



**Malformaciones óseas de tipo congénito: Un acercamiento a las definiciones científicas,
representaciones artísticas y concepciones sociales sobre la malformación ósea.**

Milena Andrea Rendón Palacio

Trabajo de grado presentado para optar al título de Antropóloga

Asesora

Natalia Andrea Restrepo Hernández, Magíster (MSc) en Antropología

Universidad de Antioquia
Facultad de Ciencias Sociales y Humanas
Antropología
Medellín, Antioquia, Colombia
2023

Cita	(Rendón Palacio, M. A. 2023)
Referencia	Rendón Palacio, M. A. (2023). <i>Malformaciones óseas de tipo congénito: Un acercamiento a las definiciones científicas, representaciones artísticas y concepciones sociales sobre la malformación ósea</i> [Trabajo de grado profesional]. Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.
Estilo APA 7 (2020)	



CRAI María Teresa Uribe (Facultad de Ciencias Sociales y Humanas)

Repositorio Institucional: <http://bibliotecadigital.udea.edu.co>

Universidad de Antioquia - www.udea.edu.co

Rector: John Jairo Arboleda Céspedes.

Decano/Director: Alba Nelly Gómez García.

Jefe departamento: Sneider Rojas Mora.

El contenido de esta obra corresponde al derecho de expresión de los autores y no compromete el pensamiento institucional de la Universidad de Antioquia ni desata su responsabilidad frente a terceros. Los autores asumen la responsabilidad por los derechos de autor y conexos.

Dedicatoria

A todas aquellas personas que estuvieron presentes en este proceso formativo, en especial a mis padres, mi hermana, mi sobrino y Felipe.

Agradecimientos

A la profesora Natalia quiero expresarle mis agradecimientos por su paciencia y excelente manera de guiarme en la escritura de este trabajo de grado.

A mi padre, por heredarme con gran ejemplo la responsabilidad, perseverancia, fortaleza y el espíritu de resistencia ante las adversidades.

A mi madre, por la ternura y comprensión brindada en todo este proceso llamado vida.

A mi hermana Laura, por su apoyo y críticas constructivas.

A Felipe, por su constante presencia en los momentos más bellos y más densos de mi existencia.

A mi pequeño sobrino Ian, porque a pesar de su corta edad, ha sido un gran referente de cambio, evolución, adaptación y aprendizaje.

A todas aquellas personas con las que me he topado en el camino, en especial aquellas que con sus conocimientos me han permitido saber que otros mundos existen, que otras formas de vida son posibles.

Tabla de contenido

Resumen	9
Abstract	10
Introducción	11
CAPÍTULO 1 – CONSTRUCCIÓN DEL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN	12
1.1 Justificación.....	12
1.2 Objetivos	12
1.2.1 General	12
1.2.2 Específicos	13
CAPÍTULO 2 – REFERENTES CONCEPTUALES	14
2.1 Conceptualización	14
2.1.1 Malformación congénita	14
2.1.2 Malformación adquirida.....	14
2.1.3 Anomalía.....	15
2.1.4 Patología	15
2.1.5 Enfermedad	15
2.1.6 Apoptosis	16
2. 2 ANÁLISIS DESDE TEXTOS ACADÉMICOS SOBRE LA MALFORMACIÓN	16
2.3 MALFORMACIONES Y SUS CARACTERÍSTICAS	18
2.3.1. Acondroplasia	18
2.3.2. Craneosinostosis	21
2.3.3 Focomelia.....	26
2.3.4 Sindactilia	26
2.3.5 Polidactilia	27
2.3.6 Agenesia Sacra.....	28

2.3.7 Hemimelia fibular	30
2.3.8 Síndrome de Proteus	31
2.3.9 Síndrome de Klippel Feil	32
2.4 Hallazgos sobre la percepción de la malformación en representaciones artísticas	35
2.4.1 Obras pictóricas	35
2.4.2 Obras escultóricas	42
2.4 Hallazgos sobre la percepción social de la malformación ósea. Ensayo.....	47
CAPÍTULO 3: METODOLOGÍA	56
CAPITULO 4: RESULTADOS Y DISCUSIÓN.....	58
CAPÍTULO 5: CONCLUSIONES.....	60
Referencias	62

Lista de tablas

Tabla 1 Clasificación de origen de las malformaciones óseas de tipo congénito tratadas59

Lista de figuras

Figura 1	Características radiológicas de la acondroplasia con amputación distal	19
Figura 2	Displasia tanatofórica. Vista anterior.	20
Figura 3	“Enano acondroplásico”. Cuerpo esqueletizado.....	21
Figura 4	Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Escafocefalia.....	23
Figura 5	Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Acrobraquicefalia.	24
Figura 6	Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Trigonocefalia.....	25
Figura 7	“Esqueleto inferior de un hombre de 49 años con Focomelia”	26
Figura 8	Sindactilia completa entre el tercer y cuarto dedo en bebé de 5 meses	27
Figura 9	Polidactilia de la mano y pie derechos	28
Figura 10	Radiografía esquelética de recién nacido	31
Figura 11	Vista frontal, transversal y lateral del esqueleto de Joseph Merrick	32
Figura 12	Radiografías de columna cervical.....	33
Figura 13	Radiografías cervicales laterales.....	34
Figura 14	Reconstrucción Tomo- grafía Computarizada 3D de tórax óseo.....	34
Figura 15	Retrato de Don Sebastián de Morra. Artista: Diego Velásquez. 1645. Óleo sobre lienzo	35
Figura 16	El Bufón de Calabacillas. Artista: Diego Velázquez. Año: 1639. Óleo sobre lienzo...36	
Figura 17	Don Diego de Acedo. Artista: Diego Velázquez. Año: 1645. Óleo sobre lienzo.....	37
Figura 18	Obra: Las Meninas. Artista: Diego Velázquez. Año: (1656). Óleo sobre lienzo	38
Figura 19	MariBárbola-. Artista: Fernando Botero. Año: 1984.....	39
Figura 20	Retrato de un enano de Carlos II. Artista: John Closterman. Año: 1698. Óleo sobre lienzo	40
Figura 21	La “nana”. Artista: Pablo Picasso. Año: 1901. Óleo sobre cartón	41
Figura 22	El “Niño cojo”. Artista: José de Ribera. Año: 1642	42
Figura 23	Enano con una corona que representa los rayos del sol.....	43

Figura 24 Torso y Cabeza de una mujer enana cargando a su hijo.....	44
Figura 25 Individuo con deformación natural del cráneo y exoftalmos	44
Figura 26 Representación de un individuo con exoftalmos y posible estrabismo	45
Figura 27 Síndrome de Apert en una persona adulta	45
Figura 28 Cuchara con la imagen de una mano derecha con polidactilia	46
Figura 29 Hombre adulto con cuello corto, alado, compatible con Síndrome Klippel Feil	46
Figura 30 Imagen de un adulto que presenta alteraciones en las cuatro extremidades (tetrafocomelia)	47
Figura 31 Retrato de “Don Sebastián de Morra”.	50
Figura 32 Retrato de “El bufón de Calabacillas”.	51
Figura 33 Elenco de la película “Freaks”. Año: 1932. Director: Tod Browning.....	52

Resumen

Las malformaciones óseas han estado presentes en la historia del desarrollo de la humanidad, estas suelen ser de origen congénito y según el grado de malformación que estas posean, se puede ver afectado el estilo de vida de la persona que la presenta, impidiendo o disminuyendo la capacidad motora en la realización de diversas actividades que así lo requieran. Es por esto, que la presente investigación es una monografía de tipo cualitativo, el cual tiene como objeto de interés a la Antropología Osteológica. Se realiza una revisión bibliográfica hacia diversos artículos médicos escritos desde el Siglo XIX hasta la actualidad, sobre malformaciones como lo son la Acondroplasia, la Craneosinostosis, Focomelia, Sindactilia, Polidactilia, Agenesia sacra, Hemimelia fibular, el Síndrome de Proteus y el Síndrome de Klippel Feil. En un segundo momento se logra abarcar algunas de las representaciones artísticas que se han llevado a cabo sobre varias de las mencionadas anteriormente, donde se observa una mayor presencia representativa en técnicas como lo son la pintura y escultura. En un tercer momento se logra describir la percepción sociocultural que se ha tenido sobre las personas con algún tipo de malformación o enfermedad y los roles que estas han desempeñado.

Palabras clave: malformación, antropología osteológica, monografía, investigación, representación.

Abstract

Bone malformations have been present in the human history of the development, these are usually of congenital origin and, according to the degree of malformation, the lifestyle of the people who presents it can be affected, limiting or decreasing the motor capacity in carrying out various activities that require it. This is why the present research is a qualitative kind of monograph, which has object of interest the Osteological Anthropology. A bibliographic review is carried out on various medical articles written from the 19th century to the present, on malformations such as Achondroplasia, Craniosynostosis, Phocomelia, Syndactyly, Polydactyly, Sacral Agenesis, Fibular Hemimelia, Proteus Syndrome and Klippel Syndrome. Feil. In a second moment, it is possible to cover some of the artistic representations that have been carried out on several of those mentioned above, where a greater representative presence is observed in techniques such as painting and sculpture. In a third moment, it is possible to describe the sociocultural perception that has been had about people with some type of malformation or disease and the roles that they have played.

Keywords: bone malformation, monograph, Osteological Anthropology, bibliographic review.

Introducción

Las malformaciones óseas han estado presentes en la historia del desarrollo de la humanidad, por lo general son de origen congénito y según el grado de malformación que estas posean, se puede ver afectado el estilo de vida “funcional” de la persona que la presenta, impidiendo o disminuyendo la capacidad motora al momento de realizar diversas actividades que así lo requieran.

Las malformaciones son de gran interés, ya que algunas de estas tienen como origen zonas del cuerpo compuestas por tejido blando que en ocasiones se ven involucradas con la composición del hueso. Tomando como referencia el sistema óseo de una persona que esté dentro de los parámetros establecidos para la normalidad, aquel con malformaciones presenta evidentes alteraciones desde su composición celular hasta llegar a una escala macro, reflejada en su morfología.

Se han realizado varios estudios sobre malformaciones óseas, esto con el fin de conocer sus posibles orígenes y establecer los diferentes tipos de malformación existentes, para posteriormente, establecer los posibles tratamientos con el fin de mejorar la calidad de vida de quien la presenta. Sin embargo, pese a estos estudios, la información sobre las malformaciones óseas de tipo congénito tiende a ser dispersa y en ocasiones escasa. Es por esta razón que es pertinente realizar esta búsqueda bibliográfica y ponerla a disposición de la academia y el público en general.

CAPÍTULO 1 – CONSTRUCCIÓN DEL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1 Justificación

Esta investigación servirá de apoyo a investigaciones futuras realizadas en la Universidad de Antioquia o fuera de esta; no sólo en el campo de la Antropología osteológica, sino también desde la Antropología social y el Arte. Partiendo de la escasa información que existe sobre las malformaciones óseas de tipo congénito en el campo de la Antropología osteológica, se debe considerar importante hacer la búsqueda y compilación de material bibliográfico que proporcione, de cierta manera, un panorama general sobre estas, donde, a su vez, se identifique cuáles son algunas de las manifestaciones que con mayor frecuencia puedan darse en la población humana.

Como es conocido, a través de la historia sociocultural de la humanidad, se han tenido diversas percepciones o visiones sobre las personas con alguna deformidad, malformación o enfermedad. Esto ha llevado a que se genere información, no sólo desde la parte de las narrativas sociales de poblaciones determinadas, sino que además, se ha generado material visual desde el campo de las Artes. Teniendo en cuenta lo anterior, este trabajo de monografía será un recurso pertinente para quienes se interesen por este tipo de temas, donde podrán encontrar no sólo la información sobre las cualidades y características físicas y biológicas de la malformación, sino también, algunas representaciones visuales que se han tenido sobre estas, como las retratadas por el pintor español Diego Velázquez en su obra “Los Bufones”, cuyos personajes residieron en el palacio del rey Felipe IV (Santos., 2016) los cuales tenían Acondroplasia, una de las malformaciones de interés en esta monografía.

