

## REPORTE DE CASO

# SINOSTOSIS RADIOCUBITAL CONGÉNITA: REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

## CONGENITAL RADIOULNAR SYNOSTOSIS : CASE REPORT AND REVIEW OF THE LITERATURE

Jimmy Diaz-Carrillo <sup>(1)</sup> , Fernandinho Anicama Lujan <sup>(2)</sup> 

DOI: <https://doi.org/10.61651/rped.2025v77n1p26-34>

<sup>1</sup> Centro materno infantil San José, Lima, Perú.

<sup>2</sup> Hospital Central de la Policía Nacional del Perú Luis N. Sáenz, Lima, Perú.

### RESUMEN

**Objetivo:** Describir el primer caso clínico documentado de sinostosis radiocubital congénita (SRCC) en Perú y resaltar la importancia del diagnóstico temprano y el manejo integral de esta condición. **Material y métodos:** Evaluación clínica, radiológica y seguimiento de paciente pediátrica. La información se obtuvo mediante anamnesis detallada, visitas domiciliarias, exámenes físicos, radiografías y consultas con especialistas. **Reporte del caso:** Se reporta el caso de una niña de 3 años con diagnóstico de SRCC proximal, identificada inicialmente por su profesora al observar limitaciones articulares en actividades escolares. Las radiografías confirmaron la sinostosis proximal del radio y cúbito derecho, con restricción en la supinación y compensaciones motoras visibles durante tareas como colorear. A pesar de los intentos por acceder al sistema público de salud, la demora en la atención llevó a los padres a buscar consulta privada, donde se recomendó manejo quirúrgico diferido y terapia física para optimizar su funcionalidad. **Conclusión:** La SRCC es una condición rara y poco estudiada en Perú. Este reporte subraya la importancia de investigaciones nacionales que permitan comprender su prevalencia, factores asociados y manejo, promoviendo un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

**Palabras clave:** Congénita, Traumatología, Sinostosis radiocubital.

### SUMMARY

**Objective:** To describe the first documented clinical case of congenital radioulnar synostosis (CRS) in Peru and to highlight the importance of early diagnosis and comprehensive management of this condition. **Material and methods:** Clinical and radiological evaluation and follow-up of a pediatric patient. Information was obtained through detailed anamnesis, home visits, physical examinations, radiographs and consultations with specialists. **Case report:** We report the case of a 3-year-old girl with a diagnosis of proximal SRCC, initially identified by her teacher when she observed joint limitations in school activities. Radiographs confirmed proximal synostosis of the right radius and ulna, with supination restriction and motor compensations visible during tasks such as coloring. Despite attempts to access the public health care system, delayed care led the parents to seek private consultation, where deferred surgical management and physical therapy were recommended to optimize functionality. **Conclusion:** CRS is a rare and understudied condition in Peru. This report underlines the importance of national research to understand its prevalence, associated factors and management, promoting early diagnosis and timely treatment to improve the quality of life of patients.

**Keywords:** Congenital, Traumatology, Radioulnar synostosis.

### INTRODUCCIÓN

La sinostosis radiocubital congénita es originada durante la organogénesis de la extremidad superior por una alteración en la segmentación longitudinal, aproximadamente en la séptima semana de gestación, la cual conduciría a la fusión patológica de los huesos del antebrazo<sup>1</sup>. Es caracterizada por una baja prevalencia, con menos de 700 casos reportados en la literatura actual<sup>2</sup>. Esta no presenta predilección por el sexo y, en la mayoría de los casos, se diagnostica antes de los 5 años de edad<sup>3</sup>. Puede estar asociada a antecedentes

familiares patológicos, a una herencia autosómica dominante y distintos síndromes congénitos de compromiso morfológico<sup>4,5</sup>. Las manifestaciones clínicas son consecuencia de la pérdida progresiva de la prono-supinación del miembro afectado la cual puede comprometerse unilateral o bilateralmente, pudiendo progresar en severa pérdida funcional de no tratarse tempranamente. El diagnóstico se establece mediante hallazgos típicos al examen físico, como limitación en los rangos articulares o asimetría entre extremidades. Se confirma y clasifica con radiografías que muestren la sinostosis entre el radio y el cúbito a nivel proximal, agregándose en casos

### **Mensajes principales**

- *La sinostosis radiocubital congénita es una malformación rara que afecta la movilidad del antebrazo. En Perú, no existen estudios documentados, por lo que este caso busca aportar evidencia clínica y resaltar la importancia de su manejo.*
- **Principales hallazgos:** *Se presentó restricción en la supinación del codo derecho (38°) y compensaciones motoras al realizar tareas manuales. Las radiografías confirmaron sinostosis radiocubital proximal. Además de asimetría en la longitud de las extremidades superiores.*
- *Se evidencia la necesidad de un diagnóstico temprano y seguimiento multidisciplinario en niños con SRCC. Fomentar investigaciones permitirá mejorar el reconocimiento de esta condición y optimizar estrategias terapéuticas para prevenir complicaciones, mejorar la funcionalidad y calidad de vida infantil.*

más severos la luxación del radio<sup>2,4</sup>. El manejo de la mayoría de los pacientes requiere intervención quirúrgica, ya que si la deformidad es fija o manifiesta una pérdida funcional de la articulación esta puede llegar a ser muy limitante<sup>5</sup>. En casos leves, se puede comenzar con observación y progresar a medidas de rehabilitación, pero en situaciones más severas, se recurre a técnicas como la movilización sinostótica o el reposicionamiento óseo mediante cirugía<sup>6</sup>. El pronóstico es variable y está influenciado por la limitación funcional inicial y la elección de la técnica quirúrgica. Se describen pocas complicaciones de las cuales resalta la alta tasa de recidiva<sup>4,7</sup>.

### **REPORTE DE CASO**

Se reporta el caso de una niña de 3 años la cual inicialmente su profesora le identifica una leve dificultad articular al momento de enseñar las palmas en actividades de pintura. Por este motivo, los padres deciden llevar a la paciente al centro de salud de su localidad. Al ser evaluada, el médico describe que la paciente no presentaba rotación ni extensión completa de su codo derecho. Finalmente es referida para la realización de estudios radiográficos del miembro afectado con el diagnóstico presuntivo de luxación de codo derecho.

