



FACULTAD DE MEDICINA  
UNIVERSIDAD DE CANTABRIA

## **GRADO EN MEDICINA**

### **TRABAJO FIN DE GRADO**

**Utilización del programa Face2Gene en diferentes  
escenarios clínicos**

**Utilization of Face2Gene program in different clinical  
scenarios**

**Autor: D. Eduardo Solís García**

**Director: Dr. Domingo González-Lamuño  
Leguina**

**Santander, Junio 2017**

## **Tabla de contenido**

Resumen .....	1
Abstract.....	2
Introducción.....	3
Hipótesis.....	9
Objetivos .....	10
Material, métodos y población estudiada. ....	11
Resultados y discusión .....	12
Conclusiones .....	20
Agradecimientos .....	21
Bibliografía .....	22
Anexo .....	24

## Resumen

Un rasgo dismórfico es una diferencia de estructura corporal respecto a la normalidad poblacional. Se denomina Dismorfología al estudio de las malformaciones humanas o defectos congénitos, que pueden tener un origen genético o ambiental. Face2gene es una aplicación informática para el diagnóstico de síndromes genéticos mediante el análisis de la morfología facial. El objetivo de este estudio es valorar la utilidad de esta plataforma por parte del personal sanitario no especializado en alteraciones genéticas.

Para ello se llevó a cabo un estudio descriptivo de 55 pacientes, con y sin diagnóstico sindrómico, en edad pediátrica que acudieron a la Unidad de Nefrología Pediátrica y Metabolismo Infantil de Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Se realizó la traducción, del inglés al castellano, de *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face* con la finalidad de favorecer el acceso a la información de población médica hispanohablante. La aportación de Face2Gene a profesionales con escasa o amplia experiencia es limitada mientras que puede ser una herramienta diagnóstica en médicos con conocimientos medios en los campos de la dismorfología y las enfermedades genéticas.

Palabras clave: Face2Gene, genética, síndrome, dismorfología

## Abstract

A dysmorphic feature is a difference in body structure with respect to population normality.

Dysmorphology is called the study of human malformations or congenital defects, which may have a genetic or environmental origin.

Face2gene is a computer application for the diagnosis of genetic syndromes by analyzing the facial morphology

The objective of this study is to evaluate the usefulness of this platform by health personnel not specialized in genetic alterations.

A descriptive study of 55 patients, with and without a syndromic diagnosis, was carried out in the pediatric age group who attended the Pediatric Nephrology and Infant Metabolism Unit of the University Hospital Marqués de Valdecilla.

The English-Spanish translation of Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face was made in order to facilitate access to information on Spanish-speaking medical population.

The contribution of Face2Gene to professionals with little or wide experience is limited while it can be a diagnostic tool in doctors with average knowledge in the fields of dysmorphology and genetic diseases

Key words: Face2gene, genetics, syndrome, dysmorphology

## Introducción

### LA CARA

La cara es la parte del organismo que reúne el mayor número de características anatómicas explorables. Embriológicamente es muy compleja, formándose a partir de estructuras laterales, fundamentalmente derivadas de los arcos branquiales y a la que también contribuyen la cresta neural (ectodermo) y el mesodermo. El crecimiento diferencial de sus estructuras óseas da lugar a leves y múltiples diferencias en el tamaño y relación entre las estructuras faciales visibles, lo que contribuye a la individualidad de su apariencia en cada persona, algo que se da por hecho y que es evidente incluso en los casos de gemelaridad. En un rostro, los rasgos “variantes de la normalidad” son prácticamente imposibles de definir dada la amplitud de su espectro.

### LA DISMORFOLOGÍA

La Dismorfología, término acuñado por David W. Smith en 1960, es una parte de la genética médica que se encarga del estudio de las malformaciones humanas o defectos congénitos, que pueden tener un origen genético o ambiental. Combina los conocimientos de la embriología, la genética clínica y la pediatría. El pediatra es el primer médico que tradicionalmente se ha enfrentado al recién nacido con defectos congénitos y ha contribuido desde siempre al desarrollo de esta área. A pesar de los grandes avances tecnológicos y científicos, el reconocimiento de la combinación sindrómica de malformaciones mayores y menores puede darnos la pista del diagnóstico de la enfermedad genética que se trata o del defecto subyacente.



David Weyher Smith, considerado “El padre de la dismorfología”<sup>1</sup>

## RASGO DISMÓRFICO

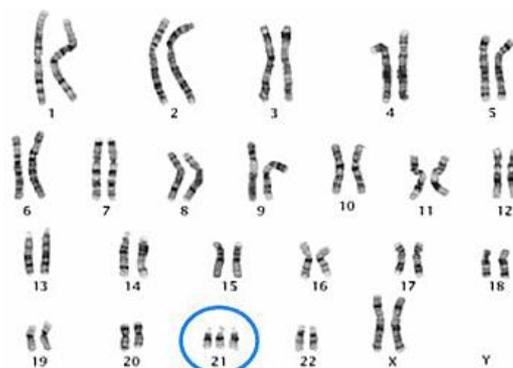
Un rasgo dismórfico es una diferencia de estructura corporal respecto a la normalidad poblacional. Puede ser un hallazgo aislado en un individuo normal o puede estar relacionado con una alteración congénita, un síndrome genético o un defecto del nacimiento.



Niño con criptoftalmos<sup>2</sup>

## SÍNDROME GENÉTICO

Un síndrome genético es un conjunto de signos y síntomas que están correlacionados y que son consecuencia de una alteración genética conocida



Trisomía del 21, causa etiológica del Síndrome de Down<sup>3</sup>

## FACIES DISMÓRFICA

El término “facies dismórfica” hace referencia al conjunto de rasgos peculiares o anormales en la cara de un niño que llaman la atención del pediatra y que le hacen sospechar un posible síndrome genético. Aunque “facies dismórfica” es un término válido, resulta inespecífico por lo que debemos de ser más descriptivos cuando la describamos.

## TERMINOLOGÍA

Para el correcto diagnóstico de las alteraciones sindrómicas es necesaria la descripción de la morfología corporal del paciente. Estos rasgos deben ser definidos con exactitud y han de estar estandarizados internacionalmente.

De esta forma aumentará la validez de la descripción morfológica y la comparación de hallazgos entre profesionales en dismorfología, biología del desarrollo y la genética molecular será más fiable, logrando una mayor precisión diagnóstica.

El 5 de mayo de 2009, un grupo internacional de clínicos dedicados al campo de la dismorfología publicó *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face*. Este glosario, como su propio nombre indica, reúne la terminología estandarizada de los rasgos dismórficos de la cabeza y la cara.



Ejemplar de *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face*

## INSPECCIÓN DE LA CARA

La inspección es el mejor modo de examen de la cara, tanto en su estructura como en sus proporciones. Inicialmente se debe distinguir entre una cara con una apariencia dismórfica en su conjunto y anomalías aisladas de sus estructuras individuales. Los términos “facies dismórfica” o “facies peculiar” son válidos pero inespecíficos, y hay que tratar de ser más descriptivo cuando la describamos. La cara debe inspeccionarse desde diferentes perspectivas durante el examen físico, es decir debe observarse de frente, ambos perfiles y tangencialmente (asimetrías). Es muy importante fijarse en la expresión de la

cara en su conjunto, ya que hay síndromes y enfermedades neurológicas que pueden manifestarse con una cara “inexpresiva”. También deben explorarse los movimientos activos del rostro, como sonreír, llorar, cerrar los ojos o soplar.

Ante un niño con una facies dismórfica debe descartarse en primer lugar si existen rasgos faciales similares en alguno de sus progenitores, ya que los rasgos faciales son determinados en gran medida por genes y son por tanto “heredables”. Sin embargo éste hecho no debe inducir a error ya que numerosos síndromes dismórficos son heredados de forma autosómica dominante (y el progenitor que se parece al niño puede padecer el mismo síndrome con una expresividad más o menos variable).

Como las proporciones de la cara y sus estructuras cambian con la edad, es importante observar al paciente a lo largo del tiempo, ya que una cara “levemente” dismórfica a una edad temprana puede evolucionar a una cara claramente dismórfica y viceversa. Los genetistas clínicos deben ser prudentes con los diagnósticos en los primeros años de la vida ya que, en ocasiones, un determinado síndrome es difícilmente reconocible en el niño pequeño.

Una de las primeras apreciaciones que el pediatra debe realizar es si la cara guarda una simetría y proporciones razonables entre sus estructuras. Una facies asimétrica es una forma de dismorfia importante cuya etiología es preciso aclarar. Puede ser desde postural o transitoria (tras un parto instrumental o distócico), hasta permanente, ésta última suele implicar las estructuras óseas de la cara y pueden precisar de tratamiento quirúrgico, especialmente cuando se acompaña de una asimetría en los huesos craneales.

## **ESTRUCTURAS ADYACENTES**

Las estructuras adyacentes pueden condicionar la apariencia dismórfica de la cara. Tal es el caso de la hidrocefalia, que da lugar a un agrandamiento de las estructuras óseas craneales y a un aumento del tamaño de la frente, lo que repercute en la morfología general de la cara

Hay dos estructuras que, sin ser parte anatómica de la cara, contribuyen en gran medida a su apariencia, nos referimos a los pabellones auriculares y al cabello, cuyas anomalías contribuyen de forma significativa



Niño con hidrocefalia<sup>4</sup>

### **IMPORTANCIA DEL DIAGNÓSTICO**

La necesidad de hacer un diagnóstico preciso en un niño dismórfico no sólo se justifica por la posibilidad de anticipar posibles complicaciones y emitir un pronóstico tanto del desarrollo físico como intelectual, sino por la necesidad de conocer el mecanismo de herencia y poder así realizar un asesoramiento reproductivo adecuado.

### **ALGORITMO DIAGNÓSTICO ANTE FACIES DISMÓRFICA**

De forma resumida, el esquema de actuación que hay que seguir ante un niño con facies dismórfica sería el siguiente.

- 1) Realizar una buena historia clínica pre-y postnatal
- 2) Realizar un buen árbol genealógico (historia familiar)
- 3) Realizar una exploración física completa y detallada
  - Incluir somatometría
  - Comprobar si hay otras anomalías en el resto del organismo
  - Hacer fotografías (previo consentimiento por escrito de los padres)
- 4) Evaluar desarrollo psicomotor (cociente intelectual)
- 5) Solicitar los estudios complementarios necesarios para el diagnóstico
  - Cariotipo, ya que la mayoría de anomalías cromosómicas suelen acompañarse de una facies dismórfica, además de otras anomalías congénitas, retraso de crecimiento pre-y postnatal y retraso mental.
  - Estudios de imagen si clínicamente se considera necesario (RMN, TAC, Radiografía de mano, columna, serie ósea, etc.

➤ Otros estudios moleculares como el cGH array (cGH array,..)

6) Solicitar colaboración a centro de referencia en los casos de difícil diagnóstico.

## FACE2GENE

Face2Gene es una plataforma en línea para el diagnóstico de síndromes genéticos. Puede utilizarse en ordenadores y en dispositivos electrónicos portátiles como teléfonos móviles y tabletas. Detecta fenotipos analizando fotografías faciales.



Logotipo de Face2Gene<sup>5</sup>

Utiliza algoritmos “Deep learning” para construir clasificadores computacionales síndrome-específicos. La fotografía del paciente es convertida en descriptores faciales matemáticos des-identificados

Los descriptores faciales del paciente son comparado con “syndrome gestalts” para cuantificar la similitud (puntos gestalts) resultando en una lista priorizada de síndromes con morfología similar. Estos síndromes son clasificándolos según la probabilidad de que el paciente los padezca (alta, media o baja).

La identificación Gestalt consiste en la elaboración rápida de hipótesis diagnósticas, en ausencia de información completa, combinando dismorfismos faciales específicos que representan los criterios clínicos más específicos del propio síndrome.

La inteligencia artificial sugiere rasgos fenotípicos y genes probables para ayudar en la descripción de las características y la priorización del síndrome<sup>8</sup>

## Hipótesis

El análisis facial mediante la aplicación *Face2Gene*, podría ser de utilidad en el diagnóstico de síndromes genéticos por parte del personal médico no especializado.

## Objetivos

1. Traducción de *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face* al castellano, facilitando la accesibilidad a los profesionales médicos hispanohablantes
2. Familiarizarse con la aplicación *Face2Gene*
3. Análisis facial mediante la aplicación *Face2Gene* de pacientes sin diagnóstico sindrómico y pacientes con diagnóstico clínico y genético.
4. Determinar si la aplicación *Face2Gene* puede ser útil para el personal médico no especializado en el diagnóstico de síndromes genéticos

## Material, métodos y población estudiada.

**Diseño del estudio:** Estudio descriptivo de casos

**Periodo de estudio:** Desde el 1 de enero de 2017 al 11 de mayo de 2017.

**Ámbito de estudio:** Hospital Universitario Marqués de Valdecilla (Hospital Universitario de tercer nivel).

**Población de estudio:** Pacientes que acudían a la Unidad de Nefrología Pediátrica y Metabolismo Infantil de Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Los pacientes estudiados se encontraban en su totalidad en la edad pediátrica (desde el nacimiento hasta los 18 años de edad). En este estudio se incluyeron tanto a pacientes sin diagnóstico sindrómico como a aquellos que tenían diagnóstico clínico y molecular de síndrome genético.

**Fuentes de información:**

- **Aplicación *Face2Gene*:** Utilizamos la aplicación *Face2Gene* para el reconocimiento facial de 55 pacientes del servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. El análisis se realiza a partir de una fotografía frontal de la cara del paciente. Esta fotografía es analizada por la aplicación y nos sugiere una serie de síndromes genéticos ordenados de mayor a menor probabilidad diagnóstica.
- ***Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face*:** Realizamos la traducción, del inglés al castellano, y consultamos este manual durante el desarrollo del estudio.
- **Pacientes del servicio de pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla:** Estudio descriptivo de pacientes que acudían a la Unidad de Nefrología Pediátrica y Metabolismo Infantil de Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Los pacientes estudiados se encontraban en su totalidad en la edad pediátrica (desde el nacimiento hasta los 18 años de edad). En este estudio se incluyeron tanto a pacientes sin diagnóstico sindrómico como a aquellos que tenían diagnóstico clínico y molecular de síndrome genético.

## Resultados y discusión

Los resultados del estudio se recogen en la siguiente tabla

<b>Nº de estudios realizados</b>	<b>55</b>
<b>Número de opciones diagnósticas por fotografía</b>	<b>30</b>
<b>Categorías</b>	
<b>I.Niños con síndrome y diagnóstico molecular</b>	<b>6</b>
<b>II.Niños en seguimiento por síndromes con diagnóstico clínico</b>	<b>4</b>
<b>III.Pacientes con fenotipos atenuados en seguimiento por retraso psicomotor y más de dos anomalías menores</b>	<b>5</b>
<b>IV.Niños sin alteraciones clínicas o genéticas</b>	<b>40</b>
<b>Numero de resultados por grado de probabilidad</b>	
<b>Alta</b>	<b>9</b>
<b>Media</b>	<b>27</b>
<b>Baja</b>	<b>1614</b>
<b>Concordancia</b>	
<b>Categoría 1</b>	
<b>Alta</b>	<b>8</b>
<b>Media</b>	<b>6</b>
<b>Baja</b>	<b>166</b>
<b>Categoría 2</b>	
<b>Alta</b>	<b>0</b>
<b>Media</b>	<b>6</b>
<b>Baja</b>	<b>114</b>
<b>Categoría 3</b>	
<b>Alta</b>	<b>0</b>
<b>Media</b>	<b>5</b>
<b>Baja</b>	<b>145</b>
<b>Categoría 4</b>	
<b>Alta</b>	<b>1</b>
<b>Media</b>	<b>10</b>
<b>Baja</b>	<b>1189</b>

Dividimos a los pacientes en cuatro categorías; niños con síndrome y diagnóstico molecular (categoría 1), niños en seguimiento por diagnóstico clínico (categoría 2), pacientes con fenotipos atenuados en seguimiento por retraso psicomotor y más de dos anomalías menores (categoría 3) y niños sin diagnóstico clínico o molecular (categoría 4).

De cada paciente obtuvimos alrededor de 30 opciones diagnósticas, con diferente grado de probabilidad. Para todo el estudio, clasificadas según el grado de probabilidad obtenemos 9 opciones de probabilidad alta, 27 de probabilidad media y 1614 de probabilidad baja.

- Las 9 opciones de probabilidad alta provenían de los 6 pacientes de categoría I y de una paciente de categoría IV. Dos de los pacientes, con diagnóstico clínico y molecular obtuvieron dos opciones diagnósticas de alta probabilidad.
- Las 27 opciones de probabilidad media provenían de 5 pacientes de categoría I de 2 pacientes de categoría II, 3 de la categoría III y de 2 de la categoría IV. Varios pacientes obtuvieron más de una opción diagnóstica de probabilidad media.
- Las 1614 opciones de probabilidad baja se obtuvieron de todos las categorías, aportando cada paciente varias sugerencia diagnósticas.

Los resultados desglosados según cada categoría serían los siguientes.

- En la categoría I obtuvimos 180 opciones diagnósticas de las cuales 8 eran de alta probabilidad, 6 de media y 166 de baja.
- En la categoría II obtuvimos 120 opciones diagnósticas de las cuales 0 eran de alta probabilidad, 6 de media y 114 de baja.
- En la categoría III obtuvimos 150 opciones diagnósticas de las cuales 0 eran de alta probabilidad, 5 de media y 145 de baja.
- En la categoría IV obtuvimos 1200 opciones diagnósticas de las cuales 1 era de alta probabilidad, 10 de media y 1189 de baja.

A partir de nuestros resultados, existen algunos aspectos que consideramos importante discutir. El análisis facial mediante la aplicación Face2Gene ofrece al clínico una serie de posibles diagnósticos del síndrome genético del paciente basándose en morfología facial, sin embargo no tiene en cuenta las características clínicas del paciente, como su desarrollo intelectual, ni los antecedentes personales y familiares. Estos aspectos en ocasiones son tan o más orientativos que los datos dismórficos.

Basados en los resultados que obtenemos en niños “normales” consideramos que el médico que utilice la aplicación debe reunir conocimientos en dismorfología y en síndromes genéticos para poder correlacionar los rasgos y la clínica del paciente con alguno de los diagnósticos sugeridos. En ausencia de estos conocimientos, la aportación de Face2Gene al campo del diagnóstico sindrómico es escasa y puede incluso favorecer diagnósticos erróneos.

Otro aspecto relevante es la necesidad de utilizar terminología adecuada a la hora de definir rasgos dismórficos. El estudio de los rasgos dismórficos es una

base fundamental del estudio de los síndromes genéticos. *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face* reúne y describe las alteraciones morfológicas faciales creando un estándar internacional. La traducción al castellano de este glosario facilita el estudio de la dismorfología facial a estudiantes y profesionales biosanitarios sin conocimiento de la lengua inglesa.

Por otro lado, de acuerdo a nuestros resultados, la sensibilidad de Face2Gene es considerablemente mayor cuanto mayor es la prevalencia de la enfermedad en la población. Así en pacientes con síndrome de Down o Síndrome de Williams-Beuren el diagnóstico es más preciso que en las llamadas "enfermedades raras".

Analizado el fenotipo de los niños "normales", hemos objetivado que la aplicación parece tener gran sensibilidad en el reconocimiento de rasgos poco prevalentes. Cuando estos rasgos están ligados a síndromes genéticos permiten orientar un diagnóstico, pero dado que estos puedan aparecer también en población sana generan cierto grado de "sobrediagnóstico" si no se aplica por el clínico que explora al paciente.

Face2Gene puede ser una herramienta de gran utilidad clínica en el campo de las enfermedades genéticas sindrómicas, pero su beneficio varía dependiendo de la experiencia del operador. Un especialista en enfermedades genéticas tiene una gran sensibilidad en el reconocimiento de rasgos dismórficos así como de las características clínicas de cada síndrome, por lo que las aportaciones de la aplicación se ven superadas por sus conocimientos. En cambio un médico sin formación en dismorfología y alteraciones genéticas carece de la capacidad de discriminar entre los diagnósticos ofertados por la plataforma.

