

Artículo original

Prevalencia de mano zamba radial en Hospital Shriners-México y revisión de la literatura

Fortis-Olmedo IO,* Hernández-Álvarez MA,* González-Cepeda E,** Avalos-Arroyo G***

Hospital Shriners-México

RESUMEN. Introducción: La mano zamba radial congénita se caracteriza por la desviación radial de la mano como resultado de hipoplasia o ausencia del radio. **Material y métodos:** Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, transversal y observacional de los pacientes activos con diagnóstico de mano zamba radial. **Resultados:** Se estudiaron 71 pacientes y 92 extremidades, la prevalencia en nuestro hospital fue de 0.08%, 64.7% fueron hombres y 35.3% mujeres. Se observaron 22 pacientes con afectación de la extremidad torácica derecha, 28 de la izquierda y 21 pacientes bilateral. Se encontró que 93% de los pacientes presentaban un síndrome asociado. El tipo de displasia longitudinal radial más común fue la tipo I. Cincuenta y ocho extremidades no contaban con pulgar. El Estado de México es el más afectado y 91.6% contaban con un responsable tutelar con escolaridad máxima de preparatoria.

Palabras clave: Mano zamba radial, incidencia, displasia longitudinal.

ABSTRACT. Introduction: Radial club hand is characterized by radial deviation of the hand, as a result of hypoplasia or absence of the radius. **Material and methods:** A descriptive, retrospective, cross-sectional and observational study of active patients diagnosed with radial club hand at the Shriners-Mexico Hospital was carried out. **Results:** We studied 71 patients and 92 limbs, the prevalence was 0.08%, 64.7% were men and 35.3% women. We observed 22 patients with involvement of the right thoracic extremity, 28 left and 21 bilateral. It was found that 93% of the patients had an associated syndrome. The most common type of radial longitudinal dysplasia was type 1. 58 limbs did not have a thumb. The State of Mexico is the most affected and 91.6% had a guardian with maximum high school education.

Key words: Radial club hand, incidence, longitudinal dysplasia.

Introducción

La mano zamba radial congénita, también definida como meromelia radial o clinartrosis, es una patología caracterizada por la desviación radial de la mano como resultado de un defecto del radio, que puede ser su hipoplasia o la ausencia total del mismo.^{1,2,3}

Nivel de evidencia: IV

* Hospital Shriners-México.

** Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado «Dr. Darío Fernández Fierro».

*** Hospital General Regional Núm. 1, Instituto Mexicano del Seguro Social.

Dirección para correspondencia:
Dr. Ignacio Osvaldo Fortis Olmedo
Hospital Shriners-México.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en <http://www.medigraphic.com/actaortopedica>

Los individuos con deficiencia longitudinal radial tienen un espectro de presentación que puede ir desde el acortamiento leve hasta la ausencia completa del radio, así como el acortamiento congénito y el arco aumentado del cúbito. La combinación de desviación radial de la muñeca, aumento del arco del cúbito y acortamiento congénito da como resultado un segmento acortado del antebrazo. Heikel estudió la historia natural de pacientes con mano zamba no tratada y comparó la longitud cubital de estos pacientes con los datos normativos de Marsh. Heikel mostró que la longitud del cúbito promedia la mitad de lo normal hacia el final del crecimiento y que el grado de acortamiento está relacionado con el grado de aplasia.¹

Etiología

La etiología de la deficiencia radial longitudinal permanece desconocida. Se han propuesto varios factores como

insultos potenciales a la extremidad en desarrollo, entre ellos se incluyen: compresión intrauterina, insuficiencia vascular, insultos ambientales, exposición materna al fármaco y mutaciones genéticas.^{1,2,3}

El desarrollo deficiente de las extremidades superiores se produce durante las primeras cuatro a siete semanas de vida embrionaria y coincide con la aparición de los sistemas cardíaco, renal y hematopoyéticos.²

La deficiencia longitudinal radial implica defectos que ocurren en el borde preaxial (radial) de la yema del miembro. Aunque las estructuras del esqueleto y de los tejidos blandos de toda la región radial de la extremidad superior se ven afectadas progresivamente, los sistemas de clasificación se basan en hipoplasia del pulgar y deficiencias del radio.²

Aproximadamente un tercio de la deficiencia radial longitudinal se compone de malformaciones aisladas. Las deficiencias restantes se consideran sindrómicas y pueden asociarse con otras anomalías, con mayor frecuencia en el corazón, el riñón, la sangre o el tracto gastrointestinal. Los síndromes frecuentemente asociados con las deficiencias radiales longitudinales incluyen el síndrome de trombocitopenia ausente del radio (TAR), la asociación VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anal, anomalías cardíacas, fístula traqueoesofágica, anomalías renales y anomalías de las extremidades) y el síndrome de Holt-Oram y anemia de Fanconi que se describirá con más detalle en esta revisión.³

