

RESIDENCIA SANITARIA DE LA SEGURIDAD SOCIAL «NUESTRA SEÑORA DEL PERPETUO SOCORRO». BADAJOZ

SERVICIO DE TRAUMATOLOGÍA Y CIRUGÍA ORTOPÉDICA

Jefe de Servicio: J. ENRIQUEZ

SERVICIO DE RADIODIAGNÓSTICO

Jefe de Servicio: R. GALLARDO

# **Sinostosis del carpo y el tarso con sinfalangismo de manos y pies**

## **Estudio familiar**

J. M. CORTES, G. GONZALEZ, L. MARQUEZ, J. M. VIVAS y M. QUILES

### **RESUMEN**

Presentamos el estudio clínico y radiológico de sinostosis del carpo y el tarso con sinfalangismo en manos y pies de siete sujetos en una familia con trece personas afectadas y una herencia autosómica dominante.

Descriptor: Sinostosis del carpo y el tarso. Sinfalangia.

### **SUMMARY**

We are presenting a clinical and radiological study of sinostosis of carpus and tarsus associated with symphalangism in seven of a family of thirteen affected with an autosomal dominance inheritance.

Key words: Carpal and tarsal fusion. Symphalangism.

AUSTIN en 1951, publicó la asociación de sinostosis del tarso y sinfalangismo. GEELHOOD, NEEL y DAVIDSON en 1969, publicaron esta misma asociación en dos familias.

En el presente artículo comunicamos el estudio familiar, de un cuadro de sinostosis del tarso y carpo con sinfalangismo, en cinco generaciones, con trece personas afectas, de las cuales una había fallecido.

De los doce restantes, siete fueron explorados clínicamente y solo seis radiográficamente. Todos mostraron extrañeza y resis-

tencia a nuestro interés, creyéndolo fuera de lugar, ya que la deformidad les preocupaba muy poco, y no les impedía hacer una vida normal.

El paciente índice era un varón de 20 años, agricultor. Ingresó de urgencia, con un cuadro de cojera, dolor en la ingle izquierda, de una semana de evolución, sin presentar fiebre. En la exploración clínica hallamos un muchacho delgado de 170 centímetros de estatura, con buen estado general, marcha claudicante y signo de Trendelenburg positivo en el lado izquierdo. En la

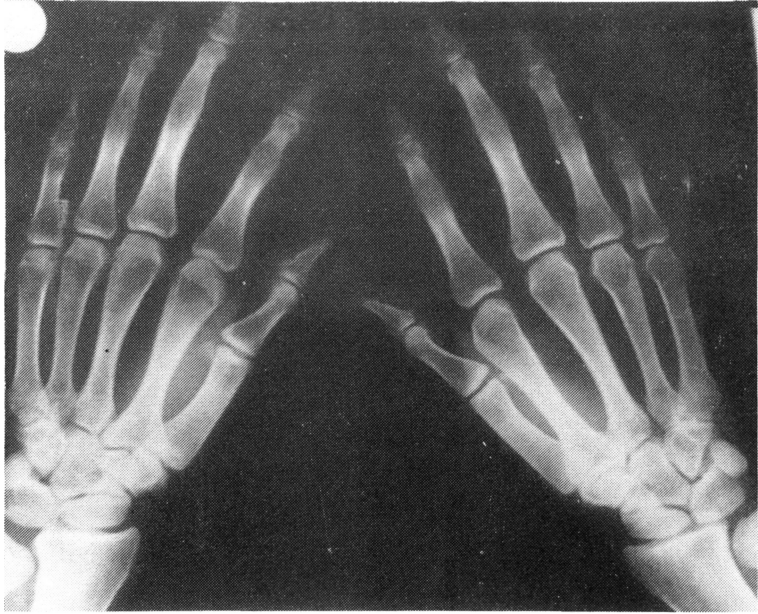


FIG. 1.— Radiografía antero-posterior de ambas manos del enfermo índice, en la que se aprecia la sinostosis del hueso grande y trapezoide, y del semilunar con el piramidal. Obsérvese el aplanamiento de la superficie articular de todos los metacarpianos y especialmente del primero. Es evidente la sinfalangia.



