



REVISTA ESPAÑOLA DE PODOLOGÍA

Publicación Oficial del Consejo General de Colegios Oficiales de Podólogos

Artículo Aceptado para su pre-publicación / Article Accepted for pre-publication

Título / Title:

Braquidactilia tipo B: a propósito de un caso poco frecuente / Brachydactyly type B: rare case report

Autores / Authors:

Brian Villanueva Sánchez

DOI: [10.20986/revesppod.2024.1702/2024](https://doi.org/10.20986/revesppod.2024.1702/2024)

Instrucciones de citación para el artículo / Citation instructions for the article:

Villanueva Sánchez Brian. Braquidactilia tipo B: a propósito de un caso poco frecuente / Brachydactyly type B: rare case report. Rev. Esp. Pod. 2024. doi: 10.20986/revesppod.2024.1702/2024.



Este es un archivo PDF de un manuscrito inédito que ha sido aceptado para su publicación en la Revista Española de Podología. Como un servicio a nuestros clientes estamos proporcionando esta primera versión del manuscrito en estado de pre-publicación. El manuscrito será sometido a la corrección de estilo final, composición y revisión de la prueba resultante antes de que se publique en su forma final. Tenga en cuenta que durante el proceso de producción se pueden dar errores lo que podría afectar el contenido final.



NOTA CLÍNICA

Artículo bilingüe español / inglés

Rev Esp Podol. 2024;xx(x):xx-xx

DOI: <http://dx.doi.org/10.20986/revesppod.2024.1702/2024>

Braquidactilia tipo B: a propósito de un caso poco frecuente

Brachydactyly type B: rare case report

Brian Villanueva Sánchez

Práctica privada. Barcelona, España

Palabras clave:

Pie, braquidactilia, genética, malformación.

Resumen

La braquidactilia es una condición genética caracterizada por el acortamiento de los dedos de las manos o de los pies que pueden ocurrir de forma aislada o formando parte de un síndrome. El presente artículo muestra el caso clínico de una mujer de 62 años, que presentaba hematoma subungueal en ambos primeros dedos del pie y braquidactilia aislada afectando al segundo, tercer y cuarto dedo del pie izquierdo. El objetivo de este artículo es poner en evidencia un hallazgo clínico infrecuente y sus posibles tratamientos.

Key words:

Foot, brachydactyly, genetic, malformation.

Abstract

Brachydactyly is a genetic condition characterized by shortening of the fingers or toes that can occur in isolation or as a part of a syndrome. This article report the clinical case of a 62-year-old woman who presented subungual hematoma in both first toes and isolated brachydactyly affecting the second, third and fourth toes of the left foot. The objective of this article is to highlight a rare clinical finding and its possible treatments.

Introducción

La braquidactilia (BD) es una malformación de las extremidades que afecta a la longitud de los dedos de manos y pies, caracterizada por una disostosis, osificación defectuosa de los cartílagos fetales, la cual puede ocurrir de forma aislada o en combinación de varias malformaciones óseas, formando parte de un síndrome^{1,2}.

Las malformaciones de manos y pies que puedan aparecer ocurren durante la blastogénesis, que tiene lugar de la cuarta a la octava semana siguiente a la concepción, o mucho después de que se forme la extremidad^{3,4}. En condiciones de normalidad durante el desarrollo embrionario, la formación de la extremidad inferior ocurre durante la sexta semana de desarrollo; el mesodermo condensado se con-

drifica para formar un molde de cartílago hialino de los huesos de la extremidad inferior⁵.

Diferentes anomalías, tales como sinfalangismo, sindactilia o la desviación digital, son características de presentar BD, pudiendo ser reconocida en el nacimiento o en la niñez después de un fallo de la osificación de componentes digitales. Se pueden distinguir diferentes tipos de BD según criterios anatómicos y patrones radiológicos³, la mayoría de los tipos son raros exceptuando la BD tipo A3 y BD tipo D, que tienen una prevalencia de alrededor del 2 %^{6,7} (Tabla I). Este artículo se enfoca en la BD tipo B (BDB; ONIM # 113000)¹¹.

Las características distintivas de la BDB son la hipoplasia o ausencia de falanges distales y láminas ungueales, como también

Recibido: 22-06-2024

Aceptado: 02-10-2024



0210-1238 © El autor. 2024.
Editorial: INSPIRA NETWORK GROUP S.L.
Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC Reconocimiento 4.0 Internacional
(www.creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

Correspondencia:

Brian Villanueva Sánchez
villanueva1brian@gmail.com

Tabla I. Clasificación de la braquidactilia⁸⁻¹⁰.

