas en el párpado inferior
 - Malformación de oídos externos, como implantación baja de la pabellón auricular o ausencia total de los mismos
 - Pérdida de la audición conductiva
 - Alas nasales pequeñas
 - Ángulo Nasofrontal disminuido
 - Puente nasal levantado (dando apariencia de nariz grande)
- Vello del cuero cabelludo que se extiende hasta las mejillas
- Hipoplasia Malar
- Hipoplasia Zigomática
- Hendiduras faciales
- Senos paranasales pequeños o ausentes

Orales

- Hipoplasia mandibular
- Paladar fisurado en el 30% de los casos
- Cóndilo y apófisis coronoides planos o aplásicos
- Ramo mandibular poco desarrollada
- Boca grande

- Bóveda palatina ojival o hendida
- Maloclusión dental
- Comisuras descendidas
- Diastemas múltiples y severos
- Desplazamientos e hipoplasias dentarios
- Dificultades fonéticas
- Trastornos de deglución y disfagia

Las formas clínicas clásica del síndrome suele ser bilateral, aunque podemos encontrar formas incompletas unilaterales y grados muy variables de malformación, que algunos han llamado formas abortivas del síndrome.

2. Síndrome de Edwards

El síndrome de Edwards o trisomía 18 es una enfermedad cromosómica rara caracterizada por la presencia de un cromosoma adicional en el par 18.

Las anomalías bucofaciales en el síndrome de Edwards, las observamos junto a anomalías craneofaciales. Dentro de las que se destacan:

- Boca pequeña, micrognatia, hipoplasia mandibular.
- Paladar ojival, (paladar en forma de bóveda).
- Labio y paladar hendido (cierre incompleto de la bóveda del paladar).
- Cuello corto.
- Microcefalia (cabeza pequeña), con occipucio prominente y diámetro bi-frontal estrecho, fontanelas amplias.
- Orejas displásicas de implantación baja.
- Defectos oculares presentando: catarata, coloboma de iris, opacidad - corneal, microftalmia, fisuras palpebrales cortas.

Además de estas alteraciones clínicas craneofaciales la trisomía 18 o síndrome de Edwards presenta manifestaciones en el resto del organismo, entre ellas:

- Nacimiento postérmino.
- Retraso de crecimiento pre y post-natal, presentando un peso medio al nacer menor de 2500 gramos.
- Panículo adiposo y masa muscular escasa al nacer.
- Tórax-abdomen: presenta mamilas hipoplásicas, hernia umbilical y/o inguinal, espacio intermamilar aumentado.
- Extremidades: mano trisómica (posición de las manos características con tendencias a puños cerrados, con dificultad para abrirlos, y con el segundo dedo montado sobre el tercero y el quinto sobre el cuarto),
- Malformaciones renales: riñón en herradura, ectopia renal, hidronefrosis, riñón poliquístico.
- Cardiovascular: cardiopatía congénita presente en el 90 % de los casos, presentando comunicación interventricular, conducto arterioso persistente, estenosis pulmonar, coartación de aorta, trasposición de grandes arterias.
- Tracto gastrointestinal: fijación incompleta del colon, ano anterior, atresia anal.
- Piel: hirsutismo en espalda y frente.
- Signos radiológicos: esternón corto con núcleos de osificación reducidos, pelvis pequeñas, caderas luxadas.

El síndrome de Edwards tiene una alta mortalidad. Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia. Las causas principales de fallecimiento en estos pacientes son por: cardiopatía congénita, apneas y neumonía.

En cuanto al desarrollo psíquico/motor, hay un importante retraso. En un grupo de supervivientes con edad media cronológica de 8 años, la edad de desarrollo media fue de 6 meses. Estos niños pueden ser capaces de utilizar 4 o 5 palabras.

Las trisomías 18 suele darse de forma aislada en familia por otras partes normales. En estos casos el riesgo de recurrencia estimado es del 0,55%. En los casos de trisomía por traslocación, los padres deben de ser remitidos a un servicio de genética para estudio citogenético. Es más frecuente en madres de edad avanzadas. A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/ 500 a los 43. En mujeres de edad mayor de 35 años, o con hijo anterior con trisomía 18 debe ofrecerse diagnóstico prenatal mediante amniocentesis en los siguientes embarazos.

Existe gran variabilidad en el desarrollo físico y psíquico en los supervivientes a medio-largo plazo. Los pocos pacientes que alcanzan largas supervivencias tienen marcadas limitaciones psicomotoras.

3. Síndrome de Kabuki

El Síndrome Kabuki es una afección dismórfica poco conocida, fue descrita en Japón en 1981 por Niikawa y Kuroki; cursa con retraso mental (severa-moderada), fascie peculiar y múltiples anomalías congénitas.

Los niños afectados por este síndrome tienen características distintivas de comportamiento. Por ejemplo, el 50% son descritos como inusualmente sociables, el 30% sólo mantienen una mínima interacción con las personas de su entorno; el 74% desarrollan rutinas, y el 87% mantienen una disposición alegre. Sólo algunos tienen una inteligencia normal, aunque muchos de estos tienen diferencias de aprendizaje, como resistencia a la coordinación motora fina y mayor habilidad para pronunciar, además de tener una buena memoria.

No se ha demostrado que la esperanza de vida de los individuos afectados por el Síndrome de Kabuki sea menor de la normal. La mayor parte de los problemas médicos pueden ser resueltos mediante cirugía.

Características del paciente con Síndrome de Kabuki

Se ha especulado en artículos de genética que Kabuki es causado por una microsupresión de un cromosoma. Una parte muy pequeña que faltó en formarse en uno de los cromosomas—un cambio tan pequeño que sería imposible detectarse en un análisis rutinario de los cromosomas.

Los niños con Síndrome Kabuki tienen a menudo poco tono muscular. Esto afecta tanto las actividades motoras finas como las gruesas. Casi todos los niños se benefician de la terapia física y ocupacional. Un número significativo de los niños sufre de convulsiones. Los problemas de alimentación pueden variar. Muchos de los niños sufren de estrabismo o de nistagmo, por lo que es importante la intervención temprana.