FIG. 2.— Radiografía oblicua de un pie del enfermo índice, en el que existe fusión del astrágalo con el navicular, y del calcáneo con el cuboides. El segundo y tercer metatarsiano está fusionado a la segunda y tercera cuña respectivamente. Hay sinfalangia con desaparición de las articulaciones interfalángicas proximales.

cadera izquierda, no existía flexión fija, la flexión era de 90°, la adducción de 20°, la abducción de 30°, la rotación externa de 30° y la rotación interna de 10°. En manos y pies se apreciaba desaparición de las líneas cutáneas de las articulaciones interfalángicas de los últimos cuatro dedos, así como en las interfalángicas distales de los dedos cuarto y quinto. Presentaba pie plano intenso bilateral, con una flexión plantar de 40°, y una extensión de 10°, a nivel de la articulación tibio-peroneo-astragalina. En ambos codos existía una limitación de los últimos grados de flexión, con limitación de la supinación de 20°. La flexión de muñecas era de 70° y la extensión de 45°.

El recuento de leucocitos, la fórmula, la velocidad de sedimentación, el calcio, fósforo, fosfatasas alcalinas, ácido úrico, glucosa, urea, proteínas totales, proteinograma, eran normales. Las aglutinaciones tíficas, paratíficas y melitensis fueron negativas. El estudio analítico de la orina era normal.

El estudio radiográfico mostró la existencia de sinostosis del carpo y tarso, así como sinfalangia del 2.º, 3.º, 4.º y 5.º dedo de ambos pies y manos (figuras 1 y 2). En las radiografías de los codos se apreciaba displasia de la cabeza del radio, del cóndilo humeral (figura 3). Las radiografías de ambas caderas eran normales.

Se le practicó punción de cadera izquierda, de la que se obtuvo un centímetro cúbico de líquido sinovial de aspecto y analítica normal.

Fue tratado con reposo en cama y tracción blanda de 2'5 kg. en pierna izquierda, y al cabo de quince días la movilidad de esa cadera era normal, permaneciendo en reposo en cama sin tracción durante las siguientes cuatro semanas. Cuando fue visto en revisión a los tres, seis y doce meses, se encontraba libre de síntomas y signos a nivel de su cadera izquierda.

Toda la familia fue llamada para realizar la exploración clínica, pero sólo consigui-