Los profesionales sanitarios con experiencia clínica pero con conocimientos no avanzados en genética y dismorfología, son la el grupo que mayor rendimiento puede sacar a Face2Gene en la práctica clínica.

A continuación comentaremos algunos de los casos estudiados. Por cuestiones de privacidad no se incluirán fotografías de pacientes con síndromes diagnosticados y de aquellos que no han dado su consentimiento.

### **Caso 1**

Paciente de sexo femenino, de 13 años y 5 meses de edad, de etnia gitana. Presenta rasgos característicos del Síndrome de Marfan que se han atenuado con la pubertad, aunque no reúne los criterios clínicos para el diagnóstico. Los síndromes sugeridos por Face2gene fueron retraso mental y del crecimiento (bajo) , displasia cefálico-esquelética (bajo) , disostosis acrofacial tipo catania (bajo) y el síndrome de charge (bajo)

### **Caso 2**

Paciente de sexo femenino, de 8 años de edad. La paciente no presentaba criterios clínicos ni moleculares de alteración sindrómica, pero presentaba un *Arco de Cupido exagerado*. El *arco de Cupido exagerado* es uno de los rasgos

característica Síndrome de Smith-Magenis aunque también está presente en la población sana<sup>6</sup>



Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene encontramos el Síndrome Tatton-Brown-Rahman (media), el síndrome Coffin-Lowry (baja), el síndrome de Smith-Magenis (baja), síndrome Sotos (baja) y el síndrome de DiGeorge (baja). *El arco de Cupido exagerado* es uno de los rasgos dismórficos característicos del Síndrome de Smith-Magenis<sup>6</sup>

### Caso 3

Paciente de sexo femenino de 7 años y 6 meses de edad. La paciente no presentaba criterios clínicos ni moleculares de alteración sindrómica. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene encontramos el Síndrome de Glass (media), síndrome de Dubowitz (baja), el síndrome de Noonan (baja) y la lipodistrofia congénita generalizada (baja)



### Caso 4

Paciente de sexo masculino de 4 años y 2 meses de edad. El paciente presentaba criterios clínicos y moleculares del síndrome de Silver-Russel. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos el síndrome de Silver-Russel (baja), el síndrome de Williams-Beuren (baja) , el síndrome de Moebius (baja) y el síndrome de Mowat-Wilson (baja)<sup>7</sup>

#### Caso 5

Paciente de sexo femenino de 5 años y 3 meses de edad. La paciente no presentaba criterios clínicos ni moleculares, pero padecía un retraso en el desarrollo dental, con afectación de los incisivos laterales.

Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos Síndrome de Bloom (media), Lipodistrofia congénita generalizada (media) , síndrome de Smith-Lemli-Opitz (baja) y síndrome de Coffin-Siris (baja). En el síndrome de Bloom se describe la ausencia de los incisivos laterales<sup>8</sup>



#### Caso 6

Paciente de sexo masculino de 11 meses de edad, de ascendencia caucásica, árabe e indígena peruano. El paciente no presentaba criterios clínicos ni moleculares de alteración sindrómica. A la exploración física resulta llamativo la presencia de epicanto, occipucio plano y un perímetro cefálico elevado.



Nótese el aumento del perímetro cefálico

Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos el síndrome de Muenke (baja) , el síndrome de Emanuel (baja) , el síndrome Snyder-Robinson (media) y el síndrome de Koolen-De Vries (baja)

El síndrome de Muenke se origina por la presencia de una variante mutagénica de el receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3), que resulta en una proteína diferente y que caracteriza la patogenidad de este síndrome como causante de la craneosinostosis, dando lugar a un aumento del perímetro cefálico<sup>9</sup>

#### Caso 7

Paciente de sexo femenino de 4 años y 1 mes de edad. La paciente no presentaba criterios clínicos ni moleculares de alteración sindrómica. En la exploración física destacamos escleras con cierta coloración azulada y cierta hiperlaxitud.



Nótese la coloración parcialmente azul de las escleras

Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos el síndrome de Meir-Gorlin (media) , el síndrome de Marfan (baja) , el síndrome de Glass (baja) y el síndrome de Lig4 (baja). La presencia de escleras azules es uno de los rasgos característicos del síndrome de Marfan<sup>10</sup>

#### Caso 8

Paciente de sexo femenino de 7 años de edad. La paciente presenta criterios clínicos y moleculares de síndrome de Down. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos síndrome de Down (alta), síndrome de Marshall-Smith (media), síndrome de Van Den Ende-Gupta (baja) y el síndrome de Myhre (baja).

#### Caso 9

Paciente de sexo masculino de 2 años y 2 meses de edad. El paciente no presenta criterios clínicos ni moleculares de alteración sindrómica. En la exploración física destacamos la presencia de un arco de Cupido ligeramente exagerado y de epicanto. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos desorden congénito de la glicosilación (media), síndrome de la hiperfosfatasa con retraso mental (baja), síndrome de Pashayan (baja) y displasia craneofrontonasal (baja).



Nótese el arco de Cupido ligeramente exagerado

#### Caso 10

Paciente de sexo masculino de 17 años de edad. Padre caucásico, madre africana . El paciente presenta criterios clínicos y moleculares del Síndrome de Williams-Beuren. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos el síndrome de Williams-Beuren (media) , el síndrome de Marshall-Smith (media), el síndrome oftalmo-acromegálico (media) y el síndrome de Ogden (media).

#### Caso 11

Paciente de sexo masculino de 3 años y 4 meses de edad. El paciente presentaba ciertos criterios clínicos del síndrome de Noonan pero no moleculares. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el

análisis de Face2Gene destacamos el síndrome de Emanuel (media), el síndrome Schinzel-Giedion de retracción de la cara media (baja), el síndrome MRD32 (baja) y el síndrome Eec 1 (baja). A pesar de la apariencia sugerente de síndrome de Noonan, la aplicación no la sugirió.



#### Caso 12

Paciente de sexo femenino de 17 años y 5 meses de edad. La paciente presentaba criterios clínicos y moleculares de síndrome de Williams-Beuren. Entre los síndromes sugeridos con mayor probabilidad por el análisis de Face2Gene destacamos síndrome cerebrocostomandibular (medio), síndrome de Williams-Beuren (medio), el síndrome de delección del cromosoma 22q11.2 (medio) y el síndrome de Glass (medio).

## Conclusiones

1. Dada gran cantidad de rasgos dismórficos que se recogen en el texto *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face*, existe cierto grado de dificultad en la traducción de algunos términos al castellano. La terminología empleada en el glosario es muy técnica y no existen equivalentes para algunos descriptores en la lengua castellana
2. Face2Gene es una aplicación de fácil acceso y manejo. Su interfaz es sencilla e intuitiva y además cuenta con un servicio de ayuda online mediante chat. Es relativamente sencillo familiarizarse con ella y empezar a utilizarla de forma rápida.
3. El análisis facial realizado en pacientes con síndromes reconocibles (más habituales) arroja resultados más fiables que los análisis realizados en pacientes con síndromes de muy baja prevalencia (escasa especificidad).
4. En todos los casos, incluida la normalidad, el programa ofrece resultados de posibles síndromes genéticos. El programa ha demostrado gran sensibilidad para detectar rasgos dismórficos pero escasa especificidad en síndromes poco habituales.
5. Face2Gene puede no resultar una herramienta de apoyo en profesionales sanitarios sin formación en alteraciones genéticas y dismorfología pues carecen de la capacidad para discriminar entre los diagnósticos sugeridos por la aplicación.
6. Conocer la terminología exacta de cada uno de los posibles rasgos dismórficos y describir de forma exacta los rasgos que presenta la cara de cada paciente es la herramienta más eficaz para orientar el diagnóstico de un síndrome genético.

## Agradecimientos

A mi abuelo, su apoyo ha sido fundamental durante toda mi vida y si no fuera por él, sería poco probable que estuviera escribiendo estas líneas.

A mi tutor, el Dr. Domingo González-Lamuño, por su entrega y dedicación que han permitido que la realización de este trabajo haya sido posible.

Al equipo de Face2Gene y en especial a Nicole Fleischer por toda la ayuda recibida.

A Roberto Martín Melón, especialista temático de la división de Medicina y Enfermería de la Biblioteca de la Universidad de Cantabria, por ayudarme a la hora de realizar consultas bibliográficas.

Y por último a mis padres y a mi abuela por todo el apoyo que me han dado durante los últimos seis años.

## Bibliografía

1. Tef Vater International [internet]. Portland: TEF/VATER International Support Group; c1990. Vater/Carrots; [citado 30 mayo 2017]. [12 pantallas]. Disponible en: <http://tefvater.org/archive/vater.html>
2. Sainz-Fuertes R, Ortiz-Torres F. Criptoftalmia: a propósito de un caso. Arch Soc Esp Oftalmol. 1999, 74(5): 281-3
3. HHMI Howard Hughes Medical Institute [Internet]. Maryland: Howard Hughes Medical Institute; 2008. Nuevo análisis de sangre para el síndrome de Down; [citado 30 mayo 2017]. [5 pantallas]. Disponible en: <http://www.hhmi.org/news/nuevo-lisis-de-sangre-para-el-s-ndrome-de-down>
4. PRI Public Radio International [Internet]. Minneapolis: PRI; 2015. Huber B. An American surgeon pioneers surgery for kids in Uganda that helps kids in the US; [citado 30 mayo 2017]. [7 pantallas]. Disponible en: <https://www.pri.org/stories/2015-04-27/american-surgeon-pioneers-surgery-kids-uganda-helps-kids-us>
5. [Face2Gene \[Internet\]. Boston: FDNA INC; 2011-2017.](http://www.face2gene.com/) [citado 30 mayo 2017]. Disponible en: <http://www.face2gene.com/>
6. Gener B. Síndrome de Smith-Magenis. Protoc diagn ter pediatr. 2010;1:37-43
7. García-Miñaur S, Martínez F, Guerrero-Fernández J, Mayo S. Síndrome Silver-Russell. En: Pérez de Nanclares G, Lapunzina P, editores. Enfermedades de impronta: guías de buena práctica clínica. Bilbao: G. Pérez de Nanclares; 2015. p. 47-55.
8. NORD - National Organization for Rare Disorders [Internet]. Danbury (Connecticut): NORD; 2016. Cunniff C, Djavid AR. Bloom Syndrome; [citado 30 mayo 2017]. [8 pantallas]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rare-diseases/bloom-syndrome/>
9. APERTcras: Asociación Nacional del Síndrome de Apert [Internet]. Madrid: APERTcras; 2002. Wilkie A. Soporte craneofacial número 15: Síndrome de Muenke. [citado 30 mayo 2017]. 1-4. Disponible en: [http://www.ansapert.org/pdf/HL15\\_sindrome\\_muenke\\_es.pdf](http://www.ansapert.org/pdf/HL15_sindrome_muenke_es.pdf)
10. Meire FM, Van Egmond J, Hanssens M. Congenital Marfan syndrome with contractures: a clinicopathological report. Bull Soc Belge Ophtalmol. 1992;245:91-7.

### Bibliografía recomendada

Aase JM. Diagnostic Dysmorphology. New York: Plenum; 1990.

Allanson JE, Cunniff C, Hoyme HE, McGaughran J, Muenke M, Neri G. Elements of morphology: standard terminology for the head and face. *Am J Med Genet A*. 2009 Jan;149A(1):6-28. doi: 10.1002/ajmg.a.32612

Buyse ML. *Birth Defects Encyclopedia*. Cambridge: Blackwell Sci. Publ; 1990.

Cruz M, Bosch J, editores. *Atlas de síndromes pediátricos*. Barcelona: Espaxs; 1998.

Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. *Syndromes of the Head and Neck*. 3rd ed. New York: Oxford University Press; 1990.

Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*. 5th ed. Philadelphia: WB Saunders; 1997.

Wiedemann H-R, Kunke J. *Clinical Syndromes*. 3rd ed. London: Mosby; 1997.

## Anexo

# Elements of Morphology: Standard Terminology for the Head and Face.

## CRÁNEO

### **BRAQUICEFALIA.**

#### OBJETIVO:

Índice cefálico mayor de 81%

#### SUBJETIVO:

Existe una disminución evidente del diámetro anteroposterior de la cabeza en comparación con la anchura.

#### COMENTARIO

El índice cefálico es la ratio de la anchura de la cabeza expresado como un porcentaje de la longitud. El rango normal es entre 76-80,9%.

La longitud de la cabeza es medida entre la glabella (el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz) y la parte más prominente del occipucio en la línea media, utilizando un calibre cefálico.

La anchura de la cabeza es medida entre los puntos más laterales de los huesos parietales en cada lado de la cabeza, utilizando calibres cefálicos.

Los índices cefálicos estándar son derivados de los caucásicos y tienen una relevancia limitada para otras razas y etnias.

Las normas actuales han limitado aún más su validez debido a los cambios en la silueta de la cabeza que son secundarios a posturas de dormir de los niños.

Nuevos datos deben ser desarrollados. La braquicefalia es diferente del occipital plano, pero ambos pueden estar presentes en el mismo individuo y deben ser codificadas por separado.

### **DOLICOCEFALIA**

**OBJETIVO:**

Índice cefálico menor de 76%.

**SUBJETIVO:**

Aumento evidente de la longitud anteroposterior de la cabeza en comparación con la anchura.

**COMENTARIOS:**

El índice cefálico es la ratio de la anchura de la cabeza expresado como un porcentaje de la longitud. El rango normal es entre 76-80,9%.

La longitud de la cabeza es medida entre la glabella (el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz) y la parte más prominente del occipucio en la línea media, usando calibre cefálico

La anchura de la cabeza es medida entre los puntos más laterales de los huesos parietales en cada lado de la cabeza, usando calibres cefálicos.

Los índices cefálicos estándar son derivados de caucásicos y tienen una relevancia limitada para otras razas y etnias.

Las normas actuales han limitado aún más su validez debido a los cambios en la silueta de la cabeza, secundarios a posturas de dormir de los niños.

Nuevos datos deben ser desarrollados.

La dolicocefalia es diferente del occipital prominente, pero ambos pueden estar presentes en el mismo individuo y deben ser codificadas por separado.

La escafocefalia es un subtipo de la dolicocefalia en la que las partes anterior y posterior de la bóveda craneal son afiladas (forma de quilla)

**MACROCEFALIA**

**OBJETIVO:**

La medida de la circunferencia occipitofrontal (cabeza) está por encima del percentil 97 que le corresponde por su edad y sexo.

**SUBJETIVO:**

Evidente aumento del tamaño craneal.

**COMENTARIO:**

La circunferencia craneal se mide desde justo por encima de la glabella (el punto más prominente del frontal justo por encima de la base de la nariz) hasta el punto más prominente del occipital usando una cinta métrica. Algunos gráficos estándar se confeccionan en percentiles (Hall et al.2007) y otros en desviaciones estándar (Farkas, 1981).

Es importante agregar una indicación de cuanto por encima del estándar normal para la edad y sexo es la circunferencia de la cabeza si queremos realizar una evaluación precisa.

La macrocefalia es un término absoluto. El termino relativo macrocefalia puede ser usado cuando en un individuo el percentil del tamaño de la cabeza es mayor del percentil que le corresponde por altura, por ejemplo si tenemos un percentil del tamaño de cabeza de 75 con un percentil por altura de 5 para su edad y sexo.

**SINÓNIMOS:**

Circunferencia cefálica aumentada, circunferencia occipitofrontal grande

**REEMPLAZA:**

Macrocráneo.

### **MICROCEFALIA**

**OBJETIVO:**

La medida de la circunferencia occipitofrontal (cabeza) está por debajo del percentil 3 que le corresponde por su edad y sexo.

**SUBJETIVO:**

Evidente disminución del tamaño craneal.

**COMENTARIO**

La circunferencia craneal se mide desde justo por encima de la glabella (el punto más prominente del frontal justo por encima de la base de la nariz) hasta el punto más prominente del occipital usando una cinta métrica. Algunos gráficos estándar se confeccionan en percentiles (Hall et al.2007) y otros en desviaciones estándar (Farkas, 1981).

Es importante agregar una indicación de cuanto por encima del estándar normal para la edad y sexo es la circunferencia de la cabeza si queremos realizar una evaluación precisa.

La microcefalia es un término absoluto. El termino relativo de microcefalia puede ser usado cuando en un individuo el percentil del tamaño de la cabeza es menor del percentil que le corresponde por altura, por ejemplo si tenemos un percentil del tamaño de cabeza de 3 con un percentil por altura de 75 para su edad y sexo.

**SINÓNIMO:**

Circunferencia cefálica reducida/pequeña, circunferencia occipitofrontal pequeña.

REEMPLAZA:

Microcráneo.

### **OCCIPUCIO APLANADO.**

Convexidad del occipital reducida (parte posterior del cráneo)

COMENTARIO:

La reducción de la convexidad occipital da una apariencia de aplanamiento. No hay unas medidas objetivas para la convexidad del occipital, y la evaluación depende fundamentalmente de la experiencia del observador. Este hallazgo puede estar o no acompañado de braquicefalia (debe ser codificado por separado) y puede ser observado más frecuentemente cuando el bebe es colocado para dormir sobre su espalda.

### **OCCIPUCIO PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Hay un aumento de la convexidad del occipital (parte posterior del cráneo)

COMENTARIO:

El aumento de la convexidad del occipital da una apariencia de prominencia. No hay unas medidas objetivas para la convexidad del occipital, y la evaluación depende fundamentalmente de la experiencia del observador. Este hallazgo puede estar o no acompañado de dolicocefalia (debe ser codificado por separado).

### **PLAGIOCEFALIA**

SUBJETIVO:

Contorno asimétrico de la cabeza que es habitualmente una combinación de aplanamiento occipital bilateral con prominencia frontal ipsilateral, produciendo una silueta craneal romboidal.

COMENTARIO

La plagiocefalia puede afectar solamente al cráneo posterior.

### **CRÁNEO EN HOJA DE TRÉBOL.**

SUBJETIVO:

El cráneo visto desde anterior o posterior tiene una configuración trebolada.

SINÓNIMO:

Kleeblattschädel.

### **TRIGONOCEFALIA:**

Cabeza en forma de cuña o triangular, con el vértice del triángulo en la línea media de la frente y la base del triángulo en el occipucio.

COMENTARIO:

Esta morfología debe ser evaluada desde arriba, con el examinador mirando la cabeza desde arriba.

### **TURRICEFALIA**

SUBJETIVO:

Cabeza muy alta en relación con la longitud y la anchura.

COMENTARIO:

Esta deformidad podría estar previamente superpuesta o incluyendo a la frente alta. La turricefalia está presente cuando la cabeza parece alta (subjetivo) y la longitud y la anchura de la misma son reducidas comparadas con las medidas normales para su edad y sexo.

La longitud de la cabeza es medida entre la glabella (el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz) y la parte más prominente del occipucio en la línea media, usando calibre cefálico.

La anchura de la cabeza es medida entre los puntos más laterales de los huesos parietales en cada lado de la cabeza, utilizando calibres cefálicos.

El término acrocefalia (u oxicefalia) se emplea cuando hay turricefalia y la parte superior del cráneo adquiere forma de cono.

### **CALVICIE FRONTAL**

SUBJETIVO:

Ausencia de pelo en la línea media anterior o en áreas parietales.

### **ELEVACIÓN DEL PELO FRONTAL.**

#### **SUBJETIVO:**

Crecimiento hacia arriba o hacia un lado del pelo anterior.

#### **REEMPLAZA.**

Chavito. Que puede ser considerado peyorativo.

### **REMOLINOS DE PELO EN UN NUMERO ANORMAL**

#### **OBJETIVO:**

Más de dos remolinos en el sentido de agujas del reloj.

#### **COMENTARIO:**

La mayoría de los individuos tienen un remolino en el sentido de las agujas de reloj en un punto del cuero cabelludo lateral a la línea media. El cinco por ciento de la población tiene dos remolinos. Un doble remolino del pelo es en ocasiones denominado como doble coronilla. En un 10 % la dirección del remolino es contrario a las agujas del reloj.