1.2 Objetivos

1.2.1 *General*

Generar una herramienta virtual, tipo Blog, que contenga información sobre los estudios académicos, científicos y las representaciones artísticas que se han llevado a cabo sobre las malformaciones óseas de tipo congénito desde el siglo XIX hasta la actualidad.

1.2.2 Específicos

- Compilar la información encontrada sobre las diferentes investigaciones de tipo académico y científico realizadas sobre las malformaciones óseas de tipo congénito.
- Identificar cuáles han sido las representaciones artísticas y sociales que se le han dado al tema de la malformación ósea, preferiblemente del tipo congénito.
- Generar una base de datos en Excel que unifique la información hallada sobre las malformaciones óseas de tipo congénito en diferentes ámbitos, desde lo científico, académico, pasando por lo sociocultural y culminando con lo artístico.

CAPÍTULO 2 – REFERENTES CONCEPTUALES

2.1 Conceptualización

Es importante diferenciar los conceptos de malformación, anomalías y patologías óseas para realizar precisiones. Durante este trabajo se entenderá por malformación una alteración del desarrollo anatómico que se presenta durante la vida intrauterina. Velarde considera que las malformaciones congénitas tienden a ser de causa desconocida y, en ocasiones, asociadas a otras malformaciones del organismo, por ejemplo, a malformaciones cardíacas, del sistema digestivo o las vías urinarias. Además, menciona que la prevalencia de las malformaciones congénitas es del 6% en los nacidos vivos, donde el 1% son malformaciones múltiples (Velarde, 2010).

2.1.1 Malformación congénita

Existe una clasificación para las malformaciones, dividiéndolas en mal formativas y deformantes. En el primer caso, sería la formación anómala del tejido fetal, mientras que, en el segundo caso, se altera el tejido fetal a causa de un ambiente perjudicial. Vega define la malformación como alteración estructural que puede ser única o múltiple, la cual es de origen prenatal. En algunos casos, se relaciona con factores hereditarios (Vega Valdés, 2005).

También se define la malformación como una “anomalía intrínseca” que se presenta en la morfología de un órgano o una estructura anatómica. Suelen ser de causa genética y mayormente se presentan en los dos primeros meses de vida intrauterina (Fuentes, Cáceres, & Molina, 2014).

2.1.2 Malformación adquirida

A diferencia de la malformación congénita, la malformación adquirida es una anomalía que se presenta en un órgano o estructura anatómica que se ha formado de manera normal y que, debido a una prolongada causa mecánica, va modificando su forma anterior. (Fuentes, Cáceres, & Molina, 2014).

2.1.3 Anomalía

Se define la anomalía como una anormalidad o irregularidad en algo que es habitual o común, de igual manera se utiliza para denominar alguna malformación o alteración biológica que posea un individuo (Ucha, 2012). Las anomalías pueden presentarse de manera congénita (presentes al nacer), o ser adquiridas con el tiempo. Ortner menciona que algunas de las anormalidades congénitas afectan a todo el esqueleto, generalmente son el resultado de problemas en el desarrollo embrionario y pueden estar relacionados con defectos en la formación de otros órganos, lo que causaría una incompatibilidad en la vida post-fetal (Ortner, 2003). De igual forma, Ortner menciona que las malformaciones óseas menos serias, se deben a la falla del cierre de las hendiduras fetales, sin embargo, estos pueden ser compatibles con la madurez y la vida posnatal (Ortner, 2003).

2.1.4 Patología

La palabra Patología, quiere decir “estudio de la enfermedad”, proveniente del griego con las raíces etimológicas *πάθος* (*pathos*), que quiere decir “enfermedad” y *λογία* (*loguía*), que significa “estudio” (Real Academia Nacional de Medicina de España, 2012).

2.1.5 Enfermedad

Se define como enfermedad al conjunto de alteraciones y síntomas que se organizan según un esquema temporoespacial, donde se puede observar que estas obedecen a una causa concreta y puede llegarse a manifestar de manera similar en sujetos diferentes. Tomado de: (Real Academia Nacional de Medicina de España, 2012). De igual forma, se entiende como enfermedad la alteración patológica de uno o varios órganos, esta alteración da paso a un conjunto de síntomas característicos. Tomado de: Diccionario Médico (Clínica Universidad De Navarra, 2020).

2.1.6 Apoptosis

También conocida como “Muerte celular programada”. Es un tipo de muerte genéticamente programada, la cual permite la desintegración ordenada de las células después de cumplir su función biológica (Insuasty, 2001).

Algunas de las características que posee la *apoptosis* son:

- 1- Disminución del volumen de la célula por contracción del citoesqueleto.
- 2- Picnosis: Condensación y degradación de la cromatina.¹
- 3- Cariorrexis: Fragmentación del núcleo.
- 4- Formulación de vesículas y cuerpos apoptóticos intracitoplasmáticos.
- 5- Ruptura de la membrana celular que culmina con la liberación de cuerpos apoptóticos. (Insuasty, 2001)

2. 2 Análisis desde textos académicos sobre la malformación:

La temática de malformaciones congénitas que afectan los huesos ha sido estudiada desde hace varios años. Estos estudios varían dependiendo de la zona corporal afectada, sus características, síntomas y tratamientos. En algunos países de Latinoamérica se han realizado estudios con individuos neonatos (Castilla, 1974), en los cuales se han tenido en cuenta diversos factores para poder analizar las causas y la prevalencia de la malformación. Entre estos factores se encuentran: el grado de consanguinidad de los padres, los antecedentes de los embarazos de la madre, la ascendencia de los padres, antecedentes de la malformación en parientes del neonato afectado, entre otros. Dentro de las malformaciones más frecuentes en países latinoamericanos hasta el año 1974, se encuentra a la Polidactilia como principal malformación, tanto en niños como en niñas. Otras de las malformaciones frecuentes son: Dislocación congénita de la cadera,

¹ Cromatina: Material del cual están compuestos los cromosomas, esta sustancia contiene ADN y proteínas. Se menciona como proteína más abundante en esta sustancia a las histonas. La función a nivel estructural de la cromatina, es empaquetar el ADN, organizarlo para que así pueda caber dentro del núcleo de la célula, por ende, condensa el espacio que ocupa el material genético. (Austin, 2021)

sindactilia, espina bífida, anencefalia, hidrocefalia, espina bífida con hidrocefalia, microcefalia, entre otros (Castilla, 1974).

Las malformaciones congénitas afectan el desarrollo normal de diversas partes del cuerpo. Algunas de ellas afectan las extremidades, tal es el caso de la Focomelia o El Síndrome de Roberts. Este se define como una alteración de origen genético, donde sus principales características, son el acortamiento extremo de las extremidades (focomelia), lo cual tiene una predominancia en miembros superiores. También, hay presencia de polidactilia y sindactilia (Salas & Alva, 2012, pág. 89).

Woods y colaboradores plantearon que el síndrome de Fuhrmann y el síndrome de Focomelia se consideran trastornos distintos de la malformación de los miembros, caracterizados por diversos grados de aplasia / hipoplasia de las extremidades y displasia articular en humanos. Además, mencionan que en las familias donde se presentan estos síndromes, existen mutaciones homocigóticas en el gen WNT7A y se confirma su importancia funcional en la transfixión mediada por retrovirus de cultivos de células de mesénquima de pollo y extremidades en desarrollo. Se concluye entonces, que, una pérdida parcial de la función WNT7A causa el síndrome de Fuhrmann, mientras que los fenotipos de truncamiento más severos observados en el síndrome de Focomelia, resultan de mutaciones nulas. Este hallazgo, demuestra la importancia específica y conservada de WNT7A en múltiples aspectos del desarrollo de miembros en los vertebrados (Woods, 2006).

Existen enfermedades ligadas a un patrón genético como la acondroplasia, la cual es considerada una enfermedad genética porque presenta un patrón de herencia autosómico dominante (Rocha, 2006). De igual manera se encuentra la displasia ósea, la cual es causada por una mutación en el gen FGFR3; este gen se encuentra ubicado en el brazo corto del cromosoma 4 y es el encargado de regular la proliferación y diferenciación de los condrocitos. Existe una gran homogeneidad genética donde el 95% de los casos son a causa de la mutación G380R. Por último, se establece una correlación entre la edad parental y el riesgo de que el neonato presente la patología, donde se asocia a padres con edades igual o mayor de 40 años y la presencia de esta (Mancilla, 2003).

2.3 Malformaciones y sus características:

2.3.1. Acondroplasia

Bellus menciona algunas de las características clínicas de la acondroplasia, donde se destaca el acortamiento proximal de las extremidades, existe la presencia de *genu varum*, mano en tridente, hay limitación en la flexión del codo, lordosis lumbar exagerada, megalencefalia (A.Bellus, 1995). Además, dice que los cuerpos vertebrales tienen forma cuboide y son de progresivo estrechamiento en la distancia interpendicular caudal. Se estima que el nivel de mortalidad para las personas que presentan acondroplasia, se incrementa en los primeros 4 años de vida, y el porcentaje de que padres con esta malformación engendren hijos con esta patología es del 25%. Este autor también plantea que los niños con dos alelos² de acondroplasia, poseen un fenotipo severo, donde se observa una pequeña caja torácica, lo cual genera insuficiencia respiratoria. También, se presenta la compresión del tronco encefálico y presencia de déficit neurológicos severos (A.Bellus, 1995).

Según Ortner, la Acondroplasia dentro de las patologías se define como un desorden familiar o esporádico congénito en el crecimiento de cartílago, lo cual quiere decir que puede ser transmitido por los padres que posean uno o varios genes que causen la enfermedad. Por otro lado, menciona que también puede ocurrir como una mutación en el feto, así los padres no posean los genes que la causen (Ortner, 2003).

² Se define como Alelo a cada una de las formas en que se puede presentar un gen en un determinado locus (Clínica Universidad De Navarra, 2020).

Figura 1

Características radiológicas de la acondroplasia con amputación distal



Nota. Caso clínico: paciente afectado por acondroplasia y secuencia de bandas amnióticas. *Universitas Médica*, 48(4), 468-475. <https://bit.ly/3SjCcZR>

Figura 2

Displasia tanatofórica. Vista anterior.



Nota. Ortner D. J., (2003 p. 482).

Figura 3

“Enano acondroplásico”. Cuerpo esqueletizado



Nota. Esqueleto de mujer adulta que falleció al dar a luz. Fuente: Ortner D. J., 2003

2.3.2. Craneosinostosis

La Craneosinostosis es el cierre de suturas craneales antes del tiempo adecuado, Pérez establece dos tipos de craneosinostosis: las primarias y las secundarias. Respecto a las craneosinostosis primarias, plantea que estas ocurren en la vida intrauterina, es allí donde sucede una alteración en el desarrollo, y es así donde se establece que el 85% de las Craneosinostosis primarias no son sindrómicas, es decir, son Craneosinostosis aisladas. Por otro lado, se menciona que el otro 15% pertenecen a síndromes poliformativos. Respecto al diagnóstico, puede establecerse de dos maneras:

1. Por medio del uso de radiografías, lo cual se usa para observar el cierre de una sola sutura.

2. El otro método que se utiliza, es el de realizar un estudio tomográfico y así poder observar con más detalle, la existencia de dos o más suturas fusionadas (Pérez, 2016).

