

DOS CASOS DE SINDROME DE ROTHMUND *

ANTONIO GONZÁLEZ OCHOA
Académico de número,
con la colaboración del doctor
EDUARDO ZAJUR DIP.

El síndrome de Rothmund es un padecimiento raro del capítulo de las ectodermosis. Su descripción data de 1868 y, hasta la fecha, el número de casos descritos en la literatura mundial apenas llega a 23. La presente comunicación que contribuye a aumentar esa reducida casuística con el estudio de dos casos mexicanos, y que desde luego aceptamos que carece de importancia práctica para el médico general, ha sido elegida como trabajo de turno por su índole meramente académica; por otra parte, por ser la Academia Nacional de Medicina la más autorizada corporación del país, donde están representadas las diversas ramas de la medicina, juzgamos pertinente hacer aquí la presentación de estos casos, por el interés que implica para el dermatólogo, el oftalmólogo, el endocrinólogo y el pediatra.

El mérito fundamental del reconocimiento del síndrome, en nuestros enfermos, corresponde a Puig Solanes, a quien acudimos pidiendo colaboración en el estudio de dos niñas hermanas, procedentes de Veracruz, que se presentaron al Departamento de Dermatología del Instituto de Salubridad y Enfermedades Tropicales con un padecimiento que afectaba piel, ojos y glándulas endócrinas. Una vez identificada la entidad clínica como síndrome de Rothmund, y terminado el estudio de ambos casos (el cual fue motivo de la tesis recepcional de Zajur Dip¹), tuvimos la oportunidad de que Franceschetti, Profesor de Clínica Oftalmológica en Ginebra y la mayor autoridad actual en el conocimiento de las displasias ectodérmicas, corroborara la autenticidad del síndrome. Nuestros casos corresponden al vigésimocuarto y vigésimoquinto de los descritos en la literatura mundial.

Rothmund describió, en 1868,² un padecimiento, no conocido anteriormente, en un grupo de sujetos del Valle del Tirol. Se trataba de ocho niños pertenecientes a tres familias consanguíneas, cinco de los cuales presentaban lesiones cutáneas y catarata bilateral, y los tres restantes sólo lesiones cutáneas. La dermatosis observada por este autor se iniciaba entre

* Trabajo reglamentario leído en la sesión del 10 de agosto de 1955.

los tres y seis meses de edad, principiando por un aspecto marmóreo de la piel, semejante al de la livedo reticularis, que aparecía primero en la cara, luego en las regiones glúteas y posteriormente en las extremidades; con el transcurso del tiempo ese aspecto daba lugar a estrías y manchas rojizas; en un estadio posterior aparecían descamación y telangiectasias, y las lesiones tomaban aspecto cicatrizal. La catarata, que siempre era bilateral, apareció entre los tres y los seis años. El aspecto general de todos los niños era semejante.

Con los subsecuentes casos encontrados se fue enriqueciendo la patología del síndrome, y otros autores puntualizaron anomalías que no presentaron los enfermos de Rothmund, e inclusive se llegó a señalar el padecimiento como entidad nueva, por parte de aquellos que desconocían la descripción original. Terrien y Prélat³ llamaron la atención sobre el engrosamiento de la piel; Bloch y Stauffer⁴ observaron, en sus casos, escasez de las pestañas, de las cejas y del vello, y hasta ausencia de este último, atrofia o ausencia de las uñas, hipoplasia dental y los trastornos endocrinos manifiestos por hipogenitalismo; Schnyder⁵ mencionó la acromicria o sea la pequeñez de las manos y de los pies, así como la deformidad de los dedos; Seefelder⁶ insistió sobre la consanguinidad; Cole y otros⁷ encontraron deficiencia mental; y, finalmente, Franceschetti y Maeder⁸ hicieron notar el parecido físico de sus cuatro casos y de los reexaminados que ya habían sido descritos en Suiza, debido a la nariz en silla.

De los 23 casos descritos, hasta antes de los nuestros, nueve corresponden a Suiza (cinco de Rothmund² y cuatro de Franceschetti y Maeder⁸); ocho a Austria (uno de Strelbel,⁹ uno de Bloch,⁴ uno de Siegrist,¹⁰ uno de Schnyder,⁵ tres de Seefelder⁶ y uno de Jakli y Miescher¹¹); dos a los Estados Unidos (Cole y otros⁷); dos a Francia (uno de Terrien y Prélat³ y uno de Guillaumat y Maeder¹²); dos a Brasil (Araujo y Azambuja¹³). Ellos, junto con los dos enfermos reportados en esta nota, hacen un total de 25 casos. De éstos, 19 corresponden al sexo femenino y seis al masculino. Veintiuno pertenecen a la raza blanca y cuatro a la mestiza, éstos son los dos casos de Araujo y Azambuja y los dos nuestros. La consanguinidad de los padres fue comprobada en 11 casos; los nuestros quedan entre los restantes en que no fue posible hallarla.

CUADRO CLÍNICO

Si se reconstruye el cuadro clínico del síndrome de Rothmund con las diferentes manifestaciones observadas por los autores que han contribuido

a fijar los constituyentes de esta entidad, se sabe que tiene carácter hereditario de tipo recesivo, que se inicia en los primeros meses de la vida, que afecta principalmente al sexo femenino, y que los enfermos adquieren un aspecto sumamente peculiar por lo que respecta a las lesiones cutáneas, a los trastornos de la visión producidos por la catarata, y a los signos de hipogenitalismo.

