

## Braquidactilia en mano

**Miriam Embarek Hernández. Ana María Dávila Vara. Iván García Yagüe.**

Grado en Terapia Ocupacional. Facultad de Medicina. Universidad Complutense de Madrid.  
[miriam.embarek.noporto@gmail.com](mailto:miriam.embarek.noporto@gmail.com)

**Luis Alfonso Arráez Aybar**

Facultad de Medicina.  
[arraezla@med.ucm.es](mailto:arraezla@med.ucm.es)

**Resumen:** Las malformaciones congénitas ocupan un lugar preponderante dentro de la patología humana. Son alteraciones en la estructura de un órgano o parte del cuerpo, debidas a trastornos del desarrollo durante la gestación, causados por factores ambientales o genéticos, provocando además la alteración del funcionamiento del órgano afectado. La malformación que vamos a tratar, es la braquidactilia en mano. Esta enfermedad trata del acortamiento de los dedos: disminución de la longitud de las falanges y metacarpos. La braquidactilia o esferofaquia, fue descrita por Weill en 1932. Suele heredarse con carácter dominante y estar acompañada de estatura baja, cráneo ancho, órbitas pequeñas y poco profundas, hipoplasia maxilar, paladar estrecho, mala implantación dentaria y cardiopatías. Puede aparecer de manera aislada o dentro de un complejo malformativo, acompañada por polidactilia, sindactilia y sinfalangia. Dependiendo de este acortamiento, existen diferentes tipos de braquidactilia. Tipo A: hace referencia al acortamiento de las falanges medias; tipo B: trata de hipoplasia en las falanges terminales del 2º al 5º dedo; tipo C: acortamiento en las medias y proximales del segundo y del tercero; tipo D: hace referencia al pulgar; y tipo E: se refiere a metacarpos del 3º al 5º dedo. Para esta malformación existen diferentes tratamientos, en los cuales participa la terapia ocupacional, ergoterapia y fisioterapia. Existe un método no quirúrgico por el que se intenta mejorar la función de la mano, y otro quirúrgico, como técnicas de trasplante no vascularizado de la falange del dedo del pie. Para realizar este trabajo, hemos realizado una búsqueda bibliométrica.

**Palabras clave:** braquidactilia. Enfermedad congénita. Malformación. Falange. Extremidades.

## INTRODUCCIÓN

En este trabajo vamos a explicar el concepto de braquidactilia en mano. Para ello, comenzaremos explicando qué son las malformaciones congénitas, embriología del miembro superior, bases anatómica de la mano para finalizar con la explicación de

la braquidactilia con sus respectivos tipos. Además, queremos recalcar la importancia de la terapia ocupacional en técnicas de tratamiento para esta enfermedad.

## METODOLOGÍA

En un principio realizamos una pequeña búsqueda sobre el concepto de braquidactilia. Una vez que tuvimos claro cuál era su significado, realizamos en PUBMED una búsqueda bibliométrica. La primera búsqueda realizada en PUBMED fue:

<b>PALABRAS CLAVE</b>	<b>RESULTADOS</b>
Brachydactyly	778
Congenital disease	900574
Malformation	460930
Phalange	1151
Extremities	262755

**Tabla 1. Las primeras cinco palabras clave y sus respectivos resultados en PUBMED.**

Posteriormente, se realizó una segunda búsqueda en PUBMED añadiendo palabras a las cinco palabras clave anteriores. Así, se quería ir concretando y disminuyendo el número de resultados, hasta encontrar aquel o aquellos más adecuados para nuestra investigación:

<b>PALABRAS</b>	<b>RESULTADOS</b>
Brachydactyly / phalanx	47
Hand / braquydactyly	416
Brachydactyly/ occupational therapy	1
Congenital malformations	454768
Congenial malformations/ brachydactyly	539
Congenital malformations / brachydactyly/ phalanx	34
Congenital malformations/ brachydactyly/ phalanx/ occupational therapy	0
Congenital disease / malformation	434093
Congenital disease / phalange	130
Congenital disease/ phalange/ malformation	114
Congenital disease/ phalange/ malformation/ hand	48
Congenital disease/ phalange/ malformation/ braquidactyly	17

**Tabla 2. Búsqueda en PUBMED de palabras relacionadas con braquidactilia y sus resultados.**

Tras esta segunda búsqueda, se filtraron los resultados de la palabra braquidactilia en diferentes idiomas.

<b>BRAQUYDACTYLY</b>	<b>778 resultados</b>
Inglés	698 resultados
Español	9 resultados
Frances	15 resultados
Aleman	19 resultados
Italiano	8 resultados

**Tabla 3. Resultados de la palabra clave braquidactilia en distintos idiomas.**

## **RESULTADOS**

### **¿Qué son las malformaciones congénitas?**

Las malformaciones son alteraciones en la estructura de un órgano o parte del cuerpo, debidas a trastornos del desarrollo durante la gestación. Son causadas por factores genéticos o ambientales, provocando además alteración del funcionamiento del órgano afectado.

