



Manifestaciones bucales del síndrome de bloch-sulzberger: Presentación de caso clínico

Oral manifestations of bloch-sulzberger syndrome: Clinical case presentation

Daniela Melissa Mera-Jiménez
oa.danielammj99@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0003-3166-3029>

Ariel José Romero-Fernández
dir.investigacion@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0002-1464-2587>

Tatiana Lucrecia Pancho-Chavarrea
ua.tatianapancho@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-0763-8505>

RESUMEN

Objetivo: Identificar las manifestaciones clínicas generales y orales del síndrome de Bloch-Sulzberger para establecer un protocolo de tratamiento odontológico adecuado. **Método:** Investigación cualitativa descriptiva mediante presentación de caso clínico de paciente femenina de 4 años con síndrome de Bloch-Sulzberger, evaluación intraoral, análisis radiográfico y revisión bibliográfica sistemática. **Resultados:** La paciente presentó hipodoncia con ausencia de 9 dientes primarios y agenesia de 17 gérmenes permanentes, dientes conoides, tercio inferior facial disminuido y pérdida de dimensión vertical. Se cumplieron criterios mayores y menores de Landy-Donna sin antecedentes familiares. El tratamiento consistió en mantenedores de espacio con tornillo de expansión y órganos dentales protésicos. **Conclusiones:** Las manifestaciones bucales constituyen criterios diagnósticos fundamentales en el síndrome de Bloch-Sulzberger, requiriendo evaluación odontológica interdisciplinaria temprana para optimizar la calidad de vida del paciente.

Descriptores: Síndrome de Bloch-Sulzberger; anomalías dentarias; agenesia dental. (DeCS)

ABSTRACT

Objective: To identify the general and oral clinical manifestations of Bloch-Sulzberger syndrome to establish an appropriate dental treatment protocol. **Method:** Descriptive qualitative research through clinical case presentation of a 4-year-old female patient with Bloch-Sulzberger syndrome, intraoral evaluation, radiographic analysis, and systematic literature review. **Results:** The patient presented hypodontia with absence of 9 primary teeth and agenesis of 17 permanent germs, conoid teeth, decreased lower facial third, and loss of vertical dimension. Major and minor Landy-Donna criteria were met without family history. Treatment consisted of space maintainers with expansion screw and prosthetic dental organs. **Conclusions:** Oral manifestations constitute fundamental diagnostic criteria in Bloch-Sulzberger syndrome, requiring early interdisciplinary dental evaluation to optimize patient quality of life.

Descriptors: Bloch-Sulzberger Syndrome; tooth abnormalities; tooth agenesis. (DeCS)

Recibido: 26/08/2025. Revisado: 15/09/2025. Aprobado: 22/09/2025. Publicado: 27/09/2025.

Original breve



INTRODUCCIÓN

El síndrome de Bloch-Sulzberger, conocido como incontinencia pigmentaria, constituye una enfermedad genética rara ligada al cromosoma X, descrita inicialmente por Garrad en 1906 y posteriormente por Bloch y Sulzberger en 1926 (1). Esta patología se encuentra clasificada dentro del grupo de facomatosis con discromías extensas, presentando una incidencia aproximada de uno por cada 50,000 nacidos vivos, con predominio en el sexo femenino debido a su patrón de herencia ligado al X (2).

La enfermedad se caracteriza por manifestaciones cutáneas que evolucionan a través de cuatro estadios: vesiculoso, verrugoso, hiperpigmentado y atrófico, afectando múltiples sistemas orgánicos incluyendo piel, cabello, dientes, ojos y sistema nervioso central (3). Las manifestaciones clínicas se presentan desde el nacimiento hasta los tres primeros años de vida, siguiendo las líneas de Blaschko en su distribución cutánea (4).

El diagnóstico se establece mediante criterios clínicos de Landy y Donna, requiriendo al menos un criterio mayor cuando existe historia familiar, o un criterio mayor y dos menores en ausencia de antecedentes familiares (5). Las alteraciones dentales representan el segundo hallazgo más frecuente, constituyendo un criterio diagnóstico menor de gran relevancia clínica (6).

Las manifestaciones bucales incluyen hipodoncia, agenesia dental, dientes conoides, retraso eruptivo, paladar ojival y tendencia a clase III esquelética por rotación mandibular compensatoria (7). Estas alteraciones afectan tanto la dentición primaria como la permanente, impactando significativamente la función masticatoria, fonatoria y la calidad de vida del paciente (8).

