

Unidad 3. Miembro superior pediátrico

Sergio Martínez Álvarez: Unidad de Mano Congénita y Malformaciones de los Miembros. Servicio de Cirugía Ortopédica y Traumatología Infantil. Hospital Infantil Universitario Niño Jesús. Madrid. España.

PATOLOGÍA CONGÉNITA DEL MIEMBRO SUPERIOR

Introducción

Las alteraciones congénitas se presentan en el 1-2% de los recién nacidos y aproximadamente el 10% de estas, afectan a los miembros superiores. La mayoría tienen escasa repercusión clínica, pero también existen deformidades severas con un gran impacto funcional, social y emocional. Es importante conocer los principios básicos de la formación de los miembros y los patrones de herencia, para transmitir los conocimientos relevantes a los padres.

El sistema de clasificación ideal debería estar basado en la etiología, pero desconocemos la causa en la mayoría de los casos. La clasificación más utilizada en la actualidad es la descrita por Oberg, Manske y Tonkin (OMT), que incorpora las bases de la patogenia de las malformaciones congénitas de la mano según afecten a todo el miembro o solo a la mano y a cuál sea el eje del miembro principalmente afectado.

Deficiencia longitudinal radial

Ausencia total o parcial de las estructuras del borde preaxial o radial del miembro (pulgares, huesos del carpo, radio). Afecta a 1 de cada 30 000 nacidos vivos. Frecuentemente se asocia a **malformaciones sistémicas** en órganos que se desarrollan en el mismo periodo embrionario y **síndromes** (VACTERL, síndrome de Holt-Oram, síndrome de TAR, anemia de Fanconi...).

Síndromes asociados a la deficiencia radial	
Síndrome	Características
Holt-Oram	Malformaciones cardíacas
Trombocitopenia con ausencia de radio (TAR)	Trombocitopenia presente al nacimiento que mejora con la edad
VACTERL	Alteraciones vertebrales, fístula traqueoesofágica, atresia anal, alteraciones cardíacas, defectos renales, displasia radial y malformaciones en miembros inferiores
Anemia de Fanconi	Anemia aplásica que no aparece al nacimiento y se desarrolla entre los 4-7 años. Potencialmente mortal. Precisa trasplante de médula ósea. Test cromosómico de diagnóstico

El tratamiento debe ser multidisciplinar (pediatras, hematólogos y genetistas) y debe comenzar desde el nacimiento mediante fisioterapia y ferulización. En los casos leves el tratamiento es

conservador. Los casos severos, con mayor limitación funcional, se benefician de un tratamiento quirúrgico.

Deficiencia longitudinal cubital

Ausencia total o parcial de las estructuras situadas en el borde cubital (posaxial) del miembro superior. Está presente en 1 de cada 100 000 nacidos vivos. Se asocia a **malformaciones musculoesqueléticas** (fémur corto congénito, hipoplasia o agenesia de peroné, focomelia, escoliosis). Aproximadamente el 90% de los pacientes carecen de los dedos del borde cubital, 30% presentan sindactilias y un 70% presentan alteraciones en el lado radial, que varían desde la retracción de la primera comisura hasta la ausencia del pulgar. En los casos más graves, el codo puede estar fusionado al extremo distal del húmero (fusión radio-humeral).

Defecto central-mano hendida

Ausencia total o parcial de las estructuras centrales de la mano. Es una alteración muy rara, con una incidencia de 1 cada 90 000-150 000 nacidos vivos. Se hereda de forma autosómica dominante con alta variabilidad y penetrancia. Están asociados con sindactilia (especialmente entre el pulgar y el índice), defecto central de los pies, polidactilias, camptodactilias, puentes fisarios, agenesia de tibia y otras malformaciones congénitas (labio leporino y paladar hendido).

Simbraquidactilia

Es un espectro de alteraciones de la mano que va desde la presencia de dedos más pequeños (braquidactilia) a la ausencia completa de los tres dedos centrales dando la mano un aspecto de "U". No se asocia a otras alteraciones sistémicas ni se hereda genéticamente. Frecuentemente se asocia a síndrome de Poland (afectación del músculo pectoral ipsilateral). Existe una teoría etiopatogénica que lo relaciona con una alteración vascular de la arteria subclavia durante la embriogénesis.

