Síndrome con defectos radiales, labio leporino complicado y ectrodactilia

Dr. José Ignacio Infante L.¹; Dra. Lilian Jara S.²; Dr. Alejandro Ondarza G.²
Srta. Velvet Ghog G.³; Sr. Johnny Yáñez P.³

Familial complicated cleft palate radial defects and ectrodactily

A syndrome complex characterized by radial defects, ectrodactily, cleft lip and cleft palate, appearing along three generations is described. An autosomal dominant type of inheritance of low penetrance and variable expression is proposed. The involved gen was one probably active at the first steps of the embryonary period. (Key words: cleft palate, ectrodactily and radial defects, genes, dominant.)

Las alteraciones congénitas de las manos se han clasificado desde diversos puntos de vista: anatómico, embriológico, funcional y radiológico¹⁻⁵. Hemos utilizado la clasificación de Temtamy¹ que pone énfasis en los factores genéticos como causa de estas afecciones y que define defecto radial como la hipoplasia del pulgar, el primer metacarpiano o ambos con varios grados de severidad clínica⁶; ectrodactilia como la ausencia de uno o más dedos centrales^{1,7}. Se han descrito numerosas anomalías asociadas a cada uno de estos tipos de malformaciones de las manos⁸; sin embargo, no hemos encontrado publicada la asociación de defectos radiales, ectrodactilia y labio leporino en casos aislados o formando parte de una familia, lo que ocurre en la familia que describe esta comunicación.

MATERIAL Y METODO

Se estudiaron tres generaciones de una familia formada por quince miembros, de los cuales diez eran consanguíneos, afectados por malformaciones de las manos y labio leporino complicado, mediante una ficha diseñada para la búsqueda de malformaciones de origen genético, incluyendo examen físico completo, radiografías de ambas manos y antebrazos y genealogía de la familia.

1. Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Sur. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

2. Departamento de Ciencias Médico-Biológicas y Básicas Sur. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

3. Ayudantes alumnos División Ciencias Médicas Sur. Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

RESULTADOS

De diez pacientes consanguíneos fue posible examinar a nueve, pues uno había fallecido. Su genealogía se muestra en la figura 1.

Las malformaciones encontradas fueron: aplasia bilateral del pulgar, pulgar flotante bilateral, pulgar flotante unilateral, aplasia del índice unilateral y labio leporino complicado (figura 2).

La asociación de estas alteraciones y su frecuencia se muestran en la tabla 1, observándose en los ocho casos alteraciones del pulgar, en dos casos asociado a labio leporino y en un caso a ectrodactilia del índice en la mano contralateral como se muestra en la figura 2 C.

Tabla 1
Malformaciones y sus frecuencias
(Número de pacientes consanguíneos
afectados. N = 8)

Malformación sólo del pulgar	5
— Aplasia bilateral	1
— Pulgar flotante bilateral	4
Malformación del pulgar con labio leporino complicado	2
— Aplasia bilateral con labio leporino complicado	1
— Pulgar flotante bilateral con labio leporino complicado	1
Malformación del pulgar con malformación del índice	1

Figura 1: Genealogía que muestra los 9 pacientes afectados en 3 generaciones.

Figura 2: A. Pulgaros flotantes bilaterales. B. Ausencia de ambos pulgares. C. Ausencia de índice a izquierda y pulgar flotante a derecha. D. Labio y paladar hendido.

Las alteraciones radiológicas fueron: pulgar con tres falanges y sólo epífisis distal del primer metacarpiano, pulgar con dos falanges con epífisis distal del primer metacarpiano, pulgar con

fusión de falanges, ausencia de pulgar y primer metacarpiano, ausencia de índice y segundo metacarpiano, con fusión parcial de huesos del carpo (figura 3).

Figura 3: A. Pulgar con dos falanges y cabeza de 1er. metacarpiano. B. Pulgar con tres falanges y cabeza de 1er. metacarpiano. C. Pulgar con fusión de falanges. D. Ausencia de índice y 2º metacarpiano. E. Ausencia de pulgares.

COMENTARIO

Las estructuras alteradas en nuestros pacientes son de origen ectomesodérmico y se desarrollan en forma paralela durante el período embrionario desde la quinta semana de gestación, por lo que creemos que la alteración génica se encuentra a nivel de genes que regulan el desarrollo temprano de estas estructuras y que tendrían un efecto simultáneo en la embriología de la cara y las extremidades.

Por la frecuencia de aparición de los caracteres somáticos anormales se plantea que el gen alterado se hereda en esta familia como autosómico dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable.

RESUMEN

Se presenta una familia formada por quince miembros, de los cuales diez son consanguíneos portadores de una asociación de defecto radial, labio leporino complicado y ectrodactilia, lo que se hereda en forma autosómica dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable. Se postula una alteración génica a nivel de genes que actúan durante el período embrionario.

REFERENCIAS

1. Temtamy S.A. and Mc Kusick V.A.: Synosis of hand malformations with particular emphasis on genetic factors. In Bergma D. (ed): Part III Limb

- Malformations. Birth Defects: Orig. Art. Ser., Vol. 5, Nº 3, New York: The National Foundation, March of Dimes, 1969, p. 125.
2. *Swanson A.B., Banky A.J., Entin M.A.*: Classification of limb malformations on the basis of embryological failures. *Surg Clin North Am* 1968; 48: 1169-1178.
  3. *Flatt A.E.*: A test of classification of congenital anomalies of the upper extremity. *Surg Clin North Am* 1970; 50: 509-516.
  4. *Kay A.E., Day H.J.B., Henkel H.L. et al.*: A proposed international terminology for the classification of congenital limb deficiencies. *Orthot Prosthet* 1974; 28: 33-48.
  5. *Swanson A.B.*: A classification for congenital limb malformation. *J Hand Surg* 1976; 1: 8-22.
  6. *Temtamy S.A.*: On anomalies associated with radial dysplasia. *J Pediatr* 1974; 85: 585.
  7. *David T.S.*: The differential diagnosis of the cleft hand and cleft foot malformation. *Hand* 1974; 6: 58.
  8. *Carroll R.E. and Louis D.S.*: Anomalies associated with radial dysplasia. *J Pediatr* 1974; 84: 409.