Tipo	Características principales	OMIM®
A1	Falanges medias cortas. Displasia de cabezas femorales	112500
A2	Falanges medias cortas del 2.º dedo de la mano y del pie	112600
A3	Desviación radial de la falange terminal del 2.º dedo Acortamiento, flexión y curvatura del 5.º dedo	112700
A4	Falanges medias cortas del 2.º y 5.º dedo. Ausencia de cuatro dedos laterales	112800
A5	Ausencia de falanges medias. Displasia de uñas Duplicación de la falange distal del 1.º dedo	112900
B	Falanges medias cortas. Falanges distales ausentes o acortadas Distrofia de las uñas del 2.º y 5.º dedo Ensanchamiento o duplicación parcial de la falange distal del 1.º dedo. Sindáctila	113000
C	Falanges proximal y distal cortas y deformadas del 2.º y 3.º dedo	113100
D	Falange distal corta y ancha de 1.º dedo de la mano y pie	113200
E	Metacarpianos y metatarsianos cortos. Baja estatura Metacarpianos y metatarsianos cortos. Baja estatura Falanges cortas, especialmente 1.º dedo de mano y pie y falange media del 5.º dedo. Epifisis en forma de cono en la mano	113300
Braquimetarsus IV	Acortamiento del cuarto dedo y cuarto metatarsiano	113475
Braquidactilia de Sugarman	Acortamiento acentuado de la falange proximal	272150
Deformidad de Kinner	Curvatura de la falange distal del quinto dedo	128000

OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man®.

el acortamiento de las falanges medias, produciendo un aspecto de amputaciones de los dedos de la segunda a la quinta falange^{3,12,13}.

La BDB es un trastorno autosómico dominante, causada por mutaciones heterocigóticas en el gen ROR2 que codifica un receptor tirosina quinasa, localizado en el cromosoma 9 en 9q22^{8,14,15}. La idea de este artículo es presentar este caso poco frecuente a la comunidad podológica sus posibles tratamientos y tener referencias bibliográficas.

Caso clínico

Presentamos el caso de una mujer caucásica de 62 años que acudió a consulta por presentar hematoma subungueal en ambos primeros dedos del pie. Al realizar la exploración física, se halló que presentaba hipoplasia del segundo, tercer y cuarto dedos del pie izquierdo y microniquia, sin presentar queratosis a nivel plantar (Figura 1).

Posteriormente, se realizó una radiografía en carga, en proyección anteroposterior para complementar la exploración. Se halló de forma excepcional la ausencia de falanges medias y distales del segundo, tercero y cuarto dedo del pie izquierdo (Figuras 2 y 3). Se observó una diferencia de la fórmula metatarsal entre ambos pies, presentando un index minus en el pie izquierdo y un index plus minus en el pie derecho. Hallazgos compatibles con BDB aislada.

La paciente no tenía antecedentes familiares de BD o trastorno genético. En cuanto al historial médico presentó hipertensión arterial e hipotiroidismo, ambos tratados farmacológicamente.



Figura 1. Paciente en bipedestación, se aprecia la ausencia de falange media y distal del 2.º, 3.º y 4.º dedo del pie izquierdo y microniquia afectando 2.º, 3.º, 4.º dedo del pie y hematoma subungueal en ambos primeros dedos del pie.

Se optó por un tratamiento conservador, ya que BDB no representó un complejo estético al paciente. Indicando el uso de un calzado de puntera flexible y amplio.



Figura 2. Vista dorsal y plantar del pie izquierdo.



Figura 3. Radiografía en carga, se aprecia la ausencia de falange media y distal del 2.º, 3.º y 4.º dedo del pie izquierdo y sesamoideos bipartito en pie derecho.

Discusión

La prevalencia de BDB es muy rara, puede ocurrir como un rasgo aislado o como parte de una malformación compleja de un síndrome¹⁴. Los fenotipos de la BDB son los defectos faciales y deformidades de los dedos incluyendo las uñas, formando todas las características ya mencionadas parte de un síndrome. En este caso clínico, la paciente presentaba BDB unilateral con afectación de la segunda, tercera y cuarta falange media y distal. En el artículo de revisión realizado por Temany y cols. indicó que la cirugía solo está indicada si la BD afecta la función de la extremidad o por motivos estéticos, pero normalmente no es necesaria⁹. En nuestro caso clínico no se observó queratosis a nivel plantar que sugieran alteración a nivel biomecánico, presentando una fórmula metatarsal diferente en cada pie.

