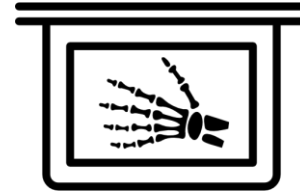


Diagnóstico diferencial de anomalía metacarpiana

Andrea Fullana Carbonell- R1
Tutoras: Inmaculada Bonilla Diaz y M^a Teresa Martínez Miravete



**Servicio de
Pediatria**
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL

Índice

- Caso clínico
- Definición y clasificación
- Diagnóstico diferencial
 - Pseudohipoparatiroidismo
 - Acrodisostosis
 - Hipertensión con braquidactilia
 - Braquidactilia tipo PTHLH con baja estatura
 - Síndrome tricorinofalángico
 - Síndrome de Turner
 - Braquidactilia E aislada, tipo HOXD13
- Continuación caso clínico
- Conclusiones
- Bibliografía



1. Caso clínico

Niña de 9 años que acude a consulta de atención primaria por ausencia de nudillo en el quinto dedo de ambas manos

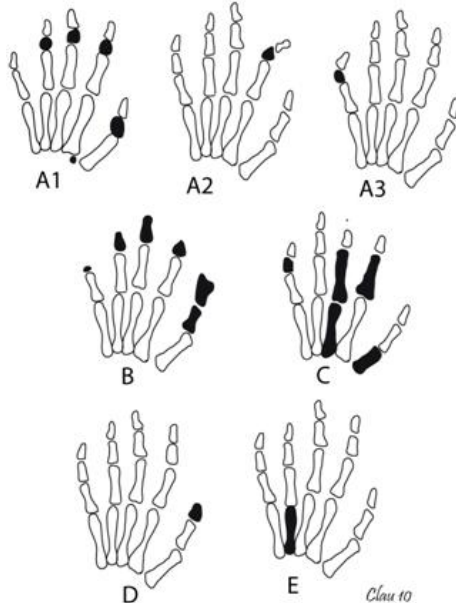
En la exploración física destaca una reducción bilateral del tamaño del 4º y 5º dedo

Se solicita una radiografía de ambas manos donde se objetiva una braquidactilia de 4º y 5º metacarpo bilateral sin otras anomalías óseas asociadas



2. Definición y clasificación

La braquidactilia es el acortamiento de alguna de las falanges y/o metacarpianos/metatarsianos



A1: falanges medias de todos los dedos en grado variable y falange proximal de los pulgares

A2: falange media índice y segundo dedo del pie.

A3: falange media del quinto dedo (Síndrome de Down)

B: Falanges medias cortas y falanges terminales rudimentarias o ausentes, puede haber sindactilia

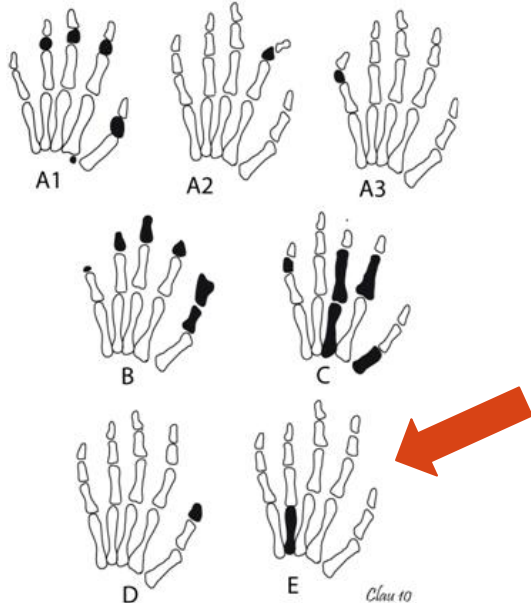
C: Falanges medias y proximales del segundo y tercer dedos. Falange media del quinto dedo es corta.

D: Falanges terminales de los pulgares

E: Acortamiento de uno o más metacarpianos y/o metatarsianos.

