



¿QUÉ PUEDE HABER DETRÁS DE UNA POLIDACTILIA?

Meroño Saura EM; Jiménez Méndez A; Soler Gabaldón S; García Pérez M; Díaz Lozano, P; Valenciano Rodríguez, M; Marañez Nortes ME; Núñez Cerrato, E. (Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca)

INTRODUCCIÓN

El diagnóstico prenatal permite la identificación temprana de anomalías congénitas. A continuación, se presenta un caso de polidactilia postaxial bilateral para cuya identificación fueron esenciales técnicas avanzadas de diagnóstico prenatal.

CASO CLÍNICO

Primigesta de 30 años que en la que se objetiva en **ecografía de semana 12 polidactilia postaxial bilateral**, que se confirma en semana 16 (Figura 1). Se realiza **amniocentesis** con QF-PCR normal y Array con variante de significado incierto en el cromosoma 14. El **exoma** clínico sobre ADN amniocitos informa sobre **variante patogénica en gen SETD5**.

Se realiza estudio genético en ambos progenitores no detectándose en ellos la variante, confirmando así que se ha producido de novo, en el feto.

Ante la asociación de esta alteración con **discapacidad intelectual** en grado variable, con afectación significativa del área del lenguaje así como a otros **problemas de neurodesarrollo** y, tras recibir el asesoramiento genético oportuno, la pareja decide realizar una interrupción legal de la gestación.

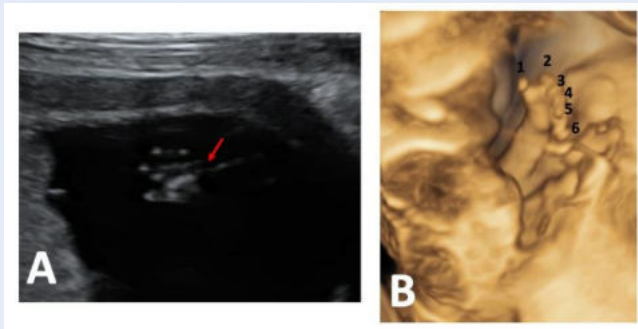


Figura 1. A) Mano fetal en ecografía de semana 12 donde se puede visualizar un apéndice en el canto lateral del 5º dedo. B) Reconstrucción 3D en semana 16 donde se confirma la polidactilia postaxial.

DISCUSIÓN

La **polidactilia** es una anomalía congénita caracterizada por la presencia de dedos adicionales en manos o pies. Puede presentarse de manera **aislada o como parte de síndromes genéticos**. Existen diversas mutaciones asociadas con la polidactilia, como la mutación patogénica del gen SETD5.

Este gen se describió en 2014 (Cassandra L Kniffin y colaboradores) y su mutación produce disfunciones en la expresión génica durante el desarrollo cerebral. Desde su definición, se han descrito en la literatura menos de 40 casos. Hubo un caso diagnóstico prenatalmente por polidactilia bilateral (como este caso), siendo el resto de diagnósticos postnatales.

La mayoría constituyen mutaciones de novo, con bajo riesgo de recurrencia en futuras gestaciones.

CONCLUSIONES

En este caso clínico se destaca **la importancia de la evaluación anatómica del primer trimestre, así como el enfoque multidisciplinar** en malformaciones congénitas, involucrando a genetistas, obstetras y pediatras para brindar una **atención integral** al paciente.

BIBLIOGRAFÍA

Grozeva D, Carss K, Spasic-Boskovic O, Parker MJ, Archer H, Firth HV, Park SM, Canham N, Holder SE, Wilson M, Hackel A, Field M, Floyd JA; UK10K Consortium; Hurler M, Raymond FL. De novo loss-of-function mutations in SETD5, encoding a methyltransferase in a 3p25 microdeletion syndrome criOcal region, cause intellectual disability. Am J Hum Genet. 2014 Apr 3;94(4):618-24. doi: 10.1016/j.ajhg.2014.03.006. Epub 2014 Mar 27. PMID: 24680889; PMCID: PMC3980521.

Green C, Willoughby J; DDD Study; Balasubramanian M. De novo SETD5 loss-of-function variant as a cause for intellectual disability in a 10-year old boy with an aberrant blind ending bronchus. Am J Med Genet A. 2017 Dec;173(12):3165-3171. doi: 10.1002/ajmg.a.38461. Epub 2017 Sep 14. PMID: 28905509.

