



Semiología dismorfológica de la cabeza y cara

N.V. Ortiz Cabrera

Unidad de Genómica. Servicio de Análisis Clínicos. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid

Resumen

En el diagnóstico de pacientes con síndromes polimalformativos, la exploración física sigue siendo una parte fundamental para la orientación del plan diagnóstico. Es muy importante conocer y utilizar la terminología estandarizada y actualizada de las características normales y anormales de las diferentes regiones anatómicas. En este artículo nos centraremos en la descripción de las alteraciones dismorfológicas más frecuentes de la cabeza y cara, daremos una introducción a la Ontología Fenotípica Humana (HPO) y sus aplicaciones en la práctica clínica.

Abstract

In the diagnostic approach of patients with malformation syndromes, physical examination continues to be a cornerstone piece to focus the diagnostic approach. It is highly relevant to know, and use updated and standardized terminology of normal and abnormal features from different anatomic regions. This article will focus on the description of the most common face and head elements of morphology. We will introduce the Human Phenotype Ontology (HPO) and its application in the clinical practice.

Palabras clave: Fenotipo; Cara; Cabeza.

Key words: Phenotype; Face; Head.

OBJETIVOS

- Recordar los estándares anatómicos normales de la cabeza y cara.
- Describir las malformaciones de la cabeza y cara más frecuentes.
- Familiarizar al lector con la Ontología Fenotípica Humana (HPO) y herramientas *online* para detección de patrones faciales.

Introducción

Las características faciales dependen de la configuración ósea del cráneo y huesos faciales, y de las partes blandas. Existen numerosos síndromes polimalformativos donde la configuración de la cabeza y la cara son lo suficientemente características como para constituir un criterio diagnóstico, por ejemplo: trisomía 21, síndrome de Treacher-Collins, síndrome de Crou-

zon o síndrome de Cornelia de Lange, entre otros. Además, existen dismorfias faciales inespecíficas que pueden presentarse en diferentes síndromes o en la población general (<4 %)⁽¹⁾, por ejemplo: epicantus, clinodactilia 5º dedo, sindactilia cutánea de 2º y 3º dedo de ambos pies.

Actualmente, el diagnóstico de los diferentes síndromes polimalformativos se basa en la anamnesis, explora-

ción física y estudios complementarios, seguido de la selección del estudio genético más apropiado. Si se sospecha un síndrome polimalformativo concreto, se puede realizar un estudio genético específico, aunque es recomendable incluir el estudio de diagnósticos diferenciales; por ejemplo, en pacientes con fenotipo compatible con neurofibromatosis tipo 1, en especial en menores de 5 años, es aconsejable el estudio de los genes relacionados con RASopatías, puesto que el fenotipo del síndrome de Legius o Noonan puede ser solapante.

Si no existe un diagnóstico fenotípico concreto, el primer abordaje suele ser mediante estudios cromosómicos, mediante estudios de arrays CGH,

arrays SNPs, cariotipo, mapeo óptico del genoma y, en segunda instancia, estudios de secuenciación masiva, como: paneles de genes, exoma completo, genoma completo en su abordaje “solo” o “en trío”.

Cuando analizamos los estudios genéticos de secuenciación masiva, es conveniente acotar los genes a analizar. La Ontología Fenotípica Humana⁽²⁾ nos puede ayudar en esa tarea, puesto que los términos de las anomalías fenotípicas se encuentran estandarizados y codificados de manera jerárquica. Estos términos mejor conocidos como términos HPO (de sus siglas en inglés: *Human Phenotype Ontology*)⁽²⁾, se relacionan con diferentes enfermedades y/o genes. En el texto, al nombrar las anomalías fenotípicas, se colocará entre paréntesis el código del término HPO correspondiente con el siguiente formato HP:XXXXXXX.

Existen aplicaciones web que permiten, a usuarios debidamente registrados, la comparación de imágenes fotográficas de pacientes y/o características clínicas en términos HPO, con los registros de bases de datos curadas para la detección de similitudes que permitan ofrecer un diagnóstico diferencial, ejemplos de este tipo de aplicaciones son:

- Face2gene® (<https://www.face2gene.com/>. F2G, FDNA Inc. Boston, MA, USA).
- Dx29® (<https://dx29.ai/>. Foundation 29, Madrid, España).

