Sinostosis humeroradial congénita

J. Fernández Torrico, I. Larrubia Ceballos,
C. Martos Mora, J. Conejero Casares

An Esp Pediatr 1996;44:612-614.

Introducción

La fusión congénita humerorradial es extremadamente rara[1,2]. Puede presentarse como malformación aislada o, más frecuentemente, asociada a otras anomalías como deficiencia longitudinal de cúbito, deficiencias centrales de la mano, etc[3]. Del mismo modo, puede formar parte de otros síndromes malformativos[4] (Tabla I). La incidencia por sexos es aproximadamente igual[3,4].

Presentamos un caso de sinostosis humerorradial congénita unilateral, no hereditaria, centrándonos en la situación funcional del niño y analizando las posibles opciones terapéuticas.

Caso clínico

I.V.M. Varón, tres años y siete meses. El menor de cinco hermanos. Embarazo y parto normales. No existen antecedentes de consanguinidad ni historia familiar de malformaciones. Al nacer, se observó anquilosis de codo izquierdo con antebrazo en pronosupinación intermedia y desviación cubital de muñeca. La mano presentaba sindactilia del segundo y tercer dedos, con ausencia del primero y quinto. La mano derecha también presentaba ausencia de quinto dedo, con un pulgar monofalángico. No se apreciaron anomalías a otro nivel. El estudio genético fue normal.

El examen radiológico demostró, a nivel de miembro superior izquierdo, la existencia de una sinostosis humerorradial asociada a un defecto distal longitudinal de cúbito (tipo IV de la clasificación de Bayne[5], defectos longitudinales de metacarpianos y falanges en ambas manos, de los cuales cabe destacar la ausencia del pulgar y quinto dedo en la mano izquierda, y del quinto dedo en la derecha. No se apreciaron anomalías en otras articulaciones (Fig. 1).

El tratamiento rehabilitador ha consistido en cinesiterapia pasiva y activa de articulaciones no afectas, así como adiestramiento funcional en las anómalas, con el fin de paliar la incapacidad secundaria y equiparar, en la medida de lo posible, su función motora a la de un niño normal. Se ha hecho especial hincapié en la flexión palmar de la muñeca en el miembro afecto, con la finalidad de facilitar el gesto mano-boca, que el niño realiza con suplencias (hiperflexión de muñeca y cuello) (Fig. 2).

Figura 1. A. RxAP de antebrazo izquierdo.Sinostosis húmeroradial con deficiencia longitudinal de cúbito e incurvación radial. Mano tridigital con hipotrofía de segundo dedo. **B.** Rx AP de antebrazo derecho. Mano tetradigital con ausencia de quinto dedo. Codo normal.

Se realizaron revisiones periódicas en las que se pudo apreciar, en el miembro anómalo, un acortamiento del antebrazo de 4 cm, con codo en flexión de 20º. A los 19 meses se liberó quirúrgicamente la sindactilia, obteniéndose una mano tridigital con capacidad de prensión dígito-palmar cilíndrica y esférica, que utiliza de forma auxiliar. El antebrazo derecho presenta una limitación de la supinación del 50%, y existe rigidez del pulgar y cuarto dedo. Tiene capacidad de prensión digital látero-lateral y prensa dígito-palmar.

En la actualidad, presenta un desarrollo psicomotor, pondero-estatural y cognitivo acorde a su edad. El próximo curso escolar comenzará en Educación Infantil sin necesidad de adaptaciones especiales, ya que la capacidad de escritura (mano derecha) está intacta.

Hospital Universitario Virgen Macarena. Servicio de rehabilitación H.U. Virgen Macarena. Sevilla.
Correspondencia: J. M. Fernández Torrico. Servicio de rehabilitación H.U. Virgen Macarena. Avd. Doctor Fedriani, 3. 41071 Sevilla.
Recibido: Mayo 1995
Aceptado: Octubre 1995

Tabla I Síndromes con sinostosis húmeroradial asociada

Síndrome	*Características*	*Herencia*
S.de sinostosis multiples	Anomalías de manos que incluyen fusión de los huesos del carpo y tarso.	AD
S. pseudotalidomida	Ectrosindactilia. Deficiencia severa del crecimiento. Paladar o labio leporino. Miembros pequeños.	AR
S. de Antley-Bixler	Craneosinostosis. Atresia coanal. Incurvacón del cúbito. Malformaciones cardiacas y renales.	AR
S.de Pfeiffer	Braquicefalia, sindactilia leve. Dedo pulgar de las manos y primer dedo de los pies anchos.	AD
S. del cráneo en hoja de trébol	Craneosinostosis múltiples. Deformidad craneal en hoja de trébol.	
S.de Apert (Acrocefalosindactilia)	Craneosinostosis irregular. Hipoplasia hemifacial. Sindactilia. Falange distal ancha del pulgar y del primer dedo del pie.	AD
Microcefalia, sinostosis humeroradial con múltiples anomalías esqueléticas	Microcefalia. Craneosinostosis. Sinostosis de metacarpianos y falanges	AR

AD=Autosómica dominante; AR=Autosómica recesiva

Figura 2. La capacidad de realizar el gesto mano-boca se consigue por medio de suplencias (hiperflexión de muñeca izquierda y ayuda de la mano contralateral).

Discusión

Existe una enorme variabilidad en los casos descritos con anquilosis congénita de codo. Un número determinado de ellos se deben a un factor hereditario. La presencia de un modo de herencia autosómica, ya sea, dominante o recesiva, se manifiesta habitualmente de forma bilateral, asociada en grado variable a malformaciones de manos, pies y alteraciones viscerales. En los casos de presentación esporádica, la afectación suele ser unilateral y se asocia a defectos longitudinales del cúbito, con frecuencia de su porción distal, y anomalías congénitas de la mano[6]. La cortedad de la extremidad superior viene determinada por la ausencia del potencial de crecimiento de la epífisis distal del húmero y proximal de cúbito y radio asociado, en ocasiones, a una marcada incurvación del radio, que origina una alteración rotacional con disposición posterior de la mano[5].

La etiopatogenia de la fusión humerorradial es oscura. Se han propuesto dos teorías que podrían explicar su desarrollo: a) el fallo de segmentación del molde cartilaginoso, que precede al óseo en el feto, y b) que tras la segmentación ocurra la fusión[3,7]. La edad ósea acelerada observada en estos pacientes, así como la posibilidad de evolución desde una pseudoartrosis a una sinostosis, observada por Patriarca, apunta hacia esta segunda hipótesis[3,8]. No parece probable que se deba a factores externos, aunque se han descrito como posibles causas los anticonvulsivos y los estrógenos en dos casos de sinostosis humerorradial[6]. No obstante, los antecedentes obstétricos son generalmente normales.

La incapacidad determinada por la sinostosis humerorradial depende de varios factores, como son: el ángulo de fusión, las anomalías rotacionales del antebrazo y la presencia de malformaciones en las manos. Aquellas fusiones comprendidas entre 90 y 120º, lo más frecuente, son las que determinan una menor limitación funcional, aproximándose al ángulo óptimo de las artrodesis quirúrgicas[7]. La ausencia de la articulación del codo se

acompaña, habitualmente, de ausencia o deficiencia de los músculos flexores o rotadores del antebrazo[5].

Dada la baja frecuencia de presentación y la enorme variabilidad de los casos hace que no se posea experiencia suficiente sobre el tratamiento más adecuado de la anquilosis congénita de codo. Los resultados de la cirugía son dispares. Mnaymneh[9] obtiene unos buenos resultados funcionales posquirúrgicos en un niño de 7 meses con sinostosis humerorradial congénita. Se realizó un resección artroplástica con interposición aponeurótica. La anquilosis no había recurrido un año después. Por el contrario, Bianchi[10] publica un caso de un niño de 6 meses con síndrome de Antley-Bixler, en el que se reprodujo la fusión ósea 3 meses después de la intervención. Idéntico resultado obtuvieron Jacobsen y Crawford[2] en un niño de 6 semanas con sinostosis humerorradial congénita esporádica.

No se aconseja la artroplastia con el objeto de establecer movimiento en el codo[5]. Se puede realizar una osteotomía para corregir la angulación posterior del antebrazo y conseguir que el niño llegue con la mano a la boca.

A nuestro entender, la indicación de tratamiento quirúrgico debe valorar, fundamentalmente, la posición del codo y del antebrazo, la limitación funcional secundaria (principalmente la incapacidad para el gesto mano-boca) y la bilateralidad en posición no funcional. En nuestro caso, la cirugía correctora no ha sido planteada, aunque a largo plazo puede valorarse la realización de una osteotomía paliativa si existiera una incapacidad para llevarse la mano a la boca o hubiese una situación no funcional. No se ha indicado la adaptación de ayudas técnicas dada la corta edad del niño y la situación favorable.

El interés del caso reside en su escasa frecuencia, el carácter esporádico del mismo y en la aportación de una posible línea de tratamiento, ya que no existe consenso y el pronóstico de la cirugía reparadora es muy malo.

En todo caso, cualquier planteamiento terapéutico debe valorar, fundamentalmente, la posible mejoría funcional a obtener, lo que evidentemente pasa por una evaluación individualizada de los factores que contribuyen a la incapacidad funcional del paciente.

Bibliografía

1 Frostad H. Congenital ankylosis of the elbow joint. *Acta Orthop Scand,* 1940;**11**:296-306.

2 Jacobsen ST, Crawford AH. Humeroradial synostosis. *J Pediatr Orthop,* 1983;**3**:96-98.

3 Card RY, Strachman J. Congenital ankylosis of the elbow. *J Pediatr,* 1955;**46**:81-85.

4 Ramer JC, Ladda RL. Humeroradial synostosis with ulnar defects in sibs. *Am J Med Genet,* 1989;**33**:176-179.

5 Bayne LG, Costas BL. Malformations of the upper limb. In: Lovell-Winter. Pediatric Orthopaedics, 3th ed. Lippincott Co. *Philadephia,* 1990;563-609.

6 Hunter AGW, Cox DW, Rudd NL. The genetics of and associated clinical findings in humeroradial synostosis. *Clin Genet,* 1976;**9**:470-478.

7 Lambert LA, Flint M. Congenital humeroradial synostosis with other synostosis anomalies. *J Pediatr,* 1947;**11**:573-577.

8 Patriarca PI, Caproni M. La sinostosi omero-radiale congenita. *Minerva Pediatr,* 1978;**30**:71-78.

9 Mnaymneh WA. Congenital radio-humeral synostosis. *Clin Orthop,* 1978;**131**:183-184.

10 Bianchi E, Cordoni S, Fiori P, Torceta F, Beluffi G. Antley- Bixler syndrome: description of two patients. *Skeletal Radiol,* 1991;**20**: 339-343.