

**SINDROME ORO-FACIO-DIGITAL: HALLAZGOS  
OBSERVADOS EN UNA PACIENTE CON LA FORMA I.**

**Humberto Moreno F.\* , Renato Peña León\*\***

**RESUMEN**

Se presenta un caso de la forma I del síndrome oro-facio-digital. Se revisan los hallazgos clínicos descritos en la literatura para ambas formas, y se discute la presencia de macrocefalia, macrosomia de comienzo post-natal, y hallazgos radiológicos y de dermatoglifos, no descritos previamente.

**INTRODUCCION**

Este síndrome, conocido también como disostosis orodigitofacial o displasia línguo-facial, fue descrito por vez primera por Papillon-Leage y Psaume, en 1954(2).

Como el nombre lo indica, las malformaciones envuelven principalmente cara, boca y extremidades. Rimoin y Edgerton(3) refieren heterogeneidad genética en el síndrome, y lo dividen en: Forma I, heredada probablemente, ligada al cromosoma X y letal en el varón, aunque los autores no descartan la posibilidad de herencia dominante limitada al sexo femenino. Forma II, o síndrome de Mohr, heredada aparentemente en forma autosómica recesiva.

Las manifestaciones clínicas comunes a las dos formas incluyen: lengua lobulada, nódulos en la lengua, labio leporino mediano completo o incompleto, hendidura palatina o paladar alto, hipertrofia de la frénula, raíz de la nariz ensanchada, distopia cantorum y alteraciones de los dedos tales como braquidactilia, clinodactilia, sindactilia y/o polidactilia.

Las diferencias observadas entre las dos formas se refieren a la forma de herencia y por consiguiente a la distribución entre los sexos. La forma I solamente se observa en hembras. Las pacientes presentan, además de los hallazgos arriba mencionados, bordes de las encías con gruesas bandas,

\* Unidad de Genética Médica. Facultad de Medicina. Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela.

\*\* Servicio de Pediatría, Hospital Coromoto, Maracaibo, Venezuela.

ausencia de incisivos laterales, hipoplasia de las alas de la nariz y de las ramas ascendentes de los maxilares inferiores, cabello fino y pajizo, lesiones reticulares en los huesos tubulares cortos (manos y pies) y audición normal.

En la forma II, tanto hembras como varones pueden padecer la enfermedad. Los bordes de las encías por lo general son normales, pero pueden ser gruesos y sin bandas. La dentición es normal o faltan incisivos centrales, la punta de la nariz es ancha y bifurcada por lo menos al tacto; el cuerpo de la mandíbula es hipoplásico. El cabello y la piel son normales y hay polisindactilia bilateral de los dedos gordos de los pies. En ciertos casos sólo se observa bifurcación de la falange distal del primer dedo, a los rayos X. Las metáfisis de los huesos pueden ser irregulares o ensanchadas. Existe sordera.

La incidencia del síndrome es baja (1 x 250.000), según la literatura anglosajona(2). La incidencia en nuestro medio es desconocida.

#### PRESENTACION DEL CASO

MSB, es una niña producto del segundo embarazo simple a término, que evolucionó satisfactoriamente. El período neonatal fue normal; pero se observó la presencia de malformaciones congénitas múltiples, motivo por el cual fue remitida a la consulta de genética. Su peso al nacer fue de 3.360 gramos y su talla de 54 cms; valores éstos que corresponden a los límites normales. La circunferencia cefálica estaba aumentada de tamaño (39.5 cms, por encima del percentil 97(4)). Los padres, no consanguíneos y oriundos de la región andina (padre de 57, madre de 27 años), niegan antecedentes de enfermedades congénitas o hereditarias o malformaciones similares a las descritas en el propósito. Existe una hermana normal, de 4 años de edad.

Al examen físico, la niña presenta malformaciones evidentes en cara (Figs. 1, 2, 3). Se observa la presencia de macrocefalia, con fontanelas anterior y posterior amplias, parietales prominentes, frente prominente, puente de la nariz deprimido, epicanto bilateral y distopia cantorum con hipertelorismo. La nariz es hipoplásica y deprimida.

La boca presentaba una incisura mediana en el labio superior y en la parte media de la encía correspondiente. Las encías superior e inferior presentaban sus bordes fuertemente engrosados y con bandeletas. La frénula se observa engrosada y la lengua bilobulada. El paladar es alto, pero con sus partes óseas intactas. La apariencia general de la cara es como



Fig. 1



Fig. 2



Fig. 3

deprimida en la parte centro nasal. Las orejas parecen ligeramente displásicas con atrofia del antehélix. El cuello es corto. Tórax, abdomen y genitales no presentan lesiones. Las extremidades impresionan como ligeramente acortadas y los dedos de las manos y pies son definitivamente cortos (braquidactilia). En las manos se observa además clinodactilia de los dedos índice y meñique, pliegue transversal único (simiano) y alteraciones de los dermatoglifos con la presencia de un 60% de arcos y el resto presillas o asas cubitales. En las áreas hallucales (correspondientes a la cabeza del primer metatarsiano), se observan asas transversales, abiertas directamente hacia afuera.

