



Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

TITULO

**“ALTERACIONES FACIALES EN
PRODUCTOS DE ABORTO CON
DISPLASIAS ÓSEAS”**

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TITULO DE

CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A

GONZÁLEZ LÓPEZ FERNANDO

TUTOR: DRA. GARCÍA PELÁEZ MARÍA ISABEL
ASESOR: DR. ARTEAGA MARTÍNEZ MANUEL

Ciudad Universitaria, julio del 2004

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



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 esta 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.

ÍNDICE

	CONTENIDO	PAG.
1.	RESUMEN	1
2.	INTRODUCCIÓN Y ANTECEDENTES	3
2.1.	Desarrollo craneofacial.	3
2.2.	Clasificación de las displasias óseas.	7
2.3.	Displasias óseas y alteraciones faciales.	9
2.4.	Displasias óseas y alteraciones faciales relacionadas con aborto.	13
2.5.	Diagnóstico.	13
3.	PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	14
4.	JUSTIFICACIÓN	15
5.	OBJETIVOS	16
6.	MATERIALES Y MÉTODOS	17
6.1.	Material y equipo a emplear.	17
6.2.	Método.	17
6.2.1.	Diseño del estudio.	17
6.2.2.	Definición del universo.	17
6.2.3.	Tamaño de la muestra.	18
6.2.4.	Criterios	18
6.2.4.1.	Criterios de inclusión.	18
6.2.4.2.	Criterios de exclusión.	18
6.2.5.	Variables.	18
6.2.5.1	Variables independientes.	18
6.2.5.2	Variables dependientes.	18

6.2.6. Procedimiento.	22
6.2.7. Registro y procesamiento de datos.	22
6.2.8. Análisis estadístico de los datos.	23
7. RESULTADOS	24
7.1 Caso N° 1.	24
7.2 Caso N° 2	33
7.3 Caso N° 3	41
7.4 Caso N° 4	50
7.5 Caso N° 5	59
7.6 Caso N° 6	67
7.7 Caso N° 7	76
7.8 Caso N° 8	84
7.9 Caso N° 9	92
7.10 Caso N° 10	102
7.11 Caso N° 11	110
7.12 Caso N° 12	118
8. DISCUSIÓN	127
9. CONCLUSIONES	136
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	137

ALTERACIONES FACIALES EN PRODUCTOS DE ABORTO CON DISPLASIAS ÓSEAS

1. RESUMEN

Las displasias óseas presentan acortamiento distrófico de las extremidades, caracterizadas por disturbios en la organización de las células y tejidos óseos. Frecuentemente se acompañan de alteraciones craneofaciales, ya que se afecta el desarrollo de los huesos del cráneo y de la cara.

El diagnóstico de displasias óseas en productos de aborto es difícil, debido a que los estudios reportados son en la etapa posnatal. Conocer las alteraciones craneofaciales de displasias óseas en la etapa prenatal, sería un elemento más para el diagnóstico del tipo de displasia y por consiguiente el adecuado asesoramiento genético.

El objetivo del presente trabajo fue determinar el tipo de alteraciones faciales en 12 fetos productos de aborto con displasia ósea, con este propósito se diseñó un estudio observacional, transversal y comparativo.

Se realizó un análisis cualitativo mediante el examen de la forma, tamaño, relaciones y características morfológicas de cara y cráneo, así como, un análisis cuantitativo mediante un estudio de morfometría craneofacial y comparación con los datos de normalidad. Mediante ambos estudios logramos conocer cuales fueron las alteraciones de cada producto.

Las alteraciones más frecuentes fueron: alteración en el crecimiento de los tercios faciales; anomalías craneales; puente nasal deprimido e implantación baja de los pabellones auriculares.

La comparación de las alteraciones identificadas en cada feto con las encontradas en la literatura, ha permitido llegar a un diagnóstico presuntivo, siendo el más frecuente Displasia Campomélica seguido de Síndrome de Desbuquois y de forma individual Displasia Cleidocraneal, Displasia Tanatofórica, Acondrogénesis y Condrodisplasia Puntata Rizomélica.

2. INTRODUCCIÓN Y ANTECEDENTES

Las displasias óseas son conocidas como acortamiento distrófico de las extremidades, caracterizados por disturbios en la organización de las células y tejidos óseos, con alteraciones cualitativas (tipos de células) y cuantitativas (hiperplasia o hipertrófia) formando un grupo complejo de anormalidades con variación morfométrica y diferente pronóstico, donde se aprecian alteraciones craneofaciales y trastornos morfológicos de cartílago y hueso.^{1, 2, 3, 4}

Frecuentemente las displasias óseas se acompañan con alteraciones craneofaciales ya que afectan al desarrollo de los huesos del cráneo y de la cara.^{1, 2, 3}

2.1. DESARROLLO CRANEOFACIAL

El desarrollo de la cara se relaciona con el de la cabeza y del cuello, en una cascada integrada de acontecimientos que se inician en el desarrollo embrionario temprano (cuarta semana) y continúa ininterrumpidamente durante todo el crecimiento posnatal.⁵

Cuando el embrión tiene cuatro semanas y media de edad pueden identificarse cinco formaciones mesenquimáticas, a saber: dos *procesos mandibulares* (primer arco branquial), un *proceso maxilar* (porción dorsal del primer arco branquial) y una *prominencia frontal*.^{6, 7, 8}

Cada arco branquial consta de un núcleo central de tejido mesenquimático, cubierto externamente por ectodermo superficial y revestido en su interior por epitelio de origen endodérmico. Además del mesénquima local, la parte central de los arcos recibe un número abundante de células de la cresta, que emigran hacia estos para constituir los *componentes esqueléticos, vasculares y dermis* de la cara. El mesénquima local originado del mesodermo forma los músculos de la

cara y el cuello. Esto explica el porqué cada arco branquial se caracteriza por poseer sus propios componentes musculares, nervio y componente arterial. ^{6, 7,8}

La prominencia frontal es una región sobresaliente en la línea media en dirección cefálica hacia la cavidad bucal, en cada lado de la prominencia frontonasal se observa un engrosamiento local del ectodermo superficial, las placodas nasales u olfatorias. ^{6, 7,8}

En la quinta semana de gestación se invaginan las placodas nasales para formar las fositas nasales. En la sexta semana alrededor de las fositas aparecen elevaciones de tejido mesenquimático, del borde externo se forman los procesos nasolaterales y del interno, los procesos nasomediales. ^{6, 7,8}

En la séptima y octava semana de gestación los procesos maxilares crecen simultáneamente en dirección medial, aproximando a los procesos nasomediales hacia la línea media. Más adelante, desaparece la hendidura que se encuentra entre cada proceso nasal medio y maxilar, ambos procesos se fusionan. En consecuencia, el labio superior es formado por los dos procesos nasomediales y los dos procesos maxilares, mientras que el labio inferior igual que la mandíbula se forman a partir de los procesos mandibulares, que se fusionan en la línea media. ^{6, 7,8}

La nariz se formará a partir de las cinco prominencias faciales: la prominencia frontonasal da origen al puente de la nariz y la frente; los procesos nasolaterales forman las aletas y los procesos nasomediales fusionados, dan lugar a la punta de la nariz. ^{6, 7,8}

Como resultado de la fusión en profundidad de los procesos nasomediales se forma el segmento intermaxilar, del cual derivan el surco subnasal, la porción del maxilar superior con los cuatro incisivos y el paladar primario triangular. ^{6, 7,8}

Las crestas palatinas derivadas de los procesos maxilares se fusionan entre sí en la séptima semana de gestación dando lugar al paladar secundario. Hacia delante las crestas se fusionan con el paladar primitivo, dejando como línea divisoria entre

ambos paladares el agujero incisivo. Al formarse las coanas primitivas se comunican las cavidades nasales primitivas con la cavidad bucal, inmediatamente por detrás del paladar primario. ^{6, 7,8}

El pabellón de la oreja se desarrolla a partir de seis proliferaciones mesenquimatosas en los extremos dorsales del primer y segundo arcos branquiales, rodeando a la primera hendidura faríngea. Estas tres prominencias a cada lado del conducto auditivo externo, se fusionan y se convierten poco a poco en la oreja definitiva. ^{6, 7,8}

Los ojos comienzan a desarrollarse en forma de un par de vesículas ópticas de cada lado del prosencéfalo, al final de la cuarta semana de la vida intrauterina, las vesículas ópticas que son evaginaciones del cerebro, al entrar en contacto con el ectodermo superficial éste se invagina y forma el cristalino. La córnea se forma a partir de ectodermo superficial. Los párpados aparecen al segundo mes como repliegues ectodérmicos, en el cuarto mes se ponen en contacto y se soldan, pero al sexto mes se vuelven a separar. ^{6, 7,8}

Uno de los aspectos más característicos del desarrollo facial durante gran parte del periodo fetal y del crecimiento posnatal es el continuo aumento de la región facial media, esto junto con el desarrollo de los cornetes nasales, senos paranasales y dientes proporcionan a la cara su forma adulta definitiva. ^{6, 7,8}

Hacia finales del segundo mes e inicios del tercero, cuando el amoldamiento de las partes está avanzado, comienza la formación de las estructuras óseas. La osificación de los huesos de la cara se da de forma intramembranosa y endocondral. ^{9, 10}

Mediante la osificación intramembranosa se forman los huesos planos. Se inicia a partir de condensaciones de tejido mesenquimático muy vascularizado, en las cuales las células mesenquimáticas se dividen y diferencian formando el blastema óseo, del cual aparecen los osteoblastos que sintetizan y secretan al osteoide, que se mineraliza y engloba a los osteoblastos los cuales se diferencian en osteocitos. ^{9, 10}

En la osificación endocondral primero, se desarrolla un modelo cartilaginoso que adopta una forma parecida a la del hueso que va a dar origen y que está rodeado de su pericondrio, en el cual se desarrollan células osteoprogenitoras y de ellas se originan osteoblastos, los que producen un collar óseo subperióstico mediante un proceso de osificación directa o membranosa. Simultáneamente el cartílago subyacente se calcifica y mueren los condrocitos. A partir del collar óseo, migran vasos al centro del cartílago calcificado con los que llegan los osteoblastos que comienzan a depositar hueso sobre las trabéculas calcificadas, formándose un centro de osificación primario (diafisario).^{9, 10}

Los huesos de la cara y cráneo tienen diferente tipo de osificación e incluso pueden llegar a combinarse. Los huesos que se forman por osificación intramembranosa son el nasal y maxilar. Por osificación endocondral encontramos los huesos: hioides, martillo, yunque, estribo y apófisis estiloides del temporal. Mediante osificación mixta encontramos el maxilar inferior.^{9, 10}

Los huesos del cráneo que se forman por osificación endocondral (condocráneo) son la cápsula nasal, etmoides, esfenoides, ala mayor del esfenoides, cápsula ótica y occipital. Mientras que por osificación intramembranosa están el esbozo del frontal, la escama del temporal y el esbozo parietal.^{9, 10, 11}

Las suturas craneales cierran normalmente de la siguiente forma: la sutura metópica, antes del nacimiento; la fontanela posterior se cierra a los 3 meses y la anterior alrededor de los 18 meses. Cuando existe un cierre precoz a nivel de una sola sutura, se produce una deformidad estética, pero cuando son varias las suturas afectadas, se impide el aumento progresivo del cerebro.^{9, 10, 11}

De acuerdo con las suturas que sufren el cierre precoz se clasifican en: Trigonocefalia, cuando hay un cierre de la sutura metópica y se aprecia la frente estrecha y afilada; Dolicocefalia, cierra prematuramente la sutura sagital, presentándose un aumento del diámetro frontoccipital y disminución del diámetro biparietal. Braquicefalia, causada por un cierre de la sutura coronal, hay disminución del diámetro frontoccipital y aumento del bifrontal; cuando, la cabeza

adopta forma de torre al crecer el cráneo hacia arriba se denomina Turricefalia.^{9, 10, 11}

El desarrollo esquelético puede presentar anomalías y se clasifican de la siguiente forma: Displasias, trastornos del crecimiento; Disostosis, malformaciones de hueso; Osteólisis ideopáticas, reabsorción patológica del hueso; Anomalías cromosómicas, acompañadas de malformaciones esqueléticas y procesos metabólicos que afectan el esqueleto.^{1, 12}

2.2. CLASIFICACIÓN DE LAS DISPLASIAS ÓSEAS

Las displasias óseas son entidades raras que colectivamente muestran un grupo muy numeroso, por cada 1000 recién nacidos se presentan de 2 a 4 displasias.^{3, 4} En la mayoría de entidades displásicas se desconoce la etiología y patogenia. Una misma entidad tiene expresión clínica variable y la terminología es sumamente compleja por no existir una unificación de criterios para poder diferenciarlas.¹³

A principios de siglo sólo se conocían la acondrodisplasia, osteogénesis imperfecta, osteopetrosis y exostosis cartilaginosa múltiple; posteriormente se identificaron un gran número de alteraciones, lo que hizo difícil su sistematización. No fue hasta 1997 en Los Ángeles cuando el Grupo de Trabajo Internacional sobre Displasias Óseas se reunió para dar la última clasificación que recoge toda la información etiopatogénica, estableciendo nuevos grupos.^{14, 15}

Cada anomalía se presenta con su tipo de herencia y el defecto del gen y proteína cuando éste es conocido. Actualmente existen muchas entidades sin identificación etiopatogénica, lo que nos hace presumir que serán necesarias nuevas reuniones del grupo de expertos para conseguir una clasificación definitiva a medida que avance el conocimiento.^{14, 15}

Basados en la Nomenclatura Internacional de las Enfermedades Constitucionales del Hueso, las displasias óseas se clasifican de la siguiente forma^{14, 15}:

- ◆ Grupo Acondroplasias.
- ◆ Espondodisplasias y otros grupos letales perinatales.
- ◆ Grupo Displasias metatrópica.
- ◆ Grupo Displasia costilla corta.
- ◆ Grupo Atelogénesis-omodisplasia.
- ◆ Grupo Displasia distrófica.
- ◆ Grupo Displasia Disegmentaria.
- ◆ Colagenopatías tipo II.
- ◆ Colagenopatías tipo XI
- ◆ Otras Displasias espóniloepifisiarias.
- ◆ Displasias epifisiarias múltiples y pseudoacondroplasia.
- ◆ Displasias metafisiarias.
- ◆ Displasias espónilometafisiarias.
- ◆ Espónilodisplasias con braquiolmia.
- ◆ Displasias mesoméricas.
- ◆ Displasias con afección significativa de huesos membranosos.
- ◆ Displasia con huesos encorvados.
- ◆ Síndromes múltiples con displasias.
- ◆ Grupo Disostosis múltiple.
- ◆ Grupo huesos delgados osteodisplásicos.
- ◆ Displasias con densidad ósea disminuida.
- ◆ Displasias con desmineralización deficiente.
- ◆ Densidad ósea aumentada sin modificación de la forma de hueso
- ◆ Densidad ósea aumentada con afección diafisiaria.
- ◆ Densidad ósea aumentada con afección metafisiaria.
- ◆ Displasias osteoescleróticas severas neonatales.
- ◆ Condrodisplasias letales con huesos fragmentados.
- ◆ Desarrollo desorganizado de cartílago.
- ◆ Osteólisis.
- ◆ Displasia de rótula.

2.3. DISPLASIAS ÓSEAS Y ALTERACIONES FACIALES

El cráneo y la cara están formados por un mosaico de huesos casi siempre pares, los cuales tienen diferente tipo de osificación y se desarrollan en tiempos diferentes. Las displasias óseas cursan con alteraciones en la osificación, ya sea endocondral, intramembranosa o mixta; esto define un número muy extenso de displasias óseas que cursan con alteraciones faciales.^{1, 3, 12}

Las displasias óseas que presentan alteraciones faciales son ^{1, 3, 12}:

Acondrogénesis: La cabeza se aprecia más grande en relación al tronco, frente amplia, cara edematosa, labio fisurado, micrognatia, microstomía, pabellones auriculares de implantación baja, raíz nasal deprimida y achatada. ^{1, 3, 12, 16-23}

Acondroplasia: Presenta braquicefalia, hidrocefalia moderada, cráneo voluminoso, frente prominente y abombada, nariz en silla de montar con puente nasal deprimido y en forma de botón. ^{1, 3, 12}

Artró oftalmopatía hereditaria: La única característica craneofacial que presenta es degeneración vítreo-retiniana. ^{1, 3, 12}

Condrodisplasia punteada. Enfermedad de las epífisis punteadas: Sólo se aprecia opacidad corneal. ^{1, 3, 12}

Condrodisplasia punteada rizomélica o tipo recesivo de condrodisplasia punteada: Encontramos hipertelorismo, perímetro cefálico disminuido, cabeza pequeña, facies aplanada, dorso nasal deprimido, narinas antevertidas, retrognasia, oblicuidad mongoloide de las hendiduras palpebrales, labio superior prominente y paladar hendido. ^{1, 3, 12, 24-34}

Disostosis espándilo-costales: El cráneo es dolicocefalo, los tercios faciales están aumentados, hay un alargamiento de la cabeza, cara redonda, frente ancha,

hendiduras palpebrales mongoloides, occipucio prominente y raíz nasal ancha.^{1, 3, 12}

Displasia Acromesomélica tipo Fasanelli: La cabeza aplanada y deformada.^{1, 3, 12}

Displasia Condroectodérmica (síndrome de Ellis-Van Creveld): El labio superior es corto y hay varios frenillos^{1, 3, 12}

Displasia Campomélica: La cabeza es voluminosa, crestas supraorbitarias apenas marcadas, dismorfia craneofacial, dolicocefalia, exoftalmos, facies aplanada, fisura de paladar blando, hipertelorismo, hipodesarrollo facial, microretrognatia, microstomía, menton pequeño, nariz pequeña, occipucio prominente, pabellones auriculares de implantación baja y retrognasia.^{1, 3, 12, 24, 25, 35- 44}

Displasia Cleidocraneal: Hay un abombamiento de la zona frontal y parietal, aumento de la distancia biparietal, braquicefalia, tercio medio disminuido, puente nasal ancho y deprimido, exoftalmos, cara pequeña, boca de pescado, hipertelorismo, hipoplasia del tercio medio, maxilar pequeño, nariz ancha, perímetro craneal aumentado y rostro deprimido.^{1, 3, 12, 24, 25, 45- 50}

Displasia Distrófica: Existe hipoplasia mandibular, micrognatia, ojos grandes, tercio superior aumentado, fisura palatina, frente amplia, nariz de base ancha con alas gruesas y punta redondeada.^{1, 3, 12}

Displasia Espóndilo-epifisiaria congénita: Se caracteriza por presentar abombamiento frontal, cara redonda y aplanada, facies oriental, hendiduras palpebrales ligeramente desplazadas hacia arriba, hipertelorismo, nariz chata y hundida en su raíz, retrognasia.^{1, 3, 12}

Displasia Tanatofórica: La cabeza es grande, hay exoftalmos, frente prominente, pabellones auriculares de implantación baja, perímetro craneal aumentado y raíz nasal hundida.^{1, 3, 12, 24, 25, 51- 58}

Displasia Tanatofórica asociada a cráneo en trebol: Existe un aumento de la distancia bitemporal, aumento de la longitud facial, exoftalmos y reducción de la profundidad de las órbitas. ^{1, 3, 12}

Displasia Torácica asfixiante (Síndrome de Jeune): La única característica craneal encontrada es dolicocefalia. ^{1, 3, 12}

Displasia Tricorriofalángica: La nariz es bulbosa. ^{1, 3, 12}

Enfermedad de Kniest: Los arcos supraorbitarios son prominentes, hay fisura palatina, megacefalia, microstomía y raíz nasal ensanchada. ^{1, 3, 12}

Hiperostosis cortical infantil: Existe tumefacción mandibular y palpebral, con edema y abultamiento periorbitario. ^{1, 3, 12}

Hipocondroplasia: Únicamente manifiesta megacefalia. ^{1, 3, 12}

Hipofosfatasa: El perímetro craneal está aumentado y el cráneo globuloso. ^{1, 3, 12}

Osteodisplasia: Evidente exoftalmos, cara redondeada, frente amplia, frente hundida lateralmente a nivel de las sienas, hipertelorismo, imagen de doble mentón, maxilar inferior pequeño y ligeramente retraído, mejillas abultadas, microretrognasia, nariz grande y ancha en su base, reborde orbitario superior prominente y tercio superior aumentado. ^{1, 3, 12}

Osteogénesis Imperfecta : Existe una doilicocefalia, cráneo suave, ojos grandes, fontanelas amplias, escleróticas azules, nariz alargada, boca grande, labios delgados, menton ancho, disminución del tercio inferior, cabeza globulosa y ensanchada transversalmente, facies pequeña, frente abombada, hipotelorismo, mesocefalia y perímetro craneal aumentado. ^{1, 3, 12}

Osteopetrosis: Hay braquicefalia, megacefalia, exoftalmos, fontanela amplia y abombada, hipertelorismo, raíz nasal ancha y boca entreabierta. ^{1, 3, 12}

Picnodisostosis: Existe megacefalia, cara pequeña en relación al cráneo, exoftalmos, frente abombada, hipodesarrollo de los huesos faciales, mejillas abultadas, nariz larga de base ancha, prominencia occipital y tercios faciales disminuidos. ^{1, 3, 12}

Síndrome de costilla corta (con o sin polidactilia): Se aprecia la base nasal ancha, cabeza voluminosa, el tipo II presenta labio leporino con fisura palatina, frente amplia y abombada, pabellones auriculares de implantación baja y escasamente lobulados. ^{1, 3, 12}

Síndrome de Desbuquois: La frente es alta, los ojos globulosos y saltones, las narinas antevertidas, el filtrum largo, hay microretrognasia, los pabellones auriculares de implantación baja, la raíz nasal aplanada y el tercios faciales aumentados. ^{1, 3, 12, 24, 25, 59- 62}

Síndrome de Larsen: Encontramos anteversión de narinas, nariz pequeña, filtrum grande, "boca de pescado", microretrognatia, abombamiento frontal, dismorfía facial, fisura palatina, hipoplasia del tercio medio facial, ojos excesivamente separados, raíz nasal ancha, deprimida y úvula bífida. ^{1, 3, 12}

2.4. DISPLASIAS ÓSEAS Y ALTERACIONES FACIALES RELACIONADAS CON ABORTO

El número de abortos que se relacionan con displasia ósea es muy amplio, ya que en muchas ocasiones el feto no es viable y se expulsa de forma natural.

Entre las displasias óseas que presentan alteraciones faciales anteriormente explicadas y se relacionan con aborto encontramos: Acondrogénesis letal, Acondrogénesis tipo I, Acondrogénesis tipo II, Astelostogénesis, Displasia Tanatofórica, Displasia Tanatofórica con cráneo en trébol, Displasia Campomélica, Displasia Condroextodermica (Síndrome de Ellis-Van Creveld), Disostosis espéndilo-costales, Displasia torácica asfixiante (síndrome de Jeune), Displasia Tanatofórica asociada a cráneo en trébol, Fibrocondrogénesis, Hipofosfatasa, Hipocondrogénesis, Osteodisplasia (letal en varones), Osteopetrosis (forma recesiva letal), Síndrome de costilla corta (con o sin polidactilia). El tipo de alteraciones que presentan ya ha sido mencionada. ^{1, 3, 12}

2.5. DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de las displasias óseas es complejo, debido entre otros factores a la variedad de entidades. Posnatalmente, se diagnostican mediante estudios familiares, clínicos, radiológicos, ultrasónicos, histológicos, histoquímicas y ultraestructurales. ^{1, 2, 4}

Prenatalmente, la mayoría de los diagnósticos se basan en las proporciones corporales y estudios de morfometría, ultrasónicos y radiológicos. El estudio ultrasonográfico se puede emplear durante todo el embarazo y el radiológico únicamente al final de éste; en ocasiones, dependiendo de la gravedad del problema, se interrumpe voluntariamente el embarazo ^{3, 4, 2} o los fetos son abortados espontáneamente debido a la muerte "*in útero*". ^{1, 2, 3, 12, 63}

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El diagnóstico de displasias óseas en productos de aborto es difícil, ya que no existen suficientes estudios sobre el tema, la mayoría de estos se limita a la etapa posnatal y aplicar este conocimiento a la etapa prenatal es difícil ya que las características morfológicas y las proporciones son diferentes. Adicionalmente hay que considerar que la causa del aborto podr

TESIS CON
FALTA DE ORIGEN

3. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El diagnóstico de displasias óseas en productos de aborto es difícil, ya que no existen suficientes estudios sobre el tema, la mayoría de estos se limita a la etapa posnatal y aplicar este conocimiento a la etapa prenatal es difícil ya que las características morfológicas y las proporciones son diferentes. Adicionalmente hay que considerar que la causa del aborto podría deberse a la displasia misma que condicionaría una condición inviable y causaría la muerte al producto, por lo que podría tratarse de displasias óseas letales en etapa fetal, que no han sido descritas en estudios posnatales y por lo tanto, nuevas entidades no son reportadas.

4. JUSTIFICACIÓN

El identificar los tipos de las anomalías faciales aportaría el conocimiento con respecto a las alteraciones craneofaciales específicas que se pueden presentar en las displasias óseas en fetos producto de abortos, ya que no existen estudios morfológicos precisos.

El estudio de las alteraciones faciales aportaría información adicional que facilitaría el diagnóstico diferencial para establecer el tipo de displasia y por consiguiente el adecuado asesoramiento genético. Adicionalmente hay que considerar que se podrían identificar nuevas displasias óseas letales que no han sido descritas.

5. OBJETIVOS

5.1. OBJETIVO GENERAL

Determinar el tipo de alteraciones faciales en 12 fetos productos de aborto con displasia ósea.

5.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- ◆ Determinar cualitativamente las alteraciones craneofaciales desde una vista frontal y lateral.
- ◆ Medir diferentes segmentos craneofaciales para hacer la cefalometría de los fetos con displasia ósea
- ◆ Correlacionar la cefalometría de fetos con displasias óseas con fetos normales de la misma edad para identificar las alteraciones.
- ◆ Comparar las alteraciones determinadas cuantitativamente con las cualitativas para establecer las anomalías craneofaciales.

6. MATERIALES Y MÉTODOS:

6.1. MATERIAL Y EQUIPO A EMPLEAR

CONSUMIBLES:

- ◆ Cubrebocas 100 unidades.
- ◆ Guantes 100 unidades.
- ◆ Película diapositiva ASA 100 de 35 mm.

EQUIPO

- ◆ Cámara fotográfica digital Cool pix 990.
- ◆ Cámara fotográfica nikon F-3 de 35mm.
- ◆ Computadora compaq 5000.
- ◆ Impresora de inyección de tinta HP.

MATERIAL

- ◆ Calibrador vernier.
- ◆ Lupa con luz.
- ◆ Pinzas de disección finas.
- ◆ Regla graduada en cm.

6.2. MÉTODO

6.2.1. DISEÑO DEL ESTUDIO

Observacional transversal comparativo.

6.2.2. DEFINICIÓN DEL UNIVERSO

12 fetos humanos con displasia ósea entre 13 y 20 semanas, pertenecientes a la embrioteca del Departamento de Biología del Desarrollo

y Teratogénesis Experimental del Hospital Infantil de México "Dr. Federico Gómez". Todos los fetos fijados en formol al 10% y en buffer de fosfato.

6.2.3. TAMAÑO DE LA MUESTRA

Se estudiaron 12 fetos.

6.2.4. CRITERIOS

6.2.4.1. CRITERIOS DE INCLUSIÓN

Fetos humanos de ambos sexos de 13-20 semanas con displasias óseas.

6.2.4.2. CRITERIOS DE EXCLUSIÓN

Fetos a los cuales no se pueda tomar cefalometría por alguna razón.

6.2.5. VARIABLES

6.2.5.1. VARIABLES INDEPENDIENTES

EDAD FETAL:

- ◆ **Definición conceptual:** Tiempo que transcurre desde la fecundación, hasta el momento de expulsión del feto del claustro materno.
- ◆ **Definición operacional:** Tiempo estimado por morfometría externa clasificado por semanas de gestación.
- ◆ **Escala de medición:** Intervalo.
- ◆ **Indicador:** Semanas de gestación.

6.2.5.2. VARIABLES DEPENDIENTES

MORFOLOGÍA CRANEOFACIAL FETAL

- ◆ **DEFINICIÓN CONCEPTUAL:** Conjunto de observaciones externas craneofaciales.

- ◆ **DEFINICIÓN OPERACIONAL:** Se determinó por la observación de las estructuras craneofaciales.

MORFOMETRÍA CRANEOFACIAL FETAL

- ◆ **DEFINICIÓN CONCEPTUAL:** Conjunto de mediciones externas craneofaciales.
- ◆ **DEFINICIÓN OPERACIONAL:** Se determinó por la medición externa de las estructuras craneales ya sea de la porción anterior y posterior, como las dimensiones faciales de los segmentos superior, medio e inferior.
- ◆ **UNIDADES :** milímetros.
- ◆ **ESCALA DE MEDICIÓN:** Cuantitativa continua.
- ◆ **MEDICIONES EXTERNAS** ⁶⁴:

Altura de la columnela (AC): comprendida del vértice del ángulo nasolabial al vértice de la fosa nasal, sobre la línea media facial.

Largo del filtrum (LF): se mide del vértice del ángulo nasolabial al borde mucocutáneo, sobre la línea media facial.

Distancia nasion subnasal (DNS): comprendida entre el vértice del ángulo nasofrontal al vértice del ángulo nasolabial sobre la línea media facial.

Distancia subnasal menton (DSM): del vértice del ángulo nasolabial al punto más inferior del menton (gnation) sobre la línea media facial.

Distancia nasion menton (DNM): del vértice del ángulo nasofrontal al punto más inferior del menton (gnation), sobre la línea media facial.

Distancia bóveda del cráneo menton (DBCM): comprende de la parte más superior de la bóveda craneal al punto más inferior, sobre la línea media facial.

Largo del pabellón auricular (LPA): comprendida entre el borde superior del hélix al borde inferior del lóbulo, de ambos pabellones auriculares.

Ancho del pabellón auricular (APA): comprendida entre el borde anterior del trago al borde más exterior del hélix, de ambos pabellones auriculares.

Distancia Trago Nasion (DTN): comprendida entre el vértice del ángulo nasofrontal al borde anterior del trago, del lado derecho y del lado izquierdo.

Distancia trago canto externo (DTCE): longitud entre el vértice del ángulo bipalpebral externo al borde anterior del trago, tanto del lado derecho como del izquierdo.

Distancia trago comisura bucal (DTCB): comprendida del vértice de la comisura bucal a nivel del borde mucocutáneo, al borde del trago derecho e izquierdo.

Distancia trago menton (DTM): del borde inferior del menton a nivel de la línea media, hasta el borde anterior del trago, del lado derecho e izquierdo.

Diámetro anteroposterior (DAP): distancia comprendida desde el punto más saliente de la eminencia occipital al punto más saliente de la eminencia frontal, sobre la línea media.

Apertura palpebral (AP): distancia del ángulo bipalpebral interno al externo de un ojo, tanto del lado derecho como del izquierdo.

Distancia nasion canto interno del ojo (DNCI): longitud comprendida entre el vértice del ángulo nasofrontal sobre la línea media, al vértice del ángulo bipalpebral interno de cada ojo.

Distancia línea media comisura bucal (DLMCB): comprendida del vértice de la comisura bucal a la línea media a nivel mucocutáneo, de ambos lados.

Distancia intercomisural (DIC): comprendida de la comisura bucal izquierda a la comisura bucal derecha.

Ancho nasal (AN): longitud entre el borde externo del ala nasal derecha al ala nasal izquierda.

Distancia biparietal (DB): comprendida entre el punto más saliente de la eminencia parietal izquierda a la eminencia parietal derecha.

Distancia intercantal externa (DIE): longitud entre el vértice del ángulo bipalpebral externo del ojo derecho al mismo ángulo del ojo izquierdo.

Distancia intercantal interna (DII): comprendida del vértice del ángulo bpalpebral interno de un ojo al otro.

Perímetro cefálico (PC): Perímetro circunferencial craneal.

6.2.6. PROCEDIMIENTO

ABORDAJE: Se colocó el feto en posición decúbito dorsal sobre una reglilla dejando libres las extremidades y la cabeza.

ANÁLISIS CUALITATIVO: Una vez colocado el feto se examina la forma, tamaño, relaciones y características morfológicas externas de las proporciones de cara y cráneo.

ANÁLISIS CUANTITATIVO: Se realiza un análisis cuantitativo externo de las proporciones de cara y cráneo.

MEDICIÓN CEFALOMÉTRICA EXTERNA: Con un calibrador de precisión (vernier) se registraron las mediciones externas antes mencionadas.

6.2.7. REGISTRO Y PROCESAMIENTO DE DATOS

Para los datos cualitativos las observaciones se realizaron por un experto y se registraron en una hoja de captura de datos.

Los datos cuantitativos se obtuvieron a partir de las medidas que fueron determinadas por el observador y un experto, los resultados se trataron a través del programa estadístico SPSS aplicando pruebas de confiabilidad del método, mediante un estudio de correlación intraclase, intraobservador e interobservador.

Posteriormente, se realizó un análisis no paramétrico para muestras independientes con la finalidad de determinar si las medidas se encontraban dentro de la normalidad, tomando como referencia las medidas normales obtenidas en el trabajo de tesis: "Descripción tridimensional del desarrollo craneofacial de fetos normoformados de entre 9-20 semanas de gestación obtenidos por aborto espontáneo en mestizos".

6.2.8. ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LOS DATOS

Los datos se procesaron estadísticamente aplicando un análisis no paramétrico para muestras independientes.

7. RESULTADOS

Al confirmar los resultados de las pruebas de confiabilidad del método, mediante el estudio de correlación intraclase, intraobservador e interobservador, se alcanzaron resultados favorables.

Se estudió cada feto de forma individual en base a la metodología y se obtuvieron los siguientes resultados.

7.1. CASO N° 1

Feto G 40-90: producto de aborto de sexo masculino, con peso corporal de 167.24 g, longitud femoral de 35 mm, longitud del pie de 22.5 mm y longitud corona rabadilla de 119 mm. La somatometría fetal correspondió a 15 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró una evidente macrocefalia con asimetría facial (Fig. 1A). Pabellones auriculares de implantación baja, rotados hacia atrás con rotación de Hélix y engrosados en la región posterior (Fig. 1B). Edema alrededor de los ojos, puente nasal hundido, columnela colapsada, narinas deformadas y anchas, lo que da una impresión de nariz de pico además de ser bulbosa y redondeada (Fig. 1A y B). Filtrum liso, ancho y prominente. Mandíbula con aparente retrognatia (Fig. 1B).

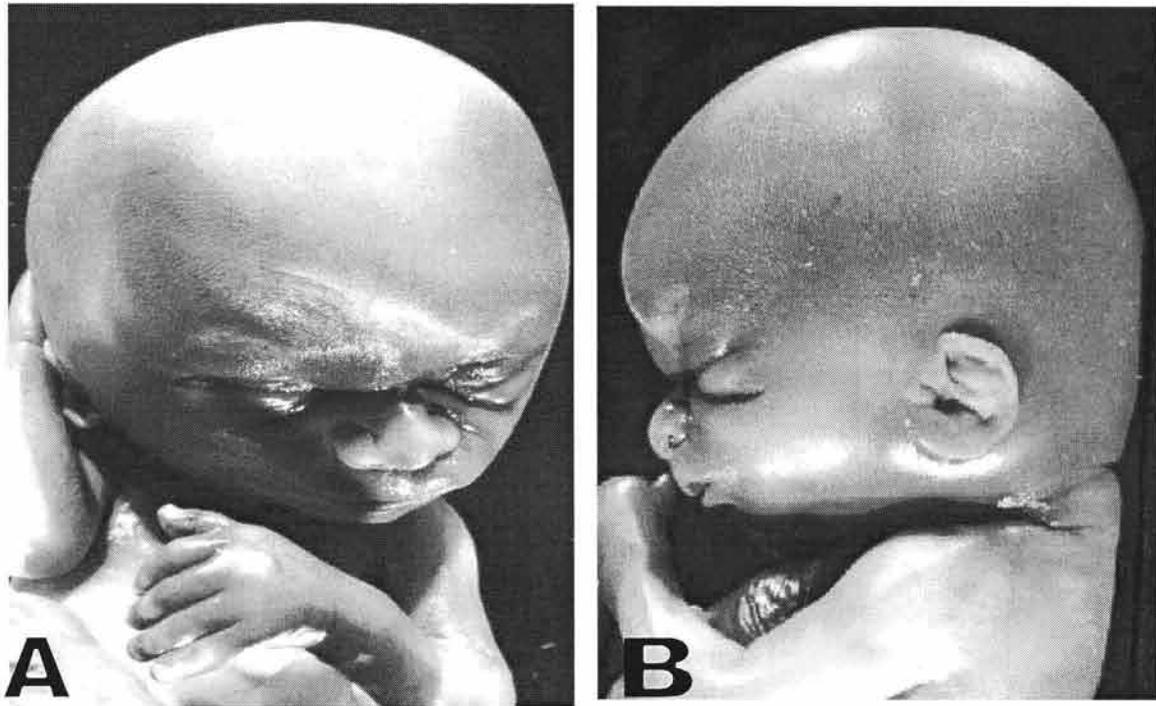


Fig. 1: Fotografías craneofaciales del caso N° 1.

A: Vista ventral mostrando una evidente macrocefalia con asimetría facial; obsérvese el edema alrededor de los ojos y la nariz ancha, bulosa y redondeada.

B: Vista lateral izquierda craneofacial; nótese los pabellones auriculares anchos, de implantación baja y engrosados en la región posterior así como la columnela disminuida.

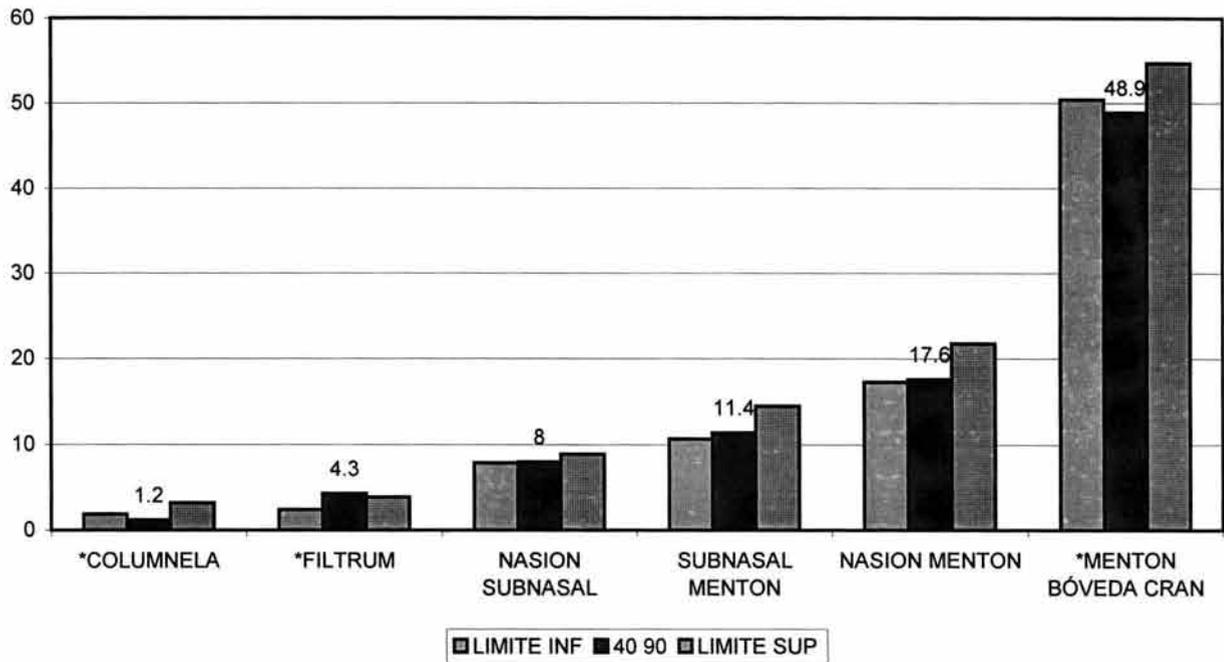
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 1A – F.