Poerink y cols., en el año 2010, presentaron un caso clínico similar al nuestro, una adolescente procedente de Oriente Próximo con BDB y anoniquia, cuyos fenotipos forman parte del síndrome de Cooks¹⁰. Existen registros de BDB aislada, AbuHaweeleh y cols. presentaron el caso de un varón de ocho meses de edad, de origen asiático, que presentó ausencia de la falange media y distal del tercer dedo del pie izquierdo, el cual no requirió ningún tratamiento quirúrgico¹⁶. La bibliografía sobre la BDB es limitada en comparación de otras malformaciones como la braquimetatarsia, cuya incidencia es del 0.02-0.05 %, de la cual se mencionan diversos tratamientos quirúrgicos para alargar los metatarsianos restituyendo la parábola metatarsal¹⁷. Sin embargo, la viabilidad de alargar la falange es posible mediante la utilización de mini fijadores. Kim y cols., en un estudio realizado en 2008, lograron alargar falanges distales con el objetivo de corregir deformidades de la uña, logrando una elongación gradual de 0.125 mm/día llegando a alargar una media de 9.8 mm. Se realizó la fijación con tres agujas de Kirschner transversalmente en la falange distal y una aguja de Kirschner fijada en la cabeza de la falange media. Posteriormente, se colocó un mini fijador CK y se realizó una osteotomía mediante sierra eléctrica con una hoja del n.º 15 entre la aguja más próxima y distal¹⁸. Otra alternativa de tratamiento es la planteada por Lundborg y cols. mediante osteotomía en la falange media y posterior a la inserción de distractores de Kessler iniciando un alargamiento diario progresivo de 0.5-1 mm, pudiendo alargar la falange 15 mm. Después de retirar el dispositivo, se procedió al injerto de hueso cortical esponjoso de la cresta ilíaca, realizando la fijación posterior con agujas de Kirschner¹⁹. Otro ejemplo de alargamiento de falanges es la realizada por Jiang y cols., logrando elongar la falange distal del primer dedo mediante el uso de fijadores externos en pacientes con BD tipo D, elongando el dedo una media de 4 mm y logrando también que la uña obtenga una estética normal. Se procedió a retirar la lámina ungueal en el borde del eponiquio mediante un elevador; posteriormente se realizó una incisión transversal en el lecho ungueal cerca de la lúnula, y se elevó el lecho ungueal y el periostio para exponer la falange distal. Se insertaron dos tornillos quirúrgicos de 1.6 mm en la falange distal, uno en la base proximal a la osteotomía y el otro distal a la misma. La osteotomía se realizó mediante una mini sierra en la diáfisis. Posteriormente, se colocó un mini fijador externo (Double Medical, Xiamen, China)²⁰.

En conclusión, la BD no deja de ser un hallazgo infrecuente que puede tener un tratamiento quirúrgico y/o conservador depen-

diendo de los complejos estéticos que pueda repercutir la vida del paciente.

Conflicto de intereses

El autor declara no tener ningún tipo de conflicto de intereses en la realización de este artículo.

Financiación

No existen fuentes de financiación públicas o privadas en la realización de la presente nota clínica.

