

REPORTE DE CASOS

## Diagnóstico prenatal de ectrodactilia, por ecografía, en dos hermanos

\*Herreros MB, Atobe O, Rodríguez S  
Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud.  
Universidad Nacional de Asunción- UNA

### RESUMEN

La Ectrodactilia una malformación congénita rara caracterizada por la ausencia de dígitos y tiene una amplia variedad de expresión. Esta anomalía puede ser esporádica o asociada a síndromes genéticos y no genéticos, como la Ectrodactilia autosómica dominante y el Síndrome de Ectrodactilia y displasia ectodérmica y paladar hendido. En este trabajo presentamos los casos de dos hermanos con el diagnóstico prenatal de ectrodactilia por ecografía del 2º trimestre, en ambos casos. El primer embarazo resultó en un feto muerto con ectrodactilia de ambas manos y ambos pies y estenosis de cordón umbilical. El segundo embarazo, en el nacimiento de un niño de sexo masculino con agenesia de mano izquierda y ectrodactilia de mano derecha y ambos pies. Se resalta la importancia de un examen exhaustivo de manos y pies fetales, en la ecografía del segundo trimestre para así realizar más y mayores diagnósticos de malformaciones de manos y pies.

**Palabras claves:** ectrodactilia, diagnóstico prenatal, ultrasonido.

### Prenatal diagnosis of ectrodactyly in two siblings

#### ABSTRACT

Ectrodactyly is a rare congenital malformation characterized by absence of digits and has a wide variety of expression. This anomaly can be sporadic or associated with various genetic and non-genetic syndromes such as the autosomal dominant Ectrodactyly and the Ectrodactyly and Ectodermal Dysplasia, Cleft Palate Syndrome (EEC). In this report, we present the cases of two brothers with a prenatal diagnosis of ectrodactyly by ultrasound in the second trimester of both pregnancies. The first pregnancy ended in the stillbirth of a male fetus with ectrodactyly of both hands and feet and stenosis of the umbilical cord. The second pregnancy resulted in the delivery of a boy with left hand agenesis and right hand and feet ectrodactyly. We highlight the importance of routine and thorough examination of fetal hands and feet during the second trimester ultrasound to make a better and more frequent diagnosis of hand and foot malformations.

**Keywords:** ectrodactyly, prenatal diagnosis, ultrasound.

#### INTRODUCCION

La ectrodactilia es una malformación congénita rara de los miembros, caracterizada por la presencia de una hendidura media profunda de manos y/o pies, debido a la falta de los rayos mediales. El espectro de la misma puede ir desde agenesia de un dígito, a mano o pie hendidos. La ectrodactilia se considera genéticamente heterogénea y puede ser de etiología esporádica o asociada a otros síndromes genéticos y no genéticos; como la ectrodactilia autosómica dominante y el síndrome de Ectrodactilia, displasia ectodérmica, paladar hendido<sup>1,2</sup>. Hasta la fecha se conocen, en asociación con la ectrodactilia, mutaciones en cinco diferentes locus (SHFM1 en 7q21.3, SHFM2 en Xq26, SHFM3 en 10q24,

SHFM4 en 3q27 y SHFM5 en 2q31). Esta patología es clínicamente heterogénea, presentándose a veces en forma aislada y otras en combinación con malformaciones de otros órganos o sistemas como: genitourinario, craneofacial y estructuras ectodérmicas<sup>4</sup>. La ectrodactilia no sindrómica muestra, en general, una transmisión autosómica dominante con penetrancia casi completa<sup>4</sup>. sin embargo, la expresividad suele ser variable con fenotipos muy diferentes en la misma familia<sup>5</sup>. Ianakiev et al sugirieron que la ectrodactilia podía ser causada por mutaciones en el gen p63<sup>6</sup> y Brunner et al, reportaron que las mutaciones en p63, probablemente no sean responsables de más del 10% de las ectrodactilias no

\* Correspondencia: [genetica@iics.una.py](mailto:genetica@iics.una.py)

sindromáticas<sup>7</sup>. Parece ser que p63 es un gen importante como causante del síndrome de Ectrodactilia, displasia ectodérmica, paladar hendido y no de la ectrodactilia no sindromática<sup>3</sup>. Varios autores reportaron ectrodactilias de transmisión autosómica recesiva<sup>8-12</sup>, como sería nuestro caso. Existen casos en que la ectrodactilia se presenta en combinación con sordera, estos casos son de transmisión dominante<sup>13</sup>. También se la ve en asociación con anomalías cromosómicas, sobre todo a nivel del brazo largo del cromosoma 7 (7q22.1)<sup>14-16</sup>.

### REPORTE DE LOS CASOS

**CASO 1:** Feto del sexo masculino, producto del primer embarazo de una madre de 25 y padre de 30 años. Ambos aparentemente sanos y no consanguíneos. El feto falleció a las 35 semanas y fue extraído en una operación cesárea. No había antecedentes familiares, ni antecedentes de patologías o medicamentos durante el embarazo. Se realizó el diagnóstico prenatal por ecografía en la semana 20. Al examen físico el feto presentaba ectrodactilia de ambos pies, pie izquierdo; tres orfejos y pie derecho; dos orfejos, mano derecha; *lobster claw*, y mano izquierda, ectrodactilia con cuatro dígitos. No presentaba otras malformaciones y la causa probable de muerte fue una estenosis del cordón umbilical.

