



ORIGINAL

Bibliografía española de algunos síndromes malformativos. Las primeras descripciones

V. García Nieto^{a,*}, M. Zafra Anta^b, Q. Bassat^c, J.I. de Arana Amurrio^d,
J.M. Fernández Menéndez^e, J.J. Fernández Teijeiro^f, P.J. Gorrotxategi Gorrotxategi^g,
F. Ponte Hernando^h y miembros del Grupo de Historia y Documentación Pediátricas de
la Asociación Española de Pediatría

^a Unidad de Nefrología Pediátrica, Hospital Nuestra Señora de Candelaria, Santa Cruz de Tenerife, España

^b Servicio de Pediatría, Hospital de Fuenlabrada, Madrid, España

^c CRESIB (Centre de Recerca en Salut Internacional de Barcelona), Hospital Clínic, Universidad de Barcelona, Barcelona, España

^d Servicio de Pediatría, Hospital Gregorio Marañón, Madrid, España

^e Servicio de Pediatría, Hospital de Cabueñes, Gijón, España

^f Real Academia de Medicina de Cantabria, Santander, España

^g Centro de Salud de Pasajes San Pedro, Guipúzcoa, España

^h Centro de Salud Santa Eugenia de Ribeira, A Coruña, España

Recibido el 20 de diciembre de 2012; aceptado el 5 de marzo de 2013

Disponible en Internet el 17 de abril de 2013

PALABRAS CLAVE

Síndromes malformativos;
Síndromes dismórficos;
Bibliografía médica;
Historia de la pediatría

Resumen

Introducción: Los síndromes malformativos o dismórficos son entidades que se definen por la asociación característica de un conjunto de malformaciones mayores y menores que, generalmente, tienen un origen genético. Hemos investigado las primeras descripciones españolas de un amplio número de entidades sindrómicas.

Material y métodos: Se partió de la definición que aparece en un tratado clásico sobre el tema. Entre los 60 síndromes escogidos, se estudiaron, al menos, 2 artículos de cada entidad entre los publicados en España y el primero en el tiempo que figura en el Índice Médico Español. Para los años previos a 1970, se amplió la búsqueda en *PubMed*.

Resultados: Se han reunido 64 artículos que corresponden a 58 síndromes. Cuatro artículos se escribieron durante la primera mitad del siglo xx. En la década de los setenta aparecieron casi la mitad de los trabajos (n = 30). Los trabajos se publicaron en 10 revistas pediátricas españolas, en 9 españolas no pediátricas, en 3 pediátricas no españolas y en 2 no pediátricas y no españolas. Las revistas con más artículos publicados fueron *Anales de Pediatría* y *Revista Española de Pediatría*. Los hospitales que firmaron artículos con más frecuencia fueron *La Paz* de Madrid y el *Clínico* de Barcelona. El resto de los trabajos se escribieron en 30 hospitales pediátricos españoles más y en 2 extranjeros. El número de autores se fue incrementando con el paso del tiempo.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: vgarcianieto@gmail.com (V. García Nieto).

KEYWORDS

Malformation syndromes;
Dysmorphic syndromes;
Medical literature;
History of Pediatrics

Conclusiones: Aunque con posibles limitaciones, hemos localizado las que pueden ser las primeras descripciones de 58 síndromes, entre los 60 escogidos inicialmente.

© 2012 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Malformation syndromes in the spanish literature: The first descriptions**Abstract**

Introduction: Malformation or dysmorphic syndromes are conditions that are defined by the combination of a set of major and minor malformations that generally have a genetic origin. We investigated the early Spanish descriptions of a large number of syndromes.

Material and methods: We started the study from the definition in a classic treatise on the subject. Among the 60 selected syndromes studied, at least two articles of each syndrome among those published in Spain and for the first time were listed in the Spanish Medical Index. For years prior to 1970, it expanded The search was expanded to PubMed, for the years before 1970.

Results: We collected 64 articles that referred to 58 syndromes. Four articles were written during the first half of the twentieth century. Almost half of the works (n=30) appeared in the 1970's. The papers were published in ten Spanish pediatric, nine Spanish non-pediatric, three pediatric non-Spanish and two non-Spanish non-pediatric Journals. The Journals with the most articles published were *Anales de Pediatría* y *Revista Española de Pediatría*. The hospitals where the articles originate more often were *Hospital La Paz*, Madrid and *Hospital Clinic*, Barcelona. The rest of the works were written in 30 pediatric hospitals and two more in non-Spanish hospitals. The number of authors increased with the passage of time.

Conclusions: Although there were potential limitations, we have identified what may be the first descriptions of 58 syndromes, among the 60 chosen initially.

© 2012 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Los síndromes malformativos o dismórficos son entidades que se definen por la asociación característica de un conjunto de malformaciones mayores y menores que, generalmente, tienen un origen genético. Se trata de patrones reconocidos de malformaciones que, con probabilidad, tienen la misma etiología¹. Estos cuadros, en su mayoría, se incluyen dentro del grupo de enfermedades raras definidas por una frecuencia menor de 1 caso por cada 2.000 habitantes.

