

# Sinostose radioumeral congênita

## Relato de um caso\*

EDMUR EDORO LOPES<sup>1</sup>, CARLOS AUGUSTO CAUCHI DILLÉ<sup>2</sup>, IVAN CHAKKOUR<sup>2</sup>,  
MOGAR DREON GOMES<sup>2</sup>, GIANCARLO POLESSELLO<sup>3</sup>, MARCOS SANMARTIN FERNANDEZ<sup>3</sup>

### RESUMO

Os autores relatam caso de criança do sexo masculino portadora de sinostose radioumeral congênita associada a outras anomalias do membro. Foi realizada revisão da literatura e são comentados mecanismos de desenvolvimento, classificação e possibilidades de tratamento da patologia.

**Unitermos** – Sinostose radioumeral; malformações congênitas

### SUMMARY

#### *Congenital humeroradial synostosis. Report of a case*

*A case of a male child with congenital humeroradial synostosis associated to other anomalies in the hand is reported. A literature review was realized and the mechanisms of development and possibilities of treatment are discussed.*

**Key words** – *Humeroradial synostosis; congenital malformation*

### INTRODUÇÃO

A sinostose radioumeral é uma anomalia rara do membro superior caracterizada pela fusão congênita radioumeral e algum grau de hipoplasia da ulna<sup>(2,4,8,9,11,14)</sup>. Hunter & col.<sup>(2)</sup> realizaram revisão na literatura mundial, encontrando 46 casos descritos e adicionando quatro casos pessoais.

O objetivo deste trabalho é relatar caso de sinostose radioumeral e de enquadrá-la em classificações propostas por

diferentes autores, como a de Hunter & col.<sup>(2)</sup>, Kummel<sup>(3)</sup> e Swanson<sup>(12)</sup>.

### RELATO DO CASO

Criança do sexo masculino, atualmente com três anos e oito meses de idade, branca, nascida no município de São Paulo, foi trazida pela mãe ao Pavilhão “Fernandinho Simonsen” da Santa Casa de São Paulo, há um mês do nascimento, devido à presença de deformidade no membro superior direito, tendo evoluído até a presente idade com deficiência funcional importante do cotovelo.

Na ocasião do parto, a mãe tinha 29 anos de idade. O acompanhamento pré-natal foi adequado, não havendo exposição a radiações durante a gravidez. Utilizou cloridrato de metoclopramida em duas ocasiões, espaçadas de uma semana, durante o primeiro trimestre da gravidez, além do consumo freqüente de vitaminas, sempre por orientação médica. Parou o uso da pílula anticoncepcional um mês antes do início da gestação. O parto foi normal, a termo, sem intercorrências, e a apresentação foi cefálica, havendo boa vitalidade do menino. Até o presente momento, o desenvolvimento neuropsicomotor transcorreu sem anormalidades.

Os pais não são consanguíneos. Uma prima em primeiro grau do pai nasceu com agenesia de uma mão. O restante da família não apresenta qualquer outra anormalidade.

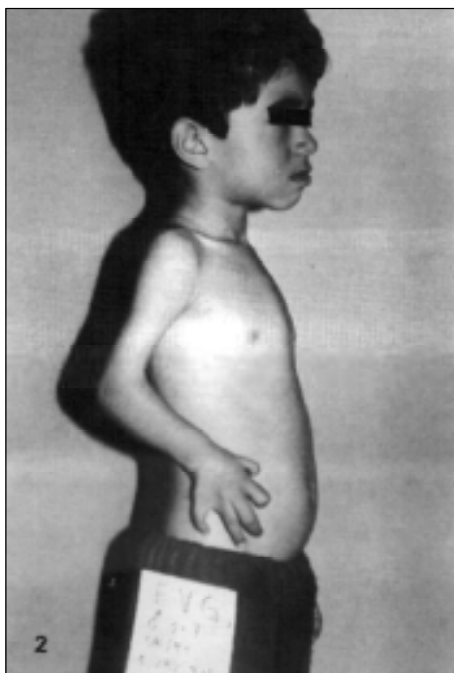
O exame físico geral mostrou criança de aspecto saudável, emagrecida, ativa e eutrófica. Apresenta estrabismo convergente. O exame dos demais órgãos e aparelhos não evidencia outras anormalidades. À inspeção estática do sistema músculo-esquelético, nota-se hipotrofia do membro superior direito, cotovelo direito em atitude de flexão com 80 graus (braço em bumerangue australiano)<sup>(5)</sup>; hipoplasia do primeiro raio da mão direita, ausência da unha do polegar, desvio em valgo da articulação interfalângiana distal do indicador, dedo mínimo

\* Trab. realiz. no Dep. de Ortop. e Traumatol. da Santa Casa de São Paulo, Pavilhão Fernandinho Simonsen, Grupo de Mão (Diretor: Prof. Dr. José Soares Hungria Neto).