Como se ve, es una tríada sintomática compuesta por: a) *lesiones cutáneas*; b) *lesiones oculares* y, c) *hipogenitalismo*.

Lesiones cutáneas. Estas aparecen entre los tres y seis meses de edad y se manifiestan por atrofia, telangiectasias, descamación y modificaciones de la pigmentación que, en conjunto, dan a la piel un aspecto marmóreo. Su desarrollo se efectúa en tres etapas: en la primera, el aspecto de livedo reticularis que inicia la dermatosis aparece primero en la cara; luego, en las regiones glúteas y, por último, en las extremidades. Principia en éstas, por las superficies de extensión, para pasar después a las de flexión. En la segunda etapa, el livedo reticularis se acentúa y da lugar a la formación de bandas rojizas subepidérmicas que se disponen en forma de malla, así como a manchas del mismo color. En la tercera etapa, las bandas rojizas presentan telangiectasias y descamación ligera; las manchas rojizas cambian de color y viran primero a tintes morenos, luego, amarillentos y, posteriormente, se convierten en zonas hiper e hipopigmentadas que se distribuyen por toda la superficie de la piel: la disposición de estas lesiones, rodeando a zonas de piel normal, da un aspecto areolado muy peculiar. A este tipo de lesiones Thompson¹⁴ denominó "Poikilodermia Congénita" nombre que Franceschetti¹⁵ sugirió fuera cambiado por el de "Poikilodermia Infantil".

Lesiones oculares. La catarata, invariablemente bilateral, ataca generalmente a los niños entre los tres y los siete años de edad, excepto en los casos de Cole y otros,⁷ en que fue congénita; su evolución es muy rápida (algunos días), se inicia con opacidad en forma de estrella del polo posterior de los cristalinos, los cuales se vuelven intumescientes, la cámara anterior se achica y, por último, se opacifica toda la corteza (Duquesne,¹⁶ Bellows¹⁷). En algunos casos se han encontrado disqueratosis o procesos degenerativos de la córnea (Maeder,¹⁸ Seefelder⁶ y Schnyder⁵). La mayor parte de los autores se refieren a queratosis en faja, excepto Strebel,⁹ cuyo paciente sufrió de queratitis bulosa sin glaucoma.

Trastornos endócrinos. Prácticamente en todos los casos de síndrome de Rothmund se han observado trastornos endócrinos que giran principalmente alrededor de la esfera genital. En la mujer es frecuente la hipoplasia de los órganos sexuales internos y externos, con repercusión en la

menstruación. En el hombre se encuentran a menudo escaso desarrollo sexual y criptorquidia. Otros autores han encontrado disendocrinas de diversos tipos; algunos, como Araujo Azambuja¹³ señalaron en sus casos manifestaciones que considera como signos de hipoplasia del lóbulo anterior de la hipófisis; otros, como Bloch y Stauffer,⁴ mencionan trastornos de la tiroides; y algunos más creen que las suprarrenales jueguen algún papel en las pigmentaciones.

Datos secundarios. Considerados así por no presentarse en todos los casos, son los siguientes: escasez de cejas y pestañas, ausencia del vello, atrofia ungueal, pequeñez de las manos y de los pies (acromicria), deformidad de los dedos, nariz en silla y deficiencia mental.

ETIOPATOGENIA

Es evidente, como opinan la mayor parte de los autores que han escrito sobre el tema^{2, 8, 15, 24} que se trata de un trastorno de tipo heredo-familiar recesivo cuyos genes afectados se manifiestan por múltiples defectos que aparecen en diversas épocas de la vida, y son resultados de procesos abiotróficos, los que no sólo lesionan a los órganos que provienen de la capa ectodérmica, como había sugerido el propio Rothmund, sino también a órganos que provienen de otras capas germinativas.

Franceschetti¹⁵ coloca este síndrome entre los relacionados con las displasias ectodérmicas, y considera que hablan muy en favor de que sea una afección recesiva el hecho de haber comprobado consanguinidad de los padres en nueve de los 21 casos descritos hasta la fecha de su estudio, lo que se incrementa con los dos casos de Araujo Azambuja¹³ que eran hijos de primos hermanos.

Otros autores^{4, 13} opinan que la etiología es de naturaleza endócrina, apoyándose en los hallazgos de trastornos hipofisarios y gonadales; pero las disfunciones endócrinas tal vez sean secundarias al trastorno constitucional heredofamiliar.¹²

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Algunas entidades clínicas tienen aspectos en común con el síndrome de Rothmund, lo que ha dado origen a confusiones. En su diagnóstico deben ser considerados el síndrome de Werner y la catarata dermatógena.

Werner¹⁹ describió en 1904 un síndrome compuesto por esclerodermia, catarata bilateral, canicie y calvicie, ulceraciones en los talones y en los

ortejos, talla pequeña y disendocrinias que aparecen en la segunda o tercera décadas de la vida. La confusión de los síndromes ha ocurrido con frecuencia, llegándose hasta hablar del síndrome de Rothmund-Werner como de una sola enfermedad. Aunque ambos síndromes son heredofamiliares y presentan una dermatosis de tipo atrófico, catarata bilateral y trastornos endócrinos, es evidente que hay notables diferencias. Desde luego, la aparición del síndrome de Rothmund se hace entre los tres y seis meses de vida, mientras que el síndrome de Werner aparece entre los 20 y 30 años; las lesiones cutáneas del tipo de Rothmund corresponden a poiquilodermia, mientras que las del de Werner son de esclerodermia; la catarata se manifiesta en el síndrome de Rothmund entre los tres y los siete años; por el contrario, en el de Werner aparece, como el resto de las manifestaciones, entre los 20 y 30 años. Además de los anteriores datos existen diferencias en las modificaciones de las faneras, de las anomalías constitucionales y de los trastornos endócrinos; y, por otra parte, las lesiones de las mucosas, la arterioesclerosis y la osteoporosis, que son constantes en el síndrome de Werner, no existen en el de Rothmund.