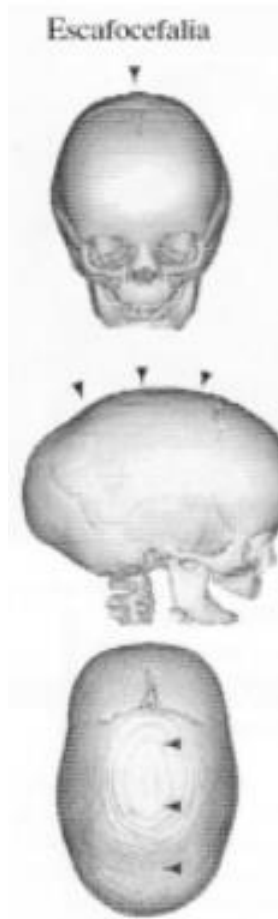
La Craneosinostosis como malformación congénita se genera entre la cuarta y la sexta semana de vida intrauterina (Mamani, 2014). Se tiende a clasificar según su complejidad, existiendo entonces, la craneosinostosis simple o aislada y la craneosinostosis secundaria o sindrómica. Se pueden presentar alteraciones funcionales debido al cierre temprano de las suturas, que van desde un aumento en la presión intracraneana hasta la presencia de convulsiones (Pérez, 2016). Por otro lado, (Flores, 2003) clasifica los tipos de craneosinostosis y su asociación a diversos síndromes, por ejemplo, “Si la sutura fusionada es la sagital, se habla de *Escafocefalia*³ como el tipo de presentación de la Craneosinostosis, donde la forma del cráneo tiende a ser alargado y angosto y se asocia al Síndrome de Crouzon”⁴.

³ Es la craneosinostosis sagital y es considerada como la más común (57%) prevalece en mayor medida en varones. Tiene como características el angostamiento biparietal, aumento en el diámetro A/P; occipital puntiagudo y el borde de la sinostosis. Tomado de: (Sarnat, 2006)

⁴ El síndrome de Crouzon se define como una sinostosis craneofacial congénita. Algunas de sus características son: hipoplasia maxilar, asimetría facial. Este síndrome puede ser heredado genéticamente o puede darse como una nueva condición autosómica dominante en la familia. El síndrome de Crouzon está realcionado con el gen FGFR2 en el cromosoma 10q26. Tomado de: (Sarnat, 2006)

Figura 4

Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Escafocefalia.



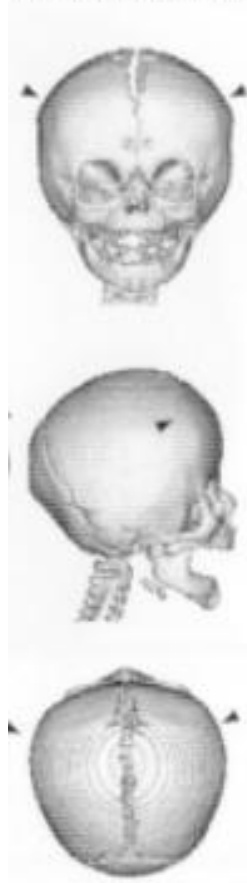
Nota. Sarnat, 2006

Cuando es la sutura coronal la que se fusiona, se habla entonces de *Acrobraquicefalia*⁵, (se menciona un ligero predominio en mujeres), acrocefalia, y turricefalia, donde, en el primer caso, el cráneo adquiere una forma ancha y corta, mientras que en turricefalia, el cráneo adquiere una forma en “torre”. Generalmente se asocia al Síndrome de Apert (Flores, 2003).

⁵ Sinostosis coronal bilateral. Su frecuencia se calcula entre el 18% y 29%. Este tipo de sinostosis es más severa que la unilateral y hace parte de las craneosinostosis sindrómicas. Las cardiopatías congénitas son unas de las más comunes anomalías sistémicas: Tomado de: (Sarnat, 2006)

Figura 5

Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Acrobraqicefalia.

Acrobraqicefalia

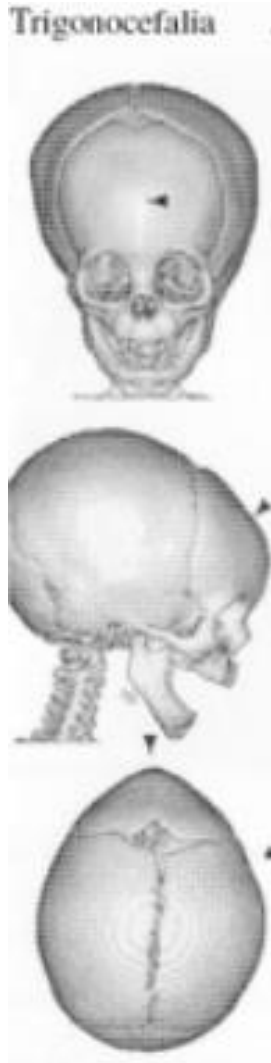
Nota. Sarnat, 2006

Por otro lado, cuando se fusiona la sutura metópica, se habla de *Trigonocefalia*, donde el cráneo presenta una forma triangular y se encuentra asociada a al Síndrome de Baller-Gerold.⁶

⁶ Este síndrome es considerado como una enfermedad rara. Algunos de sus síntomas son: Bajo peso y talla al nacer, craneosinostosis, malformación de la patela bilateral, lesiones en la piel, defectos radiales, anomalías esqueléticas. Este síndrome se ha presentado en menos de 200.000 personas en el mundo. Tomado de: (Ospina., 2010)

Figura 6

Reconstrucciones de TAC 3-D de craneosinostosis clásica: Trigonocefalia



Nota. Sarnat, 2006

El tratamiento que se debe llevar a cabo para las craneosinostosis, es el de intervenir quirúrgicamente para reducir la compresión del sistema nervioso central, además, establece que la intervención quirúrgica en casos de Craneosinostosis simple, debe ser evaluada con cuidado (Mamani, 2014).

2.3.3 Focomelia

Según la investigación de Ascurra, la Focomelia de Roberts es una patología de origen genético y de transmisión autosómica. Menciona algunas características de este síndrome, donde se ve la presencia de microbraquicefalia, hipotricosis⁷, hipertelorismo, hemangioma facial, ojos prominentes con escleróticas azules, labio y/o paladar hendido y micrognatia⁸, hipomelia con los miembros superiores más afectados y criptorquidia⁹ en los varones (Ascurra, 2001). Sánchez Segura menciona en un artículo publicado en la revista cubana de hematología, inmunología, y hemoterapia, que el Síndrome de Roberts, es causado por una mutación en el gen ESCO2 (Segura, 2012).

Figura 7

“Esqueleto inferior de un hombre de 49 años con Focomelia”



Nota. Ortner D. J., 2003

2.3.4 Sindactilia

La sindactilia es considerada como la prolongación de la comisura interdigital más allá de los 2/3 de la longitud de la primera falange de dos o más dedos contiguos, determinando la unión total o parcial de los mismos. Se produce por la ausencia de *apoptosis* y la consecuente falta de separación digital en el desarrollo normal del esbozo de la mano. Su incidencia varía de 1 por cada

⁷ Enfermedad del cuero cabelludo donde se manifiesta una ausencia de cabello. A diferencia de la alopecia, donde se pierde el cabello, la Hipotricosis se caracteriza por la no existencia de este. (Instituto Médico Dermatológico, 2021)

⁸ Mandíbula pequeña. Falta de crecimiento y desarrollo mandibular. (Clínica Universidad De Navarra, 2020)

⁹ Ausencia del testículo en su posición escrotal normal. (Sigrid Blanco*, 2015)

1650 a 1 por cada 3000 nacidos vivos (promedio de 1 por cada 2000); es 10 veces más frecuente en personas con ascendencia caucasoide y más común en el sexo masculino. En la mitad de los casos es bilateral y el 80% de aparición esporádica, con un 20% de casos de herencia autosómica dominante (Dogliotti, 2017).

Figura 8

Sindactilia completa entre el tercer y cuarto dedo en bebé de 5 meses



Nota. Mandarano-Filho et al., 2013

2.3.5 Polidactilia

Barnes define la Polidactilia como la duplicación de dedos supernumerarios, donde identifica dos formas de presentación de esta. En el primer caso, existe un aumento de falanges que ocurren de manera separada, mientras que, en el segundo caso, las falanges tienden a bifurcarse, es decir, las falanges distales se dividen en dos (Barnes, 2012).

Por otro lado, Cifuentes la describe como una anomalía congénita, donde indica que esta puede ser asociada o aislada de otras malformaciones. Es entonces donde menciona que la polidactilia aislada, fue la primera enfermedad autosómica reconocida por su herencia dominante, sin embargo, aún no existe una claridad respecto a los genes responsables de la transmisión de esta

malformación. Adicional a esto, menciona que esta malformación puede estar asociada a diversos síndromes, como, por ejemplo, en síndrome de Meckel¹⁰, o la trisomía 13 (L Cifuentes, 2007).

Figura 9

Polidactilia de la mano y pie derechos



Nota. El dedo supernumerario se ramifica desde el quinto metacarpiano y sólo tiene dos falanges; el dedo supernumerario se articula con el quinto metatarsiano y tiene tres falanges. Fuente: Ortner D. J., 2003

2.3.6 Agenesia Sacra

Se define la Agenesia Sacra como una malformación congénita rara que forma parte del síndrome de regresión caudal. Se caracteriza por un grupo de anomalías en las cuales la columna caudal está ausente. Esta enfermedad es la malformación más frecuente en los hijos de madres diabéticas, además se ha relacionado con otros factores predisponentes, como deficiencias de ácido fólico, de vitaminas, uso de insulina en el embarazo, e incluso, la hipoxia. Entre un 30-40 % de pacientes con agenesia sacra completa, pueden tener asociado un mielomeningocele, y el desplazamiento de las raíces nerviosas empeora los trastornos neurológicos. En estos casos, la hidrocefalia, muchas veces también asociada a malformación Chiari tipo II, está ya presente al nacer (León, y otros, 2013).

Por otro lado, se definió la agenesia sacra (o regresión caudal), como una rara anomalía descrita por primera vez en 1862 por Hohl. Sin embargo, en el año 1961 fue descrita por

¹⁰ Es un desorden autosómico recesivo. Se caracteriza por presentar múltiples malformaciones, algunas de estas son: Triada encefalocele occipital, riñones poliquísticos y polidactilia. (María Lucía Medina, 2014)

Duhamel como un defecto en la formación caudal, el cual origina diversas malformaciones en esta zona, como por ejemplo el síndrome de la sirena. La autora menciona que este tipo de agenesia, puede variar, siendo asintomática y aislada donde se presenta aplasia coccígea, hasta una ausencia sacra (MJ Méndez Bustelo, 1996). Existe una clasificación de los diversos tipos de agenesia sacra existentes, los cuales son:

1. **Agnesia sacra Tipo I**= el sacro tiende a desaparecer totalmente, junto con una vértebra lumbar. Generando así que el ilion se articule con los lados de la última vértebra. En otros casos, el ilion se articula o se fusiona con el del otro lado, por debajo de las vértebras, esto generando entonces un acortamiento del diámetro transversal pélvico.
2. **Agnesia sacra Tipo II**= es una agnesia sacra donde todas las vértebras lumbares se encuentran presentes, esta clasificación tiene dos tipos de división, en el primer caso el ilión se articula con las carillas de L5, conservando el diámetro transversal de la pelvis de una forma relativamente normal. Por otro lado, el segundo caso, el ilion se articula con el otro ilion por debajo de L5, generando así una inestabilidad espinopélvica debido al acortamiento del diámetro pélvico transversal.
3. **Agnesia sacra Tipo III**= es la agnesia sacra subtotal, es la más común de todas. En este caso, S1 se encuentra presente, haciendo entonces la articulación iliaca con un lado del sacro, donde se mantiene el diámetro pélvico transversal normal.
4. **Agnesia sacra Tipo IV**= denominada “Hemisacro”. Que tiene como sub clasificaciones las siguientes: Total Hemisacro; donde todos los segmentos sacros se encuentran presentes en un lado, sin embargo, se ausentan los segmentos del lado opuesto. Hemisacro subtotal unilateral; lo que significa que todos los segmentos del sacro, se encuentran en un solo lado, y en el otro sólo se encuentran algunos pocos segmentos. Hemisacro subtotal bilateral; es cuando partes de cada lado del sacro, se ausentan en ambos lados, pero en diferente extensión.
5. **Agnesia sacra tipo V**= denominada como “Agnesia coccígea”, que se divide en dos: 1) Total. 2) Subtotal (MJ Méndez Bustelo, 1996).

