

1
11216 2oj.



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

**HOSPITAL INFANTIL DE MEXICO
FEDERICO GOMEZ**

**MEDIDAS ANTROPOMETRICAS CRANEOFACIALES
NASOLABIALES Y PALATINAS, EN PACIENTES
CON SINDROME DE TURNER (45 X).
ESTUDIO TRANSVERSAL.**

TESIS DE POSTGRADO

QUE PARA OBTENER EL TITULO EN LA ESPECIALIDAD DE
GENETICA MEDICA

P R E S E N T A :

DR. **MARIA ELENA FERNANDEZ CABRERA**

DR. **Rosa Isela Ortíz de Luna**

México, D.F.

1992



**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**



Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas Tesis Digitales Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS © PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis está protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE

| | |
|-----------------------------|----|
| INTRODUCCION | 1 |
| ANTECEDENTES..... | 4 |
| DESCRIPCION FENOTIPICA..... | 7 |
| OBJETIVOS..... | 9 |
| HIPOTESIS..... | 10 |
| MATERIAL Y METODOS..... | 11 |
| OBTENCION DE MEDIDAS..... | 13 |
| RESULTADOS..... | 16 |
| DISCUSION..... | 19 |
| BIBLIOGRAFIA..... | 26 |

INTRODUCCION

A medida que las enfermedades infecciosas y nutricionales son mejor entendidas, manejadas y controladas, los defectos del nacimiento, cualesquiera que sean sus causas, asumen mayor significación en la práctica médica.

Los padecimientos heredables se clasifican en 3 grupos (1): los debidos a herencia monofactorial, los causados por herencia multifactorial y los procesos patológicos que resultan de las aberraciones cromosómicas.

En el primer grupo ó de herencia monofactorial, comprende, las alteraciones debidas al defecto de uno ó dos genes mutantes, aunque en la actualidad se han identificado 3907 padecimientos gen éticos de este tipo cuya herencia sigue un patrón mendeliano (2), se espera que en los próximos años este número sea revasado, como se ha hecho desde 1959 a la fecha.

El grupo de los procesos patológicos debidos a herencia multifactorial, se incluyen los que causan malformaciones congénitas y enfermedades mentales y sistémicas, como; la bio fisurado con ó sin paladar hendido, luxación congénita de la cadera, estenosis congénita del píloro, pie equinovaro, espina bifida y otras, así también epilepsia, esquizofrenia, cardiopatía isquémica, diabetes, etc..

En 1956, Tjio y Levan (3,4,5), demostraron que la especie humana tiene 46 cromosomas. Tres años más tarde Lejeune y cols. (6), establecen la relación causa-efecto entre una alteración cromosómica específica y un Síndrome Clínico bien definido, el Síndrome de Down.

Desde 1959 muchos otros síndromes cromosómicos han sido

descritos y los procedimientos citogenéticos se han hecho más seguros y sofisticados, realizándose en la actualidad en sangre periférica principalmente y analizándose mediante diferentes técnicas de bandeo (6). El resultado final del análisis cromosómico es el cariotipo, el cual es un arreglo y tipificación de los cromosomas de acuerdo a parámetros definidos que incluyen tamaño, posición del centrómero y forma (7).

Las alteraciones cromosómicas ó cromosopatías consisten en anomalías numéricas ó estructurales. Desde que se reportó la primera en 1959 por Lejeune y cols., se ha evidenciado que estas alteraciones en humanos son más comunes de lo que se creía en un principio, así lo demuestran diversos estudios que indican que aproximadamente 1 de cada 200 recién nacidos vivos presentan una alteración cromosómica (8,9,10,11,12). Por otra parte se ha establecido que estas se presentan en el 5% de los niños nacidos muertos. La estadística más sorprendente corresponde a la frecuencia encontrada en fetos abortados espontáneamente, que es del 50%, lo cual representa aproximadamente una frecuencia 100 veces mayor a la encontrada en la población de recién nacidos vivos (4,7,9).

Las investigaciones han indicado que los efectos de tales anomalías tienen una amplia gama. Esto no debe ser sorprendente considerando que muchos genes están involucrados, en autosomas las alteraciones numéricas T-21, T-18 y T-13; y estructurales 4p- y 5p-, son las menos letales, y por ello las más frecuentes.

Estas siempre se acompañan de retraso en el desarrollo psicomotor. De las alteraciones en autosomas ya nombradas la más importante por sus implicaciones sociales es la T-21.

Las alteraciones en cromosomas sexuales no necesariamente condicionan alteraciones en el desarrollo psicomotor, el Síndrome de Turner (45,X0), y sus variantes (12), son el ejemplo y la excepción a la regla de las anomalías cromosómicas que causan retardo mental, la explicación de ello se encuentra parcialmente en la Hipotesis de Lyon (13). Los pacientes con anomalías cromosómicas suelen mostrar fenotipos característicos que se parecen mucho a los otros pacientes con la misma afección, esto ha permitido la descripción de cuadros fenotípicos que han ayudado a la detección temprana de estos padecimientos.

