

FACULTAD DE MEDICINA. UNIVERSIDAD DE ZARAGOZA

CÁTEDRA DE TRAUMATOLOGÍA Y CIRUGÍA ORTOPÉDICA

Profesor: F. SERAL IÑIGO

Enfermedad de las sinóstosis múltiples

(Aportación de dos casos)

M.^a L. BELLO NICOLAU, J. ALBAREDA ALBAREDA, F. SERAL IÑIGO

RESUMEN:

Presentación de dos casos familiares de alteración esquelética autosómica dominante, constituida por sinóstosis del carpo, tarso, sinfalangia, braquidactilia e hipoplasia de peroné.

Descriptores: Sinóstosis múltiples. Afectación familiar.

SUMMARY:

The authors reported two cases of familiar skeletal alteration, autosomal dominance inheritance, with synostosis of the carpus and tarsus bones, symphalangism, brachydactyly and hypoplasia of the fibula.

Key Words: Multiple Synostosis Disease. Familiar affectation.

Recibido: 19 septiembre 1986.

Introducción

Desde principios de siglo existen publicaciones de sinfalangia hereditaria aislada, aunque cada vez con mayor frecuencia se publica asociada a otras alteraciones esqueléticas, como parte de un síndrome malformativo congénito. Esto es aplicable a las sinóstosis del carpo y tarso, de las que existen todas las combinaciones posibles, desde la fusión aislada de dos huesos a la masiva.

Sin embargo, la asociación de sinfalangia y sinóstosis del carpo y tarso sigue siendo poco frecuente, por lo que aportamos dos nuevos casos.

Casos clínicos

Caso 1

M. T. D.-F. C., hembra, de estatura e intelecto normal, es vista en nuestra consulta tras sufrir un traumatismo.

Exploración clínica:

- *Facies:* Displasia dentaria.
- *Miembros superiores:* Abolición de la supinación del antebrazo, prominencia del extremo distal del cúbito, sinfalangia dedos, braquidactilia y clinodactilia en 4.º y 5.º dedos (Fig. 1).
- *Miembros inferiores:* Pies planos, hiperqueratosis bajo cabezas de los metatarsianos.

Estudio radiológico:

- *Miembros superiores:* Sinfalangia 2.º y 3.º dedos, braquimesofalangia 4.º y 5.º dedos, malformación de carpo con sinóstosis entre



FIG. 1. Caso 1.— Prominencia del extremo distal del cúbito. Braquidactilia. Clinodactilia en 4. y 5.º dedos.

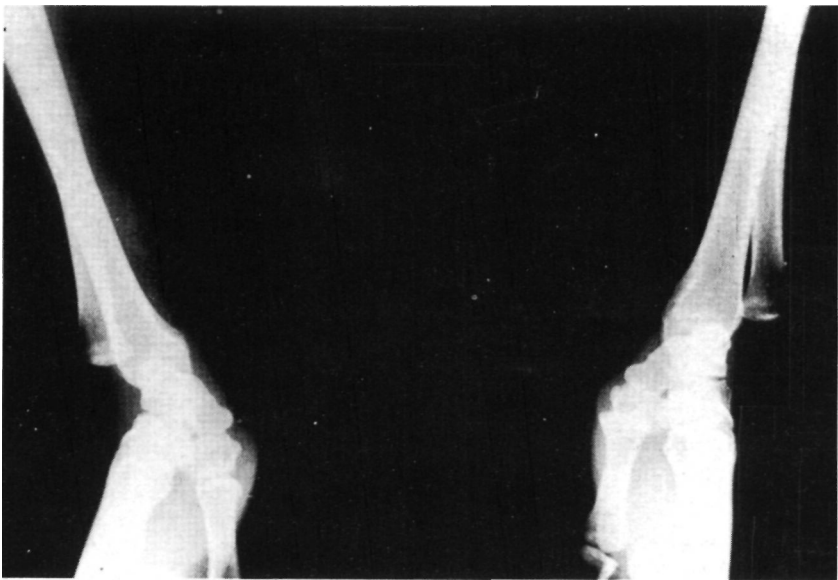


FIG. 2. Caso 1.— Luxación radio-cubital distal bilateral.

semilunar y piramidal, aplanamiento de la cabeza del primer metacarpiano, hipoplasia del extremo distal del cúbito, luxación radio-cubital distal (Fig. 2).

- Miembros inferiores: Desalineación rotuliana (externa), hipoplasia del peroné, sinóstitosis calcáneo-cuboidea, 3.^o metatarsiano, 3.^a cuña, 2.^a cuña, 3.^a cuña, 1.^o metatarsiano corto, sinfalangia, lesiones degenerativas artrósicas (Fig. 3).

