



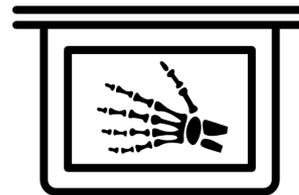
Elicha (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría



# Diagnóstico diferencial de anomalía metacarpiana en 4<sup>o</sup> y 5<sup>o</sup> dedo

**Autores:** Andrea Irene Fullana Carbonell, Maria Teresa Martinez Miravete, Julia Jaque Gomez-Aguado, Nieves Carretero Borrás, Elena Sanz Page, Ana Murillo Martinez, Alba Antón González , Alberto Marín Muñoz, Inmaculada Bonilla Diaz



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



# Índice

1. Caso clínico
2. Definición y clasificación
3. Diagnóstico diferencial
  - Pseudohipoparatiroidismo
  - Acrodisostosis
  - Hipertensión con braquidactilia
  - Síndrome tricorinofalángico
  - Braquidactilia E aislada, tipo HOXD13
4. Continuación caso clínico
5. Conclusiones
6. Bibliografía



Elche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



# 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

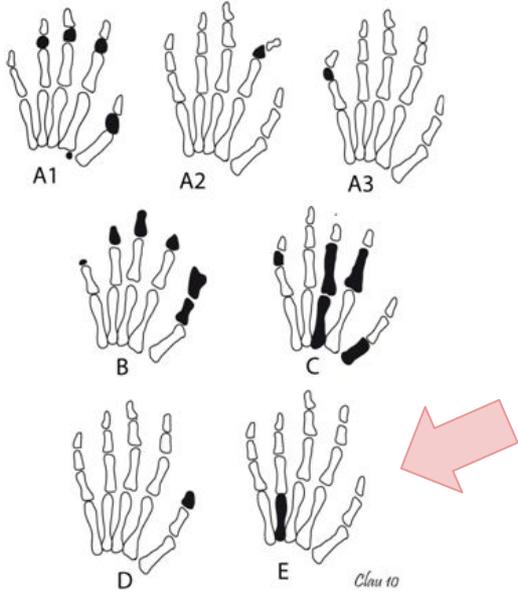


**Servicio de  
Pediatría**  
DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL



## 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.

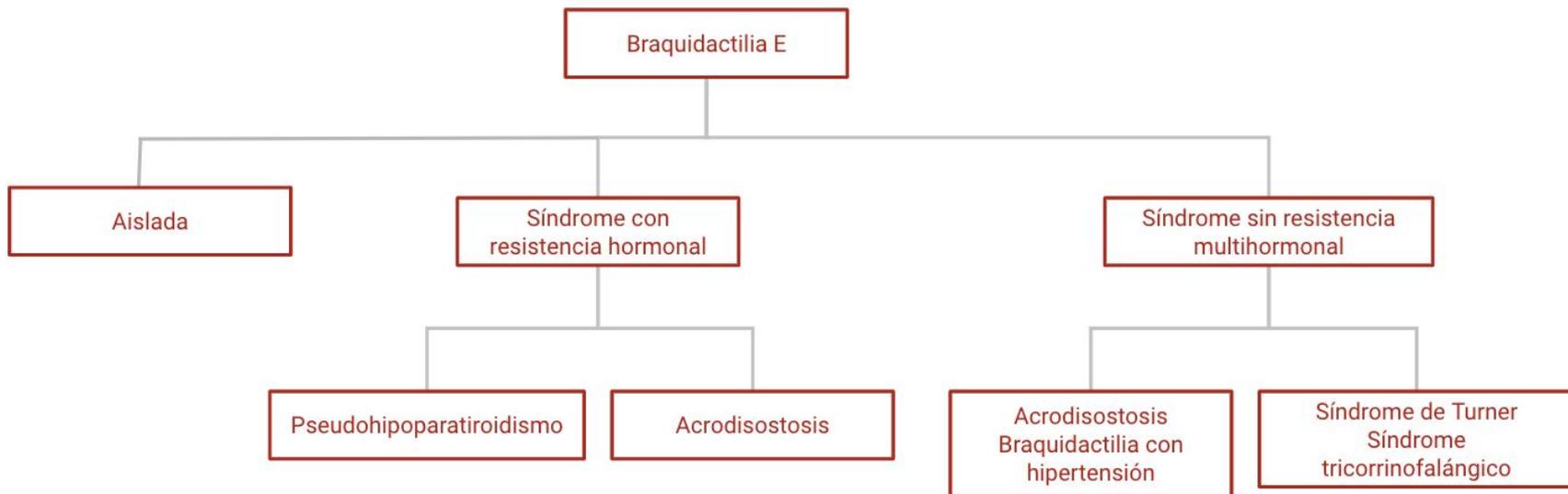
**D:** Falanges terminales de los pulgares