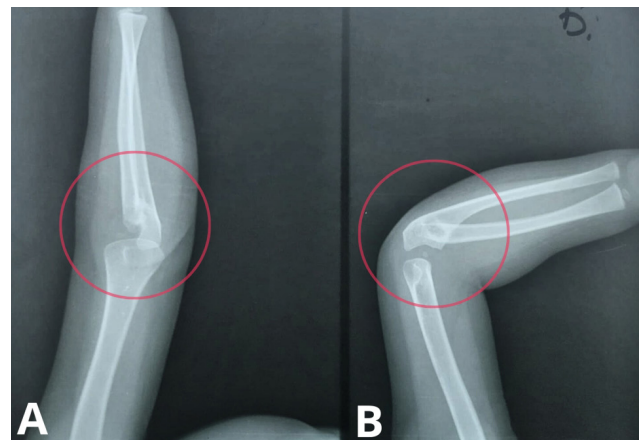
Luego de 4 días se realiza la radiografía en proyección frontal y lateral de codo, la cual es evaluada por médico radiólogo de turno con la conclusión de sinostosis radiocubital proximal (Fig. 1: A, B) sugiriéndose interconsulta por ortopedia y traumatología pediátrica.

Después de 4 días se visita domicilio previo permiso de apoderados para ampliar anamnesis y evaluación física. La paciente no presenta antecedentes patológicos, quirúrgicos o familiares de importancia, además se descarta accidentes traumáticos previos. Se resalta ser producto de gestación múltiple de alto riesgo, además de necesitar tratamiento por anemia severa, culminando en cesárea de emergencia por rotura prematura de membrana a las 29 semanas, en la cual hermano falleció y la paciente terminó en incubadora por 20 días aproximadamente.

En la evaluación física se encontró el miembro superior derecho con movimiento limitado a la supinación de aproximadamente 38° (Fig. 2), pronación completa, flexo-

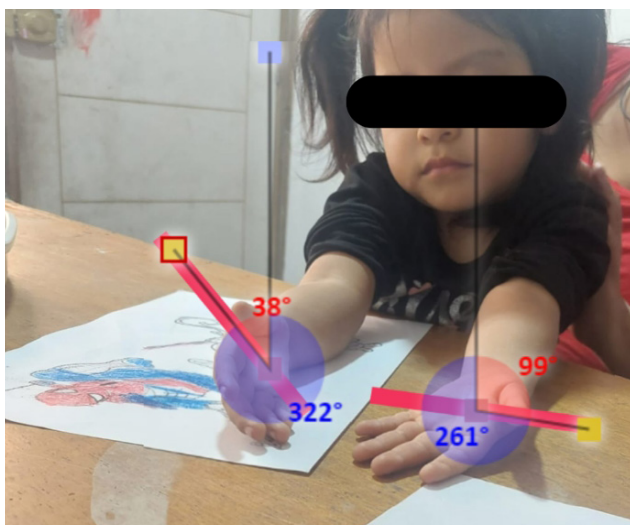
extensión de codo completa, supinación forzada limitada evidenciada por un mayor agarre en la mano del miembro superior derecho a comparación del izquierdo (Fig. 3). Es de mencionar que todos estos movimientos se hicieron también a la vez en la extremidad izquierda la cual no mostró anomalías. También se evaluó el comportamiento motor al colorear, donde se apreció que al momento de realizar la tarea con la mano derecha se notó una rotación medial del hombro como probable signo de compensación. Además, al repetir en varias ocasiones la misma acción, la menor iniciaba a colorear con la mano derecha para luego continuar con la izquierda (Fig. 4: A, B). Es de aclarar que por la edad, la dominancia manual es aún variable, pero esta rotación de mano a mano nos podría demostrar que la menor presentaría algún grado de incomodidad o dolor al momento de realizar esta acción.

Se coordinó la comunicación con los apoderados para el seguimiento del caso. Un mes después, nos informaron que se había iniciado la documentación para la referencia a un segundo nivel de atención, con el propósito de realizar una evaluación inicial por pediatría, tras lo cual sería derivada a traumatología pediátrica. Seis meses después, los apoderados se pusieron en contacto nuevamente, indicando que el hospital de referencia aún no había respondido para asistir a la cita.



**Figura 1.** Radiografías inicial de codo derecho en (A) proyección frontal e incidencia anteroposterior y (B) en proyección lateral e incidencia latero medial, que muestran la sinostosis radiocubital (círculo rojo).

Luego de un año de seguimiento, se retomó el contacto con los apoderados de la paciente para dar continuidad al caso. La madre mencionó que en los últimos meses se apreciaba con mayor claridad la dificultad funcional del brazo derecho de la niña. Explicó que esta limitación se hacía particularmente evidente debido a las demandas escolares, ya que en el colegio comenzaban a pedirle tareas que requerían mayor precisión y movilidad del miembro superior, como ejercicios de motricidad fina, entre ellos escribir y manipular objetos pequeños. Durante esta actualización, y en coordinación con los apoderados, se decidió gestionar una consulta de manera particular con un traumatólogo pediátrico, dado que la referencia al segundo nivel de atención no había sido efectivamente concretada hasta ese momento. La consulta permitió que la paciente fuera evaluada directamente por un especialista.



**Figura 2.** Evaluación física de miembro superior derecho con un ángulo de supinación del antebrazo en aproximadamente 38° y miembro superior izquierdo con un ángulo de supinación del antebrazo en aproximadamente 99°. La medición de ángulos se hizo mediante la herramienta online RULER.

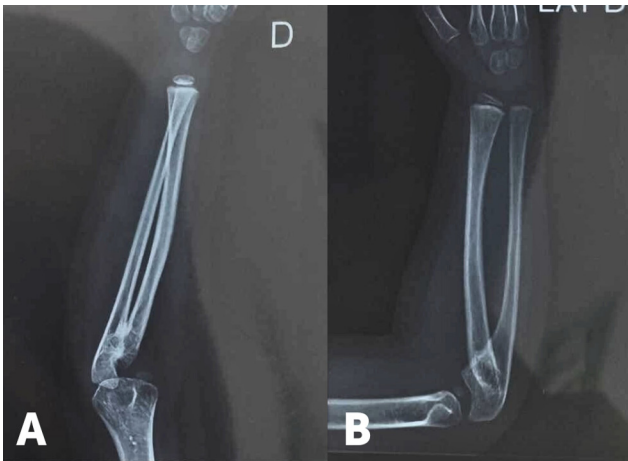


**Figura 3.** Evaluación de la supinación forzada mostrando un mayor esfuerzo y limitado agarre en la mano del miembro superior derecho.

