



<https://doi.org/10.24245/gom.v91i10.8918>

Síndrome de Karsch-Neugebauer: Reporte de caso

Karsch-Neugebauer Syndrome: Case Report.

Paul Alberto Sandoval Quiñonez,¹ María Luisa Naranjo González,² Joel Murillo Llanes,³ César Enrique Favela Heredia,⁴ Dalia Magaña Ordorica,⁵ Paul González Quintero,⁶ Fred Morgan Ortiz,⁷ Alán Hamid Gámez Meza,⁸ Francisco Javier Castro Apodaca⁸

Resumen

ANTECEDENTE: El síndrome de Karsch-Neugebauer o ectrodactilia del pie o pie hendido, es una enfermedad congénita sumamente rara, caracterizada por aplasia-hipoplasia de las falanges y metatarsianos del pie. Cuando aparece de forma aislada se debe a una forma autosómica dominante de expresión variable, aunque también puede ser de carácter autosómico recesivo.

CASO CLÍNICO: Paciente de 31 años, sin antecedentes heredofamiliares de importancia, con IMC de 25.95 kg/m², signos vitales en parámetros normales. Con dos embarazos, cesárea previa sin complicaciones. El ultrasonido estructural (20 a 23.6 semanas) del embarazo actual reportó un feto vivo, de sexo femenino y 22.2 semanas de gestación, con múltiples alteraciones anatómicas: arteria umbilical única, hueso nasal hipoplásico, micrognatia en ángulo facial y miembros inferiores con ectrodactilia bilateral.

CONCLUSIONES: Los estudios ultrasonográficos, en especial el de las semanas 20 a 23.6 de gestación son decisivos para la detección de malformaciones congénitas. Sin embargo, a partir de las 11 a 13.6 semanas es posible establecer diagnósticos estructurales de manera temprana. Muchas alteraciones y síndromes, como el de Karsch-Neugebauer, suelen ser incapacitantes y al combinarse con otras anomalías pueden llegar a ser incompatibles con la vida. Se requieren diagnósticos tempranos para la toma de decisiones de manera consensuada con la familia y el equipo multidisciplinario.

PALABRAS CLAVE: Síndrome de Karsch-Negebauer; pie hendido; malformación congénita; ectrodactilia; pie partido.

Abstract

BACKGROUND: Karsch-Neugebauer syndrome, or ectrodactyly of the foot or cleft foot, is an extremely rare congenital disorder characterized by aplasia-hypoplasia of the phalanges and metatarsals of the foot. When it occurs in isolation, it is due to an autosomal dominant form of variable expression, although it can also be autosomal recessive.

CLINICAL CASE: 31-year-old female patient with no significant hereditary family history, BMI of 25.95 kg/m², vital signs within normal parameters. With two pregnancies, previous caesarean section without complications. Structural ultrasound (20 to 23.6 weeks) of the current pregnancy showed a live fetus, female sex and 22.2 weeks gestation, with multiple anatomical anomalies: single umbilical artery, hypoplastic nasal bone, micrognathia in the facial angle and lower limbs with bilateral ectrodactyly.

CONCLUSIONS: Ultrasound examinations, especially at 20 to 23.6 weeks of gestation, are crucial for the detection of congenital malformations. However, from 11 to 13.6 weeks it is possible to make early structural diagnoses. Many disorders and syndromes, such as Karsch-Neugebauer syndrome, are often disabling and, in combination with other anomalies, can become incompatible with life. Early diagnosis is necessary to make informed decisions with the family and the multidisciplinary team.

KEYWORDS: Karsch-Neugebauer syndrome; Cleft foot; Congenital malformation; Ectrodactyly; Split foot.

¹ Director del Centro de Diagnóstico Fetal, Los Mochis Sinaloa.

² Residente de tercer grado de Ginecología y Obstetricia, Clínica Hospital ISSSTE, Los Mochis, Sinaloa.

³ Jefe del Departamento de Investigación, Hospital de la Mujer, Culiacán, Sinaloa.

⁴ Responsable de la Clínica de Medicina Materna Fetal, Hospital de la Mujer, Culiacán, Sinaloa.

⁵ Investigadora, Universidad Autónoma de Sinaloa.

⁶ Ginecoobstetra, Hospital de la Mujer, Culiacán, Sinaloa.

⁷ Centro de Investigación y Docencia en Ciencias de la Salud, Hospital Civil de Culiacán, Sinaloa.

⁸ Residente de Ginecología y Obstetricia, Hospital de la Mujer, Culiacán, Sinaloa.