La historia de la ciencia no es un mero divertimento erudito. En estos tiempos del triunfo de la consulta, al menos inicial, casi unánime y casi exclusiva de los textos disponibles de modo libre en la red de Internet, la historia de la medicina, al menos, en su vertiente bibliográfica, es más necesaria que nunca. Decía Gregorio Marañón que «el médico es, de todos los hombres de ciencia, el que más propende a olvidarla, porque su progreso explosivo hace envejecer y condena al olvido a lo que solo 10 años más atrás florecía... Todo lo que tiene de fugaz una gran parte de nuestros conocimientos actuales se ha de compensar con el estudio profundo de lo que el pasado guarda como valores permanentes»².

Con la complejidad progresiva del conocimiento de la bibliografía médica, cada vez, es más difícil rebuscar en nuestro pasado y conocer nuestros antecedentes. Por ello, hemos querido indagar en las «fuentes» nacionales de un amplio número de entidades sindrómicas durante el siglo

xx con la esperanza de que puedan ser disponibles en las publicaciones venideras que se escriban sobre el tema.

Material y métodos

En la búsqueda del material bibliográfico, se partió de la definición de los síndromes que aparece en un tratado clásico sobre el tema¹. Entre los 60 cuadros sindrómicos escogidos, se estudiaron, cuando fue posible, al menos, 2 artículos de cada entidad entre los publicados en España y el primero en el tiempo que figura en el Índice Médico Español, que colecciona los títulos, los autores y los datos bibliográficos de los trabajos publicados en revistas españolas a partir de 1970. Retrocediendo paulatinamente en el tiempo, se estudió la bibliografía aportada en dichos trabajos. Para los años previos a 1970, se amplió la búsqueda en *PubMed*. En todo caso, no se aceptaron artículos de revisión ni casos clínicos que hubieran sido presentados en congresos o expuestos en capítulos de libros. La condición adicional para su inclusión en la lista definitiva fue disponer del artículo original en versión *pdf*.

En 6 tipos distintos de síndromes se recogieron 2 artículos. En 3 casos, la razón fue el haberse publicado ambos trabajos el mismo año (síndromes de Cohen, Ellis van Creveld y Meckel). Por otra parte, en el síndrome LEOPARD, puesto que en el primer texto publicado se hizo una descripción incompleta, se recogió, también, el segundo. En los 2 síndromes restantes, se incluyeron los 2 segundos trabajos por ser «difícil» etiquetar el trabajo inicial como publicación

Tabla 1 Número de artículos y enumeración de las revistas distribuidas según el periodo en que publicaron los trabajos seleccionados

Periodo	Número de artículos	Revistas
1901-1950	4	<i>La Medicina de los Niños</i> (2), <i>Revista Clínica Española</i> , <i>Actas Derm Sif</i>
1951-1960	6	<i>Acta Pediátrica Española</i> (2), <i>Revista Clínica Española</i> , <i>Arch Soc Oftalmol Hispano-Americana</i> , <i>Boletín de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Región Centro</i> , <i>Boletín de la Sociedad Castellano-Astur-Leonesa de Pediatría</i>
1961-1970	6	<i>Acta Pediátrica Española</i> , <i>Revista Española de Pediatría</i> , <i>Archivos de Pediatría</i> , <i>Acta Paediatr Scand</i> , <i>Boletín de la Fundación Jiménez Díaz</i> , <i>Angiología</i>
1971-1980	30	<i>Anales de Pediatría</i> (9), <i>Archivos de Pediatría</i> (4), <i>Revista Española de Pediatría</i> (3), <i>Revistas regionales españolas de pediatría</i> (6) ^a , varias (8) ^b
1981-1990	13	<i>Anales de Pediatría</i> (9), <i>Revista Española de Pediatría</i> (4)
1991-2000	5	<i>Anales de Pediatría</i> (3), <i>Revista Española de Pediatría</i> , <i>Am J Med Genet</i>

^a Boletines de las Sociedades de Pediatría de Canarias (2), Madrid y Región Centro, Castellano-Astur-Leonesa, Aragonesa y Valenciana.

^b *Arch Franç Péd* (2), *Hospital General* (Madrid), *Galicía Clínica*, *Revista Española de Cardiología*, *Rev Neurol*, *Dev Med Child Neurol*, *Acta Cardiol*.

«española». En el caso del síndrome de Schwartz-Jampel, 5 de los 6 autores eran franceses, así como la revista en que apareció el artículo, pero el paciente y el sexto autor eran españoles. En cuanto al síndrome de Sjögren-Larsson, el autor del primer trabajo era español, así como la revista, pero el paciente era belga, estudiado durante la estancia del autor en la clínica *War Memorial* de Bruselas.

No se descartaron las publicaciones en las que los pacientes eran adultos. Únicamente, 3 descripciones primigenias correspondían a pacientes adultos. Se trata de los síndromes de Ehlers-Danlos (1932), Peutz-Jeghers (1949) y Waardenburg (1958).

Se sumaron el número de autores de cada artículo y se calculó la distancia en el tiempo, en años, entre la publicación *princeps* que permitió definir el síndrome como una entidad nosológica y la primera publicación española sobre el mismo tema.

Resultados

La lista de los 64 artículos recopilados que corresponden a 58 entidades sindrómicas y los datos bibliográficos básicos de cada una de ellas figuran en el [anexo 1](#). En el caso de 2 síndromes, los de Pierre Robin y Treacher Collins, no se pudieron localizar los primeros artículos.

