



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA

INSTITUTO NACIONAL DE PSIQUIATRÍA

“RAMÓN DE LA FUENTE MUÑIZ”

FRECUENCIA DE ANOMALÍAS FÍSICAS
MENORES EN PACIENTES CON
ESQUIZOFRENIA Y FAMILIARES EN
PRIMER GRADO

TESIS

PARA OBTENER EL TÍTULO DE
ESPECIALISTA EN PSIQUIATRÍA

PRESENTA:

DR. CÉSAR YEHÚ GARFIAS RAU

ASESOR TEÓRICA:

DR. JORGE PALACIOS CASADOS

ASESOR METODOLÓGICO:

DR. CARLOS CRUZ FUENTES

MÉXICO, D.F. JULIO 2012





Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis 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.

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA



**INSTITUTO NACIONAL DE PSIQUIATRÍA RAMÓN DE LA
FUENTE MUÑIZ**

**PROYECTO FINAL DE INVESTIGACIÓN PARA LA TESIS DE
ESPECIALIDAD EN PSIQUIATRÍA QUE PRESENTA:**

DR. CÉSAR YEHÚ GARFIAS RAU

Tutor teórico: **DR. JORGE PALACIOS CASADOS** _____

Tutor metodológico: **DR. CARLOS CRUZ FUENTES** _____

Fecha: 30 de julio de 2012

Tabla de Contenidos

I.	Marco Teórico _____	1
II.	Pregunta de Investigación _____	8
III.	Justificación _____	8
IV.	Hipótesis _____	8
	i. Hipótesis general	
	ii. Hipótesis específica	
V.	Objetivos _____	9
	i. Objetivo general	
	ii. Objetivos específicos	
VI.	Material y Métodos _____	9
	i. Tipo de estudio	
	ii. Universo del estudio, muestra selección y tamaño	
	iii. Criterios de inclusión, exclusión y eliminación	
	iv. Definición operativa de las variables: tipo de variables y escalas o instrumentos de medición.	
	v. Validez y confiabilidad de la escala o instrumento a utilizar	
VII.	Consideraciones éticas _____	11
VIII.	Análisis Estadístico _____	12
IX.	Resultados _____	12
X.	Discusión _____	23
XI.	Conclusiones _____	26
XII.	Referencias bibliográficas _____	27
XIII.	Anexos _____	30
	i. Hoja de concentración de datos socio-demográficos	
	ii. Definiciones operativas de las variables a medir	
	iii. Inventario de anormalidades físicas menores	
	iv. SCL-90	
	v. Consentimiento informado	

Agradecimientos

A mis padres, Estela y Alfonso por el apoyo incondicional que me han dado todos los días de mi vida.

A mis hermanos Boris y Yair que son ejemplo de superación y compromiso.

A mis maestros y tutores que son el origen del conocimiento y experiencia con el que ahora puedo contar

Marco Teórico

Antecedentes

Se sabe que dentro de las principales causas de discapacidad en México se encuentran los problemas de salud mental. De estos, el mayor porcentaje de recursos económicos se invierte en las fases de rehabilitación y recaídas. Sin embargo, en la actualidad, y a pesar de los grandes avances en la descripción fenomenológica y clasificación nosológica, continúa siendo un paradigma la etiopatogenia de cada uno de estos trastornos.²⁹

Según la encuesta nacional de epidemiología psiquiátrica en México (Medina-Mora 2003) una de cada cuatro personas se ve afectada de un trastorno mental a lo largo de su vida³⁴. Lo cual implica que por cada diez personas hay 2.5 personas encargadas de cuidar a alguien de alguna enfermedad psiquiátrica crónica. Si hablamos específicamente del diagnóstico de esquizofrenia, en el mundo se calcula que existen más de 23 millones de personas con este diagnóstico, lo que equivale a una prevalencia de por vida entre el 1 y el 1.5% de la población total⁵⁵. En México, esta misma encuesta reportó una prevalencia aproximada de 0.7 a 2% para la esquizofrenia en el año 2000; lo que significa que existen entre 619,550 y 1, 239,101 personas que padecen de este trastorno³⁴. Así mismo, si tomamos en cuenta esto como un problema de salud mental dadas sus características crónico-degenerativas, esto implica un alto costo en el manejo y mantenimiento de cada uno de estos pacientes.^{29, 51a}. Aun más si a todo esto agregamos que cada una de estas personas ha llegado a esperar hasta 64 semanas o más en busca de ayuda especializada, el inicio de su manejo (días de psicosis no tratada) también aumenta, lo que se traduce en un mayor deterioro cognitivo, un mayor número de recaídas, de re-hospitalizaciones, una pobre respuesta al tratamiento y por consiguiente un peor pronóstico y menor número de años de vida laborable o perdidos, incrementado de forma dramática el costo que cada uno de ellos refleja hacia la economía nacional.¹⁷ En este sentido se calculó que el costo anual de las intervenciones para el tratamiento comunitario de la esquizofrenia en México en el año del 2012 fue de 8,958 millones de pesos; pero si se quisiera extender aun más estas intervenciones, llevándolas a una cobertura del 80% e incluyendo en su atención tanto anti-psicóticos de 2ª generación, tratamiento psicosocial y manejo de cada caso, el costo anual se elevaría hasta más 15,825 millones de pesos.²⁹

Modelo del diátesis –estrés.

Este modelo intenta explicar el origen de todo trastorno mental mediante la interacción de factores biológicos, psicosociales y ambientales. Kaplan y Sadock desde sus primeras publicaciones hablaban de la vulnerabilidad en cada persona (diátesis) para el desarrollo de un trastorno mental, como consecuencia de un factor estresante bien identificado y desencadenante (biológico, psicosocial o ambiental). Y así mismo mencionan que las bases biológicas de la diátesis pueden además ser moldeadas por influencias epigenéticas. como el abuso de sustancias, el estrés psicosocial u otros traumas.

Refiriéndonos a la esquizofrenia, el modelo de diátesis –estrés hace referencia a la interacción entre un componente biológico, como una lesión neuropatológica probablemente en el sistema límbico, y su interacción con factores ambientales y sociales. Kaplan y Sadock hacen referencia a que las bases para la aparición de una anomalía cerebral pueden encontrarse en un desarrollo anormal (en la migración anómala de neuronas a lo largo de las células gliales radiales durante su desarrollo) o a una degeneración de neuronas después del desarrollo (muerte celular temprana pre-programada anormalmente como ocurre en la enfermedad de Huntington).²⁸

Esquizofrenia

La esquizofrenia es uno de los padecimientos psiquiátricos más estudiados a lo largo de la historia de la Salud Mental, sin embargo poco se sabe acerca del origen de este trastorno. Fue descrito desde Morel y Kraepelin a mediados de 1800 donde desde ese entonces se le denominó *démence précoce* por las diferentes características que se describieron.^{23, 37, 38, 39}

A lo largo de los siguientes años se han descrito infinidad de teorías que intentaban explicar su etiopatogenia, a pesar de eso, ninguna de ellas ha obtenido su objetivo primordial. De las propuestas más clásicas se encuentra la hipótesis dopaminérgica, la cual postula que esta enfermedad es el resultado de un exceso de actividad dopaminérgica, todo esto fundamentado básicamente en la eficacia y potencia de la mayoría de los fármacos antipsicóticos que actúan como antagonistas del receptor dopaminérgico D2. En el siglo XIX los neuropatólogos clasificaron la esquizofrenia como un trastorno funcional porque no consiguieron encontrar una base neuropatológica para este trastorno. Sin embargo en los últimos años, los avances neuropatológicos hablan principalmente del sistema límbico, tálamo, corteza y ganglios basales como estructuras diana en este tipo de trastornos.²⁸

Una de las corrientes que en las últimas épocas ha tomado mayor auge es la búsqueda de su origen a través de errores durante el neurodesarrollo.¹⁹

Kraepelin ya desde 1896 en sus primeras descripciones de pacientes esquizofrénicos hablaba de características físicas particulares en este tipo de pacientes: “pequeñez o deformidad del cráneo, habitus infantiloides, pérdida de dientes y orejas deformadas” que son finalmente anomalías físicas menores que han sido de importancia clínica desde ese entonces. Finalmente, ubicándonos en la propuesta explicativa del neurodesarrollo y su relación con la esquizofrenia, la importancia de las anomalías físicas menores estriba en que pudieran servir como medida indirecta de la existencia de una alteración del neurodesarrollo de las estructuras que se relacionan topográficamente o en su origen embrionario en el Sistema Nervioso Central.²

Un razonamiento que subyace a este planteamiento y que permite relacionar estas alteraciones del neurodesarrollo es un origen común bajo el principio de un tejido primordial. Lobato et al. en el 2001 ya hablaba de un posible defecto en la migración neuronal como consecuencia de un exceso o disminución en el ácido araquidónico durante el primer trimestre de gestación que daba como consecuencia alteraciones craneo-faciales, así como malformaciones en la epidermis y líneas dermatoglíficas anormales.^{30, 31}

Se ha postulado también la teoría de los campos, en donde durante la organogénesis se establecen diferentes zonas topográficas o “campos” en donde los defectos podrían afectar el origen de una sola estructura, pero aquellos defectos que surgieran de forma más temprana, durante la blastogénesis, podrían abarcar lesiones de diversas estructuras (monotópicas o politópicas).³⁶

A lo largo de los años ya se han desarrollado diferentes asociaciones, por ejemplo, se sabe que algunas anomalías son frecuentes en diversos trastornos genéticos, algunos de ellos relacionados con una alta incidencia de esquizofrenia, como la delección 22q11.22 (síndrome velo-cardio facial, Di-George y otros). En este caso si se tiene la delección, se conoce que el riesgo para desarrollar esquizofrenia es 25 veces más alto que en el resto de la población general, una incidencia solo superada por el riesgo de ser un gemelo monocigótico.⁴⁰

Finalmente si tomamos en cuenta la existencia de factores genéticos comunes en síndromes ya reconocidos (previamente mencionados) y su alta incidencia para la psicosis; la investigación de asociaciones durante el neurodesarrollo y un probable modelo explicativo del origen de la psicosis se torna de mayor relevancia.

Esto podría significar que la presencia de errores durante la formación y el desarrollo del Sistema Nervioso Central pudieran intentar explicar el origen del trastorno psiquiátrico.^{23, 31, 38}. En 1976 Johnstone

et al. correlacionó mediante imágenes topográficas craneales un aumento del volumen de los ventrículos cerebrales, una baja funcionalidad premórbida y el inicio de la esquizofrenia durante la adolescencia. Poniendo sobre la mesa nuevamente la posibilidad de encontrar, mediante la observación, marcadores que pudieran explicar el posible origen de la psicopatología.²⁶

Marcadores biológicos y esquizofrenia

Es desde entonces donde surge la definición de marcadores biológicos. Marcadores cuantitativos o cualitativos que nos brinden información pronóstica o etiopatogénica de cualquier enfermedad.^{14, 16, 42, 54} Existe infinidad de evidencia que nos ayuda a describir las alteraciones funcionales de la esquizofrenia, sin embargo aún no se sabe en qué medida estas alteraciones tienen un papel causal o son consecuencia del propio estado psicótico del paciente. Se han clasificado de forma general dos tipos de marcadores: de rasgo y de estado. Se denominan marcadores de estado aquellas alteraciones que aparecen coincidiendo con el comienzo de la sintomatología psicótica y desaparecen una vez que los síntomas han remitido. Por su parte los marcadores de rasgo están presentes mucho antes de que se manifieste el cuadro psicótico y continúan estando mucho tiempo después de haber cedido la sintomatología. El hallazgo de marcadores de rasgo tiene gran interés, ya que permite conocer los mecanismos de vulnerabilidad para padecer esquizofrenia y, en consecuencia, se pueden detectar factores de riesgo y de ese modo establecer medidas preventivas.

Algunos marcadores que diversos investigadores han planteado relacionados con la esquizofrenia son: los factores de unión a fármaco, la secreción de diversas hormonas o marcadores inmunes^{15, 30, 4, 39 23,} pero de forma más directa y tomando en cuenta la hipótesis del neurodesarrollo como probable etiopatogenia del problema, se han planteado diferentes marcadores como: los genéticos, las alteraciones en neuroimagen, los signos neurológicos suaves y las anomalías físicas menores (AFM).²⁵

Anomalías físicas menores como marcadores biológicos

Las AFM son todas aquellas alteraciones morfológicas sutiles que podemos encontrar en un grupo de pacientes que comparten las mismas características. Otra forma de definir las también sería: todas aquellas desviaciones físicas sutiles de una característica externa del individuo que podamos asociar, sin que éstas lleguen a presentar una consecuencia médica o algún conflicto social o cosmetológico.^{1, 2, 30, 40, 47, 48, 54} Es importante hacer la distinción y saber diferenciarlas de otras anomalías del desarrollo embrionario como son las: malformaciones (anomalías causadas por uno o más procesos de desarrollo embrionario fallidos o inadecuados), deformaciones (producido por estímulos mecánicos que distorsionan la estructura), disrupciones (defectos estructurales causados por la destrucción del tejido previamente sano) o displasias (organización o función celular anormal de un tejido específico).⁵⁴

Este tipo de marcadores sugieren que puede existir una correlación entre las anomalías físicas que podemos observar en los individuos con el diagnóstico de esquizofrenia y una neurogénesis anómala de aquellas estructuras que provienen del mismo tejido primordial (ectodermo); mismas que se encuentran resumidas en la siguiente tabla.

DERIVADOS ANATÓMICOS DE LA 3 PRINCIPALES LÍNEAS GERMINALES

Tabla 1

Líneas Germinales	Derivados
Ectodermo	Epidermis de la piel Sistema Nervioso Central (cerebro y médula espinal) Sistema Nervioso Periférico (crestas neurales) Algunos huesos de la región facial Retina Glándula pituitaria, medula suprarrenal Epitelio sensorial del ojo, oído y nariz
Endodermo	Partes epiteliales de: Glándula tiroides y paratiroides Tracto respiratorio Tracto gastrointestinal, hígado y páncreas. Porción terminal del sistema urogenital
Mesodermo	Tejido conectivo Cartílago y hueso Células sanguíneas (roja y blanca) Tejido musculoesquelético y cardiaco Tejido pleural (pericardio, pleura y peritoneal) Sistema Cardiovascular Testículos y ovario Riñones, corteza adrenal y bazo

Adaptada de Stevenson 1993

De tal forma, se puede inferir que una agresión temprana al ectodermo puede provocar una alteración en la migración y función del tejido a desarrollarse; dejando una evidencia sutil en forma de anomalías físicas menores (piel y anexos) que pueden ser detectadas por el personal entrenado en su búsqueda, especialmente cráneo-faciales. Su clasificación y replicación en aquellos grupos de pacientes con una misma patología, supondría un probable origen etiopatogénico similar.

