

Pulgarización en Síndrome de Nager. Caso clínico

Pollicization in Nager Syndrome. A case report



Martín Menjívar, E.

Martín-Menjívar, E.*, Gaxiola-García, M.A.**, Duarte y Sánchez, A.J.***,
Lugo-Beltrán, I.****

Resumen

El tratamiento de las hipoplasias del pulgar, independientemente del síndrome clínico en el que estén incluidas, se basa en su severidad. La pulgarización, migración quirúrgica del índice hacia la posición del pulgar para sustituir su función, se reserva para los casos más severos.

Presentamos el caso de un varón de 4 años de edad con Síndrome de Nager. Entre las características clínicas más significativas del caso destacamos: paladar hendido, microtia bilateral, fisura palpebral antimongoloide, hipoplasia malar, hipoplasia mandibular, coloboma del párpado inferior, así como hipoplasia severa bilateral de pulgares y ausencia parcial de tibia.

Realizamos procedimiento de pulgarización en mano derecha sin complicaciones, con evolución satisfactoria. Tras 18 meses de seguimiento, el paciente presenta prensión esférica y cilíndrica adecuada, prensión lateral, así como oposición al quinto dedo.

Abstract

Treatment paradigm for a child with thumb deficiency or hypoplasia is based on severity, apart from other clinical features. Pollicization or surgical substitution of the thumb, most commonly using the index finger, is reserved for the most severe cases.

We present the case of a 4-year-old male with Nager Syndrome. Among the most notable clinical characteristics we found: cleft palate, bilateral microtia, downslanting palpebral fissure, malar hypoplasia, mandibular hypoplasia, lower eyelid coloboma, partial tibial agenesis as well as bilateral hypoplastic/absent thumbs.

Pollicization was performed for the right hand without complications. After 18 months follow-up, adequate cylindrical and spherical grasp was achieved, as well as lateral prehension and opposition to fifth finger.

Palabras clave Síndrome de Nager, Disostosis acrofacial, Hipoplasia de pulgar, Ausencia de pulgar, Malformación congénita de la mano.

Nivel de evidencia científica 5

Key words Nager Syndrome, Acrofacial dysostosis, Thumb absent, Thumb hypoplastic, Hand congenital deformity.

Level of evidence 5

* Especialista en Cirugía Plástica y Reconstructiva, adscrito a la Clínica de Mano.

** Médico Residente del Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva.

*** Especialista en Cirugía Plástica y Reconstructiva, Profesor Titular del Curso Universitario de Cirugía Plástica y Reconstructiva.

**** Especialista en Cirugía Plástica y Reconstructiva, Jefe del Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva.

Servicio de Cirugía Plástica y Reconstructiva, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre ISSSTE, México DF, México.

Introducción

El Síndrome de Nager, también denominado Disostosis Acrofacial, es una anomalía genética rara transmitida de forma autosómica, con asignación OMIM 154400 (*Online Mendelian Inheritance in Man*) del Instituto de Medicina Genética de la Universidad Johns Hopkins (1). Recientemente se ha determinado que se debe a una insuficiencia haploide; es decir, a una disminución a la mitad de la dosis génica por la inactivación de uno de los alelos mediante cualquier mecanismo mutacional, que provoca el desarrollo del fenotipo patológico. El gen mutado y deficiente corresponde al del espliceosoma SF3B4 codificado en el cromosoma 1q12-q21 (2).

Entre las principales características clínicas del síndrome se encuentran las siguientes. El fenotipo puede ser variable, sin embargo, las características faciales típicas, aunque no exclusivas de este síndrome, incluyen: fisuras palpebrales con inclinación antimongoloide, hipoplasia malar y diversos grados de malformación del oído externo. Las anomalías en extremidades superiores pueden abarcar todo el espectro de deficiencia radial; es decir, afectan al lado radial de la extremidad superior (radio, carpo y pulgar), incluyendo hipoplasia de los huesos y articulaciones, músculos y tendones, ligamentos, nervios y vasos sanguíneos.

