

REPORTE DE CASOS / *Case report*

DEFORMIDAD DE MADELUNG: PRESENTACIÓN DE UN CASO

Cristian Carlos Ramírez Portilla,¹ Roberto Michael Ramírez Guamán,^{2*} María Belén Miranda Pareja,² Rosa Andrea Espinoza Ramírez,² Xavier Francisco Landívar Varas.³

¹ Servicio de Genética Médica, Hospital General Teófilo Dávila, Machala. ² Servicio de Pediatría, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. ³ Servicio de Genética Médica, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Ecuador.

Resumen

La deformidad de Madelung es una alteración poco común de la articulación de las muñecas, con una prevalencia desconocida por los pocos casos reportados hasta la actualidad. Se vincula a mutaciones del gen SHOX. Se caracteriza por presentar alteraciones en el radio, el carpo y el cúbito, con predominio bilateral. Afecta principalmente a pacientes de sexo femenino; los signos y síntomas se revelan al inicio de la adolescencia. Presentamos el caso clínico de una paciente de sexo femenino de 17 años que registra las manifestaciones clínicas y radiográficas características. **Palabras clave:** deformidad de Madelung, displasia ósea, radiografía de muñecas, deformidad de la muñeca, radio, cúbito.

Introducción

La deformidad de Madelung (DM) fue descrita por primera vez por Dupuytren en 1834 y posteriormente por Malgaigne en 1855. Otto Madelung realizó en 1878 una descripción completa de esta patología ósea, motivo por el cual lleva su nombre. Esta entidad se caracteriza por: acortamiento del radio con marcada incurvación del mismo y, en menor medida del cúbito, acompañado de una angu-

Abstract

MADLUNG DEFORMITY: CASE REPORT

Madelung deformity is a rare alteration of the wrist joint of unknown prevalence due to the few cases reported. It has been linked to SHOX gene mutations. Madelung deformity is characterized by alterations of the radius, carpus and ulna, predominantly bilateral and mainly seen in female patients at the beginning of the adolescence. We report the clinical case of a 17-year-old female patient presenting the characteristic clinical and radiographic deformities.

Key words: Madelung deformity, bone dislocation, wrist x-ray, wrist deformity, radius, ulna.

lación de las carillas articulares radiocubitales y deformidades secundarias de los huesos del carpo.^{1,2}

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, demostrándose asociación con patologías donde existe

* E-mail: roberto_rg92@hotmail.com



mutación o ausencia del gen SHOX (*short stature homeobox-containing*). La entidad clásicamente asociada a la DM es la discondrosteosis de Léri-Weil, caracterizada por baja talla debido a acortamiento mesomérico de las extremidades. También se encuentran alteraciones de SHOX en casos de deformidad de Madelung aislada y en el síndrome de Turner. La DM puede observarse en displasias óseas no relacionadas con el gen SHOX, como el síndrome de exostosis hereditaria múltiple, la displasia epifisaria múltiple, la disostosis de las mucopolisacaridosis y la enfermedad de Ollier, entre otras. Por último, puede producirse en forma secundaria a traumatismos repetidos e infecciones. Sus síntomas son: dolor de muñeca y antebrazo, disminución del rango de movimiento, deformidad de la muñeca, limitación a la pronación, supinación y extensión radial y disminución de la fuerza.^{3,4} Compartimos el caso de una adolescente con DM que consideramos de interés científico, para que la comunidad médica la pueda apreciar y comprender debido a su epidemiología poco frecuente y características extraordinarias.

