

Comunicación breve

Síndrome orofaciodigital I

Dres. ESTEBAN ALAZARD*, VIVIANA KERAI**, CARLOS M. ALAZARD***, CARLOS BADANO***, CECILIA BRISSON# Y MARCELO ALAZARD##

RESUMEN

El síndrome orofaciodigital I es una enfermedad poco frecuente de transmisión dominante ligada al cromosoma X, presente en mujeres y letal en el varón. Las pacientes afectadas presentan malformaciones en cara, frenillos y fisuras gingivolabiales, anquiloglosia o microglosia, paladar hendido e hipoplasia de las alas nasales. En miembros: braquiclino-sindactilia en manos y polidactilia preaxial en pies. El diagnóstico debe realizarse en el recién nacido, siendo eminentemente clínico.

Palabras clave: síndrome orofaciodigital I, frenillos orales, lengua lobulada, polidactilia preaxial.

SUMMARY

The oro-facial-digital syndrome I is an infrequent disease, of dominant transmission, linked to X chromosome, appears in females and is lethal in males. In this patients we observe malformations in face, gingival-labial frenum and fissures, anchylo-microtongue, cleft palate, hypoplastic nasal alae, and in the limbs: brachy-clino-syndactyly in hands and preaxial polydactyly in foot.

We must do the diagnosis in newborns and is eminently clinical.

Key words: oral-facial-digital syndrome I, multiple oral frenum, lobulation of the tongue, preaxial polydactyly.

ARCH ARG PEDIATR / 1998 / VOL. 96: 137

El síndrome orofaciodigital I (SOFDI) fue descrito por primera vez en 1954 por Papillón-Leage y Psaume.¹ Se trata de un cuadro clínicamente bien definido, que debiera ser reconocido durante la etapa del recién nacido.

Son características del mismo las malformaciones orales, faciales y digitales.^{2-4,6} Entre las malformaciones orales presenta labio superior muy corto, frecuentemente una hendidura medial y frenillo muy grueso. El paladar está muy afectado, con fisura medial amplia; generalmente el paladar blando no existe y el óseo está representado por tres mamelones: uno central y dos laterales. El maxilar inferior presenta bandas fibrosas (frenillos) que adhieren los labios a las arcadas dentarias, las cuales presentan hendiduras profundas. Dichas bandas se adhieren a la lengua fijándola (anquiloglosia) y dividiéndola en varios mamelones, encontrándose muchas veces tejido

hamartomatoso. El maxilar inferior es hipoplásico y existe mala oclusión. Entre las malformaciones faciales: hipertelorismo ocular, raíz nasal ancha con punta fina e hipoplasia de los cartílagos de las alas nasales, narinas pequeñas y antevertidas con diferente tamaño entre ellas. La región medio facial es aplanada.

En las manos, que son muy pequeñas, existe clinodactilia, braquidactilia y sindactilia. En el pie puede haber polisindactilia, casi siempre unilateral, preaxial, que se presenta muchas veces como duplicación del primer orjejo. Los demás orjejos son cortos e hipoplásicos. En la piel se encuentra miliaria intensa en las mejillas, la frente y los pabellones auriculares. Existe sequedad de piel y, a veces, alopecia en cuero cabelludo, el cual se observa reseco y con manchas oscuras por hiperqueratosis. El pelo es seco y quebradizo como si estuviera chamuscado. A nivel de sistema nervioso central,⁴ puede existir porencefalia o hidrocefalia, comúnmente acompañadas de agenesia total o parcial del cuerpo calloso. Es común la presencia de riñones poliquisticos, la mayoría de las veces con manifestación tardía en la etapa de lactante o niño.

En manos y pies se observan huesos cortos y gruesos, muchas veces con osteoporosis.

* Servicio de Neonatología del Hospital Centenario de Gualeguaychú.

** Cardiología Pediátrica del Hospital Centenario de Gualeguaychú.

*** Servicio de Terapia Infantil y Neonatal del Sanatorio Cometa. Chorroarín 76, (2820) Gualeguaychú. E. Ríos.

Cirugía del Hospital San Roque de Gonnet.

Genetista de INDABI Gualeguaychú.

Dermatoglifos: es común la presencia de numerosos verticilos.

Mediante la fetoscopia o ultrasonografía⁴ puede sospecharse el diagnóstico de síndrome orofaciodigital I, en presencia de polidactilia y defectos faciales.

El SOFDI se presenta con un patrón hereditario autosómico dominante ligado al cromosoma X,^{2,5,6} con manifestación en el sexo femenino y letalidad en el varón. Este hecho ha sido confirmado por la observación del SOFDI en un varón afectado por el síndrome de Klinefelter (XXY).

Este cuadro es extremadamente raro, presentándose en 0,0225 por cada 1.000 recién nacidos vivos.