En esta consulta, el traumatólogo corroboró los hallazgos previamente descritos, incluyendo la restricción en la supinación del codo derecho y la normalidad en los movimientos de pronación y flexo-extensión. Adicionalmente, se le pidió una radiografía control (Fig. 5) evidenciando la sinostosis sin evidencia de cambios estructurales adicionales, así también el especialista identificó una asimetría en el largo de las extremidades superiores, con una diferencia aproximada de 2 pulgadas entre el brazo derecho e izquierdo, lo que sugería un trastorno del desarrollo óseo asociado a la sinostosis radiocubital proximal.



**Figura 4.** Prueba física motriz, (A) coloreando con la mano derecha mostrando una rotación medial del hombro, la cual luego pasa a la (B) mano izquierda sin alteraciones.



**Figura 5.** Radiografías de control al año, codo derecho en (A) proyección frontal e incidencia anteroposterior y (B) en proyección lateral e incidencia latero medial.

Tras la evaluación, el especialista concluyó que el manejo quirúrgico sería la opción más adecuada para la paciente. Sin embargo, considerando que la intervención no era una emergencia, recomendó postergarla hasta que se consolidaran más los huesos del antebrazo, lo que podría facilitar mejores resultados quirúrgicos a largo plazo. Durante este período de espera, se recomendó que la paciente iniciara terapia en medicina física y rehabilitación. Con el motivo de mejorar su calidad de vida mediante el fortalecimiento muscular, la optimización de los rangos de movimiento disponibles y la prevención de patrones de compensación que podrían derivar en molestias o alteraciones funcionales en otras estructuras anatómicas.

## DISCUSIÓN

La sinostosis radiocubital congénita es una malformación ósea en la cual existe una conexión anormal entre el radio y el cúbito<sup>4</sup>. Suele presentar hipoplasia regional de los tejidos blandos en casos graves, incluyendo atrofia y fibrosis de los músculos braquiorradial, pronador redondo, pronador cuadrado y supinador<sup>8</sup>.

La historia de esta patología se remonta a 1793, cuando Sandifort la describió por primera vez. Posteriormente, en 1937, Schenck reportó 200 casos, y en 1994, Sachar publicó el mayor número de casos hasta la fecha, con un total de 350. En la actualidad, se siguen reportando menos de 700 casos<sup>2,9-11</sup>.

## EMBRIOLOGÍA Y GENÉTICA

El codo comienza a formarse en las primeras etapas de la vida fetal. Del día 34 al 35 de desarrollo fetal marca la aparición inicial del codo, mientras que el húmero, el hueso radial y el cúbito se forman alrededor del día 378. Durante las primeras semanas de gestación, el radio y el cúbito están inicialmente unidos por un pericondrio común, sin embargo, en la semana 6, el tejido cartilaginoso que conecta los dos huesos se separa, finalmente, en

la semana 7, se produciría la sinostosis debido a un defecto en la segmentación longitudinal y la persistencia de la conexión cartilaginosa entre el radio y el cúbito<sup>5,12</sup>. Debemos tener en cuenta que la sinostosis y la luxación posterior de la cabeza del radio compartirían un origen congénito<sup>13</sup>. En cambio, la luxación anterior de la cabeza del radio se debería a una fuerza anormal durante el período fetal tardío o posnatal<sup>13</sup>.

En una serie de casos, reportaron que el 20 % de los pacientes tenían un patrón de herencia autosómico dominante<sup>5</sup>. Otro estudio relacionó aproximadamente un tercio de estos casos con anomalías esqueléticas generales, estas anomalías incluyeron dislocación de la cadera, problemas en la rodilla, pie zambo, polidactilia, sindactilia, deformidad de Madelung, laxitud ligamentosa, hipoplasia del pulgar, coalición carpiana y diversas afecciones cardíacas, renales, neurológicas y gastrointestinales<sup>8</sup>. Además, se ha observado que esta condición se asocia con síndromes genéticos, como los síndromes de Polonia, Cornelia de Lange, Holt-Oram, Crouzon y Apert<sup>4</sup>. Esta también pudo ser observada dentro de las manifestaciones de la tetrasomía X, una anomalía cromosómica poco común que afecta únicamente a las niñas<sup>14</sup>. Su presentación en conjunto con la trombocitopenia amegacariocítica, estuvo relacionada con una mutación heterocigótica en el gen HOXA11 y MECOM<sup>14</sup>. Además, la mutación en MECOM confirmó el rol crucial de la oncoproteína EVI1 en la fisiopatología del SRCC<sup>15</sup>. La cual estaría relacionada con la proteína morfogenética ósea (PMO), quien cumple diferentes y esenciales papeles en la esquelotogénesis<sup>16</sup>. El SRCC también se ha relacionado con una mutación en el gen humano ZMAT2 y la deficiencia de SMAD6, quienes actúan como regulador e inhibidor, respectivamente, de la PMO<sup>16,17</sup>.

## CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

La manifestación bilateral es la más frecuente, afectando entre el 60% y el 80% de los casos, sin predilección por género<sup>18</sup>. Los pacientes en la evaluación física pueden demostrar una hiper movilidad en las articulaciones de la muñeca y/o hombro, compensando así deformidades de pronación neutra o leve o con un ángulo de pronación fijo inferior a 30° en casos unilaterales<sup>8,19</sup>. La compensación y la ausencia de dolor podrían explicar algunos diagnósticos tardíos, que se detectan recién en la adolescencia o adultez, un ejemplo extremo de esto es cuando se reportó en un deportista de élite, incluso sin cambios degenerativos o traumáticos evidentes<sup>4,8,20</sup>. En contraste los síntomas iniciarían por una subluxación progresiva de la cabeza del radio<sup>4</sup>.

