

CASOS CLÍNICOS

Tratamiento de sindactilia

en paciente con síndrome de Apert

Treatment of syndactyly in patient with Apert syndrome

Recibido: 11-07-2022 **Aceptado:** 27-09-2022 **Publicado:** 30-12-2022

DOI: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol30/4/2022/68-76>

Revista **MetroCiencia**
Volumen 30, Número 4, 2022
ISSNp: 1390-2989 **ISSNe:** 2737-6303
Editorial Hospital Metropolitano

Tratamiento de sindactilia en paciente con síndrome de Apert

Treatment of syndactyly in patient with Apert syndrome

Fidel Ernesto Cayón Cayón¹, Gabriel Fernando Alegría Velasco², Juan Pablo Alarcón Serrano³, Carlos Patricio Peñaherrera Carrillo⁴

RESUMEN

El síndrome de Apert (SA) es una patología poco frecuente, caracterizada por malformaciones faciales, craneosinostosis primaria y malformaciones simétricas de las manos y los pies, afecta igual a hombres y mujeres. Se debe a dos mutaciones en el receptor del factor de crecimiento de fibroblastos en el cromosoma 10. La anatomía patológica de la mano incluye sindactilia compleja, con fusión ósea que afecta segundo, tercer y cuarto dedo, además incluye pulgar corto con clinodactilia radial asociado a una duplicación o inserción anormal del músculo abductor pollicis brevis. Se utiliza la clasificación establecida por Upton en 1991, quien clasificó la sindactilia del SA según la severidad en tipo I mano en paleta, tipo II mano en manopla y tipo III mano en capullo de rosa y debe ser usada para guiar manejo quirúrgico. En deformidades donde el pulgar tiene sindactilia simple incompleta será suficiente la profundización de primer espacio interdigital. En caso de sindactilia compleja o simple completa, se realiza corrección del primer dedo.

Palabras clave: Apert; síndrome; acrocefalosindactilia; sindactilia; factor de crecimiento fibroblástico tipo 2 en homo sapiens; deformidad congénita de mano; Upton; clasificación.

ABSTRACT

Apert syndrome (AS) is a rare pathology characterized by facial malformations, primary craniosynostosis and symmetrical malformations of the hands and feet, affecting males and females equally. It is due to two mutations in the fibroblast growth factor receptor on chromosome 10. The pathologic anatomy of the hand includes complex syndactyly, with bony fusion affecting the second, third and fourth fingers, and also includes short thumb with radial clinodactyly associated with a duplication or abnormal insertion of the abductor pollicis brevis muscle. The classification established by Upton in 1991, who classified HS syndactyly according to severity into type I paddle hand, type II mitten hand and type III rosebud hand is used to guide surgical management. In deformities where the thumb has incomplete simple syndactyly, deepening of the first interdigital space will be sufficient. In case of complex or complete simple syndactyly, correction of the first finger is performed.

Keywords: Syndrome; apert; acrocephalosyndactyly syndactyly; homo sapiens fibroblast growth factor 2; congenital hand deformity; Clasification; upton.

Cayón-Cayón F

<https://orcid.org/0000-0001-7419-9663>

Alegría-Velasco G

<https://orcid.org/0000-0003-0659-7103>

Alarcón-Serrano J

<https://orcid.org/0000-0002-4248-6323>

Peñaherrera-Carrillo C

<https://orcid.org/0000-0002-1474-5295>

1. Especialista en Ortopedia y Traumatología. Subespecialista en Cirugía de Mano y Miembro superior. Médico Tratante Hospital Metropolitano. Quito, Ecuador.
2. Especialista en Ortopedia y Traumatología. Subespecialista en Cirugía de Mano y Miembro superior. Médico Tratante Hospital Metropolitano. Quito, Ecuador.
3. Residente de Posgrado de Ortopedia y Traumatología. Universidad Internacional del Ecuador. Quito, Ecuador.
4. Residente de Posgrado de Ortopedia y Traumatología. Universidad Internacional del Ecuador. Quito, Ecuador.



