

Reporte de caso

Sinostosis metatarsal y braquidactilia congénita en paciente pediátrico. Reporte de caso.

Metatarsal synostosis and congenital brachydactyly in a pediatric patient. Case report.

Paula Andrea Solano-Dazzarola^{1,a}, Camilo Ramírez-Barrera^{1,a}

1. Estudiante de Medicina.

a. Facultad de Ciencias de la Salud, Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia)

CORRESPONDENCIA

Isabella Flórez-Neira

ORCID ID <https://orcid.org/0000-0002-9557-6621>

Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia)

E-mail: psolanodazzarola18@gmail.com

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 30 de octubre de 2023.

ACEPTADO: 4 de diciembre de 2023.

RESUMEN

Introducción: La braquidactilia y sinostosis metatarsal son alteraciones óseas infrecuentes con repercusiones en el crecimiento y desarrollo infantil. Objetivo: Exponer un reporte de caso de sinostosis metatarsal en conjunto con braquidactilia en un paciente pediátrico y sus repercusiones en el desarrollo. **Materiales y métodos:** Revisión bibliográfica de 13 artículos en bases de datos como PubMed y Scopus utilizando términos normalizados y ecuaciones de búsqueda que cumplen los criterios de inclusión y exclusión. **Resultados:** Son displasias óseas cuya sintomatología principal es el dolor el cual se exagera durante el crecimiento secundario a la distribución de fuerzas mecánicas y peso axial. Las consecuencias comprenden alteraciones en el desarrollo psicomotriz, especialmente en aquellos de temprana presentación. **Conclusiones:** Las manifestaciones clínicas fluctúan desde alteraciones físicas hasta limitación en la capacidad funcional; la coexistencia no solo equivale a un número aún más reducido de pacientes, sino que a mayores alteraciones en el desarrollo motor y funcional.

Palabras clave: Braquimetatarsia, fijación externa, osteotomía, pie, metatarso, sinostosis.

ABSTRACT

Introduction: Brachydactyly and metatarsal synostosis are rare bone disorders with repercussions on childhood growth and development. **Objective:** To present a case report of metatarsal synostosis in conjunction with brachydactyly in a pediatric patient and its repercussions on development. **Materials and methods:** Bibliographic review of 13 articles in databases such as PubMed and Scopus using standardized terms and search equations that meet the inclusion and exclusion criteria. **Results:** They are bone dysplasias whose main symptomatology is pain which is exacerbated during growth secondary to the distribution of mechanical forces and axial weight. The consequences include alterations in psychomotor development, especially in those of early presentation. **Conclusions:** Clinical manifestations range from physical alterations to limitations in functional capacity; Coexistence not only equates to an even smaller number of patients, but also to greater alterations in motor and functional development.

Key words: Brachymetatarsia, external fixation, osteotomy, foot, metatarsal, synostosis.

Solano-Dazzarola PA, Ramírez-Barrera C. Sinostosis metatarsal y braquidactilia congénita en paciente pediátrico. Reporte de caso. *Salutem Scientia Spiritus* 2023; 9(4):81-85



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

INTRODUCCIÓN

La braquidactilia es una alteración ósea poco frecuente definida como el acortamiento anormal del metatarso¹ y su incidencia se aproxima entre el 0,02% al 0,05% de la población siendo su presentación predominante en mujeres. Esta es clasificada en 3 tipos; braquidactilia idiopática que representa el mayor porcentaje de casos, congénita y adquirida para las cuales en la literatura existen diversos tipos de manejo los cuales deben ser individualizados a la necesidad de cada paciente, enfocándose en el bienestar sintomatológico del individuo.¹ Con respecto a las sinostosis tarsales, estas representan una de las etiologías más prevalente de dolor en pie y se conoce como la fusión congénita anormal de dos o más huesos del tarso,² que si bien equivalen a un número reducido de casos, su presentación es de gran importancia respecto a sintomatología y biomecánica del pie.

