

Monodactilia tetramélica y aplasia de radio unilateral asociados a hemivértebra. Descripción de un caso y revisión de la literatura

J. Uberos, R. Santana, E. Narbona, A. Muñoz

Departamento de pediatría,
Hospital Universitario "San Cecilio", Granada

Correspondencia:
Dr José Uberos Fernández,
c/Málaga 1
18170 Alfacar (Granada)
Email:mec018111@nacion.es

Nota clínica

RESUMEN

La monodactilia tetramélica es una forma poco frecuente de ectrodactilia que asocia en algunos casos adoncia y alteraciones en radio, cúbito o tibia. Presentamos un caso de ectrodactilia tipo 4 en la clasificación de Bugdoso y Lenz, donde además de la monodactilia tetramélica se asocia con aplasia de radio y hemivértebra.

Palabras clave: Ectrodactilia. Monodactilia. Malformaciones congénitas.

SUMMARY

Tetramelic monodactyly is an ectrodactyly not very frequent, that is associated in some cases with adoncia and alterations in radio, ulna or lukewarm. We present a case of ectrodactyly type 4 in the classification of Bugdoso and Lenz, where besides the tetramelic monodactyly is associated with radio aplasia and hemivertebra.

Key words: Ectrodactilia. Monodactilia. Malformaciones congénitas.

INTRODUCCIÓN

La monodactilia tetramélica es una forma de ectrodactilia (término derivado del griego ektroma-aborto-y dactilios-dedos-) descrita inicialmente en 1979 por Svejcar, *et al*¹, en dos gemelos idénticos que presentaban sólo el 5º dedo de cada mano, sin antecedentes de consanguinidad entre sus padres. Desde entonces se han comunicado otros casos con variable intensidad en cuanto a la afectación de manos o pies y que asocian en algunos casos adoncia, aplasia del conducto lacrimonasal y alteraciones en radio, cúbito o tibia. En el presente artículo se describe un caso de monodactilia tetramélica asociada a aplasia de radio unilateral y

presencia de hemivértebra en D₃. Otros estigmas malformativos frecuentemente asociados a la monodactilia como displasia ectodérmica, aplasia de conducto lacrimonasal o paladar hendido no estaban presentes en esta paciente. Los estudios genéticos realizados no demostraron ninguna anomalía en la paciente ni en sus padres.

CASO CLÍNICO

Recién nacido varón nacido en la 40 semana de edad gestacional por parto mediante cesárea, practicada tras constatarse desproporción cefalopélvica y fie-

bre materna. La madre tiene 28 años, sin patología malformativa familiar constatada, en historia materna y obstétrica no se recoge el antecedente de la ingestión de medicamentos o tóxicos, ni el antecedente de enfermedades intercurrentes durante la gestación. La bolsa se rompe espontáneamente y el líquido amniótico es teñido. El apgar del recién nacido es de 7-9. El recién nacido de peso: 3400 g, talla: 50 y perímetro cefálico: 37 cm, presenta buena vitalidad, está bien coloreado y el tono muscular es normal para su edad. En una primera inspección se comprueba una monodactilia que afecta a las cuatro extremidades, aparentemente brazos, antebrazos piernas y muslos están bien conformados; tanto tarso como carpo están presentes. La movilidad articular es normal, y no existen anquilosis ni retracciones a excepción de una rotación-abducción-supinación fija del carpo y tarso de ambos lados. La exploración de cuello, clavículas y escápulas es normal. La facies está bien conformada, los pabellones auriculares, posición de los ojos, pupilas y paladar son normales. La auscultación cardiorespiratoria es normal, el abdomen presenta una palpación normal, no evidenciándose masas ni visceromegalias. Los genitales externos son masculinos y los testes son palpables y de tamaño y consistencia normales.

Durante el periodo neonatal precoz la evolución del recién nacido cursó sin incidencias.

Exploraciones complementarias: La serie roja, blanca y megacariocítica no presentan alteraciones evidenciables. El estudio radiológico muestra en miembros superiores los siguientes hallazgos: ausencia de radio derecho, que si está presente en el lado izquierdo, el dedo existente en ambas manos muestra tres falanges y parece corresponder al 5º dedo; en miembros inferiores el dedo presente podría corresponderse con el 1º dedo, tibia y peroné presentes a ambos lados, fémures de aspecto normal con cadera inestable confirmada por ecografía; la radiografía de tórax muestra una silueta cardiaca normal con presencia de una hemivértebra a nivel de D₃. Las serologías practicadas al recién nacido frente a rubeola, toxoplasma, citomegalovirus, herpes simple y lúes, así como los resultados de los cultivos periféricos y centrales fueron negativos. El estudio por ultrasonidos, transfontanelar, renal y de caderas mostró únicamente una cadera inestable bilateral, ya comentada. El estudio genético informa un cariotipo masculino normal sin alteraciones morfológicas ni estructurales.