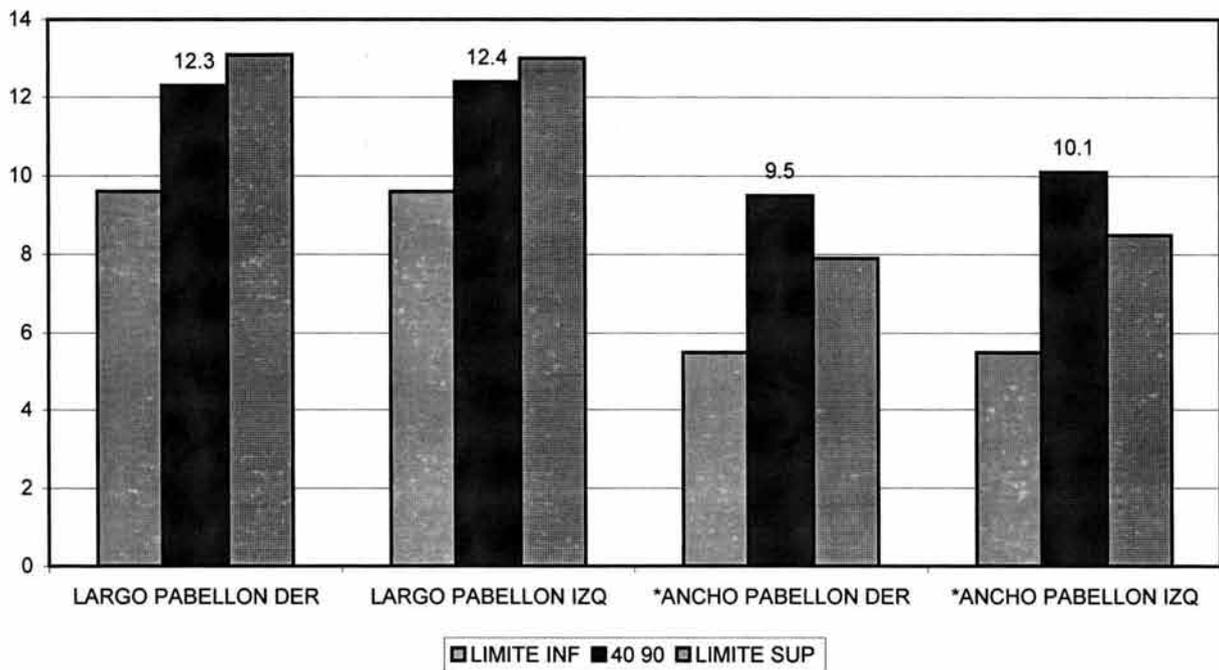
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 1 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 1A)	Altura Columnela	1.2	1.9 a 3.2
	Longitud Filtrum	4.3	2.4 a 3.9
	Distancia Nasion – Subnasal	8	7.9 a 8.9
	Distancia Subnasal – Menton	11.4	10.7 a 14.5
	Distancia Nasion – Menton	17.6	17.3 a 21.8
	Distancia Menton – Bóveda craneal	48.9	50.4 a 54.7
AURICULARES (Gráfica 1B)	Largo pabellón auricular derecho	12.3	9.2 a 12.9
	Largo pabellón auricular izquierdo	12.4	
	Ancho pabellón auricular derecho	9.5	5.5 a 8.2
	Ancho pabellón auricular izquierdo	10.1	
TRAGO a (Gráfica 1C)	Nasion derecho	31.2	26.8 a 31.5
	Nasion izquierdo	30.3	
	Canto externo ojo derecho	19.2	15.2 a 19.1
	Canto externo ojo izquierdo	19.8	
	Comisura bucal derecha	24.1	19.8 a 25.4
	Comisura bucal izquierda	21.2	
	Menton derecho	28.9	25.7 a 30.6
	Menton izquierdo	25.8	
OCULARES (Gráfica 1D)	Apertura palpebral derecha	8.6	8.5 a 10.4
	Apertura palpebral izquierda	7.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	4.8	4.7 a 6
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	5.5	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	26.4	26.3 a 30.8
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	11	10.3 a 11.9
BOCA y NARIZ (Gráfica 1E)	Línea media a comisura bucal derecha	7.5	7.1 a 9.4
	Línea media a comisura bucal izquierda	4.9	
	Distancia intercomisural	---	12.5 a 16.2
	Ancho nariz	10.3	7.4 a 10.2
CRANEALES (Gráfica 1F)	Perímetro cefálico	157.3	135 a 156
	Diámetro occipito-frontal	50.8	45.8 a 51.8
	Diámetro biparietal	47.5	36.5 a 45.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

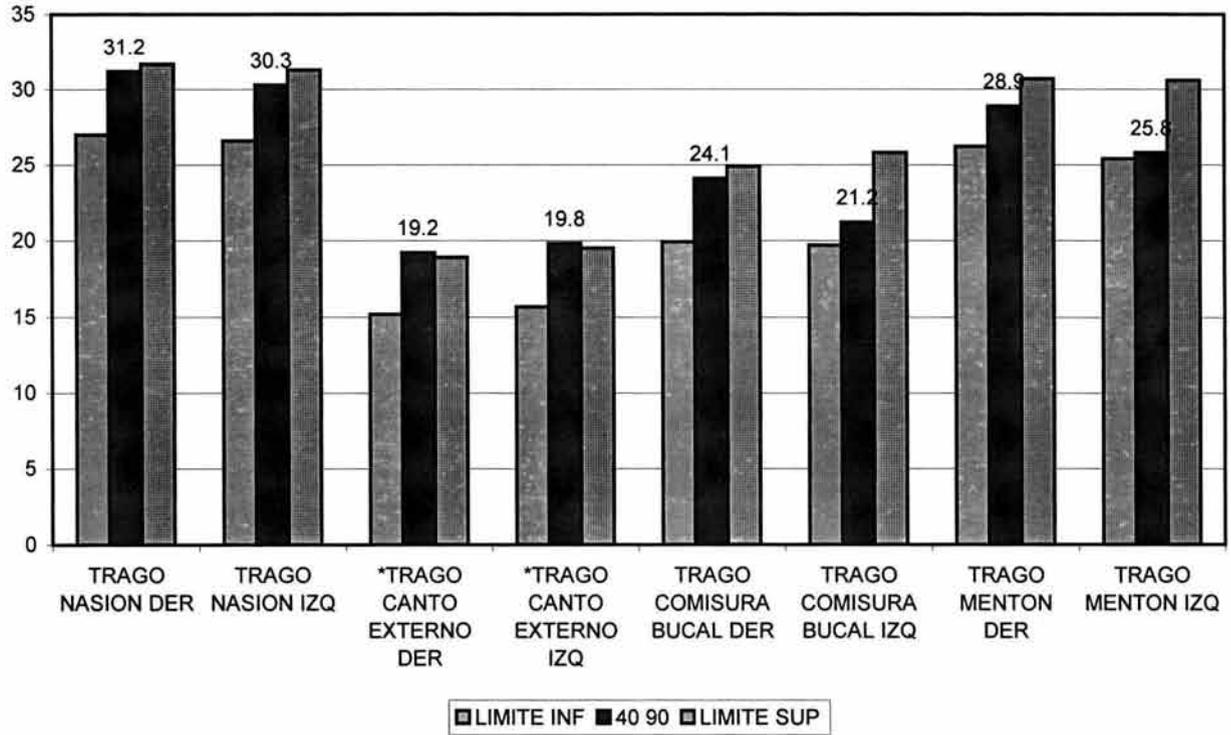
Gráfica 1A: MEDIDAS FACIALES



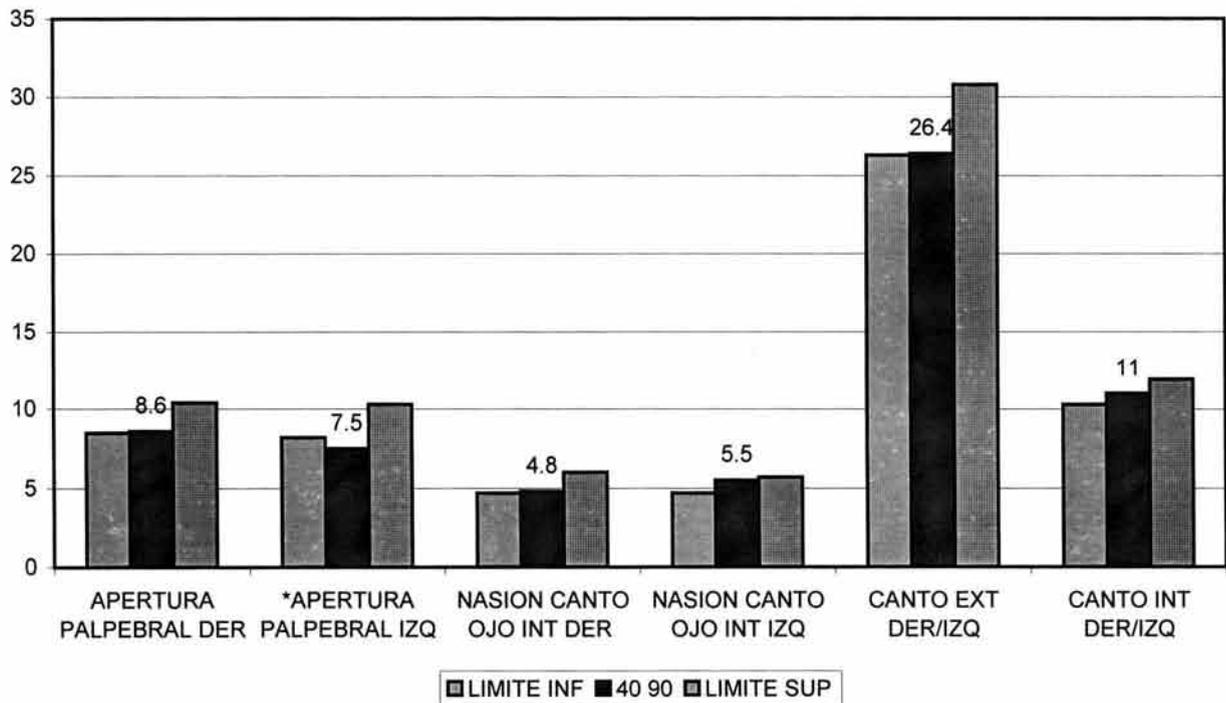
Gráfica 1B: MEDIDAS AURICULARES



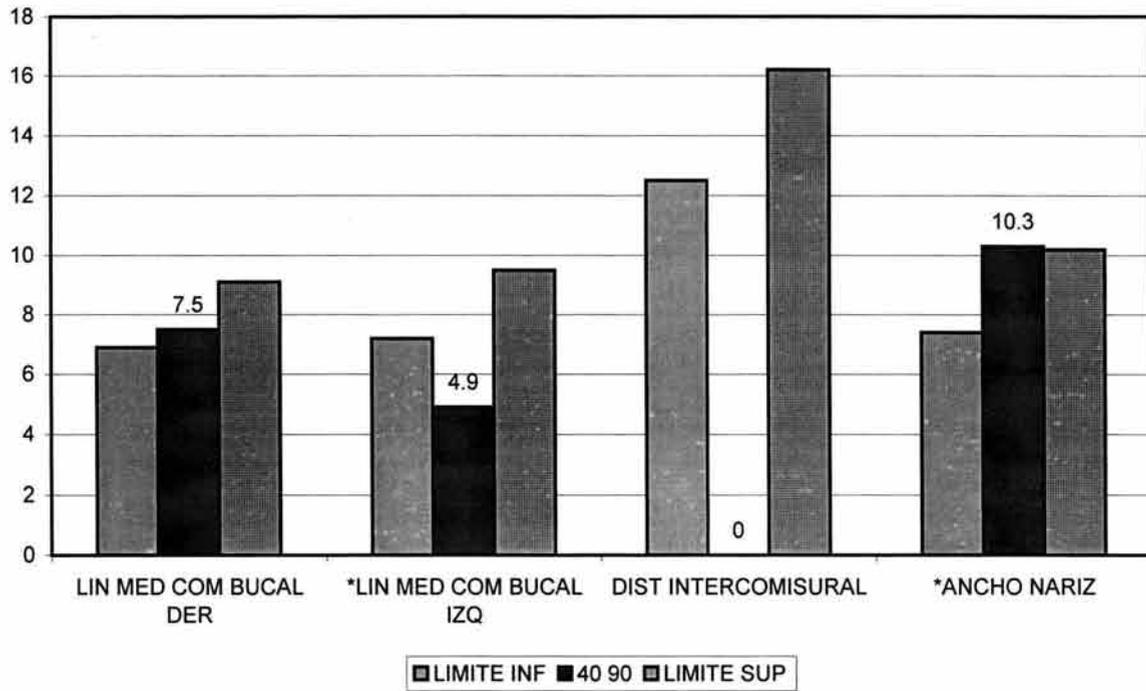
Gráfica 1C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



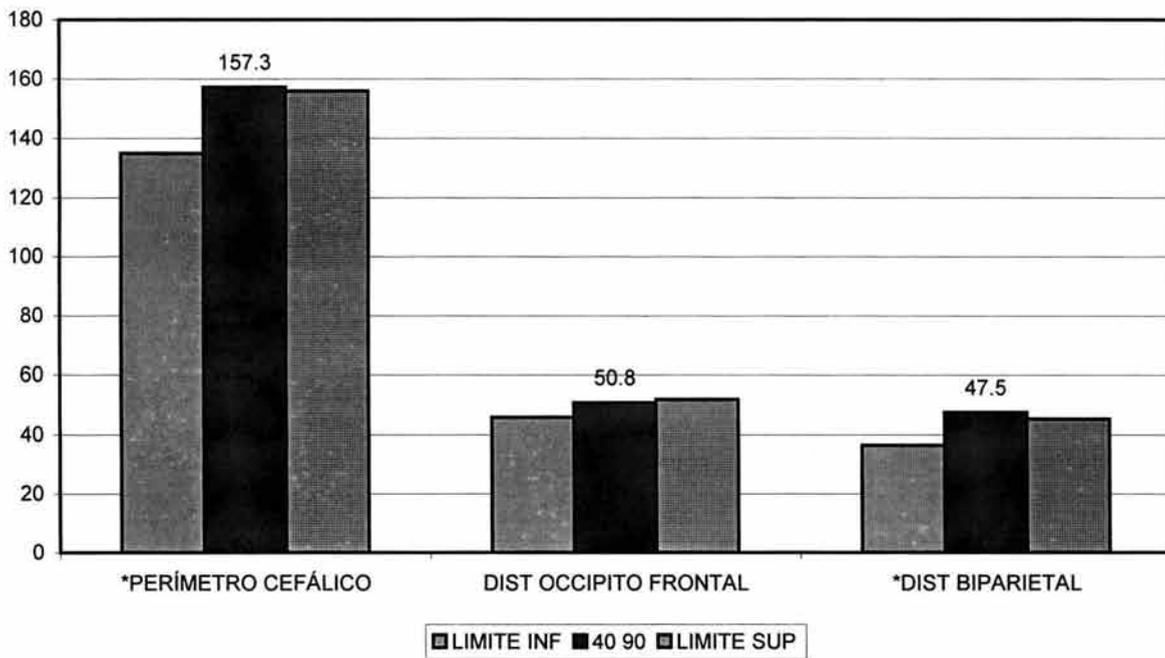
Gráfica 1D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 1E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 1F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró la columnela disminuida, el filtrum aumentado, la distancia menton bóveda craneal por debajo de los valores de normalidad; lo que indica un acortamiento en la distancia del tercio inferior.
- Ambos pabellones auriculares derecho e izquierdo son anchos.
- La distancia trago canto externo derecho e izquierdo aumentada, lo que sugirió una implantación baja de pabellones auriculares.
- La apertura palpebral izquierda disminuida.
- Acortamiento en la distancia línea media comisura bucal izquierda, no se pudo tomar la distancia intercomisural y el ancho nasal se encontró aumentado.
- Perímetro cefálico aumentado por un incremento en la distancia biparietal, sugiriendo una braquicefalia con macrocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Macrocefalia. – Disminución del tercio inferior – Braquicefalia. 	<ul style="list-style-type: none"> – Cabeza más grande en relación del cuerpo. ○ Macrocefalia. - Asimetría facial.
Oídos:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares anchos. ○ Implantación baja de pabellones auriculares. 	<ul style="list-style-type: none"> – Pabellones auriculares engrosados en la región posterior. ○ Pabellones auriculares de implantación baja, rotados hacia atrás.
Ojos:	<ul style="list-style-type: none"> – Ojo izquierdo pequeño 	<ul style="list-style-type: none"> – Edema alrededor de los ojos.
Nariz:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela disminuida. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela colapsada.. – Nariz bulbosa y redondeada.

	○ Nariz ancha.	○ Narinas anchas y colapsadas - Puente nasal hundido. - Impresión de nariz de pico
Filtrum:	- Filtrum aumentado.	- Filtrum liso, ancho y prominente.
Mandíbula:		➤ Aparente retrognatia.

- Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los resultados cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Macrocefalia.
- Pabellones auriculares anchos y rotados hacia atrás.
- Pabellones auriculares de implantación baja.
- Columnela disminuida.
- Nariz ancha.

Discreparon en:

- Cualitativamente se apreció una retrognasia, que es falsa ya que cualitativamente es normal.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Disminución del tercio inferior.
- Braquicefalia.
- Asimetría facial.
- Pabellones auriculares engrosados en la región posterior.
- Ojo izquierdo pequeño.
- Edema alrededor de los ojos.
- Nariz bulosa y redondeada.
- Puente nasal hundido.

- Impresión de nariz de pico.
- Filtrum liso, ancho y prominente.
- Filtrum aumentado.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a estas últimas por su mayor exactitud, se concluye que el feto presentó:

- ✓ Macrocefalia.
- ✓ Disminución del tercio inferior
- ✓ Braquicefalia.
- ✓ Cabeza más grande en relación del cuerpo.
- ✓ Asimetría facial.
- ✓ Pabellones auriculares anchos.
- ✓ Implantación baja de pabellones auriculares.
- ✓ Pabellones auriculares engrosados en la región posterior.
- ✓ Ojo izquierdo pequeño.
- ✓ Edema alrededor de los ojos.
- ✓ Columnela disminuida.
- ✓ Nariz ancha, bulosa y redondeada.
- ✓ Puente nasal hundido.
- ✓ Impresión de nariz de pico.
- ✓ Filtrum aumentado, liso, ancho y prominente.

7.2. CASO N° 2

Feto U 44-90. Producto de aborto de sexo femenino con peso corporal de g, longitud femoral de mm, longitud del pie de mm y longitud corona rabadilla de mm. La somatometría fetal correspondió a 19 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró asimetría facial izquierda (Fig. 2A). Pabellones auriculares de tamaño disminuido y de implantación baja, con puente nasal deprimido, nariz corta, globular y ancha. Filtrum liso y aparente retrognasia mandibular (Fig. 2B).

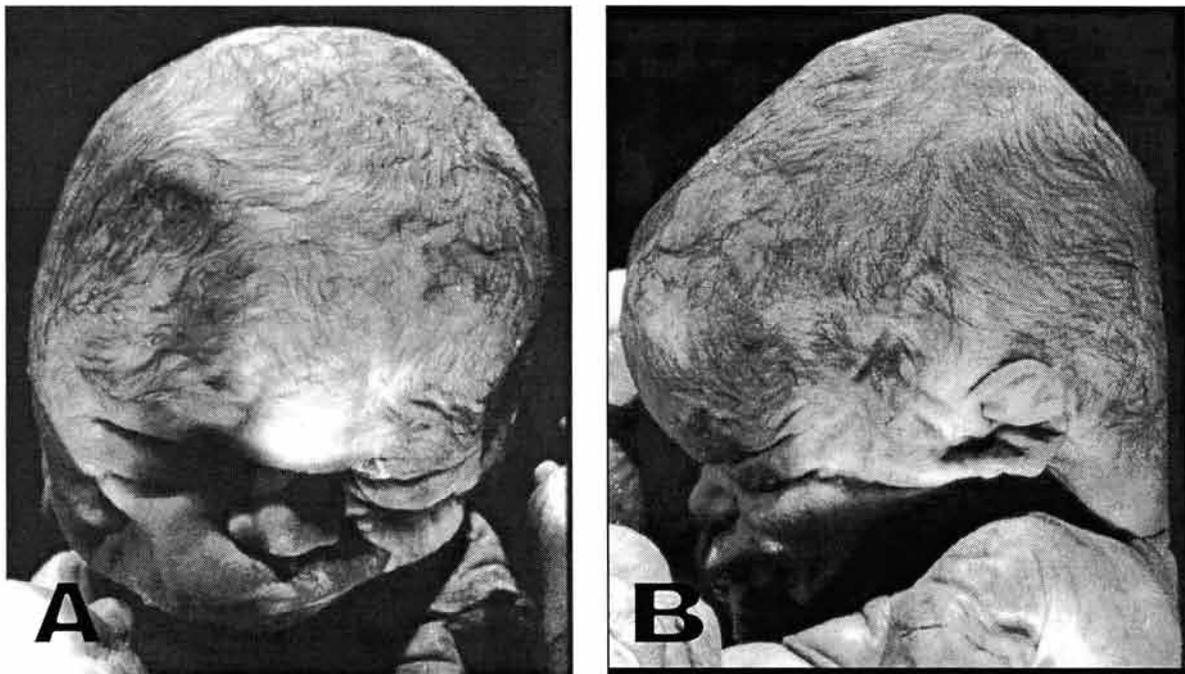


Figura 2: Fotografías craneofaciales del caso N° 2 A: Vista ventral mostrando una evidente macrocefalia con angulación facial hacia el lado izquierdo; obsérvese el hipertelorismo. B: Vista lateral izquierda craneofacial; nótese los pabellones auriculares anchos, de implantación baja y rotados hacia atrás, así como el puente nasal deprimido con el filtrum largo y liso.

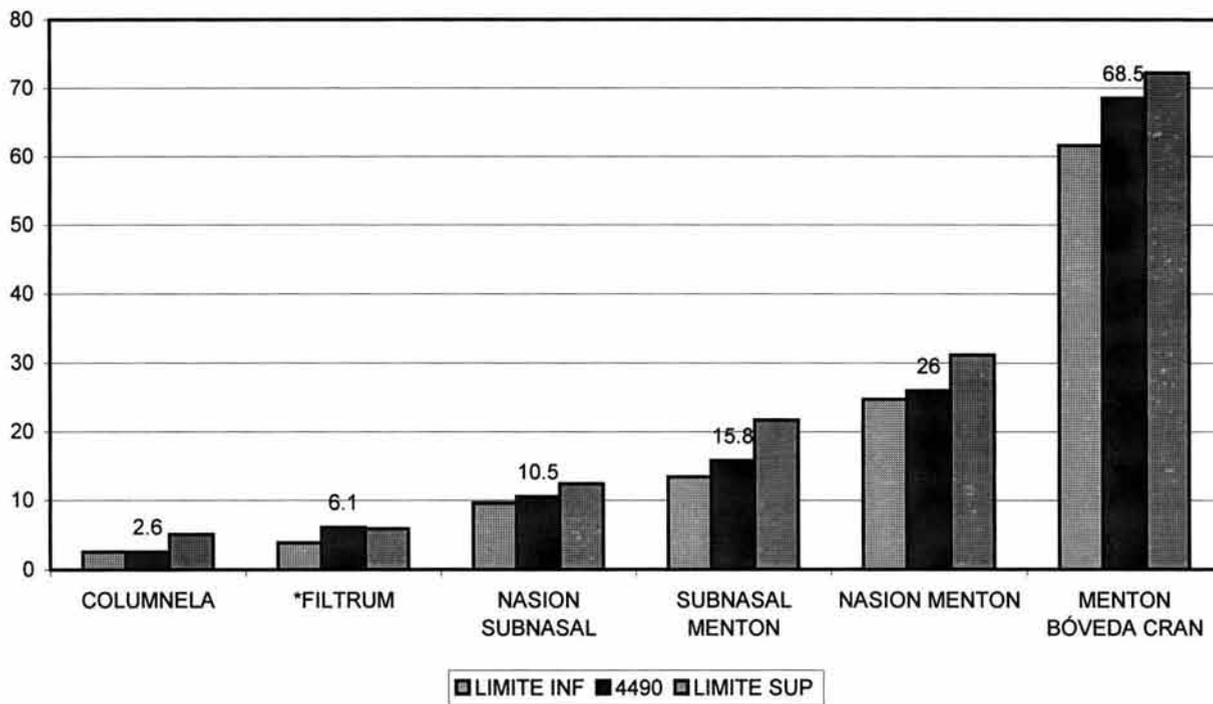
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 2A – F.

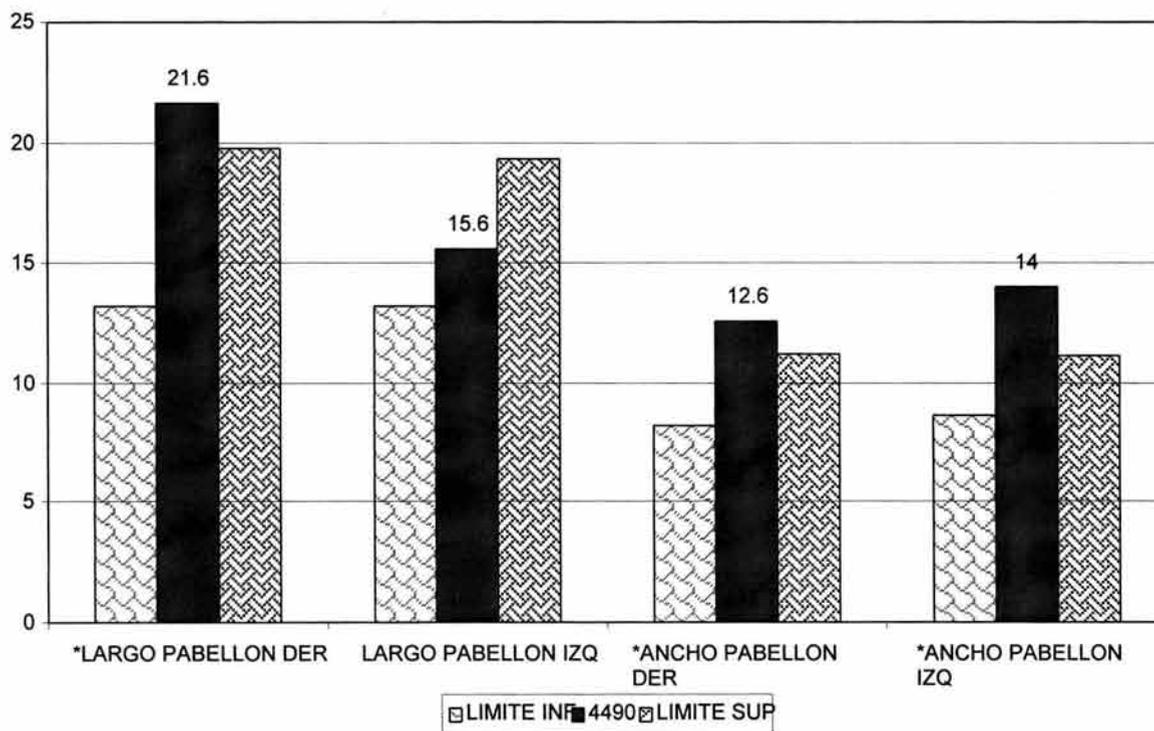
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 2 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 2A)	Altura Columnela	2.6	2.6 a 5.1
	Longitud Filtrum	6.1	3.9 a 5.9
	Distancia Nasion – Subnasal	10.5	9.6 a 12.4
	Distancia Subnasal – Menton	15.8	13.4 a 21.7
	Distancia Nasion – Menton	26	24.7 a 31.2
	Distancia Menton – Bóveda craneal	68.5	61.6 a 72.2
AURICULARES (Gráfica 2B)	Largo pabellón auricular derecho	21.6	13.2 a 19.3
	Largo pabellón auricular izquierdo	15.6	
	Ancho pabellón auricular derecho	12.6	8.2 a 11.2
	Ancho pabellón auricular izquierdo	14	
TRAGO a (Gráfica 2C)	Nasion derecho	44.5	10.2 a 13.8
	Nasion izquierdo	45.3	
	Canto externo ojo derecho	29	6.1 a 8.7
	Canto externo ojo izquierdo	23.1	
	Comisura bucal derecha	36.3	27.2 a 33.3
	Comisura bucal izquierda	35	
	Menton derecho	40.2	10.2 a 13.8
	Menton izquierdo	42.1	
OCULARES (Gráfica 2D)	Apertura palpebral derecha	12.2	10.2 a 13.8
	Apertura palpebral izquierda	11.2	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	7.6	6.1 a 8.3
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	8.4	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	39.5	33.9 a 39.0
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	15.5	13.3 a 15.0
BOCA y NARIZ (Gráfica 2E)	Línea media a comisura bucal derecha	10.7	7.9 a 10.6
	Línea media a comisura bucal izquierda	11.5	
	Distancia intercomisural	19	14.4 a 19.7
	Ancho nariz	13	10.3 a 13.3
CRANEALES (Gráfica 2F)	Perímetro cefálico	230	185 a 203
	Diámetro occípito-frontal	75.1	63.9 a 70.5
	Diámetro biparietal	65.6	50.6 a 58.7

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

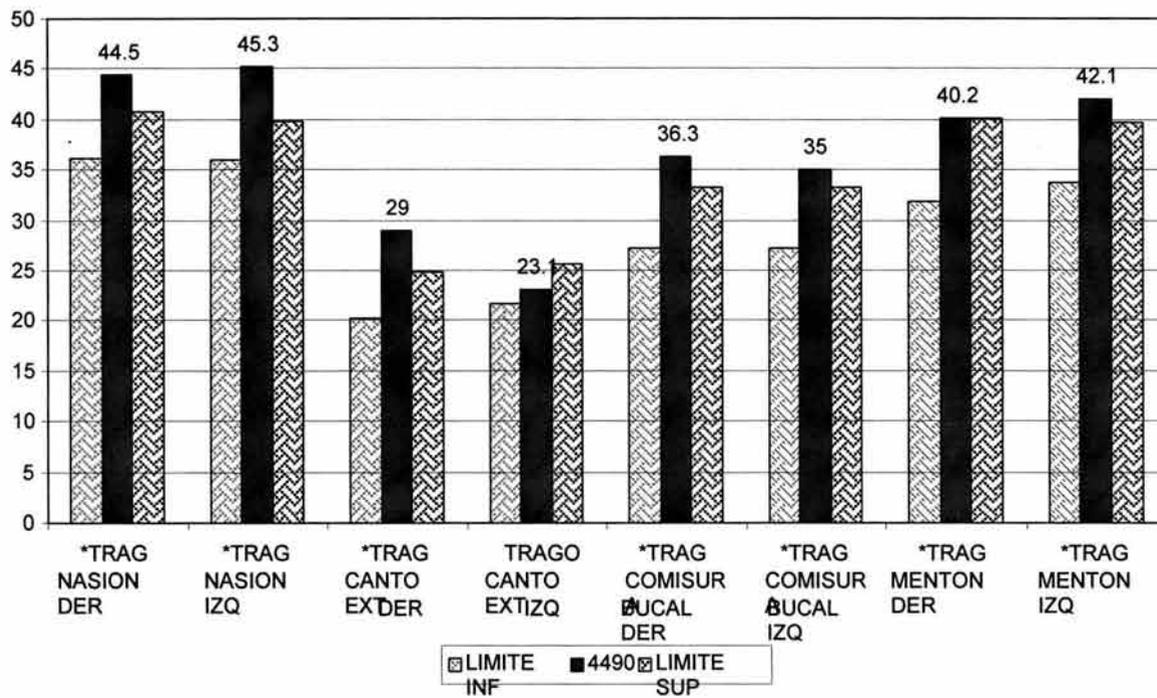
Gráfica 2A: MEDIDAS FACIALES



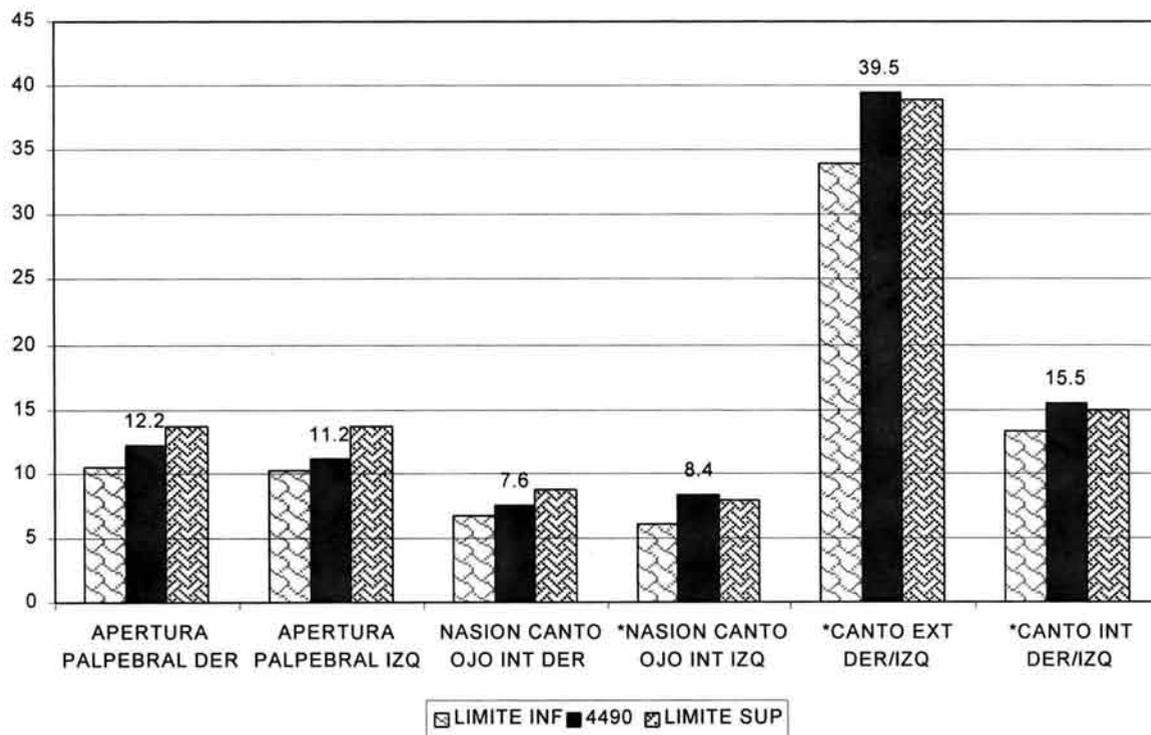
Gráfica 2B: MEDIDAS AURICULARES



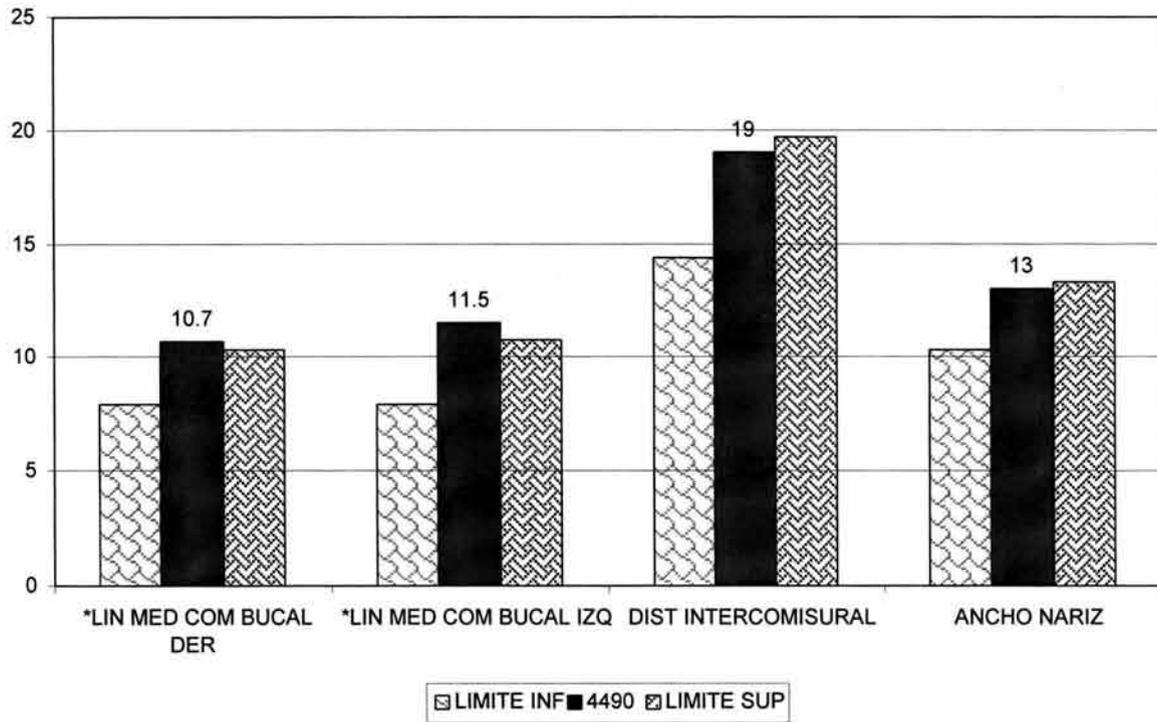
Gráfica 2C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



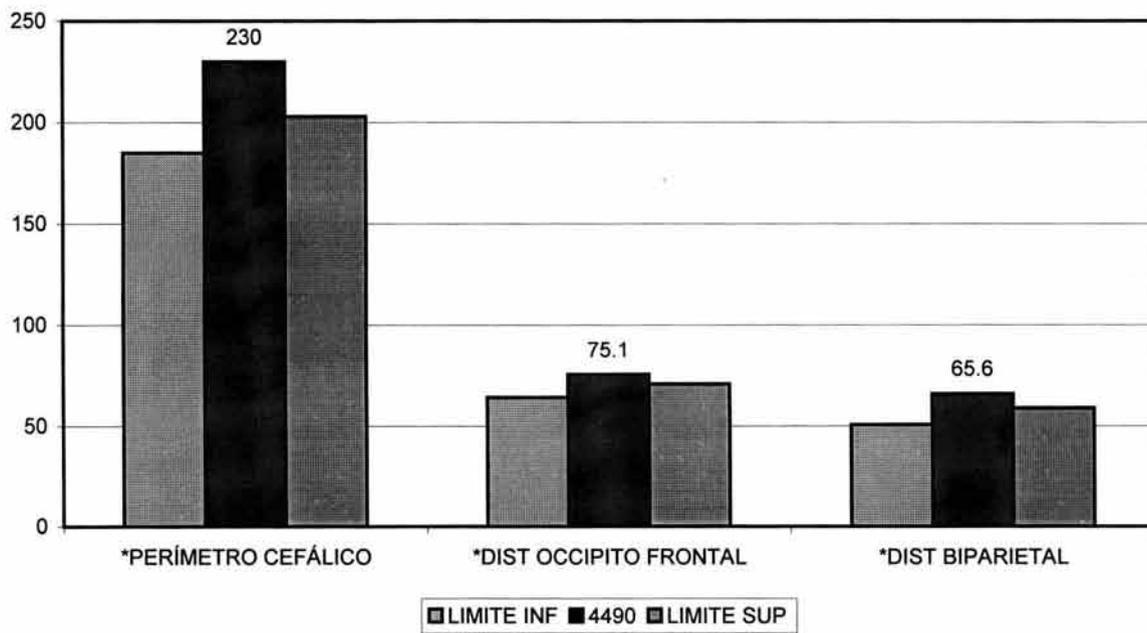
Gráfica 2D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 2E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 2F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró la longitud del filtrum aumentada.
- El pabellón auricular derecho largo, y ambos pabellones auriculares anchos.
- La distancia trago nasion derecha e izquierda se encontró incrementada así como la medida trago canto externo derecho, lo que indicó una implantación baja de los pabellones auriculares. El incremento en las distancias trago comisura bucal y trago menton de ambos lados apoya la implantación baja de pabellones auriculares y hace evidente una rotación posterior de estos.
- La distancia nasion canto interno del ojo izquierdo se encontró incrementada, lo que sugirió una separación del ojo izquierdo amplia, aumentando la distancia canto externo y canto interno de ambos ojos.
- La distancia línea media comisura bucal de ambos lados se encontró incrementada mientras que la distancia intercomisural no fue afectada, lo que indicó una oblicuidad en las comisuras bucales.
- El perímetro craneal se encontró aumentado, debido al incremento de la distancia biparietal y occipito frontal lo que sugirió una macrocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara	- Macrocefalia.	- Asimetría facial izquierda.
Oídos	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Pabellones auriculares mas anchos y el derecho mas largo. ○ Implantación baja de pabellones auriculares. - Pabellones auriculares rotados hacia atrás. 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Pabellones auriculares de tamaño disminuido. ○ Pabellones auriculares de implantación baja.

Ojos	– Ojo izquierdo separado. – Hipertelorismo.	
Nariz		– Puente nasal deprimido. ➤ Nariz corta, globular y ancha.
Filtrum	– Filtrum largo	- Filtrum liso.
Boca	– Oblicuidad de las comisuras bucales.	
Mandíbula		– Retrognatia

- Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos observamos que ambos estudios coincidieron en que el feto presentó:

- Implantación baja de pabellones.
- Ojo izquierdo separado que confirma la asimetría facial observada.

Discreparon en:

- Cuantitativamente se apreciaron ambos pabellones auriculares más anchos y cuantitativamente se aprecian pequeños debido a que el tamaño del cráneo es mayor y aparentemente se observan de un menor tamaño en relación al cráneo.
- Cualitativamente se apreció la nariz corta, globular y ancha, debido a que la columela se encontró cerca del límite inferior, lo que hace que se aprecie corta y más ancha.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción del feto fueron:

- Macrocefalia.
- Rotación posterior de pabellones auriculares.
- Asimetría facial izquierda.
- Ojo izquierdo separado.
- Hipertelorismo.

- Puente nasal deprimido.
- Filtrum largo
- Filtrum liso.
- Oblicuidad de las comisuras bucales.
- Retrognasia.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Macrocefalia
- ✓ Asimetría facial izquierda.
- ✓ Pabellones auriculares anchos, largos y rotados hacia atrás.
- ✓ Implantación baja de pabellones auriculares.
- ✓ Ojo izquierdo separado.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Puente nasal deprimido.
- ✓ Filtrum largo y liso.
- ✓ Oblicuidad de las comisuras bucales.

7.3. CASO N° 3

Feto 62-90: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 254.2 g, longitud femoral de 39.9 mm, longitud del pie de 28.5 mm y longitud corona rabadilla de 140 mm. La somatometría fetal correspondió a 17 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró macrocefalia, asimetría y colapso facial o aplastamiento mecánico (Fig. 3A). Los pabellones auriculares de implantación baja. Puente nasal marcado con narinas antevertidas (Fig. 3B y C). En los ojos se encontró hipertelorismo con las fisuras palpebrales desviadas hacia arriba. Filtrum liso y macrostomía bilateral (Fig. 3A, B y C). Mandíbula con pseudoprogнатismo (Fig. 3C).



Fig. 3: Fotografías craneofaciales del caso N° 3. A: Vista ventral mostrando evidente macrocefalia, tercios faciales alterados y asimetría facial; nótese la desviación izquierda de la boca.

