



**Primer Congreso Virtual de Ciencias Morfológicas.
Primera Jornada Científica de la Cátedra Santiago Ramón y Cajal.**

La embriología en los defectos congénitos de las extremidades. Un enfoque genético.

Dra. Marcia Leticia Gómez García.¹ Dra. Alicia M. Rosales del Pino.² Msc. Inalvis de la C. Cruz Hernández.³ Deysi Licourt Otero⁴

¹ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Profesora asistente de Embriología. letty@fcm.pri.sld.cu

² Especialista de I grado en Medicina General Integral. Profesora asistente de Embriología. dayron@fcm.pri.sld.cu

³ Especialista de I grado en Medicina General Integral. Profesora asistente de Histología. Master en Atención Integral a la Mujer. Inalvis70@princesa.pri.sld.cu

⁴ Especialista de I grado en Medicina General Integral y II grado en Genética Clínica. Profesora asistente. Master en Atención Integral al Niño. Investigadora agregada. Centro Provincial de Genética Médica. deysili@princesa.pri.sld.cu

RESUMEN

Cuba constituye un ejemplo en su diagnóstico prenatal gracias a los programas de pesquizado materno infantil. Realmente, aunque su prevalencia en el país es baja, anualmente se notifican casos de recién nacidos con defectos congénitos. Por tales razones, se realizó una revisión bibliográfica sobre los defectos de las extremidades con el objetivo de profundizar en el conocimiento de los mismos y de esta forma poder prevenirlos con el accionar desde la atención primaria de salud. Se determinaron los distintos grupos de clasificación de los defectos de las extremidades según su fallo embriológico y sus alteraciones genéticas, así como, otros factores que conllevaron a su aparición.

Palabras claves: Defectos, congénitos, extremidades.

INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son la principal causa de morbilidad y mortalidad neonatal en casi todo el mundo y principalmente en la mayoría de los países desarrollados; constituyen un problema grave aún no resuelto. Su repercusión tanto social como en la esfera familiar es inmensa y también lo es desde el punto de vista económico. Sin embargo, cuando miramos hacia atrás apreciamos como los programas de la

revolución, y en especial los programas de genética, han influenciado favorablemente en esta situación. No ocurre así en muchos países del mundo, donde las malformaciones continúan ocupando el segundo lugar dentro de la mortalidad infantil.¹

Abordar los defectos congénitos, entendidos como un problema de salud que debe estudiarse a partir de “la prevención”, como la clave para la disminución de su frecuencia en las poblaciones, requiere la indagación de si esta problemática es conocida y entendida por el individuo, en particular, y el colectivo, de forma general. Si éste no fuera el caso, para la obtención de resultados favorables, en el sentido expuesto, deberá asumirse la promoción social como un elemento paralelo que garantice el éxito de los programas que se ejecuten.^{1,2}

Las anomalías congénitas (AC) ocurren en aproximadamente el 3% del total de nacimientos y constituyen, en algunos países como por ejemplo Argentina, la segunda causa de mortalidad infantil, explicando el 23,1% del total de la mortalidad infantil (13,3 por mil). Cuando las patologías infecciosas o nutricionales son controladas, las malformaciones congénitas aumentan su importancia relativa, siendo inversamente proporcional a la tasa de mortalidad infantil. En regiones con bajas tasas de mortalidad infantil, las anomalías congénitas constituyen la primera o segunda causa de muerte durante el primer año de vida. Más de la mitad de las anomalías congénitas podrían evitarse mediante la aplicación de medidas económicas de prevención primaria.^{3,4}

Desde el punto de vista genético el origen embrionario de las extremidades ha tenido un avance importante en los últimos años, debido a la identificación de varias familias de genes involucrados en este proceso, como los genes homeóticos, que identifican diferentes segmentos corporales y están involucrados en el control del desarrollo espacial como ocurre con los HOX D, en la determinación del hueso y el lugar que éste va a ocupar, en el desarrollo de las extremidades.¹

Al comienzo de la cuarta semana del desarrollo, los primeros esbozos de las extremidades se hacen visibles como yemas o brotes mesenquimatosos, en la pared ventrolateral del cuerpo. Las superiores se sitúan dorsalmente con respecto al abultamiento cardíaco, entre el cuarto somita cervical y el primero torácico; las inferiores, aparecen algo más tarde, se disponen más cerca de la línea media, al nivel de los somitas lumbares y sacros superiores. Primero los esbozos de las extremidades consisten en un eje de mesénquima derivado de la hoja somática del mesodermo lateral que forma después los huesos y el tejido conectivo de las extremidades, cubierta por una capa de ectodermo de células cuboidales.⁵

En el borde distal de la extremidad en desarrollo, el ectodermo se engruesa y forma la cresta apical ectodérmica, la cual ejerce una acción inductiva en el mesénquima subyacente y hace que este permanezca como una población de células indiferenciadas con gran actividad proliferativa, conocida como zona de progreso.⁵

