

Deformidad de Madelung: presentación de un caso

Madelung deformity: a case presentation

Bárbara Zoila Domínguez Ruiz¹ <https://orcid.org/0000-0002-2452-4613>

Daisy María Wainshtok Tomás^{2*} <https://orcid.org/0000-0002-9093-5592>

Ana Claribel Herrera Wainshtok² <https://orcid.org/0000-0002-2025-7749>

Nuria González Velásquez² <https://orcid.org/0000-0001-6334-399X>

Indira López Rodríguez³ <https://orcid.org/0000-0002-4480-3492>

Malena Viera Grillo⁴ <https://orcid.org/0000-0001-6335-4963>

¹Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Policlínico Docente Wilfredo Pérez Pérez. La Habana, Cuba.

²Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Hospital Clínico-Quirúrgico Miguel Enríquez. La Habana, Cuba.

³Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso. La Habana, Cuba.

⁴Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Hospital Pediátrico Juan Manuel Márquez. La Habana, Cuba.

Autor de la correspondencia: daisyw@infomed.sld.cu

RESUMEN

La deformidad de Madelung es una alteración poco común de la articulación de las muñecas. Se vincula a mutaciones del gen SHOX y se caracteriza por alteraciones en el radio, carpo y cúbito, con predominio bilateral. Afecta principalmente a pacientes de sexo femenino y aparece al inicio de la adolescencia. Se presenta una paciente de 15 años de

edad, con antecedentes de problemas de salud. Al entrar en la adolescencia comenzó a presentar deformidad en ambas muñecas, más marcada en el lado derecho acompañado de dolor. El diagnóstico de deformidad de Madelung se concluyó mediante la clínica asociado a la positividad de los estudios imagenológicos, basados en los criterios radiográficos de Dannenberg y otros. Se decidió tratamiento quirúrgico, mediante osteotomía doble correctora para longitud y fijación externa de la mano derecha, con la resolución completa de la deformidad y seguimiento en la Consulta Externa de Ortopedia.

Palabras clave: deformidad de Madelung; deformidad de la muñeca, radio y cúbito; mutaciones del gen SHOX.

ABSTRACT

Madelung's deformity is a rare alteration of the wrist joint. It is linked to mutations of the SHOX gene. It is characterized by alterations in the radius, carpus and ulna, predominantly bilateral. It mainly affects female patients; signs and symptoms are evident at the beginning of adolescence. To present a case of a patient with a diagnosis of Madelung deformity. The case of a 15-year-old female patient with a health history and family history of interest of an equine clubfoot father is presented. When she entered adolescence, she began to present deformity in both wrists, more marked in the right side accompanied by pain. This is a patient with a Madelung deformity. The diagnosis was concluded by the clinic associated with the positivity of the imaging studies.

Keywords: Madelung deformity; wrist deformity, radius and ulna; SHOX gene mutations.

Recibido: 14/11/2019

Aprobado: 26/12/2019

Introducción

La deformidad de Madelung (DM) es una anomalía congénita de la articulación de la muñeca provocada por una alteración del desarrollo en el extremo distal del radio. Esta afección fue descrita por primera vez por Dupuytren en 1834 y posteriormente por Malgaigne en 1855.⁽¹⁾ En 1878, Otto Madelung realizó una descripción completa de esta enfermedad ósea, por lo que lleva su nombre.⁽²⁾ Se debe distinguir de la *enfermedad de Madelung*, y otras afecciones descritas por él en la que se desarrollan múltiples lipomas en la parte alta de la espalda, los hombros y el cuello.⁽³⁾

La deformidad consiste en una curvatura progresiva idiopática del radio distal, debido a una alteración congénita del crecimiento de la epífisis distal del radio que da lugar a una subluxación anterior.⁽¹⁾

Esta entidad se caracteriza por el acortamiento del radio con una marcada incurvación y, en menor medida, del cúbito, acompañado de una angulación de las carillas articulares radiocubitales y deformidades secundarias de los huesos del carpo.⁽²⁾

