

CASOS CLÍNICOS

EL PIE EN EL SÍNDROME DE APERT

A. CARRANZA BENCANO
J.A. GÓMEZ ARROYO
J.J. FERNÁNDEZ TORRES
F. MOYA CORRAL

HOSPITAL UNIVERSITARIO «VIRGEN DEL ROCÍO», SEVILLA

RESUMEN

El Síndrome de Apert asocia la fusión prematura de las suturas craneales a deformidades de manos y pies.

En este trabajo se definen las deformidades de los pies en un caso aislado.

Palabras claves: Síndrome de Apert. Pie.

SUMMARY

The Syndrome of Apert associates the premature fusion of the cranial sutures to hands and feet deformities.

In this work feet deformities are defined in an isolated case.

Key words: Syndrome of Apert, foot.

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Apert también conocido como acrocefalosindactilia es una rara variante de la craneosinostosis. La fusión prematura de la sutura craneal predispone a que el individuo con síndrome de Apert presente unos rasgos craneofaciales característicos. Pero, aunque rasgos craneofaciales similares ocurren en otros síndromes ninguno asocia complejas malformaciones de manos y pies. Aunque la porción proximal de los miembros puede ser normal, las malformaciones más significativas se localizan distalmente.

Aproximadamente 350 casos han sido publicados en la literatura médica principalmente como casos aislados o series cortas. La descripción original de Apert incluyó 9 pacientes (1). Blank (3) enfatizó sobre los aspectos genéticos en 36 pacientes. Gruber (11) añadió una larga descripción del síndrome clínico. Hoover y col. (12) revisaron 20 pacientes proporcionando información sobre la función y tratamiento de las anomalías de las manos. Upton (15) describió y clasificó la anatomía patológica de las anomalías de los miembros en 58 pacientes. Cohen y cols. (7) realizaron un

estudio exhaustivo sobre 136 casos analizándolos desde el punto de vista clínico, dermatológico, radiográfico, anatómico e histológico.

El propósito de esta comunicación es presentar un caso aislado centrándonos en las deformidades de los pies.

CASO CLÍNICO

Paciente de 9 años, diagnosticado en otro centro de Síndrome de Apert y que consulta por dolor y deformidad en ambos pies que no mejora con plantillas.

En la exploración clínica destaca: marcha en supinación de ambos pies, sindactilia de todos los dedos (Fig. 1) con separación del 5.º dedo, pero sólo en la superficie plantar e hiperapoyo de los metatarsianos medios (Fig. 2).

El estudio radiológico demuestra fusión calcáneo-cuboidea y escafo-cuneana (Fig. 3), primer metatarsiano corto y desviado en varo con duplicación de la falange proximal (Fig 4).

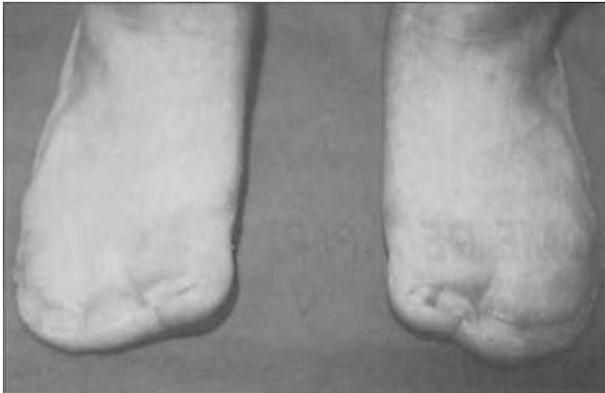


Fig. 1. Apoyo en supinación con sindactilia de todos los dedos.



Fig. 3. Rx lateral en carga mostrando la fusión calcáneo-cuboi-dea y escafo-cuneana.

