

Detección clínica de anomalías craneofaciales mayores y menores en población escolar colombiana

Clinical Detection of Major and Minor Craniofacial Abnormalities in Colombian School Population

Carolina Téllez Conti

Odontóloga, especialista en Ortodoncia, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Posgrado en Docencia Universitaria, docente de malformaciones, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia. Coordinadora clínica odontológica, Hospital de San José. Miembro, Fisulab, Grupo UMIMC, Bogotá, Colombia

Lina María Escobar Márquez

Odontóloga, especialista en Ortodoncia, magistra en Biología, docente de pregrado y posgrado, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia.

María Clara González Carrera

Odontóloga, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Especialista en Odontología Pediátrica, Universidad CES, Medellín, Colombia. Posgrado en Docencia Universitaria, docente, directora posgrados en odontología, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia. Miembro fundador, Fisulab, Directora del grupo UMIMC, Bogotá, Colombia.

Paola del Socorro Moreno Arias

Odontóloga, especialista en Odontología Pediátrica, docente, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia. Miembro, Fisulab, grupo UMIMC, Bogotá, Colombia.

Ingrid Isabel Mora Díaz

Odontóloga, especialista en Periodoncia y Medicina Oral, profesora asociada, Docente investigación programa de pregrado y posgrado, Universidad El Bosque, grupo UMIMC, Bogotá, Colombia.

Gloria Rocío Bautista Mendoza

Bacterióloga, Universidad Industrial de Santander, Bucaramanga, Colombia. Magistra en Estadística, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia. Asesora estadística, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia.

Andrea del Pilar Rojas

Odontóloga, residente en Odontología Pediátrica, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia. Especialista en Estadística, Bogotá, Colombia.

RESUMEN

Antecedentes: La presencia de dos o más anomalías craneofaciales puede estar asociada con síndromes y defectos congénitos. La identificación de anomalías menores y mayores facilita la detección temprana, la remisión y el diagnóstico de malformaciones que se pueden relacionar con condiciones congénitas. **Propósito:** Diseñar, probar y validar un instrumento para detectar clínicamente anomalías menores y mayores que puedan estar asociadas con malformaciones congénitas de la región craneofacial. **Métodos:** Se realizó un estudio descriptivo piloto en una muestra aleatoria de 34 escolares (21 niñas y 13 niños), entre 5 y 17 años de edad. Se tomaron fotografías y medidas antropométricas de variables que se analizaron descriptivamente. **Resultados:** Un escolar presentaba una malformación mayor (labio y paladar hendido). Otros hallazgos fueron mesocefalia (47 %), macrocefalia (35 %), microcefalia (17 %), mesoprosopo (8,82 %), euriprosopo (5,88 %), leptoprosopo (85,29 %), anomalías de pelo (67 %), asimetrías faciales (76 %), frente angosta (44 %), depresión metópica (un escolar), anomalías en ojos como pliegues epicantales (26 %), anomalías en nariz (11 %), anomalías en orejas (64 %), apéndice preauricular (un escolar), anomalías en boca (35 %) y anomalías dentales (58 %). **Conclusión:** El formato se diseñó para ser aplicado de forma masiva en las poblaciones y se debe complementar con el estudio del genotipo para corroborar diagnósticos en los casos en que se presentan dos o más anomalías menores o en los casos con hallazgos relevantes.

PALABRAS CLAVE

anomalías craneofaciales; antropometría; medidas; sistémico; condiciones; congénito

ÁREAS TEMÁTICAS

diagnóstico; anomalías craneofaciales; ortodoncia

ABSTRACT

Background: The presence of two or more craniofacial abnormalities may be associated with developmental syndromes and/or genetic defects. Identifying minor and major anomalies helps early detection, referrals to a specialist, and diagnosis of malformations of congenital origin. **Purpose:** To design, test, and validate an instrument to detect minor and major clinical craniofacial anomalies that may be associated with congenital conditions. **Methods:** A descriptive pilot study was carried out with a sample of 34 5-to-17-year-old schoolchildren (21 girls and 13 boys). Photographs and craniofacial anthropometric measurements were taken and variables were analyzed descriptively. **Results:** Findings showed one schoolchild with major abnormality (cleft lip and palate) macrocephaly (35%), microcephaly (17%), mesoprosopic (8.82%), euryprosopic (5.88%), leptoprosopic (85.29%), hair distribution abnormalities (67%), facial asymmetries (76%), narrow forehead (44%), metopic depression (one child), eye abnormalities such as epicanthal folds (26%), nose abnormalities (11%), ear abnormalities (64%), preauricular appendix (one child), mo and data analysis frequency and tooth abnormalities (35%), and tooth anomalies (58%). **Conclusion:** The instrument of this study was designed for massive application in communities and should be complemented with genotype analysis in cases with two or more minor abnormalities or other relevant findings.