Investigaciones previas

El modelo del neurodesarrollo, ya planteado años atrás; se ha estudiado también ya en diversas ocasiones. Obteniendo información de gran relevancia en diversas partes del mundo. Autores como Cannon en 2004 relacionaron enfermedades maternas o la exposición de estresores durante el periodo intrauterino a la génesis del padecimiento; así como también complicaciones durante el parto o el nacimiento. Otros autores como Harrison, y Davies en 1998 hablaron ya de un patrón anómalo en el desarrollo cerebral, la presencia de un comportamiento premórbido o de déficits neuromotores que acompañan en la mayoría de las ocasiones al mismo trastorno. Pero fue hasta 1997 cuando Jones comenzó a correlacionar también anomalías físicas menores como un marcador de riesgo que podía estar subyacente y que nos podía hablar de una susceptibilidad para desarrollar un trastorno psicótico; tomando en cuenta siempre que este tipo de anomalías deben ser múltiples y asociándolas con un antecedente de riesgo (familiar de primer grado con algún trastorno asociado). En la siguiente tabla (tabla 2), se integran algunos estudios publicados recientemente en donde se estudiaron este tipo de anomalías tomando en cuenta el grupo étnico y su localización geográfica. Es importante hacer notar que no se encontraron diferencias significativas a pesar de estudiar diferentes regiones y grupos étnicos.^{6, 13, 15, 16, 51}

COMPARACIÓN ENTRE DIFERENTES GRUPOS ÉTNICOS PARA DETERMINAR LA FRECUENCIA DE AFM

Tabla 2

Estudio	Casos	Controles	Población	Criterio Diagnóstico	Escala utilizada		
	N	N			Tipo	Items	R
Hata et al. (2003)	T: 71	T: 65	Japoneses (Asiáticos)	DSM-IV	Waldrop	15	Si
	M: 39	M: 34					
	F: 32	F: 31					
Sivkov y Akabaliyev (2003)	T:76	T:82	Búlgaros (Caucásico)	DSM-IV	Waldrop modificada	19	Si
	M: 43	M: 42					
	F: 33	F: 40					
Elizarrás-Rivas (2003)	T: 20	0	Mexicanos (Mestizos: E, I y N)	DSM-IV	Waldrop modificada	?	Si
Gourion et al. (2004)	T: 40	T: 42	Franceses (Caucásico)	DSM-IV	Waldrop expandida	41	Si
	M: 29	M: 15					
	F: 11	F: 27					
Joo et al. (2005)	T: 220	T: 240	Coreanos (Asiáticos)	DSM-IV	Waldrop modificada	15	Si
	M: 142	M: 142					
	F: 78	F: 98					
Donovan-Lepore et al. (2006)	T: 52	T: 52	Caucásicos y Afro-Americanos	DSM-IV	Escala de Farkas	18	Si
K. Dean et al. (2007)	T: 245	T: 158	Caucásicos, A-C, N-A y Otros	DSM-IV	Escala de Lane	62	Si
	M: 133	M: 73					
	F: 111	F: 85					

*Modificada de Weinberg 2007

T: total

M: masculino

F: femenino

E: español, I: indio, N: negro

A-C: afro-Caribeños; N-A: negro-africanos.

R: Evaluación de la fiabilidad de la escala comparada con otro evaluador.

Escala de AFM de Waldrop

El estudio de AFM a través de la escala de Waldrop se ha considerado como confiable a lo largo de los años, encontrando en la literatura actual un gran número de estudios que correlacionan un mayor número de AFM en pacientes con esquizofrenia. La escala de Waldrop fue publicada por primera vez en 1968 en donde se utilizó una escala ponderada de 18 ítems que aplicó en niños preescolares con trastornos de conducta, evidenciando una mayor frecuencia de AFM en esta población. De ahí en adelante se ha utilizado para evaluar mediciones en diversos grupos poblacionales y encontrar correlaciones positivas en pacientes con diferentes trastornos como el déficit de atención, retraso mental, autismo conducta violenta en la adolescencia y esquizofrenia, la escala ha sido sujeta a mediciones de sensibilidad y especificidad arrojando valores que van de 76.3% para su sensibilidad y 72% de especificidad; con un valor predictivo positivo de

71.6% y predictivo negativo de 76.6%; hasta este momento, no existe otra herramienta mejor para este tipo de mediciones.⁵²

Caballero (et al 2007) realizó uno de los pocos estudios en población mexicana (Villahermosa Tabasco) en donde encontró que existen un mayor número de AFM en pacientes con esquizofrenia que en la población general y que la mayoría de estas se encuentran en la región cráneo-facial. Así mismo, tomando como punto de corte 5 o más AFM se pudo encontrar un subgrupo de pacientes en donde existía un mayor número de hospitalizaciones y severidad de los síntomas.⁶ Decidimos utilizar para el presente estudio la escala de Waldrop modificada que incluye los siguientes ítems. (tabla 3)

Tabla 3

CABEZA		CUELLO	
	Cráneo		Pterigium colli
Perímetro cefálico anormal		Piel redundante	
Frente plana		Corto	
Braquicefalia clínica		TÓRAX	
Trigonocefalia		Ausencia de pezón	
Occipucio prominente		Pezones supernumerarios	
Asimetría facial		Pectus excavatum	
Micrognatia		Pectus carinatum	
	Pelo	Hoyuelos sacros	
Remolino doble		Barba de fauno	
Fino y eléctrico		EXTREMIADAS	
			Superiores
Sinofridia		Sindactilia 2o y 3o dedos	
Implantación baja		Pliegue palmar transverso	
Pico de Viuda		Pliegue de flexión único 5o dedo	
	Ojos	Hipoplasia ungueal	
Coloboma		Uñas hiperconvexas	
Manchas de Brushfield		Braquidactilia	
Hipocanto		Hoyuelos acromiales	
Ptosis palpebral		Hoyuelos en codo	
Fisura palpebral descendente		Clinodactilia 5o dedo	
Fisura palpebral ascendente		Manos asimétricas	
Heterocromía		Dedos regordetes	
Telecanto		Dedos cabalgados	
Pliegues epicánticos		Largo de dedos inusual	
	Nariz		Inferiores
Philtrum plano		Sindactilia 2o y 3o art	
Base anormal		3o dedo > 2o	
Philtrum prominente		Talón prominente	
Puente plano		Amplitud de distancia 1er y 2o art	
Puente prominente		Hoyuelos tuberosidad tibial	
Puente largo		Pies asimétricos	
Narinas evertidas		Braquidactilia	
	Boca	Dedos cabalgados	
Úvula bífida		Uñas hiperconvexas	
Paladar ojival		Pliegue plantar longitudinal	
Lengua escrotal		PIEL	
Fosetas labiales		Manchas café con leche	
Frenillos múltiples		Hemangioma	
Labio superior delgado			

Lengua con manchas suaves y rugosas	Nevos anormales		
Paladar hendido	ABDOMEN Y GENITALES		
Paladar alto	Hernia inguinal/abdominal		
Labio hendido	Hipospadia glandular		
Macroglosia			
Apertura bucal grande/pequeña			
Encías hendidas			
Orejas			
En taza			
Doble antihélix			
Pliegue del lóbulo auricular			
Falta del lóbulo auricular			
Fosetas preauriculares			
Forma primitiva			
Orejas malformadas			
Apéndices preauriculares			
Implantación baja			
Lóbulos adherentes			
Asimetría de tamaño y forma			
Protruyentes			
Suaves y plegables			

Endofenotipos

Finalmente, ya asociando una característica específica o rasgo a determinada enfermedad, se puede llegar al concepto de endofenotipo. Un endofenotipo puede involucrar variables neurofisiológicas, bioquímicas, endocrinológicas, neuroanatómicas cognitivas o neuropsicológicas. Es cualquier variable medible pero con la característica de ser heredable (por lo menos en tres generaciones). Son rasgos de estado (es decir, que se manifiesten en el individuo a pesar de no tener activa la enfermedad) y también puede encontrarse en aquellos miembros de la familia a pesar de no ser afectados por la enfermedad (en un porcentaje mayor que en la población normal). Relacionando finalmente al endofenotipo con posibles procesos causales o mecanismos biológicos que pudieran explicar probabilísticamente el origen o agente causal del trastorno⁵³.

Como un primer acercamiento se define el fenotipo como la presencia o ausencia categórica de alguna enfermedad, así como se hace referencia de forma categórica a los diagnósticos psiquiátricos en el DSM-IV. Por otro lado el endofenotipo se le llama a aquel “fenotipo interno” no visible al ojo no entrenado o no visible sin herramientas, es aquello que subyace entre los genes y la enfermedad por sí misma. Este concepto que intenta explicar las variantes endofenotípicas del trastorno mental mediante fenómenos genéticos elementales; en otras palabras es la porción genética heredable y cuantitativa del fenotipo que se asume como componente del trastorno mental.²⁵

Gottesman y Gould en 2003 propusieron los siguientes criterios, los cuales a la fecha son considerados como clave para poder llamar a alguna característica un endofenotipo: 1) La característica se encuentra asociada a la enfermedad en la población general, 2) Es heredable, 3) Es un marcador de estado independiente (presente con manifestación o sin manifestación de la enfermedad) pero es medible y cuantificable, 4) se segrega junto con la enfermedad en la familia 5) el endofenotipo o característica también está presente en miembros no afectados de la familia en una proporción mayor a la población en general.

Pregunta de Investigación

Como ya se planteó previamente, en la actualidad existe evidencia que postulan la existencia de problemas en el neurodesarrollo como una de las causas de la esquizofrenia. Existen estudios previos en los que se pone de manifiesto una mayor frecuencia de AFM en sujetos con diagnóstico de esquizofrenia. Ahora bien, hacen falta mayores esfuerzos para replicar estos estudios en poblaciones específicas (como la mestizo-mexicana) y continuar la investigación en familiares de primer grado (grupo que pudiera llegar a ser utilizado en algún momento como control); para más adelante buscar la probabilidad de un endofenotipo ligado a la esquizofrenia.

Es aquí donde surge la pregunta que nos planteamos a lo largo del estudio:

¿Cuál es la frecuencia de AFM en una población mexicana del Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente Muñiz con el diagnóstico de esquizofrenia y sus familiares de primer grado en comparación con la reportada en estudios previos?

Justificación

La esquizofrenia en la actualidad, a pesar de la infinidad de avances tanto en diagnóstico como en tratamiento, continua siendo uno de los principales problemas de salud mental en el mundo, con una incidencia del 1% a nivel mundial, es uno de los padecimientos a los que se destina una gran cantidad de recursos económicos y humanos²⁸, a lo largo de sus diferentes etapas. Por lo que es primordial continuar en la búsqueda de variables que nos puedan hablar de un probable origen y/o intentar predecir la evolución de todos aquellos pacientes que la padecen.

Ya existen estudios que asocian las AFM con el diagnóstico de esquizofrenia en diversos grupos étnicos. En la mayoría de ellos se ha establecido como punto de corte la presencia de 5 o más AFM, en comparación con los grupos usados como controles.

Lo que se buscó en este estudio fue evaluar si los familiares de pacientes con esquizofrenia tienen un mayor riesgo de manifestar AFMs en comparación con la población general, pero menor que los pacientes; se evaluó la frecuencia de AFM entre pacientes con esquizofrenia y sus familiares de primer grado (padres y/o hermanos) y se comparó ésta frecuencia con la obtenida en estudios previos de otros grupos étnicos y en población mestizo-mexicana.^{54, 6, 20, 21, 22, 24, 32, 41, 44, 57}

Hipótesis

Hipótesis General

La frecuencia de AFM en familiares de primer grado de pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia, será menor que la encontrada en pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia de cualquier tipo (de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR) tratados en la Clínica de esquizofrenia del Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente.

Hipótesis Específica

H1.- La frecuencia de AFM en pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia será mayor a la de sus familiares en primer grado.

H0.- La frecuencia de AFM en pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia será menor a la de sus familiares en primer grado.

H2.- La mayor frecuencia de AFM se encontrará asociada en la región cráneo facial tanto de pacientes como en sus familiares.

H0.- La mayor frecuencia de AFM no se encontrará asociada en la región cráneo facial, ni para pacientes ni para sus familiares.

Objetivos

Objetivo General

Determinar la frecuencia de AFM en familiares de primer grado (sin riesgo de padecer algún proceso psicótico evaluados con el SCL-90) de pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia (de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR) tratados en el Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente, mediante la aplicación de la escala de AFM de Waldrop

Objetivos Específicos

1. Usar la escala de AFM de Waldrop para determinar la frecuencia de AFM en pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia (de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR) tratados en el Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente.
2. Usar la escala de AFM de Waldrop para determinar la frecuencia de AFM en familiares de primer grado (sin riesgo de padecer algún proceso psicótico evaluados con el SCL-90) de pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia (de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR) tratados en el Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente.
3. Comparar y describir la frecuencia de AFM entre familiares de primer grado y pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia (de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR) que acudieron al Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente.

Material y métodos

Tipo de estudio

De acuerdo a los criterios definidos por Feinstein se trata de un estudio descriptivo, transversal y homodémico.

Población en estudio; selección y tamaño de la muestra

Nuestra población fueron aquellos pacientes con diagnóstico de esquizofrenia de acuerdo a los criterios del DSM-IV TR (cualquier tipo) tratados en la clínica de esquizofrenia del Instituto Nacional de Psiquiatría

Ramón de la Fuente y sus familiares de primer grado (padres y/o hermanos que pudieron acudir al llamado y aceptaron participar en nuestro estudio). Se buscó un total de 25 pacientes así como sus respectivos familiares de primer grado.

Crterios de inclusión, exclusión y eliminación

Crterios de inclusión:

1. Ambos géneros.
2. Mayores de 18 años.
3. Consentimiento informado que acepten participar en nuestro estudio.
4. Que sepan leer y escribir.
5. Que formen parte de la Clínica de esquizofrenia del Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente
6. Familiares de primer grado que no tengan ningún riesgo de psicopatología (evaluado de acuerdo al SCL-90)

Crterios de exclusión:

1. Pacientes con retraso mental
2. Que hayan sido sometidos a algún tipo de procedimiento quirúrgico o accidente que involucre la región cráneo facial.
3. Dificultad para comunicarse y cooperar.

Crterios de eliminación:

1. Pacientes que retiren su consentimiento para con el protocolo

Definición operativa de las variables: tipo de variables y escalas de medición.

Cuestionario SCL-90

Se utilizó el cuestionario SCL-90 como instrumento para descartar patología psicótica en eje I en los familiares de primer grado que se estudiaron. El SCL-90 es un cuestionario multidimensional autoaplicable conformado por 90 ítems, diseñados en un inicio para evaluar el grado malestar en pacientes psiquiátricos y no psiquiátricos. Se mide en 9 dimensiones primarias clasificadas por síntomas (somatización (SOM), obsesiones y compulsión (OBS), sensibilidad interpersonal (SI), depresión (DEP), ansiedad (ANS), hostilidad (HOS), ansiedad fóbica (FOB), ideación paranoide (PAR) y psicotismo (PSIC). De los cuales se obtienen 3 índices globales de malestar que son indicativos de diferentes aspectos de sufrimiento psicopatológico general:

El primero es el índice global de severidad (IGS); el cual es un muy buen indicador del nivel actual de la severidad del malestar. Combina el número de síntomas reconocidos como presentes con la intensidad del malestar percibido. Se calcula sumando las puntuaciones obtenidas en las nueve dimensiones de síntomas y en los ítems adicionales, y dividiendo ese número por el total de respuestas dadas (90 si contestó a todas). El segundo es el total de de síntomas positivos (STP) y se estima contando el total de ítems que tienen una respuesta positiva (mayor que cero). En sujetos de población general, puntuaciones brutas iguales o inferiores a 3 en varones e iguales o inferiores a 4 en mujeres son consideradas como indicadoras de un intento consciente de mostrarse mejores de lo que realmente están. (imagen positiva). Puntuaciones brutas superiores a 50 en varones y a 60 en mujeres indican lo contrario: tendencia a exagerar sus patologías. Y por último, el tercero es el índice de malestar positivo (PSDI) que pretende evaluar el estilo de respuesta indicando si la persona tiende a exagerar o a minimizar los malestares que lo aquejan; se calcula dividiendo la suma total de las respuestas dadas a los ítems por el valor obtenido en Síntomas Totales Positivos. (STP): puntuaciones extremas en este índice también sugieren patrones de respuestas que deben analizarse en términos de actitudes de fingimiento.

La Evaluación e interpretación del inventario es a través de calcular las puntuaciones directas o brutas para cada una de las nueve dimensiones y los tres índices. Sumar los valores asignados a cada ítem y dividir ese total por el número de ítems respondidos. Se convierten esas puntuaciones directas en puntuaciones T (Media = 50 y D.T. = 10). Se considera indicativa de una persona EN RIESGO toda puntuación T igual o superior a 3 puntos^{12,44}.

Se estima un tiempo de realización aproximado para su realización de 12 a 15 minutos, y tiene las ventajas de ser una herramienta económica en la práctica clínica, puede ser administrada a partir de los 13 años de edad y se puede realizar de forma verbal si el paciente es de un nivel educativo bajo. Cada ítem se valora de acuerdo a una escala Likert de 5 puntos indicando el malestar percibido dentro de las últimas 2 semanas. (0= nada; 1= un poco, 2= moderadamente; 3= mucho; 4= muchísimo).