En el codo puede haber restricción de movimiento, así como un ángulo de transporte anormal o acortamiento del antebrazo<sup>4,8</sup>. Este puede acompañarse con un bloqueo de la articulación (flexión) y liberándose como un chasquido doloroso (extensión), producido por una reubicación anatómica anormal del ligamento anular en la cabeza del radio<sup>21</sup>. Este mecanismo de bloqueo y chasquido es usualmente asociado a una luxación anterior o posterior

del radio<sup>21</sup> y reportado en mayor número en adolescentes. Esto por la demora del crecimiento de la cabeza del radio a una posición más proximal<sup>22</sup>.

## DIAGNÓSTICO

Usualmente el diagnóstico varía de 2 a 5 años, teniendo un rango de edad de 6 meses a 22 años<sup>23,24</sup>. Esto se produciría porque a esa edad se inician con acciones que requieren una rotación o supinación completa<sup>4</sup>. Sin embargo, el inicio de la presentación dependerá en mayor medida al grado de fusión en las articulaciones y su impacto en la funcionalidad<sup>4</sup>. En otro aspecto si se tiene una deformidad en pronación fija se dificultarán las tareas que requieran supinación, como lavarse la cara, cepillarse los dientes, comer o atrapar una pelota<sup>4</sup>. Al contrario, una deformidad en supinación fija tendrá dificultad con tareas que requieran pronación: escribir a máquina o lápiz, mostrar el dorso de las manos entre otras<sup>4</sup>.

### Radiografía

Es la prueba diagnóstica inicial y más rentable, se recomiendan imágenes radiográficas de codo, antebrazo y mano, en proyecciones postero anteriores y laterales<sup>4,8</sup>.

Es usado para la evaluación pre y post quirúrgica, evolución y ampliamente descrito para clasificar la SRCC en base a distintas características radiológicas:

- **Wilkie (1914):** Fue el primero en proponer una clasificación, describió 2 tipos de sinostosis congénita teniendo en cuenta el nivel de fusión radiocubital<sup>25</sup>:
  - ◊ **Tipo 1:** Sinostosis completa proximal del radio y cúbito, a una distancia variable.
  - ◊ **Tipo 2:** Sinostosis parcial del radio y cúbito, inmediatamente distal a la epífisis, más una luxación de la cabeza del radio.
- **Braña y Montes (1980):** Describe 3 tipos de SRCC en base a la morfología de la cabeza del radio y ubicación de la sinostosis<sup>26</sup>:
  - ◊ **Tipo 1:** No se diferencia la cabeza del radio y es asociada a una sinostosis completa proximal.
  - ◊ **Tipo 2:** Cabeza de radio medianamente deformada, asociada a una sinostosis en el cuello del radio.
  - ◊ **Tipo 3:** Cabeza de radio luxada y deformada asociada a una sinostosis radiocubital a nivel proximal de la membrana interósea.
- **Cleary y Omer (1985):** A partir de una serie de 36 casos, clasificaron la SRCC en 4 tipos, teniendo en cuenta la morfología de la cabeza del radio y características radiográficas de la sinostosis<sup>2,5</sup>:
  - ◊ **Tipo 1:** Sinostosis fibrosa, sin compromiso óseo y cabeza radial sin alteraciones.
  - ◊ **Tipo 2:** Sinostosis ósea radiocubital y cabeza radial sin alteraciones.
  - ◊ **Tipo 3:** Sinostosis ósea radiocubital, cabeza radial hipoplásica y luxada posteriormente.

- ◊ **Tipo 4:** Sinostosis ósea radiocubital, cabeza radial en “forma de hongo” y luxada anteriormente.

- **Tachdjian (1990):** Una clasificación que toma en cuenta la cabeza del radio y la gravedad de la sinostosis<sup>27</sup>:
  - ◊ **Tipo 1:** Sinostosis ósea radiocubital o cabeza radial ausente.
  - ◊ **Tipo 2:** Sinostosis ósea radiocubital y cabeza radial malformada luxada posteriormente.
  - ◊ **Tipo 3:** Ligamento interóseo entre el extremo proximal del radio y cúbito, sin sinostosis ósea.

Otra aplicación sencilla y práctica de la radiografía es teniendo una vista posterior-anterior manteniendo en flexión el codo, midiendo luego el ángulo de pronación radial y la cual nos ayudará para evaluar la gravedad de la deformación, clasificar y determinar el tratamiento adecuado<sup>28</sup>.

### Ecografía

El uso de esta prueba de imagen en la sinostosis radiocubital congénita es limitada y poco descrita, por el mismo hecho de no diagnosticar visualmente la fusión ósea. En otro aspecto se reportó ser útil para la evaluación inicial del chasquido en el codo de causa intraarticular, como las anomalías del ligamento anular y su bloqueo por la sinostosis radiocubital<sup>21</sup>, demostrando así su importancia en la identificación y diagnóstico dinámico de articulaciones anormales<sup>21</sup>.

Desde otro enfoque, su papel como método diagnóstico de la SRCC en las ecografías seriadas prenatales es incierta. Se describió por ejemplo un caso en el cual se diagnosticó a las 18 semanas de gestación una sinostosis radiocubital congénita bilateral asociado a una pentasomía X<sup>29</sup>. En contraste y retrospectivamente, otro paciente presentó una ecografía a las 22 semanas sin alteraciones<sup>30</sup>.

### Tomografía computarizada y resonancia magnética

Estas pruebas son utilizadas en mayor demanda en pacientes con opción a tratamiento quirúrgico, así como para evaluaciones preoperatorias, y en casos específicos para validar los resultados postoperatorios. Tienen un buen desempeño al identificar la morfología y relaciones anatómicas del miembro superior, además de tener más certeza para clasificar y delimitar la sinostosis.

La tomografía computarizada con reconstrucción en 3D es la que más beneficio demuestra al tener una visión espacial de la malformación<sup>31</sup>. Además, es útil para predecir el grado de deformidad ósea del cúbito y radio según el ángulo de pronación<sup>32</sup>.

En esa misma línea la resonancia magnética comparte similares ventajas, diferenciándose principalmente en su uso para identificar grupos de músculos, tejido adiposo y tejido conectivo<sup>33</sup>.