Cuatro trabajos se publicaron durante la primera mitad del siglo xx. En la década de los setenta, se escribieron casi la mitad del total (n = 30; 46,8%) ([tabla 1](#)). La revista con más artículos editados fue *Anales de Pediatría* (n = 21; 32,8%) seguida por *Revista Española de Pediatría* (n = 9; 14,1%), *Archivos de Pediatría* (n = 5; 7,8%), *Acta Pediátrica Española* (n = 3; 4,7%) y *La Medicina de los Niños* (n = 2; 3,1%). Ocho artículos (12,5%) se publicaron, además, en 5 revistas regionales pediátricas españolas distintas. Del resto de los trabajos, 10 (15,6%) vieron la luz en 9 revistas españolas no pediátricas, 4 (6,2%) en 3 revistas pediátricas no españolas y los 2 restantes (3,1%), en sendas revistas no pediátricas y no españolas ([tabla 1](#)). La enumeración de las revistas distribuidas según el periodo en que publicaron y el número de artículos aparecen, asimismo, en la [tabla 1](#).

En la [tabla 2](#) se muestran el número de autores firmantes de cada artículo y el tiempo transcurrido entre la descripción *princeps* del síndrome y la publicación española; la muestra se ha distribuido, asimismo, según el periodo de publicación. Hasta 1970, los artículos tuvieron como máximo 3 firmantes y en más de la mitad (9/16; 56,2%) contaron con un único autor. A partir de 1970, en cambio, todos los trabajos, excepto 3, contaron con 3 o más firmantes. Con respecto al tiempo transcurrido entre la descripción original y la aparición del primer artículo español, la mediana más corta entre ambos momentos corresponde a la década 1961-1970. Tres de los trabajos españoles recogidos se publicaron antes de la publicación *princeps*; son los correspondientes a los síndromes de Apert, DOORS y Hallermann-Streiff-Francois ([anexo 1](#)).

En 8 artículos no existían referencias bibliográficas colocadas al final del texto aunque, en algún caso, estaban «a disposición de los colegas que lo soliciten». Esos trabajos fueron editados entre 1952 y 1973.

Por hospitales, los que con más frecuencia firmaron esos artículos fueron miembros del Hospital Infantil *La Paz* de Madrid (n = 12), del Hospital *Clínico* de Barcelona (n = 6), de la Fundación *Jiménez Díaz* de Madrid (n = 5) y del Hospital *Valle de Hebron* de Barcelona (n = 3). El resto de los trabajos

Tabla 2 Tiempo transcurrido entre la descripción *princeps* del síndrome y la publicación española y número de autores firmantes de cada artículo. La muestra se ha distribuido según el periodo de publicación

Periodo	Tiempo (años) ^a	Número de autores
1901-1950	20 (54,25)	1,5 (1)
1951-1960	11,5 (23,5)	1,5 (2)
1961-1970	7 (31,5)	1 (1)
1971-1980	13 (19,25)	4 (2)
1981-1990	16 (10)	5 (1,5)
1991-2000	28 (16,5)	5 (1)

^a Tiempo transcurrido entre la publicación guía del síndrome y la primera publicación española sobre el tema. Los resultados se expresan como mediana y (rango intercuartil).

se redactaron en otros 28 hospitales pediátricos españoles y en 2 extranjeros.

Por comunidades autónomas, las más productivas fueron las de Madrid (n= 22; 33,8%) y Cataluña (n= 12; 18,5%). El resto de los trabajos fueron escritos en Andalucía (n = 6), Valencia (n = 4), Aragón, Castilla-León y Galicia (n = 3), Asturias, Canarias, Extremadura y Navarra (n = 2), Cantabria y Murcia (n = 1). Como se ha indicado más arriba, 2 trabajos fueron redactados fuera de España, uno en un hospital francés y, el otro, en uno belga. La suma total, para este caso particular, es 65 porque un texto (síndrome de Kenny-Caffey) estaba rubricado por miembros de 2 hospitales españoles.

Los autores que firmaron más trabajos fueron Ignacio Pascual Castroviejo (n= 5; Neurología Infantil, Hospital *La Paz* de Madrid), Ricardo Gracia (n= 4; Endocrinología Infantil, Hospital *La Paz* de Madrid), Trinidad Rodríguez Costa (n= 4; Neurología Infantil, Hospitales *La Paz* de Madrid y *Virgen de la Arrixaca* de Murcia) y Manuel Cruz Hernández (n= 3; Hospital *Clínico* de Barcelona).