Aunque se acepta que la contribución relativa del pulgar a la fisiología de la mano no rebasa el 20%, es evidente que su constitución articular y su localización en el espacio por fuera del plano de los dedos largos le confiere una importancia particular (3). Por lo tanto, considerar un procedimiento reconstructivo en un paciente con otras anomalías en la misma extremidad y en otros aparatos y sistemas puede ser, en el mejor de los casos, al menos desalentador. Sin embargo, cuando consideramos anomalías congénitas con pérdida severa de la función, el restituir la función y anatomía del pulgar utilizando el dedo índice nos permite brindar cierta independencia y autonomía al paciente, además de reafirmar que, de manera global, el procedimiento de pulgarización resulta muy satisfactorio para el niño con aplasia de pulgar, para sus familiares y para el equipo quirúrgico que aborda el caso (4).

Presentamos un caso de Síndrome de Nager en el que llevamos a cabo procedimiento de pulgarización.

Caso clínico

Varón de 4 años de edad con Síndrome de Nager manifestado fenotípicamente por: paladar hendido, microtia bilateral, fisura palpebral antimongoloide, hipoplasia malar, hipoplasia mandibular, coloboma de párpado inferior, así como hipoplasia severa bilateral de pulgares y ausencia de tibia. El coloboma de párpado inferior y la hendidura palatina ya habían sido tratados previamente y se había descartado la presencia de anomalías orgánicas estructurales significativas (Fig. 1).



Fig. 1. Varón de 4 años de edad con Síndrome de Nager. Características compartidas con Síndrome de Treacher-Collins o Síndrome de Miller: hendiduras palpebrales con inclinación antimongoloide, hipoplasia malar, hipoplasia mandibular, microtia y paladar hendido.

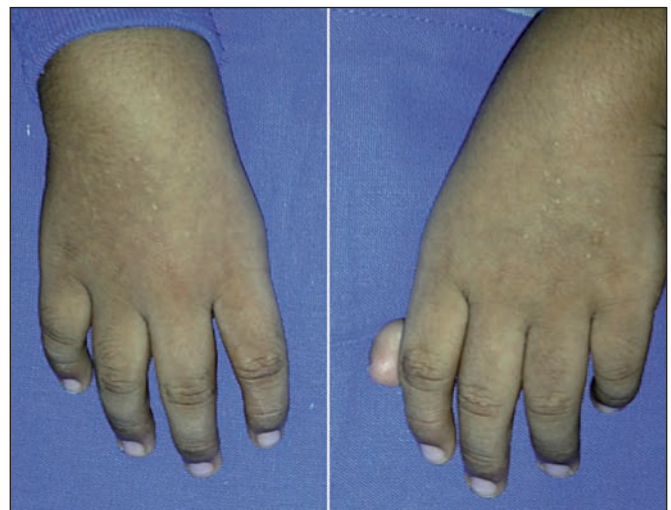


Fig. 2. Característico de este síndrome: hipoplasia de pulgar.

Presentaba también deficiencias preaxiales en extremidades superiores e inferiores: hipoplasia de pulgares en ambas manos. (Fig. 2-4). La deficiencia radial que acompaña a este tipo de síndromes por lo regular es bilateral y asimétrica, y así sucedía en nuestro paciente que presentaba hipoplasia de pulgar tipo V en mano derecha y tipo IV en mano izquierda de acuerdo a la clasificación más utilizada ideada por Blauth y popularizada por Kozin (5) (Tabla I). El compromiso preaxial de las extremidades inferiores en el Síndrome de Nager lo distingue de



Fig. 3 y 4. Hipoplasia de pulgar tipo V (ausencia) en mano derecha y tipo IV (pulgar flotante) en mano izquierda, según clasificación de Blauth.

Tabla I. Clasificación de la hipoplasia del pulgar

Tipo	Hallazgos
I	Disminución de tamaño generalizada
II	Ausencia de musculatura tenar intrínseca Estrechamiento del primer espacio interdigital Insuficiencia del ligamento colateral cubital
III	Similar al tipo II más anomalías tendinosas y de músculos extrínsecos IIIA articulación carpometacarpiana estable IIIB articulación carpometacarpiana inestable
IV	Pulgar flotante
V	Ausencia

otros como el Síndrome de Treacher-Collins, sin compromiso de extremidades, o el Síndrome de Miller, en el cual el compromiso es postaxial. En nuestro caso las extremidades inferiores también estaban comprometidas, presentando agenesia parcial de tibia bilateral (Fig. 5 y 6).