Tomando en cuenta la poca importancia que se le dio a los músculos del antebrazo en la fisiopatología y clasificación de la SRCC, Li et al. (2022) propone una nueva manera de dividir esta malformación. Esta se basó en la resonancia magnética y rayos X, midiendo el volumen del músculo supinador y deformidad ósea<sup>33</sup> :

- **Tipo 1:** Pseudosinostosis fibrosa con malformación de la cabeza radial.
- **Tipo 2:** Sinostosis ósea con o sin cabeza de la radio luxada.
- **Tipo 3:** Cabeza del radio radiográficamente no observable y sinostosis ósea radiocubital.

Esta clasificación además tiene la intención de incorporar todos los tipos de SRCC propuestos por Cleary y Tachdjian. Además, se puede resaltar su papel en la fase preoperatoria, por llegar a analizar integralmente la anatomía de esta patología.

## TRATAMIENTO

### Tratamiento no quirúrgico

- **Rehabilitación física**

Este manejo es recomendable de manera inicial de forma conservadora o como un complemento postquirúrgico, el cual deberá ser evaluado y conducido por un terapeuta ocupacional y de manos, con un tiempo promedio de semanas a meses<sup>4,34</sup>. Es de preferencia usarlo si el paciente conserva el rango de movimiento normal o si es de compromiso unilateral o en todo caso si la disminución funcional es limitada o mínima<sup>4,5</sup>.

Existe poca evidencia sobre este manejo y sus lineamientos como un tratamiento único, aun así, Kepenek-Varol y Hoşbay<sup>35</sup> describieron el caso de un paciente de 7 años con SRCC bilateral tratado solo con fisioterapia por un tiempo de 10 semanas. Inicialmente se midió el rango de movimiento activo (ROM), luego fue evaluado en la pre y post terapia, con pruebas funcionales estandarizadas como la Medida Canadiense del Rendimiento Profesional (COPM), la prueba de función de la mano Jebsen-Taylor (JTT) y otras mediciones de fuerza manual<sup>35</sup>. En el programa se incluyeron ejercicios funcionales, de carga de peso, de estabilización escapular y todas fueron ejecutadas de manera bilateral<sup>35</sup>. Luego del término del programa se evidenció un aumento de los puntajes en la prueba de JTT y COPM, así como la fuerza de agarre; sin embargo, el ROM no varió<sup>35</sup>.

Y como tratamiento post quirúrgico Mahajan et al. reportó el caso de un paciente que inició la rehabilitación física dos días después de la cirugía por un plazo de 3 meses<sup>1</sup>, se incluían ejercicios activos y pasivos de supinación y pronación del antebrazo, así como flexión y extensión del codo<sup>1</sup>. En el seguimiento de 2 años el paciente mostró mejoría y funcionalidad para trabajar sin dificultad<sup>1</sup>.

- **Psicología**

No hay evidencia de este tipo de tratamiento en pacientes con SRCC, pero su importancia dentro del manejo integral en pacientes con malformaciones congénitas es de suma prioridad. Además, está relacionada con diversos síndromes de los cuales muchos de ellos presentan problemas cognitivos y/o psicológicos, así como tratamientos farmacológicos crónicos<sup>36</sup>. A pesar de ello, los niños y adolescentes con deficiencias congénitas en extremidades no parecieran tener una alteración en su calidad de vida y funcionamiento psicosocial<sup>37</sup>. Al contrario, los padres con hijos con anomalías congénitas pueden presentar un estrés elevado, que los conducirían a problemas psicológicos como somatización, depresión y ansiedad<sup>38</sup>.

El manejo no quirúrgico es el primer paso para considerar en todo paciente con SRCC, y es de suma importancia explicar e a los familiares, compañeros y tutores lo que esto significa. Los programas de fisioterapia y psicología incluyen también tareas en casa, por ello la importancia de considerar la integración de los responsables de acompañar al paciente. En ese mismo sentido en el centro de educación o anexos se debería notificar la posible limitación para realizar algunas tareas específicas, así evitando incurrencias en la evaluación y desempeño.

### Tratamiento quirúrgico

La cirugía de la SRCC en la actualidad no tiene un consenso establecido, aun así, existen distintas opiniones y revisiones en la literatura. Las indicaciones más frecuentes y prácticas son cuando las limitaciones funcionales son graves o se presentan con más de 60° de pronación fija o en casos bilaterales<sup>39,40</sup>. Otros factores importantes que se deben de tener en cuenta para elegir la cirugía es la dominancia manual, compromiso en supinación o pronación, grados en el cual ocurre la limitación funcional, articulaciones activas compensatorias y que deformidades asociadas están presentes<sup>41</sup>.

La edad recomendada es aún incierta y la literatura se contradice por tener resultados irregulares. Por ejemplo, algunos autores mencionan idealmente que sea entre los 3 y 6 años, por un mayor potencial en el remodelamiento óseo, posibilidad de una unión sin fijación interna y mejor función de rotación posoperatoria<sup>42,43</sup>. En contraste se verían otros beneficios el esperar hasta los 7 años, un cierre completo de la epífisis proximal del radio, que evita lesiones a este nivel, disminución del riesgo de refusión y mejora en la adherencia del régimen de ejercicio posoperatorio<sup>41</sup>. Apoyando esto, existiría una correlación significativa moderada entre la edad (> 7 años) y la gravedad de las complicaciones<sup>44</sup>.

Se han publicado varios reportes sobre distintas técnicas para el tratamiento quirúrgico, y con el pasar de los años es común que los especialistas se encaminen a dar más importancia a tratar las deformidades tanto óseas como

de tejidos blandos<sup>41</sup>. Y esto sobretodo porque la simple reconstrucción ósea mediante cirugía no es suficiente para recuperar la funcionalidad completa de la rotación del antebrazo<sup>41</sup>. Entre todos los tipos de cirugía que existen, se pueden dividir en dos grupos prácticos: las que modifican la posición del antebrazo (91%) y las que preservan el movimiento de este (9%)<sup>44</sup>. Se describieron también tratamientos mixtos cada vez más comunes y con resultados alentadores, como la osteotomía radial con interposición de tejidos blandos<sup>45</sup>. La cirugía mayormente reportada es la osteotomía desrotacional, esta puede ser proximal o distal a la sinostosis<sup>44</sup>. Esta presenta diferentes técnicas para ejecutarlas: la osteotomía de doble nivel en ambos huesos, la osteotomía del sitio de la sinostosis y la osteotomía de un solo hueso<sup>46</sup>. Lamentablemente no existe evidencia suficiente para definir claramente cuál es la opción que ofrece más beneficios<sup>46</sup>.

