Reumatología Clínica 22 (2026) 502206

Contents lists available at ScienceDirect

Reumatología Clínica

journal homepage: www.reumatologiaclinica.org

Reumatología Clínica en imágenes

Aracnodactilia y contracturas congénitas en una paciente con artrosis nodular: sospecha de síndrome de Beals

Arachnodactyly and congenital contractures in a patient with nodular osteoarthritis: suspicion of Beals syndrome

Julia Ulier Bellmunt*, Yedra Usón Rodríguez, Pilar Martínez Vallés y Marina Soledad Moreno García

Servicio de Reumatología, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España

Presentamos el caso de una mujer de 69 años remitida por artrosis de manos con nódulos de Heberden y Bouchard y rizartrosis bilateral. Llamativamente, coexistían signos no atribuibles a la artrosis: aracnodactilia y contracturas en flexión de los dedos cuarto y quinto de ambas manos (fig. 1), presentes desde la infancia, con antecedentes familiares de primer grado (padre y hermano) y fenotipo marfanoide. La valoración cardiológica incluyó ecocardiograma, sin evidenciarse afectación cardiopulmonar.

El estudio radiológico mostró elongación de metacarpianos y falanges, osteofitos y disminución del espacio articular en interfalángicas distales y proximales y rizartrosis bilateral (fig. 2). La proyección oblicua evidenció contracturas en flexión persistentes de los dedos cuarto y quinto, confirmando su independencia de los cambios degenerativos (fig. 3).

Ante la sospecha de conectivopatía hereditaria, el estudio genético identificó en heterocigosis una variante en FBN2 (NM_001999.4:c.5275A>C; p.Lys1759Gln) clasificada como de significado incierto (VUS) según criterios del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG). Esta variante no se encuentra recogida en bases de datos de variantes patogénicas consolidadas (ClinVar, HGMD) con evidencia suficiente y presenta una frecuencia poblacional muy baja en gnomAD (< 0,01%). No obstante, en el contexto clínico descrito, el fenotipo resulta altamente sugestivo de síndrome de Beals, si bien la confirmación definitiva requeriría estudios funcionales adicionales o análisis de cosegregación familiar[1].

El síndrome de Beals (OMIM #121050) es una conectivopatía autosómica dominante causada por mutaciones en FBN2 (fibrilina-2)[2]. Se caracteriza por aracnodactilia y contracturas congénitas, con menor

Figura 1. Vista dorsal de ambas manos: aracnodactilia, nódulos de Heberden y Bouchard (asterisco), contracturas de los dedos cuarto y quinto bilateral (flechas).

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: juliaulierb@gmail.com (J. Ulier Bellmunt).

https://doi.org/10.1016/j.reuma.2026.502206
Recibido el 8 de abril de 2026; Aceptado el 11 de mayo de 2026
Disponible en Internet el 1 de junio de 2026
1699-258X/© 2026 Los Autores. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/).

Figura 2. Radiografía de manos proyección posteroanterior: elongación de metacarpianos (aracnodactilia), signos degenerativos en interfalángicas distales y proximales (triángulos) y rizartrosis bilateral (asteriscos).

Figura 3. Radiografía de manos en proyección oblicua: contracturas en flexión de los dedos cuarto y quinto bilateral (flechas).

afectación cardiovascular que el síndrome de Marfan[3,4,5]. El espectro es variable y la penetrancia elevada, lo que puede retrasar el diagnóstico.

El diagnóstico diferencial con otras fibrilinopatías (síndrome de Marfan, Loeys-Dietz, Ehlers-Danlos hipermóvil) se descartó por ausencia de dilatación aórtica, ectopia lentis e hiperlaxitud articular; la presencia de contracturas congénitas orientó definitivamente el diagnóstico hacia el síndrome de Beals.

Este caso subraya la importancia de identificar signos discordantes en la artrosis nodular — aracnodactilia, contracturas congénitas, fenotipo marfanoide— que deben alertar al reumatólogo sobre una conectivopatía hereditaria subyacente. El diagnóstico correcto permite el consejo genético familiar, establece seguimiento cardiovascular periódico y evita intervenciones innecesarias sobre contracturas congénitas.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Sun L, Huang Y, Zhao S, et al. Identification of novel FBN2 variants in a cohort of congenital contractural arachnodactyly. *Front Genet.* 2022;13:804202.
2. Tunçbilek E, Alanay Y. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). *Orphanet J Rare Dis*. 2006;1:20.
3. Beals RK, Hecht F. Congenital contractural arachnodactyly. A heritable disorder of connective tissue. *J Bone Joint Surg Am.* 1971;53:987–993.
4. Judge DP, Dietz HC. Marfan's syndrome. *Lancet.* 2005;366:1965–1976.
5. Jones JL, Lane JE, Logan JJ, Vanegas ME. Beals-Hecht syndrome. *South Med J.* 2002;95:753–755.