ORCID
<https://orcid.org/0000-0002-1857-1595>

Recibido: mayo 2023

Aceptado: julio 2023

Correspondencia
Francisco Javier Castro Apodaca
sisco_14@hotmail.com

Este artículo debe citarse como: Sandoval-Quiñonez PA, Naranjo-González ML, Murillo-Llanes J, Favela-Heredia CE, Magaña-Ordorica D, González-Quintero P, Morgan-Ortiz F, Gámez-Meza AH, Castro-Apodaca FJ. Ginecol Obstet Mex 2023; 91 (10): 774-779.



ANTECEDENTES

El síndrome de Karsch-Neugebauer es un trastorno autosómico dominante, conocido también como ectrodactilia, del griego *ektroó* (abortar) y *dácktylos* (dedo), o pie hendido. El primer caso se reportó en Sudáfrica, en 1770. Es una afección rara, con una prevalencia de 1 caso por cada 90,000 a 1,000,000 de recién nacidos. Puede ser parte un síndrome de deformidad y lo más común es que sea bilateral.^{1,2,3}

Su fisiopatología se debe a un defecto en la actividad de la cresta ectodérmica apical mediana que da lugar a una apoptosis aumentada o una disminución de la proliferación celular. Puede manifestarse como una secuencia de fenotipos variables, desde acortamiento del dedo medio hasta ausencia de la tercera falange. En casos extremos hay ausencia de dos, tres o hasta cuatro falanges, lo que da la apariencia de una pinza de langosta.^{4,5}

El diagnóstico es temprano, en la ecografía del segundo trimestre (bidimensional o tridimensional), que de preferencia debe practicarla un especialista en Medicina Materno Fetal.⁶ Se asocia con más de 50 síndromes y puede o no relacionarse con: anencefalia, labio y paladar hendido, clinodactilia, escoliosis, ano imperforado, anoniquia, catarata y sordera. Existe una clasificación radiográfica de los defectos del pie propuesta por Blauth y Borish, que consiste en seis grados o tipos (**Figura 1**):⁷

- Tipo I y II: Hay 5 metatarsianos, la segunda hipoplasia de metatarsianos.
- Tipo III: Solo hay 4 metatarsianos.
- Tipo IV: Solo hay 3 metatarsianos.
- Tipo V: Solo hay 2 metatarsianos.
- Tipo VI: Solo hay 1 metatarsiano.

CASO CLÍNICO

Paciente de 31 años, sin antecedentes heredofamiliares de importancia, con IMC de 25.95 kg/m², signos vitales en parámetros normales. *Antecedentes obstétricos:* dos embarazos, cesárea previa electiva por diagnóstico de diabetes gestacional, a las 39 semanas de embarazo, con recién nacido masculino de 3000 g, que lloró y respiro al nacer, Apgar 8/9 al minuto y 5 minutos, sin alteraciones anatómicas. Acudió a consulta enviada por su médico a las 22 semanas de embarazo para que se le practicara un ultrasonido estructural por traspolado del primer trimestre (ecógrafo Voluson™ P8). Se observó un feto único vivo, de sexo femenino, de 22.2 semanas de gestación por fetometría, peso estimado de 450 g, con dimensiones: DBP 5.55 cm, DOF 6.4 cm, PC 19.73 cm, DCT 2.28 cm, LH 3.77 cm, RAD 3.19 cm, ulna 3.32 cm, longitud de fémur 3.87 cm, tibia 3.12 cm, peroné 3.17 cm. En el ecocardiograma y la ecografía renal no se detectaron otras alteraciones. Llamaron la atención las alteraciones estructurales: la micrognatia en el ángulo facial, el hueso nasal hipoplásico, la arteria umbilical única y los miembros inferiores con ectrodactilia bilateral (**Figuras 2 a 7**). *Impresión diagnóstica mediante ultrasonografía:* embarazo de 22.2 semanas con alto riesgo de aneuploidía (probable síndrome de Karsch-Neugebauer). A los dos días del estudio la paciente tuvo ruptura prematura de membrana previable e inició con trabajo de parto pretérmino, muy temprano. Se internó en una clínica particular para atención del parto, donde nació una niña con APGAR 4 al minuto y 3 a los 5 minutos, con peso de 440 g, longitud de 20 cm. Se confirmaron los datos de la alteración del globo ocular izquierdo y del conducto dacriocistitis ipsilateral, micrognatia y ectrodactilia. Debido a la condición clínica del recién nacido se le practicaron maniobras de confort (**Figuras 8-10**). Se solicitó la autorización de la madre para practicar el cariotipo en búsqueda de alteraciones cromosómicas relacionadas con el locus del SHFM (split-hand/

