

Síndrome de *Smith-Lemli-Opitz*

Presentación de dos casos

Por los Dres.:

LIANE BORBOLLA VACHER,* EDITH YERO BERNAL,** ENZO DUEÑAS GÓMEZ***
Y ANA MARÍA MERCADO BENÍTEZ****

Borbolla Vacher, L., et al. *Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Presentación de dos casos.* Rev. Cub. Ped. 46: 1, 1974.

Se presentan los casos de dos niños varones portadores del síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Se revisan 18 casos de la literatura y se señalan algunas consideraciones sobre los patrones dermatoglíficos de estos pacientes.

En 1964, *Smith, Lemli y Opitz*¹⁰ descubren un síndrome plurimalformativo en 4 niños de sexo masculino. Esta entidad se caracteriza principalmente por retardo del crecimiento intrauterino, progreso deficiente en talla y peso después del nacimiento, retraso mental, microcefalia ligera, una facies especial con alteraciones de los ojos, orejas, nariz y boca; desarrollo anormal de los genitales externos en los varones con masculinización incompleta y anomalías menores de manos y pies.

No pasa mucho tiempo sin que aparecieran en la literatura nuevos ca-

sos.^{1,2,4,6,9} Nosotros² en 1967, publicamos el primer caso en nuestro país, un niño de siete meses de edad. Un año después, *Park y Cols.*⁸ hacen una revisión extensa y estiman que los casos suman trece en esta fecha.

Se ha visto que el síndrome de Smith-Lemli-Opitz puede ocurrir en hembras,^{1,2,9} siendo éstas, generalmente, hermanas de los pacientes. Además, se ha referido⁷ en la raza negra. *Finley, Finley y Monsky*⁵ señalan que su paciente es la tercera niña afectada; y la segunda que tiene, además de los signos clásicos, cataratas bilaterales.

El interés de esta presentación de dos casos, es llamar la atención sobre el síndrome, que no parece tan raro como pudiera pensarse, analizar la sintomatología de 18 observaciones de la literatura y por último, discutir los hallazgos dermatoglíficos.

* Profesora de Pediatría, responsable del departamento de citogenética del hospital docente infantil "William Soler", Altahabana.

** Residente de pediatría del hospital docente infantil "William Soler".

*** Jefe de Grupo Nacional de Pediatría.

**** Patólogo especialista del hospital docente infantil "William Soler".

Casos observados

Caso 1. L. F. H., sexo masculino, raza blanca, de 2½ meses de edad, nació: 30-11-72; los padres son saludables, no consanguíneos. La madre tuvo 7 embarazos: 6 partos y un aborto espontáneo. Cuatro primos, por línea paterna, son *encefalopáticos*. No se recogen más datos porque el niño fue traído por un familiar que no era la madre, no siendo posible localizar a ésta. Nació por cesárea; el embarazo fue de 9 meses. El líquido amniótico era meconial y el niño pesó 6.4 lb. El llanto fue débil al nacer; se administró oxígeno y venoclisis durante 12 horas. Tuvo ictero que desapareció a los 3 días. Ha tenido regurgitaciones y vómitos frecuentes desde los primeros días de nacido. Ingresó en el hospital "William Soler" el 20-2-73 por desnutrición.

Examen físico: peso 6 lb 6 onz.; talla: 52 cm; circunferencia cefálica: 35 cm; circunferencia torácica: 33 cm; perímetro braquial: 9.6 cm; pliegue tricéptico: 4.2 mm; masa muscular braquial: 8.39 cm. Estas mediciones están

por debajo del 3er. percentil para la edad, y corresponden a las de un recién nacido. La desnutrición es severa.

Tejido celular subcutáneo muy disminuido; piel pálida fina, livedo reticular generalizado, mucosas hipocoloreadas. Cráneo aplastado en sentido transversal, microcefalia, fontanela anterior: 1½ cm × 1½ cm, fontanela posterior cerrada. Hay un nevus flammeus en raíz de la nariz, párpado superior izquierdo y línea media de la frente. La facies es característica: frente estrecha, nariz corta de base ancha, con anteversión de fosas nasales; ojos pequeños de iris azul con estrabismo convergente no muy marcado, ptosis palpebral bilateral, hipertelorismo discreto, cejas finas, rubias; orejas grandes de implantación baja y hacia atrás, micrognatia y retrognatia; boca chica de labios delgados, frenillo corto en la línea media entre el maxilar superior y el labio; reborde alveolar del maxilar superior ancho y prominente; fisura palatina; fórmula dentaria: 0 (Figs. 1 y 2). Cuello normal, implantación baja del pelo en la nuca; tronco: no alteraciones; extremidades; esbozo de dedos supernumerarios en cara externa de



Fig. 1. L.F.F. (caso 1). Es evidente el grado severo de distrofia, la facies especial con anteversión de fosas nasales, micrognatia, ptosis palpebral bilateral e implantación baja de orejas.

