

Enanismo diastrófico. Presentación de dos casos con estudio dermatoglífico

Por las Dras.:

LIANE BORBOLLA* Y BELKIS VAZQUEZ**

Borbolla, L.; B. Vázquez. *Enanismo diastrófico. Presentación de dos casos con estudio dermatoglífico*. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

Se presentan las observaciones de dos niñas con enanismo diastrófico. El estudio dermatoglífico muestra patrones que parecen propios de la entidad: predominio de vorticilos en los dedos, posición normal del trirradio axial palmar, figura zigodactílica en una de ellas, ausencia o disminución de los pliegues de flexión digitales y especialmente una evolución longitudinal de las crestas palmares con un índice de líneas principales bajo y terminación más vertical de la línea B. Esta mayor verticalidad de las crestas palmares puede ser secundaria a la contractura congénita de los dedos (sinfalangismo) que se observa en esta enfermedad.

Dentro de los enanismos de extremidades cortas se destaca el enanismo diastrófico o displasia diastrófica, así llamado (del griego: diastrophos, retorcido) por *Lamy Maroteaux*,¹ en 1960. Varios autores²⁻⁴ se han interesado por las manifestaciones clínicas, radiológicas y genéticas de la entidad, y se ha aceptado el modo de herencia autosómico recesivo, con alto riesgo para la descendencia.

En nuestro país no se ha informado la enfermedad. Por eso, creemos de interés la presentación de dos casos cubanos. El estudio dermatoglífico realizado muestra patrones especiales, que parecen propios de esta variedad de condrodisplasia.

Presentación de los casos

Caso 1

Paciente B.C.M., de sexo femenino, blanca, de 5 años de edad; nació 25-4-1974. Al nacer la niña, el padre tenía 27 años y la madre 21 años; ambos son cubanos con fenotipo normal y no consanguíneos. La niña es producto del primer y único embarazo de la madre, el cual fue de duración normal; no hubo durante el mismo tentativa de aborto,

* Doctora en Ciencias. Jefa del Departamento de Citogenética, hospital "William Soler". Ciudad de La Habana.

** Profesora de Radiología. Jefa del departamento de Radiología, hospital "William Soler". Ciudad de La Habana.

ninguna infección viral ni exposición a Rx. La madre no tomó medicinas durante el mismo. El parto fue fisiológico y el peso al nacer 3.2 kg, los pies zambos y la fisura palatina fueron notados en el momento del nacimiento. Su desarrollo motor fue retardado, no así su desarrollo psíquico.

Examen físico: peso: 12.5 kg, talla: 88 cm; circunferencia cefálica: 49 cm; circunferencia torácica: 31 cm; circunferencia abdominal: 50 cm; relación segmento superior/segmento inferior: 1,83; talla sentada: 57 cm (figura 1). El cráneo es grande, con frente ancha y abombada, la cara ovalada y aplanada. Se nota hipertelorismo, pestañas largas, nariz corta con fosas nasales ligeramente evertidas y puente nasal no deprimido. El filtro es normal, la boca pequeña con dientes separados. Hay maloclusión y malposición de los dientes. Se observa una fisura palatina posterior y microrretrognatia. Las orejas están en posición vertical con engrosamiento y deformidad bilateral del hélix (figura 2); al tacto se notan varios nódulos endurecidos en los pabellones auriculares. El cuello es largo, los hombros estrechos, el tórax alargado y está presente un *pectus carinatus* moderado. Además, la niña presenta cifoescoliosis, limitación de la extensión de ambos codos y muñecas, con brazos y antebrazos cortos; las manos son pequeñas, con braquidactilia; los pulgares en posición proximal están extendidos (*hitchhiker thumb*); hay clinodactilia bilateral del 2do., 4to. y 5to. dedos; aumento de las membranas interdigitales entre todos los dedos; limitación de la flexión de las articulaciones interfalángicas de los 10 dígitos. Los muslos son cortos, con limitación de la extensión de rodillas y tobillos; se observa pie varo equino bilateral. La



Figura 1

Paciente No. 1. Se observa la baja talla, las extremidades cortas, el pie varo bilateral y los dedos de los pies en abanico.

actitud de pie es en semiflexión de las rodillas; la niña camina en la punta de los dedos de los pies, los cuales están abiertos en forma de abanico. Los genitales externos son normales. La inteligencia es normal para su edad.

