

Treball Final de Grau
Grau de Podologia

**Sindactília: influència genètica
i la predominança lligada al
sexe i tècniques quirúrgiques
correctives al peu.**

Codi de l'assignatura: 360416

Autor/a: Annabel Capell Morera

Tutor/a: Dra. Virgínia Novel Martí

Data de presentació: 08 de Juny de 2015

AGRAÏMENTS.

A la Doctora Virgínia Novel i Martí, tutora del Treball de Fi de Grau, per la seva exigència, constant suport, orientació i el seu sentit de crítica durant la trajectòria del treball des de l'inici fins al final.

Al professor Baldiri Prats i professor Daniel Poggio de la Universitat de Barcelona. La Doctora Ana María Ey Batlle i Doctor Gutiérrez del Servei de Traumatologia de l'Hospital Sant Joan de Déu d'Esplugues de Llobregat, per l'ajuda obtinguda en la realització del meu Treball de Fi de Grau, aportant les tècniques quirúrgiques més actualitzades que es duen a terme a l'Hospital Sant Joan de Déu, i també amb els suggeriments i plantejament de qüestions que m'han inquietat i han donat impuls a la meva constància.

A la Fundació Josep Finestres de la Universitat de Barcelona i al Director de l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona, Dr. Enric Giralt, per autoritzar l'ús de les instal·lacions de l'Hospital per dur a terme aquest estudi.

A la família de segona, tercera i quarta generació que generosament han col·laborat en aquest estudi.

I com no, al meu estimat marit i pares per estar al meu costat als bons i mals moments i donar-me suport durant la meua trajectòria a la Universitat.

ÍNDEX

	<i>Pàg.</i>
Agraïments.....	2
1. Resum/Summary.....	8
1.1. Resum.....	8
1.2. Summary.....	8
2. Objectius/Hipòtesis.....	9
2.1. Objectius.....	9
2.2. Hipòtesis.....	9
3. Motivació.....	9
4. Selecció bibliogràfica.....	10
4.1. Bases de dades i fonts documentals consultades.....	10
4.2. Estratègia de cerca.....	11
4.2.1. Paraules claus.....	11
5. Cronograma del Treball de Fi de Grau.....	11
6. Introducció/Contextualització.....	11
6.1. Definició Sindactília.....	11
6.2. Embriologia.....	12
6.2.1. Creixement i desenvolupament de les extremitats.....	12
6.2.2. Regulació molecular del desenvolupament dels radis dels peus.....	12
6.2.3. Localització cromosòmica del Locus humà en el desenvolupament de les extremitats i de la sindactília no sindròmica.....	13
6.2.4. Apoptosis – Separació de l'espai interdigital.....	14
6.3. Incidència.....	14
6.4. Heterogeneïtat Genètica.....	15
6.4.1. Classificació Sindactília genètica.....	15
6.4.1.1. Sindactília Tipus 1.....	16
6.4.1.1.1. Sindactília Tipus 1a – Zygodactyly.....	16
6.4.1.1.2. Sindactília Tipus 1b - Lueken type.....	16
6.4.1.1.3. Sindactília Tipus 1c – Montagu type.....	16
6.4.1.1.4. Sindactília Tipus 1d – Castilla type.....	17

6.4.1.2. Sindactília Tipus 2.....	17
6.4.1.2.1. Sindactília Tipus 2a - Synpolydactyly 1: Vordingborg type....	17
6.4.1.2.2. Sindactília Tipus 2b - Synpolydactyly 2: Debeer type.....	17
6.4.1.2.3. Sindactília Tipus 2c - Synpolydactyly 3: Malik type.....	18
6.4.1.3. Sindactília Tipus 3 - Johnston i Kirby type.....	18
6.4.1.4. Sindactília Tipus 4.....	19
6.4.1.5. Sindactília Tipus 5 - Dowd type.....	19
6.4.1.6. Sindactília Tipus 6 - Mitten type.....	20
6.4.1.7. Sindactília Tipus 7.....	20
6.4.1.8. Sindactília Tipus 8.....	21
6.4.1.9. Sindactília Tipus 9 - Malik-Percin type.- Sindactília Mesoaxial Sinostósica.....	22
6.5. Classificació Sindactília.....	25
6.5.1. Segons espai interdigital – Simple.....	25
6.5.1.1. Completa.....	25
6.5.1.2. Incompleta.....	25
6.5.2. Segons compromís ossi – Complexa.....	26
6.5.2.1. Complexa.....	26
6.5.2.2. Complicada.....	26
6.5.3. Desordres Genètics.....	27
7. Tractament.....	28
7.1. Evolució quirúrgica.....	28
7.2. Tècniques quirúrgiques.....	30
7.2.1. Sindactília segons espai interdigital – simple.....	30
7.2.1.1. Indicacions.....	30
7.2.1.2. Descripció de la tècnica.....	30
7.2.2. Sindactília segons compromís ossi – complexa.....	32
7.2.2.1. Indicacions.....	32
7.2.2.2. Descripció de la tècnica.....	32
7.3. Post – Quirúrgic.....	32
7.4. Complicacions postoperatòries.....	33

7.5. Pronòstic.....	33
8. Estudi.....	34
8.1. Hipòtesis.....	34
8.2. Material i mètodes.....	34
8.2.1. Període i disseny de l'estudi.....	34
8.2.2. Àmbit de l'estudi.....	34
8.2.3. Població i mostra.....	34
8.2.4. Criteris d'inclusió i exclusió.....	35
8.2.5. Arbre genealògic de primera, segona, tercera i quarta generació.....	35
8.2.6. Obtenció de dades.....	35
8.2.7. Anàlisi de dades.....	36
8.2.8. Aspectes ètics.....	36
8.3. Case Report.....	37
8.3.1. Primer participant.....	37
8.3.2. Segon participant.....	37
8.3.3. Tercer participant.....	38
8.3.4. Quart participant.....	38
8.4. Resultats.....	39
8.4.1. Resultats del protocol d'exploració.....	39
8.4.2. Influència i predominança genètica.....	41
9. Discussió.....	42
10. Conclusions.....	45
11. Bibliografia.....	46

ÍNDIX DE FIGURES

	<i>Pàg.</i>
Figura 6.1: Localització cromosòmica del Locus humà involucrat en el desenvolupament de les extremitats (negre) i Locus involucrat de les sindactílies no sindròmiques (vermell).....	13
Figura 6.2: Regions de la mort cel·lular durant el desenvolupament de l'extremitat d'un pollastre. Imatge C,D zona d'apoptosi ITD, respectivament (fletxes).....	14
Figura 6.3: Diagrama esquemàtic dels tipus de Sindactília tipus I,II i III.....	23
Figura 6.4: Diagrama esquemàtic dels tipus de Sindactília tipus IV,V,VI, VII, VIII i IX.....	24
Figura 6.5: Sindactília Simple. Imatge A: sindactília segon espai interdigital completa. Imatge B: sindactília segon espai interdigital incompleta.....	25
Figura 6.6: Sindactília Complexa. Radiografia anteroposterior dels peus d'un pacient amb síndrome de Apert i sindactília simètrica del primer i segon dit...	26
Figura 6.7: Desordres genètics combinats amb sindactília.....	27
Figura 7.1: Tècnica de Felizet (1892).....	28
Figura 7.2: Tècnica de Sterling Bunnell (1939).....	29
Figura 7.3: Tècnica Walter Blauth i tècnica William Litle.....	29
Figura 7.4: Tècnica Ziga Zaga sindactília simple incompleta.....	31
Figura 7.5: Tècnica Ziga Zaga sindactília simple completa.....	32
Figura 8.1: Arbre genealògic de la família de l'estudi.....	35
Figura 8.2: Fotografia bilateral dels dits del primer participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.....	37
Figura 8.3: Fotografia bilateral dels dits del segon participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.....	37
Figura 8.4: Fotografia bilateral dels dits del tercer participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.....	38

Figura 8.5: Fotografia bilateral dels dits del quart participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital peu dret.....	38
Figura 8.6: Arbre genealògic de la família de l'estudi-resultats.....	41

ÍNDIX DELS GRÀFICS

	<i>Pàg.</i>
Gràfic 8.1: Classificació del sexe família estudi.....	42
Gràfic 8.2: Separació sexe masculí-femení família estudi.....	42

ÍNDIX DELS ANNEXOS

	<i>Pàg.</i>
I. Cronograma Treball Fi de Grau.....	52
II. Resum classificació sindactília no sindròmica.....	54
III. Protocol d'exploració de biomecànica.....	56
IV. Full d'informació al participant.....	58
V. Consentiment informat.....	59
VI. Revocació del consentiment.....	60
VII. Carta al Comitè Ètic d'Investigació Clínica (CEIC) Fundació Josep Finestres.....	61
VIII. Carta de sol·licitud al Director de l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona per la utilització de les instal·lacions.....	62

1. RESUM/SUMMARY.

1.1. RESUM.

Els orígens de la Sindactília, com a malformació present en el moment del naixement, es remunta a l'Edat Mitjana (936-1013) pel cirurgià musulmà Al-Andaluz Zahrawi, conegut a Occident com Abulcasis. Ambroise Paré (1510-1590), és qui al segle XVI descriu la Sindactília com a dits units.¹

La sindactília, és la malformació congènita digital més comuna. Es localitza als dits de mans i peus, els quals estan fusionats o units entre si per la membrana interdigital. Sovint es presenta entre el 2n i 3r dit del peu.^{2,3}

És interessant des del punt de vista de la Podologia, ja que està poc estudiada en comparança amb la sindactília de mans, atès que és més estètica que funcional.

