



Herencia de la anquiloglosia: de tal palo, tal astilla

Luis Ruiz Guzmán^a, Tania Cueva Quiroz^b, Noelia Rodríguez Bailón^c, Loli Rubira Felices^d, Carles Peña Costa^e, Carme Gabarrell Guiu^f

Publicado en Internet:
10-septiembre-2019

Luis Ruiz Guzmán:
luruizguz@gmail.com

^aPediatra. CAP 17 Setembre. Prat de Llobregat. Gavà Salut Familiar. Gavà. Barcelona. España • ^bPediatra. CAP Ramona Vía. Prat de Llobregat. Barcelona. España • ^cEnfermera pediátrica. CAP 17 Setembre. Prat de Llobregat. Barcelona. España • ^dEnfermera pediátrica. CAP Ramona Vía. Prat de Llobregat. Barcelona. España • ^eEnfermero. Gavà Salut Familiar. Gavà. Barcelona. España • ^fPediatra. International Board Certified Lactation Consultant (IBCLC). CAP Primer de Maig. Lleida. España.

Resumen

Se desconocen la patogenia de la anquiloglosia y la expresión mayor o menor del genotipo que la genera, porque puede presentarse con herencias de diversos tipos: ligada al cromosoma X, dominante y, en algún caso, recesiva. Se presentan cuatro familias con anquiloglosia en distintas generaciones, acompañando lactantes con problemas en la lactancia materna. En todos los casos existía un desconocimiento previo de esta situación en los pacientes y familiares.

En nuestra consulta, se atendieron a 326 grupos de hermanos con anquiloglosia. En 133 de ellos no se hizo frenectomía a ninguno, en 96 grupos se intervino a uno de los hermanos, en 91 se intervino a los dos hermanos y en seis, a tres hermanos. Se encontró una prevalencia en hermanos del 44,9%.

El infradiagnóstico de anquiloglosia está condicionado por el desconocimiento de algunas consecuencias de esta patología: malposición dentaria, alteraciones de la columna vertebral, trastornos en el habla, problemas respiratorios y apneas, entre otros. Se necesitan muestras amplias para estudiar los mecanismos de transmisión y aclarar la patogenia de esta malformación hereditaria, que afecta a más del 10% de la población.

Palabras clave:

- Anquiloglosia
- Frenillo lingual
- Patrones de herencia

Ankyloglossia inheritance: like father, like son

Abstract

The pathogenesis of tongue tie and the major or minor expression of the genotype that causes it are not known because it can occur with inheritances X-linked dominant or, in some cases, recessive. Four families with tongue tie in different generations, accompanying infants with breastfeeding problems are presented. In all cases there was a lack of prior knowledge of this situation in patients and family members.

In our medical office, 326 sibling groups were attended. In 133 of them, no frenectomy was performed, in 96 groups one of the brothers underwent surgery, in 91 the two brothers were operated and in 6, three brothers. Prevalence in siblings of 44.9% was found.

The underdiagnosis of ankyloglossia is conditioned by the unawareness of some consequences of this pathology: dental malposition, alterations of the spine, speech disorders, respiratory problems and apnea, among others. Large samples are needed to study the transmission mechanisms and clarify the pathogenesis of this inherited malformation, which affects more than 10% of the population.

Key words:

- Ankyloglossia
- Inheritance patterns
- Lingual frenulum

Cómo citar este artículo: Ruiz Guzmán L, Cueva Quiroz T, Rodríguez Bailón N, Rubira Felices L, Peña Costa C, Gabarrell Guiu C. Herencia de la anquiloglosia: de tal palo, tal astilla. Rev Pediatr Aten Primaria. 2019;21:e129-e135.

INTRODUCCIÓN

En los últimos años ha habido un incremento de diagnósticos de anquiloglosia en bebés en la consulta de lactancia. Aunque las familias preguntan si este trastorno es algo nuevo o si antes no existía, lo cierto es que la anquiloglosia existía en la Grecia clásica y que, en la puericultura tradicional, las matronas en Europa cortaban el frenillo lingual de forma sistemática^{1,2}. Posiblemente ha sido un hallazgo común en individuos con dificultades en el habla, como W. Churchill³.