Caso clínico

Una paciente de 17 años acude a la consulta del Servicio de Genética derivada desde el área de Traumatología. Al examen presenta peso y talla normales (60 kg y 160 cm, respectivamente). A la anamnesis desconoce antecedentes prenatales y perinatales, es la segunda hija de un matrimonio no consanguíneo. A la edad de 12 años nota cierta deformidad bilateral a nivel de muñecas sin sintomatología acompañante, por lo que no presta mayor atención a dicho cuadro. A los 14 años se agrega dolor y dificultad en la movilización a nivel de la zona ya mencionada. Debido a los bajos recursos económicos y a que residía en una zona rural alejada de servicios médicos, no recibe tratamiento. Posteriormente acude a la consulta por dolor de moderada intensidad asociado a una deformidad muy

notoria de ambos antebrazos y muñecas en forma bilateral. Se realizan exámenes radiográficos (Figuras 1 y 2) y se encuentra una incurvación dorsal y lateral del radio con acortamiento de su longitud, modificación del radio distal, ligero encorvamiento cubital y cambio



Figura 1. Deformidad de Madelung en una paciente de 17 años. Examen radiográfico: proyección lateral de antebrazos. Se observa incurvación dorsal del radio (flechas delgadas) y subluxación dorsal del cúbito (flechas gruesas).



Figura 2. Deformidad de Madelung en una paciente de 17 años. Examen radiográfico: proyección anteroposterior de antebrazos y muñeca. Se observa incurvación del radio (flechas delgadas), inclinación cubital del radio distal (líneas blancas) y configuración triangular del carpo (líneas negras).

en la configuración de los huesos del carpo, características radiológicas suficientes para determinar el diagnóstico de deformidad de Madelung, según los criterios de Dannenberg (Tabla 1). Luego de su diagnóstico radiológico se la envía al Servicio de Traumatología para

programar su resolución quirúrgica por osteotomía bilateral.

Después de haberse sugerido la cirugía correctiva, se refiere que la paciente y sus familiares no accedieron a ella, por lo que se mantiene con tratamiento sintomático hasta la actualidad.

Tabla 1. Criterios radiológicos clásicos de deformidad de Madelung según Dannenberg y col.

Cambios en el radio:

- 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

- Subluxación dorsal
- Densidad aumentada (hipercondensación y distorsión de la cabeza del cúbito)
- Aumento de longitud del hueso

Cambios en el carpo

- Configuración triangular con el semilunar en el ápex
 - Aumento de distancia entre el radio distal y el cúbito
 - Disminución del ángulo carpiano
-

Adaptado de Saavedra et al. Deformidad de Madelung: Criterios actuales en radiografía simple.⁶

Discusión

La deformidad de Madelung fue descrita por primera vez en forma detallada por Otto Madelung en 1878. Es una patología caracterizada por la alteración del crecimiento de la epífisis radial que lleva a un acortamiento y arqueamiento del radio y del cúbito. Posteriormente se produce una fusión prematura de la porción cubital y palmar de la fisis radial que conduce a la deformidad característica.^{4,5}

La DM puede presentarse con dolor bilateral a nivel de las epífisis radio-cúbito, usualmente al inicio de la adolescencia. El dolor va a depender del grado de crecimiento y maduración ósea del antebrazo con el desarrollo puberal. En forma concomitante se instaura visiblemente una tumoración de desarrollo progresivo y lento en la región dorsal del cúbito que se acompaña de disminución de la movilidad articular.^{4,5}

El crecimiento desorganizado de la epífisis radial tiene como consecuencia: desviación palmar y cubital del estrecho articular radio-distal, traslación palmar de la mano y de la muñeca, subluxación dorsal del cúbito y huesos del carpo en forma de cuña, lo que se expresa clínicamente con deformidad de la muñeca en forma de bayoneta además de incurvación del radio con aumento del diámetro anteroposterior del antebrazo. En relación con la movilidad se puede observar aumento de la flexión palmar en los miembros superiores distales, pero con limitación de la abducción, supinación y extensión atribuidas a la dislocación dorsal del cúbito en su región distal posterior.⁶

Acorde con lo conocido de la DM y sus manifestaciones, la paciente de nuestro caso presenta la mayor parte del espectro de estas, como aparición del dolor de manera bi-



lateral, deformación y disminución del rango de movimientos de la muñeca y antebrazo así como su presentación habitual en pacientes de sexo femenino adolescentes.

