

# REVISTA CUBANA DE PEDIATRIA

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

VOLUMEN 38 - No. 4

AGOSTO 31, 1966

CIRCULACION: 3,000 EJEMPLARES

LA HABANA

Rev. Cub. Pediat. 38: 385-391, Jul.-Ago. 1966

## *Disostosis orodigitofacial*

(Presentación de un caso)

Por la Dra. LIANE BORBOLLA VACHER(\*)

En 1962, *Gorlin y Psaume*<sup>2</sup> le dan el nombre de disostosis orodigitofacial a un síndrome caracterizado por anomalías múltiples, siendo las principales, de la boca, lengua, dedos y cara. Sin embargo, los primeros en describirlo fueron *Papillon, Léage y Psaume*<sup>7</sup> en 1954.

*Grob*<sup>4</sup> recoge 6 casos en su libro de Patología Quirúrgica Infantil bajo el título de "Displasia linguofacial". Otros autores, como por ejemplo, *Kushnick, Massa y Baukema*<sup>6</sup> publican un caso en 1963 y al año siguiente *Hooft y Jongbloet*<sup>5</sup> revisan la literatura y estipulan que se han encontrado hasta esta fecha 45 pacientes portadores de dichas malformaciones. Nosotros, en una recopilación de anomalías asociadas a cardiopatías congénitas, encontramos un caso que podemos decir es otro ejemplo de esta entidad poco frecuente y que presentamos a continuación:

(\*) Profesora de Pediatría de la Escuela de Ciencias Médicas de la Universidad de la Habana, en el Hospital-Escuela "Gral. Calixto García", Ave. de la Universidad, Vedado, Habana, Cuba.

### NUESTRA OBSERVACION

C.D.M.—H.C. 342397, del sexo femenino, de raza mestiza, de 7 meses de edad, ingresa en el Servicio de Pediatría del Hospital Docente "Comandante Manuel Fajardo", para chequeo cardiovascular.

*Historia de la enfermedad:* Refiere la madre que con antecedentes de 4 partos anteriores normales, presenta un nuevo embarazo, el de la paciente, el cual fue de 9 meses, sin mostrar ningún trastorno durante el mismo y da a luz mediante un parto eutócico una niña de 6 libras 10 onzas de peso, la cual demora en llorar y se muestra cianótica, no llegando a administrársele oxígeno. La madre nota además que desde su nacimiento la niña, con el llanto, se torna algo morada y con falta de aire.

*Antecedentes patológicos familiares:* La madre tiene 28 años y el padre 35, ambos son saludables, no presentan anomalías. Un primo por parte de la madre tiene sindactilia y una tía materna pa-

dece de adenomas sebáceos. Los embarazos fueron 5 y la niña tiene 4 hermanos normales. No existen lazos de consanguinidad entre los padres.

**Desarrollo psicomotor:** Se sonrió al mes y medio, no se puede precisar cuándo sostuvo la cabeza, todavía no se sienta.

**Antecedentes patológicos personales:** Catarros frecuentes.

**Examen físico: Mediciones:**

Peso: 11½ libras (25 percentil de 3 meses).

Talla: 64 cms. (entre 25 y 50 percentiles de 6 meses).

Circunferencia cefálica: 41½ cms. (10 percentil de 6 meses).

Circunferencia torácica: 39½ cms.

Circunferencia abdominal: 39 cms.

Brazada: 63 cms.

Índice de Wilkins: 38/26: 1.4.



Fig. 1. La paciente de perfil, se observa la forma de la nariz pequeña de punta dirigida hacia abajo y los adenomas sebáceos de la cara.



Fig. 2. Vista de la cara de frente, se aprecia el hipertelorismo, el epicantus y el poco desarrollo de la nariz.

La niña muestra una distrofia de 2do. grado de acuerdo a la clasificación de Gómez. Presenta un discreto tinte cianótico.

**Mucosas:** nada a señalar; pequeñas adenopatías suboccipitales, inespecíficas. **Cabeza:** la fontanela anterior mide 1 x 1 cm., la posterior está cerrada. El pelo es fino, seco, ralo, con zonas de alopecia ligera. **Facies** pequeña, lesiones del tamaño de cabeza de alfiler prominentes, amarillentas que lucen corresponder a adenomas sebáceos, localizadas a ambas mejillas y raíz de la nariz, en ambas orejas, más discretas y situadas en el pabellón. (Figs. 1 y 2).

