

11245
223

Universidad Nacional Autónoma de México

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSTGRADO



Osteo-Onico Displasia Hereditaria
(Síndrome: Uña Rótula)

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

TESIS PROFESIONAL

ERNESTO CARDOZO ISAZA

MEXICO, D. F.

FEBRERO 1983



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INDICE:

Historia.....	1
Descripción clínica.....	7
Diagnóstico diferencial.....	11
Presentación de casos.....	11
Comentario.....	16
Conclusiones.....	18
Resumen.....	19
Bibliografía.....	20

OSTEO-ONICO DISPLASIA HEREDITARIA

(Síndrome: UÑA-ROTULA)

Introducción:

La Osteo-Onico Displasia hereditaria es un síndrome con trastornos en uñas, rodillas, codos y pelvis, de un patrón genético autosómico dominante de expresividad variable, penetrancia completa y ligado a grupos sanguíneos ABC.

A lo largo de su historia ha recibido varios nombres: Onicoartro displasia, Onico-artrosis, Osteo-Onico displasia Albuminuria, S. de Turner, S. de Kieser, S. de Turner-Kieser, S. de Fong, S. de Osterreicher, S. de Fong-Osterreicher, S. Uña-Rotula, S. de Touraine, S. Uña-Rótula-Codo, Onico-Meso displasia.

Además de buen número de trastornos en el sistema musculoesquelético, se han descrito anomalías en ojos y riñones, éstas últimas motivo de estudio actual y recientemente consideradas como factor determinante de pronóstico.

A pesar de ser una entidad de larga data en su descubrimiento, no se ha cerrado aún el horizonte respecto a anomalías acompañantes, que podrían hacer dudar de nuestro diagnóstico.

En el presente trabajo se reporta una anomalía asociada, no descrita en la literatura y dos apenas mencionadas sin ser detalladas ó cuantificadas para valoraciones estadísticas a posteriori.

Historia:

En 1822 Chatelain (14) reportó un cuadro de anomalías en codos, uñas y rótulas en una familia, sin dar en esa ocasión un nombre específico al cuadro. En 1833 Pye-Smith (62) describieron un caso similar. En 1897 Little reportó (47) 42 casos - con ausencia ó retardo en el desarrollo de rótulas, recogidos - de la literatura, mencionando 3 propios y 18 personas de 4 gene - raciones correspondientes a Sedwich (72). En el mismo año - - Mayer (52) informó de un hombre de Chicago con similar afección, además de retardo mental y dedos supernumerarios. En 1900 Wolf (91) describió una familia en que la madre y dos de sus hijos, un niño y una niña, presentaban ausencia de rótulas y uñas de - pulgares, siendo su hijo mayor completamente normal. En 1903 - Most (57) llamó la atención acerca de una familia en la que - cinco hermanas tenían trastornos en el desarrollo de uñas y una de ellas tenía ausencia de rótulas y de uñas de pulgares, - -- habiendo tenido 6 hijos que heredaron el trastorno en forma se - mejante, además de algunos trastornos en miembros inferiores. - En 1906 Bogen (9) revisó 90 casos de una familia con luxación e hipoplasia de las rótulas, encontrando a cinco de ellos con --- trastornos de uñas de pulgares. Quizás fué Rubin (67) en 1915 el último en reportar casos con afección de uñas y rótulas úni - camente, al describir una familia de tres miembros: madre sin - uñas, con rotulas de la mitad del tamaño normal; un hijo sin ró - tulas pero con uñas normales y una hija sin rótulas y uñas par - cialmente desarrolladas del pulgar. Fué Firth (28) en 1911 --- quien hizo por primera vez la mención a la asociación de tras - tornos en codos, uñas y rótulas como parte de un síndrome; re - portó una familia en la cual la madre y tres niñas presentaban ausencia de rótulas y deformidades en las uñas. La madre pre - sentaba deformidad en sus uñas y ausencia de rótulas: la hija - mayor presentaba además incapacidad para extender sus miembros superiores a nivel de codos; la hija menor tenía deformidades - similares, aunque presentaba compromiso de un solo codo; la ---

tercera hija presentaba rótula muy rudimentaria en el lado ---- izquierdo. mientras que la derecha se consideró normal; en el mismo artículo Firth cita una familia reportada por Thompson -- (32) en que la madre y cinco de los niños presentaban ausencia de rótulas y deformidad de todas sus uñas de manos y pies; además la madre tenía limitación ligera para la extensión del codo derecho con incapacidad para la pronosupinación de antebrazo; - el padre y 4 hermanos más eran normales. En 1925 Trauner y --- Rieger (83) reportaron a 6 miembros de 4 generaciones en quienes predominaba la luxación de la cabeza del radio originada por hipoplasia y/ó agenesia del epicóndilo lateral del húmero, además presentaban contractura en flexión de varios dedos, desarrollo anormal de las uñas de pulgares e índices, así como de los dos - primeros dedos de los pies; en un solo caso hubo hipoplasia de rótula. En 1928 Aschner (3) informó de 8 familias tomadas de - la literatura que representaban en forma hereditaria a través de varias generaciones, defectos ó hipoplasia rotuliana; entre las 8 familias había 3 en que los defectos óseos se asociaban a --- trastornos en el desarrollo de las uñas del pulgar. En 1930 -- Osterreicher (58) comunicó de 21 miembros de una familia en 5 - generaciones: 11 de ellos tenían compromiso de uñas de los ---- pulgares y dos de ellos compromiso de todas las uñas de las manos; 9 tenían displasia de rótulas; respecto a los codos, uno - fué normal, 7 tenían comprometido su desarrollo bilateral, uno unilateral. En 1933 Turner (84), dió cuenta de dos familias -- que sumaban 79 personas y estaban afectados 35 de ellas con --- distrofia de uñas, hipoplasia severa de rótulas y deformidades en codos; en la primer familia todos los miembros (39), presentaban distrofia de uñas y 26 tenían además los otros dos - - - estigmas; la segunda familia, 27 de 40 tuvieron distrofia de -- uñas y solamente 9 tenían artrodisplasia. Turner en su trabajo llamó la atención también acerca de la frecuencia de otras anomalías asociadas en sus pacientes: ictosis, queratosis palmar, hipertrichosis, alopecia, retardo de la dentición, deficiencia - mental y anomalías óseas del tipo: tobillos angostos con maléo-

lo tibial prominente, escápula pequeña, apofisis coracoides y - acromion chicos, aumento de la concavidad posterior del ilium, displasia del extremo superior de la tibia y configuración ---- anormal del astrágalo. Asimismo observó Turner ensanchamiento de las crestas ilíacas en su mitad posterior y presentó en su - trabajo una radiografía en que se apreciaban claramente los --- cuernos ilíacos que desafortunadamente no describió. El síndro me Osteo Onico Displasia Hereditaria ha sido llamado en diferen tes formas y entre ellas: "Síndrome de Turner", debiéndose ha-- cer notar que no debe confundirse a J. W. Turner, con H. H. --- Turner, quien fué el primero en describir la disgenesia gonadal que lleva su nombre.