La corta supervivencia y la frecuencia con la que se presentan algunas cromosopatías han sido un impedimento para efectuar estudios a edad infantil ó aún más avanzada.

Por ello los estudios sobre desarrollo oral han recibido poca atención excepto para la T-21, que presenta una frecuencia de 1 por 600 nacidos vivos, y donde la supervivencia es de aproximadamente de 40 años, dependiendo de las malformaciones asociadas (14,15).

El Síndrome de Turner cuya frecuencia es de 1 en 2500 femeninas nacidas vivas (16,17), constituye por su supervivencia que es normal, un modelo de alteración cromosómica sexual ha estudiar desde diferentes puntos de vista.

ANTECEDENTES

En 1938, Turner (18), describe 7 mujeres de 15 a 23 años cuyas características clínicas comprenden talla baja, infantilismo sexual, amenorrea primaria, pterigium colli y cubitus valgus. Desde entonces se han venido efectuando una serie de estudios complementarios para dilucidar su etiología y así Polani y cols. en 1954 (19), demostraron que la mayor parte de las pacientes con Síndrome de Turner carecían de cromatina sexual.

Ford 1959 y cols. (20), demostraron que estas pacientes tenían constitución cromosómica 45,X0. El estudio subsecuente de mayor número de estas pacientes ha indicado la presencia de diversos complementos cromosómicos (21,22,23). Nielsen y col. 1981 (24), encontró que 7 de los 16 signos clínicos del Síndrome de Turner, estuvieron presentes en un grado significativamente mayor en niñas 45,X0 en comparación de niñas con otros cariotipos.

Así mismo Srker y cols. 1983 (25), al estudiar pacientes con Síndrome de Turner, en mosaico describen un aumento en el grado de afección en los rasgos de este Síndrome conforme aumenta el número de células afectadas. Estos trabajos indican que habrá una mayor normalidad mientras exista un mayor número de células con complemento cromosómico normal.

El estudio de diferentes aspectos son como el endocrinológico, Fisiológico, Psicológico, Patrones Dermatológicos, Citogenéticos, Dentales, Antropométricos que se han incrementado desde el conocimiento de su etiología.

gía como propone Jacobs y Court Brown, cuando discuten las posibles causas para la monosomía 45,X las cuales son; a) la fertilización de un ovulo carente de un cromosoma X (presumiblemente por un espermatozoide con un cromosoma X), b) La fertilización de un ovulo normal con un espermatozoide carente de un cromosoma X, c) el desarrollo de una línea 45, X siguiente a un error pstcigótico, d) la pérdida de cromosoma X entre la fusión del pronúcleo (26,27).

Entre los diversos parámetros antropométricos estudiados estan los llevados a cabo por Filipson y cols. 1965 (28), quienes reportaron en un grupo de 45 pacientes con Síndrome de Turner, medidas cefalométricas y medidas dentales, así como la actividad del factor Sulfatante con diferentes aberraciones del cromosoma X, en que los resultados son demostrativos de que sí existen diferencias con respecto a las medidas esperadas, y concluyen en su trabajo que el esqueleto facial creció hasta la edad de 11 años, y el crecimiento de las suturas en la base craneana se detiene a una edad menor que el de las niñas normales de 11 años.

El análisis del grosor del esmalte de los dientes permanentes en femeninas 45,X0, efectuado por Alvesalo L. y Cols. 1981 (29), han evidenciado que existe una gran diferencia entre el esmalte siendo este más delgado que el grupo control. Por otra parte se ha señalado por Takala y cols. 1985, que la presencia de caries en mujeres 45,X0 es menor que en el grupo control (30).

Jensen B.L. 1985 (31), recientemente estudio la morfología craneofacial en Síndrome de Turner y mostró diferencias significantes con respecto a la morfología

y tamaño craneofacial de su grupo control, el cráneo, maxilar y mandíbula fueron pequeños en las pacientes con Síndrome de Turner.

En 1974 Horowitz y cols. (32), al analizar las anomalías palatinas en el Síndrome de Disgenesia Gonadal y sus variantes y Síndrome de Noonan's, llegaron a la conclusión que tienen: a) Paladar Arqueado, b) Morfología palatina característica "bulgy" (abultamiento), c) alta incidencia de maloclusión Clase II división I.

Posteriormente un trabajo complementario realizado por Tellervo L. y cols. en 1985 (33), al estudiar las Dimensiones Palatinas en mujeres 45,X0, obtienen que la altura del paladar es más alta que en el grupo control normal.

Es propósito de este trabajo continuar con los estudios previamente mencionados realizados en poblaciones No Mexicanas con este Síndrome.