KEYWORDS

craniofacial anomalies; anthropometric; measurements; systemic; conditions; congenital

THEMATIC FIELDS

diagnostics; craniofacial abnormalities; orthodontics

doi:10.11144/Javeriana.UO33-70.dcac

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Téllez C, Escobar LM, González MC, Moreno PS, Mora I, Bautista GR, Rojas AP. Detección clínica de anomalías craneofaciales mayores y menores en población escolar colombiana. Univ Odontol. 2014 Ene-Jun; 33(70): 65-77. <http://dx.doi.org/10.11144/Javeriana.UO33-70.dcac>

Recibido para publicación: 15/06/2013 | Aceptado para publicación: 02/02/2014.
Disponible en: <http://www.javeriana.edu.co/universitasodontologica>

INTRODUCCIÓN

Una malformación es una alteración morfológica que es clínicamente diagnosticable, con un aceptable grado de certeza, a cualquier edad antes del nacimiento o después de este (ECLAMC) (1). Las malformaciones pueden ser menores o mayores. Las anomalías menores, desde la óptica clínica, son características morfológicas funcionales y estéticamente inconsecuentes que provienen de pequeños errores de la morfogénesis y se consideran indicadores de alteraciones durante el desarrollo temprano. El diagnóstico temprano y el seguimiento permiten disminuir la morbilidad y la discapacidad que patologías, como las malformaciones craneofaciales, pueden generar (2). Muchas de las anomalías mayores, como la hendidura labiopalatina, son diagnosticadas fácilmente al nacer y es probable que estén acompañadas de anomalías menores, que afectan al paciente y a sus familiares cercanos (3). No sucede lo mismo con las anomalías menores que suelen pasar inadvertidas. Entre las anomalías menores se encuentran la fosita preauricular, el tubérculo preauricular, hipertelorismo, microtia y apéndice preauricular (4). La presencia de dos o más anomalías menores puede sugerir existencia de una anomalía mayor o defecto genético no identificado antes (5).

Aproximadamente el 4 % de los niños presenta alguna anomalía menor. Cuando existen dos anomalías menores, el riesgo de presentarse una alteración mayor es del 10 % y, cuando hay tres o más defectos menores, la probabilidad se eleva al 20 %. Por ello, la detección de defectos menores o signos dismorfológicos es importante para la remisión y diagnóstico de malformaciones mayores (6,7).

El desarrollo embriológico craneofacial y la formación de las estructuras dentales están mediados por series ordenadas de eventos inductores que involucran genes y proteínas morfogenéticas que regulan las principales vías de señalización para las interacciones mesenquimales y epiteliales (8). Estudios genéticos y de biología molecular muestran que hay más de 300 genes involucrados en las diferentes fases del desarrollo dentofacial. La mutación de algunos de ellos se traduce en alteraciones dentales que pueden estar asociadas a anomalías esqueléticas o manifestaciones sistémicas. Las anomalías aisladas se asocian con casos no sindrómicos, y las complejas, con casos sindrómicos (9).

Wyszynski y colaboradores, en el 2006 (10), propusieron hacer un estudio pormenorizado de las anomalías

menores y mayores en pacientes con hendiduras faciales. Afirman que con ello se puede llegar a diagnósticos mejores y más precisos, al complementar la historia clínica con exámenes y medios diagnósticos específicos. En cada caso individual es posible identificar síndromes que pueden afectar a otros miembros de la familia. Con esta información se profundiza en estudios etiológicos y genéticos, para establecer el tratamiento oportuno, una guía para el paciente, su familia y el riesgo de aparición de nuevos casos. La identificación adecuada de anomalías menores a las que muchas veces el clínico no les presta adecuada atención cobra una gran importancia en la identificación de malformaciones no diagnosticadas y síndromes asociados.

Para llegar a un diagnóstico adecuado en estudios poblacionales, es necesario desarrollar formatos clínicos que sean de fácil aplicación. Sus objetivos son fortalecer la capacidad diagnóstica de las características craneofaciales normales, registrar la presencia de anomalías menores, identificar y remitir oportunamente al paciente con malformaciones craneofaciales y establecer el tratamiento indicado para prevenir secuelas y complicaciones. El propósito de este trabajo fue diseñar, probar y validar un instrumento para detectar clínicamente anomalías menores y mayores que puedan estar asociadas con malformaciones congénitas de la región craneofacial en escolares.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo piloto en el cual se desarrolló el proceso de construcción, prueba y validación de un instrumento para detectar anomalías craneofaciales menores y mayores en escolares. El proceso se desarrolló en las siguientes etapas:

Paso 1

Revisión de la literatura para definir y estandarizar los criterios fenotípicos de normalidad y anormalidad en el área craneofacial.

Paso 2

Construcción de un formato de evaluación clínica y un instructivo que especificaba las características de cada estructura que se iba a evaluar con una imagen representativa y su respectiva definición.

Paso 3

Validación en contenido y apariencia del formato clínico, por dos expertos.

Paso 4

Consenso y calibración (CCI) (11) de examinadores clínicos en 5 escolares.

