

Ectrodactilia. Informe de caso clínico y revisión de la literatura

Eugenio Salgado Ruiz,^{*,**} Pedro Juan Cullen Benítez,^{**} Eduardo Marván Carmona,^{**}
Elías Duck Hernández,^{**} Sergio Díaz Madero,^{**} Alberto López Ávila^{*,***}

RESUMEN

La ectrodactilia es una malformación en manos y/o pies poco frecuente y que puede relacionarse a otras anomalías. La más frecuente y conocida es la tríada ectrodactilia - displasia ectodérmica anhidrótica - hendidura labio palatina (EEC). Se puede asociar también a displasia ungüeal, anomalías de la piel y del conducto lagrimal, entre otras. Se ha descrito con patrón autosómico dominante; no obstante, el caso de la paciente que presentamos a continuación no tenía antecedente alguno.

Palabra clave: Ectrodactilia.

Nivel de evidencia: IV.

Entendemos por ectrodactilia una deformidad de manos o pies, también conocida como pie/mano en pinza de langosta, que es resultado en una falla en el desarrollo de los dedos/ortejos centrales en forma de «V» o «U».¹ Fue descrito inicialmente por Eckholdt y Martens en 1804, pero es hasta 1936 cuando Cocayne menciona un patrón de recurrencia familiar con

Ectrodactyly. Clinical case report and literature review

ABSTRACT

This is a case of a female patient with ectrodactyly, a rare malformation of hands and feet that can be related to other anomalies. The most frequent is the triad Ectrodactyly, Ectodermal Dysplasia, and Cleft Lip - Palate. It can also be associated with ungual dysplasia, skin, and lacrimal conduct, among others. It has been described as an autosomic dominant pattern but in this patient there is no family history.

Key word: Ectrodactyly.

Level of evidence: IV.

ectrodactilia de manos y pies tipo pinza de langosta y dacriocistitis del cual existían cuatro casos en tres generaciones. La hipodoncia fue demostrada en dos casos y la pérdida de la audición conductual en tres miembros de la familia.² Fueron Rüdiger y sus colaboradores quienes, en 1970, describieron este síndrome polimalformativo complejo.³ Además, sugirieron la tríada de ectrodactilia - displasia ectodérmica anhidrótica - hendidura labio palatina con las siglas EEC. Bixler y colaboradores hicieron una revisión extensa de la literatura de 150 años llegando a la conclusión de que podría tratarse de un patrón dominante con penetrancia incompleta.⁴ Se sabe que tiene una incidencia aproximada de 1 por cada 90 mil recién nacidos vivos.⁵

De un estudio realizado en Reino Unido se encuentran 24 casos de EEC, los defectos de extremidades incluyeron desde sindactilias simples hasta tetramelias con hendidura de pies y manos con anomalías preaxiales. El 79% de los casos se asociaron a displasia ungüeal y el 87% a anomalías de la piel, la hendidura de paladar se presentó en 58%, las anomalías del conducto lagrimal en el 87%, y la hipohidrosis fue más bien un hallazgo raro que

* Facultad Mexicana de Medicina, Universidad La Salle.

** Hospital Español.

*** Instituto Nacional de Psiquiatría «Ramón de la Fuente Muñiz».

Abreviaturas:

EEC: ectrodactilia - displasia ectodérmica anhidrótica - hendidura labio palatina.

Recibido para publicación: 12/03/10. Aceptado: 12/05/10.

Correspondencia: Eugenio Salgado Ruiz

Av. Ejército Nacional Mexicano No. 613. Torre Antonino Fernández

Consultorio 303. Col. Granada. 11520, México, D.F.