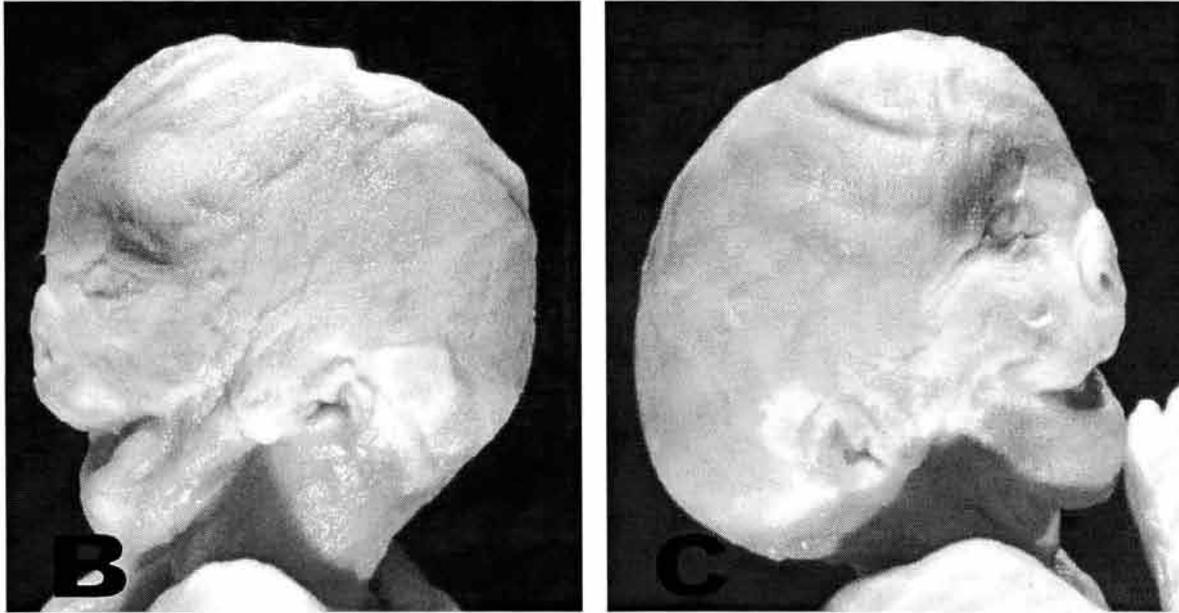


Figura 3: Fotografías craneofaciales del caso N°3. Figura 3B: Vista lateral izquierda craneofacial. Figura 3C: Vista lateral derecha craneofacial. Obsérvese en ambas vistas; la marcada dolicocefalia, el colapso facial, los pabellones auriculares de implantación baja y estrechos, microftalmos y filtrum liso.

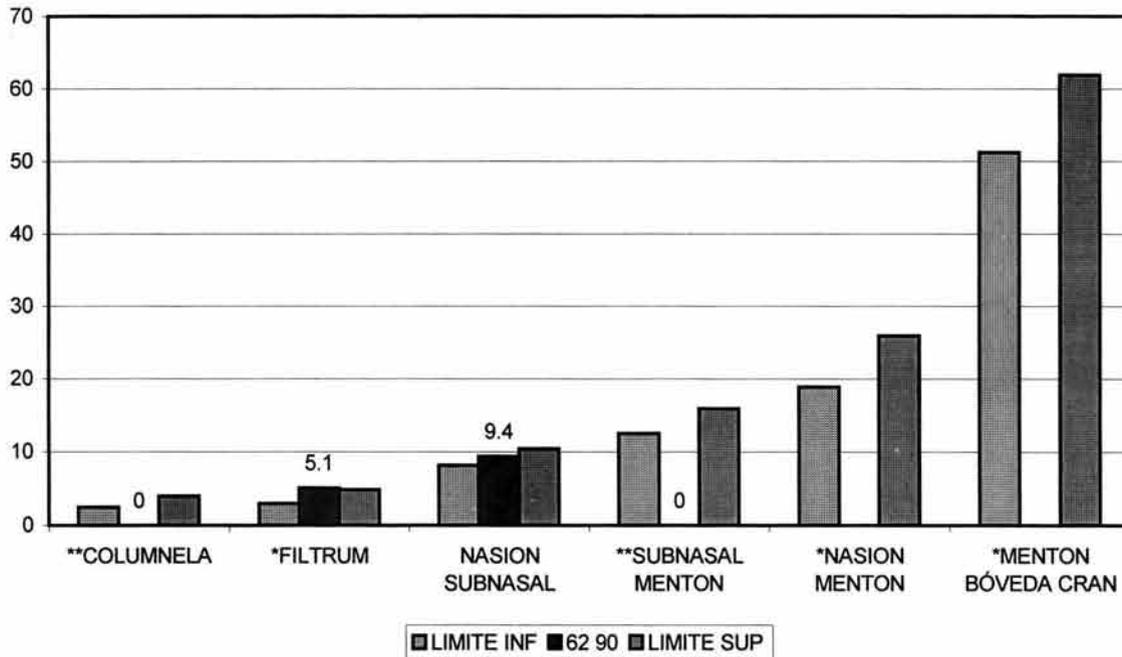
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 3A – F.

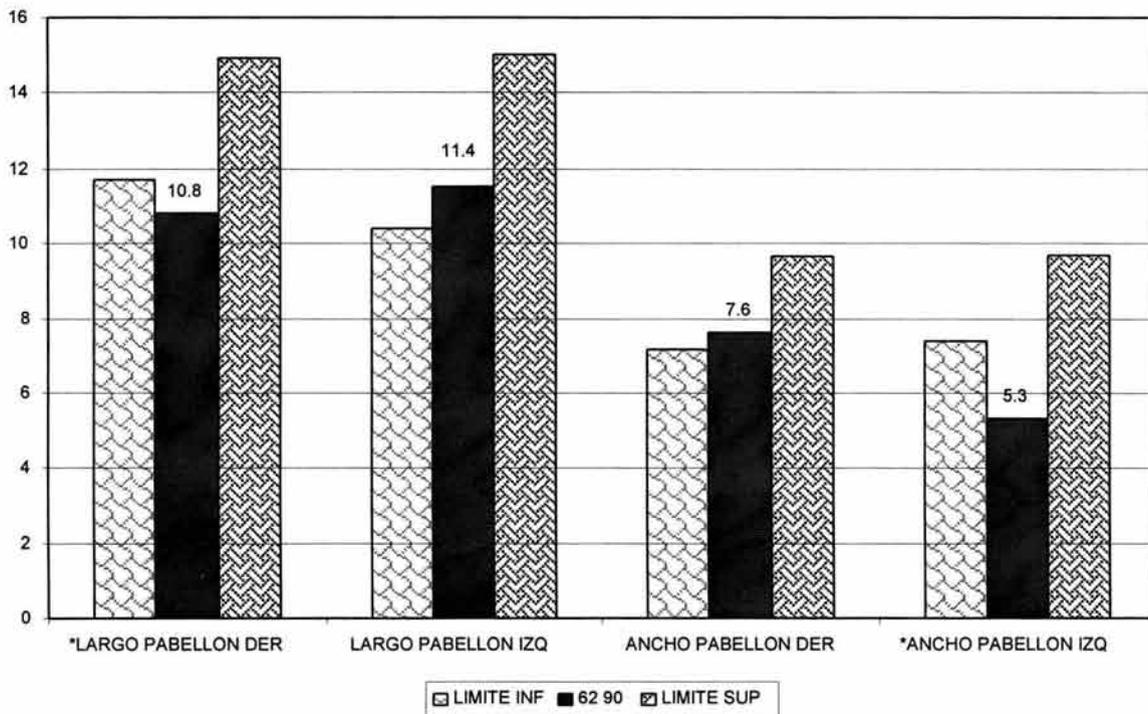
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 3 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 3A)	Altura Columnela	---	2.5 a 4
	Longitud Filtrum	5.1	3.0 a 4.9
	Distancia Nasion – Subnasal	9.4	8.2 a 10.4
	Distancia Subnasal – Menton	---	12.5 a 15.9
	Distancia Nasion – Menton	---	18.9 a 25.9
	Distancia Menton – Bóveda craneal	---	51.2 a 61.9
AURICULARES (Gráfica 3B)	Largo pabellón auricular derecho	10.8	11.4 a 14.9
	Largo pabellón auricular izquierdo	11.4	
	Ancho pabellón auricular derecho	7.6	6.2 a 9.7
	Ancho pabellón auricular izquierdo	5.3	
TRAGO a (Gráfica 3C)	Nasion derecho	---	30.8 a 36.1
	Nasion izquierdo	31.9	
	Canto externo ojo derecho	21.1	18.3 a 22.1
	Canto externo ojo izquierdo	20	
	Comisura bucal derecha	21.4	21.8 a 30.6
	Comisura bucal izquierda	---	
	Menton derecho	28.8	28.3 a 34.3
	Menton izquierdo	29	
OCULARES (Gráfica 3D)	Apertura palpebral derecha	7.9	9.9 a 11.8
	Apertura palpebral izquierda	7.9	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	5.6	5.1 a 7
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	5.5	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	25.9	30.2 a 34.9
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	11.2	11.2 a 13.3
BOCA y NARIZ (Gráfica 3E)	Línea media a comisura bucal derecha	5.8	7.1 a 10
	Línea media a comisura bucal izquierda	7.3	
	Distancia intercomisural	10.1	13.3 a 18.5
	Ancho nariz	10	9.5 a 11.2
CRANEALES (Gráfica 3F)	Perímetro cefálico	161	157 a 183
	Diámetro occipito-frontal	55.8	53.7 a 62.7
	Diámetro biparietal	41.2	42.5 a 49.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

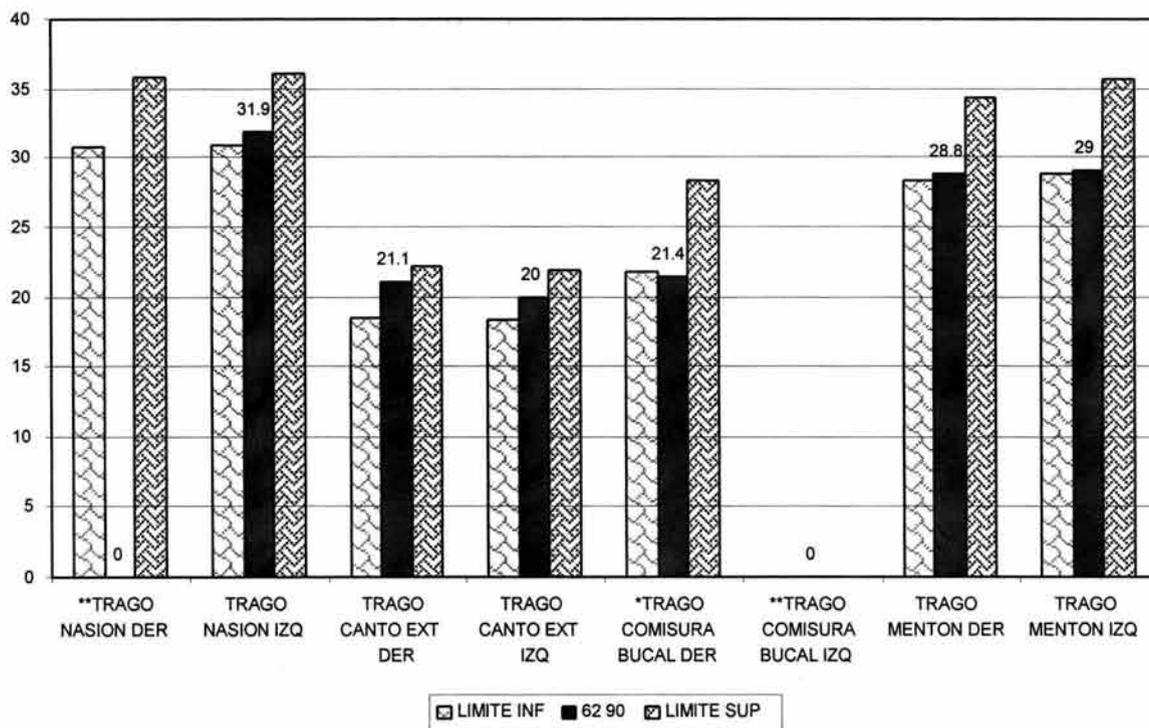
Gráfica 3A: MEDIDAS FACIALES



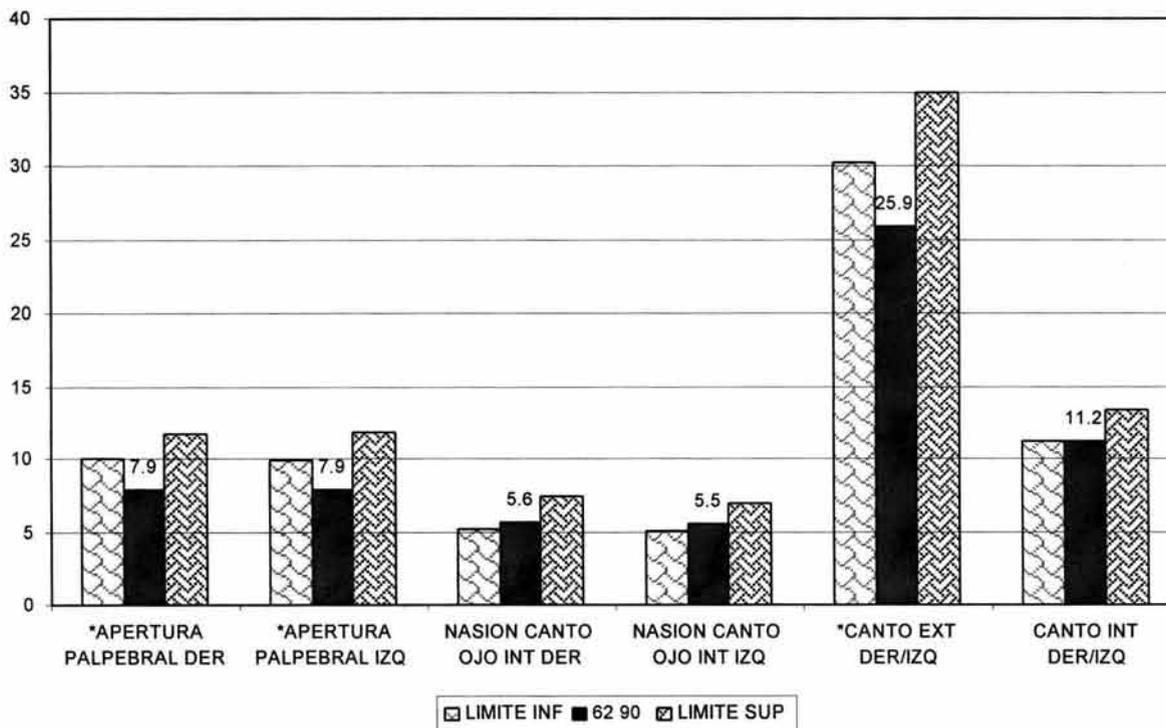
Gráfica 3B: MEDIDAS AURICULARES



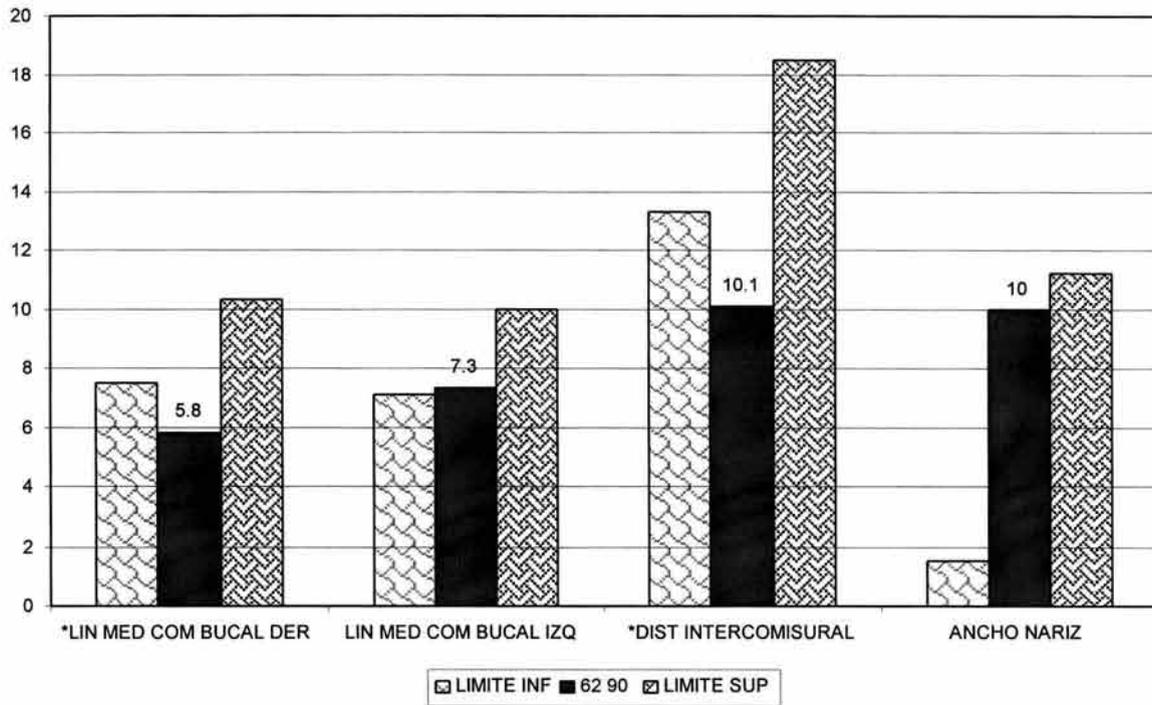
Gráfica 3C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



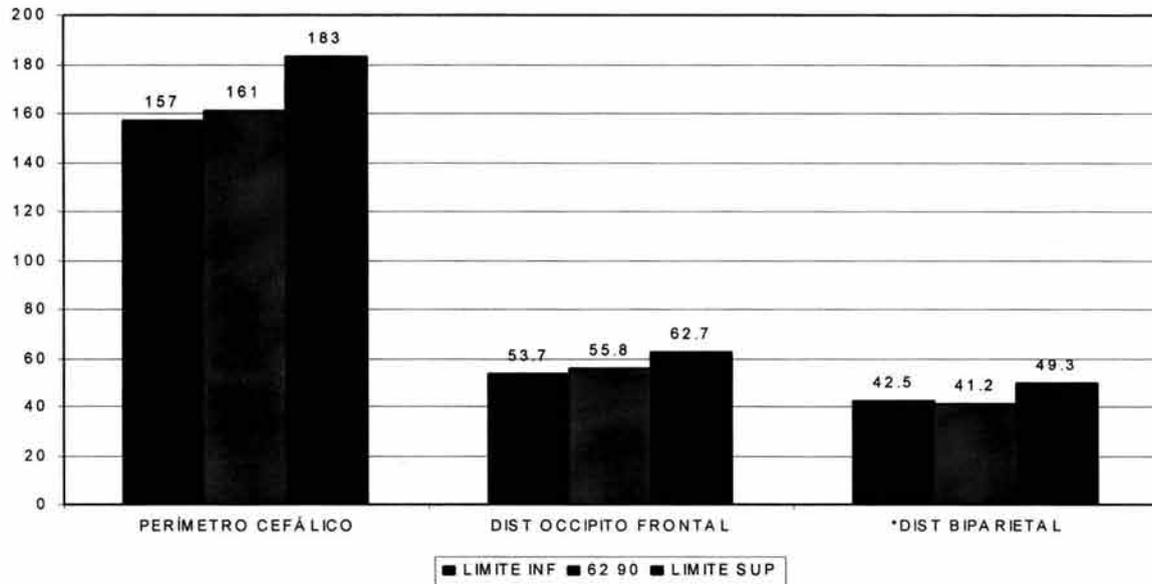
Gráfica 3D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 3E: MEDIDAS DE LA BOCA Y NARIZ



Gráfica 3F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- La distancia de la columnela no se pudo tomar. El filtrum es largo. La distancia nasion menton, subnasal menton y menton bóveda craneal no se registraron por el estado del feto.
- Pabellón auricular derecho corto. Ambos pabellones auriculares fueron estrechos.
- Distancia trago comisura bucal derecha disminuida lo que indicó una implantación baja de pabellones auriculares. Se descartó macrostomía por la disminución de la distancia intercomisural bucal.
- Apertura palpebral derecha e izquierda disminuida lo que sugiere microftalmos provocando así una reducción en la distancia canto externo y canto interno de ambos ojos, hipotelorismo.
- Distancia línea media comisura bucal derecha disminuida, que provocó una disminución en la distancia intercomisural; microstomía.
- Distancia biparietal disminuida, el perímetro craneal y la distancia occipito frontal fueron normales indicando una dolicocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	– Dolicocefalia.	– Asimetría facial – Colapso facial.
Pabellones auriculares:	○ Pabellones auriculares de implantación baja. – Pabellones auricular derecho corto. – Pabellones auriculares estrechos.	○ Pabellones auriculares de implantación baja.
Ojos:	➤ Microftalmos	– Fisuras palpebrales desviadas hacia arriba. ➤ Apertura palpebral derecha más

	➤ Hipotelorismo	grande que la izquierda. ➤ Hipertelorismo.
Nariz:		- Puente nasal marcado. - Narinas antevertidas.
Filtrum:	- Filtrum largo.	- Filtrum liso
Boca:	➤ Microstomía	➤ Macrostomía bilateral.
Mandíbula:		➤ Pseudoprogнатismo

- Coinciden
- Contrastan
- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coincidieron en que el feto presentó:

- Pabellones auriculares de implantación baja.

Discrepan en:

- Cuantitativamente se encontró microftalmos y cualitativamente se apreciaron las aperturas palpebrales grandes, esto originado por el efecto visual que ofrece una disminución en la distancia biparietal.
- Cuantitativamente se registró un hipotelorismo, que contrasta con el hipertelorismo apreciado cualitativamente, esto ocasionado por la disminución en la distancia biparietal.
- Cuantitativamente se reveló una microstomía que diverge con la macrostomía apreciada cualitativamente, esto provocado por la misma estrechez craneal producto de la dolicocefalia.
- Cualitativamente se apreció un pseudoprogнатismo que es falso debido a que la microstomía provocó un efecto óptico de una mandíbula más grande.

Las características que no presentan comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Dolicocefalia.
- Asimetría facial

- Colapso facial.
- Pabellones auricular derecho corto.
- Pabellones auriculares estrechos.
- Fisuras palpebrales desviadas hacia arriba.
- Puente nasal marcado.
- Narinas antevertidas.
- Filtrum largo y liso.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Asimetría facial
- ✓ Colapso facial.
- ✓ Pabellones auriculares de implantación baja.
- ✓ Pabellones auricular derecho corto.
- ✓ Pabellones auriculares estrechos.
- ✓ Microftalmos
- ✓ Hipotelorismo
- ✓ Fisuras palpebrales desviadas hacia arriba.
- ✓ Filtrum largo.
- ✓ Filtrum liso.
- ✓ Microstomía.

7.4. CASO N° 4

Feto G 111-91: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 307.8 g, longitud femoral de 46.6 mm, longitud del pie de 29.3 mm y longitud corona rabadilla de 140 mm. La somatometría fetal correspondió a 17 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró una evidente dolicocefalia con microcefalia y cara pequeña en relación al cráneo (Fig. 4A y B). Pabellones auriculares displásicos, doblados y con el borde inferior definido incompletamente. Fisura palpebral izquierda aparentemente más pequeña, edema alrededor de los párpados, el lado izquierdo más afectado que el derecho. Puente nasal ancho, nariz corta y asimétrica. (Fig. 4B y C). El filtrum fue corto, los labios se apreciaron irregulares con la fisura bucal izquierda más grande con profusión cutánea izquierda y aparente retrognatia (Fig. 4A, B y C).



Fig. 4: Fotografía craneofacial del caso N° 4. A: Vista ventral mostrando microftalmos, edema alrededor de los párpados, columnela corta, nariz corta y puente nasal ancho; nótese la microstomía, los labios irregulares y desviación mandibular hacia el lado derecho.

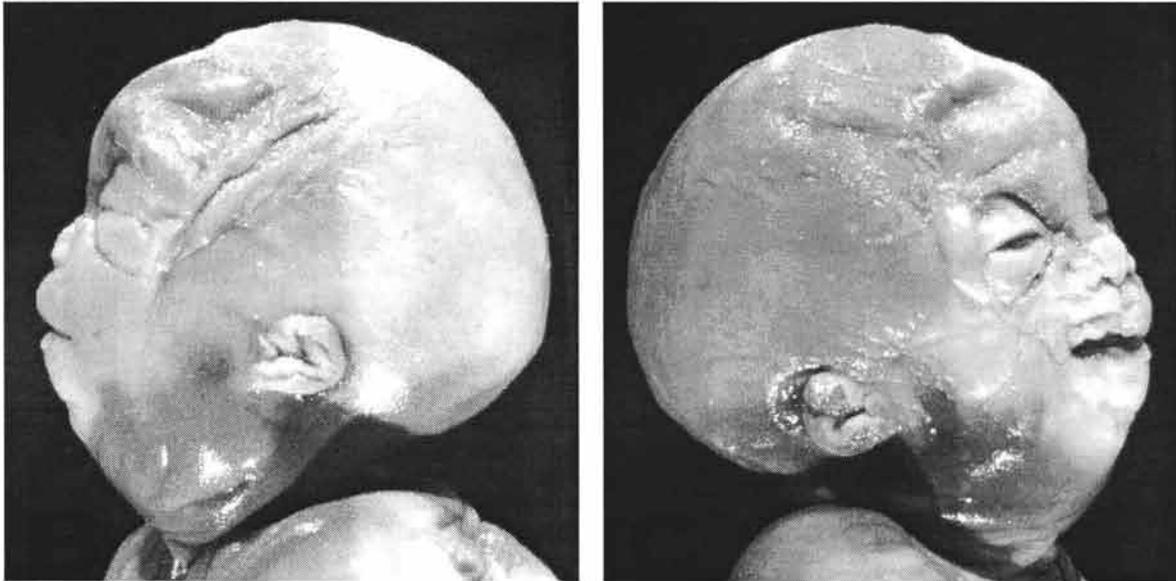


Fig. 4: Fotografías craneofaciales del caso N°4. B: Vista lateral izquierda. C: Vista lateral derecha. Ambas vistas muestran la marcada dolicocefalia, los pabellones auriculares de implantación baja y doblados en el borde inferior, ambos ojos presentan microftalmos y coloboma de párpado. C: Presenta además labios con bordes irregulares y desviación mandibular del lado derecho.

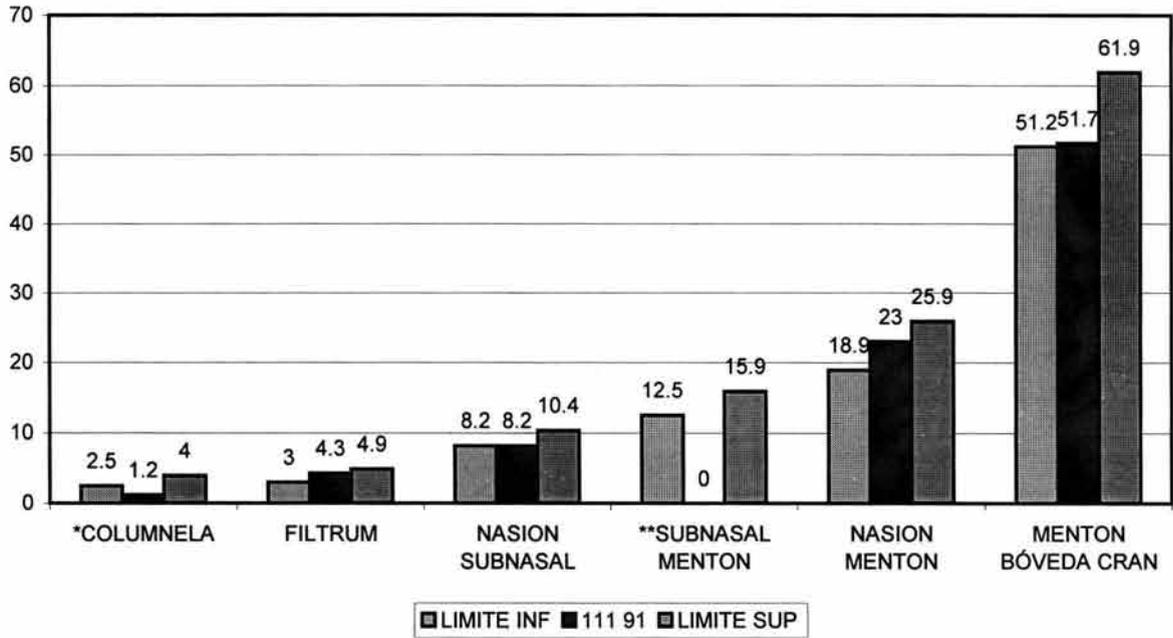
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 4A – F.

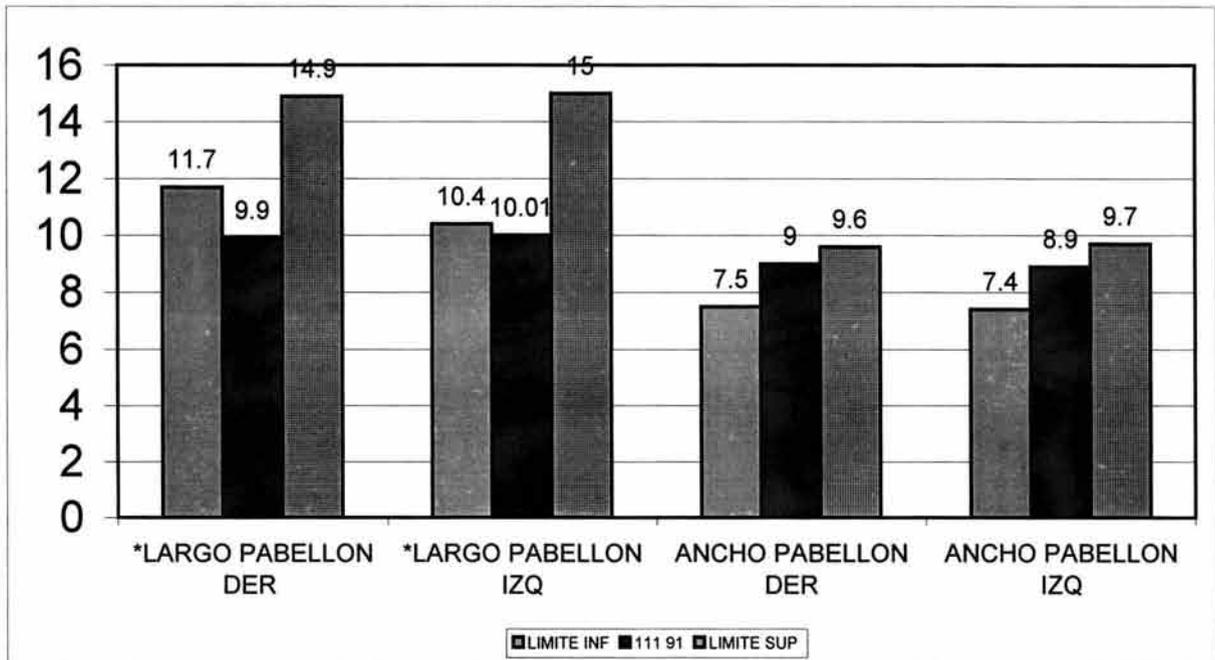
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 4 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 4A)	Altura Columnela	1.2	2.5 a 4
	Longitud Filtrum	4.3	3.0 a 4.9
	Distancia Nasion – Subnasal	8.2	8.2 a 10.4
	Distancia Subnasal – Menton	---	12.5 a 15.9
	Distancia Nasion – Menton	23	18.9 a 25.9
	Distancia Menton – Bóveda craneal	51.7	51.2 a 61.9
AURICULARES (Gráfica 4B)	Largo pabellón auricular derecho	9.9	11.4 a 14.9
	Largo pabellón auricular izquierdo	10.01	
	Ancho pabellón auricular derecho	9	6.2 a 9.7
	Ancho pabellón auricular izquierdo	8.9	
TRAGO a (Gráfica 4C)	Nasion derecho	32.5	30.8 a 36.1
	Nasion izquierdo	31.7	
	Canto externo ojo derecho	20.9	18.3 a 22.1
	Canto externo ojo izquierdo	21.4	
	Comisura bucal derecha	23.5	21.8 a 30.6
	Comisura bucal izquierda	25	
	Menton derecho	29.8	28.3 a 34.3
	Menton izquierdo	27.6	
OCULARES (Gráfica 4D)	Apertura palpebral derecha	8	9.9 a 11.8
	Apertura palpebral izquierda	7.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	6.8	5.1 a 7
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	6.4	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	26.4	30.2 a 34.9
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	12.9	11.2 a 13.3
BOCA y NARIZ (Gráfica 4E)	Línea media a comisura bucal derecha	7.1	7.2 a 10
	Línea media a comisura bucal izquierda	7.4	
	Distancia intercomisural	12	13.3 a 18.5
	Ancho nariz	10.4	9.5 a 11.2
CRANEALES (Gráfica 4F)	Perímetro cefálico	160	157 a 183
	Diámetro occípito-frontal	54.8	53.7 a 62.7
	Diámetro biparietal	40.6	42.5 a 49.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

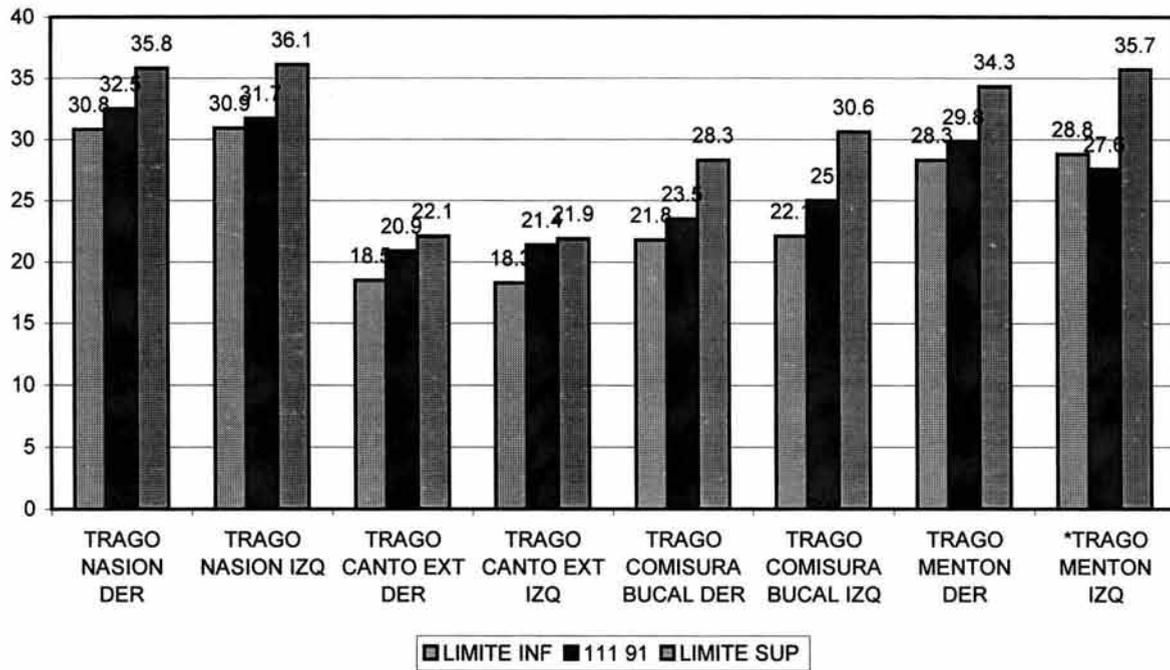
Gráfica 4A: MEDIDAS FACIALES



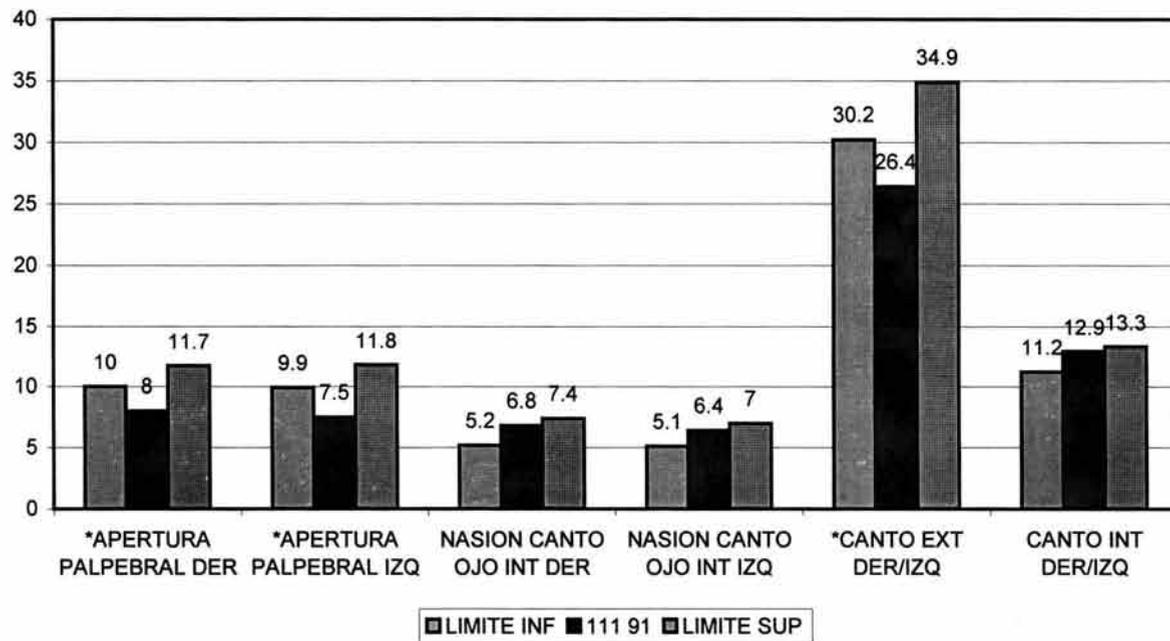
Gráfica 4B: MEDIDAS AURICULARES



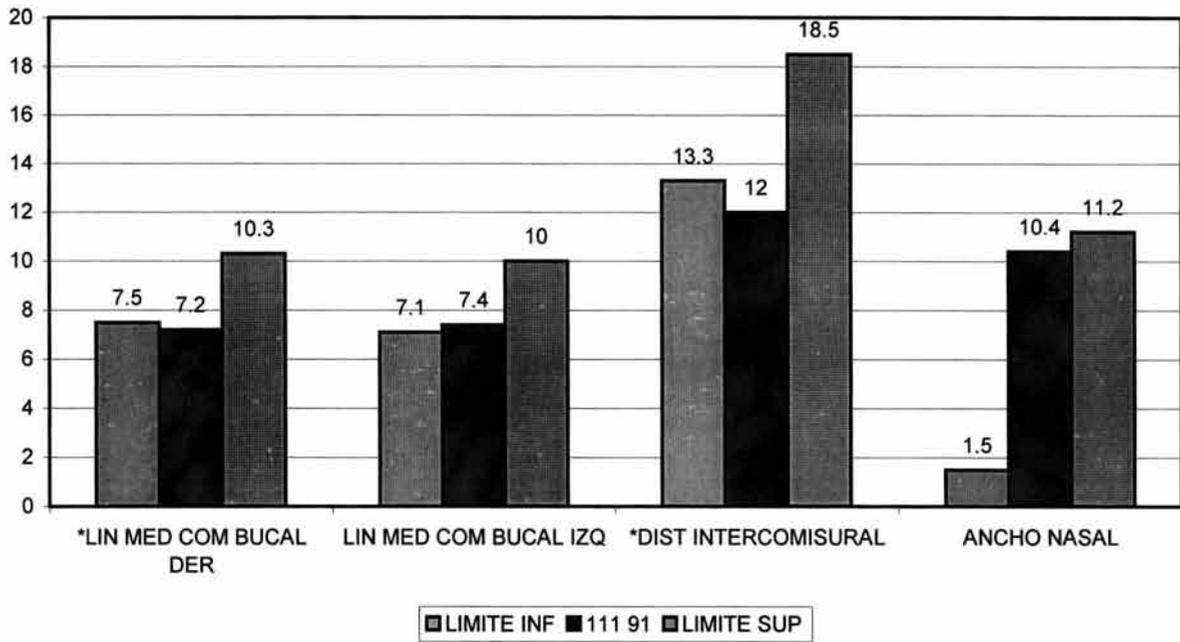
Gráfica 4C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



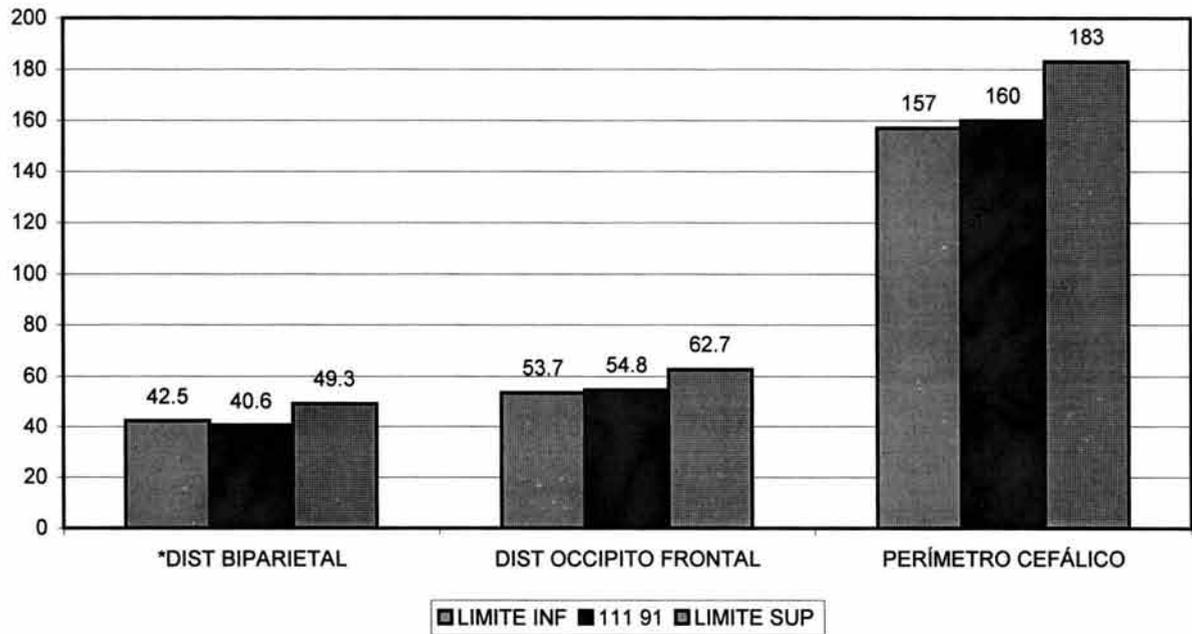
Gráfica 4D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 4E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 4F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- Mediante el análisis cualitativo encontramos la distancia de la columnela disminuida y la distancia nasion subnasal en el límite inferior.
- Pabellones auriculares cortos.
- Distancia trago menton disminuida lo que indicó una posible desviación mandibular hacia el lado derecho.
- Aperturas palpebrales disminuidas lo que justificó que la distancia canto externo der/izq estuviera por debajo de los valores de normalidad.
- La distancia línea media comisura bucal derecha se encontró disminuida, lo que justificó una distancia intercomisural por debajo de la normalidad.
- Distancia biparietal disminuida, perímetro cefálico y distancia occipito frontal cerca del límite inferior lo que sugirió una dolicocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Dolicocefalia. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Dolicocefalia. - Cara más pequeña que el cráneo. ➤ Microcefalia. ➤ Tercio medio facial disminuido.
Oídos:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares cortos. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares displásicos, doblados y con el borde inferior definido incompletamente. ○ Microtia.
Ojos:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Microftalmos 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Fisura palpebral izquierda pequeña. ○ Edema alrededor de los párpados. ○ Párpado izquierdo más afectado que el derecho.
Nariz:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela corta. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Nariz corta y asimétrica. - Puente nasal ancho.