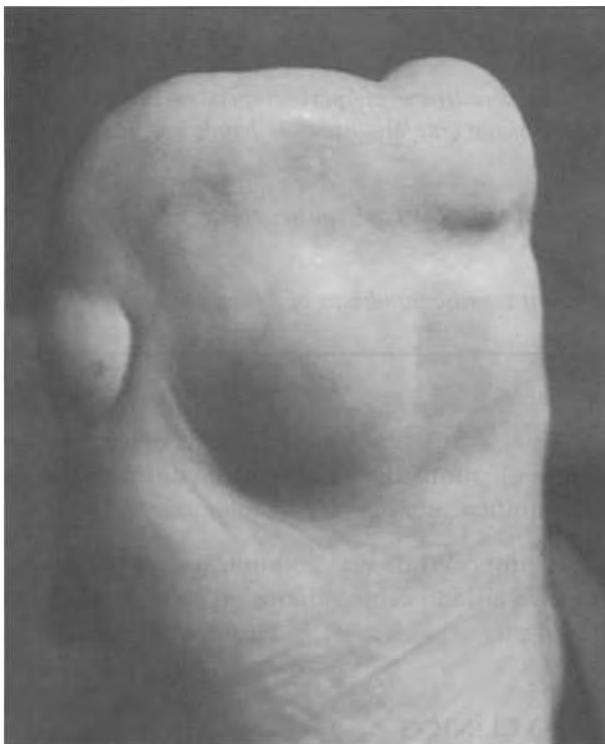


Fig. 2. Separación del 5.º dedo en la superficie plantar e hiperapoyo de los metatarsianos medios.



Fig. 4. Rx dorsoplantar en carga mostrando el primer metatarsiano corto y en varo y la duplicación de la falange proximal.

DISCUSIÓN

Blauth y col. (4) revisaron 80 casos y en el 75% de los casos las anomalías de los pies y de las manos eran semejantes y usualmente bilaterales y simétricas. Caracterizaron el sindactilismo de los dedos en tres categorías:

Tipo I (12,5%) consiste en la fusión de los dedos 2.º, 3.º y 4.º con el 1.º y 5.º separados. El dedo gordo es robusto y puede ser corto o llegar a ser progresi-

vamente más corto y a menudo desviado medialmente. Este tipo fue encontrado en el 27% de la serie de Cohen (7). Tipo II (30%) consiste en fusión de los dedos 2.º a 5.º con el 1.º separado en varo y dorsiflexión. Fue encontrado en el 19% de la serie de Cohen (7). Tipo III (57,5%) con todos los dedos fusionados y el 1.º dedo puede estar en hiperextensión. Corresponde al 54% de la serie de Cohen (7). En algunos casos de tipo II y III puede ocurrir la separación del 5.º dedo pero sólo en la superficie plantar.

Schauerter y col. (14) reconocen la progresión de las fusiones del retro y medio pie que a menudo comienzan a la edad de 2,5 años con sinóstosis calcaneocuboidea, fusión de la cuña externa y del tercer metatarsiano; pero con el incremento de la edad se desarrollan sinóstosis entre escafoides, cuña media y usualmente cuña interna. Beligere y cols. (5) observaron la fusión calcaneocuboidea en sólo un 2%, pero la mayor extensión de las sinóstosis sólo puede ser determinada en el esqueleto maduro.

En el antepié, los metatarsianos a menudo presentan alteraciones de la tubulación normal (14) con fusión en grado variable entre el 1.º y el 2.º metatarsiano (4, 8, 13, 14) o duplicación del primer metatarsiano (3). La fusión interfalángica de los dedos también ha sido descrita comúnmente, pero la fusión de falanges de dedos contiguos a los metatarsianos es menos frecuente (9, 14). La deformidad esquelética más consistentemente encontrada es la forma triangular de la falange proximal del primer dedo (6, 8) o engrosamiento del primer dedo con duplicación de la falange (2, 8, 9, 13).

Con el crecimiento, el primer dedo se va haciendo más corto y desviado en varo y dorsiflexión (4, 13), los huesos del retro, medio y antepié se van fusionando decreciendo su movilidad y el pie se va supinando. Con todo ello, gran parte del peso del pie se va transfiriendo a la región externa o media del pie y al 2.º metatarsiano y se van desarrollando callosidades plantares.