Afecta principalmente a pacientes de sexo femenino en la edad de la adolescencia (9-14 años) y es bilateral en el 50 al 66 % de los casos. Se transmite con patrón autosómico dominante en un tercio de los casos, y se ha demostrado su asociación con afecciones donde existe mutación o ausencia del gen *short stature homeobox-containing* (SHOX).⁽¹⁾

Aunque tras la descripción original de Madelung, la deformidad fue atribuida principalmente a la discondrosteosis de Léri-Weill, hoy se acepta que está presente en diversas enfermedades. Puede estar asociada a trastornos genéticos y displásicas como el síndrome de Léri-Weill, síndrome de Turner, síndrome uña-rótula, exostosis hereditaria múltiple, enfermedad de Ollier, acondroplasia, mucopolisacaridosis de Hurler; a causas secundarias como trauma, infección, insuficiencia vascular, trastornos musculares; o también ser idiopática.

Si se observa osteopenia y metacarpianos cortos, debemos pensar en el síndrome de Turner. Pero si la DM es unilateral, las causas comunes son el trauma y las infecciones.⁽⁴⁾

Independientemente de que existen criterios clínicos, son los criterios radiográficos los que definen el diagnóstico. Para ello, se pueden emplear varias técnicas imagenológicas, como la tomografía axial computarizada (TAC) o la resonancia magnética (RM), aunque en la mayoría de los casos es suficiente con la radiografía simple.

En 1939, Dannenberg y otros propusieron doce criterios radiográficos que continúan enseñándose en los textos de radiología (Tabla).^(4,5)

Tabla - Criterios radiográficos clásicos de deformidad de Madelung, según Dannenberg y otros

Cambios en el radio
<ul style="list-style-type: none">- Doble curvatura (medial y dorsal)- Disminución de la longitud del hueso- Forma triangular de la epífisis distal- Fusión prematura de la parte medial de la fisis, asociada a angulación medial y volar de la superficie articular- Zonas radiotransparentes focales a lo largo del borde medial del hueso
Cambios en el cúbito
<ul style="list-style-type: none">- Subluxación dorsal- Densidad aumentada (hipercondensación y distorsión de la cabeza del cúbito)- Aumento de longitud del hueso
Cambios en el carpo
<ul style="list-style-type: none">- Configuración triangular con el semilunar en el ápex- Aumento de distancia entre el radio distal y el cúbito- Disminución del ángulo carpiano

Fuente: Adaptado de Saavedra *et al.* Rev Chil Radiol. 2015;21(1):18-21.⁽⁴⁾

Presentación de caso

Se trata de una paciente femenina, de 12 años de edad, con antecedentes de problemas de salud, que comenzó a notar una alteración muy sobresaliente en los huesos de las muñecas, con predominio de la derecha y que le molestaba para ponerse el reloj. Tenía dolor ocasional y dificultad para realizar algunos movimientos.

Durante los 3 años siguientes y al arribar a la edad de 15 años notó un aumento de la deformidad de las muñecas, pues los huesos sobresalientes que predominaban en la mano derecha se volvieron más llamativos y la muñeca estaba desviada hacia afuera. Se incrementó también el dolor y la limitación de los movimientos, sobre todo la pronosupinación.

Antecedentes patológicos familiares:

- Madre: Sin antecedentes.
- Padre: Pie varo-equino.

Durante el examen físico, se observó en la articulación de ambas muñecas la epífisis distal del cúbito muy sobresaliente ([Fig. 1](#)). La mano derecha estaba rotada hacia afuera con aspecto de bayoneta (traslación palmar de la mano y de la muñeca).



Fig. 1 – Paciente femenina de 12 años con deformidad de Madelung. Se observa la epífisis distal del cúbito sobresaliente en la muñeca.

