

RELATO DE CASO

Ectrodactilia: Una rara malformación de miembros

Ectrodactily: A rare malformation of members

Mariana Grossi¹, Luciane Mattos Pereira², Augusto Emilio Hinterholz¹, Mariana Machado do Nascimento², Daniela Miranda², Fátima Cleonice de Souza³

Palabras-clave:

articulaciones
de los dedos,
deformidades
congénitas de la mano,
huesos de la mano.

Resumen

Objetivos: Relatar un caso de paciente con ectrodactilia diagnosticado al nacimiento, a pesar de la posibilidad de verificación de la anomalía por ecografía obstétrica. **Métodos:** Relato de caso basado en el examen físico del recién nacido en sala de parto aliado a datos oriundos del prontuario médico del mismo. Consulta en las bases de datos PubMed y Scielo orientaron la discusión y descripción de esa rara malformación congénita. **Resultados:** El paciente obtuvo el diagnóstico de ectrodactilia al primer examen físico, no siendo observadas otras malformaciones externas. Debido al inadecuado seguimiento prenatal, el diagnóstico en ese periodo no fue posible. **Conclusiones:** La ecografía permite la búsqueda de anomalías congénitas y permite el preparo psicológico de los padres, para mayor aceptación de la condición física del niño e implicación precoz de equipo multiprofesional en los cuidados de éste. El tratamiento de la ectrodactilia debe ser individualizado.

Keywords:

finger joint,
hand bones,
hand deformities,
congenital.

Abstract

Objective: To report a case of a patient born with ectrodactily without prenatal diagnosis, despite the possibility of obstetric ultrasound guided diagnosis. **Methods:** Case report based on the newborn's physical examination in the delivery room and its medical records. Research on PubMed and SciELO databases guided the discussion and description of this rare congenital malformation. **Results:** The patient had been diagnosed with ectrodactily during the newborn physical examination, without any other external associated malformation. Due to the inappropriate prenatal care, the malformation wasn't diagnosed before the patient was born. **Conclusion:** Obstetric ultrasound allows the diagnosis of congenital malformations, and, therefore, to prepare the parents so that they will be able to cope and accept their child's physical condition, as well as the prompt involvement of a multi professional team in the child's care. Ectrodactily's treatment should be individualized.

¹ Estudiante - Interna del curso de Medicina, Santa Cruz do Sul, RS, Brasil.

² Médica - Residente de Pediatría, Santa Cruz do Sul, RS, Brasil.

³ Pediatra con área de actuación en medicina intensiva pediátrica - Preceptora de los servicios de residencia médica e internado médico, Santa Cruz do Sul, RS, Brasil.

Dirección:

Luciane Mattos Pereira.

Universidad de Santa Cruz do Sul - Hospital Santa Cruz. Avenida Independência, nº 2293, Barrio Universitário. Santa Cruz do Sul - RS. Brasil. CEP: 96815-900.

INTRODUCCIÓN

La Ectrodactilia es una anomalía congénita del desarrollo embrionario fetal, de herencia autosómica dominante con penetrancia variable que afecta a aproximadamente 1 paciente de cada 90 mil a 150 mil nacidos vivos^{1,2}.

En su base anatómica está la ausencia congénita de los rayos centrales, formados por el segundo, tercer y cuarto rayos, generando una gran fisura mediana en la mano, asociada a aplasia/hipoplasia de metacarplos y/o falanges². La presencia del primer rayo, así como del quinto, consiste básicamente del hecho de que la embriogénesis ocurre en períodos distintos, preservándolas². Además de las alteraciones de las manos, se pueden acometer todavía los pies, componiendo conjuntamente el síndrome de la ectrodactilia³.

Se clasifica en dos subtipos básicos: forma típica (1/90.000 nacidos vivos) y atípica (1/150.000 nacidos vivos). En la forma típica, la ausencia de los huesos del metacarpo y falanges resulta en un defecto en forma de V, dividiendo la mano en porción cubital y porción radial⁴. En la forma atípica, defectos en los huesos del metacarpo de los quirodactilos mediales generan una amplia fisura, ahora en formato de U⁴.

El relato de caso se basó en atención en sala de parto, siendo ésta descripta en el prontuario del paciente. Se realizó investigación en bases de datos, como PubMed y Scielo, obteniéndose mejor descripción para relatar esa rara malformación de miembros.

RELATO

RNS, sexo femenino, con 39 semanas y 3 días de edad gestacional, nacido de parto cesáreo, con Apgar 8/9, pesando 3795 gramos, midiendo 51 cm, AIG. Madre con historial de un aborto previo, prenatal con tres consultas, serologías realizadas apenas en el primer trimestre, todas negativas. Historial materno de tabaquismo y uso de bebidas alcohólicas durante la gestación. Historial paterno de uso de drogas.

