

## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

### Síndrome de BOD

#### BOD syndrome

C.P. García Blanes<sup>a,\*</sup>, P. Rodríguez-Cantón Pascual<sup>a</sup>, L. Martínez Casimiro<sup>b</sup>,  
J.J. Alcón Sáez<sup>a</sup> y M.I. Febrer Bosch<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España

<sup>b</sup> Servicio de Dermatología, Consorcio Hospital General Universitario de Valencia, Valencia, España

Disponible en Internet el 4 de febrero de 2013

#### Historia clínica

Niña de 3 años de edad, que presenta desde los pocos meses de vida distrofia ungueal bilateral en las uñas de los pies junto con lesiones intertriginosas interdigitales, sin afectación de las extremidades superiores ni de otros anejos cutáneos (fig. 1). Asocia fascies redondeada, mentón puntiagudo y retrognatia leve<sup>1</sup> (fig. 2). Exploración física por



**Figura 1** Distrofia ungueal del primer dedo del pie derecho y leves lesiones intertriginosas interdigitales.



**Figura 2** Proyección facial lateral. Fascies redondeada con mentón puntiagudo leve y retrognatia.

\* Autor para correspondencia.  
Correo electrónico: [menchu27985@hotmail.com](mailto:menchu27985@hotmail.com)  
(C.P. García Blanes).



**Figura 3** Radiografía simple oblicua de los pies izquierdo y derecho: ausencia de las falanges distales del 3.<sup>er</sup> y 4.<sup>o</sup> dedos del pie izquierdo, ausencia de las falanges distales del 3.<sup>er</sup>, 4.<sup>o</sup> y 5.<sup>o</sup> dedos del pie derecho, y reabsorción del externo distal de la falange proximal del resto de los dedos de los pies en ambos pies.

aparatos, normal. Embarazo, parto y periodo neonatal sin enfermedad. EG de 40 semanas y somatometría al nacimiento adecuada, con un peso de 3.300 g (p50), talla de 49 cm (p50) y perímetro cefálico de 33 cm (p10-25). Crecimiento adecuado con el peso, la talla y el perímetro cefálico en torno al percentil 50 a los 3 años de edad. Desarrollo psicomotor, normal. Como antecedentes familiares destacan madre y abuela materna con distrofias ungueales en los pies, con uñas hipercurvadas. El cultivo de hongos de las lesiones intertriginosas fue negativo y la radiografía de ambos pies muestra ausencia de falanges distales del 3.<sup>er</sup> y 4.<sup>o</sup> dedos de ambos pies (fig. 3).

### Comentario

El síndrome de BOD, o braquimorfismo-onicodistrofia-disfalangismo, es una enfermedad congénita muy poco frecuente. Su etiología es aún desconocida. Se caracteriza por onicodistrofia, alteraciones acrales (agenesia

de falanges) y dismorfia facial. Presenta características similares al síndrome de Coffin-Siris, con fenotipo menos acentuado e inteligencia normal<sup>2</sup>.

Ante un niño con alteraciones ungueales, no debemos conformarnos con el simple diagnóstico de micosis; se debe realizar una completa anamnesis, incluyendo antecedentes familiares y una exploración física, buscando posibles rasgos faciales, además de solicitar pruebas complementarias (radiografía simple...) que nos ayuden a filiar su etiología.

### Bibliografía

1. Verloes A, Bonneau D, Guidi O, Oriot D, Van Madegem L, Koulischer L. Brachymorphism-onychodysplasia-dysphalangism syndrome. *J Med Genet.* 1993;30:158-61.
2. Brautbar A, Raqsdale J, Shinawi M. Is this the Coffin-Siris syndrome or the BOD syndrome? *Am J Med Genet A.* 2009;149A:559-62.