A las seis semanas, los extremos de las yemas de las extremidades se tornan aplanados para formar las placas de las manos y los pies, separados del resto de la extremidad por una constricción circular. Luego aparece una segunda constricción que divide la porción proximal en dos segmentos, reconociéndose las partes principales de las futuras extremidades.⁵

Los dedos de la mano y de los pies se forman cuando la muerte celular en la cresta apical ectodérmica separa a esta cresta en cinco partes. La posterior formación de los

dedos depende de su continua evaginación, que se produce por influencia de los cinco segmentos del ectodermo de la cresta, la condensación del mesénquima para formar los surcos interdigitales cartilaginosos y la muerte del tejido intercalado entre los surcos.⁶

El desarrollo de las extremidades superiores e inferiores es similar salvo, que la morfogénesis del miembro inferior se produce aproximadamente uno o dos días después que la del miembro superior. También durante la séptima semana de gestación los miembros efectúan un movimiento de rotación en direcciones contrarias.⁶

Mientras se establece la configuración externa, el mesénquima de los esbozos comienza a condensarse y hacia la sexta semana de desarrollo pueden identificarse los primeros moldes de cartílago hialino, que anuncian la formación de los huesos de las extremidades. La osificación endocondral de los mismos comienza hacia el final del período embrionario y ya hacia la duodécima semana se encuentran en todos los huesos largos de las extremidades, centros de osificación primarios los que se encuentran en el cuerpo o diáfisis del hueso y a partir de estos la osificación endocondral avanza hacia los extremos del molde cartilaginoso.⁶

En el momento del nacimiento la diáfisis del hueso está completamente osificada pero ambos extremos, que reciben el nombre de epífisis, son todavía cartilaginosos lo que desempeña un importante papel en el crecimiento longitudinal del hueso.⁶

El mecanismo de formación y posición final de las extremidades, a lo largo del eje del cuerpo del embrión en las regiones laterales se regula por los genes HOX, que se expresan a lo largo de este eje. Estos genes homeobox están expresados de forma superpuesta, desde la cabeza, hasta la cola, y algunos se encuentran más craneales que otros. Por ejemplo, el límite craneal de expresión de HOX B8 se encuentra en el borde craneal de la extremidad superior, una deficiente expresión de este gen altera la posición de estas extremidades. Los genes HOX son los que regulan el tipo y la forma de los huesos del miembro, a pesar de que los patrones de genes para los ejes del miembro ya estaban determinados. Por esta razón, la expresión de los genes HOX que resulta de la expresión combinada de *shh*, *FGF* y *Wnt_7* se produce en fases en tres lugares en el miembro, que corresponden a la formación de las partes proximal (estilópodo), media (zeugópodo) y distal (autópodo). Los genes de los complejos HOXA y HOXD son los determinantes primarios en el miembro, y las variaciones en sus patrones combinatorios de expresión podrían ser la razón para las diferencias entre el miembro superior y el inferior.¹

La etiología de los defectos congénitos de las extremidades como para cualquier otro tipo de defecto congénito, puede ser genética o ambiental (teratógenos). Los defectos genéticos a su vez pueden ser monogénicos, cromosómicos o multifactoriales, mientras los ambientales pueden ser por el efecto teratogénico de medicamentos como la talidomida, drogas, físicos como el calor, y biológicos por inflamación de células o tejidos en fase de diferenciación.¹

También hay que tener en cuenta defectos congénitos uterinos maternos que impidan el movimiento fetal y esto determine compromiso sanguíneo, que afecte el desarrollo de los vasos sanguíneos transitorios para la formación de una parte de la extremidad, o como elemento disruptivo por disminución del flujo sanguíneo, comprometiendo el riego sanguíneo de una parte de la extremidad atrapada mecánicamente por el defecto uterino en cuestión.¹

El desarrollo genético de los últimos años en Cuba y la creación del programa de atención y cuidado tanto a la embarazada como al neonato ha conllevado a una disminución en la presencia de los defectos congénitos mayores al nacer, así como a la prevención e identificación de los factores de riesgo que puedan originar los mismos. No obstante, a pesar de que en la actualidad no constituyen un serio problema de mortalidad sino de morbilidad, nos vimos motivado a realizar una actualización sobre los defectos congénitos de miembros con el objetivo de aumentar los conocimientos sobre el tema, por la importancia que reviste la prevención y la identificación temprana de los mismos para lograr una mejor calidad de vida en nuestros niños.¹

DESARROLLO

El desarrollo intrauterino se divide en el periodo embrionario que ocupa las primeras 9 semanas y el periodo fetal que finaliza al nacimiento. Existen un número de eventos celulares importantes en el desarrollo embrionario:

- Crecimiento (basado fundamentalmente en mitosis).
- Diferenciación celular (basado en mecanismos bioquímicos, moleculares y celulares).
- Motilidad celular (fenómeno de migración celular).
- Muerte celular programada (fenómeno que permite el modelado de órganos, eliminando estructuras embrionarias transitorias).⁶

Sin embargo el período fetal se caracteriza por la maduración de los órganos con una notable disminución de la susceptibilidad a agentes teratógenos. Los tres primeros meses de embarazo son los más sensibles, debido a que se están formando los órganos del bebé. Durante este tiempo, cualquier tipo de agresión (consumo de alcohol, tabaco o medicamentos) puede provocar serios daños en el embrión y en la formación de sus órganos. Más adelante, el feto ya tiene todas sus partes bien formadas, es más resistente y sólo está aumentando de tamaño.

Un golpe cruel a la fantasía de los padres, es el nacimiento de un niño con una malformación congénita.¹

Los defectos congénitos se producen durante la formación de las estructuras, es decir, durante la organogénesis. Pueden dar como resultado la falta parcial o total de un órgano o alteraciones en su morfología normal. Las malformaciones son ocasionadas por factores ambientales, genéticos, o de ambos tipos, que actúan independientemente, o en forma simultánea. Los defectos congénitos por su magnitud se distinguen como mayores y menores. Los primeros, relativos a los defectos que tienen un compromiso funcional importante para la vida del individuo, tienen consecuencias médicas, estéticas, requieren de atención temprana, algunas veces de urgencia y por tanto tienen también repercusión social. Tienen una frecuencia del 2 al 3 % de los recién nacidos.²

Los denominados defectos menores son defectos estructurales relativamente frecuentes, que denotan un crecimiento desproporcionado de una parte anatómica, que no tienen un significado relevante en la atención médica y que tampoco tienen un significado especial a nivel social. Son defectos que tienen más bien un significado predictivo sobre el origen prenatal de un estado patológico específico, como por ejemplo el retraso mental. Estas anomalías menores se sobrelapan con pequeñas anormalidades descritas como signos dismórficos, se presentan con una frecuencia aproximada del 15%. También se ha observado que en recién nacidos con ausencia de signos dismórficos, la frecuencia de defectos congénitos mayores es menor al 1%,

mientras que cuando hay un solo signo dismórfico, la probabilidad de un defecto mayor es del 3%. Cuando hay dos defectos menores el riesgo de que se presente un defecto mayor es del 10% y cuando hay tres o más defectos menores la frecuencia de un defecto mayor se eleva al 20%, por lo que el examen y detección de defectos menores o signos dismórficos, es importante para el diagnóstico o detección de defectos mayores estructurales o funcionales, sobre todo de órganos internos que no pueden ser detectados fácilmente por la simple observación. ²

Hay al menos cuatro tipos de problemas o patogénesis que afectan la morfogénesis generando los defectos congénitos, ellos son:

1. La pobre formación de un tejido debido a defectos genéticos propiamente dichos pero en los cuales la anormalidad genética afecta a genes involucrados en el desarrollo. Son a estos tipos de defectos congénitos, a los que se les denomina *malformación*.
2. Efecto de fuerzas inusuales sobre los tejidos genéticamente bien formados, a estos defectos congénitos se les denomina *deformidad*.
3. Ruptura de tejidos y red de vasos sanguíneos genéticamente bien formados y que se conocen como *disrupción*.
4. Un cuarto tipo de problema de la morfogénesis se conoce como *displasia* y se refiere a la organización anormal de las células de un tejido. Las displasias tienen un origen genético. ⁶

Se han propuesto varias clasificaciones de las malformaciones de las extremidades atendiendo al tipo de defecto dentro de ellas tenemos: 1,5

Defectos por reducción de las extremidades como la Amelia ,las Meromelias y las oligodactilias.

Defectos por duplicación, que da lugar a las polidactilias.

Defectos por deficiencia de muerte celular programada, como las sindactilias.

Defectos que originan gigantismos parciales de las extremidades o de partes de ellas.

Defectos que originan acortamientos simétricos de las cuatro extremidades, como las displasias óseas.

Otras clasificaciones nos ayudan a ordenar la amplia diversidad de malformaciones congénitas de la mano, siendo unas demasiado generales y otras excesivamente detalladas para ser prácticas.

Hemos dividido las malformaciones en los siete grupos siguientes : 7

I. Fallo en la formación de partes

II. Fallo en la diferenciación de partes

III. Duplicación

IV. Sobrecrecimiento

V. Infracrecimiento

VI. Síndrome del anillo constrictivo

VII. Anormalidades esqueléticas generalizadas

Describiremos las malformaciones incluidas en cada grupo, haciendo hincapié en las que por su frecuencia son más relevantes. 7

I. FALLO EN LA FORMACIÓN DE PARTES

I. A Déficits Transversales:

Producen las llamadas amputaciones congénitas. La transcarpiana y la proximal de antebrazo son las más frecuentes. Según el nivel de la afectación se denominan: 8

Amelia: ausencia completa del miembro superior.

