

Manual de malformaciones congénitas de miembro superior en fetos o recién nacidos basado en estudios cadavéricos

Manual for Upper Limb Congenital Malformation Classification in the Fetus or Newborn based on Cadaveric Study

Recibido: 24 Mayo 2020 | Aceptado: 03 Julio 2020

DIANA CAROLINA SARMIENTO-OSORIO

Estudiante del pre grado en Medicina, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

JAVIER FABRICIO GUILLÉN OLAYA

Profesor asistente del Departamento de Morfología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

JORGE ANDRÉS FRANCO ZULUAGA

Profesor asistente del Departamento de Morfología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

MARÍA LUCÍA GUTIÉRREZ GÓMEZ^a

Profesora asistente del Departamento de Morfología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia. Investigadora del Instituto de Genética Humana, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Javeriana, Colombia

RESUMEN

Introducción: Las malformaciones congénitas de miembro superior en fetos o en recién nacidos comprenden un amplio espectro de presentaciones clínicas según la penetrancia y asociación entre distintas malformaciones. Entender los eventos en el desarrollo embrionario y la formación de estructuras anatómicas permite evaluar de forma integral la clasificación de las malformaciones congénitas que representan un potencial pérdida funcional, porque al ser reconocidas oportunamente, pueden someterse a tratamiento quirúrgico, para obtener resultados satisfactorios tanto estéticos como funcionales. **Métodos:** La práctica de necropsias fetales con su respectiva documentación fotográfica, más datos de necropsias hechas en distintos centros de salud en Bogotá desde 2012 hasta mayo de 2019, motivó una revisión de la literatura al respecto, a fin de esclarecer los criterios diagnósticos vigentes para las malformaciones de miembro superior. Se incluyeron solamente artículos de revisión y reportes de caso que facilitaran su entendimiento, así como su definición y clasificación. **Resultados:** Se presentan siete casos, con el reconocimiento oportuno de malformaciones congénitas del miembro superior en feto o recién nacido. Para ello se construyó un manual que pretende orientar a profesionales de la salud respecto a su diagnóstico. Lo anterior, con el ánimo de fortalecer la familiarización con dichas malformaciones que derive a una evaluación interdisciplinaria oportuna. **Discusión:** Las

^a Autora de correspondencia: mlgutierrez@javeriana.edu.co

Cómo citar: Sarmiento-Osorio DC, Guillén Olaya JF, Franco Zuluaga JA, Gutiérrez Gómez ML. Manual de malformaciones congénitas de miembro superior en fetos o recién nacidos basado en estudios cadavéricos. Univ. Med. 2020;61(4). <https://doi.org/10.11144/Javeriana.umed61-4.mmcm>

malformaciones congénitas de miembro superior comprenden un reto para los profesionales de la salud, y su entendimiento debe abordarse desde los fenómenos del desarrollo embrionario de las extremidades para comprender e identificar las estructuras y diagnosticarlas oportunamente.

Palabras clave

anomalías congénitas; extremidad superior; desarrollo embrionario; estructuras anatómicas; clasificación de Swanson modificada.

ABSTRACT

Introduction: Congenital anomalies of the upper limb in the fetus or newborn include a wide spectrum of clinical presentations based on the penetrance and association between different anomalies. Therefore, their understanding and classification represents a real challenge for health professionals. The importance in understanding upper limb embryonic development events and the formation of its anatomical structures prevails on the fact it helps to fully understand the classification of congenital limb malformations. Generally, these malformations represent a potential functional loss in the newborn that when timely recognized can be submitted to surgical treatment, obtaining both aesthetic as well as functional satisfactory results. **Methods:** Fetal necropsies including autopsy data with their respective photographic documentation were performed from different Health centers in Bogotá, Colombia from 2012 to May 2019, which led to a review of the literature in this regard, clarifying the diagnostic criteria for congenital abnormalities of the upper limb including only review articles and case reports that facilitate their understanding, definition and classification. **Results:** Seven upper limb malformations are presented, with the elaboration of a manual to guide health professionals regarding diagnosis, timely recognition of congenital malformations of the upper limb in the fetus and newborn. The manual aims to strengthen malformation recognition for a timely interdisciplinary evaluation. **Discussion:** Congenital malformations of the upper limb comprise a challenge for health professionals, their understanding must be approached from the phenomena of embryonic limb development to understand, identify anatomical structures and diagnose in a timely manner.

Keywords

congenital abnormalities; upper extremity; embryonic development; anatomical structures; Swanson modified classification.

Introducción

Las malformaciones congénitas de miembro superior comprenden un espectro de anomalías con diferente grado de limitación funcional, muchas de ellas con gran posibilidad

de intervención quirúrgica y rehabilitación cuando de manera oportuna se reconocen y corrigen. La exploración de las malformaciones mayores y menores en miembro superior configura un reto para el profesional de la salud que realiza la adaptación y el examen físico completo del recién nacido, así como para quien debe describir exhaustivamente dichos hallazgos en el reporte de la necropsia de un feto. Por tanto, en este trabajo se describen siete casos de malformaciones congénitas del miembro superior y en la discusión se presenta, a manera de manual (*Manual de malformaciones congénitas de miembro superior en el feto o recién nacido*), un compendio de los criterios diagnósticos vigentes de las malformaciones de miembro superior para el profesional de la salud que requiere reconocer y diagnosticar las malformaciones congénitas en miembro superior en el recién nacido o en los fetos sometidos a necropsias.

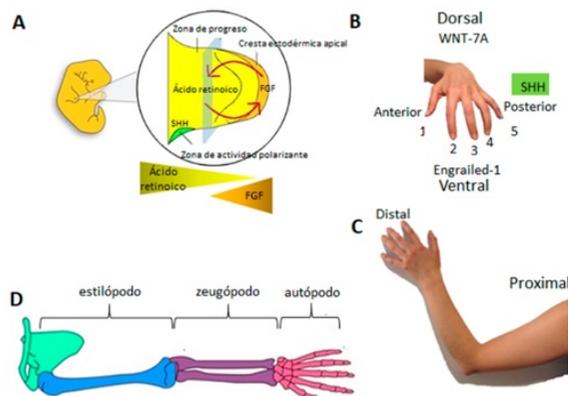
Para comprender la clasificación y el espectro de malformaciones congénitas de miembro superior se deben tener en cuenta su anatomía y sus principales funciones. Una vez descritas las estructuras anatómicas, se presentan los principales eventos en el desarrollo embrionario asociados a la formación de los elementos esqueléticos que permiten la configuración normal de las estructuras anatómicas del miembro superior. Se describe la epidemiología de las malformaciones de miembro superior y, en la discusión, a manera de manual se presenta su clasificación.

Anatomía del miembro superior (esqueleto apendicular)

El esqueleto apendicular está formado por los huesos y las articulaciones. Allí todos los tejidos blandos se organizan alrededor de ellos para constituir el miembro superior (1). El esqueleto del miembro superior está compuesto por dos segmentos: la cintura pectoral, situada proximalmente, conformada por la clavícula y la escápula, que se encargan de unir el miembro superior a la región pectoral, principalmente a través de músculos, más que ligamentos (2). Y la

porción distal del miembro superior, conformada por los huesos húmero, radio y cúbito (ulna) y los huesos del carpo y de la mano (3, 4, 5) (figura 1 D).