Incidencia y prevalencia

Las deficiencias congénitas de la mano y la extremidad superior son relativamente poco comunes, con una prevalencia de aproximadamente dos de cada 1,000 nacidos vivos.⁴

Clínica

Las características anormales pueden incluir hipoplasia general de la extremidad superior, ausencia de flexión activa del codo o contractura de la flexión del codo, acortamiento y/o arqueamiento del cúbito y aplasia o hipoplasia del escafoides y otros huesos del carpo. El pulgar siempre se ve afectado y los dedos frecuentemente tienen movimiento y función limitados, progresando en severidad desde el radio al lado cubital de la mano. Las estructuras neurovasculares radiales pueden ser anormales y las estructuras musculotendinosas radiales pueden estar ausentes o ser anormales, formando a menudo una banda fibrosa firme que ata la muñeca y la mano, contribuyendo así a la posición radial en ángulo. La gravedad de estas características anormales adicionales es paralela a la que alcanza la deficiencia radial.²

En la mayoría de los casos, la alineación de la mano es casi perpendicular al antebrazo, lo que produce un acortamiento general, una apariencia antiestética y una función de la mano reducida.⁵

Clasificación

La clasificación de la condición fue presentada inicialmente por Bayne y Klug² como tipos I a IV en 1987, en función del aspecto radiográfico del radio. Esta clasificación fue ampliada por James et al.⁶ en 1999 para reconocer las deficiencias de los lados radiales limitadas al carpo (tipo 0) y al pulgar (tipo N). Más recientemente, la clasificación fue extendida por Goldfarb et al. para incluir el tipo V.

- Tipo N: el radio y el carpo son normales con deficiencias limitadas al pulgar.
- Tipo 0: el radio es normal en longitud. El escafoides y otros huesos radiales del carpo son hipoplásicos o están ausentes, lo que posibilita la angulación radial de la mano y el carpo. No todas las muñecas tipo 0 demuestran una angulación radial; la contracción de los tejidos blandos de la cápsula de la articulación radial y las estructuras musculotendinosas también son necesarias para producir la angulación. El pulgar es hipoplásico.
- Tipo I: inicialmente descrito por Bayne y Klug como un «radio distal corto», su descripción fue definida más específicamente por James et al. como una porción distal del radio que es > 2 mm más corta que la porción distal del cúbito. La porción proximal del radio suele ser normal, pero se puede caracterizar por sinostosis radiocubital o dislocación congénita de la cabeza del radio.
- Tipo II: el radio es hipoplásico en su totalidad, referido por Bayne y Klug como «radio en miniatura» con fisis proximal y distal. Este radio hipoplásico se asocia a menudo con la inclinación severa del cúbito.
- Tipo III: la parte distal del radio (incluida la fisis) está ausente.
- Tipo IV: el radio está completamente ausente.
- Tipo V: la deficiencia longitudinal radial proximal se consideró anteriormente una forma de focomelia. Frantz y O'Rahilly lo propusieron en un inicio como un defecto segmentario intercalar grave de las estructuras óseas del brazo y el antebrazo. Las extremidades con deficiencia radial longitudinal tipo V tienen glenoides anormal y ausencia de la porción proximal del húmero.

Tratamiento

El tratamiento es combinado con métodos de tipo conservador y quirúrgico.

El objetivo del tratamiento conservador se enfoca principalmente en prevenir deformidades y contracturas de los tejidos blandos, esto hasta los 6-8 años de edad.

Las intervenciones correctivas pueden asociarse con el empleo del minifijador externo. En otro tiempo quirúrgico puede realizarse el alargamiento óseo y corrección de su deformidad angular, ya que en ocasiones queda residualmente acortado y arqueado.