Hemimelia: ausencia de antebrazo y mano.

Acheiria: ausencia de mano.

Adactilia: ausencia de metacarpo y falanges.

Afalangia: ausencia de todas las falanges.

I.B. Déficit Longitudinales:

Focomelia: Es la ausencia o déficit en el desarrollo de las estructuras esqueléticas proximales a la mano. Su relación con la talidomida es bien conocida. Tiene una presentación clínica variable, habiéndose clasificado en tres grupos: 9

- tipo I: ausencia completa de los huesos del miembro próximos a la mano, que se une directamente al tronco.

- tipo II: ausencia de brazo o segmento corto de brazo-antebrazo sinostótico proximal a la mano.

- tipo III: ausencia de antebrazo, con la mano unida directamente al húmero.

I. C. Déficit radial:

En la deficiencia de radio hay una ausencia total o parcial de las estructuras que componen el eje radial del miembro: pulgar, carpo radial, radio, arteria y rama sensitiva del nervio radial, deficiencias musculares, etc. Se asocia frecuentemente con otras anomalías: discrasias sanguíneas (Fanconi, TAR), defectos cardíacos (Holt-Oram) o Síndrome de VATER (4).

Bayne estableció una clasificación en relación con la afectación del radio(4):

- tipo I: radio distal corto.

- tipo II: radio hipoplásico

- tipo III: ausencia parcial del radio

- tipo IV: ausencia total del radio

El tipo IV o agenesia de radio es el más frecuente. Salvo en el tipo I, en el que el único hallazgo clínico relevante es un pulgar hipoplásico, en el resto existe un antebrazo corto y un desplazamiento radial de la mano. Se conoce como mano zamba radial (radial club hand) y se debe a la falta de soporte y la acción de los músculos radiales

I.D. Déficit central:

Es la ausencia de dedos y metacarpianos del eje central de la mano, estando presentes el radio y el cúbito. En el patrón típico, que suele ser hereditario, hay una ausencia bilateral del III dedo con metacarpiano intacto. El patrón atípico, que no es hereditario, presenta unilateralmente una hendidura central profunda por ausencia de los tres radios centrales, incluyendo los metacarpianos. Estos pacientes presentan una buena funcionalidad, pero el aspecto de la mano es aberrante 7,8.

I.E. Déficit cubital:

El déficit del eje cubital es la forma más rara de deficiencia longitudinal del miembro superior. A diferencia de la agenesia radial, la anomalía más frecuente en la deficiencia cubital es la ausencia parcial o la hipoplasia de cúbito. Son frecuentes las malformaciones en muñeca y mano, con ausencia del IV y V dedos y de los huesos cubitales del carpo. Son también frecuentes las anomalías en el lado radial de la mano. Existe además una hipoplasia de la musculatura cubital. 7

También Bayne estableció una clasificación para esta entidad:

- tipo I: hipoplasia cubital
- tipo II: ausencia parcial del cúbito distal
- tipo III: ausencia completa del cúbito
- tipo IV: sinóstosis radiohumeral

II. FALLO DE LA DIFERENCIACIÓN DE PARTES

Sinóstosis

Se denomina así a la fusión de huesos adyacentes. Puede ser digital, metacarpiana, carpiana o radiocubital. La digital formaría parte de las sindactilias complejas. 7

La metacarpiana suele establecerse entre el IV y V, existiendo dos grupos:

- tipo I: la fusión está limitada a la base, con desviación cubital del V metacarpiano que provoca un ensanchamiento del IV espacio interdigital. El tratamiento consistirá en una osteotomía del V metacarpiano.
- tipo II: la fusión se establece en casi toda la longitud de los metacarpianos, lo que da lugar a un estrechamiento del IV espacio. Se tratará mediante apertura longitudinal del puente óseo e interposición de injerto de cartílago o silicona.

La carpiana suele establecerse entre el semilunar y el piramidal (que suele ser familiar) y entre el hueso grande y ganchoso. Estas fusiones óseas tienen mayor riesgo de fractura.

Luxación congénita de la cabeza radial:

Es la malformación congénita más frecuente del codo, presentándose ya desde el nacimiento. La cabeza del radio es hipoplasia y suele estar dislocada posteriormente. Es un trastorno hereditario y habitualmente bilateral. En el 60% se asocia a otras anomalías congénitas, como escoliosis, retardo mental y cúbito corto. Produce limitación de la movilidad, en particular de la prono-supinación, que compensan con movimientos de la muñeca y el hombro. Habitualmente no consultan por problemas funcionales, si no por la presencia de un bulto en la cara posterolateral del codo o la aparición de dolor al llegar a la adolescencia. 7

Sinfalangismo:

Consiste en una fusión de las falanges por un fallo, usualmente parcial, en su segmentación. Esta rigidez congénita de las articulaciones IF o MCF da lugar a una ausencia de los pliegues de flexo-extensión correspondientes. Afecta con más frecuencia a la articulación IFP del IV y V dedos. 7

Existen 3 categorías:

1- Sinfalangismo verdadero:

Son dedos de longitud normal, con fusión de uno o más dedos, estando afectada habitualmente la articulación IFP. Presenta una herencia autosómica dominante.