MÉTODO

Se realizó un estudio cualitativo descriptivo mediante la presentación de un caso clínico de síndrome de Bloch-Sulzberger en una paciente femenina de 4 años de



Manifestaciones bucales del síndrome de bloch-sulzberger: Presentación de caso clínico
Oral manifestations of bloch-sulzberger syndrome: Clinical case presentation

Daniela Melissa Mera-Jiménez

Ariel José Romero-Fernández

Tatiana Lucrecia Pancho-Chavarrea

edad, procedente de Quito, Ecuador. La metodología incluyó evaluación clínica intraoral, análisis radiográfico panorámico y tomográfico, aplicación de criterios diagnósticos de Landy-Donna, y revisión bibliográfica sistemática en bases de datos científicas.

La búsqueda bibliográfica se efectuó en SciELO, PubMed, ELSEVIER y Medigraphic, utilizando descriptores específicos relacionados con el síndrome de Bloch-Sulzberger y sus manifestaciones odontológicas. Se incluyeron artículos científicos en español e inglés, reportes de casos clínicos y documentos de alto impacto científico, excluyendo información no validada científicamente.

La evaluación clínica comprendió anamnesis detallada, exploración intraoral sistemática, registro fotográfico, análisis radiográfico y planificación terapéutica interdisciplinaria. Se aplicaron criterios de inclusión específicos para la confirmación diagnóstica y se estableció un protocolo de tratamiento rehabilitador apropiado para la edad y condiciones clínicas de la paciente.

RESULTADOS

La paciente presentó lesiones cutáneas características con hiperpigmentación lineal siguiendo las líneas de Blaschko, alopecia localizada y ausencia de alteraciones neurológicas u oftálmicas (9). Sin antecedentes familiares del síndrome, cumplió criterios mayores de Landy-Donna: erupción neonatal típica con eosinofilia, vesículas y eritema, e hiperpigmentación típica en tronco y extremidades (10).

La evaluación intraoral reveló hipodoncia severa con ausencia de 9 dientes primarios: maxilar superior (5.4, 5.5, 6.2) y maxilar inferior (7.2, 7.4, 7.5, 8.2, 8.4, 8.5). El análisis radiográfico confirmó agenesia de 17 gérmenes de dentición permanente: maxilar superior (1.2, 1.4, 1.5, 1.6, 1.7, 2.2, 2.3) y maxilar inferior (3.2, 3.4, 3.5, 3.6, 3.7, 4.2, 4.4, 4.5, 4.6, 4.7) (11).

Las manifestaciones clínicas incluyeron dientes conoides en los órganos presentes, tercio inferior facial disminuido, pérdida significativa de dimensión



Manifestaciones bucales del síndrome de bloch-sulzberger: Presentación de caso clínico
Oral manifestations of bloch-sulzberger syndrome: Clinical case presentation

Daniela Melissa Mera-Jiménez

Ariel José Romero-Fernández

Tatiana Lucrecia Pancho-Chavarrea

vertical por ausencia dental múltiple y rebordes alveolares adelgazados (12). Se observó estado gingival saludable con higiene oral adecuada, mantenida por supervisión parental constante.

El plan terapéutico establecido consistió en elaboración de mantenedores de espacio superior e inferior con tornillo de expansión, incorporando órganos dentales protésicos para restaurar la dimensión vertical y recuperar funciones de fonación y masticación (13). Se programaron controles periódicos para ajustes según el crecimiento y desarrollo craneofacial de la paciente.

DISCUSIÓN

Las manifestaciones bucales del síndrome de Bloch-Sulzberger constituyen elementos diagnósticos fundamentales, particularmente cuando las lesiones cutáneas no son evidentes o han desaparecido con el tiempo. La frecuencia de anomalías dentales oscila entre 50-80% de los casos, siendo las más comunes la hipodoncia, agenesia dental y dientes conoides (14).

La etiología de estas alteraciones se relaciona con defectos en el desarrollo de la lámina dentaria y alteraciones en la formación de los gérmenes dentales durante la odontogénesis. La afectación tanto de dentición primaria como permanente sugiere una alteración temprana en el proceso de formación dental, consistente con el patrón de herencia ligado al cromosoma X (15).

El manejo terapéutico en pacientes pediátricos requiere consideraciones especiales debido al crecimiento y desarrollo continuo. Los mantenedores de espacio con elementos protésicos representan la primera opción terapéutica, requiriendo renovación periódica según el crecimiento maxilar y mandibular. La rehabilitación temprana previene la reabsorción alveolar, mantiene la dimensión vertical y facilita el desarrollo normal del habla (16).