Filtrum:		➤ Filtrum corto.
Boca:	➤ Microstomía.	- Labios con bordes irregulares. ➤ Fisura bucal izquierda grande.
Mandíbula:	- Desviación mandibular hacia lado derecho	➤ Aparente retrognatia

- Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó observar que ambos estudios coincidieron en que el feto presentó:

- Dolicocefalia.
- Pabellones auriculares cortos y pequeños.
- Microftalmos.
- Columnela corta.

Discreparon en:

- Cualitativamente se apreció una microcefalia, esto debido a que el perímetro cefálico se encontró en los límites inferiores de la normalidad apreciándose de cierta forma pequeño.
- Cualitativamente el tercio medio facial se apreció disminuido, debido a un efecto óptico causado por la disminución de la columnela que favoreció una imagen falsa de un tercio medio disminuido.
- Cualitativamente el filtrum se apreció corto, imagen que es falsa ya que cuantitativamente fue normal, esto debido a que la distancia subnasal menton se encuentra cerca del límite inferior de la normalidad.
- Cuantitativamente se encontró una microstomía, y cualitativamente se apreció una fisura bucal izquierda aumentada, este efecto óptico se debe a que existe una desviación mandibular hacia el lado derecho.
- Cualitativamente se apreció una retrognasia, esto debido a la desviación mandibular hacia el lado derecho.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Cara más pequeña en relación al cráneo.
- Puente nasal ancho.
- Labios con bordes irregulares.
- Desviación mandibular hacia el lado derecho.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Cara más pequeña que el cráneo.
- ✓ Pabellones auriculares cortos y doblados en el borde inferior.
- ✓ Microftalmos.
- ✓ Edema alrededor de los párpados.
- ✓ Columnela corta.
- ✓ Nariz corta y puente nasal ancho.
- ✓ Microstomía.
- ✓ Labios con bordes irregulares.
- ✓ Desviación mandibular hacia el lado derecho.

7.5. CASO N° 5

Feto U 131-91: producto de aborto de sexo masculino con peso corporal de 366.5 g, longitud femoral de 41.2 mm, longitud del pie de 29.3 mm y longitud corona rabadilla de 151 mm. La somatometría fetal correspondió a 25 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró edema facial, con aumento de los pliegues cutáneos. Pabellones auriculares pequeños de implantación baja. Hipertelorismo. Nariz pequeña y sin columnela. Comisuras bucales dirigidas hacia abajo, "boca de carpa" (Fig. 5).



Fig. 5: Fotografía craneofacial del caso N° 5.

Vista ventral mostrando evidente braquicefalia, edema facial, aumento de pliegues cutáneos, implantación baja de pabellones auriculares. hipertelorismo, macrostomía y comisuras bucales dirigidas hacia abajo.

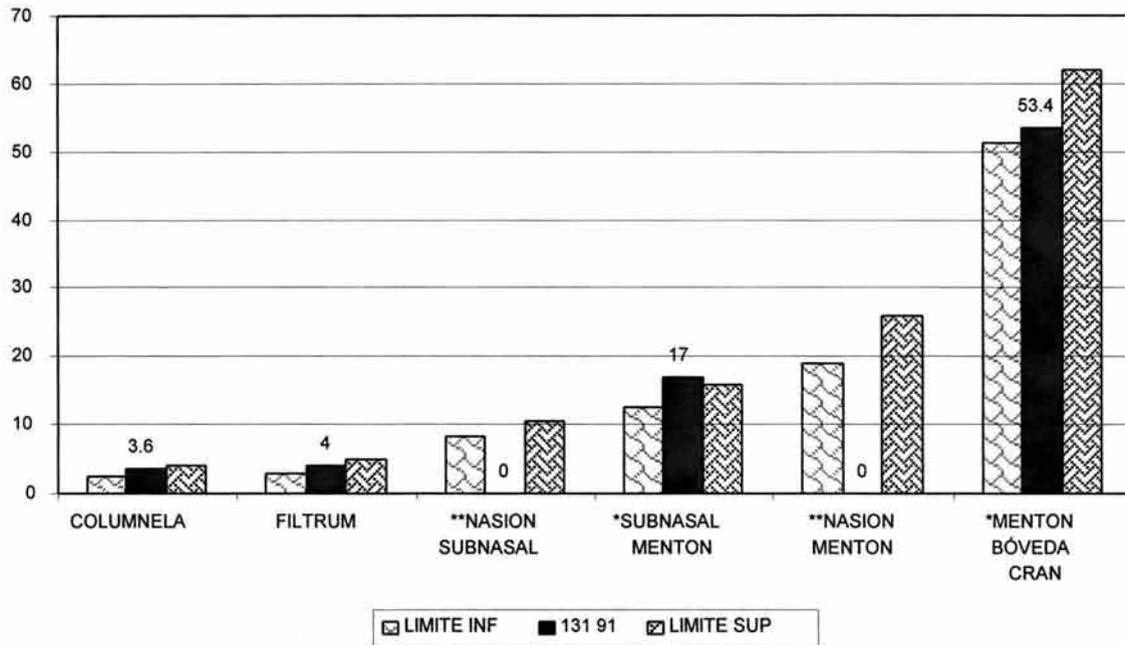
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 5A – F.

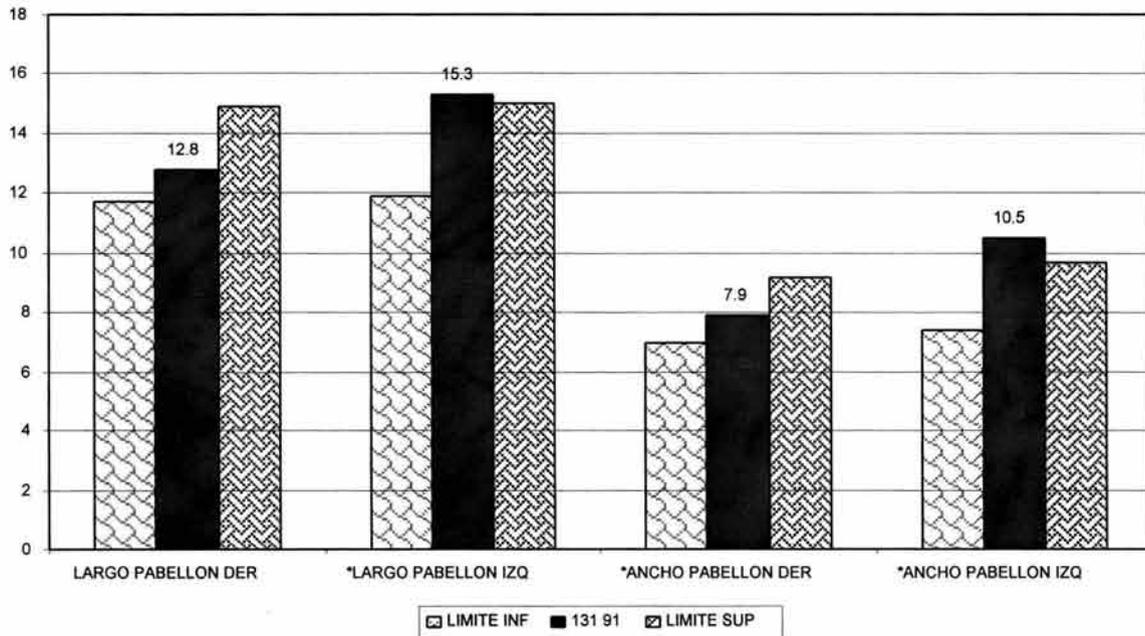
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 5 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 5A)	Altura Columnela	3.6	2.5 a 4
	Longitud Filtrum	4	3 a 4.9
	Distancia Nasion – Subnasal	---	8.2 a 10.4
	Distancia Subnasal – Menton	17	12.5 a 15.9
	Distancia Nasion – Menton	---	18.9 a 25.9
	Distancia Menton – Bóveda craneal	53.4	51.2 a 61.9
AURICULARES (Gráfica 5B)	Largo pabellón auricular derecho	12.8	11.7 a 15
	Largo pabellón auricular izquierdo	15.3	
	Ancho pabellón auricular derecho	7.9	6.2 a 9.7
	Ancho pabellón auricular izquierdo	10.5	
TRAGO a (Gráfica 5C)	Nasion derecho	36.2	30.8 a 36.1
	Nasion izquierdo	34.9	
	Canto externo ojo derecho	23.8	18.3 a 22.1
	Canto externo ojo izquierdo	21.4	
	Comisura bucal derecha	28.7	21.8 a 28.3
	Comisura bucal izquierda	27.5	
	Menton derecho	36.7	28.3 a 35.7
	Menton izquierdo	36	
OCULARES (Gráfica 5D)	Apertura palpebral derecha	9	10 a 11.7
	Apertura palpebral izquierda	8.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	7.8	5.1 a 7.4
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	7.8	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	31	30.2 a 34.9
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	13.1	11.2 a 13.3
BOCA y NARIZ (Gráfica 5E)	Línea media a comisura bucal derecha	6.1	7.5 a 10.3
	Línea media a comisura bucal izquierda	7.8	
	Distancia intercomisural	12.6	13.3 a 18.5
	Ancho nariz	11.2	10.5 a 11.2
CRANEALES (Gráfica 5F)	Perímetro cefálico	174.6	157 a 183
	Diámetro occipito-frontal	51.9	53.7 a 62.7
	Diámetro biparietal	---	42.5 a 49.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

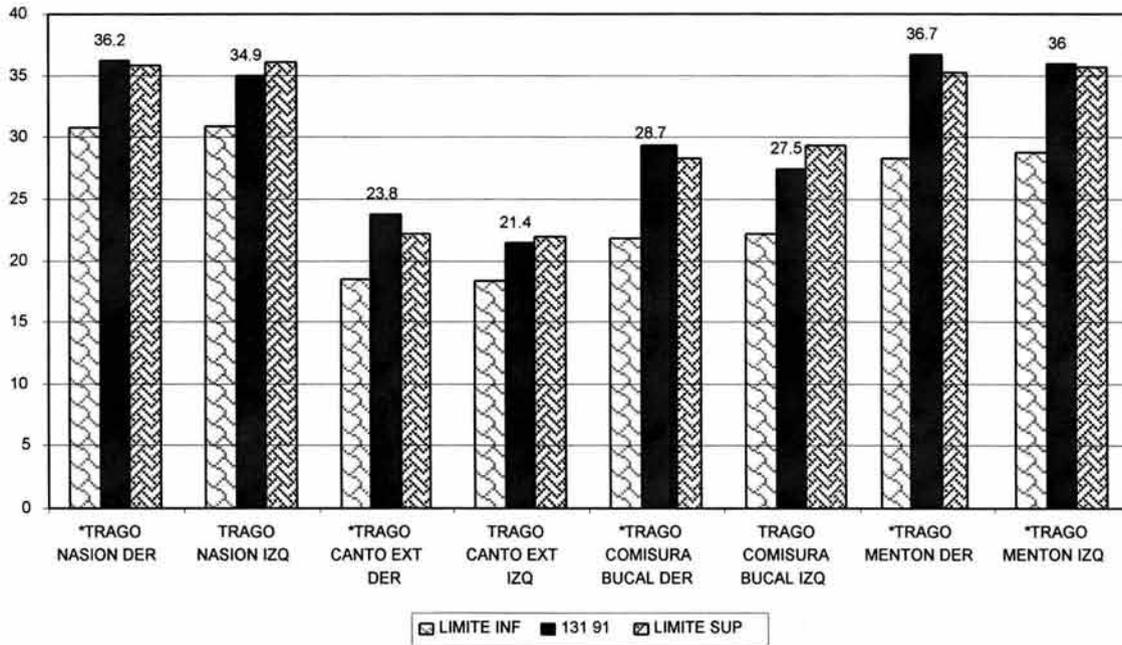
Gráfica 5A: MEDIDAS FACIALES



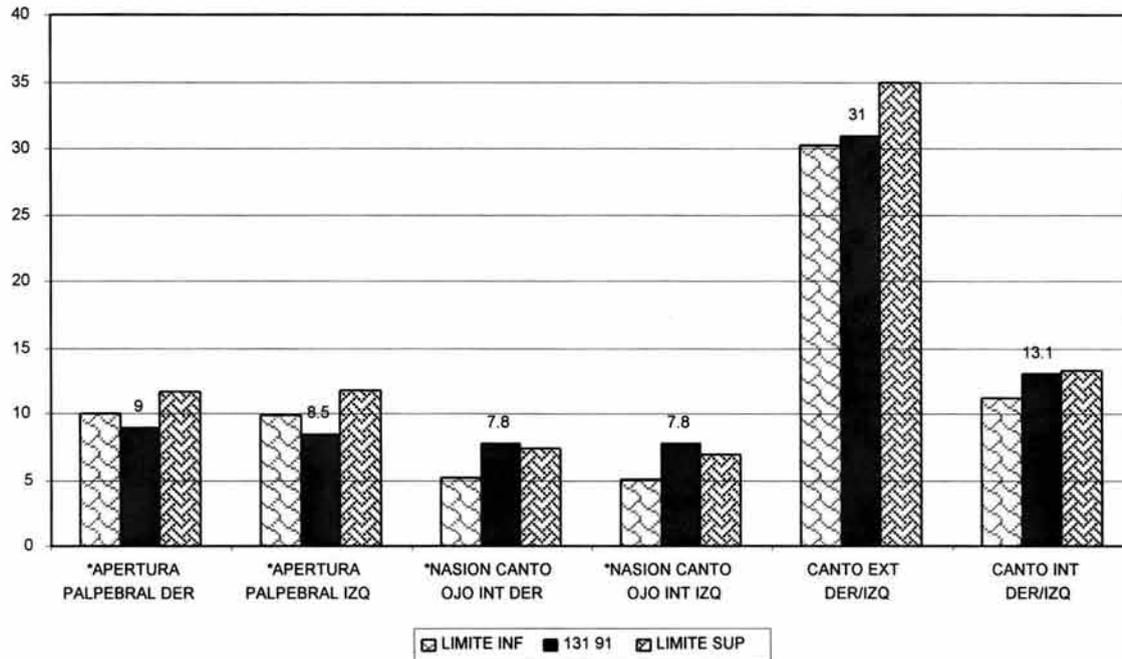
Gráfica 5B: MEDIDAS AURICULARES



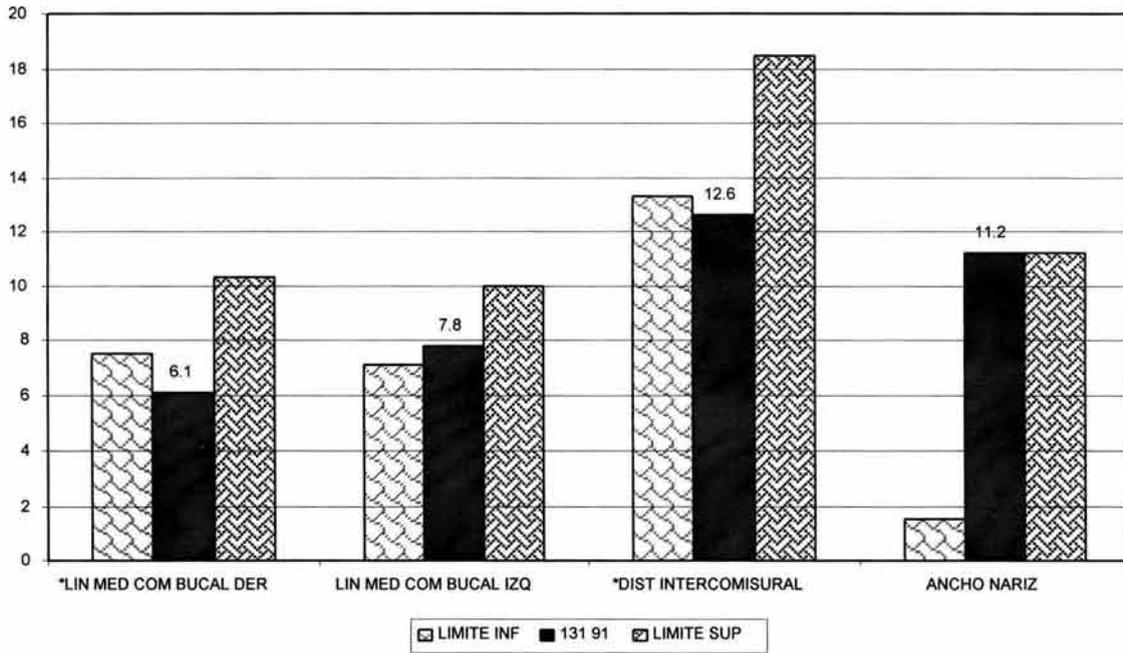
Gráfica 5C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



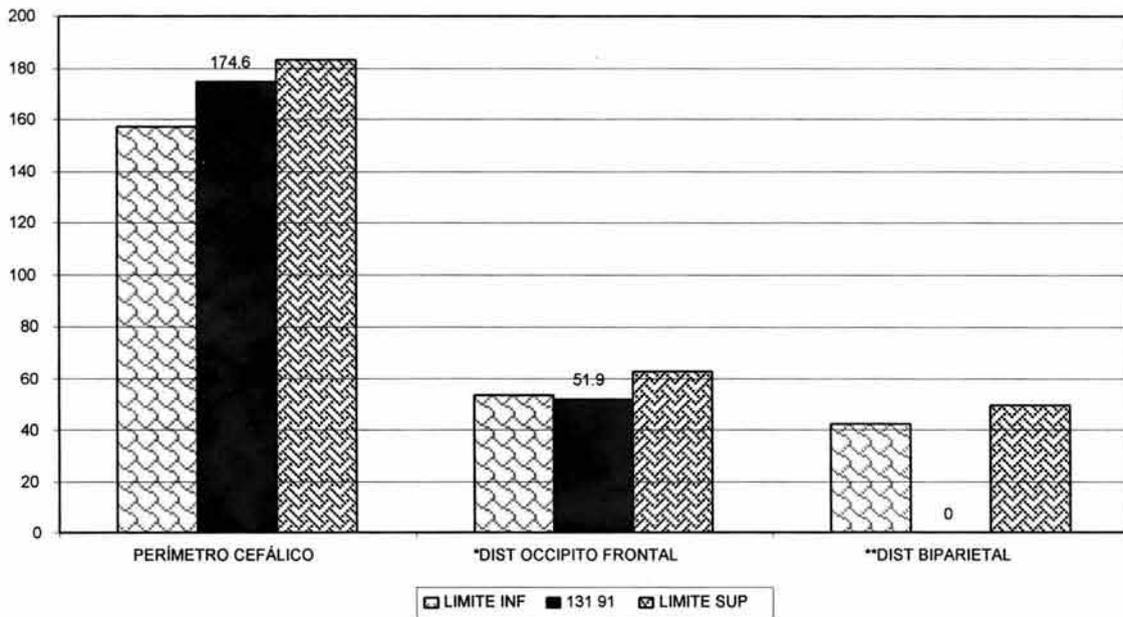
Gráfica 5D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 5E: MEDIDAS DE LA BOCA Y NARIZ



Gráfica 5F: DIAMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis cuantitativo encontramos la distancia subnasal menton por encima de los valores de normalidad, lo que indicó un tercio inferior aumentado, la distancia nasion menton y nasion subnasal no se pudieron tomar. La distancia menton bóveda craneal fue normal indicando que un tercio se encontró disminuido compensando el aumento del tercio inferior.
- El pabellón izquierdo fue largo.
- La distancia trago nasion de ambos lados se encontró aumentada, lo que indicó una implantación baja de pabellones auriculares con prognatismo. La distancia trago canto externo y trago comisura bucal derecha estuvieron aumentadas, lo que sugirió una implantación baja y posterior del pabellón auricular derecho.
- Las aperturas palpebrales de ambos ojos estaban disminuidas, la distancia nasion canto ojo interno estaba aumentada, lo que permite tener la distancia intercantal externa e interna dentro de los parámetros de normalidad dando así un hipotelorismo con microftalmos.
- La distancia línea media comisura bucal derecha estaba aumentada, por lo que incremento la distancia intercomisural, originando así una macrostomía.
- La distancia occipito frontal estaba disminuida, el perímetro cefálico se mantuvo normal y sin poderse tomar la distancia biparietal, esto indicó una braquicefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	<ul style="list-style-type: none"> - Tercio inferior aumentado - Braquicefalia. 	<ul style="list-style-type: none"> - Edema facial. - Aumento de los pliegues cutáneos.
Pabellones auriculares:	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Pabellón izquierdo largo ○ Implantación baja de pabellones auriculares, afectando más el 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Oídos pequeños. ○ Implantación baja

	pabellón auricular derecho.	
Ojos:	<ul style="list-style-type: none"> - Microftalmos o Hipertelorismo 	o Hipertelorismo.
Nariz:		<ul style="list-style-type: none"> ➤ Nariz pequeña. ➤ No hay formación de la columnela ni narinas.
Boca:	o Macrostomía	o Comisuras bucales dirigidas hacia abajo.
Mandíbula:	o Prognatismo	

- o Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coincidieron en que el feto presentó:

- o Implantación baja del pabellón auricular derecho.
- o Hipertelorismo.
- o Macrostomía, por las comisuras deprimidas.
- o Prognatismo.

Discreparon en:

- Cuantitativamente el pabellón izquierdo fue largo, mientras que cualitativamente se apreciaron pequeños, originando este efecto óptico la distancia del tercio inferior aumentado y el edema facial.
- Cualitativamente se apreció la nariz pequeña sin formación de columnela, efecto óptico originado por el edema facial, el tercio inferior aumentado y el tercio medio normal.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción del feto fueron:

- Edema facial.
- Aumento de los pliegues cutáneos.
- Tercio inferior aumentado.

- Braquicefalia.
- Microftalmos.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Tercio inferior aumentado.
- ✓ Braquicefalia.
- ✓ Edema facial.
- ✓ Aumento de los pliegues cutáneos.
- ✓ Pabellón auricular izquierdo largo.
- ✓ Implantación baja de pabellones auriculares.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Macrostomía.
- ✓ Comisuras bucales dirigidas hacia abajo.
- ✓ Prognatismo.

11.6. CASO N° 6

Feto G 139-91. Producto de aborto de sexo masculino, con peso corporal de 100 g, longitud femoral de 33.5 mm, longitud del pie de 16 mm y longitud corona rabadilla de 108 mm. La somatometría fetal correspondió a 13 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró una evidente turricefalia y asimetría facial (Fig. 6A). Pabellones auriculares ligeramente bajos y el pabellón izquierdo displásico. Coloboma de párpado e hipertelorismo. Nariz aplastada y corta (Fig. 6B y C). Filtrum liso, redondeado y corto. Boca grande, asimétrica y deformada. Mandíbula con aparente prognatismo y ancha (Fig. 6A, B y C).



Fig. 6: Fotografías craneofaciales del caso N° 6. A: Vista ventral mostrando turricefalia, tercios faciales aumentados, hipertelorismo; obsérvese el coloboma de párpado, la mandíbula ancha y el filtrum liso y redondeado.



B



C

Fig. 6 Fotografías craneofaciales del caso N°6. B: Vista lateral izquierda. C: Vista lateral derecha. Ambas vistas muestran pabellones auriculares de implantación baja y grandes; nótese el coloboma de párpado, el filtrum liso y redondeado.

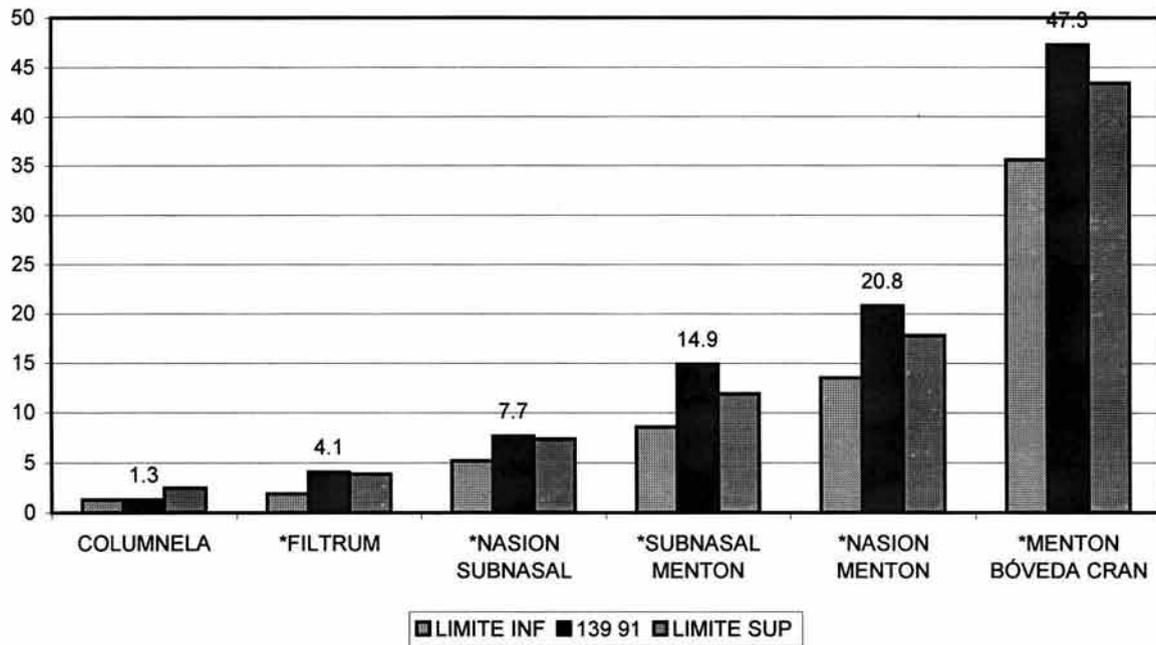
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 6A – F.

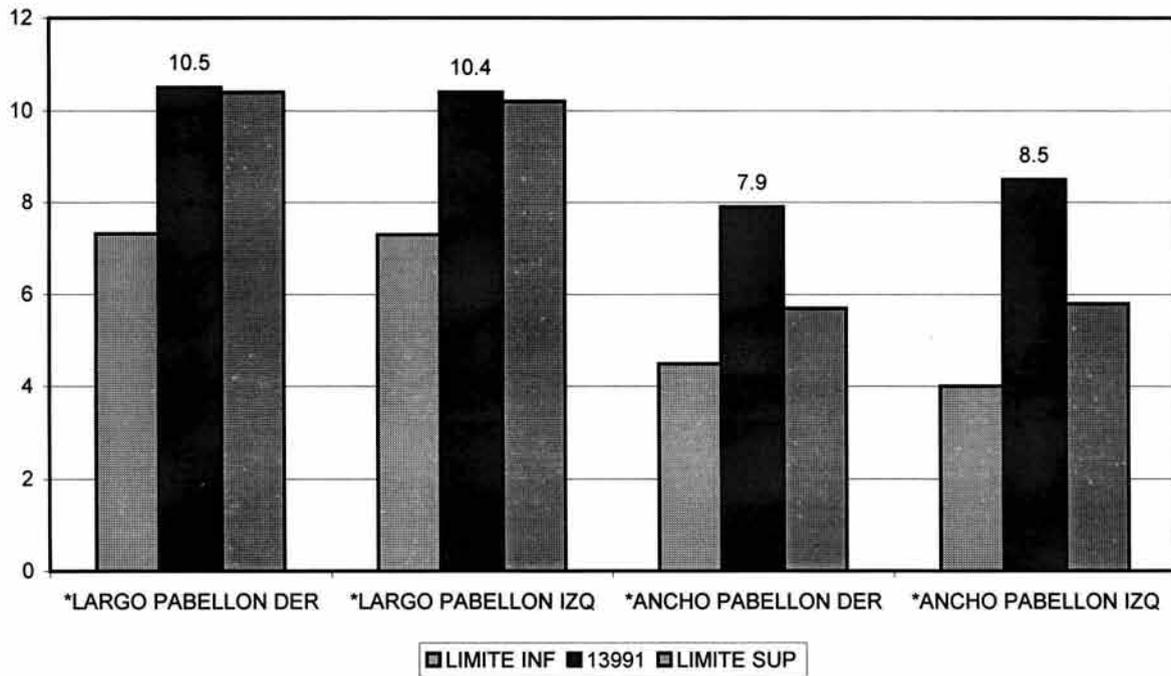
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 6 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 6A)	Altura Columnela	1.3	1.3 a 2.5
	Longitud Filtrum	4.1	1.9 a 3.9
	Distancia Nasion – Subnasal	7.7	5.2 a 7.4
	Distancia Subnasal – Menton	14.9	8.6 a 11.9
	Distancia Nasion – Menton	20.8	13.5 a 17.8
	Distancia Menton – Bóveda craneal	47.3	35.6 a 43.4
AURICULARES (Gráfica 6B)	Largo pabellón auricular derecho	10.5	7.3 a 10.2
	Largo pabellón auricular izquierdo	10.4	
	Ancho pabellón auricular derecho	7.9	4.5 a 5.8
	Ancho pabellón auricular izquierdo	8.5	
TRAGO a (Gráfica 6C)	Nasion derecho	25.9	20.6 a 25.7
	Nasion izquierdo	25.8	
	Canto externo ojo derecho	17.1	11.2 a 14
	Canto externo ojo izquierdo	15.9	
	Comisura bucal derecha	17.6	13.6 a 17.8
	Comisura bucal izquierda	17.2	
	Menton derecho	22.5	17.4 a 22.4
	Menton izquierdo	24.9	
OCULARES (Gráfica 6D)	Apertura palpebral derecha	6.9	5.5 a 8.6
	Apertura palpebral izquierda	6.3	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	5	3.2 a 5.3
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	6.5	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	20.8	19.4 a 24.3
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	10.3	7.3 a 10.1
BOCA y NARIZ (Gráfica 6E)	Línea media a comisura bucal derecha	6.2	5.3 a 7.4
	Línea media a comisura bucal izquierda	---	
	Distancia intercomisural	---	
	Ancho nariz	8	5.4 a 8.5
CRANEALES (Gráfica 6F)	Perímetro cefálico	114.7	102 a 120
	Diámetro occipito-frontal	29	26.3 a 33.6
	Diámetro biparietal	25.1	32 a 39.9

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

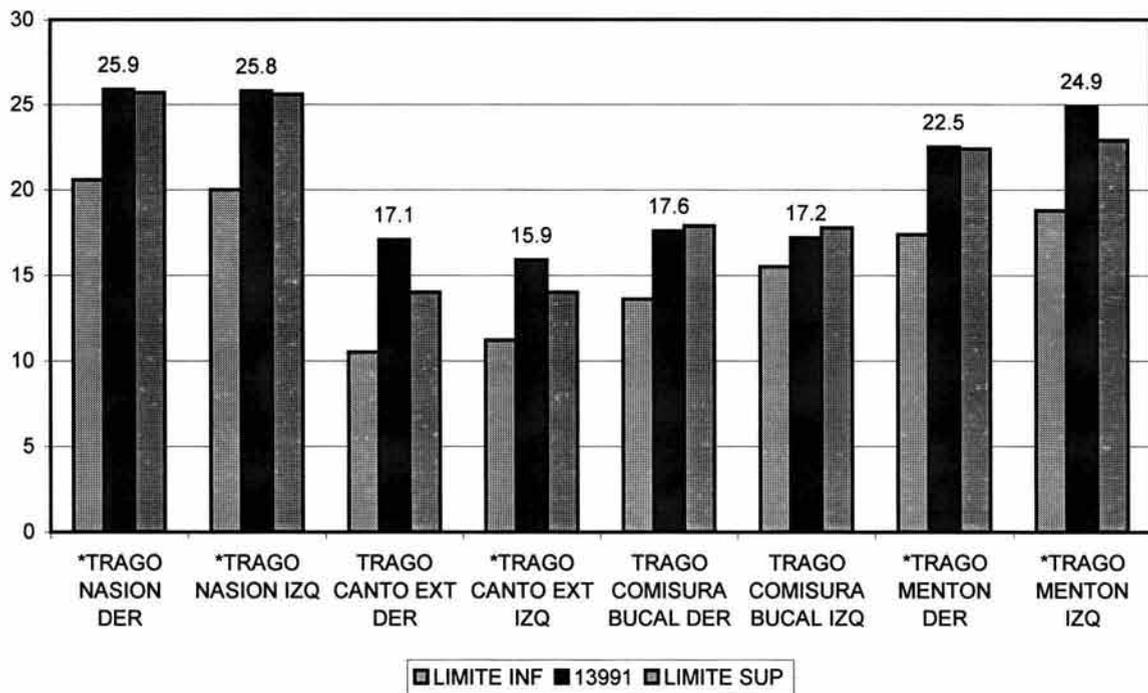
Gráfica 6A: MEDIDAS FACIALES



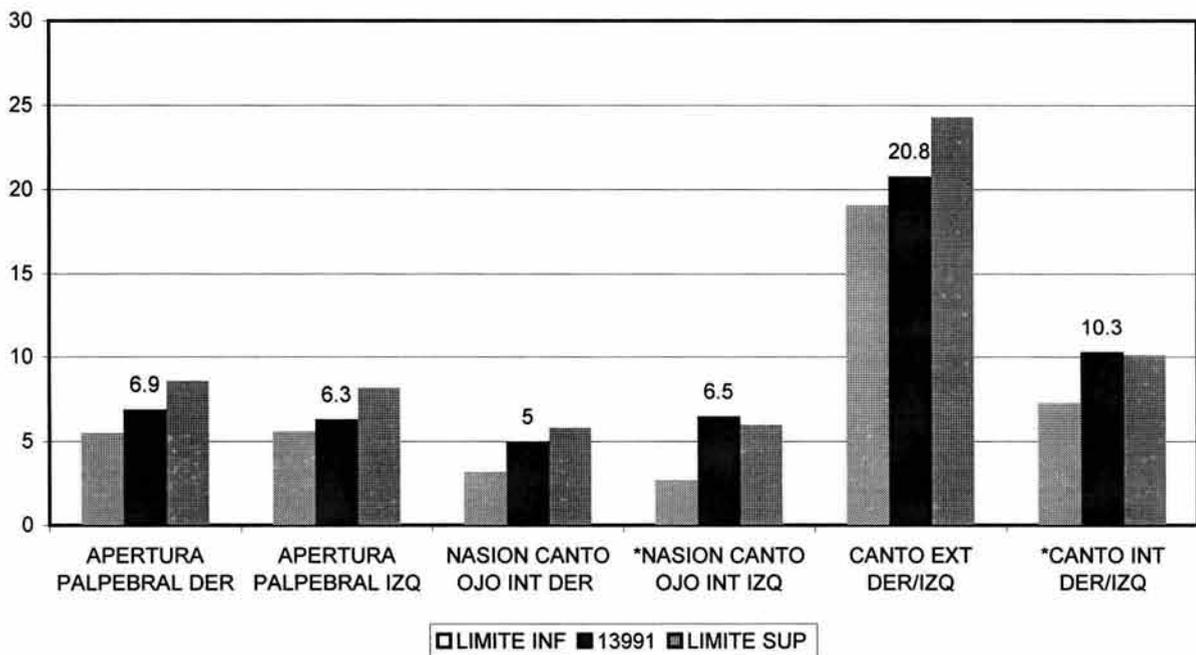
Gráfica 6B: MEDIDAS AURICULARES



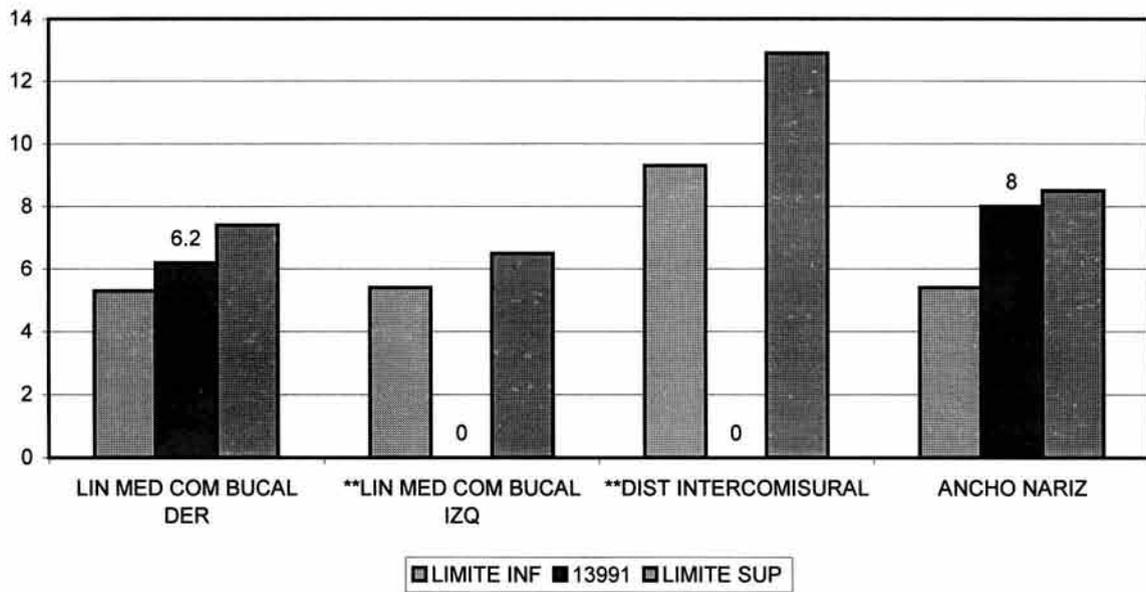
Gráfica 6C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



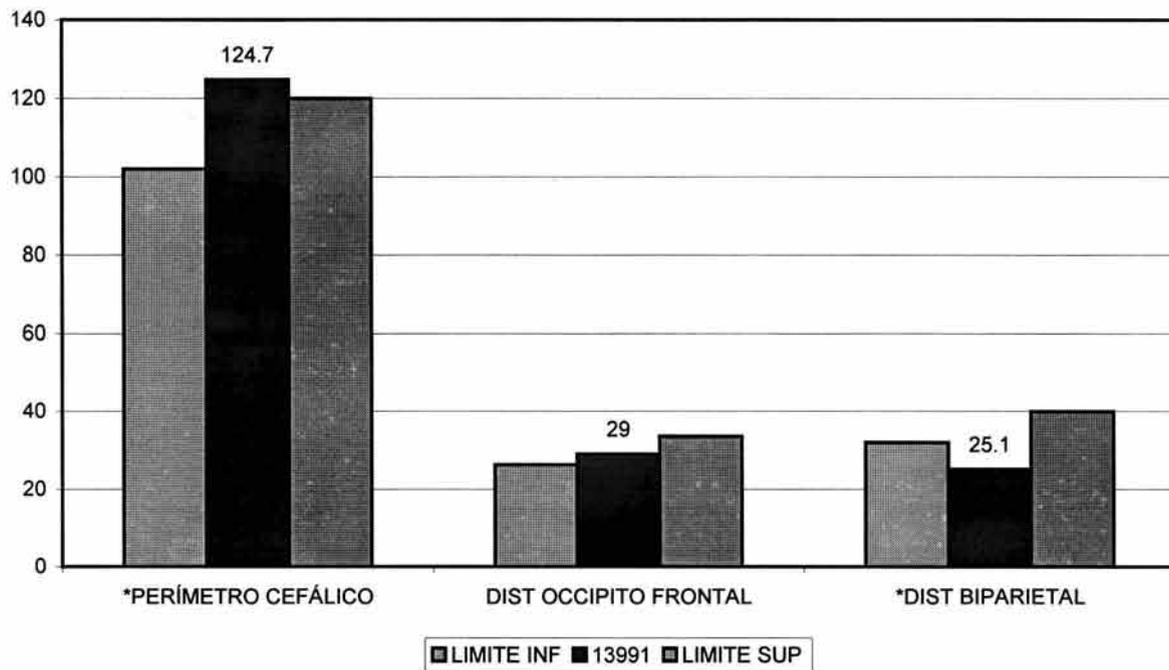
Gráfica 6D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 6E: MEDIDAS DE LA BOCA Y NARIZ



Gráfica 6F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- Mediante el estudio cuantitativo se pudo comprobar que la columnela se encontró en el límite inferior, el filtrum aumentado, la distancia nasion subnasal y subnasal menton aumentadas, lo que indicó un aumento en el tercio medio e inferior, por lo que se afecta la distancia menton bóveda craneal incrementándola.
- Pabellones auriculares derecho e izquierdo largos y anchos.
- Las distancias trago nasion derecho e izquierdo estaban aumentadas, lo que indicó una implantación baja de pabellones auriculares. La distancia trago menton derecho e izquierdo se encontró aumentada, lo que sugirió un prognatismo. La distancia trago canto externo izquierdo estaba aumentada, porque el pabellón izquierdo se encontró rotado hacia atrás.
- La distancia nasion canto interno del ojo izquierdo aumentadas así como las distancias canto interno de los ojos derecho e izquierdo y la intercantal interna lo que indicó una separación del ojo izquierdo.
- La distancia biparietal estaba disminuida, la distancia occípito-frontal normal y la distancia mentón-bóveda craneana aumentada por lo que el cráneo es turricefalo.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Turricefalia. ○ Tercio medio aumentado ○ Tercio inferior aumentado 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Turricefalia. ○ Asimetría facial.
Oidos:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Implantación baja de pabellones auriculares ➤ Pabellones auriculares grandes. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares ligeramente bajos. ➤ Pabellón izquierdo displásico (microtia).
Ojos:	<ul style="list-style-type: none"> ○ Separación del ojo izquierdo 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Hipertelorismo. - Coloboma de párpado.