Figura 1
Formación embriológica del miembro superior



A) Embrión al final de la cuarta semana del desarrollo, que ilustra la formación de las cuatro yemas, dos de miembro superior y dos de miembro inferior, respectivamente. A continuación, a la derecha, una ampliación de la yema resalta las áreas de la cresta de ectodermo apical en el eje distal, donde el factor de crecimiento de fibroblastos (FGF) se encuentra en mayor concentración (triángulo y reborde naranja) y la zona de progresión (mesodermo subyacente, triángulo amarillo ilustran su mayor concentración hacia proximal) diferenciando el eje proximal. B) Se muestran los ejes anterior-posterior y dorsal-ventral con las principales moléculas para su determinación: Sonic hedgehog (SHH) sobre el quinto dígito que define el eje posterior; su ausencia determina el eje anterior. Sobre el eje dorsal, WNT-7A, que establece su ubicación, y Engrailed 1 (EN-1), las estructuras ventrales. C) Ilustración del eje proximal y distal y los cinco dígitos ubicados en el eje distal. D) Presentación de las cuatro porciones de los miembros superior e inferior desde su origen embrionario; corresponden de proximal a distal al estilópodo (húmero y fémur), zeugópodo (estructuras de antebrazo o pierna), seguida del mesópodo (carpo o

tarso, respectivamente) y autópodo (metacarpo, metatarso y falanges).

Así mismo, el miembro superior se divide topográficamente en regiones que se denominan el hombro, el brazo, el antebrazo, el carpo y la mano, donde cada uno de los miembros superiores está formado por 32 huesos (2,4,5). De proximal a distal, el brazo está conformado por el húmero, y distal al brazo, el antebrazo alberga al cúbito y al radio. En la región más distal del miembro superior se encuentra la mano, que contiene la muñeca con ocho huesos carpianos, la palma (cinco huesos metacarpianos) y las catorce falanges de los dedos (2).

El esqueleto apendicular brinda soporte e inserción a los músculos y tendones responsables de dar movimiento a los miembros (1). Los movimientos que se llevan a cabo en los miembros superiores son muy extensos, gracias a las articulaciones sinoviales que unen los diferentes huesos: la flexión generada principalmente por músculos situados en la zona anterior del miembro, la extensión promovida por los músculos de la zona posterior, la pronosupinación que es específica y exclusiva de la región del antebrazo y la más importante que es la prensión y la pinza realizada en la región de la mano por el dedo pulgar (3).

Finalmente, la irrigación e inervación está sectorizada de proximal a distal a partir de la arteria subclavia, proveniente del cayado de la aorta y de los nervios del plexo braquial originando; el nervio radial, con información motora para la zona posterior del miembro superior; el nervio músculo-cutáneo, encargado de la acción muscular para la cara anterior del brazo; el nervio mediano, para la inervación de los músculos de la región anterior del antebrazo y la región tenar de la mano en su mayoría, y el nervio cubital, para la inervación de la región hipotenar y palmar de la mano, principalmente (3, 4, 5).

Desarrollo embrionario del miembro superior en humanos

Debido a la naturaleza del trabajo, se describe únicamente el desarrollo del componente esquelético del miembro superior. La embriogénesis del miembro superior inicia hacia el final de la cuarta semana de gestación con la formación de una yema o brote. Estas yemas se forman mediante una serie de inducciones recíprocas entre mesodermo y ectodermo, altamente controladas por la expresión de factores de transcripción y factores paracrinos en tiempo y espacio (6,7). Las yemas de los miembros corresponden a la proliferación del mesénquima, derivado de la placa lateral del mesodermo, la cual originará unos moldes cartilagosos, que posteriormente se osifican y dan lugar al tejido esquelético a la altura de las vértebras cervicales C5 y hasta las torácicas T2. Dicha proliferación está regulada por una estrecha interacción con el ectodermo suprayacente, denominado cresta ectodérmica apical, que origina las estructuras en tres ejes espaciales: proximal/distal, dorsal/ventral, anterior/posterior. Una vez formado el componente esquelético, del mesodermo somático flanqueando a cada lado del tubo neural se dará lugar a los tejidos blandos de la extremidad (8).

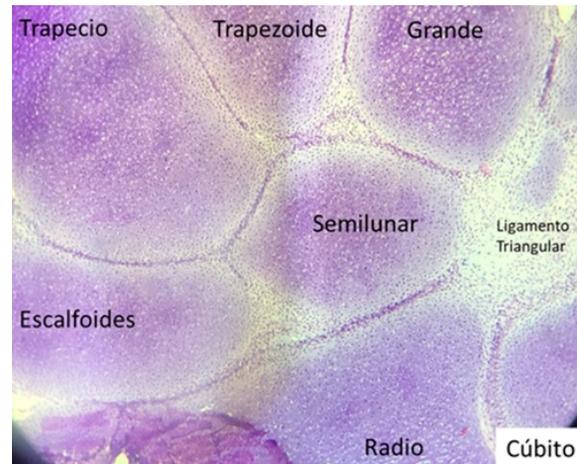
La yema del miembro superior crece de manera temporal, de proximal a distal, y genera moldes cartilagosos en cuatro porciones diferentes (figura 1) que consisten en el estilópodo, que dará lugar a la estructuras del húmero y el brazo en el miembro superior; seguido del zeugópodo, que comprende las estructuras que originarán el radio, el cúbito, las estructuras asociadas del antebrazo; la zona de zeugópodo es seguida del mesópodo, que dará origen a las estructuras del carpo, y la zona del autópod, que finalmente dará lugar a las estructuras de la mano o del pie, y será la estructura musculoesquelética más distal (8, 9).

Una vez se formados los blastemas de tejido cartilaginoso, se llevará a cabo el proceso de

osificación endocondral (figura 2), la cual es propia del esqueleto apendicular (8).

Figura 2

Huesos del antebrazo y palma de la mano con sus cinco huesos metacarpianos



Nota. Miembro superior de un feto de 15 semanas, ilustrado con moldes cartilagosos que se diferenciarán en tejido óseo para dar lugar a la formación de los huesos de la palma de la mano mediante la osificación endocondral, propios del esqueleto apendicular. Se evidencia la articulación radio-cubital distal y radio-carpiana. Se identifica la articulación entre la primera y segunda fila del carpo.

El miembro superior se desarrolla en tres ejes espaciales que se diferencian en el siguiente orden secuencial (figura 1):

Eje proximal-distal: a partir de concentraciones opuestas entre ácido retinoico en el eje proximal y el factor de crecimiento de fibroblastos (FGF), producido en la cresta del ectodermo apical. Esta interacción permite el crecimiento y proyección de la extremidad en el sentido de proximal a distal (10, 11).

Eje anterior-posterior: a partir de la señalización en el mesodermo ubicado en la parte posterior de la yema. Esta región se conoce como zona de actividad polarizante, ya que determina la polaridad de la paleta que formará la mano gracias a altas concentraciones de SHH. En esta región se deben ubicar las estructuras ulnares. La supresión de la señalización permite el desarrollo de las estructuras radiales. Por otro lado, en el eje anteroposterior también participa la expresión de múltiples genes HOX; en el caso del pulgar en el

miembro superior, es importante recalcar que su localización en la mano solo se logra en ausencia de expresión de SHH (10).

Eje ventral-dorsal: diferencia entre las estructuras dorsales y ventrales del miembro a partir de la señalización ventral por medio de la expresión de *Engrailed 1*, así como la diferenciación de las estructuras dorsales por la expresión *WNT7A* (10).

Durante la vida embrionaria, los dedos de las manos se encuentran unidos entre sí por membranas de tejido mesenquimatoso que conforman así una paleta en la porción más distal del miembro. Sin embargo, la paleta debe esculpirse por medio de la apoptosis del tejido mesenquimatoso en el espacio interdigital, gracias a la interacción entre factores de crecimiento de fibroblastos, el factor de transcripción *Msx2* y vía de la proteína morfogénica ósea tipo 4 (*BMP4*) (8).

Epidemiología

Las malformaciones congénitas de miembro superior son una entidad común. Se estima que ocurre en alrededor de 2,3 de cada 1 000 nacidos vivos (12). Para las malformaciones congénitas en miembro superior en Estados Unidos su prevalencia oscila entre el 0,16 % y el 0,18 %. Sin embargo, hay claridad de que varía con una correlación regional y de etnia. Estudios en Finlandia, Canadá y Australia reportan una incidencia de anomalías en el miembro superior que oscilan entre 3,4 y 5,3 por cada 10.000 nacidos vivos (13).