El uso de estas herramientas no debe sustituir la exploración detallada del paciente. Por tanto, al realizar la exploración física, debemos ser capaces de detectar rasgos cráneo-faciales característicos, que nos pueden ayudar a definir un diagnóstico clínico o una característica fenotípica guía.

Debemos recordar que, para hacer una exploración física de la cabeza y cara el paciente, debemos ser capaces de explorar al paciente de frente y perfil, la posición de la cabeza debe estar de manera tal que el plano de Frankfurt sea paralelo al plano horizontal, la cara debe estar libre de dispositivos y el cabello debe permitir la inspección de los pabellones auriculares⁽³⁾.

Descripción semiológica de las diferentes regiones anatómicas del cráneo y cara

Cráneo

Parte superior de la cabeza comprendida entre huesos parietales, frontal y occipital. En la infancia, estos huesos están separados por las suturas metópica, sagital, coronal derecha e izquierda y lamboidea derecha e izquierda.

El cierre precoz de estas suturas da como resultado la craneosinostosis (HP:0001363) que, dependiendo de la sutura implicada, generará una deformidad craneal característica:

- Escafocefalia (HP:0030799): es la deformidad que se produce por aumento del eje anteroposterior, el índice cefálico⁽⁴⁻⁵⁾ es menor a 76 % (relación de la anchura máxima de la cabeza respecto a su longitud máxima, multiplicada por 100). Es secundaria a la sinostosis de la sutura sagital, que es el tipo de craneosinostosis aislada más frecuente junto con la sinostosis de la sutura metópica⁽⁶⁻⁸⁾.
- Trigonocefalia (HP:0000243): es la deformidad que se produce cuando existe sinostosis de la sutura metópica, donde la porción anterior del cráneo adquiere una forma triangular, cuyo vértice se encuentra en la línea media en el extremo anterior y la base orientada hacia la región occipital. Es la segunda craneosinostosis aislada en frecuencia⁽⁶⁻⁸⁾.
- Braquicefalia (HP:0000248): deformidad que ocurre por la disminución del diámetro antero-posterior del cráneo con índice cefálico mayor a 81 %⁽⁵⁾, que puede ser posicional o secundaria a la sinostosis de las suturas coronales, en cuyo caso es una braquicefalia anterior, o lamboideas que genera braquicefalia posterior. Cuando ocurre la sinostosis unilateral de las suturas coronales o lamboidea, se conoce como plagiocefalia (HP:0001357). La plagiocefalia también puede ocurrir en ausencia de sinostosis, es decir, que puede ser posicional. Es importante definir si la deformidad es posicional o no, puesto que el tratamiento es diferente en ambos casos.

El cráneo, por su tamaño, puede dar lugar a macrocefalia (HP:0000256),

cuando el perímetro cefálico (PC) se encuentra por encima de +2 desviaciones estándar (DE) para la edad, o microcefalia (HP:0000252) cuando se encuentra por debajo de -2 DE para la edad⁽⁸⁾. El tamaño del cráneo debe estar en armonía con el tamaño del cuerpo, por lo que la interpretación del PC debe hacerse en conjunto con el resto de las medidas antropométricas. El valor en DE del PC para la edad no debe ser mayor o menor de 2 DE que el valor en DE de la talla para la edad; si se aleja por exceso, se hablará de macrocefalia relativa (HP:0004482).

Cara

Parte anterior de la cabeza en donde se encuentran las cavidades de la boca, nariz, órbitas y conductos auditivos externos⁽⁸⁾. A continuación, hablaremos de las diferentes partes de la cara, exponiendo sus dismorfias más características.

Frente

Es la región superior de la cara que contiene al músculo frontal, en su límite inferior se encuentran las cejas y la glabella. Puede ser corta (HP:0000350), si existe un adelantamiento de la línea de inserción capilar anterior o en presencia de microcefalia. Puede ser amplia como en el síndrome de Aarskog, y puede ser prominente como en el síndrome de Sotos.

