



**CASO CLÍNICO**

## **BRAQUIDACTILIA CONGÉNITA ASSOCIADA A SÍNDROME ORO-FACIAL-DIGITAL TIPO I**

**Joaquim Rodeia, Isabel Rosa, Luis Sobral, Ana C. Ângelo, Inês Pedro**

*Serviço de Ortopedia e Traumatologia do Hospital São Francisco Xavier – Centro Hospitalar Lisboa Ocidental, EPE.*

**Joaquim Rodeia, Luis Sobral, Ana C. Ângelo**  
Médico Interno Complementar de Ortopedia

**Isabel Rosa**  
Assistente Graduada de Ortopedia  
Assistente Convidada de Ortopedia na Faculdade de Ciências Médicas da Universidade Nova de Lisboa

**Inês Pedro**  
Assistente Hospitalar de Ortopedia

**Submetido em** 11 Agosto 2015

**Revisto em** 25 março 2016

**Aceite em** 25 março 2016

**Tipo de Estudo:** Caso Clínico

**Nível de Evidência:** V

**Declaração de conflito de interesses**

Nada a declarar.

**Correspondência**

Joaquim Rodeia

Hospital São Francisco Xavier, Estrada do Forte do Alto do Duque

1495-005 Lisboa

Telefone: 21 043 10 00

Fax: 21 043 15 89

joaquim.augusto.rodeia@gmail.com

## RESUMO

**Introdução:** O Síndrome Oro-Facial-Digital (SOFD) engloba um grupo heterogéneo de doenças do desenvolvimento embrionário caracterizado por malformações da cavidade oral, da face e dos dedos. Até hoje foram descritos cerca de 11 tipos diferentes, com um espectro alargado de manifestações clínicas. O tratamento das malformações é essencialmente cirúrgico e constitui um desafio para o cirurgião.

Neste trabalho descrevemos um caso raro de braquidactilia associada a SOFD tipo I (SOFD1) e o seu tratamento cirúrgico.

**Caso clínico:** Doente de 20 anos, do sexo masculino, com braquidactilia congénita envolvendo o 3º metacárpico da mão esquerda associada a SOFD1. Foi submetido a osteotomia metafisária proximal do 3º metacárpico e distração osteogénica com fixador externo monolateral, com o objetivo de restabelecer o comprimento ósseo. Aos 3 anos de follow-up encontra-se satisfeito com o resultado obtido, sem dor, sem limitação da flexão da articulação metacárpico-falângica mas com um déficit de extensão de 20°.

**Discussão:** As primeiras técnicas utilizadas na correção da braquidactilia incluíam osteotomia e interposição de enxerto ósseo. A distração osteogénica começou a ser aplicada em cirurgia da mão em 1970 por Matev, no tratamento de reconstrução de falanges e metacarpos amputados. Atualmente não existe consenso em relação ao método mais adequado para corrigir a braquidactilia. Neste doente optou-se pelo alongamento por distração osteogénica, com bom resultado final estético e funcional.

**Palavras chave:** *síndrome oro-facial-digital, braquidactilia, metacarpo, alongamento, distração osteogénica*

## ABSTRACT

**Introduction:** Oro-Facial-Digital Syndrome (OFDS) comprises a heterogenous group of embryonic development disorders with oral, facial and digital malformations. There are at least 11 different forms, with a broad spectrum of clinical features. Treatment of manifestations is essentially surgical and it constitutes a challenge for the surgeon.

We describe the surgical treatment of a rare case of brachydactyly associated with OFDS type I (OFDS1).

**Case report:** 20-year-old male with congenital brachydactyly involving the 3rd metacarpal on his left hand associated with OFDS1. The patient underwent proximal metaphyseal osteotomy of the 3<sup>rd</sup> left metacarpal and distraction osteogenesis with monolateral external fixator for restoring metacarpal length. At 3 years follow up he is satisfied with the result and he has no pain; the metacarpo-phalangeal joint has no flexion limitation but a 20° limitation of extension.