En el año 2005 Fernández establece una nueva clasificación para la agnesia sacra, basada en el análisis topográfico y radiológico del nivel de agnesia lumbosacra. En esta nueva clasificación, sólo se encuentran dos tipos, los cuales son:

Tipo 1: Agenesia parcial unilateral del sacro. Esta tiene dos subdivisiones.

- a. Estable: sucede cuando no existe una progresión de la deformidad cifoescoliótica toraco-pélvica, pese a la asimetría del anillo pélvico.
- b. Inestable: sucede cuando debido a la asimetría del anillo pélvico, existe una deformidad cifoescoliótica toraco-pélvica.

Tipo II: es una Agenesia total del sacro. Donde puede estar o no “artrodesado” con las alas del iliaco, donde estas pueden articularse o no a una vértebra. Esta se sub divide igualmente en dos.

- a. Estable. No existe traslación de la columna sobre los ilíacos ni deformidad cifoescoliótica toraco-pélvica.
- b. Inestable. Cuando existe traslación o deformidad cifoescoliótica toracolumbar, lo cual no le permite mantenerse sentado sin ayuda de las manos (Fernández, 2005).

2.3.7 Hemimelia fibular

Stantiski define la hemimelia fibular como la ausencia o hipoplasia más frecuente en huesos largos, esta se describe por primera vez en 1698 por Gollier. En su artículo, Deborah menciona que en los últimos 40 años ha habido un progresivo reconocimiento de las anormalidades asociadas a esta malformación, dentro de los cuales menciona la retransversión femoral, el valgo femoral distal, la inestabilidad rotuliana e hipoplasia. Además, la deformación de la tibia y la alteración de la morfología del tobillo (Stanitski, 2003).

Por su parte, Barnes dice que esta hemimelia fibular es más común que la hemimelia tibial. Cuando existe hemimelia fibular, existen modificaciones anatómicas dentro de los miembros inferiores que se encuentran normalmente cercanos a la fíbula, como es el caso de la tibia. Es entonces cómo Barnes, describe que la tibia por lo general, tiende a acortarse, con la porción media inclinada hacia adelante. Además, el tobillo tiende a deformarse en talipes equinovalgus, conocido generalmente como “Pie zambo”. Respecto al talón del calcáneo, se eleva y da un giro hacia afuera (Barnes, 2012).

Figura 10

Radiografía esquelética de recién nacido



Nota. Se confirma la presencia de tibiae arqueadas bilaterales (flechas) y 3 radios metatarsianos (puntas de flecha).

Fuente: Abel, D.E., 2002

2.3.8 Síndrome de Proteus

El Síndrome de Proteus es considerado como un trastorno complejo y variable, fue descrito por Cohen y Hayden en 1979 (Sánchez López, 2007). El síndrome fue nombrado científicamente en 1983 por Wiedemann y colaboradores como Síndrome de Proteus. En general, el síndrome de Proteus es definido como el crecimiento excesivo de una parte o porción del cuerpo, lo que afecta de manera diferente a ambos lados. En neonatos es dificultoso el diagnóstico de este síndrome, ya que puede ser asintomático. Se dice entonces que una de las principales causas que originan este

Síndrome es la mutación del gen AKT1¹¹ este síndrome no es hereditario, por lo general, la mutación ocurre en el desarrollo del feto en la vida intrauterina. Sin embargo, esta mutación no sucede en todas las células (Genetic And Rare Diseases, 2017) Este síndrome es un trastorno de crecimiento posnatal, de etiología desconocida, donde existe un crecimiento excesivo en cualquier tejido del cuerpo, principalmente en la infancia. Los tejidos más afectados tienden a ser el tejido conectivo, tejido óseo y el sistema nervioso (Biesecker, 2006).

Figura 11

Vista frontal, transversal y lateral del esqueleto de Joseph Merrick



Nota. Monteverde R., 2020

2.3.9 Síndrome de Klippel Feil

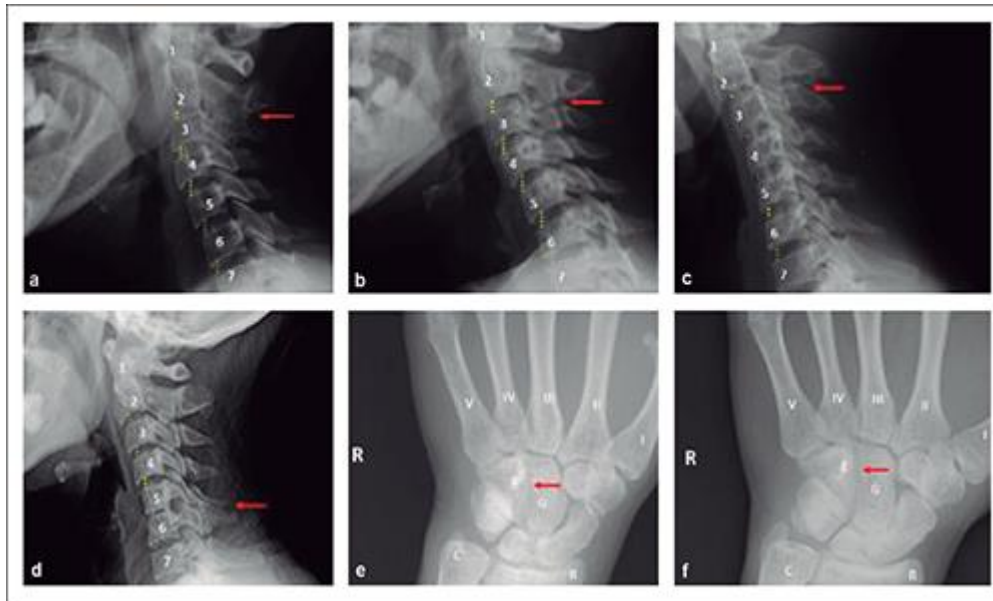
El síndrome de Klippel Feil es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, se le conoce también con el nombre de *Dytrophia Brevicollis Congenita*. Algunas de las características que presenta este síndrome, es el desarrollo anormal de la columna cervical y torácica. Se genera una fusión de las vértebras cervicales, lo cual genera que la persona posea un cuello corto (Rodríguez & Pachajoa, 2010). Este síndrome fue nombrado en el año 1912 por Klippel y Feil, donde observaron las malformaciones presentes en un paciente. Otras de las características del síndrome son: Paladar hendido, implantación baja de cabello posterior, restricción del movimiento del cuello y a su vez, existe la presencia de cardiopatía (Jesús de Rubens Figueroa, 2005). Un rasgo

¹¹ El gen AKT1 se encarga de producir la proteína que lleva su mismo nombre, la cual ayuda a regular el crecimiento y la proliferación celular.

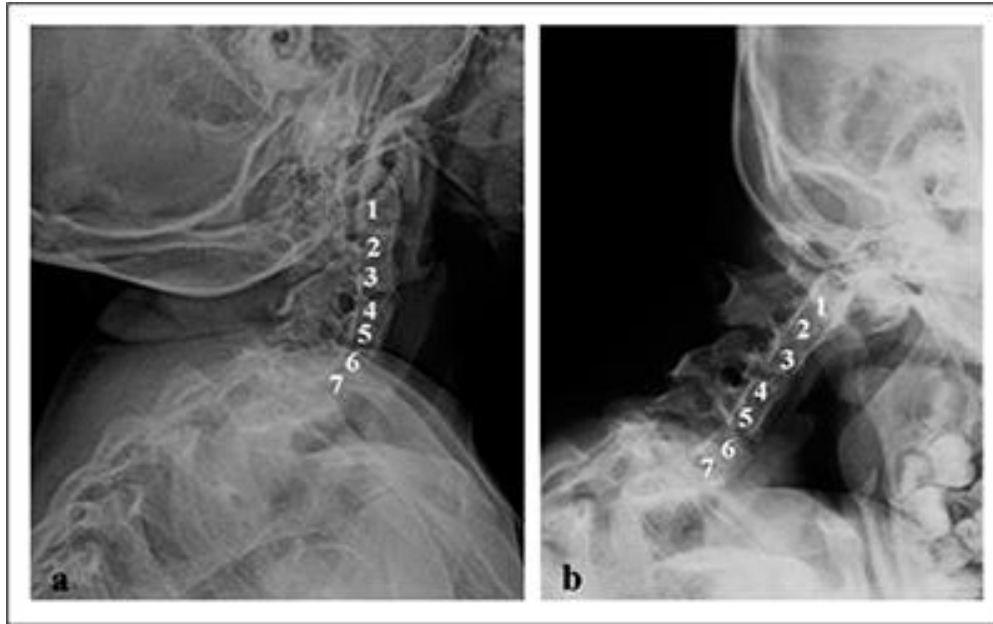
interesante a tener en cuenta y que se estima como característica común entre las personas con este síndrome, es que cuentan con una fusión de vértebra cervical en C2-3 y es tomado este hallazgo como algo universal (Carvajal, 2019).

Figura 12

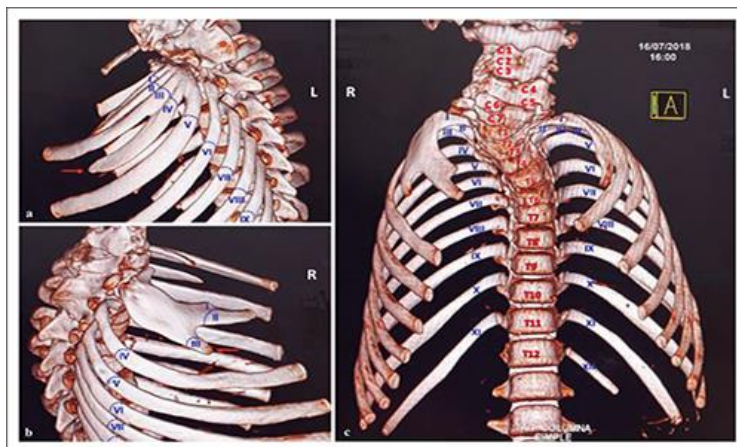
Radiografías de columna cervical



Nota. Evidencian espacio intervertebral significativamente estrecho y fusión media de la apófisis espinosa entre: C2-3 del paciente 1-5 (a), 11-10 (b) y 11-14 (c), respectivamente; C5-6 del paciente 11-6 (d). la radiografía de la muñeca exhibe fusión entre el hueso grande y ganchoso en el carpo: Del paciente 11-10 (e) y 11-14 (f), respectivamente. R: derecho; G: grande; g: ganchoso. Fuente: Carvajal, 2019

Figura 13*Radiografías cervicales laterales*

Nota. Las mismas (a y b) evidencian sinostosis de cuerpos vertebrales de C1-2-3, C4-5 y C6-7. a: Extensión; b: Flexión. Fuente: Carvajal, 2019

Figura 14*Reconstrucción Tomografía Computarizada 3D de tórax óseo*

Nota. Vista anterior con ausencia de espacio intercostal en el extremo posterior del arco costal: I al IV de hemitórax izquierdo (a) y i al Hi de hemitórax derecho (b) respectivamente. Acotamiento de arcos costales esternales: iV izquierdo y iii derecho, con ausencia de Xii costilla flotante homolateral (c). Se ha retirado electrónicamente el esternón y las clavículas. Fuente: Carvajal, 2019

2.4 Hallazgos sobre la percepción de la malformación en representaciones artísticas

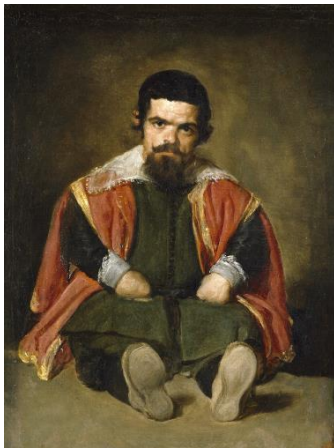
2.4.1 Obras pictóricas

En este apartado se propone realizar la muestra de las obras pictóricas que han sido encontradas y que son relacionadas a malformaciones óseas de tipo congénito; estas se diferencian según la época de realización y el estilo o periodo artístico al que pertenecen. Se ha de aclarar que, en la búsqueda, la malformación que se ha encontrado con mayor facilidad o que es de mayor prevalencia, es la acondroplasia; siendo así, representada por varios pintores a través de la historia del Arte.