Si bien la osteotomía desrotacional logra reorientar el antebrazo, no mejora su capacidad de rotación activa<sup>19</sup>. Esta limitación ha impulsado a la búsqueda de técnicas de movilización más efectivas. Por ello se propuso una nueva técnica quirúrgica, el injerto adipofascial libre vascularizado con osteotomía radial, la cual demostró buenos resultados<sup>45</sup>. Aun siendo este un procedimiento efectivo para restaurar la movilidad de rotación del antebrazo, se observó una tendencia de la disminución del ángulo de supinación del antebrazo con el paso del tiempo<sup>45</sup>. Esta técnica luego fue modificada por Bai et al. usando un injerto de fascia lata vascularizada libre, teniendo como objetivo principal el prevenir la reanquilosis<sup>19</sup>. Sin embargo, esta complicación fue reportada en uno de los diez pacientes estudiados<sup>19</sup>. A pesar de ello se pudo evidenciar diversos beneficios: un menor trauma quirúrgico, menor duración de la operación, mejor apariencia y buena función postoperatoria, siendo capaz de realizar la mayoría de actividades diarias<sup>19</sup>. Otro punto importante es que todos estos tipos de cirugía usualmente son acompañados por distintos métodos de fijación: yeso, alambres K y clavos elásticos de titanio, placas o un fijador externo<sup>47</sup>. Este último se usará de manera gradual, simultánea o después de la osteotomía, siendo la primera opción la más utilizada<sup>47</sup>.

Los distintos reportes describen distintas complicaciones, comúnmente asociadas al tipo de técnica quirúrgica. En la revisión sistemática de Barik et al. encontraron una tasa de complicaciones del 17.9%, observando con mayor frecuencia compromisos neurovasculares y pérdida de corrección<sup>44</sup>. Esta última ocurre sobretodo durante la inmovilización con yeso y con una pérdida promedio de 3°<sup>44</sup>. El nervio radial fue el que más frecuentemente se vio comprometido, usualmente de manera temporal resolviéndose en aproximadamente 3 meses<sup>44, 47</sup>. También se evidenció una correlación moderadamente significativa entre las osteotomías proximales y las complicaciones en general<sup>44</sup>. Así mismo, Nema et al. encontró que las osteotomías de un solo hueso parecieran tener menos complicaciones que las demás técnicas quirúrgicas<sup>46</sup>. Por otro lado, las intervenciones quirúrgicas que emplearon injertos de fascia lata, se

asociaron con parálisis del nervio radial y reanquilosis<sup>19</sup>. Otras complicaciones no tan comunes descritas son: la recurrencia de la sinostosis, el síndrome compartimental, la dislocación de la cabeza radial, acortamiento del antebrazo, unión retardada e infección superficial<sup>44</sup>.

## SINOSTOSIS RADIOCUBITAL EN EL PERÚ

En Perú, los casos de sinostosis radiocubital congénita no han sido ampliamente documentados en la literatura médica contemporánea, a pesar de que especialistas en ortopedia y traumatología han reportado su existencia en la práctica clínica. Estas referencias, junto con observaciones profesionales anecdóticas, sugieren que la condición está presente en la población, aunque carece de un registro formal que permita analizar su prevalencia y características. Este reporte, al ser el primero en documentar un caso clínico actual de SRCC en el país, busca abordar esta laguna en la literatura médica y establecer un precedente para futuras investigaciones orientadas a profundizar en el impacto y manejo de esta enfermedad en el contexto peruano.

A pesar de la limitada documentación actual, los estudios paleopatológicos ofrecen evidencia valiosa sobre la presencia de SRCC en el Perú desde tiempos prehispánicos. Un caso destacado fue documentado por Titelbaum y Verano, quienes identificaron a una joven de 16-18 años de la cultura Lambayeque, enterrada en Huaca Cao Viejo (950-1250 d.C.), con fusión unilateral del radio y cúbito derechos. Este fue el primer caso arqueológico de SRCC registrado en Sudamérica y representa un aporte significativo a la literatura paleopatológica<sup>48</sup>.

Complementando este hallazgo, Wolin et al. reportaron un caso aún más antiguo en un niño de 5-7 años del Horizonte Temprano (800 a.C.) en el sitio arqueológico de Atalla, Huancavelica. Este descubrimiento, el ejemplo más antiguo conocido de SRCC a nivel mundial, evidencia que la anomalía ya estaba presente en poblaciones andinas prehistóricas. Según los investigadores, el tratamiento funerario de este individuo no reflejaba diferencias sociales, lo que sugiere que la condición no tenía implicaciones significativas en el estatus dentro de esta comunidad<sup>49</sup>.

La conexión entre estos hallazgos históricos y la ausencia de reportes contemporáneos subraya la importancia de fomentar estudios epidemiológicos y genéticos que permitan explorar la SRCC en el Perú actual. Este esfuerzo contribuirá no solo a una mejor comprensión de la enfermedad, sino también a su adecuado manejo en el contexto clínico contemporáneo.

## CONCLUSIONES

La sinostosis radiocubital congénita es una malformación ósea rara que afecta la funcionalidad de las extremidades superiores y cuya prevalencia global es baja, con predominio de presentaciones bilaterales en el 60-80% de los casos. Esta condición se origina durante el desarrollo

fetal debido a un defecto en la segmentación longitudinal y su diagnóstico puede retrasarse debido a la compensación funcional que desarrollan los pacientes. El tratamiento inicial suele ser conservador, mientras que la cirugía está indicada en casos de limitación funcional grave.

En este caso, se reportó a una niña de 3 años con diagnóstico de SRCC proximal, confirmado mediante evaluación radiográfica tras observar dificultades funcionales en tareas escolares. La paciente presentó limitación en la supinación del codo derecho, compensaciones motoras y una diferencia en la longitud de las extremidades superiores. A pesar de los esfuerzos por acceder al sistema público de salud, los retrasos en la atención obligaron a los padres a optar por servicios privados, donde se recomendó manejo quirúrgico diferido y terapia física para mejorar su calidad de vida y prevenir complicaciones secundarias.