También en 1933 Rutheford (69) informó acerca de un - complejo hereditario presentado en cinco casos de tres genera-- ciones, caracterizado por luxación recidivante de rótulas, rodi llas zambas y aplasia de uñas de los dedos de manos y pies. -- Hasta 1934 se dijo algo del factor genético y fué Ascher (3) -- quien propuso que debían existir 4 genes estrechamente ligados, que actuaban independientemente ó unidos para producir los ---- trastornos simultáneamente. En 1936 Lester (46) hizo un estudio suplementario de la familia descrita originalmente por Firth -- (28) en 1912; para ése entonces, la familia había crecido en -- tres generaciones y 7 miembros de 13 afectados presentaban --- anormalidad de rótulas, 6 deterioro de los codos, 5 engrosamien to y convexidad del borde axilar de la escápula, 4 deformidad de cadera, 6 defectos en las uñas y dos coloración anormal del iris. En 1937 Montant y Eggerman (56) describieron un síndro me hereditario caracterizado por hipoplasia de rótulas, malforma-- ción del radio y hemiatrofia cubital de las uñas de los pulga-- res; dichos trastornos fueron descubiertos casualmente al pre-- sentarse la paciente a consulta por síntomas de otro origen; - se estudio su árbol genealógico encontrando entre sus familia-- res a 10 afectados de un total de 30; los autores hicieron --- énfasis en sus rótulas que estaban siempre hipoplásicas pero --

nunca ausentes, la distrofia de las uñas era siempre del lado cubital, existió también limitación para la pronosupinación de --- antebrazo, hiperlaxitud metacarpofalángica e interfalángica, así como de la muñeca. En 1938 Sever (74) reportó un caso de un -- anciano en que encontró hipoplasia y lateralización de rótulas, uñas de pulgares rudimentarias; la radiografía de sus codos --- mostro varias exostosis, sin ser posible demostrar luxación por la exuberancia ósea; al interrogarlo pudo saberse que dos sobrinas y un sobrino de su esposa tenían uñas rudimentarias pero no pudo saberse nada de sus rodillas; también, una sobrina y un sobrino de su madre. tenían defectos en sus uñas de pulgares pero tampoco se supo nada de las rodillas. En 1939 Kieser (41) en la literatura alemana llamó la atención acerca de las prominencias óseas en la cara posterior de los ilíacos, asociándolos al ---- cuadro de ~~M~~tula-Uña-Codo, y llamó a dichas prominencias: "Exostosis". En 1944 Senturia y Senturia (73) describieron la misma tríada en 30 miembros de una familia durante 4 generaciones. -- Fué en 1946 cuando el capitán E.E.Fong publicó un artículo sobre "Procesos Simétricos Bilaterales Centrales y Posteriores de los ilíacos" sin hacer alusión al Síndrome Osteo-Onico-Displasia; -- llamó a dichos procesos: "CUERNOS ILIACOS", mismos que fueron -- descritos sin éste nombre por Kieser (41) 7 años antes asociados al síndrome. Desde entonces se siguen llamando Cuernos Ilíacos y se consideran patognomónicos del síndrome, por considerarlos -- presentes únicamente en la especie humana por la División de Anatomía del Colegio de Medicina de la Universidad de Tennessee, -- cuando Fong les presentó el caso (29). Hasta ésta época los 4 -- signos cardinales del síndrome estaban descritos y ejemplifica-- dos en la literatura, pero solo fue hasta 1948 cuando Mino, Mino y Livingstone (55) describieron una serie importante de pacien-- tes (100) con los cuatro signos haciendo una valoración de la -- frecuencia de presentación de cada defecto: 94 ausencia ó tras-- torno en el desarrollo de rótulas, 50 con displasia de codos, 47 con defectos en las uñas del pulgar, 35 de ellos con alteracio-- nes de uñas de pulgar y otras uñas, así como 18 con alteraciones

de las uñas de los pies.

Thompson y Cols (31) en 1949 describieron el síndrome también en forma muy completa. Hawkins y Smith (33) en 1950 sugirieron la inclusión de displasia renal tipo glomerulonefritis crónica con proteinuria, como parte del síndrome al encontrar éste trastorno en 4 pacientes de 21 afectados en una familia de 36 personas. El término Osteo-Oncio Displasia Hereditaria, fué empleado por primera vez por Rookerath (66) en 1951. Después, en 1958 Renwick (64) y Cols., presentaron el mejor estudio genético hasta ésa fecha del síndrome, llamando la atención acerca de la relación de los genes responsables del síndrome y los genes del grupo sanguíneo ABO, en el mismo cromosoma. Lorientz (48) en 1962 identificó una eliminación excesiva de mucopolisacáridos por orina, específicamente ácido hialurónico en 6 de 8 niños afectados con el síndrome en 3 familias; estudió también a otros 5 miembros de la misma familia sin encontrar alteraciones en ése aspecto. En 1963 Duncan y Souter (20) presentaron una serie de 252 pacientes afectados, 234 con compromiso de las uñas, 201 de rodillas, 148 de codos y 75 cambios pélvicos que según Duthie (21) en 1963-64, inclinan a pensar que el gene comprometido tiene una forma pleomorfica, capaz de producir una variedad de anomalías, afectando estructuras derivadas de meso y ectodermo. En 1964 Carbonara y Alpert (13) presentaron 62 pacientes encontrando anomalías múltiples, ya descritas por otros autores, entre ellas hipoplasia de la cabeza del peroné, displasia de platillos tibiales; además de algo no descrito hasta ésa fecha: alargamiento de la falange media en ambas manos sobre el dedo medio; también reportó en ésa oportunidad al primer paciente de raza negra afectado por el síndrome. Un trabajo similar hicieron Lucas y Optiz (50) en 1966 al describir un gran número de anomalías observadas en 38 pacientes. En 1967 Silverman (76) cita como hallazgos no descritos previamente: epicanto, hipertelorismo, mamas y pezones hipoplásicos y cálculos renales con el objeto de ser tenidos en cuenta si se presentasen en ---

