

Medicent Electrón. 2023 oct.-dic.;27(4)

Informe de Caso

## Deformidad congénita en dedos de manos y pies asociados a camptodactilia. Presentación de una familia afectada

Congenital deformity in fingers and toes associated with camptodactyly. Presentation of an affected family

Elayne Esther Santana Hernández<sup>1\*</sup><https://orcid.org/0000-0002-0295-1390>

Arianna Serrano Rueda<sup>2</sup><https://orcid.org/0000-0002-6044-8486>

Lianet Pupo Rojas<sup>3</sup><https://orcid.org/0000-0003-4201-8260>

<sup>1</sup>Hospital Pediátrico Universitario «Octavio de la Concepción de la Pedraja». Centro Provincial de Genética Médica. Holguín. Cuba.

<sup>2</sup>Policlínico «Julio Grave de Peralta». Holguín. Cuba.

<sup>3</sup>Policlínico «San Andrés». Holguín. Cuba.

\*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: [elsantana@infomed.sld.cu](mailto:elsantana@infomed.sld.cu)

### RESUMEN

Las deformidades de los dedos son alteraciones frecuentes y en ocasiones se asocian a camptodactilia. Estas pueden ser congénitas o adquiridas, estar asociadas a teratógenos durante la etapa prenatal o determinado por un gen heredado que provoque este defecto y manifestarse de forma aislada o en varios miembros de una misma familia, segregándose con un patrón de herencia autosómico dominante. Se presenta una familia con tres miembros afectados a



partir de una progenitora con el defecto en los dedos de las manos y los pies, que tiene dos descendientes con las mismas deformidades, sin otras alteraciones. Se considera un defecto congénito con implicación estética, en la movilidad de todos los dedos en alguna medida. Resulta necesario el seguimiento multidisciplinario, en conjunto ortopédicos, psicólogos y genetista clínico, para brindar un adecuado asesoramiento genético a la familia, informar el posible tratamiento quirúrgico y la rehabilitación oportuna para elevar la calidad de vida de estos afectados.

**DeCS:** deformidades congénitas de las extremidades.

## **ABSTRACT**

Finger deformities are frequent alterations and are sometimes associated with camptodactyly. These can be congenital or acquired, and may be associated with teratogens during prenatal stage or determined by an inherited gene that causes this defect, as well as appear in isolation or in several members of the same family, segregating with an autosomal dominant inheritance pattern. We present a family with three affected members from a mother with a defect in fingers and toes, who has two descendants with the same deformities, without other alterations. It is considered a congenital defect with aesthetic implications, and repercussions, to some extent, on the mobility of all fingers. Multidisciplinary follow-up is necessary, together with orthopedics, psychologists, and clinical geneticists, to provide adequate genetic counseling to the family, inform possible surgical treatment, and timely rehabilitation to improve the quality of life of those affected subjects.

**MeSH:** limb deformities, congenital.

Recibido: 20/04/2022

Aprobado: 7/06/2022



Los defectos congénitos afectan aproximadamente entre el 1 y 3% de todos los recién nacidos vivos, y las alteraciones en las extremidades superiores se observan en aproximadamente el 10 % de estos pacientes. Se estima que la incidencia actual de malformaciones o alteraciones congénitas en la mano es de 2,3/1000 nacidos vivos.<sup>(1,2)</sup>

La etiopatogenia de las alteraciones congénitas de la mano es muy variada; puede ocurrir de manera esporádica o ser el resultado de una alteración genética heredable. Existen otras causas menos comunes, como son factores ambientales, infecciones y factores físicos como la hipertermia que pudiera ocasionar la inactivación de genes que intervienen en momentos específicos de la formación de una región de los miembros produciendo disrupción vascular y la no formación correcta de ese miembro.<sup>(3)</sup>

La mano se desarrolla entre la cuarta y la octava semanas, alrededor del día 23 están formados los miembros superiores en su totalidad y los inferiores al día 58 de gestación, y por lo temprano que ocurre el defecto, es sensible al diagnóstico prenatal ultrasonográfico. Solo se detecta cuando produce alteraciones graves, afectando de forma importante la morfología y la función del miembro; la detección de los defectos ligeros depende de la pericia del personal que realiza este proceder.<sup>(4)</sup>

