

# REVISTA CUBANA DE PEDIATRIA

Acogida a la franquicia postal como correspondencia de segunda clase en la Administración de Correos de la Habana.

VOLUMEN 37 - No. 4

AGOSTO 31, 1965

CIRCULACION: 3,000 EJEMPLARES

LA HABANA

## *Braquidactilia del pulgar, anomalías de la cara y retardo mental*

*(Síndrome de oligofrenia dígito-facial)*

Por la Dra. LIANE BORBOLLA VACHER(\*)

HOSP. GINECO-OBST.  
"RAMON GLUZ. CORO"  
**BIBLIOTECA**  
MINSAP

Las anomalías congénitas de la mano son relativamente frecuentes, Birch Jensen<sup>2</sup> las encuentra en una proporción de 1 por cada 6,438 personas en Dinamarca. Dentro de ellas, la que más se observa es la sindactilia; en una serie de 62 casos, Barsky<sup>1</sup> señala 29 con este defecto, a veces incompleto, simple pliegue o membrana interdigital, la cual es más común entre el dedo medio y el anular y el primero y segundo dedo del pie. Esta malformación, a su vez, va asociada a otras más raras del pulgar y del primer artejo, como la del caso que presentamos. La braquidactilia del pulgar caracterizada por la cortedad y anchura a expensas de la parte distal de dicho dedo constituye un hecho más excepcional. Puede asociarse a una deformidad similar del dedo gordo del pie. Al revisar la literatura, encontramos que son escasos los trabajos sobre dicha entidad.<sup>3, 12, 15</sup>

(\*) Profesora de Pediatría, Hospital Comandante Fajardo, Servicio de Pediatría.

Cuando además de los pulgares en "maza" existen otros defectos de la cara, acompañados de retardo mental, están presentes todos los elementos de un síndrome descrito por Rubinstein y Taybi,<sup>11</sup> del cual hemos podido diagnosticar uno que describiremos a continuación. Los autores antes señalados presentaron en 1963, 7 casos<sup>11</sup> y posteriormente Coffin<sup>4</sup> al año siguiente, publica otros 6 más. Nos ha parecido que este cuadro clínico complejo pueda llamarse "síndrome de oligofrenia dígito-facial".

### CASO CLINICO

G. L. G.: el niño es el primer y único hijo de un matrimonio sin lazos consanguíneos; en el momento que nació, la madre tenía 20 años y el padre 31 años de edad. Durante el embarazo de 9 meses de duración, sólo se refiere que la madre tuvo anemia, la cual fue tratada. Los movimientos fetales al parecer fueron normales. El parto duró aproxi-

madamente 24 horas, se produjo ruptura espontánea de las membranas 6 horas antes, la presentación fue cefálica, el alumbramiento normal y se practicó maniobra de Kristeller. El peso al nacer fue de  $7\frac{3}{4}$  libras. No se señalan trastornos patológicos en el período postnatal inmediato, el cordón cayó a los 16 días. Posteriormente la madre nota alguna dificultad del niño para deglutir así como que tomaba poco la leche. La lactancia fue artificial con leche maternizada primero y después de vaca, la ablactación se realizó de manera bastante adecuada y el niño ha recibido polivitamínicos desde pequeño. La madre trae al niño al hospital por la malformación de los pulgares que ya notó en el momento del nacimiento.

En los antecedentes patológicos familiares no hay ningún dato de interés y no recuerdan los padres que alguien tenga anomalías de los dedos especialmente los pulgares.

Fue visto por nosotros en tres ocasiones, la primera a la edad de 46 días después a los 13 y 16 meses.

La primera vez que estuvo ingresado, al examen físico hallamos lo siguiente:

*Mediciones:*

- Peso: 8 libras.
- Talla: 21 pulgadas.
- Circunferencia cefálica: 36 cms.
- Circunferencia torácica: 34 cms.
- Circunferencia abdominal: 36 cms.
- Índice de Wilkins: 1.5.
- Brazada: 54 cms.

cifras que corresponden a los percentiles normales de un recién nacido.

En la piel, se encuentran lesiones eritematopapulosas en mejillas, tronco y ambas extremidades superiores que lucen corresponder a miliaria, livedo reticular al llanto, lanugo abundante en ambos pabellones auriculares, región

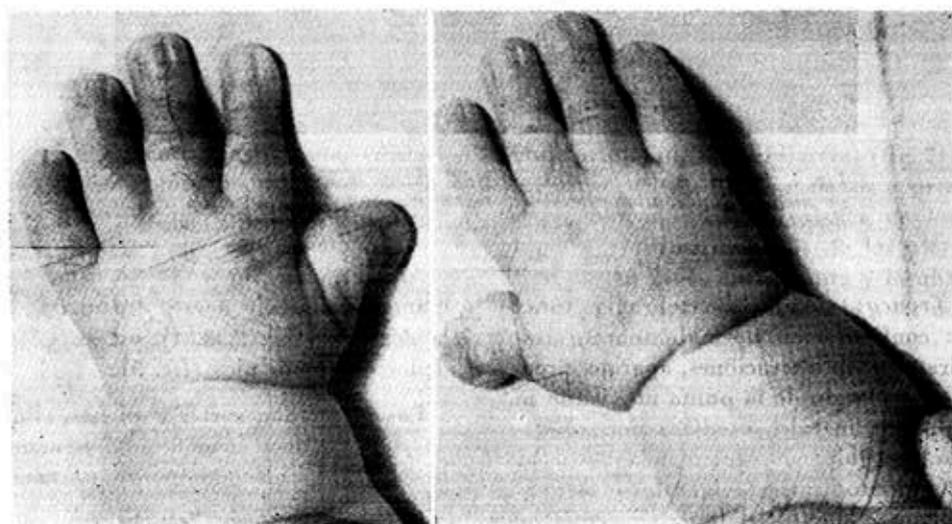
lumbosacra, brazos y piernas. Lunar rojo (nevus flammeus) de forma triangular de vértice dirigido hacia la nariz, de 7 cms. de diámetro que comienza algo por fuera de la línea media y ocupa casi toda la frente del lado derecho, de bordes irregulares y cuyo color se intensifica con el llanto. También existe un nevus plano en región occipital y parte posterior del cuello en la línea media; mucosas ligeramente hipocoloreadas, pelo lacio, fino, de color castaño claro, no caedizo, ganglios linfáticos palpables pequeños en regiones cervicales e inguinales de carácter inespecífico.