Exámenes complementarios: hemograma, orina, glucosa, urea, calcio, fósforo y fosfatasa normales.

Estudio citogenético: cromatina sexual (*frotis* bucal): 40% de cuerpos de Barr. Cariotipo: 46, XX.

Estudio radiológico

Cráneo: macrocefalia; columna vertebral: escoliosis dorsal de convexidad izquierda, disminución de los cuerpos vertebrales dorsales y 1ra. lumbar moderada, lordosis lumbar, cifosis, estrechamiento del espacio interpeduncular en las últimas vértebras lumbares, falta de cierre de las apófisis espinosas de la columna cervical.

Tórax: escápula derecha más elevada que la izquierda, separación del extremo anterior de los arcos costales.

Pelvis: sacro estrecho; el techo de ambos acetábulos está aplanado; coxa vara bilateral. La cabeza femoral no es visible. Los trocánteres mayores están muy desarrollados; cuello femoral corto con marcada osteoporosis, luxación de ambas caderas (figura 3).



Figura 2

Deformidad de la oreja derecha de la misma paciente. Se notan los nódulos del pabellón auricular.

Huesos largos: *genu valgum* bilateral, las metafisis proximales y distales de los huesos largos están ensanchadas e irregulares. El cartilago de crecimiento no es visible; epifisis malformadas e irregulares, disminución de la longitud de los huesos largos con osteoporosis marcada. El extremo proximal del húmero es ancho y aplanado; cabeza humeral pequeña e irregular. La cabeza del radio está desplazada y el cúbito es corto en su parte distal. Los extremos distales del cúbito y del radio están inclinados hacia la línea media, con exclusión de la articulación del extremo distal del cúbito (figura 4)

Pies: deformidad en varo, huesos cortos y anchos. Mayor desarrollo del 1er. metatarsiano; ausencia de la falange intermedia del 4to. y 5to. dedos, acortamiento del 1er. metatarsiano derecho en relación con el izquierdo. Los huesos del tarso son muy deformes y cortos.

Manos: metacarpianos y falanges cortos y anchos; el acortamiento más acentuado es al nivel del 1er. dedo; desplazamiento proximal y lateral del 1er. dedo, el cual presenta una marcada separación del 2do. Incurvación del 2do. dedo y del 4to. con inclinación de la base de la falange proximal del 2do. dedo. El 4to. dedo de la mano izquierda presenta mayor longitud que el derecho. Disminución del espacio articular interfalángico proximal del 3er. y 4to. dedos. Los huesos del carpo se disponen hacia el extremo distal del radio (figura 5).



Figura 3

Caso No. 1. Estrechamiento de las últimas vértebras lumbares. El sacro es muy estrecho. Obsérvese el aplanamiento del techo acetabular, la luxación de las caderas y la ausencia de la cabeza femoral; incurvación de los fémures, metafisis deformes.

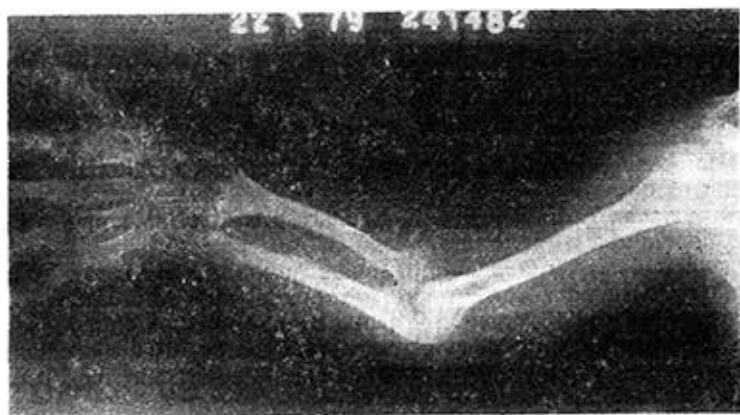


Figura 4

Extremidad superior, caso No. 1. Huesos largos cortos, deformidad de extremo proximal del húmero, ancho y aplanado; radio y cúbito anchos e incurvados, acortamiento distal del cúbito.