Sinostosis radio-cubital proximal

Unión anormal entre el radio y el cúbito a nivel proximal. La unión es inicialmente cartilaginosa, pero evoluciona hacia la osificación formando una unión ósea. El antebrazo suele estar en pronación (probablemente en relación con la posición fetal). Es bilateral en un 60-80% de los casos. Se puede presentar de forma aislada o asociada a síndromes (trisomía 13, trisomía 21) y malformaciones (hipoplasia del pulgar, sinostosis carpiana, sinfalangismo, pie zambo). También se ha descrito un patrón genético con herencia autosómica dominante.

Sindactilia

Unión anormal entre dos dedos adyacentes. Es la malformación congénita más frecuente en los miembros superiores afectando a 1 de cada 2500 nacidos vivos. Puede presentarse de forma aislada (autosómica dominante con expresividad variable) o asociada a síndromes. Las sindactilias se clasifican en función de la severidad de la unión. Denominamos sindactilias **simples** a aquellas en

las que la unión está producida por piel y **complejas** a aquellas en las que la unión incluye elementos óseos (sinostosis). A su vez pueden ser **completas** cuando la sindactilia llega hasta la punta de los dedos (pudiendo compartir la uña: sinoniquia) e **incompletas** cuando afectan de forma parcial a la longitud del dedo. Las sindactilias más frecuentes son aquellas que se producen entre el dedo anular y corazón, seguidos por la unión entre el dedo anular y meñique, índice y corazón y con menos frecuencia entre el pulgar y el índice.

Polidactilia

Polidactilia posaxial (cubital)

Es la presencia de dedos supernumerarios en el lado cubital de la mano. En la raza negra suele heredarse con un patrón hereditario (autosómico dominante). En la raza blanca se suele asociar a otras anomalías (deficiencia tibial, hemivértebras, polidactilias en pies, afectación de órganos, fisura palatina...). Denominamos polidactilia tipo A cuando el dedo está bien formado y está articulado a un metacarpiano; el tipo B es un dedo rudimentario no articulado.

Polidactilia preaxial (radial)

Es la presencia de dedos supernumerarios en la zona central de la mano (5). El término duplicidad del pulgar, a menudo es confuso y no refleja toda la complejidad de la malformación. Es más acertado denominarlo polidactilia radial, polidactilia preaxial o pulgar bífido, ya que los dos pulgares presentes no son idénticos en tamaño y cada pulgar es hipoplásico en algún aspecto. Estos pulgares son a menudo más cortos y delgados, las articulaciones son hipoplásicas y con menor movilidad, las superficies articulares tienen un contorno anormal (más plano) y los tendones (intrínsecos-extrínsecos) son frecuentemente hipoplásicos y con inserciones anómalas. El pulgar cubital es a menudo más funcional y de mayor tamaño que el radial.

Camptodactilia

Contractura en flexión indolora de la articulación interfalángica proximal de los dedos. Las articulaciones metacarpo-falángica e interfalángica distal no están afectadas, aunque se pueden producir deformidades compensatorias de dichas articulaciones de forma progresiva. Es más frecuente en el dedo meñique y es progresiva. Se asocia a síndromes. La etiología es multifactorial. Se han realizado numerosos estudios para determinar la alteración anatómica que lo produce: alteraciones en los lumbricales, alteraciones del flexor superficial de los dedos (FDS), de ambos o alteraciones en el aparato extensor.

Clinodactilia-falange en delta

Desviación anormal de los dedos en el plano coronal. Afecta de forma característica a la zona distal de la falange media de los dedos y es más frecuente en el dedo meñique (que se desvía en sentido radial). Una desviación de menos de 10 grados es frecuente y se considera normal.

Síndrome de constricción de bridas amnióticas

También se denomina anillos congénitos de constricción, síndrome de bandas amnióticas y síndrome de Streeter. Es un grupo de malformaciones que pueden presentarse de forma aislada o combinados. La incidencia ha sido estimada en 1 de cada 15 000 nacidos vivos. La etiología es desconocida. Afecta de forma frecuente a ambos brazos o a los cuatro miembros y está asociado con pie zambo y anomalías craneofaciales.