Paraules claus: Sindactília, malformació, dits, estètica, membrana.

1.2. SUMMARY

The origins of syndactyly as a malformation present at birth, dates back to the Middle Ages (936-1013) by the surgeon Muslim Al-Andaluz Zahrawi, known in the West as Abulcasis. Ambroise Paré (1510-1590), who described in the 16th century the Syndactyly as some a finger is union.

Digital Syndactyly is the commonest congenital malformation. It is located in hands and feet, which are fused or bonded together by the interdigital membrane. It often appears between the 2nd and 3rd toe.

It is interesting from the point of view of Podiatry, since it is little studied in comparison with hands syndactyly, as it is more aesthetic than functional.

Keywords: syndactyly, malformation, fingers, aesthetic, membrane.

2. OBJECTIUS/HIPÒTESIS.

2.1. OBJECTIUS

L'objectiu general que es planteja en aquest treball és:

- Esbrinar la influència genètica i predominança lligada al sexe en la sindactília.

L'objectiu general es concreta en sis objectius més específics:

- Buscar i validar referències bibliogràfiques sobre la sindactília.
- D'acord amb els resultats, descriure la influència genètica predominant i extreure conclusions.
- Realitzar un arbre genealògic.
- Dels casos trobats, realitzar radiografies per valorar si hi ha afectació de braquimetatarsià o no.
- Estudi biomecànic ampliant la informació amb les radiografies.
- Descriure les tècniques quirúrgiques de la sindactília amb afectació de braquimetatarsià i sense.

2.2. HIPÒTESIS

- La influència genètica a la sindactília simple incompleta és dominant al sexe masculí.
- La sindactília simple incompleta, produeix alguna modificació a la biomecànica dels pacients.

3. MOTIVACIÓ.

La motivació personal per realitzar aquest treball és la curiositat per aprendre més sobre la sindactília, poc estudiada dins de la Podologia, i com a futura professional poder adquirir més coneixements de la patologia i causa, i de les mesures terapèutiques quirúrgiques existents.

Una altra motivació, és que tinc fàcil accés a diferents pacients de sindactília podal i d'aquesta manera, poder fer un estudi observacional i transversal i bibliogràfic, per poder concretar les dades bibliogràfiques amb una població d'estudi.

En aquest context; es planteja aquest treball, per tal d'aprofundir en el coneixement d'aquesta patologia i conèixer les diferents tècniques quirúrgiques de sindactília amb afectació o no de braquimetatàsia.

4. SELECCIÓ BIBLIOGRÀFICA.

4.1. BASES DE DADES I FONTS DOCUMENTALS CONSULTADES.

El següent treball és observacional i transversal i de revisió de documentació bibliogràfica, on la informació ha estat consultada a diferents llibres i articles de diferents biblioteques: Biblioteca Nacional de Catalunya, Reial Acadèmia de Medicina de Catalunya, Biblioteca del Campus de Ciències de la Salut de Bellvitge i Biblioteca de Medicina de la Universitat de Barcelona. Altra font d'informació consultada, són les diferents bases de dades de ciències de la salut: MEDLINE, EMBASE, HEALTHSTAR, PUBMED i DIALNET perquè la informació obtinguda és verificada, actualitzada i precisa. La informació estudiada és referent a la Sindactília, a la genètica lligada al sexe i les diferents solucions quirúrgiques.

L'idioma que utilitzo per a la cerca dels articles és l'anglès, ja que és el més utilitzat internacionalment, i les revistes publicades amb aquesta llengua tenen un alt contingut d'informació específica.

4.2. ESTRATÈGIA DE CERCA.

4.2.1. Paraules claus.

Per realitzar la cerca dels diferents articles a les bases bibliogràfiques, les paraules claus utilitzades són: syndactyly, hereditary syndactyly, frequency syndactyly, genetic heterogeneity chromosome syndactyly, epidemiology syndactyly, genetics study syndactyly, desyndactyly, congenital syndactyly, phenotypes syndactyly, review treatment syndactyly, syndactyly toes, surgical correction syndactyly.

5. CRONOGRAMA DEL TREBALL DE FI DE GRAU.

Per tal de portar una execució ordenada del Treball de Fi de Grau, es desglossa el cronograma amb tota la relació de dates i tasques a fer (Annex I).

Aquest cronograma pot ser susceptible a canvis sempre i quan succeeixi alguna incidència justificable o alguna incongruència horària.

6. INTRODUCCIÓ/ CONTEXTUALITZACIÓ.

6.1. DEFINICIÓ SINDACTÍLIA.

La paraula sindactília prové del Grec, *Sin* (“συν” significa junts) i *dactília* (“δακτυλος” significa dits), és a dir, dits junts o units.⁴

La sindactília, és una malformació congènita digital en els dits dels peus o de les mans, encara que amb major freqüència la sindactília de mans.⁴

A partir d'ara ens referirem a la sindactília podal.

6.2. EMBRIOLOGIA.

6.2.1. Creixement i desenvolupament de les extremitats.

Des del punt de vista embrionari, l'aparell locomotor s'origina per la làmina mitjana de l'embrió, és a dir, el Mesoblast, que rep el nom de somites. Mitjançant un procés bioquímic i morfològic de complexitat alta es forma l'esquelet i les estructures que generen la mobilitat (articulació, múscul, tendó, etcètera).⁵

L'esbós de l'extremitat inferior presenta un model didèrmic, format per una condensació mesoblàstica i una cobertura ectoblàstica, que constitueixen tot seguit la cresta ectodèrmica apical.⁵

El desenvolupament fetal s'inicia per la diferenciació de l'extremitat superior a les cinc setmanes completant sobre la vuitena setmana. Primer apareixen les extremitats superiors, i un dia més tard les inferiors. Cap a la 16a setmana els diferents processos de diferenciació i mort programada de les cèl·lules comporta l'aparició dels dits. L'alteració en l'etapa de diferenciació provocarà que els dits continuïn units.⁶

6.2.2. Regulació molecular del desenvolupament dels radis dels peus.

La regulació de l'extremitat superior i inferior ve determinada pel patró crani-caudal; responsable del desenvolupament de l'eix embrionari, regulat per l'eix pròxim-distal, antero-posterior i dors-ventral. Els gens que regulen els tipus i formes de les estructures òssies està regulat pels gens de la homeosecuència (HOX), que s'organitzen amb quatre grups, HOXA, HOXB, HOXC i el HOXD. L'expressió del gen HOX, és el resultat de l'expressió combinada de la proteïna Sonic hedgehog (SHH) i els factors de creixement de Fibroblasts (FGF). Els gens del HOXA i HOXD són els principals determinants de l'extremitat, i les variacions de combinacions de patrons d'expressió expliquen les diferències entre estructures de les extremitats.⁷

6.2.3. Localització cromosòmica del Locus humà en el desenvolupament de les extremitats i de la sindactília no sindròmica.