2- Sinbraquidactilia:

Son dedos cortos, con las articulaciones IFD e IFD afectadas y con variable profundidad de los pliegues interdigitales. Según la gravedad, se clasifica en tipo intercalar o tipo terminal, presentando este último unos dedos rudimentarios hipoplásicos o aplásicos.

3- Sinfalangismo sindrómico:

Es el que suele aparecer en los síndromes de Apert y Poland y suele afectar a los tres dedos centrales.

Sindactilia:

Se denomina así a la fusión de dos o más dedos por un fallo en la diferenciación de los radios digitales. Representa la malformación congénita más frecuente de la mano y suele ser bilateral. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque existe historia familiar positiva en algunos pacientes. Puede ser completa, cuando se extiende hasta la punta de los dedos, o incompleta cuando es más proximal. También puede ser simple, cuando la conexión es exclusivamente de partes blandas, compleja, si la unión es ósea o cartilaginosa, o complicada si se asocia a otras anomalías (duplicaciones, campto/clinodactilia, sinfalangismo, etc.) o aparece en el contexto de un Síndrome como el de Apert, el de Escobar, el de Levy-Hollister y en la Secuencia de Poland.

Más del 50% de los pacientes presentan la forma simple incompleta bilateral entre los III y IV dedos. 6,8

Contracturas

- Artrogriposis:

Es un síndrome congénito caracterizado por una rigidez articular múltiple y bilateral, con fijación en diversas posiciones. Los músculos son remplazados por tejido fibroso. Los miembros superiores presentan típicamente una deformidad en flexión de la muñeca y de los dedos y en extensión del codo. Se ha de iniciar el tratamiento precozmente con fisioterapia y férulas, siendo a edad óptima para la cirugía entre los 3 y los 6 meses. La carpectomía proximal y las transferencias tendinosas en muñeca y codo serán la base del tratamiento. 7,8

- Dedo en resorte congénito:

Se debe a la constricción de la polea A1 y a la presencia de un nódulo reactivo en el tendón flexor. No suele aparecer al nacimiento pero si poco después. El dedo, más que con efecto resorte, se encuentra en flexión permanente, no siendo posible la extensión completa. A diferencia de la dislocación, la exploración no es dolorosa. Es mucho más frecuente en el pulgar que cualquier otro dedo y suele ser unilateral. Se debe mantener inicialmente actitud expectante, ya que un tercio de los casos se resuelven espontáneamente al año de edad.7

- Pulgar en garra congénito:

Es una deformidad en flexión-aducción del pulgar. Usualmente es bilateral, siendo mas frecuente en los varones. Se suele asociar a numerosos síndromes, generalmente con trastornos del Sistema Nervioso Central por herencia ligada al sexo, aunque también puede existir como entidad aislada. La articulación MCF presenta una posición en flexión generalmente debido a un mecanismo extensor anormal, habitualmente una hipoplasia o ausencia del extensor pollicis brevis. Se clasifica en 3 grupos en base a niveles progresivos de anomalías anatómicas:

- tipo I: Es el más frecuente y en él solo existe una anomalía del mecanismo extensor.
- tipo II: Es más complejo, con contractura capsular, anomalía del ligamento colateral y déficit de la musculatura tenar.
- tipo III: Son los pulgares en garra asociados a artrogriposis y otros síndromes.

- Camptodactilia:

Es la deformidad congénita en flexión de la articulación IFP de un dedo en el plano anteroposterior. El más afectado es el V dedo y suele aparecer en niños y mujeres jóvenes. En muchas ocasiones no presenta significado funcional. Se cree que se debe a anomalías en la inserción distal de la musculatura intrínseca de los dedos, aunque pueden verse implicadas todas las estructuras del dedo. Las alteraciones esqueléticas serían secundarias a trastornos de la movilidad.