Paso 5

Prueba piloto en una muestra aleatoria de 34 escolares (21 niñas y 13 niños), entre los 5 y los 17 años de edad (promedio 10,08 años). Todos los menores fueron evaluados clínicamente, previa firma del consentimiento informado por parte de sus acudientes o asentimiento informado en caso de los niños mayores de 9 años.

Paso 6

Realización de un registro fotográfico de frente, perfil y sonrisa de cada participante. Las fotografías se tomaron en un recinto cerrado a la luz del día con una cámara Canon EO2 REVEL T2i manual, con una velocidad de 1/60, ISO automático y zoom 45 mm, sin *flash* activado y a distancia paciente-observador de 64 cm, con fondo azul (figuras 1 y 2).

Paso 7

Análisis estadístico descriptivo de los datos.

FIGURA 1
ANOMALÍA MENOR: APÉNDICE PREAURICULAR



FIGURA 2
ANOMALÍA MAYOR: LABIO Y PALADAR HENDIDO



Se tomaron las siguientes medidas antropométricas craneofaciales como variables para el estudio: longitud anteroposterior del cráneo (gl-op), ancho de la cabeza (eu-eu), ancho bicigomático (zy-zy), distancia intercantal externa (ex-ex), distancia intercantal interna (en-en), distancia intertemporal (ft-ft), índice cefálico ($eu-eu/gl-op \times 100$), altura facial (Na-Gn), índice facial ($Na-Gn/zy-zy \times 100$) y distancia interpupilar. Asimismo, se realizó un registro fotográfico de los pacientes mediante fotografías faciales de frente y perfil para analizar las siguientes variables cualitativas: anomalías de cráneo, anomalías de pelo, implantación posterior baja, línea cabello anterior alta, línea cabello anterior baja, anomalías de cara, facies triangulares, facies aplanadas, asimetrías faciales, hoyuelo en el mentón, micrognatismo, frente ancha, frente estrecha, frente prominente, cresta metópica prominente, depresión metópica, anomalías de ojos, hipertelorismo, hipotelorismo, exoftalmos, pliegues epicantales, ectropion, anomalías en nariz, asimetría de narinas, anomalías en orejas, orejas en pantalla, oreja de forma triangular, borramiento, sobreplegamiento, desplegamiento, implantación baja de las orejas, implantación alta de las orejas, apéndices preauriculares, hoyuelos auriculares, anomalías en boca, macrostomía, úvula bífida, úvula alargada, macroglosia, microglosia, lengua con fisuras, hoyuelos en labio, labio y paladar hendido completo, labio y/o paladar hendido incompleto, hendidura alveolar, hendidura paladar blando, anomalías dentales, microdoncia, macrodoncia, fusión, geminación, agenesias, supernumerarios, alteraciones no específicas del esmalte, dentición temporal, dentición mixta y dentición permanente. El apéndice 1 permite observar el formato utilizado para registrar los hallazgos.

RESULTADOS

La validación del instrumento por expertos buscó conservar el 90 %. Se calibraron 3 examinadores para establecer un coeficiente de correlación intraclass (CCI: 0,81-1,00, escala Lindis-Koch) (11). Cada observador aplicó el instrumento en una muestra piloto de escolares, con una concordancia del 94,1 %.

En cuanto a los hallazgos de anomalías mayores, solo se encontró un escolar con labio-paladar hendido. El índice craneal para mesocefalia fue de 76-80,9; el 47 % de los niños fue clasificado como mesocéfalos. Los valores por encima de 81 eran considerados macrocefalia; el 35 % de los niños tenía macrocefalia. Por otra parte, valores inferiores a 76 se clasificaron

como microcefalia (17 % de los casos). El índice facial con valores de 79-84,9 se clasificó como mesoprosopo, el cual se halló en 8,82 % de los escolares. Niños con valores menores a 79 se consideraron como euriprosopos (5,88 % de la muestra). Por el contrario, se clasificaron como leptoprosopos aquellos escolares con valores por encima de 88 (85,29 %). Las anomalías de pelo fueron el 67,6 %. Se identificaron anomalías en cara en el 67,6 % de los casos: asimetrías faciales, frente angosta y depresión metópica. Las anomalías en ojos más frecuentes fueron los pliegues epicantales. Las anomalías en nariz fueron bajas, en tanto que las anomalías en orejas fueron más frecuentes (principalmente orejas en pantalla y sobreplegamiento del hélix). Se detectó un paciente con apéndice preauricular. Las anomalías en la boca fueron el 35,3 % (úvula larga y macroglosia). Con respecto a los dientes, la mayor proporción de anomalías fueron no específicas del esmalte dental.

La tabla 1 muestra los valores obtenidos en la medición de las variables cuantitativas que permitieron clasificar a los escolares de acuerdo con la edad y el tipo craneal y facial. La tabla 2 muestra los resultados de las variables cualitativas en el orden en que se realizó la observación clínica, según las zonas de cráneo y de cara.