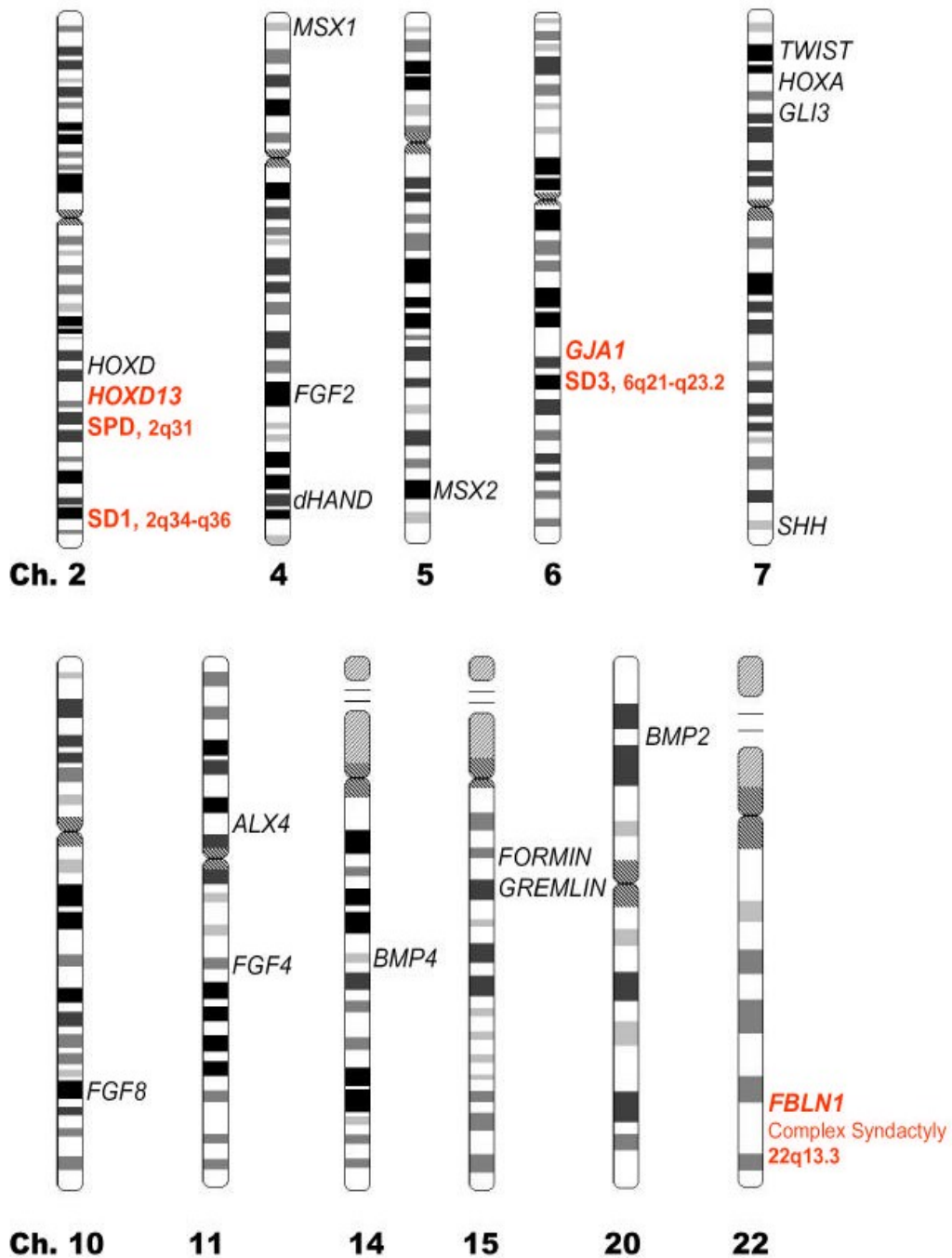


Figura 6.1: Localització cromosòmica del Locus humà involucrat en el desenvolupament de les extremitats (negre) i Locus involucrat de les sindactílies no sindròmiques (vermell). Font: Perwaiz S. Gene Mapping in Syndactyly Families [Tesis doctoral]. Germany: The Fachbereich Humamedizin der Philipps-Universität Marburg; 2005.

6.2.4. Apoptosis – Separació de l'espai interdigital.

L'apoptosi és un tipus de mort cel·lular que fan servir els organismes multicel·lulars per eliminar cèl·lules danyades o no necessàries d'una manera perfectament controlada, sent el tipus de mort cel·lular més abundant que té lloc durant la morfogènesi de les extremitats. El control espai-temps de l'apoptosi durant la morfogènesi de cèl·lules del mesènquima és un important mecanisme per donar forma a les extremitats (Fig. 6.2).^{8,9}

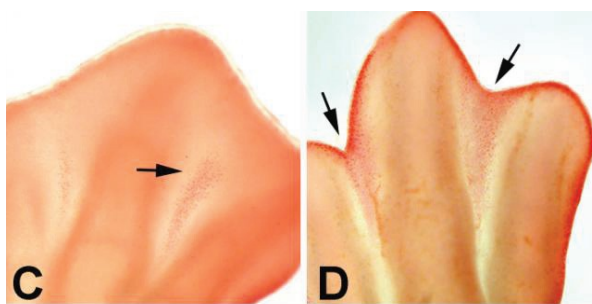


Figura 6.2. Regions de la mort cel·lular durant el desenvolupament de l'extremitat d'un pollastre. Imatge C,D zona d'apoptosi ITD, respectivament (fletxes). Font: Hernandez M, Flores A, Abarca-Buis R, Bustamante M, Chimal-Monroy J. *Molecular Control of Interdigital Cell Death and Cell Differentiation by Retinoic Acid during Digit Development.* *J Dev Biol.* 2014;(2):138-157.

6.3. INCIDÈNCIA.

Els estudis més recents demostren que aquesta malformació afecta aproximadament 1 de cada 2000-2500 persones. Principalment, a les mans s'observa al tercer espai interdigital, 57% dels pacients, i en menor freqüència al primer, segon i quart espai interdigital. En canvi, als peus és més freqüent al segon espai interdigital.^{3,4,10}

Predomini del sexe masculí, entre un 56% i 84%, en comparació amb el sexe femení. Sol manifestar-se en el 50% dels casos de forma simètrica i bilateral, amb més incidència a la raça caucàsica.^{4,11}

6.4. HETEROGENEÏTAT GENÈTICA.

Al llarg de la història, la sindactília s'ha descrit com una malformació congènita hereditària de les extremitats inferiors i superiors.¹²

Es transmet amb un patró d'herència autosòmic dominant^I en la majoria dels casos de sindactília, a excepció de la sindactília Cenani-Lenz (Cenani-Lenz 1967) i sindactília Malik-Percin (Malik et al. 2004) amb un patró d'herència autosòmic recessiu.^{II-12,13,14}

6.4.1. Classificació Sindactília genètica.

Roblot (1906) classifica la sindactília en dos grups, sindròmica o no sindròmica. Júlia Bell (1953) realitza una classificació més complexa. Divideix la sindactília no sindròmica d'herència autosòmica dominant amb subtipus, a causa de les diferents manifestacions clíniques que presenta. Temtany i McKusick (1978) divideixen la sindactília en cinc grups segons la presentació fenotípica.^{III-15}

Donada la gran diversitat, Goldstein et al. (1994) amplia la classificació de Temtany i McKusick amb vuit tipus de sindactília, afegint-hi la sindactília de Cenani-Lenz d'herència autosòmica recessiva (Annex II).¹²

En aquest treball, s'utilitza la classificació de Temtany i McKusick juntament amb la de Goldstein. Actualment, és la més utilitzada pels genetistes i metges.¹

I **Herència autosòmica dominant:** significa que un gen anormal d'un dels pares pot causar la malaltia, encara que el gen compatible de l'altre pare sigui normal.

II **Herència autosòmica recessiva:** significa que una persona ha de tenir dues còpies mutades del mateix gen, un de la mare i l'altra del pare, per patir la malaltia.

III **Fenotip:** Conjunt de caràcters visibles (color dels ulls, la forma del nas, les habilitats físiques i intel·lectuals, etc.) que un organisme presenta com a resultat de la interacció entre el seu genotip i els factors ambientals (nutrició, temperatura, la llum, etc.).

6.4.1.1. Sindactília Tipus 1.

Es caracteritza per la unió interdigital completa o parcial dels radis centrals dels peus. Herència autosòmica dominant. De tots els tipus de sindactília existents, és la més comuna en la població.^{16,17}

Aquest tipus de sindactília, presenta diferents variants fenotípiques i genètiques.

6.4.1.1.1. Sindactília Tipus 1a – Zygodactyly - Weindenreich type.

Descrita per l'Alemanys Weindenreich (1924). Es caracteritza per la unió interdigital dèrmica parcial o completa; incloent-hi algunes vegades la unió de les ungles; bilateral del segon i tercer dit dels peus. No hi ha afectació de les mans. Afecta aproximadament 4 de cada 10.000 homes. El patró d'herència amb el que es transmet és autosòmic dominant, i el cromosoma 3p21-p31, es troba el gen causant d'aquest tipus de sindactília (Fig. 6.3).^{1,18}

6.4.1.1.2. Sindactília Tipus 1b - Lueken type.

Descrita per Leuken (1938). Es caracteritza per la unió interdigital dèrmica i/o òssia a l'altura de la falange proximal i mitjana del tercer i quart dit de les mans, bilateral. En canvi, als peus es caracteritza per la unió dèrmica del segon i tercer dit. Herència autosòmica dominant. Alteració genètica causada pel cromosoma 2q34-q36 (Fig. 6.3).^{1,16}

6.4.1.1.3. Sindactília Tipus 1c - Montagu type.

Es presenta com la unió interdigital dèrmica i/o òssia del tercer i quart dit de les mans, bilateral. No hi ha afectació dels peus. El patró d'herència és autosòmica dominant. Es desconeix la causa que origina l'alteració genètica que produeix aquest tipus de sindactília (Fig. 6.3).¹

6.4.1.1.4. Sindactília Tipus 1d - Castilla type.

Aquest tipus presenta la unió interdigital dèrmica de quart i cinquè dit dels peus, bilateral. No existeix afectació a les mans. Herència autosòmica dominant. És el segon tipus de sindactília més freqüent en la població de persones amb sindactília; amb una freqüència de 0,22:10.000 persones. En alguns casos al peu, pot haver-hi un cinquè infraductus, a causa d'un mal calçat, amb presència de sindactília i ens produeix un error en l'exploració física. Es desconeix la causa, tot i que està ben establert que la genètica hi juga un paper fonamental (Fig.6.3).¹

