



## Amputación de rayo para manejo de la macrodactilia en el pie

Dr. Douglas Colmenares-Bonilla,\* Dra. Aidee Vázquez-Aguilar\*\*

Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío, Hospital Ángeles León.

### RESUMEN

**Introducción:** La macrodactilia en pies es una patología rara, su abordaje debe ser integral, debido a que podría ser la primera manifestación de síndromes de sobrecrecimiento (Klippel-Trenaunay-Weber, neurofibromatosis) o presentarse sólo en ausencia de otras malformaciones. **Objetivo:** Mostrar las características clínicas asociadas en pacientes con macrodactilia de los pies, junto con la técnica quirúrgica más apropiada para su tratamiento de acuerdo con la literatura. **Material y métodos:** Se llevó a cabo la revisión retrospectiva de los pacientes con macrodactilia a quienes les fue efectuado el manejo agresivo, consistente en amputación del dedo mayormente afectado, epifisiodesis y resección de tejido fibro-adiposo en un solo tiempo quirúrgico. **Resultados:** Se obtuvieron resultados favorables, tanto funcionales como cosméticos. La escala de valoración *Pediatric Outcomes Data Collection Instrument* (PODCI) mostró mejoría en movilidad, función física y escala global en estos pacientes posteriores a la cirugía. **Conclusiones:** El manejo quirúrgico agresivo es obligado en estos pacientes, independientemente de la etiología, debido a que la tasa de recurrencia es muy alta con la sola resección del tejido adiposo aberrante. **Nivel de evidencia:** III (Serie de casos)

**Palabras clave:** Amputación, macrodactilia, liberación quirúrgica, lipodistrofia, Klippel-Trenaunay-Weber, pie, neurofibromatosis. (Rev Mex Ortop Ped 2016; 2:89-95)

### INTRODUCCIÓN

La macrodactilia es una alteración compleja de origen congénito, caracterizada por hipertrofia de falanges, tendones, nervios, vasos, tejidos blandos, uñas y piel,<sup>1</sup>

### SUMMARY

**Introduction:** Macrodactyly in the foot is a rare entity, and its approach should be comprehensive, since it may be the first manifestation of overgrowth syndromes (Klippel-Trenaunay-Weber, neurofibromatosis), or presented isolated in absence of other malformation. **Objective:** Present associated clinical features of patients with macrodactyly in the foot together with the best recommended surgical technique for its treatment, according world reports. **Material and methods:** We conduit a retrospective study in macrodactyly patients assessing aggressive management, including amputation of the most affected toe, epiphyseodesis and debridement of fat and aberrant tissues in one time. **Results:** Favorable results are obtained, both functional and cosmetic. PODCI (*Pediatric Outcomes Data Collection Instrument*) scale showed improvement of mobility, physical and global functioning on these patients after surgery. **Conclusions:** Aggressive surgical management is a mandatory in macrodactyly on foot, despite etiology, since soft tissue debridement has high rate of failure. **Evidence level:** III (Case series)

**Key words:** Amputation, macrodactyly, surgical release, lipodystrophy, Klippel-Trenaunay-Weber, foot, neurofibromatosis. (Rev Mex Ortop Ped 2016; 2:89-95)

pudiendo afectar ambos pies o manos.<sup>2</sup> Su incidencia se ha calculado cerca de 0.08 por 10,000 nacimientos bilateralmente, con afectación en extremidades inferiores cuando se presenta aislada. Es más común en varones la afectación unilateral.<sup>3</sup> Asimismo, es observada en múltiples síndromes, con características que pueden auxiliar al diagnóstico definitivo.<sup>4,5</sup>

El primer caso de macrodactilia fue descrito por Annandale<sup>6</sup> en 1866, en una adolescente de 16 años, quien contaba con gigantismo de ambos pies desde el nacimiento.

Se han reportado principalmente dos tipos: el estático y el progresivo.

La macrodactilia estática está presente desde el nacimiento, es esporádica y aislada, la tasa de cre-

\* Servicio de ortopedia pediátrica. Titular del Curso de Posgrado de Alta Especialidad en Ortopedia Pediátrica. Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío. León, Guanajuato, México.

