

Ausencia e hipoplasia de los huesos del carpo. A propósito de un caso

Absence and hypoplasia of carpal bones. Case study

MESA RIVERO, M^a E. / ANGULO GUTIÉRREZ, J. / LARA BULLÓN, J.

Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Hospital Universitario de Valme (Sevilla)

RESUMEN

OBJETIVOS: La ausencia bilateral de los huesos del carpo es una entidad infrecuente (119 pacientes con agenesia parcial entre 1993-1996), asociada a malformaciones neurológicas ó viscerales.

MATERIAL Y MÉTODO: Mujer de 40 años con dolor en territorio del nervio mediano de meses de evolución. Acortamiento y deformidad en “cuchara” de antebrazos. Dolor y parestesias en 1º, 2º, 3º y 4º dedos de manos. Phalen y Tinnel positivos. Electromiograma y velocidad de conducción normal en territorio del mediano . Ausencia de datos compatibles con síndrome del túnel carpiano. Radiografía: ausencia bilateral parcial de huesos del carpo.

RESULTADOS: Ausencia bilateral del carpo. Se opta por seguimiento evolutivo y tratamiento analgésico, siendo su evolución favorable.

CONCLUSIONES: La ausencia bilateral de los huesos del carpo, es una entidad que se ha asociado a una alteración del desarrollo fetal en la 11ª semana del embarazo . Se ha vinculado a diversas anomalías craneocerebrales, como las acrocefalosindactilias (síndromes de Apert, Carpenter, Pfeiffer...); a malformaciones cardíacas y ausencia de radio, pulgar o carpo en el síndrome de Holt-Oram.

Consideramos de interés este caso dado su escasa frecuencia y el necesario seguimiento genésico de estos pacientes.

ABSTRACT

OBJECTIVES: The bilateral absence of carpal bones is a rare condition (119 patients with partial agenesis in the 1993-1996 period), associated with neurological or visceral malformation.

MATERIAL AND METHODS: Woman aged 40 with pain in the vicinity of the median nerve, several months' evolution. Shortening and “spoon” deformity of the forearm. Pain and paresthesia in fingers 1, 2, 3 and 4. Tinel's sign and Phalen's test were positive. Electromyogram and conduction velocity were normal in the territory of the median nerve. Absence of data compatible with carpal tunnel syndrome (CTS). Radiography: partial bilateral absence of carpal bones.

RESULTS: Bilateral absence of carpus. Chosen treatment was monitorization and analgesic treatment, with favorable outcome.

CONCLUSIONS: The bilateral absence of carpal bones is a condition that has been associated with impaired fetal development in the 11th week of pregnancy. It has been linked to various craniocerebral anomalies, such as Acrocephalosyndactylia (Apert, Carpenter, Pfeiffer syndromes...); cardiac malformations and the lack of radius, thumb or carpus in the Holt-Oram syndrome.

We consider this case to be interesting given its rarity and the necessary genésic follow-up with these patients.

Palabras clave: Hipoplasia, síndrome del túnel del carpo, huesos del carpo.

Key words: Hypoplasia, carpal tunnel syndrome, carpal bones.

CONTACTO: Mesa Rivero, M^a Eugenia. C/ Santa Lucía nº 19, 2º B bloque B - 41003, Sevilla. Tel.: 639 330 427 maruka1980@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La ausencia bilateral de los huesos del carpo, es una entidad posiblemente asociada a una alteración del desarrollo fetal en la 11^o semana del embarazo⁽¹⁾ o a la administración durante el embarazo de Arabinósido C.

Se ha vinculado a diversas anomalías craneocerebrales, como las acrocefalosindactilias (síndromes de Apert, Carpenter, Pfeiffer...); malformaciones cardíacas y ausencia de radio, pulgar o carpo (síndrome de Holt-Oram); e incluso, se han descrito aproximadamente 100 casos de osteolisis multicéntrica idiopática.

Phadke, ha englobado la agenesia total del carpo dentro de un síndrome antes no descrito, asociado a talla corta, dismorfismos faciales, desviación cubital de manos y ausencia de carpo y tarso.

El Síndrome de Freeman-Sheldon se caracteriza por una forma de artrogriposis, de apariencia reumatoidea, con desviación cubital de los dedos, camptodactilia, hipoplasia de pulgar y deformidades del pie.

Las malformaciones de las manos pueden tratarse mediante transferencias de intrínsecos, centralización de extensores y liberación de intrínsecos del pulgar⁽²⁾.

Presentamos el caso de una paciente con hipoplasia

bilateral de los huesos del carpo que debutó con clínica de Síndrome del túnel carpiano bilateral.

Consideramos de interés este caso dado lo excepcional de su manifestación en la Cirugía Ortopédica.