DESCRIPCION FENOTIPICA

I Al Nacimiento:

Existe peso y talla subnormales, implantación baja del pelo en la nuca, pabellones auriculares dismórficos, unas hipoplásicas en manos y pies (17). Frecuentemente se observa linfedema de las manos y pies, que generalmente desaparece durante los 2 primeros años de vida, así como exceso de piel, la cual se debe a hipoplasia y defectos del Sistema Linfático, y está comprobado que en vida embrionaria se forman verdaderos quistes a nivel del cuello posterior, los que distienden la piel; que al absorberse la linfa queda la piel redundante por lo que quedará el cuello alado (34).

II En la edad adolescente:

Se manifiesta dismorfismo craneofacial que puede ser muy sugestivo. Se ha observado braquicefalia (debido al cierre prematuro de la sutura esfeno-occipital y del cartilago condilar (31,35), micrognatia y una fascies peculiar.

Debido a la combinación de estas características, la cara tiene una configuración triangular, con vértice inferior. Oftalmologicamente se ha observado estrabismo, epicanto, ptosis palpebral, opacidad corneal y escleróticas azules. A nivel oral, el paladar duro es ojival en aproximadamente 36% de los casos. Las comisuras de la boca se encuentran traccionadas hacia abajo por el cuello palmeado produciendo una fascies característica de esfinge.

Los pabellones auriculares pueden ser pequeños, mal formados y de implantación baja, en el cuello se observa pterigium colli, se acompaña de implantación baja del cabello. El tórax es rectangular con hipoplasia de glándulas mamarias. La cardiopatía congénita más frecuente es la coartación de la aorta y defectos de cierre de los tabiques interauricular e interventricular. En el aparato urinario se encuentran malformaciones renales aproximadamente en el 40 a 60% de los casos y la más común es el riñón, en herradura, duplicación ureteral y ausencia de un riñón, en la piel se presentan nevos pigmentados, se observan con frecuencia uñas hipoplásicas y malformadas en los dedos de las manos y pies (17). Archival y col. (36), describieron un signo que consiste en el acortamiento del 4to metacarpiano, así como aproximadamente 54% tienen cubitus valgus (18).

Para establecer el diagnóstico de Síndrome de Turner debe haber la ausencia total ó parcial de un cromosoma X.

OBJETIVOS

- 1.- Obtener medidas craneofaciales, nasolabiales y palatinas en pacientes con Síndrome de Turner - 45,X0.
- 2.- Comparar las medidas antes mencionadas con pacientes femeninas fenotípicamente normales.

HIPOTESIS

Las medidas que se obtengan en las pacientes con Síndrome de Turner 45,X0, se espera queden comprendidas dentro de los límites normales a las obtenidas en el grupo de las pacientes fenotípicamente normales.

MATERIAL Y METODOS

- a) Todas las pacientes incluidas en este estudio fueron exploradas en el Departamento de Genética del Hospital Infantil de México, en donde les fué practicado - estudio cromosómico en sangre periférica, analizando mitosis al microscopio de luz bajo la técnica de bandas G (37), para establecer el diagnóstico de Síndrome de Turner.
- b) También se incluyen en este estudio a las pacientes que fué posible examinar clínicamente en la Consulta Externa de Genética Médica del H.I.M. (15 pacientes) que tuvieran una fórmula cromosómica 45,X0 y cuyas edades fluctuaran entre los 15 y 20 años.
- c) Se tomaron medidas (ver pag. 13,14,15) a 100 mujeres fenotípicamente normales, de 15 a 20 años, a las que les fué practicada cromatina sexual X, con lo que se dedujo la presencia de 2 cromosomas X normales.
- d) Las impresiones palatinas, se efectuaron usando porta impresiones rígidos no perforados, material para impresiones dentarias no reversible (alginato), he - hemihidrato de Ca (yeso para Ortodoncia), y recortado ra de modelos (Torit 3/4 caballos de potencia).
- e) Para las medidas palatinas, craneofaciales y nasola - biales se usó un Vernier calibrado (Midson Frank, - West Germany), y cinta métrica metálica.

MÉTODOS

A cada paciente se le efectuó toma de impresiones del maxilar superior, obteniendo un negativo, y enseguida se procedió a obtener su positivo usando hemihidrato de Ca (yeso para Ortodoncia), una vez obtenido el positivo se procedió a recortarlo, y por último a pulirlo.

Ya obtenidos los modelos de estudio palatinos se procedió a obtener las medidas (las cuales están referidas en la pag. 15, así como las craneofaciales y nasolabiales pag. 13 y 14, y todas las acotaciones obtenidas se anotaron en Tarjetas (Kardex, Remington 20 x 15).