Al visitar el ortopédico pediátrico se le realizó radiografía de las muñecas y el antebrazo, en la cual se visualiza el arqueamiento del hueso radio en ambas muñecas y fusión prematura de la epífisis radial distal, criterios radiográficos compatibles con la DM (Fig. 2).

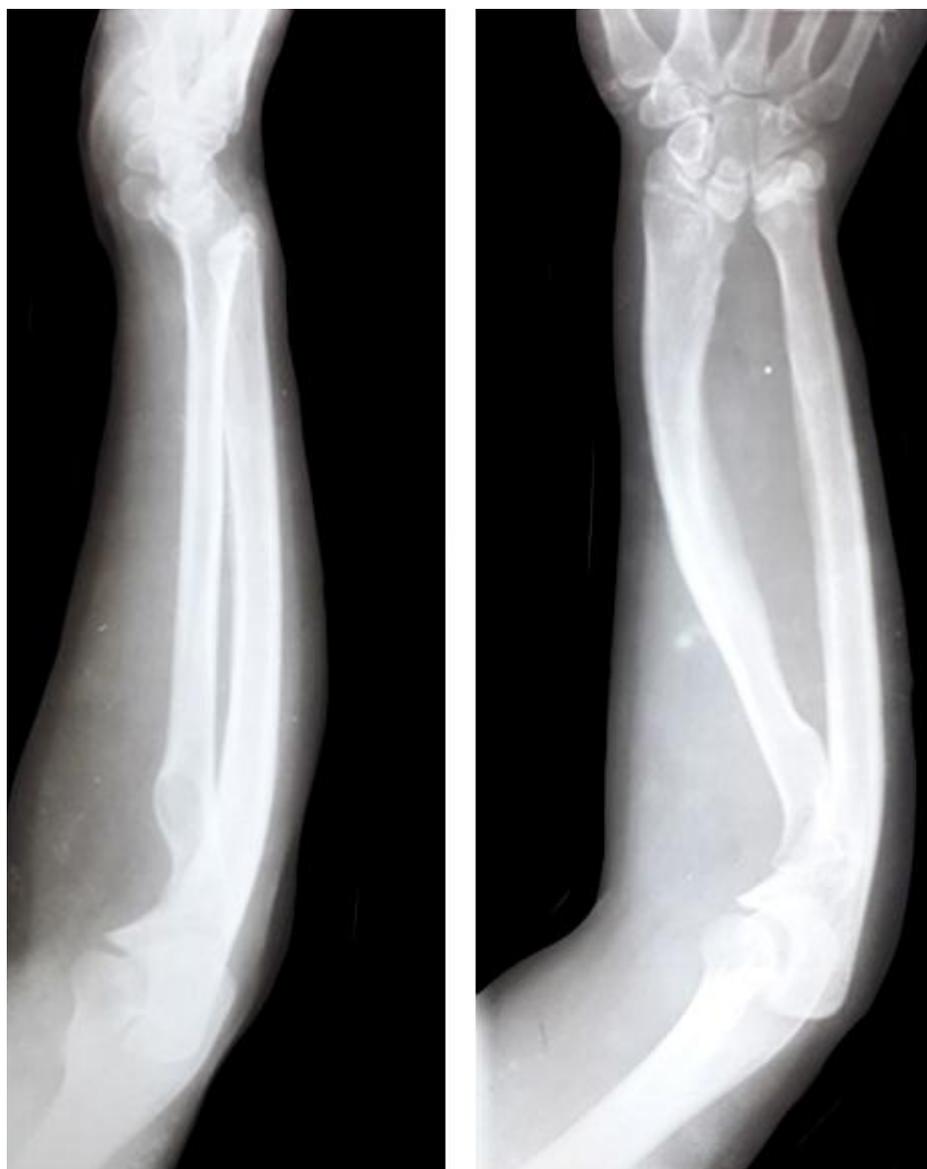


Fig. 2 - Arqueamiento del hueso radio de la muñeca y fusión prematura de la epífisis radial distal.