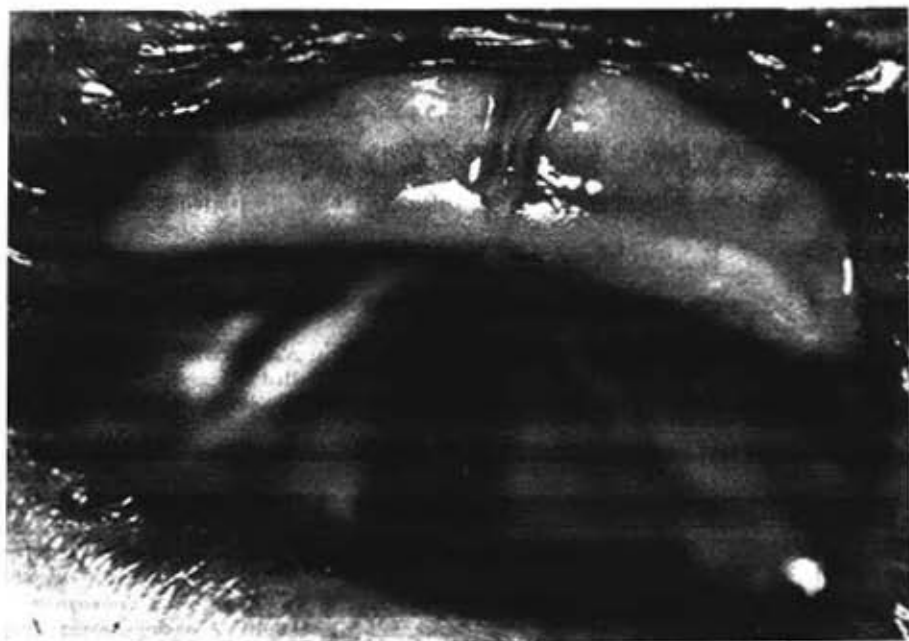


Fig. 2. L.F.F. (caso 1). Rebord e alveolar del maxilar superior prominente, fisura palatina.

ambos meñiques (el niño nació con apéndices cutáneos digitiformes que fueron extirpados); tercer dedo más corto en ambas manos, surco simiano y clinodactilia bilaterales; sindactilia membranosa del 2do. y 3er. dedos de los pies (Fig. 3); primer artejo más corto bilateralmente. Aparatos cardiovascular y respiratorio normales; abdomen: no hay alteraciones, no hepato ni esplenomegalia. El niño muestra hipotonía generalizada. Retraso psicomotor: en decúbito prono no levanta la cabeza ni el tórax; al sentarlo, la cabeza bambolea, no se ríe; reflejos osteotendinosos y superficiales: dentro de límites normales, la sensibilidad al tacto, presión y dolor parecen presentes. Hipoplasia de bolsas con critorquidia bilateral, pene pequeño, hipospadias perineal (Fig. 4), glándula descubierta, prepucio redundante. No hay foseta delante del ano. El niño permanece ingresado hasta la edad de 4½ meses; al alta pesaba 7 lb 11 onz. y mantenía su retraso psicomotor; no sostenía aun la cabeza y era hipotónico. Durante el ingreso, a menudo presentó vómitos y regurgitaciones. Algún tiempo después, supimos que había fallecido en su casa, a la edad de 6 meses 28 días. Se le realizó

la necropsia en el Departamento de Medicina Legal, haciéndose el estudio histopatológico en el departamento de anatomía patológica del hospital "William Soler". Las conclusiones de dicho estudio fueron las siguientes:

1. Datos de sepsis por: a) traqueobronquitis descamativa con neumonitis focal bilateral y signos de broncoaspiración ligera de material alimenticio, enfisema extenso y atelectasia discreta bilateral.

b) Enteritis ligera, c) Hepatitis reactiva discreta. 2.- Falta de segmentación bilateral correcta de lóbulos pulmonares. Nota: En la base de la vejiga, se apreciaron elementos histológicos que parecen corresponder a tejido prostático inmaduro. No recibimos encéfalo ni genitales externos, por lo que no pudimos determinar si existía una anomalía a nivel de uretra posterior, como lo sugería la uretrociografía miccional.

Exámenes complementarios: los de rutina dentro de límites normales.

Radiografía de tórax: no hay alteraciones pleuropulmonares. Cráneo: microcefalia, no hay calcificaciones intracraneales. Huesos largos: nada a señalar. Edad ósea (21-11-73):



Fig. 3. L.F.F. (caso 1). Sindactilia del 2do. y 3er. dedos de los pies.