La deformidad de Madelung ha sido clasificada en 4 grupos según su etiología: 1) post-traumática, 2) displásica, 3) cromosómica o genética (síndrome de Turner) y 4) idiopática o primaria.

La postraumática ha sido asociada a traumatismos repetitivos o a un traumatismo único que produzca alteración del crecimiento de la epífisis distal de radio y cúbito. Las displasias óseas incluyen la exostosis hereditaria múltiple, la displasia epifisaria múltiple, la osteocondromatosis hereditaria múltiple y la mucopolisacaridosis, entre otras. La displasia más importante asociada a DM es la discondrosteosis de Léri-Weill, que se caracteriza por talla baja y acortamiento mesomélico de las extremidades. La presencia de la DM sin ninguna de las otras características de la discondrosteosis sugiere el diagnóstico de deformidad de Madelung primaria. Individuos con DM primaria tienen talla y proporciones esqueléticas normales. La DM es bilateral y simétrica, progresiva, se presenta en la adolescencia y ocurre con mayor frecuencia en mujeres que en varones. Ambas entidades se asocian a déficit del gen SHOX. El gen SHOX está compuesto por 7 exones, perteneciente a PAR 1 Xp22.3 e Yp11.3; está presente como dos copias homólogas en los cromosomas X e Y. Puede tener alteraciones en una de las copias y desviar la expresión correcta de ambas, lo que llevaría a una haploinsuficiencia o minorancia de la expresión normal del gen; de aquí parte la conjunción de este con enfermedades que presentan anomalías esqueléticas y talla baja. Realizar el estudio genético en busca de presencia de este gen es importante debido a que la incidencia de otras anomalías relacionadas con el gen SHOX es mayor que la de la deformidad de Madelung aislada, pero no fue realizado en este caso.

En nuestra paciente descartamos la etiología traumática por ausencia de antecedentes y porque generalmente es unilateral, y las causas displásicas citadas previamente, por la ausencia de las manifestaciones clínicas que se observan en cada una de ellas. La talla y las proporciones esqueléticas normales también descartan patologías relacionadas con alteraciones del gen SHOX y baja talla, como los síndromes de Léri-Weill y Turner. Por todo lo anterior, consideramos a la paciente de nuestro caso con DM primaria o idiopática.⁷⁻⁹

El diagnóstico se sospecha por los hallazgos semiológicos y se confirma con radiografías lateral y anteroposterior de antebrazo completo que incluya muñeca. En algunos estudios se ha observado que no hay relación entre la deformidad radiográfica y la intensidad del dolor y que este es tolerable en la mayoría de los casos. Contrariamente, las deformidades están relacionadas con la limitación de los movimientos. En 1939, Dannenberg y col. describieron un conjunto de criterios diagnósticos radiológicos (véase Tabla 1), los que eran más específicos en casos de deformidad evidente. Para hacer el diagnóstico al menos deben estar presentes: acortamiento del radio, alteración de la forma cuadrangular de la epífisis radial distal y configuración triangular de los huesos del carpo.^{1,6}

En ausencia de una deformidad obvia, McCarroll y col. establecieron cuatro mediciones objetivas en radiografía simple (Tabla 2) con el fin de arribar a un diagnóstico precoz. La presencia de uno de los cuatro criterios basta para diagnosticar la DM.¹⁰

Tabla 2. Criterios radiológicos de McCarroll y col.

Inclinación cubital $\geq 33^\circ$
Descenso semilunar ≥ 4 mm
Ángulo de la fosa semilunar $\geq 40^\circ$
Desplazamiento volar (palmar) del carpo ≥ 20 mm

Adaptado de Saavedra et al. Deformidad de Madelung: Criterios actuales en radiografía simple.⁶