El desarrollo neuromotor del individuo es esencial ya que involucra la adquisición y evolución de habilidades motoras a lo largo de su existencia y esto cobra gran importancia en aquellos niños que presentan discapacidades físicas puesto que enfrentan desafíos significativos en su desempeño diario lo cual puede ser resultado de diversos factores como condiciones congénitas, hereditarias, infecciones, problemas metabólicos, traumatismos o enfermedades neurodegenerativas, entre otros.³

Estas discapacidades pueden manifestarse de forma permanente o ser susceptibles de corrección; como ocurre en los casos de malformaciones óseas, donde las intervenciones quirúrgicas han demostrado ser eficaces en la corrección de anomalías estructurales, lo que a su vez reduce la discapacidad y mejora el desarrollo psicomotor al igual que la integración sensorial; ésta definida como la “unificación, organización y combinación de todos los sentidos del cuerpo que permiten al ser humano dar una respuesta eficaz ante las acciones motoras y las habilidades adaptativas en diferentes entornos”.⁴ Este proceso permite que los niños y niñas en crecimiento ejerciten sus sentidos y obtengan información del entorno, lo que contribuye a la construcción de procesos básicos del conocimiento.⁴ Por lo tanto, es de vital importancia abordar las discapacidades y cuando sea posible intervenir adecuadamente, siempre para el bienestar del individuo.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de cinco años de edad producto de gestación bicorial biamniótica con óbito fetal de melliza a los 5 meses de gestación, embarazo a término, sin complicaciones ni requerimiento de hospitalizaciones. Peso al nacer de 2750 gramos, talla de 49 cm, sin alteraciones morfológicas.

Madre de 29 años, sin complicaciones reportadas en embarazos previos, sin antecedentes personales o familiares de importan-



Figura 1. Radiografía de pie en proyecciones AP y lateral izquierda.

cia, niega consumo de tóxicos durante la gestación; reporta suplementación con micronutrientes del embarazo ácido fólico, hierro y calcio.

Paciente con único diagnóstico de dishidrosis hasta la fecha quien acude al servicio de Ortopedia y Traumatología por cuadro clínico de un año de evolución de dolor persistente en pies bilateral con predominancia del lado izquierdo asociado a la realización de actividad física sin otros síntomas asociados. La madre niega sobreuso o actividad física excesiva, dolor asociado al tipo de calzado ni presencia de traumatismos recientes en extremidades inferiores.

A la consulta, la madre aporta reporte e imagen de radiografía de pie bilateral institucional donde se observa sindactilia del cuarto metatarso, sinostosis del cuarto y quinto metatarsiano del pie izquierdo, braquidactilia del quinto artejo del pie izquierdo (Figura 1). Al examen físico se evidencia pie flexible con arco longitudinal presente, hallux valgus izquierdo, quinto dedo del pie traspasado izquierdo, retropié en neutro, neutro tibial, sindactilia del cuarto pie izquierdo.

TRATAMIENTO

Se realiza procedimiento quirúrgico: Osteotomía del hueso del tarso con fijación interna. Entre los hallazgos se identifico deformidad congénita del pie izquierdo asociado con sinostosis del

cuarto y quinto metatarsiano con deformidad en plano coronal y sagital del arco plantar del pie ; secundaria deformidad en hallux valgus y clinodactilia del quinto artejo , juanetillo lateral con bunion medial y lateral.

Se realizó procedimiento quirúrgico por medio de tres vías:

- Vía 1: Se realiza abordaje percutáneo a quinto artejo en región plantar.
- Vía 2: Se realiza tenosis de flexión y tenotomía del mismo + capsulotomía percutánea logrando corrección de clinodactilia.
- Vía#3: Se realiza abordaje a nivel de bunion de hallux. disección por plano disección subperiósticos y realización de bunionectomía percutánea con uso de fuerzas de Shannon.

Verificando bajo guía de intensificador de imágenes adecuada resección del mismo. Se verifica adecuada corrección completa de la deformidad del pie y se realiza fijación provisional con clavos 1,2 mm posterior retiro del mismo y fijación definitiva con clavos adicional de 1,2 mm verificando adecuada posición bajo visión directa y de intensificador de imágenes.

Hallazgos intraoperatorios

Deformidad congenita de pie izquierdo asociado con sinostosis en cuarto y quinto metatarsiano con deformidad en plano coronal y sagital del arco plantar del pie, secundaria deformidad en hallux valgus + clinodactilia de quinto artejo, juanetillo lateral con bunion medial y lateral.

SEGUIMIENTO Y EVOLUCIÓN

Se realiza seguimiento post quirúrgico 6 meses post osteotomía donde la paciente presenta mejoría clínica, en el momento sin alteraciones morfológicas evidentes al examen físico, arco plantar presente bilateralmente, sin alteraciones de la marcha o dolor con el calzado. La madre refiere que la paciente no presenta quejas referente al dolor durante la actividad física lo que le ha permitido mejorar su clase funcional y desarrollo psicomotor.