Sin embargo, en relación con el grado de severidad del defecto, pudiera producirse un impacto psicológico significativo, tanto en los padres como en los pacientes pediátricos; por lo que, el tratamiento debe ser multidisciplinario, enfocándose primordialmente, en la función y la estética.<sup>(2,5)</sup>

Las deformidades pueden ser variadas y guardar relación o no con el tamaño de las falanges y acompañarse de camptodactilia, contractura no traumática en flexión de las articulaciones interfalángicas. Este último, por lo general, afecta al dedo meñique y suele ser de carácter bilateral, pudiéndose presentar en otros dedos, y es más frecuente en las manos que en los pies. Estas contracturas pueden ser rígidas o flexibles, y en ocasiones acompañadas de otras



deformidades como el número de falanges y el tamaño de estas. La etiopatogenia es diversa y el defecto es heterogéneo, tanto desde el punto de vista fenotípico como genético. Este defecto puede presentarse por mutaciones genéticas hereditarias o ser un evento esporádico de causa indefinida.<sup>(6,7,8)</sup>

Se presenta esta familia con deformidades en los dedos de manos y pies, acompañado de camptodactilia y alteración del tamaño de las falanges, mostrándose de igual forma en los tres enfermos, caso que resultó interesante; debido a la rareza de las deformidades identificadas, se decide estudiar y presentar a esta familia.

### **Presentación de paciente**

Se presenta una familia que constituye un matrimonio, y posee dos hijos varones; la madre muestra deformidades en dedos de manos y pies, así como sus descendientes. Por el interrogatorio se descartan los teratógenos externos durante el embarazo de los afectados, sin poder descartar la presencia de alguno durante el embarazo de la madre. Las deformidades de los dedos de las manos se presentan con desviación cubital del segundo al quinto y desviación radial del primer dedo, así como camptodactilia de las falanges distales del segundo al quinto y tamaños diferentes de todos los dedos, no correspondiéndose con el patrón normal (Figura 1).





**Figura 1.** Características de los dedos de manos y pie de un afectado.

De la misma forma, se observan deformidades de los dedos de los pies con implantación alta del primer artejo de ambos pies, quedando más corto en relación con los demás y en camptodactilia de las falanges distales del segundo al quinto.

En la madre, se pueden apreciar mejor estas deformidades con la misma desviación cubital de los mismos dedos y desviación radial del primer dedo, con un patrón anormal del tamaño y en los dedos de los pies, el mismo tipo de deformidad que sus hijos (Figura 2).



**Figura 2.** Deformidades en dedos de manos y pies de la madre.

Por lo infrecuente de esta deformidad, y por la agregación familiar evidente en esta familia, resulta importante el seguimiento a estos pacientes en consulta de

genética clínica brindándoles un adecuado asesoramiento genético. Se solicitó interconsulta con especialista de ortopedia para su mejor seguimiento y tratamiento.

Se les pidió consentimiento informado para tomarle fotos, con el fin de ser publicados en revistas científicas.

## Comentario

En la literatura se describen estas deformidades digitales aisladas o pueden asociarse a otras malformaciones, o pueden estar presentes formando parte de un síndrome específico.<sup>(1,2,3)</sup>

Se describen estas alteraciones digitales de forma congénita o adquirida en la segunda década de la vida y son más frecuentes en mujeres. También pueden presentarse formas esporádicas y algunas formas familiares que se transmiten con carácter autosómico dominante y penetrancia incompleta.<sup>(4,5)</sup>

La camptodactilia puede heredarse como un rasgo autosómico dominante con expresividad variable, pero las deformidades en las falanges y el tamaño de estos es diferente y muy peculiar, que supone un componente predominantemente genético.<sup>(6,7,8)</sup>

Estos defectos radiales, generalmente, se presentan asociados a síndromes genéticos, como los descritos en el Síndrome Klippel-Trenaunay. También se han identificado mutaciones asociadas a camptodactilia, como la mutación en forma heterocigótica por desplazamiento del marco de lectura (c.3635delG) (p.(Gly1212Alafs\*18)). Otro estudio informó deleciones en la región 2q24-q31, sin embargo esta no explicaba todos los defectos, por lo que propusieron la existencia de uno o más genes involucrados en la morfogénesis de los miembros en su porción distal en la que actúan los genes *HOXD13* y *EVX2*. Una alta proporción (83 %) de pacientes con macrodactílea aislada portan mutaciones activadoras de PIK3CA.<sup>(9)</sup>