Cuando informamos sobre aspectos distintos a la lactancia relacionados con la movilidad de la lengua, los familiares en la consulta recuerdan con frecuencia a otros familiares que han tenido alguno de los trastornos funcionales relacionados con esta patología. Al explorar a los parientes presentes, son muchos los que también tienen anquiloglosia, que a veces han sufrido alguna de sus consecuencias. La presencia de anquiloglosia en varios miembros de la familia ha sido descrita recientemente⁴.

Son conocidas las influencias de la anquiloglosia en diversos aspectos de la vida y van apareciendo nuevos estudios sobre la importancia que tiene en la alimentación del lactante, aunque en ocasiones no estén consensuados su tipología ni origen⁵.

La anquiloglosia es un trastorno hereditario y se ha visto asociado a algunas enfermedades de la línea media.

Se presentan cuatro casos de afectación familiar de anquiloglosia.

CASO 1

Se trata de un lactante de un mes remitido por su pediatra para valorar la presencia de anquiloglosia por estancamiento ponderal, regurgitaciones frecuentes e irritabilidad. Al explorar al bebé, se aprecia anquiloglosia posterior. Tras la frenectomía mejora la lactancia y se normaliza la curva ponderal. Hablando con la madre, apreciamos que ella también tiene frenillo lingual corto. Comenta que tuvo problemas con su alimentación en la infancia: su madre no la pudo amamantar. Le pedimos que pronuncie algunas palabras y observamos su anquiloglosia y dificultad de pronunciación de algunos fonemas. Tuvo que llevar ortodoncia, asistió al logopeda durante tres años y se observan caries múltiples tratadas en su momento. Cuando nació su segundo hijo, por iniciativa familiar, también se intervino de anquiloglosia a los pocos días de vida (Fig. 1).

CASO 2

Recién nacido de diez días, remitido por su pediatra a nuestra Unidad de Anquiloglosia por dificultades en la lactancia, para intervenir de anquiloglosia. Desde el nacimiento la madre nota molestias durante la toma. Fue puesto al pecho de forma precoz en la sala de partos. Recibió ayuda de las matronas y el personal de enfermería del hospital donde nació. En la exploración se aprecian enrojecimiento y grietas en el pezón. Al aplicar el test diagnóstico de la lengüita^{6,7} y al preguntar sobre alguien de la familia con anquiloglosia, la madre refiere no conocer

Figura 1. Caso 1: hermanos y madre



Figura 2. Caso 2: recién nacido, madre y abuelo



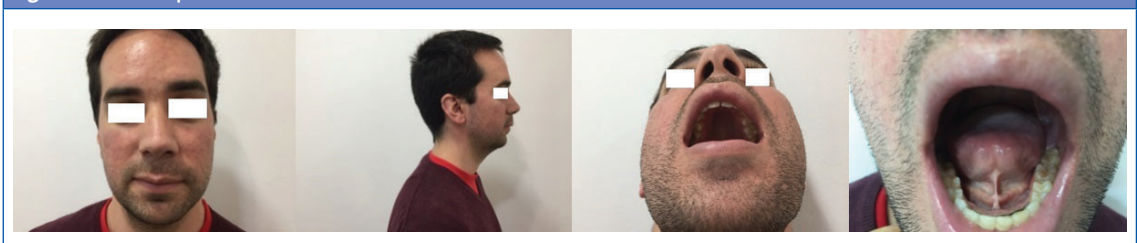
a nadie. Sin embargo, se diagnosticó a la madre esta situación. Cuando explicamos los síntomas en el adulto^{8,9} y las dificultades con la lactancia, la abuela del bebé dice que su hija no pudo mamar por dolor intenso en el pezón y falta de leche. Los síntomas de asimetría facial, paladar ojival, retrognatia, maloclusión dental y ronquidos, que en la madre se confirmaron, incitan a la abuela a llamar al abuelo ya que: “él también los tiene”. En la **Fig. 2** pueden verse a nieto, madre y abuelo con síntomas similares.