Inventario de Anomalías Físicas Menores

Se utilizó también el inventario de anomalías físicas menores de Waldrop con sus modificaciones, inventario que fue utilizado en la investigación de Caballero et al.⁶. La evaluación de AFM a través de la escala de Waldrop se considera confiable y con buena consistencia interna en la mayoría de sus estudios, sin embargo existen características que limitan su utilidad e interpretación de los resultados.⁵² En estudios recientes, se han utilizado instrumentos modificados o bien instrumentos desarrollados *ex profeso*, dada la inespecificidad y variantes fenotípicas normales, que difieren en cada grupo étnico. En esta ocasión se utilizó el inventario con el que en estudios previos ya han sido reportados resultados en pacientes mexicanos⁶. Con esto, se intentó evitar no hacer distinción entre las malformaciones menores propiamente dichas (las cuales resultan de una alteración del desarrollo durante la organogénesis) y las variantes morfogenéticas (que desde el punto de vista del desarrollo son idénticas a las variables normales que se observan en los distintos grupos étnicos). Este inventario consta de 92 anomalías físicas menores, clasificadas por región corporal y que son verificables por la exploración clínica simple, además de 13 variables antropométricas (que se utilizaron en el estudio de Elizarrarás¹⁶), de las cuales 4 correspondientes a la línea media-cráneo-facial, 6 a medidas cráneo faciales en el plano horizontal y 2 generales (altura y brazada). En la evaluación sólo se les marco a cada una de las anomalías físicas como presentes o ausentes. El resto de medidas antropométricas se realizaron con una cinta métrica flexible y se registraron en el inventario en centímetros o milímetros según sea el caso.

La presencia o ausencia de anomalías se definió según los criterios establecidos en las definiciones de variables operativas. (Anexos)

Consideraciones éticas

A todo paciente incluido en este proyecto se le solicitó consentimiento informado, mismo que se entregó y se brindó explicación previa. Se realizó firma ante dos testigos y medico responsable. El proyecto fue aprobado por el comité de ética del INPRF. En caso de que el paciente no accediera a participar en el proyecto no se excluyó de recibir atención médica ni tuvo implicaciones en las decisiones de su tratamiento o atención. Los datos obtenidos y generados de la investigación se utilizaron únicamente con fines científicos y no se les dio otro uso. Se guardó absoluta confidencialidad de todos aquellos pacientes que accedieron en participar.

Este tipo de investigación implicó un riesgo mínimo ya que solo se recolectó datos directamente del paciente y sus familiares, utilizando el formato de recolección de datos previamente mencionado.

Procesamiento de la información

Se determinaron las características sociodemográficas de los pacientes con esquizofrenia y se registraron en el formato anexo (hoja de concentración de datos sociodemográficos). Los resultados se presentaron posteriormente en gráficas de pastel.

A los familiares se les evaluó el riesgo de presentar psicopatología mediante el SCL-90 y los resultados se describieron en tablas en formato de Excel.

Los resultados de la exploración física se recabaron en un formato que contiene las 92 AFM (Inventario de anomalías físicas menores). Posteriormente la información fue codificada y capturada en hojas de cálculo del programa Excel de Microsoft®. A partir de las tablas de Excel se utilizaron los programas STATS v.11 y SPSS para el análisis estadístico y los resultados fueron presentados en gráficas de barras.

Se compararon las escalas de resultados obtenidas para anomalías físicas menores contra las reportadas en estudios previos de diferentes grupos étnicos incluyendo población mestiza-mexicana^{6, 20, 21, 22, 24, 32, 41, 44, 57}.

Análisis Estadístico

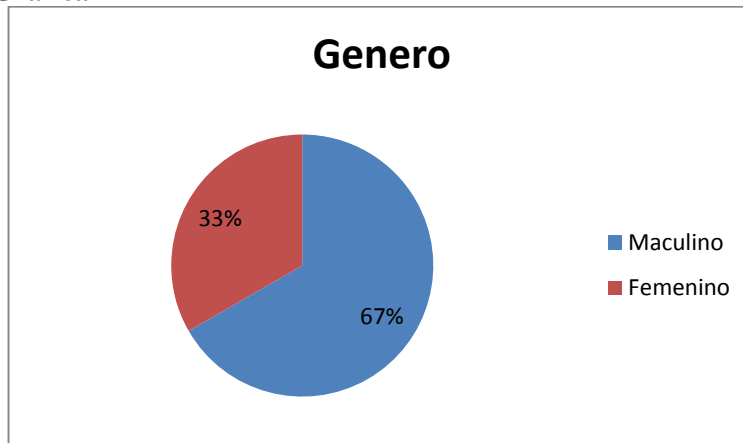
Para la descripción del grupo con esquizofrenia se utilizaron fórmulas de estadística descriptiva tales como media, rango y porcentajes simples. Se compararon los dos grupos (pacientes y familiares) de forma indefinida ocupando Chi cuadrada.

Resultados

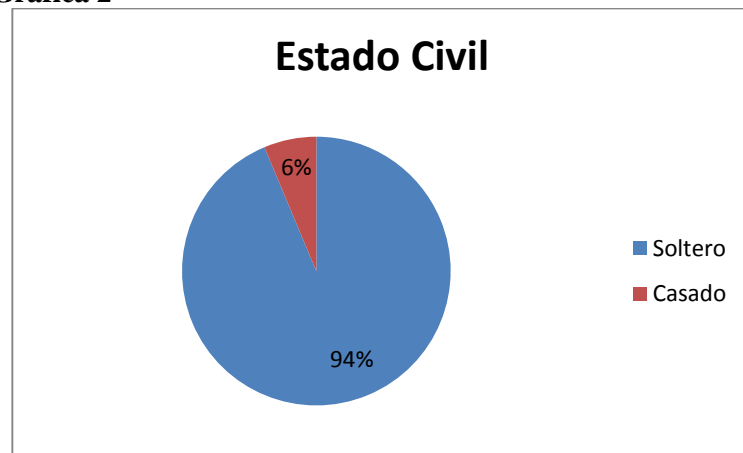
Datos Socio demográficos

La muestra de pacientes con esquizofrenia constó de 15 personas, con un promedio de edad de 35 años; con un máximo de 53 y un mínimo de 18 años. En lo que se refiere al género; participaron 10 sujetos del género masculino (66.7%) representado en la gráfica 1 La edad promedio de escolaridad fue de 12 años (que corresponde a preparatoria completa) con un mínimo de 7 y un máximo de 17. En cuanto al estado civil, 14 eran solteros (93.3%) y 1 casado (6.7%), representado en gráfica 2. El nivel socioeconómico fue bajo en 8 sujetos (53.3%), medio en 6 (40%) y alto en 1 paciente (6.7%), representado en la gráfica 3. En lo que se refiere a ocupación, 8 participantes son desempleados (53.3%), 2 estudiantes (13.3%), 1 se dedica al hogar, 3 tienen empleo de medio tiempo (20%) y 1 con empleo de tiempo completo (gráfica 4).

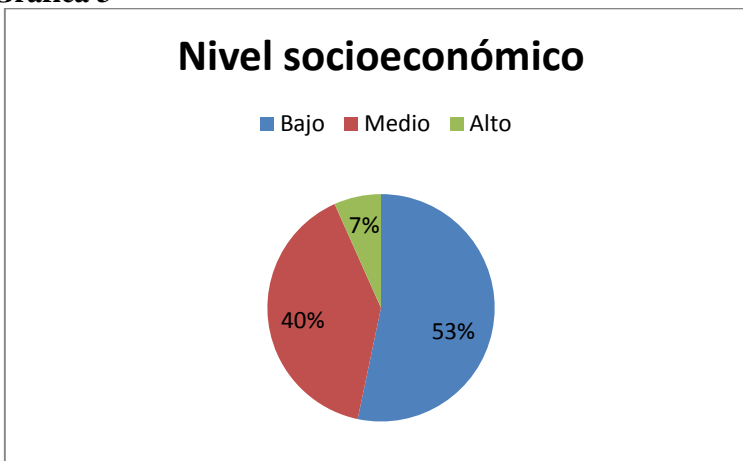
Gráfica 1



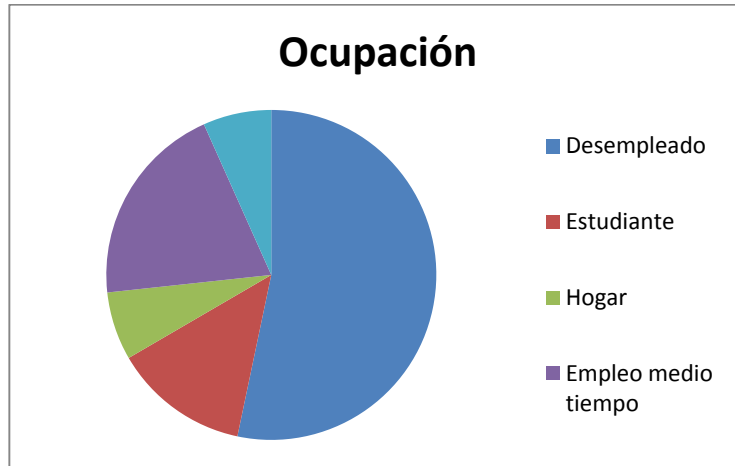
Gráfica 2



Gráfica 3

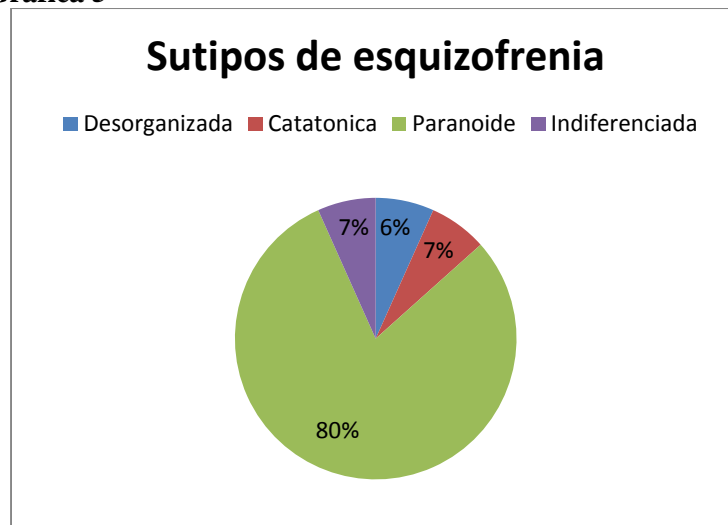


Gráfica 4



El 80% (12 sujetos) tenían el diagnóstico de esquizofrenia paranoide, 6.7% (1 sujetos) esquizofrenia indiferenciada, 1 con esquizofrenia desorganizada (6.7%) y 1 con esquizofrenia catatónica (6.7%). De forma gráfica estos porcentajes podemos observarlos en la gráfica 5.

Gráfica 5



La edad de inicio de la esquizofrenia fue en promedio de 20 años, con un rango de 15 a 28 años (D.E.= 3.52), la edad media de inicio de tratamiento con anti-psicótico fue de 24 años (rango de 15 a 46 años, D.E.=8.22). 7 pacientes no habían tenido ninguna hospitalización. Los 8 restantes tuvieron una edad promedio de la primera hospitalización a los 28 años, un número de hospitalizaciones promedio de 1.25 (rango de 1 a 2), tiempo hospitalario total a lo largo de la vida de 5.88 semanas y una duración de la psicosis no tratada (DPNT) promedio de 199.73 semanas (rango de 8 semanas a 1144). Todos los datos los encontramos en la tabla 4

Tabla 4

Estadística descriptiva					
	N	Minimo	Maximo	Media	Desviación Estandar
Edad	15	18	53	35.3	12.1
Escolaridad	15	7	17	11.7	2.7
Edad de inicio	15	15	28	20.2	3.5
Inicio del tratamiento	15	15	46	24.1	8.2
Edad de la primera hospitalización	8	20	49	28.6	10.239
Número de internamientos	8	1	2	1.2	.5
Semanas de estancia hospitalaria	8	1	16	5.9	6.1
Días de psicosis no tratada	15	8	1144	199.7	327.6

Antecedentes familiares

El 13.3% (2 pacientes) del grupo de casos tenían antecedentes familiares de algún trastorno psicóticos, incluyendo la esquizofrenia, el 20% (3 casos) contaban con antecedente familiar de abuso de sustancias, 6.7% (1 caso) de trastorno de ansiedad y 3 casos (20%) de trastornos afectivos. Ninguno con antecedente familiar de suicidio.

Antecedentes personales patológicos

Dentro de los antecedentes personales patológicos, se encontró que el 13.3% (2 casos) contaba con patología endocrinológica, 13.3% (2 casos) patología cardiovascular y 2 casos (13.3%) con patología neurológica.

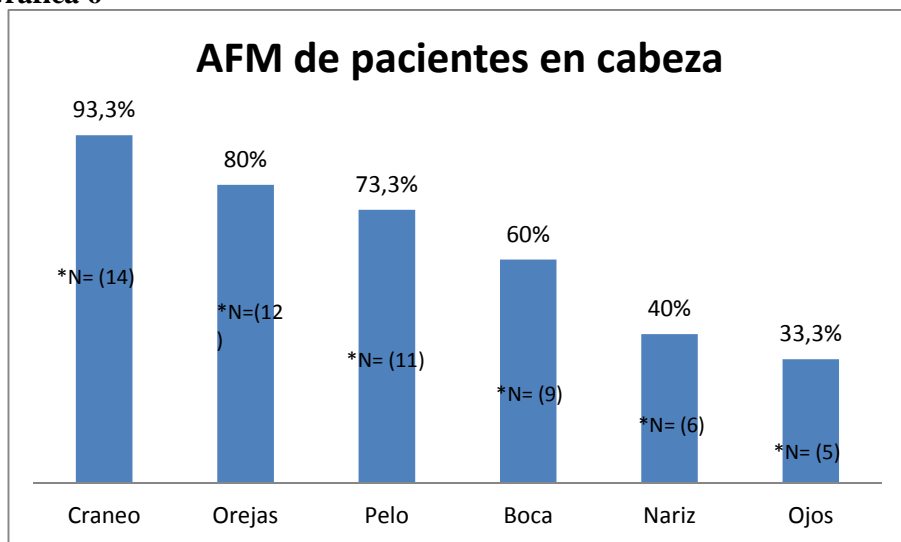
Toxicomanías

Se consideraron de forma independiente los antecedentes de abuso de sustancias, los más frecuentes fueron: 2 pacientes (13.3%) con consumo de etanol y 2 más con consumo de nicotina (13.3%). Sólo existió 1 caso de consumo de inhalables, cocaína, cannabis y opioides.

Anomalías físicas menores en pacientes con esquizofrenia

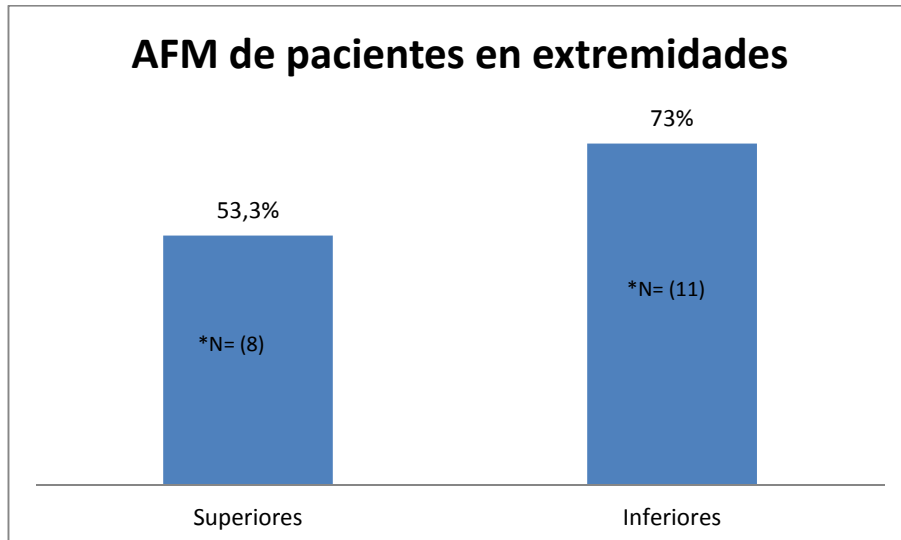
El 93.3 % (14 casos) de los pacientes presentaron al menos una AMF en lo que refiere a cráneo, 73.3% (11 casos) presentaron alteraciones a nivel de pelo, 33.3% (5 casos) en ojos, 40% (6 casos) con AMF en nariz, 60% con AMF en boca (9 casos), 80% con AMF (12 casos) en orejas, ningún caso de AMF en cuello, 1 caso en tórax (6.7%), 53.3% (8 casos) de AMF en extremidades superiores, 73% (11 casos) en extremidades inferiores, 1 caso en piel (6.7%) y solo un caso en abdomen o genitales (6.7%). En la grafica 6 se muestran el porcentaje de acuerdo a la frecuencia de AMF que se presentaron en la cabeza. En la grafica 7 se muestra el porcentaje y el número de pacientes que presentaron AMF en extremidades superiores.