nuevos pacientes. En 1971 Cowell (15) hizo estudio detallado -- acerca de la deformidad encontrada en la falange media del 5-de do, citada en otros trabajos y también ejemplificada, pero no -- referida como parte del síndrome (5, 32, 36, 55, 53, 83, 82, 84 y 90). Cowell encontró deformidad en dicha falange en 5 de 6 pa cientes estudiados y consideró que debía ser tenida en cuenta en los sucesivos como un parámetro importante en el diagnóstico del síndrome. En 1973 Bennet y Cols (7) encontraron afección renal en 27% de 14 pacientes y al microscopio electrónico cambios ---- estructurales consistentes en irregularidad y engrosamiento de -- la membrana basal con depósitos fibrilares que tenían la periodi cidad y aspecto de fibras colágenas; éstos hallazgos fueron co-- rroborados por Sabnis y Cols. (70) en 1980. Durante éste mismo año Díaz-Pérez y Cols. (19) describen 4 pacientes con elongación de las espina ilíacas posteroinferiores; hallazgo no descrito -- aún en la literatura. También en 1980 Peckman y Bergfeld encuen-- tran hiperhidrosis palmar y plantar en 9 pacientes de 33 afecta-- dos con el síndrome, de una familia de 68 en 6 generaciones, --- concluyendo que dicha condición se presenta como mutación espon-- tánea, autosómica dominante estrechamente ligada al síndrome --- Osteo-Onico Displasia Hereditaria.

Durante los últimos años el mayor porcentaje de traba-- jos relacionados con el síndrome, han sido enfocados al estudio del compromiso renal, sin llegar a aclarar la causa que produce los daños encontrados con el microscopio electrónico, pero sí -- considerando el daño renal como un factor determinante de pronós-- tico de la enfermedad (60, 87, 54, 12, 70, 88, 2).

Descripción clínica:

UÑAS.

Podemos ver en ellas una gama de anomalías, desde sola-- mente una zona triangular en la lunula, especialmente del índice y/ó del dedo medio, hasta ausencia de la uña; en la mayoría de-- los casos hay de moderada a severa hipoplasia de la porción re--

distal y distal de la uña del pulgar e índice y cuando hay compromiso de todas las uñas, la severidad es decreciente de pulgar a meñique; pueden estar, solamente disminuidas en su diámetro ---- transversal, ser pequeñas con características normales, aplanadas, blandas, delgadas, engrosadas, acanaladas, agrietadas, presentar cambios degenerativos distales ó pigmentadas de color marrón. Las uñas de los pies están afectadas en un bajo porcentaje de casos y los cambios observados son similares a los vistos en las uñas de los dedos de las manos. Las anomalías de las uñas pueden ser el único signo que incline a pensar inicialmente en el síndrome (49).

RODILLAS.

En la rótula se ha concentrado la atención del compromiso en la rodilla; puede estar ausente ó hipoplásica en diferentes grados, generalmente están altas y lateralizadas; un signo a buscar en la niñez es el retardo en la aparición del núcleo de osificación; en los cóndilos femorales hay una asimetría notable consistente en hipotrofia del cóndilo femoral externo y aplanamiento de su superficie articular, hipertrofia real ó relativa del cóndilo medial que en conjunto con la displasia de rótula, dan un aspecto externo anormal a la rodilla. También se puede encontrar rótula bipartida ó tripartida, hipoplasia de la cabeza del peroné, displasia de los platillos tibiales, valgo de rodillas, prominencia del tubérculo tibial, ausencia del ligamento cruzado anterior (86) y defecto en la inserción del vasto medial con debilidad de cuádriceps.

CODOS.

El compromiso de codos puede ser unilateral ó bilateral, siendo más frecuente el bilateral. La deformidad típica es el aumento del ángulo de carga y ésto se produce como en la rodilla por displasia de las estructuras laterales del codo: hipoplasia del epicóndilo lateral y de la cabeza ó cúpula radial con deformidad del cuello y arqueamiento aumentado de la diáfisis; ---

algunas veces se ha encontrado sobrecrecimiento óseo alrededor del codo que limitan la función y evitan la luxación; también se han descrito bridas, proceso surracondileo y patella cubitus.

PELVIS.

Los Cuernos Ilíacos están presentes en 30% a 50% según Kennet (40) aunque Carbonara (13) en su serie alcanzó 81%. En un signo patognomónico del síndrome. Son prominencias óseas bilaterales, simétricas que salen hacia atrás y afuera desde la cara posterior del ilíaco; tienen entre 2 y 5 cms. de diámetro en su base y su longitud aproximada también 2 a 5 cms. Son visibles radiográficamente a los 9 meses (33) y palpables a los 6 meses (49). Se ha descrito marcha anade por debilidad de glúteos medios asociada a cuernosilíacos (21); valgo de caderas, engrosamiento de las corticales en el extremo superior de la diáfisis femoral y engrosamiento de la mitad posterior de la cresta ilíaca (84).

MEMBROS.

Cowell en 1976 llamó la atención sobre la deformidad del dedo con clinodactilia y camptodactilia, ocasionada básicamente por distrofia de la segunda falange que puede variar de una ligera hipoplasia a una falange muy pequeña en forma de delta, que por sí misma produce las deformidades citadas con acortamiento del dedo a lo cual debemos agregar el quinto metacarpiano corto (23).

OJOS.

Lester (46) en 1936 fué el primero en describir anomalías oculares asociadas al síndrome, consistentes en zonas de pigmentación oscura en forma de hoja de trébol en el margen interno del iris, la cual es fácilmente apreciada en pacientes con ojos claros; describió también como hallazgos oculares: ptosis, hipertelorismo, epicanto, microcórnea, microfraquia (27) y parálisis del recto interno, Carbonara (13) en su serie de 62

pacientes, encontró dicho trastorno de pigmentación en 6 pacientes de 13 examinados específicamente para éste signo.

RIFONES.

Durante los últimos años, la mayoría de artículos relacionados con el síndrome hacen énfasis en el daño renal. Su frecuencia parece aumentar quizás por la forma en que se oriente el diagnóstico, pronóstico y consejo genético en los afectados. El compromiso varía de proteinuria y/o hematuria asintomática hasta insuficiencia renal severa terminal (18, 85, 92). En general el compromiso renal varía de 25% al 42% (13, 34).

Los cambios en el microscopio de luz varían de la normalidad a glomerulonefritis crónica proliferativa correlacionada con el grado de insuficiencia renal. Al microscopio electrónico se ha apreciado engrosamiento irregular de la membrana basal con atrofia tubular severa y hialinización glomerular (70).

Además de los trastornos enumerados hasta aquí, existen un buen número adicional descritos:

	Referencia
Hiperostosis frontal	1
Costilla Cervical	33
Tórax en quilla	33
Xifosis	33
Escoliosis	49
Espina Bífida a todos niveles	33
Espondilolisis	25
Sacro horizontal	11
Hipertrofia de epicóndilo medial	13
Deformidad de Madelung	21
Hipertrofia de estiloides del radio	21
Pie equino varo aducto	10
Talla corta	78
Hiperextensión del codo	84

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL.