Más del 50% de las personas que tiene el síndrome Kabuki sufre pérdida de la audición. Sin embargo, en la mayoría de los casos, la pérdida es causada por infecciones crónicas del oído.

ANORMALIDADES ESQUELÉTICAS: Dedo meñique corto, falange media corta del dedo meñique, escoliosis y dislocación de la cadera y la rótula

ANOMALÍAS CARDIVASCULARES: Por lo menos el 30% de los niños con Kabuki tiene defectos cardíacos. A la mayoría de estos, se le descubren justo después de nacer y se pueden corregir con cirugía.

Características faciales

A) Universales: Fisura palpebral elongada, eversión del tercio lateral párpado inferior, cejas arqueadas con tercio lateral despoblado, raíz nasal ancha, con punta deprimida y pabellones auriculares grandes y dismórficos

B) Ocasionales: Paladar ojival, fisura palatina, micrognatia, alteración de la dentición, raíz de implantación del cabello baja, fosita o apéndice preauricular.

Los niños con Síndrome Kabuki tienen características faciales similares. Los ojos grandes, las pestañas largas y pobladas, las cejas arqueadas, la punta de la nariz plana y las orejas prominentes son las características más notables. El paladar fisurado o profundo pueden causar dificultades al hablar y al comer. Por lo general, los dientes son irregulares y están separados. Puede que no tengan algunos dientes de leche y/o permanentes (agenesias).

Patrones de Crecimiento Facial:

Los niños con Síndrome de Kabuki poseen características faciales especiales. Una muy notable es la falta de proyección hacia delante de los pómulos. La porción inferior de la cara frecuentemente es desproporcionadamente alargada.

4. Síndrome de Marfan

Esta enfermedad es causada por un defecto (mutación) en el gen que determina la estructura de la fibrilina, una proteína que es parte importante del tejido conectivo. El síndrome lleva el nombre del Dr. Antoine Marfan, quien en 1896 describió a una niña de cinco años de edad que tenía los dedos y las extremidades inusualmente largos y delgados, además de otras anomalías en el esqueleto.

Las personas afectadas deben realizarse una serie de ecocardiogramas (llamados ecocardiogramas seriales) para medir las dimensiones de su aorta y el estado de sus válvulas cardíacas. Éstas y otras pruebas ayudan a determinar si se requiere un tratamiento y en qué momento debería instaurarse este.

Para prevenir o reducir los problemas cardíacos, los médicos suelen recomendar el tratamiento con medicamentos para la hipertensión llamados betabloqueantes

Problemas esqueléticos: Muchos desarrollan escoliosis leve, que puede no requerir tratamiento. En casos más graves o progresivos, la escoliosis puede causar dolor de espalda y falta de aire. En estos casos, se recomienda el uso de un soporte ortopédico o cirugía. Las deformidades de la pared torácica (pectus) también pueden interferir con la respiración normal. Puede realizarse una cirugía correctiva para aliviar estos síntomas.

Alteraciones dentofaciales:

- Predomina el crecimiento vertical del crecimiento facial: dolicocefalia.
- Poco desarrollo malar, cara sin expresión.
- Paladar ojival (paladar altamente arqueado y profundo).
- Relación incorrecta entre el maxilar superior y el maxilar inferior.
- Dientes apiñados y afectados por la forma de arcada alterada.
- Neuromas múltiples de la lengua.
- Frecuencia de caries dentales.
- Articulación temporomandibular (ATM) posee gran elasticidad e iguala a la de las piernas y los brazos. En algunos pacientes esta elasticidad puede ocasionar dolores, ruidos o chasquidos mandibulares.
- Bóveda craneal engrosada.
- Fisura papebral mongoloide ascendente
- Retraso de cierre de fisuras: fontanela

5. Síndrome de Prader Willi

El Síndrome de Prader-Willi es una alteración genética descrita en el año 1956 por los doctores suizos Andrea Prader, Alexis Labhart y Heinrich Willi.

Es un trastorno genético complejo, congénito y no hereditario que puede presentarse en cualquier raza o sexo. En la mayoría de los casos se atribuye el PWS a un error genético espontáneo que ocurre en él, o cerca del momento de la concepción que afecta al cromosoma 15.

El PWS es un conjunto de signos y síntomas que no se manifiestan en todos los afectados, ni aparecen con la misma intensidad o frecuencia.

Características principales: Se incluyen hipotonía muscular, apetito insaciable, obesidad si no se controla la dieta, hipogonadismo y desarrollo sexual incompleto, retraso de las etapas evolutivas, retraso mental o funcional en diferentes grados, baja estatura (adultos), manos y pies pequeños y problemas de comportamiento.

Características dentales: caries dental precoz, hipoplasia del esmalte, saliva densa y pegajosa, masticación y salivación aumentada con babeo frecuente, higiene dental pobre, chirriar de dientes. En el caso de valorar ortodoncia se debe tener en cuenta el retraso en el desarrollo óseo y la pubertad anómala.

Características faciales: Ojos almendrados, boca triangular y pequeña con paladar ojival, labio superior delgado y comisuras de la boca hacia abajo, diámetro bifrontal estrecho y excepcionalmente microcefalia.

Otras características asociadas:

Hipopigmentación de piel, pelo e iris, alteraciones oculares (estrabismo), nistagmus, alteraciones músculo-esqueléticas, deformidades de los pies, escoliosis, osteoporosis, manifestaciones neurológicas (arreflexia), anomalías motoras, somnolencia, hipotermia, clictodactilia, sindactilia, luxación de caderas, escoliosis, diabetes mellitus, convulsiones, hipertermia, leucemia, glomerulonefritis, umbral del dolor aumentado, problemas respiratorios y apnea del sueño secundarios a la obesidad, reacciones adversas a medicamentos, imposibilidad de vomitar, rascarse las picaduras y heridas.

6. Síndrome de Apert

Es una enfermedad genética en la cual las suturas entre los huesos del cráneo se cierran más temprano de lo normal, afectando la forma de la cabeza y la cara.

El síndrome de Apert se puede transmitir de padres a hijos (hereditario), como un rasgo autosómico dominante, lo cual significa que basta con que sólo uno de los padres transmita el gen defectuoso para que su hijo tenga la enfermedad.

