

CASOS CLINICOS

SINDROME DE HALLERMANN-STREIFF-FRANÇOIS

(Discefalia óculo-mandíbulo-facial)

LUIS ANGEL CARRILLO-BALLESTEROS *
y LUCINA YOLANDA SALAZAR-ÁVILA †

Se presentan cuatro casos de síndrome de Hallermann-Streiff-François observados en la ciudad de Toluca. Se describen las manifestaciones clínicas del síndrome mencionado y el diagnóstico diferencial con el resto de los síndromes del primero y segundo arcos branquiales, comentándose los factores que probablemente han influido, hasta la fecha, para que estos casos sean comunicados en la literatura con escasa frecuencia.

Ocurre frecuentemente que ciertas malformaciones oculares sean parte característica de síndromes dismórficos de diversa índole. En años recientes, ha llamado la atención un grupo de alteraciones de cabeza y cuello que han sido reunidas en diversos cuadros o síndromes más o menos bien definidos. De éstos, uno de los mejor configurados y que exhibe mayores alteraciones oculares, es el síndrome

* Hospital General "Adolfo López Mateos". Servicios Coordinados de Salubridad y Asistencia, Toluca.

† Escuela de Medicina, Universidad Autónoma del Estado de México.

de Hallermann-Streiff-François, conocido también como discefalia o dismorfia óculo-mandíbulo-facial.

Aunque sus características fueron mencionadas desde finales del siglo pasado, el cuadro comienza a configurarse tal y como se conoce actualmente con el trabajo de Hallermann¹ en 1948 y posteriormente con el de Streiff² en 1950. En 1959, François³ reúne 26 casos, dos de ellos propios, y quedan establecidos sus componentes fundamentales, que se enumeran adelante. En México, Urrusti, Frenk y Amerena⁴ publicaron tres casos más en 1967 y en su revisión de la literatura encontraron 47 casos publicados hasta ese año, incluyendo los 26 recopilados por François. Ide y Webb⁵ publicaron un caso más en 1969; Méndez,⁶ agregó otro en 1970 y finalmente, de nuevo François y Pierard⁷ publicaron tres casos más en 1971, dentro de un estudio enfocado esencialmente a las alteraciones de la piel. Es muy probable que existan en la literatura, principalmente en la europea, algunos otros casos que escapan a esta revisión.

La discefalia óculo-mandíbulo-facial está caracterizada por las siguientes alteraciones fundamentales:

1. La discefalia propiamente dicha, resultado de una desproporción en el desarrollo de los huesos de la cara, que se encuentran hipoplásicos comparados con el cráneo, características que unidas a la nariz pequeña y afilada, dan a estos pacientes un aspecto peculiar que en ocasiones es mencionado como "cara de pájaro".
2. Anomalías dentales, que pueden consistir en ausencia de dientes, dientes malformados o la llamada dentición pretemporal.

3. Hipotricosis con pelo fino y escaso, en ocasiones áreas de alopecia en el cráneo, cejas y pestañas escasas y vello axilar y pubiano poco desarrollado.
4. Atrofia cutánea, notable particularmente en la piel de la cara, aunque parece ser un trastorno que afecta la totalidad de la piel.
5. Microftalmos bilateral.
6. Cataratas bilaterales.
7. Enanismo.

Asociadas a las características fundamentales enumeradas, se ha descrito un gran número de alteraciones, tales como escleróticas azules, implantación baja de pabellones auriculares, estrabismo, nistagmo, retraso mental, boca pequeña, micrognacia, paladar ojival, defectos septales y diversas alteraciones en el fondo de ojo. No obstante, básicamente el síndrome se configura con los siete puntos mencionados inicialmente. Cabe recordar también que en otros cuadros que también afectan cabeza y cuello parecen existir formas intermedias, que podrían ocurrir igualmente en la discefalia óculo-mandíbulo-facial. Una característica más, que se presenta con marcada frecuencia y que está directamente relacionada con el pronóstico para la vida del paciente, es que el desarrollo estatural y ponderal puede llegar a detenerse en etapas muy tempranas, lo que conduce a que la mayor parte de los enfermos mueran en un plazo más o menos breve. Estas características recuerdan el aspecto clínico de la progeria, entidad con la que puede plantearse diagnóstico diferencial, razón por la que se ha incluido a la discefalia, dentro de los síndromes progeroides.