- Anillos de constricción.
- Linfedema-hipoplasia.
- Amputaciones intrauterinas (aplasias parciales).
- Acrosindactilia.

Hipoplasia y ausencia del pulgar

Forman parte de las deficiencias radiales, puede afectar de manera aislada al pulgar o bien asociarse a alteraciones en la mano, la muñeca y el antebrazo. Esta malformación es rara, afecta a 1 de cada 30 000-100 000 recién nacidos vivos. Es frecuentemente bilateral y se asocia a alteraciones congénitas en miembros inferiores, alteraciones en el raquis y alteraciones sistémicas (cardiopulmonares, gastrointestinales, genitourinarias...).

Pulgar en resorte

Actitud en flexión no dolorosa de la articulación interfalángica del pulgar. Se desconoce la etiopatogenia (engrosamiento del tendón, anomalía en los sesamoideos...). El problema es una interrupción del deslizamiento del tendón, que puede extenderse activamente produciendo un clic. Clínicamente se aprecia un nódulo prominente en la cara volar de la articulación metacarpo-falángica del pulgar. El diagnóstico es tardío (a partir del año de edad), porque los niños mantienen la mano cerrada hasta los 3-4 meses. Aunque es más frecuente en el pulgar, puede ocurrir en cualquier dedo de la mano.

Macroductilia

Aumento del tamaño de uno o más dedos de las manos o de los pies. Afecta a todas sus estructuras, tanto partes blandas como esqueleto. Es importante diferenciar la malformación aislada de la que aparece asociada a malformaciones vasculares, neurológicas o sindrómicas. La etiopatogenia es desconocida aunque se ha podido constatar una relación con anomalías en el nervio periférico (sobre todo en el nervio mediano). Clínicamente se aprecia un agrandamiento en distinto grado de uno o más dedos, afectando tanto en longitud como en grosor. Es habitual una progresiva limitación de la movilidad de las articulaciones interfalángicas, especialmente la distal, con una tendencia a la hiperextensión. También es frecuente la desviación cubital del dedo provocado por un crecimiento asimétrico del dedo con predominio radial. Cuando se explora en niños mayores podemos encontrar una alteración de la sensibilidad del nervio afectado.

PARÁLISIS BRAQUIAL OBSTÉTRICA

La parálisis braquial obstétrica (PBO) es la pérdida de movilidad parcial o total de la extremidad superior debido a un estiramiento o compresión de los nervios del plexo braquial durante el parto, provocando su ruptura o arrancamiento (avulsión) de la médula espinal.

A pesar de los avances en la atención obstétrica la incidencia actual de PBO oscila entre 0,4 y 2,5 por 1000 RNV aumentando la cifra en países con asistencia sanitaria precaria. Es unilateral en el 95% de los casos.

¿Cuáles son los factores de riesgo?

Puede ser debido a factores obstétricos, maternos o fetales, que provocan una desproporción entre continente y contenido:

- Los fetos de gran tamaño (> 4,5 kg) tiene 15 veces más riesgo de sufrir una PBO. La desproporción entre la pelvis materna y el tamaño de los hombros del feto (distocia de hombros) tiene 100 veces más.
- También existe mayor riesgo con la utilización de fórceps, presentación de nalgas, antecedentes de hijo con PBO, diabetes gestacional, sobrepeso materno...

Anatomía del plexo braquial y tipos de lesión nerviosa

El plexo braquial está formado por las ramas primarias anteriores de las raíces espinales C5, C6, C7, C8 y T1. Estos nervios van desde el cuello hasta el brazo pasando por debajo de la clavícula. Cuantas más raíces se lesionen, más movimientos estarán afectados al nacer y peor será el pronóstico.

Los nervios se pueden lesionar en su origen en la médula espinal (**lesión por avulsión o arrancamiento**) o a nivel cervical (**lesión por ruptura**).