En el contexto colombiano, Zarante et al. (14) analizaron malformaciones congénitas en 52.744 nacimientos en las ciudades de Manizales, Ubaté y Bogotá entre 2001 y 2008. Hallazgos de su estudio concluyeron que las malformaciones del miembro superior ocuparon el tercer lugar en prevalencia, entre las cuales la polidactilia tuvo una incidencia de 21,2 por cada 10.000 nacidos vivos. En general, esta malformación fue descrita con mayor frecuencia en pacientes de sexo masculino (14). Es de tener en cuenta que es compatible con la vida, no tiende a

empeorar y mejora notablemente en términos de discapacidad secundaria con la intervención médica temprana, por lo cual se resalta la importancia de su reconocimiento temprano.

Sin embargo, no debe subestimarse la asociación de las malformaciones congénitas de miembro superior con síndromes potencialmente letales. Se ha documentado que los pacientes con malformaciones en miembro superior nacidos vivos tienen una mortalidad que oscila entre el 14 % y el 16 % en el primer año de vida; por esto, se precisa una evaluación integral de estos pacientes, así como el examen completo de órganos bajo el escenario de una necropsia fetal (13). Otros autores plantean que hasta el 18 % de estos pacientes han fallecido hacia los 6 años de edad como causa de la asociación sindrómica de la malformación en miembro superior (12). Se estima que entre el 5 % y 20 % de los pacientes con malformaciones en miembro superior cursan con algún síndrome que debe evaluar de forma integral un grupo multidisciplinario de profesionales de la salud, con el ánimo de brindar un manejo oportuno (12).

Dentro del espectro de malformaciones congénitas en miembro superior, las más reportadas incluyen fallos en la diferenciación, seguidos de falla en la duplicación y anomalías en la formación (12). En general, se ha identificado una tendencia de afectación por malformaciones congénitas en miembros superiores de predominio en hombres respecto a su prevalencia en mujeres con una relación de 3:2, respectivamente (12). Hasta el 50 % de los pacientes cursa con malformación bilateral, y en el 17 % de ellos se identifican malformaciones múltiples de miembro superior (12).

Métodos

Realización y documentación de necropsias fetales

La documentación fotográfica e histológica de las malformaciones congénitas de miembro superior utilizada para este trabajo se tomó de necropsias fetales realizadas por los autores en Bogotá

(Colombia), desde noviembre de 2012 hasta marzo de 2019. Todas fueron ejecutadas dentro del marco de la normativa legal de la legislación colombiana y cuentan con el consentimiento informado de los padres o acudientes. Las imágenes fotográficas y muestras histológicas protegen la identidad de los fetos, los familiares o los acudientes.

Búsqueda y selección de reportes en la literatura

Basados en los casos clínicos, en las bases de datos PubMed, SciELO y LILACS se buscaron las siguientes palabras clave: *upper limb congenital malformation, upper limb failure of formation, upper limb failure of differentiation, syndactyly, phocomelia, club hand, upper limb duplication, polydactyl, upper limb overgrowth, upper limb undergrowth, constriction ring syndrome, Swanson upper limb congenital malformation classification*. Para la descripción del diagnóstico y diagnóstico diferencial se incluyeron únicamente artículos de revisión y reportes de caso con énfasis en criterios de diagnóstico, en español e inglés, sin restricción de fecha.

Resultados

Se describen siete casos de necropsias fetales realizadas en Bogotá (Colombia) desde 2012 hasta 2019, que se presentan a continuación.

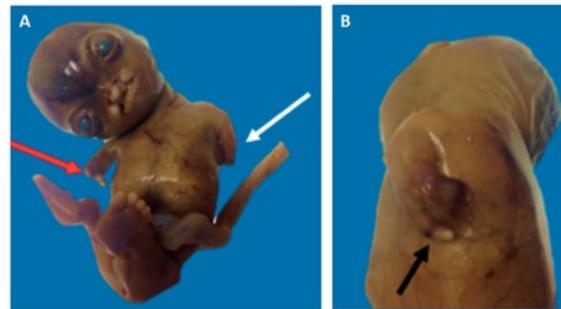
Deficiencia congénita longitudinal en la formación del miembro superior

El caso corresponde a un feto de aproximadamente 10 semanas de gestación con malformación de ambos miembros superiores (figura 3). Se clasificó como una malformación de miembro superior bilateral tipo I con fallo en la formación longitudinal. El miembro superior derecho presenta formación del brazo (estilópodo) con deficiencia en la formación longitudinal. No está presente el zeugópodo (antebrazo). Por el contrario, se observa el autópodo la presencia de estructuras distales

del miembro superior, incluyendo anexos que descartan la deficiencia transversa en la formación del miembro superior. Para el miembro superior izquierdo se evidencia la presencia de brazo, antebrazo y anexos de la mano con deficiencia de crecimiento longitudinal de la extremidad.

Figura 3

Feto con malformación de miembro superior bilateral tipo I con fallo en la formación longitudinal



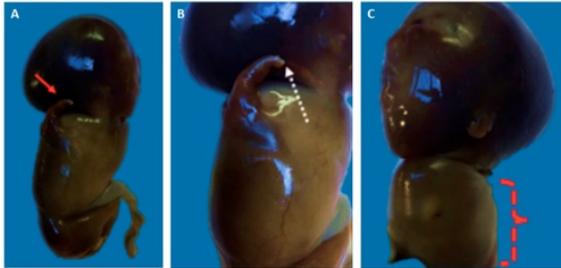
A) La flecha roja indica el miembro superior derecho con deficiencia en la formación longitudinal. Note la presencia de estructuras distales del miembro superior, incluyendo anexos, que descarta la deficiencia transversa en la formación del miembro superior. La flecha blanca señala el miembro superior izquierdo con deficiencia de crecimiento longitudinal. B) Detalle del miembro superior izquierdo en el que se evidencia la presencia de anexos de la mano (flecha negra) con deficiencia de crecimiento longitudinal de la extremidad.

Focomelia

El caso corresponde a un feto de 9 semanas de gestación con malformación por deficiencia de crecimiento longitudinal del miembro superior derecho (figura 4A). Se presenta una focomelia unilateral con una única estructura de la mano, por lo cual se trata de un caso de verdadera focomelia derecha (figura 4B). La focomelia es una condición anómala congénita, en la cual el componente proximal del miembro superior (húmero, radio y cúbito) se encuentra ausente o marcadamente hipoplásico con la presencia de un componente de la mano. La focomelia hace

referencia a la similitud del miembro superior con la aleta de una foca (15). Adicionalmente, se registra la ausencia completa del miembro superior izquierdo, por lo cual se clasifica como una verdadera amelia del miembro superior izquierdo (figura 4C).

Figura 4
Verdadera focomelia

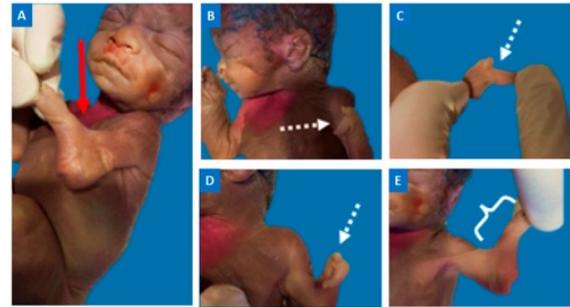


Necropsia fetal de nueve semanas. A) Vista lateral de feto con malformación por deficiencia de crecimiento longitudinal del miembro superior derecho (flecha roja). Claro ejemplo de una verdadera focomelia unilateral. B) Detalle el miembro superior derecho con presencia de anexos cutáneos dados por un lecho ungüal incipiente (flecha blanca punteada). C) Vista lateral izquierda mostrando verdadera amelia.