Como puede deducirse de la asociación de las alteraciones mencionadas, resulta

Cuadro 1 Manifestaciones clínicas en los síndromes de primero y segundo arcos embrionarios

	Treacher-Collins	Goldenhar	Pierre-Robin	Hallermann-Streiff-François
Retardo mental	Ocasional o ausente	Ausente	Ausente	Frecuente
Disostosis facial	Bilateral	Unilateral	Predominantemente en mandíbula	Bilateral
Micrognacia	Bilateral	Unilateral	Bilateral	Bilateral
Apéndices cutáneos preauriculares	Frecuentes	Muy frecuentes	Ausentes	Ausentes
Malformaciones auriculares	Muy frecuentes, bilaterales	Muy frecuentes, unilaterales	Frecuentes	Frecuentes
Sordera	Muy frecuente	Ocasional	Ausente	Ausente
Nariz en pico de loro	Frecuente	Ausente	Ausente	Muy frecuente
Paladar ojival	Frecuente	Frecuente	Frecuente	Frecuente
Paladar hendido	Ocasional	Ocasional	Frecuente	Ausente
Anomalías dentales	Frecuentes	Frecuentes	Frecuentes	Muy frecuentes
Atrofia de piel y anexos	Ausente	Ausente	Frecuente	Muy frecuente
Microftalmos	Ocasional	Ausente	Ocasional	Muy frecuente
Cataratas	Ocasionales	Ausentes	Ocasionales	Muy frecuentes
Dermoides oculares	Ausentes	Muy frecuentes	Ausentes	Ausentes
Estrabismo	Ausente	Ausente	Ocasional	Ocasional

un cuadro clínico tan peculiar que apenas podría ofrecer dudas para su identificación. Se trata de niños, generalmente de color blanco, en quienes la gran cabeza con frente prominente, que ha sido llamada "olímpica", la pequeñez de ojos, nariz y boca, la presencia de cataratas bilaterales, la delgadez de los tegumentos y el escaso desarrollo piloso ofrecen un aspecto fácil de recordar, una vez que se ha visto el primer caso.

El diagnóstico diferencial se planteará con el resto de los síndromes del primero y segundo arcos branquiales embrionarios, es decir con: 1) el síndrome de

Treacher-Collins, llamado también disostosis mandíbulo-facial de Franceschetti; 2) el síndrome de Goldenhar, displasia óculo-auricular o síndrome del primero y segundo arcos embrionarios, y 3) el síndrome de Pierre-Robin o síndrome del primer arco.

En el cuadro 1 se presentan las diferentes manifestaciones clínicas de estos síndromes.

La etiología de la discefalia óculo-mandíbulo-facial es desconocida. Se piensa que es causada por una alteración en el embrión, que ocurre cerca de la quinta a sexta semana de desarrollo, etapa en que



1 Aspecto del caso 1.

los dos primeros arcos están en formación. No se han comprobado alteraciones genéticas características y si bien existen algunos casos familiares, la mayoría de las comunicaciones corresponden a casos aislados.

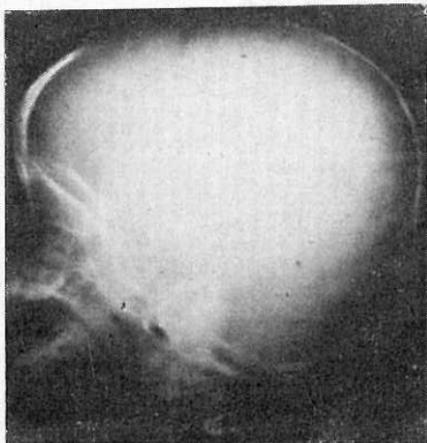
En este trabajo se presentan cuatro nuevos casos del síndrome de discefalia óculo-mandíbulo-facial estudiados en la ciudad de Toluca. Estos casos no exhiben ningún parentesco entre sí, ni antecedentes familiares de problema semejante al de ellos.

Casos clínicos

CASO 1

C. R. A., sexo masculino. Ha sido revisado desde la edad de once meses hasta la actualidad, en que tiene tres y medio años de edad. Es producto del decimoprimer embarazo de la madre; embarazo, parto y periodo neonatal normales. Los padres y siete hermanos vivos no muestran malformaciones congénitas; tres hermanos murieron de padecimientos infecciosos; ninguno tenía aspecto parecido al del

paciente. A la edad de un mes, la madre observó un punto blanco en el área pupilar de ambos ojos; fue revisado por un médico, quien diagnosticó cataratas congénitas. La madre notó que a partir de la edad de ocho meses, esos puntos blancos fueron desapareciendo poco a poco. A la edad de un año se sentó con ayuda; no emitía aún monosílabos y mostraba una pobre relación con el medio ambiente. A la exploración se encontró peso de 7.320 Kg. y talla de 70 cm. Frente prominente, microftalmos bilateral con nistagmo horizontal, córneas: en el ojo derecho, 6 mm., en el izquierdo, 8 mm.; pupilas mióticas que permitían ver el cristalino opacificado; no se veía el reflejo de fondo; cejas y pestañas escasas; piel de la cara delgada y tensa; nariz pequeña, boca y mandíbula pequeñas, paladar ojival, dos incisivos inferiores de bordes dentados. A la edad de dos años pesaba 9.500 Kg., medía 77 cm. y articulaba palabras. A la edad de tres años pesaba 11.500 Kg., medía 85 cm. y ya podía hablar. La biometría hemática, el examen general de orina y la química sanguínea estaban dentro de límites normales. Las radiografías de cráneo mostraban hipoplasia de los huesos de la cara con respecto a los del cráneo (fig. 1 y 2).