Algunos casos se pueden presentar sin un antecedente familiar conocido.

El síndrome de Apert es causado por uno de dos cambios en el gen *FGFR2*. Esta anomalía en los genes provoca que algunas de las suturas óseas del cráneo se cierren demasiado temprano, una afección llamada craneosinostosis.

Síntomas

- Cierre prematuro de las suturas entre los huesos del cráneo, que se nota por la formación de crestas a lo largo de las suturas (craneosinostosis).
- Infecciones frecuentes del oído.
- Fusión o unión marcada del segundo, tercero y cuarto dedos de las manos, que regularmente se ha denominado "manos en mitón".
- Hipoacusia.
- Fontanela grande o de cierre tardío en el cráneo del bebé.
- Desarrollo intelectual posiblemente lento (varía de una persona a otra).
- Ojos prominentes o abultados.
- Subdesarrollo grave de la parte media de la cara.
- Anomalías esqueléticas (de las extremidades).
- Estatura baja.
- Fusión o unión de los dedos de los pies.
- La hipoplasia del maxilar conlleva una clase III con mordida abierta o mordida cruzada según el caso, así como apiñamientos, retraso en la erupción, mal posiciones, hipoplasias del esmalte, fisuras palatinas y agenesias asociadas a las fisuras.

7. Síndrome de Pierre Robin

Es una anomalía congénita presente al nacer y que se caracteriza por la triada: micrognatia (mandíbula muy pequeña), glosoptosis (lengua cae hacia atrás y hacia abajo) y fisura del paladar blando, por lo que estos niños desarrollan desde el nacimiento problemas respiratorios y digestivos severos que se pueden asociar a mortalidad elevada.

Características orales asociadas al Síndrome de Pierre Robin:

- La lengua tiende a caer hacia atrás y hacia abajo, lo que puede provocar episodios de ahogamiento y dificultades de alimentación o respiratorias, especialmente cuando el niño duerme.
- Lengua de apariencia grande en relación con la mandíbula que suele ser pequeña con un mentón retraído.
- Paladar alto, arqueado y fisurado.
- Infecciones auditivas recurrentes.
- Dientes natales:
 - Por un lado, aparecen en el momento del nacimiento del bebé.
 - Por otro lado, suelen aparecer en la encía inferior, en el lugar que ocuparan los incisivos centrales, cuentan con poca o ninguna estructura radicular y están adheridos a la encía por medio de tejido blando; de manera que son poco firmes y pueden plantear problemas como el riesgo de aspiración por parte del niño o molestias en la lactancia tanto al bebe como a la madre. Por todo esto, se extraen casi al momento de nacer el niño.

8. Síndrome de Moebius

El síndrome de Moebius es un desorden raro caracterizado por parálisis facial por vida. La gente con el síndrome de Moebius no puede sonreír o fruncir, y no puede mover a menudo sus ojos de lado a lado. En algunos casos, el síndrome también se asocia con problemas físicos de otras partes del cuerpo.

Los síntomas más evidentes se relacionan con las expresiones y la función faciales. En infantes recién nacidos, la primera muestra es una incapacidad deteriorada de aspirar. El babear excesivo y los ojos cruzados pueden estar presentes. Además, puede haber deformidades de la lengua y de la quijada, e incluso algunos miembros del cuerpo, incluyendo los pies deformados y/o los dedos pegados. La mayoría de los niños tienden tono bajo del músculo, particularmente del cuerpo.

LOS SÍNTOMAS PUEDEN INCLUIR:

- Carencia de la expresión facial; inhabilidad de sonreír
- Problemas alimentando, el tragar (los tubos son a veces necesarios para prosperar; tenga mucho cuidado con los alimentos sólidos.)
- Mantenerles la cabeza erguida para poder tragar
- Sensibilidad del ojo debido a la inhabilidad de escudriñar (las gafas de sol y los sombreros son muy provechosos)
- Retardos del motor debido a la debilidad superior del cuerpo
- Ausencia del movimiento lateral del ojo
- Ausencia del párpado
- Strabismus (ojos cruzados que pueden corregirse con la cirugía)
- Babear

- Paladar alto
- Lengua corta o deformada
- Movimiento limitado de la lengua
- Paladar de la hendidura submucosa
- Problemas de los dientes
- Problemas de la audición (debido al líquido en oídos, los tubos son a veces necesarios)
- Dificultades del habla (especialmente con los sonidos cerrados de la boca y los sonidos que implican los labios)
- Anomalías de menor importancia de la media línea

Aunque se arrastran y recorren más adelante, la mayoría de los niños del síndrome de Moebius con el tiempo alcanzan a los otros. Los problemas del habla responden a menudo a la terapia, pero pueden persistir debido a la movilidad deteriorada de la lengua y de los labios. Al entrar en la edad, la carencia de la expresión facial y de una inhabilidad de sonreír se convierte en los síntomas visibles dominantes. El síndrome de Moebius es acompañado a veces por el síndrome de Pierre Robin y Anomalia de Poland.

9. Síndrome de Goldenhar

El síndrome de Goldenhar es un síndrome muy raro que se evidencia en el nacimiento y se caracteriza por presentar una amplia gama de síntomas y signos, que pueden variar mucho de unas personas a otras, en función de la severidad del caso.

Es uno de los diferentes síndromes que pueden provocar que un niño padezca sordoceguera.

Se trata de una displasia (desarrollo anómalo de tejidos u órganos) óculo – aurículo – vertebral y pertenece a un grupo de condiciones conocidas como craneofaciales, ya que el impacto se resiente sobre todo en la cabeza y la cara.

La causa exacta se desconoce, pero se plantea la hipótesis de la existencia de un defecto, trauma o exposición intraútero a determinados factores ambientales. En pocos casos se asocia a un defecto genético. En los casos de aparición familiar se discute la herencia, aceptándose un patrón de herencia múltiple, autosómica dominante, recesiva o multifactorial, aunque es más frecuente el dominante.