Por lo que respecta a la catarata dermatógena, señalada por Andogsky²⁰ en 1914, su diferencia con el síndrome de Rothmund es aún más clara, pues el tipo de dermatosis, que corresponde a lesiones eczematoides (para las que Sulzberger²¹ ha dado el nombre de dermatitis atópica), es fácilmente identificable por su aspecto y localización; además, la aparición de la catarata es tardía, y el hipogenitalismo prácticamente no existe.

El cuadro siguiente marca detalladamente las diferencias entre estas tres entidades clínicas.

**MANIFESTACIONES DE LOS SINDROMES DE ROTHMUND, WERNER,
CATARATA DERMATOGENA Y NUESTROS CASOS**

MANIFESTACIONES	ROTHMUND		WERNER		CATARATA DERMATOGENA		NUESTROS CASOS	
	3 a 6 m.	20 a 30 a.	3 a 20 a.	3 m.	4 m.	YOLANDA		
<i>Cutáneas:</i>								
a) Aparición	Poiquilodermia Estacionaria	Esclerodermia Progresiva	Ezematoides Alternante	Poiquilodermia Estacionaria	Poiquilodermia Estacionaria			
b) Tipo	+	+	—	+	+			
c) Evolución	+	+	—	+	+			
d) Telangiectasias	+	+	—	+	+			
e) Discromias	+	±	—	+	+			
f) Ulceraciones	—	+	—	—	—			
<i>De las Faneras</i>								
a) Pelo	Seco y áspero	Canicie y calv.	—	Seco y áspero	Seco y áspero			
b) Uñas	Atróficas	Atróficas	—	Atróficas	Atróficas			
a) Laringea	—	+	—	—	—			
<i>Oculares</i>								
a) Aparición de la catarata	3 a 7 a.	20 a 30 a.	20 a 30 a.	6½ a.	—			
<i>Endócrinas</i>								
a) Hipogenitalismo	+	+	—	+	+		?	
b) Tiroideas	—	+	—	—	—		—	
<i>Oseas</i>								
a) Osteoporosis	—	+	—	—	—		—	
<i>Constitucionales</i>								
a) Talla	Media	Inferior	Media	Media ?	Media ?			
b) Nariz en silla	+	—	—	±	?			
c) Acromiuria	+	+	—	+	+			
d) Microcefalia	—	+	—	—	—			
<i>En relación con el sexo</i>								
a) Masculino	24%	49.7%	Indistinto	Femenino	Femenino			
b) Femenino	76%	40.3%	Indistinto	Femenino	Femenino			
<i>En relación con la Herencia</i>								
a) Recesiva	+	Variable	+	+	+			
b) Dominante	—	Variable	—	—	—			