Al examen regional y por aparatos, Cabeza: cráneo pequeño, ligeramente asimétrico, fontanela anterior mide  $3\frac{1}{2}$  cms.  $\times$   $2\frac{1}{2}$  cms., craneotabes fisiológico, frente pequeña algo prominente



*Fig. 1. Nuestro paciente a los 46 días de nacido, se observa la facies especial con el nevus flammeus en la frente y la forma en pico dirigido hacia abajo de la nariz.*

hacia la parte media, deprimida en región superciliar y unión frontoparietal. Facies de forma triangular, lanugo abundante en la frente, mejillas, pabellones auriculares y región preauricular. Mentón pequeño, retrognatismo ligero, nariz de base ancha, la punta aplastada en "pico" dirigido hacia abajo, fosas nasales pequeñas inclinadas hacia abajo; existe una prolongación hacia abajo del septum nasal, el cual no está desviado (fig. 1).



*Figs. 2 y 3. Manos del caso: pulgares anchos y cortos, forma cuadrada de las uñas y punta de los otros dedos ancha.*

**Oídos:** los pabellones auriculares son algo pequeños, el lóbulo es grueso y el heliz termina en un borde algo cortante, las orejas están algo separadas del cráneo.

**Boca de labio superior fino.**

**Cejas anchas,** de pelo muy fino, el arco de la ceja izquierda un poco más pronunciado y alto que el derecho, pestañas son normales, incurvadas hacia arriba, cortas y algo escasas. **Ojos:** Párpados: nada a señalar, fisura palpebral

asimétrica, el ojo izquierdo es más pequeño que el derecho, habiendo un estrabismo alternante del mismo, nistagmus horizontal, discreto hipertelorismo y epicantus bilateral, conjuntiva palpebral ligeramente hipocoloreada; bulbar y esclera no alteradas.

**Córnea:** se observa una nubécula en la córnea izquierda en zona correspondiente a hora 3-6, extendiéndose hacia el área pupilar a la cual toma, siendo en este punto menos opaca, el ángulo

de la cámara anterior luce normal, iris de color pardo, pupilas iguales y centrales de aproximadamente 0,3 cms. de diámetro.

**Desviación antimongoloidea bilateral ligera** de ambas fisuras palpebrales, reflejo fotomotor y consensual presente en ambos lados. **Garganta y boca:** orofarínge normal, paladar ojival, fórmula dentaria: 0/0, lengua nada a señalar.

**Cuello:** corto, normal para la edad, el angioma ya señalado.



*Fig. 4. A los 13 meses, la deformidad del pulgar se ha hecho más marcada. se nota la sindactilia parcial en mano izquierda, la sindactilia de la derecha que es una simple membrana incompleta no se ve en la fotografía.*

**Tronco:** columna vertebral y tórax de configuración normal, aparato respiratorio sin alteraciones, aparato circulatorio: latido de la punta no visible ni palpable, matidez cardíaca normal, tonos bien golpeados, frecuencia cardíaca: 120 minutos, pulsos femorales presentes. Abdomen globuloso, ombligo cutáneo, hígado borde superior en 6to. espacio intercostal derecho y borde inferior rebasa 2 cms. Bazo no es palpable ni percutible, las adenopatías ya referidas. Aparato urinario: los riñones no se palpaban, genitales externos: fimosis que deja descubrir el glande parcialmente, pene de longitud normal, escroto: bolsas vacías, luce palparse testículo en conducto inguinal izquierdo.

El anillo externo deja penetrar la punta del 5to. dedo.

Se aprecia una pequeña fovea supracoccígea.

**Extremidades:** sindactilia parcial de manos y pies: 3er. y 4to. dedos de la

mano izquierda y 3er. y 4to. dedos de la derecha (figs. 2, 3, 4) y 2do. y 3er. dedos de ambos pies (fig. 5).

Las manos son cortas y anchas, clinodactilia del 5to. dedo de ambas manos ligera. El pulgar de ambas es ancho



*Fig. 5. Los dedos gordos de los pies son más anchos de lo normal, se aprecia la sindactilia en ambos lados.*



*Fig. 6. Dibujo de los surcos anormales de las palmas de las manos.*

y más corto en su extremidad distal y forma un ángulo recto a nivel de la articulación distal (figs. 2, 3, 4). Los surcos palmares son anormales y paralelos (fig. 6). Los pies son también gruesos y algo cortos, el primer artejo es más ancho y está separado del se-

gundo artejo, pie valgo bilateral (fig. 7). Todos los dedos de pies y manos aparte de la deformidad característica de los pulgares y primeros dedos de los pies, lucen ensanchados en la punta y la uña parece pequeña y con tendencia a ser de forma cuadrada (fig. 4).