Discusión

La revisión realizada no es definitiva por la dificultad de hallar artículos fiables, especialmente, cuanto más nos alejamos en el tiempo. Para encontrar los primeros artículos españoles publicados sobre cada síndrome nos hemos apoyado, básicamente, en las publicaciones nacionales disponibles sobre cada uno de ellos y en los datos que almacena el Índice Médico Español. Este recoge las publicaciones españolas realizadas desde 1970. Para antes de este periodo, se depende de la información aportada por los autores de los artículos consultados y del archivo bibliográfico de los autores de este trabajo. Por tanto, aunque es improbable alguna omisión, siempre involuntaria, después de 1970, es muy posible que artículos redactados antes de esa fecha hayan pasado desapercibidos. Especialmente, es preciso recordar lo poco accesible que es la bibliografía pediátrica española anterior a la Guerra Civil española. Esa dificultad se acrecienta, además, tanto con publicaciones realizadas en revistas extranjeras firmadas por autores españoles, dado que no se citan en el Índice Médico Español, como con artículos antiguos de casuística redactados antes de que se hubiera sido descrito el síndrome malformativo correspondiente. Afortunadamente, hemos podido encontrar 3 artículos publicados antes de 1936, a saber, la descripción de un caso de síndrome de Apert realizada por Andrés Martínez Vargas un año antes de la descripción primigenia³, la del síndrome de Poland redactada por el mismo autor y la del síndrome de Ehlers-Danlos (anexo 1). Junto a la publicación del síndrome de Apert, las que versan sobre los síndromes DOORS y Hallermann-Streiff-Francois («Un caso de displasia ectodérmica») se redactaron, asimismo, antes de la publicación *princeps*.

Cuatro revistas, *Anales de Pediatría*, *Revista Española de Pediatría*, *Acta Pediátrica Española* y *Archivos de Pediatría*, acumularon, prácticamente, el 60% de los artículos (tabla 1). Las 3 primeras perviven, afortunadamente, en la actualidad. La cuarta fue editada por la Cátedra de Pediatría de la Facultad de Medicina de Barcelona (desaparecida en 2001), al igual que su antecesora en el tiempo, *La Medicina de los Niños*, que se publicó entre 1901 y 1936, bajo la dirección del catedrático Andrés Martínez Vargas.

Es muy llamativa la aportación bibliográfica de las revistas de las sociedades pediátricas regionales españolas (tabla 1). La mayoría de los artículos vieron la luz en la década de los setenta, lo que es indicativo de una época de auge de este tipo de revistas en ese momento histórico. Su evolución posterior ha sido muy desigual.

Es de destacar la dispar contribución de las distintas revistas a lo largo del tiempo. Así, en las dos últimas décadas del siglo xx, los trabajos recopilados aparecieron, únicamente, en 3 publicaciones. En cambio, en la década de los setenta, los 30 artículos aportados se divulgaron en 15 revistas distintas (tabla 1). El que casi la mitad de los artículos seleccionados se publicasen en esa década no es un tema baladí. En nuestra opinión, ese periodo marca el inicio de la madurez de nuestra pediatría. Así, en ese periodo, se crearon los hospitales de la Seguridad Social en numerosas poblaciones españolas independientemente de las cátedras universitarias, se empezaron a desarrollar las especialidades pediátricas, se amplió el acceso de los pediatras a los congresos, indudable fuente de formación continuada, y se mejoró el acceso a la información científica por medio de una mayor disponibilidad de acceso a libros, revistas y bases de datos (recuérdense aquellos inolvidables «tomazos» del *Index Medicus*).

Es llamativa la contribución de los médicos adscritos a la Fundación Jiménez Díaz (Clínica de la Concepción), con publicaciones realizadas entre 1949 y 1972, de los primeros casos de los síndromes de Peutz-Jeghers (1949), pancitopenia de Fanconi (1953), Holt-Oram (1967), Rubinstein-Taybi (1970) y síndrome LEOPARD (1972) (anexo 1). Pedro de la Barrera, coautor de los 2 primeros de esos 5 trabajos, fue un médico original de la isla de El Hierro experto en hipertensión arterial que, antes de ocupar su puesto en aquella clínica, ocupó un puesto menos lucido y, aún, menos científico en las obras de construcción del Valle de los Caídos de Madrid⁴. Andrés Sánchez Cascos, coautor del tercero y el quinto de esos trabajos, fue un ejemplo paradigmático de un médico con una amplia cultura médica, experto en cardiología, genética y síndromes malformativos.

La clínica *War Memorial* de Bruselas fue un centro hospitalario belga al que acudieron, con frecuencia, pediatras españoles en la década de los cincuenta y los sesenta. Incluso, los médicos que habían asistido a dicho hospital presentaron comunicaciones en algunos congresos nacionales de pediatría bajo el epígrafe de *Antiguos Alumnos del War Memorial*⁵. De hecho, uno de los 3 profesores extranjeros invitados de honor en el Congreso Nacional de Pediatría celebrado en Canarias en 1964 fue el Profesor Maurice Lust, director del mencionado hospital⁵.

Es un hecho que el número de autores de los artículos científicos se incrementa con el paso del tiempo (tabla 2). Este dato ha sido señalado anteriormente en nuestro país⁶. El trabajo en equipo ha sido una adquisición propia de las últimas décadas con servicios de pediatría multipersonales constituidos por los integrantes de la plantilla junto a los médicos residentes. Con respecto al tiempo transcurrido entre la publicación *princeps* del síndrome y la primera publicación española sobre el tema, pocos comentarios se pueden hacer. Depende de la frecuencia de la entidad y de la oportunidad de poder estudiar a un paciente afectado, por lo que puede existir una gran variabilidad temporal. Así,