### **REMOLINO DE PELO EN POSICIÓN ANORMAL.**

#### **OBJETIVO:**

El pelo crece desde un único punto del cuero cabelludo en cualquier localización diferente de la lateral a la línea media y cerca del vértice craneal.

#### **COMENTARIO:**

La localización de los remolinos de pelo suele ser descrita como parietal, excéntrica al vértice etc. además el número de remolinos debe ser anotados. Un cinco por ciento de la población tiene dos remolinos.

### **LÍNEA DEL CABELLO , ALTA ANTERIOR.**

#### **OBJETIVO:**

La distancia entre la línea del pelo (triquion) y la glabella (el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz) en la línea media, es más de dos DS por encima de la media.

#### **SUBJETIVO:**

Un aumento evidente de la distancia entre la línea del pelo y la glabella.

#### COMENTARIO:

Esta medida es llevada a cabo con calibres deslizantes (Farkas 1981). esta característica ofrece la apariencia de frente alta y puede o no incluir la reducción de pelo en las áreas temporales. Puede distinguirse de los patrones de calvicie masculina porque la línea del pelo es el límite superior de la frente muscular, que puede ser activamente fruncida, al contrario del cuero cabelludo que no se puede fruncir. Además la textura de la piel del cuero cabelludo difiere de la textura de la piel sobre la frente.

#### SINÓNIMO:

Frente alta.

#### **LÍNEA DEL CABELLO, BAJA ANTERIOR.**

#### OBJETIVO:

La distancia entre la línea del pelo (triquion) y la glabella (el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz) en la línea media, más de dos DS por debajo de la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente disminución de la distancia entre la glabella y la línea del pelo.

#### COMENTARIO

Esta medida es llevada a cabo con calibres deslizantes ( Farkas 1981). Esta característica ofrece la apariencia de frente corta. Es distinta del hirsutismo frontal. Por último, la orientación del crecimiento del pelo es lateral y la textura y densidad del pelo difiere del pelo del cuero cabelludo.

#### SINÓNIMOS:

Frente corta.

#### **LÍNEA DEL PELO, BAJA POSTERIOR.**

#### SUBJETIVO:

El pelo sobre el cuello se extiende más inferior de lo habitual.

#### COMENTARIOS:

Esta característica es vista a menudo en la infancia tardía, cuando el cuello se alarga, en un individuo que ha nacido con la piel de la nuca redundante, que debe ser evaluado y codificado de forma separada.

### **CUERO CABELLUDO ESCASO.**

#### SUBJETIVO:

Disminución del número de cabellos por unidad de superficie.

#### COMENTARIOS:

Hipotricosis no debe ser usado como un sinónimo ya que significa bajo desarrollo del cabello. No existen valores normales estándar para el número de cabellos por área.

#### REEMPLAZA:

Adelgazamiento del cuero cabelludo, cuero cabelludo delgado.

### **PICO DE VIUDA**

#### SUBJETIVO:

Línea del pelo frontal con un arco a cada lado de un punto más bajo en la línea media.

#### COMENTARIOS:

El pelo necesita ser recogido hacia atrás para reconocer esta característica. Históricamente las viudas inglesas del siglo XVIII llevaban un sombrero negro, de forma triangular con un punto apuntando hacia delante en la línea media.

### **CARA**

### **CARA PLANA.**

#### SUBJETIVO:

Ausencia de concavidad o convexidad de la cara cuando se mira el perfil.

#### COMENTARIO:

Es de utilidad imaginar que una línea que conecta la glabella con la parte más anterior de la mandíbula toca la parte alta del surco nasolabial en su unión con el tabique nasal. La glabella es el punto más prominente del hueso frontal por encima de la base de la nariz, si la parte alta del surco nasolabial es anterior a esta línea la cara es convexa, si la parte superior del surco nasolabial es posterior la cara es cóncava.

### **CARA ANCHA:**

#### OBJETIVO:

Distancia bicigomática (cara superior) y bigonial (cara inferior) dos DS mayores que la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente aumento de la anchura de la parte superior e inferior de la cara.

#### COMENTARIO:

Una medición objetiva de la cara superior se realiza con un calibre cefálico. Las puntas del calibre se colocan sobre los arcos cigomáticos determinando la máxima anchura. La medición objetiva de la cara inferior se realiza con calibres cefálicos colocando las puntas bien presionadas contra la superficie del ángulo inferomedial de la mandíbula (Farkas 1981). Cara ancha es distinta de Cara redonda.

### **CARA GRUESA/TOSCA.**

#### SUBJETIVO:

Ausencia de apariencia fina y aguda de cejas, nariz, labios boca y barbilla, normalmente debido a rasgos redondeados y fuertes, o engrosamiento de la piel con o sin engrosamiento de los tejidos subcutáneo y óseo.

#### COMENTARIOS:

Es un término de agrupación que transmite una impresión subjetiva. Es no obstante un término útil. Si bien el término tosco puede ser considerado peyorativo por algunas personas.

#### SINÓNIMO:

Perfilado tosco, Características tosca

### **CARA LARGA.**

#### OBJETIVO:

La altura facial (longitud) es más de dos DS por encima de la media.

#### SUBJETIVO:

Un evidente aumento de la altura (longitud) de la cara.

#### COMENTARIOS:

La medición objetiva de la altura de la cara se hace con calibres de deslizamiento, desde el nasion , justo por encima de la parte más profunda de la raíz nasal , hasta el gnation, el borde inferior de la mandíbula, ambos en la línea media. (Farkas, 1981). Cara larga es distinto de cara estrecha.

#### SINÓNIMO:

Cara alargada.

### **CARA ESTRECHA**

#### OBJETIVO:

Distancia bicigomática (cara superior) y bigonial (cara inferior) dos DS menores que la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente reducción de la anchura de la parte superior e inferior de la cara.

#### COMENTARIOS:

Una medición objetiva de la cara superior se realiza con un calibre cefálico. Las puntas del calibre se colocan sobre los arcos cigomáticos determinando la máxima anchura. La medición objetiva de la cara inferior se realiza con calibres cefálicos colocando las puntas bien presionadas contra la superficie del ángulo inferomedial de la mandíbula (Farkas 1981). Cara estrecha es distinta de cara larga.

### **CARA REDONDA**

#### SUBJETIVO:

Vista desde el frente, la apariencia facial es mas circular de lo habitual.

#### COMENTARIO:

Mientras que la cara ancha puede tener mejillas redondeadas, la cara redonda aparenta ser tan larga como es de ancha.

### **CARA CORTA**

#### OBJETIVO:

La altura facial (longitud) es más de 2 DS por debajo de la media.

SUBJETIVO: Una evidente disminución de la altura (longitud) de la cara.

#### COMENTARIOS:

La medición objetiva de la altura de la cara se hace con calibres deslizantes desde el nasion, justo por encima de la parte más hundida de la raíz nasal hasta el gnation, borde inferior de la mandíbula, ambos en la línea media (Farkas 1981), Cara corta es distinto de cara ancha

#### **CARA CUADRADA**

##### SUBJETIVO:

Contorno facial, visto desde el frente, muestra un ensanchamiento de la parte superior del cráneo, parte superior e inferior de la cara y mandíbula, ofreciendo una apariencia de cuadrado.

##### COMENTARIOS:

La cara cuadrada está normalmente relacionada con un aumento de la anchura de la parte inferior de la misma ( distancia bigonial mayor dos DS sobre la media). En la Mandíbula ancha, la cara inferior es más ancha que la superior.

#### **CARA TRIANGULAR**

##### SUBJETIVO:

Visto desde el frente , el contorno facial es de forma triangular, con anchura en las sienas y estrechamiento progresivo hasta una barbilla delgada.

##### COMENTARIOS:

Esta característica es distinta del mandíbula estrecha donde la anchura de la cara media no cambia.

#### **FRENTE**

#### **FRENTE ANCHA.**

##### OBJETIVO:

Anchura de la frente o distancia entre los fronto temporales es más de 2DS por encima de la media

##### SUBJETIVO:

Evidente aumento de la distancia entre los dos lados de la frente.

##### COMENTARIOS:

El punto frontotemporal está situado lateral al componente vertical de la cresta supra orbitaria , donde hay un hundimiento. Las puntas del calibre cefálico se colocan en la parte más profunda de este hundimiento (Farkas. 1981). Este término no debe ser confundido con frente prominente.

SINONIMOS:

Frente amplia.

### **FRENTE ESTRECHA**

OBJETIVO:

Anchura de la frente o distancia entre los puntos fronto temporales es mas de dos DS por debajo de la media.

SUBJETIVO:

Evidente estrechamiento de la región inter temporal.

COMENTARIOS;

El punto frontotemporal está situado lateral al componente vertical de la cresta supra orbitaria , donde hay un hundimiento. Las puntas del calibre cefálico se colocan en la parte más profunda de este hundimiento (Farkas. 1981).

SINÓNIMOS:

Estrechamiento bitemporal, estrechamiento intertemporal.

### **FRENTE PROMINENTE**

SUBJETIVO:

Prominencia hacia delante de toda la frente, debida a la protusión del hueso frontal.

COMENTARIOS:

No es lo mismo que prominencia frontal.

REEMPLAZA:

Frente abultada.

### **FRENTE , EN PENDIENTE.**

OBJETIVO:

Inclinación de la superficie anterior de la frente desde la vertical más de dos DS por encima de la media.

SUBJETIVO:

Aparente inclinación excesiva posterior de la frente en una visión lateral.

COMENTARIO:

La medición requiere un angulometro goniometro, inclinado sobre la superficie anterior de la frente en la línea media a lo largo de una línea que conecta la línea del pelo con la glabella, comparado con la vertical (Farkas, 1981) con la cabeza en la posición Frankfurt horizontal.

### **PLIEGUES FRONTALES VERTICAL.**

SUBJETIVO:

Pliegues verticales de tejido blando en la línea media de la frente, a menudo se extienden desde la línea del pelo hasta las cejas, y se ven con la expresión facial o con la cara en reposo.

### **PROMINENCIA FRONTAL.**

SUBJETIVO:

Abultamiento bilateral del hueso frontal lateral, con una relativa normalidad, en la línea media.

COMENTARIOS:

No es lo mismo que frente prominente.

REEMPLAZA:

Frente, abultamiento.

### **GLABELA DEPRIMIDA.**

SUBJETIVO:

Hundimiento de la línea media de la frente entre los rebordes supraorbitarios.

COMENTARIOS:

La glabella es el área de la frente situada en la línea media entre los rebordes supraorbitarios, justo encima de la base de la nariz. El término deprimido empleado no significa un proceso activo.

#### **GLABELA PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Protrusión anterior de la glabella.

COMENTARIOS:

La glabella es el área de la frente situado en la línea media entre los rebordes supraorbitarios, justo encima de la base de la nariz.

#### **HUNDIMIENTO METOPICO.**

SUBJETIVO:

Hundimiento linear vertical en la línea media de la frente que se extiende desde la raíz del pelo a la glabella.

COMENTARIOS:

No hay un defecto óseo subyacente (metopismo)

#### **CRESTA METOPICA, PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Cresta ósea vertical posicionada en la línea media de la frente.

COMENTARIO:

La cresta puede extenderse desde la raíz del pelo hasta la glabella o puede ser parcial.

SINONIMOS:

Sutura metópica prominente.

#### **ARCO SUPRAORBITARIO, POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Aplanamiento de la parte frontal de ambos arcos supraorbitarios.

SINONIMOS:

Arcos supraorbitales aplanados

REEMPLAZA:

Crestas supraorbitarias hipoplasicas, cejas infradesarrolladas.

## **MAXILAR Y CARA MEDIA**

### **PROMINENCIA, PÓMULO .**

SUBJETIVO:

Aumento del proceso cigomático del hueso temporal del cráneo, que forma la parte media y lateral del margen orbitario.

SINÓNIMO:

Cigomática prominencia.

REEMPLAZA:

Cigomática hiperplasia.

### **PÓMULO POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Reducción del tamaño del proceso cigomático del hueso temporal del cráneo que forma la parte media y lateral del margen orbitario.

SINONIMOS:

Pómulo plano, cigomático hipodesarrollado .

REEMPLAZA:

Hipoplasia cigomática.

### **MEJILLAS LLENAS.**

SUBJETIVO:

Aumento de la prominencia o redondez de los tejidos blandos entre el arco cigomático y la mandíbula.

### **MEJILLAS HUNDIDAS.**

#### SUBJETIVO:

Disminución o desaparición de los tejidos blandos entre el arco cigomático y la mandíbula.

#### COMENTARIOS:

Esta apariencia es encontrada más a menudo en pacientes desdentados.

### **APLANAMIENTO MALAR.**

#### SUBJETIVO:

Poco desarrollo del proceso malar (frontal) del maxilar superior, apreciado de perfil o por palpación.

#### COMENTARIOS:

El proceso malar es la parte más medial y superior del maxilar superior, contiguo con la parte lateral del puente de la nariz.

#### REEMPLAZA:

Hipoplasia malar (un examen de la superficie no permite distinguir hipoplasia de hipotrofia)

### **PROMINENCIA MALAR.**

#### SUBJETIVO:

Prominencia del proceso malar (frontal) y del área infraorbitaria del maxilar superior, apreciado de perfil y desde el frente de la cara.

#### COMENTARIOS:

El proceso malar es la parte más medial y superior del maxilar superior, contiguo con la parte lateral del puente de la nariz.

#### REEMPLAZA:

Hipertrofia malar, hiperplasia malar

### **PROMINENCIA MEDIO FACIAL.**

**SUBJETIVO:**

Posicionamiento mas anterior de las regiones infraorbitaria y perialar, o aumento de la convexidad de la cara o aumento del ángulo naso labial.

**COMENTARIOS:**

Este término representa un tamaño aumentado del maxilar superior (mandibular superior) en longitud (aumento de la altura medio facial) o en profundidad (prominencia medio facial) . En presencia de un mandibular de tamaño normal, la prominencia maxilar proporciona un aspecto de retrognatia-

**REEMPLAZA:**

Hiperplasia medio facial, medio facial hipertrofia.

**RETROCESO MEDIO FACIAL.**

**SUBJETIVO:**

Posicionamiento posterior y/o acortamiento vertical de las regiones infraorbitaria y perialar, o aumento de la concavidad del la cara y/o ángulo naso labial reducido.

**COMENTARIOS:**

Este término representa un menor desarrollo del maxilar superior (mandíbula superior) en longitud (disminución de la altura medio facial) o en profundidad (retroceso del maxilar superior) .En presencia de un mandibular de tamaño normal, el retroceso maxilar puede proporcionar la apariencia de prognatismo. Debemos ser precavidos en hacer este diagnostico en pacientes desdentados. Es diferente de Cara aplanada.

**REEMPLAZA:**

Hipoplasia medio facial.

**REGIÓN PERIORBITAL**

**ABLÉFARON**

**OBJETIVO:**

Ausencia de Párpados

COMENTARIOS:

En el abléfaron el globo ocular está expuesto de forma continua [Stevens and Sargent, 2002] Es discutible si existe cierta aplasia de los párpados o si representa una severa hipoplasia. Sin embargo, al ser difícil o imposible de determinar en base a la clínica, el término se consideró útil.

SINÓNIMOS:

Ausencia de Párpados

### **ANQUILOBLÉFARON**

OBJETIVO:

Fusión parcial de los márgenes superior e inferior del párpado por una o múltiples bandas de tejido

COMENTARIOS:

Este término deriva de Weiss et al.[1992] Una forma mínimamente expresada, especialmente cuando está localizada lateralmente de forma completa, puede ser más difícil de determinar y sería una característica subjetiva. Una banda puede romperse y no dejar evidencia de su presencia. Debe tenerse en cuenta que este término es distinto del de criptoftalmos

SINÓNIMOS:

Sinequias parpebrales, Anquilobléfaron filiforme congénito

### **BLEFAROCALASIA**

SUBJECTIVO:

Piel palpebral laxa, arrugada y holgante

COMENTARIOS:

Este hallazgo es por lo general más evidente en el párpado superior. El espesor del tejido palpebral se suele reducir también. La característica es frecuente en las personas de edad avanzada [Held and Schneiderman. 1990]

### **BLEFAROFIMOSIS**

SUBJECTIVO:

Una reducción fija de la distancia vertical entre los párpados superior e inferior con fisuras palpebrales cortas.

**COMENTARIOS:**

Este término se deriva de Cunniff et al. [1998] Es un término incluido reconocido. Cuando fisuras palpebrales se acorta severamente, no pueden "atar" muy distantes entre sí, activa o pasivamente. Ptosis es el término que se utiliza cuando la reducción en la apertura parpebral no está reparada pero puede incrementarse activa o pasivamente. Blefarofimosis esta frecuentemente asociada con el epicanto inverso

**CRIPTOFTALMOS**

**SUBJECTIVO:**

Fisuras palpebrales ausentes, con la piel continua que pasa desde la frente a la mejilla o ceja.

**COMENTARIOS:**

Este término se basa en Saal et al. [1992]. Este es un término incluido reconocido aunque la codificación separada de los componentes (ausencia de fisura palpebral, la presencia de las pestañas) se consideró poco práctico. Está asociado de forma típica con un pequeño globo ocular rudimentario. Con frecuencia, un mechón de pelo acompaña a la piel aberrante

**ECTROPIÓN**

**SUBJECTIVO:**

Un giro hacia afuera (eversión) o la rotación del borde palpebral

**COMENTARIOS:**

Este término se deriva de Cheng and Biglan [2002] Este hallazgo se asocia frecuentemente con la sobreexposición de la conjuntiva palpebral y esclerótica y la córnea. Esto involucra generalmente el párpado inferior. Modificadores como "inferior" y "lateral" pueden aplicarse cuando proceda.

**ENTROPIÓN**

**SUBJECTIVO:**

Un giro hacia dentro (inversión) del borde palpebral

**COMENTARIOS:**

El margen palpebral girado hacia adentro aumenta el potencial de irritación mecánica del ojo por pestañas [Cheng and Biglan, 2002]. Esto debe distinguirse de epiblefaron.

### **EPIBLEFARON**

**SUBJECTIVO:**

Piel del párpado redundante presionando las pestañas contra la córnea y/o conjuntiva.

**COMENTARIOS:**

Este término se basa en Lemke and Stasior [1981]. Debe distinguirse de entropión

### **EPICANTO**

**SUBJECTIVO:**

Un pliegue de piel que comienza por encima de la cara medial del párpado superior y arquea hacia abajo para cubrir. Pasa por delante y lateral al canto medial.

**COMENTARIOS:**

En casos extremos, el pliegue de la piel puede, comenzar tan alto como la ceja. Esto es llamado epicanto superciliar.

**SINÓNIMOS:**

Pliegue epicantal, epicanto palpebral, brida mongólica (En español sólo)

### **EPICANTO INVERSO**

**SUBJECTIVO:**

Un pliegue de la piel que comienza en o justo por debajo de la parte medial del párpado inferior y se arquea hacia arriba para cubrir. Se extiende delante y lateralmente hacia el canto mediano

**COMENTARIOS:**

Para obtener información adicional sobre este hallazgo, consulte [Oley and Baraitser.1988].

### **OJOS ESTRECHAMENTE ESPACIADOS**

**OBJETIVO:**

Distancia interpupilar mayor de 2 DS por debajo de la media o distancia interpupilar por debajo del 3º centil.

**SUBJECTIVO:**

La distancia interpupilar parece estar disminuida

**COMENTARIOS:**

El hallazgo es medido de acuerdo con Hall et al. [2007]. Tenga en cuenta que

los datos de Hall et al [2007] muestran DE para los recién nacidos y centiles para los pacientes mayores. En los últimos datos, se observa un aumento continuo de esta medida entre los 14 y 15 años de edad, por lo que en el hallazgo objetivo no se puede hacer utilizando estas normas en personas mayores de 15 años de edad.