También se nota hipertelorismo, epicantus, micrognatia y retrognatia (Fig. No. 1). La nariz es de base ancha, aplastada, con punta poco desarrollada, dirigida hacia abajo (Fig. 2). Poco des-

arrollo del maxilar inferior. *Garganta y boca*: fórmula dentaria: 0/0. La lengua es polilobulada, dividida en línea media por una hendidura más marcada y a los lados por dos más pequeñas, lo que le da un aspecto festoneado (Fig. 3); en la mandíbula inferior se puede apreciar un frenillo grueso y corto de la lengua y además las encías se ven poli-



Fig. 3. La niña con la lengua polilobulada y las lobulaciones de las encías en la mandíbula inferior.

lobuladas también al ser divididas por surcos medios y laterales con pequeñas bandas mucosas que llegan hacia el labio inferior. (Fig. 3).

En el paladar ojival se aprecia una hendidura en su parte posterior. En el cuello, nada a señalar. *Aparato respiratorio*: frecuencia de 32 al minuto, murmullo vesicular normal. *Aparato circulatorio*: el choque de la punta no se

palpa, *thrill* sistólico en casi todo el precordio, a la auscultación, soplo sistólico 3-4/6 audible en toda la región precordial, de mayor intensidad en 2do. espacio intercostal a la izquierda del esternón, que irradia a ambos hemitórax, tanto en plano anterior como posterior, así como a ambos lados del cuello, ausencia del 2do. ruido en foco pulmonar. *Pulsos femorales y radiales* presentes. *Abdomen*: el borde inferior del hígado rebasa 2 cms. el reborde costal; borde superior se percute en 6to. espacio intercostal derecho. *Sistema hematolinfopoiético*: bazo no palpable ni percutible, las adenopatías ya señaladas. *Aparato génitourinario*: no alteraciones. *Extremidades*: Sindactilia de mano izquierda y pie derecho, uniéndose las falanges de dos dedos, quedando libres las falanginas y falangetas, entre 4to. y 5to. dedos de la mano y 2do. y 3er. dedos del pie. (Figs. 4 y 5). *Sistema nervioso*: actitud, motilidad activa y pasiva nada a señalar, reflectividad normal, sostiene la cabeza, pero no se sienta ni se para; el resto del examen esencialmente negativo.

#### EXAMENES COMPLEMENTARIOS

*Hemograma*: hematíes: 3.900,000 mm<sup>3</sup>, hemoglobina: 10.7 gm. por 100 ml., hematocrito de 36%, conteo diferencial: normal, eritrosedimentación: normal; serología: negativa, urea y glicemia: sin alteraciones, orina y heces fecales normales.

*Placa de cráneo*: silla turca normal, no hay lesiones de la bóveda craneana, huesos largos: diáfisis algo cortas para la edad, manos y pies: los huesos también lucen cortos aunque es difícil de valorar por la poca edad del paciente.

*Pielografía descendente*: sombras renales normales en tamaño y posición, hay buena eliminación en ambos lados.



Fig. 4. Se puede ver la *sindactilia* parcial del 4.º y 5.º. dedos de la mano izquierda en esta vista.

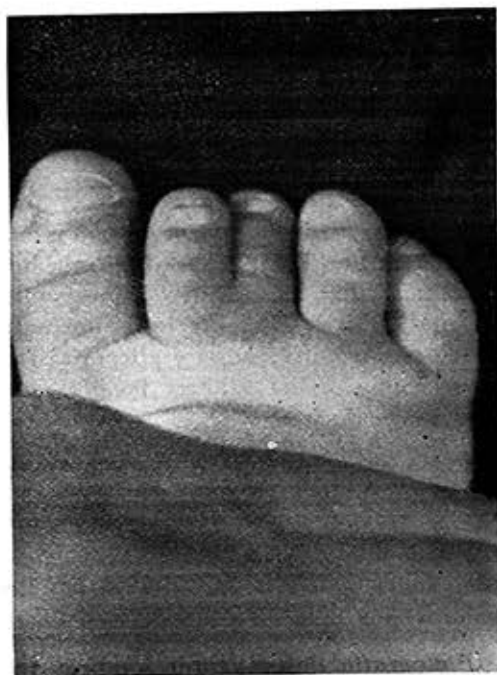


Fig. 5. *Sindactilia* parcial de 2.º. y 3.º. dedos del pie derecho.