Mano zamba radial

El caso corresponde a un feto de 25 semanas de gestación con deficiencia longitudinal radial en asociación con mano en pinza de langosta. El feto presenta malformación en el miembro superior izquierdo con notable hipoplasia en el borde radial, señalado con una flecha roja (figura 5A). Se aprecia el dorso (figura 5B) y la palma del miembro superior izquierdo con dos dígitos únicamente (figura 5C). Sobre el extremo radial, un dígito, que corresponde al pulgar hipoplásico (figura 5D); adicionalmente, otro dígito con desviación ulnar, que corresponde a una mano con morfología en pinza de langosta. La hipoplasia del borde radial del miembro superior izquierdo se aprecia en la figura 5E.

Figura 5
Mano zamba radial

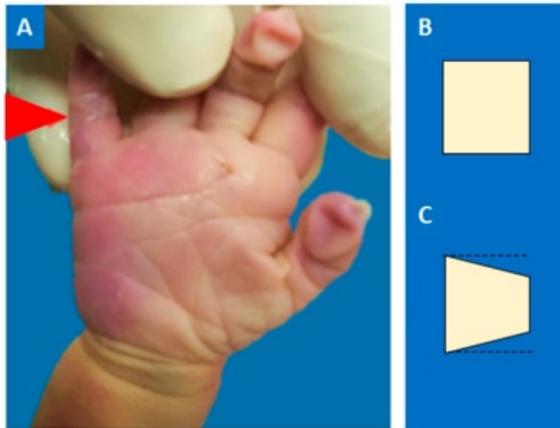


Feto de 25 semanas de gestación con deficiencia longitudinal radial en asociación con mano en pinza de langosta. A) Hipoplasia en el borde radial señalado con una flecha roja. B) Dorso de la mano con morfología en pinza de langosta. C) Palma con dos dígitos. D) Pulgar hipoplásico sobre el extremo radial; adicionalmente, otro dígito con desviación ulnar. E) Hipoplasia del borde radial del miembro superior izquierdo.

Clinodactilia

Clinodactilia en un feto de 38 semanas de gestación. Esta malformación consiste en una desviación de un dedo en el plano coronal. Generalmente, ocurre debido a una morfología anormal en delta de la falange media del quinto dedo, que ocasiona una desviación de más de 10 grados de la articulación interfalángica distal (figura 6).

Figura 6
Clinodactilia



Feto de 38 semanas de gestación con síndrome de Down. A) Se observa una falange media del quinto dedo con morfología en cuña (flecha roja). B) Representación de una vista coronal de una falange normal. C) Representación de una vista coronal de una falange en forma de cuña.

Polidactilia

El caso corresponde a una anomalía en un feto de 38 semanas de gestación, caracterizada por la existencia de dígitos extra en las manos. A la vista palmar del miembro superior izquierdo del feto, se observa un dígito supernumerario pre axial (figura 7A). Adicionalmente, en el miembro superior derecho se presenta una duplicación del pulgar asociado a sindactilia del dígito supernumerario (figura 7B). Por lo tanto, este feto cursa con una polidactilia pre axial bilateral asociado a sindactilia en miembro superior derecho entre el dedo supernumerario y el pulgar.

Figura 7
Polidactilia



A) Dígito supernumerario pre axial (flecha blanca) del miembro superior izquierdo en vista palmar. B) Duplicación del pulgar asociado a sindactilia del dígito supernumerario (corchete blanco) del miembro superior derecho del mismo feto.

Braquidactilia

El caso corresponde a un feto de 40 semanas de gestación con dedos desproporcionadamente cortos en las manos. Se observa una diferencia entre la longitud de la palma de la mano señalada con el corchete blanco y la región de los dígitos, señalado con el corchete rojo (figura 8).

Figura 8
Braquidactilia Feto de 40 semanas que cursa con braquidactilia



observa el dígito isquémico. B) Detalle de la región dorsal del segundo dígito. Proceso de isquemia (flecha roja) en el dígito afectado, distal a las bandas de constricción.

Discusión

El entendimiento de las clasificaciones de vanguardia y de las malformaciones congénitas en miembro superior se basan en los procesos en la vida embrionaria que permiten el desarrollo de la extremidad normal. Por lo tanto, para el clínico es importante comprender los procesos del desarrollo embrionario que forman los miembros superiores, para identificar las estructuras anatómicas afectadas, ubicadas en distintas regiones y zonas en el miembro, con el fin de diagnosticarlas oportunamente.

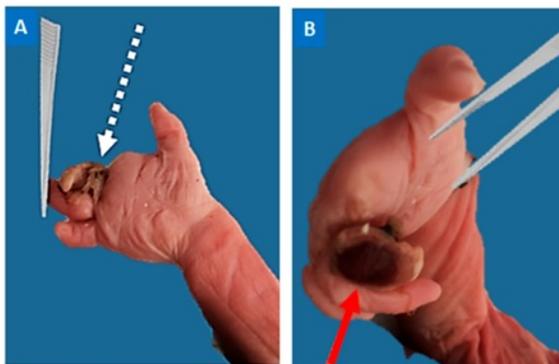
La clasificación de las malformaciones congénitas de miembro superior fue desarrollada por Swanson, en 1964. Esta clasificación fue respaldada y aprobada por la Asociación Americana de Cirugía de Mano y por la Federación Internacional de Sociedades de Cirugía de Mano. Sin embargo, la comunidad quirúrgica internacional solo la aceptó hasta 1976 y permanece vigente hasta hoy (12,16). En la actualidad, se utiliza la clasificación de Swanson modificada por la Federación Internacional de Sociedades de Cirugía de Mano (IFSHH, por sus siglas en inglés).

La clasificación de Swanson modificada (tabla 1) resulta útil para comprender las malformaciones congénitas del miembro superior. No obstante, bajo el escenario clínico puede ser difícil de utilizar, debido a que algunas malformaciones se reconocen en diferentes categorías.

Acrosindactilia o pseudosindactilia

Este caso corresponde a un feto de 35 semanas de gestación que, debido a bandas amnióticas, sufrió la constricción del segundo dígito de la mano derecha, por lo que presentó un proceso isquémico.

Figura 9
Acrosindactilia



A) Vestigios de las bandas de constricción (flecha punteada blanca). Distal a estas se

Tabla 1
Clasificación de Swanson

Categoría de Swanson	Descripción
Tipo I	Fallo en la formación Fallo transverso Fallo longitudinal: verdadera focomelia, pre axial, central posaxial
Tipo II	Fallo en la diferenciación o separación
Tipo III	Duplicación
Tipo IV	Crecimiento excesivo
Tipo V	Deficiencia en el crecimiento
Tipo VI	Síndrome congénito de bandas amnióticas
Tipo VII	Anomalías esqueléticas generalizadas

Nota. Clasificación de malformaciones congénitas de miembro superior desarrollada por Swanson en 1964. Luego fue respaldada y aprobada por la Asociación Americana de Cirugía de Mano, así como por la Federación Internacional de Sociedades de Cirugía de Mano. Finalmente, fue aceptada por la comunidad quirúrgica internacional, en 1976 (16).

Por esto, algunos autores han propuesto otras clasificaciones, argumentando que la de Swanson modificada no orienta sobre la etiología de la malformación. Dentro de las aquellas propuestas de alternativas incluye la clasificación de Oberg, Manske y Tonkin (clasificación OMT publicada en 2010); no obstante, esta no la han aprobado las asociaciones internacionales de cirugía de mano, por lo cual la clasificación de Swanson modificada continúa vigente y globalmente aceptada (17). La clasificación de Swanson modificada agrupa patrones de anomalías congénitas en el miembro superior. Sin embargo, debe tenerse en cuenta que cada recién nacido o feto con malformación en miembro superior tendrá una involución total, parcial, duplicación o alteración variable de tejidos osteoarticulares, musculotendinosos y tejidos blandos en diferente medida, según la penetrancia de su malformación. Así mismo, las estructuras anatómicas asociadas a la malformación pueden variar en el mismo individuo con afectación bilateral (16).