Bibliografía

- Chen H. Brachydactyly. In: Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling. New York: Springer Verlag; 2016. p. 1-12.
- Everman, D. Brachydactyly. In: Narins B, editor. Gale Encyclopedia of Genetic Disorders. Detroit: Thomson Gale; 2005. p. 175-78.
- Everman D. Hands and Feet. In: Stevenson RE, Hall JG, editors. Human Malformations and Related Anomalies. 2nd ed. New York: Oxford University Press; 2006. p. 935-68.
- Hall CM. International nosology and classification of constitutional disorders of bone (2001). Am J Med Genet. 2002;113(1):65-77.
- Dudek RW, James DF. Embriología. 4.ª ed. Barcelona: Wolters Kluwer; 2008.
- Pereda A, Garin I, Garcia-Barcina M, Gener B, Beristain E, Ibañez AM, Perez de Nanclares G. Brachydactyly E: isolated or as a feature of a syndrome. Orphanet J Rare Dis. 2013;8:141. DOI: 10.1186/1750-1172-8-141.
- Sulimani RA, El-Kinani S. Familial Type E Brachydactyly in a Saudi Family: A Case Report with Discussion of the Differential Diagnosis. Ann Saudi Med. 1990;10(1):75-77. DOI: 10.5144/0256-4947.1990.75. DOI: 10.5144/0256-4947.1990.75.
- Brachydactyly, Type B1; BDB1 [Internet] OMIM; 2024 [acceso en marzo de 2024]. Disponible en: <https://omim.org/entry/113000?search=113000&highlight=113000>.
- David A, Vincent M, Quéré MP, Lefrançois T, Frampas E, David A. Isolated and syndromic brachydactylies: Diagnostic value of hand X-rays. Diagn Interv Imaging. 2015;96(5):443-8. DOI: 10.1016/j.diii.2014.12.007.
- Gong Y, Chitayat D, Kerr B, Chen T, Babul-Hirji R, Pal A, et al. Brachydactyly type B: clinical description, genetic mapping to chromosome 9q, and evidence for a shared ancestral mutation. Am J Hum Genet. 1999;64(2):570-7. DOI: 10.1086/302249.
- Lang F. Brachydactyly. In: Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease. Berlin: Springer Verlag; 2009. p. 236-7.
- David A, Vincent M, Quéré MP, Lefrançois T, Frampas E, David A. Isolated and syndromic brachydactylies: Diagnostic value of hand X-rays. Diagn Interv Imaging. 2015;96(5):443-8. DOI: 10.1016/j.diii.2014.12.007.
- Gurrieri F, Kjaer KW, Sangiorgi E, Neri G. Limb anomalies: Developmental and evolutionary aspects. Am J Med Genet. 2002;115(4):231-44. DOI: 10.1002/ajmg.10981.
- Temtam SA, Aglan MS. Brachydactyly. Orphanet J Rare Dis. 2008;3:15. DOI: 10.1186/1750-1172-3-15.
- Poerink JG, Kon M, van Minnen LP. Brachydactyly, anonychia and a deformed nasal tip in a 16-year-old girl: a case report. J Plast Reconstr Aesthet Surg. 2011;64(6):822-6. DOI: 10.1016/j.bjps.2010.08.043.
- AbuHaweelah MN, Ahmed MB, Al-Mohannadi FS, Mohamed MD, AlSherawi A. Brachydactyly type B: a rare case report and literature review. J Surg Case Rep. 2024;2024(5):rjae376. DOI: 10.1093/jscr/rjae376.
- Escardo J, Nuñez MA, Bianchi G. Braquimetatarsia. Propuesta de tratamiento en base a técnicas de alargamiento. A propósito de dos casos. An Facultad Med (Univ Repúb Urug.). 2023;10(1):e405-e405. DOI: 10.25184/anfamed-2023v10n1a11. DOI: 10.25184/anfamed2023v10n1a11.
- Kim JY, Kwon ST. Correction of contracted nail deformity by distraction lengthening. Ann Plast Surg. 2008;61(2):153-6. DOI: 10.1097/SAP.0b013e-31815a356e.
- Lundborg G, Sollerman C. A case of phalangeal lengthening. Acta Orthop Scand. 1987;58(4):423-5. DOI: 10.3109/17453678709146372.
- Jiang Y, Hou Z, Huang L, A Chi J, Zhang Y, Sun W. Aesthetic correction of short nail deformity in congenital brachydactyly Type D by distraction lengthening. J Hand Surg Eur Vol. 2022;47(10):1032-8. DOI: 10.1177/17531934221106968.



CLINICAL NOTE

Bilingual article English/Spanish

Rev Esp Podol. 2024;xx(x):xx-xx

DOI: <http://dx.doi.org/10.20986/revesppod.2024.1702/2024>

Brachydactyly type B: rare case report

Braquidactilia tipo B: a propósito de un caso poco frecuente

Brian Villanueva Sánchez

Práctica privada. Barcelona, Spain

Key words:

Foot, brachydactyly, genetic, malformation.

Abstract

Brachydactyly is a genetic condition characterized by shortening of the fingers or toes that can occur in isolation or as a part of a syndrome. This article reports the clinical case of a 62-year-old woman who presented subungual hematoma in both first toes and isolated brachydactyly affecting the second, third and fourth toes of the left foot. The objective of this article is to highlight a rare clinical finding and its possible treatments.