SINÓNIMOS:

Hipotelorismo

### **OJO PROFUNDAMENTE FIJADO**

SUBJECTIVO:

Un ojo que está engastado más profundamente de lo que es típico en el plano de la cara.

COMENTARIOS:

Este hallazgo debe distinguirse de una cresta supraorbitaria prominente o un margen orbital inferior. En los ojos profundamente fijados, el globo está engastado en comparación con la prominencia general de la cara. No hay medición objetiva conocida, y el diagnóstico de esta característica depende en gran medida de la experiencia del observador.

SINÓNIMOS:

Ojos hundidos

### **OJOS AMPLIAMENTE SEPARADOS**

OBJETIVO:

Distancia interpupilar superior a 2 DS por encima de la media (recién nacidos 27-41 semanas de edad gestacional) o distancia interpupilar por encima del 97º centil (0-15 años de edad).

SUBJECTIVO:

La distancia interpupilar parece estar aumentada.

COMENTARIOS:

El hallazgo se mide de acuerdo con Hall et al. [2007]. Obsérvese que los datos de Hall et al. [2007] muestran un aumento continuo de esta medida entre los 14 y los 15 años de edad, por lo que este hallazgo sólo debe hacerse de acuerdo a la definición subjetiva en personas mayores de 15 años de edad. Es importante distinguir entre la distancia interpupilar verdaderamente aumentada y el espaciamiento aparentemente mayor que es causado por el telecanto.

SINÓNIMOS:

Hipertelorismo

## **CEJA ANCHA**

### SUBJECTIVO:

Aumento regional de la anchura de la ceja.

### COMENTARIOS:

La ampliación o acampanamiento puede ser medial o lateral, y el término puede ser modificado agregándole una de estas palabras

Acampanamiento se utiliza para describir una ampliación con un cambio en la dirección de los pelos que constituyen la ceja, pero estos términos se consideran sinónimo aquí

Broadening or flaring can be medial or lateral, and the term may be modified by appending one of these words to the term. Flaring is used to describe a widening with a change in direction the hairs constituting the eyebrow, but these terms are considered synonymous here.

### SINÓNIMOS:

Ceja acampanada

## **CEJA MUY ARQUEADA**

### SUBJECTIVO:

Aumento de la altura de la parte central de la ceja, formando una U semicircular invertida en forma de media luna.

### COMENTARIOS:

La mayoría de las cejas tienen algún arco con giro hacia abajo medial y lateralmente. No conocemos datos normativos para el arqueamiento de las cejas. La identificación de esta característica depende de la experiencia del observador. Puede ayudar a comparar de cerca la forma / arqueamiento con la de los hermanos y padres

## **CEJA HORIZONTAL**

### SUBJECTIVO:

Una ceja que se extiende recta a través de la frente, sin curva

An eyebrow that extends straight across the brow, without curve.

### COMENTARIOS:

La evaluación debe realizarse con la cara en reposo. Las cejas horizontales son un hallazgo poco común.

Evaluation should be performed with the face at rest. Horizontal eyebrows are an uncommon finding.

SINÓNIMOS:

Cejas rectas

### **CEJA, EXTENDIDA LATERALMENTE**

SUBJECTIVO:

Una ceja que se extiende lateralmente más allá del borde orbital en vez de girar suavemente hacia abajo en ese lugar.

COMENTARIOS:

No se ha establecido el grado de extensión más allá del borde orbital considerado anormal. Esta característica también es poco común.

### **CEJA ESCASA**

SINÓNIMOS:

Disminución de la densidad / número y / o disminución del diámetro de los pelos de la ceja.

COMENTARIOS:

La escasez puede ser regional (medial, central, lateral) o total. Estos modificadores deben ser incorporados al término cuando sea apropiado.

SINÓNIMOS

Hipotricosis de la ceja

### **CEJA GRUESA**

SUBJECTIVO:

Aumento de la densidad / número y / o aumento del diámetro de los pelos de las cejas.

COMENTARIOS:

El espesor puede ser regional (mediano, medio (central), lateral) o total. Estos modificadores deben incorporarse al término cuando sea apropiado

SINÓNIMOS

Hipertrichosis de la ceja, Ceja espesa

### **PESTAÑAS AUSENTES**

OBJETIVO:

No hay pestañas

#### COMENTARIOS:

Este término se basa en Ahmad et al [1998]. A menudo este hallazgo es congénito y se asocia con ***alopecia universalis***, pero esto debe codificarse por separado.

#### SINÓNIMOS:

Atriquia de las pestañas

#### **PESTAÑAS LARGAS**

#### OBJETIVO:

Longitud media de las pestañas superiores > 10 mm

#### SUBJECTIVO:

Aumento de la longitud de las pestañas

#### COMENTARIOS:

La medida debe hacerse con las pestañas más largas, que suelen estar en el centro del párpado. Los valores normales son  $7,99 \pm 1,05$  mm en los niños y  $7,76 \pm 1,03$  mm en las niñas [Pucci et al, 2005]

#### SINÓNIMOS:

Tricomegalia ciliar

#### **PESTAÑAS PROMINENTES**

#### SUBJECTIVO:

Pestañas que llaman la atención del espectador debido al aumento de densidad y / o longitud y / o curvabilidad sin cumplir los criterios de tricomegalia.

#### COMENTARIOS:

Este es, sin duda, un término lioso, pero puede ser útil en la práctica clínica.

#### **PESTAÑAS ESCASAS**

#### SUBJECTIVO:

Disminución de la densidad / número de pestañas

#### COMENTARIOS:

A veces las ***Pestañas escasas*** son pestañas anormalmente formadas. La dispersión puede limitarse a una porción del párpado. No sabemos de datos normativos lejos de ***Pestañas escasas***.

SINÓNIMOS:

Hipotricosis de las pestañas

### **PÁRPADO HENDIDO**

SUBJECTIVO:

Una corta discontinuidad del margen del párpado inferior o superior

COMENTARIOS:

El segmento lateral del párpado inferior es el más comúnmente involucrado. Como las formas más suaves de este hallazgo son claramente subjetivas y no se define ningún límite de lo subjetivo y lo objetivo. El término se considera subjetivo. El término "coloboma del párpado" ha sido reemplazado porque la palabra "coloboma" debe usarse sólo para defectos en el sitio de fusión de estructuras embriológicas, lo que no es el caso aquí. Pueden añadirse modificadores para designar la localización de la fisura, tales como "inferior" y "lateral".

SINÓNIMOS:

párpado mellado

REEMPLAZA:

Coloboma del párpado

### **REPLIEGUE INFRAORBITAL**

SUBJECTIVO:

El pliegue de la piel se extiende desde debajo del canto interno lateralmente a lo largo del proceso malar del maxilar y del cigoma

COMENTARIOS:

Esta característica se encuentra a menudo en la presencia de hipoplasia del proceso malar del maxilar o zigoma, pero esto debe ser descrito por separado. Véase *Pliegue Infra-orbital* para un término relacionado.

### **PLIEGUE INFRAORBITAL**

SUBJECTIVO:

Cresta(s) elevada (s) de la piel que comienza muy por debajo de la cara medial del párpado inferior que se curva gradualmente hacia arriba y / o a través del puente nasal.

COMENTARIOS:

Esto excluye a *Epicantos inversos*. Véase el *Repliegue infraorbital* para un término relacionado.

### **AUSENCIA DE PUNTO LAGRIMAL**

OBJETIVO:

Punto lagrimal superior y/o inferior no identificable

COMENTARIOS:

Las aberturas de los conductos lagrimales están normalmente situadas en el margen medial de cada párpado. La abertura en el borde del párpado inferior es más visible que la abertura en el borde superior del párpado. La ausencia del punto lagrimal es infrecuente [Ferreira et al., 2000] y aunque normalmente se presume que es causada por la agenesia, se evitan mecanismos causales en esta terminología. Hubo algunos desacuerdos en cuanto a si la obstrucción del conducto nasolagrimal debe incluirse en esta terminología. Como esa evaluación es fundamentalmente funcional y no anatómica, fue eliminada.

REEMPLAZA:

Agenesia del punto lagrimal

### **PUNTO LAGRIMAL ECTÓPICO**

SUBJECTIVO:

Posicionamiento de un punto lacrimal distinto de los márgenes mediales del párpado.

COMENTARIOS:

Las aberturas de los conductos lagrimales están normalmente situadas en el margen medial de cada párpado. La abertura en el borde del párpado inferior es más visible que la abertura en el borde superior del párpado. Las posiciones ectópicas pueden incluir el párpado superior, puente nasal o inferior a la parte medial del párpado inferior.

### **LAGOFTALMOS**

SUBJECTIVO:

Incapacidad para cerrar totalmente los párpados mientras está despierto, dormido o ambos.

COMENTARIOS:

Puede ser un hallazgo aislado o parte de un síndrome [Korula et al., 1995] y puede estar asociado con ectropion. El lagoftalmos da lugar a menudo a la irritación crónica conjuntiva y / o corneal

## **FISURA PALPEBRAL EN FORMA DE ALMENDRA**

### **SUBJECTIVO:**

Una forma creada por un arqueamiento agudo hacia abajo del párpado superior y arqueamiento hacia arriba del párpado inferior, hacia el canto medial, que da al contorno de las fisuras palpebrales la configuración de una almendra: así, la distancia máxima entre las fisuras está desplazada desde , y medial a, el punto central.

### **COMENTARIOS:**

La configuración de almendra tiende a disiparse con el tiempo a medida que crecen los tejidos circundantes (por ejemplo, párpados, puente nasal).

## **FISURA PALPEBRAL, INCLINADA HACIA ABAJO**

### **OBJETIVO:**

La inclinación palpebral de la fisura es más de 2 DE por debajo de la media para la edad.

### **SUBJECTIVO:**

La inclinación de la fisura palpebral es menor que la típica de la edad.

### **COMENTARIOS:**

La inclinación o tendencia de la fisura palpebral se define como el ángulo formado por dos líneas: una línea imaginaria que conecta el canto lateral con el canto medial de cada ojo y una línea horizontal imaginaria formada por los dos cantos mediales cuando el paciente sostiene la cabeza con la línea vertical de la cara facial con la cabeza en una posición vertical neutra (ni flexionada ni extendida) y la mirada hacia delante [Farkas. 1994].

Las normas de inclinación de las fisuras palpebrales se especifican en Farkas [1994] para los caucásicos (pág 283) y para las poblaciones chinas y afroamericanas (datos limitados, páginas 342 y 349, respectivamente). Hall et al. [2007] sólo especifica las normas para los caucásicos entre 6 y 16 años de edad. Tenga en cuenta que la inclinación media es ligeramente ascendente en todas las edades [Farkas. 1994; Hall et al., 2007] Algunas características (por ejemplo, ptosis o epicanto) pueden dificultar la evaluación de la inclinación de la fisura palpebral. La hipoplasia malar y / o cigomática y los **Ojos ampliamente separados** pueden estar asociados con una inclinación hacia abajo

### **REEMPLAZA:**

Inclinación antimongoloide

## **FISURA PALPEBRAL LARGA**

### **OBJETIVO:**

La distancia entre el canto medial y lateral es más de 2 DS por encima de la media para la edad.

SUBJECTIVO:

Aumento aparente de la longitud de las fisuras palpebrales.

COMENTARIOS:

Las técnicas y normas de medición son como se especifica en Hall et al. [2007] y Farkas [1994]. El término "fisura palpebral general" se desaconseja porque este término es vago con respecto a qué dimensión (vertical y horizontal) se refiere, junto con la definición popular de "Con los ojos muy abiertos" que se refiere a la altura de la fisura palpebral

REEMPLAZA:

Fisura palpebral general

### **FISURA PALPEBRAL CORTA**

OBJETIVO:

La distancia entre el canto medial y lateral es más de 2 DS por debajo de la media para la edad.

SUBJECTIVO:

Reducción aparente de las fisuras palpebrales

COMENTARIOS:

Las técnicas y normas de medición son como se especifica en Hall et al. [2007] y Farkas [1994]. Estas fuentes incluyen datos más completos para los caucásicos que para otros grupos. La disminución de la longitud de la fisura palpebral puede ir acompañada de una disminución de la distancia vertical entre el párpado superior e inferior dando a los ojos una apariencia más hendida y puede dar la apariencia de ptosis, pero esto debe codificarse por separado si está presente. El acortamiento severo de las fisuras palpebrales conduce a blefarofimosis

### **Fisura palpebral, inclinada hacia arriba**

OBJETIVO:

La inclinación de la fisura palpebral es superior a 2 DS por encima de la media para la edad.

SUBJECTIVO:

La inclinación de la fisura palpebral es mayor que la típica para la edad.

COMENTARIOS:

La inclinación o tendencia de la fisura palpebral se define como el ángulo formado por dos líneas: una línea imaginaria que conecta el canto lateral con el canto medial de cada ojo y una línea horizontal imaginaria formada por los dos cantos medianos cuando el paciente sostiene su cabeza con la línea media facial vertical con la cabeza en una posición vertical neutral (ni flexionada ni extendida) y la mirada hacia adelante [Farkas, 1994]. Las normas de inclinación de las fisuras palpebrales especificadas en Farkas [1994] para los caucásicos (pág 283) y para las poblaciones chinas y afroamericanas (datos limitados, pgs 342 y 349, respectivamente). Hall et al. [2007] sólo especifica normas para los caucásicos entre 6 y 16 años de edad. Las fisuras palpebrales aumentadas pueden estar asociadas con la microcefalia, pero estas deben codificarse por separado. Algunas características (por ejemplo, ptosis o Epicanto) pueden dificultar la evaluación de la inclinación de la fisura palpebral.

REEMPLAZA:

Inclinación mongoloide

### **PROPTOSIS**

SUBJECTIVO:

Un ojo que sobresale anterior al plano del encaje en una extensión mayor que la típica.

COMENTARIOS:

Este hallazgo debe distinguirse del subdesarrollo de la cresta supraorbitaria o del maxilar / zigoma. En proptosis, el globo es protuberante anteriormente en comparación con el plano general de la cara. No hay medición objetiva conocida, y el diagnóstico de esta característica depende en gran medida de la experiencia del observador.

SINÓNIMOS:

Ojos prominentes

### **SINOFRIDIA**

SUBJECTIVO:

Reunión de las cejas medianas en la línea media.

COMENTARIOS:

La depilación cosmética o el afeitado pueden ocultar esto. Es controvertido si las cejas medianas deben encontrarse en la línea media para justificar este descriptor, a diferencia de las cejas que se extienden marcadamente hacia la línea media pero no se encuentran

REEMPLAZA:

Uniceja

### **TELECANTO**

OBJETIVO:

Distancia entre el canto interior más de 2 DS por encima de la media.

SUBJECTIVO:

Incremento aparente de la distancia entre el canto interior.

COMENTARIOS:

Telecanto puede estar presente sin o con ***Ojos ampliamente separados***. En este último caso, los ***Ojos ampliamente separados*** deben codificarse por separado. La distancia cantal interna varía entre los grupos étnicos. Las normas están disponibles para los africanos americanos [Murphy y Laskin, 1990], chinos [Wu et al., 2000]. Y los caucásicos [Laestadius et al., 1969; Feingold y Bossert, 1974 Merlob et al., 1984; Evereklioglu et al., 2001]. En presencia de un ***Pliegue epicantal***, la determinación de la distancia cantal interna puede ser difícil.

SINÓNIMOS:

*Dystopia canthorum*

### **HINCHAZÓN DEL PÁRPADO SUPERIOR)**

SUBJECTIVO:

Hinchazón o distensión del párpado superior.

COMENTARIOS:

La hinchazón puede ser debido a edema, grasa u otras deposiciones o inflamación. Es controvertido si debe haber un término separado para la plenitud del párpado superior lateral.

**OREJA**

**ANOTIA**

OBJETIVO:

Ausencia completa de cualquier estructura auricular.

SINÓNIMO:

Ausencia de oreja.

### **ANTIHELIX SALIENTE**

SUBJETIVO:

Protrusión del antihélix con dirección más anterior que lateral formando un saliente por encima de la concha posterior.

COMENTARIO:

En casos marcados a menudo aparece asociado con la falta de la protrusión lateral del antihélix.

SINÓNIMOS:

Saliente conchal.

### **AUSENCIA DE ANTIHELIX**

OBJETIVO:

No existe una cresta entre la concha y la fosa triangular con el hélix.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es común en una oreja protruida y con forma de copa, donde las partes superior e inferior del antihélix a menudo están ausentes . Esto es distinto de la ausencia parcial del antihélix que puede ocurrir por ejemplo en una parte poco desarrollada del pliegue inferior del antihélix.

### **ANTIHELIX , RAÍZ ADICIONAL.**

OBJETIVO:

Cresta supernumeraria o pliegue de la oreja saliendo desde el antihélix.

COMENTARIO:

El pliegue supernumerario habitualmente se origina posteriormente desde el antihélix en o justo encima, del punto de su bifurcación, pero pueden haber

diferentes orígenes. En el caso anterior , el hallazgo es denominado oreja Stahl. (Yamada and Fukuda,1980)

### **ANTIHELIX, ANGULADO.**

SUBJETIVO:

La cresta del antihélix forma un ángulo agudo entre el antitrago y su bifurcación (alargado) en lugar de un arco de curva suave.

### **ANTIHELIX, RAÍZ INFERIOR, ENGROSADA.**

SUBJETIVO:

Anchura aumentada y de la sección del corte del pliegue inferior.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable. El pliegue inferior esta normalmente agudamente doblado ofreciendo un perfil más estrecho.

### **ANTIHELIX. RAÍZ INFERIOR, PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Protrusión aumentada del pliegue inferior en relación con el prominente tallo del antihélix.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable.

REEMPLAZA:

Pliegue inferior del antihélix, hiperplásico; pliegue inferior de antihélix hipertrófico.

### **ANTIHELIX, RAÍZ INFERIOR, POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Disminución de la protrusión del pliegue inferior del antihélix en relación con el prominente tallo del antihélix.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable

REEMPLAZA:

Pliegue inferior del antihélix, hipotrófico; pliegue inferior de antihélix hipoplásico.

### **ANTIHÉLIX, TALLO ,PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Protrusión aumentada del surco del antihélix, proximal a su bifurcación, en relación con la prominencia del hélix.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable. La relativa prominencia es atribuible bien a un aumentado volumen del cartílago y/o la agudeza del ángulo de doblez. La interpretación de la prominencia relativa del antihélix puede ser dificultosa cuando la concha anatómica está distorsionada, por ejemplo en oreja acopada.

REEMPLAZA:

Antihélix tallo, hiperplásico; Antihélix tallo, hipertrófico.

### **ANTIHÉLIX. TALLO ,SERPIGINOSO.**

SUBJETIVO:

Curvatura posterior del antihélix desde su origen en el antitrago, va inicialmente casi perpendicular al hélix que desciende, oscureciendo parte de la concha.

### **ANTIHÉLIX, TALLO, POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Protrusión disminuida de la cresta antihélix, proximal a su bifurcación, en relación con la prominencia del hélix normal.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable. El grado de prominencia es atribuido al volumen del cartílago o/y la agudeza del ángulo de doblez. La interpretación de la prominencia relativa del antihélix puede ser dificultosa cuando la concha anatómica esta distorsionada, por ejemplo en oreja acopada.

REEMPLAZA:

Antihélix tallo, hipoplasico; Antihélix tallo, hipotrófico.

### **ANTIHÉLIX, RAÍZ SUPERIOR, PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Aumento en la protrusión del pliegue superior en relación con la prominencia normal del tallo del antihélix.

COMENTARIOS:

Es un hallazgo muy variable. Puede existir una relación inversa entre los tamaños relativos de los pliegues superior e inferior, pero esto debe ser codificado por separado.

REEMPLAZA:

Pliegue superior del antihélix; hipertrófico, Pliegue superior del antihélix, hiperplasico.

### **ANTIHÉLIX, RAÍZ SUPERIOR, POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Protrusión disminuida del pliegue superior en relación con la prominencia normal del tallo del antihélix.