Se presentan las siguientes manifestaciones:

- Desarrollo incompleto o defectuoso de las regiones malar, maxilar y/o mandibular del lado afectado.
- Desarrollo incompleto de la musculatura del lado afectado.
- Se puede asociar agenesia (desarrollo defectuoso o falta de alguna parte de un órgano) de la parótida de un lado (la parótida es una glándula salivar de gran tamaño situada por debajo y delante del oído; su inflamación da lugar a las "paperas"). También mandíbula pequeña, fisura del labio superior (labio leporino).
- Oreja muy pequeña o incluso ausencia de una o ambos pabellones auriculares. Oclusión del canal auditivo y sordera.
- Manifestaciones oculares: tumores que pueden dificultar la visión, estrabismo, ojos anormalmente pequeños e incluso falta congénita de los ojos.

10. Síndrome de Binder

El síndrome de Binder fue diferenciado y descrito como tal en 1962 por Von Binder, caracterizándose por la combinación de anomalías o deficiencias nasales y maxilares.

El diagnóstico de las características orofaciales del síndrome de Binder se realiza mediante el examen clínico y radiológico. Como rasgos característicos suele manifestarse una hipoplasia del tercio medio facial caracterizada por:

- Ausencia del ángulo frontonasal con aplanamiento de la glabella y verticalización de la pirámide nasal.
- La nariz es corta con el dorso y punta nasal aplastados y columela corta, lo que explica los problemas respiratorios asociados de estos pacientes.
- También presentan hipoplasia maxilar prenasal con ángulo nasolabial agudo y labio superior convexo.

Debido al hipodesarrollo del maxilar y a la reproporción de éste, el perfil de estos pacientes se caracteriza por la apariencia prognática.

Otras anomalías que pueden presentar con menor frecuencia:

- Anomalías dentarias como agenesias o alteración de forma y tamaño de incisivos centrales superiores.
- Anomalías de tejido blandos como fisuras palatinas.
- El síndrome de Binder también puede ir asociado a otro tipo de alteraciones en distintas regiones del organismo como anomalías cervicoespinales (afectando al atlas y al axis), también alteraciones a nivel de las extremidades (hipoplasia de la epífisis de los dedos de la mano y el pie).

Con mucha menor frecuencia, se han descrito casos de retraso mental, sordera o alteraciones oculares como estrabismo.

11. Síndrome de Pfeiffer

El Síndrome de Pfeiffer es causado por una mutación en el gen del Receptor 1 Ó 2 del Factor de Crecimiento del Fibroblasto (FGFR 1 o 2). Los genes FGFR (por sus siglas en inglés) tienen un papel importante en la división o madurez de las células. Por lo tanto, un malfuncionamiento de este gen puede causar la fusión prematura de los huesos del cráneo, de los dedos de las manos y de los pies. Algunos estudios demuestran que este síndrome ocurre más a menudo en los hijos de padres con más edad. La enfermedad se puede heredar como un rasgo genético autosómico dominante y afecta a 1 de cada 100.000 individuos.

Una asociación de craneosinostosis, de amplios pulgares y dedos gordos de los pies son las principales pistas de diagnóstico en este el síndrome de Pfeiffer.

Los pacientes tienen la fusión prematura de las suturas coronal y lambdoidea y, en ocasiones, de la sutura sagital, que produce una forma anormal del cráneo. Hay una serie de rasgos faciales característicos: cabeza desproporcionadamente amplia con occiput plano, frente alta, tercio medio facial subdesarrollado (hipoplasia media facial), una nariz pequeña con puente nasal bajo y ojos muy espaciados (hipertelorismo ocular). Los pacientes suelen mostrar prominencia de los ojos (proptosis ocular), debido a la alteración de las órbitas.

Los pulgares y dedos gordos de los pies son cortos y amplios. Hay una desviación típica y es frecuente la unión o sindactilia del segundo y tercer dedo de las manos y de los pies. De forma adicional puede existir retraso mental, estenosis ductal con la hidrocefalia consiguiente, orejas bajas, estenosis del conducto auditivo externo, infecciones recurrentes del oído.

Los pacientes con síndrome de Pfeiffer pueden manifestar obstrucción de las vías aéreas en relación con la hipoplasia del tercio medio facial y secundaria obstrucción nasal.

Resumen de los signos clínicos de este síndrome:

- craneosinóstosis (cierre prematuro de las suturas)
- exoftalmos (protrusión anormal del globo ocular)
- pulgares anchos
- sindactilia (fusión congénita o accidental de dos o más dedos entre sí)
- turribraquicefalia (cabeza con vértice puntiagudo)
- asimetría craneofacial
- hipoplasia (desarrollo pobre) maxilar
- hipertelorismo (aumento de la separación de los ojos)
- ptosis palpebral (párpados caídos)
- estrabismo (desviación de uno de los ojos de su dirección normal, por lo que los ejes visuales no pueden dirigirse en un mismo tiempo al mismo punto)
- paladar ojival (paladar en forma de bóveda)
- malposición dental
- hipoplasia de falanges medias
- primer metatarsiano ancho y corto

12. Síndrome de Williams

El síndrome de Williams fue descrito por primera vez en el año 1961 por un médico neozelandés, el Dr. J.C.P. Williams, quien divulgó este complejo cuadro clínico.

Características del paciente con Síndrome de Williams

Características Neurológica: Presentan un retraso mental leve o moderado con coeficiente intelectual medio de 60-70 (coeficiente intelectual normal > 80). Existe una asimetría mental, en el sentido de que tienen déficits en algunas áreas (psicomotricidad, integración visuo-espacial), mientras que otras facetas están casi preservadas (lenguaje), o incluso más desarrolladas (sentido de musicalidad).

Tienen dificultad en comprender el estado mental de sus interlocutores (empatía). Este aspecto ha sido puesto en relación con el autismo. Sin embargo, las personas con el síndrome de Williams por lo general poseen habilidades sociales muy buenas. Presentan hiperactividad y dificultad para concentrarse, poca habilidad motora pero una enorme capacidad para recordar rostros.

Comportamiento social: Su personalidad es muy amigable, desinhibida y entusiasta. Puede presentarse un comportamiento inusualmente alegre y tranquilo ante los desconocidos, unido a impredecibles arrebatos de mal humor o malestar. Prefieren la compañía de adultos, son muy sociables y sensibles a los sentimientos ajenos, se resisten a los cambios, coleccionan objetos pequeños, les gusta abrir y cerrar puertas y ventanas, así como la observación de objetos que giran.