CASO 3

Recién nacido de 18 días remitido desde un grupo de apoyo a la lactancia por escaso aumento de

peso, dolor al amamantar, grietas y fenómeno de Raynaud en el pezón en la madre. Se sospecha anquiloglosia en el bebé. Se pasa el test de la lengüeta^{6,7} y el test de Hazelbaker^{10,11} morfológico, con resultados que indican la intervención. Durante la entrevista hablamos de otras consecuencias de la anquiloglosia diferentes de la dificultad de amamantar y el padre explica que tuvo que hacer natación por una escoliosis cuando era joven, que tuvo dificultades para el habla, necesitó ortodoncia correctora y siempre ha sido muy callado. En la **Fig. 3** se puede apreciar la actitud cifótica, asimetría facial, retrognatia, dientes bien alineados con un resto protésico en maxilar inferior. Tiene un frenillo lingual corto limitante.

Figura 3. Caso 3: padre



CASO 4

Lactante y hermana. Lactante intervenido de anquiloglosia a los 1,5 meses por dificultades con la lactancia. La hermana, de tres años, que fue intervenida a los 15 días de vida, consulta por presentar trastornos en el habla. Se ve anquiloglosia con frenillo lingual posterior. Existe asimetría facial, retrognatia, paladar ojival, tuerce la boca hacia un lado al abrirla y tiene una movilidad de la lengua dificultosa, con movimientos asimétricos. En el habla tiene dificultad de pronunciación de algunas consonantes y grupos de consonantes, como la erre doble (que en ocasiones transforma en ele) y el conjunto “tr”, cecea la ese. En la Fig. 4 se pueden observar alteraciones habituales de anquiloglosia: asimetría facial, retrognatia, lengua fijada en la base, rotación interna de incisivos inferiores centrales y dificultad para llevar la lengua arriba. Fue derivada a Cirugía para su intervención.

DISCUSIÓN

Se presentan cuatro familias con anquiloglosia en distintas generaciones, acompañando a lactantes con problemas en la lactancia materna: hermanos, hijos, padres, abuelos. En todos los casos los pacientes y familiares desconocían esta situación. La anquiloglosia es una enfermedad hereditaria referenciada en el Online Mendelian Inheritance in Man con el número 106280¹².

La patogenia de la anquiloglosia sigue sin estar clara. Son varios los patrones de transmisión encontrados.

Encontramos esta malformación ligada a diversos síndromes de línea media, como el orofaciogigital¹³ o la fisura palatina¹⁴ y, en ocasiones, en casos aislados sin ninguna otra alteración¹⁵. También se asocia al uso de estupefacientes por parte de la madre¹⁶.

Se ha encontrado incidencia familiar en el 25% de los casos (sobre todo en familiares de primer grado) en Asturias (España)¹⁷, en el 20,7% en Corea¹⁸, en el 52,5% en Finlandia¹⁹, en el 25,1% en Barcelona (España)²⁰ y en el 21% en EE. UU.¹⁵, con mayor incidencia en varones.

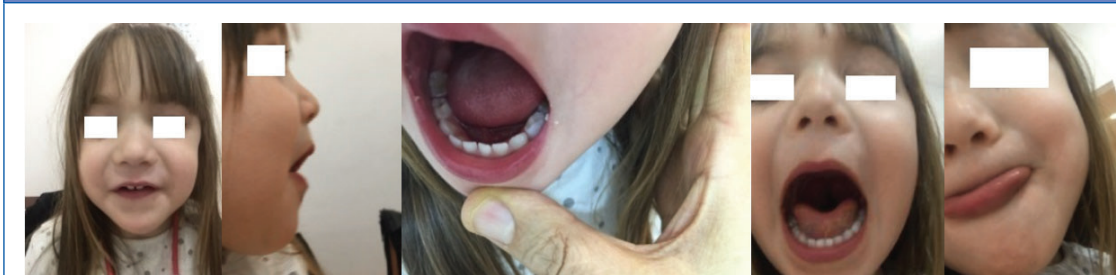
Tal vez se deba a la relación de la anquiloglosia con el cromosoma X²¹ con variaciones en la expresión génica, en particular la mutación del gen del factor de transcripción de T-box (*TBX22*)²² durante la palatogénesis.

