

## Simbraquidactilia bilateral en paciente con neurofibromatosis tipo 1

Muñoz Cabeza, María; López Lobato, Mercedes; Muñoz Cabello, Beatriz; Arce Portillo, Elena  
Unidad de Neuropediatría. H. Infantil Virgen del Rocío, Sevilla

### INTRODUCCIÓN

- La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad neurocutánea, de base genética, cuyas manifestaciones óseas más comunes son: escoliosis, displasia del esfenoides, pseudoartrosis, osteopenia y osteoporosis. Sin embargo, las malformaciones distales de las extremidades, raramente se describen.
- La simbraquidactilia es una malformación de la mano, generalmente unilateral, caracterizada por la falta de formación de los dedos y la presencia de protuberancias rudimentarias que incluyen elementos de la uña, el hueso y el cartílago.

### CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 33 meses de edad, en seguimiento en nuestras consultas por manchas café con leche (MCCL) desde el nacimiento y malformación congénita en ambas manos.

Antecedentes personales. Embarazo y parto sin incidencias, diagnóstico prenatal de malformación ósea en manos bilateral, ausencia de bridas amnióticas ni consumo de tóxicos durante la gestación.

Antecedentes familiares. Padre con MCCL. Resto sin interés.

Exploración. 6 MCCL > 5mm de diámetro; presencia de ambos músculos pectorales; mano derecha con braquidactilia generalizada, sindactilia de tercer a quinto dedo y segundo dedo con agenesia del segmento distal; mano izquierda con hipoplasia de metacarpianos centrales y rudimento cutáneo de primer, cuarto y quinto dedos. No malformaciones en pies.

Pruebas complementarias. Estudio genético de NF1: se detecta una variante patogénica: NF1 c.2372\_2373 del TC insATTA. El padre es portador de la misma mutación.

Evolución. Presenta un desarrollo psicomotor acorde a su edad; se ha sometido a una cirugía para exéresis de protuberancias rudimentarias y actualmente tiene buena funcionalidad de ambas manos, pudiendo realizar la pinza con ambas.

Imagen 1. Mano hendida izquierda.  
Mano derecha con braquidactilia.



Imagen 2. Rx de manos.



### COMENTARIOS

Las malformaciones óseas distales de extremidades son muy inusuales dentro del espectro de NF1. No hemos encontrado en la literatura una relación clara entre simbraquidactilia bilateral y NF1. Estos hallazgos pueden tratarse de una asociación coincidente con NF1 o, más probablemente, pueden ser características óseas de la enfermedad no descritas anteriormente.