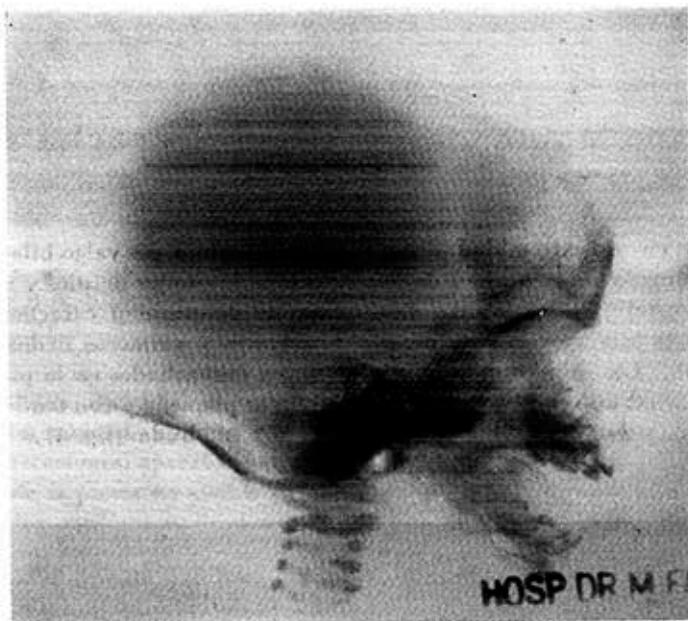


*Fig. 7. A los 13 meses de edad, el primer artejo ancho del pie del niño se ha hecho más aparente, pie valgo bilateral.*

*Examen neurológico:* reflejo corneano y óculopalpebral presentes, reflejos de Moro succión, deglución y faringeo nada a señalar, postura normal grasping palmar y plantar, bicipital, tricipital, presentes, estiloradial y cúbitopronador ausentes, Babinski, sucedáneos, talón de Thomas y Rossolimo presentes; cutáneos abdominales ausentes, cremasteria-

ción de hemoglobina, hematocrito y hematíes mostró una anemia hipocrómica, la eritrosedimentación y el conteo diferencial de leucocitos así como la cifra global fueron normales, la urea, glicemia y orina también, las heces fecales y la serología negativas.

*Cromatografía de aminoácidos en orina:* la excreción de alfa-aminoácidos



*Fig. 8. Radiografía del cráneo a los 13 meses, microcefalia ligera, fontanela abierta, maxilar inferior pequeño.*

no: no respuesta, standing, stepping, swimming alargamiento cruzado, triple flexión presentes, no hay signos meníngeos, sensibilidad dolorosa presente, se comprueba hipotonía muscular generalizada así como laxitud ligamentosa.

Los pares craneales fueron explorados en parte y no se encontraron alteraciones. Fondo de ojos: en aquel momento fue imposible de ver.

Los exámenes complementarios practicados en aquella oportunidad dieron los resultados siguientes: la determina-

ción de hemoglobina, hematocrito y hematíes mostraron una anemia hipocrómica, la eritrosedimentación y el conteo diferencial de leucocitos así como la cifra global fueron normales, la urea, glicemia y orina también, las heces fecales y la serología negativas.

*Electroencefalograma:* dentro de límites normales para la edad y sueño no descargas, nada focal.

*Estudio radiológico:* Cráneo: silla turca: nada a señalar, ligera asimetría de la bóveda, no hay calcificaciones, cráneo pequeño. (Fig. 8)

*Huesos largos:* no se aprecian lesiones óseas, el primer dedo de ambas manos es anormalmente corto y grueso formando un ángulo de casi 90 grados con



Fig. 9

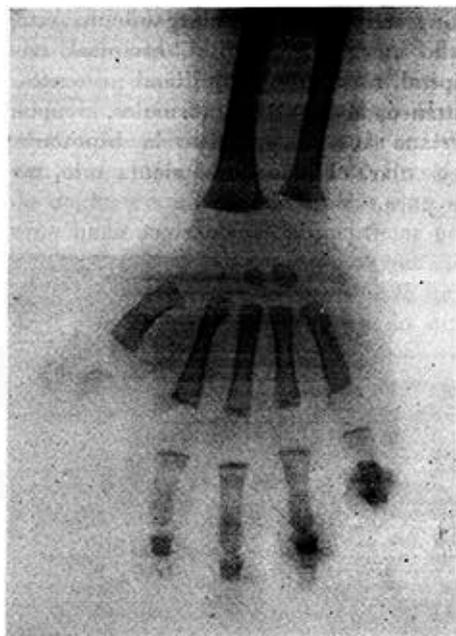


Fig. 10

Figs. 9 y 10. Radiografía de las manos a la edad de 13 meses, se ve la deformidad de la falange terminal del pulgar más corta y ancha formando un ángulo casi de 90 grados, edad ósea de 6 meses.

el metacarpiano correspondiente, clinodactilia del 5to. dedo. (Figs. 9, 10)

**Pies:** primer dedo más grueso así como la falange distal (Fig. 11). Edad ósea de 6 meses (esta placa se hizo a los 13 meses de edad). (Fig. 10)

**Urograma:** las sombras renales son normales, hay buena eliminación por ambos lados, no se comprueban alteraciones en el pielograma descendente.