Cuando estan presentes los cuernos ilíacos no hay duda de diagnóstico. Las dudas pueden aparecer cuando los signos no son muy marcados. El paciente puede acudir al dermatólogo por discrasia de uñas que pueden ser consideradas en forma aislada, como anomalías familiar, infección micótica, anemia por deficiencia de hierro; también ser tomadas como parte de un cuadro que compromete uñas y estructuras óseas: Ellis van Creveld, Psoriasis, hipoparatiroidismo. A consulta de Ortopedia acuden generalmente por luxación recidivante de rótulas ó por limitación de extensión de codos que pueden ser interpretadas y tratadas como anomalías aisladas. Existe un síndrome descrito por Warkany (89) caracterizado por aplasia de rótulas, retardo mental y mosaicismo, pero estos pacientes no tienen cuernos ilíacos ni cambios en rodillas nodulosos. Trastornos de platillos tibiales pueden ser apreciados en acondroplasia, Enf. de Morquio, Displasia epifisiaria múltiple y Síndrome de Ellis van Creveld. La sub-luxación de la cabeza radial puede ser vista en Encondromatosis múltiple y Exostosis hereditaria múltiple. Los pacientes con disgenesia gonadal tienen generalmente aumento del ángulo de carga en codo pero no luxación de la cabeza radial ni otra anomalía característica del síndrome.

PRESENTACION DE CASOS.

Caso 1 (EMM. 3806)

Paciente masculino de 6 años dos meses de edad, de raza blanca con ojos castaño claro, producto de último parto de una madre de 51 años G:13 P:11, A:2. La madre y cinco hermanos presentaban displasia de uñas; una de las hermanas presentaba luxación recidivante de codos nodulosa; tres primos maternos antecedente de pies equinos varos aducto congénito y otro primo con deformidad de miembro inferior al parecer por displasia focal de fémur proximal, según descripción de la madre. Nuestro paciente se presentó en Sept./79 para control por pie equino

varo aducto derecho operado previamente en tres oportunidades -- para su corrección. Llamó en ésta oportunidad, la deformidad de rodillas por prominencia del cóndilo medial y marcada hipoplasia de rótulas, que además estaban altas y eran luxables. Valgo de rodillas, surcos longitudinales en uñas de 2º y 3º dedos, presentando bilobuladas las uñas de los pulgares, clinodactilia del 5º dedo.

Sus radiografías mostraron hipoplasia del extremo ---- distal del húmero izquierdo comparativo al derecho, costillas -- adelgazadas en unión costovertebral que les daba imagen en raqueta, espina bífida S1-S2, displasia de falange media del 5º dedo bilateral, valgo de caderas y rodillas, hipoplasia de cóndilos -- femorales externos y ausencia de núcleos de osificación de rótula. No se encontraron cuernos ilíacos, ni clínica ni radiológicamente.

El paciente presentaba además al examen físico, paladar ojival y criptorquidia bilateral.

Como tratamiento recibió cirugía en ambas rodillas para centrar sus rótulas con técnica de Bado.

Caso 2 (AEFR.6459)

Paciente masculino de raza blanca, ojos castaño claro, talla baja paragu edad, hijo único de una madre de 28 años de -- edad G2, P:1 A:1, sin otros antecedentes familiares de importancia. Nació de un parto por cesárea con contractura en flexión de codos de 120º siendo operado a los 6 y 8 meses de edad de -- ambos codos y posteriormente manejado con yeso y aparatos para -- tratar de extender sus codos, hasta los 8 años, sin lograr el -- objetivo propuesto.

Consultó en Nov. /79 al H. Shriner's a la edad de 11 -- años siendo su motivo de consulta la limitación de sus codos que

al examen tenían limitación para extensión de 120° (fig. 1) con una flexión subacromio humeral 135° activa; la fuerza muscular de bíceps en 4 y tríceps en 1.5 bilateral, apreciándose hipoplasia importante de la masa muscular de este músculo en la cara posterior del brazo; supinadores en 1.5 bilateral, bridas palpables en cara anterior de codos. Clinodactilia del meñique con pliegues de la piel dorsal sobre interfalángicas distales borrados, surcos superficiales en sentido longitudinal en uñas con aspecto de cebolla del lado cubital de la uña del pulgar derecho; rodillas con ligero valgo, rótulas muy pequeñas, altas lateralizadas y luxables, aunque no tuvo sintomatología en rodillas; --- pies en varo; regiones glúteas con prominencias palpables semé--tricas.

Sus radiografías corroboraron los cuernos ilíacos, además, valgo de caderas, alargamiento de pelvis, displasia osteoarticular de codos (fig. 2); con luxación de cúpula radial bilateral; falange media del meñique corta ensanchada e irregular en su superficie articular (fig. 3); astrágalos aplanados. Hipoplasia de rótulas siendo la derecha bipartida.

Este paciente se intervino quirúrgicamente en ambos codos con liberación de tejido fibroso en la cara anterior de codos, siendo enviado a estudio anatomopatológico que fue informado: "tejido formado por células de tejido conjuntivo dispuestas en haces compactos ondulados que recuerdan mucho a estructuras tendinosas pero cuyos núcleos están en mayor número que el habitual. Hay en la periferia tejido adiposo y tejido conjuntivo fibroso denso hialinizado; no se aprecian otras alteraciones".

Posteriormente a su cirugía se manejó con aparato de distracción sin obtener mejoría un año después, Sin embargo el paciente llevó una vida normal como estudiante, y dos años después de sus cirugías, ganaba pruebas de natación entre niños de su edad que no tenían ningún trastorno físico.



Figura 1



Figura 2

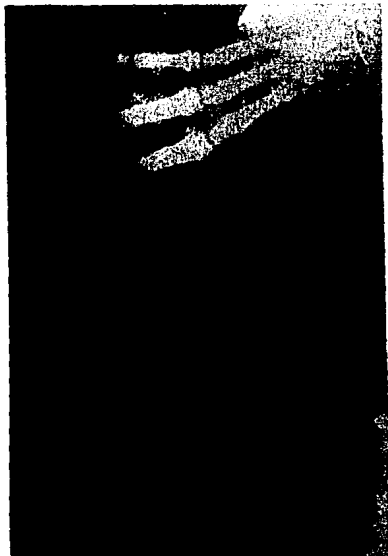


Figura 3

Caso 3 (JLSch.6833)

Paciente masculino de 9 años, valorado en Sect./PO por contractura en flexión de rodilla derecha de 120° congénita. Al exámen, paciente de raza mestiza que además de su trastorno en rodilla mostraba escoliosis derecha, sindactilia de 3° y 4° dedos con sinostosis de falange distal en su mano derecha; displasia de uñas por surcos longitudinales en todas ellas, marcados en los pulgares; no se palpaba rótula derecha y la izquierda estaba pequeña.