En Perú, los casos de SRCC no han sido ampliamente documentados en la literatura científica, reflejando una brecha significativa en el estudio de esta condición. Este reporte busca no solo contribuir al conocimiento clínico de la enfermedad, sino también destacar la necesidad de fomentar investigaciones nacionales que permitan comprender mejor su prevalencia, características clínicas y estrategias de manejo, asegurando así un abordaje más integral y oportuno para estos pacientes.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mahajan NP, Kumar G, Yadav AK, Mane AV, Gop A. Idiopathic Proximal Radioulnar Synostosis – A Rare Case Report and Review of Literature. *J Orthop Case Rep.* octubre de 2020;10(7):49-52.
2. Rutkowski PT, Samora JB. Congenital Radioulnar Synostosis. *J Am Acad Orthop Surg.* 1 de julio de 2021;29(13):563-70.
3. Mostert AK, Tulp JA. Congenital synostosis of the proximal forearm. *Current Orthopaedics.* 2002;5(16):395-7.
4. Robichaux-Edwards LR, Kunes J. Radioulnar Synostosis. En: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2023 [citado 20 de enero de 2024]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK597355/>
5. Cleary JE, Omer GEJ. Congenital proximal radio-ulnar synostosis. Natural history and functional assessment. *JBJS [Internet].* 1985;67(4). Disponible en: [https://journals.lww.com/jbjsjournal/fulltext/1985/67040/congenital\\_proximal\\_radio\\_ulnar\\_synostosis\\_.6.aspx](https://journals.lww.com/jbjsjournal/fulltext/1985/67040/congenital_proximal_radio_ulnar_synostosis_.6.aspx)
6. Murase T, Tada K, Yoshida T, Moritomo H. Derotational osteotomy at the shafts of the radius and ulna for congenital radioulnar synostosis. *J Hand Surg Am.* enero de 2003;28(1):133-7.
7. Simcock X, Shah AS, Waters PM, Bae DS. Safety and Efficacy of Derotational Osteotomy for Congenital Radioulnar Synostosis. *J Pediatr Orthop.* diciembre de 2015;35(8):838-43.
8. Wurapa R. Radioulnar Synostosis: Practice Essentials, Pathophysiology, Etiology. 2 de junio de 2022 [citado 7 de febrero de 2024]; Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/1240467-overview>
9. Boer LL, Boek PLJ, van Dam AJ, Oostra RJ. History and highlights of the teratological collection in the Museum Anatomicum of Leiden University, The Netherlands. *Am J Med Genet A.* marzo de 2018;176(3):618-37.
10. Schenck SG. UNILATERAL RADIO-ULNAR SYNOSTOSIS. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 1 de enero de 1937;53(1\_PART\_I):128.
11. Sachar K, Akelman E, Ehrlich MG. Radioulnar synostosis. *Hand Clin.* agosto de 1994;10(3):399-404.
12. Mital MA. Congenital radioulnar synostosis and congenital dislocation of the radial head. *Orthop Clin North Am.* abril de 1976;7(2):375-83.
13. Elliott AM, Kibria L, Reed MH. The developmental spectrum of proximal radioulnar synostosis. *Skeletal Radiol.* 1 de enero de 2010;39(1):49-54.
14. Cho YG, Kim DS, Lee HS, Cho SC, Choi SI. A case of 49,XXXXX in which the extra X chromosomes were maternal in origin. *J Clin Pathol.* septiembre de 2004;57(9):1004-6.
15. Niihori T, Ouchi-Uchiyama M, Sasahara Y, Kaneko T, Hashii Y, Irie M, et al. Mutations in MECOM, Encoding Oncoprotein EVI1, Cause Radioulnar Synostosis with Amegakaryocytic Thrombocytopenia. *Am J Hum Genet.* 3 de diciembre de 2015;97(6):848-54.
16. Suzuki T, Nakano M, Komatsu M, Takahashi J, Kato H, Nakamura Y. ZMAT2, a newly-identified potential disease-causing gene in congenital radioulnar synostosis, modulates BMP signaling. *Bone.* julio de 2020;136:115349.
17. Luyckx I, Verstraeten A, Goumans MJ, Loeys B. SMAD6-deficiency in human genetic disorders. *NPJ Genom Med.* 21 de noviembre de 2022;7(1):68.
18. Iyoko IK, Iyoko II, Essien MA, Henshaw JE. Congenital proximal radioulnar synostosis-a case report. *Radiol Case Rep.* agosto de 2020;15(8):1313-6.
19. Bai F, Chen S, Liu L, Tong D, Li P, Rong Y, et al. Treatment of Congenital Radioulnar Synostosis Using a Free Vascularized Fascia Lata Graft. *Orthop Surg.* junio de 2022;14(6):1229-34.
20. Chandoga I, Petrovič R, Varga I, Šteňo B, Šteňová E. Congenital Proximal Radioulnar Synostosis in an Elite Athlete-Case Report. *Medicina (Kaunas).* 8 de marzo de 2023;59(3):531.
21. Kameda K, Miyatake K, Fujisawa T, Otoshi A, Kawabata Y, Kusaba Y, et al. Dynamic sonographic diagnosis of snapping elbow associated with congenital radioulnar synostosis. *JSES Reviews, Reports, and Techniques.* febrero de 2023;3(1):116-9.
22. Wang E, Wenger DR, Zhang L, Zhao Q, Ji S, Li J. The Mechanism of Acute Elbow Flexion Contracture in Children With Congenital Proximal Radioulnar Synostosis. *Journal of Pediatric Orthopaedics.* abril de 2010;30(3):277-81.
23. Alagbe O, Oyekale O, Adeniyi T. A case report of congenital bilateral proximal radioulnar synostosis in a 22-month-old child. *West Afr J Radiol.* 2019;26(1):50.

