

J. Minguella-Solá, M. Cabrera-González,
J. Escolá-Teixidó

An Esp Pediatr 199;50:68-70.

Mano zamba radial y polidactilia preaxial contralateral; mano zamba cubital y polidactilia postaxial contralateral. Dos casos clínicos poco comunes

Introducción

No es infrecuente en las agenesias longitudinales del antebrazo, encontrar también una malformación en la mano contralateral. Así de 32 casos revisados de mano zamba radial, 14 presentaban una afectación bilateral y de los 18 restantes, unilaterales, en 9 la otra mano presentaba también una malformación por hipoplasia radial, excepto un caso que presentaba una polidactilia preaxial. De los 22 casos de mano zamba cubital, 5 eran bilaterales y de los 17 casos unilaterales, 5 presentaban una malformación en la mano contralateral por déficit cubital, excepto un caso que presentaba una polidactilia postaxial.

Llama la atención la aparición en un mismo paciente de dos malformaciones, al menos aparentemente, contrapuestas como son una hipoplasia o aplasia en una mano y una duplicación en la otra. Se han encontrado unas pocas referencias (5 casos) de aparición conjunta de una aplasia radial y una duplicación del pulgar^(1,4), pero sólo un caso⁵ de hipoplasia o aplasia cubital con polidactilia postaxial contralateral.

Al tratarse de una malformación insólita, nos ha parecido interesante comentar los dos casos observados.

Casos clínicos

Caso 1. G.T.L. (Fig. 1 a y b) es un varón nacido a término. La madre sufrió anteriormente dos abortos, pero no había antecedentes familiares de malformación ni medicación sospechosa de teratogenia. Presentaba al nacer una ausencia del radio derecho con mano zamba y ausencia del pulgar. En la mano contralateral se observaba una polidactilia preaxial tipo Ib⁽⁶⁾, es decir una duplicación que afectaba sólo la falange distal del pulgar. En la exploración general del niño se observaba la presencia de una comunicación interauricular y una costilla cervical en C7. A los 18 meses de edad se alineó la mano derecha al cúbito y se extirpó el dedo supernumerario de la mano opuesta y 5 meses más tarde se pulgarizó el índice derecho.

Caso 2. A.L.Z. (Fig. 2 a y b) es una mujer nacida a término. No se conocen antecedentes familiares de malformación ni ad-

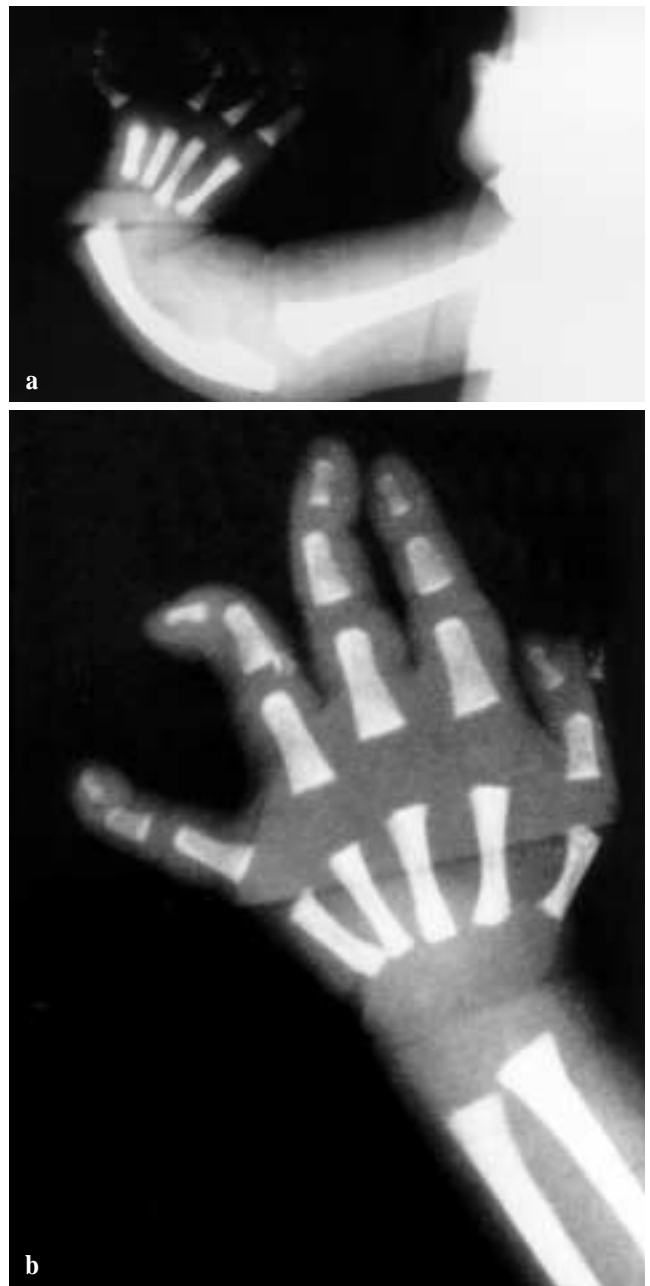


Figura 1. a) Caso 1. Agenesia del radio derecho y mano zamba radial con ausencia del pulgar. **b)** Polidactilia preaxial en mano izquierda.

Unidad Malformaciones de las Extremidades. Centro Médico Teknon. Barcelona. Servicio Cirugía Ortopédica Infantil Hospital Universitario Sant Joan de Déu. Barcelona.