**Uretrocistografía miccional:** muestra caracteres normales, no existe reflujo vésicouretral.

Posteriormente, después del alta, el niño presenta catarros frecuentes no progresa bien en peso y muestra constipación pertinaz.

En su desarrollo psicomotor se sonrió a los dos meses, a los 6 meses seguía los objetos con la vista, se rió a los 8 meses,

agarraba los juguetes con toda la mano a los 9 meses.

Es visto de nuevo a los 13 meses de edad (Figs. 12 y 13) y al examen físico encontramos.

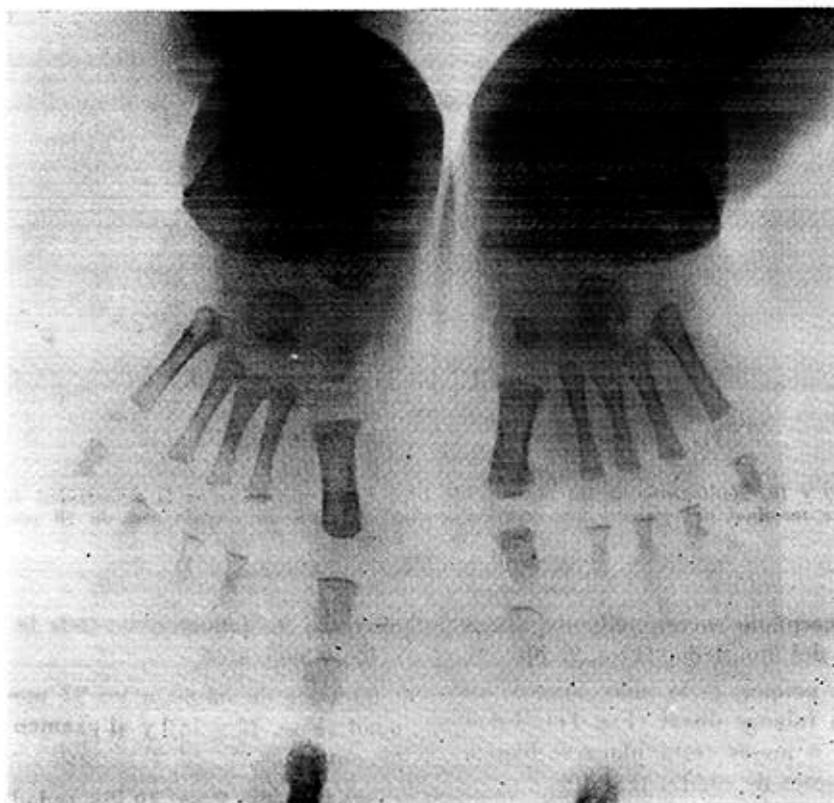
**Mediciones:** Peso: 19 lbs. (edad peso: 9 meses). Talla: 28.2 pulgadas (edad talla: 9 meses). Circunferencia cefálica: 42 cms. (edad cráneo: entre 3 y 6 meses). Circunferencia torácica: 43 cms. Circunferencia abdominal: 46 cms. Brazada: 27,5 pulgadas. Índice de Wilkins: 1,3. Fontanela anterior: 2 x 3 cms.

En el cráneo no se observa ya el cráneotabes referido anteriormente fórmula dentaria: 4/3.

Lo demás del examen es similar al primero, en el sistema nervioso los reflejos de Moro, standing, stepping, swim-

ming, triple flexión alargamiento cruzado ausentes, Babinski, bicipital, tripital, rotuliano y aquiliano presentes, cutáneos abdominales normales, cremasteriano ausente, persiste la hipotonía muscular, el niño no se sienta solo, no se para.

en el exudado faríngeo se aísla un estafilococo coagulasa positiva sensible a cloromicetina y eritromicina con lo cual es tratado durante varios días, una radiografía de pulmones realizada al mes de la primera, evidencia que aún persisten las lesiones bronconeumónicas, se averi-



*Fig. 11. Radiografía de los pies: Acortamiento y ensanchamiento de la falange terminal del primer artejo en ambos lados.*

Estando ingresado, se le realiza el estudio de la edad ósea que como vimos estaba atrasada, además presenta un proceso catarral con fiebre de 39°C., secreción nasal abundante, tos marcada y estertores subcrepitantes en base del hemitórax derecho. Al examen radiológico de tórax se aprecian extensas lesiones bronconeumónicas de región parahiliar y base derecha, (Figura 14)

gua que el niño a veces tiene dificultad en deglutir, se realiza un esofagograma donde se nos informa que el tránsito esofágico es normal, no se comprueban alteraciones en dicho órgano pero se nota aspiración del medio de contraste en las vías aéreas (Fig. 15).