\*\* Médico Ortopedista. Residente de subespecialidad en Neuro-ortopedia. Fundación para la Lucha Contra las Enfermedades Neurológicas en la Infancia, Buenos Aires, Argentina.

cimiento corresponde con la del paciente y tiene un crecimiento proporcionado.<sup>3,4,7,8</sup> El segundo tipo es representado por macrodactilia progresiva o macrodistrofia lipomatosa, que es congénita y no tiene un patrón definido de herencia. En ella hay crecimiento acelerado y desproporcionado, iniciando en el periodo postnatal y finalizando con el crecimiento coincidente al término de la maduración ósea. La característica es un crecimiento del tejido mesenquimal e infiltración grasa de los tejidos blandos. Las áreas predominantes son las inervadas por el nervio mediano y plantar.

Se ha observado disfunción del receptor de tirosina cinasa (fosfoinositol 3 cinasa) y tirosina/serina-cinasa, de igual manera que en otros síndromes de sobrecrecimiento.<sup>5</sup>

Esta hipertrofia ocurre también en algunas condiciones como la neurofibromatosis tipo 1, el síndrome de Albright, linfangioma, fístulas arteriovenosas, displasia fibrosa, lipoma, hemangioma, síndrome de Proteus, Sturge-Weber y Klippel-Trenaunay-Weber.<sup>6,7,9,10</sup>

El propósito del presente estudio es describir dentro de la evaluación clínica del paciente con macrodactilia en pies, los posibles diagnósticos diferenciales e implicaciones pronósticas. Mostrar al manejo agresivo temprano como la opción más viable para esta enfermedad, debido a que la deformidad tiende a la recurrencia si no es manejada de manera adecuada.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Retrospectivamente revisamos a todos los pacientes con macrodactilia en pies que fueron valorados en nuestra institución del 2008 a 2015, y evaluamos el resultado quirúrgico con un seguimiento a mediano plazo. Describimos edad de presentación, características clínicas y diagnóstico final. Posteriormente se revisaron los escenarios clínicos de las diferentes patologías que llevaron a cabo estos sobrecrecimientos. Se excluyeron los pacientes con alteraciones tumorales, infecciosas o postraumáticas que dieran origen a la macrodactilia de las extremidades, así como las debidas a malformación vascular.

Las imágenes clínicas y radiográficas, junto con los datos de expediente electrónico estuvieron disponibles para tres pacientes del sexo femenino (cuatro extremidades). Una de las niñas al momento de la presentación tenía una edad de un año y dos de dos años. Mostraban sobrecrecimiento de los pies desde el nacimiento. El lado afectado involucró al lado izquierdo en dos pies y una paciente en ambos. El

segundo y tercer dedos estaban afectados en todas las pacientes (cuatro pies), el primer dedo en una y el cuarto dedo en un pie.

El escenario inicial fue observado en todos los pacientes desde el nacimiento, ninguno tenía historia familiar de gigantismo. Dos pacientes habían tenido a la llegada al servicio manejo quirúrgico previo, iniciando a los 11 meses debido a la incapacidad de uso de calzado. Una de las pacientes contaba con historia de tres cirugías de tejidos blandos, con recurrencia de la deformidad (*Figura 1*).

Las características clínicas fueron observadas desde la primera visita en el examen clínico completo. La primera paciente (con afectación de ambas extremidades) observada mostraba un perímetro abdominal incrementado con un tumor de tejidos blandos (10 × 8 cm) y telangiectasias (*Figura 2*), la tomografía y estudio por resonancia magnética mostraron que el sobrecrecimiento en esta región fue debido a una malformación arteriovenosa (*Figura 3*), por lo que se pudo integrar el diagnóstico de síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

Al examen físico de la segunda paciente (*Figura 4*) se evidenciaron más de tres manchas café con leche mayores de 5 mm, que junto con el resto de características clínicas concluyeron el diagnóstico de enfermedad de Von Recklinghausen o neurofibromatosis tipo I.

La tercera paciente no mostraba alteración o malformación asociada y el reporte histopatológico concluyó macrodistrofia lipomatosa.