24. Lescault E, Mulligan J, Williams G. Congenital radioulnar synostosis in an active duty soldier: case report and literature review. *Mil Med.* mayo de 2000;165(5):425-8.
25. Wilkie DPD. Congenital radio-ulnar synostosis. *British Journal of Surgery.* 1 de enero de 1913;1(3):366-75.
26. Braña A, Montes S. Sinostosis radiocubital congénita. *Rev Esp de Cir Ost.* 1980;15:33-45.
27. Tachdjian MO. Congenital radioulnar synostosis. En: Tachdjian M, ed *Pediatric Orthopaedics.* 2.a ed. Philadelphia; 1990. p. 180.
28. Liu L, Liu C, Rong YB, Bai F, Chen SL. Radial Pronation Angle: A Novel Radiological Evaluation Index of Congenital Proximal Radioulnar Synostosis. *Annals of Plastic Surgery.* mayo de 2020;84(5S):S196.
29. Martini G, Carillo G, Catizone F, Notarangelo A, Mingarelli R, Dallapiccola B. On the parental origin of the X's in a prenatally diagnosed 49,XXXXX syndrome. *Prenatal Diagnosis.* agosto de 1993;13(8):763-6.
30. Li YY, Olisova K, Chen YN, Chang CH, Chang TY. Congenital radioulnar synostosis: is prenatal diagnosis possible? - A case report. *Taiwanese Journal of Obstetrics and Gynecology.* marzo de 2023;62(2):334-5.
31. Siemianowicz A, Wawrzynek W, Besler K. Congenital radioulnar synostosis - case report. *Pol J Radiol.* octubre de 2010;75(4):51-4.
32. Nakasone M, Nakasone S, Kinjo M, Murase T, Kanaya F. Three-dimensional analysis of deformities of the radius and ulna in congenital proximal radioulnar synostosis. *J Hand Surg Eur Vol.* septiembre de 2018;43(7):739-43.
33. Li J, Chen K, Wang J, Guo Y, Rai S, Tang X. An anatomical classification of congenital proximal radioulnar synostosis based on retrospective MRI measurement combined with radiography. *Sci Rep.* 21 de abril de 2022;12(1):6585.
34. Moscoso PJS, Jaramillo MIH. Sinostosis Radiocubital Congénita. Reporte de caso. *Salud ConCiencia.* 31 de octubre de 2023;2(2):e41-e41.
35. Kepenek-Varol B, Hoşbay Z. Is short-term hand therapy effective in a child with congenital radioulnar synostosis? A case report. *J Hand Ther.* 2020;33(3):435-42.
36. Tartaglia N, Davis S, Hench A, Nimishakavi S, Beauregard R, Reynolds A, et al. A new look at XYYY syndrome: medical and psychological features. *Am J Med Genet A.* 15 de junio de 2008;146A(12):1509-22.
37. Michielsen A, Van Wijk I, Ketelaar M. Participation and Quality of Life in Children and Adolescents with Congenital Limb Deficiencies: A Narrative Review. *Prosthetics & Orthotics International.* diciembre de 2010;34(4):351-61.
38. Al-Maghaireh DF, Kawafha MM, Abdullah KL, Shawish NS, Abu Kamel AM, Basyouni NR. Psychological problems among parents of children with congenital anomalies. *Journal of Neonatal Nursing.* 1 de diciembre de 2023;29(6):846-50.
39. Lin HH, Strecker WB, Manske PR, Schoenecker PL, Seyer DM. A Surgical Technique of Radioulnar Osteoclasts to Correct Severe Forearm Rotation Deformities: *Journal of Pediatric Orthopaedics.* enero de 1995;15(1):53-8.
40. Hansen OH, Andersen NO. Congenital Radio-Ulnar Synostosis: Report of 37 Cases. *Acta Orthopaedica Scandinavica.* enero de 1970;41(3):225-30.
41. Jia Y, Geng C, Song Z, Lv S, Dai B. Congenital unilateral proximal radioulnar synostosis: A surgical case report. *Medicine (Baltimore).* abril de 2020;99(16):e19782.
42. Fujimoto M, Kato H, Minami A. Rotational Osteotomy at the Diaphysis of the Radius in the Treatment of Congenital Radioulnar Synostosis: *Journal of Pediatric Orthopaedics.* septiembre de 2005;25(5):676-9.
43. Hung NN. Derotational osteotomy of the proximal radius and the distal ulna for congenital radioulnar synostosis. *Journal of Children's Orthopaedics.* diciembre de 2008;2(6):481-9.
44. Barik S, Farr S, Gallone G, Zarantonello P, Trisolino G, Di Gennaro GL. Results after treatment of congenital radioulnar synostosis: a systematic review and pooled data analysis. *J Pediatr Orthop B.* 1 de noviembre de 2021;30(6):593-600.
45. Kanaya K, Iba K, Yamashita T. Long-term results after a free vascularized adipofascial graft for congenital proximal radioulnar synostosis with an average follow-up of 10 years: a series of four cases. *Journal of Shoulder and Elbow Surgery.* agosto de 2016;25(8):1258-67.
46. Nema SK, Ramasubramani P, Pasupathy P, Austine J. Corrective derotation osteotomies to treat congenital radioulnar synostosis in children: results of a systematic review and meta-analysis. *JOIO.* mayo de 2022;56(5):717-40.
47. Mehta G, Agrawal T, Jain D, Singh S. Congenital Radioulnar Synostosis: A Case Report and Review of Various Osteotomies. *J Orthop Case Rep.* noviembre de 2023;13(11):117-21.
48. Titelbaum AR, Verano JW. A Case of Congenital Radioulnar Synostosis from Prehispanic Peru: A Case of Congenital Radioulnar Synostosis. *Int J Osteoarchaeol.* noviembre de 2015;25(6):968-75.
49. Wolin D, Young M, Lopez Aldave N. Bilateral congenital radioulnar synostosis in an Early Horizon subadult burial from the site of Atalla, Peru. *International Journal of Paleopathology.* marzo de 2020;28:1-5.

**Contribuciones:** Concepción/diseño del trabajo, recolección de datos/información, análisis/ discusión de los hallazgos, revisión bibliográfica, preparación del manuscrito y revisión de la versión final: Todos los Autores.

**Financiamiento:** El presente artículo fue autofinanciado por los autores.

**Conflictos de interés:** Los autores declaran no tener conflictos de interés con respecto al presente artículo.

**Autor corresponsal:** Jimmy Diaz-Carrillo

**Email:** jimmy2104dc@gmail.com

**Dirección:** Mz C Lt 18 Brisas de villa, Chorrillos, Lima, Perú

**Teléfono:** (+51) 910854147