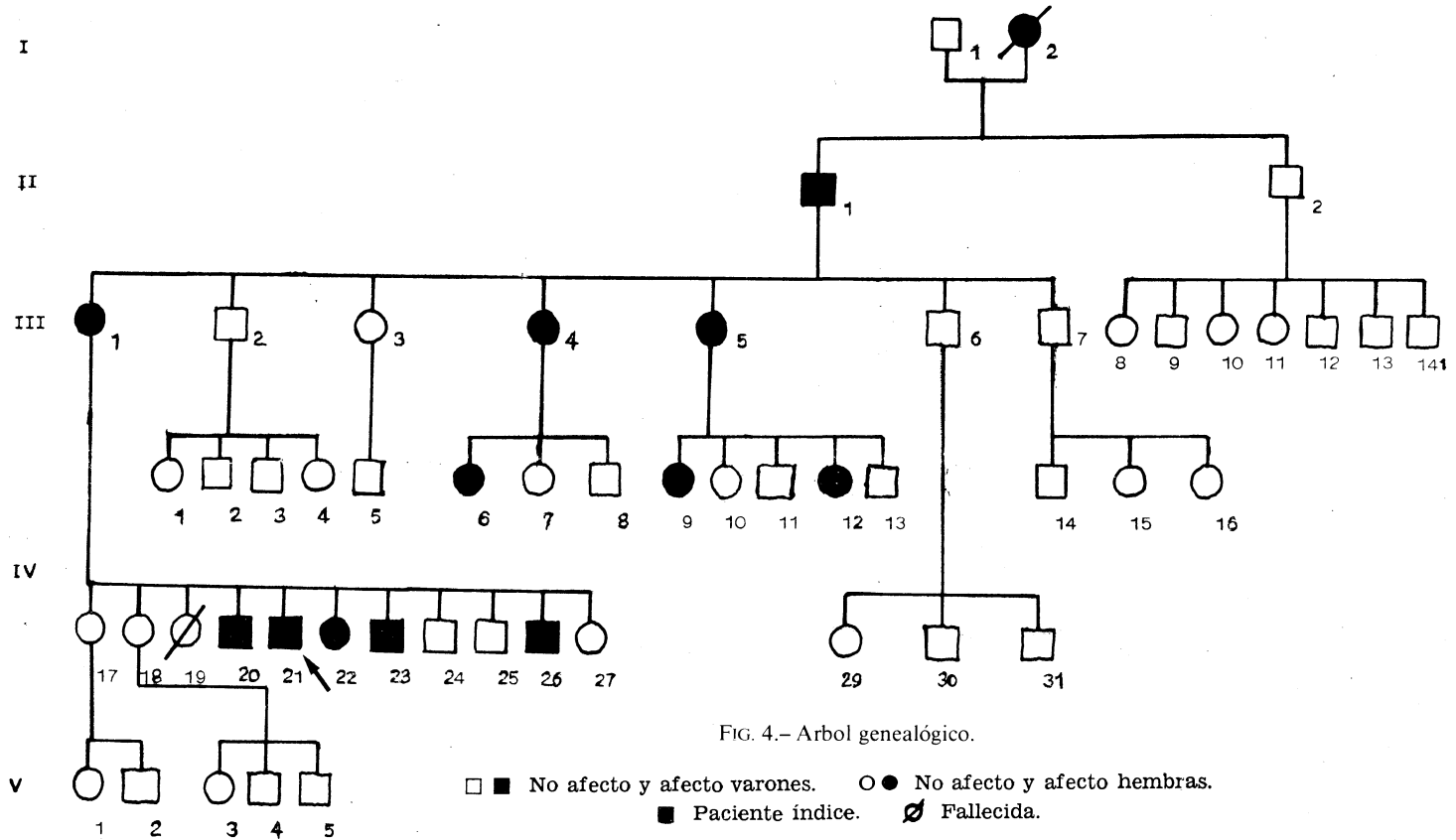
mos que se presentaran siete de los afectados. La razón de esa negativa residía en el hecho de que no aquejaban ningún tipo de molestias, y rechazaban la ayuda que se les brindaba.

Uno de los afectados, hermano del paciente índice, de doce años de edad, presentaba hipoacusia por alteración de la conducción ósea.

El cuadro clínico de los otros seis afectados era bastante semejante: pies planos valgus, presencia del tercer maléolo en la parte interna del pie, con prominencia exagerada de los tendones peroneos. En los dedos de las manos y pies era fácilmente detectable la ausencia de las líneas de flexión y extensión de las articulaciones afectadas. La flexo-extensión de codos y la pronosupinación



FIG. 3.— Radiografía antero-posterior del codo del paciente índice, en el que se aprecia displasia de la cabeza radial y cóndilo humeral.



Números romanos indican generación. Números árabes indican individuos por generación.