Consideramos como tratamiento más indicado en este caso la pulgarización en ambas manos. En la actualidad, el procedimiento se realiza a edad temprana, entre los 6 y los 18 meses de edad, con el objetivo de lograr la rehabilitación postquirúrgica antes del desarrollo de la pinza de oposición. En nuestro paciente realizamos la pulgarización de forma relativamente tardía, a los 4 años de edad, debido a

que fue esa la edad con la que fue referido a nuestra Clínica de Mano desde su hospital de referencia (6).

Practicamos procedimiento de pulgarización en mano derecha bajo anestesia general, sin complicaciones utilizando la técnica de Buck-Gramcko originalmente descrita en 1964 (7) y tomando en cuenta las modificaciones de la técnica publicadas en 1971 (8). Básicamente consiste en:

- 1) Conservar la cabeza del segundo metacarpiano.
- 2) Resecar la epífisis de la cabeza del segundo metacarpiano.
- 3) Mutación de funciones musculares específicas.
- 4) Rotar el índice en un ángulo de 160° en el eje longitudinal.
- 5) Colocar el índice con una angulación de 40° de abducción palmar.
- 6) Girar la cabeza del segundo metacarpiano de 70-80°.

Discusión

Consideramos que los resultados obtenidos, calificados como satisfactorios, se deben a la adherencia a pequeños pero importantes detalles de la técnica que tienen su justificación o traducción en la biomecánica del nuevo pulgar: conservación de la cabeza del segundo metacarpiano para que actúe como un nuevo trapecio; resección de la epífisis de la cabeza del segundo metacarpiano para limitar el crecimiento ulterior; mutación de funciones musculares tales como *extensor indicis proprius* sustituyendo al *extensor pollicis longus*, *extensor digiti II* sustituyendo al *abductor pollicis longus*, *interosseus palmar I*

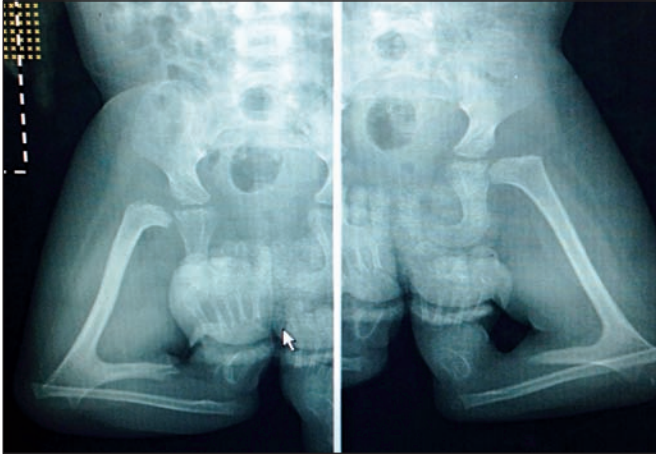


Fig. 5. El compromiso preaxial de las extremidades en el Síndrome de Nager lo distingue de otros, como el Síndrome de Miller. Imagen de la agenesia parcial bilateral de tibia en nuestro paciente.



Fig. 6. El compromiso óseo y articular en extremidades inferiores provoca en el paciente la posición viciosa de cadera en abducción, rodillas en flexión y rotación externa, y tobillos en inversión forzada.

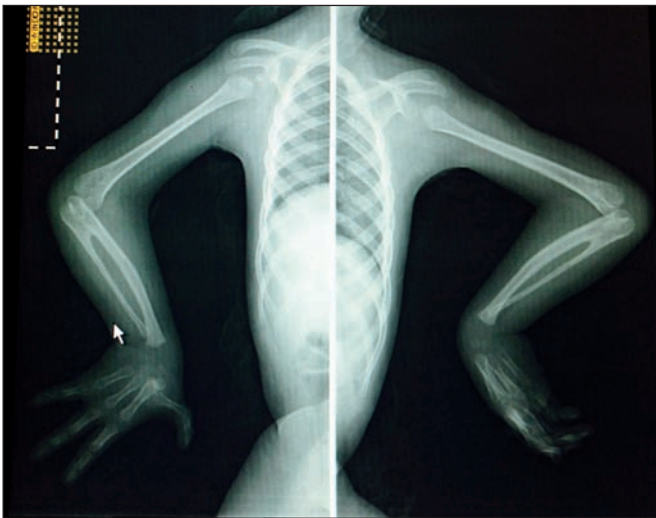


Fig. 7. Componente esquelético del neopulgar derecho y sinóstitosis radio-cubital proximal bilateral, que limita la supinación del antebrazo.