Los tres pacientes fueron sujetos a manejo quirúrgico agresivo, debido a que la recurrencia de la deformidad es la regla. Con el fin de disminuir el ancho y tamaño de la extremidad, se llevó a cabo la amputación de los dedos hipertróficos; generalmente el segundo dedo desde la articulación metatarsofalángica, seguida de desbridamiento del tejido fibroadiposo, respetando la irrigación del resto de los dedos. Durante el mismo procedimiento se realizó epifisiodesis o pan-epifisiodesis del *hallux* o del resto de los dedos en crecimiento, cuando ellos habían ya alcanzado el tamaño adulto. Esta medición clínica fue estimada al comparar el pie con el de la madre. En una de las pacientes, hubo necesidad de realizar diafisectomía del metatarsiano, de tal manera que se igualara la longitud de ambos pies a la madurez esquelética.

## RESULTADOS

En las tres pacientes se logró la mejoría cosmética y funcional, así como la satisfacción familiar para

el procedimiento. Los resultados de la escala de valoración PODCI (*Pediatric Outcome Data Collection Instrument*) mostraron mejoría en la movilidad, función física y global, con un incremento en la escala de 46 a 87, 57 a 76 y de 68 a 89 puntos, respectivamente.

Sólo una de las pacientes fue sometida a un procedimiento de revisión, a la edad de seis años, para el arresto del crecimiento del dedo gordo, ya que desde el segundo año de postoperatorio no detuvo su crecimiento.

A los tres años de la cirugía, en los casos unilaterales, la diferencia de talla entre los dos pies fue



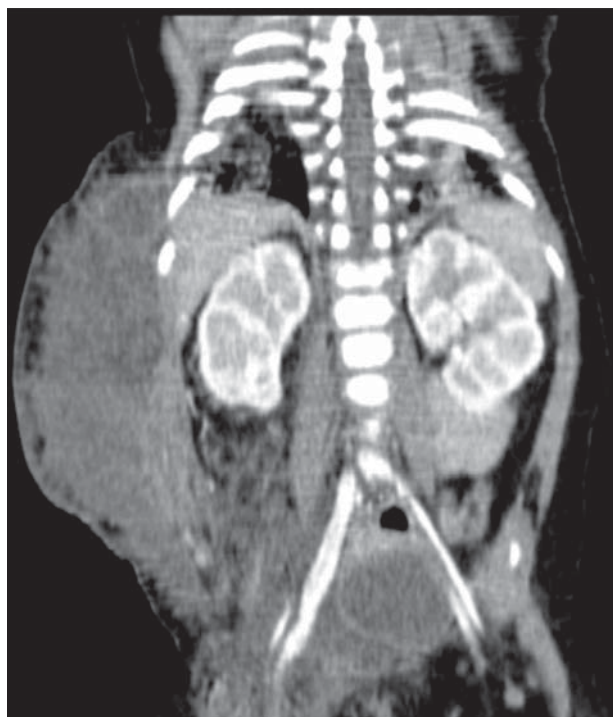
**Figura 1.**

Foto clínica del sobrecrecimiento de tejidos blandos y dedos. **A)** Cicatrices de manejos quirúrgicos previos fallidos. **B)** Incremento en la grasa plantar en antepié desde el pliegue medial transversal.



**Figura 2.**

**A)** Pared abdominal con telangiectasia y tumor palpable. **B y C)** Macrodactilia de ambos pies que muestra desproporción en tamaño y forma con incapacidad de uso de calzado habitual.



**Figura 3.** Tomografía abdominal que muestra el tumor de pared no dependiente de vísceras intraabdominales.

alrededor de los 20 mm (oscilando de los 16 a 25 mm) sin importar lateralidad de la afectación. En la paciente con afectación bilateral, no hubo diferencia en la longitud comparativa de ambos pies.

El resultado cosmético después del manejo quirúrgico para los padres de las pacientes fue satisfactorio (*Figura 5*), habiendo también logrado la alineación de la extremidad, promoviendo la ambulación en el postoperatorio temprano.