DISCUSIÓN

Braquidactilia

La braquidactilia es considerada una alteración o displasia ósea poco frecuente y es definida como el acortamiento anormal del metatarso o metacarpo presente en diversos grupos etarios¹ y su incidencia se aproxima entre el 0,02% al 0,05% en la población a nivel mundial siendo predominante en el sexo femenino con una relación aproximada de 25:1. Si bien es una alteración poco frecuente, su etiología no está bien establecida dentro de la literatura,

no obstante, pese a las múltiples teorías de su origen; se plantea como producto del cierre prematuro de la placa epifisiaria llevando como consecuencia al retardo del crecimiento.¹ Adicionalmente, se han descrito varios casos de braquidactilia congénita tipo C debido a la mutación de parada en el gen GDF5 con herencia autosómica dominante y expresividad variable, por lo que puede considerarse una patología multifactorial.⁴

La mayoría de individuos con braquidactilia son inicialmente asintomáticos, sin embargo con el tiempo y con el aumento del peso axial asociado al crecimiento puede conllevar a la presentación de síntomas de instauración paulatina como lo es el cansancio, dolor durante la marcha prolongada, hiperqueratosis localizada zonas de presión del pie e incluso alteraciones en el patrón de la marcha. La mayoría de casos presentan síntomas relacionados a la alteración mecánica producida por la variación del arco a nivel de las cabezas de los metatarsos. A pesar de esto, la principal causa de consulta no es el dolor, sino el efecto estético que produce el acortamiento del artejo y las consecuencias psicológicas asociadas con dicha deformidad.⁴

Con respecto a su clasificación, esta es agrupada en 3 tipos; la braquidactilia idiopática que representa el mayor porcentaje de casos; congénita relacionada con Síndrome de Down, Turner, Larsen, Albright y el enanismo dismórfico; por último, la presentación adquirida , consecuencia de procesos reumáticos, infecciones, tumores, lesiones por radiación, procedimientos quirúrgicos, entre otros. Si bien existen distintos tipos de braquidactilia, se han descrito manejos diversos los cuales idealmente deben ser individualizados a la necesidad de cada paciente siempre enfocado en el bienestar sintomatológico del individuo.⁴ Cuando se manifiesta de forma única, el artejo más afectado es el cuarto, seguido del primero y el quinto.

La clínica de la enfermedad predomina a partir de los 4 años; siendo este el momento cuando se hace más evidente en la población sintomática. La principal manifestación es el dolor, sin embargo puede presentarse también incomodidad con el calzado, formación de hiperqueratosis dorsales y deformidades en varo o valgo de los otros artejos para suplir el espacio y redistribuir las fuerzas mecánicas de forma uniforme como se haría en un pie sin deformidad. El diagnóstico se realiza a partir de una historia clínica completa y se confirma con radiografías de pie en proyecciones AP (anteroposterior) y lateral cuyos hallazgos incluyen la pérdida del arco paradójico metatarsiano y acortamiento de aproximadamente 5 mm.^{1,4}

El tratamiento de la patología debe, a pesar de presentarse tempranamente (pico de presentación a los cuatro años) , postergarse hasta los 12 años dado que es el periodo del desarrollo donde finaliza el crecimiento óseo.⁵ No obstante, es pertinente realizar correctamente la determinación de posibles diagnósticos diferen-

ciales previo al curso de tratamiento definitivo. En la literatura se han descrito múltiples consecuencias asociadas a displasias óseas como la braquidactilia como lo es la artropatía familiar la cual se conoce como una entidad monogénica autosómica dominante. Esta se caracteriza por presentarse en individuos sanos quienes durante la primera década debutan con artropatía de tipo progresiva interfalángica, metacarpofalángicas y metatarsfalángicas acompañado de edema de tejidos blandos siendo mayor la afectación articular con el paso de las décadas, se presenta deformidad y lesiones similares a los nódulos de Heberden y Bouchard. Es por ello que resulta importante descartar diferentes etiologías dado que es el seguimiento en el tiempo el mejor aliado a la hora del diagnóstico y vigilancia de la progresión de la enfermedad.⁶