por ejemplo, Poland describió un paciente con un defecto unilateral del músculo pectoral⁷ en 1841 y la primera descripción española que hemos encontrado sobre el cuadro que lleva su nombre data de 1905, es decir, 64 años después. En contra, la descripción de Giedion del síndrome trico-rino-falángico⁸ se realizó en 1966 y solo 2 años después apareció el artículo de Manuel Cruz y Francés sobre el mismo tema. Aquí, es preciso recordar que la publicación que hemos denominado *princeps*, habitualmente, no es la primera, ya que puede transcurrir cierto tiempo desde la publicación de los primeros casos y la toma de conciencia de que se corresponden con una nueva entidad nosológica. Así, Hallermann⁹ publicó su trabajo en 1948, Streiff¹⁰ en 1950 y el artículo *princeps* de Francois¹¹ data de 1958. Este último autor pudo reunir los 2 casos antes citados^{9,10}, sumar 2 propios, analizar las manifestaciones clínicas de otros 20 publicados previamente y realizar la síntesis que permitió considerar la displasia ectodérmica o síndrome de Hallermann-Streiff-Francois como un nuevo síndrome malformativo.

La mayoría de los síndromes malformativos se nominan con el epónimo del autor o autores que hicieron la primera o las primeras descripciones. En algunas ocasiones, se trata de acrónimos como los síndromes DOORS o LEO-PARD. En otras, se designa la causa, en las raras ocasiones en la que es conocida (síndrome alcohólico fetal) y, en

otras, se citan los datos clínicos más distintivos (síndromes cerebro-costo-mandibular, hipoplasia femoral-facies inusual, oro-facio-digital, trico-rino-falángico, trombocitopenia y aplasia radial, velocardiofacial). Estos nombres descriptivos suelen ser los impuestos por los autores del trabajo original. Cuando los nombres originales no tienen éxito (Cornelia de Lange describió sus primeros casos con el nombre de *nanismo typus Amstelodamensis*¹², por ejemplo), se utilizan los epónimos, nominados en los artículos *princeps* que definen la nueva entidad nosológica o en alguno posterior.

En fin, para concluir es preciso insistir en que nuestra revisión es necesariamente incompleta puesto que se han descrito en la bibliografía pediátrica muchos más síndromes que los estudiados aquí. Además, 2 entidades sindrómicas muy conocidas no se pudieron incluir por no disponer de la información bibliográfica exacta. Así, en el caso del síndrome de Pierre Robin sabemos de la existencia de casos publicados, por separado, por Gubern y Jaso¹³ en 1955, y en el de Treacher Collins, estamos al tanto de un artículo firmado por Rodríguez Vigil¹³ escrito en 1965.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Anexo 1.

1. *Síndrome de Adams-Oliver*. Sánchez Luna M, García García MJ, Sala Juanes MI, Pastor Abascal I, Omeñaca Teres F. Aplasia cutis congénita y braquidactilia: Síndrome de Adams-Oliver. *An Esp Pediatr*. 1988;29:477-478
2. *Síndrome alcohólico fetal*. Cahuana A, Krauel J, Molina V, Lizárraga I, Alfonso H. Fetopatía alcohólica. *An Esp Pediatr*. 1977;19:673-676
3. *Síndrome de Angelman*. Pascual Pascual SI, Campos Tullot R, Escudero B, García Simón R. Síndrome «happy puppet» o de Angelman. Revisión a propósito de tres casos. *An Esp Pediatr*. 1986;24:311-316
4. *Síndrome de Apert*. Martínez Vargas A. Osteogénesis imperfecta II. Raquitismo fetal. Raquitismo congénito tipo A de Ballantyne. No tiene cabida entre las cuatro variedades de condrodistrofia de Kaufmann. *La Medicina de los Niños*. 1905;6:97-106
5. *Síndrome de Beckwith-Wiedemann*. Natal A, Peguero G, Malveyh J, Canal-Riazuelo J, Boix-Ochoa J. Síndrome de Wiedemann-Beckwith. Presentación de dos casos. *Rev Esp Pediatr*. 1972;28:489-498
6. *Síndrome cerebro-costo-mandibular*. Fidalgo Alvarez I, Rodríguez Rodríguez MR, Fraile Moreno E, San Vicente Leza MT, Velasco Dujo A. Síndrome cerebro-costo-mandibular. *An Esp Pediatr*. 1988;28:591-593
7. *Síndrome de Coffin-Lowry*. Jordan J, Ramírez J, de la Rubia L, Oliver A, González M, Gracia R, et al. Síndrome de Coffin-Lowry. A propósito de un caso. *Rev Esp Pediatr*. 1986;42:191-195
8. *Síndrome de Coffin-Siris*. García-Tornel Florensa S, Camarasa Piquer F, González Benages A, Pou Fernández J, et al. Retraso mental con ausencia de uña y falange distal del quinto dedo (Síndrome de Coffin -Siris). *Arch Pediatr*. 1977;28:313-318
- 9a. *Síndrome de Cohen*. Pombo M, Bautista A, Rodríguez E, Fernández Bustillo M, Cutrin JM, Castro Gago M. Síndrome de Cohen. *Rev Esp Pediatr*. 1984;40:35-38
- 9b. *Síndrome de Cohen*. Argente J, Aparicio JM, Quintana A, Barrio R, Hernández M. Síndrome de Cohen: presentación de un caso y revisión de la literatura. *Rev Esp Pediatr*. 1984;40:39-44
10. *Síndrome de Cornelia de Lange*. Altozano P. Un caso de nanismo typus amstelodamensis. *Rev Esp Pediatr*. 1961;17:319-332
11. *Síndrome de Di George*. Álvarez Suárez I, Peña Carrión A, Ruiz Villaespesa A, Barrio Castellano R, Fontan G, et al. Síndrome de Di George incompleto. *An Esp Pediatr*. 1976;9:453-459
12. *Síndrome DOORS*. García Nieto V, López Mendoza S, Ortigosa L, Rodríguez I. Síndrome de ausencia de falanges distales y uñas asociada con sordera. *An Esp Pediatr*. 1980;13:3-8
13. *Síndrome de Dubowitz*. Castro-Gago M, Fernández-Jiménez J, Rodríguez Cervilla J, Pombo M, Bautista A, Rodríguez E. Síndrome de Dubowitz. *Rev Esp Ped*. 1981;37:243-246
14. *Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen*. Pascual-Castroviejo I, Casas C, Rodríguez Costa T. Síndrome de Dyggve-Melchior-Clausen. Presentación de un caso. *An Esp Pediatr*. 1976;9:91-96