COMENTARIO:

Este hallazgo es muy variable. Puede existir una relación inversa entre los tamaños relativos de los pliegues superior e inferior, pero esto debe ser codificado por separado.

REEMPLAZA:

Pliegue superior del antihélix; hipotrófico, Pliegue superior del antihélix, hipoplasico.

### **AUSENCIA DE ANTITRAGO.**

OBJETIVO :

Ausencia de la prominencia anterosuperior del área entre el fondo de la incisura y el margen interno del antihélix.

COMENTARIOS:

El tamaño del antitrango es muy variable.

### **ANTITRAGO, BÍFIDO.**

OBJETIVO:

Pico del antitrango doble más que único

SINONIMOS:

Antitrango doble.

### **ANTITRAGO, EVERTIDO.**

OBJETIVO:

Antitrango posicionado en un ángulo perpendicular al plano de la oreja (orientado hacia afuera del plano de la oreja).

COMENTARIOS:

Es una característica muy común.

### **ANTITRAGO, PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

Aumento de la prominencia anterosuperior del área entre el fondo de la incisura y el margen interno del antihélix.

COMENTARIOS:

Es un hallazgo muy variable.

SINÓNIMOS:

Antitrango aumentado.

REEMPLAZA:

Antitrango, hiperplásico; Antitrango hipertrófico.

### **ANTITRAGO, POCO DESARROLLADO.**

#### SUBJETIVO:

Reducción de la prominencia antero superior del área entre el fondo de la incisura y el margen interno del antihélix. (línea 1 de la ilustración)

#### COMENTARIOS:

Es un hallazgo muy variable.

#### SINÓNIMOS:

Antitrigo pequeño.

#### REEMPLAZA:

Antitrigo, hipoplasico; Antitrigo hipotrófico.

### **CONCHA, PLIEGUE EXTRA.**

#### OBJETIVO:

Los pliegues o crestas dentro de la concha que son distintos del pliegue del hélix.

#### COMENTARIOS:

Estos pliegue puede ocurrir en ausencia o con un bien desarrollado pliegue de hélix, y pueden ser distinguidos por su origen separado y posición.

### **CRIPTOTIA**

#### OBJETIVO:

Invaginación de la parte superior de la oreja bajo un pliegue de piel del temporal.

#### COMENTARIOS:

Hay anomalías asociadas del antihélix superior y del pliegue. El tercio superior de la oreja esta afectado primariamente y hay un desplazamiento inferomedial del tubérculo helical de Darwin. Se reconocen dos tipos: Tipo I, el antihélix y pliegue superior están reducidos en tamaño (fig a) Tipo II, el antihélix y el pliegue inferior también están afectados (fig b) (Hirose et al, 1985)

### **OREJA, ARRUGADA**

#### SUBJETIVO:

Distorsión del curso normal de los pliegues de la oreja y aparición de pliegues supernumerarios

#### COMENTARIOS:

Es distinto de oreja Sthal u oreja Shell, con las cuales son a menudo confundidas. La apariencia a menudo cambia marcadamente después del nacimiento.

### **OREJA, ACOPADA**

#### SUBJETIVO:

Protrusión lateral de la oreja que pierde los pliegues antihelicales (incluyendo ausencia de pliegue inferior y superior)

#### REEMPLAZA:

Oreja Capuchino.

### **OREJA , AUSENCIA FOCAL.**

#### OBJETIVO:

Ausencia de una porción localizada de la oreja, cuando esto no puedes ser descrito en un término más preciso.(ej ausencia del lóbulo)

#### COMENTARIOS:

Esta definición es terminológicamente instaurada con el conocimiento de que pueden haber ausencia de estructuras específicas no recogidas por la terminología. El área específica afectada debe ser anotada.Por ejemplo, ausencia focal de la fosa triangular.

### **OREJA, LARGA.**

#### OBJETIVO:

La longitud de la oreja es mayor de dos DS por encima de la media.

#### SUBJETIVO:

Un aumento aparente de la longitud de la oreja.

## COMENTARIOS:

La longitud de la oreja es determinada por la distancia máxima entre la parte superior e inferior del pabellón auricular . Los valores normales entre el nacimiento y los 16 años están disponibles. (Feingold and Bossert,1974; Hall et al.,2007) y desde el nacimiento hasta los 18 años (Farkas,1981) especificados por sexo. Valores para adultos de longitud y anchura separados por sexos, están publicados para muestreo del personal del ejército de USA.(Tech Report NATICK/TR89/027,pp89-90) pero son difíciles de obtener. Los datos de los japoneses adultos también están disponibles (Itoh et al.,2001). Ambos datos de adultos sugieren que las orejas aumentan en longitud en la madurez y las orejas de los varones son mayores que las de las mujeres. Las orejas probablemente parecen mayores en relación con una cabeza pequeña que con una cabeza grande. Por esta razón nosotros recomendamos mucho la medición en el estudio de la longitud de la oreja. Diagnostico subjetivo de la longitud de la oreja debe ser solo usado en situaciones inevitables. Recomendamos medir también la anchura (Farkas 1981). De hecho el término comúnmente usado de Macrotia es un término que arropa un aumento en la longitud y la anchura. (area superficie)

### **OREJA, DE IMPLANTACIÓN BAJA.**

#### OBJETIVO:

La inserción superior de la oreja en el cuero cabelludo será debajo de una horizontal imaginaria que pasando a través de la comisura palpebral interna (Canti) ,

#### COMENTARIOS:

La posición de la oreja puede ser determinada in cuatro diferentes formas. (Hall et al.,2007). Hay controversia en lo que que respecta a un consenso sobre los métodos para determinar la posición de la oreja respecto a un plano fijo.(Hall et al., 2007). El plano Frankfurt usa la posición del meato auditivo como referencia de esa manera no emplea la posición de la oreja. Si las fisuras parpebrales corren en horizontal, pueden ser usadas como guía de plano. La definición usada aquí minimiza el problema por el cual la posición relativa del la cabeza del sujeto con respecto al observador puede influenciar en obtener una impresión subjetiva de la posición de las orejas. Una evaluación subjetiva de la posición de las orejas es inaceptable porque es poco fiable y a menudo confundida por cambios en la forma de la cabeza, tamaño , inclinación o cambios en la anatomía de la oreja, especialmente en la porción superior.

### **OREJA, ANGULACIÓN POSTERIOR, AUMENTADA**

#### OBJETIVO;

El ángulo formado por la línea perpendicular con el plano de Frankfurt y el eje medial longitudinal de la oreja (los dos puntos más distales de la oreja) mayor de dos DS por encima de la media para su edad.

**COMENTARIOS:**

Los valores normales están disponibles (Farkas, 1981; Hall et al., 2007). La media de este ángulo es cerca de 20°, usar el plano Frankfurt es comprometido si la oreja está implantada baja. Una evaluación subjetiva de la rotación de la oreja es inaceptable porque es poco fiable y a menudo errónea por cambios en la posición de la cabeza. Anormalidades en la forma de la oreja pueden hacer difícil determinar con exactitud el eje longitudinal medial de la oreja, en algunos casos, es probablemente imprudente realizar una evaluación del estado de rotación de la oreja.

**SINÓNIMOS:**

Oreja, posteriormente, rotada.

**OREJA, PROTRUIDA.**

**OBJETIVO:**

Ángulo formado por el plano de la oreja y el hueso mastoideo mayor del percentil 97 para su edad: o margen exterior del Hélix a más de 2 cm desde la mastoides al punto de máxima distancia.

**COMENTARIOS:**

Los valores normales están disponibles (Farkas, 1981; Hall et al., 2007). En casos leves el pliegue superior del antihélix es deficiente; en casos más severos la de los pliegues normales puede ser aún más extensa, pero esto debe ser codificado por separado. Las orejas que protruyen pueden dar la apariencia de estar aumentadas en tamaño, pero esto debe ser evaluado por separado.

**SINÓNIMOS:**

Oreja, prominente.

**REEMPLAZA:**

Oreja, murcielago.

**OREJA, CORTA.**

**OBJETIVO:**

La longitud media de la oreja es 2DS por debajo de la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente disminución de la longitud de la oreja.

#### COMENTARIOS:

La longitud de la oreja es determinada por la distancia máxima entre la parte mas superior e inferior del pabellón auricular . Los valores normales entre el nacimiento y los 16 años están disponibles. (Feingold and Bossert,1974; Hall et al.,2007) y desde el nacimiento hasta los 18 años (Farkas,1981) especificados por sexo. Valores para adultos de longitud y anchura separados por sexos, están publicados para muestreo del personal del ejercito de EEUU.(Tech Report NATICK/TR89/027,pp89-90) pero son difíciles de obtener. Los datos de los japoneses adultos también están disponibles (Itoh et al.,2001). Ambos datos de adultos sugieren que las orejas aumentan en longitud en la madurez y las orejas de los varones son mayores que las de las mujeres. Las orejas probablemente parecen mayores en relación con una cabeza pequeña que con una cabeza grande. Por esta razón nosotros recomendamos mucho la medición en el estudio de la longitud de la oreja. Diagnostico subjetivo de la longitud de la oreja debe ser solo usado en situaciones inevitables. Recomendamos medir también la anchura (Farkas 1981). De hecho el término comúnmente usado de Macrotia es un término que arropa un aumento en la longitud y la anchura. (area superficie)

#### **HÉLIX, HENDIDO.**

##### OBJETIVO:

Defecto en la continuidad del hélix, que puede ocurrir en cualquier punto de su longitud.

##### COMENTARIOS:

Puede tomar la forma de una hendidura marcada en la figura a) o menos demarcada como como en la parte superior externa de la figura b), Debe ser distinguida de la oreja en signo de interrogación. Si el defecto o el surco ocurre en la unión de las porciones superior y descendente del hélix, suele ser codificada con Surco Darwin del Hélix.

##### SINÓNIMOS:

Hélix, muesca.

#### **HÉLIX, RIZADO.**

##### SUBJETIVO:

Indotación linear circunferencial en la convexidad de la superficie exterior del hélix.

COMENTARIOS:

La onda se encuentra habitualmente en el tercio medio del hélix descendente. El hélix tiene la apariencia de haber sido pinchada o aplastada a lo largo de su margen posterior. Esta deformidad puede distorsionar el borde libre del hélix.

SINÓNIMOS:

Hélix, indentado.

### **HÉLIX, RAÍZ, AUSENTE**

SUBJETIVO:

Hay una continuidad desde el trago y la parte ascendente del hélix sin evidencia de la extensión posterior hacia la concha (raíz)

### **HÉLIX, RAÍZ, CONECTADO CON EL ANTIHÉLIX**

OBJETIVO:

Extensión de la cresta que forma la raíz del hélix (crus) cruza la oreja y con la raíz del antihélix.

### **HÉLIX, RAÍZ, EXPANDIDO EN SU PARTE TERMINAL.**

SUBJETIVO:

Ensanchamiento más que afilamiento de la raíz del hélix en su parte posterior cerca del antihélix.

### **HÉLIX, RAÍZ, HORIZONTAL.**

SUBJETIVO:

El eje principal de la raíz del hélix perpendicular al eje medial longitudinal de la oreja, en lugar de inclinado inferior y posteriormente.

COMENTARIOS:

El término "señal de vía de ferrocarril" ha sido usado para describir una raíz del hélix prominente y horizontal en combinación con una prominente, inferior y

paralela raíz del antihélix. Es preferible simplemente describir cada componente por separado.

### **HÉLIX, RAÍZ, PROMINENTE.**

SUBJETIVO:

La raíz del hélix esta desarrollada en el mismo grado que el tallo del antihélix o que el hélix.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable, valorar la prominencia es muy subjetivo y puede ser influenciado por un desarrollo relativo de otras partes de la oreja. Parece que hay una correlación entre la longitud de la raíz del hélix y su relativa prominencia, pero esto debe ser codificado por separado.

REEMPLAZA:

Raíz de Hélix hipertrófica. Raíz de hélix hiperplásica.

### **HÉLIX , RAÍZ, SERPIGINOSA.**

SUBJETIVO:

Un trayecto curvado de la raíz del hélix, aproximándose o uniéndose al antitrago.

### **HÉLIX, RAÍZ, PUENTE DEL TRAGO.**

SUBJETIVO:

El origen anterior de la raíz del hélix rodea el margen superior del trago, la raíz se extiende sobre la parte superior de la concha, cavum y finaliza en el antihélix.

COMENTARIOS:

El antihélix puede ser también anómalo, pero esto debe ser codificado por separado.

### **HÉLIX, RAÍZ, POCO DESARROLLADA.**

SUBJETIVO:

Aplanamiento y/o acortamiento de la raíz de hélix por encima de la media.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable. Parece haber una correlación entre la longitud de la raíz del hélix y su prominencia relativa.

REEMPLAZA:

Raíz hipoplásica del hélix: Hipotrófica raíz del hélix.

**HÉLIX, HENDIDURA DE DARWIN**

OBJETIVO:

Pequeño defecto del pliegue del hélix, situado en la unión entre la parte descendentes y superior del hélix.

COMENTARIOS:

Defectos en otros lugares del hélix son codificados como hélix hendido.

**HÉLIX, TUBÉRCULO DE DARWIN**

OBJETIVO:

Pequeña expansión del pliegue del hélix, situado en la unión entre su parte superior y descendente.

**HÉLIX, ASCENDENTE CON DISCONTINUIDAD DE LA RAÍZ.**

OBJETIVO:

Interrupción entre el hélix ascendente y la raíz del hélix, permitiendo que el hélix ascendente se adhiera directamente a la mastoides

COMENTARIOS:

Es un hallazgo poco común.

SINÓNIMOS:

Origen anómalo de la parte ascendente del hélix.

REEMPLAZA:

Hélix, ascendente, separación.

### **HÉLIX, SOBRESALIENTE.**

#### SUBJETIVO:

Incurvación excesiva del borde del hélix, por lo que el borde libre es paralelo al plano de la oreja.

#### COMENTARIOS:

Esto es más a menudo visto en el hélix superior donde debe ser distinguido de oreja podada (donde la normal convexidad del borde posterior de la oreja se pierde). Hélix sobresaliente es muy variable.

### **HÉLIX, HOYUELO POSTERIOR.**

#### OBJETIVO:

Identación permanente de la parte pastero medial del hélix que puede ser marcado o pobremente delineado.

#### COMENTARIOS:

Normalmente son lineales o de forma ovalada pequeña, y puede ser único o múltiple. (Prescott and Hennekam,2007)

#### REEMPLAZA:

Oreja , surco helicoidal posterior; oreja hendidura helicoidal posterior.

### **HÉLIX, PARTE SUPERIOR CUADRADA.**

#### SUBJETIVO:

Hélix superior aplanado en lugar de curvado o redondeado, con trazado mas horizontal de lo normal.

#### COMENTARIOS:

No debe confundirse con, oreja podada u oreja de sátiro, y puede representar un bajo desarrollo del tercio superior del pabellón auricular. habitualmente se asocia con un hélix ascendente corto.

### **HÉLIX, POCO PLEGADO.**

#### SUBJETIVO:

Es un bajo desarrollo del hélix que bien afecta al hélix entero o es localizado

#### COMENTARIOS:

El pliegue del hélix es muy variable. Para usar este término, el área afectada debe ser demasiado grande para ser considerada una hendidura del hélix. Un bajo desarrollo de una parte del hélix puede dar la impresión de que esa área está aumentada.

#### REEMPLAZA:

Oreja, mordisco de perro.

#### **LÓBULO , AUSENTE.**

##### OBJETIVO:

Ausencia del tejido carnoso no cartilaginoso, inferior al trago y a la incisura.

##### COMENTARIOS:

Mirar, Lóbulo pegado, para ver un hallazgo que debe ser distinguido de Lóbulo ausente.

#### **LÓBULO, PLEGUE ANTERIOR.**

##### SUBJETIVO:

Es una indentación aguda bien marcada, típicamente lineal y aproximadamente horizontal en el espacio interior del lóbulo de la oreja.

##### COMENTARIOS:

Surcos poco profundos o indentaciones son muy comunes, especialmente en lóbulos grandes. Los pliegues del lóbulo de la oreja, pueden aparecer postnatalmente (Chitayat et al,1990) Los hoyuelos posteriores del hélix pueden ser hallazgos relacionados pero deben ser codificados separadamente.

#### **LÓBULO ,PEGADO.**

##### OBJETIVO:

Adherencia del lóbulo por el lado de la cara, en el punto más inferior del lóbulo sin induración ascendente.

##### COMENTARIOS:

El lóbulo de la oreja no tiene porción colgante.

### **LÓBULO HENDIDO.**

#### OBJETIVO:

Discontinuidad en la convexidad del margen inferior del lóbulo.

#### COMENTARIOS:

La hendidura a menudo es más visible si el lóbulo es traccionado hacia delante, o cuando es visto desde detrás. Desgarros adquiridos por aretes de pendientes se deben distinguir.

#### SINÓNIMOS:

Lóbulo bífido: lóbulo mellado.

### **LÓBULO, GRANDE.**

#### SUBJETIVO:

Volumen aumentado del lóbulo de la oreja.

#### COMENTARIOS:

Se puede ver toda gradación en tamaños del lóbulo de la oreja, desde lóbulos ausentes hasta claramente grandes comparados con la media. Este hallazgo es muy variable y el rango se puede ver en la figura de arriba. El tamaño del lóbulo aumenta en la edad adulta (Ferrario et al, 1999. Itoh et al., 2001)

#### REEMPLAZA:

Lóbulo hiperplásico; Lóbulo hipertrófico: Lóbulo carnoso.

### **LÓBULO, PEQUEÑO.**

#### SUBJETIVO:

Volumen reducido del lóbulo de la oreja.

#### COMENTARIOS:

Se puede ver toda gradación en tamaños del lóbulo de la oreja, desde lóbulos ausentes hasta claramente grandes comparados con la media. Este hallazgo es muy variable

#### REEMPLAZA:

Lóbulo hipoplásico; lóbulo hipotrófico

### **LÓBULO, LEVANTADO.**

#### SUBJETIVO:

La superficie lateral del lóbulo de la oreja se orienta hacia arriba.

#### SINÓNIMOS:

Lóbulo girado superior.

### **OREJA MOCHADA.**

#### SUBJETIVO:

Los pliegues anterior e inferior de la porción superior de la oreja obliteran las fosas triangular y escafoidea.

#### COMENTARIOS:

Formas leves se limitan a la parte superior de la oreja, las más severas afectan también al parte posterior de la oreja. La concha puede ser excesivamente cóncava. Esto debe ser distinguido del Hélix sobresaliente en el que el contorno externo de la oreja es normal.

### **MACROTIA.**

#### OBJETIVO:

La longitud medial longitudinal de la oreja es más de 2 DS por encima de la media, y la anchura media es también 2DS por encima de la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente incremento en longitud y anchura del pabellón auricular.

#### COMENTARIOS:

Es un término de fusión, utilizado aquí porque resulta de utilidad. La longitud de la oreja es determinada por la distancia máxima entre la parte mas superior e inferior del pabellón auricular. Los valores normales entre el nacimiento y los 16 años están disponibles. (Feingold and Bossert,1974; Hall et al.,2007) y desde el nacimiento hasta los 18 años (Farkas,1981) especificados por sexo.Si solo esta aumentada la longitud el término oreja larga está recomendado. Los valores normales para la anchura de la oreja son variables (Farkas 1981)

Las definiciones para microtia siguen una ampliamente clasificación usada en cirugía, basada en las anomalías de la oreja destacadas por Weerda (1988). Como Microtia indica al menos disminución en la longitud y la superficie, y en formas más severas incluye formas anormales de las estructuras, todas las formas son reconocidas con términos aglutinantes, pero son citadas aquí por están bien establecidas.

### **MICROTIA , PRIMER GRADO**

#### OBJETIVO:

Presencia de todos los componentes normales de una oreja con la longitud medial longitudinal más de 2 DS por debajo de la media.