Fig. 1 - Aspecto general del paciente con monodactilia en los cuatro miembros.

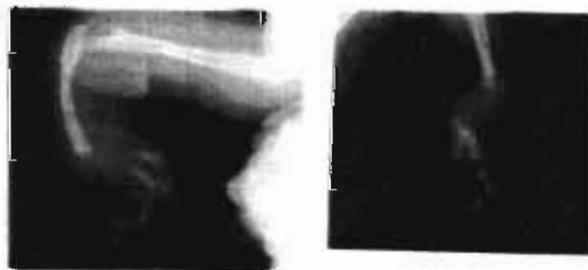


Fig. 2 - Radiografía de miembros superiores con aplasia de radio en extremidad superior derecha.

DISCUSIÓN

La ectrodactilia es un término inespecífico que agrupa una amplia variedad de malformaciones que in-

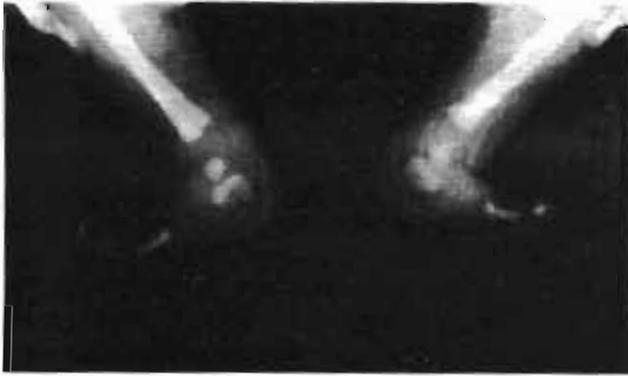


Fig. 3 – Radiografía de miembros inferiores donde se constata la existencia de tibia y peroné

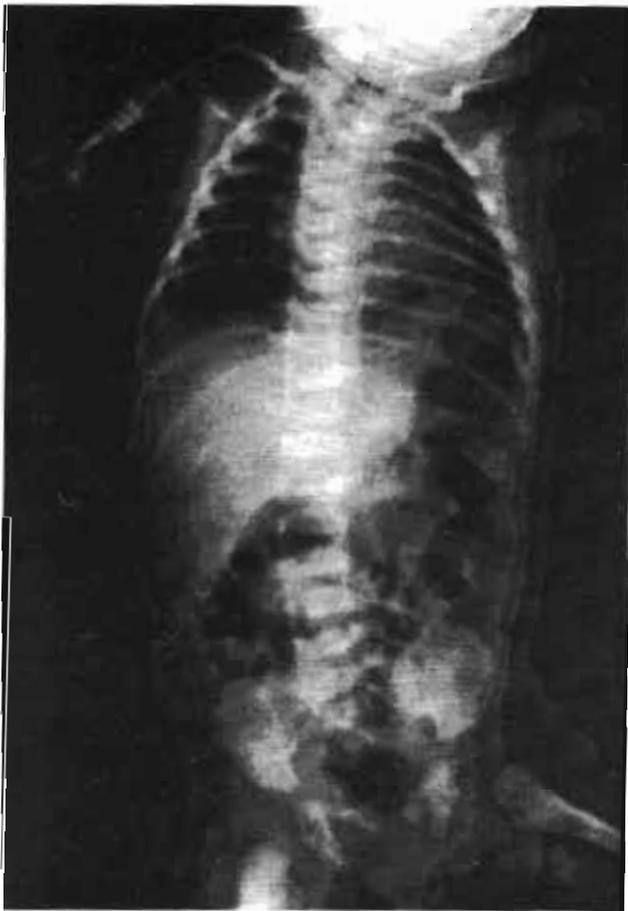


Fig. 4 – Radiografía de tórax y abdomen, se constata la existencia de hemivértebra en D₇

cluyen afalanga, adactilia y aqueria. Se han descrito casos aislados generalmente esporádicos y relacionados con muchos casos con la existencia de un síndrome de bridas amnióticas, aunque generalmente en estos casos no existe la simetría observada en nuestro paciente y no se asocia a otras malformaciones internas (aplasia de radio, hemivértebras). Diversos autores han comunicado la existencia un mosaicismo germinal² para explicar estos trastornos. Sommer y Hines³, describe un caso de monodactilia tetramélica similar al comunicado en este artículo, a excepción de la inexistencia de alteraciones en radio o vertebrales, llegando a concluir una herencia autosómica dominante tras el análisis detenido del árbol genealógico de la familia del paciente.