Nariz:		➤ Nariz aplastada y corta.
Filtrum:	➤ Filtrum aumentado	- Filtrum liso y redondeado. ➤ Filtrum corto.
Boca:		➤ Boca grande y asimétrica por deformación izquierda.
Mandíbula:	○ Prognatismo	○ Aparente prognatismo. - Mandíbula ancha.

- Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Turricefalia.
- Asimetría facial debido a que el tercio medio e inferior están aumentados.
- Pabellones auriculares de implantación baja.
- Hipertelorismo causado por la separación cuantitativa del ojo izquierdo.
- Prognatismo.

Discreparon en varios puntos:

- Cuantitativamente los pabellones auriculares fueron grandes, pero cualitativamente se apreciaron pequeños, efecto óptico causado por la turricefalia que aparentó un cráneo más largo y en proporción parecen pequeños los pabellones auriculares.
- Cuantitativamente el filtrum estaba aumentado mientras cualitativamente fue corto, contradicción causada por el incremento de los tercios faciales que aumentan la altura facial y hacen que se aprecie corto.
- Cualitativamente se apreció una boca grande y asimétrica, esto contrasta con la imposibilidad de registrar cuantitativamente la distancia intercomisural y línea media comisura bucal izquierda, lo que habla de una desviación hacia el lado izquierdo y una macrostomía.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Coloboma de párpado.
- Filtrum liso y redondeado.
- Mandíbula ancha.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Turricefalia.
- ✓ Tercio medio aumentado.
- ✓ Tercio inferior aumentado.
- ✓ Implantación baja de pabellones auriculares.
- ✓ Pabellones auriculares grandes.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Coloboma de párpado.
- ✓ Filtrum aumentado.
- ✓ Filtrum liso y redondeado.
- ✓ Prognatismo.
- ✓ Mandíbula ancha.

7.7. CASO N° 7

Feto 7092: producto de aborto de sexo masculino, con peso corporal de 428 g, longitud femoral de 56.2 mm, longitud del pie de 39.4 mm y longitud corona rabadilla de 160 mm. La somatometría fetal correspondió a 20 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró macrocefalia y cara pequeña en relación al cráneo. Los pabellones auriculares presentaron microtia. En el ojo derecho se apreció edema palpebral. El puente nasal estaba hundido, con nariz ancha y globosa. Narinas antevertidas y deformación bilateral del menton que dio una terminación en pico (Fig 7).



Fig. 7: Fotografía craneofacial del caso N° 7. Vista ventral mostrando una cara pequeña en relación al cráneo, microftalmos derecho, hipertelorismo; obsérvese el puente nasal hundido con la nariz ancha, corta y globosa. El filtrum es largo y liso. La mandíbula presenta una deformación bilateral del menton que da una terminación en pico.

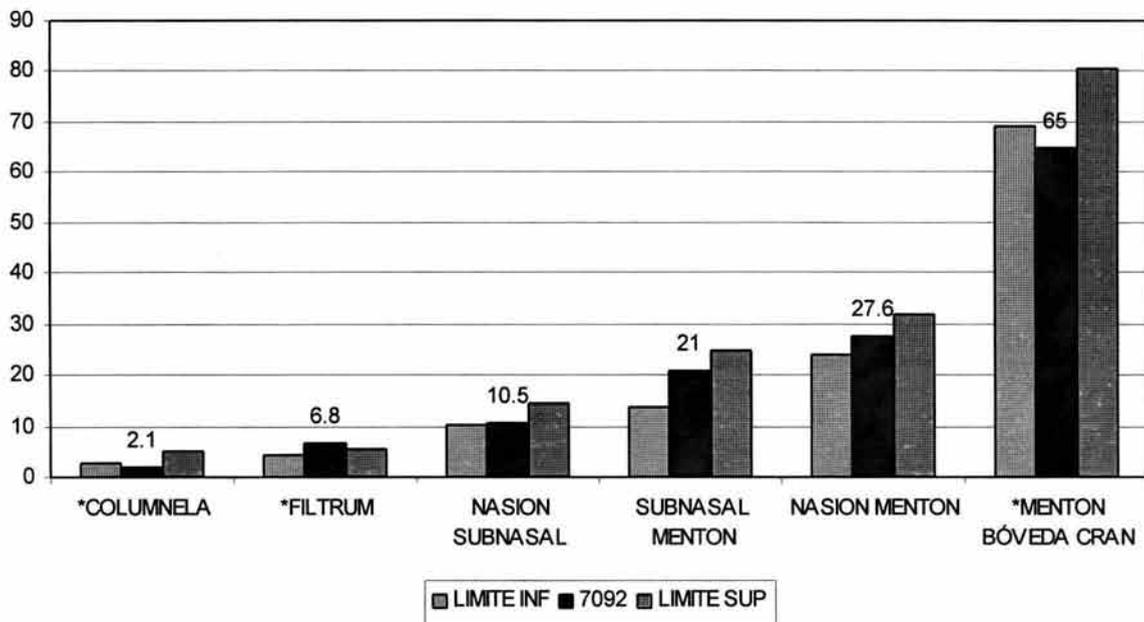
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 7A – F.

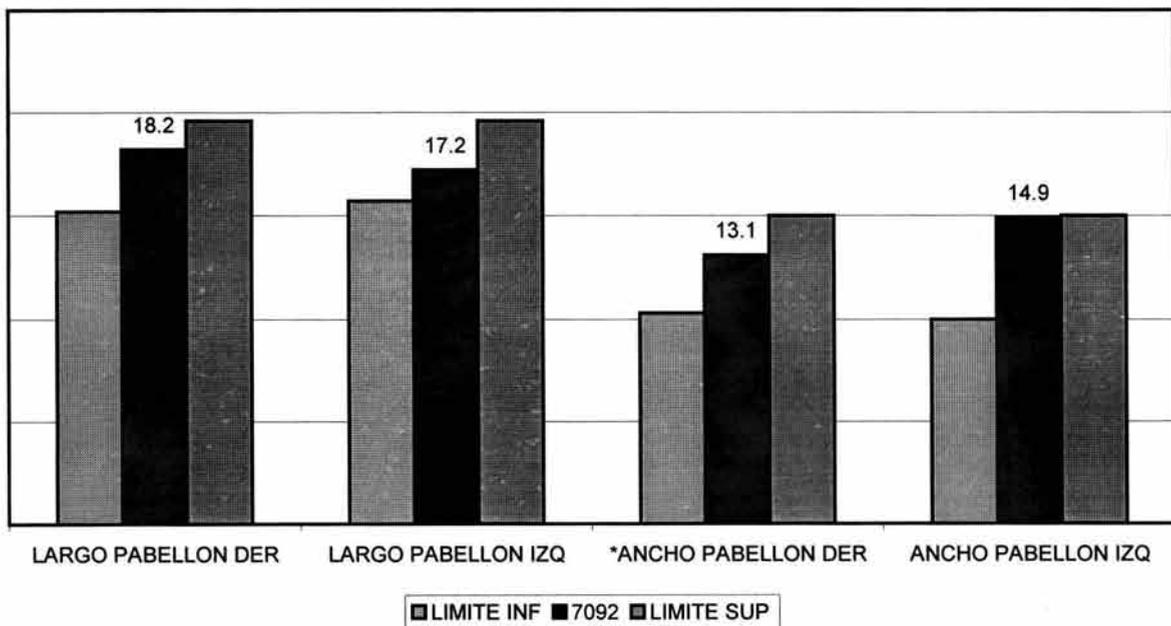
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 7 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 7A)	Altura Columnela	2.1	2.9 a 5.2
	Longitud Filtrum	6.8	4.4 a 5.6
	Distancia Nasion – Subnasal	10.5	10.4 a 14.5
	Distancia Subnasal – Menton	21	13.6 a 24.6
	Distancia Nasion – Menton	27.6	23.9 a 31.8
	Distancia Menton – Bóveda craneal	65	69.1 a 80.7
AURICULARES (Gráfica 7B)	Largo pabellón auricular derecho	18.2	15.2 a 19.6
	Largo pabellón auricular izquierdo	17.2	
	Ancho pabellón auricular derecho	13.1	10.3 a 15
	Ancho pabellón auricular izquierdo	14.9	
TRAGO a (Gráfica 7C)	Nasion derecho	42	39.5 a 45.2
	Nasion izquierdo	42.1	
	Canto externo ojo derecho	28	21.4 a 28.5
	Canto externo ojo izquierdo	27.3	
	Comisura bucal derecha	28.9	30.3 a 37
	Comisura bucal izquierda	---	
	Menton derecho	37.3	36.5 a 41.2
	Menton izquierdo	---	
OCULARES (Gráfica 7D)	Apertura palpebral derecha	10.6	11.4 a 13.6
	Apertura palpebral izquierda	11.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	9.6	6.4 a 7.9
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	10.6	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	40.8	35 a 40.5
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	19	13.4 a 15.6
BOCA y NARIZ (Gráfica 7E)	Línea media a comisura bucal derecha	---	9.3 a 12.6
	Línea media a comisura bucal izquierda	9.8	
	Distancia intercomisural	16.5	14.5 a 20.5
	Ancho nariz	15	11.8 a 14.5
CRANEALES (Gráfica 7F)	Perímetro cefálico	206.7	187 a 232
	Diámetro occípito-frontal	61.6	64.5 a 74.9
	Diámetro biparietal	---	50 a 63.8

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

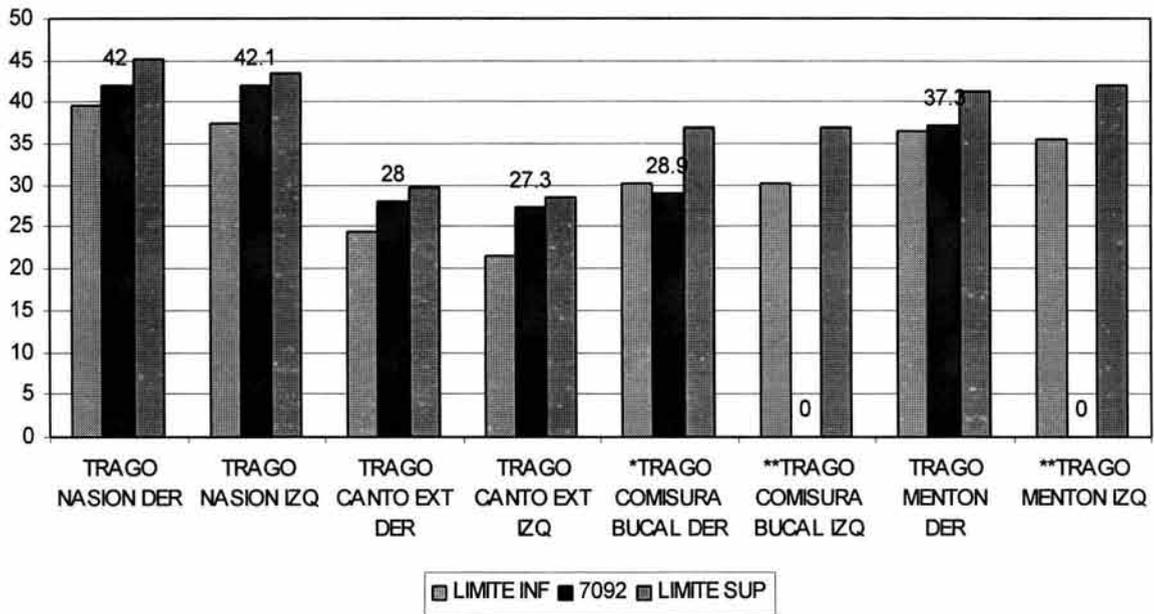
Gráfica 7A: MEDIDAS FACIALES



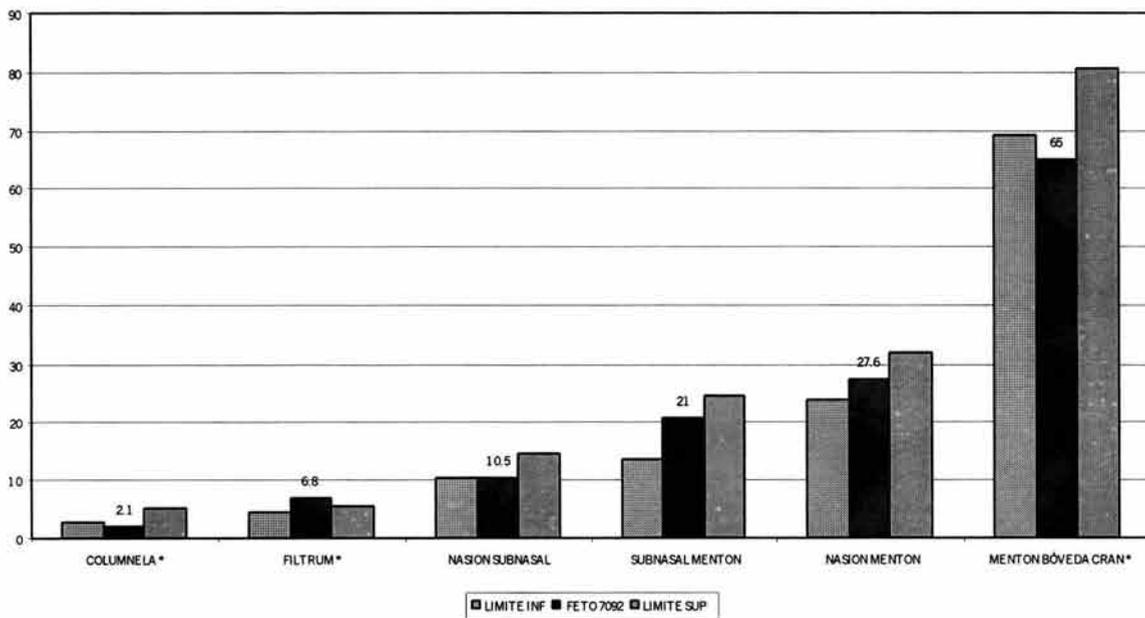
Gráfica 7B: MEDIDAS AURICULARES



Gráfica 7C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO

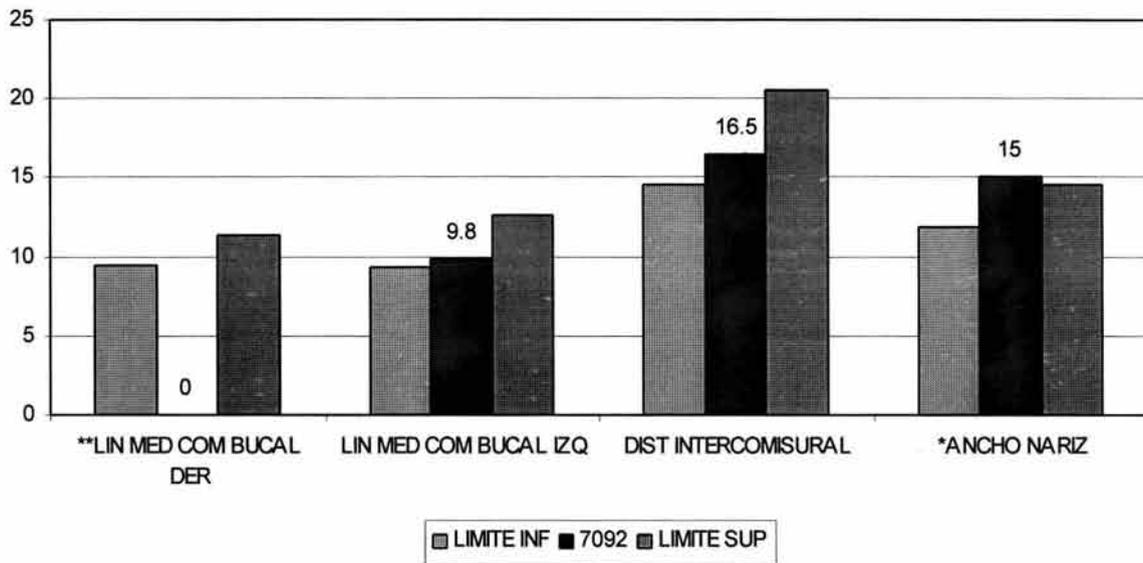


Gráfica 7D: MEDIDAS OCULARES

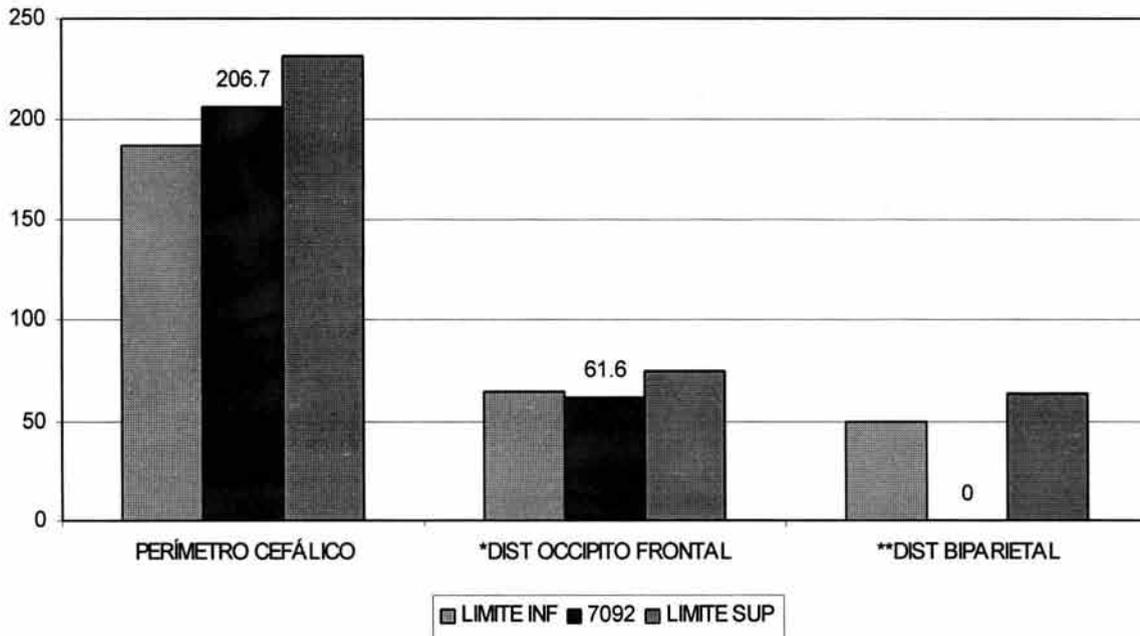


ESTA TESIS NO SALE
DE LA BIBLIOTECA

Gráfica 7E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 7F: DIAMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis se encontró la columnela corta, el filtrum largo, la distancia menton bóveda craneal disminuida, lo que sugirió un acortamiento del tercio superior ya que el tercio inferior y medio se encontraron normales.
- La distancia trago comisura labial derecha se encontró disminuida, lo que indicó una posible retrognasia o macrostomía.
- La apertura palpebral derecha estaba disminuida, la distancia nasion canto ojo interno de ambos ojos aumentada, lo que indicó un hipertelorismo confirmado por el aumento de la distancia canto externo y canto interno de ambos ojos.
- La nariz fue ancha.
- Distancia occipito frontal disminuida y distancia biparietal sin poderse tomar pero el perímetro cefálico se encontró normal, lo que indicó dolicocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara	<ul style="list-style-type: none"> - Acortamiento del tercio superior - Dolicocefalia. 	<ul style="list-style-type: none"> - Cara pequeña en relación al cráneo. ➤ Cabeza grande.
Pabellones auriculares		<ul style="list-style-type: none"> - Pabellones auriculares con microtia.
Ojos	<ul style="list-style-type: none"> ○ Microftalmos derecho - Hipertelorismo 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Edema palpebral derecho.
Nariz	<ul style="list-style-type: none"> ○ Nariz corta y ancha 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Nariz ancha - Nariz globosa. - Puente nasal hundido. - Narinas antevertidas.
Filtrum	<ul style="list-style-type: none"> - Filtrum largo. 	<ul style="list-style-type: none"> - Filtrum liso
Mandíbula		<ul style="list-style-type: none"> - Deformación bilateral del menton (terminación en pico).

- Coinciden

➤ Contrastan

- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Nariz corta y ancha .
- Microftalmos del lado derecho, originado por el edema en el ojo derecho.

Ambos estudios discreparon en :

- Cualitativamente se apreció una cabeza grande, siendo falso ya que el perímetro cefálico se encontró normal.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción final del feto son:

- Acortamiento del tercio superior.
- Dolicocefalia.
- Hipertelorismo.
- Filtrum largo.
- Cara pequeña en relación al cráneo.
- Nariz globosa.
- Puente nasal hundido.
- Narinas antevertidas.
- Filtrum liso.
- Deformación bilateral del menton que da una terminación en pico.
- Pabellones auriculares con microtia.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO:

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cualitativas dando más peso a estas últimas por su mayor exactitud, se concluye que el feto presentó:

- ✓ Acortamiento del tercio superior.
- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Cara pequeña en relación al cráneo.
- ✓ Pabellón auricular derecho ancho.
- ✓ Microftalmos derecho.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Nariz corta, ancha y globosa.
- ✓ Filtrum largo y liso.
- ✓ Puente nasal hundido.
- ✓ Narinas antevertidas.
- ✓ Deformación bilateral del menton que da una terminación en pico.
- ✓ Pabellones auriculares microticos.

7.8. CASO N° 8

Feto 101-92: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 265.5 g, longitud femoral de 33.3 mm, longitud del pie de 26.2 mm y longitud corona rabadilla de 147 mm. La somatometría fetal correspondió a 17 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró frente prominente (Fig. 8A). Pabellones auriculares displásicos, de implantación baja y rotados hacia atrás (Fig. 8B). La nariz se observó colapsada y el filtrum liso (Fig. 8B y C). En los ojos se apreció coloboma de párpado (Fig. 8 A, B y C).



Fig. 8/ Fotografías craneofaciales del caso N°8. A: Vista ventral mostrando el tercio facial superior e inferior aumentados, microftalmos, hipertelorismo, columnela corta y coloboma de párpado.

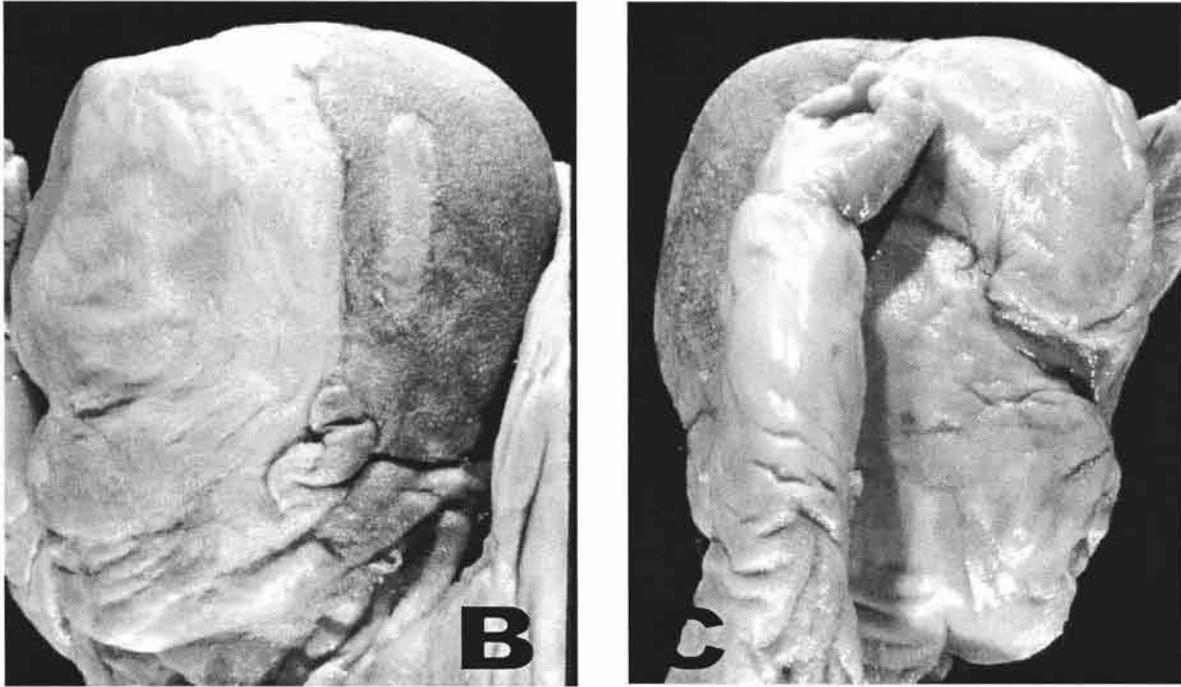


Figura 8. B: Vista lateral izquierda craneofacial; nótese los pabellones auriculares displásicos, de implantación baja y rotados hacia atrás. C: Vista lateral derecha craneofacial; obsérvese el filtrum liso y coloboma de párpado.

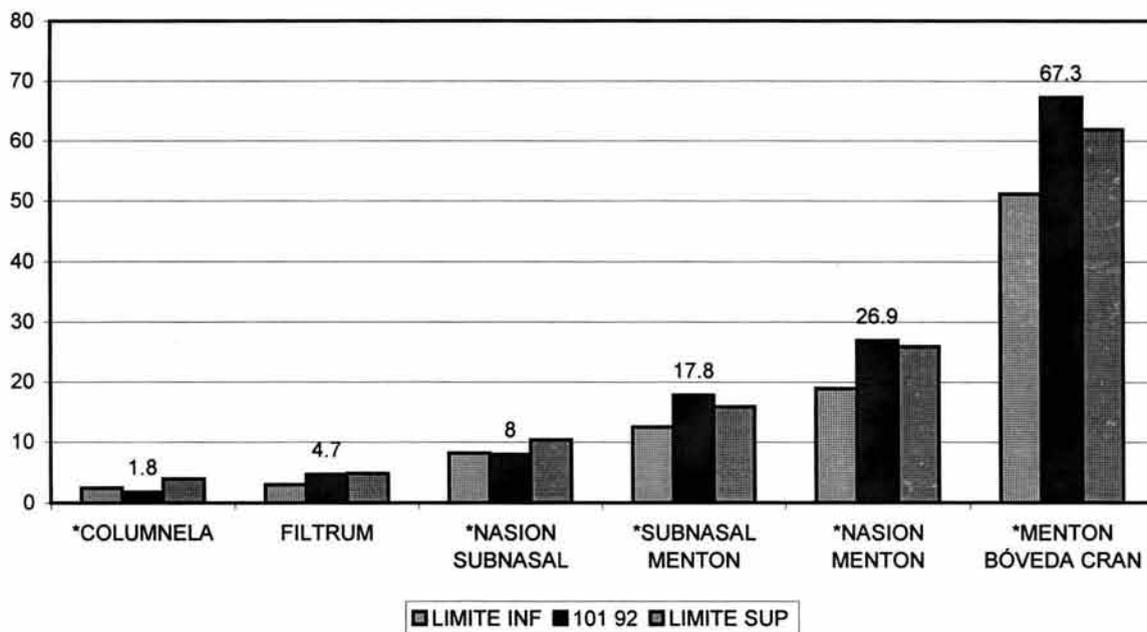
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 8A – F.

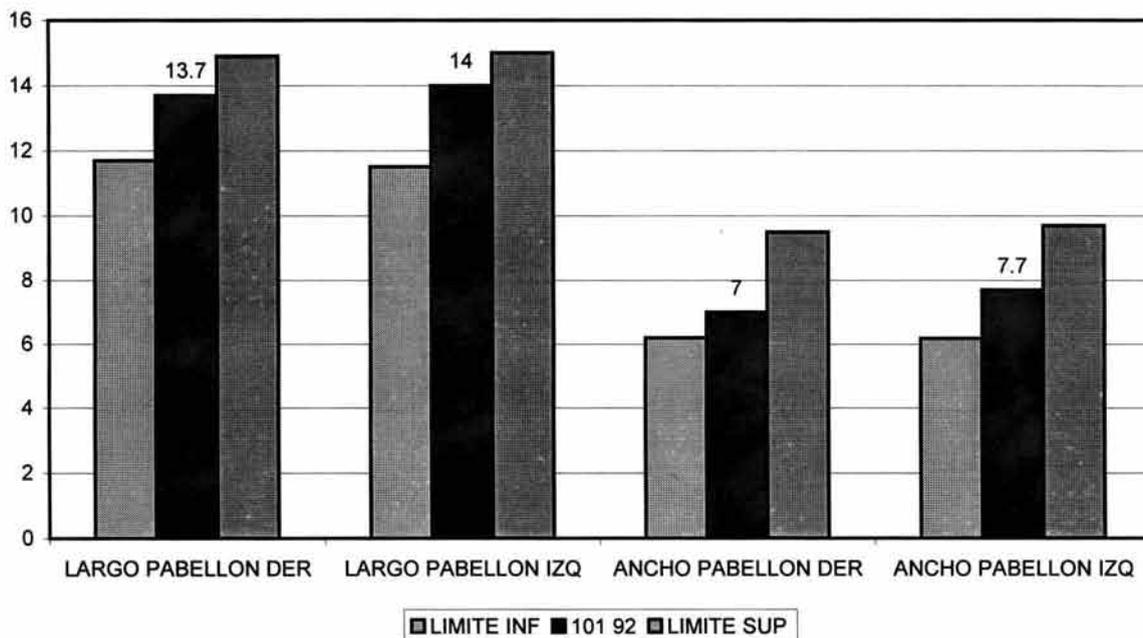
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 8 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 8A)	Altura Columnela	1.8	2.5 a 4
	Longitud Filtrum	4.7	3.0 a 4.9
	Distancia Nasion – Subnasal	8	8.2 a 10.4
	Distancia Subnasal – Menton	17.8	12.5 a 15.9
	Distancia Nasion – Menton	26.9	18.9 a 25.9
	Distancia Menton – Bóveda craneal	67.3	51.2 a 61.9
AURICULARES (Gráfica 8B)	Largo pabellón auricular derecho	13.7	11.4 a 14.9
	Largo pabellón auricular izquierdo	14	
	Ancho pabellón auricular derecho	7	6.2 a 9.7
	Ancho pabellón auricular izquierdo	7.7	
TRAGO a (Gráfica 8C)	Nasion derecho	32	30.8 a 36.1
	Nasion izquierdo	33.8	
	Canto externo ojo derecho	19.7	18.3 a 22.1
	Canto externo ojo izquierdo	19.5	
	Comisura bucal derecha	---	21.8 a 30.6
	Comisura bucal izquierda	28.8	
	Menton derecho	34.9	28.3 a 34.3
	Menton izquierdo	35.9	
OCULARES (Gráfica 8D)	Apertura palpebral derecha	9.7	9.9 a 11.8
	Apertura palpebral izquierda	7.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	6.3	5.1 a 7
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	6.5	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	28.3	30.2 a 34.9
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	11.3	11.2 a 13.3
BOCA y NARIZ (Gráfica 8E)	Línea media a comisura bucal derecha	---	7.1 a 10
	Línea media a comisura bucal izquierda	7.5	
	Distancia intercomisural	---	13.3 a 18.5
	Ancho nariz	8	7.5 a 11.2
CRANEALES (Gráfica 8F)	Perímetro cefálico	170	157 a 183
	Diámetro occípito-frontal	62	53.7 a 62.7
	Diámetro biparietal	41.9	42.5 a 49.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

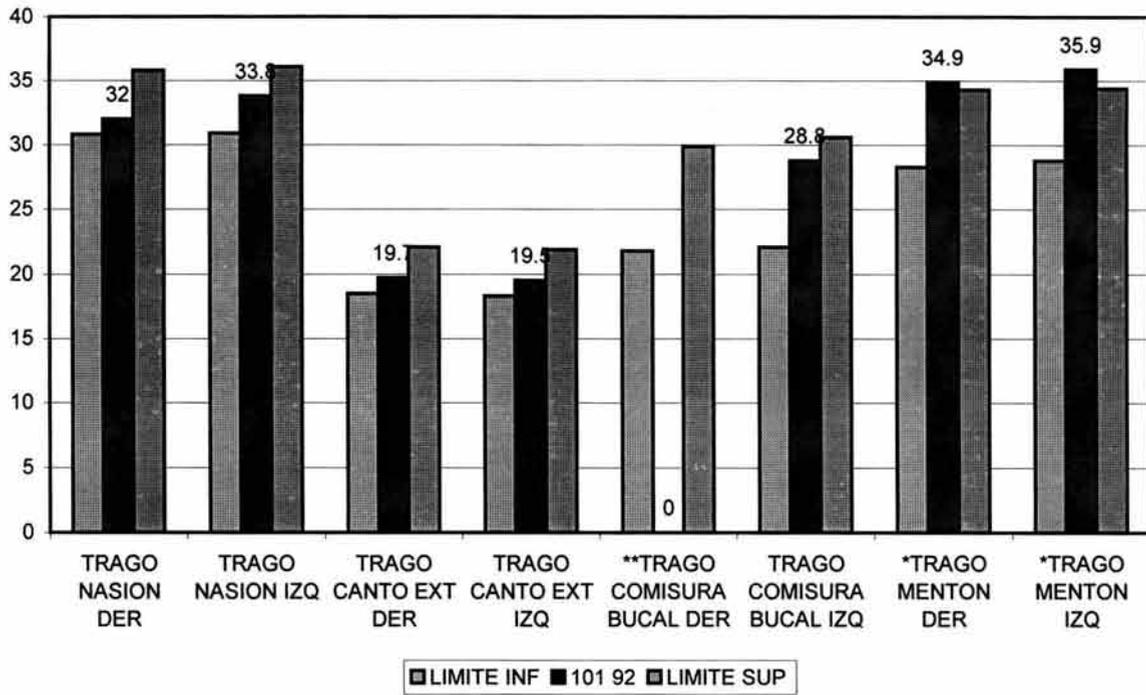
Gráfica 8A: MEDIDAS FACIALES



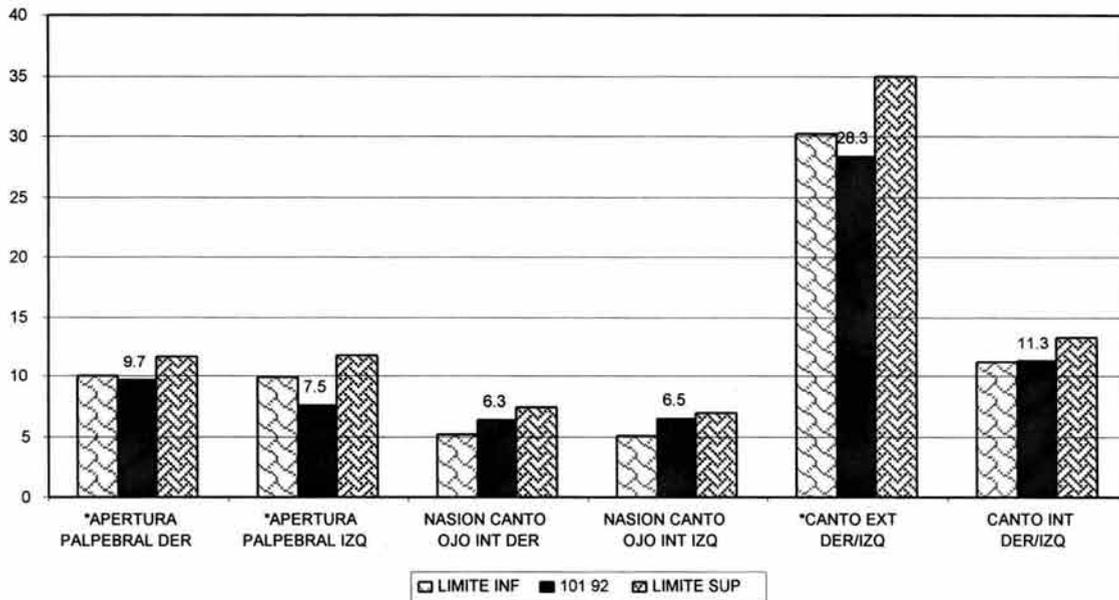
Gráfica 8B: MEDIDAS AURICULARES



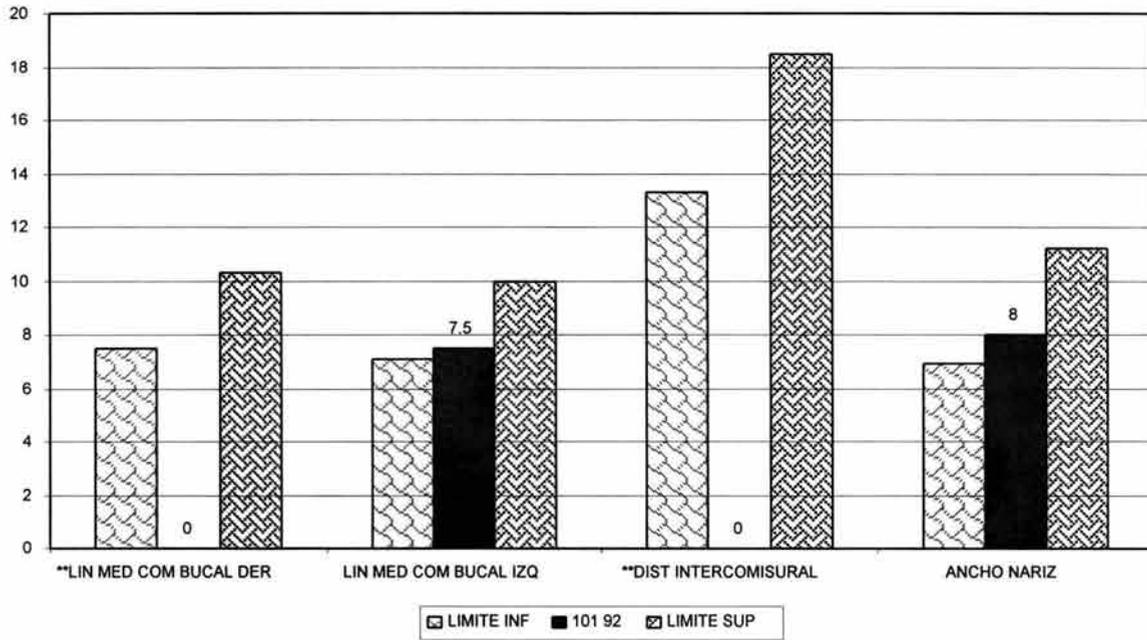
Gráfica 8C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



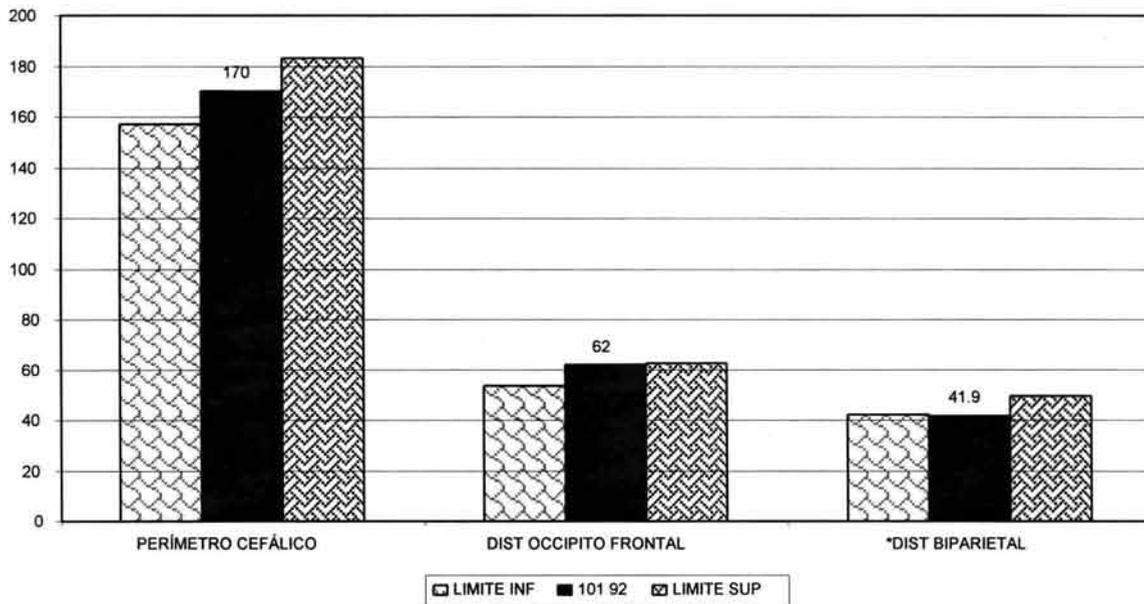
Gráfica 8D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 8E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 8F: DIAMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró que la columnela fue corta y la distancia nasion subnasal disminuida, indicando un tercio medio disminuido. Las distancias nasion menton y subnasal menton aumentadas, revelando tercio inferior aumentado. La distancia menton bóveda craneal aumentada, acusando un aumento en la línea media facial y un tercio superior aumentado.
- La distancia trago menton derecha e izquierda se encontraron aumentadas, indicando un prognatismo e implantación baja.
- Las aperturas palpebrales derecha e izquierda se encontraron disminuidas, la distancia canto externo está aumentada, revelando microftalmos con hipertelorismo.
- Distancia biparietal disminuida, lo que indicó una dolicocefalia aparente ya que el perímetro es normal y la distancia occipito frontal en los límites superiores de la normalidad.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara	<ul style="list-style-type: none"> – Tercio medio disminuido. – Tercio inferior aumentado. ○ Tercio superior aumentado. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Frente prominente.
Oídos	<ul style="list-style-type: none"> ○ Implantación baja. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Implantación baja y rotada.
Ojos	<ul style="list-style-type: none"> – Microftalmos. – Hipertelorismo. 	
Nariz	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela corta. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela colapsada.
Filtrum		<ul style="list-style-type: none"> – Filtrum liso.
Boca		<ul style="list-style-type: none"> – Coloboma de labio.
Mandíbula	<ul style="list-style-type: none"> – Prognatismo. 	