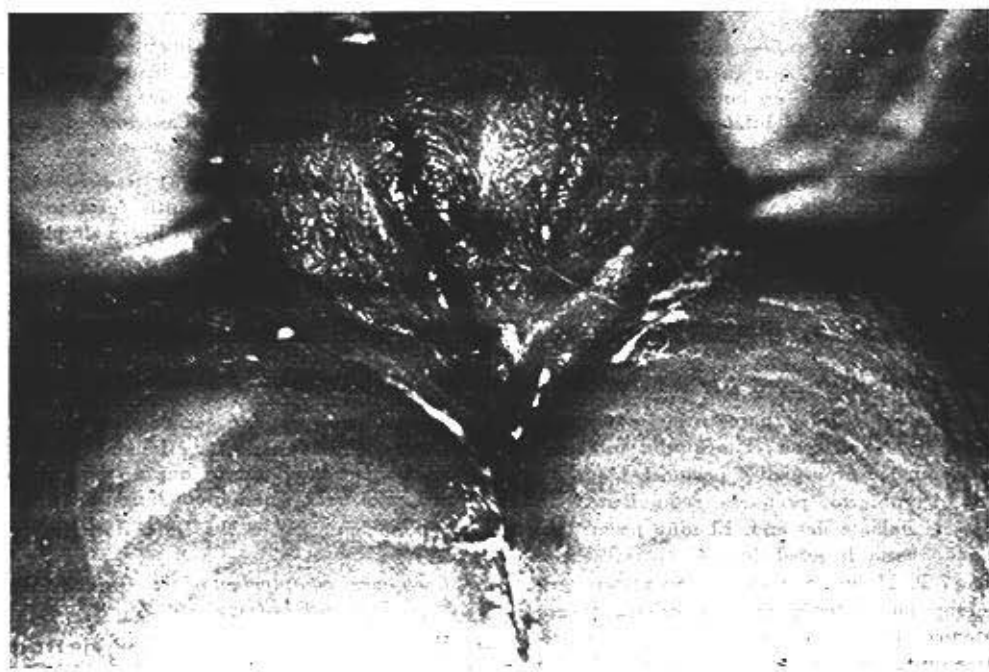


Fig. 4. L.F.F. (caso 1). Hipospadias perineal.

corresponde a un recién nacido. Telecardiograma: normal; urograma descendente: no se visualizan las sombras renales, ligera pielooctasia izquierda. Uretrocistografía miccional: no se observa reflujo, uretra con defecto de lleno en su parte posterior.

Proteínas por electroforesis: normales. Electroencefalograma: normal. Estudio citogenético: cromatina sexual: normal (cuerpos de Barr: 0%); cariotipo normal: 46, XY (cultivo de sangre periférica). Dermatoglifos: muy difíciles de realizar en este paciente por su edad; las impresiones fueron incompletas y hubo necesidad de examinar directamente, con lupa, las crestas dermopapilares. Los hallazgos fueron los siguientes: mano izquierda: huellas digitales: 5 vorticilos; huellas palmares: trirradio axial en posición "I", no hay figuras verdaderas tenares o hipotenares; huella en 3er. espacio interdigital; surco simiano, clinodactilia del 5to. dedo. Mano derecha: I: huella ulnar, II: vorticilo, III: vorticilo, IV: vorticilo, V: vorticilo; trirradio axial en "I"; no hay figuras verdaderas tenares o hipotenares; huella en 3er. espacio interdigital; surco simiano y clinodactilia del 5to. dedo. En ambas manos, a nivel de la 2da. falange del meñique, en su cara externa, se observa un pequeño mamelón que parece corresponder a un esbozo de dedo supernumerario.

(Cuadro I). Estos dermatoglíficos no ofrecen característica especial alguna.

Caso 2:

R.P.Z., sexo masculino, raza blanca, de 15 meses de edad, nació el 13-11-71, la madre y el padre tenían respectivamente 32 y 36 años; la madre es saludable y el padre asmático. No son consanguíneos y no hay malformaciones congénitas en la familia. El embarazo transcurrió con pérdidas durante los tres primeros meses; la altura uterina no correspondía con la edad de gestación y la madre no sentía los movimientos fetales. No hubo exposición a drogas, radiaciones o enfermedades virales. La duración de la gestación fue de 39 semanas. Se trata del quinto embarazo; un hermano de 5 años es normal y hubo tres abortos espontáneos. El parto fue en pelviana; pesó 4,1 lb; llanto débil. Se le administró oxígeno y estuvo en incubadora durante una semana. No tuvo vómitos en los primeros meses. El desarrollo psicomotor es retardado, sostuvo la cabeza a los seis meses, aún no se sienta, sólo pronuncia sílabas y no tiene control esfínteriano anal.

Examen físico: Peso: 6,5 kg; talla: 73,5 cm (ambas medidas por debajo del 3er. percentil

CUADRO I
DERMATOGLIFOS EN LOS DOS CASOS DE SINDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ

Caso no.	Mano	Huellas Digitales					Huellas Palmares				Surco simiano		
		I	II	III	IV	V	Hipotenar	ten./I	II	III		IV	
1	izq.	W	W	W	W	W	t	no fig.	no fig.	---	L	---	si
	der.	U	W	W	W	W	t	no fig.	no fig.	---	L	---	si
2	izq.	W	W	U	W	W	t, t', t''	W	no fig.	L	---	L	si
	der.	W	W	U	W	W	t, t', t''	W	no fig.	L	---	L	si