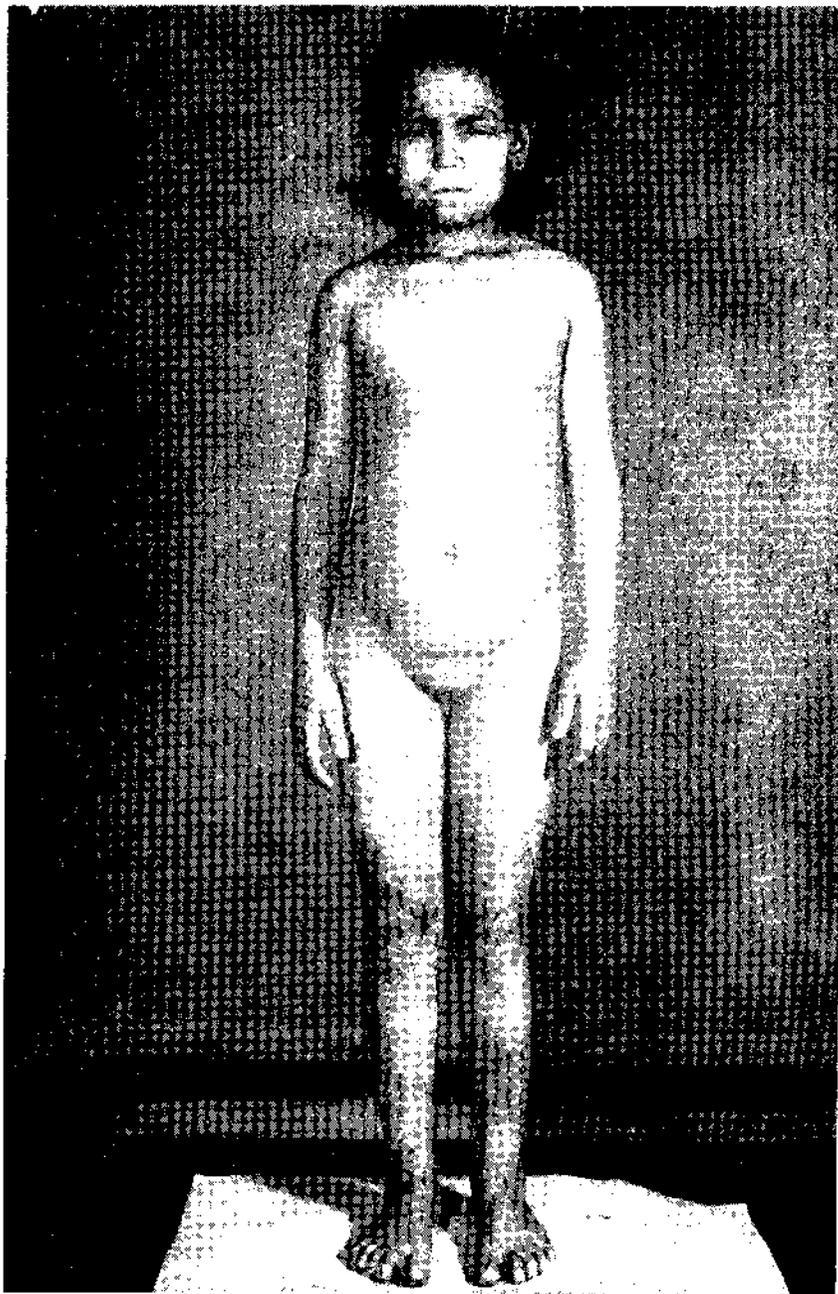


FIG. 1



Fig. 2



FIG. 3



FIG. 4



FIG. 5

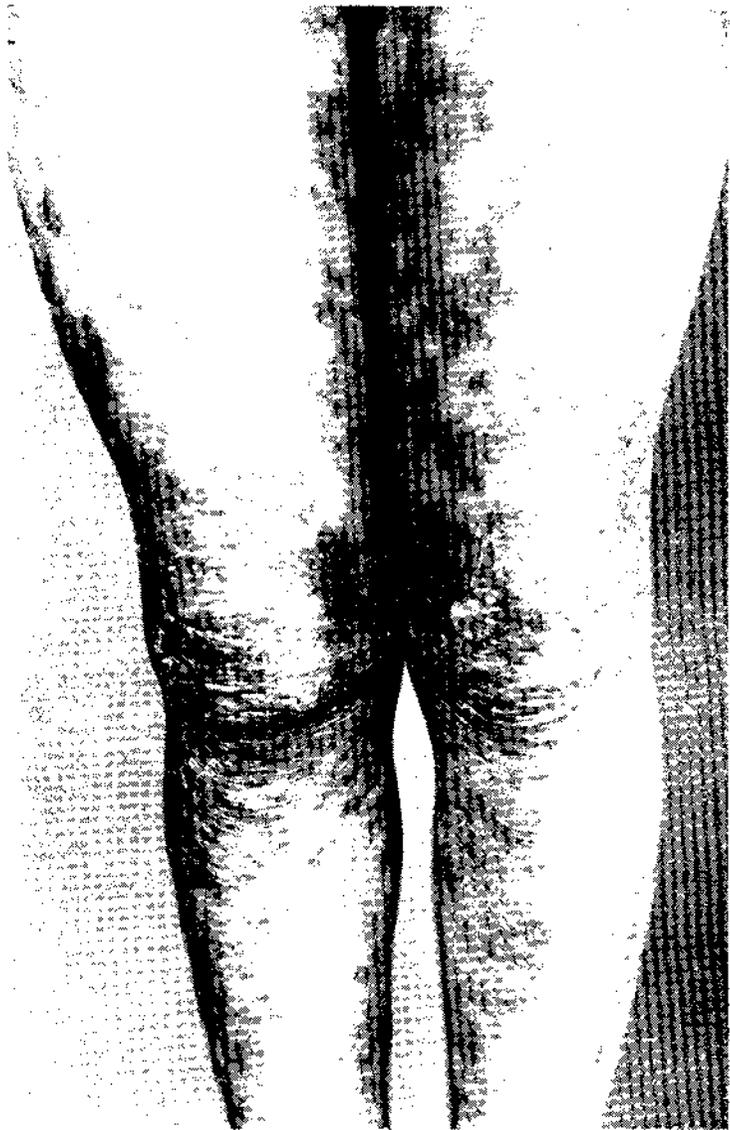


FIG. 6



FIG. 7

CASOS PERSONALES

Caso Núm. 1. Alicia M. D. de 15 años de edad, mestiza, originaria de Veracruz, Ver. Su única hermana, siete años menor que ella, presenta el mismo padecimiento. Ninguno de los otros parientes se encuentra afectado y no se comprobó consanguinidad entre los padres.

A la edad de tres meses empezó a presentar en mejillas, frente y mentón, manchas rojizas de diferente forma, que con el transcurso del tiempo se alargaron, formando estrías entrecruzadas en diversas direcciones que daban aspecto de malla. Posteriormente este tipo de lesiones invadió las extremidades con predominio sobre las superficies de extensión; por último, las regiones glúteas se afectaron y, en mucho menor grado, el tronco. Tiempo después aparecieron manchas hiper e hipopigmentadas dispersas y las lesiones se hicieron escamosas. Después ocurrieron cambios no bien determinados, hasta quedar con el aspecto que muestra en la actualidad y que describiremos más adelante.

A los seis años ingresó a la escuela; aprendió la cartilla de alfabetización en dos meses y pasó al segundo grado; pero no pudo reingresar debido a una pérdida de la agudeza visual, de evolución muy rápida. El oculista consultado diagnosticó catarata bilateral, de la que fue operada cinco años después con lo que mejoró notablemente su visión.