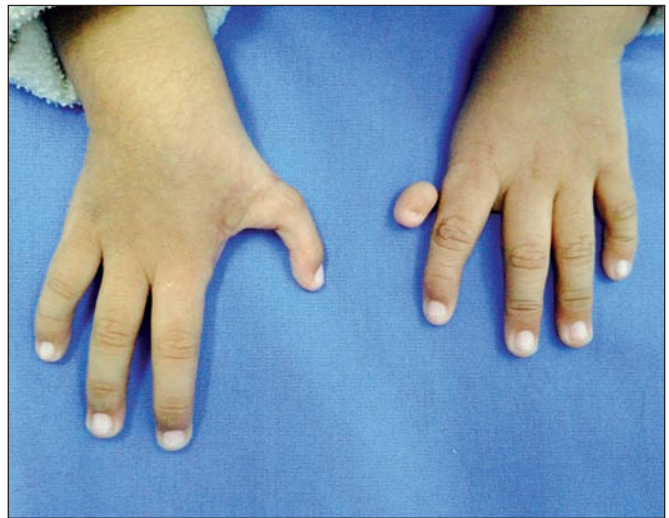


Fig. 8. Postoperatorio a los 8 meses. Neopulgar derecho con adecuada cicatrización.

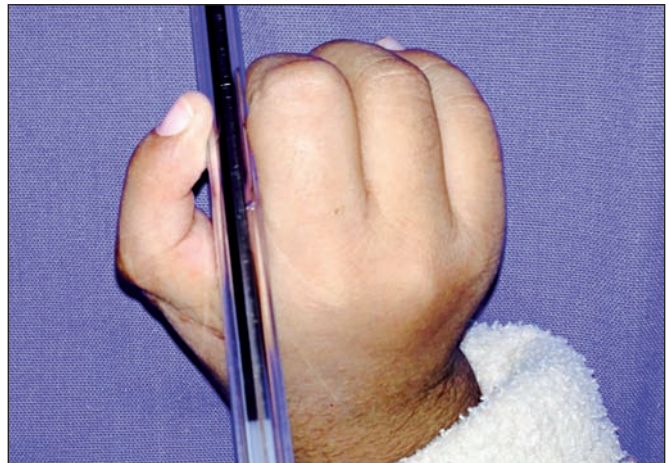


Fig. 9 y 10. Postoperatorios a los 6 meses: adecuada presión cilíndrica para objetos de diverso tamaño.

sustituyendo al *adductor pollicis e interosseus dorsal I* sustituyendo al *abductor pollicis brevis*; rotación del índice un ángulo de 160° en el eje longitudinal (la rotación obtenida al final del procedimiento tras haber suturado los músculos y la piel fue de alrededor de 120°); colocación del índice con una angulación de 40° de abducción palmar y por último, giro de la cabeza del segundo me-

tacarpiano en un ángulo de 70-80° (de manera que su extremo palmar se vuelva proximal) (Fig. 7 y 8). Decidimos no acortar quirúrgicamente los tendones flexores y esperar su acortamiento espontáneo.

El paciente evolucionó satisfactoriamente logrando presión esférica y cilíndrica adecuada (Fig. 9 y 10). También desarrolló pinza con el neopulgar al tercer dedo

a las 3 semanas de postoperatorio y aposición de pulpejo a pulpejo de neopulgar a cuarto dedo a las 6 semanas. La adaptación del paciente a su neopulgar fue apoyada por el equipo de Medicina Física y Rehabilitación de nuestro hospital, quienes iniciaron terapia desde el momento en que coaptaron las heridas quirúrgicas, a los 14 días de postoperatorio.

Como parte de nuestro seguimiento hemos podido constatar, al año y medio de evolución, que el paciente desarrolló la capacidad de oponer pulpejo de neopulgar a quinto dedo y que la flexión interfalángica ha ido progresando, como era de esperar, de forma gradual debido al acortamiento adaptativo lento de los tendones flexores. No hemos apreciado anomalías de sensibilidad en ninguno de los cuatro dígitos.

Aunque está demostrado que el resto de los dedos, específicamente el índice, sufren modificaciones funcionales para sustituir al pulgar ausente, sobre todo cuando se lleva a cabo de manera temprana la ablación de cualquier remanente de dígito preaxial rudimentario y no funcional (es decir un pulgar severamente hipoplásico), la ventaja de reemplazar un pulgar ausente o hipoplásico es clara en la mayoría de los estudios de biomecánica de la extremidad superior (4, 8).