6.4.1.2. Sindactília Tipus 2

6.4.1.2.1. Sindactília Tipus 2a - Synpolydactyly 1: Vordingborg type.

Oluf Thomsen (1927) descriu aquest tipus com la unió interdigital òssia del tercer i quart dit de les mans; en canvi, als peus presenta la unió dèrmica del quart i cinquè dit. Herència autosòmica dominant. Es tracta d'una mutació amb el gen HomeoboxD13 i el cromosoma 2q31.1 (Fig.6.3).^{1,12,19}

6.4.1.2.2. Sindactília Tipus 2b - Synpolydactyly 2: Debeer type.

Es caracteritza per la unió interdigital dèrmica dels radis centrals de les mans, i la pèrdua de la forma tubular del carp, metacarp, de la falange proximal, mitjana i distal o unguial. En general, es troba associat amb polidactília meso-axial digital^{IV} (Akarsu et al. 1995). Als peus, és característic la polidactília del cinquè dit amb la unió interdigital cutània del quart, cinquè i el dit supernumerari. Segons Debeer et al. (2002) el patró d'herència és autosòmic dominant, amb mutació del gen Fibulin-1 i el cromosoma 22q13.31 (Fig. 6.3).^{20,21,22,23}

IV **Polidactília meso-axial digital:** és la duplicació parcial o total dels radis centrals, associat amb sindactília del tercer espai interdigital de les mans, i sindactília del quart espai interdigital dels peus.

6.4.1.2.3. Sindactília Tipus 2c - Synpolydactyly 3: Malik type.

La sindactília tipus Malik a la mà, es caracteritza per hipoplàsia de la falange proximal o distal dels dits, sense unió interdigital. Al peu, es basa en la presència de la unió interdigital dèrmica parcial de tots els dits amb hipoplàsia de tercer i quart dit i cinquè dit sovint absent o curt. No presenta cap mena de simetria. Les manifestacions físiques que pot presentar són molt variables. El patró d'herència amb el que es transmet és autosòmic dominant. El gen del cromosoma 14q11.2-q13, responsable d'aquest tipus de sindactília (Fig. 6.3).⁴

6.4.1.3. Sindactília Tipus 3 - Johnston i Kirby type.

Descrita per Johnston i Kirby (1955). En aquest tipus de sindactília s'observa, la unió interdigital dèrmica completa entre el quart i cinquè dit de les mans, bilateral. La majoria de vegades, va acompanyat d'un cinquè dit més curt, a causa d'una falange proximal absent o curta; provocant d'aquesta manera la desviació en valc del quart i cinquè dit. Només hi ha afectació de les mans. El patró d'herència amb el que es transmet és autosòmic dominant. El gen del cromosoma 6q21-q23.2 i les mutacions del gen que codifica GJA1 per la proteïna $\alpha 1$, responsable d'aquesta sindactília (Fig. 6.3).^{12,19,26}

Sindactília de tipus III, és la malformació digital de la síndrome oculodentodigital^V (ODDD) (displàsia oculodentòssia), que també és causada per la mutació en el gen GJA1, com ho demostren els estudis de Johnston i Kirby (1955), Brueton et al. (1990), Paznekas et al.(2003) i Richardson et al. (2004).^{12,24,25}

V **Síndrome oculodentodigital:** Malaltia rara hereditària que es caracteritza per anomalies craniofacials, neurològiques, oculars i de les extremitats. Les manifestacions esquelètiques més freqüents són: sindactília (afectant el dit anular i petit i/o radis centrals dels peus), camptodactília, i clinodactília. La típica anomalia craniofacial inclou ales nasals primes, creixement mandibular excessiu, esquerda palatina, i microcefàlia. Les anomalies oftalmològiques inclouen descens de l'agudesia visual, cataractes, glaucoma, anomalies en la pigmentació de l'iris i atròfia òptica.

6.4.1.4. Sindactília Tipus 4.

Podem distingir dos tipus: la sindactília 4a o tipus Haas (Haas et al. 1940) i la sindactília 4b o tipus Andersen-Hansen.

La sindactília tipus Haas, es tracta d'una malformació molt rara i només se n'han descrit quatre casos en tot el món. Sol manifestar-se per una fusió òssia completa dels dits de la mà; sense sinostosis de les falanges, bilateral (Haas et al. 1940); poden estar les ungles dels dits unides completament. S'acompanya de Polidactília (sis metacarpians i 6 dits). Només hi ha afectació de les mans. Aquest tipus de sindactília segueix un patró d'herència autosòmic dominant, amb mutacions del gen que regular la proteïna Sonic hedgehog (Shh); implicant l'àrea de la regió de l'extremitat (LMBR1), i el cromosoma 7q36.^{1,4,12,27}

La sindactília tipus Andersen-Hansen, consisteix en la unió interdigital dèrmica completa o parcial de tots els dits del peu, bilateral. S'acompanya de Polidactília. A les mans, és manifestar de la mateixa manera que el tipus Haas. Es desconeix la causa d'aquesta malformació hereditària, encara que els factors genètics estan clarament involucrats (Fig. 6.4).¹²

6.4.1.5. Sindactília Tipus 5 - Dowd type.

La sindactília tipus Dowd, es tracta d'una malformació poc freqüent. Actualment, només se n'han descrit dos casos, com ho demostren els estudis de Temtany i McKusick (1978) i Robinow et al. (1982).^{12,28}

A la mà, es basa en la presència de la unió interdigital òssia del quart i cinquè o tercer i quart metacarpia corresponent. A part de les manifestacions anteriors, a vegades es pot observar camptodactília^{VI} del cinquè dit, falange distal curta i desviació cubital de la mà.^{1,4,29}

VI **Camptodactília:** flexió permanent d'un o més dits, especialment el cinquè dit.

Al peu, és característic la unió interdigital dèrmica del tercer i quart o segon i tercer dit. En alguns casos, s'observa l'escurçament del segon, tercer, quart i cinquè metatarsià, provocant la desviació en var de tots els metatarsians i valg dels dits. El patró d'herència és autosòmic dominant. El gen del cromosoma 2q31-q32 i la mutació del gen HOXD13, responsable d'aquest tipus de sindactília (Fig. 6.4).^{1,4}

6.4.1.6. Sindactília Tipus 6 - Mitten type.

Es tracta d'una malformació molt rara. Actualment, només se n'ha descrit una família que presenten aquest tipus de sindactília. Així ho demostra un estudi realitzat per Temtany i McKusick (1978) i Robinow et al. (1982).^{1,12}

La sindactília Mitten, també anomenada mà de manyopla, es caracteritza per la unió interdigital dèrmica de segon a cinquè dit de les mans i dels peus, generalment unilateral. Herència autosòmica dominant. Se'n desconeix la causa genètica que la provoca (Fig. 6.4).^{1,4,12}

6.4.1.7. Sindactília Tipus 7.

Harpf et al. (2005) classifica aquesta sindactília en dos tipus: 7a o Cenani-Lenz (Cenani-Lenz 1967) i 7b o Oligodactília.^{1,12}

La sindactília Cenani-Lenz, es caracteritza per la unió interdigital dèrmica completa de tots els dits de les mans amb sinostosis irregular dels metacarpians i carp, sense cap estructura òssia clarament identificable. Al peu, és característic la unió interdigital dèrmica completa de tots els dits, poden estar alguns dits o estructures òssies absents. Malformació digital congènita rara. Herència autosòmic recessiu. Sovint, està associat amb patologies craniofacials i nefrològiques, com ho demostren els estudis de Liebeneman (1993). És causat principalment, amb problemes renals o sense, per la mutació del Locus LRPA i el gen del cromosoma 11p11.2.^{1,4,12}

La Oligodactília, es caracteritza per la sinostosi total de totes les estructures òssies amb unió interdigital de tots els espais de la mà. En canvi, al peu és característic la unió interdigital dèrmica completa de tots els dits. S'observa l'absència d'un o més dits tant de les mans com dels peus. Aquest tipus de sindactília segueix un patró d'herència autosòmic dominant. Causat pel gen del cromosoma 15q13.3 i la mutació del Locus^{VII} GREM1-FMN1 (Gremlin o Formin) (Fig. 6.4).^{1,4,12,30}

6.4.1.8. Sindactília Tipus 8.

Podem distingir dos tipus: sindactília Orel-Holmes i sindactília tipus Lerch.

La sindactília Orel-Holmes va ser descrita per primer cop l'any 1928 pel doctor Orel. Com a malformació, s'observa la sinostosi òssia de quart i cinquè metacarpia de la mà, tant unilateral com bilateral. Existeix una gran variabilitat de presentació, ja que el grau de sinostosi pot ser completa o parcial. En molts casos el cinquè dit és curt amb hipoplàsia^{VIII} del metacarpia del cinquè dit. Només hi ha afectació de les mans. El tipus Orel-Holmes és una malformació amb un patró d'herència recessiva lligat al cromosoma X. Se'n desconeix la causa genètica que la provoca.^{1,4,12,31}

La sindactília tipus Lerch, és una malformació digital congènita rara d'herència autosòmica dominant. Actualment, només se n'ha descrit una família que presenten aquest tipus de malformació. Així ho determina un estudi realitzat pel doctor Lerch (1948) i el doctor Lonardo et al. (2004). Inclou sinostosi òssia del quart i cinquè metacarpia de la mà, sense implicar els peus. No presenta cap mena de simetria. Es desconeix la causa que origina aquest tipus de malformació, però hi podrien estar implicades determinades alteracions en la regulació de l'expressió genètica (Fig. 6.4).^{1,4,12}

VII **Locus:** Posició d'un gen en el cromosoma.