MATERIAL Y MÉTODO

Mujer de 40 años, que presenta dolor leve y parestesias ocasionales en el territorio del nervio mediano en ambas manos, de meses de evolución y que le impiden el sueño.

Entre sus antecedentes personales destacan pies cavos congénitos y metatarsalgia bilateral, por la que se le realizó hace diez años, una fasciectomía de Steindler y una osteotomía metatarsal en cuña de base dorsal en el pie izquierdo, evolucionando favorablemente.

A la exploración, la paciente presenta acortamiento y deformidad en “cuchara” de antebrazos, rigidez en la articulación del codo y desviación cubital de manos con leve deformidad radial, así como dolor y parestesias en 1^o, 2^o, 3^o y 4^o dedos de manos.

Las maniobras de Phalen y Tinnel son positivas bilateralmente.

No se observan hipotrofias en las eminencias tenar e hipotenar.



Figura 1: Imagen de la mano derecha donde se observa contractura en flexión del quinto dedo.

En las ambas manos destaca la deformidad en flexión del 5º dedo conocida como camptodactilia, con hipoplasia así mismo de los pulgares (Fig. 1). Ambas extremidades eran funcionalmente normales.

Solicitamos pruebas analíticas, con resultados dentro de la normalidad.

Basándonos en la exploración, se realiza un electromiograma para completar el estudio, así como pruebas de radiografía simple, con proyecciones anteroposteriores y laterales de ambas manos.

En la electromiografía, se obtiene una velocidad de conducción normal en el territorio del nervio mediano (bilateral) y una respuesta motora conservada en los territorios dependientes de los nervios mediano y cubital. Con este resultado, descartamos la compatibilidad con el Síndrome del túnel carpiano.

El estudio radiográfico presenta como hallazgo casual, ausencia parcial y bilateral de los huesos del carpo. Concretamente, ausencia total de escafoides y semilunar, así como ausencia parcial del trapecio, conservando restos

del hueso grande, trapezoide, piramidal y pisiforme. A su vez, presenta hipoplasia del primer metacarpiano, también de modo bilateral (Fig. 2).

Con estos hallazgos, llegamos al diagnóstico de ausencia de escafoides y semilunar; hipoplasia del trapecio; hipoplasia congénita del pulgar tipo III de la clasificación de Blauth, camptodactilia, artrogriposis de codos y pie cavo bilateral.

Debido a la clínica leve de la paciente, se opta por tratamiento médico-conservador, mediante analgesia y seguimiento en nuestras consultas.

La evolución ha sido favorable, con mejoría de las parestesias y del dolor nocturno.

DISCUSIÓN

Las malformaciones congénitas del miembro superior, y especialmente las de la mano, son muy variadas, presentándose desde pequeñas anomalías sin grandes problemas estéticos-funcionales, hasta malformaciones invalidantes⁽²⁾.

Swanson, elaboró una clasificación para las malformacio-



Figura 2: Imagen radiográfica de la mano derecha, donde se aprecia la hipoplasia del primer metacarpiano, ausencia total de escafoides y semilunar, así como ausencia parcial del trapecio, conservando restos del hueso grande, trapezoide, piramidal y pisiforme. Se observa, a su vez, la deformidad en flexión del quinto dedo.

nes, siendo hoy en día una de las más utilizadas. En los siete grupos podemos distinguir: I, falta del desarrollo; II, falta de separación de partes; III, duplicación; IV, hipertrofia; V, hipotrofia; VI, bridas amnióticas; VII, anomalías generales⁽²⁾.

La ausencia aislada de los huesos del carpo sin asociación a otras malformaciones, representa una entidad muy poco frecuente, pudiendo deberse a un defecto en la formación de los huesos o a la desaparición de estructuras ya desarrolladas.

Hipotéticamente, se piensa que las anomalías del desarrollo se producen antes de la 11^o semana de vida fetal⁽¹⁾. Sólo dos de los veinte casos recogidos en la literatura, podrían considerarse ausencia congénita aislada⁽¹⁾. El primero consiste en una aplasia bilateral congénita de escafoides y semilunar (Hoffmann '11); el segundo caso, una aplasia de escafoides (Eraltug '66).

Los otros casos pertenecen al grupo de malformaciones denominadas por O'Rahilly como hemimelia intercalar radial, donde se observa en repetidas ocasiones y, asociado a la ausencia de escafoides y trapecio, un defecto del desarrollo de la estiloides radial, del primer rayo metacarpofalángico y de los músculos tenares.

En 1.951, Bichofberger describió dos casos de ausencia completa del carpo, que interpretó como agenesia total⁽¹⁾.