Tels.: 52031650, 5203 3176

Fax: 5545 7651

E-mail: euge_salgado@hotmail.com pjuancb@gmail.com

Este artículo puede ser consultado en versión completa en:
<http://www.medigraphic.com/analesmedicos>

depende de la presencia de todos los demás hallazgos.⁶ Como se puede observar, la ectrodactilia es la más frecuente manifestación clínica seguida de obstrucción del ducto lagrimal y labio-paladar hendido. El defecto ocurre generalmente a partir de la parte media de la mano y pie con diversos grados de intensidad, la deformidad más típica es «en pinza de langosta».⁷

El síndrome se hereda de forma autosómico dominante con penetración incompleta y expresividad variable, incluso hay casos de etiología heterogénea o probable autosómica recesiva. El defecto puede ser detectado por ultrasonido desde la octava semana de gestación.⁸ El origen genético de esta patología se debe a una translocación entre los cromosomas 7 y 9, siendo los puntos críticos a nivel del 7q11.2-q21.3.⁹ Otros niveles de alteración podrían ser en el cromosoma 10 (10q24), cromosoma 3 (3q27) con una mutación en una proteína específica TP63,¹⁰ cromosoma 2 (2q31).^{11,12}

La malformación puede suceder entre las semanas quinta y sexta de gestación y pueden aparecer de forma única o asociados a bandas amnióticas.¹³

En estos pacientes pueden hallarse clínicamente **anormalidades cutáneas**: hipopigmentación cutánea irregular, piel seca o descamación; **anormalidades oftálmicas**: anoftalmia, microftalmia,

retinosquiasis, coloboma, reducción del número de glándulas de Meibomio, telecanto, cejas ausentes o finas; **anormalidades del sistema nervioso central**: función anormal del eje hipotálamo-hipófisis, epilepsia, agenesia de cuerpo calloso; **anormalidades músculo-esqueléticas**: talla baja, luxación de cadera; **anormalidades en la boca**: macrostomía, retrognatia o micrognatia, anodoncia u oligodoncia; **anomalías de vías urinarias**: anomalías pielocaliciales, megaúter, hidronefrosis, testículo ectópico o criptorquidia y **otras anomalías**: glándula mamaria aplásica, anomalías del oído medio, microtia, hipoplasia malar.¹⁴

Exámenes complementarios incluyen la biopsia cutánea (carencia principal de glándulas sebáceas) y de los dermatoglifos: surcos irregulares y múltiples, crestas displásicas, irregularidad de los poros sudoríparos.⁷ Existen posibles complicaciones como la blefaritis, dacriocistitis, queratoconjuntivitis, fotofobia, dimorfismo bucodental y trastornos del lenguaje.⁷ Se puede asociar con retraso mental, sordera, microcefalia, malformaciones renales e hipohidrosis, hipospadias, criptorquidia, alteraciones dentales, insuficiencia del eje hipotálamo - hipófisis, deficiencia de hormona de crecimiento, alteraciones en el conducto lagrimal, malformaciones urogenitales, y defectos del septum ventricular.^{10,15-17}



Figura 1. Ultrasonido prenatal. El cuadro inferior derecho muestra el defecto en la mano.

CASO CLÍNICO

Recién nacido de la segunda gestación a término femenino hijo de madre de 27 años, tabaquismo positivo y control prenatal adecuado. El ultrasonido obstétrico de la semana 22 reporta: las cuatro extremidades muestran hendiduras mediales; el pie derecho hasta el tercio anterior con presencia del primer orjejo y tres dedos fusionados con falanges incompletas; el pie izquierdo hasta el tercio medio, tiene primer orjejo y sólo se observa quinto orjejo con tres falanges. La mano derecha con pulgar y dos dedos con falanges proximal (*Figura 1*), media y distal y el metacarpo con sólo 3 huesos; la mano izquierda con pulgar e índice separados y móviles, los otros dos dedos fusionados.

Antecedentes heredofamiliares sin datos de importancia. Se obtiene por cesárea sin complicaciones.

A la exploración física destaca pelo rubio, esparcido, cejas escasas, pliegue epicántico, retrognatia, pabellón auricular mal delineado, mano derecha sólo con la presencia de tres dedos e izquierda con cuatro dedos. Extremidades inferiores ambas con sólo dos orjejos (*Figura 2*).