La importancia del diagnóstico temprano radica en la implementación de medidas preventivas y terapéuticas que optimicen el desarrollo orofacial y la calidad de vida del paciente. El seguimiento interdisciplinario es esencial, involucrando



Manifestaciones bucales del síndrome de bloch-sulzberger: Presentación de caso clínico
Oral manifestations of bloch-sulzberger syndrome: Clinical case presentation

Daniela Melissa Mera-Jiménez

Ariel José Romero-Fernández

Tatiana Lucrecia Pancho-Chavarrea

especialistas en genética, dermatología, oftalmología, neurología y odontología pediátrica para un manejo integral de la patología.

CONCLUSIONES

El síndrome de Bloch-Sulzberger presenta manifestaciones bucales características que constituyen criterios diagnósticos menores pero de gran relevancia clínica. Las anomalías dentales, incluyendo hipodoncia, agenesia y morfología conoide, requieren evaluación odontológica especializada temprana para establecer protocolos terapéuticos apropiados.

El tratamiento rehabilitador mediante mantenedores de espacio con elementos protésicos representa la estrategia terapéutica inicial más apropiada en pacientes pediátricos, requiriendo seguimiento periódico y ajustes según el crecimiento y desarrollo craneofacial.

La colaboración interdisciplinaria entre especialistas médicos y odontológicos resulta fundamental para optimizar el manejo integral de estos pacientes, mejorando su calidad de vida y pronóstico a largo plazo.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.

AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Teutle B, Castillo L, Mora A, Zuñiga L, Martínez M, Moyaho A. Manejo estomatológico de paciente infantil con síndrome de Bloch-Sulzberger (incontinencia pigmentaria). AMOP. 2016; 28(2): 22-27.
2. Castro Y, Cósar J, Julcamoro E. Manifestaciones orales de la incontinencia pigmentaria (Síndrome de Bloch-Sulzberger). Reporte de caso. Odontoestomatología. 2019; 21(34): 56-65.
3. Casas A, Fernández G, Ortiz A, Fernández J. Incontinencia pigmentaria en madre e hija. Rev Cubana Pediatr. 2020; 92(1): e1123.



4. Esquivel A, Toussaint S, Vega M. Incontinencia Pigmentaria. DCMQ. 2017; 15(2): 136-138.
5. Alvear D, Merchán M, Orellana B, Pérez A, Radax J. Lesiones Cutáneas Resistentes Al Tratamiento: Un Caso De Incontinencia Pigmentar. Ateneo. 2015; 17(1): 45-52.
6. Ríos L, Vásquez E, Mejía M, García M, Restrepo R. Incontinencia Pigmenti: rara genodermatosis ligada con el cromosoma X. Reporte de un caso clínico. Medicina U.P.B. 2016; 35(1): 52-56.
7. Siguenza P, Pazmiño M, Balarezo M. Caso Clínico: Síndrome de Bloch – Sulzberger. Revista Médica HJCA. 2017; 9(3): 260-265.
8. Fernández M, Samela P, Buján M, Merediz J, Pierini A. Recién nacido con lesiones vesicoampollares lineales. Arch Argent Pediatr. 2010; 108(1): 5-8.
9. Gálvez B, Chambi J. Incontinencia pigmenti en Cajamarca: Reporte de un caso en lactante. HorizMed. 2015; 15(3): 57-60.
10. Freire A, Marchi I, Vanin C. Incontinentia Pigmenti en una niña Brasileña. Acta Odontológica Venezolana. 2005; 43(2): 156-162.
11. Ocaña S, Boz J, Vera A. Incontinencia pigmenti. Estudio descriptivo de la experiencia en dos centros hospitalarios. Anales de Pediatría. 2020; 92(1): 18-24.
12. Gutiérrez N, López A. Frecuencia de anomalías dentales de número en niños costarricenses atendidos en la Facultad de Odontología de la Universidad de Costa Rica. Odovtos. 2019; 21(1): 95-102.
13. Chen A, Chen K. Dental treatment considerations for a pediatric patient with incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). Eur J Dent. 2017; 11(2): 264-267.
14. Martínez A, García M. Incontinentiapiigmenti: genodermatosis multisistémica. Bol MedHospInfant Mex. 2020; 77(3): 112-118.
15. Pipa A, González M, López M, Fernández J. Incontinencia Pigmentaria. Consideraciones odontoestomatológicas: Profilaxis y terapéutica. AvOdontoestomatol. 2005; 21(4): 181-190.
16. Raudales A, Corea D, Caballero H. Incontinencia Pigmenti. Presentación de un Caso. Acta Pediátrica Hondureña. 2017; 8(1): 752-758.

Derechos de autor: 2025. Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>