La deformidad puede ser estática o progresiva. En las primeras se pueden emplear férulas dinámicas hasta alcanzar la completa extensión de la articulación IFP, si bien el índice de recurrencias al retirarla es elevado. Cuando es rápidamente progresiva se indica tratamiento quirúrgico, mediante Z-plastias en piel, liberación del retinaculum cutis y de las bandas laterales, así como liberación y reinserción de los músculos lumbricales. Las deformidades óseas no suelen precisar tratamiento. 7

- Ráfaga cubital congénita:

Es la contractura en flexión de las articulaciones MCF con desviación cubital de los dedos. Puede ser considerada como una forma segmentaria de artrogriposis. Hay luxación de los tendones extensores entre las cabezas de los metacarpianos. El tratamiento consistirá en férulas correctoras, reconstrucción del primer espacio interdigital, tenotomías del aductor del pulgar y del primer interóseo y alargamiento del flexor largo del pulgar. 7

- Clinodactilia:

Se denomina así a la desviación de un dedo en el plano coronal, hacia radial o cubital, mayor de 10°. La forma más común es la desviación radial IFD del V dedo debido a una configuración trapezoidal de la falange media. Presenta una herencia autosómica dominante y puede ser bilateral. No suele requerir tratamiento, salvo que provoque trastornos funcionales severos. Se corrige mediante osteotomías en U, que deben realizarse a partir de los 6 años de edad. 7

- Deformidad de Kirner:

Descrita por Kirner en 1926, consiste en una curvatura palmar y radial de la FD del V dedo junto con una convexidad pronunciada de la uña. No aparece en el nacimiento sino alrededor de la pubertad. Suele aparecer bilateralmente y crecer simétricamente. No provoca trastornos funcionales relevantes. La intervención consiste en osteotomía y fijación con agujas. 7

- Hueso delta:

Es una deformidad en forma trapezoidal de los huesos tubulares. Es más frecuente en el pulgar y se debe a la presencia de una epífisis proximal en "C" en lugar de recta.

III. DUPLICACIÓN

Las polidactilias representan la 2ª malformación congénita de la mano más frecuente, tras las sindactilias. La variedad preaxial, más frecuente en caucásicos y asiáticos,

presenta mayores dificultades de tratamiento que la variedad postaxial, mas frecuente en la población de raza negra. La polidactilia central es poco frecuente. 7,10

Duplicación del pulgar (polidactilia preaxial):

El pulgar supernumerario suele ser más un problema estético que funcional. Cada uno de los elementos que componen el duplicado contiene todas las estructuras sensitivas y motoras que componen el pulgar único, por lo que cualquier estrategia reconstructiva pasa por emplear elementos de ambos pulgares.

La mayoría de los casos son espontáneos y unilaterales. Se distingue 7 tipos, basándose en el nivel y el grado de la anomalía ósea:7

- tipo I: falange distal (FD) bífida con epífisis común
- tipo II: FD completamente duplicada y una sola falange proximal (FP)
- tipo III: FP bífida con duplicación de FD
- tipo IV: duplicación completa de la FP y FD. Metacarpo (MC) normal
- tipo V: MC bífido y duplicación de FP y FD
- tipo VI: dedo completamente duplicado, con MC, FP y FD duplicados
- tipo VII: pulgar variablemente duplicado con y MC normal

El IV es el más frecuente, representando el 50% de las duplicaciones del pulgar.

La edad óptima de intervención es a partir de los 6 meses. La amputación simple de uno de los segmentos y la resección central en cuña (Bilhout-Cloquet) ofrecen unos resultados mediocres. Hay que reconstruir el mejor pulgar posible usando los mejores segmentos de cada uno. En la mayoría de los casos se realiza amputación del pulgar más hipoplásico, acompañada de procedimientos reconstructivos que eviten la inestabilidad articular, prominencias óseas y déficits de oposición. Es preferible conservar el esqueleto del pulgar cubital, debido a la importancia del ligamento colateral cubital en la estabilidad del dedo.

A pesar de una adecuada técnica quirúrgica, el pulgar afectado será mas corto y tendrá menos movilidad que el sano. Los músculos tenares, en particular el flexor corto y el abductor corto, serán más débiles.

Polidactilia Central:

Es la polidactilia del II, III y IV dedos. Suele asociarse a una sindactilia compleja (polisindactilia). Suelen ser bilaterales y más frecuentes cuanto más a cubital.

Según su severidad, Stelling y Turek la clasifican en: 7,10

- tipo I: masa extra de tejido blando desprovista de hueso y cartílago
- tipo II: dedo parcialmente duplicado con componentes normales
- tipo III: dedo completo con MTC propio y tejidos blandos completos

Polidactilia Postaxial:

La polidactilia del V dedo aparece en el borde cubital, usualmente como una protuberancia rudimentaria que a menudo se trata a los pocos días de nacer mediante una ligadura en su base. Su aparición en otras razas aparte de la negra debe alertarnos sobre la presencia de síndromes asociados. Se clasifica, al igual que la polidactilia central, en : 10

- tipo I: tejidos blandos con escaso esqueleto

- tipo II: esqueleto óseo más desarrollado
- tipo II: duplicación completa

Existen numerosos síndromes que cursan con polidactilia dentro de sus alteraciones esqueléticas las cuales constituyen defectos principales entre ellos tenemos