Sinostosis tarsal

Las sinostosis del tarso equivalen aproximadamente al 12% de las malformaciones y se caracterizan por segmentaciones fallidas del mesénquima primario que pueden ser secundarias a lesiones a nivel articular del pie las cuales producen relaciones fibrosas, cartilaginosas u óseas entre los huesos del tarso; siendo las más frecuentes entre el astrágalo- calcáneo y calcáneo-escafoides que comprenden alrededor del 90% de los casos.^{6,7}

Si bien su etiología no está bien dilucidada, estudios retrospectivos en población pediátrica han demostrado que solamente alrededor de 4% de los casos presentan antecedente familiar de la malformación por lo que no puede explicarse en su totalidad por la carga genética; en especial dada la dificultad para realizar estudios de casos retrospectivos por la historia natural de la enfermedad, siendo esta asintomática en la gran mayoría de casos por lo que gran parte de ellos no son diagnosticados.^{6,7}

Respecto a su presentación, en el 50% de los casos la coalición suele ser bilateral y la herencia de esta ocurre sobre una base autosómica dominante de baja penetrancia en la cual los familiares de primer grado tienen mayor prevalencia, aunque suele ser asintomática en la gran mayoría de los individuos.⁷ La edad promedio de presentación oscila entre los 7 y 11 meses con pocas diferencias entre hombres y mujeres dado que el motivo de consulta principal es el pie plano contracto por contractura de la musculatura peronea; cabe resaltar que no es patognomónico de la enfermedad y puede ser manifestado con otro tipo de alteraciones y pie plano valgo con tendencia a la rigidez. Otros síntomas incluyen dolor, sensación de cansancio en los pies en especial al final del día. Independientemente de la sintomatología principal, en la gran mayoría de los casos se evidencia limitación en el movimiento de las articulaciones en los huesos del tarso con predominio en donde se evidencia la sinostosis.

Las sinostosis del tarso son lesiones congénitas que si bien se manifiestan en el nacimiento, se evidencian durante la adoles-

encia dado que los síntomas aumentan con la actividad física y la sobrecarga articular y ósea asociada al crecimiento. En casos donde la sinostosis sea de etiología cartilaginosa, esta produce síntomas al osificarse y aumentar la rigidez articular puesto que el tejido conectivo puede ser total o parcialmente osificado (sinostosis) o consistir de cartilago (sincondrosis) o tejido fibroso (sindesmosis), de esto depende el nivel de sintomatología que presenta el paciente.⁷

El diagnóstico se fundamenta en el examen físico donde se manifiesta dolor durante las actividades físicas como síntoma principal que se acompaña en múltiples ocasiones con esguinces de tobillo por lo que se debe siempre evaluar la restricción del movimiento del pie. Se pueden realizar también radiografías de pie en proyección oblicua (Proyección de Sloman) que confirma las sinostosis calcáneo-navicular; es importante mencionar la necesidad de realizar TAC para el diagnóstico pero cuya utilidad radica en describir el tipo, sitio y extensión de la sinostosis para la cual se usan los criterios descritos por Kumar que además confirma las sinostosis talo-calcánea.⁷ De acuerdo a los hallazgos imagenológicos, pueden clasificarse en tipo I (sinostosis) que se define como la presencia de un puente óseo; tipo II (sincondrosis) como estrechamiento marcado de la faceta con irregularidad cortical marginal, y tipo III (sindesmosis) como el estrechamiento leve de la faceta con o sin irregularidad cortical menor.⁷

El tratamiento de elección es la resección tarsal abierta, sin embargo puede ser realizado por artroscopia en caso de presentar los signos y síntomas propios de esta que incapaciten el desarrollo y funcionalidad. En la literatura se ha descrito el beneficio del tratamiento no quirúrgico el cual consiste en soportes ortopédicos para el arco, yesos para caminar, inmovilización del pie en varo o en posición neutra y fármacos antiinflamatorios no esteroideos lo que representa un manejo menos invasivo con alta posibilidad de funcionalidad.^{7,8}

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

Con respecto a los diagnósticos diferenciales, estos representan malformaciones complejas de trastornos genéticos que afectan a varios sistemas que pueden estar acompañados de braquidactilia sindrómica; algunos ejemplos son el Síndrome de Rubinstein-Taybi, el Síndrome de Holt-Oram o la trisomía 21, disostosis óseas como la acrocefalosindacia, la displasia cleidocraneal o la displasia campomélica.⁸ Adicionalmente encontramos otros diagnósticos como metatarsalgia, neuroma de Morton y la sinostosis congénita de los huesos del tarso.⁹⁻¹³

CONCLUSIONES

Si bien alteraciones óseas como la braquidactilia y las sinostosis del tarso son malformaciones poco frecuentes en la población

pediátrica, representan un grupo importante de pacientes que consultan por diversos tipos de manifestaciones que fluctúan desde lo estético hasta limitaciones en la capacidad funcional. La coexistencia de ambas alteraciones no solo equivale a un número aún más reducido de pacientes sino que también consecuentemente conlleva a mayores alteraciones en el desarrollo motor y funcional del individuo.