Es importante saber que las **avulsiones no tienen capacidad de regeneración espontánea** y por tanto requieren cirugía de forma precoz. Son más frecuentes en las PBO totales en los partos de nalgas. Signos que indican avulsiones de raíces altas son la parálisis asociada del diafragma y en caso de avulsiones de raíces altas el signo de Claude Bernard Horner (miosis, ptosis palpebral, enoftalmos).

En las **rupturas el nervio puede regenerarse espontáneamente**, según la gravedad y reinervar al músculo y por lo tanto, recuperar el movimiento. La manera de valorar la gravedad es explorando periódicamente la recuperación de ciertos movimientos. La indicación de operar se basará en la recuperación de la flexión del codo contra la gravedad.

Tipos de parálisis braquial obstétrica y manifestaciones clínicas

La unión de C5 y C6 forma el tronco superior y este permite el movimiento del hombro, la flexión del codo y la supinación del antebrazo (llevar la palma de la mano hacia arriba). Su lesión da lugar a

la parálisis braquial superior C5-C6 o **parálisis de Erb**. El bebé no mueve el hombro, tiene el brazo pegado al tórax, el codo está en extensión y el antebrazo en pronación (palma abajo). El reflejo de Moro estará ausente a diferencia del reflejo de prensión.

La raíz C7 forma el tronco medio y permite la extensión del codo, la muñeca y dedos de la mano. Se asocia a la lesión del tronco superior y da lugar a la parálisis alta C5-C6 o **parálisis de Erb extendida**. El bebé tendrá el codo semiflexionado y tendrá la muñeca caída.

La unión de C8-T1 forma el tronco inferior y permite la flexión de muñeca y dedos y los movimientos finos de la mano. Es muy poco frecuente, apareciendo con más frecuencia asociada a la lesión de C5-C7 lo que se denomina **PBO total**. La extremidad estará totalmente flácida. El reflejo de Moro y el de prensión estarán abolidos. Es la lesión más grave y de peor pronóstico.

PUNTOS CLAVE

- Reconocer las patologías congénitas más frecuentes que afectan a los miembros superiores.
- Identificar los síndromes asociados a las malformaciones de los miembros superiores.
- Clasificación de las sindactilias y su tratamiento.
- Identificar los diferentes tipos de polidactilias y sus síndromes asociados.
- Reconocer las diferentes malformaciones que afectan al pulgar: hipoplasia, polidactilia, pulgar en resorte.
- Describir los diferentes tipos de parálisis braquial obstétrica (PBO) y sus manifestaciones clínicas.
- Conocer el tratamiento de inicio en la PBO y las indicaciones para el tratamiento quirúrgico.

BIBLIOGRAFÍA

- Ezaki M. Congenital hand deformities. Green's Operative Hand Surgery. 4.ª edición. Filadelfia: Churchill Livingstone; 1999.
- Flatt AE. The care of congenital hand anomalies. St. Louis, MO: Quality Medical Publishing; 1994. p. 366.
- García López A, Pérez Úbeda MJ, López-Durán Stern L. Patología del plexo braquial obstétrico. Madrid: Momento Médico Iberoamericana; 2004. p. 113-31.
- Gilbert A. Long term results of primary repair of brachial plexus lesions in children. Microsurgery. 2006;26:334-42.
- James M, McCarroll HR Jr, Manske MD. The spectrum of radial longitudinal deficiency: a modified classification. J Hand Surg. 1999; 6:1145-55.
- Little KJ, Cornwall R. Congenital anomalies of the hand- Principles of management. Orthop Clin North Am. 2016;47:153-68.
- Oberlin C, Duran S, Belheyer M, Shafi M, David E, Asfazadourian H. Nerve transfers in brachial plexus palsies. Chirurgies de la Main. 2009;28:1-9.
- Tonkin MA. Classification of congenital anomalies of the hand and upper limb. J Hand Surg Eur. 2017;42:448-56.

- Wassel HD. The results of surgery for polydactily of the thumb. Clin Orthop Relat Res. 1969;64:175-93.
- Waters PM. Obstetric braquial plexus injuries. Evaluation and management. J Am Acad Orthop Surg. 1997;5:205-14.