Al ser examinada, nos encontramos con una niña cuyo padecimiento ostensible comprendía piel, ojos y un marcado grado de hipogenitalismo.

El padecimiento cutáneo se manifiesta por una dermatosis generalizada, simétrica, polimorfa, constituida por zonas de discromia, por estrías o bandas eritematosas y descamativas y por pápulas puntiformes brillantes. Vista a cierta distancia llaman la atención el estado discrómico de la piel del tronco y las estrías eritematosas de cara y extremidades, que le dan un aspecto marmóreo (Fig. 1).

La discromia, que asienta principalmente en tronco, cuello y cara, llega en el primero, por arriba, hasta la región axilar y por abajo, hasta regiones glúteas y tercio superior de muslos; consiste en la alternancia de manchas hiperocrómicas, de color café con leche, o de un tinte gris azulado, con manchas hipocrómicas, y otras que parecen tener el color normal de su piel; las manchas hiperocrómicas son de forma y dimensiones variables; las más pequeñas son del tamaño de una lenteja, y las mayores, que parecen resultar de la coalescencia de las pequeñas, forman placas hasta de tres centímetros de diámetro; en algunos sitios, estas hiperocrómicas parece que rodean a manchas hipocrómicas o a islotes de piel normal. Las zonas

pigmentadas, preferentemente las de color negruzco, asientan en cuello y dominan en las partes anterior y laterales de éste, en axilas, región lumbar e hipogastrio. En la cara, donde no constituyen la manifestación dermatológica más ostensible, dominan en mentón, surcos nasogenianos, párpados y región frontal (Fig. 2).

Los miembros se ven libres de esas discromias, pero en ellos la dermatosis está constituida por las mencionadas bandas eritematosas que, al cruzarse en diversas direcciones, limitan espacios romboidales o arredondados de piel aparentemente sana (Fig. 3). Estas bandas eritematosas se ven cubiertas por una epidermis, al parecer atrófica, finamente plegada, bajo la cual se observan telangiectasias; y en algunas partes, como codos, muñecas, dorso de manos, rodillas y regiones dorsal y plantar del pie, muestra descamación fina. Es precisamente en estas regiones en donde las bandas rojizas son más ostensibles. En los bordes de los pies y en los tobillos el estado descamativo es muy manifiesto y adquiere una apariencia hiperqueratótica. En la cara también existen estas estrías con telangiectasias más marcadas y que hacen un dibujo más apretado; dominan en mejillas y región labial superior, así como en mucosas de ambos labios; en el pabellón de la oreja apenas son perceptibles (Fig. 2).

Finalmente, las pápulas puntiformes y brillantes a que se ha hecho alusión, corresponden a queratosis folicular y asientan en nuca, hombros y región dorsal; sus elementos son finos y dispersos.

La piel, en general, es seca y con tendencia a agrietarse en los codos, rodillas y cuello del pie, donde algunas veces se forman fisuras.

Las uñas de pies y manos se ven atróficas; son cortas, deformes, con estrías longitudinales y muy delgadas; domina la atrofia en las de los meñiques, y en las de los pies es más marcada aún, sobre todo las del izquierdo donde apenas existe lecho ungueal con un acúmulo hiperqueratótico laminar.

El pelo, aunque abundante, es seco, opaco y áspero; las cejas son escasas, sobre todo, en la cola y están constituidas por pelos largos; las pestañas son también muy escasas.

No hay aparente trastorno de la sudoración y las piezas dentarias son normales.

A la exploración oftalmológica se encontró disminución de la agudeza visual aun con el uso de anteojos. Puig Solanes reportó: afaquia quirúrgica con catarata secundaria ODI.

Su edad aparente es inferior a la real (10 años edad aparente, 15 años edad real): mide 1.25 m. (brazada: 1.29 m., media superior: 63 cm., media inferior: 62 cm.); pesa 31.5 kg. Su facies es muy particular por

la escasez de cejas y pestañas, por su expresión de deficiencia visual y por ser su nariz un esbozo de la nariz en silla (Fig. 5); las manos y los pies son pequeños (acromicria). Se observan signos de hipogenitalismo y sus reglas no han aparecido; las mamas son rudimentarias, no hay conformación normal de labios mayores, apenas se esbozan los menores y el clítoris es rudimentario; no hay vello púbico o axilar (Fig. 1).

La presión arterial, el pulso y la temperatura están dentro de las cifras normales.

El estudio neurológico no muestra anormalidad.

La psicometría, realizada con pruebas de Binet-Simon y de Koss, dio como resultado "debilidad mental profunda"; sin embargo, debe tenerse en consideración que el índice visual de la paciente es muy bajo y su educación escolar precaria. Aparentemente es despierta, da los datos, tanto suyos como de su hermana con precisión, es muy atenta, responsable y discreta y, sin ninguna sugerencia, está enseñando a leer y escribir a su hermana pequeña.

El resto de aparatos o sistemas no muestra anormalidad.

Al estudio radiográfico, la silla turca es normal.

La edad ósea corresponde a su edad cronológica.

El estudio histopatológico de una biopsia tomada de la cara anterior del muslo, practicado por Martínez Báez, muestra: "hiperqueratosis franca: la capa córnea muy compacta, es más gruesa por sí sola que todo el cuerpo malpighiano, el cual muestra aplanamiento de su capa basal y ausencia de columnas interpapilares. En la dermis papilar hay infiltración difusa, medianamente abundante, de composición banal, y de la que forman parte algunos melanóforos. Las glándulas sudoríparas y las sebáceas están en atrofia.