Durante su estancia sin complicaciones, se le realizaron los siguientes estudios:

- Rayos X de extremidades: mano derecha, con ausencia del eje del segundo dedo en forma completa. Presentes metacarpianos 1, 3, 4 y 5. Presentes falanges del primer dedo, la distal es bífida. Ausencia de las tres falanges del dedo medio. Falanges dedos cuarto y quinto completas y normales. Mano izquierda: eje completo de metacarpianos y falanges de dedos 1, 2, 4 y 5, tercer metacarpiano hipoplásico y ausencia completa de las falanges. Pie derecho: núcleos de osificación del astrágalo y calcáneo y un tercer hueso del tarso no identificado. Sólo hay dos prolongaciones digitales cuyo centro presenta metatarsianos lateral y medial, y algunas falanges distales deformadas. Pie izquierdo: muestra astrágalo y calcáneo y un dedo cuneiforme. Hay tres huesos metatarsianos y el tercero hipoplásico. Sólo se observan prolongaciones digitales también lateral y medial con algunas falanges pequeñas (*Figura 3*).
- Emisiones otoacústicas: inmadurez y falta de respuesta en todas las frecuencias exploradas en ambos oídos.
- Potenciales auditivos: anormales por regular definición de la onda I y resto de los potenciales con alargamiento de las latencias interpico I-III bilateral, lo que sugiere defecto de conducción de los nervios acústicos y a nivel caudal al puente.

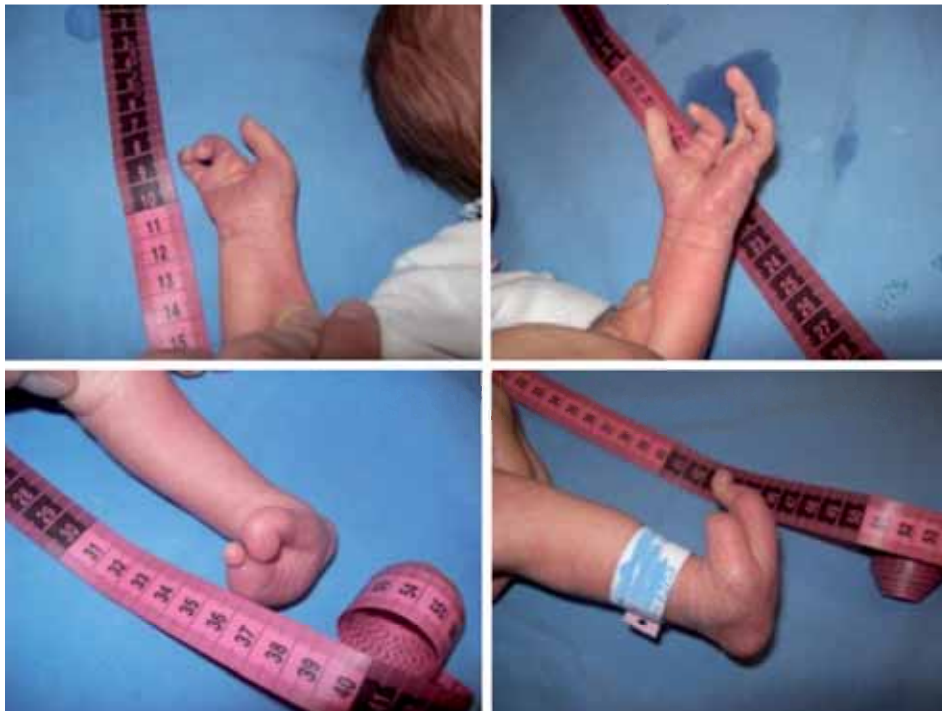


Figura 2. Anormalidades en las cuatro extremidades.



Figura 3. Radiografías de manos y pies que muestran las malformaciones óseas.

- d) Ultrasonido de abdomen y transfontanelar: normales.
- e) Rayos X de cadera: sin datos de luxación congénita.
- f) Ecocardiograma: foramen oval permeable, conducto arterioso en vías de cierre.