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

*Correspondencia: carlospenaherrera@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Apert (SA) es una patología congénita poco frecuente, conocido también como acrocefalosindactilia tipo 1, se caracteriza por malformaciones faciales, craneosinostosis primaria y malformaciones simétricas de las manos y los pies^{6,8,9,11,13,14,15}. Se debe su nombre a Eugene Apert, un pediatra francés, quien describió en 1906 un estudio con nueve paciente con anomalías con casos reportados entre 1886 y 1905^{1,7,8,9}.

La incidencia de esta patología es de 1:160.000 a 1:200.000 nacidos vivos, igual de frecuente en hombres y mujeres^{2,8,14}.

En 1995 Wilkie y su grupo de trabajo describió dos mutaciones (Ser252Trp, Pro253Arg) en el receptor del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR2)^{9,14,16}, localizado en el brazo largo del cromosoma¹⁰, el cual controla la proliferación celular, diferenciación, migración y supervivencia celular⁸. Más del 98% de los casos son debidos a estas mutaciones^{9,16}. Es un desorden autosómico dominante de origen paterno o resultado de una mutación esporádica⁸.

Clínicamente, se describen múltiples anomalías craneofaciales que incluyen: desarrollo anormal y fusión temprana de suturas craneales, acrocefalia, frente prominente, proptosis, hipertelorismo, nariz aplanada e hipoplasia mediofacial; en las extremidades: severa sindactilia cutánea y ósea simétrica de manos y pies; además retraso en el desarrollo psicomotriz^{8,9,13,14}.

Se han reportado otras anomalías óseas, afectando huesos largos con fusión y acortamiento; en el sistema nervioso central, patología del cuerpo calloso y estructuras límbicas; anomalías cardiovasculares, genitourinarias y cutáneas^{9,11,14}.

La anatomía patológica de la mano incluye sindactilia compleja, con fusión ósea que

afecta segundo, tercer y cuarto dedo, además incluye pulgar corto con clinodactilia radial en la articulación metacarpo-falángica, asociado a una duplicación o inserción anormal del músculo abductor pollicis brevis en la falange distal y sinfalangismo 5,8. Además, se describe alteraciones a nivel de uñas de manos y pies acompañadas de anomalías en los músculos intrínsecos, tendones extrínsecos y neurovasculares^{4,7,8}.

Upton en 1991³, clasificó la sindactilia del SA según la severidad en tipo I, II y III y debe ser usada para guiar manejo quirúrgico. Tipo I: conocida también como mano en paleta o de obstetra, es el tipo más común y menos severo; segundo, tercer y cuarto dedo están fusionados a nivel metafisario de la falange distal y la articulación interfalángica distal ya sea óseo o cartilaginosa, además presenta pulgar libre con sindactilia simple incompleta con espacio interdigital superficial y palma aplanada^{8,10} (*Figura 1*).

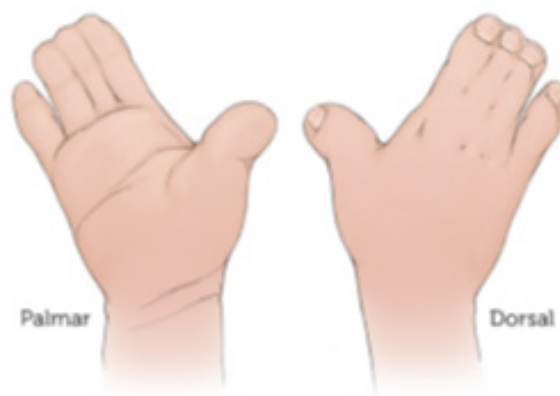


Figura 1. Mano en espada. Upton tipo I. Tomado de Reséndiz A. et al.; Síndrome de Apert. 2013.

Tipo II: conocida también como mano en manopla o en mitón, el primer dedo está fusionado con el segundo de manera completa o incompleta sin unión ósea; la fusión del resto de dedos es similar en tipo I. La palma es cóncava por fusión falángica dis-

tal y la mayoría mantienen adecuado primer espacio interdigital^{8,10} (*Figura 2*).