Para posteriormente aplicar a cada uno de los resultados un análisis estadístico para conocer X Media, Desviación Estandar, y obtener su significancia estadística, por medio de la t de Student, (38,39,40,41).

$$t = \frac{|\bar{X}_2 - \bar{X}_1|}{\sqrt{\frac{S_1^2 (n_1 - 1) + S_2^2 (n_2 - 1)}{(n_1 + n_2) - 2} \left(\frac{n_1 + n_2}{n_1 \times n_2} \right)}}$$

OBTENCION DE MEDIDAS

Las medidas que se llevaron a cabo fueron de 3 tipos:

- a) Craneofaciales
- b) Nasolabiales
- c) Palatinas

a) Las medidas craneofaciales fueron 6 y son las siguientes (42): Fig. No. 1.

1. Perímetro Cefálico" de la Glabella al punto más prominente del Occipital.
- 2.- Distancia Intercantal Interna: De la fisura palpebral interna izquierda a la derecha.
- 3.- Distancia Intercantal Externa: De la fisura palpebral externa izquierda a la derecha.
- 4.- Distancia Bicigomática: De arco cigomático izq. al derecho.
- 5.- Distancia Bigonial: De gonion a gonion
- 6.- Altura de la Cara: De nasion a gnation.

b) Las medidas nasolabiales, comprendieron 7 parámetros a continuación enumerados (43). Figura 2

- 1.- Altura Columnela.
- 2.- Amplitud Columnela.
- 3.- Amplitud Nasal: Del cartilago alar (en su porción más abultada) izquierdo al derecho.
- 4.- Dimensión vertical de la columna del filtrum: de base nasal al arco de cúpido.
- 5.- Amplitud del filtrum: Del pico derecho al izquierdo del arco de cúpido.
- 6.- Dimensión de comisura bucal izda. a comisura bucal der..

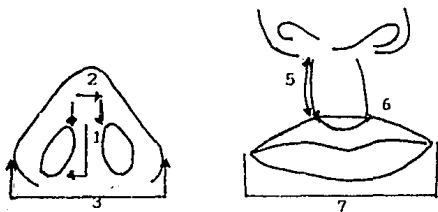


Figura 2

Tomado de Millard, D.R. JR.: Cleft
Cleft-The Evolution of its Sur-
gery. The Unilateral Deformity.

c) Finalmente se analizaron cualitativamente los modelos de estudio de las pacientes 45,X0.

1.- Cualitativamente para apreciar forma y profundidad del paladar.

2.- Cualitativamente se realizaron 4 mediciones horizontales y 1 vertical (33). Fig. 3

1) De primeros molares superiores; en su cara palatina, en el tercio cervical de cada una.

2) De segundos premolares superiores.

3) De primeros premolares superiores.

4) A nivel de caninos superiores.

5) Longitud de la línea media hasta el primer molar.

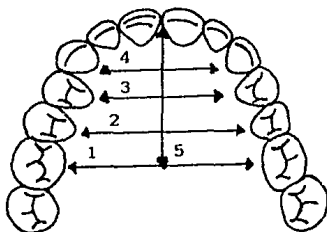


Figura 3

Puntos de referencia para determinar la anchura palatina a distintos niveles, como es en zona de caninos, - premolares y molares, así como la - longitud palatina.

| Medidas Craneofaciales | Población Control (n=150) | | Población Turner (n=15) | |
|--|------------------------------|------|----------------------------|------|
| 1.- Perímetro Cefálico | 54.6 | 1.77 | 53.4 | 1.41 |
| 2.- Distancia Intercantal Interna | 3.3 | 0.31 | 3.1 | 0.21 |
| 3.- Distancia Intercantal Externa | 11.2 | 0.59 | 10.7 | 1.16 |
| 4.- Distancia Bicigomática | 14.4 | 1.66 | 12.3 | 1.02 |
| 5.- Distancia Bigonial | 21.3 | 1.54 | 19.8 | 1.62 |
| 6.- Altura de la Cara | 12.9 | 0.71 | 12.0 | 0.92 |
| Medidas Nasolabiales | | | | |
| 1.- Altura Columnela | 11.7 | 2.33 | 10.1 | 1.70 |
| 2.- Amplitud Columnela | 9.4 | 1.86 | 6.1 | 1.70 |
| 3.- Amplitud Nasal | 37.5 | 3.73 | 36.9 | 3.78 |
| 4.- Dimensión Vertical de la columna del filtrum | 13.9 | 2.34 | 14.6 | 4.15 |
| 5.- Amplitud del filtrum | 12.4 | 2.61 | 9.2 | 1.80 |
| 6.- Dimensión de comisura a comisura | 48.6 | 4.97 | 45.0 | 4.14 |

TABLA NO. 1

Presentación de resultados en ambos grupos; control (n=150), y grupo Turner (n=15), con Media y Desviación Standar para cada parámetro.