La clasificación de Swanson modificada considera todos los tejidos del miembro superior. Adicionalmente, cabe resaltar que las malformaciones que afectan el tejido óseo se denominan *malformaciones mayores* (16). Por otro lado, las malformaciones que afectan de forma aislada los tejidos blandos se consideran malformaciones menores del

miembro superior. Basados en lo anterior, las malformaciones congénitas de miembro superior se dividen en siete grupos distribuidos en fallo en la formación, que incluye las malformaciones por fallo transverso y longitudinal, fallo en la diferenciación o separación, duplicación, crecimiento excesivo, deficiencia en el crecimiento, síndrome de constricción por anillos de bandas amnióticas y anomalías esqueléticas generalizadas (12,16). Por lo cual, los autores del siguiente trabajo proponen el siguiente manual de clasificación para el diagnóstico diferencial de malformaciones del miembro superior.

Manual de clasificación y diagnóstico diferencial de malformaciones congénitas de miembro superior

Con esta clasificación se categoriza la malformación clínicamente predominante en el paciente en alguno de los siete tipos de categorías de Swanson. El abordaje del paciente debe realizarse por cada extremidad, a pesar de que algunas malformaciones congénitas del miembro superior tienen tendencia a la afectación bilateral, en algunos pacientes el diagnóstico puede ser distinto en cada extremidad (16,18).

Malformaciones en miembro superior por fallo en la formación: tipo I

Las deficiencias de formación del miembro superior pueden producirse por una interrupción transversa o una interrupción longitudinal en la formación del miembro.

Deficiencia congénita transversa en la formación del miembro superior

La deficiencia transversa en la formación del miembro superior, también conocida en la literatura médica como *peromelia* (19), comprende un miembro superior truncado sin desarrollo de estructuras distales en esa zona. Se estima que corresponde hasta al 6% de las

malformaciones congénitas de miembro superior, con una incidencia estimada de un caso por cada 20.000 recién nacidos vivos (19, 20, 21). Por lo general, no tiene un patrón de herencia asociado y no está asociado a otras malformaciones (19).

La presentación clínica más común se genera por amputación transversa en el antebrazo y en algunos pacientes se genera de forma bilateral (12). Cuando la amputación congénita transversa se genera en el carpo, el metacarpo o las falanges, se observa un miembro superior truncado con ausencia completa de la mano. Lo anterior se describe en la semiología como *aqueiria*; en los casos en los cuales faltan uno o varios dedos, se describe como *adactilia* (12).

Debe diferenciarse del síndrome de constricción por bandas amnióticas, en el cual puede haber remanentes de segmentos distales, a diferencia de la deficiencia transversa en la formación del miembro superior, en la que no se desarrollan elementos distales al nivel en la que la extremidad ha sido truncada, producto de fallo en la diferenciación del eje proximal-distal en la vida embrionaria.

Deficiencia congénita longitudinal en la formación del miembro superior

Las deficiencias congénitas en el crecimiento longitudinal del miembro superior incluyen todas las malformaciones en las que la extremidad alcanza segmentos anatómicos distales totales o parciales involucionados con ausencia de algunos segmentos proximales (figura 3). Se produce porque se ha modificado la diferenciación del eje proximal-distal; incluye variedades de presentación *preaxial*, *central* y *posaxial*, según la ausencia de segmentos en relación con su localización anatómica en el miembro superior. En algunos otros pacientes puede evidenciarse una verdadera focomelia (figura 4), cuando presentan deficiencia longitudinal de crecimiento de brazo y antebrazo con preservación de la mano o sus segmentos más distales (12,15,22).

Para los casos más severos de pacientes con cese en el crecimiento longitudinal del miembro superior, en quienes hay ausencia completa del miembro, en la semiología deben catalogarse como pacientes con amelia (figura

4C). Para estos, la posibilidad de rehabilitación se fundamenta en el uso de prótesis externas, dado que la falta de tejidos imposibilita la reconstrucción completa del miembro (16).

Deficiencia congénita longitudinal pre axial en la formación del miembro superior. Las deficiencias longitudinales radiales o pre axiales del miembro superior incluyen todas las deformidades congénitas de la mano o antebrazo que oscilan entre la hipoplasia radial leve hasta la agenesia completa del radio (12, 23). En general, se caracterizan por acortamiento del antebrazo con desviación radial en la articulación radiocarpiana; se conoce en la semiología como *mano zamba radial* (figura 5). En algunos pacientes se presenta asociado a agenesia del pulgar.

Las deficiencias longitudinales radiales del miembro superior son las más comunes de las deficiencias longitudinales. Tienen una incidencia calculada de 0,5 casos por cada 10.000 recién nacidos vivos (23, 24). La penetrancia de la deficiencia longitudinal radial se clasifica según el grado de hipoplasia o agenesia radial, para lo cual se utiliza la clasificación de Bayne y Klug (25).

Las deficiencias radiales en la formación longitudinal han reportado una prevalencia de uno por cada 5 000 nacidos vivos. No debe subestimarse su presentación con una enfermedad sindrómica, ya que hasta una tercera parte de los neonatos diagnosticados con deficiencia longitudinal radial cursan con patologías de malformaciones cardiovasculares, discrasias hematológicas, malformaciones renales y disfunciones gastrointestinales. Por lo anterior, deben ser siempre referidos para ser valorados por medicina especializada con el ánimo de realizar una evaluación integral del paciente (12, 26, 27).

Deficiencia congénita longitudinal central en la formación del miembro superior. Se conoce en la semiología médica como mano *hendida* (figura 5C). Se presenta como involución o ausencia total de los tejidos blandos o estructuras óseas de los rayos centrales de la mano. En algunas ocasiones se puede presentar asociado a sindactilia o sinostosis de los rayos centrales (12, 28). La deficiencia central en la formación

de la mano comprende un amplio espectro de presentación, por lo cual, a lo largo de la historia, se ha comprendido como un reto la clasificación de estos pacientes con fines de planeamiento terapéutico quirúrgico. Actualmente, una de las clasificaciones más aceptadas por los cirujanos de mano es la clasificación de Manske y Halikis (29, 30). Esta se basa en el estado del primer espacio interdigital, asumiendo que su estado definirá el pronóstico del paciente en funcionalidad para la realización de pinza y un resultado estético favorable (29).

Deficiencia congénita longitudinal pos axial en la formación del miembro superior. La deficiencia longitudinal posaxial o ulnar en la formación del miembro superior se estima que se presenta de 4 a 10 veces menos por cada 100.000 nacidos vivos respecto a la deficiencia congénita longitudinal radial (12, 31, 32).

La mayoría de las deficiencias ulnares longitudinales no se encuentran asociadas a otras malformaciones congénitas distintas al sistema musculoesquelético, a diferencia de las deficiencias radiales longitudinales (12, 26, 27). Sin embargo, se ha descrito una asociación con deficiencia fibular en los miembros inferiores, escoliosis congénita u otras malformaciones del miembro superior. Hasta el 90 % de los pacientes con deficiencias longitudinales ulnares presentan ausencia de uno o más dígitos de la mano, y hasta el 30 % de ellos, sindactilia en el miembro superior afectado (27, 33). Tiene un espectro de presentación variable que oscila entre la hipoplasia ulnar y la anquilosis de la articulación húmero-cubital (12).

Malformaciones en miembro superior por fallo en la diferenciación o separación de las partes: tipo II

Las fallas en la diferenciación o separación de las partes del miembro superior comprenden el segundo grupo de malformaciones congénitas descritas por Swanson. Incluyen alteraciones en la separación de tejidos blandos o incluso componente óseo (16). En este segundo grupo se agrupan todas aquellas malformaciones en las que todas las unidades básicas del miembro

superior se desarrollan; sin embargo, no hasta su forma final, por lo cual no alcanza la diferenciación esperada. Las malformaciones pueden darse en cualquier zona del miembro superior. Las más comunes incluidas dentro de este grupo son la sindactilia, el sinfalangismo o la contractura por falla en la formación de los músculos, ligamentos o estructuras capsulares.