Ojos y región periorbitaria

Los ojos son los órganos de la visión que se ubican dentro de las órbitas formadas por los huesos del cráneo y cara, están rodeados de músculos y tejidos

Tabla 1. Distancia interpupilar en niños hasta los 6 años

– 0 a 11 meses:	40,5 mm DE: 2,44 mm
– 12 a 23 meses:	43 mm DE: 2,13 mm
– 24-35 meses:	47,5 mm DE: 2,44 mm
– 36-47 meses:	49,5 mm DE: 2,18 mm
– 48-71 meses:	51 mm DE: 2,61 mm

Modificada de: Zeise MM, Williams DL. The development of norms of pediatric interpupillary distance. Tesis doctoral. Forest Grove. College of Optometry Pacific University. 1993.

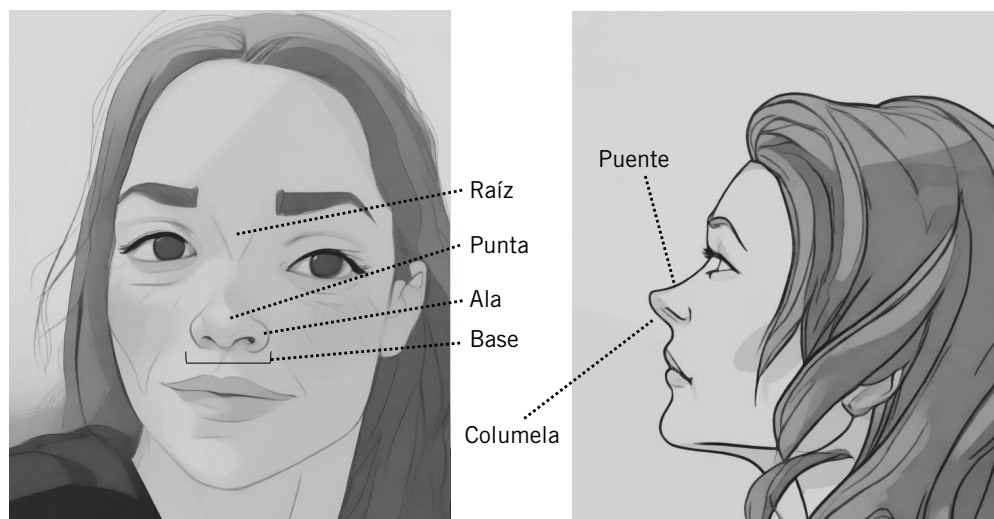


Figura 1. Referencias anatómicas de la nariz.

blandos⁽⁹⁾. En esta sección se incluyen las alteraciones dismorfológicas más comunes de la región periorbitaria.

Los ojos pueden presentar: hipertelorismo (HP:0000316) o hipotelorismo (HP:0000601), según la distancia interpupilar. Cuando esta es mayor a 2 DE, se conoce como hipertelorismo y, cuando es menor a 2 DE, se llama hipotelorismo⁽¹⁰⁾ (Tabla I).

Las fisuras palpebrales pueden ser: pequeñas, lo que se conoce como blefarofimosis (HP:0000581), como ocurre en el síndrome alcohólico fetal o en el síndrome de blefarofimosis, ptosis y *epicanthus inversus*; grandes (HP:0000637), como ocurre en el síndrome de Kabuki; inclinadas hacia arriba (HP:0200006), como en el síndrome de Down; o inclinadas hacia abajo (HP:0000494), como en el síndrome de Noonan.

Las cejas corresponden a las regiones de la cara formadas por pelos cortos en forma de arco, que se ubican en el reborde supraorbitario de cada ojo. El extremo medial suele ser ligeramente más ancho que su extremo distal. Las alteraciones dismorfológicas más frecuentes son: cejas gruesas (HP:0000574); cejas anchas (HP:0011229), cejas rectas (HP:0011228); cejas muy arqueadas (HP:0002553); y sinofridia (HP:0000664), cuando existe unión en la línea media de ambas cejas. Ejemplos de síndromes con alteraciones distintivas de las cejas: síndrome de Cornelia de Lange, síndrome de KBG y síndrome de Aarskog.

Los párpados son los repliegues de piel y tejido subcutáneo retráctil que ocluyen la parte anterior del globo ocular; los pár-

pados superior e inferior están unidos a través del canto interno en el extremo medial y del canto externo en el extremo lateral. Las alteraciones de los párpados incluyen ptosis (HP:0000508) y pueden presentar ectropión (HP:0000656) o entropión (HP:0000621).