Upton (15) distinguió radiográficamente dos patrones básicos:

Tipo I en el que las cuñas y el primer metatarsiano están bien segmentados al nacimiento. La falange proximal del primer dedo es anormal causando desviación medial. Con el crecimiento el primer dedo es más corto pero suficientemente largo para mantener buena función, por lo que estos pies suelen ser poco sintomáticos.

Tipo II con origen bífido de un primer metatarsiano corto. La duplicación del primer metatarsiano ocurre proximalmente, pero siempre hay una sola cabeza metatarsal. Múltiples cuñas fusionadas con el escafoides y falange proximal de forma triangular a veces fusionada con el segundo radio. En este tipo, el crecimiento del primer metatarsiano es más restringido y da lugar a mayor desviación medial del dedo y mayor sintomatología clínica.

El tratamiento quirúrgico de las deformidades del pie en el Síndrome de Apert está indicado exclusivamente para evitar el dolor y la dificultad

de calzado cuando fracasan los métodos conservadores (4), puesto que el tratamiento quirúrgico puede proporcionar una solución más permanente que el ortésico, sobre todo en pacientes jóvenes. La sindactilia de los dedos, aunque contribuye a la deformidad, nunca requiere tratamiento.

El tratamiento quirúrgico específico del pie en el Síndrome de Apert se ha descrito para las deformidades de los metatarsianos y del primer dedo y consisten en osteotomías de la falange proximal, resección de los puentes óseos intermetatarsianos y osteotomía basal del segundo metatarsiano (4, 8, 9, 13,14).

BIBLIOGRAFÍA

- (1) APERT, E.: De l'acrocephalosyndactylie. Bull Mem Soc Med Hop Paris. 23: 1310- 18, 1906.
- (2) BADA, J.L.; ÁLVAREZ, F.; VILADOT R.: Lesiones del pie en el síndrome de Apert. A propósito de un caso. Rev Med Cir Pie. IX (1): 59-65,1995.
- (3) BLANK, C.E.: Apert's syndrome (a type of acrocephalosyndactyly) observation on a British series of thirty nine cases. Ann Hum Genet 24:151-164,1960.
- (4) BLAUTH, W.; VON TORNE, O.: «Apert-Fuss». Z Orthop 116:1-7,1978.
- (5) BELIGERE, N.; HARRIS, V.; PRUZANSKY, S.: Progressive bony dysplasia in Apert's syndrome. Radiology 139: 593-99, 1981.
- (6) COHEN, M.M. JR.: An etiological and nosologic overview of craniosynostosis. Birth Defects 11: 137-46, 1975.
- (7) COHEN, M.M.; KREIBORG, S.: Hands and feet in the Apert syndrome. Am J Med Genetics 57: 82-96, 1995.
- (8) DELL, P.C.; SHEPPARD, J.E.: Deformities of the great toe in Apert's syndrome. Clin Orthop 157: 113-25,1981.
- (9) FEINSTEIN, M.; RUBIN, L.: The foot and Apert's syndrome. J Am Podiatry Assoc 68: 748- 56, 1978.
- (10) GRAYHACK, J.J.; WEDGE, J.H.: Anatomy and management of the leg and foot in Apert syndrome. Clin Plastic Surg 18(2): 399-405, 1991.
- (11) GRUBER, G.B.: Beitrage zur Frage «gekoppelter» Missbildungen (Acrocephalosyndactylie

und Dysenchaphlia splanenocystica). Beitr Path Anat 93:458-63, 1934.

(12) HOOVER, G.H.; FLATT, A.E.; WEISS, M.W.: The hand in Apert's syndrome. J Bone Joint Surg 52-A: 878-85, 1970.

(13) MEYER, J.L.: Apert's syndrome: Acrocephalosyndactylism. J Foot Surg 20: 210-6, 1981.

(14) SCHAUETER, E.W.; ST AUBIN, P.M.: Progressive synostosis in Apert's syndrome with a description of roentgenographic changes in the feet. Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 97: 67-82, 1966.

(15) UPTON, J.: Classification and pathologic anatomic of limb anomalies. Clin Plastic Surg. 18 (2):321-355,1991.