Palabras clave:

Pie, braquidactilia, genética, malformación.

Resumen

La braquidactilia es una condición genética caracterizada por el acortamiento de los dedos de las manos o de los pies que pueden ocurrir de forma aislada o formando parte de un síndrome. El presente artículo muestra el caso clínico de una mujer de 62 años, que presentaba hematoma subungueal en ambos primeros dedos del pie y braquidactilia aislada afectando al segundo, tercer y cuarto dedo del pie izquierdo. El objetivo de este artículo es poner en evidencia un hallazgo clínico infrecuente y sus posibles tratamientos.

Introduction

Brachydactyly (BD) is a limb malformation that affects the length of the fingers and toes, characterized by dysostosis, a defective ossification of fetal cartilage, which may occur in isolation or in combination with various bone malformations as part of a syndrome^{1,2}.

Malformations of the hands and feet that may appear occur during blastogenesis, which happens from week 4 to week 8 after conception or much later once the limb has been formed^{3,4}. Under normal conditions, during embryonic development, the formation of the lower limb occurs on week 6 of development, when the condensed

mesoderm chondrifies to form a hyaline cartilage model of the bones of the lower limb⁵.

Different anomalies such as symphalangism, syndactyly, or digital deviation are characteristic of presenting BD, which can be recognized at birth or in childhood after a failure of the ossification of digital components. Different types of BD can be distinguished based on anatomical criteria and radiological patterns³. Most types are rare except for type A3 BD and type D BD, which have a prevalence of around 2%^{6,7} (Table I). This article focuses on type B BD (BBD; OMIM # 113000)¹¹.

The distinctive features of DBD are hypoplasia or absence of distal phalanges and nail plates, as well as shortening of the middle pha-

Received: 06-22-2024

Accepted: 10-02-2024



0210-1238 © The Author. 2024.
Editorial: INSPIRA NETWORK GROUP S.L.
This is an Open Access paper under a Creative Commons Attribution 4.0 International License
(www.creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

Corresponding author:

Brian Villanueva Sánchez
villanueva1brian@gmail.com

Table I. Classification of Brachydactyly⁸⁻¹⁰.

Type	Main Characteristics	OMIM®
A1	Short middle phalanges. Femoral head dysplasia	112500
A2	Short middle phalanges of the 2 nd finger of the hand and foot	112600
A3	Radial deviation of the terminal phalanx of the 2 nd finger. Shortening, flexion, and curvature of the 5 th finger	112700
A4	Short middle phalanges of 2 nd and 5 th fingers. Absence of four lateral fingers	112800
A5	Absence of middle phalanges. Nail dysplasia. Duplication of the distal phalanx of the 1 st finger	112900
B	Short middle phalanges. Absent or shortened distal phalanges. Nail dystrophy of the 2 nd and 5 th fingers. Partial widening or duplication of the distal phalanx of the 1 st finger. Syndactyly	113000
C	Short and deformed proximal and distal phalanges of the 2 nd and 3 rd fingers	113100
D	Short and wide distal phalanx of the 1 st finger of the hand and foot	113200
E	Short metacarpals and metatarsals. Short stature. Short phalanges, especially the 1 st finger of the hand and foot, and middle phalanx of the 5 th finger. Cone-shaped epiphyses in the hand	113300
Brachymetatarsus IV	Shortening of the 4 th toe and 4 th metatarsal	113475
Sugarman's Brachydactyly	Pronounced shortening of the proximal phalanx	272150
Kinner Deformity	Curvature of the 5 th finger distal phalanx	128000

OMIM® - Online Mendelian Inheritance in Man®.

langes, producing an appearance of amputations from the 2nd to the 5th phalange^{3,12,13}.

DBD is an autosomal dominant disorder caused by heterozygous mutations in the ROR2 gene, which encodes a receptor tyrosine kinase located on chromosome 9 at 9q22^{8,14,15}. This article aims to present this rare case to the podiatric community, its possible treatments, and have bibliographic references available.

Case report

We present the case of a 62-year-old Caucasian woman who came to the clinic due to the presence of subungual hematoma on both big toes. Upon physical examination, hypoplasia of the 2nd, 3rd, and 4th toes of her left foot was found along with micronychia, without presenting keratosis at plantar level (Figure 1).