Postacchini et al., revisando la historia clínica de dichos pacientes, consideran que no serían anomalías congénitas, si no una nueva entidad de carácter autosómica dominante, denominada "osteolisis esencial" o "enfermedad de los huesos que desaparecen" (Torg and Howard '68).

Radford y Matthewson describieron el caso de un paciente de 15 años con clínica de Síndrome del túnel carpiano asociado a hipoplasia de escafoides y displasia de radio distal bilateral⁽³⁾. Se trató mediante descompresión a nivel de la muñeca y con transposición del tendón del palmar largo al abductor corto del pulgar.

Tada et al. clasificaron la hipoplasia de escafoides y trapecio, junto con la asociación con pulgar hipoplásico y radio normal o minimamente defectuoso; sugiriendo que los defectos del carpo y de zonas más distales de la mano, serían consecuencia de defectos en el antebrazo. Este fenómeno se ajustaría en algunos casos a una hemimelia radial.

Por otro lado, refiriéndonos a los hallazgos de nuestro caso, podríamos decir que el pulgar flotante es una patología ubicada en el grupo V de Swanson, constituyendo una malformación debida al cese parcial del

desarrollo en el área radial del miembro y de la mano⁽²⁾.

Blauth presenta una descripción-clasificación de los diferentes tipos de pulgar flotante: I, pulgares de apariencia casi normal con aplasia de la eminencia tenar y metacarpofalángica hiperlaxa;

II, hipoplasia del metacarpiano sin articulación trapecio-metacarpiana ni músculos tenarios;

III, metacarpiano que sólo presenta su extremo distal;

IV, pulgar reducido sólo a un apéndice donde las falanges estarían fusionadas y se unirían al resto de la mano por un cilindro cutáneo que da paso al pedículo vasculonervioso.

Nuestro caso quedaría englobado como tipo III de dicha clasificación.

En 1938, fue descrito el Síndrome de Freeman-Sheldon como una displasia craneocarpotarsal, con malformaciones en cara, manos y pies⁽⁴⁾. Varios autores han destacado la variabilidad en la expresión y naturaleza de las manifestaciones clínicas, que obedecen a distintos mecanismos patogénicos: muscular, esquelético y nervioso⁽⁵⁾. Zampino et al. hablan de un "espectro malformativo" debido a la gran heterogeneidad genética. Otros autores lo han considerado como una artrogriposis distal, con ubicación en el cromosoma 11p15.5⁽⁵⁾. Así, podemos incluir al Síndrome de Freeman Sheldon en un grupo de enfermedades que presentan contracturas múltiples y deformidades estructurales en flexión o extensión del área afectada, denominada artrogriposis⁽⁶⁾. En el caso de nuestra paciente se observó este fenómeno a nivel del codo, bilateralmente.

El tratamiento de las malformaciones de la mano debe realizarse de forma temprana y dependen del aspecto estético y funcional.

Es importante valorar el tipo de tratamiento a realizar, desde médico-conservador a quirúrgico. Las malformaciones de la mano pueden tratarse mediante transferencia de intrínsecos y centralización de extensores. Es importante, según la clasificación de Blauth para el pulgar flotante, seguir la conducta de estabilización de la articulación metacarpofalángica, transferencia de oposición o reconstrucción del metacarpiano con una transferencia ósea vascularizada o no, como alternativas para mejorar el déficit estético y funcional⁽²⁾.

CONCLUSIÓN

Consideramos de interés este caso debido a su excepcional manifestación en Cirugía Ortopédica, así como por el necesario seguimiento genésico en estos pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Postacchini F, Ippolito E. "Isolate absence of human carpal bones". *Teratology*. 1975, Jun. 11(3): 267-272.
2. Reveló Jirón E. "Pulgar flotante. Descripción y reconstrucción: caso clínico". *Cir. Plást. Iberlatinamer*. 32 (1).
3. Radfor P.J., Matthewson M.H. "Hypoplastic scaphoid-an unusual cause of carpal tunnel syndrome". *The Journal of Hand Surgery* 1.987 Jun; 12(2): 236-8
4. Alonso Calderon J.L., Ali Taoube K. "Síndrome de Freeman-Sheldon: manifestaciones clínicas y manejo anestésico y quirúrgico". *An Esp Pediatr* 2002; 56: 175-179.
5. Stevenson D, Carey J, Palumbos J, Rutherford A, Dolcourt J, Bamshad M. "Clinical Characteristics and Natural History of Freeman- Sheldon Syndrome". *Pediatrics* 2006; 117; 754-762.
6. Gerson Carakushansky, Paiva I, Kahn E , Ribeiro M "Recessive type of Freeman- Sheldon Syndrome- report of two affected siblings. *J Pediatr (Rio J)* 2001; 77(5); 425-30.