*Telecardiograma:* moderada *cardiomegalia* con predominio de cavidades derechas, ligera elevación de la punta del corazón, disminución de la circulación pulmonar. El cuadro radiográfico corresponde a una tetralogía de Fallot con aorta a la derecha.

*Electrocardiograma:* conclusiones: taquicardia sinusal, hipertrofia biventricular.

*Angiocardiografía:* La aorta se opacifica tempranamente en la fase de corazón derecho, la pulmonar se colorea evidentemente con más intensidad que la aorta. La aorta cabalga sobre el bronquio derecho. Existe una estenosis pulmonar valvular con dilatación supraestenótica, la circulación pulmonar, aunque disminuida, es suficiente para obtener una buena fase de corazón izquierdo. Se trata de una tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar valvular y aorta cabalgada sobre el bronquio derecho (Síndrome de Corvisart).

*Cateterismo cardiaco:* conclusiones: gradiente de presiones entre ventrículo derecho y arteria pulmonar por estenosis pulmonar. El ventrículo derecho tiene la morfología y valor de presiones igual a la presión sistémica, oxigenación de ventrículo derecho por cortocircuito de izquierda a derecha a través de un defecto septal interventricular, hiposaturación periférica por cortocircuito de derecha a izquierda, la saturación de arteria braquial es mayor que la de ventrículo derecho lo que sugiere que la aorta recibe sangre de ambos ventrículos. Aumento del trabajo del ventrículo derecho. Cateterismo es compatible con tetralogía de Fallot.

#### DISCUSION

El síndrome orodigitofacial incluye una serie de anomalías que pueden agruparse de la manera siguiente:

1. *Malformaciones bucales:* son constantes y a su existencia se debe el nombre que *Papillon-Léage y Psau-me*<sup>7</sup> le dan a la entidad de "Dismorfia de los frenillos bucales". Existen unas bandas mucosas o fibrosas anormales en el vestíbulo superior e inferior de la boca, que están situadas en la línea media o a los lados. Estas bridas, que nacen del labio, pasan por encima del reborde alveolar y terminan las inferiores en la lengua, provocando en su trayecto sobre todo a nivel de los labios, del reborde alveolar y de la lengua, hendiduras, que a su vez nos explican la formación de lobulaciones anormales de las encías y de la lengua. Cuando el niño es mayor y le han salido los dientes se producen malposiciones de éstos (separación de los caninos, aislamiento de los incisivos centrales) o bien su ausencia (especialmente de los incisivos laterales

inferiores) por el mismo motivo, pues las bridas patológicas impiden el desarrollo de una dentición normal.

Son frecuentes las fisuras palatinas tanto del paladar duro como del blando o de la úvula (úvula bífida) en un caso de *Hooft y Jongbloet*.<sup>5</sup>

*Gorlin y Psau-me*<sup>3</sup> señalan en la cara inferior de la lengua una pequeña tumoración en 7 de sus pacientes que sería la persistencia del "tuberculum impar" normal en el feto. Existe tendencia a las caries e hipoplasia del esmalte.

El frenillo de la lengua es corto y grueso y esta última está hendida en lobulaciones que varían en número de 2 a 4.