También se ha visto en otros estudios que la herencia de la anquiloglosia sigue un patrón autosómico dominante, como se identificó en 1952²¹ y se reafirmó en otras ocasiones, asociada a alteraciones dentales²³ y en miembros de familias²⁴. En otros casos se ha hablado de herencia recesiva en cinco generaciones²⁵. La herencia dominante, el parentesco y una mayor incidencia en varones fueron descritas por Klockars²⁴, que no encontró antecedentes familiares en el 47% de los individuos.

Posiblemente los distintos mecanismos de herencia se dan de forma indistinta con distinta expresión genética, llevando a la diversidad de afirmaciones respecto a la forma de transmisión de esta característica.

Es posible que la incidencia de familiaridad fuera mayor puesto que, como en nuestras cuatro familias,

Figura 4. Caso 4: hermana



desconocieran las alteraciones del adulto asociadas a la anquiloglosia.

En nuestra consulta de lactancia, tras la experiencia de anquiloglosia con un primer hijo, no es infrecuente que los padres acudan espontáneamente a la consulta, como en el primer caso que presentamos, para evaluar esta situación en el neonato a la salida del hospital o a los pocos días de vida, para evitar repetir las dificultades con la lactancia tenidas con el hermano mayor. En nuestra consulta de lactancia de Gavà Salut Familiar, el total de grupos de hermanos que asisten a la consulta es de 326. En 133 de ellos no se realizó frenectomía a ninguno de los miembros. En 96 grupos solo se intervino a uno de los hermanos, en 91 grupos se intervino a los dos y en seis se hizo frenectomía a tres hermanos. El total de niños, junto con sus hermanos, registrados en la consulta es de 658 niños. Se ha realizado la frenectomía a 296 de ellos (44,9%), lo que nos da una prevalencia en hermanos mayor de la que hay en el resto de la población.

Es posible que en breve con la aplicación universal en Brasil del método de valoración del frenillo de Martinelli⁶, en el que se realiza la historia clínica sobre la presencia de anquiloglosia en la familia, podamos llegar a datos que confirmen la familiaridad y la herencia de esta situación desde el punto de vista epidemiológico. Datos actuales muestran una incidencia de anquiloglosia del 20% (comunicación personal).

Como ocurre en nuestros cuatro casos, se desconoce la existencia de anquiloglosia en los parientes cercanos por la falta de información sobre la asociación de algunas patologías con la anquiloglosia. Estas ya las definía Palmer en 2003⁹ y se muestran en la **Tabla 1**. La relación que todas estas anomalías tiene con la anquiloglosia es conocida desde antiguo. Demóstenes, el gran orador griego, tenía que ejercitar la lengua por tener una anquiloglosia, según referencias de los coetáneos. En muchos aspectos, los logopedas mencionan la anquiloglosia como uno de los responsables de la mala pronunciación de la erre doble y otros fonemas²⁶, apreciándose mejora en la movilidad y en el habla tras la intervención²⁷. Los odontólogos relacionan la

Tabla 1. Trastornos que acompañan a la anquiloglosia

Malposición dental
Apneas del sueño
Respiración bucal
Reflujo gastroesofágico
Escoliosis
Actitud cifótica
Retrognatia
Dificultad al hablar
No poder ser amamantado
Ronquidos
Dificultades en la alimentación de sólidos
Imposibilidad de ingerir cápsulas o comprimidos
Timidez
Lengua fijada

anquiloglosia con caries y con malposición y maloclusión dental (mordientes abierto anterior y cruzado)²⁸. Se ha propuesto que la dificultad respiratoria y respiración bucal llevan a un adelantamiento de la cabeza para facilitar la apertura de la boca y la consecuente cifosis y escoliosis²⁹. La asimetría facial, la boca torcida al sonreír o abrirla, se asocian a la anquiloglosia, tal vez por una adaptación compensatoria de la musculatura orofacial. Las apneas del sueño también se han asociado a la anquiloglosia³⁰.