Un telecardiograma mostró un índice cardiorácico normal pero aún seguían las lesiones inflamatorias de la región



Fig. 12. Fotografía de la cara a los 13 meses de edad, la facies típica con la nariz cuya punta se dirige hacia abajo, la boca de labio superior fino, la ceja izquierda algo más arqueada que la derecha se destacan bien.

parahiliar derecha un mes y medio después de la primera. Por tanto llamaba la atención la regresión demorada de los signos radiológicos y el comportamiento un tanto asintomático de dicho



Fig. 13. Niño de perfil a los 13 meses de edad, la forma peculiar de la nariz, la discreta anomalía de la oreja y el mentón pequeño se notan bien en esta fotografía.

proceso salvo un día de fiebre de 39°C con buen estado general y actividad del niño. Es decir que ha habido escasa mejoría a pesar del tratamiento antibiótico, consideramos que pueda existir una inmadurez nerviosa de la función de deglución motivando quizás que el niño haga aspiraciones alimenticias pequeñas a repetición como la que se observa en el esofagograma donde hay en vías aéreas material opaco, lo que

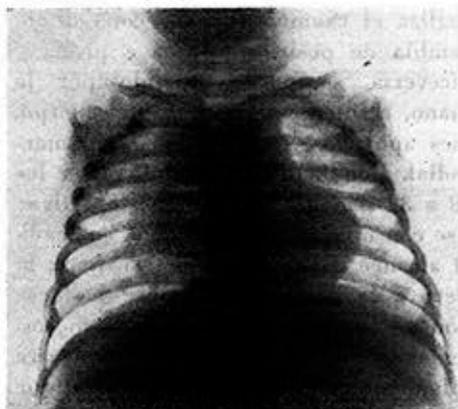


Fig. 14. Radiografía de pulmones: Lesiones bronconeumónicas bilaterales.

condicionaría las infecciones respiratorias recidivantes.

En esta oportunidad, los exámenes complementarios fueron un hemograma hematocrito y hemoglobina que mostraron una discreta anemia hipocrómica, la urea, glicemia, orina y heces fecales normales, la eritrosedimentación de 31 mms. alta, en relación con la infección respiratoria.

El colesterol fue de 200 mgs. %, el calcio, fósforo y fosfatasa alcalina normales, la captación de I 131 de un 13% en 24 horas es decir en el límite inferior normal; una nueva cromatografía en orina de aminoácidos mostró una excre-

ción esta vez normal de estos cuerpos. Se pudo realizar un examen ocular más completo y en el fondo de ojos se notaba una palidez marcada de la papila derecha sin llegar a la atrofia, el ojo izquierdo no se pudo ver.

Electroencefalograma: anormal generalizado, ritmo lento superimpuesto en toda la corteza, es decir anormal lento.

*Examen psicométrico, prueba de Gesell:* conducta motriz: se sostiene sentado solo, inseguro cerca de un minuto, realiza el examen sentado con sostén, cambia de posición supina a prona y viceversa, se para sostenido por la mano, manteniendo el peso del cuerpo, pies apoyados. La prensión es palmar-radial. Conducta correspondiente a las 28 a 32 semanas. Conducta adaptativa: Ase con una mano la campana colocada al alcance de su mano, la transfiere, la lleva a la boca, golpea sobre la mesa por un momento, coge un objeto sosteniendo el otro con la otra mano, agarra solamente un cubo con dificultad el que suelta rápidamente. Coge la taza, la lleva a la boca; conducta correspondiente a las 28 semanas. Lenguaje: Dice papá, emite el sonido mmm, reacción al sonido, conducta correspondiente a las 28 semanas. Personal social: toma sólidos, en posición supina se lleva los pies a la boca, muerde y chupa los juguetes, no busca estos fuera de su alcance, conducta equivalente a las 28 semanas.

*Conclusiones:* Se aprecia un equilibrio en el desarrollo de los distintos aspectos de su conducta, los que corresponden a las 28 semanas (Dra. Masvidal).

Posteriormente el niño es dado de nuevo de alta, después sigue con catarrros frecuentes, vómitos ocasionales y progresa poco. A los 16 meses, el examen físico da lo siguiente:



Fig. 15. El esofagograma es normal, pero se visualiza el material radiopaco aspirado en tráquea y bifurcación bronquial.

*Mediciones:* Peso: 20 lbs. (edad peso de 9 meses). Talla: 73 cms. (edad talla de 12 meses). Circunferencia cefálica: 42 cms. (edad: 3 a 6 meses). Circunferencia torácica: 46 cms. Circunferencia abdominal: 46 cms. Brazada: 70 cms. Índice de Wilkins: 1.2. Fontanela mayor: 3 x 2 cms.

En su desarrollo motor vemos que ya se sienta solo y se mantiene parado con apoyo pero aún no camina solo, pronuncia monosílabos; fórmula dentaria: 4/4. El resto del examen no arroja ningún dato nuevo.

Esta vez, se evidencia aún más el retardo de peso, de la talla la microcefalia que se ha hecho más perceptible con el crecimiento, la falta de cierre de la fontanela anterior y el retardo psicomotor. No se encontraron ya trastornos de la deglución y el niño mien-