Gráfica 6



*La N representa la suma de pacientes que presentaron por lo menos una AFM para cada región representada (sin importar el tipo de AFM)

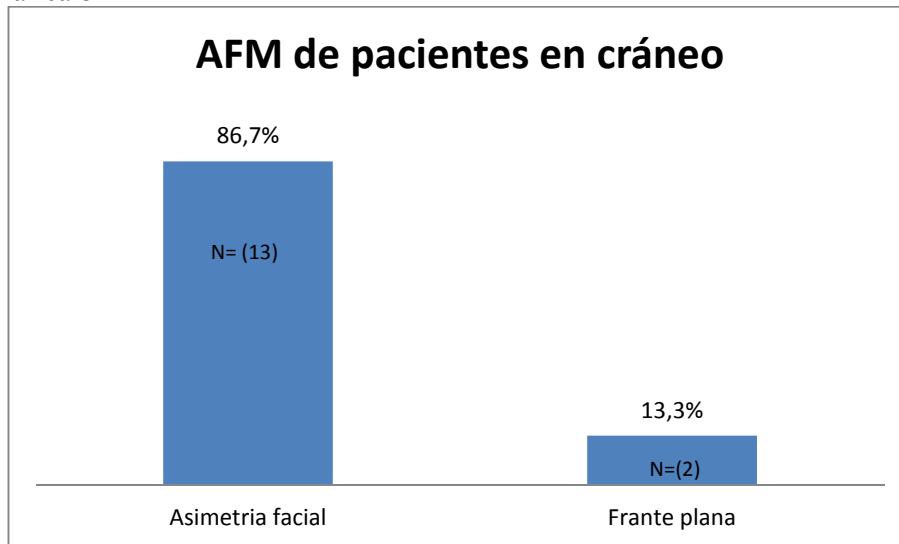
Gráfica 7



*La N representa la suma de pacientes que presentaron por lo menos una AFM para cada región representada (sin importar el tipo de AFM)

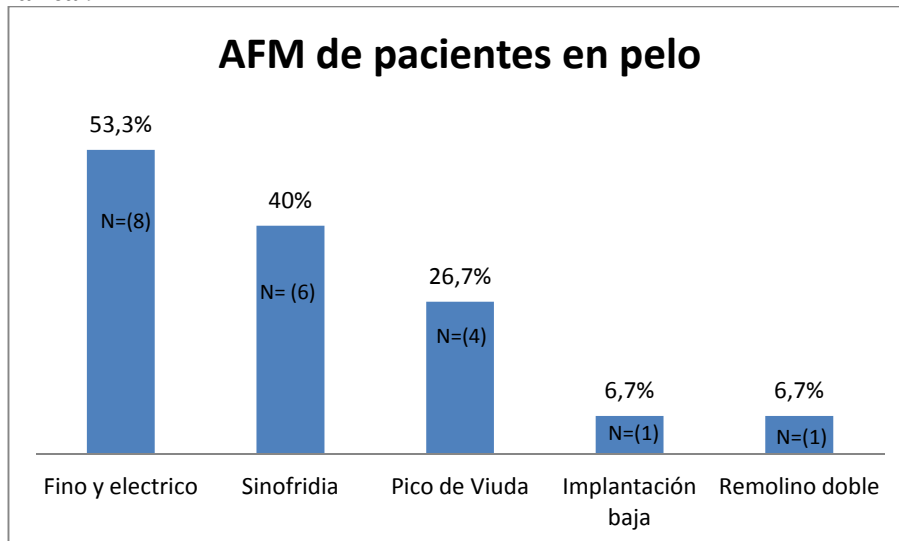
Para las AFM ubicadas en cabeza, el desglose de los resultados fue el siguiente: en lo que se refiere a anomalías del cráneo, la más frecuente fue la asimetría facial, con un 86.7% (13 casos), seguido de frente plana en un 13.3% (2 casos), estos resultados se muestran en la grafica 8. Para las anomalías en pelo, la más frecuente fue el pelo fino y eléctrico en un 53.3% (8 casos), seguido de sinofridia 40% (6 casos), el pico de viuda en 26.7% (4 casos) y 26.7% para remolino doble e implantación baja respectivamente (1 caso cada uno), los resultados se muestran en la grafica 9. Dentro de la AFM para ojos las más predominantes fueron 2 casos de fisura palpebral ascendente y fisura palpebral descendente respectivamente (cada uno constituye 13.3%), seguido de un caso de hipocanto, uno de ptosis palpebral, uno de telecanto y uno de pliegues epicanticos. Para nariz, la AFM más común fue tanto philtrum prominente como puente largo, cada una con 3 casos que corresponden al 20% cada una de ellas, philtrum plano presentó un caso, puente largo un caso y narinas evertidas un caso (6.7% cada una). Para boca, se encontró en mayor proporción paladar ojival en 8 casos (53.3%), seguido de lengua escrotal (2 casos 13.3%) y lengua con manchas suaves y rugosas (2 casos, 13.3); el labio superior delgado se encontró en un caso (6.7%). En orejas, hubo 10 casos con asimetría en tamaño y forma (66.7%), 6 casos con implantación baja (40%), 3 casos con orejas protruyentes (20%), un caso con pliegue del lóbulo auricular (6.7%) y un caso de orejas malformadas (6.7%).

Gráfica 8



*La N representa el total de pacientes que presentaron el tipo de AFM señalada

Gráfica 9

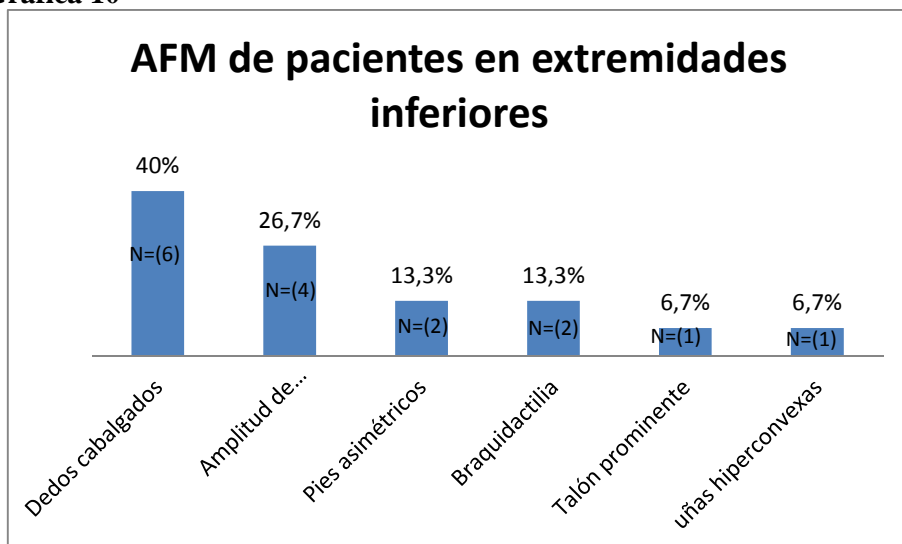


*La N representa el total de pacientes que presentaron el tipo de AFM señalada

En lo que respecta a cuello no hubo ningún caso de AFM. Para tórax, solo un caso de pezones supernumerarios (6.7%).

Para extremidades superiores la de mayor frecuencia fue tamaño anormal de los dedos en 4 casos (26.7%) y pliegue palmar transversal en 3 casos (20%); seguido de uñas hiperconvexas: un caso (6.7%), clinodactilia: un caso (6.7%) y dedos regordetes: un caso (6.7%). Para las extremidades inferiores, el más frecuente fue dedos cabalgados con 6 casos (40%), 4 casos con amplitud de distancia entre 1er y 2do artejo (26.7%), 2 casos de pies asimétricos (13.3%) y 2 casos de braquidactilia (13.3%); un caso de talón prominente y uno de uñas hiperconvexas (6.7% cada uno), los resultados para las extremidades inferiores se muestran en la grafica 10.

Gráfica 10

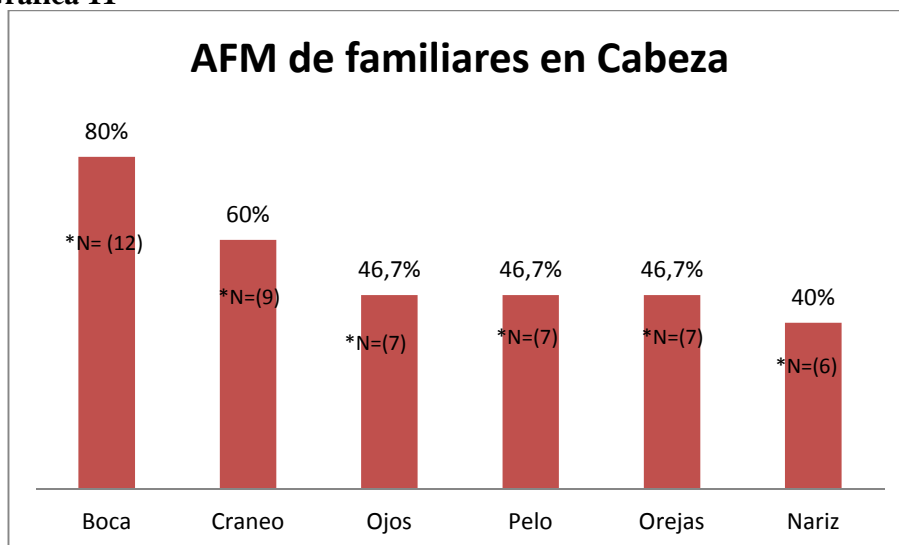


En piel solo se encontró un caso de *nevus* anormales y para abdomen y genitales solo un caso de hernia abdominal.

Anomalías físicas menores en familiar de primer grado.

El 60% (9 casos) de los familiares presentaron por lo menos una AFM en cráneo, 46% (7 casos) en pelo, al igual que en ojos 46% (7 casos); 40% (6 casos) en nariz, 80% (12 casos) en boca y 46.7% (7 casos) en boca, los resultados se representan en la grafica 11.

Gráfica 11

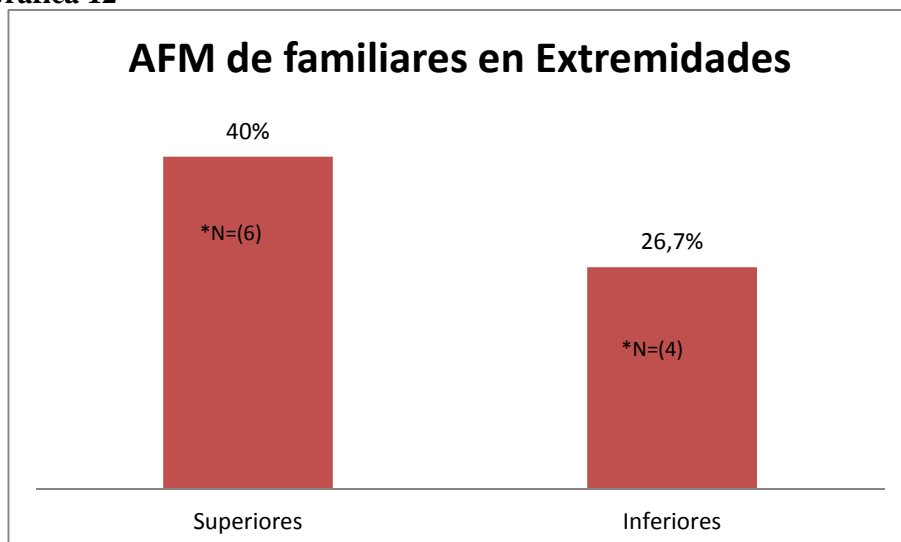


*La N representa la suma de familiares que presentaron por lo menos una AFM para cada región representada (sin importar el tipo de AFM)

Al igual que en los pacientes, ningún familiar presentó alguna anomalía en cuello ni tampoco en la región torácica.

Para las extremidades superiores, el 40% (6 casos) por lo menos llegaron a presentar una AFM. Para extremidades inferiores, solo se presentaron 26.7% (4 casos), los resultados para extremidades se muestran en la grafica 12

Gráfica 12



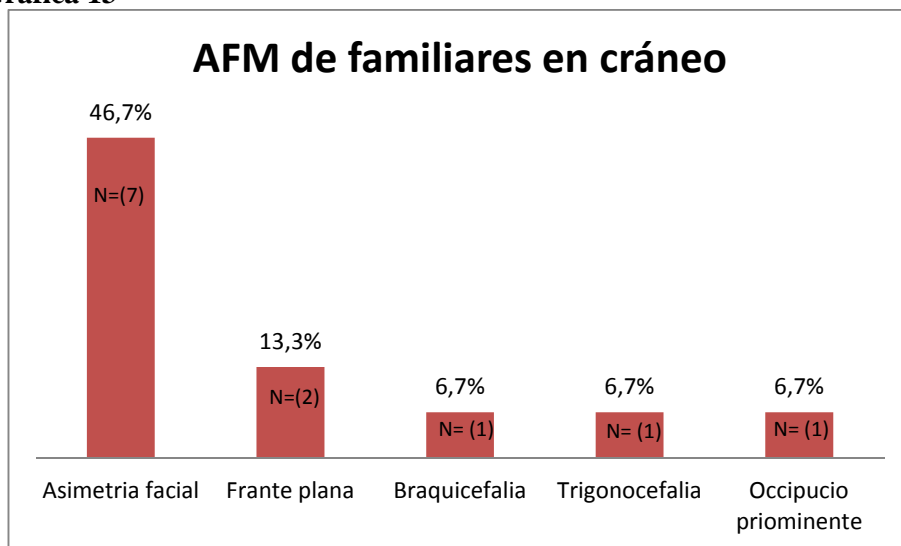
*La N representa la suma de familiares que presentaron por lo menos una AFM para cada región representada (sin importar el tipo de AFM)

En piel, solo se presentó un caso de *nevus* anormales (6.7%) y en abdomen y genitales ninguno.

Dentro del análisis más detallado para cada una de las regiones estudiadas, el porcentaje de frecuencia fue el siguiente:

Para las AFM de los familiares ubicadas en cabeza, el desglose de los resultados fue el siguiente: En lo que se refiere a la región craneal, la frecuencia fue mayor en para asimetría facial con una frecuencia del 46.7% (7 casos), seguida de la presencia de frente plana 13.3% (2 casos), trigonocefalia 6.7% (1 caso) y occipucio prominente 6.7% (a caso) resultados se muestra en grafica 13.