2. Definición y clasificación

La braquidactilia es el acortamiento de alguna de las falanges y/o metacarpianos/metatarsianos



A1: falanges medias de todos los dedos en grado variable y falange proximal de los pulgares

A2: falange media índice y segundo dedo del pie.

A3: falange media del quinto dedo (Síndrome de Down)

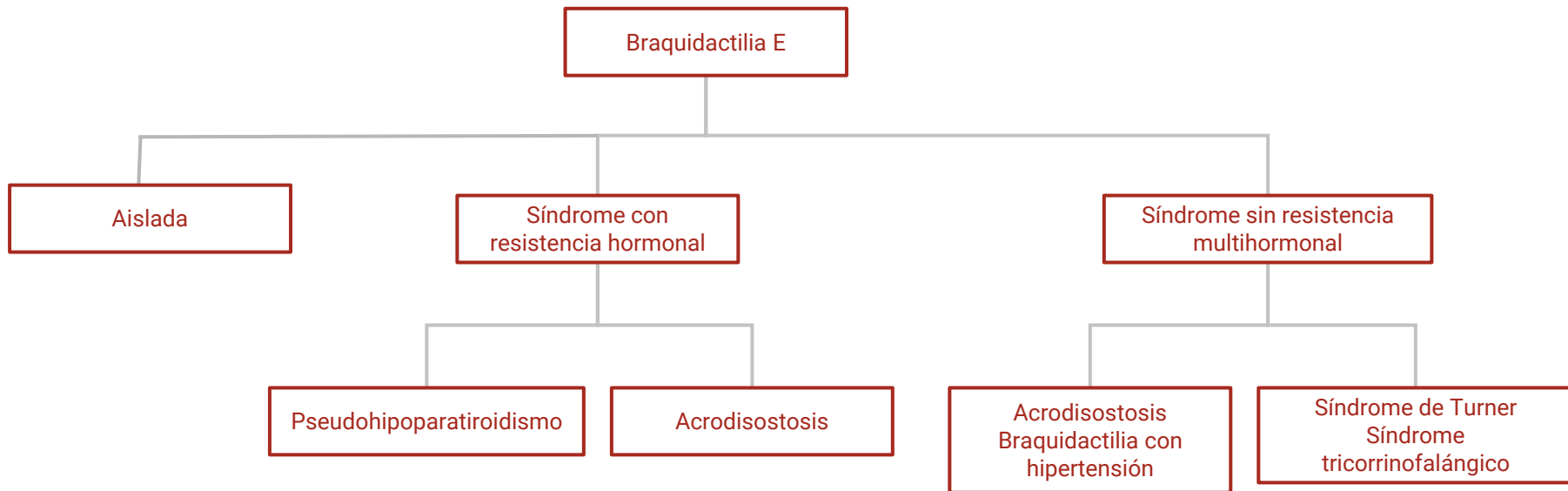
B: Falanges medias cortas y falanges terminales rudimentarias o ausentes, puede haber sindactilia

C: Falanges medias y proximales del segundo y tercer dedos. Falange media del quinto dedo es corta.

D: Falanges terminales de los pulgares

E: Acortamiento de uno o más metacarpianos y/o metatarsianos.

3. Diagnóstico diferencial



Pseudohipoparatiroidismo

- También llamado osteodistrofia hereditaria de Albright

- Clínica:

❖ Resistencia hormonal a la acción de la PTH



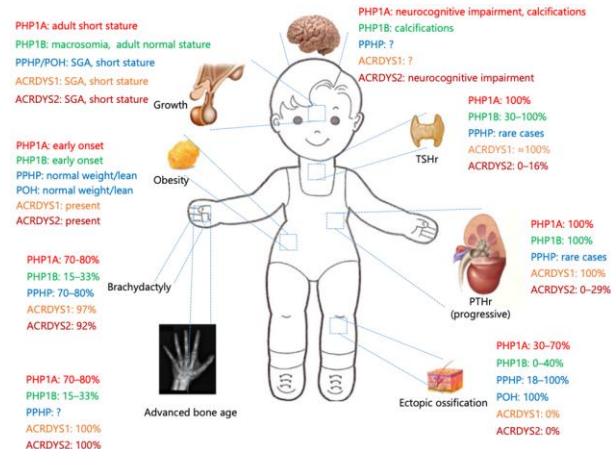
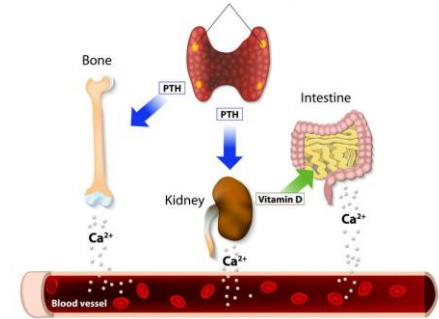
Hipocalcemia e hiperfosfatemia, PTH elevada

❖ Resistencia a otras hormonas: hipotiroidismo, hipogonadismo y deficiencia de hormona del crecimiento, resistencia a la insulina

- Fenotipo característico:

- Braquidactilia
- Estatura baja
- Obesidad
- Calcificaciones ectópicas
- Alteraciones del neurodesarrollo

Efectos de la PTH



Pseudohipoparatiroidismo

- También llamado osteodistrofia hereditaria de Albright

- Clínica:

❖ Resistencia hormonal a la acción de la PTH

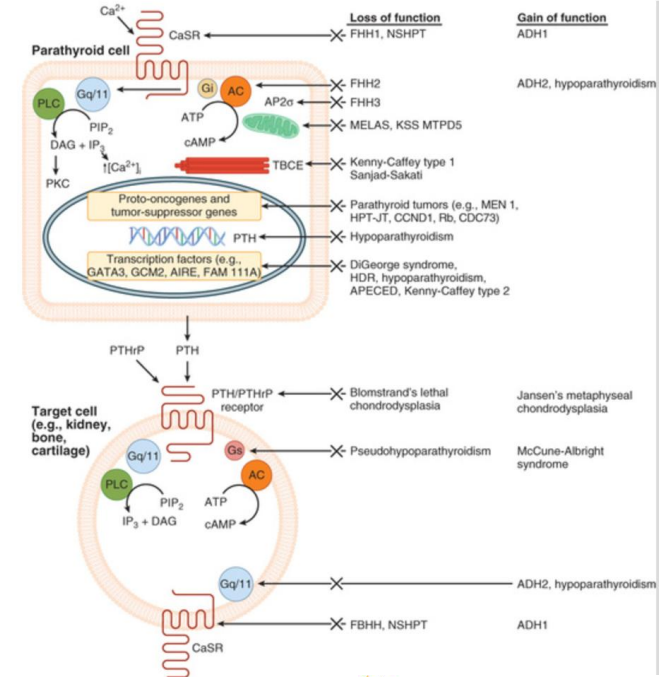


Hipocalcemia e hiperfosfatemia, PTH elevada

❖ Resistencia a otras hormonas: hipotiroidismo, hipogonadismo y deficiencia de hormona del crecimiento, resistencia a la insulina

- Fenotipo característico:

- Braquidactilia
- Estatura baja
- Obesidad
- Calcificaciones ectópicas
- Alteraciones del neurodesarrollo