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





## 3. Diagnóstico diferencial





Elicha (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría

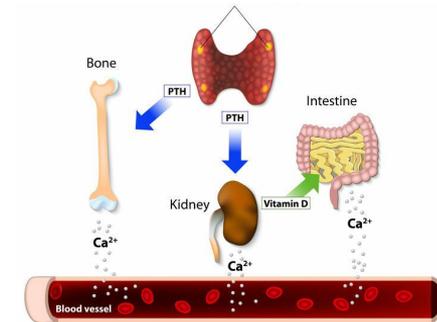


# Pseudohipoparatiroidismo

- También llamado osteodistrofia hereditaria de Albright
- Clínica:

- ❖ Resistencia hormonal a la acción de la PTH → Hipocalcemia e hiperfosfatemia, PTH elevada
- ❖ Resistencia a otras hormonas
- ❖ Fenotipo característico:
  - Braquidactilia y calcificaciones ectópicas
  - Estatura baja
  - Obesidad
  - Alteraciones del neurodesarrollo

## Efectos de la PTH



Servicio de  
Pediatría  
DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL



Elche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso**  
**Sociedad Valenciana**  
**de Pediatría**



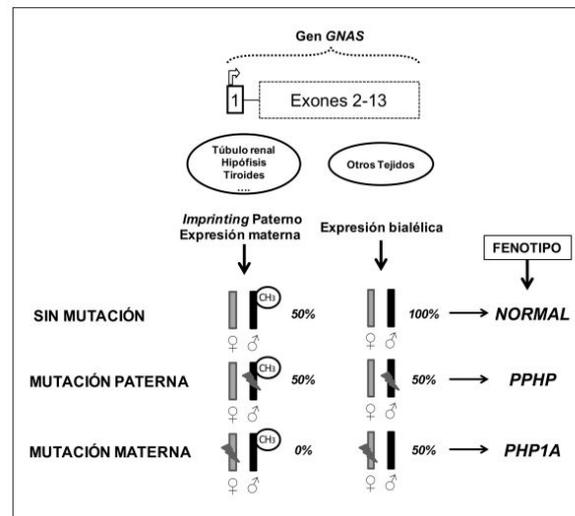
# Pseudohipoparatiroidismo

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 $\alpha$	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



**Servicio de**  
**Pediatría**

DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL



Elche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



# 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



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



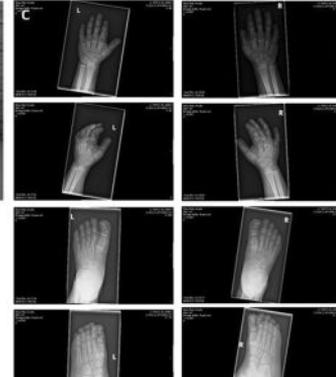
Eliche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



# Hipertensión con braquidactilia o Bilginturan BD

- Hipertensión grave.
- Estatura baja, facies redonda
- No discapacidad intelectual, obesidad o calcificaciones subcutáneas
- La braquidactilia puede no ser apreciable hasta los 6 años de edad





Elche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría



# Síndrome tricorrinofalángico

Herencia autosómica dominante, alta penetrancia y expresividad variable

Genes afectados: TRPS1 +/- EXT1

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»)



Servicio de  
Pediatría  
DEPARTAMENTO DE SALUD  
ALICANTE - HOSPITAL GENERAL



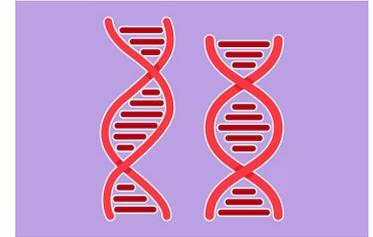
Elicha (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



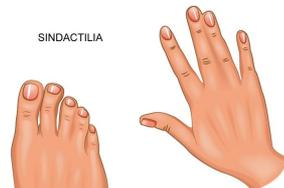
# Braquidactilia E aislada: tipo HOXD13

- 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



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



Elicha (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



## 4. Continuación 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

Ca<sup>2+</sup>: 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**



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



## 5. 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.
- Puede también ser un rasgo fenotípico aislado sin estar asociado a patología



## 6. 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, Monkc 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 fei conductual del síndrome tricorinofalángico tipo I. Informe de caso; 2018; 12 (4)





Elche (Alicante)  
18 al 20 de abril de 2024  
Centre de Congressos  
"Ciutat d'Elx"

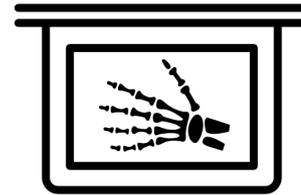
**XXXIX Congreso  
Sociedad Valenciana  
de Pediatría**



# Diagnóstico diferencial de anomalía metacarpiana en 4° y 5° dedo

**Autores:** Andrea Irene Fullana Carbonell-  
[andrea.fullana@hotmail.com](mailto:andrea.fullana@hotmail.com)

Maria Teresa Martinez Miravete, Julia Jaque Gomez-Aguado,  
Nieves Carretero Borrás, Elena Sanz Page, Ana Murillo Martinez,  
Alba Antón González , Alberto Marín Muñoz, Inmaculada Bonilla  
Diaz



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