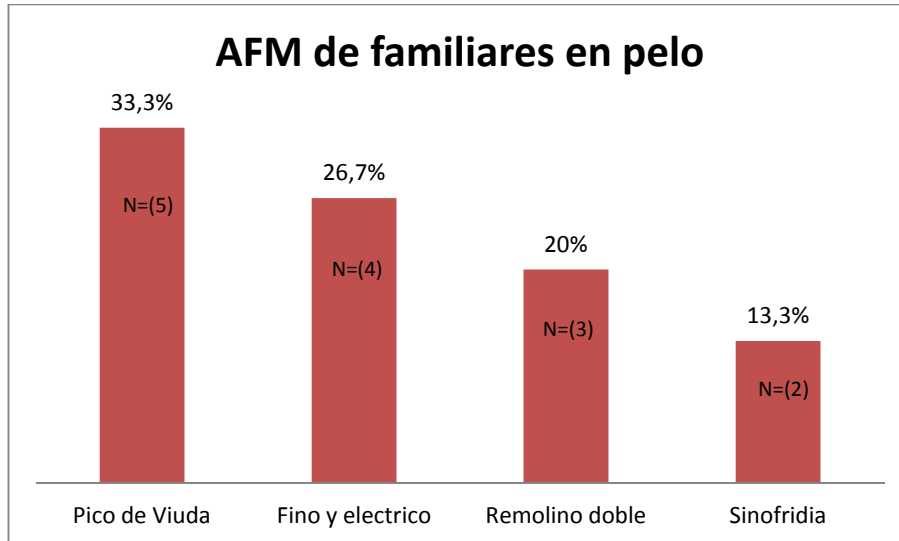
Gráfica 13



Para el pelo, la AFM más común fue la presencia de pico de viuda 33.3% (5 casos), seguido de un pelo fino y eléctrico 26.7% (4 casos), remolino doble 20% (3 casos) y sinofridia en un 13.3% (2 casos), los resultados se muestran en la grafica 14. Para los ojos, el mayor numero de anomalías fue para fisura palpebral descendente con 26.7% (4 casos), 13.3% (2 casos para ptosis palpebral y telecanto respectivamente, 1 caso para Manchas de Brushfield y uno para pliegues epicánticos (6.7%) cada uno. En nariz hubo un 40% para philtrum plano (6 casos) y 13.3% (2 casos) para narinas evertidas. Para la región de

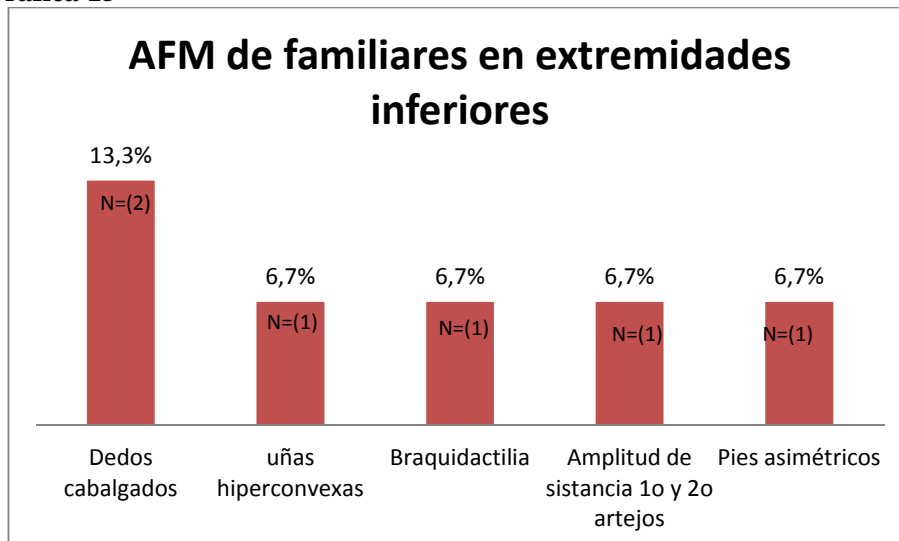
la boca, el paladar ojival fue el más frecuente con 40% (6 casos), luego labio superior delgado con 33.3% (5 casos) y lengua escrotal, lenguas con manchas suaves y rugosas y paladar alto con 13.3% (2 casos) respectivamente. En la orejas la AFM que se presenta más fue asimetría en tamaño y forma con 26.7% (4 casos), seguida de implantación baja 20% (3 casos) y protruyentes 20% (3 casos), por último las orejas en taza, pliegue del lóbulo anterior y suaves y plegables con 6.7% cada uno (un caso cada uno).

Gráfica 14



Para las extremidades superiores solo hubo AFM en lo que se refiere a clinodactilia del 5° dedo 20% (3 casos), seguida de pliegue palmar transversal 13.3% (2 casos), dedos regordetes 13.3% (2 casos), largo de dedos inusual 13.3% (2 casos), manos asimétricas con un caso y dedos cabalgados también con un solo caso (6.7%). En las extremidades inferiores, la AFM más frecuente fue dedos cabalgados con un 13.3% (2 casos) seguido de amplitud de distancia 1er y 2° art 6.7% (un caso), pies asimétricos 6.7% (un caso), braquidactilia 6.7% (un caso) y uñas hiperconvexas 6.7% (un caso). Los resultados se muestran en la gráfica 15

Gráfica 15



Para el área de piel, hubo un caso de nevos anormales (6.7%) solamente. Y ningún caso para Abdomen genitales.

Descripción del grupo de familiares

A cada uno de los familiares se le realizó una evaluación de tamizaje (SCL-90) para descartar la presencia de patología psicótica durante la evaluación. Los resultados se encuentran en la tabla 5

Tabla 6

	N	Mínimo	Máximo	Promedio	Desviación Estándar
Somatización	15	.00	1.83	.5887	.55948
Obsesivo	15	.1	1.7	.647	.5097
Sensibilidad interpersonal	15	0	1	.38	.364
Depresión	15	.00	1.62	.4727	.40661
Ansiedad	15	.0	1.3	.393	.4399
Hostilidad	15	.00	.67	.2453	.17606
Ansiedad fóbica	15	0	1	.27	.280
Paranoia	15	0	1	.31	.333
Psicoticismo	15	0	1	.14	.196
Índice global de severidad	15	.02	.97	.4093	.30600

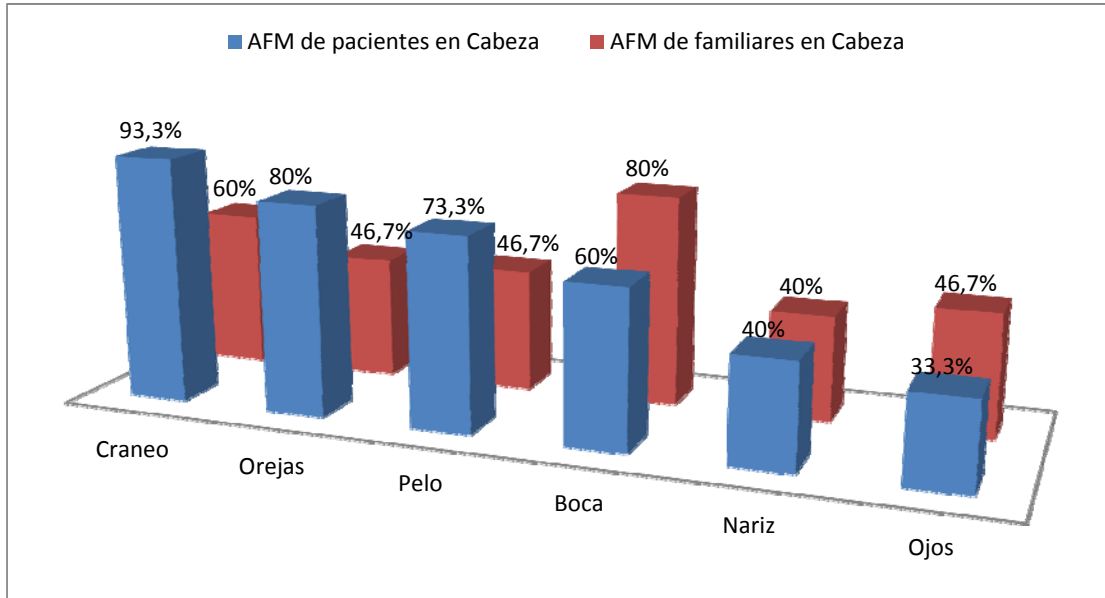
Los puntajes más altos fueron reportados para las dimensiones de somatización (máximo: 1.83, promedio: 0.5887), obsesivo (máximo: 1.7, promedio: 0.647) y depresión (máximo 1.62, promedio: 0.4727); seguido de ansiedad (máximo: 1.3, promedio: 0.393), sensibilidad interpersonal (máximo: 1, promedio: 0.38), ansiedad fóbica (máximo: 1, promedio: 0.27), paranoia (máximo: 1, promedio: 0.31), psicoticismo (máximo: 1, promedio: 0.14) y por último hostilidad (máximo: 0.67, promedio: 0.2).

En lo que respecta a los resultados del SCL-90, cabe resaltar que ninguno de los familiares evaluados presentó un puntaje por arriba del número de corte para el riesgo de padecer algún trastorno psiquiátrico (> a 3)^{12, 44}; los resultados más relevantes fueron para somatización, depresión y síntomas obsesivos (sin ninguna significancia estadística). Sin embargo, es importante mencionar que no se realizó ningún tipo de evaluación estructurada (SCID1) que pudiera tener como objetivo el diagnóstico de alguna psicopatología o la evaluación de rasgos de personalidad.

Comparación entre pacientes con esquizofrenia y familiares

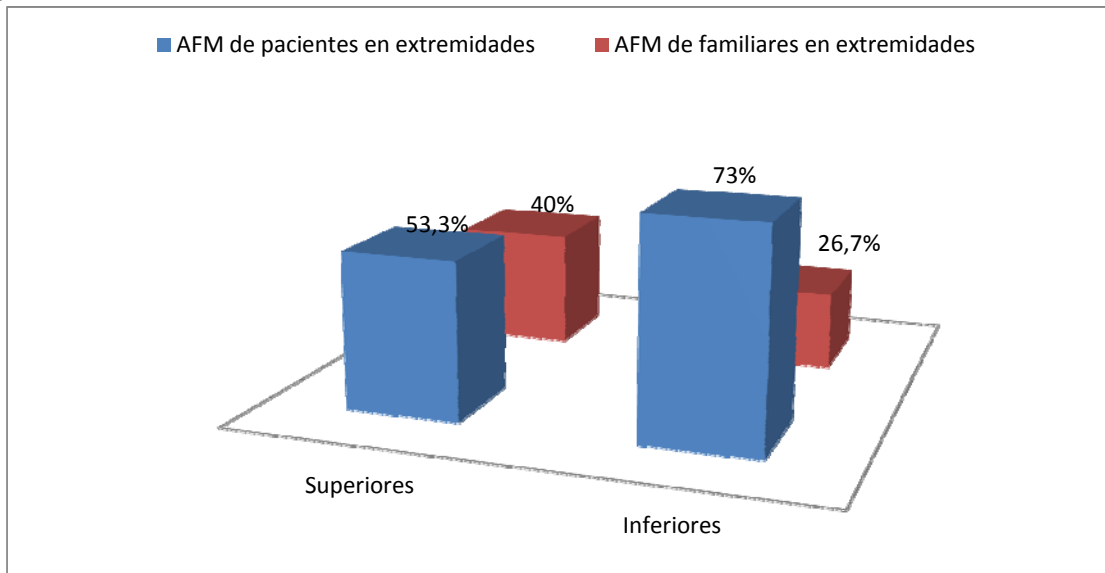
En la grafica 16, se muestran las comparaciones entre las AFM en cabeza, encontradas tanto para pacientes como para familiares de acuerdo a su frecuencia expresadas en porcentajes.

Gráfica 16



En la grafica 17 se muestra la comparación entre AFM de extremidades inferiores y superiores para pacientes y familiares de acuerdo a su frecuencia expresada en porcentajes.

Gráfica 17



En la tabla 6 se muestran los resultados comparativos por regiones anatómicas para el número y porcentaje de AFM de pacientes y familiares más representativos de la muestra.

Tabla 6

REGION	Familiar N= 15		Paciente N= 15		Análisis estadístico		
	N	%	N	%	X ²	gl	p
Cráneo	9	60%	14	93.3%	4.658	1	0.31
Pelo	7	46.7%	11	73.3%	2.222	1	0.136
Ojos	7	46.7%	5	33.3%	0.556	1	0.456
Nariz	6	40%	6	40%	0.024	1	0.876
Boca	12	80%	9	60%	1.429	1	0.232

Orejas	7	46.7%	12	80%	3.589	1	0.058
Extremidades superiores	6	40%	8	53.3%	0.536	1	0.464
Extremidades inferiores	4	26.7%	11	73.3%	6.533	1	0.011

X² = Pearson Chi cuadrada
gl = Grados de libertad
p= significancia estadística <0.05

En la tabla 7 se muestra cada uno de los grupos estudiados, con el total de AFM, el promedio y sus desviaciones estándar.

Tabla 7

Grupos Estadísticos					
	Grupo	N	Promedio	D.E	Error promedio
Total de AFM	Familiar	15	6.133	3.700	0.955
	Paciente	15	7.733	3.634	0.938

D.E: Desviación Estándar

Discusión

Iniciaremos el análisis a partir de los datos sociodemográficos que obtuvimos del estudio. En lo que se refiere al género; encontramos una mayor frecuencia en hombres comparado con mujeres, como es observado en la literatura e incluso ya descrito en población mexicana por el estudio de Caballero (2007), asociado probablemente a una mayor búsqueda de atención y más tasas de admisión hospitalaria al presentar cuadros psicóticos de características más violentas³⁵. En cuanto al estado civil, en su mayoría corresponde a solteros, lo cual se puede explicar a la marcada dificultad para entablar relaciones interpersonales y un deterioro en las habilidades sociales, característica fundamental del propio padecimiento (síntomas negativos)⁵⁶. Para el nivel socioeconómico se encontró un predominio en el nivel bajo; correlacionando también con una mayor presencia de desempleados; posiblemente explicado también por la edad de inicio, una pobre integración a un empleo remunerado y las dificultades cognitivas y sociales que les dificultan una integración a la vida productiva.

En la mayor parte de la literatura científica, se describe a la esquizofrenia paranoide como la de mayor incidencia en todo el mundo, resultado replicado en este estudio por un mayor número de pacientes reclutados con este subtipo de esquizofrenia.

La edad promedio de los pacientes evaluados corresponde al adulto joven, que en teoría también correspondería a la edad con mayor productividad laboral; sin embargo, dadas las características de la edad de inicio del padecimiento, edad de la primera hospitalización, inicio del tratamiento farmacológico y el deterioro condicionado por el periodo de psicosis no tratada, las capacidades de todos los pacientes con esquizofrenia se ven limitadas a lo largo de su vida⁵⁶.

Para los antecedentes heredo-familiares, cabe resaltar que el mayor número de psicopatología asociada (al interrogatorio dirigido) no fue la psicótica, se encontró una mayor prevalencia de familiares con antecedente de trastornos afectivos y abuso de sustancias. Para los familiares evaluados a través del SCI-90, los resultados fueron: una mayor prevalencia de síntomas dentro del rubro de somatización, obsesivos, depresión y ansiedad, lo que correlaciona de forma directa también con los hallazgos en la literatura, una alta prevalencia de “desgaste de cuidador” en los familiares a cargo del cuidado de los pacientes.⁴⁹. Valdría

la pena revisar las características de personalidad asociados a cada familiar directo, ya que se han reportado en la literatura una clara asociación entre rasgos esquizotípicos de personalidad y familiares con esquizofrenia³³.

Para aquellos pacientes que presentaron comorbilidad con algún padecimiento médico (que en su mayoría fue endocrinológico), es importante mencionar que ya se ha encontrado una estrecha relación entre padecimientos de este tipo (Diabetes Mellitus 2) y cualquier trastorno psicótico; esto explicado de dos formas generales: 1) como un posible efecto secundario ligado a los antipsicóticos y 2) probablemente relacionada a los hábitos higiénico-dietéticos de este tipo de pacientes⁴⁶.