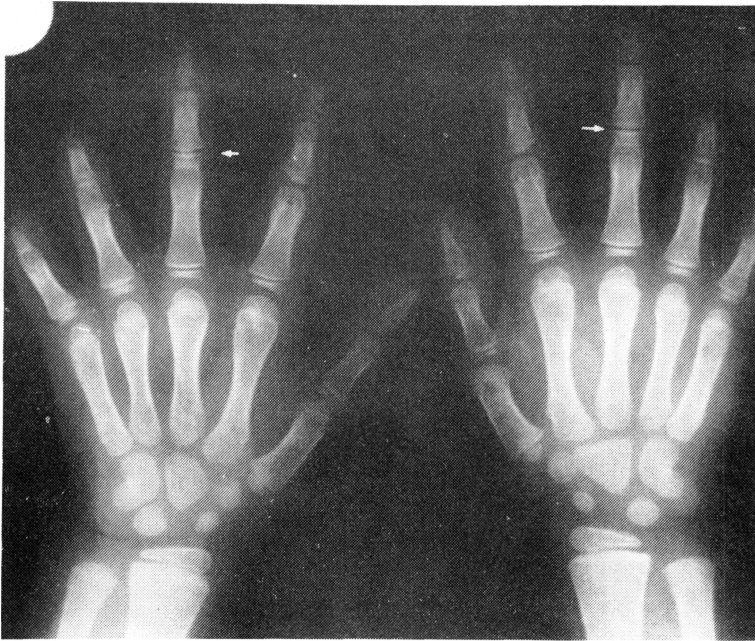


FIG. 5.— Radiografía antero-posterior de ambas manos en un niño de 12 años, donde es evidente la fusión ósea de trapezoide y hueso grande, y de hueso ganchoso y piramidal. En el dedo medio de ambas manos, la epífisis de la falange media se ha unido a la cabeza de la falange proximal. El espacio radiotransparente, que existe, es el cartílago epifisario y no la articulación interfalángica (→).



FIG. 6.— Radiografía antero-posterior del medio pie en el que se aprecia la fusión del astrágalo con el navicular, y del calcáneo con el cuboides. La segunda y tercera cuña también se hallan fusionadas.

eran normales. La estatura aunque no se midió, era obviamente normal para su edad, en todos ellos.

Los hallazgos radiológicos tendían a ser bilaterales y simétricos. En el carpo se halló fusión del hueso grande y trapezoide, y del semilunar con el piramidal. El primer metacarpiano presentaba aplanamiento de la epífisis distal; el segundo y tercer metacarpiano mostraba ligero ensanchamiento metafisoepifisario. La imagen radiológica de la fusión clínica de la articulación interfalángica de los cuatro últimos dedos se encontraba en distintos estadios de osificación según la edad del enfermo. La afectación de la articulación interfalángica distal de los cuatro últimos dedos era variable (figuras 1 y 5).

En el tarso presentaban fusión el astrágalo con el escafoides, el calcáneo con el cuboides y las cuñas entre sí, y a veces éstas con el segundo o tercer metatarsiano. El primer metatarsiano era ancho y corto, y los cuatro últimos dedos mostraban afectación variable semejante a la de los dedos de la mano (figuras 2, 6 y 7).

El estudio del árbol genealógico sugiere que se trata de una herencia autosómica dominante (figura 4).

### Discusión

En 1970 DUBOIS publicó un caso de sinostosis en pies y manos, junto con displasia de los codos que llamó síndrome de Nievergelt-Pearlman. MURAKAMI en 1975, en una revisión de la literatura mundial pudo recopilar diez casos, a los que añadió tres más. Este síndrome consiste en sinfalangismo, fusión del carpo, fusión del tarso y displasia de los codos con luxación o subluxación de la cabeza radial. Se han descrito cuatro casos con sinostosis húmero-radial o húmero-ulnar, así como tres casos de sordera de conducción, pero parecen ser anomalías adicionales. La presencia de una ligera displasia de codo en el paciente índice, junto con la sordera de conducción en uno de sus hermanos, nos hizo pensar que podría tratarse de este síndrome. La no afectación de los codos en los demás afectados, indica que se trata más bien de un cuadro de sinostosis del tarso y carpo con sinfalangismo, semejante a los publicados por AUSTIN y posteriormente por GEELHODD y colaboradores.

La fusión ósea del tarso puede darse además en la focomelia, hemimelia y otras grandes anomalías de los miembros.



FIG. 7.- Radiografía lateral del pie en carga, donde se aprecia la fusión del tarso y el plano evidente.

## BIBLIOGRAFIA

- AUSTIN, F. H. (1951): Symphalangism and related fusion of tarsal bone. *Radiology*, 56, 882-888.
- DUBOIS, H. J. (1970): Nievergelt-Pearlman syndrome. *J. Bone Joint Surg.*, 52-B, 325-329.
- GEELHOED, G. W.; NEEL, J. V. y DAVIDSON, R. T. (1969): Symphalangism and tarsal coalitions: a hereditary syndrome. *J. Bone Joint Surg.*, 51-B, 278-284.
- MURAKAMI, Y. (1975): Nievergelt-Pearlman syndrome with impairment of hearing. *J. Bone Joint Surg.*, 57-B, 367-372.
- PEARLMAN, H. S.; EDKINS, R. E. y WARREN, R. F. (1964): Familial tarsal and carpal sinostosis with radial head subluxation (Nievergelt's syndrome). *J. Bone Joint Surg.*, 46-B, 585-592.