Nota: W: vorticilo; U: huella ulnar; L: huella

para la edad); circunferencia cefálica: 40.5 cm (inferior al 3er. percentil, se sitúa aproximadamente en el 50 percentil de un niño de 3 meses); circunferencia torácica: 44 cm; circunferencia abdominal: 39 cm. Tejido celular subcutáneo muy disminuido. La piel es fina; mucosas normocoloreadas (Fig. 5). Cráneo: alargado y aplastado en sentido transversal, microcefalia, fontanela mayor cerrada; pelo rubio escaso. Facies dismórfica: frente normal, ojos de color verde, estrabismo convergente, ptosis palpebral bilateral, desviación antimongoloidea discreta, epicanthus ligero; cejas finas de color rubio. Las orejas son grandes, despegadas y de implantación baja; nariz pequeña, de base ancha, con anteversión de fosas nasales; micrognatia y retrognatia ligeras. Boca algo grande de labios delgados, dientes separados, grandes, con maloclusión; fórmula dentaria: 6/6. El reborde alveolar del maxilar superior es prominente y

ancho, paladar ojival y estrecho. (Figs. 6 y 7). Cuello: normal, implantación baja del pelo en la nuca.

Tronco: fóvea supraoocigea. Aparato cardiovascular, respiratorio y digestivo: sin alteraciones. Hipertonía muscular no muy marcada, reflejos presentes; pares craneales, que se pueden explorar, normales.

En las extremidades, en ambas manos, el tercer dedo es más corto, y en los pies, el primer artejo; surco simiano bilateral, clinodactilia del 5to. dedo, metatarsus adductus y sindactilia del 2do. y 3er. dedos de los pies (Fig. 8). Genitales externos: hipoplasia de bolsas, pene pequeño incurvado hacia abajo, hipospadias balánico, prepucio redundante, glándula descubierta, no hay criptorquidia (Fig. 9). No hay fóvea preanal.



Fig. 5. RPZ. (caso 2). Se aprecia en esta vista el hipodesarrollo pandoestatural,



Fig. 6. R.P.Z. (caso 2). Se observa la ptosis palpebral bilateral, la desviación antimongoloidea discreta, la forma típica de la nariz con anteversión de fosas nasales, las orejas grandes y despegadas.



Fig. 7. R.P.Z. (caso 2). En esta visita de perfil, vemos la micrognatia y retrognatia ligeras, la forma normal de la oreja y su implantación baja.



Fig. 8. R.P.Z. (caso 2). Sindactilia entre el 2do. y 3er. dedos de los pies.



Fig. 9. R.P.Z. (caso 2). Hipodesarrollo de bolsas escrotales, prepucio redundante, hipospadias balánica.

Exámenes complementarios: hemograma, orina, urea, glicemia, heces fecales: normales; fondo de ojos: no hay alteraciones; placa de tórax: normal; electroencefalograma: normal.

Estudio citogenético: Cromatina sexual (frotis bucal, cuerpos de Barr: 0%). Cariotipo: normal (46, XY, cultivo de sangre periférica).

Dermatoglifos: Las impresiones dermatoglíficas son extraordinariamente raras. Hay anomalías de las crestas y de los surcos de flexión palmares.

Mano izquierda: dactilograma: V: vortículo, IV: vortículo, III: bucle ulnar, II: vortículo, I: vortículo; huellas palmares: región tenar: no hay figuras verdaderas; en región hipotenar se observa un vortículo peculiar, cuyo centro tiene forma de raqueta. La posición del trirradio axial es especial, encontrándose desplazado hacia la región tenar; mide 54° , y calculando el índice de Walker, está en posición baja "4" (13%); otro trirradio está presente, orientándose más hacia la región cubital, de 60° y en posición "4" (20%); uno de sus radiantes termina en el II espacio interdigital formando un bucle. Un 3er. trirradio aparece en la región hipotenar; su valor es de 92° y su posición "1" (índice de Walker: 47%).

En los espacios interdigitales, se observa otro bucle en IV. Las líneas principales terminan: A1, B3, CS', D7, T 11 (Fig. 10).

Los pliegues de flexión palmares son anormales, ya que parece haber fusión parcial del transversal distal con el proximal. El pliegue transversal distal termina en el 2do. espacio interdigital, lo que da por resultado un gran aumento de dicho espacio. El pliegue de flexión tenar es incompleto (Fig. 11). Hay clinodactilia del 5to. dedo, desviación cubital del índice y poco desarrollo de la región tenar. Hay también hipoplasia de las huellas, especialmente en región palmar, contigua al brazalete de la muñeca.

Mano derecha: huellas digitales: I: vortículo; II: vortículo; III: bucle cubital; IV: vortículo; V: vortículo; huellas palmares: no hay figuras en región tenar; en área hipotenar presencia de un vortículo en forma de raqueta. También están presentes tres trirradios como en palma izquierda: uno desplazado hacia la región tenar, "1", 52° (índice de Walker: 9%); otro más inclinado hacia la zona cubital "1", que mide 55° (17%) y cuyos radiantes terminan en 13, 3, 11, formando un bucle en espacio interdigital II; otro bucle se encuentra en IV.