TABLA 1
ESTADÍSTICA DESCRIPTIVA DE LAS VARIABLES CUANTITATIVAS

Variable	n	Media ± DE
Edad (años)	34	10,1 ± 3,3
Longitud anteroposterior	34	16,8 ± 0,8
Ancho de la cabeza	34	13,4 ± 0,9
Ancho bicigomático	34	9,9 ± 1,2
Distancia intercantal ex	34	8,1 ± 0,8
Distancia intercantal in	34	2,1 ± 0,4
Distancia intertemporal	34	11,5 ± 1,6
Índice cefálico	34	79,43 ± 5,9
Altura facial	34	10,1 ± 1,1
Índice facial	34	99,8 ± 15,7
Distancia interpupilar	34	56,6 ± 5,3

DE: desviación estándar.

TABLA 2
DISTRIBUCIÓN PORCENTUAL DE LAS VARIABLES CUALITATIVAS

Variable	Categoría	n	%
Tipo cefálico	Mesocefalia	16	47,1
	Macrocefalia	12	35,3
	Microcefalia	6	17,6
Anomalías de cráneo	Sí	0	0
	No	34	100,0
Anomalías de pelo	Sí	23	67,6
	No	11	32,4
Implantación posterior baja	Sí	4	11,8
	No	30	88,2
Línea cabello anterior	Sí	6	17,6
	No	28	82,4
Línea cabello anterior baja	Sí	14	41,2
	No	20	58,8
Anomalías de cara	Sí	23	67,6
	No	11	32,4
Facies triangulares	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Facies aplanadas	Sí	4	11,8
	No	30	88,2
Asimetrías faciales	Sí	8	23,5
	No	26	76,5
Hoyuelo en el mentón	Sí	5	14,7
	No	29	85,3
Micrognatismo	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Tipo facial	Leptoprosopo	29	85,3
	Mesoprosopo	3	8,8
	Euriprosopo	2	5,9
Frente	Estrecha	15	44,1
	Normal	11	32,4
	Ancha	8	23,5
Cresta metópica prominente	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Depresión metópica	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Anomalías de ojos	Sí	11	32,4
	No	23	67,6
Distancia interpupilar	Anormal	2	5,9
	Normal	32	94,1
Hipertelorismo	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Hipotelorismo	Sí	1	2,9
	No	33	97,1

Exoftalmos	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Pliegues epicantales	Sí	9	26,5
	No	25	73,5
Ectropion	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Anomalías en nariz	Sí	4	11,8
	No	30	88,2
Asimetría de narinas	Sí	3	8,8
	No	31	91,2
Anomalías en orejas	Sí	22	64,7
	No	12	35,3
Asimetría de tamaño	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Orejas en pantalla	Sí	9	26,5
	No	25	73,5
Oreja triangular	Sí	4	11,8
	No	30	88,2
Borramiento	Sí	2	5,9
	No	32	94,1
Sobreplegamiento	Sí	11	32,4
	No	23	67,6
Desplegamiento	Sí	2	5,9
	No	32	94,1
Implantación baja de las orejas	Sí	2	5,9
	No	32	94,1
Implantación alta de las orejas	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Apéndices preauriculares	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Hoyuelos auriculares	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Anomalías en boca	Sí	12	35,3
	No	22	64,7
Macrostomía	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Úvula bífida	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Úvula alargada	Sí	6	17,6
	No	28	82,4
Macroglosia	Sí	5	14,7
	No	29	85,3
Microglosia	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Lengua con fisuras	Sí	1	2,9
	No	33	97,1

Hoyuelos en labio	Sí	0	0,00
	No	34	100,0
Labio y paladar hendido completo	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Labio y paladar hendido incompleto	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Hendidura alveolar	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Hendidura paladar blando	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Anomalías dentales	Sí	22	64,7
	No	12	35,3
Microdoncia	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Macrodoncia	Sí	0	0,0
	No	34	100,0
Fusión	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Germinación	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Agenesias	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Supernumerarios	Sí	1	2,9
	No	33	97,1
Alteraciones no específicas del esmalte	Sí	20	58,8
	No	14	41,2

DISCUSIÓN

El instructivo desarrollado en este estudio para guiar a los clínicos en el examen del complejo craneofacial de modo más preciso necesita ajustes para poder ser aplicado de forma masiva. Por ejemplo, se requieren parámetros más objetivos en lo referente a algunos puntos como la frente (tamaño y proyección). Se incluyeron otras observaciones como orejas en pantalla, que no estaban incluidas en el formato inicial. Se sugiere buscar medidas o rangos de normalidad de la distancia del hélix a la porción craneal que con frecuencia afecta a los niños por ser objeto de burlas y de matoneo.