Subsequently, a weight-bearing X-ray was performed in the anteroposterior projection to complement the examination. Exceptionally, the absence of middle and distal phalanges of the 2nd, 3rd, and 4th toes of the left foot was found (Figures 2 and 3). A difference in the metatarsal formula was observed between both feet, showing a minus index in the left foot and a plus-minus index in the right one. Findings were consistent with isolated BBD.

The patient had no family history of BD or genetic disorder. Regarding her medical history, she had hypertension and hypothyroidism, both pharmacologically treated. Conservative treatment



Figure 1. Patient standing, showing the absence of middle and distal phalanges of the left foot 2nd, 3rd, and 4th toes and micronychia affecting the 2nd, 3rd, and 4th toes, along with subungual hematoma on both big toes.

was chosen since DBD was not an aesthetic issue for the patient, recommending the use of flexible, wide-toe footwear.



Figure 2. Dorsal and plantar view of the left foot.



Figure 3. Weight-bearing X-ray, showing the absence of middle and distal phalanges of the left foot 2nd, 3rd, and 4th toes and bipartite sesamoids in the right foot.

Discussion

The prevalence of DBD is extremely rare and may occur as an isolated trait or as part of a complex malformation of a syndrome¹⁴. The phenotypes of DBD include facial defects and deformities of the fingers, including the nails, all of which are part of a syndrome. In this case report, the patient presented unilateral DBD with involvement of the 2nd, 3rd, and 4th middle and distal phalanges. The review article by Temany et al. indicated that surgery is only recommended if BD affects the function of the limb or for aesthetic reasons, but it is generally not necessary⁹. In our case report, no plantar keratosis was observed, which would suggest a biomechanical alteration, with a different metatarsal formula in each foot.

In 2010, Poerink et al. presented a case report similar to ours: a teenager from the Middle East with DBD and onychia, whose phenotypes are part of Cooks syndrome¹⁰. Records of isolated DBD exist; AbuHaweeleh et al. presented the case of an 8-month-old infant of Asian origin who presented with absence of the middle and distal phalanges of the left foot 3rd toe, which did not require any surgical treatment¹⁶. Medical literature on DBD is limited vs other malformations such as brachymetatarsia, whose incidence is 0.02-0.05%, for which various surgical treatments are mentioned to lengthen the metatarsals, restoring the metatarsal parabola¹⁷. However, the feasibility of lengthening the phalanx is possible through the use of mini-fixators. In a study conducted in 2008, Kim JY et al. managed to lengthen distal phalanges to correct nail deformities, achieving a gradual elongation of 0.125 mm/day, with a mean lengthening of 9.8 mm. Fixation was performed with 3 transversely placed Kirschner wires in the distal phalanx and 1 Kirschner wire fixed to the head of the middle phalanx. Subsequently, a CK mini-fixator was placed, and an osteotomy was performed using an electric saw with a #15 blade between the nearest and distal pin¹⁸. Another treatment option was proposed by Lundborg G et al. through an osteotomy in the middle phalanx, followed by the insertion of Kessler distractors, initiating a progressive daily lengthening of 0.5-1 mm, allowing the phalanx to lengthen by 15 mm. After removing the device, a spongy cortical bone graft was applied from the iliac crest, with subsequent fixation using Kirschner wires¹⁹. Another example of phalanx elongation is that of Jiang Y et al., who achieved the elongation of the distal phalanx of the 1st toe using external fixators in patients with DBD, lengthening the toe by a mean 4 mm and also improving the nail aesthetic appearance. The nail plate was removed at the eponychium edge using a lifter, followed by a transverse incision in the nail bed near the lunula, and the nail bed and periosteum were lifted to expose the distal phalanx. Two 1.6 mm surgical screws were inserted into the distal phalanx, 1 at the proximal base to the osteotomy and the other distal to it. The osteotomy was performed with a mini-saw on the diaphysis. An external mini-fixator (Double Medical, Xiamen, China) was then placed²⁰.

In conclusion, BD remains an uncommon finding that can have surgical and/or conservative treatment depending on the aesthetic complexities that may impact the patient's life.

Conflicts of interest

None declared.

Funding

None declared.