- Síndrome Orofaciodigital(Síndrome OFD,tipo I)
- Síndrome de Mohr(Síndrome OFD,tipo II)
- Síndrome Otopalatodigital,tipo II
- Síndrome cubital- mamario(Ulnar-mamario)
- Síndrome de Levy-Hollister
- Síndrome de Pancitopenia de Fanconi

Hiperfalangismo:

Interposición de una falange extra entre dos falanges normales. Es más frecuente en el II dedo, que presentará cuatro pliegues de flexión. Suele estar desviado hacia cubital por la oblicuidad de la articulación MCF. La reconstrucción está raramente indicada. 7

Mano en espejo (dimelia cubital):

Es una de las más raras malformaciones congénitas. Consiste en una duplicación del cúbito, ausencia de radio, presencia de 7 dedos con simetría en espejo alrededor del III dedo y ausencia de pulgares. Se trata por tanto de un defecto del eje radial del antebrazo y una duplicación del cubital con sus componentes digitales distales. 7

IV. SOBRECRECIMIENTO

Macroductilia:

Se caracteriza por un aumento del tamaño de todas las estructuras del dedo, sin afectación de los metacarpianos. Ha de diferenciarse de otras patologías en que solo crecen algunos elementos, como hemangiomas, linfedemas o lipomas. Puede presentarse en uno o más dedos de las manos o de los pies.

Existe una variedad estática que está presente al nacimiento y crece progresivamente con el resto de los dedos. La variedad progresiva, que es más frecuente, no está presente al nacimiento pero comienza a crecer precozmente en mayor medida que el resto de los dedos. 7,11

V. INFRACRECIMIENTO

Hipoplasia del pulgar:

Suele ser bilateral y estar asociada a displasias de radio. Aparece con frecuencia relacionado con los síndromes de VATER y de Holt-Oram. Se emplea la clasificación de Blauth que incluye 5 grupos: 7

- tipo I: acortamiento mínimo.
- tipo II: estrechamiento del primer espacio interdigital, hipoplasia muscular Tenar.
- tipo III: tipo II + hipoplasia metacarpiana.
- tipo IV: falanges rudimentarias.

- tipo V: pulgar aplásico.

En los tipos I y II se realiza una reconstrucción del pulgar, mientras que en los IV y V (que son los más comunes) se hace una pulgarización del II dedo. El tipo III es más heterogéneo, siendo unos casos reconstruibles y otros no.

Micromelia: Acortamiento de las extremidades. 6

Esta malformación se caracteriza porque el miembro está anatómicamente bien formado, pero la estructura en general difiere del tamaño normal que debe tener y en dependencia de la localización, superior o inferior, izquierdo o derecho, toman su nombre ejemplo: micromelia superior derecho y el fallo embriológico está dado por el poco crecimiento de la estructura, quedando este anormalmente corto. Aquí se invoca la acción de agentes teratogénicos en la etapa de crecimiento fetal (2do y 3er trimestre del desarrollo prenatal). 6,7,11

VI. SÍNDROME DEL ANILLO CONSTRICTIVO

Las bandas de constricción congénitas pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y se cree que se debe a que un filamento de la capa interna del saco coriónico se enrolla alrededor de alguna parte del feto. Suelen aparecer en los dedos de la mano o del pie. No son hereditarios y se distinguen de otras anomalías en que proximalmente al anillo el dedo es completamente normal. El anillo puede ser superficial o profundo (hasta periostio) y puede ser parcial o crear una circunferencia completa. En los dedos suelen ser profundos dorsalmente y más superficiales en la cara palmar. Presenta una asociación frecuente y poco aclarada con el labio leporino. 7

De acuerdo con Patterson, según su severidad el síndrome se clasifica en:

- anillo constrictivo simple
- anillo constrictivo con deformidad distal con o sin linfedema
- anillo constrictivo con fusión de partes distales (acrosindactilia)
- amputaciones intrauterinas

VII. ANORMALIDADES ESQUELÉTICAS GENERALIZADAS

Deformidad de Madelung:

Es un trastorno del crecimiento de la porción carpocubital de la epífisis y diáfisis distales del radio, con acortamiento del diámetro en la muñeca. Es hereditario y bilateral, comenzando a aparecer los síntomas a los 8-12 años de edad, siendo más frecuente en el sexo femenino. Produce una limitación de la extensión de la muñeca y de la supinación del antebrazo, dolor durante las actividades mantenidas y una deformidad progresiva. Radiológicamente hay una disminución del ángulo radiocubital, subluxación dorsal de la cabeza del cúbito y subluxación del hueso semilunar del hueso semilunar. 12