En cuanto al uso de sustancias, los hallazgos fueron consistentes con lo reportado en la literatura, una alta comorbilidad con el consumo de nicotina y etanol.⁴⁶

En la literatura existen 6 grandes estudios en donde se compararon la frecuencia de AFM para familiares, pacientes y controles. En la mayoría de ellos, se encontraron un elevado número de AFM en pacientes, comparados con controles y familiares de primer grado. En lo que se refiere a los familiares, estos se ubicaron generalmente en un rango intermedio de AFM entre los pacientes y los controles; los resultados se encuentran en tabla 8

CUADRO COMPARATIVO DE AFM ENTRE PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA, FAMILIARES DE PRIMER GRADO Y CONTROLES

Tabla 8

Estudio	Casos	Familiares	Controles	Población	Criterio Diagnóstico	Escala	Resultados de acuerdo a la frecuencia de AFM
Cantor-Graae (1994)*	43	23	14	Americanos Canadienses (Caucásicos)	DSM-III-R	Waldrop modificada	Px>Fx
Green (1994)	63	33	40	Caucásicos	DSM-III-R	Waldrop modificada	Px>Fx>Cx
Griffiths (1998)	60	107	47	Caucásicos	DSM-III-R	Waldrop modificada	*****
Ismail (1998)	60	21	75	Caucásicos	DSM-III-R	Waldrop, Gorlin, Leppig	Px>Fx>Cx
Gourion (2004)	40	45	42	Caucásicos	DSM-IV	Waldrop modificada	Px>Fx>Cx
Compton (2007)	73	44	54	Afro-americanos	DSM-IV	Waldrop modificada	Px>Fx>Cx
Poyraz (2011)	96	66	51	Turcos	DSM-IV	Waldrop modificada	Px>Fx>Cx

Px: pacientes, Fx: familiares, Cx: controles. >: Mayor que

*El estudio se realizó en gemelos

En relación a las AFM de pacientes con esquizofrenia, los resultados fueron consistentes con lo reportado en estudios previos (tanto para la población mestizo-mexicana como para el resto de poblaciones estudiadas) encontrando en promedio 7 AFM en pacientes y 6 en familiares, concordante con lo reportado en un estudio piloto realizado en México por Elizarrarás quienes evaluaron también AFM en un grupo de 20 pacientes comparado con controles¹⁶. Un mayor número de AFMs se encontraron en la región cráneo-facial, con predominio para cráneo y orejas, correspondiente con lo publicado en la literatura. Sin embargo, en lo

que se refiere a extremidades, existió una mayor frecuencia de AFMs en miembros inferiores comparada con superiores, resultados que nunca antes se habían encontrado.

En un análisis más detallado de las anomalías más frecuentes, la asimetría facial fue la que encontramos en la mayoría de los pacientes, seguida de asimetría en tamaño y forma de las orejas, pelo fino y eléctrico, sinofridia, paladar ojival, implantación baja de orejas y dedos cabalgados. Resultados consistentes con el trabajo de McGrath³² y con el meta-análisis de Weinberg 2007.

Para las AFM en familiares se observó al igual que en los resultados para pacientes, un mayor número de AFM en la región cráneo-facial, correspondiente con la literatura. Sin embargo, no fueron las mismas AFM encontradas en los familiares comparados con los pacientes con esquizofrenia, ya que el mayor número de AFM fue en la boca, seguido de cráneo y extremidades superiores.

Para el análisis más detallado, la principal AFM fue también la asimetría facial, seguida de philtrum plano, paladar ojival, presencia de pico de viuda y labio superior delgado. En las extremidades inferiores la AFM más común fue: dedos cabalgados, resultado que hasta ahora nunca antes ha sido reportado en la literatura

Para la comparación entre familiares y pacientes, sólo se encontró significancia estadística para las AFMs ubicadas en miembros inferiores (dedos cabalgados); sin embargo las AFMs en orejas también obtuvieron un puntaje cercano a la significancia estadística ($p=0.058$, siendo la más relevante asimetría en tamaño y forma). Cabe resaltar que la AFM más frecuente en la región cráneo-facial fue en boca, de la cual, el paladar ojival predominó, resultado consistente con la literatura y que sí reflejó significancia estadística en el único meta-análisis que ha integrado información para familiares⁵⁷ (Ting Xu 2011). Una posible explicación para esta falta de significancia puede ser la muestra tan pequeña del estudio. En el estudio de Caballero, las AFMs más frecuentes para los pacientes fueron las relacionadas con la boca (paladar alto y ojival) resultado que no se replicó en esta ocasión. En ese mismo estudio para los controles, una de las AFM más frecuente también fue el paladar alto; resultado que se puede correlacionar con nuestros controles (familiares sin patología psicótica). Resultados contrastantes son la alta frecuencia de pico de viuda en familiares de este estudio, comparado con lo reportado en Caballero y cols (una de las menos frecuentes para controles).

En esta ocasión, no se tomó en cuenta ninguna característica clínica (severidad de la sintomatología, funcionamiento premórbido o deterioro global) como una variable que pudiera influir en el número de AFMs, sin embargo como se ha reportado en estudios previos, una de las variables que más se han intentado correlacionar, es el puntaje total de la PANSS, resultado que sí mostró significancia estadística con respecto al número de AFM totales en el estudio realizado por Caballero.

Fortalezas del estudio

Es el primer estudio en México que evalúa la presencia de AFM en pacientes con esquizofrenia comparado con sus familiares de primer grado.

Es el primer estudio en replicar algunos de los resultados que presentó Caballero (2007) al evaluar a una población mestizo-mexicana en busca de AFM.

La evaluación en busca de las AFMs fue realizada por un solo investigador entrenado en la aplicación de Waldrop, lo que puede dar un menor sesgo de medición al comparar los resultados entre los dos grupos (pacientes vs familiares).

Debilidades del estudio

Ambos grupos (casos y familiares) constaron de un escaso número de participantes y no contaron con grupos control, lo que finalmente puede traducirse en un menor peso estadístico de los resultados.

Hubiese sido de utilidad una segunda evaluación por parte del mismo investigador, para aumentar la confiabilidad de los hallazgos dentro de la exploración (validez intra-evaluador). Otra debilidad que en futuros estudios debe ser tomada en cuenta y evaluarse es la confiabilidad inter-evaluador (alfa de Cronbach), al ser una exploración física, la percepción entre un evaluador y otra puede ser diferente, lo que pudiera también dar un cambio en los resultados obtenidos.

Se sabe que los familiares evaluados fueron de primera línea (padres o hermanos) sin embargo hubiese sido interesante conocer la frecuencia de AFM en familiares de segunda línea. Lo que formaría un posible subgrupo probablemente con un menor número de AFM (más cercano a la población sin relación al paciente).

Conclusiones

Finalmente, tomando en cuenta lo hasta ahora descrito, la idea de tomar las AFMs como posibles endofenotipos de la esquizofrenia cada vez toma un mayor peso. Los hallazgos y lo replicado en todos los estudios consolidan una línea de investigación que puede seguir proporcionando resultados importantes, sin embargo es indispensable continuar el estudio principalmente en lo que se refiere a los familiares de primera línea y tener una población suficientemente grande para garantizar un adecuado análisis estadístico.

Para futuros estudios, planteamos la posibilidad de integrar otras variables de estudio como las complicaciones obstétricas, el puntaje total de la escala de la PANSS y ubicar al grupo de pacientes de acuerdo al número de ensayos recibidos y tipo de tratamiento (en remisión o resistentes al tratamiento farmacológico).

Referencias bibliográficas

1. Aase JM: Diagnostic dysmorphology. Plenum Medical Book Company. Nueva York y Londres, 1992.
2. Alexander R, Mukherjee S, Richter J, Kaufmann C. Minor physical anomalies in schizophrenia. *J Nerv Ment Dis.* 1994; 182 (11): 639-44.
3. Arseneault L, Tremblay RE, Boulerice B, Séguin JR, Saucier JF. Minor Physical Anomalies and Family Adversity as Risk Factors for Violent Delinquency in Adolescence. *Am J Psychiatry*, 2000; 157: 917–923.
4. Asociación Psiquiátrica Americana: Manual Diagnóstico y estadístico de los trastornos mentales. DSM-IV-TR. Masson, Barcelona, 2002.
5. Brown A, The Environment and susceptibility to schizophrenia, *Inst J Health serv.* 6(3): 521-538, 1976.
6. Caballero. F, Fresan. A, Anomalías físicas menores y esquizofrenia. *Salud Mental*, 30(5): 12-19, 2007.
7. Campbell M, Geller B, Small A, Petti T, Ferris S. Minor physical anomalies in young psychotic children. *Am J Psychiatry*, 135(5):573-5 1978.
8. Cannon TD, Van E, Bearden C, Loewy R, Thompson P, Toga AW, Huttunen MO, Keshavan MS, Seidman LJ, Tsuang MT. Early and late neurodevelopmental influences in the prodrome to schizophrenia: contributions of genes, environment, and their interactions. *Schizophr Bull*, 29(4):653-69, 2003.
9. Cantor-Graae E, McNeil T, Torrey F, Quinn P, Bowler A, Slostrom K, Rawlings R. Link Between Pregnancy Complications and Minor Physical Anomalies en Monozygotic Twins Discordant for Schizophrenia. *Am J Psychiatry* 1994; 151: 1188-1193.
10. Chok JT, Kwapil TR, Scheuermann A. Dermatoglyphic anomalies in psychometrically identified schizotypic young adults. *Schiz Research*, 72(2-3) 205-214, 2005.
11. Compton M, Bollini A, Mack L, Kryda A, Rutland J, Weiss P, Bercu Z, Esterberg M, Walker E. Neurological soft signs and minor physical anomalies in patients with schizophrenia and related disorders, their first-degree biological relatives, and non-psychiatric controls. *Schizophrenia Research* 94 (2007) 64–73.
12. Cruz C, López L, Blas C, González L, Chávez R. Datos sobre la validez y confiabilidad de la symptom check list 90 (scl 90) en una muestra de sujetos mexicanos. *Salud Mental*, 2005 Vol. 28, No. 1.
13. Dean. K, Dazzan, P, et al. Minor physical anomalies across ethnic groups in a first episode psychosis sample; *Schizophrenia research*; 89, 86-90; 2007.
14. De la cruz AR, FañanáS L: Los dermatoglifos como marcadores de neurodesarrollo alterado en esquizofrenia. En: Obiols JE. Neurodesarrollo y esquizofrenia. Aproximaciones actuales. *Ars Medica*, 25-39, Barcelona, 2001.
15. Donovan. L, A. J, Jaeger. et al; Quantitative Craniofacial Anomalies in a Racially Mixed Schizophrenia simple. *Biological Psychiatry*, 59: 349-353, 2006.
16. Elizarrarás-Rivas J, Frago-Herrera R, Cerdán-Sánchez LF, Ramos-Zepeda R, Barajas-Barajas L, Troyo-Sanromán R, Mclean D, Mcgrath JJ. Minor physical anomalies and anthropometric measures in schizophrenia: a pilot study from Mexico. *Schizophr Res.* 62(3):285-7, 2003.
17. Garcia. I, Fresan. A, et al; Impacto de la duración de la psicosis no tratada (DPNT) en el curso y pronóstico de la esquizofrenia, *Salud Mental*, 31: 479-485, 2008.
18. Gottesman I, Gould T. The Endophenotype Concept in Psychiatry: Etymology and Strategic Intentions. *Am J Psychiatry*, 2003; 160: 636–645,
19. Gourion D, Gourevitch R, Leprovost JB, Olie, Krebs MO. L'hypothèse neurodéveloppementale dans la schizophrénie. *Encéphale*, 30(2):109-18, 2004
20. Gourion D, Goldberger C, Bourdel M, Bayle F, Loô H, Krebs M. Minor physical anomalies in patients with schizophrenia and their parents: prevalence and pattern of craniofacial abnormalities. *Psychiatry Research.* 2004; 125: 21–28.

21. Green M, Satz P, Christenson C. Minor Physical Anomalies in Schizophrenia patients, Bipolar patients, and their Siblings. *Schizophrenia bulletin*, 1994 20 (3): 433-440
22. Griffiths T, Sigmundsson T, Takei N, Frangou S, Birkett P, Sharma T, Reveley A, Murray R. Minor physical anomalies in familial and sporadic schizophrenia: the Maudsley family study. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1998; 64: 56–60.
23. Hippus H; Müller-Spahn F. Los marcadores biológicos de la esquizofrenia y otras psicosis. *Salud Mental*, 10(3):35-41, 1987.
24. Ismail B, Cantor-Graae E, Mcneil T. Minor Physical Anomalies in Schizophrenic Patients and their Siblings. *Am J Psychiatry*. 1998; 155:1695–1702.
25. John. P, Vikram. A, Expanding the schizophrenia phenotype: a Composite evaluation of neurodevelopmental markers, *Compr Psychiatry*, 49(1): 78-86, 2008.
26. Johnstone EC, Crow TC, Frith CD et al. Cerebral ventricular size and cognitive impairment in chronic schizophrenia. *Lancet*, 2:924-926, 1976.
27. Jones KL: Minor Anomalies as clues to more serious problems and toward the recognition of malformation syndromes. En: Jones, KL (Ed). *Smith's Recognizable patterns of human malformations*. 5a ed. WB Saunders Company, 727-747, Philadelphia, 1997.
28. Sadock. B, Sacock V. Kaplan & Sadock. *Synopsis of psychiatry*, Tenth Ed. Lippincott. Williams & Wilkins. 2007.
29. Lara. M, M. Robles. G, R, et al; Estudio de costo-efectividad del tratamiento de la esquizofrenia en México, *Salud Mental*; 33: 211-218, 2010.
30. Lobato MI, Belmonte-de-abreu P, Knijnik D, Teruchkin B, Ghisolfi E, Henriques A. Neurodevelopmental risk factors in schizophrenia. *Braz J Med Biol Res*, 34(2):155-63, 2001.
31. Martínez-Frías ML, Frías JL, Opitz JM. Errors of morphogenesis and developmental field theory. *Am J Med Genetics*, (76):291-296, 1998.
32. McGrath J, El-Saadi O, Grim V, Cardy S, Chapple B, Chant D, Lieberman D, Mowry B. Minor Physical Anomalies and Quantitative measures of the head and face in patients with Psychosis. *Arch Gen Psychiatry*; 2002, 59
33. Mechri A, Gassab L, Slama H, Gaha L, Saoud M, Krebs MO. Neurological soft signs and schizotypal dimensions in unaffected siblings of patients with schizophrenia. *Psychiatry Res*. 2010 Jan 30;175(1-2):22-6
34. Medina-Mora M, Ma. Elena Medina-Mora, Borges G, Lara Muñoz C, Benjet C, Blanco J, Fleiz C, Villatoro J, Rojas E, Zambrano J, Casanova L, Aguilar-Gaxiola S. Prevalencia de Trastornos Mentales y uso de Servicios : Resultados de la Encuesta Nacional de Epidemiología psiquiátrica en México. *Salud Mental*. 2003, 2 (4).
35. Modestin J, Ammann R. Mental Disorder and Criminality: Male Schizophrenia. *Schizophrenia Bulletin*. 1996, Vol. 2, No 1.
36. Murphy KC, Owen MJ. Minor physical anomalies and their relationship to the aetiology of schizophrenia. *Br J Psychiatry*, 168(2):139-42, 1996.
37. Murray RM. Neurodevelopmental schizophrenia: the rediscovery of dementia praecox. *Br J Psychiatry Suppl*, 25):6-12, 1994.
38. Navarro-Mateu F: Anomalías físicas menores y esquizofrenia. En: Obiols JE. *Neurodesarrollo y esquizofrenia. Aproximaciones actuales*. Ars Medica, 41-51, Barcelona, 2001.
39. Opitz JM. Development and malformation. *American Journal of Medical Genetics (Semin Med Genet)* 115:203–204, 2002.
40. Páez F, Apiquian R, Fresán A, Puig A, Orozco B, De la fuente JR, Sidenberg D, Nicolini H. Dermatoglyphic study of positive and negative symptoms in schizophrenia. *Salud Mental*, 24(1):28-33,2001.
41. Poyraz C, Poyraz B, Turan Ş, Arıkan M. Minor physical anomalies and neurological soft signs in patients with schizophrenia and their siblings. *Psychiatry Research xxx* (2011) xxx–xxx
42. Rapaport MH, Delrahim KK. An abbreviated review of immune abnormalities in schizophrenia. *CNS Spectr*, (5):392-7, 2001.
43. Rapoport JL, Addington AM, Frangou S, Psych MR. The neurodevelopmental model of schizophrenia: update 2005. *Mol Psychiatry*, 10(5):434-49, 2005.