Caso 2

J. M. D.-F. C., varón, hermano de la anterior, obeso epiléptico.

Exploración clínica: Superponible al caso 1, salvo que no existe prominencia distal del cúbito y el primer dedo del pie está en hiperextensión y valgo.

Exploración radiológica: Muy similar al caso ya descrito, con variaciones muy ligeras; la sinóstitosis carpiana afecta a piramidal y ganchoso, no hay luxación radio-cubital distal (Figs. 4 y 5).

En los antecedentes familiares hallamos el mismo cuadro clínico en padre y abuelo (fallecidos), lo que nos permite afirmar que la forma de transmisión es autosómica dominante (cuadro 1).

Clínicamente, en ambos casos existe patología dolorosa precoz en pies, con muy buena adaptación funcional en miembros superiores, que se traduce en una actividad normal y sin restricciones a dicho nivel.

Discusión

NIEVERGELT (1944) publicó un enanismo mesomélico con displasia de tibia y peroné, sinóstitosis tarsiana y radio-cubital. PEARLMAN y cols. (1964) describen como síndrome de Nievergelt un cuadro clínico constituido por sinóstitosis del carpo, tarso, sinfalangia y displasia de codo. Como síndrome de Nievergelt-Pearlman, DUBOIS (1970) publica un caso igual al anterior, y además una articulación tibio-peroneo-astragalina hemiesférica, y MURAKAMI (1975) aporta 3 nuevos casos con sordera adicional.

GEELHOED y cols. (1969), bajo el título fusión tarsiana y sinfalangia, revisan dos familias con estas anomalías; uno de los afectados presenta sinóstitosis carpiana. CORTÉS y cols. (1983) presentan un estudio familiar de sinóstitosis de carpo y tarso con sinfalangia, identificándolo con los publicados por GEELHOED.

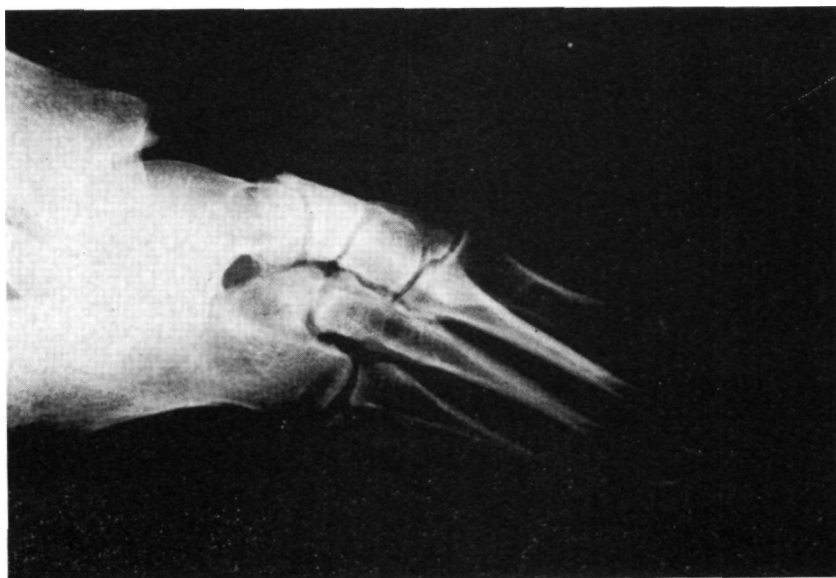


FIG. 3. Caso 1.— Sinóstitosis múltiples tarsianas. 1.^o metatarsiano corto.

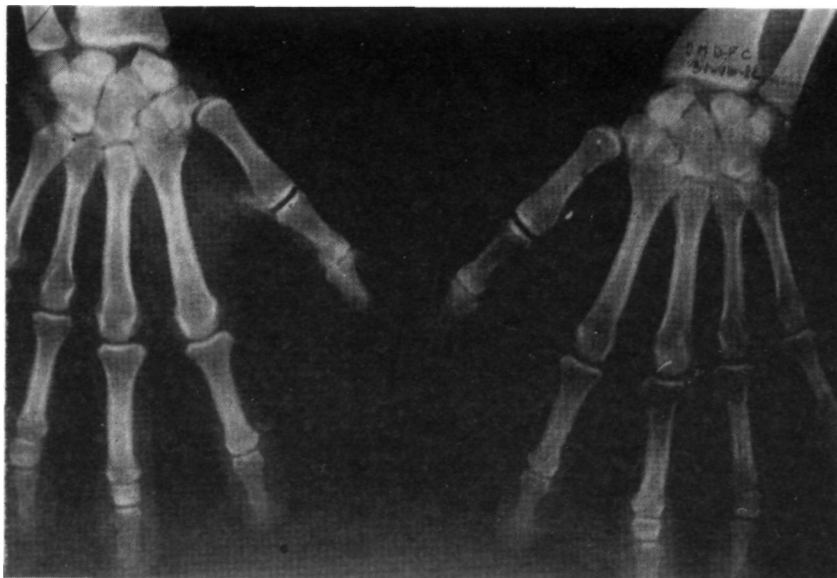
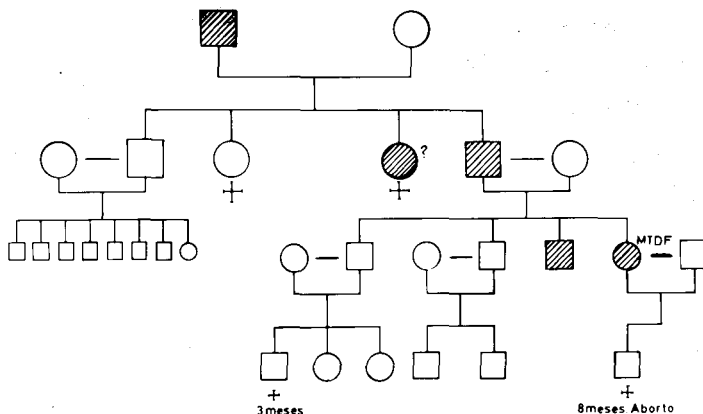