#### COMENTARIOS:

Ver Oreja corta para distinguir de oreja con alteración de la longitud. La mejor evaluación del tamaño incluye ambos longitud y anchura ( estimación de área de superficie) . Valores normales para medidas de ancho y largo están disponibles (Farkas,1981; Hall et al ., 2007)

### **MICROTIA, SEGUNDO GRADO**

#### SUBJETIVO:

Longitud media de la oreja de más de 2 DS por debajo de la media, en presencia de alguna pero no todas las partes de una oreja normal.

#### REEMPLAZA:

Oreja, grado II displasia: oreja acopada severa, tipo III; oreja concha berberecho; oreja, helix constreñido tipo IV; oreja, concha; oreja, mini.

### **MICROTIA, TERCER GRADO.**

#### OBJETIVO:

Presencia de algunas estructuras auriculares, pero ninguna de ellas conforman componentes auriculares reconocibles.

#### COMENTARIOS:

Esta malformación esta comúnmente asociada con atresia del canal externo, pero esa anomalía debe ser codificada por separado. La ausencia completa de la oreja , debe ser codificada como Anotia.

REEMPLAZA:

Oreja, Grado III displasia; oreja, hipoplasica, grupo II; oreja, cacahuete.

### **HOYUELO, AURICULAR.**

OBJETIVO:

Pequeña indentación en la parte inferior del hélix ascendente, concha o en raíz del hélix.

COMENTARIOS:

La localización del hoyuelo es el plano de fusión de primer arco branquial. (Wood-Jones and I-Chuan, 1933)

### **HOYUELO, PREAURICULAR.**

OBJETIVO:

Pequeña indentación anterior a la inserción de la oreja.

COMENTARIOS:

La localización de este hoyuelo es en el plano de fusión del primer arco branquial (Wood-Jones and I-Chuan, 1933).

### **ECTOPIA PRETRAGAL.**

OBJETIVO:

Morfología variable de los tejidos que contiene cartilago anteriores al meato auditivo externo.

COMENTARIOS:

Las estructuras son frecuentemente complejas y deben ser distinguidas de pingajos preauricular . Pueden ser difíciles de distinguir de hamartomas del musculo estriado o de Duplicaciones del trago. Las ectopias pretragales a menudo tienen forma de Hélix ( Fig.a), y en tales casos podrían ser llamadas Polyotia (Fig.c)

SINÓNIMOS:

Duplicaciones pretragales; polyotia.

REEMPLAZA:

Trago accesorio

### **NÓDULO QUELPRUD.**

OBJETIVO:

Pequeña prominencia cartilaginosa en la concha posterior.

COMENTARIOS:

Es visualizada mejor cuando el lóbulo es empujado hacia delante.

### **OREJA EN SIGNO DE INTERROGACIÓN.**

SUBJETIVO:

Hendidura entre el Hélix y el lóbulo.

COMENTARIOS:

Han sido descritos pocos casos (Priolo et al.,2000). Variaciones desde una pequeña hendidura hasta una completa separación entre el hélix y el lóbulo. Puede ser unilateral o bilateral. El lóbulo esta relativamente lateralizado comparado con la porción superior de la oreja y la fosa escafoidea puede estar ausente. Es distinto de Hélix hendido donde la hendidura esta dentro del hélix.

SINÓNIMOS:

Cosman oreja; oreja constreñida.

### **OREJA DE SÁTIRO.**

SUBJETIVO:

Porción superior de la oreja muy afilada, con variable pliegue saliente del hélix.

COMENTARIOS:

La oreja de sátiro parece tener una anormalmente pequeña porción supero lateral, Si el defecto de desarrollo se extiende hacia abajo incluyendo el lóbulo, la anomalía es mucho mas extrema produciendo la llamada oreja de Diablo.

REEMPLAZA:

Oreja, diablo

### **OREJA, EN CONCHA.**

#### SUBJETIVO:

Ausencia de la raíz ante helical superior, y ensanchamiento de la raíz ante helical inferior con una trayectoria mas horizontal y mas agudamente despegada del hélix de lo que es usual,

#### COMENTARIOS:

Este es un término de agrupación , consistente en la ausencia de la raíz superior del antehelix , ensanchamiento de la raíz inferior del antehelix y una anormal orientación del antehelix. Como es un término muy usado en la práctica se mantiene. Además el hélix puede mostrar pliegues con variables anomalías. La raíz del Hélix puede ser mas protruyente y mas allá de la concha de lo usual.

### **OREJA STAHL**

#### OBJETIVO:

Una tercera raíz en o por encima de la bifurcación normal del antihélix.

#### COMENTARIOS:

El hélix esta a menudo muy poco formado. Cuatro tipos han sido reconocidos en la literatura quirúrgica (Yamada and Fukuda,1980) pero no van a ser delineados aquí.

#### SINÓNIMOS:

Antihélix, tercera raíz, raíz adicional.

### **COLGAJO, AURICULAR.**

#### OBJETIVO:

Pequeña protrusión dentro del pabellón auricular.

#### COMENTARIOS:

El colgajo puede estar localizado en cada lado del pabellón auricular.

### **COLGAJO, PREAURICULAR.**

#### OBJETIVO:

Protrusión pequeña no cartilaginosa anterior a la inserción de la oreja.

#### COMENTARIOS:

La localización de este colgajo es en el plano de fusión del primer arco branquial (Wood-Jones and I-Chuan, 1933). En ocasiones puede ser un reto distinguir otras lesiones pediculares en este área: específicamente duplicaciones de componentes de la oreja, Ectopias pretragales, o un hamartoma musculo estriado. Los colgajos preauriculares habitualmente no tienen pelo, están limitados al plano de fusión, y no contienen musculo estriado.

#### **TRAGO, AUSENTE.**

##### OBJETIVO:

Pérdida de convexidad o prominencia o de contorno, de la cresta entre el fondo de la incisura y la confluencia de el hélix ascendente y la raíz del hélix.

##### COMENTARIOS:

Ver Lange (1966). Esto parece ser habitual en orejas de otra manera normales, y es más frecuente visto en Microtia con atresia de meato auditivo, pero estos hallazgos deben codificarse por separado.

#### **TRAGO, BÍFIDO.**

##### OBJETIVO:

Aumento de la altura de la cresta del trago, con una indentación superficial en el ápex ofreciendo una apariencia de doble pico

##### SINÓNIMOS:

Trago con muesca.

#### **TRAGO, DUPLICADO.**

##### OBJETIVO:

Parcial o completa duplicación del trago; normalmente situado anterior del trago normal.

##### COMENTARIOS:

No está claro con cuanta frecuencia o incluso si ocurriera que esta característica pudiera representar una duplicación de un componente mandibular. Las apariciones más frecuentes en esta región incluirían el colgajo preauricular y la duplicación pretragal de origen del hioides.

SINÓNIMOS:

Trago accesorio.

**TRAGO, PROMINENTE.**

SUBJETIVO.

Aumento de la protrusión póstero lateral del trago.

COMENTARIOS:

Es un hallazgo muy variable.

SINÓNIMOS:

Trago agrandado.

REEMPLAZA:

Trago hiperplásico; trago hipertrófico

**TRAGO, POCO DESARROLLADO.**

SUBJETIVO:

Disminución de la protrusión posterolateral del trago.

COMENTARIOS:

Este hallazgo es muy variable.

SINÓNIMOS:

Trago pequeño.

REEMPLAZA:

Trago hipoplásico, trago hipotrófico

## **NARIZ**

### **ALA NASAL HUNDIDA:**

#### SUBJETIVO:

Hendidura en el margen del ala nasal.

#### COMENTARIOS:

Las alas nasales son las partes laterales de la nariz o las alas de las fosas nasales, que rodean parcialmente las fosas nasales (orificios nasales). Normalmente tienen la misma anchura que la columela, pero varía mucho dependiendo de la forma de las fosas nasales. Algunos individuos con escaso desarrollo del ala nasal pueden ser clasificados como con "ala nasal hundida". Cuando el desarrollo del ala nasal es pobre hay continuidad del tejido que rodea la fosa nasal, mientras que en el "ala nasal hendida" la continuidad existe pero está alterada. El término coloboma ha sido reemplazado porque un coloboma es un remanente fisiológico que causa una discontinuidad en el tejido, el ala nasal hendida no tiene tal discontinuidad.

#### SINÓNIMOS:

Ala nasal hendida

#### REEMPLAZA:

*Ala nasi*, coloboma.

### **ALA NASAL GRUESA**

#### SUBJETIVO:

Aumento del abultamiento del ala nasal. Variación en el grosor del ala nasal: (fotos) a) normal, b) engrosamiento medio, c) grado moderado de engrosamiento. d) marcado engrosamiento.

### **ALA NASAL POCO DESARROLLADA.**

#### SUBJETIVO:

Adelgazamiento, ala deficiente o excesivamente arqueada.

#### COMENTARIOS:

Las alas nasales son las partes laterales de la nariz o las alas de las fosas nasales, que rodean parcialmente las fosas nasales (orificios nasales). Normalmente tienen la misma anchura que la columela, pero varía mucho dependiendo de la forma de las fosas nasales. Algunos individuos con escaso desarrollo del ala nasal pueden ser clasificados como con "ala nasal hundida". En el "ala nasal poco desarrollada" hay una continuidad del tejido que rodea la fosa nasal mientras que en el "ala nasal hundida" la continuidad existe pero esta alterada.

REEMPLAZA:

Ala nasal hipoplásica.

### **COLUMELA ENSANCHADA.**

SUBJETIVO:

Aumento de la anchura de la columela.

COMENTARIOS:

La columela debe ser vista desde abajo. Esta característica debe ser distinguida de las fosas nasales estrechas aunque las dos pueden estar presentes en el mismo individuo.

SINÓNIMOS:

Columela ensanchada.

### **COLUMELA INSERCIÓN ALTA.**

OBJETIVO:

Inserción de la parte posterior de la columela superior a la base de la nariz.

### **COLUMELA COLGANTE BAJA.**

SUBJETIVO:

La columela se extiende inferiormente al nivel de la base nasal, cuando es vista de lado.

COMENTARIOS:

Esta característica puede ocurrir con o sin inserción baja de la columela. Puede ser confundida con un pico de la nariz colgante que puede estar también presente, pero las dos deben ser codificadas por separado.

SINÓNIMOS:

Columela por debajo del ala nasal, columela baja.

### **COLUMELA, INSERCIÓN BAJA.**

OBJETIVO:

Inserción de la parte posterior de la columela por debajo de la base de la nariz.

COMENTARIOS:

Esta característica es diferente de la columela convexa colgante baja, que tiene una inserción normal. Puede estar asociada con un “surco naso labial acortado”, pero esto debe ser evaluado y codificado por separado. La inserción baja es apreciada mejor cuando miramos desde el lado.

### **COLUMELA CORTA.**

SUBJETIVO:

Reducción de la distancia desde el borde anterior de la nariz al subnasal.

COMENTARIOS:

A menudo se acompaña de una “punta de la nariz deprimida” pero esto debe ser evaluado y codificado por separado. El término “ausencia de columela” ha sido retirado porque la columela está siempre presente, excepto en nariz única y proboscide.

### **NARIZ ANTEVERTIDA.**

SUBJETIVO:

Fosas nasales orientadas hacia adelante con la cabeza en posición Frankfurt horizontal y los ojos del observador al nivel de los ojos del sujeto.

COMENTARIOS:

La punta de la nariz está hacia arriba, en posición superior a la base de la nariz, permitiendo ver las fosas nasales con facilidad desde el frente. Con la maduración y el crecimiento de la cresta nasal y la punta, las fosas nasales se colocan habitualmente dirigidas más hacia inferior.

SINÓNIMOS:

Punta de la nariz hacia arriba.

REEMPLAZA:

Nariz de perro.

### **NARIZ ALARGADA.**

SUBJETIVO:

Aumento de la apertura de las fosas nasales.

COMENTARIOS:

Las fosas nasales son típicamente simétricas, con amplia apertura. Deben ser evaluadas con la cara en reposo para evitar el efecto de fosas nasales ensanchada que ocurre con el distress. La nariz cambia con la edad de redondeada en la infancia a alargada en edades posteriores.

SINÓNIMOS:

Nariz ensanchada.

### **NARIZ ESTRECHA.**

SUBJETIVO:

Esbelta, apertura en hendidura de las fosas nasales.

COMENTARIOS:

La forma de las fosas nasales has sido clasificada en cuatro tipos principales por Paul Topinard (1830-1911). Esta clasificación no es de uso habitual.

SINÓNIMOS:

Nariz estrecha, nariz hendidura.

### **NARIZ ÚNICA.**

OBJETIVO:

Una apertura externa de la nariz.

COMENTARIOS:

La apertura única puede ocurrir en la línea media o puede situarse en un lado, puede ser simétrica o asimétrica. Aunque la columela esta invariablemente ausente, es un hecho implícito y no necesita ser especificado por separado.

### **NARIZ SUPERNUMERARIA.**

OBJETIVO:

Más de dos narices.

### **BASE NASAL ESTRECHA.**

SUBJETIVO:

Disminución de la distancia entre la fijación de las alas nasales a la cara.

COMENTARIOS:

Hay una diferencia muy marcada en la anchura de la base nasal dependiendo de grupos étnicos.

### **BASE NASAL ANCHA.**

SUBJETIVO:

Aumento de la distancia entre la fijación de las alas nasales a la cara.

COMENTARIOS:

Hay una diferencia muy marcada en la anchura de la base nasal dependiendo de grupos étnicos.

SINÓNIMOS:

Base nasal ensanchada.

### **PUENTE DE LA NARIZ DEPRIMIDO.**

SUBJETIVO:

Posicionamiento posterior del la raíz nasal en relación con todo el perfil de la cara para la edad.

COMENTARIOS:

El adjetivo “deprimido” aquí no indica un proceso activo, sino un estatus. Un puente nasal deprimido puede ocurrir independiente de la anchura del puente nasal, y la anchura debe ser evaluada independientemente. En la infancia, el puente de la nariz está relativamente más posterior que en una persona mayor. El término puente de la nariz deprimido debe ser usado únicamente cuando el puente es más posterior que lo típico para su edad y su grupo étnico.

**SINÓNIMOS:**

Protrusión del puente nasal deprimido, Puente nasal retrasado; Puente nasal empotrado; Raíz nasal deprimida; Raíz nasal retrasada.

**REEMPLAZA:**

Nariz en hocico; Puente nasal bajo; Puente nasal plano.

**PUENTE DE LA NARIZ ESTRECHO.**

**SUBJETIVO:**

Disminución de la anchura del puente óseo de la nariz.

**COMENTARIOS:**

La estrechez puede ser acompañada por unafilamiento, apariencia en forma de quilla. El puente nasal puede ser más estrecho con la edad.

**SINÓNIMOS:**

Puente nasal delgado.

**PUENTE NASAL PROMINENTE.**

**SUBJETIVO:**

Posicionamiento anterior de la raíz nasal en comparación con lo normal para la edad.

**COMENTARIOS:**

Un puente nasal prominente puede ocurrir simultáneamente con un puente nasal ancho que debe ser evaluado por separado. El puente nasal se hace más prominente con la edad. Aunque la raíz nasal puede estar situada más anterior sin aumentar el espacio entre los ojos, la prominencia del puente nasal puede acompañarse por Telecanthus o Hipertelorismo ocular (Hall et al., 2009). Si estas características están presentes deben ser codificadas por separado. Ojos

hundidos (Hall et al., 2009) pueden darnos la impresión de puente nasal prominente, pero este hecho debe ser codificado por separado.

SINÓNIMOS:

Puente de la nariz alto.

### **PUENTE DE LA NARIZ ANCHO.**

SUBJETIVO:

Aumento de la anchura del puente nasal.

COMENTARIOS:

Debemos ser cuidadosos en distinguir entre un aumento de la anchura del hueso y la totalidad de los tejidos paranasales. Un puente nasal ensanchado debe ser distinguido de elecanthus o hipertelorismo (Hall et al., 2009). Un puente nasal ancho puede ser bien deprimido o prominente, los cuales deben ser codificados por separado.

SINÓNIMOS:

Puente nasal ancho.

### **AUSENCIA DEL CARTÍLAGO NASAL.**

OBJETIVO:

Pérdida de un palpable cartílago nasal.

COMENTARIOS:

Esta característica puede estar acompañada por deficiencia del hueso nasal. La ausencia del cartílago nasal puede dar una punta de la nariz deprimida, que debe ser codificada por separado.

### **CRESTA NASAL CÓNCAVA.**

OBJETIVO:

La cresta nasal se curva posteriormente por detrás de una línea imaginaria que conecta la raíz con la punta de la nariz.

COMENTARIOS:

Diferenciar de puente nasal deprimido.

REEMPLAZA:

Nariz en forma de sillín, nariz en rampa de salto de esquís.

**CRESA NASAL CONVEXA.**

OBJETIVO:

La cresta nasal se curva anteriormente por encima e una línea imaginaria que conecta la raíz nasal con la punta de la nariz.

REEMPLAZA:

Nariz en pico: Nariz gancho.

**PUENTE NASAL DEPRIMIDO.**

SUBJETIVO:

Cresta nasal posterior.

COMENTARIOS:

El adjetivo “deprimido” aquí no indica un proceso activo sino un estatus. La característica debe ser evaluada de vista de perfil. Este hallazgo es típicamente asociado con una columela corta, pero debe ser evaluada por separado.

SINÓNIMOS:

Puente nasal retrasado; Puente nasas empotrado.

**PUENTE NASAL ESTRECHO.**

SUBJETIVO:

Disminución en la anchura del puente nasal.

COMENTARIOS:

Un puente nasal adelgazado puede parecer afilado, por no es siempre. No hay una medida objetivo para la anchura.

REEMPLAZA:

Nariz apretada

**CRESTA NASAL ENSANCHADA.**

SUBJETIVO:

Aumento de la anchura del puente de la nariz.

COMENTARIOS:

Esta característica debe ser evaluada en visión frontal. No hay una medida objetiva. Puede dar la impresión de una cresta nasal deprimido, pero esto debe ser evaluado de perfil y codificado por separado. Un marcado ensanchamiento de la cresta de la nariz puede ser difícil de distinguir de una nariz bífida.

SINÓNIMOS:

Cresta nasal ensanchada

**PUNTA DE LA NARIZ BÍFIDA.**

SUBJETIVO:

Evaluamos visualmente una indentación vertical, hendidura o depresión de la punta de la nariz.

COMENTARIOS:

No requiere que la punta de la nariz sea ancha. La división debe ser visible a la inspección y no solo por palpación, porque una punta de nariz bífida a la palpación es habitual. Si la punta nasal bífida se acompaña de indentación o hendidura de la raíz nasal y del puente nasal, debe codificarse como nariz bífida.

**PUNTA DE LA NARIZ ANCHA.**

SUBJETIVO:

Aumento en la anchura de la punta de la nariz.

COMENTARIOS:

La anchura de la punta de la nariz es evaluada en la unión anterior de las alas y la punta. Es relativamente habitual una cierta forma cuadrada de la punta de la nariz. Se evalúa mejor mirando la nariz desde abajo. No hay unas medidas objetivas. Un término relativo es nariz bulbosa.

SINÓNIMOS:

Punta de la nariz amplia.

**PUNTA DE LA NARIZ DEPRIMIDA.**

SUBJETIVO:

Disminución de la distancia desde la punta de la nariz a la base de la nariz.

COMENTARIOS:

A menudo se acompaña de columela corta, punta de nariz colgante y punta de nariz poco desarrollada. Estos signos deben ser evaluados y codificados por separado.

SINÓNIMOS:

Punta de la nariz retrasada, punta de la nariz empotrada.

**PUNTA DE LA NARIZ DESVIADA:**

SUBJETIVO:

La punta de la nariz está posicionada a un lado de la línea media.

COMENTARIOS:

No hay un ángulo mínimo específico para determinar que está desviada. La evaluación de un pequeño grado de desviación dependerá de la experiencia del observador. Un septum nasal desviado puede acompañar a una desviación de la punta de la nariz.

**PUNTA DE LA NARIZ ESTRECHA.**

SUBJETIVO:

Disminución de la anchura de la punta de la nariz.