Características físicas

Frecuentemente tiene bajo peso al nacer (inferior a 3 kg), baja altura en relación con la familia (el promedio de estatura del hombre adulto es 1.67 m y 1.52 m para mujeres), crecimiento muy lento tanto en altura como en peso. Comienzan a caminar hacia los 21-22 meses, a menudo sobre los talones, algo que suele persistir a lo largo de toda la vida, lo que les confiere un caminar extraño.

Suelen tener rostro de diablillo (labios gruesos, nariz respingada, frente amplia y boca abierta), surco nasolabial largo (la línea media del labio superior se extiende desde el borde del mismo hasta la nariz), puente nasal bajo, pliegues epicánticos, voz ronca, dificultades de crecimiento (en la niñez), dientes pequeños. Estrabismo (además tienden a utilizar más el ojo izquierdo), bajo tono muscular y una baja estatura.

Característico también el dedo pequeño de la mano doblada hacia adentro (clinodactilia) así como el del pie.

13. Síndrome de Angelman

El síndrome de Angelman es una enfermedad genética rara que ocasiona un desorden neurológico donde se manifiestan dificultades severas de aprendizaje que están asociadas con características de apariencia facial y comportamiento determinadas. En el pasado se la conocía con el nombre de síndrome del bebé feliz, que ha quedado en desuso debido a los prejuicios y la estigmatización que este término sugería. El síndrome de Angelman es causado por la pérdida de una región del cromosoma 15, que principalmente es aportada de forma materna. Otra de las causas incluye, la translocación o la mutación puntual de un gen de esa región. Una persona sana recibe dos copias del cromosoma 15, uno de aportación materna y el otro por vía paterna. Sin embargo, la contribución materno-paterna es diferente ya que existen ciertos genes que se expresan de forma muy diferente dependiendo del sexo. Esto está muy relacionado con el fenómeno de impronta génica; este mecanismo consiste en la mutilación del ADN. Si la contribución materna se pierde o muta, el resultado es el síndrome Angelman. Si por el contrario la pérdida o mutación ocurren en la contribución paterna el resultado se conoce como síndrome de Prader Willi.

El síndrome de Angelman, normalmente, no se detecta en el recién nacido o en la infancia, dado que los problemas de desarrollo son inespecíficos durante este tiempo.

- Siempre (100% de los casos)
 - Retraso en el desarrollo, funcionalmente severo.
 - Capacidad de habla, ninguna o uso mínimo de palabras; las habilidades de comunicación receptivas o y no-verbales son mayores que las verbales.
 - Problemas de movimiento y de equilibrio, normalmente ataxia al andar y/o movimiento trémulo de miembros.
 - Conducta característica y singular: cualquier combinación de risa/sonrisa frecuente; apariencia de felicidad; personalidad fácilmente excitable, a menudo con movimientos de aleteo de manos; hipermotricidad; permanencia de la atención durante poco tiempo.

- Frecuentemente (más del 80% de los casos)
 - Retraso, crecimiento inferior al normal del perímetro cefálico, normalmente produciendo microcefalia (absoluta o relativa) alrededor de los 2 años de edad.
 - Crisis convulsivas normalmente antes de los 3 años de edad.
 - Electroencefalograma anormal, modelo característico con ondas de gran amplitud y picos lentos.
- Asociado (entre el 20 y el 80% casos)

CARACTERÍSTICAS OROFACIALES Y DENTALES:

- Lengua voluminosa/hipertrófica; problemas para succionar y tragar
- Problemas de alimentación durante la infancia
- Mandíbula prominente y barbilla puntiaguda
- Boca ancha y grande (macrostomía), dientes espaciados, pero de tamaño normal
- Cara ancha
- Hipoplasia mediofacial
- Los dientes del maxilar superior pueden estar protruidos debido a la interposición lingual al tragar
- Babeo excesivo
- Conducta excesiva de movimiento masticatorio
- Hiperactividad: Tanto de niños como de mayores pueden tener una actividad aparentemente incesante, constantemente metiendo sus manos o juguetes en su boca.
- Características faciales como boca sonriente, barbilla prominente, labio superior fino, labio inferior prominente, ojos hundidos, y tendencia a mantener la lengua entre los labios.

OTRAS CARACTERÍSTICAS:

- Estrabismo
- Hipopigmentación de piel y ojos.
- Brazos levantados y flexionados al andar.
- Hipersensibilidad al calor.
- Problemas para dormir
- Atracción hasta la fascinación por el agua
- Achatamiento de la nuca.
- Ojos azules y pelo rubio en un 60% de los casos.

14. Síndrome de 5p-

Fue por primera vez descrito en 1963, gracias al doctor Jérôme Lejaune y su equipo, el mismo que anteriormente había introducido en la literatura el síndrome de Down. A este síndrome también se le denomina con los términos: Síndrome de maullido de gato, cinco "P" menos (5p) o síndrome de Lejaune.

Se caracteriza genéticamente por una deleción, (deformación) en el brazo corto del cromosoma V. Las deleciones se producen por una pérdida del material cromosómico ocasionado por una fractura en una parte (deleción terminal) o en dos partes (deleción intersticial). Este tipo de deleción es de las más comunes en el ser humano, sin embargo, es un síndrome poco frecuente, siendo la tasa de nacimiento de niños con maullido de gato de 1 entre 20.000-50.000 nacidos y afectando más a niñas que a niños en una relación 2:1, afectando a todas las razas. En nuestro país actualmente hay alrededor de 500 casos de pacientes que tienen este síndrome.

A estos bebés al nacer, se les identifica, por tener un peso muy bajo y un llanto muy agudo. Este es el primer signo que suele llevar al diagnóstico ya que el llanto, presenta los registros acústicos idénticos a los maullidos de un gato, aproximadamente una octava más aguda que el llanto de un bebé sin el síndrome.