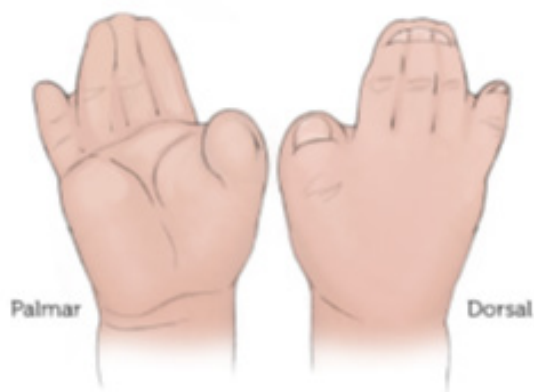


Figura 2. Mano en manopla Upton tipo II. Tomado de Reséndiz A. et al.; Síndrome de Apert. 2013.

Tipo III: Conocida también como mano en capullo de rosa o pezuña, es la más severa y menos común de las tres; el primer dedo está doblado hacia dentro y el resto de dedos son difíciles de distinguir entre ellos por la unión ósea o cartilaginosa que existe a excepción del quinto dedo^{8,10} (*Figura 3*).

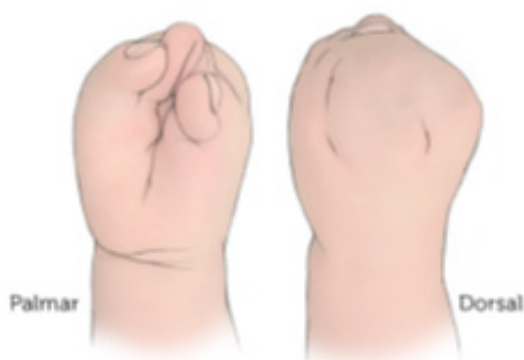


Figura 3. Mano en capullo de rosa. Upton tipo III. Tomado de Tomado de Reséndiz A. et al.; Síndrome de Apert. 2013.

El manejo consiste en una valoración inicial mediante estudios de imagen con radiografías, tomografías computarizadas y resonancia magnética nuclear para determinar el grado de severidad de la malformación y compromiso de estructuras óseas y de partes blandas⁸.

Una vez evaluado el grado de deformidad en manos, se planea la resolución quirúrgica, la cual se sugiere iniciar a los seis meses de edad; desde los tres meses hasta los nueve meses de edad, con intervalos de cirugía cada 6 meses^{5,7,8}.

En las deformidades Upton tipo I y II se considera que la técnica de plastia de cuatro colgajos en z es adecuada (four-flap z-plasty) y la más utilizada debido a la presencia de primer espacio interdigital. Sin embargo, en casos más severos como en la deformidad Upton III son insuficientes, por lo que se puede utilizar colgajos dorsales a nivel del primer espacio interdigital o autoinjertos de piel^{5,7,8}.

Las recomendaciones para el tratamiento es priorizar la creación del pulgar para lograr pinza entre primer y segundo dedo con técnicas tipo osteotomía en la edad de 2-4 años. Upton recomienda intentar de manera agresiva la formación de la pinza mediante la combinación de osteotomía con cuña de apertura para alargamiento de pulgar con resección de sinostosis de cuarto y quinto metacarpiano^{5,7,8}.

En deformidades donde el pulgar tiene sindactilia simple incompleta será suficiente la profundización de primer espacio interdigital. En caso de sindactilia compleja o simple completa, se realiza osteotomía de corrección del primer dedo⁸.

Se describe generalmente una única uña en tercer, cuarto y quinto dedo que según Upton se puede realizar colgajos paroniquiales que representan mejoría sutil en la apariencia de los dedos, aunque la mayoría de los centros optan por no utilizar colgajos especiales para el lecho ungueal^{3,8}.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de un paciente de sexo masculino de 2 años 1 mes de edad, nacido por parto céfalo-vaginal a la edad gestacional de 37 semanas. No se tienen reportes de

los controles prenatales ya que los mismos fueron realizados de forma particular. Al nacimiento permaneció un mes en el área de Neonatología por dificultad para la succión al presentar paladar hendido.