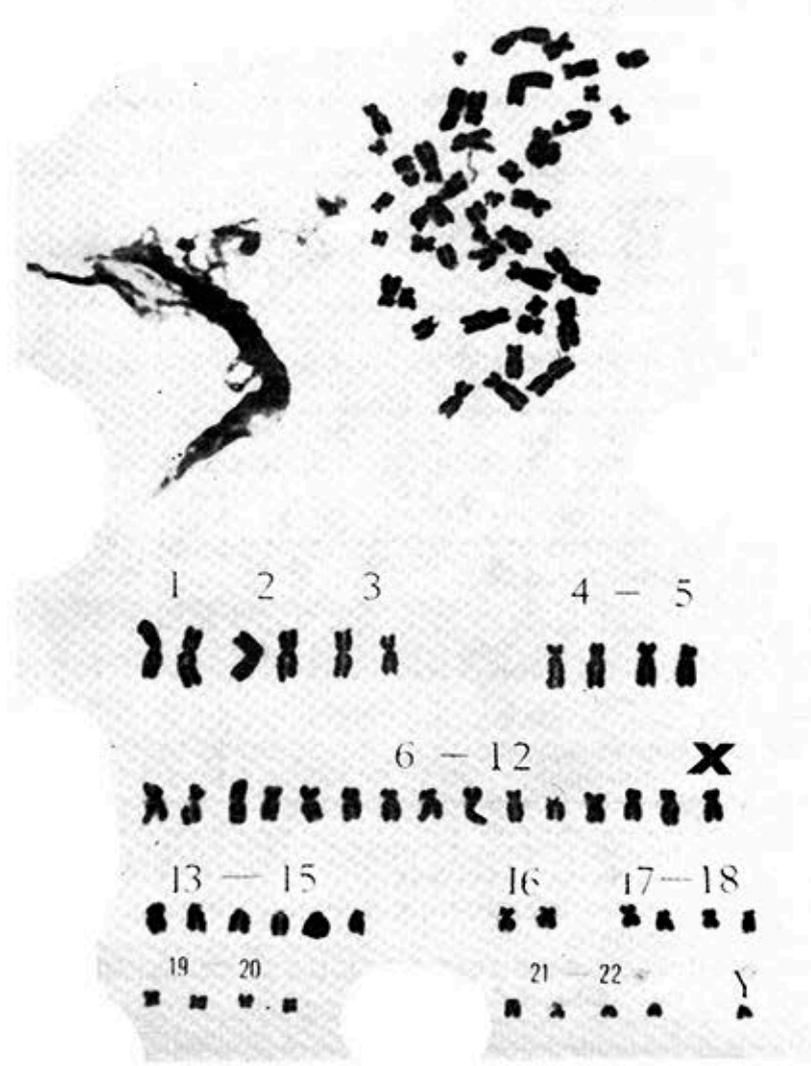


Fig. 16. Cariotipo normal del paciente: 46/XY.

tras estuvo hospitalizado no tuvo trastornos respiratorios.

En esta ocasión, se determinó el cariotipo que es normal: 46/XY (Fig. 16).

COMENTARIOS

Comparando las anomalías que presenta el paciente con las de los casos

de Rubinstein y Taybi<sup>11</sup> y de Coffin<sup>12</sup> vemos que son similares en una gran mayoría. Hemos confeccionado un cuadro de las malformaciones referidas por dichos autores y las que nosotros hallamos. (Cuadro No. 1). Nos llamó la atención que las facies de nuestro enfermo es idéntica a la del caso No. 2 de Rubinstein y Taybi.<sup>11</sup>

CUADRO No. 1

*Estudio comparativo de los hallazgos clínicos en nuestro caso  
y los de Rubinstein y Taybi y Coffin*

	Nuestro Caso	Coffin	Rubinstein y Taybi
	Retardo mental . . . . .	×	6/6 7/7
	No. de cromosomas normales . . . . .	×	6/6 3/3
	Retardo estatural . . . . .	×	6/6 3/7
Cara . . . . .	Centro de la frente prominente . . . . .	×	6/6 se ve en fotos
	Frente deprimida en región superciliar . . . . .	×	se ve en fotos
	Raíz nasal ancha . . . . .	×	se ve en fotos
	Nevus flammeus en frente . . . . .	×	4/6 4/7
	Nariz estrecha incurvada la punta hacia abajo. . . . .	×	6/6 5/7
	Septum nasal extendido hacia abajo de las alas . . . . .	×	6/6 —
	Micrognatia ligera . . . . .	×	6/6 —
	Retrognatia . . . . .	×	4/6 —
	Paladar ojival . . . . .	×	6/6 7/7
	Labio superior fino . . . . .	×	se ve en fotos
Orejas algo pequeñas, deformidad ligera . . . . .	×	6/6 —	
Cráneo . . . . .	Asimetría craneana . . . . .	×	no no
	Microcefalia . . . . .	×	6/6 4/7
	Fontanela anterior grande y abierta tiempo . . . . .	×	6/6 4/7
Ojos . . . . .	Anomalías oculares en general . . . . .	×	6/6 7/7
	Epicantus . . . . .	×	6/6 2/7
	Desviación antimongoloidea . . . . .	×	6/6 5/7
	Estrabismo . . . . .	×	5/6 —
	Nistagmus . . . . .	×	— —
	Errores de refracción . . . . .	×	4/6 5/7
	Exoforía o exotropía . . . . .	—	— 6/7
	Microftalmía unilateral . . . . .	×	— 2/7
	Cejas anchas a veces asimétricas . . . . .	×	— 2/7
	Catarata . . . . .	—	— 1/7
Coloboma . . . . .	—	— 1/7	
Manos . . . . .	Pulgares anchos y lros. dedos de pies . . . . .	×	6/6 7/7
	Surco simiano o anormal . . . . .	×	3/6 3/7
	Paroniquia frecuente . . . . .	—	3/6 —
	Polidactilia . . . . .	—	— 1/7
	Sindactilia manos y pies . . . . .	×	— 1/7
Pies . . . . .	Reduplicación de falanges de los pies . . . . .	—	1/6 —
	Pronación de pies . . . . .	—	6/6 —
	Pie valgo . . . . .	×	— —
Esqueleto . . . . .	Escoliosis . . . . .	—	3/6 —
	Huesos ilíacos planos . . . . .	—	2/6 —
	Pectus excavatus . . . . .	—	2/6 1/7
	Pectus carinatus . . . . .	—	1/6 —
	Anomalías vertebrales . . . . .	—	3/6 —
	Fusión de costillas . . . . .	—	— 1/7
	Retardo edad ósea . . . . .	×	6/6 6/7
	Esternón simiano . . . . .	—	— 1/7
Fovea supracoccígea . . . . .	×	— —	