2 Radiografía de cráneo del caso 1. Se aprecia la desproporción entre el desarrollo de los huesos craneales y los de la cara.

CASO 2

G. G. A., sexo masculino. Sin antecedentes de interés en padres y seis hermanos. Al nacer, presentó llanto débil y cianosis. Fue llevado al hospital por tener dos incisivos inferiores, que le impedían ser amamantado. La exploración mostró un lactante menor, de 2 Kg. de peso a los 15 días de edad, frente amplia en relación al desarrollo de la cara, nariz delgada, microftalmos bilateral, córneas de 6 mm., catarata bilateral, cejas y pestañas poco desarrolladas y la ya señalada dentición pretemporal. Ingresó nuevamente al hospital a los 45 días de edad por cuadro infeccioso de vías respiratorias bajas y con un peso de 1.700 Kg. Al cabo de cinco días su problema respiratorio mejoró y fue dado de alta. A la edad de dos meses falleció, probablemente por bronconeumonía. No se consiguió estudio *post mortem*. Se le practicaron biometría hemática con resultados normales y examen general de orina, que mostró albuminuria y hematuria microscópica. El cariotipo no mostró anomalías en número ni en forma (fig. 3).



3 Apariencia del caso 2.



4 Caso 3, mostrando dos incisivos pretemporales inferiores.

CASO 3

B. R. R., sexo masculino. Sin antecedentes de interés en padres y seis hermanos. Ha sido controlado en el hospital desde los 15 días de edad, en que fue traído para la extracción de dos incisivos inferiores que impedían fuera amamantado. A la edad de siete meses su peso era de 4.900 Kg. y su talla de 63 cm. La exploración mostró discefalia, microftalmos bilateral, nistagmo, córneas de 8 mm., cataratas bilaterales, hipotricosis, nariz y boca pequeñas, implantación baja de pabellones auriculares y atrofia cutánea. Los exámenes de laboratorio no mostraron alteraciones. El cariotipo fue normal (fig. 4).

CASO 4

G. M. J., sexo masculino, de catorce meses de edad. Sin antecedentes de importancia en padres y seis hermanos. Peso: 6.800 Kg., talla: 68 cm. La exploración de la cabeza mostró discefalia, microftalmos bilateral, nistagmo, córnea de 4 mm. en ojo derecho y de 4.5 mm. en el izquierdo; hendiduras palpebrales pequeñas, cataratas bilaterales, cejas y pestañas escasas, pelo de la cabeza fino y pequeño, piel de as-



5 Facies del caso 4.

pecto tenso; no existían dientes. Los exámenes de laboratorio de rutina proporcionaron datos normales (fig. 5).

Comentario

Es evidente que los cuatro casos, que en forma muy resumida se han presentado, muestran en forma constante las siete alteraciones fundamentales que constituyen el síndrome. En los casos 1 y 3 las alteraciones fueron moderadas, lo que les permitirá probablemente una sobrevida relativamente larga; los casos 2 y 4, en cambio, mostraron alteraciones muy importantes, las que generalmente sólo permiten una corta sobrevida.

El punto que más llama la atención es el hecho de que en una ciudad pequeña se presenten, en un periodo corto, cuatro casos de un síndrome que sólo rara vez se comunica en la literatura. Cabría la explicación de que una vez identificado el primer caso de esta serie, que fue presentado en una sesión clínica, lo que difundió el conocimiento del síndrome, se facilitó la identificación de los casos posteriores. Esto hace pensar que probablemente se trata de una entidad frecuente, pero que debido a que los enfermos afectados tienen muy a menudo una sobrevida corta, son pocas las oportunidades de que sean detectados.

REFERENCIAS

1. Hallermann, W.: *Vogelgesicht und Cataracta congenita*. Klin. Monatsbl. Augenh. 113:315, 1948.
2. Streiff, E. B.: *Dysmorphie mandibulo-faciale (tête d'oiseau) et alterations oculaires*. Ophthalmologica (Basilea) 120:79, 1950.
3. François, J.: *A new syndrome: dyscephalia with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia and congenital cataract*. Arch. Ophth. (Chicago) 60:842, 1958.
4. Urrusti, J.; Frenk, S., y Amerena de Gómez, L.: *Discefalia óculo-mandibulo-facial (síndrome de Hallermann-Streiff-François) en tres recién nacidos*. Rev. Mex. Ped. 36:39, 1967.
5. Ide, C., y Webb, W. R.: *Hallermann-Streiff syndrome*. Amer. J. Ophth. 67:151, 1969.
6. Méndez, R.: *Síndrome de Hallermann-Streiff (disostosis o discefalia mandibulo-facial). Presentación de un caso*. An. Soc. Mex. Oft. 43: 119, 1970.
7. François, J., y Pierard, J.: *The François dyscephalic syndrome and skin manifestations*. Amer. J. Ophth. 71:1241, 1971.