El *epicanthus* (HP:0000286) es un repliegue de piel que nace desde la parte superior del extremo medial del párpado superior, cubre el canto interno y la región inmediatamente lateral. La presencia de *epicanthus* puede dar lugar a la falsa percepción de hipertelorismo o de *telecanthus* (HP:0000506). El *telecanthus* se refiere a que la separación entre los cantos internos mayor a 2 DE.

Existen otras características dismorfológicas de los ojos y región periorbitaria que, por su baja frecuencia, no se abordarán en esta revisión. Se recomienda al lector: *Elements of Morphology: Standard Terminology for the Periorbital Region*⁽⁹⁾.

Nariz y región malar

En la figura 1 se detallan los puntos de referencia más importantes de la nariz.

Las alteraciones dismorfológicas más frecuentes en la nariz son⁽¹¹⁾: puente nasal ancho (HP:0000431), hipoplasia de alas nasales (HP:0000430), narinas antevertidas (HP:0000463), punta nasal bulbosa o prominente (HP:0005274), columela corta (HP:0002000), columela sobresaliente o baja colgante (HP:0009765).

Por ejemplo, existen síndromes polimorfos donde la nariz presenta dismorfias características, como la colu-

mela corta presente en el síndrome de Kabuki o la hipoplasia de narinas en el síndrome de Johanson Blizzard.

Las alteraciones dismorfológicas más relevantes en la región malar son: la hipoplasia malar (HP:0000272), presente en el síndrome de Treacher-Collins, y las diferentes hendiduras que se detallarán en el apartado de labios y boca.

Filtrum (*philtrum*)

Es la depresión vertical que se ubica en la línea media entre la base de la columela y el borde superior del labio superior, a ambos lados está limitado por rebordes verticales de piel llamados pilares⁽¹¹⁾. Las alteraciones de esta región suelen verse acompañadas de alteraciones en los labios, por ejemplo: el filtrum largo suele acompañarse de labio superior fino y viceversa. Puede ser aplanado (HP:0000319), marcado (HP:0002002), largo (HP:0000343) y corto (HP:0000322). Por ejemplo: síndrome alcohólico fetal con filtrum plano y largo.

Labios, boca y dientes

Las alteraciones dismorfológicas más frecuentes de los labios son: labios finos (HP:0000233), gruesos (HP:0012471), evertidos (HP:0012472), y hendiduras labiales (HP:0410030), y hendiduras orales (HP:0000202), que incluyen palatinas (HP:0000175) y hendiduras no centrales del labio (HP:0100335)⁽¹²⁾. Las hendiduras faciales siguen la clasificación anatómica de Tessier⁽¹³⁾. Esta clasificación intenta simplificar la nomenclatura de las diversas hendiduras faciales que usualmente se localizan

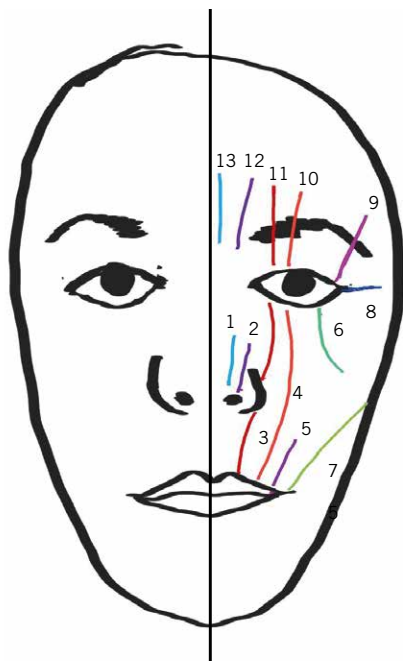


Figura 2. Hendiduras faciales y su posición relativa a tejidos blandos.

alrededor de las órbitas y de la boca, comprometiendo tejidos blandos y óseos. Las hendiduras van numeradas del 0 al 14, siendo el 0 la disrafia craneo-facial de línea media, las hendiduras faciales son las que se encuentran por debajo de la órbita y se van nombrando de paramediana en sentido lateral con los números 1-7, las hendiduras craneales se sitúan por encima de la órbita y se nombran desde lateral hacia paramediano con los números 8-14 (Fig. 2) y las fisuras faciales y craneales pueden estar conectadas.

