



Cefaloposindactilia de Greig: estudio de un caso y revisión de la técnica quirúrgica

Ana Giménez Rozas, Manuel Rubén Sánchez Crespo

Facultad de Medicina. Universidad de Cantabria. Cantabria. España.

Publicado en Internet:
20-febrero-2020

Ana Giménez Rozas:
anagimenezagr@gmail.com

La cefaloposindactilia de Greig es un síndrome autosómico dominante de baja prevalencia (1-9/106 habitantes), caracterizado clínicamente por la triada de anomalías en extremidades (polidactilia y sindactilia), anomalías craneoencefálicas y alteraciones dismórficas faciales (hipertelorismo). Las anomalías neurológicas se asocian a una mayor gravedad de la enfermedad.

El síndrome de Greig está asociado a distintas mutaciones asociadas al gen *GLI3*, mapeado en la región cromosómica 7p14.1. Dichas mutaciones originan la haploinsuficiencia del gen, lo cual deriva en un control deficiente de la vía de señalización Sonic Hedgehog, implicada en el crecimiento y diferenciación celular de estructuras anatómicas tales como el cerebro y las extremidades.

Presentamos el caso de un varón de diez años remitido desde el Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla para el estudio por parte de la Unidad de Mano (Traumatología y Cirugía Ortopédica). El paciente tiene un diagnóstico confirmado de síndrome de Greig (mutación p.R366X en el exón 8 del gen *GLI3*, heterocigosis). El embarazo transcurrió sin complicaciones asociadas, pero fue diagnosticado en el periodo neonatal de una hexadactilia de las cuatro extremidades. Fue intervenido durante el primer año de vida en su país de origen. Se evidenció, *a posteriori*, la presencia de sindactilias completas en mano derecha (entre el tercer y el cuarto dedo) y en ambos pies (entre el primer, segundo y tercer dedo en el pie izquierdo; y entre el primer y segundo dedo en el pie derecho).

Mediante estudio radiológico se concluyó que la sindactilia de la mano no presentaba sinostosis asociada (sindactilia completa simple), y contaba con buena congruencia articular, por lo que se planteó la intervención quirúrgica desde la Unidad de Mano. Dicho procedimiento se realizó mediante anestesia general y bajo condiciones de isquemia branquial. El posoperatorio transcurrió sin complicaciones y el paciente recuperó la funcionalidad y morfología de su mano.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

BIBLIOGRAFÍA

1. Biesecker LG. Greig Cephalopolysyndactyly Syndrome. En: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE (eds.). GeneReviews®. Seattle (WA): University of Washington; 1993-2019.
2. Curran TA, Cronin, K. Variable phenotypes in Greig cephalopolysyndactyly syndrome (GCPS) and their relevance to plastic surgery. *Ir J Med Sci.* 2016;185:745-8.
3. Démurger F, Ichkou A, Mougou-Zerelli S, Le Merrer M, Goudefroye G, Delezoide AL, et al. New insights into genotype-phenotype correlation for *GLI3* mutations. *Eur J Hum Genet.* 2015;23:92-102.
4. Johnston JJ, Olivos-Glander I, Killoran C, Elson E, Turner JT, Peters KF, et al. Molecular and clinical analyses of Greig cephalopolysyndactyly and Pallister-Hall syndromes: robust phenotype prediction from the type and position of *GLI3* mutations. *Am J Hum Genet.* 2005;76:609-22.
5. Jose RM, Timoney N, Vidyadharan R, Lester R. Syndactyly correction: an aesthetic reconstruction. *J Hand Surg (Eur).* 2010;6:446-50.
6. Minguella J. Malformaciones por falta de diferenciación. Sindactilia. En: Minguella J. Malformaciones de la mano. Barcelona: Masson; 2014. p. 105-13.
7. Montoro Cremades D, Manchón Trives I, Botella López V, Alcaraz Mas L, García Martínez MR, Galán Sánchez F. Microdelección 7p14.1 y cefaloposindactilia de Greig. *An Pediatr (Barc).* 2011; 74:266-9.
8. Raposo L, Fachada H, Santos Paulo A, Cerveira I, Castedo S, Pereira S. Prenatal diagnosis of Greig cephalopolysyndactyly syndrome: a case report. *Prenat Diagn.* 2015;35:203-5.
9. Síndrome de cefaloposindactilia de Greig. En: OMIM [en línea] [consultado el 17/02/2020]. Disponible en <https://omim.org/entry/175700>
10. Wang A, Hutchinson D. Syndactyly release: a comparison of skin graft versus graftless techniques in the same patient. *J Hand Surg (Eur).* 2019;44:845-9.

Cómo citar este artículo: Giménez Rozas A, Sánchez Crespo MR. Cefaloposindactilia de Greig: estudio de un caso y revisión de la técnica quirúrgica. *Rev Pediatr Aten Primaria Supl.* 2020;(29):9.