* Todas las medidas son en milímetros

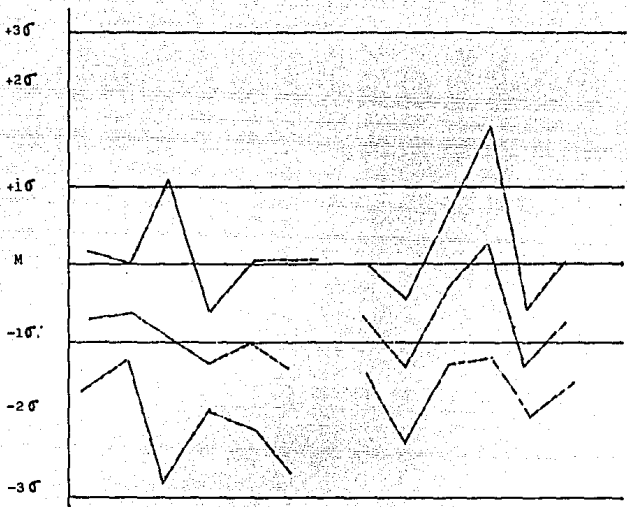
| Medidas Craneofaciales | t de Student | Diferencia estadística significativa (p=0.05) | Estadísticamente no significativa |
|--|--------------|---|-----------------------------------|
| 1.- Perímetro Cefálico | 2.425 | si | |
| 2.- Distancia Intercantal Interna | 0.055 | | no |
| 3.- Distancia Intercantal Externa | 3.089 | si | |
| 4.- Distancia Bicigomática | 4.773 | si | |
| 5.- Distancia Bigonial | 3.508 | si | |
| 6.- Altura de la Cara | 4.720 | si | |
| Medidas Nasolabiales | | | |
| 1.- Altura Columnela | 2.491 | si | |
| 2.- Amplitud Columnela | 5.006 | si | |
| 3.- Amplitud Nasal | 0.624 | | no |
| 4.- Dimensión vertical de la columna del filtrum | 1.053 | | no |
| 5.- Amplitud del filtrum | 4.695 | si | |
| 6.- Dimensión de comisura a Comisura | 2.723 | si | |

TABLA NO. 1

Valores de la prueba de t para c/u de los parámetros entre el grupo control (n=150) y el grupo Turner (n=15). La existencia de una diferencia entre ambos grupos se estableció con una p 0.05.

Gráfica según Ramos R.M. y cols.
 Rev. Invest. Clin. (Méx.) 28, 1976.

P. C.
 D.I.I.
 D.I.E.
 D. Bicigomática
 D. Bigonial
 Altura Cara
Medidas Nasolabiales
 Altura Columnela
 Amplitud Columnela
 Amplitud Nasal
 Dimensión Vertical Filtrum
 Amplitud Filtrum
 Dimensión Comisura a Comisura



GRAFICA 1

Representación gráfica del comportamiento de las poblaciones normales y Turner, en base a su promedio y D.E. (como unidades de dispersión). Las líneas discontinuas muestran la distribución de la pob. Turner con respecto a la población normal.

DISCUSION

El conocimiento de los mecanismos sobre el desarrollo del organismo es un tema poco conocido debido a las limitaciones experimentales, y al gran número de factores (genéticos, ambientales) que están involucrados en este proceso.

La recolección de datos antropométricos a nivel poblacional han permitido definir los patrones de crecimiento y desarrollo para los mismos. Estos parámetros han permitido valorar tallas para los mismos. Estos parámetros han permitido valorar tallas "subnormales" y con ello iniciar la búsqueda de las posibles causas que lo condicionan.

La talla baja puede ser condicionada por factores ambientales, genéticos y por su conjunción. Dentro de los factores genéticos las cromosomopatías ocupan un pequeño pero significativo grupo que producen alteraciones en la talla, como lo es la Trisomía 21, Síndrome de Turner y otras menos frecuentes. Lo que ha suscitado que se lleven a cabo múltiples estudios con relación a la antropometría de dichas anomalías, para saber en que difieren de la población "normal".

El presente estudio tuvo como objetivo principal conocer las medidas craneofaciales en pacientes mexicanas con Síndrome de Turner que han terminado su período de crecimiento (28,44) motivo por el que el rango de edades comprendió la edad de 15 a 20 años de edad.

El desarrollo del cráneo, llega a tener el 90% de su

tamaño adulto a la edad de 4 a 5 años, luego alcanza las proporciones adultas definitivas lentamente de los 10 - a 12 años de edad (44).

Por otra parte se ha visto que la cara termina su crecimiento ó desarrollo entre los 10 a 15 años.

De las medidas craneofaciales llevadas a cabo (Tabla - no.1) en 5 se encontró una diferencia estadísticamente - significativa ($p < 0.05$).

Estos resultados difieren de lo planteado en la - hipótesis lo cual demuestra que el retardo de crecimiento en estas pacientes no únicamente afecta los huesos largos sino también a los huesos planos.