Antecedentes personales: clínicos: diagnosticado de síndrome de Apert al nacimiento. Quirúrgicos: implantación de detractores craneales en febrero del 2019, retiro de detractores craneales e implantación de placa craneal en febrero del 2020. Palatoplastia y craneoplastia por fisura palatina en noviembre del 2020. Neurológico: retardo leve del desarrollo psicomotriz, actualmente pronuncia tres palabras.

Al examen físico se evidencia sindactilia del segundo al quinto dedo de la mano de forma bilateral con espacio interdigital que separa el pulgar del resto de dedos. Pulgar acortado con desviación hacia radial bilateral. Oposición del pulgar (pinza) y movimiento no valorables por condición. (Fig. 4 y 5).



Figura 4. Examen físico, mano izquierda.

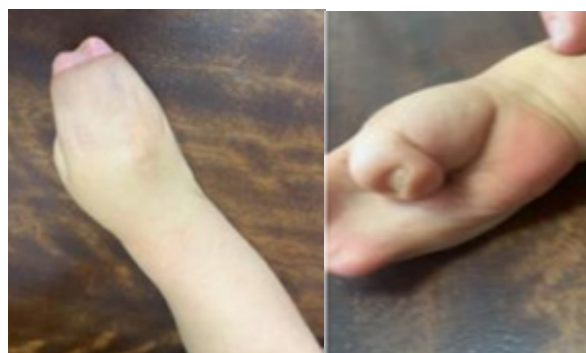


Figura 5. Examen físico, mano derecha.

Se realiza radiografía anteroposterior y lateral de control de mano donde se observa: Derecha: sinfalangismos múltiples, placa ósea transversa distal que fusiona segundo con el tercer rayo tercero con el cuarto rayo, fusión del cuarto con el quinto metacarpo (Figura 6). Izquierda: sinfalangismos múltiples, placa ósea transversa distal que fusiona quinto rayo con el cuarto y tercer rayo con el segundo (Figura 7).



Figura 6. Radiografía anteroposterior y lateral, mano derecha.



Figura 7. Radiografía anteroposterior y lateral, mano izquierda.

Por los hallazgos mencionados se decide ingreso para realización de separación de sindactilias de forma bilateral más cosecha y colocación de injerto cutáneo abdominal.

Técnica quirúrgica¹⁹

Se planifica, cosecha y configura colgajos dorsales tomados de la región abdominal para su posterior colocación a nivel dorsal posterior a la liberación de las sindactilias (*Figura 8*).



Figura 8. Cosecha de injerto cutáneo abdominal.

Planificación de abordajes dorsales y palmares con ayuda de marcador dermatográfico con el objetivo de liberar sindactilias y crear espacios interdigitales (*Figura 9*).

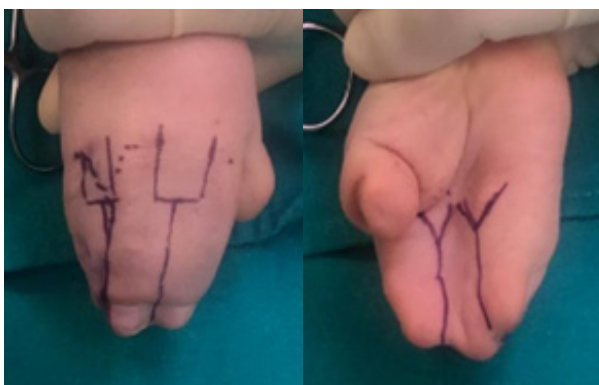


Figura 9. Planificación de abordajes.

Incisión y profundización por planos, región dorsal, hasta identificación de barras transversas interfalángicas, posterior a lo cual se realiza osteotomía y eliminación de las mismas (*Figura 10*).



Figura 10. Profundización por planos y osteotomías de barras transversas.

Cobertura de regiones laterales de los dedos con injerto de piel cosechado de la región abdominal (*Figura 11*).



Figura 11. Colocación de injerto y sutura de piel.