Características del paciente con Síndrome 5p

Las características más notables son las siguientes:

A) Apariencia facial distintiva:

- Cara redonda con carrillos rellenos: Se le suele denominar como cara de luna llena
- Microcefalia: Tamaño de la cabeza significativamente por debajo de lo normal para la edad y sexo de una persona, con base en tablas de referencia, tomando como medida la distancia alrededor de la parte superior de la cabeza.
- Hipertelorismo: Aumento de la distancia de las paredes internas de la órbita. En el adulto normal corresponde a 23-28 mm de distancia interorbitaria (medición efectuada en una Rx) y de 30-35 mm de distancia intercantal (medición efectuada en el paciente, tomando como referencia ambos cantos internos).
- Inclinación baja de los ojos.
- Pliegue epicanto: Es piel del párpado superior (que se extiende desde la nariz hasta el lado interno de la ceja) que cubre el ángulo interno o canto del ojo.
- Implantación de las orejas baja.
- Raíz nasal plana.

B) Afectación a nivel oral:

- Paladar hendido u ojival: Es muy frecuente que los recién nacidos, presenten fisuras labio-palatinas, predominando la fisura palatina media.
- Retrognatia/Micrognatia: Acompañando a la microcefalia los maxilares también son pequeños, con más frecuencia el inferior.

- Mal posición dental: ocasionado porque los dientes suelen adelantarse a la cronología normal de la erupción dental, ya que a edad muy temprana, seis-siete años, todos los dientes permanentes se encuentran en boca existiendo por tanto una considerable falta de espacio. Teniendo en cuenta la retrognatia asociada a este síndrome es frecuente evolucionar, hacia una protrusión dentaria en la búsqueda de la acomodación espontánea de todos los dientes. Como problema añadido, la protrusión dental origina una maloclusión anterior pronunciada, que hace que el babeo sea difícil de controlar.
- Caries frecuentes: Curiosamente aunque el proceso de babeo es frecuente y la salivación es continúa las caries se encuentran muy presentes en la boca de estos niños.
- Boca con comisuras bajas
- Hipoplasia laríngea: Puede presentarse en algunos casos, cómo se inclinan Lejeune 1963, Gordon 1965 o Ward 1968, pero no parece claro que ésta sea la causa del tipo de llanto característico que emiten estos pacientes, o no sólo enteramente debido a esta causa (Micheau and Schlumberger 1968), sino que parece ser que se asocia más a un origen del sistema central, ocasionado por una malformación en los nervios centrales y en los centros de control de la fonación.
- Babeo: Ocasionado por la falta de control muscular facial y perioral. Puede controlarse gracias a:
 - Logopedia en edad temprana, permitiendo que mediante distintos ejercicios se les ayude también de ese modo a tragar.
 - "Translocación del conducto Submandibular o del conducto de Wharton". Esta cirugía consiste en reubicar el conducto de debajo de la lengua hacia atrás, para que la saliva caiga directamente a la garganta y pueda ser tragada. Aunque esta operación conlleva la anestesia general, los pacientes raramente han de pasar la noche en el hospital y no tiene ningún tipo de compromiso en la salud del paciente.
- Dificultad para la alimentación:
 - Neonato: Succión débil ocasionada por una hipotonía muscular que hace que al bebé le cueste succionar y respirar. Si la alimentación es costosa, puede que incluso sea necesaria la alimentación por vía venosa, de modo que el niño pueda desarrollarse mientras que esa succión sea pobre.
 - Niñez: dados los problemas que estos pacientes sufren cuando son bebés, la masticación adulta se ve postergada, ya que las dificultades para alimentarse requieren la administración de comidas trituradas tales como papillas o potitos, de tal forma que al no aportar alimentos sólidos se mantiene una masticación temporal, dando lugar posteriormente a deglución atípica. Aunque se presentan los problemas anteriormente enunciados para comer, sin embargo, no se comprometen los niveles de nutrientes y vitaminas comparándose con los de un paciente sin el síndrome.
- Úvula bífida: Malformación, relativamente frecuente, de la úvula palatina (v) considerada como la forma menor de la fisura palatina.

C) Alteraciones físicas:

- Bajo peso al nacer
- Pliegue palmar único o pliegue simiesco: se le denomina así a la presencia de una sola línea que se extiende a través de la palma de la mano. Dedos cortos.
- Sindactilia en manos y pies: Refiere a la fusión de dos o más dedos de las manos o de los pies.

- Estrabismo o ambliopía.
- Fístulas y papilomas periauriculares: Afección que aparece por delante de la oreja de uno o ambos lados. Se visualiza como un punto o un pequeño orificio.
- Cuello corto
- Tono muscular pobre cuando son bebés: Les suele costar mucho mantener la cabeza erguida y darse solos la vuelta.
- Ausencia de ombligo o el ombligo extruido.
- Retraso psicomotor.
- Crecimiento lento.
- Dificultad en el lenguaje y la comunicación: Los niños con síndrome de 5p- son particularmente lentos en desarrollar las habilidades lingüísticas y el retraso a la hora de expresarse es una de las principales características del síndrome. Sin embargo, el sistema de lenguaje mediante signos parece aportar unos resultados muy notables, ya que, aun dependiendo del grado de afectación por la deleción, estos niños suelen tener una gran capacidad de atención y retención ante las cosas visuales. Se ha observado que, gracias a estas técnicas de comunicación, los niños consiguen expresarse, y se reduce así cuantiosamente el nivel de ansiedad y agresividad, provocado por la necesidad de comunicar lo que ellos necesitan.