Sindactilia

La sindactilia se genera cuando hay un fallo en la separación por apoptosis de tejido entre los dígitos y se mantiene una conexión de tejidos anormal entre ellos. Es una de las malformaciones congénitas más frecuentes de la mano. La presentación más frecuente es a modo de sindactilia completa, en la que se preserva la conexión entre dos dedos a lo largo de toda la extensión de los dígitos. Por lo general, se presenta entre el tercero y cuarto espacio interdigital (12,16, 34).

La mayoría de los estudios han reportado una prevalencia de 1-10 por cada 100.000 nacidos vivos. No obstante, algunos autores han reportado prevalencias hasta de 40 por cada 100.000 nacidos vivos (34, 35, 36).

Se clasifica como *sindactilia simple*, cuando solo hay afectación de tejidos blandos, o como *sindactilia compleja*, cuando hay fusión de estructuras esqueléticas asociadas. En algunos casos aparece de forma bilateral simétrica o asimétrica (34). Además, presentarse en asociación con otras malformaciones congénitas de la mano. Con alguna frecuencia se asocia con braquidactilia; en estos casos se describe la malformación como *simbraquidactilia* (37).

Sinfalangismo

El sinfalangismo hace referencia a la falla en la segmentación de las articulaciones interfalángicas de los dedos. Por lo general, se evidencia en la articulación interfalángica proximal del quinto dedo y no afecta la longitud de los dedos. Aunque, puede presentarse combinado en pacientes con

braquisinfalangismo, es decir, acortamiento de la longitud habitual de los dedos, asociado a fallo en la segmentación articular (12,16,38,39).

Camptodactilia

La camptodactilia hace referencia a aquellas malformaciones del miembro superior producto de la contractura no dolorosa de la articulación interfalángica proximal, generalmente en el quinto dedo (40, 41). La mayoría de los pacientes se presentan asintomáticos, sin signos de inflamación local articular y corresponde a un hallazgo incidental en el examen físico. Hay que tener en cuenta que en el examen físico la articulación metacarpofalángica y la interfalángica distal se presentan con malformaciones compensatorias a manera de secuencia; a pesar de ello, no comprenden la alteración primaria en la camptodactilia. Se presenta de forma bilateral en más de la mitad de los pacientes. Se atribuye a una inserción aberrante de los músculos lumbricales en el músculo flexor superficial de los dedos o deficiencia de los músculos extensores, que precipitan cambios osteotendinosos y capsulares en la articulación, y llevan al paciente a la camptodactilia (12, 40, 42).

Clinodactilia

La clinodactilia es más común que la camptodactilia y, a la vez, menos problemática que la anterior. Hace referencia a la desviación en el plano coronal de un dedo. Por lo general, se produce por morfología anormal en delta de la falange media del quinto dedo (figura 6A), generando una desviación de más de 10 grados de la articulación interfalángica distal (12, 43, 44). Se presenta con mayor frecuencia de forma bilateral y corresponde a una malformación con escasa limitación funcional. La clinodactilia se presenta en el 35 % al 79 % con diagnóstico de síndrome de Down (12, 44).

Sinostosis

Finalmente, la sinostosis comprende la variante más severa de las alteraciones en la diferenciación del miembro superior. Se presenta a cualquier nivel anatómico e incluye todas las malformaciones en las que no se separan los componentes óseos. Es un término genérico para denominar las estructuras óseas que se encuentran fusionadas cuando habitualmente deben estar separadas. Dentro de las más comunes se incluyen la sinostosis transversa del metacarpo, en la que se encuentran fusionados los metacarpianos del cuarto y quinto rayo. En algunos otros casos se presenta sinostosis radio ulnar proximal. Los casos de sinostosis en miembro superior pueden asociarse a síndrome alcohólico fetal, trisomía 13 o trisomía 21, por lo anterior siempre debe hacerse una valoración integral y multidisciplinaria del paciente (12, 45, 46, 47).

Malformaciones en miembro superior por duplicación: tipo III

Son las malformaciones que ocurren producto de alteraciones tempranas en el desarrollo embrionario con cambios en el ectodermo apical, zona de actividad polarizante ectópica y señalización de SHH. El espectro de penetrancia oscila entre duplicaciones leves, en el caso de los dígitos o anexos cutáneos, y casos severos de duplicación de toda la mano en pacientes con *manos en espejo*, o incluso duplicación de todo el miembro superior. La polidactilia, malformación dentro de esta categoría, debe clasificarse en duplicaciones pre axiales y pos axiales, según su localización respecto al eje de la mano.

Polidactilia

Se trata de la expresión de un dígito supernumerario. Corresponde a la anomalía congénita más común del miembro superior. Se estima una frecuencia de un caso por cada 700 a 1 000 nacidos vivos (48). Por lo general, se presenta

como un muñón de tamaño y forma variable de tejidos blandos; con menor frecuencia, contiene algún remanente de estructuras óseas. De acuerdo con lo anterior, se clasifican en dígito supernumerario tipo A, que simula un dígito casi normal, y dígitos supernumerarios tipo B, que se presentan como un pequeño muñón de tejidos blandos rudimentarios o pediculados (12, 49). La más frecuente de las polidactilias es la duplicación del pulgar (figura 7), seguido de la duplicación pos axial y de la polidactilia central (12, 50).

Dimelia ulnar

La dimelia ulnar o mano en espejo se describe como la duplicación del cúbito con duplicación del radio o sin esta, acompañada de un número anormal aumentado de dígitos en ausencia del desarrollo de un dedo pulgar. Distintos autores han atribuido esta malformación a una expresión elevada aberrante de SHH sobre el borde radial de la yema del miembro superior (51, 52, 53). La presentación clínica de estos pacientes se caracteriza usando la clasificación de Al-Qattan (54, 55). Con esta, los pacientes se categorizan según las estructuras duplicadas, pero tiene poca utilidad para dirigir la estrategia quirúrgica o el pronóstico estético y funcional.

Malformaciones en miembro superior por crecimiento excesivo: tipo IV

Las malformaciones del miembro superior por crecimiento excesivo pueden afectar toda la extremidad. Se atribuye a un sobre crecimiento de los componentes esqueléticos de la extremidad con tejidos blandos de morfología habitual. Comprenden aumento del tamaño del brazo, antebrazo, mano o dígitos (12,16).

Macroactilia

La macroactilia comprende el crecimiento excesivo y desproporcionado de todas las estructuras de uno o más dígitos (56). En la

literatura médica se ha reportado con mayor frecuencia una presentación pre axial. Por lo general, se encuentra de forma aislada o en algunos casos se asocia con lipofibromatosis de las fibras nerviosas locales con mayor frecuencia sobre la distribución correspondiente al nervio mediano. También se asocia a pacientes que cursan con neurofibromatosis o con alteraciones vasculares como hemangiomas y enfermedad por insuficiencia venosa (12, 56, 57).

Malformaciones en miembro superior por crecimiento restringido o deficiencia del crecimiento: tipo V

Hace referencia a todas las formas de hipoplasia del miembro superior o partes de este, es decir, corresponde a la totalidad del miembro, solo brazo, antebrazo, mano o hipoplasia de uno o más dígitos (12,16). Debe distinguirse de las malformaciones congénitas del primer grupo en la clasificación de Swanson, y para ello es preciso considerar que en los casos de hipoplasia no hay partes esqueléticas ni de tejidos blandos ausentes, a diferencia de los casos de deficiencia de crecimiento longitudinal. Por el contrario, las partes del miembro están completas, aunque involucionadas, por lo que se produce hipoplasia del miembro. La expresión más distal de los casos de esta categoría incluye la hipoplasia ungueal. Si bien puede presentarse en estructuras proximales y afectar solo brazo, antebrazo, mano, metacarpo o falanges de forma aislada o en combinación con alguna de las estructuras mencionadas (12,16, 58, 59).