2. *Malformaciones digitales:* Se ha referido sindactilia incompleta, poli-dactilia, braquidactilia, clinodactilia, mano en tridente, camptodactilia. El caso de *Kushnick, Massa y Baukema*<sup>6</sup> tenía una polisindactilia, hecho muy curioso.
3. *Anomalías faciales:* Se ha visto labio leporino superior en la línea media o más a menudo una pseudohendidura del labio superior, pequeña, que se continúa por un frenillo grueso.<sup>3</sup> Los cartilagos nasales son hipoplásicos con poco desarrollo de la nariz. Existe hipertelorismo que para algunos<sup>3</sup> sería una dystopia canthorum, epicantus y frente abombada, así como alopecia en grado ligero. Se señala<sup>5</sup> retrognatia por hipoplasia del maxilar inferior. La piel adopta un aspecto granuloso y seco, puede haber dermatitis seborreica, se describen quistes epidermoideos en la piel de las orejas en un caso.
4. *Malformaciones del sistema nervioso:* El retardo mental es lo más importante así como temblor. Casos aisla-

dos han tenido hidrocefalia con po-  
rencefalia,<sup>9,10</sup> higroma subdural,<sup>3</sup> hi-  
dranencefalia,<sup>9</sup> microcefalia con po-  
rencefalia probable.<sup>6</sup>

*Alteraciones radiológicas:* Schwarz y  
Fish<sup>10</sup> se han interesado especialmente  
por las alteraciones radiológicas  
del síndrome, que consisten en un  
defecto de crecimiento de los huesos  
tubulares, que aparecen cortos y an-  
chos, con imágenes de rarefacción,  
más a menudo en manos y pies. En  
el cráneo, el ángulo esfenoidal de  
de Walcker está aumentado al estar  
la base de la fosa posterior más baja  
e inclinada hacia adelante que nor-  
malmente (lordosis basal).

Son interesantes algunas considera-  
ciones sobre la citogenética de la  
afección aunque nosotros no pudimos  
realizar el cariotipo. Gorlin<sup>2</sup>  
creo que el síndrome es de herencia  
dominante y que solamente se pre-  
senta en las hembras, publicando 4  
casos de dos hermanas, la madre y  
la abuela materna que tenían el cua-  
dro evidente de la entidad. Para  
otros<sup>7</sup> la herencia es de tipo recesivo  
incompleto. Ultimamente el síndro-  
me orodigitofacial se encuentra tam-  
bién en varones.<sup>5,6</sup> Gorlin y Psaume<sup>3</sup>  
hallaron en uno de sus casos altera-  
ciones del cromosoma No. 1 con elon-  
gación de uno de los brazos, hallazgo  
que concuerda con lo enunciado  
por Patau<sup>8</sup> que el síndrome ODF es  
debido a una trisomía parcial de un  
segmento del autosoma C' y él supo-  
ne que este defecto es letal para el  
sexo masculino.

El paciente de Kushnick, Massa y  
Baukema<sup>6</sup> tiene 47 cromosomas por  
trisomía del cromosoma No. 1 en  
concordancia con lo estipulado por  
Patau.<sup>8</sup> Sin embargo, son necesarios

estudios de mayor número de casos  
para poder llegar a conclusiones de-  
finitivas.

Nuestro caso tiene anomalías buca-  
les: encías y lengua lobuladas, no  
podemos hablar de alteraciones den-  
tarias ya que no habían brotado los  
dientes todavía y hendidura del pa-  
ladar blando; anomalías de los de-  
dos: sindactilia parcial de mano y  
pie; malformaciones faciales: hiper-  
telorismo, epicantus, nariz poco des-  
arrollada, micrognatia y retrogna-  
tia, alopecia ligera y adenomas se-  
báceos de la cara; anomalías del sis-  
tema nervioso: una circunferencia  
cefálica pequeña para su edad y re-  
tardo psicomotor.

Además presenta, hecho que no he-  
mos visto señalado en la literatura,  
una cardiopatía congénita, una te-  
tralogía de Fallot.

Por tanto nos luce que cumple los  
requisitos que se exigen para el diag-  
nóstico del síndrome orodigitofacial  
por tener la mayor parte de las ano-  
malías descritas.

Las alteraciones radiográficas pre-  
sentes en nuestro caso son poco evi-  
dentes, hecho que nos explicamos por  
la corta edad y tampoco medimos el  
ángulo de Walcker.

Como último dato, señalaremos la  
ausencia de consanguinidad entre los  
padres, la que tampoco ha sido ha-  
llada en los casos publicados.