VIII **Hipoplàsia:** disminució de l'activitat formadora o productora; Desenvolupament incomplet o defectuós.

6.4.1.9. Sindactília Tipus 9 - Malik-Percin type. - Sindactília Mesoaxial Sinostósica.

La sindactília Malik-Percin, també anomenat Sindactília Mesoaxial Sinostósica, és una malformació congènita digital molt rara. Només s'ha trobat en dues famílies; tal com demostren els estudis realitzats per Percin et al. (1998) i Malik et al.(2004). Es pot observar sinostosi òssia del tercer i quart metacarpí i falange proximal, mitjana i distal o unguial del de la mà, amb hipoplàsia i clinodactília del cinquè dit. Al peu, és característic la unió interdigital dèrmica completa de primer, segon i tercer dit. No presenta cap mena de simetria de les mans i dels peus. Aquest gen es localitza en el cromosoma 17p13.3, amb un patró d'herència autosòmic recessiu (Fig. 6.4).^{1,4}

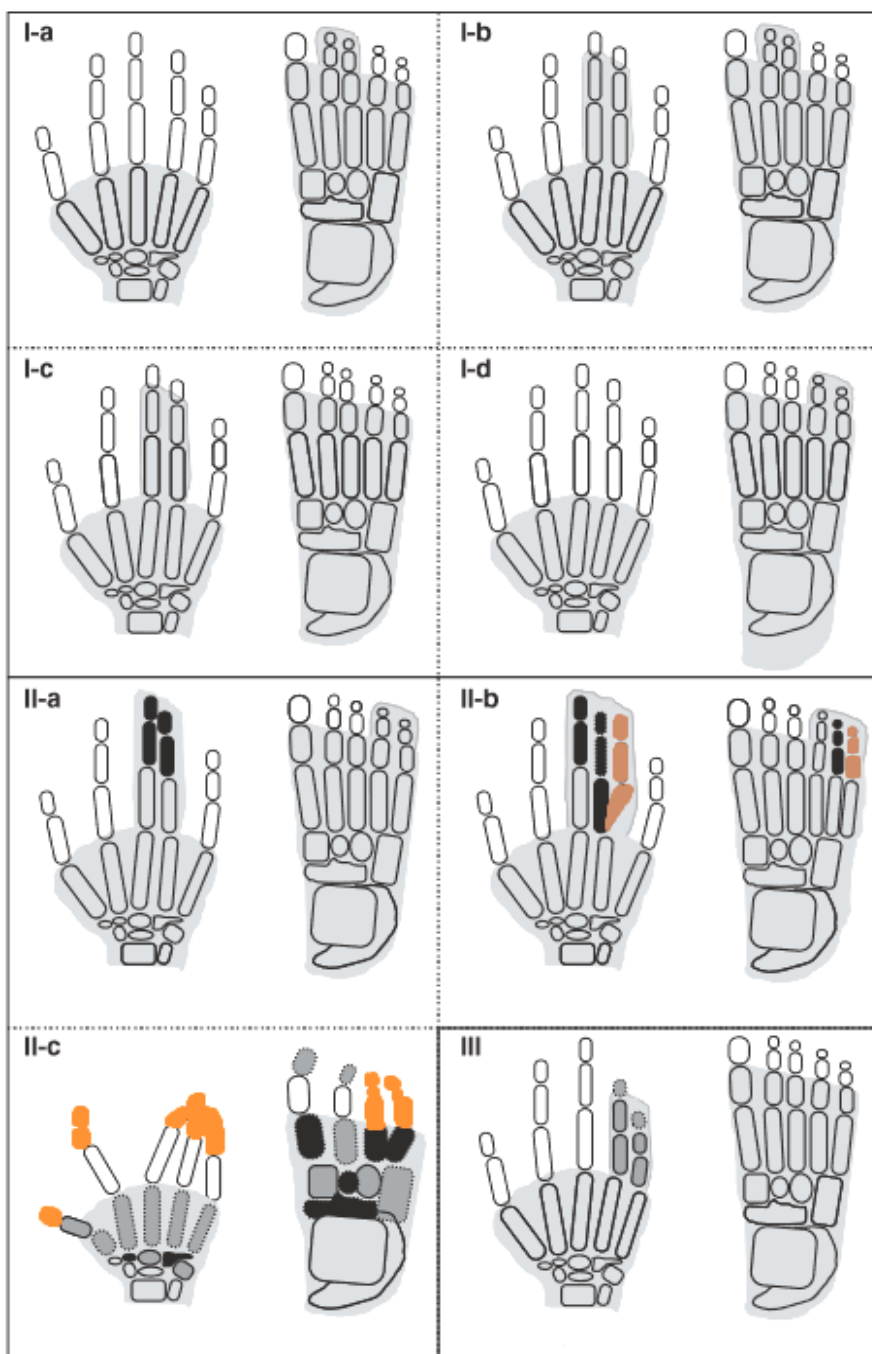


Figura 6.3: Diagrama esquemàtic dels tipus de Syndactília tipus I, II i III. Les estructures amb ombra grisa designa la unió interdigital dèrmica, mentre que les estructures de color negre designa unió interdigital òssia. Les estructures òssies de color marró signifiquen polidactília, les de color taronja representen la hipoplàsia o clinodactília, les de color verd representen la camptodactília i les estructures grises amb punts al voltant representen una estructura òssia absent. **Imatge modificada.** Font original: Malik S. Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(8):817-824.

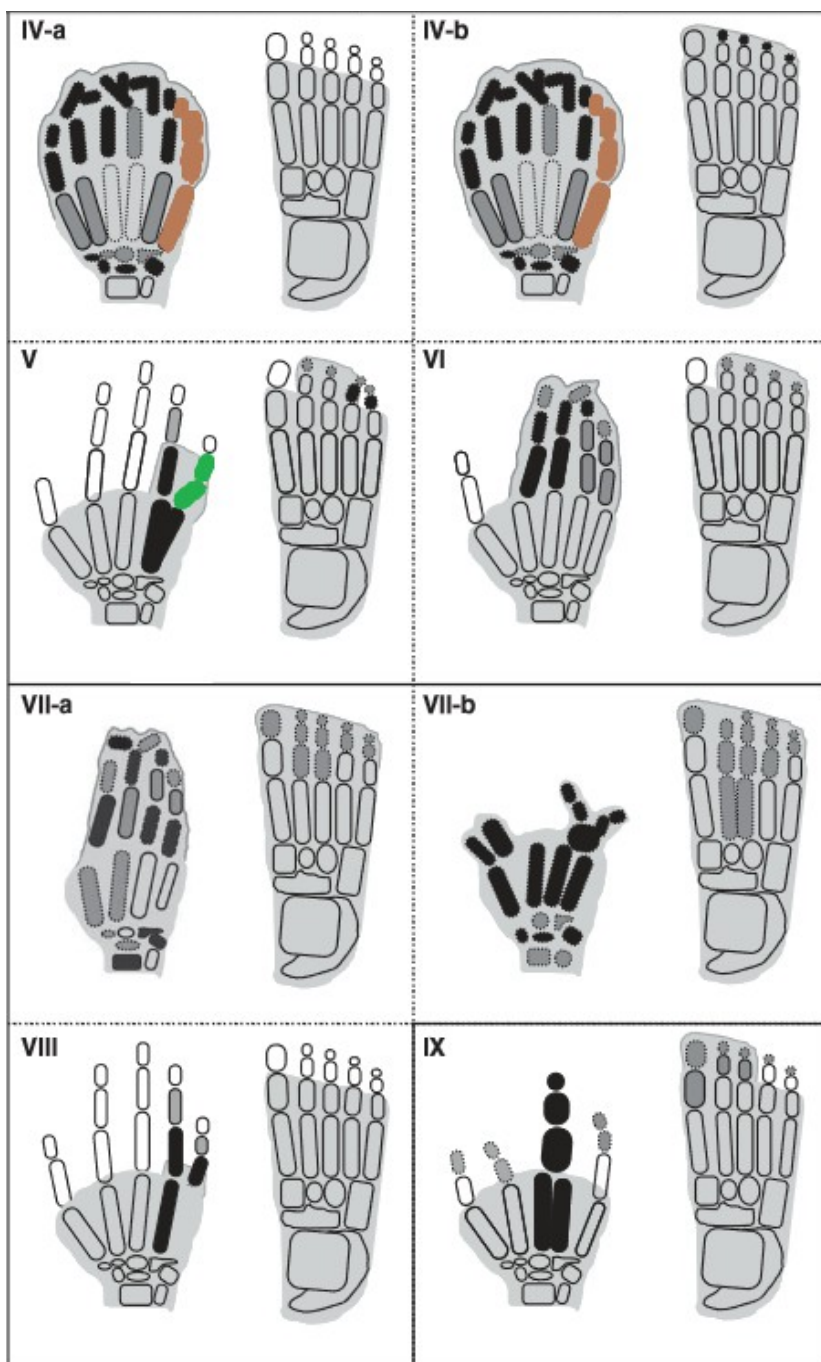


Figura 6.4: Diagrama esquemàtic dels tipus de Sindactília tipus IV,V,VI,VII,VIII i IX. Les estructures amb ombra grisa designa la unió interdigital dèrmica, mentre que les estructures de color negre designa unió interdigital òssia. Les estructures òssies de color marró signifcar polidactília, les de color taronja representa la hipoplàsia o clinodactília, les de color verd representa la camptodactília i les estructures grises amb punts al voltant, representa una estructura òssia absent. **Imatge modificada.** Font original: Malik S. *Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification.* Eur J Hum Genet. 2012;20(8):817-824.

