

ECTRODACTILIA FAMILIAR

Paula Gras Valentí¹, María Martínez Villar¹, Juana María Cerdán Reina¹, Honorio Sánchez Zaplana¹, Remedios García Martínez¹, Javier González de Dios^{1,2}

1 Unidad de Neonatología. Hospital General Universitario de Alicante. Alicante. España.

2. Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER). Madrid.

INTRODUCCIÓN

El término ectrodactilia hace referencia a un grupo de malformaciones congénitas raras caracterizadas por una hendidura central profunda en manos y/o pies. Se debe a aplasia y/o hipoplasia de falanges, metacarpianos y/o metatarsianos de uno o más dedos. También se denomina "deformidad en manos de langosta".



Figura 1



Figura 2



Figura 3



Figura 4



Figura 5

DISCUSIÓN

- Generalmente sigue un patrón de **herencia** autosómico dominante, con penetrancia casi completa.
- La **expresividad** es variable, apareciendo fenotipos distintos en la misma familia.
- La **etiopatogenia** no está esclarecida, pero alteraciones durante el desarrollo embriológico de los miembros en las semanas 6-7 de gestación, podrían causar estas malformaciones congénitas.
- Se conocen algunas mutaciones genéticas asociadas con la ectrodactilia (figura 6).
- El **pronóstico** es bueno, y la función del miembro variará con la gravedad del defecto al nacer.

CASO CLÍNICO

ANTECEDENTES PERSONALES:

Varón RNT (38+1 sg), AEG (2830g). Producto de un embarazo controlado, normoevolutivo, de padres jóvenes (madre 33 años, padre 32) no consanguíneos. Niega hábitos tóxicos o fármacos durante el embarazo. La ecografía de la semana 20 reveló alteración en ambas manos y pies, sin otros hallazgos.

ANTECEDENTES FAMILIARES DE INTERÉS:

- Bisabuela paterna: focomelia de miembros superiores.
- Abuelo paterno y padre: ectrodactilia de ambas manos (figura 1) y pies.
- Hermano de 2 años: sano.

EXPLORACIÓN FÍSICA: Malformación de:

- MANOS: sindactilia de 3º y 4º dedo derechos con falange supernumeraria en 1º dedo bilateral (figura 2 y 3)
- PIES: ausencia total de 2º, 3º, y 4º dedo, con hendidura media (figuras 4 y 5).
- No alteraciones en piel y anejos, ni fisura palatina.

ESTUDIOS COMPLEMENTARIOS:

- Ecografía abdominal: sin hallazgos.
- Cariotipo: normal.

EVOLUCIÓN:

Sin incidencias. Pendiente de valorar por cirugía plástica.

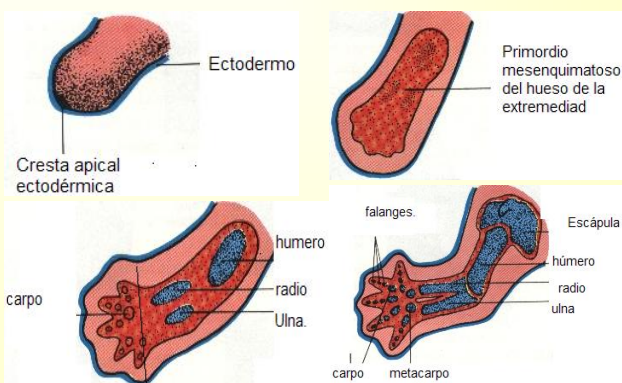


Figura 6: Embriología del miembro superior. La expresión del gen TP63 es crucial para sustentar la cresta ectodérmica apical durante el desarrollo embriológico de las extremidades. Su mutación podría relacionarse con malformaciones de la mano-pie hendido.