El tratamiento se enfoca según la sintomatología inicial. Para el dolor se indican antiinflamatorios no esteroideos y relajantes musculares. Como sostén y para evitar movimientos se recomienda una férula. En algunos casos se requiere una intervención quirúrgica en el período intermedio-final de la infancia, momento ideal porque la epífisis aún está en desarrollo y se trabaja sobre tejido óseo inmaduro. Esta técnica consiste en una fisioólisis de la parte cubital del radio distal y una escisión de los ligamentos de Vickers con el fin de eludir la progresión de la deformidad, lo que va a llevar a disminuir el dolor y restaurar la función de la muñeca. En términos generales, el éxito del tratamiento quirúrgico en la DM depende de la magnitud de la deformidad, de la edad y de la técnica usada (epifisiólisis distal del radio, osteotomía radial-cubital doble). En casos leves y moderados, la anatomía se restaura, el rango de movimientos mejora y el dolor cede satisfactoriamente, a diferencia de los casos graves o severos con compromiso degenerativo óseo donde la deformidad y las manifestaciones clínicas son de pronóstico variable.¹¹⁻¹³

Conclusión

La deformidad de Madelung es una rara y poco conocida deformidad distal de cúbito y

radio, afecta principalmente a adolescentes de sexo femenino y, en la mayoría de los casos, se presenta en forma bilateral. Casi todos se asocian a alteraciones del gen SHOX, en forma aislada o asociada a otras manifestaciones. La sintomatología puede variar de leve a moderada, comenzando con deformidad, dolor, posteriormente dificultad al movimiento y disminución de la fuerza de las manos. Dependiendo de los síntomas y la complejidad de la deformidad, su tratamiento suele ser quirúrgico, con resultados y pronóstico que varían según el estado de maduración ósea del paciente.

Conflicto de intereses: no existe ningún conflicto de intereses presente en la realización de este caso clínico.

Aspectos bioéticos

La paciente y sus progenitores autorizaron, por medio de consentimiento informado, a los autores de este trabajo a fin de que se pudiera dar a conocer este caso, con la condición de proteger los datos de identidad de la paciente.

Recibido: marzo 2017.

Aceptado: agosto 2017.

Referencias

1. Ali S, Kaplan S, Kaufman T, et al. Madelung deformity and Madelung-type deformities: a review of the clinical and radiological characteristics. *Pediatr Radiol* 2015; 45(12):1856-63.
2. Canelon F. Deformidad de Madelung (discondrosteosis). *Rev Esp Cir* 1980; 15:27-32.
3. Gatta V, Palka C, Chiavaroli V, et al. Spectrum of phenotypic anomalies in four families with deletion of the SHOX enhancer region. *BMC Med Genet* 2014; 15:87.
4. Medscape. Madelung Deformity. <http://emedicine.medscape.com/article/1260002-overview> (2016, Jun 02)
5. Ly-Pen D, Andreu JL. Madelung's deformity. *Reumatol Clin* 2014; 10(2):125-6.
6. Saavedra H, Ríos D, Díaz J. Deformidad de Madelung: Criterios actuales en radiografía simple. *Rev Chil Radiol* 2015; 21(1):18-21.
7. 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; 93(3):809-12.
8. Huguet S, Leheup B, Aslan M, et al. French Society of Pediatric Orthopaedics (SOFOP). Radiological and clinical analysis of Madelung's deformity in children. *Orthop Traumatol Surg Res* 2014; 100(6):349-52.
 9. Seki A, Jinn OT, Suzuki E, et al. Skeletal Deformity Associated with SHOX Deficiency. *Clin Pediatr Endocrinol* 2014; 3:65-72.
 10. Schmidt-Rohlfing B, Schwöbel B, Pauschert R, Niethard FU. Madelung deformity: clinical features, therapy and results. *J Pediatr Orthop B* 2001; 10(4):344-8.
 11. Paes E, Theunissen C, Sakkers R, et al. Langenskiöld Procedure for Madelung's Deformity: Case Series of Late Sequelae. *Open J Orthopedics* 2014; 4:313-20.
 12. Saffar P, Badina A. Treatment of Madelung's deformity. *Chir Main* 2015; 34(6):279-85.
 13. Vergara E, Dávalos D. Deformidad de Madelung, a propósito de una serie de casos. *Rev Cubana OrtopTraumatol* 2014; 28(2):153-67.