

## Síndrome de Karsch-Neugebauer: Reporte de un Caso Clínico.

Ma. Guadalupe Treviño-Alanís\*

Arturo J. González-Cantú\*

Juan B. García-Flores\*

Gerardo Rivera-Silva\*

### RESUMEN

El síndrome Karsch-Neugebauer o ectrodactilia es una condición autosómica dominante con expresividad variable y que afecta en particular a las extremidades; asimismo, presenta alteraciones oculares; malformaciones del conducto lacrimal y dientes; labio o/y paladar hendido. Asociado con varios locus SHFM (*split-hand/split-foot malformation*).

**Objetivo:** Presentar una paciente de 17 años con ectrodactilia asociado a manifestaciones oculares y orales.

### ABSTRACT

The Karsch-Neugebauer or ectrodactyly syndrome is an autosomal dominant condition with variable expressivity and particularly affects the extremities; furthermore, presents ocular disorders; abnormalities of lacrimal duct and teeth; lip and/or cleft palate. Associated with several SHFM loci.

**Objective:** Present a 17 year-old patient with ectrodactyly associated with ocular and oral manifestations.

### CASO CLÍNICO

Adolescente de 17 años de edad que fue llevado a consulta por presencia de movimientos anormales de los ojos presentes desde su nacimiento. Producto de la gesta III, embarazo III y con peso al nacer de 2900 gramos. Como antecedentes personales patológicos presentó una malformación en mano izquierda que fue detectada por ultrasonido realizado a las 14 semanas de gestación; asimismo, erupción de piezas dentarias permanentes a los 10 años. No reporta historia familiar con esta deformidad, ni fenotipo sospechoso, asimismo niega consanguinidad y consumo de drogas por parte de los padres, ni exposición a radicación durante el embarazo de su madre. En la

exploración física se encontró: Talla: 160 cms, peso: 51 kg (IMC 19.9, centílo entre 10 y 25); presencia de nistagmo bilateral unidireccional latente, hipertelorismo discreto, labios gruesos discretamente invertidos y ectrodactilia de la mano izquierda caracterizada por la forma típica de pinzas de langosta, condición producida por la ausencia del dedo medio y falta de falanges del resto de los dedos (Figura 1A).

En la radiografía simple de la mano izquierda se observó ausencia de las 3<sup>a</sup> y 2<sup>a</sup> falanges e hipoplasia de la 1<sup>a</sup> falange y del metacarpiano del III dedo; hipoplasia de las falanges y metacarpianos del II e hipoplasia de las falanges del IV dedos; asimismo se observan posiciones superpuestas del trapezoide y del pisiforme, al parecer en

\* División de Ciencias de la Salud, Universidad de Monterrey, San Pedro Garza García, NL, Mex.

Correspondencia: Dra. Ma. Guadalupe Treviño Alanís PhD ma.trevinoa@udem.edu Av. Morones Prieto 4500 Pte., San Pedro Garza García, N. L., México, C. P. 66238, Tel. 01 52 (81) 82151446.

repuesta a la hipoplasia del metacarpiano del dedo medio (Figura 1B). El cariotipo prenatal resultó normal 46, XY. Sin embargo, se identificó el locus SHFM3 (10q24) responsable para la aparición de esta condición. El ultrasonido renal fue reportado sin alteraciones.



**Figura 1.- Imagen fotográfica de la mano izquierda del paciente con la deformidad típica en pinzas de langosta (A); imagen radiográfica que muestra ausencia de las falanges distales y medianas e hipoplasia del metacarpiano del III dedo e hipoplasia de las falanges y metacarpianos del II y IV dedos, con superposición del trapezoide y del pisiforme (B).**

El síndrome de Karsch-Neugebauer, ectrodactilia o malformación de mano incompleta/pie incompleto es un grupo de trastorno autosómico dominante en la mayoría de los casos, aunque se ha reportado también un patrón autosómico recesivo, caracterizado por la presencia de un grupo heterogéneo de alteraciones de las extremidades principalmente en manos o pies, dichas deformidades pueden variar de afalangia, adactilia o bien aqueiria<sup>1</sup>. Tiene

una prevalencia de 1 caso por 90,000 recién nacidos vivos, y afecta por igual a hombres y mujeres. La mayoría de los casos reportados son familiares. Su origen se ha relacionado con una región específica del cromosoma 7 que contiene dos genes, DLX5 y DLX6, que al parecer son los encargados del desarrollo de las extremidades, al producirse una alteración en los mismos se traduce en una malformación de una o varias extremidades<sup>2</sup>. Sin embargo, en la actualidad se han descrito otros cinco locus que ha sido mapeados y son los responsables de la aparición de este padecimiento (SHFM1 en 7q21.3, SHFM2 en Xq26, SHFM3 en 10q24, SHFM3 en 3q27 y SHFM3 en 2q31)<sup>3</sup>, lo que se traduciría en una heterogeneidad clínica de este síndrome.

El diagnóstico diferencial se debe establecer con el síndrome EEC (*ectrodactyl-ectodermaldysplasia-cleft*) el cual se caracteriza por ectrodactilia, paladar hendido y atresia de conducto lacrimal<sup>4</sup>; con el síndrome de Patterson-Stevenson-Fontaine caracterizado por ectrodactilia, sindactilia de los pies, paladar hendido, retrognatia, orejas displásicas y retraso mental; y finalmente con el síndrome ADULT (*acro-dermato-ungual-lacrimal-tooth*) que presenta ectrodactilia, hipodonia, estenosis del conducto lacrimal y onicodisplasia<sup>5</sup>; En nuestro caso el pronóstico fue bueno ya que no presentó otras alteraciones del tipo renales, ni retraso mental.

El diagnóstico puede ser complicado en virtud de la gran cantidad de signos y síntomas que puede compartir con otros síndromes displásicos ectodérmicos; además por la heterogeneidad clínica que puede presentar dependiendo de la variante génica encontrada. Es recomendable realizar un ultrasonido prenatal a la 14 semana de gestación para detectar deformaciones de pies y manos; asimismo, si es posible realizar el mapeo de locus SHMF lo que ayudaría para confirmar al diagnóstico de este síndrome. El pronóstico de estos pacientes en términos generales es bueno, ya que su expectativa de vida es normal.

No hay conflicto de intereses. No hubo financiamiento de ningún tipo.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Mathian VM, Sundaram AM, Karunakaran R, Vijayaragavan R, Vinod S, Rubini R. An unusual occurrence of Karsch-Neugebauer syndrome with orodental anomalies. *J PharmBioalliedSci* 2012; 4: S171-3.
- 2.- Crackower MA, Scherer SW, Rommens 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;5:571-9.
- 3.- Wieland I, Muschke P, Jakubczka S, Volleth M, Freigang B, Wieacker PF. Refinement of the deletion in 7q21.3 associated with Split hand /foot malformation type 1 and Mondini dysplasia. *J. Med Genet* 2004;41: e54.
- 4.- Wilkie AO, Goodacre TE. Patterson-Stevenson-Fonatinesíndrome: 30-year follow-up and clinical details of a further affected case. *Am J MedGenet* 1997;69:433-4.
- 5.- Slavotinek AM, Tanaka J, Winder A, Vargervik K, Haggstrom A, Bamshad M. Acro-dermato-ungual-lacrimal-tooth (ADULT) syndrome: report of a child with phenotypic overlap with ulnar-mammary syndrome and a new mutation in TP63. *Am J MedGenet A* 2005;138a:146-9.