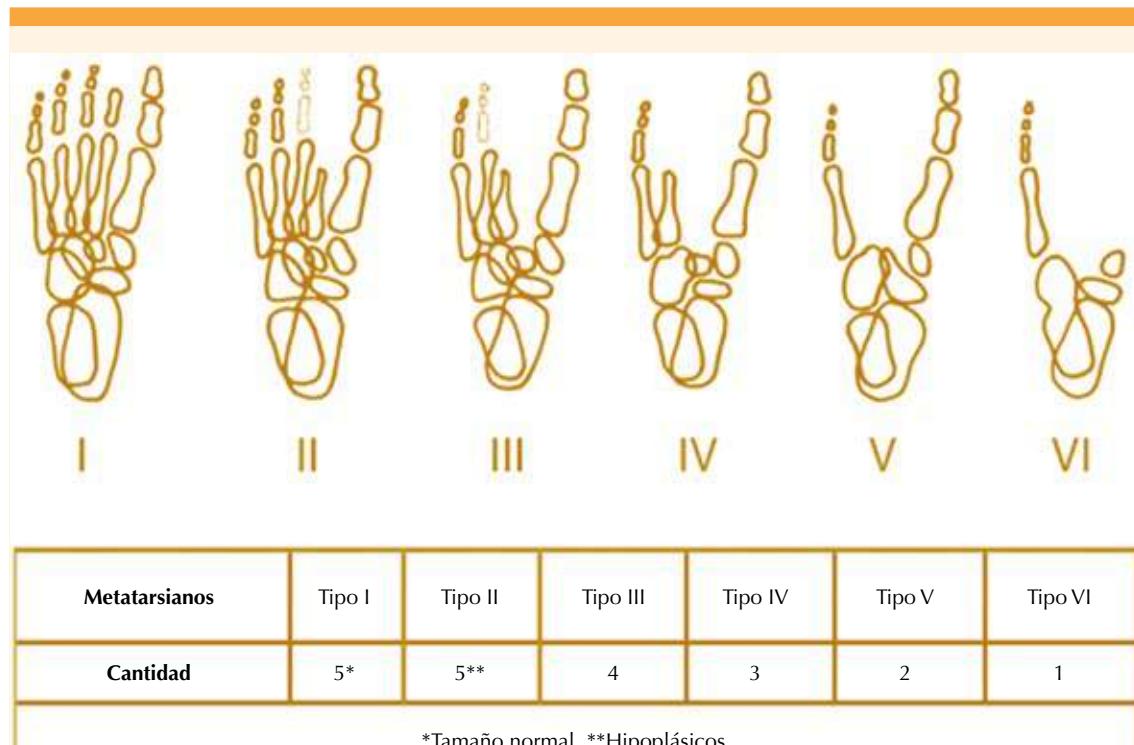


Figura 1. Clasificación radiológica de Blauth y Borisch de los defectos del pie.



Figura 2. Imagen en 2D: Micrognatia en el ángulo facial.



Figura 3. Imagen con ecografía Doppler color, que evidencia la arteria umbilical única.



Figura 4. Imagen en 2D: hueso nasal hipoplásico.



Figura 6. Imagen en 3D: se observan ambos pies con ectrodactilia.



Figura 5. Imagen en 2D: pie hendido.



Figura 7. Imagen en 3D: pie hendido.

split-foot malformation) pero fue negada. Por eso no se dispuso del diagnóstico genético, solo del imagenológico y clínico del caso.

DISCUSIÓN

El síndrome de Karsch-Neugebauer es poco frecuente. Jean Crubelheir fue el primero en describirlo (1842) y denominarlo manos de pinza de langosta. Exkholdt y Martens, a principios del

siglo XIX, asociaron la relación entre ectodactilia con la displasia ectodérmica y labio-paladar hendido.¹ El diagnóstico se establece con la ultrasonografía modo B (2D). A partir del 2006 se establece mediante el ultrasonido en 3D que permite apreciar los defectos de manera más clara.⁸



Figura 8. Se observan la aparente alteración ocular y dacriocistitis izquierda.

La causa principal de este padecimiento es genética y puede ser aislada o asociada con malformaciones bucomaxilares, cutáneas, renales, auditivas y oftálmicas.⁹ En el caso aquí publicado se observaron: micrognatia, hipoplasia de hueso nasal y arteria umbilical única.

En la actualidad, con el ultrasonido es posible observar: anoftalmia, microftalmia, agenesia de cuerpo calloso, talla baja, luxación de cadera, micrognatia, retrognatia, hidronefrosis y criptorquidia.¹⁰

Los casos de ectrodactilia pueden asociarse con otras malformaciones y formar parte de síndromes que cursan con alteraciones en el desarrollo embrionario de las extremidades, como la displasia ectodérmica, ectrodactilia y paladar hendido, trisomía 13q y 18, principalmente. Así mismo, el consumo de fármacos anticoagulantes, como la warfarina o anticomiciales como feni-



Figura 9. Ectrodactilia bilateal. Visión dorsal y talar que demuestra la ectrodactilia.



toína y ácido valproico se asocian con casos no sindromáticos.^{1,11} El caso aquí reportado fue de aparición de novo en la familia porque no pudo asociarse con antecedentes heredofamiliares ni consumo de fármacos.