CONCLUSIONES

Aunque hoy, las malformaciones congénitas continúan siendo un problema de salud a nivel mundial, Cuba constituye un ejemplo en su diagnóstico prenatal gracias a los programas de pesquiasaje materno infantil (PAMI). La introducción del diagnóstico prenatal masivo y gratuito con vistas a la prevención de las malformaciones congénitas y enfermedades genéticas, incluye, entre otras pruebas, la realización a toda embarazada del alfafetoproteína en suero materno, la electroforesis de hemoglobina y el ultrasonido diagnóstico en el segundo trimestre del embarazo, así como técnicas más específicas como la amniocentesis y el cultivo de vellosidades coriónicas en pacientes con determinados riesgos. Ello ha permitido una disminución en la incidencia del nacimiento de niños con anomalías congénitas incompatibles con la vida, y por tanto, una disminución de la mortalidad en niños menores de 1 año de edad (13,14,15). La detección de incrementos o descensos de las frecuencias de defectos congénitos, constituyen el primer paso para tratar de identificar los factores responsables de esas variaciones y posibles causas por las que se producen estos defectos, y es el evento más importante en su prevención. Un minucioso examen y una descripción precisa de los pacientes con estos defectos, no solo permite conocer su prevalencia, sino los factores de riesgo genéticos y ambientales que inciden en la aparición de tales anomalías, capaces de ocasionar discapacidades físicas y motoras de diversos grados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.- Lantigua Cruz A. Introducción a la Genética Médica, La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006.
- 2- Struck A, Struck Vidal-Aguilera ML, Chávez Y, Fernández FJ. ESTUDIO DEL SIGNIFICADO DE LAS MALFORMACIONES CONGÉNITAS Y SUS IMPLICACIONES EN LOS. Revista Venezuela de Estudio de la mujer – Caracas. 2008 JUL-Dic; 13(31):14 – 28.
- 3-Autor. International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research ICBDSR [Internet]. Lugar de publicacion: Editorial; 2008 [citado 26 Feb 2012]. Disponible en: <http://www.icbdsr.org>
- 4- Cuba, Ministerio de Salud Publica. Estadísticas Vitales, Programa Nacional de Estadísticas de Salud Básica [Internet]. 2006 [citado 27 jun 2012]; 49(5): [aprox. 5 p]. Disponible en: <http://www.deis.gov.ar>
- 5.- Valdés Valdés A. Embriología Humana. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010.
- 6.- Langman Embriología Médica con orientación Clínica. 8 ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2005.
- 7.-Urrusuno Carvajal F, Oña Hernández L I, Santiago Rivero P, Fernández Martí M. Malformaciones congénitas de las extremidades. Disponible en: <http://www.revistaciencias.com/publicaciones/EEyukkFAFpnqvmNIEB.php>
- 8.-Llanos Paneque A, Aeguelles Arza M, Llanos Paneque AJ, Gómez Pérez HP. Características clínico- genéticas y epidemiológicas de los defectos por reducción de extremidades informados al Registro de Malformaciones Congénitas. medisan [revista en la internet] 2005 [citado 2012 febrero 14]; 9(3). Disponible EN:

<http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol9_3_05/san02305.htm> [consulta: fecha de acceso]

9.-. Galloway I JL, Delgado I, Ros MA, Tabin CJ. A reevaluation of X-irradiation-induced phocomelia and proximodistal limb patterning (2009) [Internet]. Wikipedia [citado 24 jun 2012]. Disponible en: <http://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Focomelia&oldid=48842681>»
Categoría:

10.-Cifuentes L, Nacer H. J, Caviedes A. Luarte N A. Polidactilia: Características clínicas y genético- epidemiológicas en una muestra de población chilena. Rev chil pediatr [revista en la internet] 2007[citado 2012 feb 14];78(1). Disponible en : <http://scielo.bvs.cu/>

11.-Vélez JE, Herrera LE, Arango F, López G. Las malformaciones fetales y correlación de diagnóstico de ultrasonido. Revista Colombiana de Obstetricia y Ginecología.2004; 55(3).Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?>

12.-Talidomida. [Acceso 2102 feb 14]. Disponible en: <http://es.wikipedia.org/w/index.php?title=Talidomida&oldid=53447398>

13.-Morejón M .P, Sanabria MI, Menéndez R. Diagnóstico prenatal y atención de las malformaciones congénitas y otras enfermedades genéticas. Revista Cubana Obstet Ginecol. 2007;27(3). Disponible en: <http://scielo.sld.cu/scielo.php?>

14.- Struck A, Aguilera Vidal L, Chávez Y, Fernández FJ. Estudios de la mujer. Revista Venezolana [revista en la internet] 2008[citado 2012 feb 14]; Vol.13. No 3. Disponible en: [http:// www.cielo.org.ve/pdf/ruem/v13n31/crt12pdf](http://www.cielo.org.ve/pdf/ruem/v13n31/crt12pdf).

15- Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. Biomedica [Internet]. 2010 [citado 27 jun 2012]; 30(1) [aprox 6 p].Disponible en: <http://redalyc.uaemex.mx/src/inicio/ArtPdfRed.jsp?iCve=84312378009>