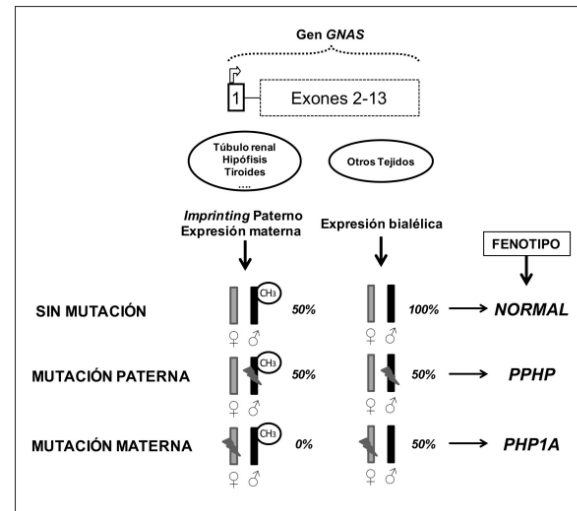


Pseudohipoparatiroidismo

Tabla 1. Tipos/Subtipos de pseudohipoparatiroidismo (PHP)

	Fenotipo AHO*	Resistencia hormonal	AMPc en orina	Ca en sangre	P en sangre	Infusión de PTH		Actividad Gs α	Defecto genético en el locus GNAS
						AMPc	P orina		
PHP1A	SI	Múltiple	↓	↓	↑	↓	↓	↓	Mutación inactivante en alelo materno del gen GNAS
PHP1B	NO	PTH (TSH)	↓	↓	↑	↓	↓	N	Pérdida de metilación en locus GNAS
PHP1C	SI	Múltiple	↓	↓	↑	↓	↓	N	Mutación inactivante en alelo materno del gen GNAS
PHP2	NO	PTH	↓	↓	↑	↑	↓	N	¿?
PPHP#	SI	NO	N	N	N	↑	↑	N/↓	Mutación inactivante en alelo paterno del gen GNAS

* AHO: Osteodistrofia hereditaria de Albright
PPHP: Pseudo-pseudohipoparatiroidismo N: normal



Acrodisostosis

Braquidactilia marcada (metacarpos, metatarsos y falanges del 2º, 3º y/o 4º dedo), disostosis, estatura baja y facies redonda con hipoplasia nasal, prognatismo e hipertelorismo

❖ Con resistencia multihormonal

- Resistencia a PTH+/- TSH
- Gen PPKAR1A

❖ Sin resistencia multihormonal

- Gen Pde4d



Hipertensión con braquidactilia o Bilginturan BD

- Hipertensión grave. Ictus antes de los 50 años si no tratamiento
- Estatura baja, facies redonda
- No discapacidad intelectual, obesidad o calcificaciones subcutáneas
- La braquidactilia no es apreciable hasta los 6 años de edad



Síndrome tricorrinofalángico

Herencia autosómica dominante, alta penetrancia y expresividad variable

Genes afectados: TRPS1 +/- EXT1

Dos subtipos: TRPS I y TRPS II

Estigmas:

- Alteraciones del pelo y uñas (cabello escaso de crecimiento lento, colas de las cejas pequeñas)
- Alteraciones faciales (nariz bulbosa, *filtrum* largo y plano, labio superior fino y pabellones auriculares prominentes)
- Alteraciones óseas (Displasia de caderas, pies pequeños y primer metatarsiano corto, exostosis y epífisis «marfiladas»)



Braquidactilia tipo E con baja estatura debido a mutaciones en PTHLH

PTHLH: hormona paratiroide-*like*. Regula el desarrollo óseo y las interacciones epitelio-mesenquimáticas durante la formación del tejido mamario y dental

Estigmas:

- Talla baja de intensidad variable, pseudoepífisis y braquidactilia
- Alteración en el desarrollo mamario
- Oligodontia y retraso en la erupción dental, malposición dental



Síndrome de Turner

- Monosomía parcial o total de X (45 X0)
- Estigmas: estatura baja, cuello corto, cubitus valgus, acortamiento metacarpial (principalmente 4º dedo), disgenesia gonadal y amenorrea primaria



Braquidactilia E aislada: tipo HOXD13

- No forma parte de un síndrome
- Gen HOXD13 con herencia autosómica dominante
- Estatura normal sin alteraciones del neurodesarrollo