Las manifestaciones clínicas de la enfermedad son variadas, por lo que el examen físico minucioso y la historia clínica detallada de los pacientes equivale en gran medida al método diagnóstico electivo de la enfermedad. En el caso expuesto, la anamnesis representa el pilar angular fundamental para la sospecha de la alteración dada la inconformidad con el calzado y el dolor presente durante la realización de actividad física. De igual manera, es pertinente recalcar la importancia de los estudios imagenológicos para la comprobación de la enfermedad y de esta manera determinar el abordaje quirúrgico.

El conocimiento de malformaciones congénitas como las expuestas implican comprender el crecimiento y desarrollo desde un enfoque multidisciplinar, es decir, teniendo en cuenta la etapa del desarrollo psicomotor del paciente, el crecimiento óseo y las características conductuales esperadas para la edad, con lo que en conjunto pueden realizarse diagnósticos de exclusión y finalmente llegar al diagnóstico principal.

REFERENCIAS

1. Rincón C DF, Guzmán R V, Padilla R LC, Rincón CPA, et al. Braquimetatarsia: Revisión de la literatura a propósito de dos casos. Informe de casos. Rev Univ Ind Santander Salud [Internet]. 2015;47(3):361–6. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.18273/revsal.v47n3-2015009>
2. Minguella J, Terricabras L, Cabrera M. Sinostosis congénita del tarso. Rev Ortop Traumatol [Internet]. 2005 [citado el 25 de mayo de 2023];49(2):121–5. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-cirugia-ortopedica-traumatologia-129-pdf-13072552>
3. Guambiango GG, Navas MG. La integración sensorial como herramienta para el desarrollo integral en niños y niñas con discapacidad. Ecos de la Academia-Universidad Técnica del Norte. 2020;6(12):69-78.
4. Zambrano-Rivera MM. Discapacidad física en niños inscritos en escuelas fiscales de educación inicial y básica ubicadas en la parroquia los esteros del cantón de Manta. Polo del Conocimiento. 2018;3(8):486-499.
5. Travieso-Suárez L, Pereda A, Pozo-Román J, Pérez de Nanclares G, Argente J. Braquidactilia tipo C debida a mutación de parada en el gen GDF5. An Pediatr (Barcelona) [Internet]. 2018;88(2):107–9. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2017.03.001>
6. Horta-Baas G, Vergara-Sánchez I, Romero-Figueroa M del S. Artropatía con braquidactilia familiar: una causa infrecuente de deformidad articular en el adolescente. Med Clin (Barc) [Internet]. 2017;149(11):512–3. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1016/j.medcli.2017.06.039>
7. Abdullah Addar, Yousef Marwan, Nizar Algarni, Nabil Algarni, Gregory K. Berry, Thierry Benaroch. Tarsal coalition: Systematic review of arthroscopic management. The Foot. 2021;49:101864. <https://doi.org/10.1016/j.foot.2021.101864>.
8. Pierre-Louis Docquier, Pierre Maldaque, Maryse Bouchard. Tarsal coalition in paediatric patients. Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research. 2019;105(1, Supplement):S123-S131. <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2018.01.019>.
9. Orphanet (2018). Disostosis con braquidactilia. https://www.orphanet/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=69028
10. Mayo Clinic (2021). Metatarsalgia - Diagnóstico y tratamiento. <https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/metatarsalgia/diagnosis-treatment/drc-20354795>
11. Universidad de Navarra (2001). Sinostosis congénitas del tarso. https://dadun.unav.edu/bitstream/10171/34764/1/Rev_Med_Univ_Navarra_2001_45%281%29_43-52.pdf
12. Revista Española de Reumatología (2004). Alteraciones de la bóveda plantar. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-espanola-reumatologia-29-articulo-alteraciones-boveda-plantar-13055069>
13. Revista Médica Clínica Las Condes (2010). Anomalías craneofaciales. <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-anomalias-craneofaciales-S0716864010705009>