

Braquidactilia: a propósito de un caso de síndrome de McCune-Albright

FLORES FERNÁNDEZ E¹, YBÁÑEZ GARCÍA D¹, MONTOLIO CHIVAL L¹, ORENES VERA AV¹, VÁZQUEZ GÓMEZ I¹, VALLS PASCUAL E¹, MARTÍNEZ FERRER A¹, ALEGRE SANCHO JJ¹
Servicio de Reumatología. Hospital Universitari Doctor Peset. València

Correspondencia: Dr. Eduardo Flores Fernández - Servicio de Reumatología - Hospital Universitari Doctor Peset - C/ Juan de Garay, 21 - 46007 València

✉ eduardoflofer@gmail.com

El síndrome de McCune-Albright¹ es un trastorno genético descrito en 1936 consistente en la triada clásica de displasia fibrosa ósea, manchas café con leche y pubertad precoz. Es una enfermedad poco frecuente con una prevalencia estimada entre 1/100.000 y 1/1.000.000. A nivel de esqueleto axial, la principal deformidad que se produce es la escoliosis, y suele ser uno de los primeros motivos de consulta en estos pacientes. En el esqueleto periférico, es frecuente la afecta-

ción de huesos sometidos a grandes fuerzas de compresión, como la cabeza femoral, cursando clínicamente como cojera y coxa vara. No se hereda, sino que se produce por mutaciones espontáneas en el gen GNAS1 (20q13.2), y se caracteriza por presentar mosaicismo.

Se presenta el caso de una paciente de 52 años diagnosticada de síndrome de McCune-Albright en la cual se observan deformidades a nivel de varios huesos metacarpianos en

ambas manos (braquidactilia), una localización de la afectación ósea poco frecuente en esta enfermedad.

La braquidactilia es un tipo de malformación ósea o disostosis caracterizada por la presencia de dedos desproporcionadamente cortos. Puede ocurrir de forma aislada o como parte de síndromes malformativos complejos de causa genética², como el propio síndrome de McCune-Albright.

Existen otros muchos síndromes malformativos en los que puede aparecer braquidactilia. Algunos de los más frecuentes, dentro de la baja prevalencia de estas enfermedades, son los siguientes:

- El pseudohipoparatiroidismo (PHP), que incluye un grupo heterogéneo de enfermedades endocrinológicas caracterizadas por hipocalcemia, hiperfos-



Figura 1. Radiografía de manos en la que se observa acortamiento de tercer y cuarto metacarpianos de la mano derecha y del cuarto metacarpiano de la mano izquierda (braquidactilia) en una paciente con síndrome de McCune-Albright.

fatemia y resistencia tisular a la PTH, que afecta principalmente al hueso y al riñón.

Se distinguen diferentes formas de PHP en función de la mutación genética del gen GNAS1 (20q13.2). En cuanto al fenotipo, los pseudohipoparatiroidismos Ia y Ic, así como el pseudopseudohipoparatiroidismo (PPHP), presentan el fenotipo típico de la osteodistrofia de McCune-Albright, que se caracteriza por facies redonda, sobrepeso, calcificaciones subcutáneas y braquidactilia³.

- Síndrome de Robinow, que se caracteriza por rasgos faciales típicos, talla baja, hipoplasia de genitales y deformidades esqueléticas (braquidactilia y fusiones vertebrales). El gen alterado es ROR2 (9q22) y se hereda de forma autosómica dominante o recesiva.

- Síndrome de Rubinstein-Taybi, caracterizado por retraso mental, dismorfia craneofacial (hipertelorismo y puente nasal amplio), y malformaciones óseas en pulgares y dedos de los pies. No se hereda y la mayoría de los casos son debidos a mutaciones esporádicas en el gen CREBBP (16p13.3 o 22q13).

- La braquidactilia tipo E con estatura baja e hipertensión, o síndrome de Bilginturan. Consiste en la presencia de baja estatura y peso al nacer (en comparación con los miembros no afectados de la familia), complexión recia y cara redonda y braquidactilia de tipo E (acortamiento variable de metacar-

pianos con falanges normales). La aparición de la hipertensión se suele producir en la niñez, y sin tratamiento la mayoría de los pacientes sufre un ictus antes de cumplir los 50 años de edad. Se hereda de forma autosómica dominante por alteración en el gen PDE3A (12p12.2-p11.2).

- Síndrome de Du Pan, se hereda de forma autosómica recesiva (CDMP1 20q11.2) y se caracteriza por la ausencia de peroné y acortamiento de las extremidades con braquidactilia.

En cuanto a la braquidactilia aislada, se han descrito 11 tipos, en función del fenotipo y de la alteración genética responsable de cada alteración. Su herencia es autosómica dominante y su pronóstico depende del tipo de malformación y de su repercusión funcional. Generalmente son de buen pronóstico y su tratamiento, si es necesario, suele ir encaminado a mejorar la funcionalidad de la mano o por motivos estéticos.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Spencer T, Pan KS, Collins MT, Boyce AM. The Clinical Spectrum of McCune-Albright Syndrome and Its Management. *Horm Res Paediatr.* 2019;20892.
- 2.- Temtamy SA, Aglan MS. Brachydactyly. *Orphanet J Rare Dis.* 2008;3(1):1-16.
- 3.- Esp R, Pediatr E, Número V, Muñoz JB, Rey GN, Domingo LM, et al. Ectrodactilia; presentación de un caso. *Perinatol y Reprod humana.* 2013;27(3):200-4.