

Caso clínico

Ectrodactilia que afecta a tres extremidadesRoberto A Estrada Castañón,¹ María Guadalupe Chávez López,² Guadalupe Estrada Chávez³**RESUMEN**

La ectrodactilia, también conocida como síndrome de Karsch-Neugebauer, consiste en la deformidad congénita de patrón autosómico dominante en una o varias extremidades, caracterizada por la ausencia de dedos que se unen, sobre todo en los pies, en sindactilia y se deforman en forma de pinza. Aunque es un padecimiento poco frecuente, en algunas poblaciones africanas se encuentra con mayor frecuencia como característica tribal hereditaria. Se comunica el caso de un paciente campesino, originario de la zona de tierra caliente de Guerrero, en quien tres de las extremidades están afectadas por esta rara malformación congénita.

Palabras clave: ectrodactilia, síndrome de Karsch-Neugebauer, autosómico dominante, sindactilia.

ABSTRACT

Ectrodactyly, also known as syndrome Karsch-Neugebauer, consists of a congenital deformity autosomal dominant pattern in one or more extremities, is characterized by the absence of fingers that bind especially in feet and deform in syndactyly shaped clamp. Although it is a rare condition, in some African populations is most often found as a tribal hereditary characteristic. This paper reports the case of a farmer originary from the hot zone of Guerrero in who three of the extremities are affected by this rare congenital malformation.

Key words: ectrodactyly, Karsch-Neugebauer syndrome, autosomal dominant, syndactyly.

La ectrodactilia o síndrome de Karsch-Neugebauer fue descrito por científicos alemanes^{1,2} como un padecimiento congénito, de patrón autosómico dominante, con ausencia de parte o la totalidad de algunos dedos, en las extremidades superiores (“manos en pinza de langosta”) e inferiores. En esta última localización es frecuente la sindactilia, al quedar sólo dos grandes dedos. Si se curvan hacia dentro forman

una pinza funcional que los afectados, como sucede en la tribu africana de los Vadoma, en Zimbabwe, usan para trepar fácilmente a los árboles.³ Este peculiar aspecto provoca que se les conozca como “hombres de pies de avestruz”.

En las manos, la ausencia de los dedos medios origina una marcada escotadura (como la que tiene nuestro paciente en estudio), aunque hay una amplia variabilidad genética que va desde la ausencia de uno o varios dedos, en las manos y los pies, hasta su derivación a otros síndromes, como el EEC, acrónimo en inglés de ectrodactilia, displasia ectodérmica y paladar hendido.^{4,5} También se describen trastornos oculares, como agenesia o estenosis del conducto lacrimal,⁶ nistagmo asociado,⁷ así como labio y paladar hendidos.⁸ La heterogeneidad clínica puede ser aún mayor al afectar órganos y sistemas, como el genitourinario y el craneofacial.⁹

Las mutaciones genéticas descritas afectan cinco diferentes locus (SHFM1 en 7q21.3, SHFM2 en Xq26, SHFM3 en 10q24, SHFM4 en 3q27 y SHFM5 en 2q31).¹⁰ Aparentemente, p63 es el gen que puede intervenir como el causante del síndrome ECC, pero no de la ectrodactilia no sindrómica.¹¹

¹ Jefe del servicio de Dermatología.

² Dermatóloga y Micóloga.
Hospital General de Acapulco, Secretaría de Salud.

³ Unidad de Medicina de la Universidad Autónoma de Guerrero.

Correspondencia: Dr. Roberto Estrada Castañón. Departamento de Dermatología, Hospital General de Acapulco. Av. Ruiz Cortines 128, colonia Alta Progreso, CP 39610, Acapulco, Guerrero, México. Correo electrónico: restrada_13@hotmail.com

Este artículo debe citarse como: Estrada-Castañón RA, Chávez-López MG, Estrada-Chávez G. Ectrodactilia que afecta a tres extremidades. *Dermatol Rev Mex* 2013;57:461-463.

www.nietoeditores.com.mx

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 43 años de edad, campesino, de raza mestiza, originario de la comunidad de Tiaquizolco, en el municipio de Cocula, en la zona de tierra caliente de Guerrero.