COMENTARIOS:

La anchura de la punta de la nariz se evalúa en la unión anterior de las alas y la punta. Es habitual personas con forma cuadrada de la punta de la nariz. Puede ser evaluado mejor mirando la nariz desde abajo. No hay unas medidas objetivas.

REEMPLAZA:

Punta de la nariz apretada.

### **PUNTA DE LA NARIZ COLGANTE.**

SUBJETIVO:

La punta de la nariz se posiciona por debajo de la base de la misma.

COMENTARIOS:

Este hallazgo a menudo se asocia con una cresta nasal larga. Se aprecia mejor de perfil. También puede coexistir con una punta de la nariz deprimida y una inserción baja de la columela. Ambos signos deben ser codificados por separado.

### **NARIZ AUSENTE.**

OBJETIVO:

Ausencia completa de todas las estructuras nasales.

### **NARIZ BÍFIDA:**

SUBJETIVO:

Visualmente evaluable como una indentación vertical, hundimiento o depresión del puente nasal, cresta nasal y punta de la nariz.

COMENTARIOS:

Es un término inclusivo pero como en la práctica resulta de utilidad, se mantiene. Una hendidura aislada en la punta de la nariz, sería codificado como punta de la nariz bífida.

### **NARIZ BULBOSA:**

SUBJETIVO:

Una parte antero inferior de la nariz con aumento de volumen y morfología globular .

COMENTARIOS:

Es un término inclusivo pero como es tan útil en la práctica, permanece aquí. Es un término inclusivo pero como en la práctica resulta de utilidad, se mantiene. Esta alteración en el tamaño y la forma puede estar limitada a la

punta o al tercio inferior de la nariz. Si solo es la punta se codificará como punta de la nariz ensanchada.

REEMPLAZA:

Nariz patata; Nariz en forma de pera; punta de la nariz bulbosa.

### **NARIZ LARGA:**

OBJETIVO:

La distancia desde el nasion a la zona subnasal mayor de dos DS por encima de lo normal.

SUBJETIVO:

Evidente aumento de la longitud desde la raíz hasta la base de la nariz.

COMENTARIOS:

Existen valores normales disponibles (Farkas,1981; Zankl et al.,2002 Hall et al.,2007). La longitud de la nariz habitualmente muestra una relación inversa con la longitud del surco naso labial. El nasion puede ser difícil de localizar por eso en todo caso solo se puede hacer una evaluación subjetiva. Algunas veces una nariz está dentro de los límites normales en longitud cuando la medimos objetivamente, pero tiene apariencia de ser subjetivamente grande. La nariz del bebé normalmente parece mas corta en relación con la longitud facial que la del adulto (Farkas and Munro,1987). La nariz continúa creciendo toda la vida, contribuyendo a este aumento de tamaño el aumento de la cresta nasal, pero no necesariamente de la longitud de la nariz. No hay estándares para medir esto. Nariz larga es distinto de nariz grande.

SINÓNIMOS:

Aumento de la altura de la nariz.

### **NARIZ ESTRECHA.**

OBJETIVO:

Distancia interalar más de dos DS por debajo de la media para la edad.

SUBJETIVO:

Evidente disminución de la anchura de la base nasal y las alas.

COMENTARIO:

La anchura nasa es la distancia entre la parte mas lateral de las alas nasales. Una nariz estrecha esta a menudo, pero no necesariamente acompañada por una base nasal estrecha. puede también acompañarse por una disminución del grosor del ala, estrechamiento de fosas o estrechamiento de columela. El término nariz estrecha también es usado para denominar una disminución no solo de la distancia interalar sino también de la cresta, puente y punta de la nariz. Es por tanto un término de fusión. Se recomienda la descripción de cada componente individual.

### **NARIZ PROMINENTE.**

OBJETIVO:

La distancia entre *subnasale* y *pronasale* es más de dos DS por encima de la media.

SUBJETIVO:

Evidente aumento de la protrusión anterior de la punta de la nariz.

REEMPLAZA:

Nariz Larga.

### **NARIZ CORTA:**

OBJETIVO:

Distancia desde el nasion a punto subnasal es más de dos DS por debajo de la media.

SUBJETIVO:

Evidente disminución de la longitud desde la base de la nariz a la punta.

COMENTARIOS:

Existen valores normales disponibles ( Zankl et al .,2002 Hall et al.,2007). La longitud de la nariz habitualmente muestra una relación con la longitud del surco naso labial. La nariz y el surco nasolabial ocupan la parte central en la cara, y un cambio de uno suele acompañarse de forma compensatoria con cambios en la longitud del otro. El nasion puede ser difícil de localizar, en ese caso solo puede hacerse una evaluación subjetiva. Algunas veces una nariz está dentro de los límites normales en longitud cuando la medimos objetivamente, pero tiene apariencia de ser subjetivamente grande. La nariz del bebé normalmente parece mas corta en relación con la longitud facial que la del adulto (Farkas and Munro,1987). La nariz continúa creciendo toda la

vida, contribuyendo en la madurez a un aumento de la cresta nasal, pero no necesariamente de la longitud de la nariz. No hay estándares para medir este signo.

REEMPLAZA:

Nariz pequeña ( una nariz pequeña tiene disminución de altura y anchura.)

### **NARIZ AMPLIA,**

OBJETIVO:

La distancia interalar es mas de 2DS por encima de la media para la edad.

SUBJETIVO:

Evidente aumento de la anchura de la base de la nariz y las aletas.

COMENTARIOS

La anchura nasa es la distancia entre la parte mas lateral de las alas nasales. Una nariz ancha esta a menudo, pero no necesariamente acompañada por una base nasal ancha. Puede también acompañarse por un aumento del grosor de las aletas, ensanchamiento de las fosas o ensanchamiento de la columela. El término nariz ancha también se usa para denominar la disminución no solo de la distancia interalar sino también de la cresta, puente y punta de la nariz. Es un término de fusión no recomendado, en su lugar se debe proceder a la descripción de cada componente individual.

SINÓNIMOS:

Nariz ensanchada

### **TEJIDOS PARANASALES ABUNDANTES.**

SUBJETIVO:

Aumento de la masa de los tejidos blandos junto a la nariz.

COMENTARIOS:

El aumento de volumen puede ser causada bien por el hueso o por los tejidos blandos. Es distinto de cresta nasal ancha y puente nasal ancho.

REEMPLAZA:

Nariz acumulada lateral.

## **PROBOSCIS.**

### OBJETIVO:

Una estructura tubular carnosa localizada habitualmente en la línea mediana de la cara o justo a un lado de la línea mediana.

### COMENTARIOS:

La *proboscis* tiene una única cavidad (McGrath,1992) y puede ser encontrada en asociación con una nariz malformada y ausencia de una o ambas fosas nasales.

## **FILTRUM/SURCO NASOLABIAL**

### **CRESTAS DEL FILTRUM MAL ALINEADAS.**

#### SUBJETIVO:

Ausencia de la habitual posición paralela de las crestas del *filtrum*.

#### COMENTARIOS:

Hajnis(1972) ha descrito *filtrum* configurados de varias maneras, divergentes hacia abajo y convergentes hacia abajo( trapezoides o triangular) convexo (ovoide), y cóncavos. Cualquiera de esos hallazgos pueden ser codificados usando "mala alineación de las crestas del *filtrum*"

### **FILTRUM ANCHO**

#### OBJETIVO:

Distancia entre las crestas del *filtrum* medidas justo encima del borde del vermillion, mas de 2 DS por encima de la media.

#### SUBJETIVO:

Aumento evidente de la distancia entre las dos crestas del *filtrum*.

#### COMENTARIOS:

La anchura media del *filtrum* en bebés es de 7 mm (Franz y Sokol, 1971) y 9,7 mm en adultos (Ward y Jamison, 1991), La anchura del *filtrum* se mide con más dificultad que la altura. Un *filtrum* ancho puede estar asociado con una

cresta menos prominente, o un surco menos profundo. Un surco suave debe ser evaluado y codificado por separado.

### **FILTRUM HUNDIDO.**

#### SUBJETIVO:

Las crestas del *filtrum* son prominentes dando lugar a un surco exageradamente excavado en la línea media entre la base de la nariz y el borde del vermillion superior.

#### COMENTARIOS:

Algunos autores han usado el término de *filtrum* deprimido, sugiriendo la presencia de crestas normales y un surco más profundo. Se admite la dificultad de distinguir la presencia de crestas prominentes con surcos normales (Pashayan, 1983). No somos conscientes de un verdadero hundimiento del surco con altura normal de las crestas.

#### SINÓNIMOS:

Filtrum prominente.

#### REEMPLAZA:

Filtrum deprimido.

### **FILTRUM LARGO**

#### OBJETIVO:

La distancia entre la base nasal y la media línea del labio superior en el borde del vermillion mas de 2 DS sobre la media.

#### SUBJETIVO:

Evidente aumento de la distancia entre la base nasal y el borde del vermillion en la media línea del labio superior .

#### COMENTARIO:

La longitud de la nariz habitualmente muestra una relación con la longitud del *filtrum*. La nariz y el *filtrum* ocupan la parte central en la cara, un cambio de uno de ellos suele estar acompañado de forma compensatoria de un cambios en la longitud del otro. Por eso un *filtrum* largo a menudo se acompaña de una nariz corta, aunque no siempre se da esta circunstancia. Ambos signos deben ser codificados por separado

### **RAFE EN LA LÍNEA MEDIA DEL FILTRUM.**

OBJETIVO:

Pequeña cresta en línea media del surco nasal.

COMENTARIOS:

La cresta puede estar muy sutilmente elevada.

### **SINUS EN LA LÍNEA MEDIA DEL FILTRUM.**

OBJETIVO:

Hendidura puntiforme en la línea media del *filtrum*.

COMENTARIOS:

Aunque la presencia de senos congénitos en los labios generalmente ocurren en el inferior, en raras ocasiones pueden aparecer en el *filtrum*, fuera del labio superior comúnmente cerca de la inserción de la columela (Asahina et al .1997)

### **FILTRUM ESTRECHO.**

OBJETIVO:

La distancia entre las crestas del *filtrum* justo sobre el borde del vermillion más de 2 DS por debajo de la media.

SUBJETIVO:

Evidente descenso de la distancia entre las crestas del *filtrum*.

### **FILTRUM CORTO.**

OBJETIVO:

Distancia entre la base nasal y la línea media del labio superior en el borde del vermillion mas de 2 DS por debajo de la media.

SUBJETIVO:

Evidente descenso de la distancia entre la base nasal y el borde del vermillion superior en la línea media.

COMENTARIOS:

Habitualmente la columela nasal se inserta en la base de la nariz. Una inserción baja de la columela conlleva un acortamiento del *filtrum*, y debe ser codificado por separado. Usando la inserción de la columela como el límite superior del *filtrum* podría apreciarse un falso acortamiento. Un labio superior evertido a menudo provoca una apariencia subjetiva de *filtrum* corto; ambos signos deben ser codificados por separado.

### **FILTRUM SUAVE (POCO PROFUNDO)**

#### SUBJETIVO:

Superficie cutánea aplanada sin crestas en la región central entre borde superior del vermillion del labio superior y la base nasal.

#### COMENTARIOS:

Hay una variación desde ausencia total de crestas a alguna prominencia de las mismas. El surco central varía también desde una ausencia total hasta un aplanamiento. Existen tablas con los valores más frecuentes del surco suave (Queisser-luft et al, 2001), y una graduación del aplanamiento del *filtrum*, utilizada para la evaluación del Síndrome Alcohólico Fetal (Astley and Clarren, 1995). Este hallazgo tiene una gran influencia en la expresión facial por lo que se debe ser cuidadoso en la evaluación del *filtrum* cuando la expresión facial sea neutra. Un *filtrum* suave puede ser asociado con un *filtrum* largo. Los dos hallazgos deben ser codificados por separado.

#### SINÓNIMOS:

Filtrum plano.

#### REEMPLAZA:

Filtrum indistinto. *filtrum* simple.

### **FILTRUM TENDIDO.**

#### SUBJETIVO:

Prominencia de un área de tejido blando triangular en el lugar del *filtrum*, con el *apex* en la columela.

#### COMENTARIOS:

Un *filtrum* tendido se puede acompañar de un *filtrum* suave, si está presente se debe codificar por separado.

## **REGIÓN ORAL**

### **FOSA COMISURAL**

OBJETIVO:

Depresión localizada en la comisura oral

COMENTARIOS:

Esta fosa no guarda relación con la Fosa labial

### **ARCO DE CUPIDO, AUSENCIA**

OBJETIVO:

Falta de picos paramedianos y muesca mediana del labio superior bermellón

COMENTARIOS:

Este arco esta ausente frecuentemente en el Bermellón fino del labio superior, pero esto debe ser evaluado de forma separada Este hallazgo esta comúnmente asociado con el *Filtrum* suave, pero este debe ser codificado de forma separada [Hennekam et al. 2009].

### **ARCO DE CUPIDO, EXAGERADO**

SUBJETIVO:

Picos paramedianos más pronunciados y muesca mediana del arco del Cupido.

COMENTARIOS:

Esto quizás deba ir asociado con *Filtrum* profundo, [Hennekam et al, 2009] para este hallazgo debe ser codificado por separado.

SINÓNIMOS:

Arco de cupido, acentuado

REEMPLAZA:

Arco de cupido (usado sin adjetivo)

### **PECA LABIAL**

SUBJETIVO:

Aumento focal de la pigmentación del bermellón de los labios

#### COMENTARIOS:

Las Pecas labiales quizá puedan ser acompañadas de Hiperpigmentación perioral, pero esto debe ser evaluado por separado. Lentigo es comúnmente usado como un sinónimo de peca en referencia al bermellón, pero son términos distintos cuando se refieren a la piel

#### SINÓNIMOS:

Lentigo labial

#### **FOSA LABIAL**

#### OBJETIVO:

Depresión localizada en el bermellón del labio inferior, usualmente paramediano

#### COMENTARIOS:

Una fosa labial puede estar conectada por una fístula a glándulas salivares menores mucosas en el labio inferior.

#### SINÓNIMOS:

Fistula labial

#### **PLIEGUE NASOLABIAL, PROMINENTE**

#### SUBJETIVO:

Volumen exagerado del repliegue o pliegue de la piel que va desde el margen lateral de la nariz, donde el ala nasal se une a la piel facial, al punto lateral de la esquina de la boca

#### COMENTARIOS:

El aumento de la prominencia con la edad es habitual. Véase Allanson et al. [2009b].

#### SINÓNIMOS:

Repliegue nasolabial, prominente

#### **PLIEGUE NASOLABIAL, SUBDESARROLLADO**

#### SUBJETIVO:

Volumen disminuido del repliegue o pliegue de piel que va desde el margen lateral de la nariz, donde la base nasal se une con la piel facial, hasta un punto lateral a la esquina de la boca

#### COMENTARIOS:

See Allanson et al. [2009b].

Véase Allanson et al. [2009b].

SINÓNIMOS:

Repliegue nasolabial, subdesarrollado

REEMPLAZA:

Repliegue nasolabial, hipoplásico; Pliegue nasolabial, hipoplástico

### **HIPERPIGMENTACIÓN PERIORAL**

SUBJETIVO:

Aumento de la pigmentación, ya sea focal o generalizada, de la piel que rodea el bermillón de los labios

COMENTARIOS:

La hiperpigmentación periorbital puede ir acompañada de picas labiales, pero estas deben ser evaluadas por separado.

Bermellón, labio inferior, evertido

SUBJETIVO:

Cara interior del bermellón del labio inferior (normalmente apposing a los dientes) visible de frente

COMENTARIOS:

Visto de frente, con la cara relajada, la aparente altura del bermellón del labio inferior es excesiva y los incisores inferiores pueden ser visibles. Visto de perfil, el bermillón es más convexo de lo usual. Un labio inferior evertido puede ser visto como triste pero esta designación es un término funcional

REEMPLAZA:

### **LABIO INFERIOR CAÍDO**

Bermillón, labio inferior, grueso

OBJETIVO:

Altura del bermillón del labio inferior de más de 2 DS por encima de la media

SUBJETIVO:

Aparante increment de altura del bermellón del labio inferior visto de frente

COMENTARIOS:

Los valores normales para la altura del bermellón están disponibles [Farkas,1981],pero las medidas no son usadas de forma habitual. Muchos clínicos determinan esta característica de forma subjetiva. El labio inferior es típicamente más grueso que el superior. La altura del bermellón del labio inferior varía entre grupos étnicos, y el bermellón debe ser comparado con población del mismo origen étnico. Cuando el bermellón es delgado, este es mas convexo y mas evertido de lo normal visto de frente, pero debe ser evaluado por separado.

REEMPLAZA:

Labio grueso inferior,Labio inferior completo

### **BERMELLÓN, LABIO INFERIOR, DELGADO**

OBJETIVO:

Altura del bermellón de la parte medial del labio inferior mayor de 2 DS por debajo de la media

SUBJETIVO:

Aparente reducción de la altura del bermellón del labio inferior visto de frente.

COMENTARIOS:

Los valores normales para la altura del bermellón están disponibles [Farkas. 1981], pero las medidas no son usadas de forma habitual. Muchos clínicos determinan esta característica de forma subjetiva. La altura del bermellón del labio inferior varía considerablemente entre grupos étnicos y el bermellón debe ser comparado en una población del mismo origen étnico. Si el labio inferior es delgado, el borde inferior del bermellón es menos curvo, y visto de perfil, el bermellón del labio inferior es menos convexo de lo usual.

### **BERMELLÓN, LABIO SUPERIOR, EVERTIDO**

SUBJETIVO:

Cara interna del bermellón del labio superior ( normalmente frentea los dientes) visible visto de frente.

COMENTARIOS:

Visto de frente, con la cara relajada, la altura aparente del berbellón del labio superior es excesiva y los incisivos superiores pueden ser visibles. Visto de perfil, el bermellón es mas convexo de lo habitual. Un labio superior evertido puede estar asociado con un *filtrum* corto y esto debe ser secundario a una protusión de los dientes superiores, pero esto debe ser evaluado y descrito por separado

Bermellón, labio superior, tendido

SUBJETIVO:

Aspecto triangular de la abertura oral con el ápice en el punto medio del bermellón superior y el vermillion inferior que forma la base.

COMENTARIOS:

Este hallazgo debe distinguirse del Arco de cupido exagerado por la alteración de la forma de la apertura oral

REEMPLAZA:

BOCA EN TIENDA DE CAMPAÑA

Bermellón, labio superior, engrosado

OBJETIVO:

Altura del bermellón del labio superior en la línea media mayor de 2 DS por encima de la media

SUBJETIVO:

Incremento aparente de la altura del bermellón del labio superior visto de frente

COMENTARIOS:

Los valores normales para la altura del bermellón están disponibles[Farkas. 1981], pero las medidas no son usadas de forma habitual. Muchos clínicos determinan esta característica de forma subjetiva o utilizan la escala Likert de Astley y Clarren [2000] El bermellón del labio superior varía considerablemente entre grupos étnicos y el bermellón debe ser comparado en una población del mismo origen étnico. El espesor del labio superior es sensible a la expresión facial. Visto de frente, un bermellón engrosado es más convexo de lo habitual.

REEMPLAZA:

Labio Tosco; Labio grueso: Labio completo

BERMELLÓN, LABIO SUPERIOR, DELGADO

OBJETIVO:

La altura del bermellón del labio superior en la línea media es mayor de 2 DS por debajo de la media

SUBJETIVO:

Reducción aparente de la altura del bermellón del labio superior visto de frente

COMENTARIOS:

Los valores normales para la altura del bermellón están disponibles [Farkas, 1981], pero las medidas no son usadas de forma habitual. Muchos clínicos determinan esta característica de forma subjetiva o utilizando la escala Likert para caucásicos y afroamericanos [Astley and Clanen, 2000]. La altura del bermellón del labio superior varía considerablemente entre grupos étnicos y el bermellón debe ser comparado en una población del mismo origen étnico. La delgadez del labio superior es sensible a la expresión facial. Un bermellón delgado es menos convexo de lo habitual. Un bermellón del labio superior delgado puede asociarse con un *filtrum* suave y una ausencia del Arco de Cupido, pero esto debe ser evaluado por separado.