Estudios llevados a cabo en 11 niñas japonesas durante 4 años (Ikeda Y.) (45), con diferentes fórmulas cromosómicas para Síndrome de Turner, 4 pacientes (45,X0) y las restantes que presentaron mosaicos con una línea 46,XX en las cuales no especifica porcentaje, en el que midieron 5 parámetros craneofaciales con los que estamos trabajando, no encontraron diferencias en las pacientes con Síndrome de Turner y las controles, que fueron tomadas en tablas, pensamos que la ausencia de diferencias estadísticamente significativas con respecto a las medidas obtenidas pudo haberse a que no todas las pacientes tenían una fórmula 45,X0 sino mosaicos, y otra sería las edades (de 8 a 14 años) no muestran un patrón completo de desarrollo.

A pesar que se ha reportado (34) un desarrollo intra - uterino menor a las niñas con Síndrome de Turner, Martínez y cols., al estudiar 12 niñas (45,X) recién nacidas para perímetro cefálico no encontró diferencia al comparlas con tablas norteamericanas, probablemente por la edad de las pacientes, debido a que el patrón de desarrollo pudiera ser similar en esa edad y diferir significa -

tivamente en edades más avanzadas.

Recientemente estudios cefalométricos (Jensen 1985)- (31) han mostrado en forma más directa la existencia de un cráneo más pequeño en pacientes Turner. Se ha sugerido, que esta característica puede estar condicionada por el aplanamiento de la base del cráneo que a su vez puede producir retrognatia, y una reducción en la talla total del cráneo.

En el artículo de Filipsson R. (28), trabajando con un grupo de pacientes (27 con 45.X0, y las restantes en mosaicocon línea celular XX,Xi,Xr,Xd), se realizó estudios cefalométricos en los que encuentra diferencias estadísticamente significativas al comparar a las pacientes con niñas controles de 11 años.

De los parámetros craneofaciales analizados en 5 se encontró una diferencia estadísticamente significativa (Tabla 2), al comparar el grupo Turner con el grupo control, estos hallazgos se ven apoyados por los estudios realizados por Jensen y Filipsson, los que consistieron en análisis cefalométricos en los que incluyeron además diversas variantes cromosómicas del Síndrome de Turner.

La falta de un cromosoma X no solo condiciona cambios en la talla sino también a nivel craneofacial muy sutiles como lo apoyan el presente estudio y los ya mencionados. No debe extrañarnos el encontrar estos resultados considerando que en las pacientes con Síndrome de Turner el crecimiento óseo de la base craneal se encuentra modificado, lo que se reflejará en cambios craneofaciales.

Las medidas faciales constituyen un aspecto importante en la detección de alteraciones del crecimiento en algunos Síndromes de etiología genética por lo que al efec

tuarse medidas nasolabiales tanto en el grupo control - como el grupo con Turner se observaron 4 parámetros de los 6 considerados fueron estadísticamente diferentes, encontrándose que las medidas fueron más pequeñas para el grupo Turner (ver tabla no. 1 y 2).

Una representación esquemática de las medidas craneofaciales y nasolabiales en base a la media y desviación estandar de la población normal comparados con el grupo Turner (Gráfica No. 1), indica que las diferencias observadas no se apartan bruscamente de los valores de la población normal, pero se observa que existe una diferencia con respecto a la distribución de la población "normal".

La falta de reportes de estas medidas en Síndrome de Turner indica que no existen cambios llamativos en el desarrollo de esta zona, aunque estos estudios antropométricos se han hecho en pacientes normales.

Sin embargo, debido a que estas poblaciones no son Mexicanas (43), y las poblaciones nacionales difieren en edad, no son comparables entre sí (46). Algunos autores reportaron (34) como una característica del Síndrome de Turner un filtrum mayor para recién nacidas. Pensamos que este rasgo pudiera ser una apreciación subjetiva o ser resultado de rasgos étnicos, debido a que los valores de estas medidas nasolabiales, obtenidas en este estudio no indican una diferencia estadística con la población control (Tabla No. 1) por lo que quedan a discusión para futuros trabajos en pacientes con Síndrome de Turner.

Varios investigadores (32,33,35) han señalado que la configuración palatina en estas pacientes es alto y arqueado. Uno de los objetivos de este estudio fué el de hacer un análisis cuantitativo de la altura, anchura y

longitud palatina (Tabla 3), desafortunadamente no existen estudios nacionales en los que desconocemos su significancia. Tellervo L. y cols. analizó una población de 72 pacientes 45, X0 obteniendo medidas para estos mismos parámetros. Resulta poco válido comparar 2 poblaciones de nacionalidad diferente debido a que esto involucra comparar rasgos étnicos, sin embargo cuando esto se hace (Tabla 4), se observa que no existe diferencia estadística unicamente a las medidas que corresponden a la anchura del paladar, mientras que la altura y la longitud suceden lo contrario. Es necesario tomar con cautela estos resultados por tratarse de poblaciones diferentes.