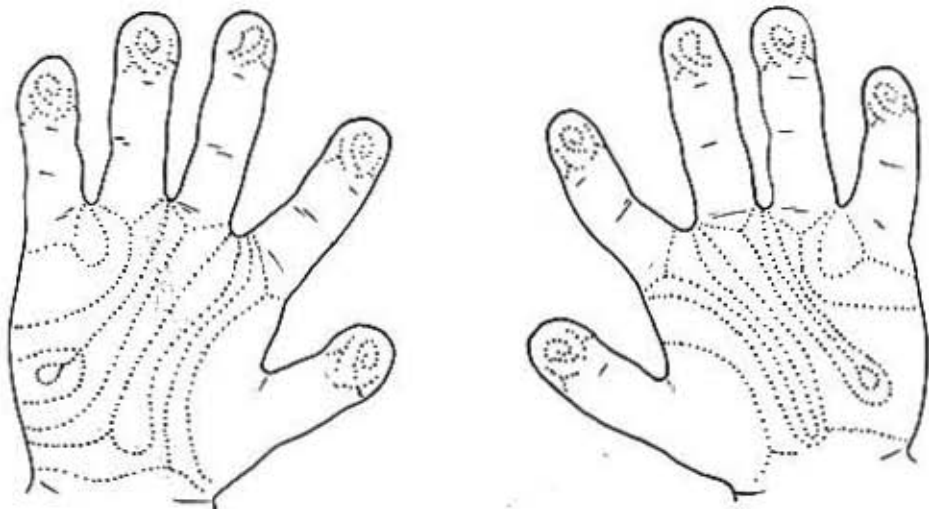


Fig. 10. R.P.Z. (caso 2). Dermatoglifos.

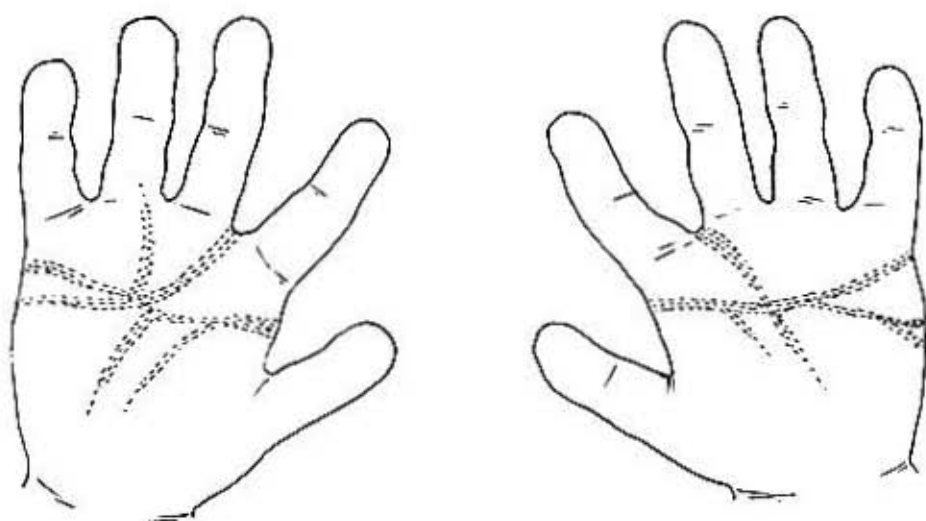


Fig. 11. RPZ. (caso 2). En este dibujo, se representan los pliegues de flexión palmares de ambas manos; el pliegue palmar transverso anormal termina en el II espacio interdigital, que allí es muy profundo; también se ve la desviación cubital del índice.

El tercer trirradio a la altura del vortículo hipotenar "t", 65° (índice de Walker: 43%). Las líneas principales terminan All, B9 C5', D7 y T 13. Las mismas anomalías de los pliegues de flexión palmares que describimos en mano izquierda, están presentes, así como la desviación cubital del índice, la clinodactilia del meñique y el poco desarrollo de la eminencia tenar. Las crestas dermopapilares son hipoplásicas, especialmente a nivel de la región tenar, cerca de la muñeca. (Figs. 10 y 11).

Huellas plantares: tanto en planta del pie derecho como del izquierdo, se observa en región hallucal un vortículo (W).

COMENTARIOS

Pudimos analizar el historial clínico de 18 pacientes con síndrome de Smith-Lemli-Opitz (incluyendo tres casos nuestros). Entre los datos que hemos recogido, se destacan los siguientes por su importancia para el delineamiento del fenotipo.

La edad gestacional se sitúa entre 30 semanas (un caso)⁷ y 43 semanas (un caso).¹ Las madres, en su mayoría,

tuvieron un embarazo de 40 semanas^{8,16,12,4,5,6,8,10} (caso 1); 41 semanas^{9,10} o 39 semanas⁹ (caso 2). En un caso fue de 38³ y en otro, de 42.¹⁰

La distribución es:

Edad gestacional (semanas)	No.	Referencia
30-34	1	7
35-39	3	3,9 (caso 2)
40-43	12	1,2,4,5,6,8,9,10
		(caso 1).
Total	16	

No se habla del tiempo de gestación de dos de las madres.^{3,10}

El peso al nacer oscila de 3,8 lb⁴ a 8,1 lb,⁷ siendo el más frecuente de 6,1 lb (4 casos).^{1,4,10} La talla no aparece en varios trabajos^{2,3,4,5,6,7} (casos 1 y 2). Cuando se tomó, varía entre 17⁹ y 21 pulgadas;^{1,10} la más corriente es de 18½ pulgadas.^{5,9,10}

Las dos madres más jóvenes tenían 19 años^{6,7} y la mayor 32 (caso 2).

