

IMAGEN DE LA MEDICINA

Síndrome de Down y sindactilia. Una asociación poco frecuente

HARRY PACHAJOA, MD, PhD(A)¹



¹ Profesor - Jefe Departamento de Ciencias Básicas Médicas. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Icesi.

Paciente de 8 años, hijo de madre de 41 años y 19 años al momento de la concepción, quien asiste a control. Al examen físico se encuentra paciente con fenotipo de síndrome de Down (SD) y sindactilia cutánea que compromete la totalidad del tercer y cuarto dedo bilateral y clinodactilia del quinto dedo, trae radiografía de manos donde se evidencia sindactilia ósea de falanges proximales del tercer y cuarto dedo bilateral. Adicionalmente los estudios para cardiopatía son negativos y tiene un cariotipo donde se reporta una trisomía 21 libre.

El SD es un trastorno genético causado por la presencia de una copia extra del cromosoma 21 (o una parte del mismo), se presenta en 1 de cada 700 nacimientos y es caracterizado por retardo mental y unos rasgos físicos peculiares que le dan un aspecto reconocible[1, 2]. Las malformaciones asociadas incluyen generalmente las craneofaciales, cardiovasculares y de las extremidades, siendo la sindactilia

una malformación no asociada a este síndrome. La sindactilia corresponde a la unión de 1 o más dígitos y es causada por una detención de la muerte celular programada y puede clasificarse como simple o compleja dependiendo del grado de fusión y del compromiso óseo, siendo causada la sindactilia por una detención de la muerte celular programada[3].

Bibliografía

1. Gardner RJM, Sutherland GR. Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling. Oxford University Press; USA. 2004.
2. Centers for Disease Control and Prevention. Improved national prevalence estimates for 18 selected major birth defects - United States, 1999-2001. Morbidity and Mortality Weekly Report. 2006;54:1301-1305.
3. Morovic I, CG. Cirugía de mano en pediatría. Rev Chil Pediatr. 2005; 76(1):86-90.