Braquimetacarpiya y braquidactilia

Se denomina *braquimetacarpiya* si cursa con hipoplasia aislada de algún metacarpiano. Por el contrario, en los pacientes que cursan con hipoplasia de una o más falanges se dice que cursan con *braquidactilia* (figura 8) o *braquifalanga* (59, 60).

Hipoplasia del pulgar

Los pacientes que cursan con hipoplasia del pulgar pueden presentar esta malformación de forma aislada o en combinación con otras deficiencias pre axiales, como sucede con mayor frecuencia. En este caso, deberá clasificarse en el grupo de la malformación que predomine para el paciente (12, 16, 61, 62).

Según la ausencia de estructuras, la hipoplasia se diferencia con la clasificación de Müller, modificada por Blauth (63), que incluye cinco categorías de acuerdo con la ausencia de estructuras musculoesqueléticas, estrechez del primer espacio interdigital, ausencia de músculos de la región tenar e inestabilidad de la articulación metacarpofalángica respectiva, anomalías de músculos extrínsecos con inserción en el pulgar o pulgar flotante (63, 64).

Malformaciones en miembro superior por síndrome de bandas de constricción congénita: tipo VI

Se estima una frecuencia de uno por cada 1200 nacidos vivos (65, 66). Consiste en las malformaciones congénitas producto de una secuencia de eventos que llevan a la necrosis focal de una extremidad. Esta malformación ocurre, sobre todo, durante la etapa pos embrionaria. Es decir, no corresponde a una falla en los procesos del desarrollo embrionario de la extremidad, sino a una amputación por bandas anulares provenientes de tejido coriónico que se organizan en forma de banda apretada sobre la extremidad a cualquier nivel, de manera que producen isquemia, necrosis y amputación intrauterina de los remanentes más distales con cicatrización del muñón en esa zona (figura 9). En los casos más severos se produce amputación de toda la extremidad, pero puede ser a cualquier nivel (12,16, 65, 67).

Se le llama *acrosindactilia* o *seudosindactilia* en los pacientes o fetos en los que se genera una fusión de los dígitos como parte del proceso de cicatrización a una lesión por síndrome de bandas amnióticas, en un paciente o feto en el que no hubo falla en el proceso de apoptosis interdigital

y se formaron de forma adecuada los dígitos (12, 65).

Malformaciones en miembro superior por anomalías esqueléticas generalizadas: tipo VII

Corresponde al último grupo de malformaciones congénitas del miembro superior descrito por Swanson. Incluye a los pacientes que cursan con defectos en la formación del miembro superior producto de alteraciones en el desarrollo esquelético generalizado, por ejemplo, en el caso de pacientes con discondroplasia, acondroplasia, enanismo distrófico y artrogriposis múltiple congénita (12,16). La revisión de cada una de estas patologías y sus manifestaciones exceden el objetivo de este artículo.

Conclusiones

Las malformaciones congénitas de miembro superior se presentan de forma relativamente frecuente en los recién nacidos y fetos. Comprenden un reto para los profesionales de la salud y su entendimiento debe abordarse desde los fenómenos del desarrollo embrionario de las extremidades para entenderlas, identificarlas y diagnosticarlas oportunamente de manera que se puedan derivar a manejo por medicina especializada según se requiera. Esto optimiza su pronóstico funcional y estético, al recibir las intervenciones quirúrgicas adecuadas.

La diferenciación de las malformaciones congénitas de miembro superior debe hacer sospechar al profesional de la salud su posible asociación con otras malformaciones sistémicas y musculoesqueléticas que deberán ser correctamente descritas en la historia clínica o informe de necropsia fetal.

Agradecimientos

Los autores les agradecen a los padres o tutores de los fetos a los cuales se les realizó las necropsias fetales.

Referencias

1. Arteaga Martínez SM, García Peláez MI. Desarrollo del sistema esquelético. En: Embriología humana y biología del desarrollo. Bogotá: Editorial Médica Panamericana; 2017. p. 268.
2. Nielsen M, Miller S. Esqueleto apendicular. En: Atlas de anatomía humana. Bogotá: Editorial Médica Panamericana; 2011. p. 83.
3. Latarjet R, Ruiz Liard A. Miembro superior. En: Anatomía humana. Tomo 1. 5.^a ed. Bogotá: Editorial Médica Panamericana; 2019. p. 455-70.
4. Pró E. Anatomía clínica. 2.^a ed. Bogotá: Editorial Médica Panamericana; 2014. p. 750-1.
5. Moore KL. Anatomía con orientación clínica. Wolters Kluwer; 2019. p. 771-9.
6. Carlson B. Desarrollo de las extremidades. En: Human embryology and developmental biology. New York: Elsevier; 2014. p. 193-215.
7. Lifemap Discovery. Development of the limbs [internet]. 2020 [citado 2020 may 4]. Disponible en: <https://discovery.lifemapsc.com/library/review-of-medical-embryology/chapter-69-development-of-the-limbs>
8. Al-Qattan MM, Yang Y, Kozin SH. Embryology of the upper limb. *J Hand Surg Am.* 2009;34(7):1340-50.
9. Tamura K, Yonei-Tamura S, Yano T, Yokoyama H, Ide H. The autopod: its formation during limb development. *Dev Growth Differ.* 2008;50 Suppl 1:S177-87. <https://doi.org/10.1111/j.1440-169X.2008.01020.x>
10. Al-Qattan MM, Kozin SH. Update on embryology of the upper limb. *J Hand Surg Am.* 2013;38(9):1835-44.
11. Cunningham TJ, Duester G. Mechanisms of retinoic acid signalling and its roles in organ and limb development. *Nat Rev Mol Cell Biol.* 2015;16(2):110-23.
12. Gishen K, Askari M. Congenital hand anomalies: etiology, classification, and treatment. *J Craniofac Surg.* 2014;25(1):284-94.
13. Dy CJ, Swarup I, Daluiski A. Embryology, diagnosis, and evaluation of congenital hand anomalies. *Curr Rev Musculoskelet Med.* 2014;7(1):60-7.
14. Zarante I, Franco L, López C, Fernández N. Frecuencia de malformaciones congénitas: evaluación y pronóstico de 52.744 nacimientos en tres ciudades colombianas. *Biomedica [internet].* 2010;30(1):65-71. Disponible en: http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572010000100009
15. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, et al. Phocomelia: a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2011;157C(4):305-20. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30320>
16. Swanson A B. A classification for congenital limb malformations. *J Hand Surg Am.* 1976;1(1):8-22.
17. Tonkin M A, Tolerton SK, Quick TJ, Harvey I, Lawson RD, Smith NC, et al. Classification of congenital anomalies of the hand and upper limb: development and assessment of a new system. *J Hand Surg Am.* 2013;38(9):1845-53. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2013.03.019>
18. Laub Jr DR, Hentz VR, Ladd AL. Congenital hand deformities. En:

Plastic surgery: indications, operations and outcomes. 2nd ed. New York: Mosby; 2000. p. 1735-48.

19. Farr S, et al, Peromelia-congenital transverse deficiency of the upper limb: a literature review and current prosthetic treatment. *J Child Orthop*. 2018;12(6):558-565.

20. Jain S, Lakhtakia PK. Profile of congenital transverse deficiencies among cases of congenital orthopaedic anomalies. *J Orthop Surg (Hong Kong)*. 2002;10(1):45-52.

21. Mo T. Pediatric orthopedics. En: *Congenital deformities*. Philadelphia: WB Saunders; 1990. p. 104-12.

22. Osadsky C R. Phocomelia: case report and differential diagnosis. *Radiol Case Rep*. 2011;6(4):561.

23. de Jong JP, Moran SL, Vilkki SK. Changing paradigms in the treatment of radial club hand: microvascular joint transfer for correction of radial deviation and preservation of long-term growth. *Clin Orthop Surg*. 2012;4(1):36-44.