15. *Síndrome de Ehlers-Danlos*. Navarro Martín A, Aguilera Maruri C. *Actas Derm Sif*. 1932;25:126-135
- 16a. *Síndrome de Ellis Van Creveld*. Valls A, Rodríguez Peñalver M, López Caparrós MR, Hoces L, Bueno J. Estudio comparativo del síndrome de Ellis Van Creveld y la distrofia torácica asfixiante (enfermedad de Jeune). *Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría*. 1973;7:3-6
- 16b. *Síndrome de Ellis Van Creveld*. Romo A, Santamartina V, Ros L, Llobet A. Síndrome de Ellis y Van Creveld. Observación familiar en dos hermanos. *Boletín de la Sociedad Canaria de Pediatría*. 1973;7:167-170
17. *Síndrome de pancitopenia de Fanconi*. De la Barreda P, Alcalá R. Síndrome de Fanconi. *Rev Clin Esp*. 1953;48:110-111
18. *Síndrome de Hallermann-Streiff*. Sáinz de los Terreros C, Sáinz de los Terreros Amézaga C, Matos J. Un caso de displasia ectodérmica. *Acta Ped Esp*. 1954;12:1090-1097
19. *Síndrome de Fraser*. Pérez Aytes A, Fabregat Ferrer E, Ramos Fernández V, Uixera Marzal L, Froufe Sánchez A. Síndrome de Fraser, agenesia renal y ascitis fetal. *An Esp Pediatr*. 1993;39:163-166
20. *Síndrome de Freeman-Sheldon*. Arizcun J, Alonso T, Arrabal M. Síndrome de Freeman-Sheldon. *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Madrid y Región Centro*. 1974;21:199
21. *Síndrome de Fryns*. Rodríguez González JI, Echevarría Iturbe C, Lázaro Santander R, García Rojo M, Palacios Calvo J. Síndrome de Fryns. *An Esp Pediatr*. 1990;32:363-364
22. *Síndrome de Goldenhar*. Meneses AG. El síndrome de Goldenhar. Aportación personal de tres nuevos casos. *Acta Ped Esp*. 1967;25:489-497
23. *Síndrome de Goltz*. Pascual-Castroviejo I, Luego dos Santos A, Baquero Paret G. Síndrome de Goltz. Presentación de dos casos. *An Esp Pediatr*. 1982;16:524-526
24. *Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss*. Santos Borbujo J, Plaza Almeida J, Diego Núñez MA, Monzón Corral L. Síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss. Primera aportación española. *Rev Esp Pediatr*. 1994;50:474-476
25. *Síndrome de hipoplasia femoral-facies inusual*. Aledo AG, Gracia R, Carmona MJ, Temboury MC, Laorden L, Peralta A. El síndrome de hipoplasia femoral-facies peculiar. *An Esp Pediatr*. 1984;21:861-863
26. *Síndrome de Holt-Oram*. Cascos AS. Holt-Oram syndrome. *Acta Paediatr Scand*. 1967;56:313-317
27. *Síndrome de Jarcho-Levin*. Castroviejo IP, Rodríguez-Costa T, Castillo F. Spondylo-thoracic dysplasia in three sisters. *Dev Med Child Neurol*. 1973;15:348-354
28. *Síndrome de Joubert*. Santolaya JM, Pascual-Castroviejo I. Defectos vermianos; retraso mental; movimientos anormales y alteraciones del ritmo respiratorio. *Rev Neurol*. 1974;4:15-24
29. *Síndrome de Kabuki*. Galán-Gómez E, Cardesa-García JJ, Campo-Sampedro FM, Salamanca-Maesso C, Martínez- Frías ML, Frías JL. Kabuki make-up (Niikawa-Kuroki) Syndrome in five Spanish children. *Am J Med Genet*. 1995;59:276-282
30. *Síndrome de Kenny-Caffey*. Sarría A, Toledo F, Toledo J, Vega ML, López S, Bueno M. Estenosis tubular diafisaria (síndrome de Kenny-Caffey). *An Esp Pediatr*. 1980;13:373-380
31. *Síndrome de Klippel-Feil*. Barros JL, Rábano Navas A, García-Sabrido JL. Síndrome de Klippel-Feil (fusión congénita de las vértebras cervicales). *Craneoostenosis*. Hospital General (Madrid). 1971;11:213-220
32. *Síndrome de Klippel-Trenaunay*. Martorell F, Palou J. Klippel-Trenaunay con comunicación arteriovenosa intraósea de la Vª vértebra lumbar. *Angiología*. 1962;14:16-19
33. *Síndrome de Kniest*. Delgado A, Egues J, Lozano MJ, Bernalda E. Enfermedad de Kniest. *An Esp Pediatr*. 1976;9:199-204
34. *Síndrome de Larsen*. López Sastre J, Fernández Toral J, Orense M, Valdés-Hevia J, Crespo M. Síndrome de Larsen. *Rev Esp Pediatr*. 1975;31:349-366
- 35a. *Síndrome LEOPARD (síndrome de Walther-Polansky-Grots)*. Sánchez Cascos A. Genetics of pulmonic stenosis. *Acta Cardiol*. 1972;27:316-330
- 35b. *Síndrome LEOPARD*. Oyarzábal M, Los Arcos E, Mendivil C, Delgado A. Síndrome Leopard. A propósito de cuatro observaciones. *An Esp Pediatr*. 1978;11:633-640
36. *Síndrome de Marfan*. De Velasco Rami JA, Tormo Alfonso V, Pérez Fernández E, Valor Albiach V. Síndrome de Marfan con insuficiencia mitral en varios miembros de una familia. *Revista Española de Cardiología*. 1971;24:95-105
37. *Síndrome de Marshall-Smith*. Baldellou Vázquez A, Martínez Martínez MC, Serrano Luna JL, Gomá Brufau A, Casado de Frías E. Revisión del síndrome de edad ósea acelerada. A propósito de una nueva observación. *Bol Soc Arag Pediatr*. 1975;6:23-32
38. *Síndrome de McKusick-Kaufman*. González de Dios J, García-Alix A, Cabañas F, Pérez Rodríguez J, Quero Jiménez J. Síndrome de McKusick-Kaufman: secuencia de hidrometrocolpos. *An Esp Pediatr*. 1992;36:242-245
- 39a. *Síndrome de Meckel*. García Pérez D, Bances R, Gil Rivas R, Zapatero Martínez M. Síndrome de Meckel. Disencefalia esplacnoquística. *Rev Esp Pediatr*. 1977;33:539-546
- 39b. *Síndrome de Meckel*. Argemí J, Contreras M, Robles E, Aguirre T, Vilches J, Campos A, et al. Síndrome de Meckel Grüber (Disencefalia esplacnoquística). *Arch Pediatr*. 1977;28:319-326
40. *Síndrome oro-facio-digital*. Herraiz JI, González C, Navarro M, Lledó G, Gracia R. Síndrome oro-facio-digital (observación de un caso en una hembra). *An Esp Pediatr*. 1974;7:57-61
41. *Síndrome de Peutz-Jeghers*. Alcalá-Santaella R, Barrera Espinosa P. Comentarios sobre un caso de poliposis múltiple con formaciones del intestino delgado y grueso, coincidente con pigmentación cutánea. Síndrome de Peutz-Jeghers. *Rev Clin Esp*. 1958;69:102-104
42. *Síndrome de Poland*. Martínez Vargas A. Osteogénesis imperfecta IV. Costillas imperfectas. Pleurosomía. Celosomía. Esternón con pseudo-artrosis. *La Medicina de los Niños*. 1905;6:132-135