Sin intercurrencias al nacimiento, presentándose activo, movimientos respiratorios regulares, frecuencia cardíaca mayor que 100 latidos por minuto. Durante examen físico, después del nacimiento, se notó malformación en manos, con ausencia de segundo, tercer y cuarto quirodactilos de la mano izquierda y ausencia del cuarto quirodactilo de la mano derecha, movilidad preservada y agarre palmar adecuado en ambas. Sin alteraciones en miembros inferiores y demás aspectos del examen físico normales hasta el momento. (Figuras 1 y 2)

Después de evaluación inicial y revisión de la literatura, se considera como diagnóstico Ectrodactilia, confirmada por el médico Cirujano de Mano con el cual el paciente deberá seguir acompañamiento para definir conducta futura.



Figura 1. Ausencia de segundo, tercer y cuarto quirodactilos.



Figura 2. Ausencia del cuarto quirodactilo.

DISCUSIÓN

La Ectrodactilia puede presentarse aisladamente (forma no sindrómica), o asociarse a otras malformaciones (forma sindrómica) como fisura palatina, displasia ectodérmica, envolvimiento de pododactilos, anomalías craneofaciales, aplasia de tibia y asociación con sordera neurosensorial, además de otras 40 asociaciones ya descriptas en la literatura^{3,5}. El síndrome más descripto se caracteriza por ectrodactilia, displasia ectodérmica y fisura palatina/labial (síndrome EEC)⁵.

Además de los formatos de la fisura (en V o en U), otras alteraciones descriptas en la literatura buscan distinguir las

formas típicas y atípicas^{4,5}. De modo general, sindactilia, labio leporino asociado, acometimiento de pies, herencia familiar, brotes digitales ausentes y bilateralidad son más característicos del subtipo típico.

En el caso relatado, el paciente obtuvo el diagnóstico al primer examen físico, no siendo observadas otras malformaciones externas (componiendo, en principio, la forma no sindrómica). Además, el paciente se presentó con características tanto de la forma típica como atípica, por la bilateralidad de la malformación, en la ausencia de historial familiar para Ectrodactilia u otras malformaciones de miembros, con labio y paladar íntegros y sin sindactilia.

Debido al inadecuado seguimiento prenatal, el diagnóstico en ese periodo no fue posible. Sin embargo, la ecografía obstétrica es un importante arsenal para el diagnóstico de la malformación todavía en el primer trimestre de gestación^{2,5}. Además de método diagnóstico, la ecografía permite la búsqueda de anomalías congénitas asociadas y, con el diagnóstico precoz de la ectrodactilia, permite el preparo psicológico de los padres, para mayor aceptación de la condición física del niño e implicación precoz de equipo multiprofesional en los cuidados de éste^{2,5}.

Basado en la amplia gama de malformaciones asociadas, el tratamiento de la ectrodactilia debe ser individualizado⁶. En relación con las alteraciones de la mano, la base del manejo quirúrgico es la búsqueda por la capacidad de agarre desde la reconstrucción de la primera comisura, además del cierre de la fisura generada por las alteraciones falangicas y metacarpales⁴. Se puede indicar todavía el uso de

prótesis^{6,7}. Además del bienestar psicosocial, la cirugía busca la mayor funcionalidad posible del miembro, frecuentemente con buena adaptación de los pacientes a los defectos residuales^{4,6}. El manejo conservador se reserva a los niños con casos graves y déficits del desarrollo neuropsicomotor importantes⁴.

Debido a la herencia autosómica, la orientación genética debe ser el pilar de prevención de la malformación, asociado al diagnóstico precoz ecográfico prenatal⁵.

REFERENCIAS

1. Gane BD, Natarajan P. Split-hand/feet malformation: A rare syndrome. *J Family Med Prim Care*. 2016;5(1):168-9. DOI: <http://dx.doi.org/10.4103/2249-4863.184656>
2. Pinette M, Garcia L, Wax JR, Cartin A, Blackstone J. Familial Ectrodactyly. *J Ultrasound Med*. 2006;25(11):1465-7. DOI: <http://dx.doi.org/10.7863/jum.2006.25.11.1465>
3. Jindal G, Parmar VR, Gupta VK. Ectrodactyly/split hand feet malformation. *Indian J Hum Genet*. 2009;15(3):140-2. DOI: <http://dx.doi.org/10.4103/0971-6866.60191>
4. França Bisneto EN. Deformidades congénitas dos membros superiores: parte I: falhas de formação. *Rev Bras Ortop*. 2012;47(5):545-52. DOI: <http://dx.doi.org/10.1590/S0102-36162012000500002>
5. Arbués J, Galindo A, Puente JM, Vega MG, Hernández M, de la Fuente P. Typical isolated ectrodactyly of hands and feet: early antenatal diagnosis. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2005;17(4):299-301. DOI: <http://dx.doi.org/10.1080/14767050500072839>
6. Kalathia MB, Seta AA, Parmar PN. A case of ectrodactyly in a neonate. *J Clin Neonatol*. 2013;2(3):151-2. DOI: <http://dx.doi.org/10.4103/2249-4847.120013>
7. Barsky AJ. Cleft hand: Classification, incidence, and treatment. Review of the literature and report of nineteen cases. *J Bone Joint Surg Am*. 1964;46:1707-20.