○ Coinciden

➤ Contrastan

- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coincidieron en que el feto presentó:

- Tercio superior aumentado.
- Implantación baja de pabellones auriculares.
- Columnela corta.

Las características que no presentan comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Tercio medio disminuido.
- Tercio inferior aumentado.
- Microftalmos.
- Hipertelorismo.
- Filtrum liso.
- Coloboma de labio.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastan con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Tercio medio disminuido.
- ✓ Tercio inferior aumentado.
- ✓ Tercio superior aumentado.
- ✓ Implantación baja.
- ✓ Microftalmos.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Columnela corta.
- ✓ Filtrum liso.
- ✓ Coloboma de labio.

7.9. CASO N° 9

Feto 26-93. Producto de aborto de sexo masculino , con peso corporal de 123 g, longitud femoral de 19.3 mm, longitud del pie de 21.4 mm y longitud corona rabadilla de 126 mm. La somatometría fetal correspondió a 14 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró una evidente turricefalia, coloboma de párpado, fisuras palpebrales hacia arriba e hipertelorismo (Fig. 9A). Pabellones auriculares de implantación baja, pequeños y displásicos. El puente nasal se apreció deprimido, la nariz corta y colapsada (Fig. 9B y C). El filtrum se apreció prominente y liso. Los labios fueron gruesos y con retrognasia mandibular (Fig. 9 A, B y C).



Figura 9: Fotografías craneofaciales del caso N° 9. A: Vista ventral mostrando los tercios superior e inferior aumentados, las fisuras palpebrales hacia arriba; nótese también la nariz corta y colapsada, coloboma de párpados, microstomía y labios gruesos.

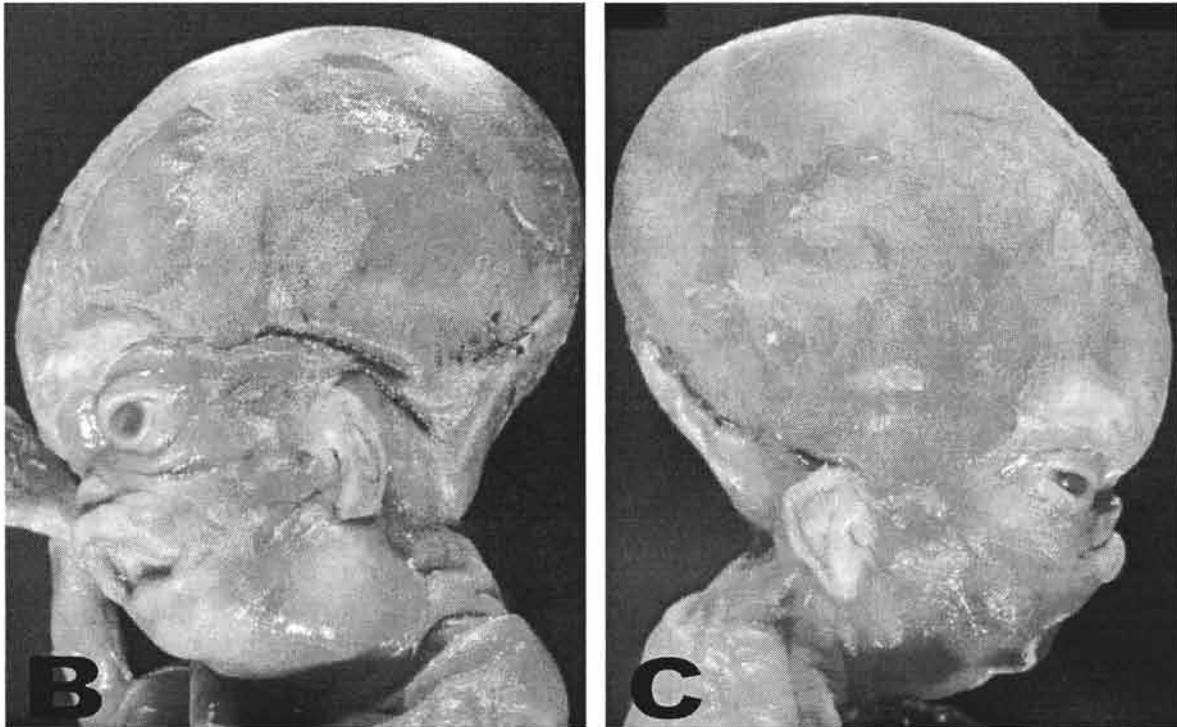


Figura 9. B: Vista lateral izquierda craneofacial. C: Vista lateral derecha craneofacial. Obsérvese en ambas figuras la evidente dolicocefalia, macrocefalia, filtrum prominente, los pabellones auriculares de implantación baja, rotados hacia atrás y displásicos; nótese además el coloboma de párpado, la nariz corta y aplastada.

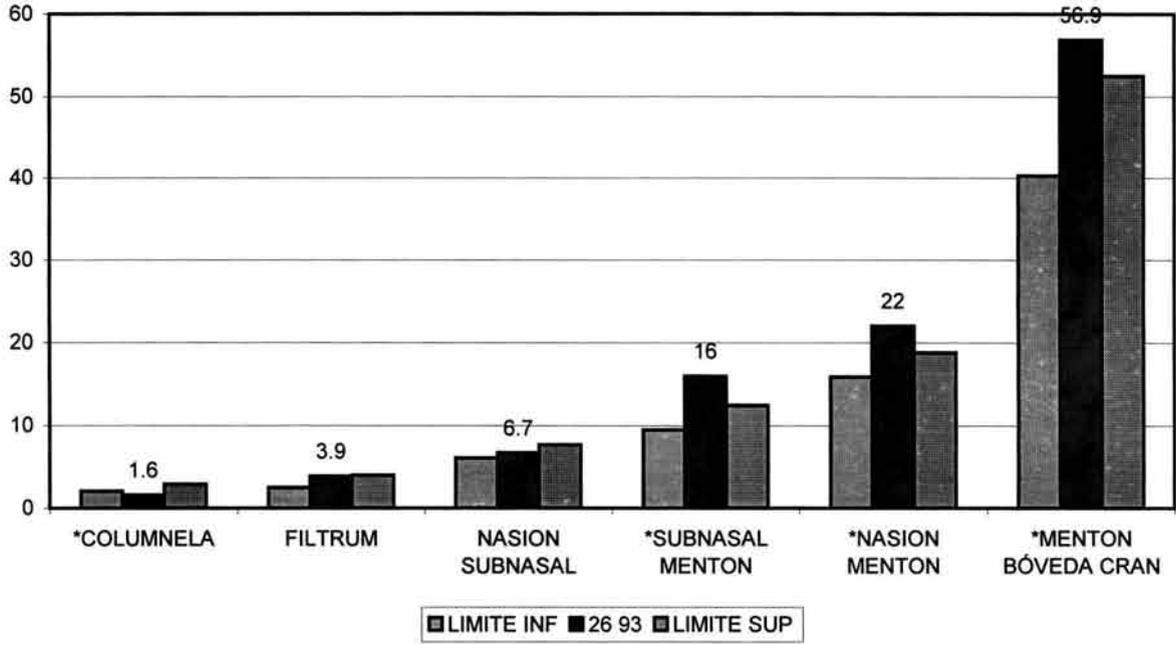
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 9A – F.

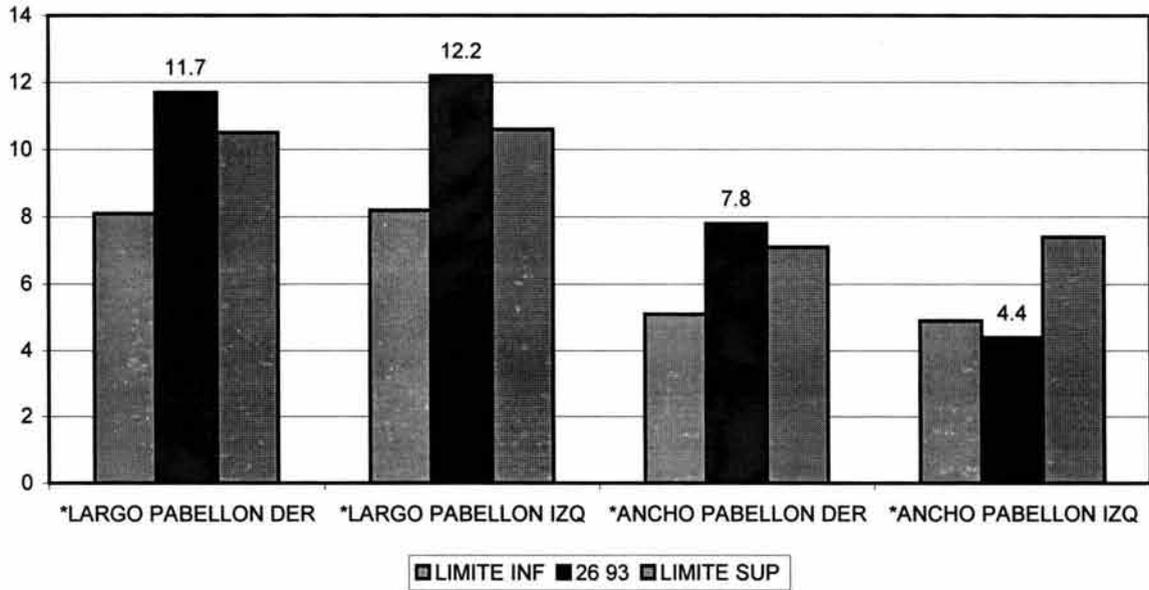
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 9 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 9A)	Altura Columnela	1.6	2.1 a 2.9
	Longitud Filtrum	3.9	2.5 a 4
	Distancia Nasion – Subnasal	6.7	6.1 a 7.74
	Distancia Subnasal – Menton	16	9.5 a 12.5
	Distancia Nasion – Menton	22	15.9 a 18.8
	Distancia Menton – Bóveda craneal	56.9	40.3 a 52.5
AURICULARES (Gráfica 9B)	Largo pabellón auricular derecho	11.7	7.6 a 10.6
	Largo pabellón auricular izquierdo	12.2	
	Ancho pabellón auricular derecho	7.8	5.4 a 7.4
	Ancho pabellón auricular izquierdo	4.4	
TRAGO a (Gráfica 9C)	Nasion derecho	26.7	23.7 a 27.6
	Nasion izquierdo	26	
	Canto externo ojo derecho	19.1	11.8 a 15.7
	Canto externo ojo izquierdo	17.3	
	Comisura bucal derecha	21.1	16.6 a 20.7
	Comisura bucal izquierda	17.6	
	Menton derecho	22.4	23.3 a 26.5
	Menton izquierdo	23.5	
OCULARES (Gráfica 9D)	Apertura palpebral derecha	7.4	5.4 a 9.78
	Apertura palpebral izquierda	7.9	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	4.5	3.2 a 5.9
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	4.6	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	21.2	22.3 a 26.7
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	9	9.32 a 12
BOCA y NARIZ (Gráfica 9E)	Línea media a comisura bucal derecha	5.3	5.5 a 8.4
	Línea media a comisura bucal izquierda	7.2	
	Distancia intercomisural	8.3	10.3 a 14.9
	Ancho nariz	9	7.2 a 9.2
CRANEALES (Gráfica 9F)	Perímetro cefálico	151	124 a 135
	Diámetro occipito-frontal	59	40.6 a 46.3
	Diámetro biparietal	25.1	32 a 39.9

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

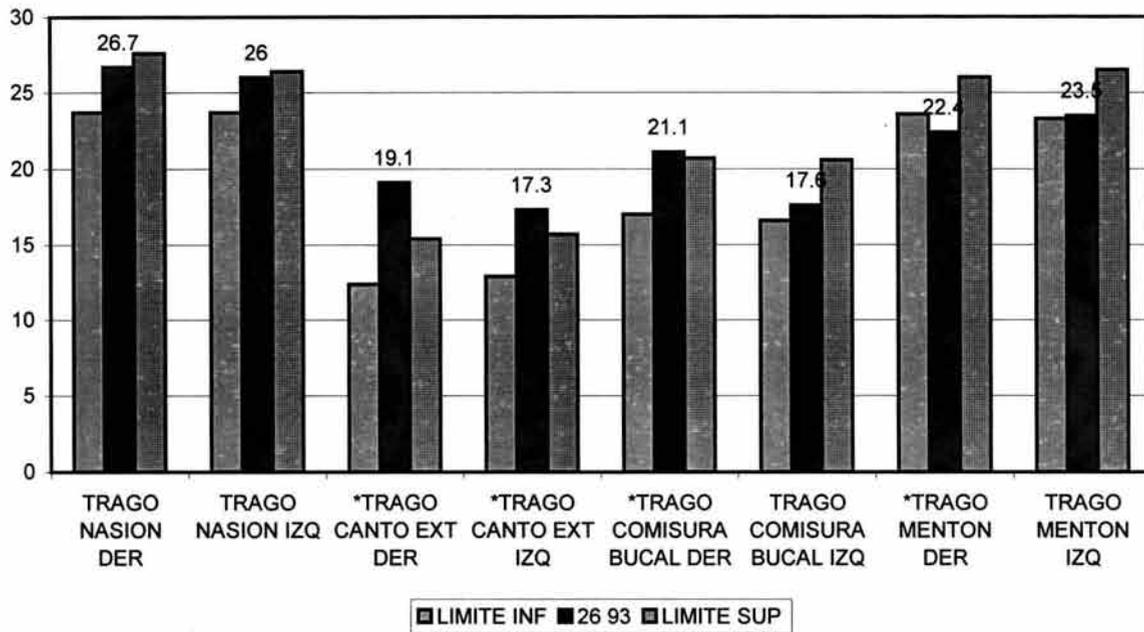
Gráfica 9A: MEDIDAS FACIALES



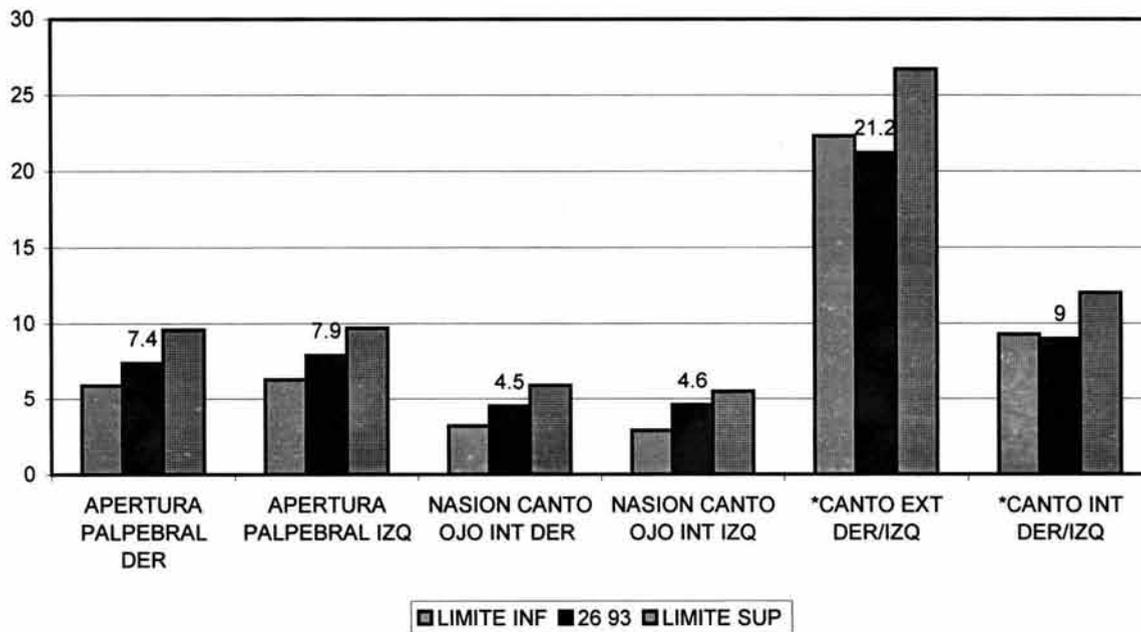
Gráfica 9B: MEDIDAS AURICULARES



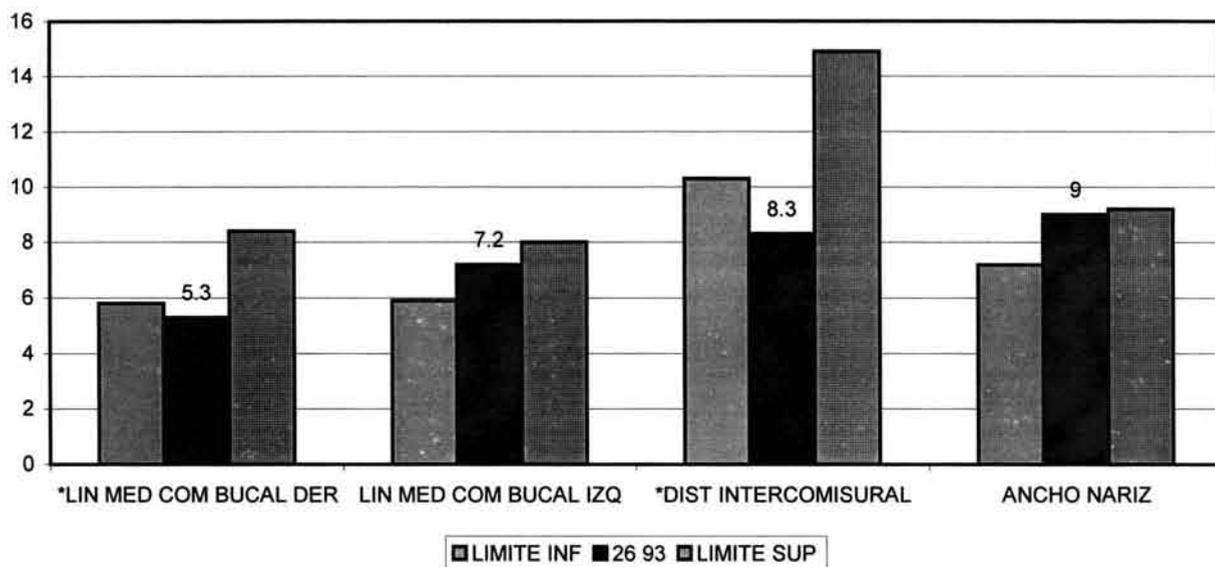
Gráfica 9C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



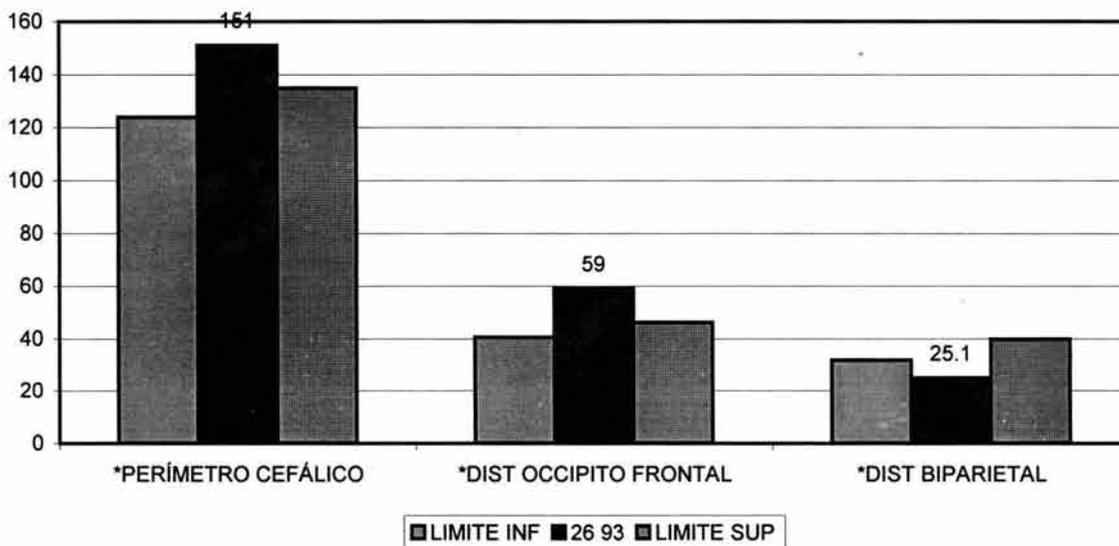
Gráfica 9D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 9E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 9F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró la columnela disminuida. El filtrum cerca del límite superior, y aumentadas las distancias subnasal mentón, nasió n menton y mentón bóveda craneal y la distancia nasió n subnasal fue normal por lo que el tercio superior e inferior de la cara se encontraron aumentados y no se alteró el tercio medio.
- Los pabellones auriculares derecho e izquierdo fueron largos, el ancho del pabellón auricular derecho estaba aumentado, mientras que el del lado izquierdo disminuido.
- Las distancias trago canto externo derecho e izquierdo aumentadas, lo que sugirió una implantación baja de pabellones auriculares. La distancia trago comisura bucal derecha se encontró aumentada, lo que indicó una implantación más baja del pabellón auricular derecho. La distancia trago menton derecha se encontró disminuida y la del lado izquierdo normal, lo que sugirió que el pabellón auricular derecho esta mas bajo aún que el izquierdo.
- Las medidas intercantales internas y externas estaban disminuidas, lo que sugirió un hipotelorismo.
- El acortamiento de la distancia línea media comisura bucal derecha es congruente con una distancia intercomisural disminuida asimétrica a expensas del lado derecho.
- El perímetro cefálico y la distancia occipito frontal estaban aumentados mientras que la distancia biparietal se ubicó por debajo del límite inferior, lo que reveló una estrechez craneal y aumento de la longitud antero-posterior del cráneo indicando una dolicocefalia con macrocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Dolicocefalia. - Macrocefalia. - Tercio inferior aumentado - Tercio superior aumentado 	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Turricefalia.
Oídos	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares de implantación baja. ➤ Pabellones auriculares largos. ○ Pabellón derecho ancho. ○ Pabellón izquierdo estrecho. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Pabellones auriculares de implantación baja. ➤ Pequeños. ○ Displásicos.
Ojos	<ul style="list-style-type: none"> ➤ Hipotelorismo 	<ul style="list-style-type: none"> - Coloboma de párpado. - Fisuras palpebrales hacia arriba. ➤ Hipertelorismo.
Nariz	<ul style="list-style-type: none"> ○ Columnela disminuida. 	<ul style="list-style-type: none"> - Puente nasal deprimido. ○ Nariz corta y colapsada.
Filtrum		<ul style="list-style-type: none"> - Filtrum prominente y liso
Boca	<ul style="list-style-type: none"> - Microstomía 	<ul style="list-style-type: none"> - Labios gruesos.
Mandíbula		<ul style="list-style-type: none"> - Retrognasia mandibular.

○ Coinciden

➤ Contrastan

- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Implantación baja de pabellones.
- El pabellón auricular izquierdo fue estrecho lo que coincide con la descripción cualitativa donde se apreció pequeño y displásico.
- Nariz corta por la columnela disminuida.

Discreparon en varios puntos:

- Cualitativamente se apreció una turricefalia y cuantitativamente fue evidente una dolicocefalia, esto debido a que la distancia biparietal se encontró disminuida y provocó un efecto óptico de un cráneo más estrecho y alto.
- Cuantitativamente se registró hipotelorismo que contrasta con el hipertelorismo apreciado en el estudio cualitativo, debido a que la distancia biparietal estaba disminuida dando un efecto óptico de estrechez craneal y ojos separados.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción del feto son:

- Macrocefalia.
- Tercio inferior aumentado.
- Tercio superior aumentado.
- Coloboma de párpado.
- Fisuras palpebrales hacia arriba.
- Puente nasal deprimido.
- Filtrum prominente y liso.
- Microstomía.
- Labios gruesos.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye que el feto presentó:

- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Macrocefalia.
- ✓ Tercio inferior aumentado.
- ✓ Tercio superior aumentado.
- ✓ Pabellones auriculares de implantación baja.
- ✓ Pabellones auriculares displásicos.
- ✓ Hipotelorismo.
- ✓ Coloboma de parpado.
- ✓ Fisuras palpebrales hacia arriba.
- ✓ Columnela disminuida.
- ✓ Nariz corta y colapsada.
- ✓ Puente nasal deprimido.
- ✓ Filtrum prominente y liso.
- ✓ Microstomía.
- ✓ Labios gruesos.
- ✓ Retrognasia mandibular.

7.10. FETO 129 93

Feto 129-93: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 58 g, longitud femoral de 29.4 mm, longitud del pie de 15.2 mm y longitud corona rabadilla de 147 mm. La somatometría fetal correspondió a 12 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró en los ojos pterigium y comisuras bucales bien delimitadas (Fig. 10A). El filtrum es liso y se apreció retrognasia mandibular (Fig. 10B y C).



Fig. 10: Fotografías craneofaciales del caso N° 10. A: Vista ventral mostrando pterigium y comisuras bucales bien delimitadas.



Figura 10. B: Vista lateral izquierda craneofacial; nótese el pabellón auricular ancho. C: Vista lateral derecha craneofacial; obsérvese el pabellón auricular largo. En ambas imágenes se puede observar el filtrum aumentado y liso.

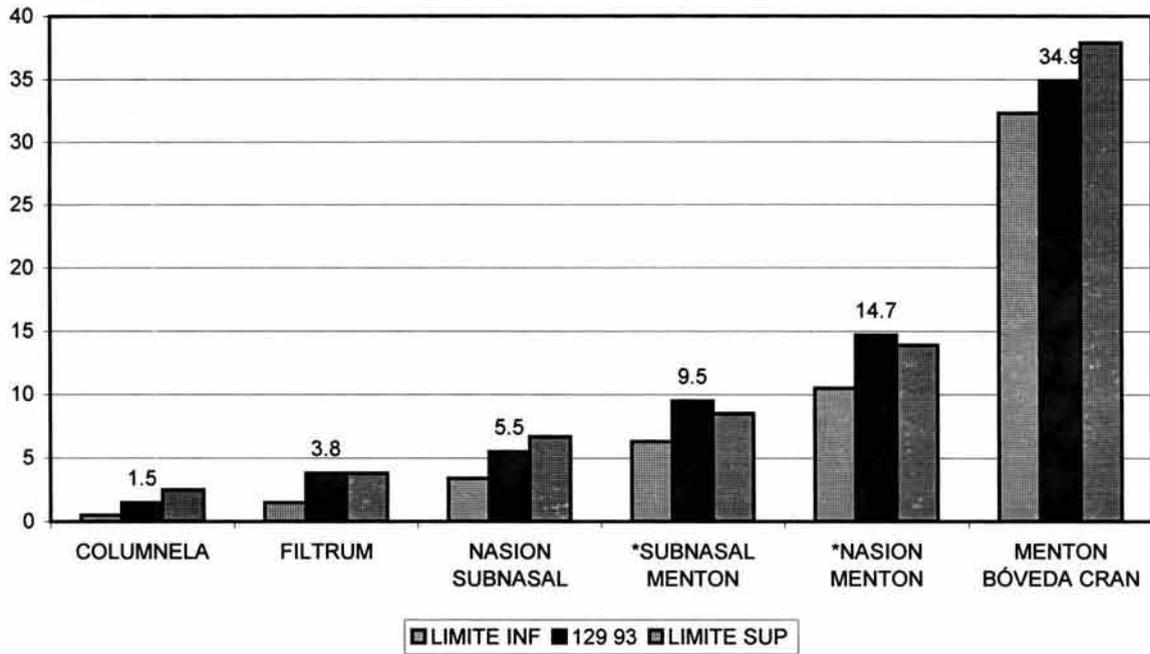
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 10A – F.

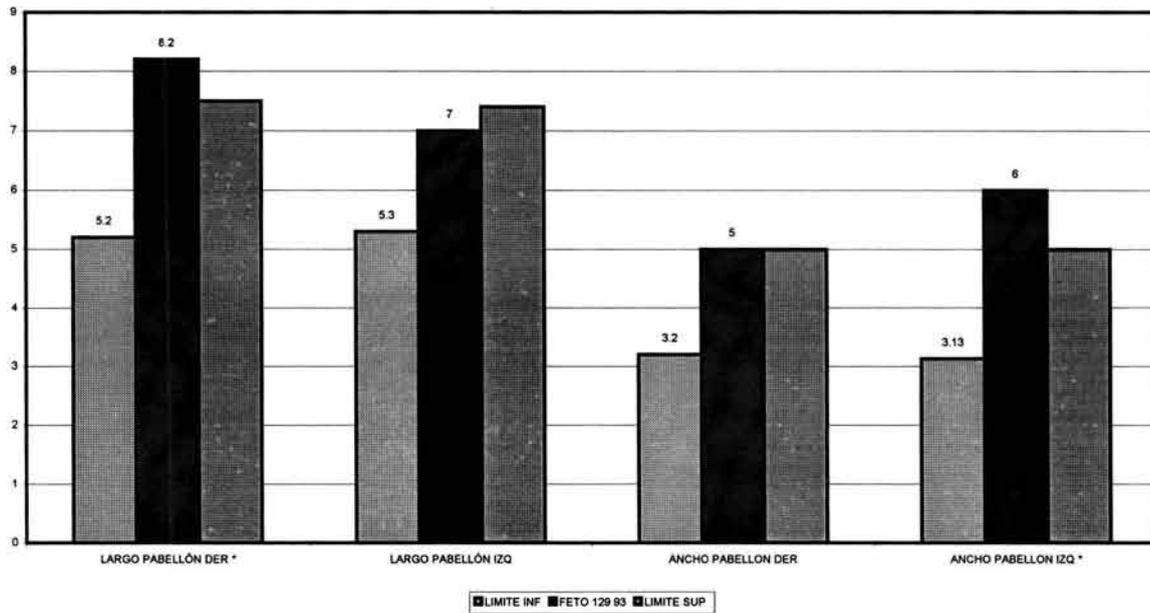
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 10 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 10A)	Altura Columnela	1.5	.5 a 2.5
	Longitud Filtrum	3.8	1.5 a 3.8
	Distancia Nasion – Subnasal	5.5	3.4 a 6.7
	Distancia Subnasal – Menton	9.5	6.35 a 8.5
	Distancia Nasion – Menton	14.7	10.5 a 13.9
	Distancia Menton – Bóveda craneal	34.9	32.3 a 37.9
AURICULARES (Gráfica 10B)	Largo pabellón auricular derecho	8.2	5.2 a 7.5
	Largo pabellón auricular izquierdo	7	
	Ancho pabellón auricular derecho	5	2.9 a 5
	Ancho pabellón auricular izquierdo	6	
TRAGO a (Gráfica 10C)	Nasion derecho	13.9	15.4 a 19.8
	Nasion izquierdo	20.3	
	Canto externo ojo derecho	11.7	8.5 a 11.3
	Canto externo ojo izquierdo	13	
	Comisura bucal derecha	14	12.1 a 16.3
	Comisura bucal izquierda	14.4	
	Menton derecho	17.3	15.9 a 18.6
	Menton izquierdo	17.2	
OCULARES (Gráfica 10D)	Apertura palpebral derecha	6.8	5.2 a 7.6
	Apertura palpebral izquierda	7.1	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	4.4	2.3 a 4.8
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	4	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	17.7	15.9 a 20
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	8	6.32 a 8.4
BOCA y NARIZ (Gráfica 10E)	Línea media a comisura bucal derecha	5.4	4.5 a 6.6
	Línea media a comisura bucal izquierda	5.4	
	Distancia intercomisural	8.1	7.5 a 10
	Ancho nariz	5.8	4.5 a 6.9
CRANEALES (Gráfica 10F)	Perímetro cefálico	96	86 a 104
	Diámetro occípito-frontal	34.1	27.3 a 36.6
	Diámetro biparietal	24.1	23.6 a 28

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

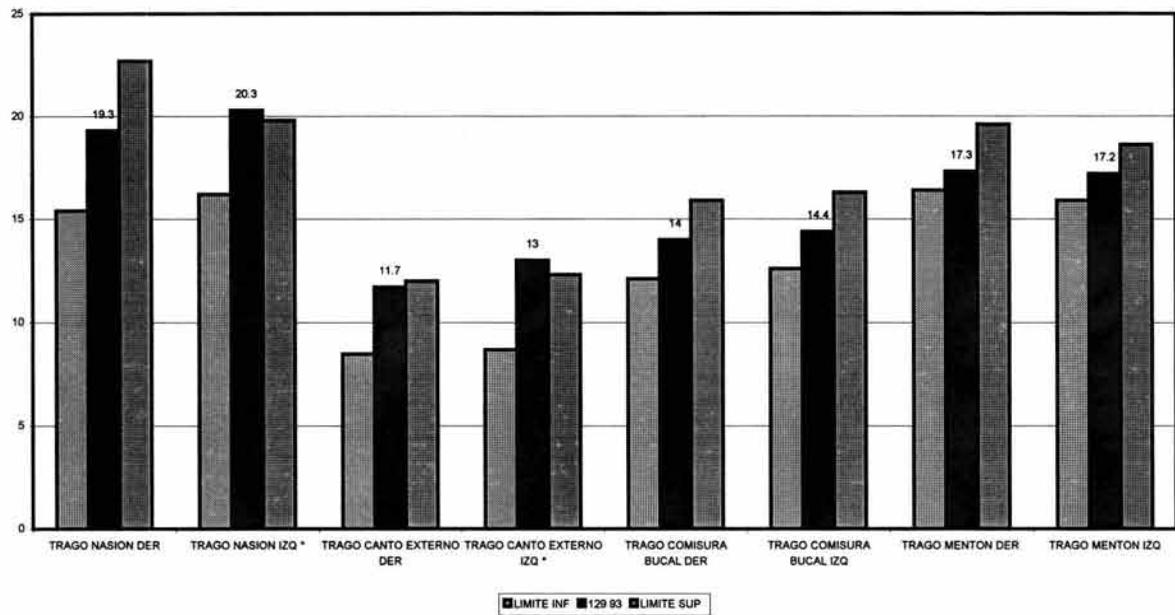
Gráfica 10A: MEDIDAS FACIALES



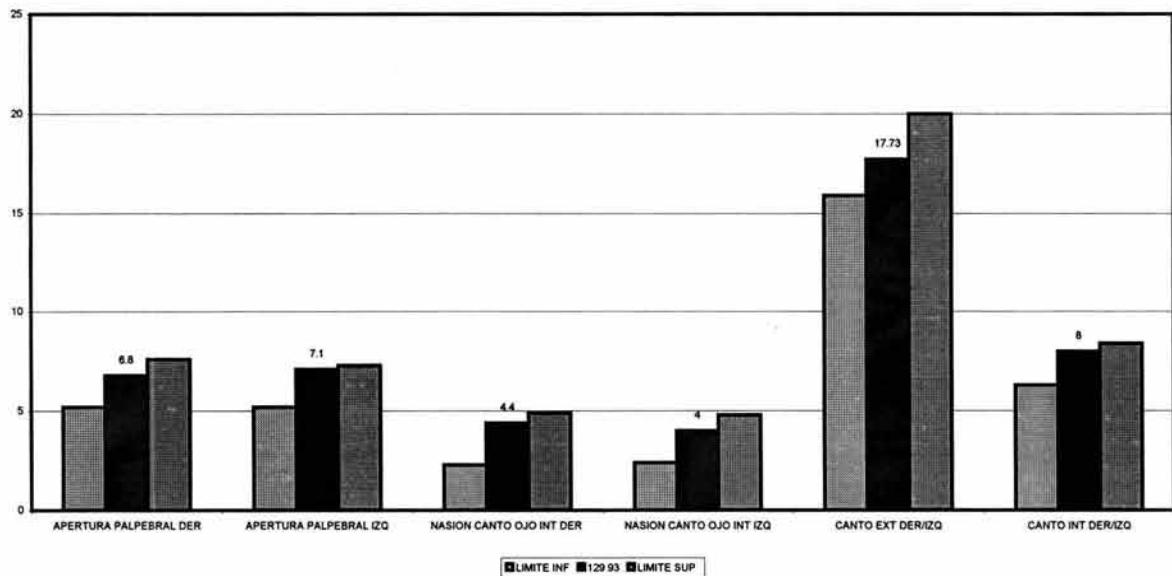
Gráfica 10B: MEDIDAS AURICULARES



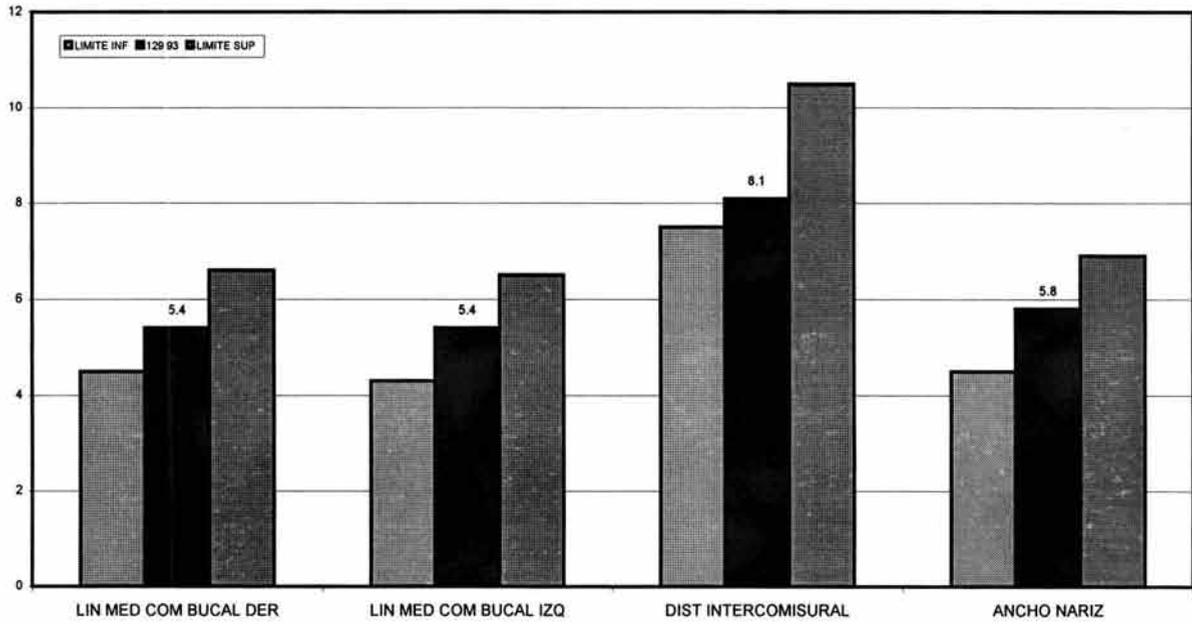
Gráfica 10C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



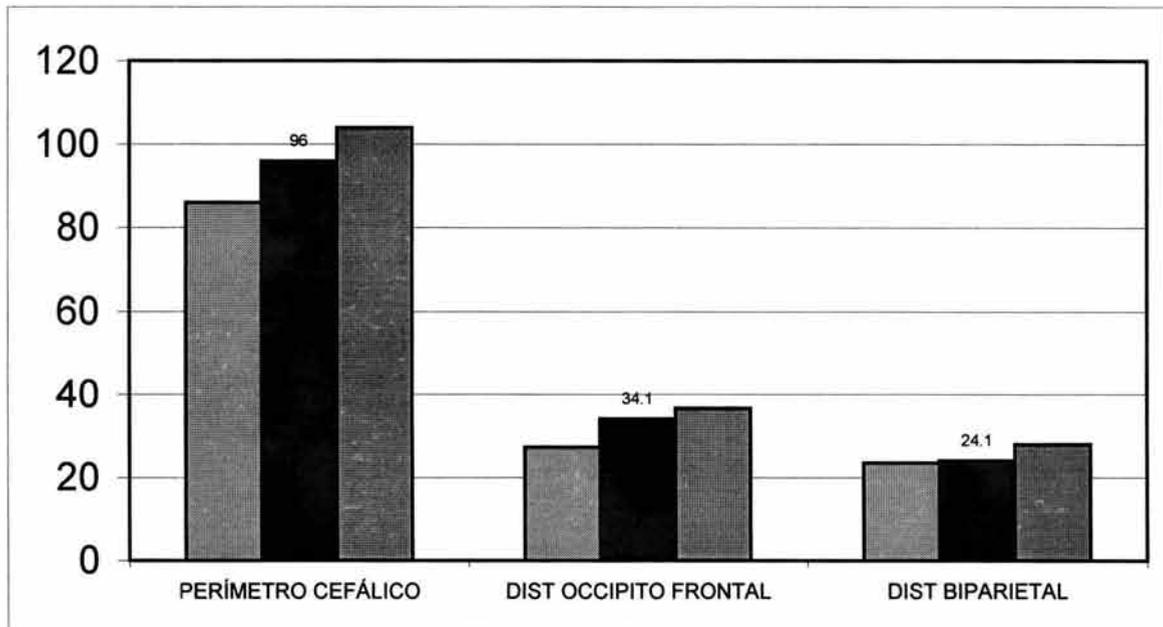
Gráfica 10D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 10E: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



Gráfica 10F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró al filtrum aumentado y la distancia subnasal menton incrementada lo que aumentó la longitud del tercio inferior. Distancia nasion menton aumentada por el incremento en el tercio inferior. La distancia menton bóveda craneal fue normal, que indicó un tercio superior corto.
- El pabellón auricular derecho fue largo y el pabellón auricular izquierdo ancho.
- La distancia trago nasion y trago canto externo izquierdo aumentadas que sugirieron un pabellón auricular izquierdo de implantación baja y posterior.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara	<ul style="list-style-type: none"> - Tercio inferior aumentado - Tercio superior corto 	
Pabellones auriculares	<ul style="list-style-type: none"> - Pabellón auricular derecho largo. - Pabellón auricular izquierdo ancho. - Pabellón auricular derecho de implantación baja y posterior. 	
Ojos		- Pterigium
Filtrum	- Filtrum aumentado.	- Filtrum liso.
Boca		- Comisuras labiales delimitadas.
Mandíbula		➤ Retrognasia ligera.