#### RESUMEN

Presentamos el caso de una niña de  
7 meses de edad con las malformaciones  
descritas en el síndrome orodigitofacial.  
Ella mostraba una lengua lobulada con  
frenillo lingual corto y grueso, encías  
polilobuladas también en la mandíbu-  
la inferior por la existencia de bandas

mucosas anormales, fisura palatina, hipertelorismo, epicanthus, nariz hipoplástica, alopecia ligera, retardo psicomotor, adenomas sebáceos de la cara, cardiopatía congénita de la variedad Tetralogía de Fallot con estenosis pulmonar valvular y aorta cabalgando sobre el bronquio derecho, sindactilia del pie derecho y de la mano izquierda.

Se hacen algunas consideraciones sobre la citogenética del síndrome.

#### SUMMARY

A 7-month-old female infant is presented with the anomalies of the Orodigitofacial syndrome. She manifested lobulated tongue with thick frenulum and lobulated lower gingiva due to mucosal bands, cleft of the palate, hypertelorism, epicanthus, hypoplastic nose, mild alopecia, psychomotor retardation, sebaceous adenomas of the face, cardiopathy congenital characterized by tetralogy of Fallot with stenosis valvular

pulmonar and right aortic arch, syndactyly of the right foot and left hand.

Some aspects of the cytogenetics of the syndrome are discussed.

#### RESUME

Nous présentons le cas d'une fillette de 7 mois qui présentait les anomalies décrites dans le syndrome oro-digito-facial. Elle montrait une langue polylobulée avec un frein gros et court, les gencives de la machoire inférieure avec de nombreux bourgeons causés par la présence de bandes muqueuses anormales, une fissure palatine, hypertélorisme, épicanthus, le nez hypoplastique, de l'alopecie légère, un retard psychomoteur, des adénomes sébacés de la face, une cardiopathie congénitale du type Tétralogie de Fallot avec sténose pulmonaire valvulaire et arc aortique droit, syndactylie incomplète du pied droit et de la main gauche.

Nous faisons quelques considérations sur la cytogénétique du syndrome.

#### BIBLIOGRAFIA

- 1.—Freycon, F. et M-Th.: Le syndrome orofacio-digital, *Pédiatrie*, 19: 265, 1964.
- 2.—Gorlin, R. J., Anderson, V. E., and Scott, C. R.: Hypertrophied frenuli, oligophrenia, familial trembling and anomalies of the hand, *New England J. Med.*, 264: 486, 1961.
- 3.—Gorlin, R. J., and Psaume, J.: Orodigitofacial dysostosis, A new syndrome, *J. Pediat.*, 61: 520, 1962.
- 4.—Grob, M.: *Patología Quirúrgica Infantil*, Javier Morata, Ed., Madrid, 1958, p. 108-110.
- 5.—Hooft, C. et Jongbloet, P.: Syndrome Oro-digito-facial chez deux frères, *Arch. Franç. Pédiat.*, 21: 729, 1964.
- 6.—Kushnick, T., Massa, T. P., and Baukema, R.: Orofaciodigital syndrome in a male, *J. Pediat.*, 63: 1130, 1963.
- 7.—Papillon-Léage et Psaume, J.: Une malformation héréditaire de la muqueuse buccale: brides et freins anormaux, *Rev. Stomatol.*, 55: 209, 1954.
- 8.—Patau, K., et al.: Partial trisomy syndromes. II An insertion as cause of OFD syndrome in mother and daughter, *Chromosome*, 12: 513, 1961.
- 9.—Ruess, A. L., Pruzansky, S., Lis, E. F., and Patau, K.: The oral-facial-digital syndrome: a multiple congenital condition of females with associated chromosomal abnormalities, *Pediatrics*, 29: 985, 1962.
- 10.—Schwarz, E., and Fish, A.: Roentgenographic features of a new congenital dysplasia, *Amer. J. Roentgenol.*, 84: 511, 1960.

Ya está en prensa

*Glosario de Términos Médicos*

en inglés y español

*editado por el*

Centro Nacional de Información de Ciencias Médicas

*Separe con tiempo su ejemplar*

Precio del ejemplar \$2.50

Haga su pedido escribiendo al Apartado No. 6520

Habana, Cuba