REEMPLAZA:

Borde del bermellón delgado; labio superior delgado

FIBROUS SYNGNATHIA

SUBJETIVO:

Completa o casi completa fusión de los tejidos blandos de las crestas alveolares.

COMENTARIOS:

Este hallazgo está asociado con reducción severa de la movilidad, o ausencia de movilidad, entre las partes superior e inferior de la mandíbula. Este hallazgo es el extremo severo de un espectro que incluye a las sinequias orales

SINÓNIMOS:

Fusión de las crestas alveolares

HIPERPIGMENTACIÓN, INTRA-ORAL

SUBJETIVO:

Incremento de la pigmentación, tanto focal como generalizada, de la mucosa oral

COMENTARIOS:

La pigmentación de las crestas alveolares es común en gente con pigmentación oscura de la piel. Este término engloba un rango de hallazgos pigmentarios, desde pecas a hiperpigmentación generalizada.

BOCA, COMISURAS ROTADAS HACIA ABAJO

SUBJETIVO:

Comisuras orales situadas inferiormente a la línea media de la fisura labial.

COMENTARIOS:

Este hallazgo debe ser evaluado con la boca cerrada, los labios en contacto relajado y la cara relajada. Este hallazgo quizás sea difícil de evaluar si el labio inferior está aumentado de tamaño.

REEMPLAZA:

Boca de carpa; Boca de pez (términos peyorativos)

### **BOCA, ESTRECHA**

OBJETIVO:

Distancia entre las comisuras mayor de 2 DS por debajo de la media

SUBJETIVO:

Disminución aparente de la anchura de la apertura oral

COMENTARIOS:

La anchura de la boca varía con los movimientos faciales y debe ser evaluado cuando el sujeto tiene el rostro relajado (neutral). Este término REEMPLAZA a microstomia, pequeña apertura oral, y boca pequeña porque la reducción de la apertura de la boca es secundaria a la reducción de la anchura.

REEMPLAZA:

Microstomia; Apertura oral pequeña; Boca pequeña

### **BOCA, COMISURAS ROTADAS HACIA ARRIBA**

SUBJETIVO:

Comisuras orales situadas superiormente a la línea media de la fisura labial

COMENTARIOS:

Este hallazgo debe ser evaluado con la boca cerrada, los labios en contacto relajados, y la cara relajada. Este hallazgo puede ser difícil de evaluar si el labio superior está aumentado de tamaño.

### **MOUTH, WIDE BOCA, AMPLIA**

OBJETIVO:

Distancia entre las comisuras orales mayor de 2 DS por encima de la media

SUBJETIVO:

Aparente incremento de la anchura de la apertura oral.

COMENTARIOS:

La anchura de la boca varía con el movimiento facial y debe ser evaluada cuando el tiene una cara relajada (neutral). Este término reemplaza a macrostomia, boca larga y apertura oral larga porque estos términos implican una boca ancha y grande. Este término no debe ser usado para describir a un paciente con el lateral oral hendido

REEMPLAZA:

Macrostomia; Boca larga; Apertura oral larga

### **FRENILLO ORAL, ACCESORIO**

OBJETIVO:

Pliegue de tejido extra que se extiende desde la cresta alveolar a la superficie interna del labio superior o inferior

COMENTARIOS:

Este hallazgo es retrayendo suavemente la mucosa oral desde la cresta alveolar. Típicamente hay un solo frenillo maxilar y un solo frenillo mandibular localizados en la línea media entre los dos incisivos centrales. Anormalidades de las crestas alveolares pueden acompañar al frenillo accesorio, pero estas deben ser evaluadas por separado.

SINÓNIMOS:

Frenillo oral supernumerario; Frenillo oral extra

### **SINEQUIA ORAL**

OBJETIVO:

Banda fibrosa entre las superficies mucosas de las crestas alveolares superior e inferior

COMENTARIOS:

Estas bandas deben de ser distinguish de las sinqueas entre la lengua y paladar (anquilosis glosopalatina) y de la sinequia que surge desde el suelo de la boca "(como en la membrana subglosopalatal), istmo orofanríngeo (como en la membrana bucofaríngea persistente) o desde el labio inferior [Gorlin et al, 2001]. Si hay una completa contigüidad de tejidos blando entre las crestas alveolares superior e inferior, el término *fibrous syngnathia* debe ser usado en su lugar

### **BERMELLÓN, LABIO SUPERIOR, EN FORMA DE U**

SUBJETIVO:

Curva suave que va hacia de bermellón del labio superior de tal forma que el centro está situado superior a las comisuras

COMENTARIOS:

El bermellón superior en forma de U es una versión mas redondeada del Bermellón del labio superior tendido. En el Bermellón superior en forma de U hay una pérdida del surco central del arco de Cupido

REEMPLAZA:

Boca de carpa; Boca de pez (términos peyorativos); Boca en forma de U

### **SOBRECRECIMIENTO DE LA CRESTA ALVEOLAR**

SUBJETIVO:

Aumento de la anchura de las crestas alveolares

COMENTARIOS:

Este hallazgo puede acompañarse o no de un aumento de la altura del puente alveolar. Esto no debe ser confundido con Crestas palatales prominentes o Sobrecrecimiento gingival. Esta distinción de sobrecrecimiento gingival de sobrecrecimiento de la cresta alveolar puede ser difícil, especialmente en grados mas leves del hallazgo

REEMPLAZA:

Hipertrofia de la cresta alveolar

### **ANQUILOGLOSIA**

SUBJETIVO:

Frenillo lingual corto o anterior asociado a limitación de la movilidad de la lengua

COMENTARIOS:

El tercio anterior de la lengua usualmente esta libre o parcialmente unido al suelo de la boca por el frenillo lingual

REEMPLAZA:

### **LENGUA DE CORBATA**

Incisivo dental, maxilar único

OBJETIVO:

Presencia de un maxilar y un incisivo central localizados en la línea media

COMENTARIOS:

Si un maxilar único incisivo central esta presente pero no localizado en la línea media, este podría ser hipodoncia ( véase OLOGONTIA), pero esto no puede ser evaluado sin radiografía

### **AGLOMERACIÓN DENTAL**

SUBJETIVO:

Solapamiento dental dentro de una cresta alveolar

COMENTARIOS:

Este es un término agrupado Hay una discrepancia en el tamaño o el número de los dientes en comparación con el tamaño de las crestas alveolares

## **DIASTEMA**

### SUBJETIVO:

Espacio aumentado entre dos dientes adyacente en el mismo arco dental

### COMENTARIOS:

Usualmente hay contacto entre las caras laterales de los dientes definitivos en su punto más alto. Diastema puede aplicarse a cualquier par de dientes y el término debe ser modificado por un descriptor de los dientes involucrados

## **ERUPCIÓN, AVANZADA**

### OBJETIVO:

Erupción dental mayor de 2 DS más temprano que la media de erupción por edad.

### COMENTARIOS:

Hay normas establecidas para el periodo de erupción en ambas denticiones, decidua y caduca [Garn and Rohmann.

1966: Lunt and Law, 1974; McDonald et al. 2004]. La erupción se define por la apariencia de un diente que ha atravesado la encía

## **ERUPCIÓN, RETRASADA**

### OBJETIVO:

La erupción dental mayor de 2 DS por debajo de la media de edad de erupción

### COMENTARIOS:

Este término no debe ser utilizado en un paciente con Sobrecrecimiento gingival. Hay normas establecidas para el periodo de erupción en ambas denticiones, decidua y caduca[Gmn and Rohmann, 1966: Lunt and Law, 1974: McDonald et al, 2004]. La erupción se define por la apariencia de un diente que ha atravesado la encía

## **SOBRECRECIMIENTO GINGIVAL**

### SUBJETIVO:

Engrosamiento del tejido blando que recubre a la cresta alveolar

### COMENTARIOS:

El grado de engrosamiento varía desde la participación de la papila interdental sola hasta el crecimiento excesivo gingival que cubre toda la corona del diente.

### REEMPLAZA:

Hipertrofia gingival, Hiperplasia gingival

## **GLOSSOPTOSIS**

### SUBJETIVO:

Desplazamiento posterior de la lengua hacia la faringe

### COMENTARIOS:

Presumiblemente, el uso del sufijo "ptosis" refiere la situación donde el paciente esta supino, y el desplazamiento es hacia abajo. Estrictamente hablando el término glossoptosis indica "caída" de la lengua y esto puede y también puede ser llamado desplazamiento posterior. Glossoptosis puede causar obstrucción de la vía aérea

## **MACRODONTIA**

### OBJETIVO:

Diámetro (anchura) mesiodistal del diente mayor de 2 DS por encima de la media para la edad

### SUBJETIVO:

Incremento aparente de la maxima anchura para el diente

### COMENTARIOS:

La referencia estándar tiene medias y desviaciones estándar por género [Moyers et al. 1976]

### **MICRODONTIA**

OBJETIVO:

Diámetro (anchura) mesiodistal del diente mayor de 2 DS por debajo de la media para la edad

SUBJETIVO:

Aparente disminución de la anchura máxima del diente

COMENTARIOS:

La referencia estándar tiene medias y desviaciones estándar por género [Moyers et al. 1976] En microdonta, los huecos entre los dientes, particularmente los dientes anteriores superior e inferior, están incrementados, creando Diastemata

### **MORDIDA ABIERTA**

OBJETIVO:

Espacios visible entre los arcos dentales en oclusión

COMENTARIOS:

Una mordida abierta produce una ausencia de superposición vertical de los dos arcos dentales.

Esto puede ser asociado con mala oclusión, pero esto debe ser codificado por separado. Un mordisco abierto puede ser acompañado por mala oclusión el cual es un término agrupado complejo. La clasificación Angle de mala oclusión (Clases 1-111) está ampliamente utilizada en la comunidad de ortodoncistas [Moyers, 1973] para la caracterización de la mala oclusión.

### **PALADAR, DURO, CORTO**

OBJETIVO:

Distancia entre el punto labial de la papila incisiva a la unión de la línea media del paladar duro y blando mayor de 2 DS por debajo de la media

**SUBJETIVO:**

Aparente disminución de la longitud del paladar duro

**COMENTARIOS:**

La medición objetiva del paladar duro requiere de instrumentación especial [Hall et al. 2006]. Un paladar duro corto es posible que se acompañe de un velo faríngeo incompetente

**REEMPLAZA:**

Paladar corto; paladar hipoplásico

**PALADAR, GRANDE**

**OBJETIVO:**

Altura del paladar mayor de 2 DS por encima de la media

**SUBJETIVO:**

La altura del paladar al nivel del primer molar permanente es mayor que el doble de la altura del diente

**COMENTARIOS:**

El dispositivo de medición para esta evaluación Hall et

al [2006]. Un paladar grande esta frecuentemente asociado con un paladar estrecho. Sin embargo, un paladar estrecho puede fácilmente dar una falsa apariencia de paladar grande. La altura y anchura del paladar deben ser evaluadas y codificadas por separado. No recomendamos la determinación subjetiva porque este término puede ser utilizado en exceso y aplicado incorrectamente

**SINÓNIMOS:**

Paladar arqueado, grande.

**PALADAR, ESTRECHO**

**OBJETIVO:**

Anchura del paladar mayor de 2 DS por debajo de la media

**SUBJETIVO:**

Aparante disminución de la anchura del paladar

**COMENTARIOS:**

La anchura del paladar es medida como la distancia entre el primer molar permanente maxilar en los lados derecho e izquierdo, en la línea cervical lingual, utilizando instrumentación específica. La anchura del paladar se evalúa generalmente de forma subjetiva en la práctica clínica de rutina. La estrechez esta a menudo asociada con un paladar grande, pero debe ser evaluado y codificado por separado. El Sobrecrecimiento gingival puede dar la impresión de un paladar estrecho pero esto debe distinguirse y codificado por separado. El término "paladar gótico" es utilizado para indicar que el techo del paladar no es redondo sino que tiene una forma de V invertida y, por tanto, sólo la parte superior del paladar es estrecha.

Paladar, submucoso hundido

**OBJETIVO:**

Defecto del paladar blando con mucosa sobrepuesta intacta comprendiendo dos de los siguientes 3 hallazgos (1) Melladura del borde posterior del paladar duro, (2) úvula bífida, o (3) diástasis muscular que conduce a una zona translúcida de línea media o un surco en el paladar blando.

**COMENTARIOS:**

La muesca del paladar duro posterior puede ser palpada en ocasiones [Aase, 1990]. Paladar hendido es un término agrupado pero como es de uso común lo incluimos aquí

**CRESTAS PALATINAS, PROMINENTES**

**SUBJETIVO:**

Aumento del tamaño y/o del número de pliegues de tejido blando del lado palatal de la cresta alveolar maxilar

COMENTARIOS:

Los pliegues de tejido blando están presentes típicamente en las caras laterales del paladar, especialmente en la parte anterior

SINÓNIMOS:

Crestas palatales laterales prominentes; Pliegues palatales prominentes

**DIENTES, AMPLIAMENTOS ESPACIADOS**

SUBJETIVO:

Incremento de los espacios (diastemata) entre la mayor parte de los dientes en el mismo arco dental

COMENTARIOS:

El espaciamiento ancho puede ser secundario al aumento del espacio por un arco dental inusualmente grande, microdontia o combinación de las denticiones primaria y secundaria. Debe ser cuidadosamente anotado que el espaciado leve entre los dientes primarios es normal, por eso la experiencia en la evaluación es importante para determinar esta característica. Esta descripción debe distinguirse de Diastema

SINÓNIMOS:

Diastema múltiple

**LENGUA, BÍFIDA**

OBJETIVO:

Lengua con una indentación o bifurcación apical mediana

COMENTARIOS:

La lengua bífida puede estar asociada con Anquiloglosia, pero esto debe ser evaluado y codificado por separado. Pequeñas indentaciones en la punta de la lengua no deben ser codificadas como lengua bífida

Lengua, Surcada

SUBJETIVO:

Acentuación de los surcos en la cara dorsal de la superficie de la lengua

COMENTARIOS:

Por lo general, hay una ranura de línea media con ranuras radiales más pequeñas. Los surcos profundos pueden extenderse hasta los bordes laterales. Puede seguir un patrón geométrico regular o pueden ser irregulares. Una lengua surcada puede aparecer en 10-25% de los individuos pero es rara en niños

.

SINÓNIMOS:

Surcos prominentes linguales

REEMPLAZA:

Lengua escrotal (peyorativo)

### **LENGUA, LARGA**

SUBJETIVO:

Incremento de la longitud y anchura de la lengua

COMENTARIOS:

No existen estándares normales. El tamaño grande generalmente conduce a la protrusión de la lengua. Este es un término agrupado admitido, Pero debido a su uso frecuente y relativa escasez de situaciones que requerirían evaluaciones individuales separadas de las dimensiones de la lengua, el término agrupado se mantiene. Micrognatia puede dar la falsa apariencia de lengua larga

SINÓNIMOS:

Macroglosia, hiperplasia de la lengua; hipertrofia de la lengua

Lengua, lobulada

SUBJETIVO:

Múltiples indentaciones y/o elevaciones en el borde y/o superficie de la lengua produciendo una superficie de contorno irregular

COMENTARIOS:

La Lengua lobulada puede ser bilobada, trilobada o con múltiples lóbulos

### **LENGUA, SALIENTE**

SUBJETIVO:

La lengua se extiende más allá de las crestas alveolares o de los dientes en reposo

COMENTARIOS:

La Lengua saliente puede o no ir asociada a Lengua larga, y este hallazgo debe ir asociado y codificado de forma separada

Lengua, pequeña

SUBJETIVO:

Disminución de la longitud y anchura de la lengua

COMENTARIOS:

En los estándares normales no existe. El término "aglosia" se usa frecuentemente para la lengua extremadamente pequeña, pero un "NUBBIN" del tejido lingual está casi siempre presente y la aglosia en sentido estricto es extremadamente rara. Este es un término agrupado reconocido pero debido a que es de frecuente su uso y la relativa escasez de situaciones que requerirían evaluaciones individuales separadas de las dimensiones de la lengua, el término agrupado se mantiene

SINÓNIMOS:

Microglosia; hipoglosia; lengua rudimentaria

REEMPLAZA

Aglosia, lengua hipoplásica; lengua hipotrófica

### **LENGUA, SUAVE**

SUBJETIVO:

Apariencia brillante de toda la superficie de la lengua.

COMENTARIOS:

Esto se debe a la reducción en el número y / o tamaño de las papilas filiformes.

Una lengua geográfica tiene zonas localizadas de suavización, pero no suficientes para justificar el uso del término lengua lisa.

### **DIENTE, NATAL**

OBJETIVO:

Diente o dientes erupcionados al nacimiento

COMENTARIOS:

Esto no debe ser confundido con quistes dentales apicales. Los dientes natales muy a menudo incluyen a los incisivos centrales inferiores, menos a menudo a los incisivos centrales superiores y raramente a los primeros molares primarios. Los dientes natales ocurren en uno de cada 3000 nacimientos y son particularmente comunes entre los grupos nativos (Primera Nación) de Norteamérica [Mok and Suina, 1986]

### **DIENTES, PÉRDIDA PREMATURA**

OBJETIVO:

Exfoliación de un diente o dientes primarios antes que el rango normal.

COMENTARIOS:

Véase rangos en Kleigman et al. [2007] and Gorlin et al. [2001] El rango de edades para la exfoliación normal de los dientes primarios usualmente precede a la media de edad de erupción por un año o menos.

Diente, supernumerario

OBJETIVO:

Diente o dientes extra

COMENTARIOS:

El más frecuente de los dientes supernumerarios es un mesiodens, el cual aparece entre los dos incisivos centrales maxilares. Frecuentemente a menudo falla en la erupción, pero crea un diastema anterior grande y puede no ser detectado en un examen físico (requiere evaluación con rayos X).

Esta designación excluye coexistencia de dentición primaria y permanente debida a la pérdida tardía de la primera

### **ÚVULA, AUSENTE**

OBJETIVO:

Ausencia de la úvula

COMENTARIOS:

A veces acompaña un paladar hendido submucoso, pero esto debe codificarse por separado.

### **ÚVULA ANCHA**

OBJETIVO:

Incremento de la anchura de la úvula

COMENTARIOS:

Este hallazgo a menudo se acompaña de un paladar submucoso hendido, pero este debe ser codificado por separado. Un surco longitudinal que indica la fusión incompleta de las dos partes de la úvula puede presentarse con una úvula ancha y en ocasiones es llamada úvula hendida abortiva.

### **ÚVULA HENDIDA**

OBJETIVO:

Úvula separada en dos partes más fácil de ver en la punta

COMENTARIOS:

Paladar hendido submucoso es una entidad distinta

SINÓNIMOS:

Úvula bífida

### **ÚVULA, LARGA**

SUBJETIVO:

Aumento de la longitud de la úvula

COMENTARIOS:

En la práctica clínica, el tamaño de la úvula no puede medirse fácilmente y no es estático, pues depende de la posición del paladar blando, la base de la lengua y la cabeza. Por lo tanto, el juicio de cambio en la longitud de la úvula depende en gran medida de la experiencia del observador.

### **ÚVULA, ESTRECHA**

SUBJETIVO:

Disminución de la anchura de la úvula

### **ÚVULA, CORTA**

SUBJETIVO:

Disminución de la longitud de la úvula

COMENTARIOS:

Medidas objetivas de la longitud de la úvula puede ser determinadas en cefalogramas laterales. Sin embargo, en esta serie no estamos confiando en las radiografías para la evaluación de los hallazgos. En la práctica clínica, el tamaño de la úvula no puede medirse fácilmente y no es estático, pues depende de la posición del paladar blando, la base de la lengua y la cabeza. Por lo tanto, el juicio de cambio en la longitud de la úvula depende en gran medida de la experiencia del observador.

REEMPLAZA AL TÉRMINO:

Úvula hipoplástica