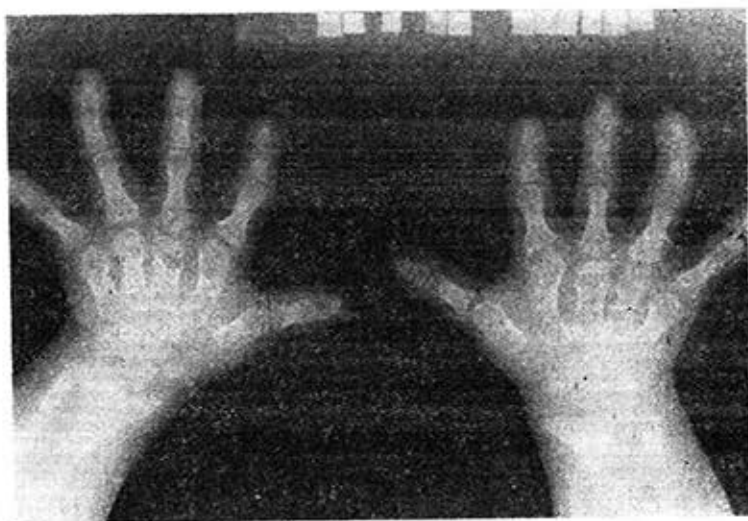


Figura 5

Rx de manos de paciente No. 1. Primer metacarpiano corto y en posición lateral, desviación cubital del 2do. y 4to. dedos, disminución del espacio articular interfalángico proximal del 3ro. y 4to. dedos.

Caso 2

Paciente K.C.O., de sexo femenino, de raza negra, de 16 meses de edad, nació 10-6-1978. Al nacer, su padre tenía 31 años y la madre 20 años, ambos son cubanos, de fenotipo normal y no consanguíneos. La niña es producto del único embarazo de la madre, que duró 40 semanas. La madre, a los 2 meses y medio de gestación, tuvo dengue, no se hizo placas, no tomó medicinas durante la misma. El parto fue fisiológico, la niña pesó al nacer 3 kg. Su desarrollo motor ha sido retardado, sostuvo la cabeza a los 5 meses y no camina todavía. Su desarrollo psíquico parece normal.

Examen físico: peso 8,5 kg; talla: 61 cm; circunferencia cefálica: 45 cm; circunferencia torácica: 45 cm; circunferencia abdominal: 44 cm. Cabeza grande, fontanela anterior puntiforme, cara ovalada, frente ancha y abombada, hipertelorismo, ligera desviación anti-mongoloidea de hendiduras palpebrales, epicanto, nariz pequeña con fosas nasales evertidas; ligera depresión del puente nasal; pestañas largas. El filtro es normal; se aprecia una fisura palatina del paladar duro; microrretrognatia, hay deformidad bilateral del hélix y a la palpación del pabellón auricular, se notan pequeños nódulos endurecidos. El cuello es corto con implantación baja del pelo en la nuca. Tórax alargado, extremidades cortas, limitación de la extensión de ambos codos; implantación más proximal del pulgar *hitchhiker thumb*, clinodactilia del 2do. así como del 3ro. y del 5to. bilateral; braquidactilia, aumento de membranas interdigitales. El 4to. dedo es el más largo. Hay limitación de los movimientos de flexión digitales; no surco simiano. Los muslos son cortos, pie varo equino bilateral, los dedos de los pies están separados en abanico (figura 6). Escoliosis dorsal.