○ Coinciden

➤ Contrastan

- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos podemos observar que ambos estudios no coincidieron en ningún punto.

Discreparon en:

- Cualitativamente se apreció una retrognasia ligera que es falsa ya que la distancia trago menton de ambos lados es normal.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características que contrastaron con el estudio cualitativo y tomando en cuenta las que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Tercio inferior aumentado.
- ✓ Tercio superior corto.
- ✓ Pabellón auricular derecho largo.
- ✓ Pabellón auricular izquierdo ancho.
- ✓ Pabellón auricular derecho de implantación baja y posterior.
- ✓ Pterigium.
- ✓ Filtrum aumentado.
- ✓ Filtrum liso.
- ✓ Comisuras bien delimitadas.

7.11. CASO N° 11

Feto 139-93: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 113 g, longitud femoral de 36.6 mm, longitud del pie de 23.6 mm y longitud corona rabadilla de 98 mm. La somatometría fetal correspondió a 15 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO CRANEOFACIAL

Analizando de forma cualitativa las estructuras craneofaciales alteradas se encontró aparente turricefalia con braquicefalia. Tercio inferior disminuido, cara más pequeña en relación al cráneo (Fig. 11A). Pabellones auriculares rotados hacia atrás y displásicos. Las narinas y alas nasales se observaron pequeñas, la punta nasal colapsada, el puente nasal ancho y plano. (Fig. 11B). El filtrum se apreció conservado, liso y prominente. Las fisuras bucales se apreciaron grandes y la mandíbula se encontró con micrognasia (Fig. 11A y B).

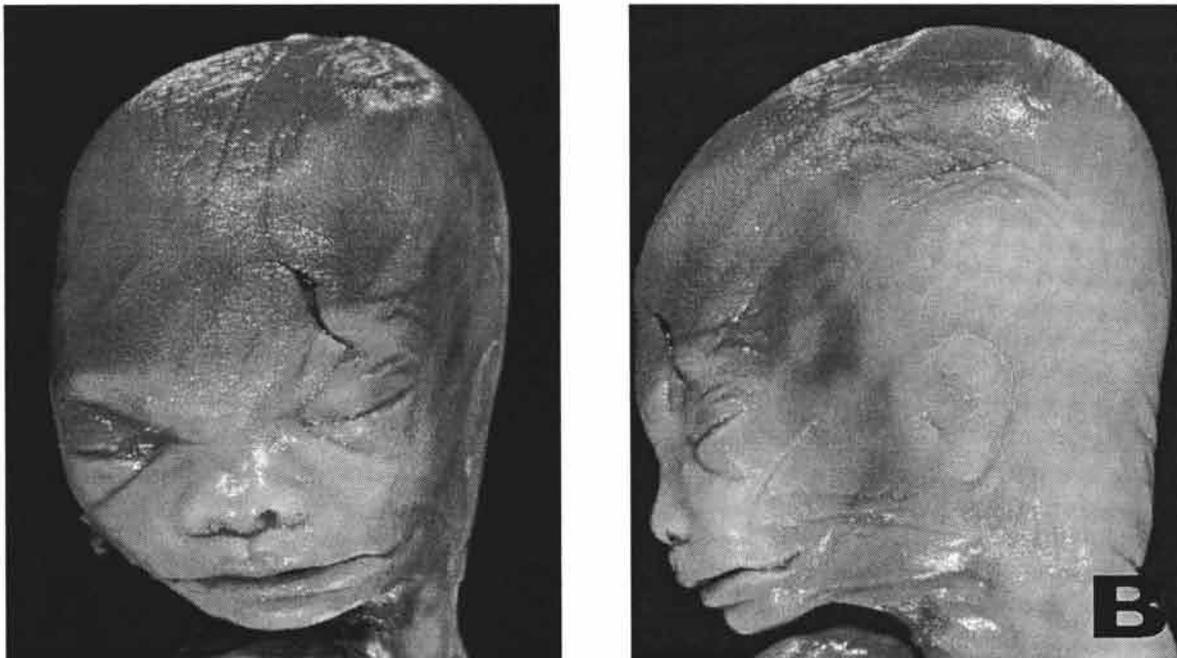


Fig. 11. Fotografías craneofaciales del caso 11. A: Vista ventral mostrando tercios faciales disminuidos, hipertelorismo, macrostomía y microftalmos. B: Vista lateral izquierda; nótese la dolicocefalia, la micrognasia mandibular, el filtrum liso y prominente

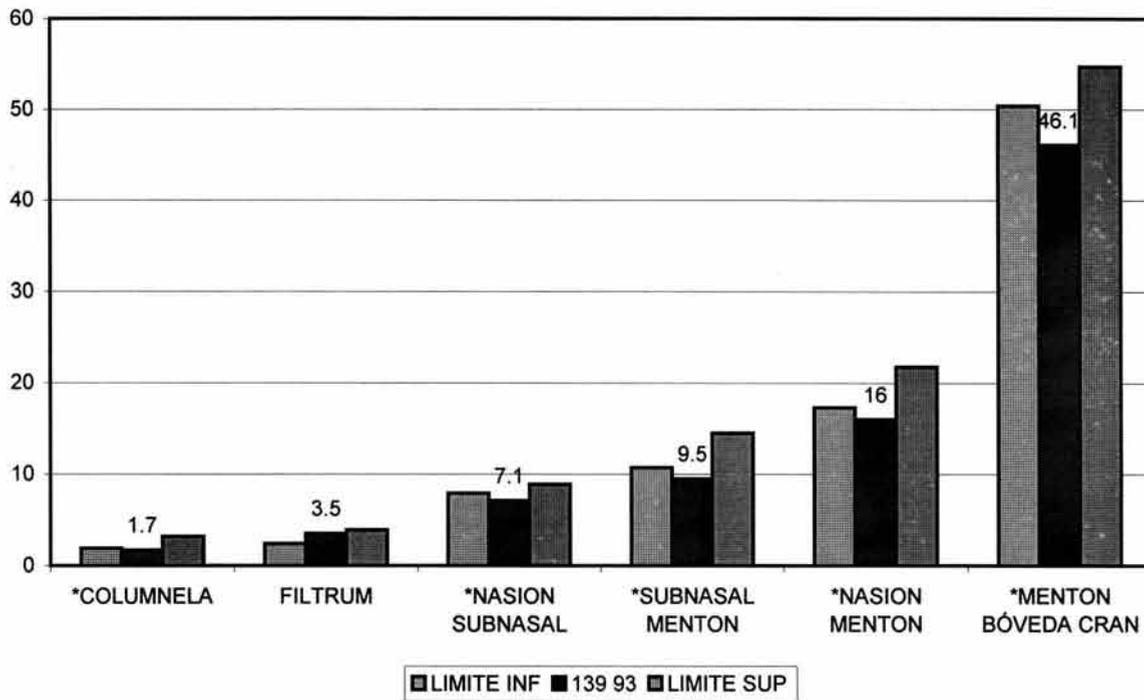
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 11A – F.

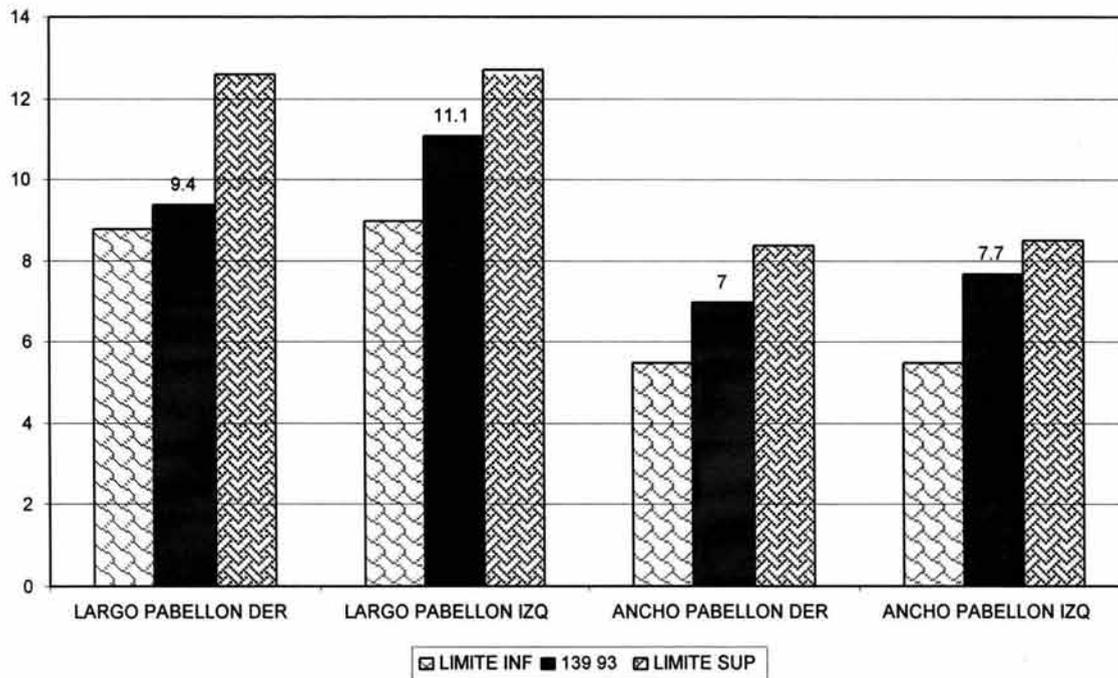
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 11 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 11A)	Altura Columnela	1.7	1.9 a 3.2
	Longitud Filtrum	3.5	2.4 a 3.9
	Distancia Nasion – Subnasal	7.1	7.9 a 8.9
	Distancia Subnasal – Menton	9.5	10.7 a 14.5
	Distancia Nasion – Menton	16	17.3 a 21.8
	Distancia Menton – Bóveda craneal	46.1	50.4 a 54.7
AURICULARES (Gráfica 11B)	Largo pabellón auricular derecho	9.4	9.2 a 12.9
	Largo pabellón auricular izquierdo	11.1	
	Ancho pabellón auricular derecho	7	5.5 a 8.2
	Ancho pabellón auricular izquierdo	7.7	
TRAGO a (Gráfica 11C)	Nasion derecho	26	26.8 a 31.5
	Nasion izquierdo	25.6	
	Canto externo ojo derecho	16.9	15.2 a 19.1
	Canto externo ojo izquierdo	16.8	
	Comisura bucal derecha	---	19.8 a 25.4
	Comisura bucal izquierda	15.3	
	Menton derecho	24.9	25.7 a 30.6
	Menton izquierdo	24.5	
OCULARES (Gráfica 11D)	Apertura palpebral derecha	7.8	8.5 a 10.4
	Apertura palpebral izquierda	7	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	5	4.7 a 6
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	5.6	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	22.9	26.3 a 30.8
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	9.7	10.3 a 11.9
BOCA y NARIZ (Gráfica 11E)	Línea media a comisura bucal derecha	---	7.1 a 9.4
	Línea media a comisura bucal izquierda	11.3	
	Distancia intercomisural	---	12.5 a 16.2
	Ancho nariz	8.8	7.4 a 10.2
CRANEALES (Gráfica 11F)	Perímetro cefálico	132	135 a 156
	Diámetro occipito-frontal	48.6	45.8 a 51.8
	Diámetro biparietal	29	36.5 a 45.3

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

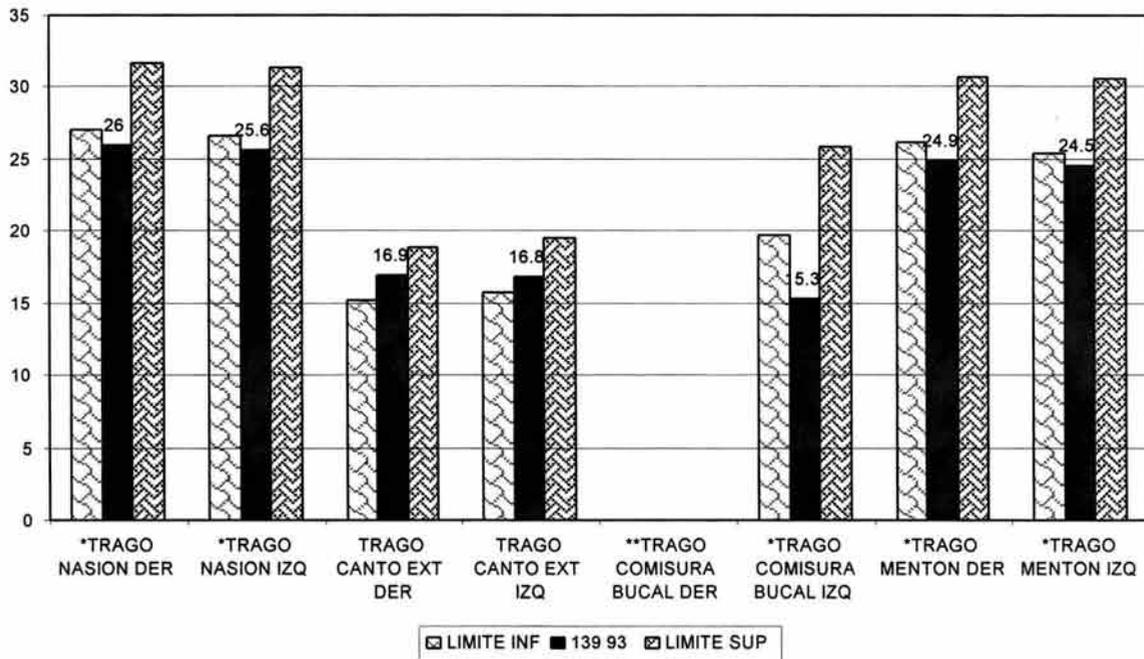
Gráfica 11A: MEDIDAS FACIALES



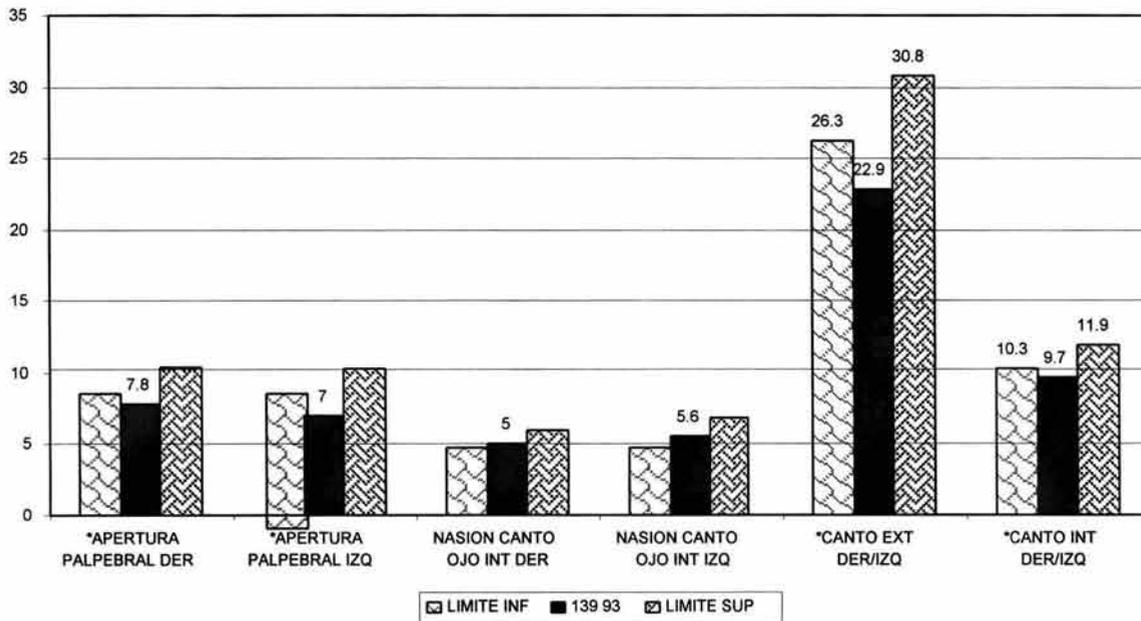
Gráfica 11B: MEDIDAS AURICULARES



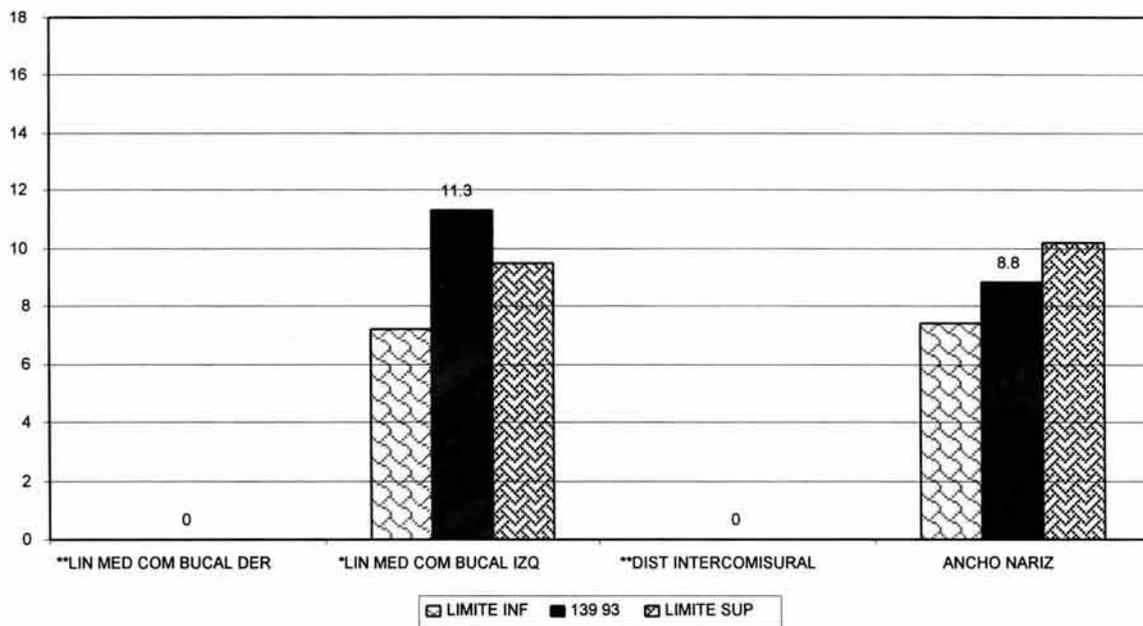
Gráfica 11C: MEDIDAS CON RELACIÓN AL TRAGO



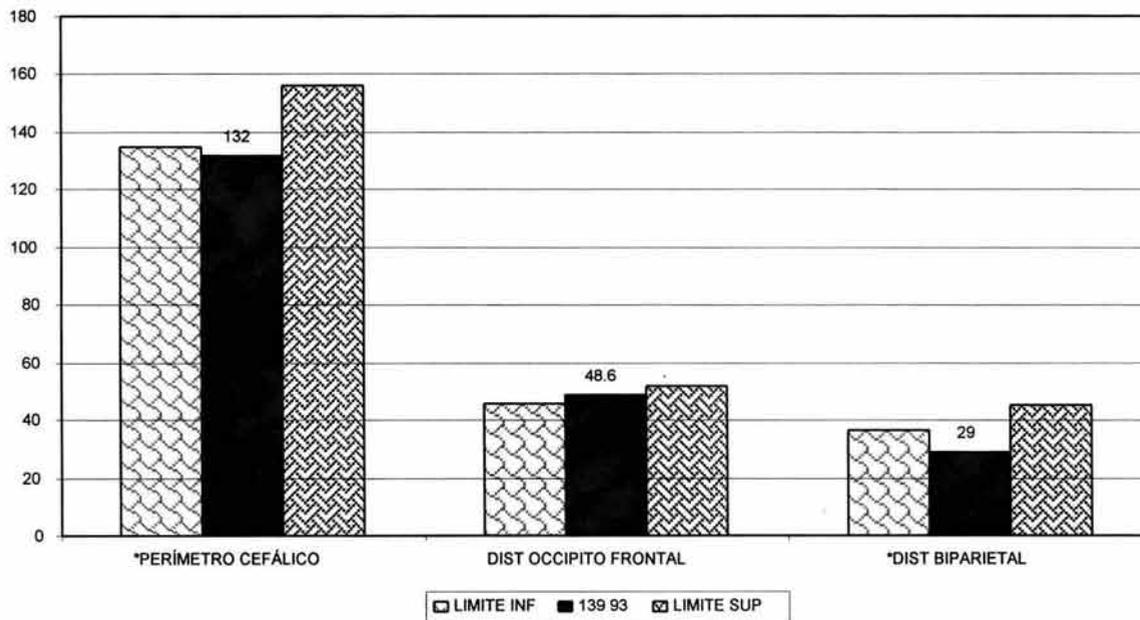
Gráfica 11D: MEDIDAS OCULARES



Gráfica 11E: MEDIDAS DE LA BOCA Y NARIZ



Gráfica 11F: DIÁMETROS CRANEALES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS.

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró que la columnela fue corta, la distancia nasion subnasal, subnasal menton y nasion menton estaban disminuidas, lo que indicó que los tres tercios faciales se encontraban por debajo de los parámetros de normalidad, dando como resultado una medida menton bóveda craneal disminuida.
- Distancia trago comisura bucal izquierda disminuida, lo que sugirió macrostomía o implantación baja de los pabellones auriculares. La distancia trago nasion derecha e izquierda disminuidas, igual que la distancia trago menton de ambos lados, que propuso una retrusión facial.
- Las aperturas palpebrales derecha e izquierda se encontraron disminuidas así como las aperturas palpebrales internas y externas, lo que reveló un hipotelorismo con microftalmos.
- Distancia línea media comisura bucal izquierda aumentada, que sugirió una macrostomía, pero no se puede tomar la distancia intercomisural, ni la distancia línea media comisura bucal derecha.
- Distancia biparietal disminuida por lo que el perímetro cefálico es reducido, sugiriendo una microcefalia con dolicocefalia.

CORRELACIÓN RESULTADOS CUANTITATIVOS vs. CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara	<ul style="list-style-type: none"> ○ Tercio inferior disminuido. – Tercio medio y superior disminuidos. – Retrusión facial ○ Microcefalia. ➤ Dolicocefalia. 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Tercio inferior disminuido. ○ Cara más pequeña en relación al cráneo. ➤ Aparente turricefalia con braquicefalia.
Pabellones auriculares	<ul style="list-style-type: none"> – Implantación baja de pabellones auriculares. 	<ul style="list-style-type: none"> – Pabellones auriculares rotados hacia atrás y displásicos.

Ojos	– Hipertelorismo – Microftalmos	
Nariz	○ Columnela corta.	○ Punta nasal colapsada. – Narinas pequeñas. – Alas nasales pequeñas. – Puente nasal ancho y plano.
Filtrum		– Filtrum liso y prominente
Boca	○ Macrostomía.	Fisuras bucales más grandes.
Mandíbula		– Micrognatia.

- Coinciden ➤ Contrastan - Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Tercio inferior disminuido.
- Microcefalia.
- Columnela corta.
- Macrostomía.

Discreparon en:

- Cuantitativamente se encontró una dolicocefalia y cualitativamente se apreció una turricefalia con braquicefalia, esto ocasionado al efecto óptico de un cráneo más alto por la estrechez biparietal.
- Cuantitativamente hallamos una distancia biparietal disminuida, que contrasta con la braquicefalia que se aprecia de forma cualitativa, eso debido a el efecto visual resultado de la retrusión facial.

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y que se tomaron en cuenta para la descripción del feto fueron:

- Tercio medio y superior disminuidos.
- Retrusión facial.

- Implantación baja de pabellones auriculares.
- Pabellones auriculares rotados hacia atrás y displásicos.
- Hipertelorismo.
- Microftalmos.
- Narinas pequeñas.
- Alas nasales pequeñas.
- Puente nasal ancho y plano.
- Filtrum conservado, liso y prominente.
- Micrognatia.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye en que el feto presentó:

- ✓ Tercio inferior disminuido.
- ✓ Tercio medio y superior disminuidos.
- ✓ Retrusión facial.
- ✓ Microcefalia.
- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Implantación baja de pabellones auriculares.
- ✓ Pabellones auriculares rotados hacia atrás y displásicos.
- ✓ Hipertelorismo.
- ✓ Microftalmos.
- ✓ Columnela corta.
- ✓ Narinas pequeñas.
- ✓ Alas nasales pequeñas.
- ✓ Puente nasal ancho y plano.
- ✓ Filtrum conservado, liso y prominente.
- ✓ Macrostomía.
- ✓ Micrognatia.

7.12. CASO N° 12

Feto G-112-94: producto de aborto de sexo femenino, con peso corporal de 433 g, longitud femoral de 35.3 mm y longitud del pie de 25.2 mm; dado el estado del feto, la longitud coronilla-rabadilla y el diámetro biparietal no fueron valorables. La somatometría fetal correspondió a 19 semanas de edad morfológica.

ANÁLISIS CUALITATIVO

Cráneo dolicocefalo con piel edematosa y redundante en la región occipital (Fig. 12A). En la cara, la piel se siente muy gruesa, fundamentalmente en su tercio medio e inferior (región mandibular y maxilar), quedando las hendiduras palpebrales y el puente nasal parcialmente ocultos por el abultamiento de la piel, confiriendo al feto un aspecto grotesco (Fig. 12A); filtrum amplio y mentón bien definido. Los pabellones auriculares son pequeños, de implantación baja (a la altura de las comisuras labiales) displásicos y antevertidos (Fig. 12B y C). La nariz se ve corta, con el puente nasal deprimido y aparente acortamiento de la columnela (Fig. 12A).

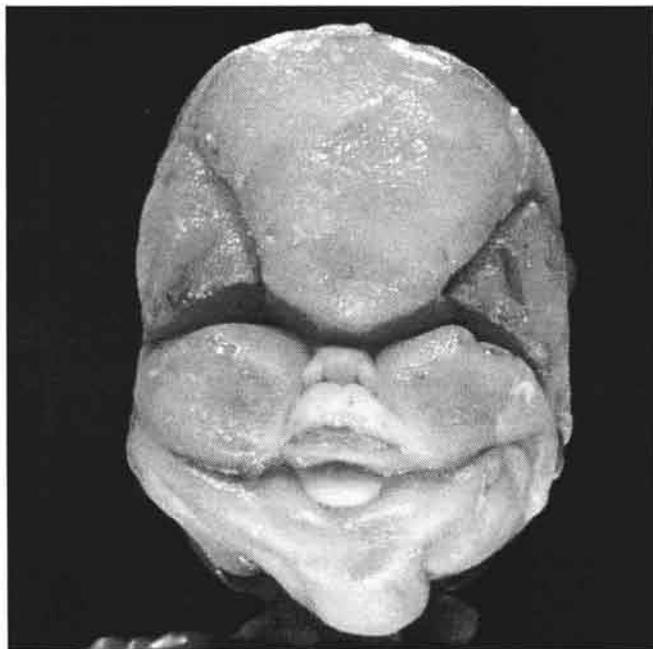


Fig. 12: Fotografías craneofaciales de caso N° 12. A. Vista ventral mostrando un aspecto grotesco de la cara debido a edema facial; obsérvese el puente nasa deprimido, el abultamiento de las mejilla y regiones supraciliares y la desproporción entre el tercio superior facial con respecto a los tercios medio inferior.

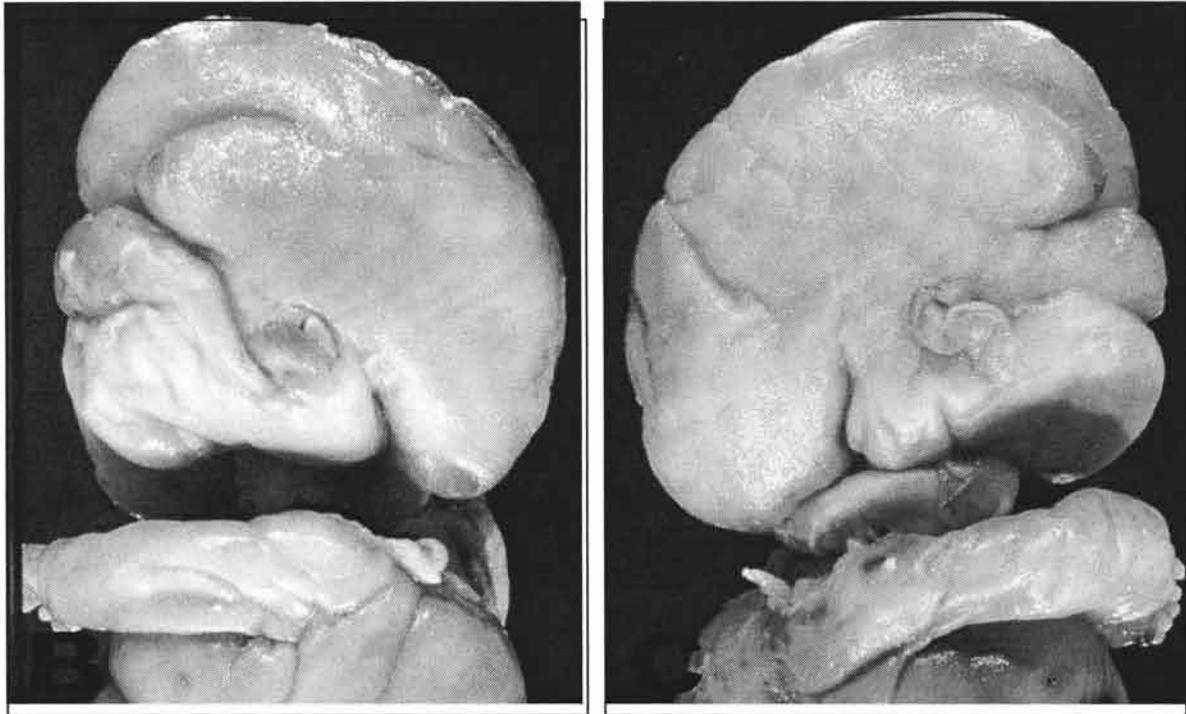


Figura 12. B: Vista lateral izquierda craneofacial. C: Vista lateral derecha craneofacial. En ambas figuras nótese el cráneo doliocéfalo, los pabellones auriculares de implantación baja y displásicos.

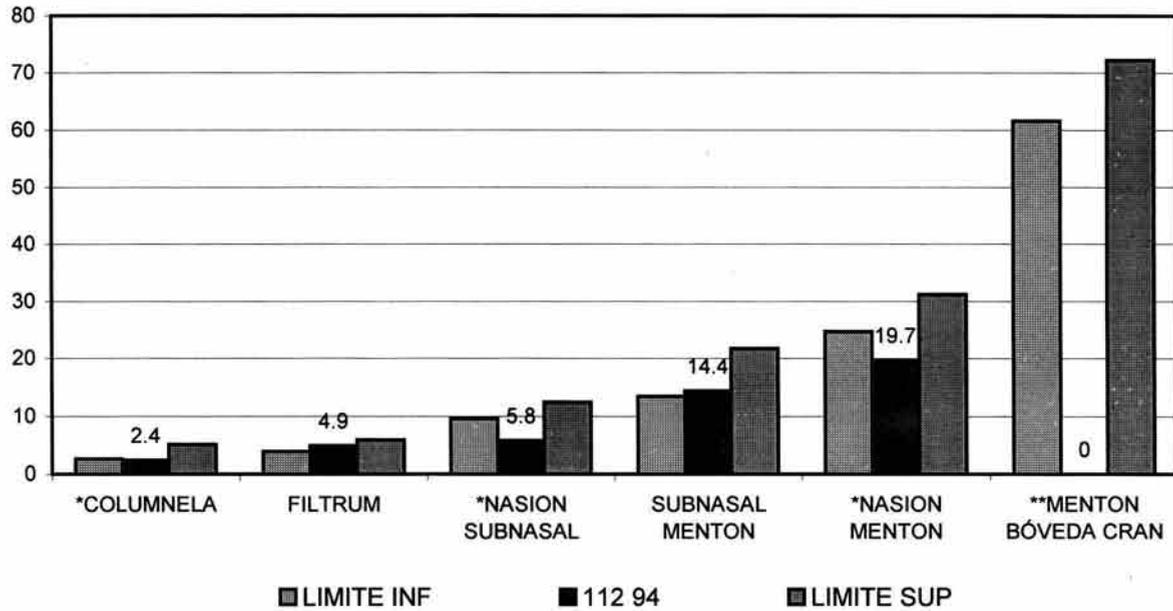
ANÁLISIS CUANTITATIVO

Las diferentes medidas craneofaciales de este caso se muestran en la siguiente tabla y en las gráficas 12A – F.

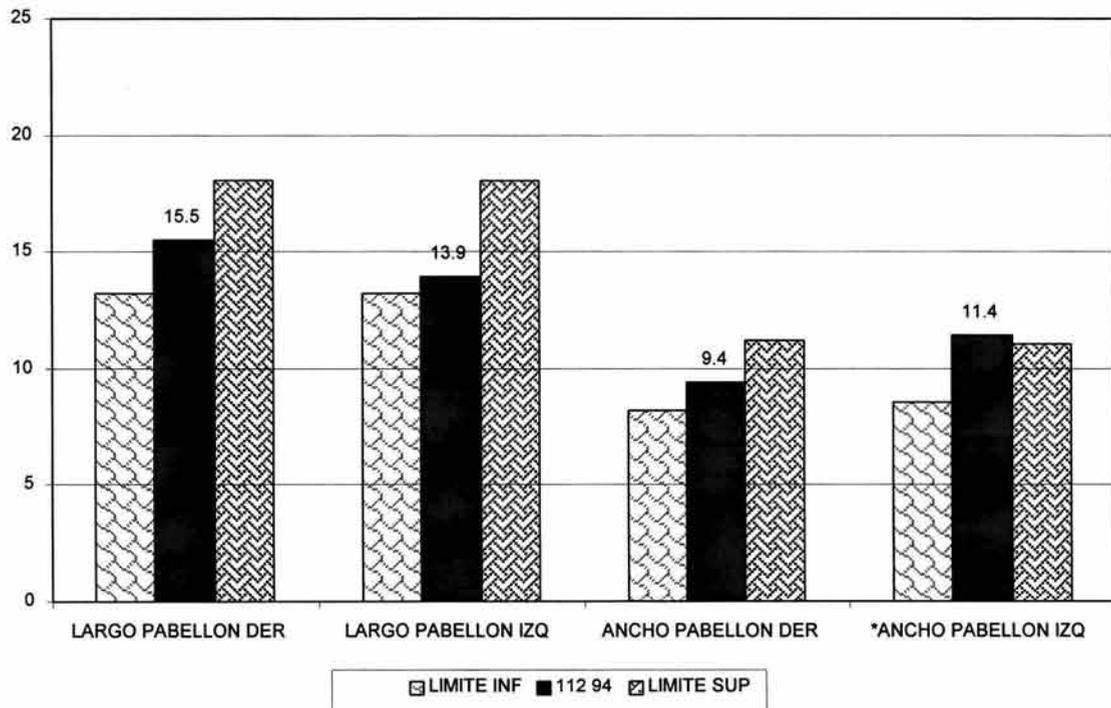
MEDIDAS	SEGMENTOS	Valores caso N° 12 (mm)	Valores normales (mm)
FACIALES (Gráfica 12A)	Altura Columnela	2.4	2.6 a 5.1
	Longitud Filtrum	4.9	3.9 a 5.9
	Distancia Nasion – Subnasal	5.8	9.6 a 12.4
	Distancia Subnasal – Menton	14.4	13.4 a 21.7
	Distancia Nasion – Menton	19.7	24.7 a 31.2
	Distancia Menton – Bóveda craneal	---	61.6 a 72.2
AURICULARES (Gráfica 12B)	Largo pabellón auricular derecho	15.5	13.2 a 19.3
	Largo pabellón auricular izquierdo	13.9	
	Ancho pabellón auricular derecho	9.4	8.2 a 11.2
	Ancho pabellón auricular izquierdo	11.4	
TRAGO a (Gráfica 12C)	Nasion derecho	31.8	10.2 a 13.8
	Nasion izquierdo	30.4	
	Canto externo ojo derecho	29.0	6.1 a 8.7
	Canto externo ojo izquierdo	21.5	
	Comisura bucal derecha	---	---
	Comisura bucal izquierda	---	
	Menton derecho	35.6	10.2 a 13.8
	Menton izquierdo	34.5	
OCULARES (Gráfica 12D)	Apertura palpebral derecha	8.7	10.2 a 13.8
	Apertura palpebral izquierda	9.5	
	Nasion a Canto interno ojo derecho	6.5	6.1 a 8.7
	Nasion a Canto interno ojo izquierdo	6.3	
	Canto externo ojo derecho a Canto externo ojo izquierdo	29.3	33.9 a 39.0
	Canto interno ojo derecho a Canto interno ojo izquierdo	11.4	13.3 a 15.0
BOCA y NARIZ (Gráfica 12E)	Línea media a comisura bucal derecha	---	7.9 a 10.8
	Línea media a comisura bucal izquierda	---	
	Distancia intercomisural	---	14.4 a 19.7
	Ancho nariz	8.0	10.3 a 13.3
CRANEALES (Gráfica 12F)	Perímetro cefálico	184.3	185 a 203
	Diámetro occipito-frontal	74.2	63.9 a 70.5
	Diámetro biparietal	51.0	50.6 a 58.7

Las celdas sombreadas indican aquellos valores fuera del rango de normalidad.