6.5. CLASSIFICACIÓ SINDACTÍLIA.

Per realitzar la classificació de la sindactília hem de tenir en compte els diferents tipus i graus de complexitat. La sindactília es pot classificar de la següent manera:³²

6.5.1. Segons espai interdigital – Simple.

Els dits que comprometen la sindactília estan units només per teixit tou.⁶

Aquest tipus es presenta de dues maneres (Fig. 6.5):

6.5.1.1. Completa.

Quan la unió dèrmica dels dits es localitza fins a la punta dels dits.⁶

6.5.1.2. Incompleta.

És quan la unió dèrmica dels dits és només parcial i no es localitza fins a la punta dels dits.^{6,33}



Figura 6.5. Sindactília Simple. Imatge A: sindactília segon espai interdigital completa. Imatge B: sindactília segon espai interdigital incompleta. Font: Harris E. How To Treat Polysyndactyly And Syndactyly Of The Foot. Podiatry today. [revista en internet]* 2013 Gener. [data d'accés 21 d'abril de 2015];26 (1). Disponible en: <http://www.podiatrytoday.com/how-treat-polysyndactyly-and-syndactyly-foot>

6.5.2. Segons compromís ossi – Complexa.

6.5.2.1. Complexa.

Els dits estan units per os o cartílag ossi i teixit tou a l'espai interdigital. S'acompanya en alguns casos de falanges accessòries entre els dits afectats.^{6,33}

Aquest tipus de sindactília és secundària d'una síndrome, com el síndrome de Down, síndrome de Apert^{IX}, Síndrome de Carpenter^X, síndrome de Pteiffer^{XI}, entre d'altres (Fig. 6.6).^{6,34,35,36,37}



Figura 6.6. Sindactília Complexa. Radiografia anteroposterior dels peus d'un pacient amb síndrome de Apert i sindactília simètrica del primer i segon dit. Font: Polat P, Tastekin A, Kantarci M, Alper A. Síndrome de Apert asociado con un absceso cerebral en el momento del nacimiento-Caso 1422. [monografía en internet]. 27ed. Austria. EuroRad-Radiologic Teaching Files;2002 [data d'accés 25 d'abril de 2015]. Disponible en: http://www.eurorad.org/eurorad/view_figure.php?pubid=1422&figid=2483&nr=2&lang=es

6.5.2.2. Complicada.

És la presentació clínica més greu dels tipus de sindactílies. Es refereix als dits units per os o cartílag ossi i teixit tou a l'espai interdigital acompanyat d'absència, duplicació o malformació de les falanges.^{6,37}

IX **Síndrome de Apert**: malaltia genètica autosòmica dominant, alguns casos es poden presentar sense un antecedent familiar conegut. Causat pel gen FGFR2. Es caracteritza per una fusió prematura de les sutures cranials, sindactília parcial o completa, òssia i / o dèrmica en mans i peus (falten dits o apareixen units) i hipoplàsia del terç mitjà facial.

X **Síndrome de Carpenter**: anomenat acrocefalopolisindactília. Té certa semblança amb el de Apert. A més d'acrocefàlia existeix braquidactília dels dits de la mà, polidactília preaxial i sindactília dels dits dels peus. S'associa a vegades amb hipogonadisme, obesitat, retard mental. Transmissió autosòmica recessiva. Aquesta síndrome inclou trets molt arquejats, ulls molt espaiats entre si i, o orelles baixes i deformades. La meitat dels pacients que tenen aquesta síndrome també tenen defectes cardíacs.

XI **Síndrome de Pteiffer**: malaltia rara, hereditària autosòmica dominant que s'associa a craniosinostosis. Presenta els dits polzes i els dits grossos dels peus amb gran volum, i sindactília parcial de les mans i els peus.

6.5.3. Desordres Genètics.

La sindactília es pot presentar de forma aïllada o estar combinada amb polidactília, és a dir, la presència de dits addicionals als peus o a les mans. Quan les dues condicions apareixen juntes, s'anomena polisindactília.³⁸

Altres condicions relacionades que es presenten són (Fig. 6.7):³⁸

- **Braquidactília.** Els dits dels peus i de les mans són curts.
- **Clinodactília.** Curvatura o desviació permanent dels dits, normalment el dit petit.
- **Aracnodactília.** Els dits dels peus i de les mans són exageradament llargs i prims.
- **Ectrodactília.** Falta congènita, total o parcial, d'un o més dits del peu o de les mans.



Figura 6.7. Desordres genètics combinats amb sindactília (esquerre a dreta). Font: **Primera imatge:** Braquidactília. Font: Sindactilia.org. Sindactilia[Internet].Madrid:Sindactilia.org;2015 [data d'accés 27 d'abril de 2015]. Disponible en: <http://sindactilia.org/> **Segona imatge:** clinodactília del cinquè dit. Font: NIH [sede web].Maryland:NIH;2007[data d'accés 27 d'abril de 2015]. Toes, overlapping. Disponible en: <https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi?tid=14ce1a16018783f4> **Tercera imatge:** Aracnodactília. Font: Stalker DJ, Swarent S, Sharples P, Lunt P. Distal trisomy 2p and arachnodactyly. J Med Genet.2000;(37):974-976. **Quarta imatge:** Ectrodactília. Font: InaGeMP.Navegador de anomalías congénitas[base de datos a Internet].Bogota:Universidad Javeriana;2013,[data d'accés 27 d'abril de 2015]. Disponible en: [http://es.atlaseclamc.org/miembros/103-defectos_de_reduccion_de_miembros_longitudinal_axial-Q71.6_-_Q72.7#!image\[mg_2\]/1/](http://es.atlaseclamc.org/miembros/103-defectos_de_reduccion_de_miembros_longitudinal_axial-Q71.6_-_Q72.7#!image[mg_2]/1/)

7. TRACTAMENT.

L'únic tractament eficaç de què es disposa per tractar la sindactília podal és la cirurgia. En el cas de sindactília simple amb afectació d'un espai interdigital, la cirurgia és més simple, en canvi, quan afecta més d'un espai interdigital o existeix afectació òssia la cirurgia és més complexa.³⁹

En aquest treball, ens referim especialment amb la sindactília simple completa i incompleta, però es realitza un resum breu de la tècnica quirúrgica de la sindactília complexa.

7.1. EVOLUCIÓ QUIRÚRGICA.

El període comprès entre mitjans del segle XIX i principis del segle XXI s'han dissenyat més de 150 procediments quirúrgics diferents, però sense obtenir cap resultat ideal, és a dir, aparença cosmètica satisfactòria, recuperació espontània i temps quirúrgic reduït. Per contra, actualment es continuen presentant seqüeles de la cicatrització, però tenen mínimes conseqüències funcionals. Gràcies a les noves tècniques quirúrgiques i substàncies anestèsiques, s'han minimitzat els riscos quirúrgics i anestèsics.³⁹

Al segle XIX, G. Felizet (1892) per realitzar la separació interdigital la realitzava a poc a poc mitjançant diverses incisions fins a aconseguir la separació interdigital (Fig. 7.1).³⁹



Figura 7.1: Tècnica de Felizet (1892). Font: Hospital Acueducto [sede web].Mèxic:Manterola S;2002 [data d'accés 07 de maig de 2015]. La sindactilia y su tratamiento quirúrgico. Disponible en: <http://www.hospitalacueducto1.com/sidactilia.htm>

Sterling Bunnell (1939), descriu la tècnica basada en dos penjolls triangulars per formar la comissura interdigital, així com empelts de pell total per cobrir les àrees de la comissura. Les línies longitudinals de cicatrització afavoreix la retracció de la cicatrització lateral (Fig. 7.2).³⁹



Figura 7.2: Tècnica de Sterling Bunnell (1939). Font: Hospital Acueducto [sede web]. Mèxic: Manterola S; 2002[data d'accés 07 de maig de 2015]. La sindactilia y su tratamiento quirúrgico. Disponible en: <http://www.hospitalacueducto1.com/sindactilia.htm>