Esto se expresa en el cuadro siguiente:

Edad de la madre en años	No.	Referencia
15-19	2	4,7
20-24	7	1,3,6,9
25-29	7	2,5,8,10
30-34	1	(caso 2)
—		
Total	17	

La edad de los padres varía de 21^o a 36 años² (caso 2).

Edad de los padres en años	No.	Referencia
20-24	3	4,9
25-29	9	1,3,6,7,8,10
30-34	3	5,10
35-39	2	2 (caso 2)
—		
Total	17	

En el caso 1, como lo hemos señalado, fue imposible conseguir estos datos.

Los 18 pacientes proceden de 14 familias, en las que hubo 47 embarazos; la cifra de abortos es de 11^{3,5,6,10} (casos 1 y 2) y la paridad, de 36 nacidos vivos. Quince son del sexo masculino y 3 del femenino.^{1,5,9}

Ocho pertenecen a cuatro "sibships". Dos de las hembras eran hermanas de varones también reportados como enfermos (casos de *Pinsky* y *DiGeorge*⁹ y de *Blair* y *Martin*.¹ La paciente de *Finley*, *Finley* y *Monsky*⁵ es hija única. En algunos artículos^{9,10} (caso 2) se consigna que la actividad fetal es débil durante la gestación. Siete casos nacieron en presentación pelviana^{1,3,8,9,10} (caso 2).

Los síntomas y signos más frecuentes son: retardo del crecimiento y desarrollo evidente, en todos donde se conoce el dato (17/17). El cuarto paciente de *Smith*, *Lemli* y *Opitz*¹⁰ no fue examinado por ellos en vida y naturalmente, no

se puede saber sus progresos en talla y peso. Estos niños no adelantan, y sus medidas antropométricas se colocan debajo del 3er. percentil para la edad. En la anamnesis aparece, a menudo, el antecedente de vómito recidivante en los primeros meses^{1,2,3,8,9,10} (caso 1). Las manifestaciones neurológicas constituyen otra característica del síndrome.

Todos señalan el retardo mental (17/17) y la microcefalia (18/18).

El tono muscular se altera, pudiendo estar aumentado (7/16)^{6,8,10} (caso 2) o disminuido (7/16)^{2,4,5,7,9} (caso 1); pocas veces es normal (2/16).¹

La facies es inconfundible por la forma especial de la nariz, de base ancha y deprimida, con punta redonda y anteversión de fosas nasales (15/15). No se comenta este signo en un caso de *Smith*, *Lemli* y *Opitz*,¹⁰ otro de *Blair* y *Martin*¹ y un tercero de *Dallaire* y *Fraser*.³ Las orejas son de implantación baja, en posición oblicua, alejándose de los ojos (10/15)^{2,3,4,6,8,10} (casos 1 y 2). *Pinsky* y *Di George*⁹ tienen un paciente que solamente presentaba esta alteración en una oreja. No hay defectos en sí de la forma del pabellón auricular. Es corriente la ptosis palpebral bilateral (11/15)^{1,4,5,6,8,9,10} (casos 1 y 2) o unilateral (2/15).^{1,7} El estrabismo de ambos ojos (6/15)^{1,4,9,10} (casos 1 y 2); o de uno solo (4/15)^{1,2,6,7} es otro signo a tener en cuenta.

El epicantus no es muy marcado ni constante (8/10)^{2,4,5,6,9,10} (caso 2).

Casi todos (14/14) tienen un mentón pequeño, tratándose de una micrognatia generalmente moderada^{2,3,4,6,7,8,9,10} (casos 1 y 2). Se acompaña de retrognatia discreta. El reborde alveolar del maxilar superior es ancho (12/14)^{2,5,6,7,8,9,10} (casos 1 y 2). Puede haber fisura palatina (4/11)^{8,9} (caso 1) o úvula bifida (3/11).^{1,8,10} Siempre hay diferenciación

incompleta de los genitales externos en los quince varones estudiados. Se observa hipospadias (14/15)^{1,2,3,4,7,8,9,10} (casos 1 y 2) y criptorquidia bilateral (8/15)^{2,6,8,9,10} (caso 1) o unilateral (3/15)^{3,10}. En las tres hembras no hay alteraciones genitales.

A nivel de las extremidades, se aprecian anomalías menores, especialmente de manos y pies. En la palma, se halla un surco simiano completo o intermedio en ambas (11/14)^{2,3,5,8,9,10} (casos 1 y 2) o en una sola (2/14)^{6,7}. El pulgar o el primer artejo, a veces es corto (6/12)^{1,5,8,9} (casos 1 y 2), así como la 2da., 3ra. o 4ta. falange (4/10)^{6,10} (casos 1 y 2). Se señala desviación del índice hacia el lado cubital, cabalgando sobre el dedo medio (4/5)^{3,8,9}. En el caso 2, hay una desviación ulnar del índice sin cabalgamiento.