15. Otros síndromes

- ✧ **Aarskog, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por problemas en habla y lenguaje. Concretamente, estos pacientes presentan alteraciones articulatorias a consecuencia de anomalías dentales y mandibulares. En general, el retraso en el lenguaje es de carácter moderado y en numerosos casos presentan fisura palatina e hipernasalidad.
- ✧ **Aase-Smith, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por un retraso en la articulación, en el lenguaje, hipoacusia de conducción y con frecuencia fisura palatina e hipernasalidad. El retraso en habla y lenguaje se debe probablemente a anomalías cerebrales.
- ✧ **Abruzo-Erickson, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por alteraciones en el habla y audición. Suelen presentar alteraciones articulatorias consecuentes a malformaciones palatales. En los casos que hay fisura palatina, existe hipernasalidad. Generalmente la hipoacusia es mixta, aunque ocasionalmente puede ser neurosensorial bilateral progresiva.
- ✧ **Acondroplasia, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por dificultades en habla, voz y audición. Estos pacientes presentan alteraciones articulatorias como consecuencia de malformaciones óseas, tono de voz elevado, hiponasalidad e hipoacusia de conducción.
- ✧ **Acrodisostosis, Síndrome de.** Síndrome con alteraciones en habla y lenguaje, como consecuencia del retraso cognitivo que manifiesta el paciente. Retraso moderado en lenguaje y articulación, hiponasalidad por obstrucción nasal e hipacusia de conducción.
- ✧ **Aicardi, Síndrome de.** Síndrome, hasta ahora exclusivo en niñas, que se caracteriza por un retraso importante en lenguaje y habla. La articulación del paciente es muy limitada o está ausente. La mayoría de estos niños no se comunican y, si lo hacen, su lenguaje carece de espontaneidad. En ocasiones presentan labio leporino y/o fisura palatina, lo que, a su vez, les genera hipernasalidad.
- ✧ **Alagille, Síndrome de.** Síndrome que ocasiona retrasos en habla y lenguaje cuando el paciente manifiesta déficit cognitivo.

- ✧ **Albers-Schönberg, Síndrome de.** Síndrome que va asociado a deficiencia mental en el 20% de los casos. Estos pacientes presentan parálisis facial unilateral o bilateral, retraso en el lenguaje, retraso articulatorio e hipoacusia neurosensorial o de transmisión en un 25-50% de los casos.
- ✧ **Alcohólico-fetal, Síndrome.** Síndrome que cursa con retraso cognitivo, fisura palatina, labio leporino y paladar ojival. Existe un retraso en el desarrollo del habla y lenguaje, problemas articulatorios, hipernasalidad, voz forzada y otitis de transmisión crónica.
- ✧ **Anderson, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por hipoplasia de maxilar y prognatismo de la mandíbula. El paciente manifiesta problemas articulatorios debidos a maloclusión dental y anormal desarrollo de la zona oral.
- ✧ **Ataxia de Friedreich, Síndrome de.** Síndrome que se desarrolla sobre los 10 años de edad y repercute sobre la audición del sujeto, produciendo hipoacusias de conducción o neurosensoriales.
- ✧ **Beckwith-Wiedmann, Síndrome de.** Síndrome que ocasiona prognatismo de mandíbula, hipotonía, macroglosia y retraso cognitivo. El habla de estos sujetos suele estar retrasada. Alteraciones articulatorias relacionadas con la fisura palatina y la maloclusión dental, hipernasalidad por la fisura palatina y macroglosia, retraso en el lenguaje, voz forzada e hipoacusia de conducción.
- ✧ **Bencze, Síndrome de.** Síndrome con problemas articulatorios secundarios a la fisura en la submucosa del paladar, que produce una mala oclusión dental. Estos pacientes presentan hipernasalidad e hipoacusia de conducción.
- ✧ **Boor, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por alteraciones en la audición que a su vez repercuten en el lenguaje del niño. El niño presenta retraso en habla y lenguaje, a consecuencia de la hipoacusia de transmisión, neurosensorial o mixta. Según el grado de pérdida auditiva el retraso en el lenguaje será mayor o menor.
- ✧ **Condrodisplasia, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por un lento desarrollo de los cartílagos, retraso en la osificación y anomalías óseas. Puede ocasionar hipoacusia de transmisión o mixta, en aquellos niños en los que se producen deformaciones en los huesos del oído, especialmente cuando la deformación afecta a la cóclea. En el niño existirá retraso en su lenguaje según el grado de pérdida auditiva.
- ✧ **Cornelia de Lange, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por bajo peso al nacer, estatura corta y microcefalia, hirsutismo, sinofridia, micrognacia, y en algunos casos sordera neurosensorial (50%) y paladar ojival. La mayoría de estos niños tienen retraso mental entre moderado y severo, y el área más alterada es la verbal. El lenguaje oral está ausente o se limita a 2 o 3 palabras. El lenguaje expresivo es inferior al comprensivo, y en aquellos casos con mayor nivel cognitivo y lingüístico, la sintaxis es lo más afectado. Existen problemas articulatorios, hipernasalidad y tono de voz bajo.

- ✧ **Cromosoma X Frágil, Síndrome del.** También denominado retraso mental ligado al cromosoma X. Estos pacientes tienen una constricción cerca del extremo del brazo largo. Después del Síndrome de Down es la causa más frecuente de retraso mental. Tiene una mayor incidencia en varones que en mujeres. Presentan problemas en atención, hiperactividad, timidez extrema, estereotipias motoras, perseveraciones, etc. La aparición del lenguaje es tardía (alrededor de los 3 años), el lenguaje es perseverativo (repetición de palabras y de preguntas, ecolalias diferidas, dificultad para cambiar de tema, repetición de muletillas y frases hechas, etc.) y la sintaxis y la adquisición del vocabulario es fácil para ellos. Las mayores dificultades se observan en: la tendencia a no respetar los turnos de palabras, a no mirar al interlocutor a la cara, a mantener un tema de conversación (lenguaje tangencial) o a cambiar de tema cuando están hablando de uno de sus temas preferidos. Estos niños suelen hablar rápido y en voz baja, lo que dificulta mucho la inteligibilidad. Presentan, problemas articulatorios relacionados con el paladar alto e hipotonía del maxilar, y en ellos hay una alta incidencia de otitis media.
- ✧ **Crouzon (disostosis craneofacial), Síndrome de.** Enfermedad hereditaria caracterizada por el cierre precoz de las suturas y conflicto de espacio, provocando abombamiento de fontanelas, microcefalia, ceguera, sordera, alteraciones del maxilar superior y, a veces, retraso mental. El retraso cognitivo afecta al lenguaje y habla del niño, al igual que el problema óseo. Generalmente, presentan retraso en el lenguaje, problemas articulatorios e hipoacusia de transmisión no progresiva.
- ✧ **Ehlers-Danlos, Síndrome de.** Es una enfermedad hereditaria poco común que puede causar un desorden en el mecanismo de conducción del sonido del oído medio, y puede provocar una pérdida de audición. Se produce una hipermotilidad articular, por tanto, las vibraciones sonoras no se transmiten adecuadamente.
- ✧ **Escobar, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por producir alteraciones en habla y audición. Un niño con este síndrome manifiesta micrognacia, paladar ojival y en algunas ocasiones fisura palatina. Presentan trastornos en la articulación, hipernasalidad e hipoacusias de transmisión.
- ✧ **Hand-Schüller-Christian, Enfermedad de.** Enfermedad caracterizada por la producción de depósitos de sustancias anormales, eosinófilos y lipoides en el cerebro, ocasionando hipopituitarismo (fallo en el funcionamiento de la hipófisis), exoftalmia, diabetes insípida, retraso del crecimiento y, en algunos casos, retraso mental.
- ✧ **Klinefelter, Síndrome de.** Trastorno del desarrollo sexual debido a una anomalía genética, que incide en los varones y se presenta en forma de atrofia testicular, esclerosis idiopática de los túbulos seminíferos y esterilidad. Su causa estriba en una fórmula cromosómica aberrante, pues en vez de dos cromosomas sexuales XY, los afectados por presentan tres, XXY. Se caracteriza por un retraso mental variable, generalmente leve, torpeza motriz y trastornos del aprendizaje y atención. En estos niños existe una mayor habilidad manipulativa que verbal. Son niños pasivos y con tendencia a aislarse socialmente. En la mayoría de los casos existe un retraso simple del lenguaje y graves problemas para el aprendizaje de la lectoescritura.
- ✧ **Landau-Kleffner, Síndrome de.** Trastorno de la infancia de origen desconocido que puede ser identificado por una pérdida gradual o repentina de la capacidad para comprender y utilizar el lenguaje hablado.