De acuerdo a la mayoría de las publicaciones recientes sobre reconstrucción de pulgar hipoplásico e incluso desde los trabajos clásicos de pulgarización, la edad re-



Fig. 11. Postoperatoria a los 8 meses. Los resultados de la pulgarización se deben apreciar en el contexto de la limitación a la supinación del antebrazo por la sinóstitis radiocubital proximal.

comendada para realizar la transferencia de un dedo para sustituir la función del pulgar es antes de los 2 años de edad. En las series más recientes se marcan los 2,3 años con un intervalo de 1 a 7,5 años (4), y en la actualidad se pueden llevar a cabo procedimientos de refinamiento después de la cirugía primaria a edades más avanzadas, particularmente en la adolescencia (9). La elección de la edad adecuada para el procedimiento incluso motivó controversia entre cirujanos de la talla de D. Buck-Gramcko y J. William Littler (10); este último prefería realizar el procedimiento a los 4 años de edad, considerando que de esta manera el niño toleraría mejor la intervención. En el caso que presentamos, el procedimiento de pulgarización se llevó a cabo a los 4 años de edad ya que éste fue el momento en el que el paciente fue referido a nuestro centro para su atención. A pesar de ello, los resultados fueron bastante satisfactorios en comparación con las que presentan las series más recientemente publicadas (11).

Consideramos asimismo que un factor importante en la limitación funcional de ambas extremidades superiores es la sinóstitis radiocubital proximal, que impide la supinación del antebrazo (Fig. 11).

Conclusiones

Creemos que en nuestro paciente, a pesar de no haber realizado la pulgarización a la edad óptima de acuerdo a los estándares actuales, los resultados fueron bastante satisfactorios.

En el momento de esta publicación hemos programado a corto plazo el procedimiento de pulgarización de la mano contralateral.

Dirección del autor

Dr. Ernesto Martín Menjívar
Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, Edificio E
Félix Cuevas 540, Colonia Del Valle
Delegación Benito Juárez. C.P. 03229
México DF, México
correo electrónico: ernestomartinm@me.com

Bibliografía

1. (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim> Accesado 30 de marzo 2015).
2. **Bernier FP, Caluseriu O, Ng S, et al.:** Haploinsufficiency of SF3B4, a Component of the Pre-mRNA Spliceosomal Complex, Causes Nager Syndrome. *Am J Hum Genet* 2012; 90: 925-933.
3. **Swanson AB, Goran-Hagert C, Swanson de Groot G.:** Evaluation of impairment of hand function. In: Hunter JM, Schneider LH, Macklin EJ, Callahan AD, Eds. *Rehabilitation of the hand*. St. Louis: The CV Mosby Co, 1978, Pp. 31-69.
4. **Staines KG, Majzoub R, Thornby J, Netscher DT.:** Functional Outcome for Children with Thumb Aplasia Undergoing Pollicization. *Plast Reconstr Surg* 2005; 116:1314-1323.

5. **Kozin SH.:** Upper-extremity congenital anomalies. *J Bone Joint Surg Am* 2003; 85:1564-1576.
6. **McCarroll HR Jr.:** Congenital anomalies: a 25-year-overview. *J Hand Surg (Am)* 2000; 25:1007-1037.
7. **Buck-Gramcko D.:** Operative Behandlug einer Spiegelbild-Deformität der Hand. *Ann Chir Plast* 1964; 9:180-183.
8. **Buck-Gramcko D.:** Pollicization of the index finger. Method and results in aplasia and hypoplasia of the thumb. *J Bone Joint Surg* 1971; 53:1605-1616.
9. **Taghinia AH, Littler JW, Upton J.:** Refinements in Pollicization: A 30-Year Experience. *Plast Reconst Surg* 2012;130:423e-433e.
10. **Littler JW.:** The neurovascular pedicle method of digital transposition for reconstruction of the thumb. *Plast Reconstr Surg* 1953;12:303-319.
11. **De Kraker M, Selles RW, Van Vooren J, Stam HK, Hovius SE.:** Outcome after Pollicization: Comparison of Patients with Mild and Severe Longitudinal Radial Deficiency. *Plast Reconstr Surg* 2013;131:544e-551e