Walter Blauth (segona meitat del segle XX) i William Little (segona meitat del segle XX) amb les seves tècniques, l'objectiu és crear una bona separació interdigital, eliminant les incisions llargues i longitudinals que s'utilitzaven antigament, i realitzar les incisions en ziga-zaga obtenint millors resultats post quirúrgics, i evitant les cicatrius hipertròfiques, ja que impedeix el moviment articular (Fig. 7.3).³⁹

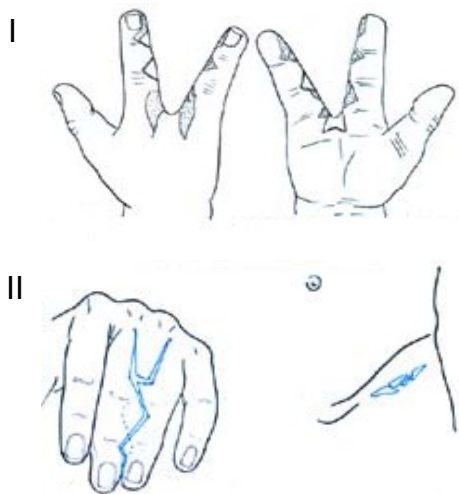


Figura 7.3: Tècnica Walter Blauth (imatge I) i tècnica William Little (imatge II). Font: Hospital Acueducto [sede web]. Mèxic: Manterola S; 2002[data d'accés 07 de maig de 2015]. La sindactilia y su tratamiento quirúrgico. Disponible en: <http://www.hospitalacueducto1.com/sindactilia.htm>

7.2. TÈCNIQUES QUIRÚRGIQUES.

7.2.1. Sindactília segons espai interdigital – Simple.

7.2.1.1. Indicacions.

Es realitza a nens/es entre 1 i 2 anys.

7.2.1.2. Descripció de la tècnica.

La intervenció quirúrgica, que es realitza de manera ambulatoria, dura entre 3 i 4 hores de mitjana. Com a fase prèvia a la cirurgia, el cirurgià marca amb un llapis demogràfic estèril les àrees de pell que s'han d'intervenir, per la zona dorsal i plantar de l'espai interdigital, tenint en compte la localització exacta del paquet vàsculo nerviós, detectats mitjançant una ecografia Doppler. El pacient en decúbit i amb anestèsia general, es col·loca el maneguet de pressió a la cama del pacient per realitzar l'hemostàsia.³⁹

Sindactília simple Incompleta.

La cirurgia consisteix a realitzar petites incisions en ziga-zaga a les àrees de flexió de la pell per la zona dorsal i direcció contrària per la zona plantar, mitjançant bisturí del número 15 i pinces Adson sense dents, a través de les quals se separa el teixit dèrmic de l'espai interdigital vigilat de conservar el paquet vàsculo nerviós.^{39,42,44}

Seguidament, es realitza la sutura de les solapes A,B,C,D,E,F i G de la cara lateral dels dits. La sutura es fa mitjançant punts simples no reabsorbible de 5/0. La majoria dels casos, s'ha d'utilitzar un empelt de pell per cobrir les llacunes. La pell per a l'empelt és en general de la zona de cuixes, natges o altres parts del cos per evitar retraccions i tenir moviment articular. Retirar l'hemostàsia abans d'aplicar l'empelt de pell a les llacunes. Finalment, es realitza l'embenat de guix del peu (Fig. 7.4).^{39,42,44}

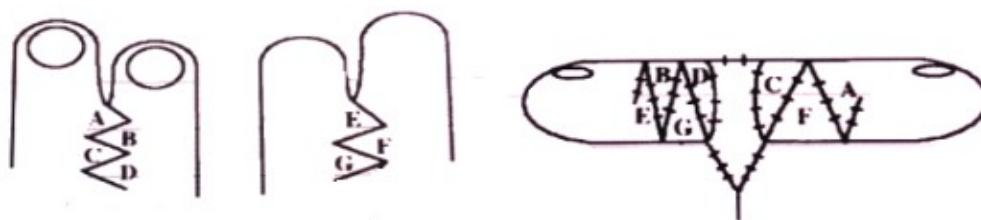


Figura 7.4: Tècnica Ziga Zaga sindactília simple incompleta. **Imatge modificada.** Font: Itoh Y, Arai K. A new operation for syndactyly and polysyndactyly of the foot without skin grafts. *Br J Plast Surg.* 1995;48(5):306-311.

Sindactília simple completa.

La cirurgia consisteix a realitzar una incisió dorsal amb forma de piràmide, com a punt central, l'articulació interfalàngica proximal i base la zona del cap metatarsià. Per la zona plantar, es realitza una incisió longitudinal des de l'articulació interfalàngica proximal fins a la base del cap metatarsià, amb la part distal de la incisió forma de vèrtex. Es realitza les petites incisions en ziga-zaga a les àrees de flexió de la pell per la zona dorsal i direcció contrària per la zona plantar, mitjançant bisturí del número 15 i pinces Adson sense dents, a través de les quals se separa el teixit dèrmic de l'espai interdigital vigilant de conservar el paquet vàsculo nerviós. A continuació, en tenir la zona distal sinostosis unguial, es realitza una incisió longitudinal per separar la làmina unguial, però sempre s'ha d'assegurar la simetria de la paroníquia, per aconseguir, s'ha d'utilitzar empelts de pell d'àrees de rotació.^{39,43}

Seguidament, es realitza la sutura de la incisió piramidal amb tres punts a l'espai interdigital plantar. Es continua amb la resta de plects a la cara lateral dels dits. La sutura es fa mitjançant punts simples no reabsorbibles de 5/0. La majoria dels casos, s'ha d'utilitzar un empelt de pell per cobrir les llacunes; en general de la zona de cuixes, natges, etc. per evitar retraccions i tenir moviment articular. Retirar l'hemostàsia abans d'aplicar l'empelt de pell a les llacunes. Finalment, es realitza l'embenat de guix del peu (Fig. 7.5).^{39,43}

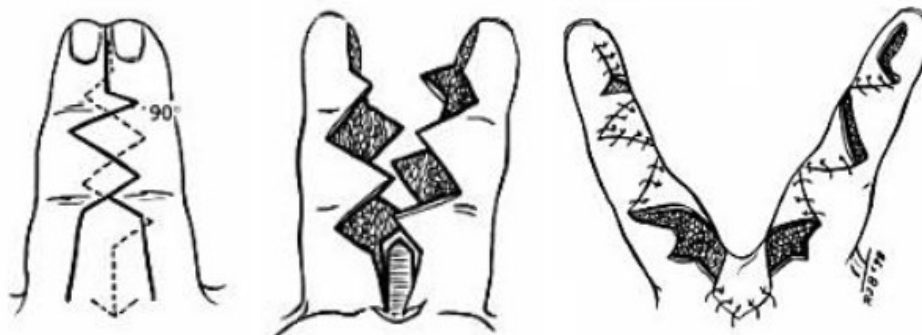


Figura 7.5: Tècnica Ziga Zaga sindactília simple completa. Font: Lubahn JD. Sindactilia. En: Fitzgerald RH, Kaufer H, Malkani A, editors del llibre. Ortopèdia, volum 2. Madrid: Ed. Medica Panamericana; 2004. p. 2158-2162.

7.2.2. Sindactília segons compromís ossi – Complexa.

7.2.2.1. Indicacions.

Es realitza a nens/es entre 1 i 2 anys.

7.2.2.2. Descripció de la tècnica.

La metodologia que se segueix és bàsicament igual que l'anterior. La particularitat de la tècnica, és el maneig del teixit profund, l'esquelet i els llocs fusionats, com la sinostosi. Les falanges anormals en delta s'ha de realitzar una osteotomia. S'ha de tenir cura de no fer malbé els centres de creixement.³⁹

7.3. POST-QUIRÚRGIC.

Després de la intervenció quirúrgica, el nen/a ha d'utilitzar un embenat de guix del peu per immobilitzar i protegir els empelts de pell durant tres setmanes. Passades les tres setmanes, s'utilitza un separador interdigital per mantenir els dits separats durant tres mesos. En alguns casos, s'ha de complementar amb fisioteràpia per disminuir la rigidesa, la inflamació i millorar el rang de moviment. Es recomana la utilització de cremes solars d'alta protecció per evitar la hiperpigmentació de la cicatriu.⁴⁰

Les normes a seguir després de la intervenció quirúrgica són:

- Mantenir l'extremitat intervinguda estirada en alt i repòs.
- Respectar l'embenat quirúrgic de guix.
- Recordar prendre la medicació tal com s'indica.
- Trucar al telèfon de contacte en cas de: temperatura superior a 37,5 °C, inflamació o enrogiment prop de l'embenat, sensació de formigueig, olor desagradable o sagnat a través de l'embenat.