Sus radiografías mostraron la sinostosis citada entre 3° y 4° dedos de mano derecha (fig. 4); escoliosis lumbar izquierda; espina bífida L-5; ausencia de núcleo de osificación de rótula derecha (fig.5) con un núcleo de la izquierda muy pequeño (fig. 6); valgo de cadera derecha.

El paciente se manejó con capsulotomía posterior de rodilla con sección de flexores y tracción esquelética, cediendo la contractura en pocos días hasta -20° de extensión, observando entonces displasia de los platillos tibiales notable en su RX A.P.

Este paciente presentaba además criptorquidia izquierda y fimosis.

Caso 4 (JLUG.6680)

Paciente masculino de 6 años de edad, hijo de padres jóvenes, (23 y 26 años) con retardo en su desarrollo psicomotor: caminó a los 2 años y medio y dijo sus primeras palabras a los 3 años; fué llevado a consulta por apreciar caídas al suelo frecuentes y dolor ocasional leve en sus rodillas. Al exámen se apreciaron rótulas altas hipoplásicas, más la izquierda, no luxables; ligero valgo de rodillas, aumento del ángulo de cerna en codos, anoniquia de dedos medio e índice, clinodilactia del meñique.

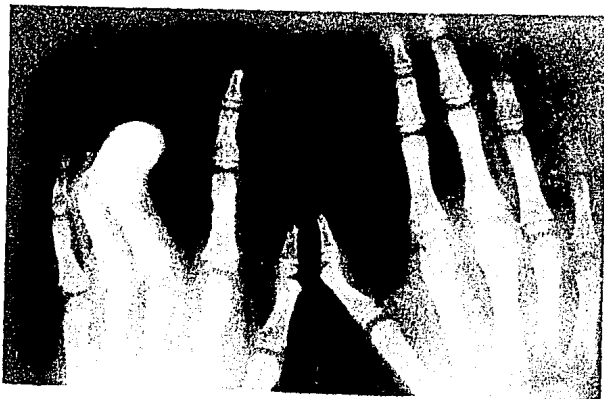


Figura 4



Figura 5



Figura 6

Sus radiografías mostraron valgo bilateral de caderas, rótulas altas sin núcleo de osificación, codos con aumento del ángulo de carga e hipoplasia del epicóndilo lateral y ligera --- displasia de la falange media del meñique.

También presentaba el paciente: epicantero, hipertelorismo. frenillo lingual, paladar ojival y criptorquidia bilateral - con palpación sobre trayecto inguinal derecho de nodulación que podría corresponder a testículo no descendido

Su manejo propuesto inicialmente fué de observación -- periódica.

Caso 5 (RDMB.89197)

Paciente masculino de 21 años valorado por secuelas de quemadura en cara posterior de pierna y talón izquierdo, así como por limitación de extensión del codo derecho de 40°. Como -- antecedente de anotar, solamente comentó que en su niñez caminaba con la punta de pies hasta aproximadamente los 7 años, cediendo sin tratamiento.

Al exámen físico su codo tenía unaflexión completa a -- partir de los 40° de limitación de extensión con buena fuerza -- muscular en bíceps. En la cara posterior del brazo se apreciaban y palpaban dos vientres musculares laterales fuertes que correspondían a los vastos. en tanto que el espacio llenado normalmente por la porción larga del tríceps, estaba vacío, palpándose en ésa zona fácilmente el húmero (fig. 7). El codo izquierdo -- tenía limitación para extensión de 20° y función buena. Además el paciente presentaba displasia de las uñas del pulgar, cuernos ilíacos prominentes que deformaban el contorno normal de la región glútea; clinodactilia del 5° dedo; cóndilos femorales inter-nos prominentes. con-rótulas altas pequeñas no dolorosas; escapulas pequeñas a la palpación.



Figura 7



Figura 8



Figura 9

Radiográficamente el codo afectado presentaba hipoplasia de epicóndilo lateral con cúpula radial disminuida de tamaño al compararla con su lado izquierdo; displasia de platillos tibiales; rótulas altas y pequeñas; hipotrofia de cóndilo lateral en rodillas con adelgazamiento de su superficie articular con gran asimetría entre ellos; la segunda falange del meñique displásica bilateral; y en pelvis cuernos ilíacos (Fig. 8 y 9).

COMENTARIO.

Durante 160 años se ha ido acumulando datos sobre -- hallazgos al margen de éste síndrome. Se puede dividir su historia en dos periodos: el primero desde Chatelain (14) en 1822, -- hasta 1948 cuando Mino y Cols (55) describieron en conjunto y analizaron un buen número de pacientes con los signos cardinales y el segundo periodo desde entonces hasta la actualidad.

Durante el primer periodo, el cuadro se enfocó básicamente a los hallazgos clínicos en uñas y sistema osteoarticular, para que en el segundo periodo se analizará el compromiso a --- otros niveles: renal, ocular y genético.

El síndrome Osteo-Onico Displasia Hereditaria, no es -- incapacitante afortunadamente en la gran mayoría de los casos -- desde el punto de vista musculoesquelético. Casi todos los pacientes hacen su vida normal y asisten a consulta bien por algún problema trivial ó por manifestación de un sólo estigma del --- síndrome.

En los pacientes descritos, encontramos un buen número de signos típicos del síndrome. Todos tenían afección del 5º de do con displasia de la falange media; los cuernos ilíacos se --- buscaron intencionalmente, siendo hallados clínicamente y radiográficamente en dos. Llamó la atención haber encontrado criptorqui-

dia, en 3 de los 5, sindactilia con fusión ósea de falange distal en uno de ellos y displasia de tricena en el paciente referido en 5º lugar. Aunque la criptorquidia ya ha sido descrita como anomalía asociada, se justifica hacer mención especial por el número de pacientes en que fué encontrada considerando que existe un porcentaje importante de tumores malignos (seminomas) asociados con éstos testículos (39).

A lo largo de la historia del síndrome, podemos ver -- que hubo deficiencias de valoración de los pacientes, tal vez por el desconocimiento del síndrome y por ésto el retardo en su ---- descripción completa. La mayoría de los casos citados en la literatura han sido diagnosticados en la 2aº y 3aº décadas de la vida, probablemente por la misma razón. Viene lo anterior a la consideración de haber encontrado criptorquidia en nuestros tres pacientes más jóvenes (6, 6, y 9 años), más no en el de 11 ni en el de 21 años. Podría haber sido coincidencia y sería atrevido hacer la consideración por éstos hallazgos de que el descenso -- testicular en dichos pacientes se efectúa en su niñez; si se debe citar ésta duda para ayudar a discernir sobre observaciones -- posteriores.

