



Asociación Mexicana de
Cirugía Bucal y Maxilofacial,
Colegio Mexicano de Cirugía
Bucal y Maxilofacial, A.C.

Vol. 13, Núm. 1 • Enero-Abril 2017 • pp. 20-24

Reporte de dos casos del síndrome óculo-facio-cardio-dental (OFCD) en madre e hija

Agustín Tiol Morales,* Nathaly Maldonado Zarco,** Agustín Tiol Carrillo,***
Nadia Esparza Rosales,+ Elizabeth García Rangel**

RESUMEN

El síndrome óculo-facio-cardio-dental se caracteriza por los siguientes rasgos: cara alargada y estrecha; defectos oculares como catarata congénita bilateral, microftalmía, glaucoma y pérdida de visión; muesca de la punta de la nariz debido a la falta de unión de los cartilagos de las alas nasales; fisura palatina; anomalías cardíacas como defectos septales auriculares y defectos del tabique interventricular; radiculomegalia de los cuatro caninos (en algunos casos, este defecto se encuentra también en los primeros premolares); retraso en la erupción dental y oligodontia; sindactilia de los orfejos segundo y tercero, así como pies planos.

Palabras clave: Óculo-facio-cardio-dental, catarata congénita, comunicación interauricular, defecto del tabique ventricular, radiculomegalia en los cuatro caninos.

SUMMARY

The oculus-facio-cardio-dental syndrome is characterized by the following features: long, narrow face; eye defects as bilateral congenital cataracts, microphthalmia, glaucoma and vision loss; notch on the tip of the nose due to the disunity of the cartilages of the nostrils; cleft palate; cardiac abnormalities such as atrial septal defects and ventricular septal defects; radiculomegalia of the four canines (in some cases, this defect is also found in the first premolars); delayed tooth eruption and oligodontia; syndactyly of the second and third toes and flat feet.

Key words: *Oculus-facio-cardio-dental, congenital cataract, atrial septal defect, ventricular septal defect, radiculomegalia in the four canines.*

* Genetista y Cirujano Oral y Maxilofacial. Profesor de la Universidad Intercontinental de la Ciudad de México (UIC) y de la FES Zaragoza, UNAM.

** Odontología General. FES Zaragoza.

*** Residente en Odontopediatría en el Instituto Nacional de Pediatría.

+ Endodoncista (UIC).

** Dermatóloga Pediátrica.

Correspondencia:
Agustín Tiol Morales
E-mail: agustin_tiol@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

En 1977, Obwegeser¹ publicó el caso de una mujer nacida en 1959 quien presentaba en los cuatro caninos raíces muy largas y ápices abiertos, asimetría mandibular, mordida cruzada, paladar hendido submucoso y catarata en el ojo derecho. En 1980, Hayward² reportó el caso de una mujer de 18 años de edad con radiculomegalia en los cuatro caninos, retraso en la erupción dental, persistencia de la dentición primaria, oligodoncia y catarata congénita. Marashi y Gorlin³ (1990-1992) acuñaron el término «síndrome óculo-facio-cardio-dental» (OFCD) cuando se reportaron tres casos con las mismas características. Wilkie (1993),⁴ Aalfs (1996)⁵ y sus respectivos colaboradores publicaron casos muy representativos de este síndrome, que se hereda como un rasgo dominante ligado al cromosoma X, con efecto letal en los varones.

Reportamos dos casos, en madre e hija afectadas por el síndrome OFCD.

El *propositus* es el producto de un segundo embarazo de 38 semanas de gestación sin complicaciones; su peso al nacer fue de 3.200 kg. Los padres tenían ambos 24 años de edad.

El caso índice fue remitido para la extracción de los caninos superiores retenidos y en malposición, y los primeros premolares inferiores, por indicación ortodóncica.

Informe clínico

Caso 1

Mujer de 37 años de edad.

Cara larga y estrecha, con hipoplasia del tercio medio facial y múltiples nevus faciales.