Otros estudios recientes describen malformaciones en dedos como macrodactílea, sin lograr definir el agente causal, y se investigan a nivel molecular, los genes asociados.<sup>(10)</sup>

Por las particularidades de las deformidades en los dedos de esta familia, con las mismas características en tres pacientes, sugiere transmisión de una mutación con patrón de herencia autosómico dominante. Se realiza el diagnóstico utilizando el método clínico, porque se conocen mutaciones causantes de estos defectos, los que en muchos casos son específicos para cada familia, esto limita el estudio molecular al no tener estandarizadas todas las mutaciones en los laboratorios. En los laboratorios que cuentan con tecnología moderna, se realiza mapeo de ligamiento y secuenciación del exoma, con el fin de identificar la mutación causante de la alteración.

Por lo disímil de las deformidades encontradas en esta familia, se efectuó de manera aislada, una búsqueda detallada y no se encontraron deformidades similares reportadas, debido a que no solo tienen el defecto de la camptodactilia sino distintos tamaños de dedos en discordancia con el tamaño correspondiente, con falanges simétricas y deformadas en los tres pacientes. Resultaría interesante, poder estudiar a esta familia para descubrir la mutación que se está segregando en la familia.

## REFERENCIAS BIBLIGRÁFICAS

1. Sippel D, Hülsemann W. Differential therapeutic approaches in congenital malformations of the hand. Handchir Mikrochir Plast Chir [internet]. 2022 [citado 21 ene. 2023];54(3):[aprox. 9 p.]. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/35688425>
2. Li H, Guan S. Progressing Flexion Deformity of the Middle, Ring, and Small Fingers With a Rare Congenital Anatomic Difference of Flexor Digitorum Profundus. J Pediatr Orthop. 2020 Aug; [citado 28 Mar 2023]40(7):[aprox..5 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31904615/>



3. Grünert J, Brug E. [Congenital windblown hand position of the fingers]. *Z Orthop Ihre Grenzgeb.* 1991 Sep-Oct;129 [citado 2023 Mar 29] (5): [aprox.4 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/1836698/>
4. Xiong G, Yongbin Gao, Zhu J, Guo W, Sun J. Congenital Contracture of the Ulnar Digits and Its Differentiation From Ischemic Contracture. *J Hand Surg Am.* 2022 Jun; [citado 23 Mar 2023]47(6):579.e1-579.e9. doi: 10.1016/j.jhsa.2021.06.008
5. Wu J, Tian G, Ji Y, Higgins JP, Lee WPA. Clinical Characteristics of 90 Macroductyly Cases. *J Hand Surg Am.* 2020 Oct; [citado 24 Mar 2023]45(10):982.e1-982.e5. doi: 10.1016/j.jhsa.2020.03.002
6. González-Pola R, Hernández-Álvarez MA, Domínguez-Castro CR, Fuentes-Ortiz ME, Gil-Orbezo F, Trueba-Davalillo CA. Bilateral mirror hand: 2-year follow-up and literature review. *Acta Ortop Mex.* 2020 Jul-Aug; [citado 24 Mar 2023]34(4):[aprox. 5 p.]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33535286/>
7. Tian X, Chan P, Li A, Xiao J, Chen W, Chim H. Analysis of Causes for Congenital Ulnar Deviated Thumbs at the Distal Phalanx Level in 157 Thumbs. *J Hand Surg Am.* 2019 Oct; [citado 24 Mar 2023]44(10):860-867. doi: 10.1016/j.jhsa.2019.04.013
8. JH, Tian GL, Tian MM, Chen SL. [Clinical characteristics of 170 cases of macroductyly]. *Beijing Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban.* 2021 Jun 18; [citado 23 Mar 2023]53(3):590-593. doi: 10.19723/j.issn.1671-167X.2021.03.025
9. Shen XF, Gasteratos K, Spyropoulou GA, Yin F, Rui YJ. Congenital difference of the hand and foot: Pediatric macroductyly. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2022 Nov; [citado 29 Mar 2023]75(11):4054-4062. doi: 10.1016/j.bjps.2022.06.059

### Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