24. Ekblom AG, Laurell T, Arner M. Epidemiology of congenital upper limb anomalies in 562 children born in 1997 to 2007: a total population study from Stockholm, Sweden. *J Hand Surg Am*. 2010;35(11):1742-54.

25. Bayne LG, Klug MS. Long-term review of the surgical treatment of radial deficiencies. *J Hand Surg Am*. 1987;12(2):169-79.

26. Colen DL, Lin IC, Levin LS, Chang B. Radial longitudinal deficiency: recent developments, controversies, and an evidence-based guide to treatment. *J Hand Surg Am*. 2017;42(7):546-63. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2017.04.012>

27. Koskimies E, Lindfors N, Gissler M, Peltonen J, Nietosvaara Y. Congenital upper limb deficiencies and

associated malformations in Finland: a population-based study. *J Hand Surg Am*. 2011;36(6):1058-65. <https://doi.org/10.1016/j.jhsa.2011.03.015>

28. Manske PR, Goldfarb CA. Congenital failure of formation of the upper limb. *Hand Clin*. 2009;25(2):157-70.

29. Sharma A, Sharma N. A comprehensive functional classification of cleft hand: the DAST concept. *Indian J Plast Surg*. 2017;50(3):244-50.

30. Manske PR, Halikis MN. Surgical classification of central deficiency according to the thumb web. *J Hand Surg Am*. 1995;20(4):687-97.

31. Watts AC, Hooper G. Congenital hand anomalies. *Curr Orthop*. 2006;20:266-73.

32. Miller JK, Wenner SM, Kruger LM. Ulnar deficiency. *J Hand Surg Am*. 1986;11(6):822-9.

33. Bauer AS, Bednar MS, James MA. Disruption of the radial/ulnar axis: congenital longitudinal deficiencies. *J Hand Surg Am*. 2013;38(11):2293-302; quiz 2302.

34. Malik S. Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification. *Eur J Hum Genet*. 2012;20(8):817-24.

35. Hay S. Incidence of selected congenital malformations in Iowa. *Am J Epidemiol*. 1971;94(6):572-84.

36. Castilla EE, Paz JE, Orioli-Parreiras IM. Syndactyly: frequency of specific types. *Am J Med Genet*. 1980;5(4):357-64.

37. Goodell P B, Bauer AS, Sierra FJ, James MA. Symbrachydactyly. *Hand (N Y)*. 2016;11(3):262-70. <https://doi.org/10.1177/1558944715614857>

38. Back GH, Lee HJ. Classification and surgical treatment of symphalangism in interphalangeal

- joints of the hand. *Clin Orthop Surg*. 2012;4(1):58-65.
39. Cushing H. Hereditary ankylosis of the proximal phalan-gel joints (symphalangism). *Genetics*. 1916;1(1):90-106.
40. Singh V, Haq A, Priyadarshini P, Kumar P. Camptodactyly: an unsolved area of plastic surgery. *Arch Plast Surg*. 2018;45(4):363-6. <https://doi.org/10.5999/aps.2017.00759>
41. Choi B R, Lim YH, Joo KB, Paik SS, Kim NS, Lee JK, et al. Camptodactyly, arthropathy, coxa vara, pericarditis (CACP) syndrome: a case report. *J Korean Med Sci*. 2004;19(6):907-10. <https://doi.org/10.3346/jkms.2004.19.6.907>
42. McFarlane R M, Classen DA, Porte AM, Botz JS. The anatomy and treatment of camptodactyly of the small finger. *J Hand Surg Am*. 1992;17(1):35-44. [https://doi.org/10.1016/0363-5023\(92\)90110-b](https://doi.org/10.1016/0363-5023(92)90110-b)
43. Flatt A E. The troubles with pinkies. *Proc (Bayl Univ Med Cent)*. 2005;18(4):341-4.
44. Leung AK, Kao CP. Familial clinodactyly of the fifth finger. *J Natl Med Assoc*. 2003;95(12):1198-200.
45. Tsai J. Congenital radioulnar synostosis. *Radiol Case Rep*. 2017;12(3):552-4.
46. Cleary JE, Omer Jr GE. Congenital proximal radio-ulnar synostosis: natural history and functional assessment. *J Bone Joint Surg Am*. 1985;67(4):539-45.
47. Hansen OH, Andersen NO. Congenital radio-ulnar synostosis: report of 37 cases. *Acta Orthop Scand*. 1970;41(3):225-30.
48. Ahmed H, Akbari H, Emami A, Akbari MR. Genetic overview of syndactyly and polydactyly. *Plast Reconstr Surg Glob Open*. 2017;5(11):e1549. <https://doi.org/10.1097/GOX.0000000000001549>
49. Abzug JM, Kozin SH. Treatment of postaxial polydactyly type B *J Hand Surg Am*. 2013;38(6):1223-5.
50. Malik S. Polydactyly: phenotypes, genetics and classification. *Clin Genet*. 2014;85(3):203-12.
51. Tomaszewski R, Bulandra A. Ulnar dimelia-diagnosis and management of a rare congenital anomaly of the upper limb. *J Orthop*. 2015;12(Suppl 1):S121-4.
52. Chingwundoh JO, Gupta M, Scott WA. Ulnar dimelia: is it a true duplication of the ulna? *J Hand Surg Br*. 1997;22(1):77-9.
53. Jameel J, Khan AQ, Ahmad S, Abbas M. Ulnar dimelia variant: a case report. *J Orthop Traumatol*. 2011;12(3):163-5.
54. Al-Qattan M, Al-Thunayan A, De Cordier M, Nandagopal N, Pitkanen J. Classification of the mirror hand-multiple hand spectrum. *J Hand Surg Br*. 1998;23(4):534-6. [https://doi.org/10.1016/s0266-7681\(98\)80140-x](https://doi.org/10.1016/s0266-7681(98)80140-x)
55. Gaba S, John N, Bhogesha S, Singh O, Vemula GK. Mirror hand: an uncommon neglected case managed with pollicisation. *World J Plast Surg*. 2017;6(2):263-5.
56. Dell P C. Macrodactyly. *Hand Clin*. 1985;1(3):511-24.
57. Barsky A J. Macrodactyly. *J Bone Joint Surg Am*. 1967;49(7):1255-66.
58. Bisneto EN. Congenital deformities of the upper limbs. Part I: failure of formation. *Rev Bras Ortop*. 2012;47(5):545-52.
59. Bisneto EN. Congenital deformities of the upper limbs. Part III: overgrowth; undergrowth; streeter and others. *Rev Bras Ortop*. 2013;48(2):121-5.

60. Miura T, Torii S, Nakamura R. Brachymetacarpia and brachyphalangia. *J Hand Surg Am.* 1986;11(6):829-36.
61. Sayadi L, Chopan M, Laub D. Thumb hypoplasia. Eplasty. 2015;15:ic62.
62. James MA, McCarroll Jr HR, Manske PR. Characteristics of patients with hypoplastic thumbs. *J Hand Surg Am.* 1996;21(1):104-13.
63. Blauth W. The hypoplastic thumb. *Arch Orthop Unfallchir.* 1967;62(3):225-46.
64. Tonkin M. Surgical reconstruction of congenital thumb hypoplasia. *Indian J Plast Surg.* 2011;44(2):253-65.
65. Walter J H Jr, Goss LR, Lazzara AT. Amniotic band syndrome. *J Foot Ankle Surg.* 1998;37(4):325-33.
66. Paladini D, Foglia S, Sglavo G, Martinelli P. Congenital constriction band of the upper arm: the role of three-dimensional ultrasound in diagnosis, counseling and multidisciplinary consultation. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2004;23(5):520-2. <https://doi.org/10.1002/uog.1042>
67. Shetty P, Menezes LT, Tauro LF, Diddigi KA. Amniotic band syndrome. *Indian J Surg.* 2013;75(5):401-2. <https://doi.org/10.1007/s12262-012-0468-x>

Notas

Conflicto de intereses: Todos los autores se declaran libre de conflictos de intereses.