Dentro del análisis de los 15 modelos de estudio palatinos se observaron en 2 de los mismos una característica denominada "bulgy trait" que consiste en una conformación peculiar de las paredes laterales y anterior del paladar en este estudio el "abultamiento" se presentó en la zona de premolares y el otro en la de molares respectivamente.

Hallazgo que se ve apoyado por la descripción realizada por Horowitz y cols. (32), en la que en 9 de 18 modelos encontró este rasgo.

| DIMENSIONES | | | | |
|---|---|-----|--------------------------|-----|
| | Tellerro L. et al 1985 Mujeres 45,X (n=72) | | Este Estudio (n = 15) | |
| Altura del paladar a nivel de | X | | X | |
| Caninos | 2.8 | 1.7 | 4.6 | 1.6 |
| Primeros Premolares | 9.4 | 2.2 | 10.5 | 1.7 |
| Segundos Premolares | 13.9 | 2.2 | 12.8 | 2.5 |
| Primeros Molares | 15.9 | 2.1 | 13.1 | 1.6 |
| | | | | |
| Anchura del paladar a nivel de | | | | |
| Caninos | 23.2 | 1.8 | 23.6 | 2.2 |
| Primeros premolares | 26.1 | 2.1 | 25.6 | 1.9 |
| Segundos premolares | 30.0 | 2.6 | 30.2 | 2.2 |
| Primeros Molares | 32.1 | 2.4 | 32.6 | 2.6 |
| | | | | |
| Longitud del Paladar | | | | |
| De los incisivos centrales, por la línea media, hasta los lros molares. | 25.3 | 2.7 | 28.0 | 3.1 |

TABLA 3
Representación de resultados en ambos grupos: control (n=72)
y grupo Turner (n=15), con Media y Desviación Standar para
cada parámetro.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- González-Ramós M.;Ordóñez;Dulanto y Solórzano: Gaceta Médica. Vol. 109-No.6.:383-386,1977.
- 2.- Mc Kusick V.A.: Mendelian inheritance in man: Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, an X-linked phenotypes. The John Hopkins University press, 7ht. edition 1986.
- 3.- Tjio H.J. and Levan A.: The Chromosome number of man. Hereditas, 42:1-6,1956.
- 4.- Tjio H.J.: The chromosome number of man. Am. J. Obstetric Gynecol., 130(6);722-724,1978.
- 5.- Levan A.: The back ground to the determination of human chromosome number. Am.J. Obstetric Gynecol.,130(6); 725-726,1978.
- 6.- Seabright M.: A rapid banding technique for human - chromosomes, Lancet, 2;971-972,1971.
- 7.- Paris Conference: Standarization in Human Cytogenetics. Birth Defects, 3(7);1-46,1972.
- 8.- Buckton K.E.O'riodan M.L.,Ratcliffe S.,Sligh J., Mitchell M.,Mc Beath S., Keay A.J.,Barrd., and Shorth M. (1980). A G-band study of chromosomes in liveborn infants Ann. Hum. Genet. Lond.,43;227-239.
- 9.- Evans H.J.: Chromosome anomalies among livebirths. J. Med. Genet.,14;309-312,1977.
- 10.- Friederich U. and Nielsen J.: Chromosome studies in 5,049 consecutive newborn children. Clinical Genetics. 4;333-334,1973.
- 11.- Jacobs P.A.:Chromosome mutations; frecuency at bith in human. Humangenetik,16;137-140,1972.
- 12.- C.G.D. Brook: Syndrome Turner, Archives of Disease in chilhood 61;305-309,1986.
- 13.- Thompson J.S., Thompson M.W.: Genética Médica, Ed. Salvat, 2da edición, 1975.
- 14.- Phadke M.A., Mutalik G.S.: A Study of Swarfism with special reference to chromosomal aberrations. Indian Pediatrics; vol. XV, no. 5, pag. 409-412, 1978.
- 15.- Jacobs P.A.: Epidemiology of chromosome abnormalities in man. Am. J. Epidemiol., 105:180-191,1977.

