

## ANONQUIA CONGENITA A PROPOSITO DE UN CASO

### CONGENITAL ANONYCHIA: A CASE REPORT

Joel Jose Beltre Rodríguez<sup>1</sup>, Agustín Díaz Rodríguez<sup>2</sup>, Angie Santana Gómez<sup>3</sup>,  
Susan Naismarkis Feliz Gómez<sup>4</sup>

Recibido: 18 de febrero, 2024 • Aprobado: 6 de junio, 2024

**Cómo citar:** Beltre Rodríguez, J. J., Díaz Rodríguez, A., Santana Gómez, A & Feliz Gómez, S. N. (2025). Anoniquia congénita a propósito de un caso. *Ciencia y Salud*, 9(1), 53-57. <https://doi.org/10.22206/cysa.2025.v9i1.3068>

#### Resumen

**Introducción:** La anoniquia congénita es una anomalía poco frecuente del desarrollo de las uñas, caracterizada por la ausencia total o parcial de las mismas desde el nacimiento. Se han descrito varios tipos de anoniquia congénita, que pueden afectar a las uñas de manos y pies de manera simétrica o asimétrica. La etiología de esta condición no está completamente comprendida, pero se ha sugerido que puede estar relacionada con factores genéticos y ambientales.

**Objetivo:** Presentar un caso clínico de anoniquia congénita en un recién nacido, cuya condición se atribuye a la carga genética materna, destacándose los hallazgos clínicos y su manejo durante el embarazo y el parto, así como revisar la literatura actual sobre esta anomalía.

**Materiales y método:** Se realizó una presentación de caso clínico de anoniquia congénita en el recién nacido de una paciente femenina de 26 años con antecedentes familiares de la misma condición. Se revisaron varias fuentes bibliográficas acerca de esta condición.

**Resultados:** Se reporta el caso de un recién nacido a término de 37 semanas adecuado para edad gestacional el cual presenta ausencia de uñas del 1er y 5to dedo,

#### Abstract

**Introduction:** Congenital anonychia is a rare anomaly of nail development, characterized by the total or partial absence of nails from birth. Several types of congenital anonychia have been described, which can affect the nails of hands and feet symmetrically or asymmetrically. The etiology of this condition is not fully understood, but it has been suggested that it may be related to genetic and environmental factors.

**Objective:** To present a clinical case of congenital anonychia in a newborn, whose condition is attributed to maternal genetic load, highlighting the clinical findings and its management during pregnancy and childbirth, as well as reviewing the current literature on this anomaly.

**Materials and Method:** A clinical case presentation of congenital anonychia in the newborn of a 26-year-old female patient with a family history of the same condition was conducted. Various bibliographic sources on this condition were reviewed.

**Results:** The case of a full-term newborn at 37 weeks appropriate for gestational age is reported, presenting absence of nails on the 1st and 5th fingers, bilateral hypoplasia of the 2nd, 3rd, and 4th fingers of both

<sup>1</sup> Maestría nutriología clínica / Obstetra ginecólogo. Instituto tecnológico de Santo Domingo INTEC. ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4831-5197>. Email: [Joel.beltre@intec.edu.do](mailto:Joel.beltre@intec.edu.do)

<sup>2</sup> Obstetra ginecólogo - Médico Materno Fetal. Universidad Iberoamericana UNIBE. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2195-6696>. Email: [agustindiaz83@gmail.com](mailto:agustindiaz83@gmail.com)

<sup>3</sup> Obstetra ginecóloga. ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-9330-3841>. Email: [Draangiesantanag@gmail.com](mailto:Draangiesantanag@gmail.com)

<sup>4</sup> Obstetra ginecóloga - Fellow I ginecología oncológica. ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3695-4749>. Email: [naismarkis11@gmail.com](mailto:naismarkis11@gmail.com)



hipoplasia bilateral del 2do, 3er y 4to dedo de ambas manos. Engrosamiento de la lámina ungueal del 1er y 3er dedo.