## DISCUSIÓN

En la literatura existen varias series de casos reportados (*Cuadro I*), existiendo un predominio de afectación en los varones, a excepción del reporte de Kotwal y Farooque,<sup>10</sup> donde de 23 casos, el 61% eran pacientes de género femenino. La afectación en extremidades superiores se da con mayor frecuencia unilateralmente, sin ser significativo el lado. Hardwicke<sup>9</sup> en su estudio describió que la afectación en extremidades superiores es mayor en varones que la afectación en mujeres. Esta condición puede afectar varios dedos, tomando precedente en la inervación del nervio mediano (manos) y nervio plantar medial en pie.<sup>8</sup>

La prevalencia del crecimiento predomina en los dedos medios, siendo el segundo dedo afectado en



**Figura 4.**

**A y B)** Imagen clínica de macrodactilia de segundo y tercer dedos. Puede notarse la lipomatosis extensa que lleva a la deformación del antepié. **C)** IRM que muestra todo el crecimiento de los componentes fibroadiposos y el sobrecrecimiento de tejidos blandos y falanges.



todos los casos, posiblemente por la relación cercana a la anastomosis de la arteria pedia (al inicio del arco plantar superficial) y la arteria plantar externa (justo medial a la base del segundo metatarsiano).<sup>11</sup>

La etiología y patogénesis no son claramente definidas o entendidas; sin embargo, existen múltiples hipótesis, entre las que destacan la degeneración li-

pomatosa, desarrollo anormal de las células somáticas durante el crecimiento, alteración de la circulación fetal durante el desarrollo intrauterino, errores de segmentación y disfunción de los nervios autonómicos, entre otras.<sup>12-14</sup> Debido a la baja frecuencia de esta enfermedad, no se ha podido demostrar estas asociaciones en ninguna serie, incluida la nuestra; sin embargo,



**Figura 5.**

Resultado quirúrgico de las tres pacientes, después de la amputación del segundo dedo y tejido fibroadiposo como tratamiento de la macrodactilia. **A)** Paciente 1, después de dos años de seguimiento. **B)** Paciente 2, después de tres meses de seguimiento, y **C)** Paciente 3 al año de seguimiento.

**Cuadro I.** Series de casos publicados de macrodactilia en pies y manos.

Autor	Número de pacientes	Sexo M:F	Extremidad Afectada	Dedos sobrecrecidos
Kelikian <sup>2</sup>	300	M <sup>a</sup>	Mano	-----
Wu <sup>8, b</sup>	73		Mano	
			2 bilaterales	2do. y 3er. dedos
Barsky <sup>1</sup>	64	M <sup>a</sup>	Pies	2do. dedo
Cortés <sup>3</sup>	46	25:21	46 pies	-----
Hardwicke <sup>9</sup>	32	18:14	20 manos (1:0.66)	3er. dedo
			13 pies (1:1.6)	2do. y 3er. dedos
Kotwal-Farooque <sup>10</sup>	23	9:14 (61%)	7 manos	2do. y 3er. dedos
			16 pies	2do. dedo
Minguella <sup>11</sup>	16	6:10	9 manos (1 bilateral)	
			7 pies	-----
Krengel <sup>12</sup>	8	6:2	4 manos	1er. al 3er. dedos
			4 pies	1er. y 2do. dedos
Syed <sup>13</sup>	5	3:2	2 manos	2do. y 3er. dedos
			3 pies	2do. dedo
Bulut <sup>14</sup>	3	2:1	3 pies	2do., 3er. y 4to. Dedos
Nuestros casos	3	0:3	3 pies (1 bilateral)	2do. y 3er. dedos

a = Predominio masculinos. b = Artículo original en chino.

existe una alta asociación de los sobrecrecimientos con algunos síndromes músculo-esqueléticos.<sup>15</sup>

Los estudios radiográficos muestran hipertrofia de los tejidos blandos y sobrecrecimiento de las falanges y metatarsianos. La resonancia magnética señala un sobre crecimiento de grasa no capsulada e infiltración grasa que puede yacer hacia el músculo.<sup>16-18</sup>

Fritz y Swischuk reportaron un caso de infiltración de grasa abdominal con una condición hipertrófica de la extremidad.<sup>19</sup> En nuestra segunda paciente también se muestra este tejido adiposo abdominal, siendo confirmado por tomografía la presencia de contenido vascular y adiposo, sin afectación visceral. Asimismo, la mancha eritematosa y la fístula arteriovenosa fueron claves para integrar el síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber.

Entre los tratamientos descritos para la macrodactilia, la sola excisión de tejidos blandos no es exitosa por la alta tasa de recurrencia.<sup>20-22</sup> Así, nuestra primera paciente confirmó en la historia tres procedimientos previos de resección de tejido graso, que fueron seguidos de sobrecrecimiento tisular en el pie, dando por resultado la necesidad de procedimiento quirúrgico más agresivo.