Tenía una deformidad congénita que afectaba ambas manos y el pie derecho –sólo el izquierdo era normal– que consistía en ausencia del dedo medio en ambas manos, con escotadura acentuada en el sitio correspondiente a los mismos, así como torsión externa del extremo de los dedos índices de ambas manos (Figuras 1 y 2).

El pie derecho se caracterizaba por la sustitución normal de los dedos por sólo dos grandes dedos torcidos hacia dentro. Uno de ellos parecía corresponder al primer artejo y los otros estaban unidos en uno solo, formando una pinza con el anterior (Figura 3).



Figura 1. Ectrodactilia en la mano izquierda.



Figura 2. Ectrodactilia en la mano derecha.



Figura 3. Ectodactilia en pinza en el pie derecho.

En resto de piel y anexos tenía distrofia ungueal en cinco de las uñas de las manos y en las del pie derecho, que estaba deformado. El paciente refirió tener la afección desde el nacimiento y que no le causaba molestia alguna, pues le permitía realizar sus labores en el campo.

Este paciente fue localizado en una de las actividades de Dermatología comunitaria en junio de 2010, en la población de Tiaquizolco, municipio de Cocula, en la zona de tierra caliente de Guerrero. Se le invitó a acudir a la consulta del Hospital General de Acapulco para hacerle radiografías y estudios complementarios, sin que hasta la fecha se haya presentado.

DISCUSIÓN

Este caso, aun cuando constituye sólo una curiosidad dermatológica y es poca la ayuda que se le puede ofrecer al paciente ante una afección a la que está plenamente adaptado, no deja de ser una lección viviente que ejemplifica la excelente oportunidad que las jornadas de dermatología dan a cualquier participante para adquirir nuevos conocimientos y ver *in vivo* casos que pocas veces pueden tenerse en la práctica diaria privada.

REFERENCIAS

1. Karsch J. Erbliche Augenmissbildung in Verbindung mit Spalthand und -fuss. Z. Augenheilk 1936;89:274-279.
2. Neugebauer H. Split hand and foot with familial occurrence. Zeitschrift für Orthopädie und ihre Grenzgebiete 1962;95:500-506.
3. <http://mezvan.blogspot.com/2007/10/10/gente-con-pies-de-avestruz/>

4. Duijf PH, Van Bokhoven H, Brunner HG. Parthogenesis of split hand/split foot malformation. *Human Molecular Genetics* 2003;12:51-60.
5. Buyse ML. Ectrodactily. *Birth defects encyclopedia USA*. Center for Birth Defects Information Services, Inc. Blackwell Scientific Publications, 1990;605-606.
6. Gualandri V, Ronzoni MG, Montagnani A, Orsini GB. A family with the EEC syndrome (ectrodactily, ectodermal dysplasia clefting syndrome): clinical variability and genetic counseling. *J Fr Ophtalmol* 1986;9:855-857.
7. Pilarski RT, Pauli RM, Bresnick GH, Lebovitz RM. Karsch-Neugebauer syndrome: split foot/split hand and congenital nystagmus. *Clin Genet* 1985;27:97-101.
8. Lewis MB, Pashayan HM. Ectrodactily, cleft lip and palate in two half sibs. *J Med Genet* 1981;18:394-396.
9. Salazar M, Elías Romero E, Menchaca P y col. Síndrome de ectrodactilia, displasia ectodérmica y labio-paladar hendidos. *Rev Cubana Estomatol* 2010;47:236-242.
10. Herreros MB, Atobe O, Rodríguez S. Diagnóstico prenatal de ectrodactilia, por ecografía, en dos hermanos. *Mem Inst Investig Cienc Salud* 2005;3:65-67.
11. Yoon SK, Hyang MC, Youngjoon M, Il Bum L, et al. Molecular genetic characterization of a Korean split hand/split foot malformation. *Mol Cells* 2004;17:397-403.