**CASO 2:** Recién nacido de sexo masculino, producto del segundo embarazo de una madre de 26 años y padre de 31 años. El niño nació a las 36 semanas en una operación cesárea con un peso de 2350 grs. perc 10, talla de 46 cm. perc 25 y CC de 34 cm. perc >50. **Antecedente familiar:** un hermano fallecido intrauterino con ectrodactilia de manos y pies. No refirieron antecedentes de patologías o medicamentos durante el embarazo. Se realizó el diagnóstico prenatal por ecografía a las 16 semanas de embarazo. Al nacimiento presentó: ectrodactilia de ambos pies con cuatro orfejos en pie derecho y tres orfejos en pie izquierdo. Agenesia de huesos de la mano izquierda y ectrodactilia con cuatro dedos, en mano derecha. El niño presentó buen estado general de salud. **Estudios auxiliares de diagnóstico:** Ecocardiografía: normal. **Cariotipo:** Normal. A los 5 meses de vida el niño se encuentra en buen estado de salud. Tiene una CC de 40 cm. perc-2DS y una talla de 64 cm. perc 10. Tuvo sostén cefálico a los 4 meses, balbucea y tiene sonrisa social.

### CONCLUSION

Las anomalías musculo-esqueléticas pueden ser muy variables y presentarse en forma aislada o como parte de un síndrome genético<sup>1</sup>. La ectrodactilia aislada, es generalmente de origen genético, autosómico dominante<sup>1,4,17</sup>. Sin embargo, existen reportes de familias en las cuales se observa una transmisión autosómica recesiva, como sería el caso de nuestra familia descrita, ya que se trata de dos hermanos, hijos de padres normales<sup>8-12,17</sup>. En ambos pacientes se realizó el diagnóstico prenatal de la ectrodactilia de manos y pies en el segundo trimestre del embarazo. Es muy importante que se mire detenidamente ambas manos y pies en la ecografía del segundo trimestre para poder realizar más y mejores diagnósticos de anomalías de miembros.

### REFERENCIAS

- 1- Duijf PH, Van Bokhoven H, Brunner HG. Parthogenesis of split hand/split foot malformation. *Human Molecular Genetics*. 2003 Apr 1; 12 Spec N°1:R51-60.
- 2- Buyse ML. Ectrodactily. Birth defects encyclopedia USA. Center for Birth Defects Information Services, Inc. Blackwell Scientific Publications. 1990. p. 605-6.
- 3- Yoon SK, Hyang MC, Youngjoon M, Il Bum L, Sun M K, Hwa SK. et al. Molecular Genetic Characterization of a Korean split hand/split foot Malformation. *Mol Cells*. 17 (3): 397-403.
- 4- Zlotogora J, On the Inheritance of split hand/split foot malformation. *American Journal of Medical Genetics*. 1994; 53: 29-32.
- 5- Spranger M, Shapera J. Anomalous Inheritance in a kindred with split hand, split foot malformation. *Eur. Journal of Pediatrics*. 147: 202-5.
- 6- Ianakiev P, Kilpatrick MW, Dealy C, Kosher R, Korenberg JR, Chen X. et al. A novel Human gene encoding an F-box/WD40 containing protein maps in the SHFM3 critical region on 10q24. *Biochem. Biophys. Res. Commun*. 1999; 261: 64-70.
- 7- Brunner HG, Hamel BCJ, Van Bokhoven H. p63 gene mutations and human developmental syndromes. *Am. J. Human Genet.*. 2002; 112: 284-90.
- 8- Freire Maia A., A recessive form of Ectrodactily and its implications in genetic counseling. *J Medical Genetics*. 1988 Feb;25(2):134-5
- 9- Hennekam RC, Lommen EJ. Ectrodactily in sisters and half sister. *J Medical Genetics*, 1987 Apr.;24(4): 220-4.
- 10- Mufti MH, Wood SK. Ectrodactily in sisters and half sisters. *ClinGenet*. 1976 Jan;9(1):8-14.

- 11-Verma IC, Joseph R, Bhargava S, Metha S. Split hand and split foot deformity inherited as an autosomal recessive trait. *J Med Genet.* 1989 Feb;26(2): 138-40.
- 12-Zlotogora J, Nubani M. Is there an Autosomal Recessive form of th split hand and split foot malformation? *Pediatr Dermatol.* 2003 Mar-Apr;20(2):113-8.
- 13-Mishra P, Muranjan M, Bharucha BA. Autosomal Dominant Ectrodactily with sensorineural deafness. *J Med Genet.* 1996 Jun;33(6):507-10.
- 14-Mc Elveen C, Carvajal MV, Moscatello D, Towner J, Lacassie Y. Ectrodactily and proximal/intermediate interstitial deletion 7q. *Clin Dysmorphol.* 1994 Oct;3(4):277-86
- 15-Nunes ME., Pagon RA, Disteché CJ, Evan JP. A contiguous gene deletion syndrome at 7q21-22 and implications for a relationship between isolated ectrodactily and syndromic ectrodactily. *Clin Dysmorphol.* 1993 Apr; 2(2):169-72
- 16-Akita S, Kuratomi H, Harada N, Mukae N, Niikawa N. EC síndrome in a girl with paracentric inversion (7)(q22.1;q36.3) *Am J Med Genet.* 1991 Jun 15; 39(4):413-4
- 17-On line Mendelian Inheritance in Man-OMIM. Ectrodactily. [www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/OMIM)