Una de las primeras obras a tener en cuenta es el *Retrato de Don Sebastián de Morra*, 1644, realizada por el pintor Barroco y español Diego Velázquez (Sevilla, 1599-Madrid 1660). Don Sebastián de Morra padecía Acondroplasia. Por otro lado, una de las funciones de Don Sebastián, era ser el servidor del Cardenal Infante Don Fernando, en Flandes; sin embargo, en el año de 1643 comienza a ser parte del servicio del príncipe Baltasar Carlos, hijo del Rey Felipe IV de España. (Revista Médica Clínica Las Condes, 2015)

Figura 15

Retrato de Don Sebastián de Morra. Artista: Diego Velázquez. 1645. Óleo sobre lienzo



Nota. Revista Médica Clínica Las Condes, 2015

Otra de las representaciones de este mismo pintor español es la obra titulada “El Bufón de Calabacillas”, pintada en el año 1639 y la cual representa a Juan Calabazas, quien desde el año

1632 sirvió al Rey Felipe IV hasta que fallece en el año 1639 (Museo del Prado, 2020). Juan Calabazas es otra persona que cuenta con la presencia de acondroplasia para la época del Siglo XVII.

Figura 16

El Bufón de Calabacillas. Artista: Diego Velázquez. Año: 1639. Óleo sobre lienzo



Nota. Museo del Prado, 2020

Don Diego de Acedo, también conocido como “El Primo”, es otra de las obras de Velázquez, pintada en el año 1644. Él era un funcionario del palacio en el reinado de Felipe IV, el cual desempeñaba las labores de estampilla con la firma real, es por esto que se ha retratado con un libro a su lado, dando cuenta de su labor y de su posible interés por la literatura (Fundación Goya en Aragón, 2021).

Figura 17

Don Diego de Acedo. Artista: Diego Velázquez. Año: 1645. Óleo sobre lienzo



Nota. Fundación Goya en Aragón, 2021

Una última obra elegida del pintor barroco Diego Velázquez, es “Las Meninas”. Esta es una obra conocida y de gran interés en el campo del Arte, en la cual, a su vez, se visualiza la presencia del mismo Diego Velázquez dentro de su propia obra.

Se puede observar que en esta pintura se encuentra la señora María Bárbara Asquín, también conocida como “Maribárbola”, la cual presenta acondroplasia y fue una de las damas de compañía de la infanta Margarita Teresa de Austria, hija de Felipe IV (Red cultural del Banco de la República, 2022).

Figura 18

Obra: Las Meninas. Artista: Diego Velázquez. Año: (1656). Óleo sobre lienzo



Fuente: Red cultural del Banco de la República, 2022

Una representación más reciente sobre Maribárbola, es la que realizó el artista colombiano Fernando Botero en el año 1984 en pleno siglo XX, en su técnica; donde se puede visualizar que, pese a que las formas son redondas y pequeñas, se hace notorio el tamaño corto de sus brazos y el tamaño prominente de su cabeza. Ambos aspectos son característicos de la acondroplasia.

Figura 19

MariBárbola-. Artista: Fernando Botero. Año: 1984



Nota. Red cultural del Banco de la República, 2022

Continuando con otros artistas que han retratado a personas con alguna malformación ósea, se encuentra a John Closterman; pintor Barroco¹² Alemán y que vivió en el siglo XVII. Una de sus obras es “Retrato de un enano de Carlos II”, el cual representa a un personaje que presenta acondroplasia. En este caso, la función que desempeñaba la persona retratada no era de divertimento, como se solía ser en el siglo XVI y XVII, sino que desempeñaba labores domésticas (Fernandez, 2003).

¹² Barroco: En términos generales, el Barroco se refiere a la tendencia cultural del siglo XVII en Europa. Se genera así un cambio en el Arte y la Literatura. (Shin, 2002)

Figura 20

Retrato de un enano de Carlos II. Artista: John Closterman. Año: 1698. Óleo sobre lienzo



Nota. Fernández, 2003

El pintor y escultor español Pablo Picasso, además pionero del surgimiento del *Cubismo*¹³ en el siglo XX, también representó a una mujer con acondroplasia en su obra postimpresionista titulada “La Nana”.

¹³ Cubismo: Movimiento artístico del siglo XX, el cual se distancia de la pintura tradicional europea. Además, se caracteriza por mostrar una nueva perspectiva geométrica. Se considera a este movimiento artístico como una de las primeras de las vanguardias artísticas. (Enciclopedia concepto, 2021)

Figura 21

La "nana". Artista: Pablo Picasso. Año: 1901. Óleo sobre cartón



Nota. Bitácora Almendrón 2020 (Escalona, 2020)

En la búsqueda de representaciones artísticas sobre malformaciones óseas de tipo congénito, se hace un poco escasa la información disponible; sin embargo, el pintor español José de Ribera (1591-1652) en su obra “El niño cojo” realiza la pintura de un joven que presenta “pie varo” también conocido como “pie zambo” (Carrillo, 2021). Si bien en este escrito no se profundiza en este tipo de malformación desde la parte biológica, es interesante resaltar que en ocasiones esta se encuentra relacionada con algunas malformaciones que sí fueron investigadas, como es el caso de la Hemimelia fibular o algunos casos de acondroplasia.

Figura 22

El “Niño cojo”. Artista: José de Ribera. Año: 1642



Nota. Arthistoria, 2017

Una vez terminada la secuencia de obras pictóricas que representan dos tipos de malformaciones como lo son la acondroplasia y el pie en varo, se da paso al hallazgo de las obras escultóricas de la cultura Tumaco- La Tolita. Esta es una cultura arqueológica pre colombina que habitó la región costera de Ecuador y Colombia (Castaño, 2014). Si bien estas representaciones no datan del siglo XIX, es importante traerlas a colación para mostrar cómo otras culturas han tomado o representado las enfermedades, patologías o, como en este caso, las malformaciones óseas.

2.4.2 Obras escultóricas

En el capítulo número cinco del libro “Salud y enfermedad en el arte prehispánico de la cultura Tumaco- La Tolita II”, de los autores Carlos Armando Rodríguez y Harry Pachajoa se pueden encontrar las imágenes que se anexan a continuación.

2.4.2.1 Acondroplasia.

Figura 23

Enano con una corona que representa los rayos del sol



Nota. Atributo característico de los sabedores o chamanes. Fuente: Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 83

Figura 24

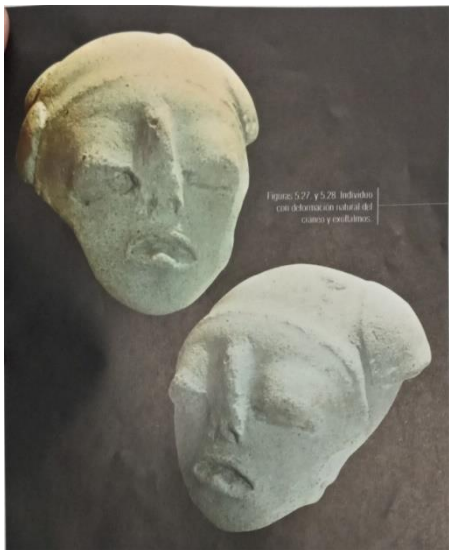
Torso y Cabeza de una mujer enana cargando a su hijo



Nota. Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 84

2.4.2.2 Síndrome de Crouzon.**Figura 25**

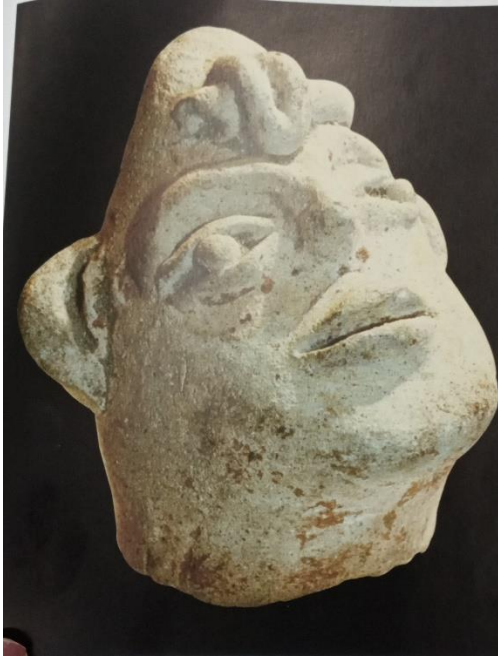
Individuo con deformación natural del cráneo y exoftalmos



Nota. Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 89

Figura 26

Representación de un individuo con exoftalmos y posible estrabismo



Nota Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 90

2.4.2.3 Síndrome de Apert.**Figura 27**

Síndrome de Apert en una persona adulta

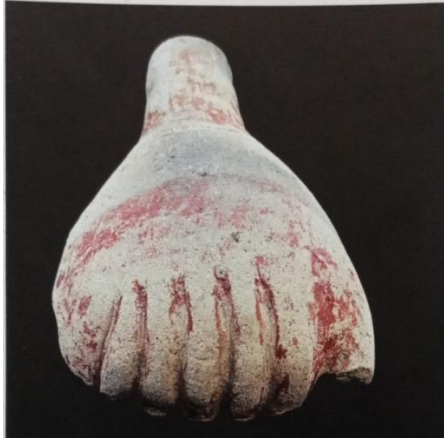


Nota. Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 92

2.4.2.4 Polidactilia.

Figura 28

Cuchara con la imagen de una mano derecha con polidactilia



Nota. Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 110

2.4.2.5 Síndrome de Klippel Feil.

Figura 29

Hombre adulto con cuello corto, alado, compatible con Síndrome Klippel Feil



Nota. Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 111

2.4.2.6 Focomelia de Roberts.

Figura 30

Imagen de un adulto que presenta alteraciones en las cuatro extremidades (tetrafocomelia)



Nota. (Además, tiene dos exoftalmos). Rodríguez & Pachajoa, 2010, pág. 116

2.4 Hallazgos sobre la percepción social de la malformación ósea. Ensayo.

En el presente ensayo, me propongo hacer algunas reflexiones sobre la percepción que se ha tenido sobre las personas con alguna discapacidad física o cognitiva, enfermedad o malformación en diferentes periodos de la historia occidental, he de decir que esto no es algo que digo a modo general, sólo mencionaré algunas percepciones en algunas culturas pertenecientes a occidente. Mi interés sobre este tema, es analizar un poco el impacto que tiene en el campo de lo social aquello que parte desde lo biológico, desde lo orgánico o en el caso de algunos tipos de discapacidad, adquiridas a través de la vida del sujeto.

Para comenzar, me parece pertinente recordar algunos de los significados que se tienen sobre los conceptos de enfermedad, malformación y discapacidad. Según la OMS (Organización

Mundial de la Salud) se define enfermedad como "Alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos previsible" (Jaén, 2016).

En el caso de la Malformación, se entiende esta como una deformidad física o una anomalía, por lo general es de tipo congénito. La malformación es dada por diversos factores, los más destacados son los factores ambientales o externos que tienen contacto con la madre, como por ejemplo el uso medicamentos utilizados, virus, enfermedades adquiridas etc. Se caracteriza por una anomalía en la formación intrauterina, generando un aumento o disminución de las partes del cuerpo o un funcionamiento "anormal" del organismo. Ahora bien, en el caso de la discapacidad, se define como "La restricción de la capacidad para realizar una actividad dentro del margen que se consideran normales para un ser humano" (Ríos, 2015).

Luego de tener un panorama un poco más claro respecto a los conceptos anteriormente mencionados, comenzaré por hacer un recorrido histórico sobre las percepciones que se han tenido acerca de las personas enfermas, con discapacidades, malformaciones y que, en algunos casos, han sido denominadas como "monstruos" debido a sus diferencias morfológicas respecto a lo que se ha considerado "normal", lo cual ha estado sin duda permeado por supersticiones de todo tipo, algunas basadas en el miedo.

La Grecia antigua es el primer referente que me interesa mencionar. Hipócrates, considerado como el padre de la Medicina realiza algunas observaciones, las cuales le permiten establecer su teoría de los cuatro humores, esta se basa en que el cuerpo humano se encuentra compuesto por cuatro sustancias (Bilis negra, Bilis amarilla, Sangre, Flema) y un desequilibrio en dichas sustancias podrían determinar el estado de salud de la persona, tanto físico como mental. (Pianella, 2007) Además, para aquella época realiza caracterizaciones acerca de la paraplejia y la microcefalia, esta última considerada como malformación congénita. Es así como Hipócrates planteaba que este tipo de anomalías o enfermedades eran generados por un desnivel de los cuatro humores, y, de las malformaciones, mencionó que no eran generadas a causa de un castigo de los dioses; sin embargo, en aquella época existían otro tipo de pensamientos colectivos que concebían la malformación o deformidad como un castigo o error de la naturaleza, que a su vez era tomado como presagio.

Es entonces que se presenta el infanticidio como una práctica aceptada bajo ciertos parámetros. Filósofos como Aristóteles manifestaron su pensar frente a las personas con algún tipo

de discapacidad o condición para no valerse por sí mismos, como se plantea en *Política* “Para distinguir los hijos que es preciso abandonar de los que hay que educar, convendrá que la ley prohíba que se cuide en manera alguna a los que nazcan deformes” (Proyecto Filosofía en español, 2005).

En la Edad Media, la idea que se tenía sobre las personas con algún tipo de malformación, deformidad, discapacidad o enfermedad era atribuida a causas divinas, se presenta la superstición de que estas eran dadas por Dios como castigo por los malos actos de los hombres, sin embargo, el infanticidio ya no era una práctica aceptada. Para esta época, las representaciones sobre los denominados “monstruos” llegaban a ser ilustradas de manera que se agregaban elementos adicionales a lo observado, rozando con lo fantasioso (Vásquez, 2008).

Respecto al trato que se les daba a las personas con alguna discapacidad o anomalía morfológica, al igual que las personas epilépticas y aquellas que presentaban algún tipo de “enfermedad” mental, eran frecuentemente perseguidas, esto bajo las creencias de que sus afecciones eran a causa de brujería. Además de esto, en el campo de lo jurídico, como se cita en (Rojas, 2016) “(...) daba relevancia a la actividad de desposesión de las propiedades de los discapacitados por cuenta de la Ley King’s Act, instaurada por Eduardo I, e implementada por Eduardo II en 1324. En dicha ley, cualquier tipo de posesión perteneciente a la persona incapaz de valerse por sí misma o que presentase algún tipo de patología psíquica, eran otorgados a la corona. Es importante mencionar que en la Edad Media y a causa de diversas cruzadas, invasiones y pestes, aumentó el número de personas discapacitadas; es así cómo pasan a hacer uso de la “mendicidad” para su subsistencia y además comienza a hacerse más frecuente el uso de la caridad como una forma de sentirse bien moralmente y a su vez de demostrar lealtad a Dios por medio de ayudar a los menos favorecidos, es así como la función social de las personas discapacitadas, enfermas o deformadas da un giro, se menciona que:

(...) La función ya no era la de divertir, ni la de solamente despertar el arrepentimiento, sino que sufrió un cambio aparentemente más “digno”: el de ser los portadores del objetivo de Dios, liberar a los “normales” del pecado, por la caridad (Rojas, 2016).

Ya para el Siglo XVI personajes como Ambroise Paré, cirujano de profesión, se interesan desde el punto de vista médico y científico por la malformación congénita, planteando así que estas

se daban a causa de factores hereditarios y, en algunos casos, a la compresión intrauterina. (Carlson, 2014) Es en este momento donde se comienza a tener otra percepción sobre la malformación, se pasa de las ideas de castigo, error de la naturaleza, concepción demoniaca por el de conocer cuáles son las causas biológicas y ambientales que pueden generar dichas afecciones.

En el siglo XVII en el ámbito social se continuaba viendo a las personas con malformación como seres de distracción, como lo es el caso del rol de “Bufón”; se tiene registro acerca de varios hombres con enanismo (Acondoplasia), los cuales cumplían la función de divertir y distraer a las personas de la Corte, como se muestra en algunas de las obras del pintor Barroco Diego Velásquez bajo el mandato del Rey Felipe IV:

Figura 31

Retrato de “Don Sebastián de Morra”.



Nota. Retrato de “Don Sebastián de Morra”

Artista: Diego Velásquez.

Fuente: (Revista Médica Clínica Las Condes, 2015)

Figura 32

Retrato de “El bufón de Calabacillas”.



Nota. Retrato de “El bufón de Calabacillas”

Artista: Diego Velásquez.

Fuente (Museo del Prado, 2020)

En el Siglo XIX es acuñado el término “Teratología” por el Zoólogo francés Etienne Geoffroy de St. Hilaire, el cual tiene como significado “El estudio de los monstruos” y consiste no sólo en el estudio de aquellas criaturas que sean consideradas anormales dentro de patrones comunes como referentes de normalidad, sino también del estudio de factores ambientales que posteriormente tienen relación con dichas alteraciones, por lo general de tipo congénito.

Es interesante reflexionar sobre todo este recorrido histórico, si bien este tema de cómo se han percibido a las personas diferentes a partir de su condición biológica o psíquica en occidente, he de decir que no lo considero como algo universal para el mismo.

Con el surgimiento de hospitales u orfanatos, gran cantidad de personas con discapacidades físicas o cognitivas fueron recluidas allí, en muchos casos con la intención de invisibilizar o apartarlos de la sociedad; aquellas personas que no podían tener acceso a dichos lugares, solían ocupar otros espacios, como por ejemplo el de los circos ambulantes.

Me parece importante mencionar un Film que se grabó y presentó en el Siglo XX (año 1932) de drama y terror llamado Freaks, dirigido por Tod Browning. Dicho film muestra la historia

de aproximadamente 10 personas en condición de discapacidad o con algún tipo de malformación congénita y que laboraban en un circo. Esta película generó gran polémica para la época, existen varias versiones sobre la causa de desagrado, una de ellas es el rol de las personas consideradas como “anormales” teniendo comportamientos naturales de alguien “normal” (Cano, 2016), por otro lado:

(...) su particularidad no residía tanto en haber sido filmada entre los carromatos y carpas del mundo circense, sino en haber contado en su elenco con decenas de personas con discapacidades físicas e intelectuales, la mayoría de ellas salidas de los "freak shows" que aún formaban parte del paisaje cultural de los Estados Unidos (Riehn, 2020).

Frente a esto, debo decir que aún en el siglo XX se conservaba cierta idea de que las personas con alguna discapacidad física o cognitiva debían ocupar espacios de entretenimiento, como es el caso de los circos, o lugares de reclusión como lo han sido los hospitales de salud mental; pero era impensable visibilizar a estas personas en otros espacios o comportándose de formas diversas al imaginario sobre ellas.

Figura 33

Elenco de la película “Freaks”. Año: 1932. Director: Tod Browning



Nota. González, 2011

Si bien en este recorrido se puede percibir cierto rechazo y exclusión, en el año 1939 en el Nacionalismo Alemán a cargo de Adolf Hitler, se aprueba el programa de eugenesia llamado Aktion T4; este consistía en practicar la eutanasia a las personas que presentaran alguna discapacidad, anomalía o enfermedad mental, como fue mencionado en (Czech, 2016).

Según lo citado por el Museo de la Memoria del Holocausto de los Estados Unidos de Norteamérica:

El programa de "eutanasia" requería la cooperación de muchos médicos alemanes que revisaban los expedientes médicos de los pacientes de instituciones para determinar qué personas con discapacidades o enfermedades mentales debían ser asesinadas. Los médicos también supervisaban los asesinatos reales. Los pacientes condenados eran transferidos a seis instituciones de Alemania y Austria, donde eran asesinados en cámaras de gas construidas especialmente para ese fin. Los bebés y los niños pequeños que tenían discapacidades también eran asesinados mediante una dosis letal de drogas o por inanición. Los cuerpos de las víctimas eran quemados en grandes hornos a los que se llamaba *crematorios* (United States Holocaust Memorial Museum, 2013).

Pareciera ser una imagen fiel de la cacería de brujas que se cometía en la Edad Media, pero en pleno siglo XX, sólo que en este caso no estaba enfocado a creencias religiosas o de brujería, sino liderado a una eugenesia, a conservar la "pureza" racial sin personas discapacitadas o malformadas en ella. Esto de cierta manera podría haberse escudado tras la "Economía de guerra":

(...) en la que se liberasen camas hospitalarias, se dispusiese de personal sanitario para atender a los eventuales heridos y se evitasen «derroches sociales innecesarios». Bajo estas premisas Hitler autorizó a acabar con todas las «personas no productivas» (Gargantilla, 2017).

Sin embargo, no todo el pueblo alemán estaba de acuerdo con esta idea, muchos familiares de estas personas fueron engañados respecto a las muertes de sus seres queridos. En el año 1941 el

Monseñor Clemens August Graf Von Galen denunció tales actos, lo cual generó que públicamente Adolf Hitler decidiera no seguir con este programa, sin embargo, este continuó hasta 1945.

Todo esto me lleva a hacer la reflexión de que aquello considerado como “raro, nuevo o diferente” genera gran impacto, es cuestionado o rechazado; esto no sólo aplica para intercambios o choques culturales, sino también desde lo meramente biológico, lo orgánico, aquello que se ve afectado de nacimiento o por adquisición a lo largo de la vida misma; aquellas distancias entre las diferentes percepciones de la realidad colectiva, como lo es el caso de algunas “enfermedades” mentales. Este choque puede darse de manera consciente o inconsciente, quizá sea el miedo instintivo de aquello que no comprendemos o que no encaja dentro de lo que entendemos bajo el concepto de “normalidad”.

Quizá pueda parecer un sinsentido la mezcla de los cuatro conceptos principales que he mencionado a lo largo de este ensayo; sin embargo, a lo que pretendo llegar con este escrito es a ver un panorama general de aquello que se nos hace un poco ajeno, de lo que no nos es común y en este caso, de cómo cierta población de seres humanos se ha concebido a través de algunas culturas occidentales.

Es escaso lograr encontrar información de primera mano acerca de la autopercepción que tuvieron estas personas en el pasado, sus sentimientos ante la exclusión o roles desempeñados, o si en algún momento llegaron a percibirla como tal; es por esto que sólo he tocado el tema de la percepción que se ha tenido sobre ellos. Por otro lado, quiero articular a este ensayo, algunas ideas que se plantean en el documento “La medicina como cultura. Las dolencias, la enfermedad y el cuerpo en las sociedades occidentales” de Deborah Lupton, del cual puedo llegar a algunas conclusiones frente a la autopercepción de la persona enferma, esto gracias a la presentación de algunos casos que se mencionan sobre personas que tienen enfermedades crónicas y cómo estas se sienten a nivel personal y social. Si bien los casos mencionados en el texto no corresponden a personas con malformación, sí tienen cierto grado de discapacidad. Se menciona que:

La enfermedad o invalidez, si es incapacitante, le quita a la gente sus papeles y actividades sociales, incluidos el trabajo, las relaciones y las obligaciones de familia. La persona gravemente enferma o incapacitada se convierte en paciente permanente, lo que implica un cambio importante de situación. En tal estado, la definición de sí mismo puede resultar

severamente deteriorada. Los enfermos pueden llegar a ser socialmente excluidos y aislados (Lupton, 2012).

Esto hace que se genere un impacto a nivel emocional y personal, donde el sujeto puede comenzar a presentar ansiedad o depresión, no sólo por lo que su enfermedad le genera, sino la carga social que esto conlleva. Por otro lado, en algunos casos, la enfermedad de cierta manera genera una sensación de no tener el control de sí, de su propio cuerpo, donde la mente del sujeto se separa de su adolorido cuerpo. Algunas personas optan por ver la enfermedad como algo externo y no como algo que se encuentra en su interior (Lupton, 2012) esto me hace pensar un poco en la afectación de la autopercepción.

Incluso en tiempos más actuales, se ha generado cierta carga o presión sobre las personas con enfermedades que moralmente no están aceptadas, como lo es el VIH; se les ha responsabilizado de manera negativa el hecho de ser portadores y portadoras de dicho virus, acudiendo a críticas sobre la vida personal y las prácticas que este ejerce como ser individual y que, en cierta medida, socialmente han sido vistas como fuera de lo “normal”.

Para concluir con este ensayo, he de agregar que la “culpabilidad” o “responsabilidad” sigue recayendo en cierta medida sobre las personas enfermas, como dije anteriormente, en mayor medida a aquellas cuyas prácticas personales choquen con las aceptadas por el colectivo. La “culpa” no es a causa de un castigo divino, ni a causa de la brujería, sino del estilo de vida del enfermo. Esto aplica incluso para pacientes que debido al estrés llegan a desarrollar enfermedades, o a la alimentación “inadecuada” que la persona como tal pueda tener.

CAPÍTULO 3: METODOLOGÍA

Esta Monografía se encuentra realizada como una investigación de tipo cualitativo, a su vez, tiene como objeto de interés a la Antropología Osteológica, por ende, se ha tomado como eje fundamental el tema de las malformaciones óseas de tipo congénito. Para llevar a cabo este escrito, fue necesario realizar una revisión bibliográfica, enfocada en artículos científicos e investigaciones sobre el tema.

Se ha realizado una compilación de datos, de tal manera que pueda servir de apoyo en la formación académica de otros y otras estudiantes; para esto, se ha creado una base de datos en Excel que contiene la información de referencias bibliográficas, resumen de los artículos citados, palabras clave según el artículo, autor, año de publicación y link de acceso en caso de que la referencia se pueda encontrar de manera virtual.

Si bien esta Monografía tiene bases en la Antropología biológica/Osteológica, cuenta con un componente de representaciones artísticas y sociales sobre la malformación; lo cual significa que se ha realizado una búsqueda de contenido visual que terminó siendo de tipo pictórico y escultórico. Esta información también se encuentra disponible en la base de datos anteriormente mencionada.

Se tuvo en cuenta la capacidad de difusión de la información descrita en esta monografía, ya que es importante que el conocimiento no sólo repose en la base de datos universitaria, a la cual podrá tener acceso un limitado número de estudiantes o de personas que se encuentran dentro del ámbito académico. Es por ello, que se hizo uso de una herramienta virtual, creando así un Blog donde se ha sintetizado parte de la información encontrada para algunos de los tipos de malformación descritos, ya que en los casos de la Hemimelia fibular, Sindactilia, Agenesia sacra y Síndrome de Proteus no se logra observar algún tipo de representación artística. Es, así pues, que el conocimiento llega a otros públicos fuera del académico.¹⁴

Por otro lado, escribe un ensayo reflexivo sobre las percepciones sociales que se han presentado a través de la historia, referente a las personas con malformaciones, enfermedades, deformidades y discapacidades; mostrando así cómo se van observando cambios sociales en las concepciones que se han tenido al respecto.

¹⁴ El link de acceso al Blog es: <https://malformacionesoseasyarte.blogspot.com/>

En total fueron 48 referencias bibliográficas consultadas, las cuales están alternadas entre el tema de las malformaciones y el de las representaciones artísticas. La información que con mayor frecuencia se pudo hallar es de tipo médico, antropológico y biológico; por el contrario, desde el punto de vista artístico y social se han encontrado pocas referencias que se enfoquen en las malformaciones.

CAPITULO 4: RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La pregunta de cómo han sido las representaciones sociales y artísticas documentadas sobre las malformaciones óseas y su relación con los estudios científicos desde el S.XIX hasta la actualidad, se responde de la siguiente manera: Por un lado, se ha encontrado que la malformación que con mayor frecuencia se ha representado en el Arte es la Acondroplasia, teniendo así muestras pictóricas que datan del periodo Barroco y escultóricas, pertenecientes a la cultura arqueológica precolombina Tumaco-La Tolita; donde se pudo encontrar representaciones para aproximadamente seis malformaciones, las cuales son conocidas hoy día como: Acondroplasia, Síndrome de Crouzon, Síndrome de Apert, Polidactilia. Síndrome de Klippel Feil y Focomelia de Roberts.

Por otro lado, en el ámbito científico, se encuentra que en Latinoamérica hasta el año 1974 la Polidactilia está como la malformación ósea de tipo congénito que con más frecuencia aparece, la cual se presenta tanto en niños como en niñas. A su vez, otras de las malformaciones frecuentes son: Dislocación congénita de la cadera, sindactilia, espina bífida, anencefalia, hidrocefalia, espina bífida con hidrocefalia, microcefalia, entre otros. Respecto a la sindáctila, se tiene conocimiento de que se produce por la ausencia de apoptosis y la consecuente falta de separación digital en el desarrollo normal del esbozo de la mano. Su incidencia varía de 1 por cada 1650 a 1 por cada 3000 nacidos vivos (promedio de 1 por cada 2000); es 10 veces más frecuente en personas con ascendencia caucasoide y más común en el sexo masculino.

Es importante resaltar que según (León, y otros, 2013), la agenesia sacra es la malformación más frecuente en los hijos de madres diabéticas, además se ha relacionado con otros factores predisponentes; como deficiencias de ácido fólico, de vitaminas, uso de insulina en el embarazo, e incluso, la hipoxia. Entre un 30-40 % de pacientes con agenesia sacra completa, pueden tener asociado un mielomeningocele, y el desplazamiento de las raíces nerviosas empeora los trastornos neurológicos.

Como resultado de las Craneosinostosis, se encuentra que las denominadas primarias ocurren en la vida intrauterina, es allí donde sucede una alteración en el desarrollo, y es así donde se establece que el 85% de las Craneosinostosis de este tipo no son sindrómicas, es decir, son Craneosinostosis aisladas. Por otro lado, se menciona que el otro 15% pertenecen a síndromes poliformativos, es decir, tienden a presentar más de una malformación.

Se realiza una observación en términos generales sobre la información hallada y se logran establecer cuatro diferencias en los orígenes de las malformaciones tratadas en esta monografía. A continuación, se crea una tabla donde se puede observar cuáles de las malformaciones óseas de tipo congénito se encuentran asociadas a factores ambientales, cuáles son de origen genético, cuáles se dan en la formación intrauterina y otra de la cual aún no se conoce su origen.

Tabla 1

Clasificación de origen de las malformaciones óseas de tipo congénito tratadas

Malformaciones de origen genético.	Malformaciones generadas por factores ambientales.	Malformaciones relacionadas al desarrollo intrauterino.	Malformaciones de las cuales aún no se conoce con claridad su origen.
<ul style="list-style-type: none"> • Acondroplasia. 	<ul style="list-style-type: none"> • Agenesia sacra. 	<ul style="list-style-type: none"> • Craneosinostosis. 	<ul style="list-style-type: none"> • Hemimelia Fibular.
<ul style="list-style-type: none"> • Focomelia de Roberts. 		<ul style="list-style-type: none"> • Sindactilia. 	
<ul style="list-style-type: none"> • Polidactilia. 			

CAPÍTULO 5: DISCUSIONES Y CONCLUSIONES

En la monografía realizada se logra compilar parte de la información existente en referencia al tema de las malformaciones óseas de tipo congénito, visto desde el punto de vista médico y científico; donde, además, se logran hallar representaciones artísticas por medio de la pintura y la escultura. Es así como gracias a esta búsqueda, se obtuvo más conocimiento, no sólo del cómo o por qué se presentan estas malformaciones en la parte biológica, sino que también se ha encontrado información de los cargos desempeñados por algunas de las personas que fueron retratadas desde el campo artístico.

Por otro lado, se ha logrado poner a disposición pública el Blog llamado “Malformaciones óseas de tipo congénito y su representación en el Arte”, donde se encuentra depositada y sintetizada la información hallada sobre este tema, para que así pueda ser consultada por quienes lo consideren pertinente.

Respecto a las concepciones sociales, he de decir que, en algunas culturas, sobre todo en occidente, se han aprovechado las diferencias biológicas (considerando también las llamadas “raciales”) para ejercer el poder, dominación o exclusión sobre aquellos que no son iguales a la mayoría, al colectivo que predomina, a lo que está hegemónicamente presente, y en este caso, las malformaciones no son la excepción. Es por esto, que se logra encontrar información de índole diversa, pasando desde épocas antiguas donde se aceptaba el uso del infanticidio en caso tal de que el recién nacido no estuviera dentro de los cánones de normalidad, pasando a su vez a la época de la edad media, donde las personas con malformaciones o “defectos” físicos eran agredidos físicamente porque sus contemporáneos los consideraban “impuros” o “malditos”. Por otro lado, se llega a la época del siglo XVII y se observa que, si bien no todas las personas con malformaciones llegaban a ocupar labores dignas (muchos ejercían la mendicidad para sobrevivir), cierto porcentaje de personas llegaron a cumplir funciones de diversión, entretenimiento o servidumbre en los palacios, como fue retratado por pintores barrocos. Por otro lado, se ha encontrado que en pleno siglo XX aún se cometían delitos de lesa humanidad en contra de aquellos que presentaban enfermedades, patologías, como lo fue el caso del programa AktionT4 llevado a cabo durante la ideología Nacionalsocialista que gobernó a manos de Adolf Hitler.