Defectos oculares: ptosis palpebral, microftalmía del ojo izquierdo, estrabismo divergente del ojo derecho, coloboma del iris bilateral; fue operada de catarata a los cuatro años de edad; ha presentado pérdida progresiva de la visión bilateral.

Tubérculo de Darwin en ambos pabellones auriculares (*Figuras 1A y B*).

Nariz: puente nasal alto, muesca en la punta de la nariz debido a la falta de unión de los cartílagos de las alas nasales, narinas estrechas y columela ancha.

Boca: fue sometida a la corrección quirúrgica del paladar blando hendido a la edad de 18 meses; radiculomegalia de los cuatro caninos y primeros premolares inferiores (*Figura 2*).

Corazón: defecto del tabique interauricular corregido a la edad de nueve años.

Pies: pie plano bilateral, sindactilia cutánea de los orjeos segundo y tercero; los segundos orjeos están dirigidos hacia afuera, y los terceros apuntan hacia adentro. *Hallux valgus* bilateral (*Figuras 3A y B*).

Caso 2

Hija

Mujer de 13 años de edad.

Cara: hipoplasia del tercio medio facial; cara larga y estrecha con múltiples nevus faciales.

Ojos: nistagmo horizontal, ptosis palpebral bilateral, microftalmía del ojo izquierdo (*Figura 4*), coloboma del iris bilateral, pérdida progresiva de la visión bilateral.

Nariz: puente nasal alto, la punta de la nariz presenta una muesca debido a la falta de unión de los cartílagos de ambas alas nasales, fosas nasales estrechas, columela amplia (*Figura 5*).

Boca: maloclusión, mordida cruzada, oligodoncia, mesiodens, persistencia de algunos dientes primarios; los cuatro caninos y primeros premolares inferiores muestran radiculomegalia y los ápices abiertos (*Figura 6*).

Pies: pies planos, sindactilia cutánea bilateral del segundo y tercer orjeos, así como desviación de los segundos orjeos hacia afuera (*Figuras 7A y B*).

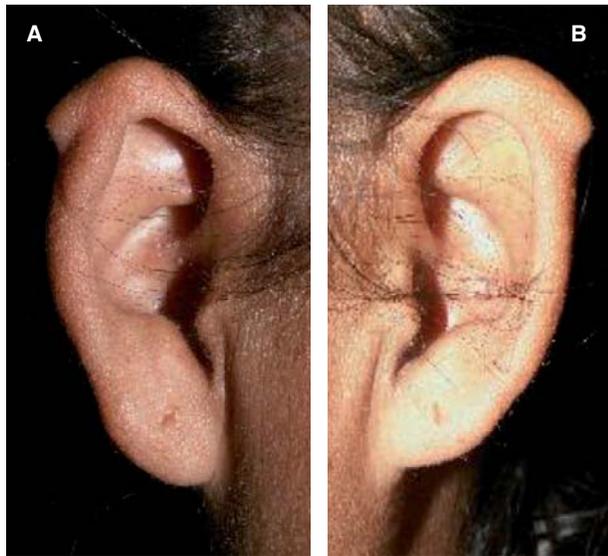
Inteligencia normal.

DISCUSIÓN

Estos dos casos manifiestan características relacionadas con el síndrome OFCD. Otros rasgos que no se han informado anteriormente se reportan en el presente documento, tales como nevus faciales múltiples, coloboma del iris bilateral, columela amplia, fosas nasales estrechas y la presencia de tubérculo de Darwin bilateral en el caso 1.

CONCLUSIONES

El síndrome de la rubéola y el síndrome OFCD muestran alteraciones similares: catarata congénita, paladar hendido y anomalías cardíacas tales como defectos septales auriculares (ASD) o defectos septales ventriculares (VSD). Por esta razón, muchos pacientes con el síndrome OFCD han sido diagnosticados equivocadamente como afectados por el síndrome de la rubéola.



Figuras 1A y B. Tubérculo de Darwin en ambos pabellones auriculares.