1. Méd. Chefe do Grupo de Cirurg. de Mão.  
2. Méd. Assist. do Departamento.  
3. Médico Residente.



**Figs. 1 e 2**  
Aspecto do braço em "bumerangue australiano" e as alterações presentes na mão



**Fig. 3** – Sinostose radioumeral em radiografia de perfil



**Fig. 4**  
Aspecto radiográfico de frente

em atitude de semi-aponência e desvio em valgo da articulação interfalângiana distal (figuras 1 e 2). A criança é capaz de segurar objetos utilizando a pinça entre o segundo e o terceiro dedos. Observa-se à palpação hipotonia muscular, dificuldade na percepção dos epicôndilos umerais, além do primeiro raio da mão apresentar-se balouçante. A mobilidade articular do ombro apresentava limitação discreta da rotação interna. A mobilidade do punho é da mesma amplitude quando comparada ao lado contralateral. A mensuração dos membros superiores evidencia encurtamento do membro superior direito de 8cm em relação ao membro oposto (27cm à direita e 35cm à esquerda). A sensibilidade do membro afetado é normal e a força muscular está comprometida pelas deformidades. Os

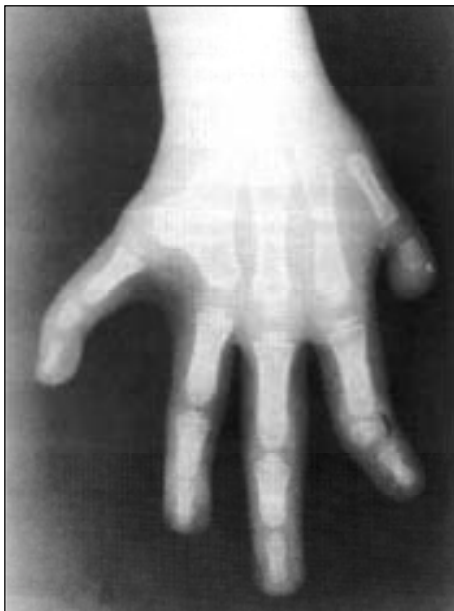
pulsos periféricos são normais, quando comparados com o lado contralateral.

Na avaliação radiográfica, observa-se presença de sinostose radioumeral, hipoplasia da ulna, hipoplasia do primeiro raio com ausência da falange distal e hipoplasia da falange média dos segundo e quinto dedos, além de sinostose entre o quarto e o quinto metacarpos (figuras 3, 4 e 5).

## DISCUSSÃO

A causa das sinostoses é obscura. Lambert<sup>(4)</sup> descreveu dois mecanismos possíveis na sua etiologia: a formação de cartilagem que precede o desenvolvimento do osso no feto pode falhar

*Fig. 5 – Aspecto radiográfico da mão em que se observa hipoplasia do primeiro raio com ausência da falange distal do mesmo, hipoplasia da falange média do segundo e quinto dedos e sinostose entre o quarto e o quinto metacarpos*



na segmentação ou sobrevir a fusão óssea após ter ocorrido a segmentação. Em 1975, McCredie<sup>(7)</sup>, ao analisar o aspecto radiográfico de pacientes com sinostose, deduziu que a fusão óssea congênita não é doença óssea nem cartilaginosa, porém resultado de uma desordem na organização do mesênquima na quinta semana de vida intra-uterina. Notou que o cotovelo estava afetado em 23% dos casos das sinostoses em geral e considerou que, dependendo dos ossos envolvidos, a fusão ocorre em série ou em paralelo. A fusão óssea está associada à ingestão de talidomida, anticonvulsivantes e anticoncepcionais, porém somente a primeira teve esta relação comprovada.

A sinostose radioumeral tem sido apresentada na literatura como defeito isolado ou associado a outras malformações, sendo o último tipo o mais freqüente. Os casos relatados até o momento descrevem grande variedade de características associadas. A maioria dos casos não faz parte de uma síndrome reconhecida<sup>(2,4,5,8,9)</sup>.

Grande parte dos relatos sobre esta afecção menciona freqüentemente a etiologia genética dessa malformação. Essa distinção é importante de forma a fornecer o aconselhamento genético adequado aos progenitores. Baseados em revisão na literatura e em quatro casos pessoais relatados, Hunter & col.<sup>(2)</sup> propuseram uma classificação em três grupos:

1) Esporádico, se não há história familiar de malformação congênita, tanto nos ascendentes como nos descendentes. É unilateral na maioria dos casos e está freqüentemente associado à hipoplasia da ulna e ossos da mão e do ombro;

2) Autossômico dominante, que se encontra associado à

braquimesofalangia, primeiro metacarpo curto, fusão dos ossos carpais e tarsais e sindactilia. Estão ausentes as anomalias da ulna e o acometimento bilateral ocorre em 100% dos casos. Não há anomalias na cabeça e no pescoço;

3) Autossômico recessivo, se os pais normais são heterozigotos para o gene mutante envolvido, dando uma criança afetada. Na forma autossômica recessiva, existe em geral história de consangüinidade entre os pais. Não há anomalias em punhos e mãos. O acometimento bilateral ocorre em 91% dos casos, freqüentemente havendo associação com anomalias renais e patelares.