Un tercio de los pacientes con este síndrome fallece en la lactancia. La mitad de los sobrevivientes padece déficit mental. La poliquistosis renal es de aparición tardía y debe investigarse tanto en el niño afectado como en su progenitora.^{4,6}

HISTORIA CLINICA

Se trata de un recién nacido de término, primogénito, de sexo femenino que pesó 2.750 g. Edad paterna 35 años, materna 32 años, ambos sanos; la pareja padeció 13 años de infertilidad y la madre tuvo su menarca a los 14 años, siendo sus períodos menstruales cada 60 días. Todo el embarazo cursó con hipertensión arterial. El RN mostró: pelo ralo y en mechones, muy quebradizo con presencia en cuero cabelludo de manchas pequeñas, negruzcas, hiperseborreicas e hiperqueratósicas (*Fotografía 1*). Frente amplia y pinzada con dos surcos verticales, raíz nasal gruesa con hipoplasia de las alas nasales, narinas pequeñas, antevertidas y asimétricas. Miliun en nariz y pómulos. Aperturas palpebrales con desviación mongoloide e hipertelorismo (*Fotografías 2 y 3*). Orejas grandes y alargadas. Fisura medial cutáneo-mucosa del labio superior con presencia de frenillo medial muy grueso. Se observaron dos frenillos laterales que fijaban el labio superior a las arcadas dentarias. Paladar hendido total con ausencia de paladar blando. El paladar óseo se encontraba dividido en tres partes: una anterior y dos laterales y fijado a los labios por adherencias (frenillos). Hipoplasia del maxilar inferior. El labio inferior presentaba dos fisuras. Adherencias entre labio inferior, arcada dentaria y lengua. Se observó la presencia de dos incisivos inferiores. Hipoglosia con observación de bandas fibrosas múltiples que fijaban la lengua a la arcada dentaria. La lengua presentaba varios mamelones y algunos de ellos impresionaban como

hamartomas. Miembros: braquidactilia, clinodactilia y sindactilia blanda entre los dedos índice y medio y entre anular y meñique. En la mano izquierda: braquisindactilia muy marcada en cuarto y quinto dedos. Los pulgares tenían implantación distal y estaban muy separados de los otros dedos. Pie derecho: presentaba duplicación del primer orjejo, además de un mamelón preaxial que aparentaba ser otro dedo supernumerario. Existía cortedad de los metatarsianos (*Fotografía 4*).

Radiología: braquidactilia de falanges y metacarpiano acompañados de clinodactilia. Falanges engrosadas y cortas con focos de osteoporosis. En pies presentaba cortedad y osteoporosis de falanges y metatarsianos. En pie derecho se observaba la duplicación de la falange distal del primer orjejo con presencia de un pequeño dedo supernumerario. La RX de cráneo presentaba en el perfil gran hipoplasia del maxilar inferior y en el frente, hendidura muy marcada con falta de soldadura de maxilares, tanto superiores como inferiores.

Ecosonografía: aumento de surcos y cisuras encefálicas. Agrandamiento de cavidades ventriculares y asimetría de las mismas. Imagen quística en la prolongación occipital del ventrículo lateral derecho. Agenesia parcial del cuerpo calloso. No se observaron alteraciones en el hígado y los riñones.

Se confirmaron por tomografía las alteraciones detectadas por ultrasonografía.

El cariotipo no presentó alteraciones en los estudios realizados con técnicas normales y por bandedo.

Se observó la presencia de verticilos en la mayoría de los dedos.

En su evolución clínica observamos reiterados



FOTOGRAFÍA 1

episodios de broncoaspiración debidos a la gran dificultad deglutoria, siendo alimentada en las primeras semanas de vida con sonda orogástrica.

DISCUSION

Nos pareció interesante describir un caso de SOFDI, observado en una niña recién nacida. Este cuadro debe ser reconocido por el pediatra general, siendo su diagnóstico eminentemente clínico. Debe diferenciarse del síndrome orofaciodigital II (s. de Mohr) que es autosómico recesivo,^{6,7} sin frenillos gingivolabiales, faltan los incisivos inferior

res y ocasionalmente presenta sordera. El cabello es normal al igual que la piel. Puede presentar polisindactilia bilateral. El síndrome de Waardemburg presenta hipertelorismo ocular, mechón blanco en el cabello de la frente y sordera. El síndrome de Ellis van Creveld presenta fisura medial del labio superior, acompañada de polidactilia postaxial y comúnmente hipoplasia pulmonar.

Agradecimiento

Este trabajo fue realizado con material del Estudio Colaborativo Latino Americano de Malformaciones Congénitas, ECLAMC. ■



FOTOGRAFÍA 2



FOTOGRAFÍA 3



FOTOGRAFÍA 4

BIBLIOGRAFIA

1. Papillon-Leage M, Psaume J. Une malformation héréditaire de la muqueuse buccale: brides et freins anormaux. *Rev Stomatol* 1954; 55: 209.
2. Gorlin RJ, Psaume J. Orodigitofacial dysostosis a new syndrome. *J Pediatr* 1962; 61: 520.
3. Doege TC et al. Studies of a family with the oral-facial-digital syndrome. *N Engl J Med* 1964; 271: 1073.
4. Jackemart CJ et al. The oral-facial-digital syndromes reviewed: The role of computerized axial tomography in management. *Arizona Med* 1980; 37: 261.
5. Majewski F, Lenz W, Pfeiffer A, Tunte W. Das oral-facio-digitale syndrom. Symptome und prognose. *Z Kinderheilkd* 1972; 112: 89.
6. Jones KL. Atlas de malformaciones congénitas. México: Nueva Editorial Interamericana, 1990; 242-243.