Figura 2. Radiculomegalia de los cuatro caninos y primeros premolares inferiores.



Figura 4. Múltiples nevos faciales, microftalmía del ojo izquierdo y ptosis palpebral.



Figura 5. Nariz trapezoidal, muesca en la punta nasal debido a la falta de unión de ambos cartílagos de las alas nasales, narinas estrechas y columela ancha.



Figura 6. Radiculomegalia y ápices abiertos de los cuatro caninos y primeros premolares.



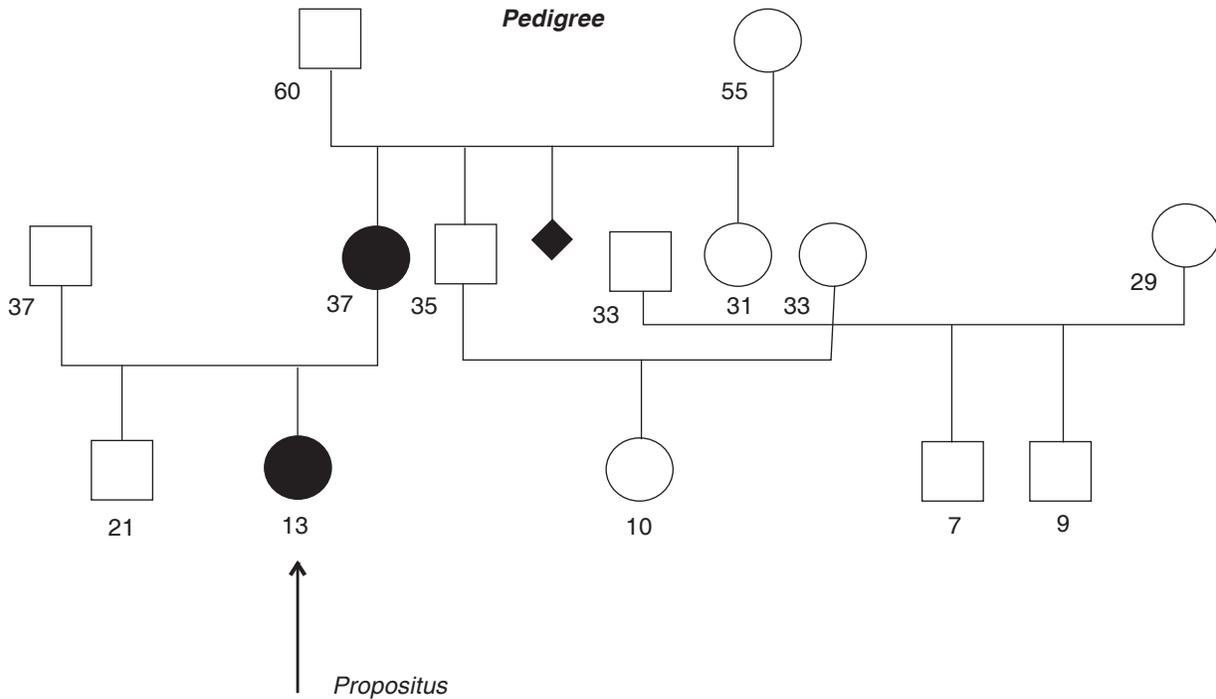
Figuras 3A y B.

Desviación de los segundos ortejos hacia afuera y terceros hacia adentro.



Figuras 7A y B.

Sindactilia cutánea de los ortijos segundo y tercero; los segundos ortijos están dirigidos hacia afuera.



Estas características clínicas compartidas en ambas entidades pueden confundir al clínico. Es importante tomar en cuenta las alteraciones dentales (radiculomegalia de los cuatro caninos) que no manifiestan los afectados por el síndrome de la rubéola, con el fin de diagnosticarlo correctamente.

Otro aspecto trascendental es la etiología: el síndrome de la rubéola se debe a la infección de la madre durante la gestación por el virus de la rubéola, y el síndrome OFCD es genético, obedece a herencia dominante ligada al X.