El tratamiento tradicional se ha centrado en reposicionar el carpo en el cúbito. La centralización se describió por primera

vez en 1893, pero después de la epidemia de talidomida se produjeron mejoras sustanciales, que incluyen la liberación del ligamento anular, el avance de los músculos cubitales y la reorganización del tejido local durante el reposicionamiento del carpo. La introducción de la distracción de tejidos blandos por Kessler en 1989 simplificó aún más estos problemas, lo que facilitó el reposicionamiento del carpo y la solución del déficit de la piel en el momento de la cirugía.⁵

Se han descrito la centralización, la radialización y las modificaciones sugeridas para corregir esta deformidad y restablecer la alineación de la mano con el antebrazo. Sin embargo, estas modificaciones frecuentemente resultan en una función de la mano comprometida con recurrencia de la deformidad.⁵

La centralización del cúbito ha resultado en una muñeca menos funcional debido a la fusión del cúbito distal con el carpo y en una longitud reducida del antebrazo derivada del daño de la epífisis cubital distal. La recurrencia de la deformidad sigue siendo alta.⁵ A pesar de ello, la centralización sigue siendo el procedimiento más común y confiable para el tratamiento; sin embargo, se prevé recurrencia de la deformidad, incluso con el uso de la distracción de los tejidos blandos.⁷

La radialización fue un procedimiento histórico que alineó el antebrazo con el metacarpiano del dedo índice y por lo tanto, resolvió el desequilibrio del momento entre los brazos. Las estructuras radiales fijas residuales han provocado recidivas, incluso con este procedimiento.⁵ El objetivo final de la cirugía es obtener un componente antebrazo-mano alineada.

Material y métodos

Se realizó un estudio descriptivo, retrospectivo, transversal y observacional de los pacientes activos con diagnóstico de mano zamba radial en el Hospital Shriners para Niños de la Ciudad de México. Los datos fueron obtenidos de los expedientes clínicos de la clínica de mano del hospital. El tiempo programado para recolectar la información fue de cuatro meses a partir de la autorización por el comité de ética del nosocomio.

Criterios de selección

- Inclusión: todos los pacientes con diagnóstico de mano zamba radial del Hospital Shriners para Niños de la Ciudad de México de 2005 a 2018.
- Eliminación: todos los pacientes mal clasificados con diagnóstico de mano zamba radial y pacientes con diagnóstico diferente a mano zamba radial del Hospital Shriners para Niños de la Ciudad de México.

Se determinaron las variables (*Tabla 1*) tomando en cuenta sexo, dominancia, malformaciones o síndromes asociados, estado de procedencia, antecedentes familiares, principal actividad económica de la familia, número de miembros en la familia, tipo de displasia longitudinal y alteraciones en el pulgar asociadas.

Resultados

Se obtuvo un total de 71 pacientes activos con diagnóstico de mano zamba radial y 92 extremidades torácicas afectadas, después de eliminar todos aquellos casos que no cumplieron con los criterios de inclusión. Utilizando los expedientes clínicos, se registraron las variables a estudiar de cada paciente. La prevalencia en nuestro hospital fue de 0.08%. De los 71 pacientes, 46 (64.7%) fueron hombres, mientras que 25 (35.3%) fueron mujeres (*Tabla 1*); en cuanto al lado afectado, se observaron 22 pacientes con afectación de la extremidad torácica derecha, 28 pacientes con afectación de la extremidad torácica izquierda y 21 pacientes con afección de ambas extremidades torácicas. Se detectaron dos pacientes con malformaciones cardíacas y tres pacientes con malformaciones craneofaciales coexistentes con el diagnóstico de mano zamba radial, sin integrar ningún síndrome. Por otro lado, los resultados del estudio arrojaron que 30 pacientes (42.25%) contaban con diagnóstico sindrómico confirmado por la clínica de genética del hospital, siendo la asociación VACTERL la más frecuente. El estudio utilizó la clasificación de Bayne y Klug, identificando que el tipo de displasia longitudinal radial más común en la población analizada es la tipo I con 40 casos, seguida de la tipo II con 19 casos, posteriormente de la tipo III con 17 casos y finalmente de la tipo IV con 16 casos. De las 92 extremidades torácicas afectadas, 58 (63.1%) no contaban con pulgar, mientras que de los 34 pacientes que contaban con pulgar, tres eran normales y los 31 restantes se catalogaron como hipoplásicos. Utilizando la clasificación de Blauth para hipoplasia del pulgar se observó que el tipo más frecuente fue el tipo V, en 63.1% de los pacientes. El estado de la República del cual son originarios los pacientes fue otra variable del estudio (*Figura 1*), encontrándose que el Estado de México es el más afectado (con el 28.1%), mientras que Jalisco, Guerrero, Tlaxcala y Zacatecas cuentan con el menor porcentaje (5.7%). De los pacientes que contaban con diagnóstico de mano zamba radial, 8.4% contaban con un responsable tutelar con escolaridad de licenciatura, mientras que el resto (91.6%) contaban con un responsable tutelar con una máxima de preparatoria. Por último, pudo determinarse que la mayoría de los pacientes (42.2%) pertenecía a un núcleo familiar de cuatro personas.