En cuanto a las malformaciones dentales, se encontró que en el formato se da la opción para registrar algunas anomalías de estructura; sin embargo, no se encuentran todas. Después de recibir la retroalimentación de los investigadores se consideró irrelevante

incluir más, pues se registran como alteraciones no específicas del esmalte. Lo anterior se sustenta en que el esmalte dental no solamente presenta alteraciones congénitas, sino que es modificado por condiciones ambientales, como la mancha blanca asociada a caries o las alteraciones asociadas a la fluorosis dental. El formato se concentra en lo congénito. Por otro lado, existen índices específicos para el análisis de estas patologías, pero podrían ser objeto de estudio la susceptibilidad a adquirir enfermedades dentales asociadas a condiciones sistémicas con apoyo en exámenes específicos del genoma.

En el estudio se detectaron anomalías craneofaciales menores y mayores en un grupo de población escolar escogido al azar en una prueba piloto, previa calibración de los examinadores para variables cuantitativas y cualitativas. La condición con la prevalencia más alta fueron las asimetrías faciales, las cuales se tienen en cuenta cuando no hacen parte de la asimetría facial normal entre los lados de la cara, sino en los casos que generan disfunción, como la desviación mandibular (12).

También se encontró un mayor número de pacientes de tipo mesocefálico y leptoprosopo (índices craneal y facial). El mayor número de alteraciones se ubicó en los pabellones auriculares, probablemente por haber más variables de análisis en esta zona. El menor número de hallazgos estuvo en el área nasal. Los examinadores coincidieron en afirmar que este formato es una forma ordenada y precisa de inspeccionar las estructuras craneales y faciales, para encontrar pequeñas y grandes anomalías en niños sanos. La detección de anomalías menores en niños asintomáticos permite asesorar a los padres para que consulten servicios de salud especializados, por la afectación de tipo hereditario. Los estudios del fenotipo y del genotipo pueden mostrar alteraciones de tipo sistémico y enfermedades no detectadas a temprana edad.

Las alteraciones faciales leves pueden no ser detectadas porque se enmascaran dentro de rasgos de normalidad asociados a rasgos familiares y raciales. Las diferencias fenotípicas de personas afrodescendientes fueron estudiadas por Porter, en 2004 (13), por medio de antropometría. Encontró diferencias estadísticamente significativas en las relaciones faciales y los tamaños con respecto a un grupo control de individuos norteamericanos blancos. De las 24 medidas antropométricas estudiadas, se encontraron diferencias en 21. A pesar de los distintos rasgos faciales, las anomalías deben ser detectadas. La observación del complejo craneofacial busca que el clínico sea muy

observador. Muchas de las anomalías son sutiles, poco evidentes y se confunden con hallazgos casuales que en el momento del nacimiento les pasan inadvertidos a los clínicos. Sin embargo, pueden atraer la atención de padres y médicos durante el crecimiento, cuando se combinan con otras alteraciones físicas, mentales o funcionales en otras áreas visibles del cuerpo o de los órganos internos. En edades tempranas, las características faciales aún no bien definidas son causa de errores de diagnóstico, como sucede en el síndrome de Down, cuyas características faciales se hacen evidentes con el crecimiento y desarrollo, pero pueden pasar inadvertidas si no se realizan otros exámenes diagnósticos complementarios en el recién nacido.

La asociación entre fenotipo y genotipo se hace cada vez más importante para el conocimiento de la etiología de las patologías y el entendimiento de anomalías congénitas que permita a futuro poder prevenir su aparición. El equipo que estudia las hendiduras orofaciales en Pittsburgh (Estados Unidos) (3) se ha detenido últimamente a observar las estructuras implicadas en el labio y paladar hendido en los padres de niños afectados. Sus observaciones se han enfocado en la morfología craneofacial, el músculo orbicular, patrones dermatoglíficos, anomalías dentales, función velofaríngea, entre otros.

Otro estudio que utiliza antropometría para detectar los rasgos diferenciales entre los lados de la cara es el de Borrero y colaboradores, publicado en el 2010 (14). Estos investigadores compararon población afrodescendiente con hijos con fisura labiopalatina no sindrómica y un grupo control sin hijos con fisura labiopalatina. Encontraron que la distancia interlímbica estaba aumentada en la muestra, lo cual era significativo estadísticamente. Los autores concluyen que el aumento de esta distancia podría implicar riesgo de presencia de fisuras en nuevas generaciones. Esta medida es un ejemplo de observación detallada que puede aportar información relevante y puede no ser relevante en un examen clínico de rutina. Los dos estudios mencionados relacionan hallazgos de tipo fenotipo y genotipo y lo complementan con el diagnóstico de los pacientes cuando se suman anomalías, como se sugiere en el estudio.