La determinación de hormona estimulante del folículo dio más de 55 u.r. en 24 horas.

El frotis vaginal demostró efecto estrogénico 0.

La excreción de los 17 cetosteroides fue de 3.9 mg.

La prueba de Thorn acusó: eosinófilos a las 0 horas: 698.1/mm³; a las 4 horas de inyectar ACTH: 371.8/mm³; bajaron 46.8%.

La prueba del agua de Kepler se encontró alterada; orina de la noche, a las 7.30 h.: 351 c.c.; a las 8.30 h.: 20 c.c.; a las 9.30 h.: 25 c.c.; a las 10.30 h.: 40 c.c.; a las 11.30 h.: 329 c.c.; y a las 12.30 h.: 65 c.c.

Los estudios de laboratorio que mostraron resultados normales fueron: captación del yodo radioactivo, química sanguínea, proteínas totales, albúminas, globulinas, prueba de tolerancia a la glucosa, biometría hemática y examen de orina.

Por los estudios efectuados para investigar función gonadal se puede concluir que hay ausencia de ovario funcional, ya que se encontró aumento de la hormona estimulante del folículo y efecto estrogénico 0 en el frotis vaginal.

El estudio de la función suprarrenal muestra ligera deficiencia de la glándula aunque en grado mínimo, puesto que se encontraron alteradas las pruebas de Thorn y de Kepler y una ligera disminución de la excreción de los 17 cetosteroides.

Caso Núm. 2. Yolanda, de 9 años de edad, originaria de Veracruz Ver. Ingresó a la sección de Dermatología Tropical del Instituto de Salubridad y Enfermedades Tropicales al tiempo que su hermana mayor; presenta lesiones cutáneas que empezaron a aparecer a los cuatro meses de edad y cuya evolución, tipo y localización han sido semejantes a los de la primera, aunque más acentuados.

Su dermatosis es generalizada, simétrica, polimorfa, caracterizada por manchas eritematosas y telangiectáticas, que dan un aspecto reticular sumamente peculiar, por sequedad y atrofia de la piel y además por manchas hiper e hipopigmentadas, descamación y trastornos ungueales (Fig. 4).

Las lesiones eritematotelangiectáticas se disponen en bandas irregulares de $\frac{1}{2}$ a 1 centímetro de anchura, que se entrecruzan en diversas direcciones dando el aspecto de malla que limita espacios de piel aparentemente normal, de forma redondeada o romboidal y de $\frac{1}{2}$ a 4 centímetros de superficie. Las bandas, de color rojo vivo en la cara y en las extremidades superiores se transparentan a través de la epidermis finamente plegada y con descamación furfurácea; en las extremidades inferiores el color rojizo de las lesiones toma un tinte violáceo, y aquí también hay descamación furfurácea, excepto en los bordes y plantas de los pies donde la descamación es de grandes y gruesas escamas. Este particular aspecto, visto a distancia, da a los tegumentos una apariencia mármorea. Los elementos dermatológicos descritos asientan principalmente en la cara, predominantemente sobre pabellones auriculares, mejillas, regiones labiales y mentón (Fig. 5); además, en regiones glúteas y extremidades, con predominio, en éstas, sobre las superficies de extensión (Fig. 6).

En cuello y tronco la dermatosis adopta, más que un aspecto reticular, una apariencia finamente areolar, formada por manchas hipercrómicas muy irregulares que limitan espacios de piel aparentemente sana, más pequeños, de unos milímetros de superficie, que a la observación ligera dan la impresión de hipocromias. Las manchas hipercrómicas en algunas regiones se fusionan formando grandes zonas uniformemente pigmentadas. También en este complejo dermatológico se advierte descamación fina.

En codos, muñecas y talón hay tendencia a la formación de fisuras.

Las uñas de pies y manos son francamente atróficas, sobre todo las de los pies, que están substituídas en los ortejos segundo y quinto izquierdos, y segundo, tercero y quinto derechos, por un pequeño acúmulo hiperqueratótico (Fig. 7).

El pelo, aunque abundante, es opaco seco y áspero; las cejas escasas preferentemente a nivel de la cola y constituídas por pelos largos; en cuanto a las pestañas también son largas y sumamente escasas. La sudoración parece normal y las piezas dentarias están muy cariadas, pero a juicio del especialista son normales.

El estudio oftalmológico efectuado por Puig Solancs acusó: "ausencia, en el momento del estudio, de las complicaciones oculares del síndrome de Rothmund."

Su edad aparente es inferior a la real (edad aparente de unos cuatro a cinco años, edad real: nueve años); mide 95 centímetros; (brazada 93.5 centímetros; media superior 47.5 centímetros; media inferior 46 centímetros) pesa: 13.5 kg. El aspecto facial es particular por la escasez de cejas y pestañas y por esbozo de nariz en silla; las manos y los pies son pequeños (acromicria) y los dedos de las manos son deformes.

La presión arterial, el pulso y la temperatura están dentro de las cifras normales.

El estudio neurológico le fue efectuado en dos ocasiones, la primera en octubre de 1953, y entonces fueron positivos los signos de Babinsky y sucedáneos; la segunda, en octubre de 1954, mostró sólo ligera positividad del Babinsky y del Oppenheim del lado izquierdo, lo que permite concluir que hay deficiente mielinización de la vía piramidal que deja funcionar independientemente a la médula.