La boca, según su tamaño, puede ser grande (HP:0000154) o pequeña (HP:0000160).

Las alteraciones de los dientes pueden ser⁽¹²⁾:

- De la forma: dientes cónicos o en clavija (HP:0000698) y borde superior en sierra (HP:0034270).
- Número: oligodoncia (HP:0000677) y dientes supernumerarios (HP:0011069).
- Tamaño: dientes grandes (HP:0001572) o pequeños (HP:0000691).
- Alteración en la composición que causa cambio de coloración y/o fragilidad.

Mentón

El mentón puede ser prominente (HP:0000303), largo (HP:0400000) o hipoplásico o micrognatia (HP:0000347). Cuando está desplazado hacia atrás y es hipoplásico, se conoce con el nombre de microrretrognatia (HP:0000308), esta característica es común en el síndrome Treacher Collins.

Pabellones auriculares

Los pabellones auriculares presentan una anatomía compleja y muy variable⁽¹⁴⁾. Las diferentes partes del pabellón auricular se detallan en la figura 3. Las alteraciones dismorfológicas más frecuentes de los pabellones auriculares son:

- Implantación baja (HP:0000369), cuando el punto de implantación superior del pabellón auricular se

encuentra por debajo de la línea imaginaria que pasa por los dos cantos internos.

- Pabellones auriculares rotados (HP:0000358), aumento del ángulo formado entre la línea perpendicular al plano de Frankfurt y la longitud máxima del pabellón auricular. Este ángulo es aproximadamente 20° (Farkas, 1981, Hall et al., 2007).
- Pabellones en forma de copa (HP:0000378), cuando el antihélix es hipoplásico y los pabellones auriculares se encuentran despegados; por ejemplo: síndrome de Charge.
- *Pits* (hoyuelo) periauriculares (HP:0100277), incluye: pre-, supra- y postauriculares.
- Presencia de apéndices preauriculares (HP:0010609).
- Microtia, cuando la longitud máxima es menor a -2 SD en sus diferentes grados I-III; siendo el grado I la disminución del tamaño del pabellón auricular, pero manteniendo una configuración normal o casi normal, el grado II cuando no son reconocibles algunos elementos del pabellón auricular, y grado III cuando no es posible reconocer ningún elemento del pabellón auricular, usualmente se acompaña de atresia del conducto auditivo externo (HP:0000413)⁽¹⁴⁾.

Conclusión

Con estas pinceladas de dismorfología, se insta al lector a evitar el uso de términos ambiguos, como “facies peculiar o sindrómica”, al enfrentarse a un paciente con características faciales dismórficas; en cambio, le invitamos a que sea capaz de realizar una exploración física exhaustiva, describiendo detalladamente cada una de las estructuras anatómicas e intentando utilizar términos estandarizados para describir las anomalías encontradas, puesto que esto redundará en un mejor diagnóstico fenotípico del paciente y ayudará a orientar el plan diagnóstico.

Bibliografía

1. Merks JHM, van Karnebeek CDM, Caron HN, Hennekam RCM. Phenotypic abnormalities: Terminology and classification. *Am. J. Med. Genet.* 2003; 123A: 211-30. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.20249>.

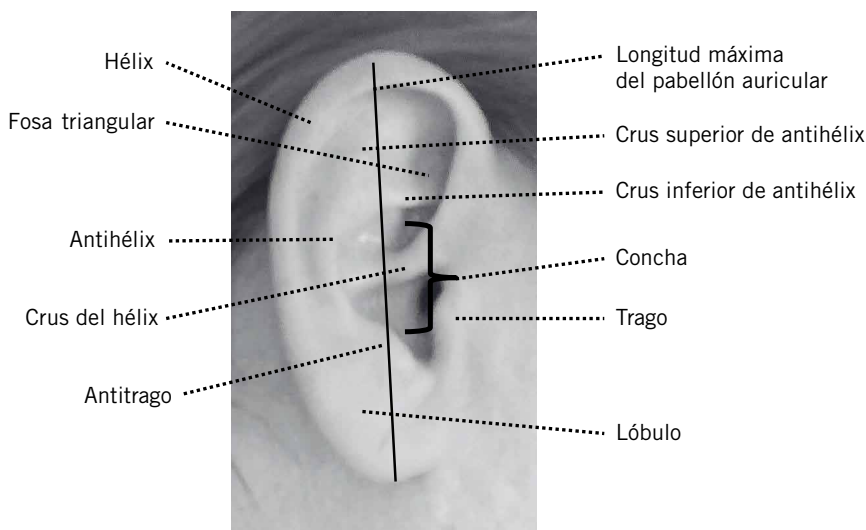


Figura 3. Referencias anatómicas del pabellón auricular.