Seguimiento

Se realiza seguimiento del caso a los 10 días posquirúrgicos en el cual no se evidencia zonas de necrosis cutánea, adecuado tejido de granulación sin dehiscencia de suturas, llenado capilar distal menor a 3 segundos (*Figura 12*). Control posquirúrgico a los cuatro meses del procedimiento, en el cual se evidencia una cobertura cutánea adecuada de los dedos de ambas manos y presencia de oposición del pulgar o pinza bilateral (*Figura 13*).



Figura 12. Control posquirúrgico a los 10 días.



Figura 13. Control posquirúrgico a los 4 meses.

DISCUSIÓN

Con el pasar de los años se han desarrollado técnicas quirúrgicas más simplificadas y comprensibles en cuanto a las anomalías complejas de la mano asociada a SA. Los resultados posquirúrgicos van más allá de la parte estética debido a que el objetivo es conseguir una mano funcional con oposición del pulgar y obtener el movimiento de pinza; los cuales son fundamentales para el desarrollo de la propiocepción y la motricidad fina. Cabe destacar que la mayoría de casos con SA presentan anquilosis de las interfalángicas proximales (sinfalangismos). En el paciente mencionado se observó en las radiografías de control la presencia de fusión de partes blandas y hueso (barras óseas-cartilaginosas a nivel de falanges distales). Motivo por el cual una Z-plastia es insuficiente en este caso debido a que se catalogó como una mano Upton tipo II, siendo necesario realizar abordajes dorsales y palmares, osteotomía de las barras y cobertura cutánea con injerto. Se optó en este caso por la configuración de cuatro dedos en vez de cinco ya que existe el riesgo de necrosis cutánea al tener mayor manipulación en el sitio quirúrgico¹⁹. Siendo lo adecuado valorar una segunda interven-

ción quirúrgica a partir de los 6 meses de la cirugía previa⁸. La región abdominal es una excelente zona para cosecha y toma de injerto cutáneo ya que la misma nos beneficia de la elasticidad y resistencia necesarias para la cobertura de la mano. Los controles posquirúrgicos evidenciaron buena evolución del injerto cutáneo con un adecuado llenado capilar. A los 4 meses la presencia de pinza y oposición del pulgar se hacen evidentes, cumpliendo los objetivos que se plantearon al momento de la planificación quirúrgica con el adicional de la satisfacción por parte de los padres¹⁷.

Contribución de los autores:

a) Concepción y diseño del trabajo: FC, GA, JA, CP.

b) Análisis e interpretación de datos, redacción del manuscrito y revisión crítica del manuscrito: FC, GA, JA, CP.

c) Aprobación de su versión final: FC, GA.

d) Aporte de paciente o material: FC, GA.

e) Asesoría técnica o administrativa: todos los autores.

Conflicto de intereses:

Los autores declaramos no tener ningún conflicto de interés personal, financiero, intelectual, económico y de interés corporativo con el Hospital Metropolitano y los miembros de la revista MetroCiencia.

Financiación:

No fue necesario financiamiento económico.

Agradecimiento:

Los autores agradecemos al Hospital Metropolitano por constituirse en el centro principal de aprendizaje del desarrollo de nuestra educación como posgradistas de Traumatología y Ortopedia de la Universidad Internacional del Ecuador, además a

los médicos tratantes que nos facilitaron la información para el desarrollo de este tema.