La psicometría, realizada con pruebas de Binet-Simon y de Koss, acusó resultado subnormal.

El resto de la exploración de aparatos y sistemas no mostró anormalidad.

Al examen radiográfico la silla turca es normal, y la edad ósea corresponde a la cronológica. La histopatología cutánea fue idéntica a la observada en la hermana mayor. La excreción de cetosteroides 17, la prueba de Thorn, la prueba de Kepler, la captación del yodo radioactivo, las reacciones de Kahn y Mazzini, la química sanguínea, las proteínas, la prueba de tolerancia a la glucosa, la biometría hemática y el examen de orina, resultaron normales.

COMENTARIO

La dermatosis del síndrome de Rothmund ha sido comparada por algunos autores^{15, 22} a la descrita por Thomson¹⁴ con el nombre de "Poikilodermia Congenitale", ya que tanto en los casos de Rothmund como en los de Thomson empezó a la misma edad y tenía las mismas características; Franceschetti y Maeder⁸ sugieren el nombre de "Poikilodermia Infantile" tomando en cuenta la edad de su aparición; y finalmente otros autores^{6, 13} la identificaron con la dermatosis descrita por Jacobi²³ con el nombre de "Poikilodermia Vascularis Atrophicans", con lo que Bloch y Stauffer⁴ no están de acuerdo argumentando ausencia, en la dermatosis del síndrome de Rothmund, de las reacciones inflamatorias del tejido celular subcutáneo, y la menor intensidad de las telangiectasias y pigmentaciones. Si se analizan las anteriores denominaciones se estima más correcta la propuesta por Franceschetti,¹⁵ aun cuando Thannhauser²⁴ prefiere llamarla "dermatosis atrófica heredofamiliar con telangiectasias".

Araujo Azambuja¹³ da al síndrome el nombre compuesto de Rothmund-Petges-Cléjat-Jacobi considerando que las observaciones hechas por dichos autores, podían entrar en el síndrome de Rothmund; sin embargo, ya que los casos tanto de Petjes y Cléjat²⁵ como de Jacobi²³ no corresponden al síndrome en estudio, por tratarse en los de los primeros de una dermatomiositis, y en el del segundo de un ataque general de los tegumentos (Maeder), se deben excluir sus nombres de dicha entidad clínica a la que se debe denominar exclusivamente síndrome de Rothmund.

Thannhauser²⁴ considera como formas frustradas de síndrome de Rothmund a los casos que presentan las lesiones cutáneas a temprana edad, pero no la catarata, como los casos de Zinsser²⁶ y de Janovsky.²⁷ En relación con nuestro caso Núm. 2, en el que no ha aparecido la catarata, el profesor Franceschetti opina que, debido a la edad de la paciente, aquélla puede aparecer en cualquier momento, y que aun en el caso de que no apareciera bastaría el hecho de que su única hermana presenta el síndrome completo para considerarla como un caso típico, puesto que el padecimiento está condicionado por el genotipo.

RESUMEN

Se presentan dos casos típicos de síndrome de Rothmund que corresponderían al vigésimocuarto y vigésimoquinto de los descritos en la literatura mundial. Corresponden a dos niñas hermanas, de raza mestiza, de 15 y nueve años de edad, origi-

narias del estado de Veracruz. Ambas enfermas muestran las peculiares lesiones cutáneas de poikilodermia infantil, escasez de cejas y pestañas, acromicria, atrofia de las uñas de las manos y de los pies y nariz en silla. El caso Núm. 1 desarrolló catarata a los seis años y muestra agenesia ovárica demostrada por los métodos de laboratorio. El caso Núm. 2, además de la acromicria, presenta deformidad de los dedos; la catarata no ha aparecido y los datos de hipogenitalismo no han podido observarse debido a su corta edad.

SUMMARY

Two mexican cases of Rothmund's syndrome are reported. From a review of the literature the authors found that only 23 typical cases had been reported. Our cases were two mestizo sisters, 15 and 9 years old, from the state of Veracruz. Both patients showed peculiar cutaneous "poikilodermia infantile" lesions, sparse eyebrows and eyelashes, acromicria, atrophy of finger and toe nails, and saddle nose. Case Núm. 1 developed a cataract at 6 years, she shows hypogenitalism which has been proved by laboratory methods. Case Núm. 2, besides the acromicria, has a deformity of the fingers; the cataract has not appeared, and due to her youth it is not possible to obtain data on hypogenitalism.