FIG. 4. Caso 2.— Sinóstitosis carpiana entre piramidal y ganchoso.



FIG 5. Caso 2.— Sinóstitosis tarsianas. Sinfalangia. Braquifalanga 1.º dedo.

CUADRO 1



DRAWERT y cols. (1985) enriquecen la casuística con 15 casos nuevos, presentándolos como sinóstosis carpiana y tarsiana y sinfalangia tipo Fuhrman, en el que además de lo descrito hay alteraciones variables de codo, llegando a la sinóstosis húmero-radial.

MAROTEAUX (1976) establece la diferencia entre síndrome de Nievergelt, que sería el enanismo mesomélico con las características descritas por este autor y los casos que no presentan enanismo y sí sinóstosis a distintos niveles (carpo, tarso y falanges), como los publicados por él en 1972, por DUBOIS y MURAKAMI, para los que acuña el término «Sinóstosis múltiple», que describe lo básico de este síndrome, siendo los hallazgos variables explicables en ocasiones, como la sordera que sugeriría la fusión de los huesecillos del oído o la articulación tibio-peroneo-astragalina hemiesférica, que para CHANNON (1979) representaría un mecanismo compensador al bloqueo de la inversión-eversión del pie, condicionado por la sinóstosis astrágalo-calcáneo.

POISSON y cols. (1983) estudian la variación de los síntomas en una misma familia, considerando las diferencias encontradas como de expresividad variable de este síndrome, evidente no sólo en las distintas publicaciones, sino en los miembros de la misma familia.

BIBLIOGRAFIA

1. CORTÉS, J. M.; GONZÁLEZ, G.; MÁRQUEZ, L.; VIVAS, J. M.; QUILES, M.: «Sinóstosis del carpo, del tarso con sinfalangismo de manos y pies». *Rev. Esp. Cir. Ost.* 1983. 18: 233-239.
2. CHANNON, G. M.; BRODHERTON, B. J.: «The ball and socket ankle joint». *J. Bone Joint Surg.* 1979. 61-B: 85-89.
3. DRAWERT, J. P.; STEVENS, D. B.; CADLE, R. G.; HALL, B. D.: «Tarsal and carpal coalition and sinphalangism of the Fuhrmann Type». *J. Bone Joint Surg.* 1985. 67-A: 884-889.
4. DUBOIS, H. G.: «Nievergelt-Pearlman. Synostosis in feet and hands with dysplasia of elbows». *J. Bone Joint Surg.* 1970. 52-B: 325-329.
5. GEELHOED, G. W.; NEEL, J. V.; DAVIDSON, R. T.: «Synphalangism and tarsal coalitions: a hereditary syndrome». *J. Bone Joint Surg.* 1969. 51-B: 278-289.
6. MAROTEAUX, P.: «Editorial observation». *J. Bone Joint Surg.* 1976. 58-B: 392.
7. MURAKAMI, Y.: «Nievergelt-Pearlman Syndrome with impairment of hearing». *J. Bone Joint Surg.* 1975. 57-B: 367-372.
8. PEARLMAN, H. S.; EDKIN, R. E.; WARREN, R. F.: «Familial Tarsal and Carpal Synostosis with Radial head subluxation (Nievergelt's syndrome)». *J. Bone Joint Surg.* 1964. 46-A: 585-592.
9. POISSON, D.; ZERBIB, M.; FORTIER-BEAULIEU, M.; LABRUNE, B.; BENICHO, J. J.; MAROTEAUX, P.: «Maladie des synostoses multiples. Etude de la variation des syntomes dans una meme famille». *Arch. Fr. Pediatr.* 1983. 40: 35-37.