**Conclusión:** El presente caso destaca la importancia de considerar la anoniquia congénita en pacientes con antecedentes familiares, así como la necesidad de un diagnóstico prenatal preciso. Se necesitan más estudios para comprender mejor la etiología y el manejo de esta anomalía, especialmente en casos de anoniquia congénita aislada sin otros trastornos asociados.

**Palabras clave:** Anomalías congénitas de uñas, embarazo a término, diagnóstico prenatal, seguimiento clínico, complicaciones del embarazo.

## Introducción

La anoniquia congénita consiste en una anomalía rara del desarrollo embriológico de las uñas que consiste en ausencia de estas desde el nacimiento. Puede presentarse como un síntoma aislado o asociado a síndromes genéticos. La asociación más ampliamente conocida es con el síndrome de la uña-rótula<sup>1</sup>. Los primeros signos de diferenciación se inician con una superficie rectangular celular en relación con la uña, que aparecen alrededor de las 8 semanas, y las primeras estructuras macroscópicas que se observan son el campo ungueal bordeado por los surcos ungueales, a las nueve semanas de gestación y se completan en el mes 5 de edad gestacional<sup>2, 3</sup>. Solo unos pocos trabajos han descrito alteraciones en las uñas pediátricas, especialmente en recién nacidos<sup>4</sup>. Se han reportado además casos asociados al consumo de medicamentos durante la gestación como carbamazepina, fenitoína, warfarina, morfina y de alcohol<sup>5</sup>.

La anoniquia puede presentarse como una anomalía aislada o como parte de un síndrome o condición. Los tipos más comunes de anoniquia son la adquirida y la congénita sindrómica, que generalmente están vinculadas a otras anomalías en comparación con el tipo congénito no sindrómico<sup>6</sup>. Por su parte la anoniquia congénita ocurre en mayor

hands, and thickening of the nail plate of the 1st and 3rd fingers.

**Conclusion:** This case highlights the importance of considering congenital anonychia in patients with a family history, as well as the need for accurate prenatal diagnosis.

Further studies are needed to better understand the etiology and management of this anomaly, especially in cases of isolated congenital anonychia without other associated disorders.

**Keywords:** Congenital nail anomalies, full-term pregnancy, prenatal diagnosis, clinical follow-up, pregnancy complications.

frecuencia como parte de síndromes que presentan defectos graves en las extremidades y el esqueleto, como el síndrome de la uña-rodilla, displasia ectodérmica, anoniquia-linfedema o el síndrome DOOR (sordera, onicodistrofia, retraso mental). La anoniquia congénita aislada y no sindrómica es una condición extremadamente rara, generalmente sigue un patrón de herencia autosómico recesivo<sup>7</sup>.

La anoniquia debida a causas adquiridas incluye trauma, psoriasis, liquen plano severo y el síndrome de Stevens-Johnson, y puede revertirse potencialmente con el tratamiento de la patología subyacente. Otros nombres para esta condición incluyen uñas ausentes, anoniquia, uñas aplásticas, ausencia congénita de uñas e hiponiquia congénita<sup>8</sup>. La anoniquia sindrómica se ha descrito en asociación con varias otras anomalías<sup>9</sup>, una de ellas es con el síndrome de Iso-Kikuchi; onicodisplasia congénita del dedo índice, una entidad poco frecuente caracterizada por la anoniquia total o displasia de la uña del dedo índice, acompañado, en algunas ocasiones, de alteraciones óseas subyacentes, por lo general, en ausencia de otras anomalías<sup>10</sup>.