BIBLIOGRAFÍA

1. Obwegeser HL, Gorlin RJ. Oculo-facio-cardio-dental (OFCD) syndrome. Clin Dysmorphol. 1997; 6: 281-282.
2. Hayward JR. Cuspid gigantism. Oral Surg Med Oral Pathol. 1980; 49: 500-501.
3. Marashi AH, Gorlin RJ. Radiculomegaly of canine teeth and congenital cataracts: confirmation of a syndrome. Am J Med Genet. 1992; 42 (1): 143.
4. Wilkie AO, Taylor D, Scambler PJ, Baraitser M. Congenital cataract, microphthalmia and septal heart defect in two generations: a new syndrome? Clin Dysmorphol. 1993; 2 (2): 114-119.
5. Aalfs CM, Oosterwijk JC, van Schooneveld MJ, Begeman CJ, Wabeke KB, Hennekam RC. Cataracts, radiculomegaly,

- septal heart defects and hearing loss in two unrelated adult females with normal intelligence and similar facial appearance: confirmation of a syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1996; 5: 93-103.
6. Marashi AH, Gorlin RJ. Radiculomegaly of canines and congenital cataracts —a syndrome? *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1990; 70: 802-803.
 7. Wilkie GJ, Chambers IG. A very large maxillary cuspid. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol.* 1990; 70: 159-160.
 8. Gorlin RJ, Marashi AH, Obwegeser HL. Oculo-facio-cardio-dental (OFCD) syndrome. *Am J Med Genet.* 1996; 63 (1): 290-292.
 9. Schulze BR, Horn D, Kobelt A, Tariverdian G, Stelzig A. Rare dental abnormalities seen in oculo-facio-cardio-dental (OFCD) syndrome: three new cases and review of nine patients. *Am J Med Genet.* 1999; 82 (5): 429-435.
 10. Hedera P, Gorski JL. Oculo-facio-cardio-dental syndrome: skewed X chromosome inactivation in mother and daughter suggest X-linked dominant inheritance. *Am J Med Genet A.* 2003; 123A (3): 261-66.
 11. Türkkahraman H, Sarioğlu M. Oculo-facio-cardio-dental syndrome: report of a rare case. *Angle Orthod.* 2006; 76 (1): 184-186.
 12. McGovern E, Al-Mudaffer M, McMahon C, Brosnahan D, Fleming P, Reardon W. Oculo-facio-cardio-dental syndrome in a mother and daughter. *Int J Oral Maxillofac Surg.* 2006; 35 (11): 1060-1062.
 13. Oberoi S, Winder AE, Johnston J, Vargervik K, Slavotinek AM. Case reports of oculo-faciocardiodental syndrome with unusual dental findings. *Am J Med Genet.* 2005; 136A: 275-277.
 14. Gorlin RJ. Otodental syndrome, oculo-facio-cardio-dental (OFCD) syndrome, and lobodontia: dental disorders of interest to the pediatric radiologist. *Pediatr Radiol.* 1998; 28 (10): 802-804.
 15. Horn D, Chyrek M, Kleier S, Lüttgen S, Bolz H, Hinkel GK et al. Novel mutations in BCOR in three patients with oculo-facio-cardio-dental syndrome, but none in Lenz microphthalmia syndrome. *Eur J Hum Genet.* 2005; 13 (5): 563-569.
 16. Altug-Atac AT. Oculofaciocardiodental syndrome and orthodontics. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2007; 131 (1): 83-88.
 17. Barthelemy I, Samuels L, Kahn DM, Schendel SA. Oculo-facio-cardio-dental syndrome: two new cases. *J Oral Maxillofac Surg.* 2001; 59: 921-925.
 18. Pace R, Giuliani V, Pagavino G. Endodontic management in oculo-facio-cardio-dental syndrome: a case report. *J Endod.* 2011; 37 (4): 558-561.