CUADRO No. 1 (continuación)

		Nuestro Caso	Coffin	Rubinstein y Taybi	
Corazón . . . . .	{	Cardiomegalia . . . . .	×	3/6	—
		Soplo cardíaco . . . . .	—	1/6	3/7
		PCA . . . . .	—	1/6	—
		Cianosis . . . . .	—	1/6	—
Pelo . . . . .	{	Lanugo en cara, cuerpo y extremidades . . .	×	3/6	—
Genitales . . . . .	{	Fimosis . . . . .	×	—	—
		Pene angulado . . . . .	—	3/6	—
		Testículos no descendidos . . . . .	×	3/6	5/5
Aparato urinario . . .	{	Anomalías renales . . . . .	—	1/6	—
		Forma anormal de la vejiga . . . . .	—	1/6	—
Aparato digestivo . . .	{	Dificultad al tragar . . . . .	×	6/6	no refiere
Aparato respiratorio .	{	Infecciones respiratorias a repetición . . . .	×	6/6	7/7
		Alergia . . . . .	—	—	5/7

(×) Indica presente.

(—) Indica ausente.

no refiere: que no lo señala el autor.

Coffin<sup>4</sup> anota como otra característica del síndrome una marcha y actitud de pie especial pero nosotros no hemos podido comprobar este hecho ya que nuestro paciente aún no camina solo.

Se señala que en estos casos el iodo proteico, la cromatografía en orina de aminoácidos, el calcio, fósforo, fosfatasa alcalina y urea son normales lo que nosotros encontramos también. El cariotipo realizado en 3 casos de Rubinstein y Taybi<sup>11</sup> y los 6 de Coffin<sup>4</sup> no mostró alteraciones cromosómicas, hecho que podemos reafirmar.

Coffin<sup>4</sup> no halla alteraciones electroencefalográficas en estos pacientes, no así Rubinstein y Taybi<sup>11</sup> que encuentran alteraciones principalmente presencia de ondas lentas, ritmo difuso lento.

Creemos por tanto que se trata efectivamente del síndrome por ellos des-

crita, del cual resumimos los caracteres más salientes:

1. Retardo mental.
2. Facies típica con nariz en pico, nevus en la frente, alteraciones oculares fundamentalmente desviación anti-mongoloidea de las hendiduras palpebrales.
3. Pulgares y dedos gruesos del pie ancho y cortos en su falange distal, especialmente los primeros.
4. Infecciones respiratorias a repetición.
5. Trastornos de la deglución en la infancia.
6. Microcefalia.
7. Retardo mental.
8. Hipotonía muscular.
9. Testículos no descendidos.

Nos luce que los trastornos respiratorios puedan ser debidos a aspiraciones repetidas del alimento al parecer secundarias a la alteración de la deglución que posiblemente se deba a disfunción neurológica.

Mencionaremos los puntos de diferencia con otros síndromes que se acompañan de anomalías de la cara y especialmente de la desviación antimongoloidea de las fisuras palpebrales. En primer lugar se coloca el síndrome de Franceschetti<sup>6</sup> de disostosis mandibulo-facial, nombre que el mismo le dio. En esta entidad, aparte de la oblicuidad de los ojos hacia abajo, se notan colobomas en la parte periférica de los párpados inferiores o en la porción media de los superiores, hipoplasia de los huesos faciales, especialmente de los malares y de los arcos cigomáticos, hipoplasia de la mandíbula (micrognatia) malformaciones bilaterales del oído externo, casi siempre microtia y sordera. Además hay macrostomía y fístulas ciegas en la prolongación de los ángulos de la boca hacia la oreja, extensión de la raíz del cabello hacia las mejillas en forma de "lengüeta" y a veces, como lo señala el propio Franceschetti<sup>6</sup> otros defectos como fisuras palatinas y deformidades esqueléticas. En nuestro paciente, lo único en común prácticamente con dicha entidad es la desviación antimongoloidea de las hendiduras palpebrales. Señala Coffin<sup>4</sup> que aquella inclinación hacia abajo de los ojos forma parte del síndrome de Hallermann<sup>10</sup> y Streiff<sup>15</sup> recientemente revisado por Francois<sup>7</sup> y que consiste de:

1. Discefalia con facies triangular.
2. Anomalías dentarias.
3. Nanismo proporcional.
4. Hipotricosis: alopecia localizada en la frente.
5. Atrofia de la piel.
6. Microftalmía.

7. Catarata congénita.

8. Puede haber retardo mental como lo anotan Falls y Schull.<sup>5</sup>

La forma puntiaguda de la nariz de este síndrome recuerda la del caso que discutimos, pero en el síndrome discefálico de Francois faltan los pulgares anchos.