En la revisión ósea general, no se encontraron alteraciones en otros huesos largos, mientras que los exámenes de laboratorio fueron negativos. La cifra de hemoglobina fue de 130 g/L, por lo que se decide el tratamiento quirúrgico.

Después de recibir el tratamiento quirúrgico, mediante osteotomía doble correctora para longitud y fijación externa de la mano derecha por decisión del ortopédico, se obtuvo la resolución completa de la deformidad ([Fig. 3](#)). La paciente continuó con seguimiento en la Consulta Externa de Ortopedia.



Fig. 3 - Osteotomía doble correctora para longitud y fijación externa de la mano derecha.

Discusión

La DM es un trastorno congénito extremadamente raro del sistema músculo-esquelético, que consiste un crecimiento anormal de las muñecas desde que nace el niño. Como se reporta en la literatura, las mujeres son más afectadas que los varones,⁽¹⁾ y la deformidad no suele manifestarse hasta la adolescencia (12 años en este caso), con afectación bilateral en el 50 al 66% de los casos, como ocurrió con esta paciente.

La DM puede clasificarse como postraumática, displásica, genética o de causa idiopática. En esta paciente se descartó la causa traumática porque no tenía antecedentes y la causas displásica que incluye el síndrome de exostosis múltiple o el síndrome uña-rótula que tampoco se observaron en nuestra paciente.^(5,7)

En la DM, al dejar de crecer una parte del radio, el cúbito sigue creciendo y en un punto se angula y se crea una deformidad. Los otros huesos en la mano y el antebrazo también pueden estar afectados y el resultado final es que las manos terminan giradas y más bajas que el antebrazo.⁽²⁾

El motivo frecuente de consulta es la deformidad y alteración funcional, caracterizadas por una deformidad de la muñeca en forma de bayoneta, con aumento de la angulación palmar del radio y de una prominencia dorsal por la subluxación dorsal del extremo distal del cúbito.⁽¹⁾ En relación con el cuadro clínico este caso se presentó de forma clásica, pues refirió deformidad e impotencia funcional, sobre todo de la mano derecha.

La DM se observa a simple vista y se confirma mediante la radiografía simple, TAC o RM; el primer método diagnóstico resulta suficiente en la mayoría de los casos.

Basado en los criterios de Dannenberg, Langer definió que para hacer el diagnóstico deben estar al menos presentes los hallazgos radiográficos siguientes:⁽⁴⁾

- Acortamiento del radio.
- Alteración de la forma cuadrangular de la epífisis distal radial que toma forma triangular.
- Configuración triangular de los huesos del carpo con el semilunar en el ápice, acunándose entre la deformidad del radio y la protrusión del cúbito.

Estos criterios se corresponden con los signos radiográficos identificados en esta paciente.

Este trastorno se debe diferenciar de la artritis idiopática juvenil que es un grupo heterogéneo de enfermedades que se caracterizan por presentar artritis de etiología desconocida antes de los 16 años e incluye los tipos sistémico, oligoarticular y poliarticular con factor reumatoide positivo y negativo.

La inflamación articular persistente en estas enfermedades puede eventualmente conducir a la maduración esquelética prematura, y esto a su vez originar discrepancia de extremidades, cuerpos vertebrales pequeños, desviación de la articulación tibioastragalina y DM en los carpos.⁽⁸⁾

El tratamiento se enfoca de acuerdo con la sintomatología inicial. Contra el dolor se indican antiinflamatorios no esteroideos y relajantes musculares como sostén. Para evitar los movimientos se recomienda una férula.

En algunos casos se requiere una intervención quirúrgica en el periodo intermedio final de la infancia, que es lo ideal porque la epífisis aún está en desarrollo y se trabaja sobre el tejido óseo inmaduro.^(5,7) En este caso se procedió a realizar intervención quirúrgica de la mano derecha, con resultados satisfactorios y se pospuso el tratamiento de la mano izquierda para otro periodo, pues la deformidad era menor.