La asociación de monodactilia con aplasia de radio ha sido descrita por diversos autores^{4,6} quienes también comunican en algunos casos su asociación con ausencia de tibia y fémur bífido. La monodactilia es un signo que aparece en al menos 4 tipos de ectrodactilia autosómica dominante que fueron inicialmente descritos por Bujdoso y Lenz en 1980⁵. En el primer grupo (SHFM 1), el 1° y/o 5° dedos de ambos pies están siempre presentes y la monodactilia afecta al menos a una mano y un pie; en McKusick's (entrada 183600)⁷ se describe la existencia de una inversión pericéntrica del cromosoma 7: 46XY,inv(7)(p22q21.3) como causa habitual de estos trastornos⁸; Scherer, *et al.*⁹ han construido el mapa genético asociado con estas alteraciones e identifican una región crítica de 1.5 Mb en 7q21.3-q22.1 donde se producen translocaciones o inversiones. El tipo 2 de ectrodactilia presenta básicamente las mismas afectaciones que el tipo 1 pero las ectrodactilias observadas son menos severas que en el tipo 1. En el tipo 3 de ectrodactilia (SHFM3), se observa monodactilia de ambas manos, donde habitualmente se observa sólo el 5° dedo, y de ambos pies, donde pueden conservarse el 1° o el 5° dedos, además se asocia con obstrucción del conducto lacrimonasal, hipodoncia, displasia ectodérmica y paladar hendido; Ram, *et al.*¹⁰ comunican un neonato con estas alteraciones que presenta además como trastorno asociado una comunicación ventricular; la ectrodactilia tipo 3 se define en McKusick⁷ en su entrada 600095, definiéndose la alteración genética como resultado de una alteración de la región 10q24-q25. La ectrodactilia de tipo 4 según Bujdoso y Lenz⁵ incluye monodactilia de ambas manos y ambos pies asociada a aplasia o defectos parciales de radio y/o tibia, en ninguno de los 4 casos de este tipo recogidos por este autor⁵ se observa la existencia de hemivértebras, que si aparece en el caso que presentamos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Svejcar J, Kleinebrecht J, Degenhardt KH. Identical tetramelic monodactyly in two brothers. *Clin Genet* 1976; 9(2):143-8.
2. Akimura T, Ideguchi M, Kawakami N, Ito H. Brain abscess with fatal intraventricular rupture caused by asymptomatic paranasal sinusitis (letter). *Eur Arch Otorhinolaryngol* 1998;255(7):382-3.
3. Sommer A, Hines SJ. Autosomal dominant inheritance of tetramelic monodactyly. *Am J Med Genet* 1992;42(1): 51-4.
4. Gollop TR, Lucchesi E, Martins RM, Nione AS. Familial occurrence of bifid femur and monodactylous ectrodactyly. *Am J Med Genet* 1980;7(3):319-22.
5. Bujdoso G, Lenz W. Monodactylous splithand-splitfoot. A malformation occurring in three distinct genetic types. *Eur J Pediatr* 1980;133(3):207-15.
6. Inoue G. An angiographic study of congenital hand anomalies (author's transl). *Nippon Seikeigeka Gakkai Zasshi* 1981;55(2):183-97.
7. Bondanev LS, Zaitsev IA, Rastuntsev LP, Salonikidi AI. Suppurative meningitis as a complication of suppurative-necrotic ethmoiditis with fusion of the ethmoid bone. *Lik Sprava* 1996;(7-9):166-8.
8. Cobben JM, Verheij JB, Eisma WH, Robinson PH, Zwierstra RP, Leegte B, et al. Bilateral split hand/foot malformation and inv(7)(p22q21.3). *J Med Genet* 1995; 32(5):375-8.
9. McCutcheon IE, Blacklock JB, Weber RS, DeMonte F, Moser RP, Byers M, et al. Anterior transcranial (craniofacial) resection of tumors of the paranasal sinuses: surgical technique and results (see comments). *Neurosurgery* 1996;38(3):471-9.
10. Ram SP, Noor AR, Ariffin WA, Ariffin NA. A neonate with ectodermal dysplasia ectrodactyly clefting syndrome and ventricular septal defect (published erratum appears in *Singapore Med J* 1994 Dec;35(6):662). *Singapore Med J* 1994;35(2):205-7.