Los análisis de laboratorio efectuados dieron los siguientes resultados: Calcio y fósforo urinarios: 0,09 y 0,696 gr/24 horas, respectivamente. Calcemia: 9,8 mg%. Fosfatemia: 3,9 mg%. Fosfatasas alcalinas, 2,3 unidades Bodanski. Fosfatasas ácidas: 0,0 U, dentro de los límites normales.

En la consulta de seguimiento, realizada a los 3 meses de edad, se corroboran los datos arriba mencionados; pero se observó que el peso había aumentado hasta 7,5 Kgs., a pesar de una dieta adecuada. Esto sobrepasa los límites considerados normales para la edad, evidenciando la presencia de macrosomía. La macrocefalia persiste, pero el aumento del volumen del cráneo es proporcional al del cuerpo. El desarrollo sicomotriz parece adecuado para la edad, según resultados del test de Denver realizado.

El estudio radiológico realizado en esta oportunidad revela: En la cabeza, la desproporción cráneo-facial y la macrocefalia; las suturas se encuentran ligeramente abiertas, pero no hay signos de hidrocefalia activa; el ángulo de la base mide más de 130°; los arcos cigomáticos son cortos y el maxilar superior hipoplásico (Figs. 4 y 5). El maxilar inferior también es hipoplásico; pero más que todo a expensas del cuerpo. Se observan los primordios dentales, pero no es posible predecir el futuro de la dentición.

En la columna vertebral, los cuerpos vertebrales de la región lumbar son ligeramente ovoideos, vistos en la proyección lateral, y la separación entre L5 y S1 aparece aumentada de tamaño (Fig. 6). Los huesos largos tienen un ligero ensanchamiento diafisario y las epífisis están definitivamente ensanchadas (Fig. 7). Las Figs. 8 y 9 muestran los hallazgos en manos y pies: hendidura en las falanges distales de ambos pulgares, falanges distales pequeñas y terminadas en punta; no se observan hendiduras en las falanges distales de los dedos gordos, pero se nota ausencia de la falange intermedia.



Fig. 4

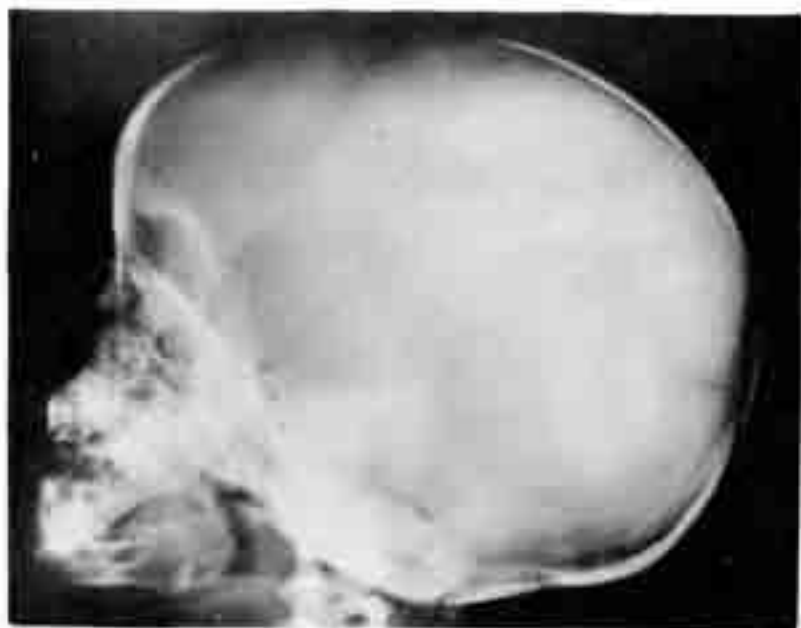


Fig. 5



Fig. 6



Fig. 7

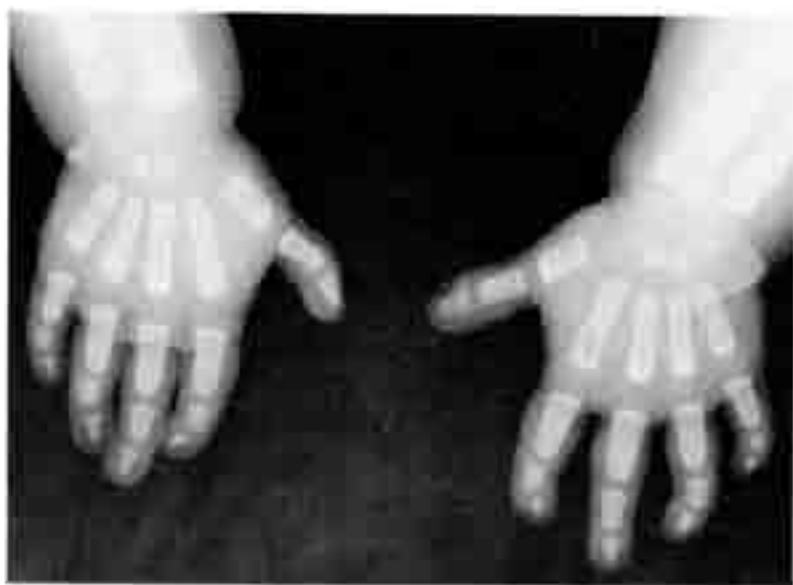


Fig. 8



Fig. 9



La edad ósea concuerda con la cronológica. Llama la atención la presencia de una disminución de la densidad ósea que parece corresponder con osteoporosis.

## DISCUSION

De acuerdo con los hallazgos clínicos, en esta paciente se sospecha la presencia de la forma I del síndrome pro-facio-digital (SQFD). Sin embargo, se hace notar la presencia de otras manifestaciones clínicas no descritas previamente en la literatura revisada por nosotros, como son la macrocefalia y la macrosomía de comienzo post-natal. El hipertelorismo (Fig. 4), presente en nuestro caso está dudosamente mencionado en uno de los pacientes descritos por Rimoin(s). Además, las manifestaciones radiológicas, en lo que respecta al maxilar inferior, no concuerdan con la clasificación dentro de la forma I; puesto que existe hipoplasia del cuerpo y no de las ramas del maxilar. Las alteraciones observadas en la columna vertebral, aunque menores en importancia, no las hemos encontrado descritas previamente. Los hallazgos de los dermatoglifos pudieran ser importantes para ayudar al diagnóstico; sin embargo, otros autores(s) han señalado aumento de remolinos y no de arcos como sucede en este caso. Otro dato importante en esta paciente es la ausencia de alteraciones de piel y cabello del tipo de las observadas por Rimoin(s). Es importante resaltar el hecho de que si bien la ausencia de estos datos clínicos no descarta el diagnóstico de SQFD, forma I en nuestra paciente, la presencia de signos radiológicos de la forma II, parece indicar cierto grado de imbricamiento entre las dos formas clínicas descritas. Este hecho arroja, a nuestro entender, cierta duda en cuanto a la clara demarcación clínica entre los mismos.

Llama la atención la avanzada edad paterna en el caso descrito. La edad paterna avanzada ha sido implicada como responsable del aumento de mutaciones dominantes (Jones KL, comunicación personal).

No es conocido si la edad paterna tiene implicaciones en mutaciones relativas al cromosoma X, como se supone ha ocurrido en el caso descrito; pero dado que la espermatogénesis es un proceso continuo, esto es posible que ocurra en un varón de edad reproductiva avanzada, máxima en uno de los cromosomas de mayor índice de mutación como lo es el X. No se puede descartar la posibilidad de que la mutación haya ocurrido en las células germinales de la madre.

El riesgo de recurrencia en la forma I se ha dicho que es del 50% para las hembras hijas de madres afectadas, y letal en el varón. El de la forma II,

como en toda herencia autosómica recesiva, sería de un 25% para los hermanos de los afectados.

El pronóstico, excepto por las alteraciones cosméticas y, en contados casos, la presencia de retardo mental, es bueno. Las causas del retardo mental que puede presentarse, no son claras; pero la presencia de una hidrocefalia no sospechada pudiera tener implicaciones en el mismo.

### SUMMARY

#### Oro-facial-digital syndrome: findings observed in a patient with Form I.

*Moreno H (Unidad de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad del Zulia, Maracaibo, Venezuela) and Peña León R. Invest Clín 16(3): 104-113, 1975.*— A case of Oral-Facial-Digital syndrome, Type I, is described. Presence of macrocephaly, macrosomia, radiological and dermatoglyphic findings are also discussed, together with a review of the clinical findings in both (I and II) types.

### REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1— DOEGE TC, CAMPBELL MM, BRYANT JS, THULINE HC: Mental Retardation and dermatoglyphics in a family with the oral-facial-digital syndrome. *Am J Dis Child* 116: 615, 1969.
- 2— GORLIN RJ: Orofaciodigital syndrome. I. *Birth Defects, Atlas & Compendium*, Daniel Bergsma, The National Foundation-March of Dimes eds, 1973.
- 3— RIMOIN DL, EDGERTON MT: Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial-digital syndromes. *J Pediatr* 71: 94, 1967.
- 4— STAURT HC: Tablas publicadas por Department of Maternal and Child Health, Harvard School of Public Health, Boston, E.U.A. y distribuidas por Mead Johnson Laboratories.