

REPORTE DE CASO

Braquidactilia Familiar*Familial Brachydactyly*

Dr. Estuardo Ruiz, Dra. Iveth Amador, Dra. Brendy Velásquez, Dr. Marvin Santizo, Dr. José Carlos Echeverría, Dra. Mary Cotí

Hospital Regional de Occidente “San Juan de Dios” | Departamento de Radiología

Recibido: 10/10/2025 | Aceptado: 13/11/2025 | Publicado: 15/12/2025

RESUMEN

La braquidactilia es una anomalía congénita caracterizada por el acortamiento de los dedos de las manos o los pies debido a un desarrollo insuficiente de las falanges o los metacarpianos/metatarsianos. Esta condición puede presentarse de manera aislada o estar asociada a otros trastornos genéticos o síndromes específicos. Su incidencia varía y puede ser hereditaria en muchos casos. Se presenta el caso de una paciente femenina de 11 años de edad, con historia de dificultad para la deambulación desde que inicia la marcha, presentando antecedente de acortamiento de falanges en manos y pies. Las imágenes radiológicas confirman el diagnóstico, mostrando acortamiento generalizado de las falanges medias en manos y pies. El diagnóstico diferencial incluye pseudohipoparatiroidismo y acrodysostosis. El pronóstico general es excelente, y las opciones de tratamiento varían desde fisioterapia hasta intervenciones quirúrgicas de alargamiento o reconstrucción ósea.

Palabras Clave: braquidactilia, anomalía congénita, falanges, radiología, reporte de caso.

ABSTRACT

Brachydactyly is a congenital anomaly characterized by shortening of the fingers or toes due to underdevelopment of the phalanges or metacarpals/metatarsals. This condition can present in isolation or be associated with other genetic disorders or specific syndromes. Its incidence varies and it can be hereditary in many cases. We present the case of an 11-year-old female patient with a history of difficulty in walking since she started walking, presenting a history of shortening of phalanges in hands and feet. Radiological images confirm the diagnosis, showing generalized shortening of the middle phalanges in hands and feet. The differential diagnosis includes pseudohypoparathyroidism and acrodysostosis. The

overall prognosis is excellent, and treatment options range from physical therapy to surgical interventions for bone lengthening or reconstruction.

Keywords: *brachydactyly, congenital anomaly, phalanges, radiology, case report.*

PREFACIO

La braquidactilia es una anomalía congénita caracterizada por el acortamiento de los dedos de las manos o los pies debido a un desarrollo insuficiente de las falanges o los metacarpianos/metatarsianos. Esta condición puede presentarse de manera aislada o estar asociada a otros trastornos genéticos o síndromes específicos. Su incidencia varía y puede ser hereditaria en muchos casos.

HISTORIA DEL PACIENTE

Se presenta paciente femenina de 11 años de edad, con historia de dificultad para la deambulación desde que inicia la marcha. Presenta antecedente de acortamiento de falanges en manos y pies, por lo que se sospecha un componente genético.

Se solicitan imágenes radiológicas diagnósticas para mejor caracterización de la patología.

HALLAZGOS CLÍNICOS E IMAGENOLÓGICOS



Figura 1. Fotos clínicas ilustrativas de las manos y pies de la paciente (con autorización). Se evidencia acortamiento de los dedos.



Figura 2. Radiografías de ambas manos (AP y oblicua) mostrando acortamiento de las falanges medias.



Figura 3. Radiografía de ambos pies (AP) evidenciando hipoplasia y acortamiento de las falanges medias y distales.

PATOLOGÍA Y TIPOS

El espectro puede variar ampliamente, desde una hipoplasia digital leve hasta una aplasia completa. La braquidactilia se clasifica en diferentes tipos según los huesos afectados y las características asociadas.

Como grupo, afecta con mayor frecuencia la falange media. Pueden verse afectados uno o varios huesos de un solo dedo, uno o varios huesos de varios dedos, o varios huesos de diferentes dedos.

Entre los tipos más comunes se incluyen:

- **Braquidactilia tipo A:** Acortamiento de las falanges medias. Puede afectar uno o varios dedos.
- **Braquidactilia tipo B:** Afecta las falanges distales. En casos severos, puede haber ausencia total de las falanges terminales.
- **Braquidactilia tipo C:** Acortamiento de los metacarpianos junto con las falanges medias. Suele ser más pronunciado en los dedos medio y anular.
- **Braquidactilia tipo D:** Conocida como "pulgar corto". Es el tipo más común y afecta exclusivamente al pulgar.

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

El síntoma principal de la braquidactilia es el acortamiento de los huesos de las manos y los pies, lo que hace que los dedos parezcan más cortos de lo normal en proporción al resto del cuerpo. Los huesos que podrían ser cortos incluyen: falanges, metacarpianos y metatarsianos.

DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la braquidactilia se realiza a través de múltiples enfoques:

- **Examen físico:** Evaluación visual para identificar discrepancias en la longitud de los dedos y palpación para evaluar cualquier deformidad estructural.
- **Imágenes diagnósticas:** Las radiografías determinan el grado de afectación ósea y descartan otras anomalías. La Tomografía computarizada (TC) permite visualizar detalles anatómicos precisos en casos complejos.
- **Pruebas genéticas:** Se utilizan para confirmar diagnósticos relacionados con síndromes genéticos específicos o mutaciones conocidas.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

El diagnóstico diferencial para otras causas de dígitos cortos incluye:

- **Pseudohipoparatiroidismo (PHP):** Hallazgos fenotípicos característicos como talla baja, acortamiento de algunos huesos siendo el más afectado el 4º metacarpiano.
- **Acrodisostosis:** Crecimiento precoz de huesos de manos y pies.

TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

Las opciones de manejo dependen de la severidad del caso y la afectación funcional. Las opciones no quirúrgicas incluyen fisioterapia para mejorar la fuerza y funcionalidad de las extremidades afectadas, así como soporte psicológico para pacientes con preocupaciones estéticas.

En casos severos o cuando hay una afectación funcional significativa, las opciones quirúrgicas incluyen el alargamiento óseo (uso de dispositivos de fijación externa para estimular el crecimiento del hueso) y la

reconstrucción ósea (implantes o injertos para corregir deformidades graves).

El pronóstico de la braquidactilia es excelente en la mayoría de los casos,

especialmente cuando no hay complicaciones funcionales asociadas. Las opciones de tratamiento disponibles permiten mejorar tanto la función como la apariencia estética en casos más graves.

BIBLIOGRAFÍA

1. Estévez-Cerdá S, Cabral-Nunes M, Villegas-Elizondo JF, Sepúlveda-Malec R. Intrapulmonary mature teratoma: an unusual finding. *Indian J Thorac Cardiovasc Surg.* 2021;38(1):80–83. doi:10.1007/s12055-021-01180-7
2. Qué es braquidactilia: definición médica [Internet]. Clínica Universidad de Navarra. [citado el 7 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.cun.es/diccionario-medico/terminos/braquidactilia>
3. Braquidactilia [Internet]. Clínica Cleveland. 2023 [citado el 7 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/24081-brachydactyly>
4. Pseudohipoparatiroidismo y trastornos relacionados [Internet]. Endocrinologiapediatrica.org. [citado el 7 de octubre de 2025]. Disponible en: <https://www.endocrinologiapediatrica.org/revistas/P1-E15/P1-E15-S563-A279.pdf>