44. Schmitz N, Kruse J, Heckrath C, Alberti L, Tress W. Diagnosing mental disorders in primary care: the General Health Questionnaire (GHQ) and the Symptom Check List (SCL-90-R) as screening instruments. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol.* 1999 Jul; 34(7):360-6. Sivkov ST, Akabaliev VH. Discriminating value of total minor physical anomaly score on the Waldrop physical anomaly scale between schizophrenia patients and normal control subjects. *Schizophr Bull*, 30(2):361-6, 2004.
45. Stevenson RE, Human malformations and related anomalies. Vols. I & II. Oxford University Press. New York / Oxford. 1993.
46. Tandon R, Nasrallah HA, Keshavan MS. Schizophrenia, "just the facts" 4. Clinical features and conceptualization. *Schizophr Res.* 2009 May;110(1-3):1-23.
47. Tarrant CJ, Jones PB. Precursors to schizophrenia: do biological markers have specificity? *Can J Psychiatry*, 44(4):335-49, 1999.
48. Thompson JL, Watson JR, Steinhauer SR, Goldstein G, Pogue-Geile MF. Indicators of Genetic Liability to Schizophrenia: A Sibling Study of Neuropsychological Performance. *Schizophrenia Bulletin*, 31(1):85-96, 2005.
49. Ukpong D. Burden and psychological distress among Nigerian family caregivers of schizophrenic patients: the role of positive and negative symptoms. *Turk Psikiyatri Derg.* 2012 Spring;23(1):40-5.
50. Üstün TB, Rehm J, Chatterji S, Saxena S, Trotter R et al. WHO/NIH Joint Project CAR Study Group. Multiple-informant ranking of the disabling effects of different health conditions in 14 countries. *Lancet* 1999; 354(9173):111-115.
51. Villamil S, V. Valencia. C, M. et al, Funcionamiento psicosocial de pacientes esquizofrénicos de acuerdo con el consumo de alcohol. *Salud Mental*, 28(4): 40-48, 2005.
52. Waldrop M, Pedersen F, Bell R. Minor physical anomalies and behavior in preschool children. *Chil Development.* 39:391-400, 1968.
53. Weinberg, S. Jenkins, E. et al; Minor physical anomalies in schizophrenia: a meta-analysis; *Schizophrenia research*; 89: 72-85, 2007.
54. Weinstein DD, Diforio D, Schiffman J, Walker E, Bonsall R. Minor physical anomalies, dermatoglyphic asymmetries, and cortisol levels in adolescents with schizotypal personality disorder. *Am J Psychiatry*, 156(4):617-23, 1999.
55. World Health Organization. The World Health Report 2001. Mental health: New understanding, New hope. Ginebra: World Health Organization; 2001
56. Wyatt R, Alexander R, Egan M, Kirch D. Schizophrenia, just the facts: What do we know, how well do we know it? *Schizophr Res.* 1988 Jan-Feb;1(1):3-18.
57. Xu T, Chan R, Compton M. Minor Physical Anomalies in Patients with Schizophrenia, Unaffected First-Degree Relatives, and Healthy Controls: A Meta-Analysis. *Plos One.* 2011, 6, (9) 24129.

Anexos

ANOMALÍAS FÍSICAS MENORES EN PACIENTES CON ESQUIZOFRENIA Hoja de concentración de datos socio-demográficos

Fecha de aplicación: _____ N° de folio: _____

Nombre: _____ N° Exp.: _____

Edad actual: _____ años Sexo: (1) Masculino (2) Femenino

Estado civil: (1) Soltero (3) Casado / Unión estable
(2) Divorciado / Separado (4) Viudo

Fecha de nacimiento: ____ / ____ / ____ Escolaridad: ____ años
Día mes año

Nivel socioeconómico: (1) Bajo (2) Medio (3) Alto

Ocupación: (0) Desempleado (3) Empleo medio tiempo /

Subempleo

(1) Estudiante (4) Empleo tiempo completo
(2) Hogar

Dirección:

Lugar de nacimiento / procedencia: _____ /

Teléfono: _____ Responsable legal: _____

Otros teléfonos: _____

SUBTIPO:

(29530) Paranoide

(29510) Desorganizada

(29590) Indiferenciada

(29560) Residual

(29520) Catatónica

Edad de inicio del padecimiento: _____ años

Edad de inicio de tratamiento: _____ años

Edad en 1ª Hospitalización: _____ años

Número de hospitalizaciones: _____

Tiempo total de hospitalización: _____ semanas

DURACIÓN DE LA PSICOSIS NO TRATADA (DPNT) _____

ANTECEDENTES HEREDOFAMILIARES:

Psiquiátricos: (0) No (1) Sí

TRASTORNO	ESPECIFICAR	RELACIÓN FAMILIAR
T. Psicóticos		
T. Afectivos		
T. ansiedad		
T. personalidad		
Abuso de sustancias		
Suicidio		
Otros		

ANTECEDENTES PERSONALES PATOLÓGICOS:

No psiquiátricos: (0) No (1) Si

TIPO DE ENFERMEDAD	ESPECIFICAR	EDAD	TRATAMIENTO / COMPLICACIONES
Infecciones virales			
T.C.E.			
Endocrinas			
Renales			
Cardiovasculares			
Gastrointestinales			
Neurológicas			
Otras			

Antecedentes de abuso de sustancias: (0) No (1) Si

SUSTANCIA	EDAD INICIO	PATRÓN DE FRECUENCIA	CONSUMO ACTUAL	Tx/ COMPLICACIONES
Alcohol				
Cannabis				
Cocaína				
Nicotina				
Inhalantes				
Opioides				
Otros				

Definiciones operativas de las variables a medir

Malformaciones menores (propiaamente dichas)

C A B E Z A

Cráneo

Frente plana.- La prominencia ósea frontal no guarda una curvatura notable, sino que tiende a mantenerse llana.

Braquicefalia clínica.- El occipucio está sensiblemente plano, con acortamiento del eje anteroposterior del cráneo.

Trigonocefalia.- Se observa deformidad del cráneo con una proyección anterior de la frente que le da un aspecto triangular en un imaginario corte coronal.

Frente prominente.- La frente sobresale por delante del puente nasal sin suponer una deformidad en la forma del cráneo (como en la trigonocefalia).

Occipucio prominente.- Borde óseo a nivel del occipucio que sobresale en la palpación.

Remolino doble.- Presencia de 2 ó más remolinos en cráneo.

Cabello fino y eléctrico.- Cabello delgado, quebradizo, que se peina con gran dificultad y tiende a erizarse.

Asimetría facial.- Se observa una marcada diferencia en la forma de la hemicara respecto a la otra, o del tamaño.

Ojos

Coloboma.- Pérdida de continuidad en un sector circular del iris.

Manchas de Brushfield.- Manchas blanquecinas en el iris.

Hipocanto.- La distancia entre los cantos internos es menor del 90% del promedio del ancho de los ojos.

Nariz

Philtrum plano.- No se distinguen bordes entre nariz y el labio superior.

Boca

Úvula bifida.- La úvula muestra una hendidura notable que la divide en 2 porciones.

Paladar ojival.- El paladar duro es alto y notablemente cóncavo, formando un ángulo agudo en el ápice.

Lengua escrotal.- Presenta fisuras laterales marcadas que se acentúan al doblarla sobre la base.

Fosetas labiales.- Hundimientos sobre la mucosa labial que pueden o no producir secreción.

Frenillos múltiples.- Más de un pliegue de tegumento en la unión buco-labial y/o en la unión de la lengua con su base.

Lengua con manchas suaves y rugosas.- Presencia de papilas hipertrofiadas, que dan aspecto rugoso e irregular a la superficie de la lengua.

Orejas

"En taza".- Pabellón auricular con escasos pliegues y notablemente cóncavo.

Doble antihélix.- Pliegue marcado sobre el canto externo del pabellón auricular.

Pliegue del lóbulo auricular.- Surco a lo largo del lóbulo de la oreja.

Falta del lóbulo auricular.- Oreja incompleta por ausencia total del lóbulo.

Fosetas preauriculares.- Uno o más hundimientos puntiformes en posición rostral respecto al pabellón auricular.

Apéndices preauriculares.- Una o más excrecencias cutáneas en posición rostral respecto al pabellón auricular.

Forma 'primitiva'.- Oreja casi plana, con hélix de un solo pliegue y trago corto.

Implantación baja.- El borde superior del pabellón auricular se encuentra por debajo de la línea horizontal que pasa por el canto externo del ojo ipsilateral.

Orejas malformadas.- Los pabellones auriculares presentan, de manera indefinida, la falta de alguno de sus elementos o presentan una disposición de éstos que resulta marcadamente anómala.

CUELLO

Pterigium colli.- Presencia de bandas de tejido que van de la nuca al borde superior del tórax y que le dan un aspecto "alado".

Piel redundante.- Presencia de repliegues cutáneos que tienden a pender en reposo, como piel 'sobrante'.

TÓRAX

Ausencia de pezón.- Presencia de un solo o ningún pezón reconocible.

Pezones supernumerarios.- Presencia de tejido hiperpigmentado y con relieve a lo largo de la línea mamaria.

Pectus excavatum.- El plano de la línea media del tórax (correspondiente al esternón) se encuentra por debajo (posterior) del plano formado por la parte más anterior de los arcos costales al mismo nivel.

Pectus carinatum.- El plano de la línea media del tórax (correspondiente al esternón) se encuentra por encima (anterior) del plano formado por la parte más anterior de los arcos costales al mismo nivel.

DORSO

Hoyuelos sacros.- Presencia de hundimientos puntiformes en la región correspondiente a hueso sacro, ya sea en la línea media o laterales.

Barba de fauno.- Presencia de un mechón de vello en la región que va del cuerpo vertebral de L2 al sacro. Puede o no estar hiperpigmentada y sobresale del resto de la piel circundante.

ABDOMEN Y GENITALES

Hernia umbilical/inguinal.- Protrusión de un saco correspondiente al asa intestinal cuando se realiza la maniobra de Valsalva a través de un canal que permite la entrada de un dedo a través del ombligo (primer caso) o del canal inguinal (2º caso).

Hipospadias glandular.- Presencia de un meato urinario en la cara anterior del glande o en el surco balanoprepucial.

EXTREMIDADES

Superiores

Sindactilia 2º y 3er dedos.-

Pliegue palmar transverso.- Presencia de una línea cutánea que tiene continuidad a través de todo el diámetro lateral del carpo.

Pliegue de flexión único 5º dedo.- Ausencia de una de las líneas cutáneas correspondientes a las uniones interfalángicas distal y proximal, respectivamente.

Hipoplasia ungueal.- Tamaño del lecho ungueal desproporcionadamente menor respecto al pulpejo correspondiente en al menos 3 de 20 dedos.

Inferiores

Sindactilia 2º y 3er ortijos.- Presencia de un pliegue cutáneo más alto que en el resto de los dedos entre el dedo índice y medio del pie. Se excluye si hay sindactilia ósea.

Talón prominente.- El borde posterior del talón sobresale de la vertical que pasa por el punto más posterior de la pierna.

Tercer dedo mayor que el segundo.- El 3er artejo tiene una longitud mayor que el 2º artejo.

PIEL

Manchas café con leche.- Presencia de lesiones pigmentadas, mayores de 1cm² sin relieve y con bordes bien definidos.

Hemangioma.- Presencia de lesión cutánea roja o violácea de distribución vascular. Se excluyen aquellas extensas en cara que constituyen un conflicto estético o que, por su relieve, son deformantes.

Nevos anormales.- Lesión hiperpigmentada con folículos pilosos o coloración irregular o con relieve mayor de 1cm².

Variantes fenotípicas

C A B E Z A

Cráneo

Micrognatia.- El mentón está por detrás de la vertical que pasa por el nasion.

Sinofridia.- Hay continuidad en la presencia de folículos pilosos entre una y otra ceja.

Implantación baja de pelo.- Presencia de folículos pilosos en la nuca por debajo de la horizontal que pasa por el mentón.

Pico de viuda.- La línea de nacimiento de cabello en región frontal toma la forma de “V” en la línea media.

Ojos

Ptosis palpebral.- Se observa una caída palpebral que alcanza a cubrir un tercio del iris.

Pliegue palpebral descendente (fisura mongoloide).- Pliegue cutáneo en cantos externos que se dirige hacia abajo.

Pliegue palpebral ascendente (fisura antimongoloide).- Pliegue cutáneo en cantos externos que se dirige hacia arriba.

Telecanto.-La distancia entre los cantos internos es mayor del 110% del promedio del ancho de los

ojos.

Pliegues epicánticos.- Presencia de un reborde de tegumento que cubre los lacrimales en los cantos internos.

Nariz

Philtrum prominente.- Los pliegues nasolabiales se extienden más allá del punto medio entre la punta de la nariz y su base.

Puente plano.- No existe una diferenciación visible entre el relieve formado entre el puente nasal y los cantos nasales.

Puente prominente.- El puente nasal se proyecta hacia adelante de una manera desproporcionada con respecto a la frente.

Puente largo.- El puente nasal se prolonga de manera desproporcionada desde el nasion hasta la punta de la nariz.

Narinas evertidas.- Las fosetas nasales presentan el borde externo elevado de manera que es visible la mucosa.

Boca

Paladar alto.- El techo del paladar duro se ubica al menos 1 cm más arriba del plano horizontal que pasa por la unión gingivodental interna de los incisivos superiores.

Macroglosia.- La punta de la nariz puede tocar la punta de la lengua.

Apertura bucal grande/pequeña.- La boca libremente abierta se estima desproporcionadamente mayor o menor respecto a las proporciones de la cara.

Encías hendidas.- Se observa una solución de continuidad en alguna porción interdental del tejido gingival.

Labio superior delgado.- La mucosa labial mide menos de 4 mm.

Orejas

Asimetría en tamaño/forma.- Los pabellones auriculares presentan una diferencia en su sitio de implantación mayor de 1cm, o en su longitud medida de su borde más inferior al más superior. Hay diferencia en la disposición espacial del hélix respecto al pabellón contralateral.

Protruyentes.- El plano del pabellón auricular forma un ángulo mayor de 45° respecto al plano sagital de la cabeza.

Suaves y plegables.-La orejas pueden enrollarse sobre el hélix sin dolor y con facilidad.

Pico de Darwin.- Se observa un reborde cartilaginoso que remarca la irregularidad entre la unión de la curva superior y la curva posterior del hélix.

Cuello

Cuello corto.- Se observa la longitud del cuello menor a la mitad de la distancia cefalocaudal del ápex del cráneo a su base.

EXTREMIDADES

Extremidades superiores

Hoyuelos acromiales.- Presencia de hundimientos cutáneos en región deltoidea.

Hoyuelos en codo.- Presencia de hundimientos cutáneos en región posterior de la articulación húmero-radio-cubital.

Clinodactilia del 5° dedo.- El dedo meñique forma un ángulo menor de 180° tomando como vértice cualquiera de las articulaciones interfalángicas.

Braquidactilia.- La longitud del tercer dedo, de la base a la punta es menor del 75% que la longitud de la base del carpo a la base del 3er dedo.

Manos asimétricas.- Una mano presenta diferencia notable en el tamaño respecto a la otra.

Dedos regordetes.- La forma de los dedos está disminuida en su eje longitudinal y aumentado su diámetro, dándole un aspecto de salchicha.

Largo de dedos inusual.- La longitud del 3er dedo es notablemente mayor que la longitud medida de la base del carpo a la base del 3er dedo.

Inferiores

Amplitud de distancia 1er y 2° artejos.- Se observa una notable separación entre ambos dedos, los que en reposo no se tocan.

Hoyuelos tuberosidad tibial.- Presencia de hundimientos cutáneos en región antero-superior de la pierna.

Pies asimétricos.- Un pie presenta diferencia notable en el tamaño del tarso, del talón o de los dedos respecto a la otra.

Piegue plantar longitudinal.- Presencia de una línea cutánea que tiene continuidad a lo largo de la región metatarsiana.