43. *Síndrome de Prader-Willi*. Sánchez Villares E, Martín Esteban M, Durantez Mayo O. Amiotonía congénita con síndrome de Prader-Willi incompleto. Boletín de la Sociedad Castellano-Astur-Leonesa de Pediatría. 1964;5:191-207
44. *Síndrome de Robinow*. Rodríguez Costa T, García de León R, Casas Fernández C, Puche Mira A, Pérez Bryan J. Síndrome de Robinow (nanismo de la cara fetal). Presentación de un caso y revisión de la literatura. An Esp Pediatr. 1984;20:55-61
45. *Síndrome de Rubinstein y Taybi*. Orts Serrano F. Retraso mental y alteraciones facio-digitales. Bol Fundación Jiménez Díaz. 1970;2:221-226
- 46a. *Síndrome de Schwartz-Jampel*. Greze J, Baldet P, Dumas R, Cadilhac J, Pages A, Jean R. Dystrophie osteo-chondro-musculaire de Schwartz Jampel. Deux cas familiaux. Arch Franç Péd. 1975;32:59-75
- 46b. *Síndrome de Schwartz-Jampel*. López-Terradas JM, Castroviejo IP, Gutiérrez M, Rodríguez Costa T. Síndrome de Schwartz-Jampel. Aportación de un nuevo caso y revisión de la literatura. An Esp Pediatr. 1979;12:345-358
47. *Síndrome de Seckel*. Michelena del Riego M, Armesto Prieto J, Martínón León F, Martínón Sánchez F. Síndrome de Seckel (Aportación de una nueva observación). Galicia Clínica. 1973;45:735-739
48. *Síndrome de Silver-Russell*. Soler Roca G, Fenellos Fernández V. Un caso de síndrome de Russell-Silver. Boletín de la Sociedad Valenciana de Pediatría. 1971;13:461-466
- 49a. *Síndrome de Sjögren-Larsson*. Gil Barberá J. Síndrome de Sjögren y Larsson. Ictiosis-oligofrenia-contractura piramidal simétrica. Acta Pediat Esp. 1963;21:415-424
- 49b. *Síndrome de Sjögren-Larsson*. Cabezuero-Huerta G, Mulas F, Frontera-Izquierdo P. Síndrome de Sjögren-Larsson. Estudio de dos casos. An Esp Pediatr. 1983;18:399-402
50. *Síndrome de Smith-Lemli-Opitz*. Altirriba Valls O, Raspall Torrent F, Esque Ruiz MT. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Arch Pediatr. 1972;23:327-334
51. *Síndrome de Sotos*. Málaga S, Rivas MF, Suárez Tomás JI, Vázquez JA. Gigantismo cerebral (síndrome de Sotos). A propósito de tres observaciones. Bol Soc Cast Ast León de Pediatría. 1979;20:175-183
52. *Síndrome de Sturge-Weber*. Cruz Hernández M. Enfermedad de Sturge-Weber. Presentación de un caso. Bol Soc Pediat Madrid. 1955;9:198-206
53. *Síndrome trico-rino-falángico*. Cruz M, Francés JM. El síndrome trico-falángico: Una nueva forma de disostosis periférica. Arch Ped. 1968;19:475-488
54. *Síndrome trombocitopenia y aplasia radial (TAR)*. Alvarez Fernández E, Moraga Llop FA, Vela Ferrer E, Cruz M. Síndrome de púrpura trombocitopénica congénita y aplasia bilateral de radio. Arch Pediatr. 1973;136:31-38
55. *Síndrome velocardiofacial (síndrome de Shprintzen)*. Cañabate Reche F, García Peñas JJ, González-Ripoll Garzón M, Ruiz Gómez C, López Muñoz J. Síndrome velocardiofacial. Evolución natural de cuatro casos. Malformaciones asociadas. An Esp Pediatr. 1996;45:205-208
56. *Síndrome de Waardenburg*. Gálvez Montes J. Aportación al síndrome de Waardenburg (Hyperplasia interocularis cum dystopia lateroversa canthi medialis, ptosis palpebralis, blepharophimosis, dyschromia iridocutanea et dysplasia auditiva). Arch Soc Oftalmol Hispano-Americana. 1958;18:1053-1056
57. *Síndrome de Walker-Warburg*. Macaya Ruiz A, Roig Quilis M, Sancho Olive S, Navarro Fernández-Valbuena C, Tallada Serra M, Olesti Marco M. Síndrome de Walker-Warburg: disgenesia cerebro-ocular y distrofia muscular congénita. An Esp Pediatr. 1989;31:465-469
58. *Síndrome de Weaver*. Bosch-Banyeras JM, Salcedo S, Lucaya J, Laverde R, Boronat M, Marti-Henneberg C. Acceleration du developpement postnatal, hypertonie, elargissement des phalanges medianes et des metaphyses distales du femur, facies particulier: s'agit-il d'un syndrome de Weaver? Arch Franç Péd. 1978;35:177-183

