

Ectrodactilia: Uma rara malformação de membros

Ectrodactily: A rare malformation of members

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

Palavras-chave:

articulações dos dedos,
deformidades
congenitas da mão,
ossos da mão.

Resumo

Objetivo: Relatar um caso de paciente com ectrodactilia diagnosticado logo ao nascimento, apesar da possibilidade de verificação da anomalia por ecografia obstétrica. **Métodos:** Relato de caso baseado no exame físico do recém-nascido em sala de parto aliado a dados oriundos do prontuário médico do mesmo. Consulta nas bases de dados PubMed e SciELO orientaram a discussão e descrição dessa rara malformação congênita. **Resultados:** O paciente foi diagnosticado com ectrodactilia no primeiro exame físico, não sendo observadas outras malformações externas. Devido ao inadequado acompanhamento pré-natal, o diagnóstico nesse período não foi possível. **Conclusões:** A ecografia permite a busca de anomalias congênitas e permite o preparo psicológico dos pais, para maior aceitação da condição física da criança e envolvimento precoce de equipe multiprofissional nos cuidados desta. O tratamento da ectrodactilia deve 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 Estudante - Interna do curso de Medicina, Santa Cruz do Sul, RS, Brasil.

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

³ Pediatra com área de atuação em medicina intensiva pediátrica - Preceptora dos serviços de residência médica e internato médico, Santa Cruz do Sul, RS, Brasil.

Endereço para correspondência:

Luciane Mattos Pereira.

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

INTRODUÇÃO

A ectrodactilia é uma anomalia congênita do desenvolvimento embriológico fetal, de herança autossômica dominante com penetrância variável, que acomete cerca de 1 paciente a cada 90 mil a 150 mil nascidos vivos^{1,2}.

Em sua base anatômica está a ausência congênita dos raios centrais, formados pelo segundo, terceiro e quarto raios, gerando uma grande fenda mediana na mão, associada à aplasia/hipoplasia de metacarpos e/ou falanges². A presença do primeiro raio, bem como do quinto, decorre basicamente da embriogênese se dar em períodos distintos, preservando-as². Além das alterações das mãos, os pés também podem ser acometidos, compondo conjuntamente a síndrome da ectrodactilia³.

É classificada em dois subtipos básicos: forma típica (1/90.000 nascidos vivos) e atípica (1/150.000 nascidos vivos). Na forma típica, a ausência dos ossos do metacarpo e falanges resulta em um defeito em forma de V, dividindo a mão em porção cubital e porção radial. Na forma atípica, defeitos nos ossos do metacarpo dos quirodáctilos mediais geram uma ampla fenda, agora em formato de U⁴.

O relato de caso foi baseado em atendimento em sala de parto, sendo este descrito no prontuário do paciente. Realizou-se pesquisa em bases de dados, como PubMed e SciELO, obtendo-se melhor descrição para relatar essa rara malformação de membros.

RELATO DE CASO

R.N.S., sexo feminino, com 39 semanas e 3 dias de idade gestacional, nascida de parto cesárea, com Apgar 8/9, pesando 3795 gramas, medindo 51 cm, AIG. Mãe com história de um aborto prévio, pré-natal com três consultas, sorologias realizadas apenas no primeiro trimestre, todas negativas. História materna de tabagismo e uso de bebidas alcoólicas durante a gestação. História paterna de uso de drogas.

Sem intercorrências ao nascimento, apresentando-se ativa, movimentos respiratórios regulares, frequência cardíaca maior que 100 batimentos por minuto. Durante exame físico, logo após o nascimento, notou-se malformação em mãos, com ausência de segundo, terceiro e quarto quirodáctilos da mão esquerda e ausência do quarto quirodáctilo da mão direita, mobilidade preservada e preensão palmar adequada em ambas. Sem alterações em membros inferiores e demais aspectos do exame físico normais até o momento (Figuras 1 e 2).

Após avaliação inicial e revisão da literatura, considera-se como diagnóstico ectrodactilia, confirmada pelo médico cirurgião de mão com o qual o paciente deverá seguir acompanhamento para definir conduta futura.

DISCUSSÃO

A ectrodactilia pode apresentar-se isoladamente (forma não sindrômica), ou associar-se a outras



Figura 1. Mão esquerda. Ausência de segundo, terceiro e quarto quirodáctilos.



Figura 2. Mão direita. Ausência do quarto quirodáctilo.

malformações (forma sindrômica) como fenda palatina, displasia ectodérmica, envolvimento de pododáctilos, anomalias craniofaciais, aplasia tibial e associação com surdez neurossensorial, além de outras 40 associações já descritas em literatura^{3,5}. A síndrome mais descrita é a caracterizada por ectrodactilia, displasia ectodérmica e fenda palatina/labial (síndrome EEC)⁵.

Além dos formatos da fenda (em V ou em U), outras alterações descritas na literatura buscam distinguir as formas típicas e atípicas^{4,5}. De modo geral, sindactilia, lábio leporino associado, acometimento de pés, herança familiar, brotos digitais ausentes e bilateralidade são mais característicos do subtipo típico.

No caso relatado, o paciente obteve o diagnóstico no primeiro exame físico, não sendo observadas outras malformações externas (compondo, em princípio, a forma não sindrômica). Além disso, o paciente apresentou-se com características tanto da forma típica quanto atípica, pela bilateralidade da malformação, na ausência de história familiar para ectrodactilia ou outras malformações de membros, com lábio e palato íntegros e sem sindactilia.

Devido ao inadequado acompanhamento pré-natal, o diagnóstico nesse período não foi possível. Contudo, a ultrassonografia obstétrica é um importante arsenal para o diagnóstico da malformação ainda no primeiro trimestre de gestação^{2,5}. Além de método diagnóstico, a ecografia permite a busca de anomalias congênicas associadas e, com o diagnóstico precoce da ectrodactilia, possibilita o preparo psicológico dos pais, para maior aceitação da condição física da criança e envolvimento precoce de equipe multiprofissional nos cuidados desta^{2,5}.

Baseado na ampla gama de malformações associadas, o tratamento da ectrodactilia deve ser individualizado⁶. Com relação às alterações da mão, a base do manejo cirúrgico é a busca pela capacidade de preensão a partir da reconstrução da primeira comissura, além do fechamento da fenda gerada pelas alterações falangeanas e metacarpais⁴. O uso de próteses também pode ser indicado^{6,7}. Além do bem-estar psicossocial, a cirurgia busca a maior funcionalidade possível do membro, frequentemente com boa adaptação dos pacientes aos defeitos residuais^{4,6}. O manejo conservador é reservado para

crianças com casos graves e déficits do desenvolvimento neuropsicomotor importantes⁴.

Devido à herança autossômica, o aconselhamento genético deve ser o pilar de prevenção da malformação, associado ao diagnóstico precoce ultrassonográfico pré-natal⁵.

REFERÊNCIAS

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 congênicas 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.