Correspondencia: Dr. Joan Minguella. c/. Temple, 24, 2º. 08911 Badalona (Barcelona)

Recibido: Julio 1998

Aceptado: Febrero 1999



Figura 2. a) Caso 2. Agenesia del cúbito derecho y mano zamba cubital con dos dedos y pulgar sin metacarpiano. **b)** Polidactilia postaxial en mano izquierda.

ministración medicamentosa posiblemente teratógena. Presentaba al nacer una aplasia del cúbito derecho con sólo presencia de un pequeño núcleo proximal, y una mano con únicamente dos dedos y un pulgar hipoplásico, en el que faltaba el metacarpiano. En la mano contralateral presentaba una polidactilia postaxial con un 5º dedo hipoplásico y un 6º dedo con gran inclinación lateral, ambos implantados sobre un único 5º metacarpiano. No había otras malformaciones. A los 14 meses de edad se ex-

tirpa el dedo supernumerario y se utiliza la falange proximal para cubrir la falta del metacarpiano del pulgar derecho.

Discusión

Dado el contraste, al menos aparente, entre la malformación aparecida en una mano y en la contralateral de los casos descritos, se podría pensar que dos causas diferentes habían actuado produciendo primero una malformación y posteriormente otra. Pero no parece, teniendo en cuenta la escasa incidencia de las malformaciones, que precisamente en un mismo paciente, un insulto teratógeno actuara dos veces en diferentes momentos.

Gabel y otros⁽¹⁾ estudian un caso de hipoplasia del pulgar en una mano y una polidactilia preaxial en la contralateral, en un niño hijo de madre diabética, con una historia familiar negativa y ausencia de factores de riesgo que pudieran hacer sospechar que la diabetes de la madre no fuera la única causa de la malformación. Una única causa y dos anomalías diferentes hace pensar que pueden ser la expresión de un mismo proceso.

Graham y otros⁽⁷⁾ describen 4 familias con anomalías del pulgar en distintos miembros y que va desde la polidactilia preaxial hasta la hipoplasia del pulgar, y todo formando parte de la expresión de un gen dominante; es decir, un solo gen defectuoso produce en unos casos una duplicación y en otros una hipoplasia.

Rotman y Manske⁽⁴⁾ creen que un insulto prolongado en el mesodermo preaxial podría provocar una lesión con la consecutiva deficiencia preaxial. Pero un insulto leve causaría sólo una reducción del factor de mantenimiento de la cresta apical, que al retrasar el comienzo de la muerte celular en la cresta apical ectodérmica, daría como resultado una polidactilia. Con esta idea una aplasia del radio y una duplicación contralateral, podrían ser producidas por una distinta dosis de exposición de un único insulto teratógeno.

Se podría apoyar esta hipótesis con un trabajo experimental realizado por Ogino⁽⁸⁾, con el que relaciona la polidactilia, sinostosis-sindactilia y aplasia central, con un mismo mecanismo teratógeno común: un defecto en la inducción de los radios digitales.

Kato y otros⁽⁹⁾ en un trabajo realizado en ratas para investigar el mecanismo teratógeno de la agenesia radial, inyectaron myleran, con lo que obtuvieron diferentes anomalías semejantes a las deficiencias radiales observadas en el ser humano. Comprobaron también que si la administración de myleran se realizaba un poco antes, resultaba una deficiencia cubital.

Los casos presentados serían una muestra de estas dos posibilidades. Un insulto producido en un determinado momento, puede con una mínima diferencia de exposición, provocar una aplasia del pulgar en una mano y una polidactilia preaxial en la otra. Cuando este mismo hecho se reproduce un poco antes en el desarrollo embrionario, el afectado será el cúbito pudiendo producirse también una lesión contralateral, pero esta mínima diferencia en la dosis o en el tiempo, dará lugar, lógicamente en este caso, a una polidactilia de localización cubital o

postaxial.

Los dos casos serían fruto de un mismo proceso que se habría producido en un momento distinto del desarrollo: si es más precoz afectaría al lado cubital, en ambas manos; si algo más tardío en el lado radial y en los dos casos pudiéndose manifestar como una hipoplasia o como una duplicación, que se pueden atribuir a una etiología única.

Bibliografía

- 1 Gabel GT, Michels VV, Nelson RL, Dobyns JH. Thumb duplication and contralateral thumb hypoplasia in infant of mother with diabetes. *J Hand Surg* 1991; **16**:133-135.
- 2 Kato H, Ogino T, Sakuma T. Thumb polydactyly associated with radial ray deficiency: Report of seven clinical cases. *Cong Anomal* 1993; **33**:272.
- 3 James MA, McCarroll HR, Manske PR. Characteristics of patients with hypoplastic thumbs. *J Hand Surg* 1996; **21A**:104-113.
- 4 Rotman MB, Manske PR. Radial clubhand and contralateral duplicated thumb. *J Hand Surg* 1994; **19A**:361-363.
- 5 Berger A, Reichert B. Heterotopic finger transfer in ulnar deficiency associated with contralateral postaxial polydactyly: case report. *J Reconstr Microsurg* 1993; **9**:27-32.
- 6 Minguella J, Cabrera M. Polidactilia preaxial de la mano. Consideraciones patogénicas. *Rev Ortop Traumatol* 1992; **36 IB**, supl II:12-15.
- 7 Graham JM, Brown FE, Hall BD. Thumb polydactyly as a part of the range of genetic expresion for thenar hypoplasia. *Clin Pediatr* 1987; **26**:142-148.
- 8 Ogino T. Relation tératogénique entre polydactylie, syndactylie et aplasie centrale. "Les malformations congénitales du membre supérieur" ed. Gilbert A, Buck-Gramcko D, Lister G. Expansion Scientifique Française, Paris 1991, pp 68-78.