Bibliografía

1. Smith DW. Atlas de malformaciones somáticas en el niño. Aspectos genéticos, embriológicos y clínicos. 2ª ed. (ed. esp.) Barcelona: Ed. Pediátrica; 1978.
2. Marañón G. La medicina y los médicos. Madrid: Espasa-Calpe; 1962. p. 18.
3. Apert ME. De l'acrocephalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hop Paris. 1906;23:1310-30.
4. García Nieto V. El Instituto de Fisiología y Patología Regionales de Tenerife hace 50 años. La pérdida de Tomás Cerviá. Acta Médica (Tenerife). 2012;16-7.
5. Programa del XI Congreso Nacional de Pediatría. Madrid: Asociación Española de Pediatría; 1964. p. 47.
6. García Nieto VM, Monge Zamorano M, Quintana Herrera C. Evolución de la bibliografía pediátrica española. Rev Esp Pediatr. 1991;47:435-40.
7. Poland A. Deficiency of the pectoral muscle. Guy's Hosp Rep. 1841;6:191.
8. Giedion A. Das tricho-rino-phalangeale syndrom. Helv Paediatr Acta. 1966;21:475-85.
9. Hallermann W. Vogelgesicht und cataracta congenita. Klin Monatsbl Augenheilkd. 1948;113:315-8.
10. Streiff EB. Dymorphie mandibulo-faciale (tête d'oiseau) et alterations oculaires. Ophthalmologica. 1950;120:79-83.
11. Francois J. A new syndrome: dyscephalia with bird face and dental anomalies, nanism, hypotrichosis, cutaneous atrophy, microphthalmia, and congenital cataract. Arch Ophthalmol. 1958;60:842-62.
12. De Lange C. Sur un type nouveau de degenerescence (typus Amstelodamensis). Arch Med Enfants. 1933;36:713-9.
13. Meneses AG. El síndrome de Goldenhar. Aportación personal de tres nuevos casos. Acta Ped Esp. 1967;25:489-97.