REFERENCIAS

1. Zajur Dip, E.: El síndrome de Rothmund. Presentación de dos casos típicos. Tesis, Fac. Med., U.N.A., México, 1954.
2. Rothmund, A.: Uber catarakt in Verbindung mit einer eigentumlichen Hautdegeneration. Arch. f. Ophth., 159, 1868.
3. Terrien, F. et Prélat: Citado por Thannhauser, S. J., 1946, 1909.
4. Bloch, B. and Stauffer, H.: Citado por Thannhauser, S. J., 1946, 1929.
5. Schnyder, A. F.: Citado por Thannhauser, S. J., 1946, 1943.
6. Seefelder, R.: Citado por Thannhauser, S. J., 1946, 1935.
7. Cole, H. N., Giffen, H. K., Simmons, J. K. and G. M. Stroud: Congenital cataract in sister with congenital ectodermal dysplasia. J.A.M.A., 129: 723, 1945.
8. Franceschetti, A. et G. Maeder: Cataracte et affections cutanées du type Poikilodermie (Syndrome de Rothmund) et du type Sclérodermie (Syndrome de Werner). J. Suisse de Méd., 29:657, 1949.
9. Strebel, J.: Citado por Carleton, A., 1943, 1913.
10. Siegrist, A.: Citado por Thannhauser, S. J., 1946, 1928.
11. Jakli, W. et G. Miescher: Citado por Franceschetti et Maeder, 1949, 1940.
12. Guillaumat, L. et G. Maeder: Citado por Franceschetti, A. et G. Maeder, 1949, 1949.
13. Araujo Azambuja: Síndrome de Rothmund-Petges-Cléjat-Jacobi. Mem. IV Congr. Panam. Oftalmología, 2:860, México, 1952.
14. Thomson, M. S.: Citado por Franceschetti et Maeder, 1949.
15. Franceschetti, A.: Les dysplasies ectodermiques et les syndromes héréditaires apparentes. Dermatológica, 106:129, 1953.

16. Duke-Elder, W. S.: Textbook of Ophthalmology. C. V. Mosby Co., 3:3220, 1941.
17. Bellows, J. G.: Cataract and anomalies of the lens. C. V. Mosby Co., 1944.
18. Maeder, G.: Le syndrome de Rothmund et le syndrome de Werner. (étude clinique et diagnostique). Ann. d'oculist., 182:809, 1949.
19. Werner, C. W. O.: Citado por Thannhauser, 1946, 1904.
20. Andogsky, N.: Citado por Thannhauser, 1946, 1914.
21. Sulzberger, M. B.: Citado por Warren, T. V., 1939, 1935.
22. Carleton, A.: Skin diseases and Cataract. British J. Dermat., 55:83, 1943.
23. Jacobi, E.: Citado por Shelley, W. B. and J. T. Crissey, 1953, 1906.
24. Thannhauser, S. J.: Differential diagnosis of ectodermal dysplasia and of Rothmund's syndrome. J.A.M.A., 130:238, 1946.
25. Petjes, C. et Cléjat: Citado por Araujo Azambuja, 1952, 1906.
26. Zinsser, F.: Citado por Thannhauser, 1946, 1910.
27. Janovsky, V.: Citado por Thannhauser, 1946, 1921.
28. Warren, T. B.: Practice of allergy. C. V. Mosby Co., 1939.
29. Schelley, W. B. and J. Crissey: Classics in clinical dermatology. Ch. C. Thomas Publish, 1935.

COMENTARIO AL TRABAJO DEL DR. GONZALEZ OCHOA

OSWALDO ARIAS
Académico de número

La comunicación de dos casos de síndrome de Rothmund que el doctor Antonio González Ochoa hace a la Academia Nacional de Medicina, representa tres hechos cuya importancia debo destacar en este breve comentario.

1º Contribuye con dos casos mexicanos al acrecentamiento de la ca-sística mundial —muy reducida, de 23 casos— de un trastorno hereditario de tipo recesivo, incluido en el singular y raro capítulo de las ectodermosis.

2º A través de la tesis recepcional del doctor Zajur Dip, de esta comunicación y de las exploraciones de un grupo de distinguidos especialistas, es dada a conocer, amplia y correctamente, una afección cuya literatura es aún escasa (Rothmund, Werner, Cole, Thannhauser, Franceschetti, Araujo Azambuja), y cuya interpretación y ajuste nosológico presentan todavía dificultades.

Todo aquel que se interesa por este tema tiene que entresacar, de larga lista de errores transcritos de autor a autor, de fatigante terminología y de verdadera maleza sindrómica (síndrome de Hutchinson-Gilford, síndrome de Thomson, síndrome de Werner, progeria con catarata dermatogéna, poiquilodermia atrófica vascular tipo Petges, Cléjat, Jacobi; distrofia miotónica, displasia ectodérmica hereditaria tipo Mc Kay-Davidson, etc.) tiene que entresacar, decíamos, de esta maleza, los datos realmente útiles para el conocimiento y clasificación de aquellos casos que padecen la enfermedad descrita por Rothmund desde 1868.

3º Constituye, por último, en nuestro medio, un excelente trabajo de colaboración que señala, entre otros cambios abiotróficos, aquellos muy importantes en el órgano cutáneo, y lo hace con visión mejor, y con más amplios recursos clínicos y de laboratorio, que aquellos que suelen emplearse generalmente en una consulta dermatológica o pediátrica.

El trabajo presenta, además, una de las varias contribuciones que están realizando en México un grupo de médicos, relativamente nuevos en la dermatología, pero que han llegado a ella procedentes de los vastos cam-

pos de la microbiología, la sifilografía, la inmunología y la patología, médicos que están estudiando los problemas dermatológicos con visión distinta a la del especializado común y corriente, que cree captar los grandes horizontes de la dermatología a través del tubo de cartón, rígido y circunscrito, de una especialización simplista y morfológica.

Es por todo ello que, para nosotros, la comunicación de González Ochoa es de esencial importancia, y ojalá que en lo futuro sigan escuchándose en nuestra docta Academia trabajos que interesen, no sólo a los médicos de una sección, sino a los de diversas secciones, y a todos aquellos compañeros que aman el estudio de la medicina por lo que tiene de universalidad, de manantial fecundo de doctrinas, asociación de ideas y afán de conocimiento.