La sinostosis completa de falange distal con sindactilia, en dedos de la mano, no ha sido descrita en la literatura, hasta la fecha asociada al síndrome. Se trata de un sólo caso -- que por su rareza se justifica citar, así como muchos en la literatura que han servido para el desenvolvimiento posterior de un tema de estudio.

De displasia muscular asociada al síndrome hay muy poco escrito y aparte del trastorno de cuádriceps con inserción -- anormal del vasto medial, solamente Shroeder (75) ha descrito -- anomalías en musculatura de antebrazo y únicamente Lucas (50) ha referido, trastornos musculares del pectoral menor y en brazo de bíceps y tríceps sin dar detalles respecto al tipo de anomalías

En el paciente citado en 5º lugar llamó la atención el tipo de deformidad externa por apreciar claramente definidos los vientres musculares del vasto interno y del vasto externo, con ausencia de masa muscular en el trayecto correspondiente a la porción larga del tríceps; sin embargo el paciente no tenía limitación para extender o flexionar su codo con buena fuerza muscular, dentro del arco permitido por la displasia ósea ni limitación alguna en su hombro.

CONCLUSIONES.

El síndrome Osteo-Onico Displasia Hereditaria es un cuadro raro que fácilmente se confunde y pasa desapercibido el conocimiento de su existencia; la exploración cuidadosa nos lleva al diagnóstico cuya importancia estriba en relacionar al paciente con los genetistas para su estudio y consejo, así también con los nefrólogos para su estudio y vigilancia desde el punto de vista de cada especialidad. Obviamente el Ortopedista tratará cualquier trastorno incapacitante y vigilará su paciente respecto a un compromiso mayor durante su desarrollo.

Como hallazgos notables hemos encontrado en nuestros pacientes:

Sindactilia distal compleja con sinostosis de falange distal entre 3º y 4º dedos de mano derecha; hallazgo no descrito en la literatura hasta la fecha asociado al síndrome.

Disgenesia de tríceps braquial en un paciente por agenesia de la porción larga. Lucas (50) fué el único en mencionar anomalías de tríceps sin dar detalles respecto al tipo de lesión.

Criaterquifia en 3 de 5 pacientes; hallazgo del que no existe relación en porcentaje con la presentación en el

síndrome, aunque ya ha sido mencionada en asociación.

RESUMEN:

Se hace una revisión de la literatura relacionada con el síndrome Osteo-Óculo Displasia Hereditaria de 1822 hasta la actualidad. Se presentan 5 casos en que fueron encontrados tres hallazgos importantes: sinductilia en nariz con sinostosis de falange --- distal, nunca descrito; criptorquidia en 3 de 5 pacientes, hallazgo apenas mencionado nunca cuantificado; displasia de triceps, --- braquial por agenesia de porción larga, hallazgo nunca descrito - con sus detalles. Se hace mención a compromiso del síndrome a niveles ocular, renal y genético enfocando el problema hacia un mejor diagnóstico para una mejor orientación a éstos pacientes.

BIBLIOGRAFIA:

- 1- Abdalla, M.A. and Nessim, F. "Hereditary osteomyelodysplasia. Report of a case" J. Bone and Joint Surg. 44 A:1431, 1962.
- 2- Angelov, A.; Boykinov, B. Dragiev, M. "Electron microscope study of renal lesions in Nail-Patella syndrome" Folia Med. (Plovdiv) 23(2):41-46, 1961.
- 3- Aschner, Berta. "Typical hereditary syndrome; dystrophy of nails, congenital defect of patella and congenital defect of head of radius" J. Am. M. Ass. 102:2017-2020, 1934.
- 4- Bates, J.C. "Iliac Horns: A manifestation of Hereditary Osteo-onychodysplasia" US Armed Forces Med. J. 5:865-871, 1954.
- 5- Beals, R.K. and Eckardt, A.L. "Hereditary Onycho-osteodysplasia" J. Bone and Joint Surg. 51 A:505-515, 1969.
- 6- Ben-Bassat, M.; Cohen, I. and Rosenfeld, J. "The glomerular basement membrane in the nail-patella syndrome" Arch. Path. 92:350-355, 1971.
- 7- Bennet, W.M.; Musgrave, J.E.; Campbell, R.A.; Elliot, D.; Cox R.; Brooks, R.E.; Lovrien, E.W.; Beals, R.K. y Porter, G.A. "The nephropaty of the nail-patella syndrome" Am. J. Med. 54:304, 1973.
- 8- Bentley, G.J. J. Bone and Joint Surg. 60 B:74, 1978.
- 9- Bogen, H. Orthop. 16:359, 1906.
- 10- Brixey, A.M. Jr. and Burke, R.M. "A₇thro-onychodysplasia" Amer. J. Med. 8:738-744, June 1950
- 11- Broder, H. "A₇thro-onychodysplasia" US Armed Forces Med. J. 7:226-231, Feb., 1956.

- 12- Burkhart, C.G.; Emamba, R. and Ianone, A.H. "Nail Patella syndrome. A distinctive clinical and electron microscopic presentation" J.Am. Dermatol. 3(3): 251-256, Sept., 1980.
- 13- Carbonara, P. and Alpert, M. "Hereditary Osteo-Onycho-Dysplasia (HOOD)" Amer. J.Sci. 248:139-151, 1964.
- 14- Chatelain; citado por Diaz Perez; Kennet; Pye Smith.(19,40 62)
- 15- Cowell, H.R. "Hereditary Onycho-Osteodysplasia." Clin. Orth. and Relat. Research. 74:43-53, 1971.
- 16- Curtis, J.J.; Bhatena, D.; Leach, R.P.; Galla, J.H.; Lucas, B.A. y Luke, R.G. "Goodpasture's syndrome in a patient with the Nail-Patella syndrome" Am.J.Med. 61:401-405, 1976.
- 17- Daniel, C.R.; Osment, L.S. and Koojin, R.O. "Triangular lunulae. A clue to Nail-Patella syndrome" Arch. Dermatol. 116(4):448-449, April 1980.
- 18- Darlington, D. and Hawkins, C.F. "Nail Patella syndrome with iliac horns and hereditary nephropathy" J.Bone and Joint Surg. 49 B:164, 1967.
- 19- Diaz Perez, J.L.; Esquerdeiro, P; Moreno, J.; Goicochea, A. "Nail-Patella syndrome" Med. Cutan. Iber. Lat. Am. 9 (2): 143-48, 1981.
- 20- Duncan, J.G.; Souter, W.A. "Hereditary osteo-onychodysplasia. The nail-patella syndrome" J.Bone and Joint Surg. 41 B:242, 1963.
- 21- Dutrie, R.E. "Autosomal linkage in man. The Nail-Patella syn-