Seckel<sup>13</sup> señala un tipo de nanismo con anomalías de la cara y nariz en punta (bird face) con retrognatismo, retardo mental y gran delgadez, pero aquí tampoco está presente la braquifalanga terminal del pulgar. Recientemente Smith, Lemli y Opitz<sup>14</sup> refieren 3 casos con retardo mental, microcefalia, epicanthus, borde alveolar maxilar prominente, hipospadias, criptorquidia, metatarsus adductus y/o sindactilia. La displasia oculodentodigital<sup>8</sup> se caracteriza por hipotelorismo ocular, microftalmía, anomalías del iris, sindactilia, camptodactilia del 4to. y 5to. dedos e hipoplasia del esmalte. En el síndrome orodigitofacial descrito por Gorlin y Psaume<sup>9</sup> se aprecian defectos digitales, braquidactilia, clinodactilia, sindactilia pero la lengua es bilobulada con frenillo grueso y también existen malformaciones dentarias y solamente se ha señalado en las hembras. En ninguno de estos últimos cuadros se señala el pulgar ancho.

#### RESUMEN

Presentamos un caso de anomalías múltiples caracterizadas por pulgares anchos y cortos así como dedos gruesos de los pies, facies peculiar con la nariz en pico, de punta inclinada hacia abajo, nevus flammeus de la frente, desviación antimongoloidea de las hendiduras palpebrales, infecciones respiratorias a repetición durante la primera infancia, trastornos de la deglución y retardo mental.

Creemos que se trata de un síndrome especial que podemos llamar "oligofrenia dígito-facial". No encontramos en nuestro paciente alteraciones cromosómicas.

#### SUMMARY

One case is described with multiple congenital anomalies consisting of short, broad thumbs and great toes, peculiar facies with beaked nose with downward prolongation of the septum, nevus flammeus of the forehead, palpebral fissures slanted downward (antimongoloid slant) recurrent respiratory infections, difficulty in swallowing in infancy and mental retardation. We believe this syndrome is characteristic and could be called oligophrenia digitofacial. The 46/XY karyotype apparently was normal.

#### RESUME

Nous présentons un cas d'anomalies multiples caractérisées par des pouces larges et courts ainsi que les premiers orteils, face spéciale au nez pointu, la pointe de celui-ci se dirigeant en bas, nevus flammeus du front, déviation antimongoloïde des fissures palpébrales, infections respiratoires récidivantes pendant la première enfance, des altérations de la déglutition et retard mental.

Nous croyons qu'il s'agit d'un syndrome spécial, bien individualisé, que nous pouvons appeler oligofrénie dígito-faciale des pouces courts. Nous n'avons pas trouvé dans notre patient d'altérations chromosomiques.

#### BIBLIOGRAFIA

- 1.—*Barsky, A. J.*: Congenital Anomalies of the Hand, *J. Bone Joint Sur.*, 33-A: 35: 64, 1951.
- 2.—*Birch-Jensen, A.*: Congenital Deformities of the Upper Extremities. Copenhagen, Einar Munksgaard, 1949.
- 3.—*Breitenbecher, J. K.*: Hereditary Shortness of Thumbs, *J. Hered.*, 14: 15-22, 1923.
- 4.—*Coffin, G. S.*: Brachydactyly, Peculiar Facies and Mental Retardation. *Am. J. Dis. Child.*, 108: 351-359, 1964.
- 5.—*Falls, H. F., and Schull, W. J.*: Hallermann-Streif Syndrome: A Dyscephaly with Congenital Cataracts and Hypotrichosis, *Arch. Ophthalmol.*, 63: 409-420, 1960.
- 6.—*Franceschetti, A., and Klein, D.*: Mandibulo-facial Dysostosis: New Hereditary Syndrome, *Acta Ophthalmol.*, 27: 143-224, 1949.
- 7.—*Francois, J.*: A New Syndrome; Dyscephalia with Bird Face and Dental Anomalies Nanism. Hypotrichosis. Cutaneous Atrophy, Microphthalmia and Congenital Cataract. *Arch. Ophthalmol.*, 60: 842-862, 1958.
- 8.—*Gorlin, R. J., Meskin, L. H., and St. Geme, J. W.*: Oculodentodigital Dysplasia, *J. Pediatr.*, 63: 69-75, 1963.
- 9.—*Gorlin, R. J., and Psaume, J.*: Orodigitofacial Dysostosis: A New Syndrome, *J. Pediatr.*, 61: 520-530, 1962.
- 10.—*Hallermann, W.*: Vogelsicht und Cataracta congenita, *Klin. Monatsbl. Augenhe.* 113: 315-318, 1948.
- 11.—*Rubinstein, J. H., and Taybi, H.*: Broad Thumbs and Toes and Facial Anomalies, *Am. J. Dis. Child.*, 105: 588-608, 1963.
- 12.—*Schinz, H. R., Baensch, W. E., Friedl, E., and Uehlinger, E.*: Roentgen Diagnostics, ed. 5, translated by J. T. Case, New York, Grune & Stratton, Inc., 1951, pp. 759-777.
- 13.—*Seckel, H. P. G.*: Bird-Headed Dwarfs: Studies in Developmental Anthropology Including Human Proportions, Springfield, Ill., Charles C. Thomas, Publisher, 1960.
- 14.—*Streiff, E. B.*: Dymorphie mandibulo-faciale (tête d'oiseau) et altérations oculaires, *Ophthalmologica*, 120: 79-83, 1950.
- 15.—*Villaverde, M.*: Sistema endocrino y anomalías congénitas (estudio de la braquifalanga terminal del pulgar, *Vida Nueva*, 51: 228-254, 1943.