2. Gargano MA, Matentzoglou N, Coleman B, Addo-Lartey EB, Anagnostopoulos AV, Anderton J, et al. The Human Phenotype Ontology in 2024: phenotypes around the world. *Nucleic Acids Res.* 2024; 52: D1333-46. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/nar/gkad1005>.
3. Gripp KW, Slavotinek AM, Allanson JE, Hall JG. Craniofacies. En: *Handbook of Physical Measurements*. New York. Oxford Academic; 2013. p. 86-196.
4. Hutchison BL, Hutchison LA, Thompson JM, Mitchell EA. Plagiocephaly and brachycephaly in the first two years of life: a prospective cohort study. *Pediatrics.* 2004; 114: 970-80.
5. Di Rocco F, Arnaud E, Renier D. Evolution in the frequency of nonsyndromic craniosynostosis. *J Neurosurg Pediatr.* 2009; 4: 21-5. Disponible en: <https://doi.org/10.3171/2009.3.peds08355>.
6. Likus W, Bajor G, Gruszczyńska K, Baron J, Markowski J, Machnikowska-Sokołowska M, et al. Cephalic index in the first three years of life: study of children with normal brain development based on computed tomography. *ScientificWorldJournal.* 2014; 2014: 502836. Disponible en: <https://doi.org/10.1155/2014/502836>.
7. Kalantar-Hormozi H, Abbaszadeh-Kasbi A, Sharifi G, Davai NR, Kalantar-Hormozi A. Incidence of Familial Craniosynostosis Among Patients With Nonsyndromic Craniosynostosis. *J Craniofac Surg.* 2019; 30: e514-e517. Disponible en: <https://doi.org/10.1097/scs.00000000000005419>.
8. Allanson JE, Cunniff C, Hoyme HE, McGaughan J, Muenke M, Neri G. Elements of morphology: standard terminology for the head and face. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 6-28. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32612>.
9. Hall BD, Graham JM Jr, Cassidy SB, Opitz JM. Elements of morphology: standard terminology for the periorbital region. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 29-39. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19125427/>.
10. Zeise MM, Williams DL. The development of norms of pediatric interpupillary distance. Tesis doctoral. Forest Grove. College of Optometry Pacific University. 1993. Disponible en: <https://commons.pacificu.edu/opt/1084>.
11. Hennekam RC, Cormier-Daire V, Hall JG, Méhes K, Patton M, Stevenson RE. Elements of morphology: standard terminology for the nose and philtrum. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 61-76. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32600>.
12. Carey JC, Cohen MM Jr, Curry CJ, Devriendt K, Holmes LB, Verloes A. Elements of morphology: standard terminology for the lips, mouth, and oral region. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 77-92. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32602>.
13. Tessier P. Anatomical classification facial, cranio-facial and latero-facial clefts. *J Maxillofac Surg.* 1976; 4: 69-92. Disponible en: [https://doi.org/10.1016/S0301-0503\(76\)80013-6](https://doi.org/10.1016/S0301-0503(76)80013-6).
14. Hunter A, Frias J, Gillessen-Kaesbach G, Hughes H, Jones K, Wilson L. Elements of morphology: Standard terminology for the ear. *Am J Med Genet A.* 2009; 149A: 40-60. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32599>.



Cuestionario de Acreditación

Los Cuestionarios de Acreditación de los temas de FC se pueden realizar en “on line” a través de la web: www.sepeap.org y www.pediatriaintegral.es.

Para conseguir la acreditación de formación continuada del sistema de acreditación de los profesionales sanitarios de carácter único para todo el sistema nacional de salud, deberá contestar correctamente al 70 % de las preguntas. Se podrán realizar los cuestionarios de acreditación de los diferentes números de la revista durante el periodo señalado en el cuestionario “on-line”.



sepeap

Sociedad Española de Pediatría
Extrahospitalaria y Atención Primaria