Bibliografía

1. **Apert E.** De l'acrocéphalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hôp Paris 1906; 23:167010-1330.
2. **Kaplan, L. C.** 1991. "Clinical Assessment and Multispecialty Management of Apert Syndrome". Clinics in Plastic Surgery 18 (2): 217-25.
3. **Upton J.** Apert syndrome. Classification and pathologic anatomy of limb anomalies. Clin Plast Surg. 1991 Apr;18(2):321-55. PMID: 2065493.
4. **Holtzen, I. W., A. W. Smith, A. J. Bourne, and D. J. David.** 1997. "The Apert Syndrome Hand: Pathologic Anatomy and Clinical Manifestations". Plastic and Reconstructive Surgery 99 (6): 1681-87.
5. **Fearon, Jeffrey A.** 2003. "Treatment of the Hands and Feet in Apert Syndrome: An Evolution in Management". Plastic and Reconstructive Surgery 112 (1): 1-12; discussion 13-19. doi:10.1097/01.PRS.0000065908.60382.17.
6. **Von Gernet S, Golla A, Ehrenfels Y, Schuffenhauer S, Fairley JD.** Genotype-phenotype analysis in Apert syndrome suggests opposite effects of the two recurrent mutations on syndactyly and outcome of craniofacial surgery. Clin Genet. 2000;57(2):137-9.
7. **Guero S, Vassia L, Renier D, Glorion C.** Surgical management of the hand in Apert syndrome. Handchirurgie Mikrochirurgie Plast Chir. 2004;36(2-3):179-85.
8. **Pettitt DA, Arshad Z, Mishra A, McArthur P.** Apert syndrome: A consensus on the management of Apert hands. J Cranio-Maxillofacial Surg [Internet]. 2017;45(2):223-31. Available from: <http://dx.doi.org/10.1016/j.jcms.2016.11.018>
9. **Arroyo López AP, Solano Muñoz H, Rojas Murrillo VM.** Síndrome compartimental, generalidades, consenso diagnóstico y técnica quirúrgica. Rev Clínica Esc Med UCR-HSJD. 2018;8(2).
10. **Alejandra Reséndiz Martínez I, Nava Uribe E, Hospital P, Quiroz Gutiérrez F, Alejandra Reséndiz Martínez Horacio Nelson I, Moderna C, et al.** Síndrome de Apert. 2013;173-9. Available from: www.medigraphic.org.mx
11. **Li HH, Hao YP, Du L, Jia FY.** A case report of Apert syndrome. Chinese J Contemp Pediatr. 2011;13(7):604-5.

12. **Koca TT.** Apert's syndrome: A case report with review of the literature. *North Clin Istanbul.* 2016;3(2):135–9.
13. **Datta S, Saha S, Kar A, Mondal S, Basu S.** Apert syndrome. *J Assoc Physicians India.* 2014;62(SEP):845–7.
14. **Saeteros X, Serrano A, Peñafiel B.** bioblio.pdf. Quito, Ecuador: *Revista Ecuatoriana de Pediatría*; 2016. p. 38–41.
15. **Longhi I.** Síndrome de Apert. 1989;21(4):173–9.
16. **Wilkie AOM, Slaney SF, Oldridge M y cols.** Apert syndrome results from localized mutations of FGFR2 and is allelic with Crouzon syndrome. *Nat Genet* 1995; 9:165-172.
17. **Chang J, Danton TK, Ladd AL, Hentz VR.** Reconstruction of the hand in Apert syndrome: a simplified approach. *Plast Reconstr Surg.* 2002 Feb;109(2):465-70; discussion 471. doi: 10.1097/00006534-200202000-00008. PMID: 11818821.
18. **Acharya AM, Ravikiran N, Jayakrishnan KN, Bhat AK.** The role of pedicled abdominal flaps in hand and forearm composite tissue injuries: Results of technical refinements for safe harvest. *J Orthop.* 2019 May 3;16(4):369-376. doi: 10.1016/j.jor.2019.04.008. PMID: 31193279; PMCID: PMC6525282.
19. **Raposo-Amaral CE, Denadai R, Furlan P, Raposo-Amaral CA.** Treatment of Apert Hand Syndrome: Strategies for Achieving a Five-Digit Hand. *Plast Reconstr Surg.* 2018 Oct;142(4):972-982. doi: 10.1097/PRS.0000000000004815. PMID: 29994846.

Cómo citar: Cayón-Cayón F, Alegría-Velasco G, Alarcón-Serrano J, Peñaherrera-Carrillo C. Tratamiento de sindactilia en paciente con síndrome de Apert. *MetroCiencia* [Internet]. 30 de diciembre de 2022; 30(4):68-76. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol30/4/2022/68-76>