**Discussion:** Techniques involving osteotomy and intercalary bone grafting have been used in the first cases of brachydactyly. Distraction osteogenesis was applied in hand surgery in 1970 by Matev in metacarpals and phalanges reconstruction after amputation. Currently there is no consensus on the most appropriate method to correct brachydactyly. In this patient the metacarpal lengthening was achieved by distraction osteogenesis with good functional and cosmetic final results.

**Key words:** *oro-facial-digital syndrome, brachydactyly, metacarpal, lengthening, distraction osteogenesis*

## INTRODUÇÃO

O Síndrome Oro-Facial-Digital (SOFD) constitui um grupo heterogêneo de doenças do desenvolvimento embrionário caracterizado por malformações da cavidade oral, da face e dos dedos. Até hoje foram descritos cerca de 11 tipos diferentes, com um espectro alargado de manifestações clínicas.<sup>1</sup>

O SOFD tipo I (SOFD1) é causado por uma mutação no gene OFD1, de transmissão dominante ligada ao cromossoma X. A sua incidência é rara, 1 em cada 250.000 nascimentos, e afeta sobretudo doentes do género feminino, sendo quase sempre letal quando ocorre no género masculino.<sup>2</sup> O diagnóstico é estabelecido logo após o nascimento com base nas malformações a nível da cavidade oral: língua bífida, hipodontia, fenda palatina; da face: hipertelorismo ocular, hipoplasia da asa do nariz; e dos dedos. As malformações digitais afetam as mãos em 50-70% dos casos e os pés em 25%, tendo sido descritas sindactilia, braquidactilia, clinodactilia ou polidactilia. O estudo molecular do gene OFD1 confirma o diagnóstico em 50% dos casos.<sup>3-4</sup>

O tratamento das manifestações clínicas é essencialmente cirúrgico e constitui um desafio para o cirurgião. Neste trabalho descrevemos um caso raro de braquidactilia congénita do 3º metacárpico associada a SOFD1 e o seu tratamento cirúrgico.

## CASO CLÍNICO

HAP, 20 anos, sexo masculino, desenhador, com diagnóstico de SOFD1 confirmado em consulta de genética. Do exame objetivo destacava-se braquidactilia por 3º metacárpico curto na mão esquerda, mão não dominante, que condicionava diminuição da capacidade funcional. Na radiografia registou-se uma diferença de comprimento de cerca de 30% em relação ao contralateral (Fig. 1 e 2). Em Julho de 2011 foi submetido a osteotomia metafisária proximal e colocação de fixador externo monolateral, com distração osteogénica progressiva, para alongamento do 3º metacárpico esquerdo (Fig. 3). O doente cumpriu 9 semanas de distração a um ritmo de cerca de 1,5mm por semana. Entre a 2ª e a 5ª semanas houve necessidade de instituir terapêutica antibiótica por processo inflamatório ao nível do orifício dos pinos do fixador e por deiscência da



Figura 1 - Fotografia no pré-operatório: encurtamento do 3º dedo da mão esquerda.



Figura 2 - Radiografia no pré-operatório: encurtamento de cerca de 30% do 3º metacárpico esquerdo.



Figura 3 - Radiografia pós-osteotomia metafisária proximal e colocação de fixador externo monolateral no 3º metacárpico.

ferida cirúrgica, com resolução clínica. Obteve-se um alongamento final de 14mm, tendo-se restabelecido o comprimento do 3º metacárpico em cerca de 96% relativamente ao contralateral (Fig. 4). Após 2 anos de cirurgia o doente foi avaliado pela Cirurgia Plástica por cicatriz aderente que condicionava défice de extensão de 20º da articulação metacárpico-falângica. Foi submetido a tenólise e libertação cicatricial, sem melhoria do grau de extensão a longo prazo.



Figura 4 - Radiografia aos 10 meses de pós-operatório: restabelecimento do comprimento do 3º metacárpico em cerca de 96%.