Es habitual la sindactilia del 2do. y 3er. dedos de los pies y ha sido buscada por la mayor parte de los autores (12/15)^{1,2,3,6,8,9,10} (casos 1 y 2). Téngase en cuenta que un grado ligero de sindactilia entre estos dedos, es prácticamente fisiológica, por tanto, para que este signo tenga valor, debe ser marcada. En un caso de *Smith, Lemli y Opitz*¹⁰ y otro de *Fine, Givina y Young*⁴ había sindactilia del primer y segundo artejos.

A veces, una foseta profunda se sitúa delante del ano (4/9)^{1,8,9,10} o está presente una fovea supracoccígea¹⁰ (caso 2).

Hemos hablado de las anomalías más características, pero se han detectado muchas otras que forman una extensa lista, analizada minuciosamente por *Park y Cols.*⁵ Dos pacientes de *Smith, Lemli y Opitz*¹⁰ padecían de estenosis pilórica. También se ha descrito metatarsus adductus¹⁰ (caso 2); clinodactilia del 5to. dedo⁴ (casos 1 y 2); poli-

daetilia rudimentaria¹⁰ (caso 1); pezones muy separados^{1,9}; epifisitis puntata;⁶ hernia inguinal^{1,8}; paladar ojival^{2,5,7} (caso 2), cuando no hay fisura palatina. El paciente de *Fine, Givina y Young*⁴ tenía crisis convulsivas. Un caso⁷ mostró, además de los signos corrientes, parálisis facial y palatina, subluxación congénita de cadera, torsión de las tibias y metatarsus varus. Los genitales externos son ambiguos, el pene es pequeño e incurvado hacia abajo^{1,2,7,8,9,10} (casos 1 y 2) y las bolsas escrotales poco desarrolladas^{1,2,7,8,9,10} (casos 1 y 2). Ya hemos referido cataratas en dos niños.^{5,8}

Las malformaciones cardíacas son infrecuentes. Sólo se señala una arteria subclavia derecha aberrante en el caso de *Hanissian y Summitt*⁷ y tetralogía de Fallot en el de *Park y Cols.*⁵ Por el contrario, las anomalías del aparato urinario son numerosas. La pielografía es anormal en 7/11^{2,4,7,8,10} (caso 1) y ha permitido evidenciar rotación renal¹⁰ dilatación calicial,³ duplicación del sistema colector y divertículo calicial de riñón derecho,⁴ ectopia cruzada de riñón izquierdo con hidronefrosis,⁸ reflujo vesicoureteral y riñón derecho hipoplásico.⁷

El paciente No. 1 tiene pielectasia ligera izquierda y defecto de llenado de uretra posterior. Desgraciadamente, la autopsia fue incompleta y no se pudo determinar cuál era el defecto de uretra posterior patente radiológicamente.

Por la frecuencia de dichas alteraciones, se impone en todos estos pacientes, una exploración radiológica completa del aparato urinario.

Cuando se hizo E. E. G., éste fue patológico en 3/5^{8,9,10} y en 2/5 (casos 1 y 2) normal.

Se ha querido buscar en el síndrome de *Smith-Lemli-Opitz* una distribución anormal de los dermatoglifos, cuando se ha hecho este estudio, que ha sido po-

cas veces y generalmente incompleto. Sin una casuística mayor, no se puede llegar a conclusión alguna. No obstante, referiremos algunos hechos que pueden tener interés. Smith-Lemli-Opitz¹⁰ destacan la incidencia alta de vorticilos en el dactilograma de dos de sus casos (10 W), creyendo que puede ser significativo, si se tiene en cuenta que, en

controles normales, la frecuencia de este patrón es baja. Un paciente de Blair y Martin¹ también tenía 10 vorticilos en los dedos, y el segundo, 9/10. Nuestros casos 1 y 2 muestran predominio de vorticilos (caso 1: 9/10; caso 2: 8/10). En 5 pacientes^{5,7,8,9,10} el número de W fue bajo (Cuadro II). La posición del

CUADRO II
DERMATOGLIFOS EN CASOS DE SINDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ

Referencia	Caso No.	Mano izquierda						Mano derecha							
		V	IV	III	II	I	atd	SS	I	II	III	IV	V	atd	SS
Smith	1	W	W	W	W	W	t''	si	W	W	W	W	W	t''	si
Lemli y Opitz	2	W	W	W	W	W	t	si	W	W	W	W	W	t	si
	3	1W/7U/2A						t	si					t	si
Pinsky y DiGeorge	2	4R/5U/1W						t	si					t	si
Hanessian y Summitt	1	U	U	U	U	A	t	si	A	A	U	W	U	t	no
Dallaire y Fraser	2						t'	si						t'	si
Finley y cols.	1	W 3/10							si						si
Blair y Martin	1	W	W	W	W	W	t'		W	W	W	W	W	t'	
	2	U	W	W	W	W	t'		W	W	W	W	W	t'	
Park y cols.	1	2W/3U/1R/4A						t	si					no	t si
Borbolla y cols.	1	W	W	W	W	W	t	si	U	W	W	W	W	t	si
	2	W	W	U	W	W	t'	si	W	W	U	W	W	t'	si
							t''							t''	

Nota: W: vorticilo, U: huco ulnar, R: huco radial, A: arco, atd: trirradio axial, SS: surco simiano

El No. de casos se refiere al número del caso en el mismo orden en que aparece en el trabajo referido.

trirradio axial es variable, siendo distal en 5/11 y normal en 6/11.