References

1. Chen H. Brachydactyly. In: Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling. New York: Springer Verlag; 2016. p. 1-12.
2. Everman, D. Brachydactyly. In: Narins B, editor. Gale Encyclopedia of Genetic Disorders. Detroit: Thomson Gale; 2005. p. 175-78.
3. Everman D. Hands and Feet. In: Stevenson RE, Hall JG, editors. Human Malformations and Related Anomalies. 2nd ed. New York: Oxford University Press; 2006. p. 935-68.
4. Hall CM. International nosology and classification of constitutional disorders of bone (2001). *Am J Med Genet.* 2002;113(1):65-77.
5. Dudek RW, James DF. *Embriología*. 4.ª ed. Barcelona: Wolters Kluwer; 2008.
6. Pereda A, Garin I, Garcia-Barcina M, Gener B, Beristain E, Ibañez AM, Perez de Nanclares G. Brachydactyly E: isolated or as a feature of a syndrome. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:141. DOI: 10.1186/1750-1172-8-141.
7. Sulimani RA, El-Kinani S. Familial Type E Brachydactyly in a Saudi Family: A Case Report with Discussion of the Differential Diagnosis. *Ann Saudi Med.* 1990;10(1):75-77. DOI: 10.5144/0256-4947.1990.75. DOI: 10.5144/0256-4947.1990.75.
8. Brachydactyly, Type B1; BDB1 [Internet] OMIM; 2024 [acceso en marzo de 2024]. Disponible en: <https://omim.org/entry/113000?search=113000&highlight=113000>.
9. David A, Vincent M, Quéré MP, Lefrançois T, Frampas E, David A. Isolated and syndromic brachydactylies: Diagnostic value of hand X-rays. *Diagn Interv Imaging.* 2015;96(5):443-8. DOI: 10.1016/j.diii.2014.12.007.
10. Gong Y, Chitayat D, Kerr B, Chen T, Babul-Hirji R, Pal A, et al. Brachydactyly type B: clinical description, genetic mapping to chromosome 9q, and evidence for a shared ancestral mutation. *Am J Hum Genet.* 1999;64(2):570-7. DOI: 10.1086/302249.
11. Lang F. Brachydactyly. In: Encyclopedia of Molecular Mechanisms of Disease. Berlin: Springer Verlag; 2009. p. 236-7.
12. David A, Vincent M, Quéré MP, Lefrançois T, Frampas E, David A. Isolated and syndromic brachydactylies: Diagnostic value of hand X-rays. *Diagn Interv Imaging.* 2015;96(5):443-8. DOI: 10.1016/j.diii.2014.12.007.
13. Gurrieri F, Kjaer KW, Sangiorgi E, Neri G. Limb anomalies: Developmental and evolutionary aspects. *Am J Med Genet.* 2002;115(4):231-44. DOI: 10.1002/ajmg.10981.
14. Temtamy SA, Aglan MS. Brachydactyly. *Orphanet J Rare Dis.* 2008;3:15. DOI: 10.1186/1750-1172-3-15.
15. Poerink JG, Kon M, van Minnen LP. Brachydactyly, anonychia and a deformed nasal tip in a 16-year-old girl: a case report. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2011;64(6):822-6. DOI: 10.1016/j.bjps.2010.08.043.
16. AbuHaweeleh MN, Ahmed MB, Al-Mohannadi FS, Mohamed MD, AlSherawi A. Brachydactyly type B: a rare case report and literature review. *J Surg Case Rep.* 2024;2024(5):rjae376. DOI: 10.1093/jscr/rjae376.
17. Escardo J, Nuñez MA, Bianchi G. Braquimetatarsia. Propuesta de tratamiento en base a técnicas de alargamiento. A propósito de dos casos. *An Facultad Med (Univ Repúb Urug.).* 2023;10(1):e405-e405. DOI: 10.25184/anfamed-2023v10n1a11. DOI: 10.25184/anfamed2023v10n1a11.
18. Kim JY, Kwon ST. Correction of contracted nail deformity by distraction lengthening. *Ann Plast Surg.* 2008;61(2):153-6. DOI: 10.1097/SAP.0b013e-31815a356e.
19. Lundborg G, Sollerman C. A case of phalangeal lengthening. *Acta Orthop Scand.* 1987;58(4):423-5. DOI: 10.3109/17453678709146372.
20. Jiang Y, Hou Z, Huang L, A Chi J, Zhang Y, Sun W. Aesthetic correction of short nail deformity in congenital brachydactyly Type D by distraction lengthening. *J Hand Surg Eur Vol.* 2022;47(10):1032-8. DOI: 10.1177/17531934221106968.