- ✧ **Lawrence-Moon-Bield, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por obesidad, retraso mental, malformaciones craneofaciales, polidactilia, hipogenitalismo, anomalías cardiovasculares y retinitis pigmentaria. La causa, prenatal, es desconocida, aunque parece que la enfermedad se transmite por herencia autosómica recesiva.
- ✧ **Muller-Zeman, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por un retraso cognitivo importante. Generalmente, los niños con este síndrome no presentan retraso en su lenguaje, pero si se constata una hipoacusia neurosensorial grave. También ocasiona retraso en el desarrollo psicomotor y deficiencia visual progresiva.
- ✧ **Noonan, Síndrome de.** También denominado síndrome de Turner masculino. Presentan anomalías similares al existente en el síndrome de Turner femenino, pero en sujetos que poseen cariotipo normal. Puede ocasionar retraso cognitivo, deficiencia auditiva y anomalías dentarias y palatales. El niño presenta alteraciones articulatorias e hipernasalidad a consecuencia de la maloclusión dental y fisura palatina, e hipoacusia de transmisión o neurosensorial.
- ✧ **Patau, Síndrome de.** Trisomía del cromosoma 13. El cuadro clínico se presenta con enoftalmo, paladar hendido, polidactilia, cardiopatía congénita, sordera, alta letalidad precoz y grave afectación en el desarrollo psicomotor. En los casos de supervivencia prolongada, estos niños presentan un retraso mental grave o severo que ocasiona ausencia de lenguaje o un elevado retraso en el mismo.
- ✧ **Pendred, Síndrome de.** Enfermedad que se caracteriza por una alteración de la audición de grave a profunda. También puede caracterizarse por bocio, es decir, un agrandamiento de la glándula tiroidea. El síndrome de Pendred es hereditario. Esta afección no entraña riesgo para la vida.
- ✧ **Steinert, Enfermedad de.** Afección heredodegenerativa muscular que se transmite con carácter autosómico dominante, cuya mayor incidencia se da en los varones. Cursa con hipotonía de algunos músculos (lengua y mano) junto con atrofia y debilidad de la musculatura facial, cervical y de músculos distales como el supinador largo del brazo y los peroneos.
- ✧ **Strumpell, Enfermedad de.** Enfermedad degenerativa hereditaria de transmisión autosómica dominante que se caracteriza por el desarrollo de los primeros años de la vida de espasticidad y debilidad de las extremidades inferiores, que evoluciona progresivamente hacia una paraplejía espástica.
- ✧ **Sturge-Weber, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por déficit cognitivo y alteraciones en la zona orofacial. Los niños con este síndrome presentan retraso en el lenguaje de carácter variable, voz forzada e hiponasalidad por obstrucción nasal y dificultades articulatorias consecuentes a la malaoclusión que ocasiona la hiperplasia unilateral del maxilar que padecen.
- ✧ **Turner, Síndrome de.** Síndrome que se caracteriza por una estatura reducida, anomalías en corazón y riñones, fragilidad en el tejido óseo y en ocasiones fisura palatina. El habla está afectada cuando hay fisura, al igual que la voz (es forzada y con hipernasalidad) y la audición (hipoacusia de conducción por otitis crónicas). El lenguaje puede estar retrasado en los casos en los que hay déficit cognitivo.
- ✧ **Waardenburg, Síndrome de.** Sordera hereditaria caracterizada por daño auditivo, un mechón blanco de pelo y un color azul distintivo en uno o ambos ojos, así como amplias esquinas internas de los ojos; los problemas del equilibrio están también asociados con algunos tipos del síndrome de Waardenburg.

- ✧ **Williams-Beuren, Síndrome de.** Síndrome caracterizado por numerosas anomalías orofaciales (hipotelorismo, hipoplasia de la zona media de la cara, puente nasal grueso, labio superior grueso, maloclusión dentaria, dientes hipoplásicos, etc.) y retraso mental entre leve y moderado. El lenguaje de estos niños presenta un retraso de carácter variable, la voz es áspera y ronca, el habla es fluida y adecuadamente articulada, el vocabulario amplio y bien contextualizado, pero con tendencia a la verborrea y al uso de frases hechas y expresiones rebuscadas. La comprensión es inferior a la expresión

Referencias bibliográficas:

- 📖 *Rabazo, M.J., Martínez, J.D., Pérez, C., Sánchez, I., Moreno, J.M. y Suárez, A. (2003). Diccionario de Audición y Lenguaje. Una revisión terminológica. Salamanca: Amarú*