El paciente fue revisado por los siguientes servicios: oftalmología, urología, genética, ortopedia, cirugía pediátrica y cirugía plástica.

CONCLUSIONES

Éste es un caso poco común ya que al ser un caso de ectrodactilia en pies y manos, no se encontraron otras anomalías a pesar del enorme abanico de malformaciones descritas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Koifman A, Nevo O, Toi A, Chitayat T. Diagnostic approach to prenatally diagnosed limb abnormalities. *Ultrasound Clin* 2008; 3: 595-608.
2. Robinsonab GC, Wildervanck LS, Chiang TP. Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate syndrome: Its association with conductivehearing loss. *J Pediatr* 1973; 82: 107-109.
3. Rüdiger RA, Haase W, Passarge E. Association of ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip-palate: The EEC syndrome. *Am J Dis Child* 1970; 120: 160-173.
4. Bixler D, Spivack J, Bennett J, Christian JC. The ectrodactyly - ectodermal dysplasia - clefting (EEC) syndrome. *Clin Genet* 1972; 3: 43-51.
5. Jobe MT. Congenital anomalies of the hand. In: Canale ST, Beaty JH. *Campbell's operative orthopaedics*. 11th edition. Volume IV. Philadelphia; Mosby Elsevier, 2008: 4391-4400.
6. Buss PW, Hughes HE, Clarke A. Twenty-four cases of the EEC syndrome: clinical presentation and management. *J Med Genet* 1995; 32: 716-723.

7. Ram SP, Noor AR, Ariffin NA. A neonate with ectodermal dysplasia ectrodactyly clefting syndrome and ventricular septal defect. *Singapore Med J* 1994; 35: 205-207.
8. Cruz M, Bosch J. Ectrodactilia, displasia ectodérmica y fisura labio - palatina (EEC). En: Cruz M, Bosch J. *Atlas de Síndromes Pediátricos*. Barcelona; ESPAX, 1998: 426-427.
9. Penxhaszadeh V, De Negrotti T. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting (EEC) syndrome: dominant inheritance and variable expresion. *J Med Genet* 13: 281-284.
10. Ray AK, Marazita ML, Pathak R, Beever CL, Cooper ME, Goldstein T, Shaw DF, Field LL. TP63 mutation and clefting modifier genes in an EEC syndrome family. *Clin Genet* 2004; 66: 217-222.
11. Sharland M, Patton MA, Hill L. Ectrodactyly of hands and feet in a child with a complex translocation including 7q21.2. *Am J Med Genet* 1991; 39: 413-414.
12. Crackower MA, Scherer SW, Rommens JM, Hui CC, Poorkaj P, Soder S, Cobben JM et al. Characterization of the split hand/split foot malformation locus SHFM1 at 7q21.3-q22.1 and analysis of a candidate gene for its expression during limb development. *Hum Mol Genet* 1996; 5: 571-579.
13. Rodini ESO, Richieri-Costa A. EEC syndrome: Report on 20 new patients, clinical and genetic considerations. *Am J Med Genet* 1990; 37: 42-53.
14. Cervantes-Paz R, Campuzano-Argüello M. Síndrome de ectrodactilia - displasia ectodérmica - hendidura (EEC). Revisión de la literatura. Reporte de un caso. *Rev Mex Olfalmol* 2005; 79: 166-169.
15. O'Quinn JR, Hennekam CM, Jorde LB, Bamshad M. Syndromic ectrodactyly with severe limb, ectodermal, urogenital, and palatal defects maps to chromosome 19. *Am J Hum Genet* 1998; 62: 130-135.
16. Gershoni-Baruch R, Goldscher D, Hochberg Z. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome and hypothalamopituitary insufficiency. *Am J Med Genet* 1997; 68:168-172.
17. Fernandes B, Ruas E, Machado A, Figueiredo A. Ectrodactyly-ectodermal dysplasia-clefting syndrome (EEC): Report of a case with perioral papillomatosis. *Pediatric Dermatology* 2002; 19: 330-332.