- drome" Clin. Orth. and Relat. Research. March-Apr. 1964 pp. 129-237.
- 23- Duthie R.B.; Hecht, F. "The inheritance and development of the Nail-Patella syndrome. J. Bone and Joint Surg. Br. 45: 259-267, 1963.
- 23- Edeiken, J. and Hodes, P. "Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos" 2a. edición pp. 246-247.
- 24- Eisenberg, K.S.; Peter, E.E.; Bovill, E.G. "Osteo-onycho-dystrophy with nephropaty and renal osteodystrophy. A case report" J. Bone and Joint Surg. 54 A 1301, 1972.
- 25- Elliot, K.A.; Elliot, G.B.; Kindrachuk, W.H. "The radial subluxation, fingernail defect-absent patella syndrome" Amer. J. Roentgen. 87:1067-1074, 1962.
- 26- Ellis, R.B. and Andrew, J.D.
J. Bone and Joint Surg. 44 B:626, 1962.
- 27- Fenske, D.H. and Spitanley L.A. "Hereditary osteo-onycho dysplasia" Amer. J. Ophtal. 70:604, 1970.
- 28- Firth, A.D.C. "Hereditary sbcsence of the patella and deformity of the nails ina e mother and three children" Brit. J. Child. Dis. 9:305, 1912.
- 29- Fong, E.E. "Iliac Horns (Symetrical, bilateral, central and posterior iliac processes)" Radiology 41:517, 1946.
- 30- Gadehar, N.G.; Chaxla, S. and Anand, H.K. "Iliac horns with arthrodysplasia and dystrophy of the nails, Fong's lesion" Brit. J. Roentgen. 35:141, 1962.

- 31- Garcés, M.A.; Muraskas, J.K.; Muraskas, E.K.; Abdel Hameed, M.F. "The hereditary Onycho-Osteo-Dysplasia (HOOD syndrome) report of two cases" Skeletal Radiol 8(1):55-58, 1982.
- 32- Greenfield, G.B. "Radiology of bone diseases" Philadelphia J.B. Lippincott Co., 1969; pp185-186.
- 33- Hawkins, C.F. and Smith, C.E. "Renal dysplasia in a family with multiple hereditary abnormalities including iliac horns" Lancet 1:803-805, 1950.
- 34- Hoyer, J.R.; Michael, A.F. and Vernier, R.L. "Unique glomerular basement abnormalities in the nailpatella syndrome (abstract)" Amer.Soc. Nephrol. 5:33, 1971.
- 35- Hoyer, J.R.; Raij, L.; Vernier, R.L.; Simons, R.L.; Najarian, J.S. and Michael, A.F. "Recurrence of idiopathic nephrotic syndrome following renal transplantation" Lancet 2:343, 1972.
- 36- Jacobsen, A.W. "hereditary dystrophy of the hair and Nails" J.A.M.A. 90:686-689, 1925.
- 37- Kaplan, K.R. "Inheritance renal disease and genetic counseling" Clin. Exp. Apheresis 5(1-2): 213-234, 1983.
- 38- Karno, M.L.
J. Bone and Joint Surg. 44 A:1435, 1962.
- 39- Kempe, C.H.; Silver, H.K. y O'Brien Monough "Diagnóstico y tratamiento pediátricos" 1974 pp 701-702.
- 40- Kennet, A.F. and Friedenber, J.B. "osteo-Onycho-dysplasia" Clinical. Orth. and Relat. Research. Nov.-Dec. 1971:130-135.

- 41- Kaiser, W. "Die sog Flughaut beim Menschen. Ihre Beziehung zum status dysraphicus und ihre Erbllichkeit" Z. Menschl. Vererb Konstitutionslehre 23:594, 1939 (Citado por Bennet 7,15,13)
- 42- Kousskoukis, C.; Tousimis, A.; Minns, D. "The Nail Patella syndrome" J. Dermatol. Surg. Oncol. 7(9):715-718, Sept. 1981.
- 43- Lambotte, C. "Genetic Linkages. Their growing importance in certain early diagnoses" Rev. Med. Liege 35(15-16):548-560 Aug., 1980.
- 44- Lawler, S.D.; Renwick, J.H.; Hauge, M.; Mosbech, J. and Wilder vanck, L.S. "Linkage tests involving the P Blood group locus and further data on the ABO:Nail-Patella linkage" Ann. Hum. Genet. 22:342, 1958.
- 45- Lawler, S.D.; Renwick, J.H. and Wildervanck, L.S. "Further families showing linkage between the ABO and Nail-Patella loci with no evidence of heterogeneity" Ann. Hum. Genet. 21: 410, 1957.
- 46- Lester, A.M. "A familial dyschondroplasia associated with anonychia and other deformities" Lancet 2:1519-1521, 1936.
- 47- Little, E.M. "Congenital absence or delayed development of patella" Lancet 2:781, 1897 (Citado por 13,15,83 y otros)
- 48- Lorincz, A.E. "Hereditary disorders of Acid Mucopolysaccharide Metabolism in Human and Shorter Dwarf Cattle" Ann. NY. Acad. Sci. 91:644-658, June 1961.
- 49- Love, W.H. and Eiler, D.D. "Osteo-onychodysplasia" J. Bone and Joint Surg. 39 A:645, 1957.

- 50- Lucas, G.L. and Opitz, J.M. "The Nail-Patella syndrome" J. Pediatric. 68:275, 1966.
- 51- Maini, P.S. and Mittal, R.L. "Hereditary onycho-osteo-arthro dysplasia" J. Bone and Joint Surg. 48 A:924-930, 1966.
- 52- Mayer, H.N. "Congenital absence or delayed development of the patella" Lancet 2:1348, 1897 (Citado por Lucas 50).
- 53- Mitscherlich, A. "Ein Fall Von angeborener Verbildung beider Ellenbogengelenke" Arch Klin. Chir. 6:218-222, 1865 (Citado por Cowell 15).
- 54- Mihatsch, M.J. and Zollinger, H.U. "Kidney disease" Path. Res. Pract. 167(1):88-117, May. 1980.
- 55- Mino, R.A.; Mino, V.H. and Livingstone, R.G. "Osseous dysplasia and dystrophy of the nail". Amer. J. Roentgen. 60:633-41 1948.
- 56- Montant, R. and Eggermann, A. "Hereditary syndrome characterized by hypoplasia of patella, malformation of radius and hemiatrophy of nail of thumbs". Presse Med. 45:770-772, 1937
- 57- Most, A. "Ein Fall von congenitalen Bildungsanomalien: intra uterine. Belastungsreformaten der unteren Extremität; Anonychia und Onychotrophia congenita" Allg. med. Centr. Ztg. 72:153, 1903 (Citado por Senturia y Senturia 73).
- 58- Oesterreicher, W. "Gemeinsame Verbund von Anonychia beidseitig. Onychotrophie, Patelladefekt und Luxatio radii. Dominantes Auftreten in 5 Generationen. Ztschr. F. d. ges. Anat. 15:465-476, 1930 (Citado por 13, 21, 55).
- 59- Peckman, K.J.; Bergfeld, W.F. "Palmar hyperhidrosis occurring