Com 3 anos de follow-up o doente apresenta-se satisfeito com o resultado obtido, sem evidência de diferenças no comprimento do 3º dedo de ambas as mãos, sem dor, sem limitação da flexão da articulação metacárpico-falângica, mantendo um défice de extensão de 20º que não prejudica a sua actividade profissional (Fig. 5).



Figura 5 - Fotografia aos 3 anos de pós-operatório sem evidência de diferenças no comprimento do 3º dedo.

## DISCUSSÃO

A braquidactilia pode ocorrer de forma isolada ou como parte de uma malformação complexa da mão, e a correção cirúrgica é um desafio para o cirurgião. As indicações para o tratamento incluem queixas funcionais ou estéticas.<sup>5</sup>

As primeiras técnicas utilizadas na correção da braquidactilia incluíam osteotomia e interposição de enxerto ósseo. Este método de alongamento era tecnicamente exigente, necessitava de libertação extensa dos tecidos moles, estava frequentemente associado a complicações neurovasculares, e raramente permitia obter o grau de alongamento desejado.<sup>6</sup>

A distração osteogénica começou a ser aplicada em cirurgia da mão em 1970 por Matev, no tratamento de reconstrução de falanges e metacarpos amputados. Esta técnica permitia obter um maior alongamento e menos complicações em relação às técnicas anteriores. Nos primeiros casos descritos o alongamento era realizado em duas fases, distração seguida de interposição de enxerto ósseo. Posteriormente começaram a ser descritas técnicas sem interposição de enxerto, com bons resultados principalmente em crianças, em que a osteogénese é mais eficaz.<sup>6</sup>

Atualmente não existe consenso em relação ao método mais adequado para corrigir a braquidactilia. A desvantagem das técnicas que envolvem distração osteogénica é a necessidade de manter o fixador externo durante um longo período de tempo e estar muito dependente da colaboração do doente. A

grande vantagem é que permite corrigir assimetrias superiores a 10mm com taxa de complicações substancialmente menor em relação às “técnicas a um só tempo”. Sabe-se que a idade ideal para a sua realização é entre os 10 e os 15 anos, devido à maior capacidade osteogénica e rapidez de consolidação.<sup>5-7</sup> Neste artigo descrevemos um caso raro de SOFD1, num individuo de 20 anos, desenhador, com braquidactilia e queixas funcionais que prejudicavam o seu desempenho profissional. Neste doente, apesar de ter 20 anos de idade, optou-se pelo alongamento por distração osteogénica, com bom resultado final estético e funcional.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González MG, Castro MP, Nieto DV, Bouzán JC. Oral-facial-digital syndrome type I: Surgical approach and a case report. *JPRAS*. 2014; 67:396-398
2. Toriello HV, Franco B. Oral-Facial-Digital Syndrome Type I. In: Pagon RA, Adam MP, Ardinger HH, Wallace SE, Amemiya A, Bean LJH, et al., editors. *GeneReviews*. Seattle (WA): University of Washington; 2002 (updated 2013)
3. Ferrante MI, Giorgio G, Feather SA, Bulfone A, Wright V, Ghiani M, et al. Identification of the gene for oral-facial-digital type I syndrome. *Am J Hum Genet*. 2001; 68: 569-576
4. Al-Qattan MM, Hassanain JM. Classification of limb anomalies in oral-facial-digital syndromes. *J Hand Surg Br*. 1997; 22: 250-252
5. Wolfe SW, Pederson WC, Hotchkiss RN, Kozin SH. *Green's Operative Hand Surgery*. 6th ed. Philadelphia: Churchill Livingstone-Elsevier. 2011; vol2: 1321-1327
6. Arslan H. Metacarpal Lengthening by distraction osteogenesis in childhood brachydactyly. *Acta Orthop Belg*. 2001; 67(3): 242-7
7. Taybi H, Lachman R. *Taybi and Lachman's Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders and Skeletal Dysplasias*. 5th ed. St Louis, UK: Elsevier Health Sciences; 2005