### **Embriología de las extremidades superiores**

Las extremidades son unas estructuras singulares diseñadas casi en exclusiva para ejercer funciones mecánicas: movimiento y fuerza. Su formación comienza al final de la cuarta semana con la activación de un grupo de células mesenquimatosas. En ese momento, aparecen por primera vez las yemas de los miembros.

Las yemas de los miembros consisten en una masa de mesénquima y una capa que lo recubre de ectodermo. En la punta de cada yema, se multiplican las células ectodérmicas para formar una cresta ectodérmica epical, que promueve el crecimiento y desarrollo de las extremidades (huesos y músculos).

A través del modelado de los espacios interdigitales, de la muerte celular (apoptosis) y la transformación de las extremidades con apariencia de aleta a paleta, se produce el desarrollo de los dedos. A medida que progresa la fragmentación de este tejido, se forman dedos separados hacia el final de la octava semana.

Por otro lado, a medida que se alargan las extremidades, se forman los huesos. La osificación de estos se produce a partir de la séptima semana. La osificación de los huesos del carpo (muñeca) no empieza hasta el primer año después del nacimiento.

### **Bases anatómicas de la mano**

La mano humana tiene 27 huesos que se disponen en: el carpo, el metacarpo y las falanges.

El carpo está formado por ocho huesos dispuestos en dos filas de cuatro huesos cada una. En la fila proximal del carpo, los huesos escafoides, semilunar, piramidal y pisiforme. Y en la fila distal están los huesos trapecio, trapecoide, grande y ganchoso.

A continuación aparecen los 5 huesos metacarpianos, que consisten en una cabeza, un cuerpo y una base. Las falanges, son los huesos de los dedos y hay tres para cada uno (dedos trifalángicos), excepto el pulgar, que es bifalángico.

Por último, distinguiremos los músculos de la mano. Estos se dividen en tres grupos palmares: los músculos de la región palmar media: interóseos dorsales, volares y lumbricales; los de la eminencia tenar: abductor corto, flexor corto, aductor y oponente del pulgar; y los de la eminencia hipotecar: abductor, flexor corto y oponente del meñique.

### **Braquidactilia en mano**

- **Causas y diagnóstico de braquidactilia**

Se considera de forma general que el acortamiento de los dedos se transmite de forma dominante, aunque se han detectado otra serie de variaciones genéticas. La braquidactilia puede aparecer de manera aislada o dentro de un complejo malformativo.

- **Signos de braquidactilia**

La braquidactilia es el acortamiento del metacarpo o de los dedos. Los signos más relevantes que acompañan a la braquidactilia son la talla baja, el cráneo ancho, las órbitas pequeñas y poco profundas, lo que puede llevar a la ceguera, hipoplasia maxilar, paladar estrecho, mala implantación dentaria y cardiopatías, problemas en la comunicación interventricular (CIV). Además, la braquidactilia puede estar acompañada de otras malformaciones como: sindactilia, polidactilia, reducción de miembros o sinfalangia.

- **Tipos de braquidactilia**

**Tipo A.** Acortamiento de las falanges medias. Existe tipo A1, A2, A3, A4, A5.

**Tipo B.** Acortamiento de las falanges medias y falanges terminales del 2º al 5º dedo. Puede haber sindactilia y ausencia de uñas.

**Tipo C.** Acortamiento de falanges medias y proximales del segundo y tercer dedos.

**Tipo D.** Las falanges terminales de los pulgares son anchas y cortas.

**Tipo E.** Acortamiento de los metacarpos.

## DISCUSIÓN

A través de diferentes ejercicios, la terapia ocupacional se encargará de favorecer y aumentar la motricidad, fuerza y sensibilidad (según el grado de afectación) de la mano y dedos, para así desarrollar su función y lograr la mayor adaptación y normalidad del paciente. Así mismo, y si fuera necesario, también se ocuparía del asesoramiento para la utilización de una férula, ortesis, o cualquier otro soporte técnico.

## BILIOGRAFÍA

- Alcócer A, Alvear M. Manual de Cirugía Ortopédica y Traumatología. Vol 2.
- Canale T, Beaty Jh. Tratado de ortopedia pediátrica. Mosby year book; pág 316-317.
- Carlsson Bm. Embriología humana y biología del desarrollo. Barcelona: Elsevier, 2009; pág 213-229.
- Keith L, Moore T.V.N. Embriología clínica. Madrid: Elsevier, 2004.
- Platzer W. Atlas de anatomía con corrección clínica. Madrid: Panamericana, 2008; pág 124-128.
- Rouvière H, Delmas A. Anatomía humana descriptiva, topográfica y funcional.

## RECURSOS ELECTRÓNICOS

- Rodríguez Aguirre K, Santa Cruz Leiva J, Sigüenza Moreno J, Urquiagas Vargas T, Valdivia Gamarra G. Malformaciones congénitas. Universidad Nacional de Trujillo, Facultad de Medicina, 2008. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos-pdf/malformaciones-congenitas/malformaciones-congenitas.pdf>

Recibido: 16 marzo 2012.

Aceptado: 16 diciembre 2013.