7. Mohr OL. A hereditary lethal syndrome in man. Arch Nopske Vidensk Akad I. Mat Natyry Klasse 1941; 14: 3.

PEDIATRÍA DEL PASADO

APUNTES PARA LA HISTORIA DEL SARAMPION

La descripción del sarampión por el Reverendo Cotton Mather en el año 1713

Puede sorprender a los médicos contemporáneos que *Cotton Mather* (1663-1728) haya sido "la primera figura significativa de la medicina de los EE.UU."

En la más grande y alarmante epidemia de sarampión en las colonias del verano de 1713, Mather publicó un breve informe sobre los aspectos médicos de la enfermedad que aunque escrito para beneficio de los pobres, resultó un clásico de los pediatras estadounidenses que puede ser comparado probablemente con cualquier descripción del sarampión escrita en el continente americano.

Mather escribió: *"El sarampión es una enfermedad que en Europa comúnmente es benigna, pero en esta parte de América ha probado ser una verdadera calamidad; grave para la mayoría, mortal para algunos y dejando secuelas en todos. Como el mal ahora está extendido por todas partes y su malignidad aumenta cuando llega el invierno, los buenos médicos no están siempre a mano para luchar contra la enfermedad y es necesario un buen manejo del niño, usted puede acudir a un breve informe referente a él..."*

Los síntomas del sarampión son: dolor de cabeza, irritación en los ojos, tos seca, opresión en el pecho o en el estómago o dolor en la espalda y los pulmones. A veces decaimiento con malestar, tal vez vómitos, o cólicos o diarrea. Sed con fiebre constante, baja al comienzo de la enfermedad, pero que aumenta antes de brotarse.

Si la tos continúa, se deben evitar los remedios habituales. Tomar una cucharada de ralladura de jabón de Castilla en un vaso de vino o cerveza durante varias noches seguidas, es un buen remedio para ello.

Si la diarrea sigue o se presenta hemorragia es bueno dar un té de ruibarbo seguido diariamente de jarabe de hierbas como altea o malvasisco, de manera de lograr una o dos deposiciones. El mismo té quita los gusanos que a menudo producen el sarampión especialmente en los chicos.

Una purga es necesaria para que no quede ningún veneno remanente del sarampión y que pueda traer malas consecuencias. Una fiebre (tal vez la llamada pleuritis) sigue a menudo al saram-

pión, pero para ello no podemos ofrecer ninguna indicación. Además un médico experto debe ser consultado..."

T.J Holmes en Cambridge, Mass, Harvard University Press, en 1940, en el volumen II (páginas 523-529); E. Caulfield en el Yale J. Biol. Med. 15: 531, 1942-43 y O.T. Beall Jr. en Baltimore, Johns Hopkins Press en 1954, publicaron diferentes aspectos sobre el sarampión y de los novedosos conceptos aportados por el reverendo Cotton Mather.

Richard Hazeltine describió las manchas de Koplik antes del informe de Koplik

Henry Koplik (1858-1927) pediatra norteamericano, es considerado como el primero en observar e informar sobre las manchas bucales que llevan su nombre, que son un importante signo para diagnosticar prematuramente el sarampión, según consta en Arch Pediatr 13: 918 de 1896. Sin embargo, cerca de un siglo antes que él, el *Dr. Richard Hazeltine*, un médico general de Berwick, condado de York, distrito de Maine, observó el enantema en la mucosa bucal entre los años 1802 y 1083, según fue publicado en Med Repository (NY) 2nd Hex 1: 344, 1804.

Hazeltine describió dichas manchas de la siguiente manera: *"No conozco ningún fenómeno que podría señalarse como precursor de la enfermedad, exceptuando la temprana aparición de una erupción en la zona interna de las fauces. En casi todos los enfermos que descubro la enfermedad, esa aparición se observa por lo menos 36 y a veces 48 horas antes de visualizarse la erupción externa. Yo sospecho que la coriza, la ronquera y la tos, que generalmente preceden el exantema y que constituyen síntomas importantes en el diagnóstico de la enfermedad, son totalmente atribuibles a esa temprana erupción sobre la mucosas internas, de las fauces, laringe, tráquea etc.*

Además, lo sabía por personas que habían observado constantemente una pálida erupción miliar en las encías, dos o tres días antes de la erupción cutánea. Y pienso que también las he visto una o dos veces."

T.F.P