Ya hemos hablado que, a menudo, aparece un surco simiano palmar. El caso 2 tiene dermatoglifos excepcionales, siendo curiosa la salida de la línea principal A en ambas palmas; la existencia de 3 trirradios t, t', t'' también es de señalar, así como los pliegues de flexión palmares, muy anormales, con marcada desviación cubital del índice. Esperamos que se pueda definir mejor un patrón dermatoglífico especial si existe, a medida que salgan otras publicaciones.

La etiología permanece en la oscuridad. No han aparecido aberraciones cromosómicas. Los cariotipos, cuando se han hecho, han sido normales. (14/14)^{1,2,3,4,5,7,8,9,10} (casos 1 y 2).

Los factores ambientales, aunque no totalmente descartados, no parecen jugar un papel evidente. No hay antecedentes de exposición a agentes mutagénicos o teratogénicos durante el embarazo. La edad de los padres no es avanzada.

La herencia dominante autosómica parece poco probable; solamente está afectada una generación en los casos publicados. La herencia ligada al X de tipo recesiva, no es sugestiva tampoco: el síndrome se ve, tanto en varones como en hembras y ninguno de los padres tiene el cuadro clínico.

Park y cols.⁸ opinan que el modo de herencia más aceptable pudiera ser la recesiva autosómica, aunque hasta ahora, no se haya señalado consanguinidad de los padres.

El pronóstico es malo: 6/18 murieron antes de los 14 meses.^{3,4,9,10} (caso 1).

SUMMARY

Borbolla Vacher, L. et al. *Smith-Lemli-Opitz's syndrome. Two-case presentation.* Rev. Cub. Ped. 46: 1, 1974.

Two male children exhibiting the clinical features of Smith-Lemli-Opitz's syndrome are described. A review of eighteen cases in literature is made and some dermatoglyphic patterns found in these cases are discussed.

RESUME

Borbolla Vacher, L. et al. *Syndrom de Smith-Lemli-Opitz. Présentation de deux cas.* Rev. Cub. Ped. 46: 1, 1974.

Les auteurs présentent deux enfants porteurs du syndrome de Smith-Lemli-Opitz. Ils font une révision de 18 cas de la littérature et ils signalent quelques considérations sur les patrons dermatoglyphiques de ces malades.

РЕЗЮМЕ

Борболла Вачер Л., и др. Синдром Смит-Лемли-Опитц. Представление двух случаев. Rev. Cub. Ped. 46: 1, 1974.

Представляется случай двух мальчиков, страдающих синдромом Смит-Лемли-Опитц. Проводится пересмотр 18 случаев, отмеченных в литературе, и высказываются некоторые соображения о дерматоглифных шаблонах этих больных.

REVISION BIBLIOGRAFICA

- 1.—*Blair, H. R., and Martin, J. K.* A syndrome characterized by mental retardation, short stature, craniofacial dysplasia, and genital anomalies occurring in siblings, *J. Pediat.*, 69: 457, 1966.
- 2.—*Borbolla, L. y Fernández, E.* Nuevo síndrome de anomalías congénitas múltiples, *Rev. Cub. Pediat.*, 39: 1, 1967.
- 3.—*Dallaire, L., and Fraser, F. C.* The syndrome of retardation with urogenital and skeletal anomalies in siblings, *J. Pediat.*, 69: 459, 1966.
- 4.—*Fine, R. N., Gwinn, J. L., and Young, E. F.* Smith-Lemli-Opitz syndrome, *Ann. J. Dis. Child.*, 115: 483, 1968.
- 5.—*Finley, S. C., Finley, W. H., and Monsky, D. B.* Cataracts in a girl with features of the Smith-Lemli-Opitz syndrome, *J. Pediat.*, 75: 760, 1969.
- 6.—*Gibson, R.* A case of Smith-Lemli-Opitz syndrome of multiple congenital anomalies in association with dysplasia epiphysealis punctata, *Canad. M. A. J.*, 92: 574, 1965.
- 7.—*Hanissian, A. S., and Summitt, R. L.* Smith-Lemli-Opitz syndrome in a negro child, *J. Pediat.*, 74: 303, 1969.
- 8.—*Park, S. C., Needles, C. F., Dimich, I., and Sussman, L.* Congenital heart disease in an infant with the Smith-Lemli-Opitz, *J. Pediat.*, 73: 896, 1968.
- 9.—*Pinsky, L., and DiGeorge, A. M.* A familial syndrome of facial and skeletal anomalies associated with genital abnormality in the male and normal genitals in the female, *J. Pediat.*, 66: 1049, 1965.
- 10.—*Smith, D. W., Lemli, L., and Opitz, M. M.* A newly recognized syndrome of multiple congenital anomalies, *J. Pediat.*, 64: 210, 1964.

Recibido el trabajo: Septiembre 1, 1973.