Conclusiones

Se presenta un caso de una paciente femenina, adolescente, con DM enfermedad infrecuente en la práctica clínica, pero ante la cual debemos estar atentos por su frecuente asociación con otros procesos morbosos y la discapacidad que causa.

Referencias bibliográficas

1. Vergara-Amador E, Dávalos Herrera DA. Deformidad de Madelung, a propósito de una serie de casos. Rev Cubana Ortop Traumatol. 2014 Dic [Acceso 08/11/2019];28(2):153-67. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0864-215X2014000200003&lng=es
2. Ramírez Portilla CC, Ramírez Guamán RM, Miranda Pareja MB, Espinoza Ramírez RA, Landívar Varas XF. Deformidad de Madelung: Presentación de un caso. Actual Osteol. 2017 [Acceso 14/11/2019];13(2):177-82. Disponible en: http://www.osteologia.org.ar › files › pdf › rid54_177-182-ost1-7-madelung-d. pdf

3. Zepeda Rodríguez JJ, Basurto Kuba EO, Carpinteyro Espín U, Bustos Lozano MA. Enfermedad de Madelung. Anales Médicos ABC. 2017 [Acceso 14/11/2019];62(2):149-53. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/abc/bc-2017/bc172n.pdf/>
4. Saavedra H, Ríos D, Díaz JJ. Deformidad de Madelung: Criterios actuales en radiografía simple. Rev Chil Radiol. 2015 [Acceso 08/11/2019];21(1):18-21. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082015000100005>
5. Greenspan A. Anomalías de las extremidades superiores e inferiores, Deformidad de Madelung. En: Radiología de huesos y articulaciones. 2.^a ed. Barcelona: Ed. Marban; 2006. p. 891-3.
6. Samaniego Vásquez KM, Ramírez Motoche ND, Loayza Sivisaca LE, Castillo Apolo LE, Ordóñez Betancourth MA. Malformación de Madelung, reporte de caso. Revista Médica. 2019 [Acceso 08/11/2019]. Disponible en: <https://revistamedica.com/malformacion-de-madelung-reporte-de-caso-ecuador/>
7. Sifuentes Giraldo WA; Gámir Gámir ML. Deformidad de Madelung adquirida en la artritis idiopática juvenil poliarticular con factor. Reumatología Clínica. 2014 [Acceso 08/11/2019];10(4):266-7. Disponible en: https://www.clinicalkey.es/service/content/pdf/watermarked/1-s2.0-S1699258X13002246.pdf?locale=es_ES&searchIndex=
8. Mei L, Huang Y, Pan Q, *et al.* Identification of a novel SHOX mutation in a Chinese family with isolated Madelung deformity. J Genet. 2014 [Acceso 08/11/2019];93(3):809-12. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed>

Conflicto de interés

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.

Contribución de los autores

Bárbara Zoila Domínguez Ruiz: Contribución importante a la idea y diseño del estudio, análisis e interpretación de los datos. Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Redacción del borrador del artículo y de su versión final. Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.

Daisy María Wainshtok Tomás: Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Contribución importante a la idea y diseño del estudio, la recogida de datos, su análisis e interpretación. Redacción del borrador del artículo y de su versión final.

Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.

Ana Claribel Herrera Wainshtok: Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Recopilación de información de laboratorio. Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.

Nuria González Velásquez: Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Recopilación de imágenes y su tratamiento. Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.

Indira López Rodríguez: Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Recopilación y confección de las referencias bibliográficas. Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.

Malena Viera Grillo: Formó parte del equipo multidisciplinario que atendió a la paciente. Recopilación y confección de las referencias bibliográficas. Participó en la revisión crítica del borrador del artículo y de su versión final. Aprobación de la versión final que se envió para publicar.