La amputación de los rayos afectados es el método con mejores resultados, cuando es llevado a cabo en edades entre los tres y seis años.<sup>23</sup>

Chan y colaboradores mencionan que la amputación del rayo está indicada cuando la enfermedad es unilateral y el ángulo intermetatarsiano es de 10 grados o mayor en comparación al contralateral<sup>22</sup> mientras que Dedrick y Kling recomiendan esta amputación cuando el dedo afectado está dos desviaciones estándar por encima de la longitud del contralateral.<sup>23</sup> En nuestras pacientes, la amputación, en conjunto con la resección de tejido adiposo aberrante se llevó a cabo a edad temprana con resultados muy favorables a mediano plazo. La decisión de realizar la panepifisiodesis en el dedo gordo es tomada cuando el tamaño alcanza la longitud del dedo homólogo del padre del mismo sexo.

Existen algunas otras técnicas descritas para mejorar la apariencia cosmética del pie y evitar el sobrecrecimiento de los dedos; entre las que se incluyen osteotomías de reducción, falangectomías y epifisiodesis; todas ellas con resultados variables y algunos no favorables.<sup>24,25</sup>

Entre las principales complicaciones observadas se encuentran el *hallux valgus* residual, deformidades angulares, insuficiencia del primer rayo, cicatriz retráctil, infección, necrosis por disección excesiva, rigidez y recurrencia de la macrodactilia.<sup>2,4,14</sup>

La macrodactilia en el pie lleva un curso benigno, lo que implica que en el riesgo de la historia natural no existe el aumento en el riesgo de mortalidad; sin embargo, el curso clínico es agresivo con el crecimiento no controlado de las estructuras anatómicas. Conlleva una gran importancia funcional, estética y psicológica para el paciente y para la familia.<sup>26,27</sup>

Dentro del diagnóstico de los pacientes con estas condiciones, no debe perderse la participación del genetista, quien pueda establecer asociaciones con síndromes genéticos, como en los casos presentados, ya que pudiera tener repercusiones pronósticas importantes.

El manejo quirúrgico temprano es imperativo para evitar la progresión de la deformidad y discapacidad. Cada caso deberá ser evaluado individualmente para determinar el tiempo y el plan quirúrgico óptimo que facilite la marcha, mantenga el pie alineado, con posibilidad de calzado normal.

La cosmesis en estos pacientes también juega un rol importante, por lo que los resultados deben equilibrar la cosmesis y la funcionalidad.

## CONCLUSIÓN

Según la evidencia, el manejo quirúrgico agresivo es el más útil y recomendado en el caso de la macrodactilia en pies. La amputación de los dedos sobrecrecidos desde la base del metacarpiano representa hasta el momento la opción más viable y con menor posibilidad de recidiva. El resultado funcional se antepone al cosmético, y la escala de valoración objetiva (PODCI) demuestra que el resultado final y pronóstico en la función con este tratamiento superan al tratamiento semiconservador resecando sólo el tejido blando sobrecrecido.

## Referencias

1. Barsky AJ. Macrodactyly. *J Bone Joint Surg Am.* 1967; 49: 1255-1256.
2. Kelikian H. *Congenital deformities of the hand and forearm.* Philadelphia: W.B. Saunders Co; 1974. pp. 610-660.
3. Cortés G. Macrodactilia: A propósito de una serie de casos en el pie y revisión de la literatura. *Rev Mex Ortop Ped.* 2013; 2: 91-97.
4. Navarro A, Sanchis A y cols. Macrodactilia aislada en el recién nacido. *An Pediatr.* 2009; 71: 459-460.
5. Rios JJ, Paria N, Burns DK, Israel BA, Cornelia R, Wise CA et al. Somatic gain-of function mutations in PIK3CA in patients with macrodactyly. *Hum Mol Genet.* 2013; 22(3): 444-451.
6. Lagoutaris ED, DiDomenico LA, Haber LL. Early surgical repair of macrodactyly. *J Am Pediatr Med Assoc.* 2004; 94(5): 499-501.
7. Lacerda SL, Alves UD, Zanier JF, Machado DC, Camilo GB, Lopes AJ. Differential diagnoses of overgrowth syndromes:

- the most important clinical and radiological disease manifestations. *Radiol Res Pract*. 2014; 947451.
8. Wu JH, Tian GL, Zhao JH et al. Clinical analysis of 73 cases of macrodactyly. (Article in Chinese) *Zhonghua Wai Ke Za Zhi*. 2008; 46: 514-517.
  9. Hardwicke J, Khan MA, Richards H, Warner RM, Lester R. Macrodactyly—option and outcomes. *J Hand Surg Eur*. 2013; 38(3): 297-303.
  10. Kotwal PP, Farooque M. Macrodactyly. *J Bone Joint Surg Br*. 1998; 80: 651-653.
  11. Minguella J, Cusi V. Macrodactyly of the hands and feet. *Int Orthop*. 1992; 16(3): 245-249.
  12. Krengel S, Fustes MA, Carrasco D, Vázquez M, Durán MC, Ruiz MR. Macrodactyly: report of eight cases and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2000; 17(4): 270-276.
  13. Syed A, Sherwani R, Azam Q, Haque F, Akhter K. Congenital macrodactyly: a clinical study. *Acta Orthop Belg*. 2005; 75: 399-404.
  14. Bulut M, Karakurt L, Belhan O, Serbest S. Ray amputation for treatment of macrodactyly in the foot: report of three cases. *Acta Orthop Traumatol Turc*. 2011; 45(6): 458-462.
  15. Cammarata F, Campagnaro J y cols. Macrodystrofia lipomatosa. Reporte de un caso. *Rev Chil Pediatr*. 2010; 81(6): 531-535.
  16. Upadhyay D, Parashari UC, Khanduri S, Bhadury S. Macrodystrophia lipomatosa: radiologic-pathologic correlation. *J Clin Imaging Sci*. 2011; 1: 18.
  17. Upadhyay D, Parachari UC, Khanduri S, Bhadury S. Macrodystrophia lipomatosa: radiologic pathologic correlation. *J Clin Imaging Sci*. 2011; 1: 18.
  18. Sifontes K. Macrodystrofia lipomatosa. Caso clínico. *Informed*. 2009; 11(5): 261-264.
  19. Fritz TR, Swischuk LE. Macrodystrophia lipomatosa extending into the upper abdomen. *Pediatr Radiol*. 2007; 37: 1275-1277.
  20. Aannandale T. *The malformations, diseases and injuries of the fingers and toes and their surgical treatment*. JB Lippincott, Philadelphia, 1866.
  21. Lagoutaris ED, DiDomenico LA, Haber LL. Early surgical repair of macrodactyly. *J Am Podiatr Med Assoc*. 2004; 94(5): 499-501.
  22. Chang CH, Kumar SJ, Riddle EC, Glutting J. Macrodactyly of the foot. *J Bone Joint Surg Am*. 2002; 84-A(7): 1189-1194.
  23. Dedrick D, Kling TF Jr. Ray resection in the treatment of macrodactyly of the foot in children. *Orthop Trans*. 1985; 9: 145.
  24. Sobel E, Giorgini RJ, Potter GK, Schwartz RD, Chieco TM. Progressive pedal macrodactyly surgical history with 15 year follow-up. *Foot Ankle Int*. 2000; 21(1): 45-50.
  25. Tan O, Atik B, Dogan A, Alpaslan S, Uslu M. Middle phalangectomy: a functional and esthetic cure for macrodactyly. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg*. 2006; 40: 362-365.
  26. Hardwicke J, Khan MA, Richards H, Warner RM, Lester R. Macrodactyly—options and outcomes. *J Hand Surg Eur Vol*. 2013; 38: 297-303.
  27. Adkinson JM, Bickham RS, Chung KC, Waljee JF. Do patient- and parent-reported outcomes measures for children with congenital hand differences capture WHO-ICF Domains? *Clin Orthop Relat Res*. 2015; 473(11): 3549-3563.

Correspondencia:  
Dr. Douglas Colmenares-Bonilla.  
Boulevard Milenio No. 130.  
Col. San Carlos la Roncha.  
37660. León, Guanajuato, México.  
Tel. (477) 267 2000. Ext. 1403.  
Tel. 477 6389862  
E-mail: douglas\_cb@yahoo.com