La malposición dental y los mordientes abiertos se han relacionado con el paladar ojival y hábito de succión. Ninguno de los casos presentados tuvo el hábito de chupar el pulgar y llevaron poco tiempo el chupete, por lo que el paladar ojival que todos presentan está relacionado con la falta de presión lingual hacia arriba, lo que impide su aplanamiento.

El mal funcionamiento de la lengua a pesar de una frenectomía previa, como en el caso cuarto, es una situación que estamos encontrando con frecuencia y que puede tener su origen en la sección parcial del frenillo, que no libera completamente la lengua³¹.

El infradiagnóstico de anquiloglosia o de los trastornos acompañantes está condicionado por el desconocimiento de algunas consecuencias de esta patología: malposición dentaria, alteraciones de la columna vertebral, trastornos en el habla, problemas respiratorios y apneas, entre otros.

Con esta malformación hereditaria, que afecta a más del 10% de la población, habrá que estudiar los mecanismos de transmisión en muestras más amplias y aclarar la patogenia.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Loux F. Le jeune enfant et son corps dans la médecine traditionnelle. París: Flammarion; 1978. p. 126-9.
2. Cullun IM. An old wives' tale. *Br Med J*. 1959;2:497-8.
3. Churchill's speech problem: a lisp, not a stutter. En: Richard M. Langworth [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en <https://richardlangworth.com/churchills-speech-problem-a-lisp-not-a-stutter>
4. Devasya A, Sarpangala M. Familial ankyloglossia - a rare report of three cases in a family. *J Clin Diagn Res*. 2017;11:ZJ03-ZJ04.
5. Hong P, Lago D, Seargeant J, Pellman L, Magit AE, Pransky SM. Defining ankyloglossia: a case series of anterior and posterior tongue ties. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2010;74:1003-6.
6. Martinelli RLC, Marchesan IQ, Berretin-Felix G. Protocolo de avaliação do frênulo lingual para bebês: relação entre aspectos anatômicos e funcionais. *Rev Cefac*. 2013;15:599-610.
7. Ruiz L. Diagnóstico de Anquiloglosia. Test de la Lengüita de Martinelli. UDIADAN. En: YouTube [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en www.youtube.com/watch?v=UAYBRJIWdmw&t=6s
8. Fernando C. Tongue tie: from confusion to clarity. A guide to the diagnosis and treatment of Ankyloglossia (tongue tie). Sidney: Tandem Publications; 1998.
9. Palmer B. Breastfeeding and frenulums. En: Brian Palmer [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en www.brianpalmerdds.com/pdf/Bfing_Frenum03.pdf
10. Hazelbaker AK. The assessment tool for lingual frenulum function (ATLFF). Use in a lactation consultant private practice [tesis doctoral]. Los Ángeles: Pacific Oaks College; 1993.
11. Ruiz L. Diagnóstico morfológico anquiloglosia de Hazelbaker (ATLFF). UDIADAN. En: YouTube [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en www.youtube.com/watch?v=zPC7d7s4dTQ&t=10s
12. Ankyloglossia. En: Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). An online catalog of human genes and genetic disorders [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en www.omim.org/entry/106280
13. Oral-facial-digital-syndrome. Genetics Home Reference. En: U.S. National Library of Medicine [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/oral-facial-digital-syndrome>
14. Pauws E, Moore GE, Stanier P. A functional haplotype variant in the TBX22 promoter is associated with cleft palate and ankyloglossia. *J Med Genet*. 2009;46:555-61.
15. Ballard JL, Auer CE, Khoury JC. Ankyloglossia: assessment, incidence, and effect of frenuloplasty on the breastfeeding dyad. *Pediatrics*. 2002;110:e63.
16. Harris EF, Friend GW, Tolley EA. Enhanced prevalence of ankyloglossia with maternal cocaine use. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992;29:72-6.
17. González D, Costa M, Riaño I, González MT, Rodríguez MC, Lobete C. Prevalencia de anquiloglosia en recién nacidos en el Principado de Asturias. *An Pediatr (Barc)*. 2014;81:115-9 [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2013.10.030>
18. Han SH, Kim MC, Choi YS, Lim JS, Han KT. A study on the genetic inheritance of ankyloglossia based on pedigree analysis. *Arch Plast Surg*. 2012;39:329-32.
19. Klockars T, Pitkäranta A. Inheritance of ankyloglossia (tongue-tie). *Clin Genet*. 2009;75:98-9.