Todo defecto congénito, con expresión fenotípica, puede generar efectos psicológicos individuales y familiares; por lo tanto, al detectar uno de ellos es obligatorio integrar una historia clínica completa en búsqueda de antecedentes familiares, factores ambientales y personales, además de una minuciosa exploración física y, de ser posible, practicar estudios genéticos que permitan ofrecer una atención de calidad e integrar un equipo multidisciplinario que contribuya al diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y apoyo psicológico.¹²

CONCLUSIONES

Los estudios ultrasonográficos practicados entre las 20 a 23.6 semanas de gestación son decisivos para la detección de malformaciones congénitas. En la actualidad, las nuevas tecnologías de ultrasonografía y los métodos bioquímicos, como el ADN fetal, facilitan efectuarlos entre las 11 a 13.6 de gestación no solo para la búsqueda de la translucencia nucal y hueso nasal como marcadore de trisomías, sino para el estudio estructural temprano a esas semanas de gestación. Esto permite establecer diagnósticos más oportunos y tomar decisiones conjuntas con los padres y el equipo médico multidisciplinario porque muchas enfermedades, como el síndrome de Karsch-Neugebauer, suelen ser incapacitantes y otras incompatibles con la vida. De ahí la importancia de contar con el apoyo de médicos especialistas en Medicina Materno Fetal capaces de establecer estos diagnósticos de manera temprana.

REFERENCIAS

1. Mathian VM, Sundaram AM, Karunakaran R, Vijayaragavan R, Vinod S, Rubini R. An unusual occurrence of Karsch-Neugebauer syndrome with orodental anomalies. *J Pharm Bioallied Sci* 2012; 4 (Suppl 2): S171-3. doi: 10.4103/0975-7406.100262
2. Leonchuk SS, Neretin AS, Blanchard AJ. Cleft foot: A case report and review of literature. *World J Orthop* 2020; 11 (2): 129-36. doi: 10.5312/wjo.v11.i2.129
3. Valderrama-Zaldivar, Luis Jesús. (2013). Ectrodactilia; presentación de un caso. *Perinatol Reprod Hum* 2013; 27 (3): 200-204. http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0187-53372013000300010&lng=es&tlang=es
4. Guero S, Holder-Espinasse M. Insights into the pathogenesis and treatment of split/hand foot malformation (cleft hand/foot). *J Hand Surg Eur* 2019; 44 (1): 80-87. doi: 10.1177/1753193418807375
5. Gane BD, Natarajan P. Split-hand/feet malformation: A rare syndrome. *J Family Med Prim Care* 2016; 5 (1): 168-9. doi: 10.4103/2249-4863.184656
6. Durmaz MS, Demirtaş H, Hattapoğlu S, Kara T, Göya C, Adin ME. Bilateral cleft foot: Radiographic and prenatal ultrasound features of two siblings with a review of literature. *Medicina (Kaunas)* 2016; 52 (4): 257-61. doi: 10.1016/j.medici.2016.07.003
7. Blauth W, Borisch NC. Cleft feet. Proposals for a new classification based on roentgenographic morphology. *Clin Orthop Relat Res* 1990; (258): 41-8. PMID: 2394058
8. Pinette M, Garcia L, Wax JR, Cartin A, Blackstone J. Familial ectrodactyly. *J Ultrasound Med* 2006; 25 (11): 1465-7. doi: 10.7863/jum.2006.25.11.1465
9. Treviño-Alanís MG, González-Cantú AJ, García-Flores JB, et al. Síndrome de Karsch-Neugebauer: Reporte de un caso clínico. *Bol Clin Hosp Infantil Edo Son* 2015; 32 (2): 123-124.
10. Sadler TW. Crecimiento y desarrollo de las extremidades. En: *Embriología médica*. México: Wolters Kluwer, 2019; 277-296.
11. Duijf PH, van Bokhoven H, Brunner HG. Pathogenesis of split-hand/split-foot malformation. *Hum Mol Genet* 2003; 12 Spec No 1: R51-60. doi: 10.1093/hmg/ddg090
12. González-Ballano I, Savirón-Cornudella R, Alastuey-Aisa M, Garrido-Fernández P, Lerma-Puertas D. Ectrodactilia: detección ecográfica a las 12 semanas. *Ginecol Obstet Mex* 2014; 82: 490-495. <https://ginecologiadystetricia.org.mx/articulo/ectrodactilia-deteccion-ecografica-a-las-12-semanas>