Una condición en la cual se hace indispensable la detección de anomalías menores para corroborar el diagnóstico de la enfermedad es el síndrome de Axenfeld-Rieger. Este es un trastorno con variabilidad genética y morfológica. La presencia de anomalías dentales y craneofaciales en estos pacientes son constantes. Las

características dentales incluyen hipodoncia/oligodoncia de la dentición primaria y permanente (como la hipoplasia del incisivo central), agenesias dentales (como la del canino superior o molares superiores), microdoncia, raíces cortas, taurodontismo y dientes en formas anormales, con retrognatismo maxilar y clase III esquelética. La reabsorción radicular también se presenta y puede ocasionar pérdidas dentales en tratamientos correctivos de ortodoncia. La detección temprana del síndrome puede prevenir la pérdida visual. Tomar medidas que potencialmente eleven la presión intraocular ayudan a prevenir dicha alteración (15). Algo similar sucede en otras entidades como la disqueratosis congénita (DC), que se caracteriza por uñas distróficas, hiperpigmentación reticular de la piel, mucosas leucoplásicas y pancitopenia. Solamente se diagnostica cuando aparecen los signos pero también presenta anomalías en ojos, dientes y boca (como leucoplasia oral, disminución del radio de la raíz-corona y taurodontismo); está asociado con alta experiencia de caries dental, hipodoncias y esmalte delgado, que sí se pueden detectar tempranamente. La pancitopenia severa puede ser mortal (16).

Tsai y colaboradores, en 1999 (17), reportaron que aproximadamente el 3 % de los recién nacidos presenta algún tipo de anomalía congénita, lo que incluye anomalías de las estructuras craneofaciales. Estas pueden ser de tipo aislado o hacer parte de algún síndrome, y cuyo diagnóstico es prioritario para establecer un plan de tratamiento oportuno. Lo anterior coincide con la prioridad de este estudio de buscar patologías mayores a partir de hallazgos menores y las asociaciones que se repiten en condiciones específicas (como en el labio con o sin paladar hendido no sindrómico, con la presencia en los labios de alteraciones en forma de espiral). Esto permite hipotetizar que si se encuentran dichas espirales en pacientes sin hendidura, es probable que la hendidura aparezca en familiares cercanos y nuevas generaciones. Un estudio de Neiswanger y colaboradores, en 2009 (18), halló una alta correlación estadística entre las hendiduras y los espirales labiales.

El hallazgo en el labio inferior de hoyuelos paramediales bilaterales que se pueden conectar con conductos de las glándulas salivares son una característica fenotípica del síndrome de Van der Woude. Este es un trastorno de herencia dominante con labio y paladar hendidos que está ligado a una mutación del gen IRF6 en el cromosoma 1. Encontrar en un individuo los hoyuelos sin hendiduras, amerita efectuar un estudio genético de familiares y proveer asesoría genética a

los descendientes, por el riesgo de presentar labio y paladar hendido (19).

Otra asociación se ha observado con la esquizofrenia, en la que se destaca la importancia de detectar fenotipos con anomalías menores, debido a que es una enfermedad que, a pesar de involucrar numerosos genes y factores ambientales, presenta características endofenotípicas constantes en individuos que padecen la enfermedad. Se define el endofenotipo como las características que se evidencian entre los genes y la enfermedad, lo que amerita un estudio detallado del fenotipo para detectarlas. En 2011, Xu y colaboradores (20) hallaron también que las anomalías físicas menores pueden estar asociadas con otros tipos de psicosis.

CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

Se probó y validó un instrumento mediante una prueba piloto a una muestra de 34 pacientes con mayor número de mujeres. Se encontraron anomalías menores y mayores en niños y niñas sin enfermedad. La importancia de detectar anomalías menores, que en la mayoría de los casos no requieren tratamiento, permite asociar los hallazgos y remitir al especialista para tratar enfermedades complejas que pueden afectar de forma leve al individuo; pero que se pueden manifestar de forma grave en nuevas generaciones, para lo cual se requiere complementariamente el estudio del genotipo. El formato está diseñado para ser aplicado de forma masiva en poblaciones y debe conducir a estudios genéticos de los casos con hallazgos relevantes. Se recomienda complementar los hallazgos fenotípicos con exámenes específicos genotípicos para integrar hallazgos y hacer más predecible la evolución y curso de las enfermedades.

AGRADECIMIENTOS

Proyecto financiado por convocatoria interna de investigación, Universidad El Bosque, Bogotá, Colombia,

REFERENCIAS

1. Nazer J, Cifuentes L. Malformaciones congénitas en Chile y Latino América: una visión epidemiológica del ECLAMC del período 1995-2008. Rev Med Chile. 2011; 139(1): 72-8.