Exámenes complementarios: hemograma, orina, urea, glucosa, calcio, fósforo y fosfatasa normales. Estudio citogenético: Cromatina sexual (*frotis* bucal): 44% de cuerpos de Barr. Cariotipo: 46, XX normal.

Estudio radiológico

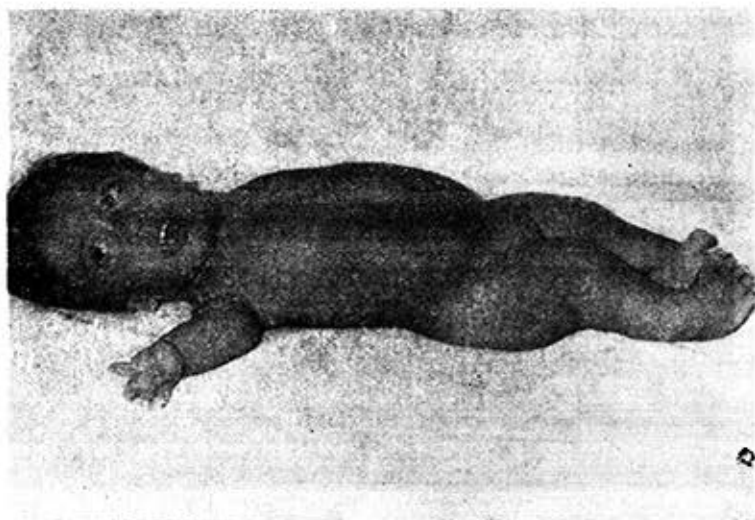


Figura 6

Paciente No. 2: baja talla, extremidades cortas; pie varo equino bilateral; dedos de la mano cortos con eversión del pulgar (*hitchhiker thumb*).

Osteoporosis generalizada, disminución de la longitud de los huesos largos, los cuales presentan las metáfisis ensanchadas e irregulares, núcleos epifisarios pequeños y deformes. Los cúbitos son más cortos que los radios (figura 7). Las manos son anchas y cortas, con implantación proximal del pulgar; su ángulo de separación es mayor que lo normal en relación con el 2do. dedo. Primer metacarpiano de forma triangular; desviación cubital de los dedos 2do., 3ro. y 4to. Flexión de la falange distal del 5to. dedo; estrechamiento de algunos espacios interfalángicos proximales. No hay alteraciones pleuropulmonares. Aumento del diámetro anteroposterior del tórax. Desproporción toracoabdominal. Luxación de ambas articulaciones coxofemorales. Exageración de la lordosis lumbar, sacro acuminado. Escoliosis dorsal de convexidad izquierda. Anomalías de las primeras vértebras dorsales. Concavidad en la cara anterior de las vértebras, cifosis. Deformidad en varo equino de ambos pies. Calcificación parcial del cartilago de las orejas.

Estudio dermatoglífico

Los hallazgos dermatoglíficos aparecen en el cuadro y en las figuras 8 y 9. En ambas pacientes hay alteraciones de los pliegues de flexión digitales, que están ausentes o muy poco marcados. Predominan los vorticilos en ambos casos en los pulpejos digitales; el índice de intensidad de patrones digitales (PII) es alto en las dos niñas.

En las cuatro palmas, la posición del trirradio axial t es normal, y el valor del ángulo atd en la primera paciente también. En la observación 2, debido a la función de los trirradios subdigitales c y d, no es posible calcular el valor en grados del ángulo atd. No hay figuras verdaderas en el área tenar y solamente una figura verdadera hipotenar, un bucle radial, que por otra parte es la figura que más a menudo se observa en sujetos normales en dicha región, en la palma derecha de la paciente No. 2. Hay bucle distal en el 4to. espacio interdigital de ambas palmas de la paciente No. 1.



Figura 7

Caso No. 2. Rx de extremidad superior: húmedo corto y ancho, incurvación del cúbito y radio.