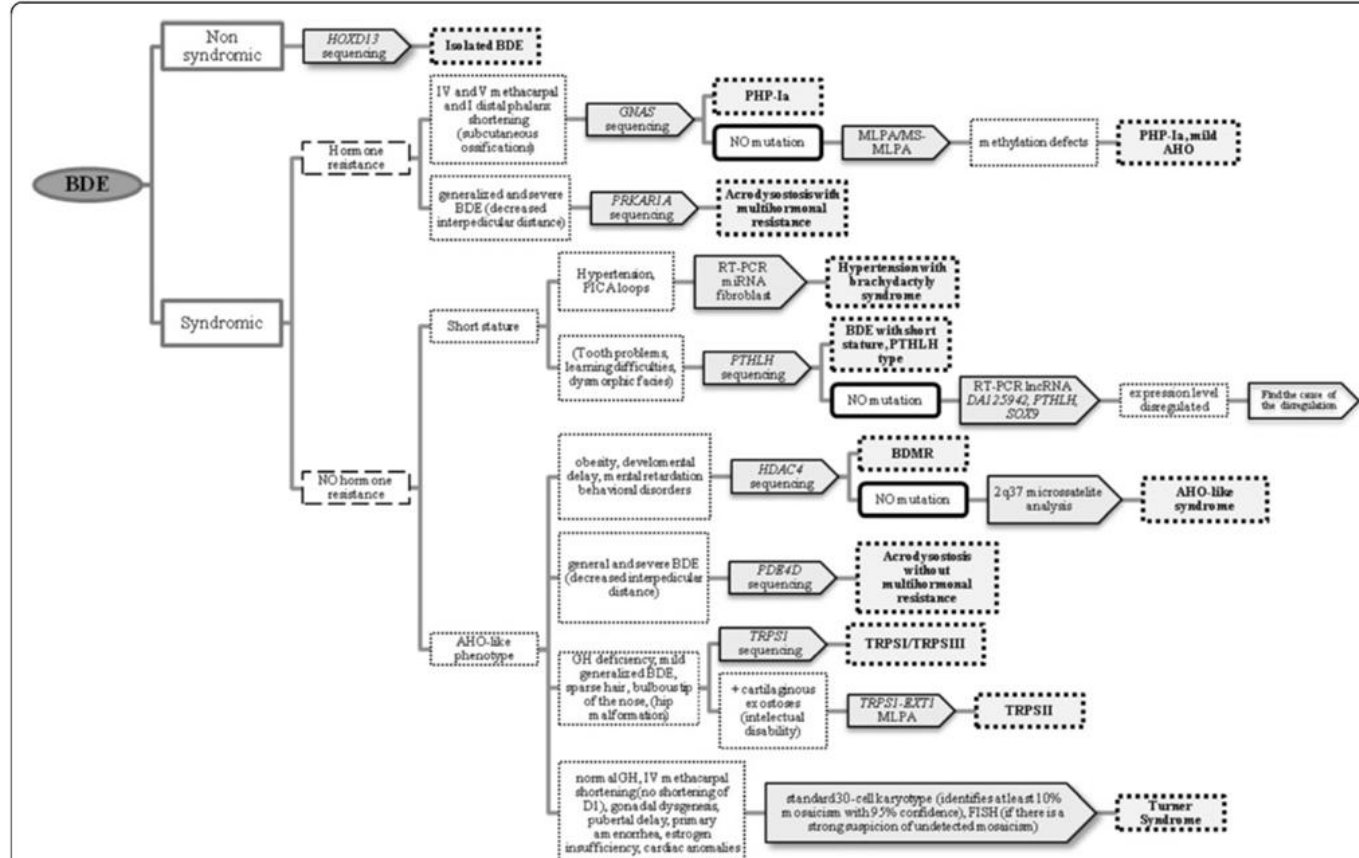


Además de braquidactilia de metacarpos puede asociar:

- Sindactilia
- Alargamiento de las falanges distales, con acortamiento de la del pulgar
- Hipoplasia/aplasia, duplicación falángica lateral y/o clinodactilia



Algoritmo diagnóstico



Volviendo al caso clínico

No antecedentes familiares ni personales relevantes

EF normal, peso y talla en p50 aproximadamente

TA 120/ 76 mmHg

AS: analítica sanguínea con bioquímica, hemograma, hormonas, inmunoquímica, parámetros de metabolismo óseo y vitaminas, con resultados dentro de la normalidad

Ca²⁺: 9,6 mg/dl (8,8-10,8)

Fosfato inorgánico: 5,2 mg/dl (3,1-5,5)

PTH: 27,8 pg/ml (11,3-59,4)

TSH: 1,74 mU/L (0,38-4,84)



Volviendo al caso clínico

No antecedentes familiares ni personales relevantes

EF normal, peso y talla en p50 aproximadamente

TA 120/ 76 mmHg

AS: analítica sanguínea con bioquímica, hemograma, hormonas, inmunoquímica, parámetros de metabolismo óseo y vitaminas, con resultados dentro de la normalidad

Ca²⁺: 9,6 mg/dl (8,8-10,8)

Fosfato inorgánico: 5,2 mg/dl (3,1-5,5)

PTH: 27,8 pg/ml (11,3-59,4)

TSH: 1,74 mU/L (0,38-4,84)



Braquidactilia E aislada

4. Conclusiones

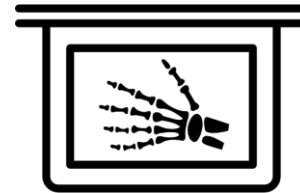
- La braquidactilia es un rasgo fenotípico infrecuente
- Hay diferentes tipos de braquidactilias y cada una de ellas se relacionan con diferentes patologías
- En la braquidactilia E es importante realizar un amplio diagnóstico diferencial que incluya principalmente al pseudohipoparatiroidismo y sus variantes, el síndrome hipertensión con braquidactilia y otros síndromes

5. Bibliografía

1. Temtamy S, Aglan M. Brachydactyly. [Orphanet J Rare Dis.](#) 2008; 3:15.
2. Pereda A, Garin I, Garcia-Barcina M, Gener B, Beristan E, Miren A et al. Brachydactyly E: isolated or as a feature of a syndrome. [Orphanet J Rare Dis.](#) 2013; 8:141.
3. Mantovania G, Bastepeb M, Monk D, Sanctisd L, Thielee S, Ahmed F et al. Recommendations for Diagnosis and Treatment of Pseudohypoparathyroidism and Related Disorders: An Updated Practical Tool for Physicians and Patients *Horm Res Paediatr* 2020;93:182–196
4. Castaño L, Pérez de Nanclares G, Aguayo A, Martínez de la Piscina I. Diagnóstico Molecular del Pseudohipoparatiroidismo. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* 2016; 7; p 34-42
5. Martos- Moreno GA, Lecumberri B, Pérez de Nanclares G. Implicaciones en pediatría del primer consenso internacional para el diagnóstico y asistencia a pacientes con pseudohipoparatiroidismo y enfermedades relacionadas. *Anales de pediatría.* 2019; 90 (2); p125.e1- 125 e11.
6. Doyle DA. Pseudohypoparathyroidism. En: Kliegman R. Nelson: 21 edición. Madrid: Elsevier; 2019. p.2948- 2950
7. Taboada Lugo N, Rios Ayala A, Montecinos Zubieta NV. Acta médica del centro, Caracterización del fenotipo clínico y conductual del síndrome tricorinofalángico tipo I. Informe de caso; 2018; 12 (4)

Diagnóstico diferencial de anomalía metacarpiana

Andrea Fullana Carbonell- R1
andrea.fullana@hotmail.com



**Servicio de
Pediatria**
DEPARTAMENTO DE SALUD
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL