

ACTUALIZACIÓN

Sinostosis humerorradial congénita

Alternativa de tratamiento

OSCAR VARAONA, JUAN CARLOS PEUCHOT, MARIO SCHNITMAN y JORGE GONZÁLEZ

Hospital Interzonal General de Agudos Eva Perón, San Martín, Provincia de Buenos Aires

Se presenta una alternativa de tratamiento para la sinostosis humerorradial congénita en flexión, que consiste en la resección del puente óseo y la interposición de fascia lata autóloga, conducida a posteriori a una rehabilitación temprana para optimizar la amplitud de movimiento articular y tratar de evitar la recidiva.

Este tratamiento se realiza a edad temprana, sobre todo por la necesidad de obtener una proyección funcional adecuada del miembro superior, en especial de la mano, que genera la actitud del codo en marcada flexión en esta deformidad.

Desde el punto de vista estadístico la región del codo es la que con mayor frecuencia presenta sinostosis congénitas,^{4,14,15} si bien su incidencia poblacional es mínima.

Se considera resultante de un error de segmentación durante el período embrionario. En la literatura médica esta patología comienza a describirse a partir de las publicaciones de Mitscherlich¹³ (1865) y de Kümme¹⁷ (1895).

Se describen tres grupos en relación con los elementos que incluyen puentes óseos congénitos a nivel del codo, a saber: las sinostosis húmero-radiocubital, humerocubital y humerorradial que pueden presentarse aisladas o junto con otras anomalías, y que constituyen diferentes síndromes genéticos, como Holt-Oram (cardiodigital), Juberg-Hayward⁶ (orocraneodigital), Antley Bixler,^{3,8,9} Apert, Robert's, Cornelia de Lange y otros.

Dentro de estas malformaciones, la más frecuente es la sinostosis humerorradial, motivo de esta revisión.

McIntyre y Benson¹² presentan una clasificación etiológica del desarrollo de las sinostosis congénitas de codo mencionando que se han informado 150 casos de sinostosis humerorradial,^{1,10,11} 29 casos de sinostosis húmero-

radiocubital y 5 casos de sinostosis humerocubital, en una relación 10:3:1.

Entre las sinostosis humerorradiales suelen describirse dos tipos teniendo en cuenta sus diferencias anatómicas:

Clase I: asociada con hipoplasia del cúbito y codo en actitud de extensión.

Clase II: sin hipoplasia del cúbito y codo fijo en actitud de flexión.

De estas variedades, la más frecuente es la clase I, con una prevalencia de 2 a 1 sobre la clase II. De esta última sólo se informaron 2 casos, considerados esporádicos, ya que el resto corresponde a alguna variante genética de herencia familiar.

Alfred Swanson,¹⁶ en su clasificación de malformaciones congénitas, la ubica dentro de la categoría de falla de diferenciación de las partes del miembro superior (falta de separación).

El tratamiento propuesto fue realizado en un paciente derivado a nuestra institución hospitalaria, el cual presen-



Figura 1. Sinostosis radiohumeral congénita. Variedad en flexión.

Recibido el 08-10-2007.

Correspondencia:

Dr. OSCAR VARAONA
o varaona@intramed.net



Figura 2. Oligodactilia. Ausencia del pulgar oponible.



Figura 3. Nótese la ausencia de eminencia tenar.

taba además de la sinostosis humerorradial de clase II (variedad en flexión) del miembro superior derecho, oligodactilia y pulgar atrófico con ausencia del relieve correspondiente a la eminencia tenar. La mano contralateral presentaba un pulgar rudimentario y ausencia de oposición. No se encontraron, mediante el interrogatorio, antecedentes familiares o ginecoobstétricos relacionados.

En el servicio de pediatría de la institución, los genetistas compatibilizaron el caso con un síndrome de Holt-Oram (variante incompleta). Se encontró escasa referencia bibliográfica al tratamiento, debido tal vez a la baja incidencia de esta patología. Deben descartarse como diagnósticos diferenciales la artrogrifosis de los miembros superiores y la neurofibromatosis tipo I.

En relación con el síndrome de Holt-Oram o síndrome cardiodigital se conoce que se produce debido a una alteración embrionaria durante la quinta y la sexta semana causada por un factor ambiental sobre un terreno genéticamente predisuesto.^{2,18}

Un 5% de los casos corresponden a cromosomopatías, con herencia mendeliana AD, más frecuente en las mujeres. El gen responsable, *TBX5*, ha sido mapeado y clonado en 12q24.1. Es la primera localización cromosómica de un gen responsable de defectos congénitos del septo cardíaco en los seres humanos. El *TBX5* pertenece a una familia de genes (*T-box transcription factor family*) implicados en el desarrollo y la diferenciación del mesodermo.

Hasson y cols. han demostrado que este factor de transcripción es esencial para el desarrollo del miembro superior;⁵ de ahí su importancia en los trastornos musculoesqueléticos de este síndrome.

Para realizar el diagnóstico de síndrome de Holt-Oram deben estar presentes las alteraciones características del miembro; más tarde se demostrará la afectación cardíaca, ya sea en el mismo individuo o en sus progenitores, lo que evidencia la transmisión genética. No existe rela-



Figura 4. Evolución del puente óseo en el desarrollo extrauterino. Radiografía.

ción entre la gravedad de las anomalías esqueléticas y cardíacas.

Clínicamente se presenta deformidad del miembro superior en un recién nacido de aspecto y facies normales.

En las manos se observan malformaciones bilaterales asimétricas, a saber: hipoplasia/ausencia de los pulgares; hipoplasia/ausencia de metacarpianos-falanges-carpo; sindactilia-clinodactilia; ausencia del radio; hipoplasia del húmero; alteraciones del esternón, la escápula o la clavícula.

A nivel cardíaco: comunicación interauricular, arritmias, comunicación interventricular, rara vez conducto arterioso persistente, transposición de los grandes vasos, coartación de la aorta, estenosis pulmonar y prolapso mitral.



Figura 5. Puente óseo completo.



Figura 6. Vista con acercamiento.

La evolución depende de las malformaciones esqueléticas y de las cardiopatías presentes.

Se reconocen dos variantes:

- 1) Completa: asocia deformidades esqueléticas y cardiopatías.
- 2) Incompleta: con síntomas esqueléticos o cardíacos aislados y de intensidad variable. El diagnóstico se realiza mediante ECG, ecocardiograma y radiografías de tórax y esqueléticas de los miembros. El diagnóstico diferencial debe establecerse con otras cardiopatías y malformaciones esqueléticas. El consejo genético indica que el 50% de los hijos pueden estar afectados.

El pronóstico de estos pacientes depende de la intensidad de las lesiones cardíacas. Puesto que la afectación cardíaca puede no aparecer en un mismo individuo, debe tenerse presente el síndrome de Holt-Oram en el diagnóstico diferencial de las anomalías del miembro superior, sobre todo en los defectos de reducción. Se requiere efectuar, además, una anamnesis adecuada que será de inestimable ayuda para valorar la transmisión autosómica dominante.

La importancia del tratamiento precoz de esta entidad radica en la necesidad de obtener un codo móvil y activo para el desarrollo personal y la inclusión social del paciente, dada la gran incapacidad que genera un codo rígido en actitud de flexión.

Reseña embriológica

Se cree que todo el desarrollo morfológico del miembro está relacionado con la expresión genética. Estos procesos conductivos son conocidos como “cascadas de desenvolvimiento”.

Al principio, en una etapa temprana del crecimiento, ocurre un engrosamiento a lo largo del borde anteromedial del brote del miembro. Esta entidad, denominada borde ectodérmico apical, es vital para la orientación del eje del miembro, el crecimiento y la digitación. Seyfer y cols.¹⁷ han demostrado que es una capa de 2-5 células de espesor cubierta por una capa proliferativa de 5-15 células mesenquimáticas. La capa subyacente, conocida como zona de progreso, también es esencial para el crecimiento del miembro.

El borde ectodérmico apical y la zona de progreso actúan como una unidad funcional responsable del crecimiento del miembro, siguiendo el eje proximal a distal; los vasos marginales aportan proteínas mensajeras que integran este proceso.

El brote correspondiente al miembro superior continúa creciendo hacia afuera desde la pared medial; alrededor del día 32 se desarrolla un esbozo aplanado de mano, de 8 mm de longitud, en forma de paleta.

Durante la quinta semana, las células mesenquimáticas en diferenciación se condensan hacia distal y forman blastemas, los cuales se desarrollan en modelos cartilagosos que constituirán los futuros huesos del miembro superior.

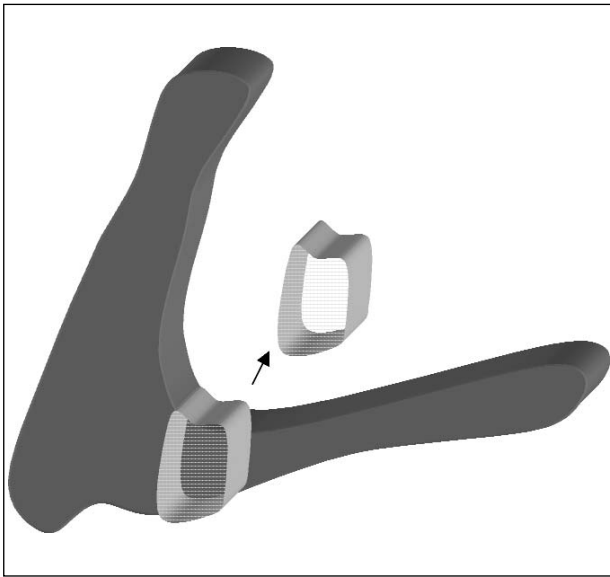


Figura 7. Detalle del planeamiento preoperatorio. Esquema tridimensional de la resección de la cuña ósea.

Alrededor del día 41, el mesénquima se condensa dentro de la placa de la mano.

A la séptima semana, el miembro superior rota en 90°, de modo que el codo se proyecta hacia posterior y la mano en desarrollo descansa sobre la parte anterior del tórax.

Por este tiempo, los modelos cartilagosos de los huesos proximales sufren osificación en centros dentro de la diáfisis de cada modelo.

Las células mesenquimáticas derivadas del dermatomiotoma se condensan dentro de cubiertas de tejido conectivo para formar dos masas musculares comunes, que son penetradas casi de inmediato por los nervios espinales.

Estas masas ventral y dorsal se dividen luego para formar los músculos de los compartimientos flexor y extensor respectivamente.

El proceso de desarrollo de los dedos continúa en la medida que el borde ectodérmico apical comienza a fragmentarse, y las comisuras comienzan a desarrollarse alrededor del día 46.

A los 50 días, los dedos aún están unidos por una membrana y a los 52 días, ya se hallan separados. El proceso de la separación digital incluye la fragmentación del borde ectodérmico apical y la siguiente apoptosis, que incluye la muerte programada de células de los espacios interdigitales. No obstante lo expuesto, la osificación y el crecimiento continúan a lo largo de todo el período fetal; lo mismo ocurre con la separación de masas musculares individuales y la cavitación articular, lo cual en suma vuelve funcional al miembro superior.

En el momento del nacimiento el miembro superior se halla totalmente formado. Todo lo que resta es la eventual

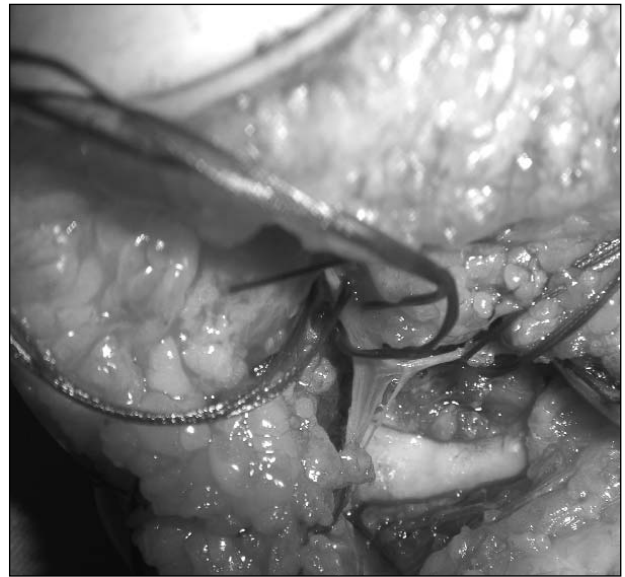


Figura 8. Vía anteroexterna. Prolijo reparo del nervio radial y sus divisiones.

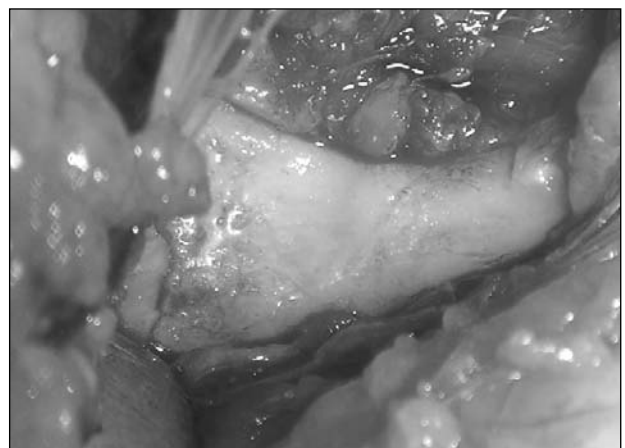


Figura 9. Vista en detalle (*close up*) de la sinostosis.



Figura 10. Radiografía que muestra la resección del puente óseo.



Figura 11. Codo en extensión.



Figura 12. Codo en flexión.

osificación de las epífisis y los huesos del carpo, junto con la finalización del proceso de mielinización de los nervios.

Detalles técnicos de la intervención

- Vía de acceso anteroexterna.
- Utilización de coagulador bipolar.
- Reparación prolija del nervio radial y sus divisiones.
- Liberación con descenso parcial de la musculatura epicondílea severamente retraída e hipotrófica. El supinador largo se observa como una cuerda tensa muy fina.
- Relajación de la musculatura epicondílea, a partir de su inserción humeral.
- Resección de la sinostosis humerorradial, previa individualización prolija con utilización de legrado. Se constata que una vez reseca la sinostosis no existe una extensión completa del codo, hecho que se vincula con la deficiente diferenciación funcional de la cavidad sigmoidea mayor del cúbito (ausencia de estímulo funcional).
- Interposición sobre la extremidad proximal del radio (remanente) de fascia lata.
- Hemostasia prolija.

- Cierre por planos.
- Férula posterior enyesada.

Durante el posoperatorio se inicia un tratamiento de kinesioterapia precoz, alternada con períodos de ferulaje progresivo, con el propósito de actuar en prevención de la complicación más frecuente en este tipo de patologías descrita en los escasos informes publicados: la recidiva (neoformación ósea).

Consideraciones pronósticas

Otra posible complicación es la incurvación por trastornos de la epífisis humeral distal y radial proximal con crecimiento asimétrico del cúbito (corregible mediante osteotomías); cabe estimar que la longitud del miembro no se ve demasiado afectada, ya que depende, en un mayor porcentaje, del húmero proximal y del cúbito y el radio distales.

Las ventajas del tratamiento descrito aplicado a edades tempranas se evidencian en la recuperación funcional progresiva del miembro, por lo que resulta una alternativa válida para aplicar en esta infrecuente patología.

Bibliografía

1. **Álvarez Núñez R, Luna Ceballo E, Domínguez Pérez ME, Porto Álvarez GM.** Sinostosis radiohumeral congénita bilateral. Presentación de un caso. *Rev Cubana Ortop Traumatol.* 2001;15(1-2):84-6.
2. **Antich J, Iriondo M, Lizarraga I, Manzanares R, Cusi V.** Radiohumeral synostosis, femoral bowing, other skeletal anomalies and anal atresia, a variant example of Antley-Bixler syndrome? *Genet Couns.* 1993;4(3):207-11.
3. **Basson CT, Cowley GS, Solomon SD, et al.** The clinical and genetic spectrum of the Holt-Oram syndrome (heart-hand syndrome). *N Engl J Med.* 1994;330(13):885-91.
4. **Bottero L, Cinalli G, Labruno P, Lajeunie E, Marchac D, Renier D.** [Antley-Bixler syndrome. Description of two new cases and review of the literature. Prognostic and therapeutic aspects]. *Ann Chir Plast Esthet.* 1997;42(1):48-55.

5. **da-Silva EO, Filho SM, de Albuquerque SC.** Multiple synostosis syndrome: study of a large Brazilian kindred. *Am J Med Genet.* 1984;18(2):237-47.
6. **Hasson P, Del Buono J, Logan MP.** Tbx5 is dispensable for forelimb outgrowth. *Development.* 2007;134(1):85-92.
7. **Kantaputra PN, Mongkolchaisup S.** Juberg-Hayward syndrome: a new case report and clinical delineation of the syndrome. *Clin Dysmorphol.* 1999;8(2):123-7.
8. **Kumell, W:** *Die Missbildungen der Extremitäten durch defekt. Verwachsung und Überzahl.* Cassel: Verlag Th G Fisher & Co. pp 1-12, 33-40, 1895.
9. **LeBard SE, Thieman LJ.** Antley-Bixler syndrome: a case report and discussion. *Paediatr Anaesth.* 1998;8(1):89-91.
10. **LeHeup BP, Masutti JP, Droulle P, Tisserand J.** The Antley-Bixler syndrome: report of two familial cases with severe renal and anal anomalies. *Eur J Pediatr.* 1995;154(2):130-3.
11. **Lopzs E, Canchialli I, Chakkour CA, Gómez I, Dacon M, Guanarlo P, et al.** Sinostosis radiohumeral congénita: relato de un caso. *Rev Bras Ortop.* 1995;30(18):797-800.
12. **McIntyre JD, Benson MK.** An aetiological classification for developmental synostoses at the elbow. *J Pediatr Orthop B.* 2002; 11(4):313-9.
13. **Mnaymneh WA.** Congenital radio-humeral synostosis: a case report. *Clin Orthop Relat Res.* 1978;131:183-4.
14. **Richieri Costa A, Pagnam NAB, Ferrareto I, Masiero D.** Humeroradial/multiple synostosis syndrome in a Brassilian child with consanguineous parents: a new multiple synostosis syndrome? *Rev bras genet.* 1986;9(1):115-22.
15. **Sahoo MM, Misra PK, Samal BK.** Multiple congenital synostosis of the upper limb associated with ulnar hypoplasia and cleft hand. A case report. *Int Orthop.* 1996;20(2):117-8.
16. **Seyfer AE, Wind G, Martin RR.** Study of upper extremity growth and development using human embryos and computer-reconstructed models. *J Hand Surg [Am].* 1989;14(6):927-32.
17. **Swanson AB, Barsky AJ, Entin MA.** Classification of limb malformations on the basis of embryological failures. *Surg Clin North Am.* 1968;48(5):1169-79.
18. **Terrett JA, Newbury-Ecob R, Cross GS, et al.** Holt-Oram syndrome is a genetically heterogeneous disease with one locus mapping to human chromosome 12q. *Nat Genet.* 1994;6(4):401-4.