CUADRO
DERMATOGLIFOS DE LAS PACIENTES

	Huellas digitales					Angulo atd en grados	Posición del t axial*	Tenar hipotenar
	1	2	3	4	5			
Caso 1								
der	W	W	W	W	U	47	14% t	O A ^u
izq	W	W	W	W	U	46	14% t	O A ^u
Caso 2								
der	W	U	U	W	W	—	12% t	O L ^r
izq	W	W	U	W	U	—	10% t	O A ^u
	I ₂	I ₃	I ₄	No. crestas digitales		No. crestas de ab	Tipo modal línea C**	Tipo modal línea D***
Caso 1								
der	0	0	L	78	161	43 84	ulnar	7
izq	0	0	L	83		41	ulnar	7
Caso 2								
der	0	0	cd	—	—	40 81	—	—
izq	0	0	cd	—	—	41	—	—
	PII	MIL	Surco simiano	Fórmula de Cummins		PFD		
Caso 1								
der	18	5	no	7,5".4.3.				anormales
izq		5	no	7,5".3.3.				anormales
Caso 2								
der	16	—	no	Oido.3.3.				anormales
izq.		—	no	Oido.3.1.				anormales

W: vortículo; U: bucle ulnar; A^u: arco ulnar; O: campo abierto; L: bucle; L^r: bucle radial; cd: patrón zigodactílico; PII: índice de intensidad de patrones digitales; MIL: índice de líneas principales; PFD: pliegues de flexión digitales.

*Según Walker,⁵ **Según Plato,⁶ ***Según Cummins y Midlo.⁷

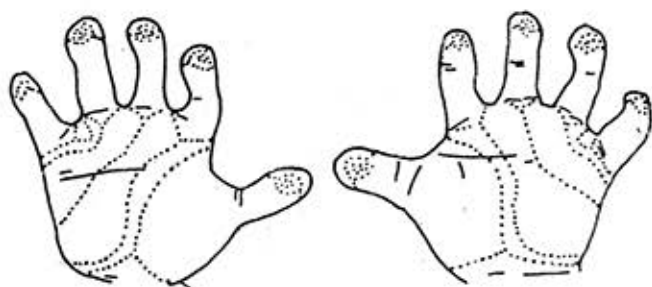


Figura 8

Dermatoglifos de la paciente No. 1. Predominio de vorticilos digitales. Evolución longitudinal de crestas palmares.

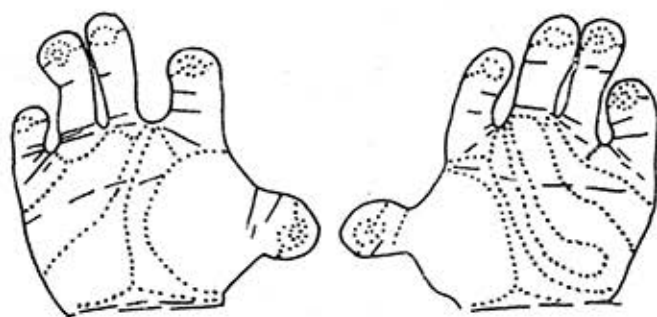


Figura 9

Dermatoglifos de la paciente No. 2. Patrón zigodactílico cd bilateral. Seis vorticilos digitales; bucle radial hipotenar, terminación en posición 3 y 4 de la línea principal B; Curso longitudinal de crestas palmares.

En el caso 2 encontramos un patrón zigodactílico cd bilateral en palmas. Las terminaciones de la línea principal B en las cuatro palmas de ambos casos no es frecuente, sigue una dirección más vertical de lo normal y termina más proximalmente de lo habitual. El dato de mayor interés es el valor del índice de líneas principales (MLI), que es de 5 en ambas palmas del caso 1 (valores normales en controles cubanos: mano izquierda: $7,74 \pm 2,13$; mano derecha: $8,75 \pm 2,06$, para el sexo femenino). En el caso 2, si se pudiera calcular el valor del índice de líneas principales, lo que no se puede hacer por la fusión de c y d, sería similar, lo que indica en ambas pacientes, una dirección vertical de las crestas palmares.