## Presentación de caso

Se trata de un recién nacido de madre de 26 años de edad, gesta tres, con un parto y una cesárea. Fue

ingresada para terminar el embarazo mediante una operación cesárea debido a la cesárea anterior y al estado de término del embarazo. Bajo los efectos de bloqueo subaracnoideo se realizó una cesárea tipo Kerr y se recibió un recién nacido único, en presentación cefálica de sexo masculino a término 38 semanas, adecuado para edad gestacional con un peso de 2,863 gr, que lloró al nacer, buen tono muscular, APGAR 8/9 con liquido claro, se presentó recién nacido a la madre, se coloca en cuna térmica

donde se seca, se verifica integridad del paladar, no se verifica permeabilidad de las coanas y esófago por protocolo UNICEF. Ano permeable a la visualización, se evidenció múltiples anomalías en las uñas que incluían la ausencia de las uñas del 1er y 5to dedo, hipoplasia bilateral del 2do, 3er y 4to dedos de ambas manos (Figura 1), anoniquia del 2do al 4to dedo en extremidades inferiores, y engrosamiento de la lámina ungueal del 1er dedo (Figura 2). Las funciones sensoriales y motoras del recién nacido estaban intactas. Se colocó en un canasto bajo lampara de calor para observación para luego entregar a la madre.

**Figura 1.** Recién nacido: Ausencia de las uñas del 1er y 5to dedo, hipoplasia bilateral del 2do, 3er y 4to dedo de ambas manos



*Fuente:* Propia con permiso de los padres.

## Discusión

La anoniquia simple significa la ausencia congénita de las uñas sin ninguna otra anomalía congénita mayor coexistente, y es extremadamente rara. En este caso se debe a mutaciones en el exón 2 del gen R-spondin 4 presente en el cromosoma 20p13, que afecta al dominio rico en cisteína similar a furina altamente conservado en primer lugar, el cual desempeña un papel crucial en la morfogénesis de las uñas y como resultado la ausencia de las mismas<sup>11</sup>. El análisis del gen R-spondin 4 (RSPO4) (perteneciente a la familia de proteínas R-spondin) en este locus, en individuos afectados, ha revelado mutaciones de cambio de marco, de sitio de empalme y missense en el exón 2<sup>7</sup>. En la hiponiquia, solo una parte de la uña está ausente y otros tejidos en las puntas de los dedos de las manos y los pies, como el lecho ungueal, son normales. Aparte de la anoniquia congénita, la salud general del paciente sigue es normal. Su prevalencia es desconocida<sup>8</sup>.

**Figura 2.** Recién nacido: Anoniquia del 2do al 4to dedo en extremidades inferiores y engrosamiento de la lámina ungueal del 1er dedo



*Fuente:* Propia con permiso de los padres.

El gen *SOX9* es necesario para la diferenciación de los condrocitos y la formación de cartílago, La etiología exacta de este síndrome permanece desconocida a la fecha, pero de acuerdo con Cooks et al., el tipo de transmisión probable es autosómica dominante<sup>12</sup>. La familia de ligandos de señalización Wnt desempeñan roles clave en la señalización celular de corto alcance dentro de tejidos específicos, son clave para estos procesos de desarrollo de las uñas como de homeostasis en sentido general<sup>13</sup>. El producto del gen *RSPO4* está implicado en el inicio de la vía de señalización Wnt/beta- catenina, que desempeña un papel crucial en las interacciones mesenquimales- epiteliales y el desarrollo embrionario, de igual manera el consumo materno de medicamentos durante el embarazo temprano puede alterar significativamente el desarrollo de las uñas, el cual se origina en el epitelio germinativo de la matriz ungüeal y crece desde las 15 semanas de la vida embrionaria hasta la muerte. Se han reportado defectos con el uso de alcohol, carbamazepina, fenitoína, warfarina, morfina y trimetadiona<sup>7</sup>. La mayoría de las mutaciones afectan a los exones 2 y 3, que codifican dos regiones similares a furina altamente conservadas que por sí solas son suficientes para estabilizar la b-catenina<sup>14</sup>.

## Conclusiones

El presente caso destaca la importancia de considerar la anoniqúia congénita en pacientes con antecedentes familiares, así como la necesidad de un diagnóstico prenatal preciso. Se necesitan más estudios para comprender mejor la etiología y el manejo de esta anomalía, especialmente en casos de anoniqúia congénita aislada sin otros trastornos asociados.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no presentar conflicto de intereses que interfieran con la posible publicación del presente artículo.

## Referencias

1. Cortes M, Bonilla E, Peña J, Marte S, et al. Presentación de un caso de Anoniqúia congénita, piel latinoamericana. 2013;1-5. A disponible en: <https://piel-l.org/blog/31467>
2. Munteanu O, Filipoiu F, Cirstoiu M, et al. Estudio integral sobre el desarrollo Intrauterino de las Uñas. Organogénesis [Internet]. 2021;17(1-2):14-9. Disponible en: <https://www.tandfonline.com/doi/full/10.1080/15476278.2021.1899739>. <https://doi.org/10.1080/15476278.2021.1899739>
3. Karbhari M, Zawar V. Ausencia congénita de uñas y pulgar digitalizado debida a la exposición prenatal a fenitoína. Actas dermo-sifiliogr. [Internet]. 2019;110(9):778-80. Disponible en: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/ibc-185579>
4. Starace M, Alessandrini A, Piraccini B. Trastornos de las Uñas en Niños. Trastornos del anexo cutáneo. 2018;4(4):217-29. <https://doi.org/10.1159/000486020>
5. Pelaez C, Uraga E. Artículos originales. Rev del Cent dermatologico. [Internet]. 2020;2:58-9. Disponible en: <https://patologia.med.ec/wp-content/uploads/2020/07/revista-centro-dermatológico-uraga-vol2-n1-2020.pdf>
6. Bin D, Hegazi T, Bukhari I. Anoniqúia congénita en diferentes generaciones de una única familia saudí. Saudi Med J. 2020;41(2):195-8. <https://doi.org/10.15537/SMJ.2020.2.24884>
7. Mian A, Jorwal P. Anoniqúia total congénita no sindrómica con acroosteolisis. Reporte de un caso. 2017;2017:1-2. <https://doi.org/10.1136/bcr-2017-222743>
8. Kumar S, Kumar A, Atam I, et al. Anoniqúia congénita en un niño joven: Una entidad rara. J Adv Res Med. 2020;07(01):20-2. <https://doi.org/10.24321/2349.7181.202007>

9. Manchanda Y, Das S, Sarda A, et al. Controversias en el manejo de reacciones cutáneas adversas a medicamentos: Corticosteroides Sistémicos en el Manejo del síndrome de Stevens-Johnson. *Indian J Dermatol* [Internet]. 2018;63(2):125–30. Disponible en: [https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85045467996&doi=10.4103%2Fijd.IJD\\_585\\_17&partnerID=40&md5=24ac1ecf391acb36c5e83a65633c1c90DOI:10.4103/ijd.IJD](https://www.scopus.com/inward/record.uri?eid=2-s2.0-85045467996&doi=10.4103%2Fijd.IJD_585_17&partnerID=40&md5=24ac1ecf391acb36c5e83a65633c1c90DOI:10.4103/ijd.IJD)
10. Tirelli L, Luna P, Cano R, Síndrome de Iso-Kikuchi: 3 casos en la edad pediátrica. *Actas Dermosifiliogr*. 2018;109(5):e33–6. <https://doi.org/10.1016/j.ad.2017.06.014>
11. Gupta M. Anoniquia simple congenita. *Our Dermatology Online*. 2020;11(1):87– 87. <https://doi.org/10.7241/ourd.20201.25>
12. G. Teran C, Díaz Florez M, Grandy G. Anoniquia congénita asociada a herencia autosómica dominante, Síndrome de Cooks. *Gac Médica Boliv*. 2022;45(1):64–6. <https://doi.org/10.47993/gmb.v45i1.387>
13. Yu J, Virshup D. Actualización en la vía Wnt. *Biosci Rep*. 2014;34(5):593–607. <https://doi.org/10.1042/BSR20140119>
14. Khalil S, Hayashi R, Daou L, et al. Una nueva mutación en el gen RSPO4 en un paciente con anoniquia autosómica recesiva. *Clin Exp Dermatol*. 2017;42(3):313–5. <https://doi.org/10.1111/ced.13052>