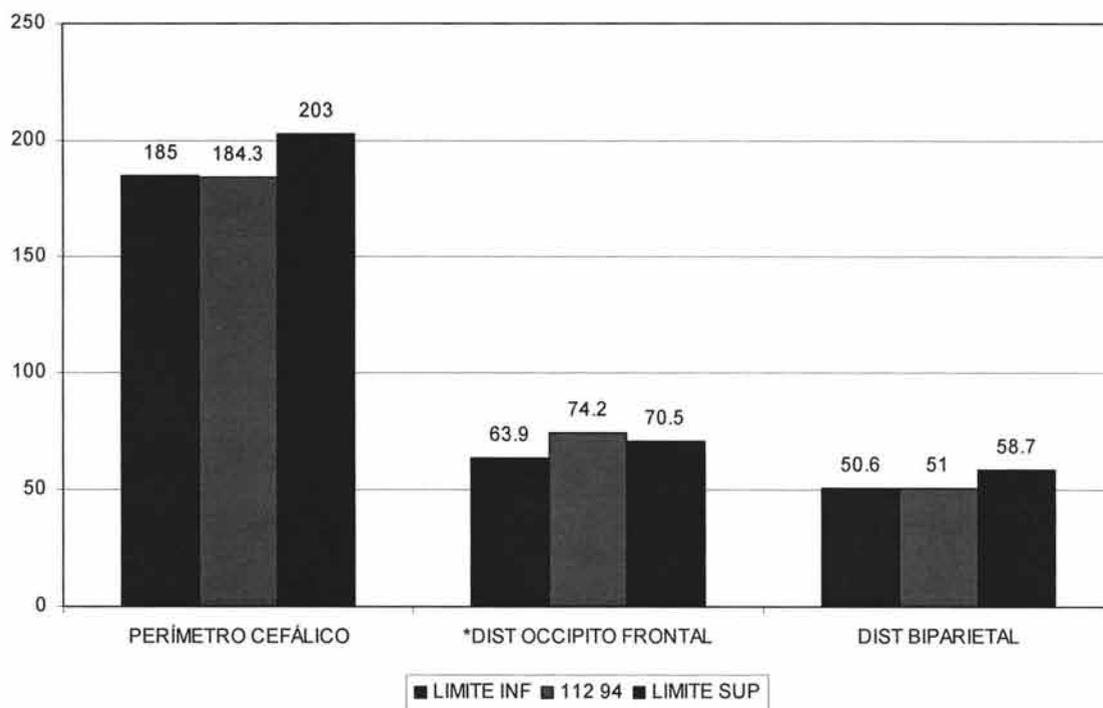
Gráfica 12A: MEDIDAS FACIALES



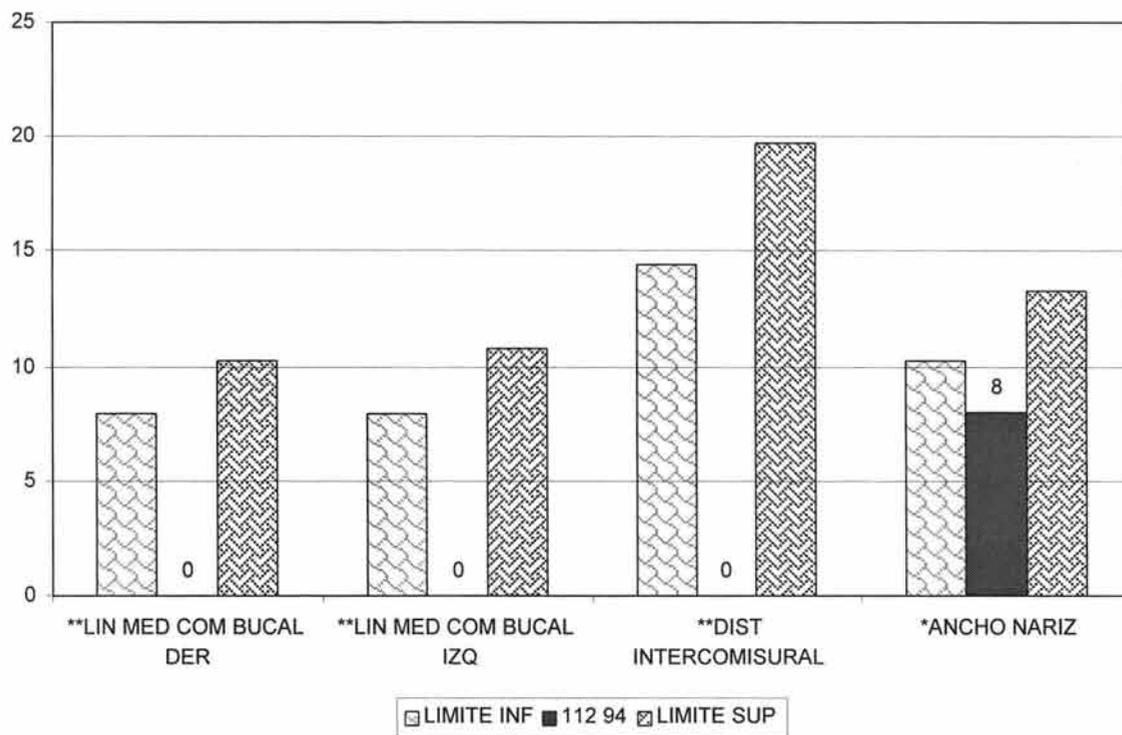
Gráfica 12 B: MEDIDAS AURICULARES



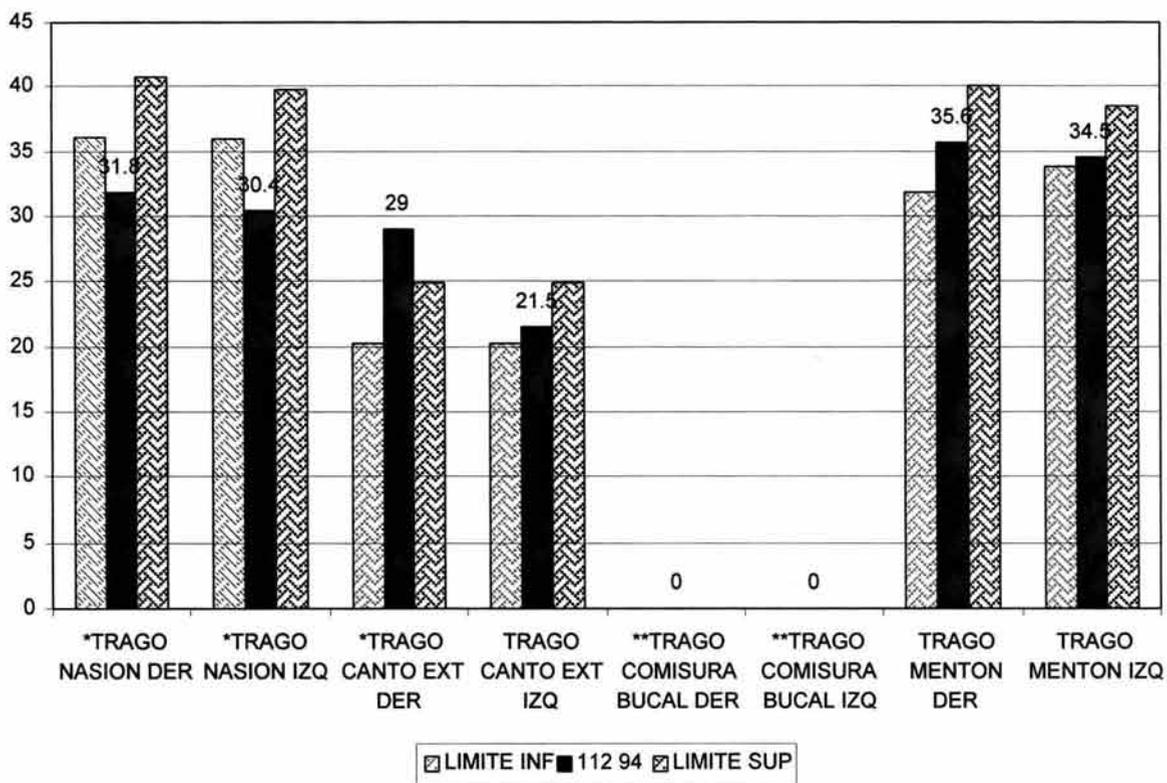
Gráfica 12C: MEDIDAS DE BOCA Y NARIZ



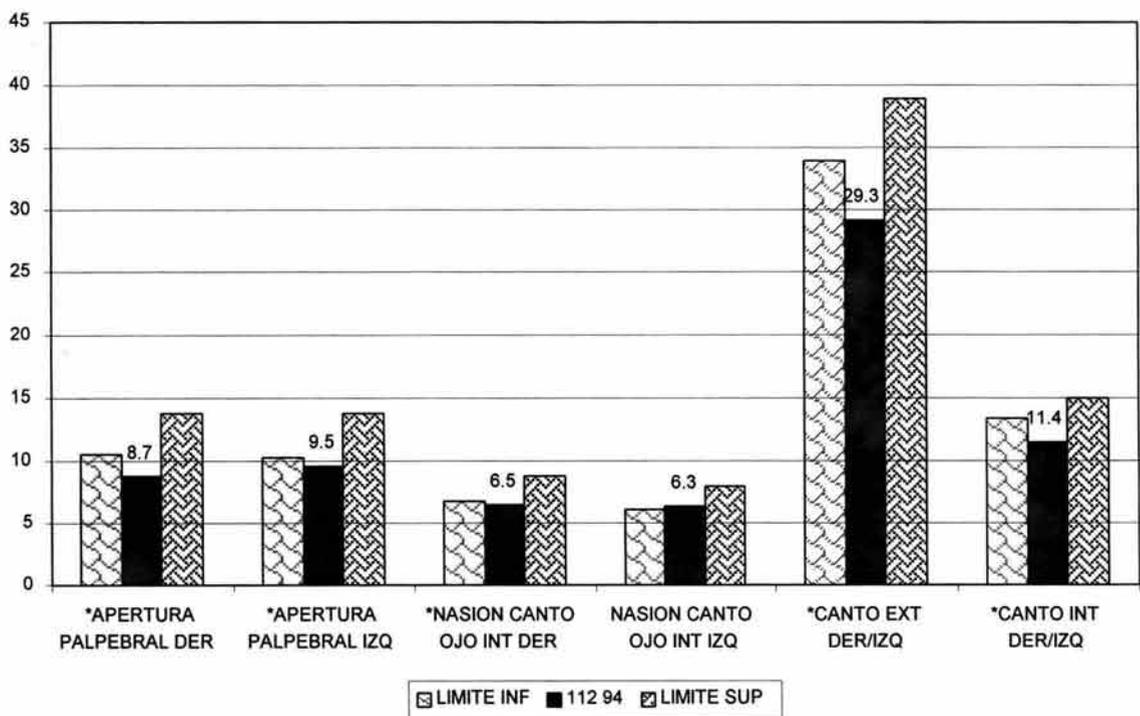
Gráfica 12D: MEDIDAS CRANEALES



Gráfica 12 E: MEDIDAS CON RELACION AL TRAGO



Gráfica 12 F: MEDIDAS OCULARES



ANÁLISIS DE RESULTADOS CUANTITATIVOS

- Mediante el análisis cuantitativo se encontró la columnela corta, la distancia nasion - subnasal disminuida, lo que sugirió un tercio medio corto que decrece la distancia nasion - menton.
- El pabellón auricular izquierdo fue ancho y la distancia trago canto externo derecho aumentada, lo que sugirió una implantación baja del pabellón auricular derecho.
- El puente nasal deprimido disminuyó las medidas trago nasión y trago canto interno.
- Las aperturas palpebrales disminuidas lo que indicó microftalmos; la medida canto externo de ambos ojos es reducida y la distancia nasion canto ojo interno derecho disminuida, lo que afectó la distancia intercantal interna que se encontró por debajo de los valores de normalidad, dando así un hipotelorismo.
- El perímetro cefálico disminuido y la distancia occipito frontal aumentada, lo que sugirió una microcefalia con dolicocefalia.

CORRELACION RESULTADOS CUANTITATIVOS vs CUALITATIVOS

	Resultados cuantitativos	Resultados cualitativos
Cabeza y Cara:	<ul style="list-style-type: none"> - Tercio medio disminuido - Dolicocefalia - Microcefalia 	<ul style="list-style-type: none"> - Piel gruesa en el tercio medio e inferior
Oidos:	<ul style="list-style-type: none"> - Pabellón auricular izq. ancho o Pabellón der. de implantación baja 	<ul style="list-style-type: none"> o Pabellones auriculares de implantación baja ➤ Microtia
Ojos:	<ul style="list-style-type: none"> - Microftalmos - Hipotelorismo 	
Nariz:	<ul style="list-style-type: none"> o Puente nasal deprimido - Columnela corta. - Nariz corta 	<ul style="list-style-type: none"> o Puente nasal deprimido

o Coinciden

➤ Contrastan

- Sin comparación.

Al comparar los datos cualitativos y cuantitativos se observó que ambos estudios coinciden en que el feto presentó:

- Pabellón auricular derecho de implantación baja.
- Puente nasal deprimido.

Discreparon en:

- Cuantitativamente se apreció microtia de los pabellones auriculares, que es falsa dado que cualitativamente se aprecian normales

Las características que no presentaron comparación debido a una falta de parámetros para obtenerlas bilateralmente y se tomaron en cuenta para la descripción del feto fueron:

- Tercio medio disminuido.
- Dolicocefalia.
- Microcefalia.
- Piel gruesa en el tercio medio e inferior faciales.
- Pabellón auricular izquierdo ancho.
- Microftalmos.
- Hipotelorismo.
- Columnela corta.
- Nariz corta.

ANÁLISIS GENERAL Y DEFINITIVO

Descartando las características cualitativas que contrastaron con las cuantitativas, dando más peso a éstas últimas por su mayor exactitud, se concluye que el feto presentó:

- ✓ Tercio medio disminuido.
- ✓ Dolicocefalia.
- ✓ Microcefalia.
- ✓ Piel gruesa en el tercio medio e inferior faciales.
- ✓ Pabellón auricular izquierdo ancho.
- ✓ Pabellones auriculares displásicos y de implantación baja.
- ✓ Microftalmos.
- ✓ Hipotelorismo.
- ✓ Puente nasal deprimido.
- ✓ Columnela corta.
- ✓ Nariz corta.

8. DISCUSIÓN

Al estudiar las alteraciones craneofaciales en la etapa prenatal se abre un panorama nuevo que contribuye al estudio fetal de displasias óseas, ya que la mayoría de los estudios se realizan en la etapa posnatal y su diagnóstico se basa en estudios relativos a ésta. De esta forma, el estudio sirve como referencia para estudios posteriores de morfometría fetal de entidades displásicas

En este trabajo se verificó que el estudio cualitativo tiene un carácter descriptivo y apoya de manera importante la delineación de las alteraciones craneofaciales, ya que existen características que no se pueden registrar mediante el estudio cuantitativo. En ocasiones las características apreciadas mediante el estudio cualitativo contrastan con las del estudio cuantitativo, pero se tomaron siempre en cuenta estas últimas por su mayor precisión y su corto rango de error.

Las alteraciones craneofaciales que se identificaron de forma cuantitativa en este estudio fueron las correspondientes al tamaño, aumentado o disminuido, de la nariz, del filtrum, de la boca y del pabellón auricular; retrusión o protusión de del tercio medio facial, retrusión mandibular, prognatismo, microftalmos, hipotelorismo, hipertelorismo, macrocefalia y microcefalia. Estas alteraciones que se identifican en forma individual, al agruparse y estudiarse como un todo, revelan otras alteraciones que de manera individual no son evidentes. Entre estas alteraciones encontramos: hipodesarrollo facial (uno o más tercios faciales disminuidos), hiperdesarrollo facial (uno o más tercios faciales aumentados), turricefalia (aumento del tercio superior con disminución de la distancia biparietal), pabellones auriculares displásicos, retrusión facial, protusión facial, implantación baja de pabellones auriculares, dolicocefalia, braquicefalia, mesocefalia y turricefalia.

Las alteraciones faciales encontradas mediante el estudio cualitativo fueron las mismas que en el estudio cuantitativo, a diferencia de que existen alteraciones que mediante el estudio cuantitativo no pueden ser identificadas y por esto se requiere

del estudio cualitativo. Entre las alteraciones faciales mencionadas cualitativamente que no se pueden registrar cuantitativamente se encuentran: cabeza grande con relación a la cara, fisuras palpebrales desviadas hacia arriba, narinas antevertidas, filtrum liso, edema palpebral, pabellones auriculares rotados hacia atrás, piel gruesa en la cara, nariz globosa, coloboma de párpado, bordes labiales, mandíbula ancha y comisuras bucales desviadas hacia abajo. Así mismo el estudio cualitativo permite conocer otras alteraciones como el edema, alteraciones postmortem, iatrogenia, etc., que pueden alterar las medidas y que se deben considerar para interpretar objetivamente los resultados cuantitativos.

Conociendo las alteraciones craneofaciales de cada feto y comparándolas con las que se mencionan en la literatura, podemos llegar a un diagnóstico presuntivo y diferencial de la entidad displásica que presenta el producto y que facilitará el diagnóstico definitivo.

El diagnóstico presuntivo del caso 12 fue de "Displasia Campomélica" ya que presentó: dolicocefalia, hipodesarrollo facial, nariz corta y pabellones auriculares de implantación baja. La literatura menciona además cabeza voluminosa, crestas supraorbitarias apenas marcadas, dismorfia craneofacial, exoftalmos, facies aplanada, fisura de paladar blando, hipertelorismo, microretrognatia y microstomía, ^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} características que no presentó el producto. El feto presentó microcefalia, piel gruesa en los tercios medio e inferior faciales, pabellón auricular izquierdo ancho, microftalmos, hipotelorismo y puente nasal deprimido, características que no se mencionan en la literatura.

Otro diagnóstico presuntivo de "Displasia Campomélica" se asignó al caso 3 por presentar dolicocefalia, facies aplanada, hipodesarrollo facial e implantación baja de pabellones auriculares. La literatura mencionó además cabeza voluminosa, crestas supraorbitarias apenas marcadas, dismorfia cráneo facial, exoftalmos, fisura de paladar blando, hipertelorismo, microretrognatia, microstomía, menton pequeño, nariz pequeña y occipucio prominente ^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} características que

no se encontraron. El feto presentó, asimetría facial, cabeza más grande que el cuerpo, pabellón auricular derecho corto, pabellones auriculares estrechos, microftalmos, hipotelorismo, fisuras palpebrales desviadas hacia arriba, microstomía, filtrum largo y liso, características que no se mencionan en la literatura.

De igual forma al caso 7 se asignó como diagnóstico presuntivo "Displasia Campomélica", ya que presenta dismorfia cráneo facial, hipertelorismo, hipodesarrollo facial y nariz corta. La literatura menciona además cabeza voluminosa, crestas supraorbitarias apenas marcadas, dolicocefalia, exoftalmos, facies aplanada, fisura de paladar blando, microretrognasia, microstomía, occipucio prominente y pabellones auriculares de implantación baja ^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} características que no se encontraron. El feto presentó braquicefalia, cara pequeña con relación al cráneo, pabellón auricular ancho, microftalmos derecho, puente nasal hundido, narinas antevertidas, deformación bilateral del mentón que le dio un aspecto de pico, filtrum largo y liso, características que no se mencionan en la literatura.

Estudiando el caso 8 se obtuvo un diagnóstico presuntivo de "Displasia Campomélica" por presentar hipertelorismo, hipodesarrollo facial, nariz corta y pabellones auriculares de implantación baja. La literatura menciona además cabeza voluminosa, crestas supraorbitarias apenas marcadas, dismorfia cráneo facial, dolicocefalia, exoftalmos, facies aplanada, fisura de paladar blando, microretrognasia, microstomía y occipucio prominente ^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} características que no se descubrieron en el producto. El feto presenta tercio inferior y superior aumentados, microftalmos, filtrum liso y coloboma de labio, características que no se mencionan en la literatura.

El caso 4 tiene como diagnóstico presuntivo "Displasia Campomélica" por presentar edema alrededor de los ojos, dismorfia craneofacial, dolicocefalia y nariz corta. La literatura mencionó además macrocefalia, exoftalmos, facies

aplanada, fisura de paladar blando, hipertelorismo, microretrognatia, pabellones auriculares de implantación baja y retrognasia,^{1, 3, 12, 24, 25, 35- 44} características que no presentó el producto. El producto presentó pabellones auriculares cortos y doblados en el borde inferior, microftalmos, puente nasal ancho, microstomía, labios con bordes irregulares y desviación mandibular hacia el lado derecho.

“Displasia Campomélica” fue el diagnóstico presuntivo del caso 9 por presentar macrocefalia, dolicocefalia, microstomía, pabellones auriculares de implantación baja y crestas supraorbitarias apenas marcadas. En la literatura se menciona además dismorfia cráneo facial, exoftalmos, facies aplanada, fisura de paladar blando, hipertelorismo, hipodesarrollo facial, microretrognatia y nariz pequeña,^{1, 3, 12, 24, 25, 35- 44} características que no se apreciaron en el feto. El feto presentó además tercio superior e inferior aumentado, pabellones auriculares displásicos, hipotelorismo, coloboma de párpado, fisuras palpebrales dirigidas hacia arriba, columnela disminuida, nariz corta y colapsada, puente nasal deprimido, labios gruesos, filtrum prominente y liso.

Se diagnosticó presuntivamente como “Displasia Campomélica” el caso 11 por presentar dolicocefalia, facies aplanada, hipertelorismo, hipodesarrollo facial, microretrognatia, nariz pequeña y pabellones auriculares de implantación baja. En la literatura se menciona además cabeza voluminosa, crestas supraorbitarias marcadas, dismorfia cráneo facial, exoftalmos, fisura de paladar blando, microstomía, occipucio prominente y retrognasia,^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} características que no manifestó el producto. El feto presentó microcefalia, pabellones auriculares rotados hacia atrás y displásicos, microftalmos, puente nasal ancho y plano, macrostomía, filtrum conservado, liso y prominente, características que no mencionó la literatura..

Por las características faciales todos estos fetos podrían corresponder a displasia campomélica; sin embargo, para dar un diagnóstico definitivo habrá que estudiar el resto del organismo. La característica más constante de la displasia

campomélica es la incurvación de los miembros inferiores y pies equinovaros. Otras alteraciones no tan constantes pero que se presentan en esta entidad son la ambigüedad de genitales, alteraciones en el sistema nervioso central, cardiopatías congénitas y alteraciones renales.^{1, 3, 12, 24, 25, 35-44} Un estudio concluyente para el diagnóstico es un estudio molecular a partir del tejido fijado del feto, ya que se conoce que en esta patología se presenta la mutación del gen SOX9 situado en el brazo largo del cromosoma e17 (17q24.3-q25.1).^{24, 25}

El diagnóstico presuntivo del caso 10 fue de "Síndrome de Desbuquois" ya que presentó ojos prominentes, pabellones auriculares de implantación baja, filtrum aumentado y tercio inferior aumentado. En la literatura se menciono además frente alta, narinas antevertidas, microretrognasia, hipoplasia media facial, y raíz nasal aplanada,^{1, 3, 12, 24, 25, 59- 62} características que no presentó el producto. El feto presentó pabellón auricular derecho largo, pabellón auricular izquierdo ancho, filtrum liso y comisuras bucales bien delimitadas, características que no mencionó la literatura.

El caso 11 al igual que el anterior, se diagnosticó presuntivamente como "Síndrome de Desbuquois" por presentar frente alta, ojos prominentes, pabellones auriculares de implantación baja, filtrum aumentado y tercio facial aumentado. La literatura mencionó además raíz nasal deprimida, narinas antevertidas, hipoplasia media facial y microretrognasia,^{1, 3, 12, 24, 25, 59-62} características que no manifestó el producto. El feto presentó tercio medio e inferior aumentados, pabellones auriculares grandes, hipertelorismo, filtrum liso y redondeado, prognatismo y mandíbula ancha, características que no mencionó la literatura.

De acuerdo a las características faciales que presentaron ambos fetos, corresponden a Síndrome de Desbuquois; sin embargo, para llegar a un diagnóstico definitivo, se requiere estudiar el resto del organismo. En el Síndrome de Desbuquois la característica más constante es el acortamiento de extremidades y anomalías vertebrales. Entre otras alteraciones se encuentran

falanges supernumerarias, tórax estrecho, cuello corto y escoliosis.^{1, 3, 12, 24, 25, 59, 60, 61, 62}

El diagnóstico presuntivo del caso 5, de acuerdo a las características craneofaciales encontradas, y por ser la entidad displásica a la que más se asemeja, fue "Displasia cleidocraneal", ya que presentó aumento de la distancia biparietal, braquicefalia e hipertelorismo. La literatura mencionó además abombamiento frontal, cara pequeña, megacefalia, exoftalmos, nariz y puente anchos, tercio medio disminuido y rostro deprimido,^{1, 3, 12, 24, 25, 45-50} características que no presentó el producto. El feto presentó aumento de los pliegues cutáneos, edema facial, macrostomía, pabellón izquierdo largo y tercio inferior aumentado, características que no coinciden con las de la literatura.

De acuerdo a las características faciales que presentó el feto, corresponde a displasia cleidocraneal, aunque para dar un diagnóstico definitivo necesitamos estudiar el resto del organismo. La característica más frecuente es hipoplasia clavicular o clavículas ausentes. Otras características no tan constantes son problemas en la osificación intramembranosa, escoliosis, tórax estrecho, sin alteraciones internas evidentes por medio de la autopsia.^{1, 3, 12, 24, 25, 45-50} El estudio molecular tiene un carácter concluyente para el diagnóstico, ya que presenta una mutación en el gen GBFA1 que se localiza en el cromosoma 6p21.^{24, 25}

Por las alteraciones craneofaciales identificadas en el caso 2, el diagnóstico presuntivo fue de "Displasia tanatofórica" ya que presentó macrocefalia, pabellones auriculares de implantación baja, raíz nasal hundida. La literatura mencionó además exoftalmos, cabeza larga y cara pequeña,^{1, 3, 12, 24, 25, 51, 52, 53, 54, 55, 56, 57, 58} características que no manifestó el producto. El feto presentó asimetría facial izquierda, pabellones auriculares anchos y largos, ojo izquierdo separado, filtrum largo y liso, oblicuidad de las comisuras labiales y prognatismo, características que no se encuentran en la literatura.

Este feto de acuerdo a sus características faciales puede corresponder a displasia tanatofórica, pero para dar un diagnóstico definitivo habría que estudiar el resto del organismo. La característica más frecuente en la Displasia Tanatofórica son fémures encorvados (tipo I), cráneo en trébol (tipo II) y atresia anal. Otras características no tan específicas son alteraciones internas como acortamiento y ensanchamiento de huesos largos, anormalidades en el SN, alteraciones vertebrales y dedos cortos.^{1, 3, 12, 24, 25, 51-58} El estudio molecular será más concluyente ya que esta patología presenta una mutación en el gen 3 FGFR3 (receptor del factor de crecimiento fibroblástico).^{24, 25}

“Acondrogénesis” fue el diagnóstico presuntivo del caso 1, ya que presentó cabeza más grande con relación al tronco, edema facial, pabellones auriculares de implantación baja y raíz nasal deprimida. En la literatura se encontró labio fisurado, micrognatia, microstomía y frente amplia,^{1, 3, 12, 16- 23} características que no se apreciaron en el feto. El feto presentó macrocefalia, disminución del tercio inferior, braquicefalia, asimetría facial angulada hacia el lado izquierdo, pabellones auriculares anchos y engrosados en la parte posterior, ojo izquierdo pequeño, columnela disminuida, nariz ancha, nariz bulbosa y redondeada, impresión de nariz de pico, filtrum aumentado, liso ancho y prominente, características que no se encontraron en la literatura.

De acuerdo a las características faciales, este feto correspondió a Acondrogénesis. Sin embargo, para dar un diagnóstico definitivo, habrá que estudiar el resto del organismo. Existen tres subtipos de la enfermedad, el subtipo IA manifiesta un patrón autosómico recesivo y alteraciones como polihidramnios, encefalocele, costillas cortas, pelvis pequeña, acortamiento de las extremidades y braquidactilia. El subtipo IB presenta las mismas características que el anterior y mutación del gen DTDST cromosoma 5q (displasia distrófica del transportador de sulfato), evidente en el estudio molecular. El tercer subtipo es el tipo II, de patrón autosómico dominante, presenta las mismas características que el subtipo IA y

mutación del gen COL2A en el cromosoma 12q13.1-13.3, evidente en el estudio molecular.^{1, 3, 12, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23}

Otro diagnóstico presuntivo del caso 11 fue "Condrodisplasia punteada rizomélica" por presentar hipertelorismo, perímetro cefálico disminuido, cabeza pequeña, dorso nasal deprimido, prominencia del labio superior (iltrum prominente), retrognasia y facies aplanada. En la literatura se mencionó además oblicuidad mongoloide de las aperturas palpebrales, paladar hendido y narinas antevertidas,^{1, 3, 12, 24, 25-34} características que no presentó el producto. El feto presentó tercios faciales disminuidos, implantación baja de pabellones auriculares, pabellones auriculares rotados y displásicos, microftalmos, columnela corta, narinas pequeñas, alas nasales pequeñas, macrostomía,iltrum conservado y liso, características que no mencionó la literatura.

Por las características faciales del feto correspondió a condrodisplasia punteada rizomélica. Sin embargo, para dar un diagnóstico definitivo habría que estudiar el resto del organismo. La característica más constante de la condrodisplasia punteada rizomélica es húmero corto y fémur corto. Otras características no tan constantes son alteraciones externas e internas como contracturas múltiples, problemas de osificación vertebral, ictiosis en la piel, cardiopatías congénitas, calcificación de tráquea y laringe, acortamiento de miembro superior, pie equino varo y anomalías en el hígado.^{1, 3, 12, 24-34} Con la ayuda del estudio molecular que tiene un carácter irrefutable se podría confirmar el diagnóstico identificando la mutación (señal de peroxisomas) del gen PEX7 situado en 6q22-q24.^{24, 25}

Un diagnóstico craneofacial presuntivo facilita conocer el diagnóstico definitivo del feto, apoyado de estudios corporales morfométricos y de laboratorio. De esta forma determinamos si se trata de la enfermedad que se presumía, si es un nuevo subtipo o si se ha encontrado una entidad no conocida o estudiada. En ocasiones se puede sospechar de dos entidades displásicas mezcladas, como lo menciona Greally en 1993 y como lo hace sospechar el caso 11.⁶⁵

Algunas características pueden pasar inadvertidas dependiendo de la edad del feto, ya que la mayoría de las características reportadas en la literatura se refieren a la etapa posnatal y en la etapa fetal las proporciones son distintas por el estado de desarrollo craneofacial, además de que no existen o son limitados los estudios que hablen de las alteraciones faciales en este periodo.

9. CONCLUSIONES

- 1.- Las alteraciones craneofaciales más frecuentes en fetos con displasias óseas, identificadas de forma cuantitativa, fueron: defectos en la proporción de los tercios faciales, hundimiento del puente nasal, alteraciones craneales e implantación baja de los pabellones auriculares.
- 2.- Las alteraciones faciales que únicamente se identificaron de forma cualitativa fueron: desviación de fisuras palpebrales, rotación de pabellones auriculares, edema facial y desviación de fisuras bucales.
- 3.- Todas las alteraciones faciales registradas cuantitativamente tienen un carácter definitivo y superlativo en comparación con las cualitativas, por tener una exactitud mayor.
- 4.- La utilidad e importancia del estudio cualitativo comprende la identificación del estado de conservación del feto y alteraciones que afecten los resultados cuantitativos. Entre estas alteraciones se encontró el edema craneofacial, aplastamiento mecánico, estado de lisis del feto y desgarre de los tejidos. Con base en el conocimiento de estas alteraciones, podemos valorar la precisión del estudio cuantitativo.
- 5.- El estudio de las alteraciones faciales proporcionó un diagnóstico presuntivo. De acuerdo a éste, la displasia más frecuente fue la Campomélica con 7 casos, seguida de Síndrome de Desbuquois con dos casos y de manera individual encontramos Displasia Cleidocraneal, Displasia Tanatofórica, Acondrogénesis y Condrodisplasia Puntata Rizomélica.
- 6.- Para conocer cuál es en realidad la entidad displásica que presentó cada feto o si se trata de una entidad nueva, se requiere de un estudio corporal y de laboratorio.

10 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.- Prasad, Cramer BC, Pushpanatan C, Crowley MC, Ives EJ, Kypomelic dysplasia: a rare form of semilethal skeletal dysplasia, Clin Genet 2000;58:390-395, Munksgaard.
- 2.- Garjian K, Pretorius D, Budorick N, Fetal Skeletal Dysplasia Treedimensional US-Initial Experience, Radiology 2000; 214:717-723, San Diego.
- 3.- Santolaya J J, Delgado R A, Displasias Óseas, Salvat Editores, Barcelona, pp XV.
- 4.- Brodie S, Lachman R, Govern M, Lethal Osteosclerotic skeletal dysplasia with intracellular inclusion bodies, American Journal of Medical Genetics; 83:372-377, Los Angeles California, 1999.
- 5.- Salinas C, Genética craneofacial. OPS; 1979.
- 6.- Carison BM, Embriología humana y biología del desarrollo. 2ª ed. España: Harcourt/Mosby; 2000.
- 7.- Moore/Persaud, Embriología clínica, 6ª Ed. México: McGraw-Hill Interamericana Editores;1999.
- 8.- Gilbert SF, "Developmental Biology", 6a ed., Sunderland, Mass. Sinauer Associates, inc.; 2000.
- 9.- Ham AW, Tratado de histología, 8ª ed., México, Nueva editorial Interamericana 1984.
- 10.- Genesser, Histología, 3ª ed., Editorial Panamericana; 2000.

- 11.- Gómez de Ferraris, Histología y embriología bucodental, Editorial Panamericana, Madrid España, 1999.
- 12.- Waldof E N, Behrman R, Tratado de pediatría, 2ª ed., Editorial Interamericana-Mc-Graw-Hill, Madrid 1992, vol II, pp 2100.
- 13.- Creasy R K, Resnik R, Maternal Fetal Medicine Principles and Practice, 3a ed., Editorial WB Saunders Compañy, USA, 1994.
- 14.- Bueno M, Nomenclatura internacional y Clasificación de las osteocondrodisplasias, Informe de Expertos, España, Pediatría, 1999;50:229-236.
- 15.- International Working Group on Constitutional Diseases of bone, International Nomenclature and clasification of the Osteochondrodysplasias, AM J Med 1998; 79:376-382.
- 16.- Boudier E, Zurlinden B, Cour A, et al. Diagnostic antenatal de l'achondrogenese. A propos de deux cas successifs dans une meme fratrie (English summary). J Gyne Obst Biol Reprod 1991;20:623-626.
- 17.- Freisinger P, Stanescu V, Jacob B, et al. Achondrogenesis type IB (Fraccaro): study of collagen in the tissue and in chondrocytes cultured in agarose. Am J Med Genet 1994;49:439-446.
- 18.- Superti-Furga A, Rossi A, Steinmann B, Gitzelmann R. Achondrodysplasia family produced by mutations in the diastrophic dysplasia sulfate transporter gene: genotype/phenotype correlations. Am J Med Genet 1996;63:144-147.

- 19.- Superti-Furga A. A defect in the metabolic activation of sulfate in a patient with achondrogenesis type 1B. *Am J Hum Genet* 1994;55:1137-1145.
- 20.- Batge B, Nerlich A, Brenner R, et al. Collagen type II in Langer-Saldino achondrogenesis: absence of major abnormalities in a less severe case. *Acta Paediatr* 1992;81:158-162.
- 21.- Rimoin DL, Cohn DH, Eyre D. Clinical-molecular correlations in the skeletal dysplasias. *Pediatr Radiol* 1994;24:425-426.
- 22.- Rittler M, Orioli IM. Achondrogenesis type II with polydactyly. *Am J Med Genet* 1995;59:157-160.
- 23.- Spranger J, Winterpacht A, Zabel B. The type II collagenopathies: a spectrum of chondrodysplasias. *Eur J Pediatr* 1994;153:56-65.
- 24.- Spranger J, Winterpacht A, Brill W. Paula, Bone Dysplasias, 2a ed, 2002, Oxford.
- 25.- Gilbert-Barness, Pathology of the fetus and infant, Mosby, 1997, St Louis Baltimore.
- 26.- Barr DGD, Kirk JM, Al Howasi M, et al. Rhizomelic chondrodysplasia punctata with isolated DHAP-AT deficiency. *Arch Dis Child* 1993;68:415-417.
- 27.- Barth PG, Wanders RJA, Schutgens RBH, Staalman CR. Variant rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP) with normal plasma phytanic acid: clinico-biochemical delineation of a subtype and complementation studies. *Am J Med Genet* 1996;62:164-168.

- 28.- Eustis HS, Yaplee SM, Kogutt M, Ginsberg HG. Microspherophakia in association with the rhizomelic form of chondrodysplasia punctata. *J Ped Ophthal Strab* 1990;27:237-241.
- 29.- Gray RG, Green A, Schutgens RBH, et al. Antenatal diagnosis of rhizomelic chondrodysplasia punctata in the second trimester. *J Inherit Metab Dis* 1990;13:380-382.
- 30.- Heikoop JC, Van Roermund CWT, Just WW, et al. Rhizomelic chondrodysplasia punctata. Deficiency of 3-oxoacyl-coenzyme A thiolase in peroxisomes and impaired processing of the enzyme. *J Clin Invest* 1990;86:126-130.
- 31.- Heikoop JC, Van den Berg M, Strijland A, et al. Peroxisomes of normal morphology but deficient in 3-oxoacyl-CoA thiolase in rhizomelic chondrodysplasia punctata fibroblasts. *Biochim Biophys Acta* 1991;1097:62-70.
- 32.- Heikoop JC, Wanders RJA, Strijland A, et al. Genetic and biochemical heterogeneity in patients with the rhizomelic form of chondrodysplasia punctata - a complementation study. *Hum Genet* 1992;89:439-444.
- 33.- Sastrowijoto SH, Vandenberghe K, Moerman P, et al. Prenatal ultrasound diagnosis of rhizomelic chondrodysplasia punctata in a primigravida. *Prenatal Diagn* 1994;14:770-776.
- 34.- Williams DW, Elster AD, Cox TD. Cranial MR imaging in rhizomelic chondrodysplasia punctata. *Am J Neuroradiol* 1991;12:363-365.
- 35.- Carlan SJ, Parsons MT, Flasher J. Campomelic skeletal dysplasia with a narrow thorax. *J Diagn Med Sonogr* 1990;6:40-42.

- 36.- Decsi T, Botykai A. Campomelic dysplasia without campomelia. *Pediatr Padol* 1992;27:29-30.
- 37.- Foster JW, Dominguez-Steglich MA, Guioli S, et al. Campomelic dysplasia and autosomal sex reversal caused by mutations in an SRY-related gene. *Nature* 1994;372:525-530.
- 38.- Friedrich U, Schaefer E, Meinecke P. Campomelic dysplasia without overt campomelia (case report). *Clin Dysmorphol* 1992;1:172-178.
- 39.- Lynch SA, Gaunt ML, Minford AMB. Campomelic dysplasia: evidence of autosomal dominant inheritance. *J Med Genet* 1993;30:683-686.
- 40.- Mansour S, Hall CM, Pembrey ME, Young ID. A clinical and genetic study of campomelic dysplasia. *J Med Genet* 1995;32:415-420.
- 41.- Normann EK, Pedersen JC, Stiris G, van der Hagen CB. Campomelic dysplasia - an underdiagnosed condition?. *Eur J Pediatr* 1993;152:331-333.
- 42.- Rodríguez JI. Vascular anomalies in campomelic syndrome. *Am J Med Genet* 1993;46:185-192.
- 43.- Young ID, Zuccollo JM, Maltby EL, Broderick NJ. Campomelic dysplasia associated with a de novo 2q;17q reciprocal translocation. *J Med Genet* 1992;29:251-252.
- 44.- Zerres K, Nothen M, Jager G, Volpel M-C. Campomelic dysplasia without overt campomelia (Letter). *Clin Dysmorphol* 1993;2:180-188.

- 45.- Fukuda K, Miyanomae T, Nakata E, et al. Two siblings with cleidocranial dysplasia associated with atresia ani and psoriasis-like lesions: a new syndrome?. *Eur J Pediatr* 1981;136:109-111.
- 46.- Kerr HD. Cleidocranial dysplasia. *J Rheumatol* 1988;15:359-361.
- 47.- Narahara K, Tsuji K, Yokoyama Y, Seino Y. Cleidocranial dysplasia associated with a t(6;18)(p12;q24) translocation (Letter). *Am J Med Genet* 1995;56:119-120.
- 48.- Querin F, Galassi G, Quadu G. Displasia cleidocranica. *Radiol Med (Torino)* 1987;73:105-108.
- 49.- Spranger J. Cleidocranial dysplasia. In: Spranger J, Langer LO, Wiedemann H-R (eds). *Bone Dysplasias*. Stuttgart, Gustav Fischer Verlag, 1974;254-257.
- 50.- Yamamoto H, Sakae T, Davies JE. Cleidocranial dysplasia: a light microscope, electron microscope, and crystallographic study. *Oral Surg* 1989;68:195-200.
- 51.- Brandon PS, Rouse GA, DeLange M. Sonography of thanatophoric dwarfism: a review. *J Diagn Med Sonogr* 1990;6:24-28.
- 52.- Corsello G, Maresi E, Rossi C, et al. Thanatophoric dysplasia in monozygotic twins discordant for cloverleaf skull: prenatal diagnosis, clinical and pathological findings. *Am J Med Genet* 1992;42:122-126.
- 53.- Faye-Petersen OM, Knisely AS. Neural arch stenosis and spinal cord injury in thanatophoric dysplasia. *Am J Dis Child* 1991;145:87-89.

- 54.- Gerihauser H, Schuster C, Immervoll H, Sochor G. Prenatal diagnosis of thanatophoric dwarfism (in German - English summary). *Ultraschall Med* 1992;13:41-45.
- 55.- Kassanos D, Botsis D, Katassos T, et al. Prenatal sonographic diagnosis of thanatophoric dwarfism. *Int J Gynaecol Obstet* 1991;34:373-376.
- 56.- Langer LO Jr, Yang SS, Hall JG, et al. Thanatophoric dysplasia and cloverleaf skull. *Am J Med Genet* 1987;Suppl.3:167-180.
- 57.- Orioli IM, Castilla EE, Scarano G, Mastroiacovo P. Effect of paternal age in achondroplasia, thanatophoric dysplasia, and osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet* 1995;59:209-217.
- 58.- Sato D, Hosokawa Y, Nakamura Y, et al. Thanatophoric dysplasia of identical twins. *Acta Pathol Japon* 1981;31:895-902.
- 59.- Gillessen-Kaesbach G, Meinecke P, Ausems MGEM, et al. Desbuquois syndrome: three further cases and review of the literature. *Clin Dysmorphol* 1995;4:136-144.
- 60.- Jequier S, Perreault G, Maroteaux P. Desbuquois syndrome presenting with severe neonatal dwarfism, spondylo-epiphyseal dysplasia and advanced carpal bone age. *Pediatr Radiol* 1992;22:440-442.
- 61.- Le Merrer M, Young ID, Stanescu V, Maroteaux P. Desbuquois syndrome. *Eur J Pediatr* 1991;150:793-796.
- 62.- Shohat M, Lachman R, Gruber HE, et al. Desbuquois syndrome: clinical, radiographic, and morphologic characterization. *Am J Med Genet* 1994;52:9-18.

- 63.- Brodie S, Lachman R, Govern M, Lethal Osteosclerotic osteochondrodysplasia with platyspondily, Metaphiseal Widening, and intracellurar inclusions in sibs, American Journal of Medical Genetics; 80:423-428, Los Angeles California, 1998.
- 64.- Galán LA, Descripción tridimensional del desarrollo craneofacial de fetos normoformados de entre 9-20 semanas de gestación obtenido por aborto espontáneo en mestizos, Facultad de Odontología, Universidad Tecnológica de México, 1996..
- 65.- Greally M, Letal Bone Dysplasia in a fetus with manifestations of Atelosteogenesis I and Boomerang Dysplasia, American Journal of Medical Genetics, 1993; 47:1086-1091, Departaments of Pediatrics, Bowman Grey School of Medicine, Nort Carolina.