DISCUSION

El diagnóstico de enanismo diastrófico no ofrece dificultad ni dudas en ambas pacientes: los signos físicos son característicos de la enfermedad. Las dos tienen enanismo micromélico, braquidactilia con aducción de los pulgares, situados más proximalmente, cifoescoliosis, limitación de los

movimientos articulares, especialmente al nivel de codos, rodillas y dedos y pie equino varo bilateral. La deformidad de los pabellones auriculares con nódulos a veces calcificados, secundarios a la cicatrización de masas quísticas blandas situadas en el antehélix o cerca de él, presentes al nacer, es un signo típico de la enfermedad. La fisura palatina (observada en el 50% de los enfermos), la luxación de las caderas y la hipoplasia mandibular, son otras manifestaciones halladas en la entidad. Radiológicamente las marcadas alteraciones de los huesos tubulares dadas por la cortedad diafisaria, la irregularidad y ensanchamiento de las metáfisis, el retardo del crecimiento epifisario e hipoplasia de las epífisis, la incurvación del radio y del cúbito, el acortamiento marcado del 1er. metacarpiano y las alteraciones vertebrales descritos en el enanismo diastrófico, se encuentran en las pacientes.

La enfermedad es génica, de herencia autosómica recesiva. Ambas niñas son hijas únicas de padres, al parecer, normales y la hipótesis de este modo de herencia no puede ser rechazada.

No hemos encontrado referencia de estudio dermatoglífico en esta entidad y comentaremos nuestros hallazgos.

Las alteraciones morfológicas de la mano, propias del enanismo diastrófico,²⁻⁴ se han reunido en las dos pacientes: la eversión del pulgar, la braquidactilia, la contractura de los dedos, y su expresión radiológica: la disminución del espacio articular interfalángico.

Los patrones dermatoglíficos anormales en las cuatro palmas de las dos pacientes son similares y consisten en la disminución o ausencia de los pliegues de flexión digitales y la verticalidad peculiar de las crestas palmares, evidenciada por el valor bajo del índice de líneas principales y la terminación de la línea principal B más proximal de lo habitual. Estas alteraciones dermatoglíficas están condicionadas por la contractura digital (sinfalangismo). *Brehme y Baitsch*,⁸ en 15 casos de artrogriposis múltiple congénita, señalan la evolución marcadamente longitudinal de las crestas palmares en los dermatoglifos de ocho pacientes; la verticalidad es menos marcada en otros tres.

El término artrogriposis es sinónimo de contractura de las articulaciones de origen prenatal, y la llamada artrogriposis múltiple es una forma del defecto. Nosotros estimamos que la mayor verticalidad de las crestas palmares no es específica de la artrogriposis múltiple congénita, pero sí es debida a la contractura digital, cualquiera que sea su causa. Así, en un paciente que presenta un síndrome de Poland, la braquisindactilia de la mano ipsolateral al defecto del pectoral mayor se acompañaba de contractura digital y las crestas palmares también seguían una evolución marcadamente longitudinal, como lo hemos informado.⁹ En la vida intrauterina, el desarrollo articular comienza hacia la quinta y media semanas y a las ocho semanas, hay movimiento de las articulaciones.

Si las crestas palmares se desarrollan entre el 3er y 4to. mes de vida intrauterina, su evolución en la palma estará afectada y resultará más longitudinal. Cualquier trastorno que se acompañe de contractura congénita

digital, y un ejemplo es el enanismo diastrófico, presentará esta alteración de la dirección de los dibujos dermatoglíficos en la palma y, de ser así, podemos decir que esta mayor verticalidad de las crestas dérmicas es un signo clínico de valor en esta enfermedad.