Discusión

La mano zamba radial es una anomalía congénita compleja del borde radial o preaxial de la extremidad superior. Tiene una amplia gama de fenotipos que van desde la hipoplasia del pulgar hasta la ausencia completa del radio y el dedo pulgar.⁸ En los seres humanos, el insulto, ya sea ambiental o genético, parece ocurrir en el momento crucial entre las semanas cuatro y cinco del desarrollo embrionario.⁹ Aunque la base molecular de la deficiencia aislada de dedos radiales aún es desconocida, los individuos con deficiencia de dedos radiales tienen una alta incidencia de anomalías

Tabla 1: Características demográficas de la población en estudio.

71 pacientes activos (92 extremidades torácicas afectadas)			
Variable		Absoluto	Porcentaje
Género	Hombre	46	64.7
	Mujer	25	35.3
Dominancia	Derecha	22	
	Izquierda	28	
Malformaciones asociadas	Bilateral	21	
	Cardíacas	2	
Síndromes definidos asociados	Craneofaciales	3	
	Holt Oram	8	
	VACTERL	16	
Tipo de displasia longitudinal radial	Espectro FAV	3	
	Klippel Feil	3	
	Clasificación de Bayne y Klug		
	• Tipo I	40	43.4
Afección del pulgar	• Tipo II	19	20.6
	• Tipo III	17	18.4
	• Tipo IV	16	17.4
	Pulgar presente	34	36.9
	• Normal	3	
	• Hipoplásico (Clasificación de Blauth)	31	
	Tipo I	2	
	Tipo II	9	
	Tipo IIIa	3	
	Tipo IIIb	5	
Tipo IV	12		
Estado de origen	Pulgar ausente (Tipo V de la clasificación de Blauth)	58	63.1
	Estado de México	20	28.1
	Cd. de México	19	26.7
	Hidalgo	7	9.8
	Querétaro	3	4.2
	Chihuahua	3	4.2
	Aguascalientes	3	4.2
	Veracruz	3	4.2
	Oaxaca	3	4.2
	Puebla	3	4.2
	Guanajuato	3	4.2
	Jalisco	1	1.4
	Guerrero	1	1.4
	Tlaxcala	1	1.4
	Zacatecas	1	1.4
Antecedentes familiares de mano zamba radial	No	67	94.3
	Sí	4	5.7
Actividad económica del responsable de la familia	Licenciatura	6	8.4
	• Psicología	3	
	• Administrador de empresas	3	
	Sin licenciatura	65	91.6
	• Empleado	35	
	• Soldador	3	
	• Policía	3	
	• Mensajero	3	
	• Abarrotes	3	
	• Chofer	7	
	• Taxista	3	
	• Campesino	2	
	• Cerrajero	1	
	• Carpintero	1	
• Mecánico	1		
Número de integrantes por familia		3	26
		4	30
		5	14
		6	1

VACTERL: defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fistula traqueo-esofágica, anomalías renales y anomalías en las extremidades.
Espectro FAV: espectro facio-aurículo-vertebral.



Figura 1:

Distribución geográfica de nuestros pacientes con mano zamba radial (rojo mayor número de pacientes, verde menor número de pacientes).

Imagen en color en <http://www.medigraphics.com/actaortopedica>

médicas y musculoesqueléticas que aumentan conforme es mayor la gravedad de la deficiencia.¹⁰

Los resultados obtenidos en el estudio muestran mayor afección en hombres que en mujeres (2:1), que es similar a la reportada en la literatura internacional,^{1,2,3,4} aunque no se ha determinado cuál es la etiología de la predilección del sexo. A pesar de que en la literatura internacional se documenta que en 52% de los pacientes con afección de mano zamba radial ésta es de manera bilateral, en los pacientes del presente estudio el mayor porcentaje (39.5%) evidenció predominio del miembro torácico izquierdo, seguido de 30.9% que mostró una dominancia del lado derecho y finalmente de 29.5% que la presentó de manera bilateral. De los 71 pacientes, 30 de ellos (42.2%) se asociaron a un síndrome, porcentaje más bajo que el reportado en la literatura que arroja hasta 66% de los casos.^{3,11} La asociación VACTERL fue la más frecuentemente asociada en los pacientes sindromáticos del estudio (53%), seguida del síndrome de Holt-Oram (27%) y en un porcentaje menor el espectro FAV y Klippel Feil (10% cada uno). Dos pacientes manifestaron malformaciones cardíacas y tres pacientes malformaciones craneofaciales coexistentes con el diagnóstico de mano zamba radial, sin integrar ningún síndrome, porcentaje mucho menor que el documentado en los estudios internacionales.³ De las 92 extremidades estudiadas, 40 (43.4%) correspondían al tipo I de Bayne y Klug, mientras que el tipo IV fue el menos común (con 17.3%), contrario a lo que James MA y cols.⁶ refieren en el sentido de que el tipo más común es el IV. 58 extremidades de los pacientes del estudio se presentaron con ausencia del pulgar (tipo V de la clasificación de Blauth), observándose similitud con lo reportado por Vidal CA y cols.¹² En cuanto a lo encontrado respecto de la distribución geográfica de los pacientes con