Dedos cabalgados.- Al menos uno de los dedos, en reposo, se encuentra descendido respecto a los otros observados en un eje coronal

Inventario de anomalías Físicas menores

Inventario de Anomalías Físicas Menores		FOLIO
Variantes fenotípicas / Malformaciones meiores		
C A B E Z A	Presente	Presente
		Boca (continúa)
Cráneo		
Perímetro cefálico anormal	1	Apertura bucal grande/pequeña
Frente plana	2	Encías hendidas
Braquicefalia clínica	3	Orejas
Frente prominente/trigonocefalia	4	"En taza"
Occipucio prominente	5	Doble antibélix
Asimetría facial	6	Pliegue del lóbulo auricular
Micrognatia	7	Falta del lóbulo auricular
Pelo		Fosetas preauriculares
Renolino doble	1	Forma 'primitiva'
Fino y eléctrico	2	OREJAS MALFORMADAS
Sinofridia	3	Apéndices preauriculares
Implantación baja	4	Implantación baja
Pico de viuda	5	Lóbulos adherentes
Ojos		Asimetría en tamaño/forma
Coloboma	1	Protruyentes
Manchas de Brushfield	2	Suaves y plegables
Hipocanto	3	C U E L L O
Ptoxis palpebral	4	Pterigium colli
Fiura palpebral descendente	5	Piel redundante
Fiura palpebral ascendente	6	Corto
Heterocromía	7	T Ó R A X
Telecanto	8	Ausencia de perón
Pliegues epicanáticos	9	Pezones supernumerarios
Nariz		Pectus excavatum
Philtrum plano	1	Pectus carinatum
Base anormal	2	Hoyuelos sacros
Philtrum prominente	3	Barba de fauno
Puente plano	4	E X T R E M I D A D E S
Puente prominente	5	Superiores
Puente largo	6	Sindactilia 2º y 3er dedos
Narinas evertidas	7	Pliegue palmar transverso
Boca		Pliegue de flexión único 5º dedo
Úvula bifida	1	Hipoplasia ungueal
Paladar ojival	2	Uñas hiperconvexas
Lengua escrotal	3	Braquidactilia (retarded)
Fosetas labiales	4	Hoyuelos acromiales
Frenillos múltiples	5	Hoyuelos en codo
Labio superior delgado	6	Clinodactilia 5º dedo
Lengua con manchas suaves y rugosas	7	Manos asimétricas
Paladar hendido	8	Dedos 'tapering' (regordetes)
Paladar alto	9	Dedos cabalgados
Labio hendido	10	Largo de dedos inusual
Macrogllosia	11	

Inferiores			
Sindactilia 2° y 3er artejos	1	PIEL	
3er dedo > 2°	2	Manchas café con leche	1
Talón prominente	3	Hemangioma	2
Amplitud de distancia 1er y 2° art.	4	Nevos anormales	3
Hoyuelos tuberoides tibial	5	ABDOMEN Y GENITALES	
Pies asimétricos	6	Hernia Inguinal/Abdominal	1
Braquidactilia (retarded)	7	Hipopspadias glandular	2
Dedos cabalgados	8		
Uñas hiperconvexas	9		
Pieque plantar longitudinal	10		

Antropometría			
Línea media craneofacial		Medidas craneofaciales en el plano horizontal	
Nasion - subnasal	mm	Ancho de boca	mm
Queilion - mentón	mm	Ancho de nariz	mm
Longitud del philtrum	mm	Distancia interpupilar	mm
Altura del labio superior	mm	Cantos internos	mm
Altura del labio inferior	mm	Cantos externos	mm
		Perímetro cefálico	cm
Generales			
Altura	cm	Brazada	cm

Observaciones encontradas durante la exploración
Tipo de malformación de oreja, anomalías en dientes (tipo), lesiones cutáneas, sospecha de malformaciones mayores, otras.

Fecha de aplicación	FOLIO
Nombre del paciente	
Examinador (es)	

Frecuencia de anomalías físicas menores en pacientes con esquizofrenia y familiares en primer grado

CARTA DE CONSENTIMIENTO DEL PACIENTE

Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente

Lo estamos invitando a participar en un estudio de investigación del Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente, este estudio requiere de su consentimiento voluntario. Lea cuidadosamente la siguiente información y no dude en preguntar todo aquello que no entienda claramente.

Programa a Efectuar

El objetivo es estudiar por medio de mediciones del cuerpo a pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia que formen parte de la consulta externa de la clínica de esquizofrenia. Nos interesa estudiar las anomalías físicas menores que pueden estar asociadas al diagnóstico de esquizofrenia.

Una anomalía física menor significa tener en el cuerpo alguna diferencia o variación con respecto al resto de la población, sin embargo esta diferencia no representa ningún riesgo, repercusión médica o importancia en el funcionamiento del cuerpo. En la mayoría de las personas pueden existir este tipo de variaciones y se consideran como normales, pero si existieran más de 3, es necesario estudiarse con más detenimiento para descartar alguna otra variación que no pudiera ser vista a simple vista por una persona no entrenada. Generalmente este tipo de diferencias las podemos encontrar en la cabeza, manos y pies; lugares en donde nuestras mediciones serán más detalladas. En caso de que a usted se le encontraran más de 3 anomalías físicas menores o una sola anomalía física mayor sin el antecedente de haber sido estudiada, será enviado al servicio de genética de esta Institución para su seguimiento. Es importante nuevamente hacerle notar que este tipo de variaciones pueden ser normales; pero si llegara a sentirse preocupado por esta situación, el investigador tratará de aclarar el origen y consecuencia de la preocupación, y si no es suficiente se le canalizará al servicio de atención psiquiátrica continua para recibir una atención inmediata y posteriormente al servicio de pre-consulta para descartar algún tipo de trastorno psiquiátrico, si así usted lo desea.

Para el estudio, el primer investigador del proyecto (Dr. César Yehú Garfias) le pedirá permanecer de pie (20 min. aproximadamente) para poder realizar algunas mediciones de su cuerpo (brazos, piernas, tórax y cara) mediante el uso de una lupa, cinta métrica flexible, una regla y una pluma. Estas mediciones se llevarán a cabo en alguno de los 4 consultorios de la clínica de esquizofrenia.

Plan del Programa

Usted será entrevistado por el Dr. César Yehú Garfias quien le entregará este consentimiento informado para su lectura, aclaración de dudas y respuesta a ellas, más adelante, en esa misma entrevista él mismo será quien realice las distintas mediciones de su cuerpo con los instrumentos antes mencionados.

Es importante mencionar que no existe ningún tipo de riesgo durante el estudio, y que la información que se obtenga a partir de las mediciones será totalmente confidencial.

Consignas a Seguir

- 1.- Se pedirá de su consentimiento para realizar las mediciones.
- 2.- Las entrevistas y mediciones serán sin cargo económico alguno; cualquier pregunta que surja podrá ser respondida por los médicos encargados de la investigación (Dr. César Yehú Garfias Rau y/o Dr. Jorge Palacios).
- 3.- En el caso de que se presentaran 3 o más anomalías físicas, se sugerirá el envío de usted al servicio de genética clínica de esta Institución para continuar su estudio en búsqueda de otras anomalías; cabe resaltar que ninguna de estas evaluaciones generará ningún costo, con excepción de que se requiriera alguna evaluación fuera de la institución.

4.- La participación en este estudio es voluntaria, usted podrá retirarse en el momento que lo desee y sin repercusiones para el futuro de su tratamiento.

Ventajas Posibles

- 1.- En este momento no existe ventaja directa en su tratamiento o manejo médico que pueda obtenerse del participar en este estudio; sin embargo, las evaluaciones realizadas en este estudio permitirán conocer mejor las características físicas de aquellos pacientes con el diagnóstico de esquizofrenia.
- 3.- Usted podrá discutir con el responsable del estudio sobre los hallazgos en las mediciones que se les realicen.
- 4.- Indirectamente usted ayudará a otros pacientes al contribuir en el conocimiento sobre la naturaleza y características de aquellos pacientes con esquizofrenia.

Confidencialidad

Los datos obtenidos a partir de las mediciones son confidenciales. Los datos de cada participante serán guardados bajo un código, por lo que su nombre no aparecerá en ninguno de los reportes o artículos científicos que se elaboren con la información obtenida. Si encontramos información importante o sugerente de alguna anomalía física mayor o malformación que pudiese ser de relevancia clínica para su seguimiento, se le pide su autorización para que esta información pueda anexarse a su expediente clínico y también se le haga llegar a su médico tratante, quien podrá profundizar y atenderle de forma más integral en caso de que así lo necesite; así mismo se le informará inmediatamente de forma personal a través de los investigadores involucrados en el proyecto.

Disposiciones Generales

Si usted tiene necesidad de informaciones complementarias no dude en comunicarse con el responsable del proyecto, Dr. César Yehú Garfias Rau al 41 60 52 54 Ext. 5255, durante horas regulares de trabajo.

He leído la hoja de información y entiendo de qué se trata el estudio. He hablado directamente con la responsable del estudio y ha contestado todas mis preguntas en términos que he podido entender. Entiendo que puedo hacer cualquier pregunta en cualquier etapa del estudio.

Entiendo que puedo suspender mi participación en el estudio en cualquier momento sin que esto tenga consecuencias sobre mi tratamiento. Mi identidad no será revelada en ninguna referencia del estudio o sus resultados. Además, recibí una copia de la hoja de información.

Basado sobre esta información, acepto voluntariamente participar en este estudio.

• Contacto

Si tengo alguna pregunta, puedo contactar al Dr. César Yehú Garfias Rau al teléfono 4160-5254 ext. 5255 o al Dr. Jorge Palacios Casados Ext. 5347

Firma del participante

Fecha

Nombre del participante

Firma del testigo

Fecha

Nombre del testigo

Firma del Testigo

Nombre del Testigo

Firma del Investigador

Nombre del Investigador

Fecha

Fecha

Frecuencia de anomalías físicas menores en pacientes con esquizofrenia y familiares en primer grado

CARTA DE CONSENTIMIENTO PARA FAMILIARES

Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente

Lo estamos invitando a participar en un estudio de investigación del Instituto Nacional de Psiquiatría Ramón de la Fuente, este estudio requiere de su consentimiento voluntario. Lea cuidadosamente la siguiente información y no dude en preguntar todo aquello que no entienda claramente.

Programa a Efectuar

El objetivo es estudiar por medio de un cuestionario y mediciones del cuerpo, a familiares de pacientes que cuenten con el diagnóstico de esquizofrenia y sean tratados en este Instituto en el servicio de consulta externa. Nos interesa estudiar las anomalías físicas menores que pudieran estar presentes en los familiares más cercanos (padre, madre, hermanos o hijos mayores de 18 años).

Una anomalía física menor significa tener en el cuerpo alguna diferencia o variación con respecto al resto de la población, sin embargo esta diferencia no representa ningún riesgo, repercusión médica o importancia en el funcionamiento del cuerpo. En la mayoría de las personas pueden existir este tipo de variaciones y se consideran como normales, pero si existieran más de 3, es necesario estudiarse con más detenimiento para descartar alguna otra variación que no pudiera ser vista a simple vista por una persona no entrenada. Generalmente este tipo de diferencias las podemos encontrar en la cabeza, manos y pies; lugares en donde nuestras mediciones serán más detalladas. En caso de que a usted se le encontraran más de 3 anomalías físicas menores o una sola anomalía física mayor sin antecedente de haber sido estudiada, será enviado al servicio de genética de esta Institución para su seguimiento. Es importante nuevamente hacerle notar que este tipo de variaciones pueden ser normales; pero si llegara a sentirse preocupado por esta situación, el investigador tratará de aclarar el origen y consecuencia de la preocupación, y si no es suficiente se le canalizará al servicio de atención psiquiátrica continua para recibir una atención inmediata y posteriormente al servicio de pre-consulta para descartar algún tipo de trastorno psiquiátrico, si así usted lo desea.

Para el estudio, el primer investigador del proyecto (Dr. César Yehú Garfias) le pedirá responder un sencillo cuestionario de 90 preguntas (tiempo de llenado aproximado de 45 min) y permanecer de pie (20 min. aproximadamente) para poder realizar algunas mediciones de su cuerpo (brazos, piernas, tórax y cara) mediante el uso de una lupa, cinta métrica flexible, una regla y una pluma. Estas mediciones se llevarán a cabo en uno de los 4 consultorios de la clínica de esquizofrenia.

Plan del Programa

Usted será entrevistado por el Dr. César Yehú Garfias Rau quien le entregará este consentimiento informado para su lectura, aclaración de dudas y respuesta a ellas, más adelante en esa misma entrevista él mismo será quien le entregue un cuestionario a llenar y realice las distintas mediciones de su cuerpo con los instrumentos antes mencionados.

Es importante mencionar que no existe ningún tipo de riesgo durante el estudio, y que la información que se obtenga a partir de los cuestionarios y las mediciones será totalmente confidencial.

El cuestionario a llenar (SCL90) es una evaluación que descarta un probable trastorno psiquiátrico. En caso de obtener un puntaje sugerente de algún tipo de trastorno, se le canalizará al servicio de pre-consulta para su seguimiento o evaluación si usted así lo desea.

Consignas a Seguir

- 1.- Se pedirá su cooperación para el llenado del cuestionario SCL90 y las mediciones antes descritas.
- 2.- Las entrevistas, llenado del cuestionario, mediciones y cualquier pregunta que surja serán sin cargo económico alguno y respondidas por los médicos encargados de la investigación (Dr. César Yehú Garfias Rau y/o Dr. Jorge Palacios).
- 3.- En el caso de que se presentaran 3 o más anomalías físicas se sugerirá el envío de usted al servicio de genética clínica para continuar su estudio en búsqueda de otras anomalías ocultas; cabe resaltar que estas evaluaciones no tendrán ningún costo, solo se generarán costos si fuera necesaria una evaluación subsecuente fuera de esta Institución.
- 4.- La participación en este estudio es voluntaria, usted podrá retirarse en el momento que lo desee y sin repercusiones para el futuro tratamiento de su familiar.

Ventajas Posibles

- 1.- En este momento no existe ventaja directa para el tratamiento o manejo médico que esté recibiendo su paciente al participar en este estudio; sin embargo, las evaluaciones realizadas en este estudio permitirán conocer mejor las características físicas de aquellos familiares cercanos de pacientes que cuenten con el diagnóstico de esquizofrenia.
- 3.- Usted podrá discutir con el responsable del estudio sobre los hallazgos en las mediciones que se les realicen, tomando en cuenta siempre la confidencialidad de la información obtenida.
- 4.- Indirectamente usted ayudará a otros pacientes al contribuir en el conocimiento sobre la naturaleza y características de aquellos pacientes con esquizofrenia.

Confidencialidad

Los datos obtenidos (cuestionario y mediciones) a partir de estas entrevistas son confidenciales. Los datos de cada participante serán guardados bajo un código, por lo que su nombre no aparecerá en ninguno de los reportes o artículos científicos que se elaboren con la información obtenida. Si encontráramos información importante o sugerente de alguna anomalía física mayor, malformación o un posible riesgo de padecer algún trastorno psiquiátrico, se le informará inmediatamente de forma personal y confidencial a través de los investigadores involucrados en el proyecto.

Disposiciones Generales

Si usted tiene necesidad de informaciones complementarias no dude en comunicarse con el responsable del proyecto, Dr. César Yehú Garfias Rau al 41 60 52 54 Ext. 5255, durante horas regulares de trabajo.

He leído la hoja de información y entiendo de qué se trata el estudio. He hablado directamente con la responsable del estudio y ha contestado todas mis preguntas en términos que he podido entender. Entiendo que puedo hacer cualquier pregunta en cualquier etapa del estudio.

Entiendo que puedo suspender mi participación en el estudio en cualquier momento sin que esto tenga consecuencias sobre mi tratamiento. Mi identidad no será revelada en ninguna referencia del estudio o sus resultados. Además, recibí una copia de la hoja de información.

Basado sobre esta información, acepto voluntariamente participar en este estudio.

• Contacto

Si tengo alguna pregunta, puedo contactar al Dr. César Yehú Garfias Rau al teléfono 4160-5254 ext. 5255 o con el Dr. Jorge Palacios Casados Ext. 5347

Firma del participante

Fecha

Nombre del participante

Firma del testigo

Fecha

Nombre del testigo

Firma del Testigo

Fecha

Nombre del Testigo

Firma del Investigador

Fecha

Nombre del Investigador