

## POLIDACTILIA POSTAXIAL Y ENFERMEDAD DE HIRSCHPRUNG: CUANDO TODO SUGIERE UN SÍNDROME MALFORMATIVO NO IDENTIFICADO

Latorre S, Revert R, Vicent S, Vives E, Muñoz P, Tapia C

Hospital General Universitario de Alicante

### INTRODUCCIÓN

La polidactilia es la malformación hereditaria de los miembros más frecuente. Presenta gran heterogeneidad genética y fenotípica y se caracteriza por la presencia de dedos de pies y/o manos extra, bien como característica fenotípica de algunos síndromes o como evento aislado. Es más 10 veces más frecuente en la raza negra que la blanca y a su mismo tiempo más frecuente en varones que en mujeres. Se puede clasificar, principalmente, en preaxial o postaxial en función del tipo y grado de desarrollo del dedo/pedúnculo supranumerario, siendo la segunda la más frecuente (75%) de estas dos. Dentro de esta se distinguen 2 grupos, el tipo A con un dedo extra completamente desarrollado y el tipo B en donde el dedo no presenta el desarrollo completo. Destacar que la de tipo A se asocia más a herencia AR, mayor penetrancia y mayor agrupación sindrómica. La asociación de enfermedad de Hirschprung con polidactilia postaxial tipo A y consanguinidad es una condición raramente descrita.

### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Neonato mujer a término de 39+1, AEG (3130 g), hija de padres consanguíneos originarios de Senegal, que ingresa a las 24 horas de vida por letargia, hipotonía y pobre succión. No presenta antecedentes obstétricos ni perinatológicos a destacar. En la exploración física se objetiva soplo protomesosistólico II/VI, hipotonía axial, succión mordiente y polidactilia postaxial de ambas manos y pie derecho. Ante encefalopatía a estudio se realizan varias pruebas complementarias que descartan etiología infecciosa y metabólica. A nivel cardiológico destacan leves anomalías de la válvula pulmonar con aceleración anterógrada y DAP restrictivo.

Concomitantemente presenta regurgitaciones y vómitos alimenticios y deposiciones escasas con necesidad de estímulo ocasional. Tras enema opaco se objetiva estenosis de tercio proximal de sigma que se biopsia y confirma enfermedad de Hirschprung.

La paciente evoluciona favorablemente. Se realiza estudio genético con cariotipo que resulta normal y en el estudio Array se detectan dos duplicaciones de significado incierto de Xq26.3 y 8q24.22 y un 4,75% de regiones autosómicas con LOH probablemente relacionado con la consanguinidad.

### CONCLUSIONES

La polidactilia postaxial tipo A puede aparecer junto con otros defectos congénitos sindrómicos, estando documentadas más de 300 variantes. Debe investigarse, por tanto, la posibilidad de malformaciones asociadas. Su genética es muy compleja. La heterogeneidad genética, factores epigenéticos y genes asociados entre otros factores ambientales y de desarrollo son algunos de los mecanismos que juegan un papel clave en las diversas manifestaciones fenotípicas de estas malformaciones. La asociación de polidactilia tipo A con la enfermedad de Hirschprung y defectos cardiacos es una asociación raramente descrita y, favorecida por la consanguinidad, forma parte probablemente de un síndrome malformativo AR.