Si bien estas percepciones se encontraron en algunos momentos de la historia occidental, en otras culturas como lo eran algunas poblaciones amerindias, se observa que por ejemplo para

las personas con acondroplasia, se les daba otro tipo de concepción. Me permito concluir con esta cita directamente tomada del libro *Salud y enfermedad en el arte prehispánico de la cultura Tumaco-La Tolita II*.

Los individuos enanos son considerados seres especiales y se les relaciona con diferentes tipos de mitos y ritos, tanto de la vida como de la muerte. Así, por ejemplo, Cllumb, personaje mítico Páez, es considerado como un enano con los pies torcidos que tiene como una de sus funciones vigilar los lugares sagrados como las lagunas, cuevas, peñascos, corrientes de agua y algunos cerros de su territorio (Rodríguez & Pachajoa, 2010).

Referencias

- A. Bellus, G. (1995). Achondroplasia is defined by recurrent G380R Mutations of FGFR3. *Am. J. Hum. Genet.* 56. pp., 368-373
- Ascurra, S. R. (2001). Focomelia de Roberts. *Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud, Vol. 1(1)*, pp., 44-47.
- Austin, C. P. (2021). *National Human Genome Research Institute*. <https://n9.cl/iqoma>
- Barnes, E. (2012). *Atlas of developmental field anomalies of the human skeleton, a paleopathology perspective*. New Jersey: Wiley-Blackwell.
- Biesecker, L. (2006). The challenges of Proteus syndrome: diagnosis and management. *European Journal of Human Genetics (2006) 14*, pp., 1151–1157
- Cano, A. A. (2016, Junio). *Cultura Colectiva*. <https://n9.cl/a2d72>
- Carlson, B. (2014). *Embriología humana y biología del desarrollo*. Elsevier.
- Carrillo, L. G. (2021). El niño cojo, pintura barroca de José de Ribera: diferente perspectiva. *Acta médica Grupo Ángeles.*, 401-403.
- Carvajal, V. H.-I. (2019). Síndrome de Klippel-Feil autosómico dominante: Una malformación de segmentación vertebral. *Revista Chilena de pediatría*, 194-201.
- Castaño, D. P. (2014). *Sociedades Tumaco-La Tolita: Costa Pacífica de Colombia y Ecuador*. Banrepcultural.org: <https://n9.cl/1wph5>
- Castilla, E. (1974, Junio). *Pan American Health Organization*. Estudio Latinoamericano sobre Malformaciones congénitas.: <https://n9.cl/6ybhg>
- Clínica Universidad De Navarra. (2020). *Clínica Universidad De Navarra*. Clínica Universidad De Navarra: <https://n9.cl/0yyn>
- Czech, H. (2016). *Von "der Aktion T4" zur "dezentralen Euthanasie"*. Viena: Christine Schindler.
- David E. Abel, M. B. (2002). *Antenatal sonographic diagnosis of isolated bilateral Fibular hemimelia.* .
- Dogliotti, A. (2017). Revisión de la descripción y tratamiento de las anomalías congénitas más frecuentes de la mano. . *Cirugía plástica iberoamericana*.
- Enciclopedia concepto. (2021). *Enciclopedia concepto*. <https://n9.cl/vf951>
- Escalona, M. M. (2020). *Bitácora Almendrán*. Bitácora Almendrán: <https://bit.ly/3tSbrkR>

- Fernandez, A. A. (2003). *De reyes, embajadores, pintores y un enano: John Closterman en la corte de Carlos II*, en J.L. Colomer (dir.), *Arte y Diplomacia de la Monarquía Hispánica en el siglo XVII*. Fernando Villaverde Ediciones.
- Fernández, H. V. (2005). Agnesia Lumbosacra: tratamiento y propuesta de nueva clasificación. *Acta Ortopédica Mexicana* 2005, 6-12.
- Flores, L. (2003). Avances en Craneosinostosis. *Rev.Méx.Neurociencias*; (2):63-74, 4, 63-74.
- Fuentes, F. J., Cáceres, M. R., & Molina, M. P. (2014, Octubre). *Pediatría integral*. *Pediatría integral*: <https://n9.cl/obisa>
- Fundación Goya en Aragón. (2021, Abril 14). *Fundación Goya en Aragón*. <https://n9.cl/n47z4>
- Gargantilla, P. (2017). *ABC ciencia*. ABC Ciencia: <https://n9.cl/n865f>
- Genetic And Rare Diseases. (2017). *Genetic And Rare Diseases*. <https://bit.ly/3tYfyfq>
- González, J. (2011). *Pediatría basada en pruebas*. <https://n9.cl/n8gwx>
- Instituto Médico Dermatológico. (2021). *Instituto Médico Dermatológico*. <https://n9.cl/2uv0e>
- Insuasty, M. B. (2001). Apoptosis: un nuevo rumbo para la investigación biomédica. *Rev. Fac. Ciencias de la Salud. Universidad del Cauca. Vol.3*, 27-35.
- Jaén, S. H. (2016, Agosto). *Ene*. Retrieved from *Ene*. vol.10 no.2 Santa Cruz de La Palma ago. 2016: <https://n9.cl/jmsya>
- Jesús de Rubens Figueroa, D. G.-O.-R. (2005). Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Departamento de Cardiología, Instituto Nacional de Pediatría, Secretaría de Salud, México, D. F., México.*, 8.
- L Cifuentes, J. N. (2007). Polidactilia: Características clínicas y genético epidemiológicas en una muestra de población genética. *Revista Chilena de Pediatría*, 46-53.
- León, L. H., León, D. O., Domínguez, M. D., Monterrey, M. D., Portal, M. D., & Campo, M. D. (2013). Agnesia sacra asociada a disrafismo espinal e hidrocefalia. *Revista Cubana de Pediatría*.
- Lupton, D. (2012). *La medicina como cultura. La enfermedad, las dolencias y el cuerpo en las sociedades occidentales*. . Editorial Universidad de Antioquia.
- Mamani, A. S. (2014). Craneosinostosis simple. *Revista de actualización clínica Investiga. v.46 La Paz Jul. 2014*, 2421-2425.

- Mancilla, E. E. (2003). Mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de Fibroblasto (FGFR3) en pacientes chilenos con talla baja idiopática, hipocondroplasia y acrocondroplasia. *Revista médica de Chile*. v.131 n.12 Santiago dic.2003, 1405-1410.
- Mandarano-Filho, L. G., Bezuti, M. T., Akita, R., Mazzer, N., & Barbieri, C. H. (2013). Análise casuística da sindactilia congênita: experiência com 47 pacientes. *Acta Ortopédica Brasileira*.
- María Lucia Medina, M. I. (2014). Síndrome de Meckel con onfalocele y labio fisurado. *Revista Cubana de Obstetricia y Ginecología*.
- MJ Méndez Bustelo, E. C. (1996). Síndrome de regresión caudal. *An- Esp- Pediatr* 1996;44:405-408, 405-408.
- Monteverde, R. (2020, Agosto 4). *Tekcrispy*. <https://n9.cl/s128a>
- Museo del Prado. (2020). *Museo del Prado*. <https://n9.cl/f431>
- Ortner, D. J. (2003). *Identification of Pathological Conditions in Human Skeletal Remains*. Elsevier.
- Ospina., T. C. (2010). Síndrome Baller Gerold, reporte de caso y descripción detallada del espectro clínico. *Iatreia*.
- Pérez, I. S. (2016). Craneosinostosis: Revisión de literatura. *Universidad y Salud. Sección de artículos de revisión de tema*.
- Pianella, J. (2007). *Los monstruos*. <https://n9.cl/7dlv6>
- Proyecto Filosofía en español. (2005). *Filosofía.org*. <https://n9.cl/ilw45u>
- Real Academia Nacional de Medicina de España. (2012). *Real Academia Nacional de Medicina de España*. Retrieved from Real Academia Nacional de Medicina de España: <https://n9.cl/vq38t>
- Red cultural del Banco de la República. (2022). *Banrepcultural*. <https://n9.cl/nst8c>
- Revista Médica Clínica Las Condes. (2015). El bufón don Sebastián de Morra. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 550.
- Riehn, A. (2020). *La nación*. La nación: <https://n9.cl/i2d90>
- Ríos, M. I. (2015). El concepto de Discapacidad: De la enfermedad al enfoque de derechos. *CES Derecho vol 6 No2. Julio-Diciembre*, 49.
- Rocha, M. (2006). Genes Crianças e Pediatras. *Nascer e crescer revista do hospital de crianças maria pia ano 2006, vol XV, n°3*, 142-143. Miguel Rocha y colaboradores, Genes Crianças

- e Pediatras. *nascere e crescer revista do hospital de crianças Maria Pia*. Ano 2006, vol XV, n.º 3.
- Rodríguez, C. A., & Pachajoa, H. (2010). *Salud y enfermedad en el arte prehispánico de la cultura Tumaco- La Tolita II*. Editorial Universidad del Valle.
- Rojas, G. A. (2016). De la anomalía a la discapacidad, una larga historia de exclusión social: De la muerte, al destierro y el repudio, a la inclusión educativa. *Inclusión y desarrollo*, 3 (I) 34-46., 34-46.
- Salas, A. M., & Alva, C. A. (2012). Síndrome de Roberts: reporte de un caso. *Revista Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación.*, 89-92.
- Sánchez López, M. (2007). Manifestaciones oculares en el síndrome de Proteus. *Arch Soc Esp Oftalmol vol.82 no.3 mar. 2007*, 175-178.
- Santofimio-Rojas, G. (n.d.). De la anomalía a la discapacidad, una larga historia de exclusión social: De la muerte, al destierro y el repudio, a la inclusión educativa. . *Inclusión y desarrollo*, 3 (I) 34-46.
- Santos., M. C. (2016, 06 06). *Historia/Arte*. <https://n9.cl/3kfao>
- Sarnat, L. F. (2006). Avances en Craneosinostosis. *Revista mexicana de Neurociencia* .
- Segura, M. S. (2012). Síndrome de Roberts asociado con inmunodeficiencia. *Revista cubana de hematología, hematología y hemoterapia Vol.28 no2.*, 185-191.
- Shin, J.-H. (2002). *La estética neobarroca de la narrativa hispanoamericana*.
- Sigrid Blanco*, S. G. (2015). Criptorquidia: desde la embriología al tratamiento. *Medicas UIS*. 28(3), pp., 371-380.
- Stanitski, D. F. (2003). Fibular hemimelia: A new classification system. *Journal of pediatric orthopaedics 23: 30-34.*, 30-34.
- Ucha, F. (2012, Julio). *Definición ABC*. Retrieved from Definición ABC: <https://n9.cl/adnyp>
- United States Holocaust Memorial Museum. (2013). *Enciclopedia del Holocausto*. Retrieved from <https://n9.cl/fag3n>
- Vásquez, R. Y. (2008). Las malformaciones congénitas de la cabeza. Una diferencia con la modificación cefálica de tipo étnico-cultural. *Anales de Antropología. Revista del Instituto de Investigaciones Antropológicas, UNAM. Vol.42 (2008)*, 31-64.
- Vega Valdés, R. V. (2005). Frecuencia de malformaciones congénitas en un hospital general de tercer nivel. . *Revista Mexicana de Pediatría*. 72(2), pp., 70-73.

Velarde, D. P. (2010). Malformaciones Congénitas Músculo Esqueléticas. *Revista Horizonte Médico Volumen 10(1)*, pp., 60-67.

Woods, C. (2006). Mutations in WNT7A Cause a Range of Limb Malformations, Including Fuhrmann Syndrome and Al-Awadi/Raas-Rothschild/ Schinzel Phocomelia Syndrome. *The American Journal of Human Genetics Volume 79 August*, 402-408.