El patrón zigodactílico presente en el caso 2 evidencia cierto grado de sindactilia,⁷ y como a menudo la braquidactilia se acompaña de este defecto (braquisindactilia), es de esperar que este dibujo dermatoglífico anormal se encontrará también en otros pacientes con enanismo diastrófico.

SUMMARY

Borbolla, L.; B. Vázquez. *Diastrophic dwarfism. Presentation of two cases with dermatoglyphic study.* Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

Observations on two girls with diastrophic dwarfism are exposed. The dermatoglyphic study shows patterns that appear to be original to the entity: whorls prevalence in fingers, normal position of the palmar axial tri-radius; zigodactylar shape at one hand, decreased or absent digital flexion folds, and specially a longitudinal evolution of palmar crests with a low rate for main lines and a more vertical ending of the B line. This higher palmar crest verticality may be secondary to fingers' congenital contraction (sympalangism) that is observed at this disease.

RÉSUMÉ

Borbolla, L.; B. Vázquez. *Nanisme diastrophique. A propos de deux cas avec étude dermatoglyphique.* Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

Il est présenté les observations de deux filles porteuses de nanisme diastrophique. L'étude dermatoglyphique montre des patrons qui semblent être propres à l'entité: prédominance de vorticiles sur les doigts, position normale du triradius axial palmaire, figure zygodactylique chez une, absence ou diminution des plis de flexion digitaux, et notamment une évolution longitudinale des crêtes palmaires avec un bas indice des lignes principales et terminaison plus verticale de la ligne B. Cette verticalité plus prononcée des crêtes palmaires peut être secondaire à la contracture congénitale des doigts (sympalangie) observée dans cette maladie.

РЕЗЮМЕ

Борбоя, Л.; Б. Васкес. Диастрофический энанизм. Представление двух случаев с дерматоглифическим исследованием. Rev Cub Ped 54: 2, 1982.

В настоящей работе представляются наблюдения двух девочек с диастрофическим энанизмом. Дерматоглифный анализ выявляет образцы, которые похожи присущи самому заболеванию: среднее количество завитков на пальцах, нормальное положение трёхлучевой-подмышечной кости, зигодактильная фигура у одной из них, отсутствие или понижение складок дигитальных сгибов и прежде всего продольная эволюция гребней ладони с низким индексом главных линий и более вертикальным окончанием линии В. Эта высокая вертикальность ладонных гребней может быть следствием врождённого контрактуры пальцев (синфалангизм), которая наблюдается при этом заболевании.

BIBLIOGRAFIA

1. *Lamy, M.; P. Maroteaux.* Le nanisme diastrophique. *Presse Med* 68: 1977, 1960.
2. *Smith, D. V.* Compendium on shortness of stature. *J Pediatr* 70: 464, 1967.
3. *Walker, B. A.; F. P. Maloney.* Diastrophic dwarfism in infant, teenager and adult. *Birth Defects* 5: 234, 1969.
4. *Temtamy, S.; V. A. McKusick.* Synopsis of hand malformations with particular emphasis on genetic factors. *Birth Defects* 5: 125, 1969.
5. *Walker, N. F.* The use of dermal configurations in the diagnosis of mongolism. *Pediatr Clin North Am* 5: 531, 1958.
6. *Plato, C. C.* Polymorphism of the C line with a new classification of the C line terminations. *Am J Phys Anthropol* 33: 413, 1970.
7. *Cummins, M.; C. Midlo.* Fingerprints, palms and soles. Blakiston Co., Philadelphia, 1943.
8. *Brehme, H.; H. Baitsch.* Hautleistenbefunde bei 15 patienten mit athrogyposis multiplex congenita. *Humangenetik* 2: 344, 1966.
9. *Borbolla, L. y otros.* Poland anomaly: dermatoglyphic study in seven cases. *Acta Pediatr Acad Sci Hung* 18: 279, 1977.

Recibido: febrero 21, 1981.

Aprobado: abril 3, 1981.

Dra. Liane Borbolla
Hospital pediátrico "William Soler"
Avenida San Francisco No. 10112.
Ciudad de La Habana.