A deficiência longitudinal congênita da ulna foi associada à sinostose radioumeral. Sob esse enfoque, Kummel<sup>(3)</sup> classificou-a em: A) com articulação radioumeral normal ou quase normal; B) com sinostose radioumeral; e C) com luxação da cabeça do rádio. Swanson<sup>(12,13)</sup> classificou a deficiência congênita da ulna em quatro tipos: 1) hipoplasia ou deficiência parcial da ulna; 2) deficiência total da ulna; 3) associada à sinostose radioumeral; e 4) associada à amputação congênita do punho. O caso em questão foi classificado como do tipo B de Kummel, tipo 3 de Swanson ou tipo 1 de Hunter. A literatura não registrou até o momento possível efeito teratológico da metoclopramida<sup>(10)</sup>.

Na história familiar do paciente em estudo, há um caso de ausência congênita da mão ocorrida em uma prima do pai do menino, sugerindo etiologia genética; entretanto, as malformações associadas são compatíveis com a forma esporádica da doença, não se podendo descartar a variação na expressão de um simples gen na mesma família.

Pouco foi descrito sobre o tratamento. A incapacidade depende da posição na qual o cotovelo está fixo e da uni ou bilateralidade da deformidade. Nas fusões unilaterais, pode estar indicada osteotomia, com o objetivo de encontrar melhor posição funcional para o membro. Nos casos de bilateralidade, pode ser tentada artroplastia, tendo-se em vista que os centros de crescimento não estão presentes e há suficiente força muscular para mover a articulação<sup>(14)</sup>. Muitos casos de artroplastia em cotovelos rígidos são encontrados na literatura, mas a condição subjacente não é congênita<sup>(1)</sup>.

MacAusland<sup>(6)</sup> afirmou que a idade na qual a artroplastia tem melhores resultados está entre os 19 e 45 anos, já que em idades mais precoces a lesão provocada pelo ato cirúrgico poderá interferir com o crescimento epifisário. Esta afirmação pode não se aplicar à sinostose congênita. De fato, a operação precoce nesses casos pode resultar em melhor desenvolvimento da musculatura do membro, porém um dos fatores relacionados com a questão da intervenção cirúrgica é

que a mesma poderá intervir no crescimento da ulna, resultando em deformidade secundária. Somente o seguimento a longo prazo poderá dar as diretrizes<sup>(1)</sup>. Mnaymneh<sup>(8)</sup> relatou artroplastia de ressecção em uma criança com sinostose radiohumeral com bom resultado, sendo este o único caso encontrado nessa revisão em que foi realizado tal procedimento.

## REFERÊNCIAS

1. Card, R.Y. & Strachman, J.: Congenital ankylosis of the elbow. *J Pediatr* 46: 81, 1955.
2. Hunter, A.G., Cox, D.W. & Rudd, N.L.: The genetics of an associated clinical findings in humeroradial synostosis. *Clin Genet* 9: 470, 1976.
3. Kummel, W.: Die Missbildungen der Extremitäten Durch Defekt, Verwachsung und Verberzähl. Hefte 3. *Bibliotheca Medica*, Kassel, 1895.
4. Lambert, L.A.: Congenital humeroradial synostosis with other synostotic anomalies. *J Pediatr* 31: 573, 1947.
5. Leisti, J., Lachman, R.S. & Rimoin, D.L.: Humeroradial ankylosis associated with other congenital defects (the "Boomerang Arm" sign). *Birth Defects* 11: 306, 1975.
6. MacAusland, W.R.: Arthroplasty of the elbow. *N Engl J Med* 236: 97, 1947.
7. McCredie, J.: Congenital fusion of bones: radiology, embryology and pathogenesis. *Clin Radiol* 26: 47, 1975.
8. Mnaymneh, W.A.: Congenital radiohumeral synostosis. A case report. *Clin Orthop* 131: 183, 1978.
9. Patriarca, P.L. & Caproni, M.: Congenital humeroradial synostosis. Observations in two siblings. *Minerva Pediatr* 30: 71, 1978.
10. Speight, T.M.: *Avery's drug treatment. Principles and practice of clinical pharmacology and therapeutics*, third edition, 79 and 757, 1987.
11. Surana, R.B. & Sinkford, S.M.: Humeroradial synostosis. *Clin Genet* 13: 169, 1978.
12. Swanson, A.B.: Classification of limb malformation on the basis of embryologic failures. *Intern Clin Info Bull NYU Postgrad Med Sch* 6: 3, 1966.
13. Swanson, A.B., Tada, T. & Yonenobu, K.: Ulnar ray deficiency: its various manifestations. *J Hand Surg [Am]* 9: 658, 1984.
14. Tachdjian, M.O.: *Pediatric orthopedics*, second edition, 1990. Vol. 1, p. 207.