- 16.- Armendares, S.S.: Síndrome de Turner, Diagnóstico y manejo terapéutico, Ed. Salvat, 1979.
- 17.- Grouchy J. De., Turleau C.: Clinical atlas of human chromosomes, Wiley Medical Publication, John Wiley and sons, 2nd edition, 1984.
- 18.- Turner H.H.: A Syndrome of infantilism, congenital webbed neck, and cubitus valgus. *Endocrinology* 23:566-574, 1938.
- 19.- Polani, P.E., Hunter, W.F., y Lennox, B.: Chromosomal sex in Turner's syndrome with coarctation of the aorta. *Lancet*, 2:120, 1954.
- 20.- Ford, C.E., Jones, K.W., Polani, P.E., de Almeida, J.C., y Briggs, J.H.: A sex-chromosome anomaly in a case of gonadal dysgenesis (Turner's Syndrome). *Lancet*, 1:711, 1959.
- 21.- Bergsma, Daniel; *Birth Defects Compendium*; 2da ed.: Ed. The National Foundation-March of Dimes; 1979; 1056-58.
- 22.- Brook, C.G.D., Murset, G., Zachmann, M., y Prader, A.: Growth in children with 45,XO Turner's Syndrome. *Arch. Dis. Childh.*, 49:789, 1974.
- 23.- Armendares, S., y Salamanca, F.: Hallazgos clínicos y cromosómicos en 74 pacientes con Síndrome de Turner atendidas en un hospital de pediatría. *Rev. Invest. Clin.*, (Méx.), 29:295, 1977.
- 24.- Nielsen J., Sillesen I.: Turner's syndrome. *Acta Jutlandia Medicine Series* 22 Arhus, 1981.
- 25.- Sarker R., Marimuthy K.M.: Association between the degree of mosaicism and the severity of syndrome in Turner mosaics and Klinefelter mosaics. *Clin. Genet.* 24:420-428, 1983.
- 26.- Jacobs, P.A., Harnden, D.G., Court Brown, W.M., Goldstein J., Close, H.G., Mc Gregor, T.N., y Maclean, N.: Cytogenetic studies in primary amenorrhea. *Lancet*, 1:1183, 1961.
- 27.- Polani, P.E.: Origin of sex chromosome monosomy in man. *J. Med. Genet.*, 8:501, 1971.
- 28.- Filipsson R., Lindsten J., Almqvist S.: Time of eruption of the permanent teeth, cephalometric and tooth measurement and sulphation factor activity in 45 patients with Turner's syndrome with different types of X chromosome aberrations. *Acta Endocrinologica*, 48:91-113, 1965.
- 29.- Alvesalo L., Tammisalo E.: Enamel thickness in 45,X females permanent teeth. *Am J Hum Genet.*, 33:464-469, 1981.
- 30.- Takala I., Alvesalo L., Palin-Palokas T., Paunio K., Suoranta K.: Caries Prevalence in Turner's Syndrome (45,X females). *Journal of Dental Research*, 64:126-128, 1985.

- 31.- Jensen B.L.: Craniofacial Morphology in Turner Syndrome; Journal of Craniofacial Genetics: 5:327-340;1985.
- 32.- Horowitz S.L., Morishima A.: Palatal abnormalities in the syndrome of gonadal dysgenesis and its variants and in Noonan's Syndrome. Oral Surg 38:839-844,1974.
- 33.- Tellervo Laine, Lassi Alvesalo, and Seppo Lammi: Palatal Dimensions in 45,X females; Journal of Craniofacial Genetics and Developmental Biology. 5:239-246,1985.
- 34.- Martínez, Ruiz C., Cardoza Pérez J., Fragoso R., Cantú J.M.: Síndrome de Turner en el recién nacido. Análisis clínico en 12 pacientes con cariotipo 45,X. Bol. Med. Hosp. Infantil Méx., 412-416, Julio 1986.
- 35.- Lindsten, J., y Fraccaro, M.: Turner's Syndrome. En: Genital Anomalies. Pág. 396. M.N. Rashard y W.R.M. Morton, eds. Thomas. Springfield. Illinois, 1969.
- 36.- Archibald, R.M., Finby, N., y De Vito, F.: Endocrine significance of short metacarpals. J. Clin. Endocrinol. Metab., 19:1312, 1959.
- 37.- Sumner, A.T., Evans, H.J. y Buckland, R.A.: New technique for distinguishing between human chromosomes. Nature New Biol., 232:31, 1971.
- 38.- Cañedo D.L., García R.H., Méndez R. I.: Principios de Investigación Médica. D.I.F., 1977.
- 39.- Mainland D.: Estadística Médica. Ed Interamericana, 1966.
- 40.- Snedecor, G., Cochran, W: Métodos estadísticos. C.E.C.S.A., 1981.
- 40.- Willims F.: Razonamiento estadístico. Ed. Interamericana, 1982.
- 42.- Meryash D.L., Cronk C.E., Sachs B., Park S.G.: An Anthropometric study of males with the fragile X syndromes of American Journal of Medical Genetics. 17:159-174, 1984.
- 43.- Millard, D.R. Jr.: Cleft Craft. The Evolution of its Surgery. Vol. I. The Unilateral Deformity. Little Brown, Co. Boston, 1976.
- 44.- Chaconas S.J.: Ortodoncia. Ed. El Manual Moderno, 162-179, 1982.
- 45.- Ikeda y Higurashi M., Egi S., Ohzeki N. and Hoshima H.: An Anthropometric Study of girls with the Ulrich-Turner Syndrome. American Journal of Medical Genetics 12:271-280, 1982.
- 46.- Zafra de la R.G. and toussaint G.: Facial Measurements. Longitudinal study during the first 18 months of age in Mexican Population. Endocrine Genetics an Genetics of - Growth. 145-153, 1985.