AGRADECIMIENTOS

A Carlos González, por su acompañamiento en la redacción del artículo; a Carlos Herrero, por lograr la instauración y apoyo a la Unidad de Intervención en Atención Primaria de Anquiloglosia y la derivación de bebés; a Francisco Parri, por el seguimiento e intervención del padre adulto y la niña mayor, y a Pastora Ramírez, por la gestión y organización del material fotográfico y los permisos de utilización.

20. Ferrés-Amat E, Pastor-Vera T, Rodríguez-Alessi P, Mareque-Bueno J, Ferrés-Padró E. The prevalence of ankyloglossia in 302 newborns with breastfeeding problems and sucking difficulties in Barcelona: a descriptive study. *Eur J Paediatr Dent.* 2017;18:319-25.
21. Keizer D. Casuistischemededelingen dominant erfelijkankyloglossion. *Ned Tijdschr Geneesk.* 1952; 96: 2203-5.
22. Braybrookk C, Doudney K, Marçano AC, Arnason A, Bjornsson A, Patton MA, *et al.* The T-box trascription factor gene TBX22 is mutated in X-linked cleft palate and ankyloglossia. *Nature Genet.* 2001;29:179-83.
23. Acevedo AC, da Fonseca JA, Grinham J, Doudney K, Gomes RR, de Paula LM, *et al.* Autosomal-dominant ankyloglossia and tooth number anomalies. *J Dent Res.* 2010;89:128-32.
24. Klockars T. Familial ankyloglossia (tongue tie). *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2007;71:1321-4.
25. Morowati S, Yasini M, Ranjbar R, Peivandi AA, Ghadam M. Familial ankyloglossia (tongue-tie): a case report. *Acta Med Iran.* 2010;48:123-4.
26. Queiroz Marchesan I. Lingual frenulum: classification and speech interference. *Int J Orofacial Myology.* 2004;30:31-8.
27. Messner AH, Lalakea ML. The effect of ankyloglossia on speech in children. *Otolaryngol Head Neck Surg.* 2002;127:539-45.
28. García MJ, González M, García JM, Gallas M, Seoane J. A study of pathology associated with short lingual frenum. *ASDC J Dent Child.* 2002;69:59-62.
29. Olivi G, Signore A, Olivi M, Genovese MD. Lingual frenectomy: functional evaluation and new therapeutical approach. *Eur J Paediatr Dent.* 2012;13:101-6.
30. Huang YS, Quo S, Berkowski JA, Guilleminault C. Short lingual frenulum and obstructive sleep apnea in children. *Int J Pediatr Res.* 2015;1:1 [en línea] [consultado el 16/08/2019]. Disponible en www.clinmedjournals.org/articles/ijpr/ijpr-1-003.pdf
31. Ruiz L. Segunda intervención. En: Anquiloglosia [en línea] [consultado el 06/09/2019]. Disponible en <http://anquiloglosia.com/segunda-intervencion/>