mano zamba radial, los estados con más pacientes son el Estado de México y la Ciudad de México, esto probablemente debido a la cercanía del hospital con sus domicilios. Pudo observarse que estados como Jalisco, Guerrero y Zacatecas tienen una incidencia menor comparada con la de las entidades previamente mencionadas, dato asociado probablemente a la lejanía de algunas de estas entidades del origen de los pacientes. Por último, del estudio puede desprenderse que la mano zamba radial se presenta más en pacientes que se encuentran bajo la tutela de familiares con una escolaridad menor a la licenciatura (91.6%); sin embargo, este último resultado puede estar influenciado por el hecho de que la gran mayoría de los pacientes de nuestro estudio pertenecen a un estrato socioeconómico bajo o medio-bajo. Actualmente no hay estudios que evalúen la distribución geográfica de la mano zamba radial, ni su relación con los estratos socioeconómicos; podemos considerar que en la mano zamba radial es imprescindible descartar la asociación con algún síndrome y el tratamiento definitivo y el pronóstico funcional dependerá de la severidad de la patología.

Bibliografía

1. Vuillermin C, Butler L, Ezaki M, Oishi S. Ulna growth patterns after soft tissue release with bilobed flap in radial longitudinal deficiency. *J Pediatr Orthop.* 2018; 38(4): 244-8.
2. Manske PR, Oberg KC. Classification and developmental biology of congenital anomalies of the hand and upper extremity. *J Bone Joint Surg Am.* 2009; 91(Suppl 4): 3-18.
3. De Graaff E, Kozin SH. Genetics of radial deficiencies. *J Bone Joint Surg Am.* 2009; 91(Suppl 4): 81-6.
4. Bae DS, Canizares MF, Miller PE, Roberts S, Vuillermin C, Wall LB, et al. Intraobserver and interobserver reliability of the Oberg-Manske-Tonkin (OMT) classification: establishing a registry on congenital upper limb differences. *J Pediatr Orthop.* 2018; 38(1): 69-74.

5. Bhat AK, Acharya AM, Nahas N. Radialization with ulnar cuff osteotomy: a technique for deformity correction in radial longitudinal deficiency. *J Hand Surg Am.* 2018; 43(3): 293.e1-293.e7.
6. James MA, McCarroll HR Jr, Manske PR. The spectrum of radial longitudinal deficiency: a modified classification. *J Hand Surg Am.* 1999; 24(6): 1145-55.
7. Colen DL, Lin IC, Levin LS, Chang B. Radial longitudinal deficiency: recent developments, controversies, and an evidence-based guide to treatment. *J Hand Surg Am.* 2017; 42(7): 546-3. doi: 10.1016/j.jhsa.2017.04.012.
8. Takagi T, Seki A, Takayama S, Watanabe M. Current concepts in radial club hand. *Open Orthop J.* 2017; 11: 369-77.
9. Herring JA. *Disorders of the upper extremity.* In: Herring JA, Tachdjian MO; Texas Scottish Rite Hospital for Children. Tachdjian's pediatric orthopaedics. 4th ed. Philadelphia: Elsevier 2008; 483-636.
10. Goldfarb CA, Wall L, Manske PR. Radial longitudinal deficiency: the incidence of associated medical and musculoskeletal conditions. *J Hand Surg Am.* 2006; 31(7): 1176-82.
11. Koskimies E, Lindfors N, Gissler M, Peltonen J, Nietosvaara Y. Congenital upper limb deficiencies and associated malformations in Finland: a population-based study. *J Hand Surg Am.* 2011; 36(6): 1058-65.
12. Vidal-Ruiz CA, Pérez-Salazar D, Calzada-Vázquez-Vela C, Castañeda-Leeder P. Anomalías congénitas más comunes de la mano. *Rev Mex Ortop Ped.* 2012; 14(1): 5-11.