



## IMAGEN EN PEDIATRÍA

# Macroductilia aislada en recién nacido

## Isolated macrodactyly in a newborn

A. Navarro Ruiz<sup>a,\*</sup>, A. Sanchis Calvo<sup>a</sup>, M. Escobar Araico<sup>a</sup> y R. Llorens Salvador<sup>b</sup>

<sup>a</sup>Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia, España

<sup>b</sup>Servicio de Radiodiagnóstico, Hospital Universitario La Fe, Valencia, España

Recibido el 16 de enero de 2009; aceptado el 18 de marzo de 2009

Disponible en Internet el 22 de mayo de 2009

Recién nacido (RN) gemelar, con antecedentes de exposición laboral materna a bromuro de ethidio. Presenta macroductilia aislada del segundo dedo del pie derecho, sin marcas de bridas amnióticas (fig. 1). Durante la lactancia aparece crecimiento desmesurado del segundo dedo, con afectación adyacente del primer dedo (fig. 2).

La macroductilia, o hipercrecimiento de los tejidos blandos y falanges de los dedos, tiene una prevalencia de

0,08 cada 10.000 RN, aun menor cuando se presenta aisladamente. La afectación bilateral ocurre más frecuentemente que la unilateral y es más usual que se afecten varios dígitos. Cuando se afecta un dígito, sobre todo se afecta el segundo dígito. Se distinguen 2 tipos:

- 1) *Macroductilia congénita simple*: esporádica, aislada, sin crecimiento desproporcionado posterior (OMIM 155500).
- 2) *Macrodistrofia lipomatosa (ML) progresiva*: congénita y no heredada, presenta una tasa anormal de crecimiento posnatal hasta el fin de la maduración ósea, y produce



Figura 1



Figura 2

\*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: almunade@comv.es (A. Navarro Ruiz).

mayor disparidad entre el dedo afectado y los demás. Se caracteriza por un incremento de los elementos mesenquimatosos (fig. 3) y la infiltración grasa de los tejidos blandos. Sus áreas predilectas son las inervadas por el nervio mediano y plantar. Microscópicamente, se observa deposición de tejido adiposo y fibroso, con engrosamiento de los nervios. De etiología desconocida, la histología indica una disfunción de los nervios del sistema autónomo. La resonancia magnética nuclear muestra proliferación grasa (imágenes en secuencia T1), típica de la ML.

Ambas situaciones pueden requerir tratamiento quirúrgico (acortamiento y amputación), con peor resultado en la ML debido a la excesiva tasa de crecimiento posnatal.

La ML precisa seguimiento y diagnóstico diferencial con el síndrome de Proteus, ya que el gen *PTEN* (causante de éste) participa en la regulación del crecimiento tumoral y se expresa también en el sistema nervioso autónomo (OMIM<sup>®</sup>601728). Otros síndromes o enfermedades en los que puede presentarse la macrodactilia son neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber, displasia



Figura 3

fibrosa poliostótica, enfermedad de Ollier, hemihipertrofia aislada, hemangiomas, síndrome de Temtamy y síndrome de Maffucci.