- in a kindred with Nail-Patella syndrome" J.A.Acad.Dermatol. 3(6):627-632, Dec. 1980.
- 60- Pieron, R.; Mafart, Y.; Couderc, L.J.; Roussin. "Osteo-Onychodysplasia (Nail-Patella syndrome): a case report" Sem.Hosp. Paris 58(17):1039-1042, April 1982.
- 61- Preger, L.; Miller, E.H.; Winfield, J.S. and Choy, S.H. "Hereditary Onycho-Osteo-Artrodysplasia" Amer.J.Roentgen. 100: 546-549, 1948.
- 62- Eysmith "Idiopathic anemia" Lancet 2:993, 1883.
- 63- Quintanilla, R.; Rodrigo, A.; Temino, M.A.; Ayesa, C.; Olivarres, C. "Nail-Patella syndrome With ocular involvement. Study of 5 generations" Actas Dermosifiliogr. 72(415-418, Aug. 1981.
- 64- Renwick, J.H. and Lawler, S.D. "Genetical linkage between the ABO and Nail-Patella loci" Ann.Hum.Genet. 19:312, 1955.
- 65- Riddlesberger, M.M.Jr. "Computed tomography of the musculoskeletal systems" Radiol.Clin.North.Am. 19(3):463, Sept. 1981.
- 66- Roeckerath, W. "Hereditary Osteo-Onychodysplasia, Fortschr. Roentgenstr. 75:700-712, 1951.
- 67- Rubin, G. "Congenital absence of patella and other patellar anomalies in three members of same family" J.A.M.A. 64:2062 1915.
- 68- Rubinstein, M.M. and Stiehler, G.B. "Familial Onycho-Osteodysplasia" Amer.J.Dis.Child. 107:640, 1964.

- 69- Rutherford, W.J. "hereditary knock-knee, with recurrent dislocation of patella and aplasia of nails on fingers and toes" *Erit.J.Cild.Dis.* 30:34-38, 1933.
- 70- S̄bnis, S.G.; Antonovych, T.T.; Argy, W.P.; Rakiwsky, T.A. Gandy, D.R. "Nail-Patella syndrome" *Clin.Nephrol.* 14(3): 148-153, Sept 1980.
- 71- Sanchez, O.; Mazas, J.J.; Ortiz, I.; de Dematos, F. "The deafness Onycho-dystrophy mental retardation syndrome. Two new cases" *Hum. Genet.* 58(2):228-230, 1981.
- 72- Sedwick (Citado por Senturia y Senturia 73)
- 73- Senturia, H.R. and Senturia, B.O. "Congenital absence of patella associated with artrodysplasia of the elbows and dystrophy of the nails. A hereditary syndrome". *Am.J. Roentgenl.* 51:352, 1944.
- 74- Sever, J.W. "Hereditary arthrodysplasia associated with dystrophy of the nails. Report of a case" *New England J. Med.* 219:87-89, 1938.
- 75- Shroeder, G. "Osteo-Onychodysplasia hereditaria (Albuminuria)" *Ztsch.Menschl.Vererb.Konstitutionsl.* 36:42, 1961.
- 76- Silverman, M.E.; Goodman, R.M.; Cupage, F.E. "The Nail-Patella syndrome" *Arch.Intern.Med.* 120:68-74, 1967.
- 77- Spranger-Langer-Wiedeman "Bone Dysplasias" 1rst. edit. pp.258-260.
- 78- Busman, M.P. "Rudimentary patella, other sk letal defects and dystrophy of the nails" *Med.J.Austr.l:* 685-686, 1934

- 79- Tachdjian Mihran O. "Ortopedia Pediatrica" 1a. edición pp. 253-260.
- 80- Taor, W.S. "Disorders of the patella" Practitioner 225 (1352): 155-162, Feb. 1981.
- 81- Thompson, E.A.; Walker, E.T. and Weens, H.S. "Iliac horns" Radiology 53:88-92, 1949.
- 82- Thompson, H.B. "Hereditary dystrophy of the nails" J.A.M.A. 91:1547, 1928.
- 83- Trauner, R. and Rieger, H. "Eine Familie mit 6 Fällen von Luxatio radii congenita mit übereinstimmenden "nomalien der Finger und Kniegelenke, sowie der Nagelbildung in 4 generationen, Arch. Klin Chir. 137:659-666, 1925.
- 84- Turner, J.W. "An hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of the nails" J.A.M.A. 100: 822-884, 1933.
- 85- Uranga, S.H.; Simons, R.L.; Hoyer, J.R.; Kjellstrand, C.M.; Buselmeier, T.J. and Najarian, J.S. "Renal transplantation for the Nail-Patella syndrome" Am.J.Surg. 125:777-779, 1973.
- 86- Venable, J.H. "Structure of a knee joint in hereditary arthrodysplasia" South. Surgeon 9:345-350, 1940.
- 87- Verdich, J. "Nail-Patella syndrome associated with renal failure requiring transplantation" Act. Derm. Venereol. (Stockh) 60(5):440-443, 1980.
- 88- Walder, R. "Familial glomerular disease" Contrib. Nephrol. 33:104-121, 1980

- 89- Warkany, J.; Rubinstein, J.H.; Soukup, S.W. and Curless, M.C.
J. Pediatric. 61:803, 1962.
- 90- Wildervanck, L.S. "Hereditary congenital abnormalities of
the elbows, knees and nails in five generations" Acta
radiol. 33:41-48, 1950
- 91- Wolf. "Zwei Falle von angeborenen Missbildungen; angebore-
ner Mangel beider Kniescheiben. Munchen. Med. Wochschr" 47:
766-777, 1900 (Citado por Senturia y Senturia 73)
- 92- Wright, L.A.; Free, H.L. "Fatal renal disease associated with
HOOD" Southern. Med. J. 62:833, 1969.
- 93- Zimmerman, C. "Iliac horns: a pathognomonic roentgen sign
of familial Onycho-Osteodysplasia" Amer. J. Roentgen.
86:478, 1961.