

## Braquidactilia tipo A4

Pablo Finucci Curi, Victoria Olmedo Sosa, Sergio Paira

Sección Reumatología. Hospital JM Cullen, Av. Freyre 2150, Santa Fe, Argentina.

### Resumen

Braquidactilia es un término que hace referencia a dedos desproporcionadamente cortos en manos y pies. Forma parte de las disostosis, un grupo de malformaciones caracterizadas por trastornos en el desarrollo óseo. En este trabajo se presenta un caso de una mujer con esta enfermedad, se discute su origen genético, manifestaciones clínicas, y pronóstico.

Mujer de 27 años que consultó por deformidad en manos desde su infancia. El examen físico evidenciaba acortamiento del segundo y quinto dedo de ambas manos (Figura 1), y disminución de la longitud del segundo al quinto dedo de los pies en forma bilateral (Figura 2).

En las radiografías (Figura 3) de manos se observa disminución del tamaño de las falanges medias del segundo y quinto dedo de ambas manos y ausencia de las falanges medias del segundo al quinto dedo de ambos pies.

La braquidactilia es un término que hace referencia a dedos desproporcionadamente cortos en manos y pies. Forma parte de las disostosis, un grupo de malformaciones caracterizadas por trastornos en el desarrollo óseo. Puede ocurrir ya sea como una malformación aislada o como parte de un síndrome de malformación complejo. Se ha identificado el gen responsable de la anomalía para la mayoría de las braquidactilias, siendo la herencia principalmente autosómica dominante con penetrancia y expresividad variables. Las diferentes formas de braquidactilia (Figura 4) son de infrecuente aparición, a excepción de los tipos A3 y D. El tipo A4 es un subtipo sumamente raro que afecta las falanges medias del segundo y quinto dedo de ambas manos, pudiendo acompañarse de ausencia de falanges medias de los cuatro dedos laterales de ambos pies<sup>1</sup>. En algunos casos también puede estar acompañado de pies zambos y calcáneo valgo, así como de desviación radial del cuarto y quinto dedo de la mano o desviación cubital del segundo<sup>2</sup>.

Se produciría como consecuencia de mutaciones en el gen HOXD13<sup>1</sup>. El diagnóstico es clínico, antropométrico

### Abstract

Brachydactyly is a term that refers to disproportionately short fingers and toes. This is one of the dysostosis, a group of disorders characterized by abnormalities in bone development. In this paper, we present a case of a woman with this disease and we discuss its genetic origin, clinical manifestations, and prognosis.



Figura 1. Foto de las manos.



Figura 2. Foto de los pies.

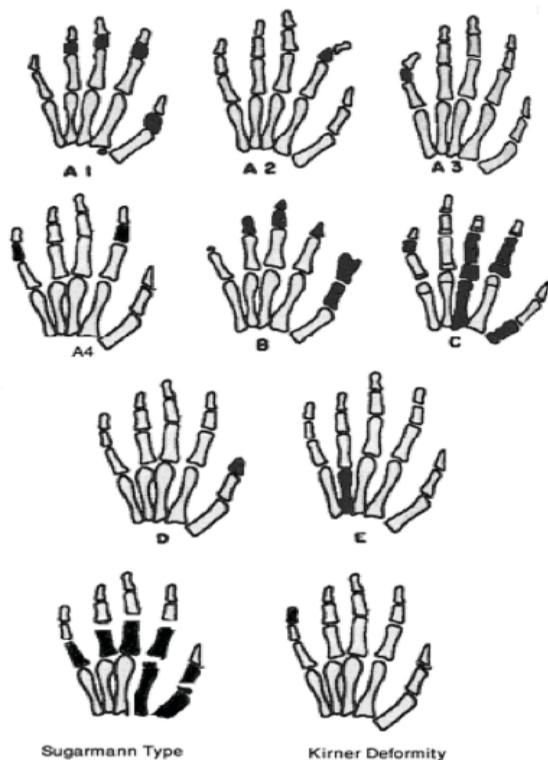
### Correspondencia

E-mail: pablofinu@hotmail.com



**Figura 3.** Rx manos y pies.

y radiológico. Varios son los diagnósticos diferenciales de esta entidad. La enfermedad de Thiemann es un trastorno genético autosómico dominante que se caracteriza por necrosis avascular de las epífisis de las falanges de las manos y de los pies. Las manifestaciones clínicas consisten en tumefacción indolora de las articulaciones interfalángicas proximales (IFP), acortamiento digital y



**Figura 4.** Braquidactilia: Tipos<sup>1</sup>.

deformidad. La radiografía revela irregularidades de las epífisis de las falanges, que aparecen escleróticas y fragmentadas. Finalmente, el espacio articular disminuye, aumenta la base de la falange y se ve un acortamiento de la misma<sup>3</sup>. La acondroplasia es un trastorno genético autosómico dominante. Se caracteriza por deformidad de manos en tridente, enanismo disarmónico y otras alteraciones óseas, con facultades mentales normales.

La exostosis múltiple hereditaria es una enfermedad poco común, de origen genético que se caracteriza por la aparición de masas duras e indoloras, principalmente, en huesos largos de extremidades inferiores.

La picnodisostosis, enfermedad de almacenamiento lisosomal, es una osteocondrodisplasia autosómica recesiva que se acompaña de pérdida de la audición y lesiones en el vítreo.

La osteogénesis imperfecta (o huesos de cristal) es un trastorno congénito, que se caracteriza por una deficiencia congénita en la elaboración de colágeno.

La hipoplasia cartílago-cabello se caracteriza por baja estatura, pelo incoloro muy delgado, y deformidades de los huesos, especialmente de la columna vertebral, las extremidades inferiores y manos<sup>4</sup>.

Vale concluir que la Braquidactilia A4 es una entidad benigna, asintomática y no suele acarrear ningún tipo de discapacidad.

## Bibliografía

1. Samia A Temtamy and Mona S Aglan. Brachydactyly. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2008, 3:15. doi:10.1186/1750-1172-3-15.
2. Alessandro Castriota Scanderbeg, Bruno Dallapiccola. *Abnormal Skeletal Phenotypes: From Simple Signs to Complex Diagnoses*. Ed: Springer 2005.
3. Kotevoglou-Şenerdem, Nurdan MD; Toygar, Betül; Toygar, Thiemann Disease. *JCR: Journal of Clinical Rheumatology* Diciembre 2003; 9(6):359-361.
4. Henry J. Mankin & Jesse Jupiter & Carol Ann Trahan. Hand and foot abnormalities associated with genetic diseases. *HAND* (2011) 6:18-26. DOI 10.1007/s11552-010-9302-8.