2. Zarante I, López MA, Caro A, García-Reyes JC, Ospina JC. Impact and risk factors of craniofacial malformations in a Colombian population. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2009 Oct; 73(10): 1434-37.
3. Weinberg SM, Neiswanger K, Martin RA, Mooney MP, Kane AA, Wenger SL, Losee J, Deleyiannis F, Ma L, De Salamanca JE, Czeizel AE, Marazita ML. The Pittsburgh oral-facial cleft study: expanding the cleft phenotype. Background and justification. *Cleft Palate Craniofac J*. 2006 Jan; 43(1): 7-20.
4. Leppig KA, Werler MM, Cann C, Cook CA, Holmes LB. Predictive value of minor anomalies. I. Association with major malformations. *J Pediatr*. 1987 Apr; 110(4): 531-7.
5. Nagle E, Teibe U, Kažoka D. Minor physical anomalies as an indicator of the state of health in female. *Biolojiga*. 2003; (1): 37-40.
6. Taboada N, Lardoeyt R. Primer estudio epidemiológico de los defectos congénitos en Asmara Eritrea. Periodo septiembre 2005 - julio 2007. *Rev Cubana Genet Comun*. 2008; 2(2): 29-36.
7. Ortiz F, Molina F. Cirugía estética del esqueleto facial. 1a ed. México: Panamericana; 2005.
8. Téllez C, Restrepo CM. Genética y embriología de la fisura de labio y paladar. In: Prada JR, Cantini JE, editores. *Cirugía craneofacial*. Bogotá: Impresión Médica; 2012.
9. Galluccio G, Castellano M, La Monaca C. Genetic basis of non-syndromic anomalies of human tooth number. *Arch Oral Biol*. 2012 Jul; 57(7): 918-30.
10. Wyszynski DF, Sárközi A, Czeizel AE. Oral clefts with associated anomalies: methodological issues. *Cleft Palate Craniofac J*. 2006 Jun; 43(1): 1-5.
11. Mandeville PB. Tema 9: El Coeficiente de correlación intraclase (ICC). *Ciencia UANL*. 2005 Jul-Sep; VIII(3): 414-6.
12. Ercan I, Ozdemir ST, Etoz A, Sigirli D, Tubbs RS, Loukas M, Guney I. Facial asymmetry in young healthy subjects evaluated by statistical shape analysis. *J Anat*. 2008 Dec; 213(6): 663-9.
13. Porter JP. The average African American male face: an anthropometric analysis. *Arch Facial Plast Surg*. 2004 Mar-Apr; 6(2): 78-81.
14. Borrero DC, Gutiérrez SP, Izaguirre DM, Otero LM. Caracterización fenotípica de la morfología facial en un grupo de población africana con fisura labio palatina no sindrómica. *Univ Odontol*. 2010 Ene-Jun; 29(62): 11-8.
15. Dressler S, Meyer-Marcotty P, Weisschuh N, Jablonski-Momeni A, Pieper K, Gramer G, Gramer E. Dental and craniofacial anomalies associated with Axenfeld-Rieger syndrome with PITX2 mutation. *Case Report Med*. 2010; 2010: 621984.
16. Atkinson JC, Harvey KE, Domingo DL, Trujillo MI, Guadagnini JP, Collins S, Giri N, Hart TC, Alter BP. Oral and dental phenotype of dyskeratosis congenital. *Oral Dis*. 2008 Jul; 14(5): 419-27.
17. Tsai FJ, Tsai CH, Peng CT, Wu JY, Lien CH, Wang TR. Different race, different face: minor anomalies in Chinese newborn infants. *Acta Paediatr*. 1999 Mar; 88(3): 323-6.
18. Neiswanger K, Walker K, Klotz CM, Cooper ME, Bardi KM, Brandon CA, Weinberg SM, Vieira AR, Martin RA, Czeizel AE, Castilla EE, Poletta FA, Marazita ML. Whorl patterns on the lower lip are associated with nonsyndromic cleft lip with or without cleft palate. *Am J Med Genet A*. 2009 Dec; 149A(12): 2673-9.
19. Ziai MN, Benson AG, Djalilian HR. Congenital lip pits and Van der Woude syndrome. *J Craniofac Surg*. 2005 Sep; 16(5): 930-2.
20. Xu T, Chan RC, Compton MT. Minor physical anomalies in patients with schizophrenia, unaffected first-degree relatives, and healthy controls: a meta-analysis. *PLoS One*. 2011; 6(9): e24129.

CORRESPONDENCIA

Carolina Téllez Conti
ctconti@gmail.com

Lina María Escobar Márquez
linaescobar10@gmail.com

María Clara González Carrera
mariacla10@hotmail.com

Paola del Socorro Moreno Arias
morenopaoa@unbosque.edu.co

Íngrid Isabel Mora Díaz
moraingrid@unbosque.edu.co

Gloria Rocío Bautista Mendoza
glorobame@gmail.com

Andrea del Pilar Rojas
anpiro19@hotmail.com

Apéndice 1

Institución _____ Curso _____ Jornada _____

Fecha:			
--------	--	--	--

Identificación del niño/a:

Consentimiento informado Sí__ No__ Asentimiento informado Sí__ No__

 Primer apellido Segundo apellido Nombre

Documento de identidad

CC	TI	RC	PAS	CE
----	----	----	-----	----

N.º _____ de _____

Fecha de nacimiento: D__ M__ A__ Lugar: _____

Edad: __ Género: F__ M__

 Dirección de residencia Teléfono Celular

Persona responsable del niño/a

 Primer apellido Segundo apellido Nombre

Documento de identidad

CC	PAS	CE
----	-----	----

N.º _____ de _____ Relación _____

 Dirección de residencia Teléfono Celular

PADRE

 Primer apellido Segundo apellido Nombre

Lugar de nacimiento _____ Edad ____

 Dirección de residencia Teléfono Celular

MADRE

 Primer apellido Segundo apellido Nombre

Lugar de nacimiento _____ Edad ____

 Dirección de residencia Teléfono Celular

Evaluación de características cuantitativas y cualitativas

Variables cuantitativas: **medición**

Medidas horizontales	Dato obtenido	Observaciones
Longitud anteroposterior del cráneo (gl-op)	mm	
Ancho de la cabeza (eu-eu)	mm	
Ancho bicigomático (zy-zy)	mm	
Distancia intercantal externa (ex-ex)	mm	
Distancia intercantal interna (en-en)	mm	

Distancia intertemporal	mm		
	%	Resultado	Observaciones
Índice cefálico	$\frac{\text{Ancho de la cabeza (eu-eu)}}{\text{Long, antero-posterior del cráneo (gl-op)}} \times 100$	Mesocéfalo ____ Dolicocefalo ____ Braquicéfalo ____ Macrocefalia ____ Microcefalia ____	

Variables cualitativas: **observación** y variables cuantitativas: **medición** en cada una de las estructuras mencionadas.

Anomalías en el cráneo	Presente	Ausente	Observaciones
Encefalocele			
Meningocele			
Plagiocefalia			
Escafocefalia			
Trigonocefalia			
Anomalías en pelo	Presente	Ausente	Observaciones
Poliosis			
Implantación baja			
Calvicie frontal			
Cabello en forma de Pico de viuda			
Línea de cabello en parte anterior	mm	Resultado	Observaciones
		Alta ____ Baja ____	

Anomalías en la cara			
	Presente	Ausente	
Facies triangulares			
Facies aplanadas			
Asimetría facial			Que estructura?
	%	Resultado	
Índice facial	$\frac{\text{Distancia Nasion-Gnasion} \times 100}{\text{Ancho bicigomático}}$	Euriproso-po ____ Leptoproso-po ____ Mesoproso-po ____	
	mm	Resultado	
Tamaño de la frente		Ancha ____ Estrecha ____ Prominente ____	

	Presente	Ausente	
Depresión metópica			
Cresta metópica prominente			

Anomalías en los ojos			
	mm	Resultado	Observaciones
Distancia interpupilar		Hipertelorismo____ Hipotelorismo____	
	Presente	Ausente	
Ectropión			
Coloboma ocular			
Blefarofimosis			
Ptoxis palpebral			
Pliegues epicantales			
Exoftalmos			
Anomalías en nariz	Presente	Ausente	Observaciones
Displasia frontonasal			
Desviación del tabique y punta nasal no asociado a trauma,			
Asimetría de narinas			
Alteraciones en forma nasal Nariz bífida Nariz ausente Ausencia del cartílago Punta de nariz bífida Hendidura de las alas de la nariz Fosas nasales Anti-ver-tida			

Anomalías de las orejas			
	Presente	Ausente	Derecho/ Izquierdo
Malformación: Oreja triangular			
Deformidad: Borramiento Sobreplegamiento Desplegamiento			
Implantación de las orejas	Alta____ Baja____	Leve____ Severo____	Derecho____ Izquierdo____
	Presente	Ausente	Derecho/ Izquierdo

Microtia I: se reconocen todas las partes Microtia II: queda solo un cordón Microtia III: pedazos sueltos no identificables Microtia IV: ausencia			
Apéndices preauriculares	Presente	Ausente	Derecho/ izquierdo
Tamaño (mm)	Derecho:	Izquierdo:	
Número	Derecho:	Izquierdo:	
Localización: Delante del trago preauricular Auricular Mejilla Retroauricular Consistencia: Blanda Cartilaginosa Tipo de base: Sésil Pediculada	Derecho	Izquierdo	Bilateral
Hoyuelos preauriculares Número: Localización: preauricular Auricular Mejilla Retroauricular	Derecha	Izquierda	Bilateral

Anomalías en la boca			
	Derecho	Izquierdo	Bilateral
Macrostomía			
	Presente	Ausente	Observaciones
Úvula bífida			
Microglosia Macroglosia			
Hoyuelos en labio: Número Labio superior Labio inferior			
Micrognatismo			
Hoyuelo en mentón			
labio y paladar hendido completo			
Labio y/o paladar hendido incompleto	Derecho	Izquierdo	Bilateral
Hendidura labial			
Hendidura alveolar	Presente	Ausente	Observaciones
Hendidura palatina			
Hendidura paladar blando			

Malformaciones dentales			
	Presente	Ausente	Dientes
Tamaño: Macrodoncia Microdoncia			
Anomalías de forma: Fusión: Geminación:			
Anomalías de número: Agencias Supernumerarios			
Anomalías de estructura: Hipoplasia del esmalte Hipocalcificación Hipomaduración			
Tipo de dentición	Decidua___ Mixta___ Permanente___		