Durant les revisions periòdiques es controla el procés de cicatrització, el moviment articular i si existeix alteració a l'empelt de la pell.⁴⁰

7.4. COMPLICACIONS POSTOPERATÒRIES.

Les complicacions de la cirurgia són:⁴¹

- Inflor, dolor intens, coloració blavosa, entumiment i formigueig als dits.
- Sagnat excessiu.
- Enfosquiment de l'empelt.
- Pèrdua parcial o total de l'empelt a causa d'una infecció o hematoma.
- Contractura de la membrana interdigital provocant la deformitat del dit. Aquest fenomen s'anomena "contractura de la comissura".
- Cicatrius hipertròfiques.

7.5. PRONÒSTIC.

El pronòstic de la sindactília aïllada és excel·lent. Però quan la sindactília és part d'una síndrome, el pronòstic depèn de les complicacions que hi són presents, moltes d'elles poden ser molt serioses i el resultat pot ser una mort prematura.⁴⁰

8. ESTUDI.

L'estudi que es presenta a continuació, es realitza a una família formada per 38 membres, on 4 d'ells presenten sindactília incompleta al 2n espai interdigital. Realitzant el Treball de Fi de Grau sobre la sindactília, es va optar per realitzar un estudi observacional i transversal i poder extreure unes conclusions basant-nos amb unes hipòtesis, que són les que es presenten a continuació.

8.1. HIPÒTESIS.

- La influència genètica a la sindactília simple incompleta és dominant al sexe masculí.
- La sindactília simple incompleta, produeix alguna modificació a la biomecànica dels pacients.

8.2. MATERIAL I MÈTODES.

8.2.1. Període i disseny de l'estudi.

Es tracta d'un estudi observacional i transversal que es duu a terme durant els dies 15 i 22 de maig de 2015.

8.2.2. Àmbit de l'estudi.

L'estudi es duu a terme a l'Hospital Podològic de la Fundació Josep de Finestres de la Universitat de Barcelona.

8.2.3. Població i mostra.

La mostra consta de 38 participants d'una família de segona, tercera i quarta generació. Durant el període de l'estudi, s'observa a cadascun dels membres de la família participant per si presenta o no sindactília simple incompleta dels dits dels peus. Per classificar-ho, es realitza un arbre genealògic (Fig. 8.1).

8.2.4. Criteris d'inclusió i exclusió.

Tots els membres de la família que **presenten sindactília als peus**, amb edats compreses entre 4 i 76 anys.

S'exclouen tots aquells membres que no presenten sindactília als peus, amb edats compreses entre 4 i 76 anys.

8.2.5. Arbre genealògic de primera, segona, tercera i quarta generació.

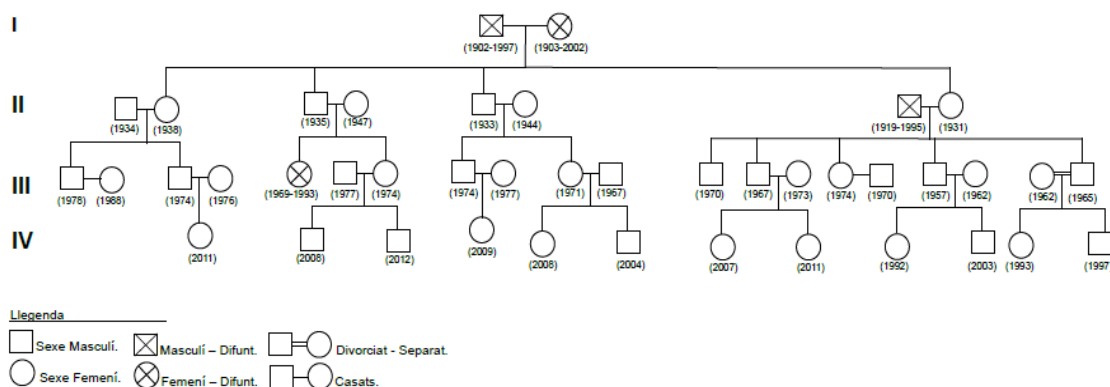


Figura 8.1. Arbre genealògic de la família de l'estudi.

8.2.6. Obtenció de dades.

L'obtenció de dades es realitza mitjançant una exploració podològica dividida en diferents fases: exploració en sedestació (l'litera d'exploració), en bipedestació (dempeus) i en dinàmica (estudi biomecànic exhaustiu). Totes aquestes fases són importants i es desenvolupa d'una manera encadenada per poder realitzar un estudi complet i arribar a un bon diagnòstic. Per a l'anàlisi, s'ha establert un protocol exhaustiu (Annex III) per classificar la informació recollida adequadament, tan quantitativa i qualitativa d'especial rellevància i interès sobre les hipòtesis de la investigació.

Per a la valoració dels diferents aspectes del protocol, s'utilitza material de goniometria (Regleta de Perthes, Goniòmetre, Pelvímetre) i el banc de marxa, on mitjançant el programa informàtic PodoBit PRO, que permet analitzar les

pressions de la petjada de manera dinàmica i estàtica. Abans de començar la captació de les pressions plantars es calibra el sistema per cada subjecte.

Finalment, els participants que no faciliten una radiografia dels peus anteriorment realitzada, se'ls realitzarà una radiografia dorso-plantar del peu amb càrrega bilateral, per valorar si hi ha afectació de braquimetatarsià. Aquesta prova es realitza als participants adults, al participant infantil no es realitza per evitar els seus efectes sobre la salut que causen les radiacions no ionitzants.

8.2.7. Anàlisi de dades.

Totes les dades són analitzades amb el programa PodoBit PRO on s'obtidran dades descriptives. En funció a la categoria de les variables, l'anàlisi es farà qualitatiu i/o quantitatiu.

Les dades únicament estan registrades per un sol investigador (A.C.M).

8.2.8. Aspectes ètics.

Tots els participants i tutor del nen/a menor enquestats són informats de forma verbal i escrita (Annex IV) per part de l'investigador principal sobre els aspectes pertinents o la informació rellevant de l'estudi al qual se'ls proposa participar, així com la necessitat que el participant entengui aquesta informació. En cas d'estar d'acord, el participant firmarà un consentiment informat (Annex V) on s'admet la participació voluntària en aquest projecte, així com l'acceptació de les condicions i la utilització de les seves dades per realitzar l'estudi. També el full de revocació (Annex VI), ja que tenen el dret a abandonar el projecte si així ho decideixen. I així com, el projecte de l'estudi es presenta al Comitè Ètic d'Investigació Clínica (CEIC) de la Fundació Josep Finestres (Annex VII) i el permís del director de l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona (Annex VIII).

8.3 CASE REPORT.

8.3.1. Primer Participant.

El primer participant, sexe masculí, de 36 anys amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital bilateral amb presència d'hiperqueratosi al segon cap del metatarsià bilateral.



Figura 8.2: Fotografia bilateral dels dits del primer participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.

8.3.2. Segon Participant.

Segon participant del sexe femení de 76 anys amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital bilateral amb presència de Hallux Valgus al peu esquerre i d'hiperqueratosi al segon, tercer cap del metatarsià bilateral. Presència d'edema al turmell dret a causa d'un brot d'Artritis Reumatoide.



Figura 8.3: Fotografia bilateral dels dits del segon participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.

8.3.3. Tercer Participant.

Tercer participant, sexe masculí, de 40 anys amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital bilateral amb presència d'hiperqueratosi al segon cap del metatarsià bilateral.



Figura 8.4: Fotografia bilateral dels dits del tercer participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital. Radiografia dors-plantar bilateral.

8.3.4. Quart Participant.

Quart participant, sexe femení, de 4 anys amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital del peu dret.

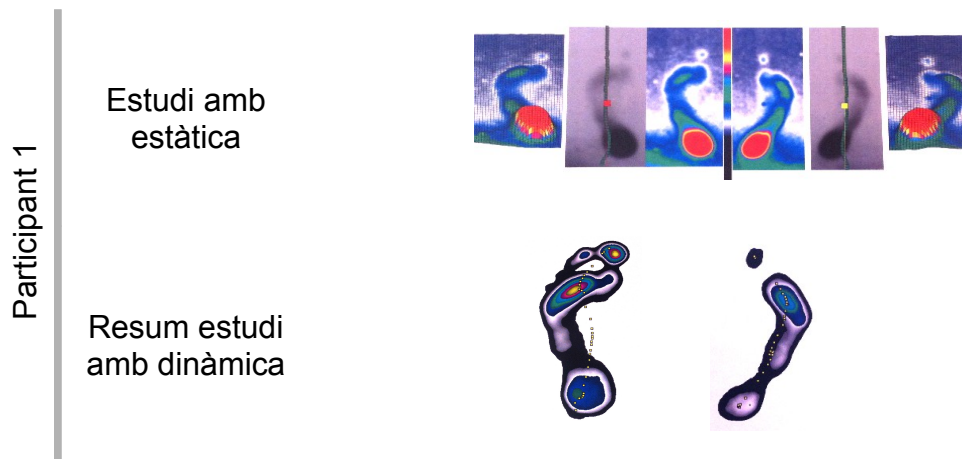


Figura 8.5: Fotografia bilateral dels dits del quart participant amb sindactília simple incompleta al segon espai interdigital del peu dret.

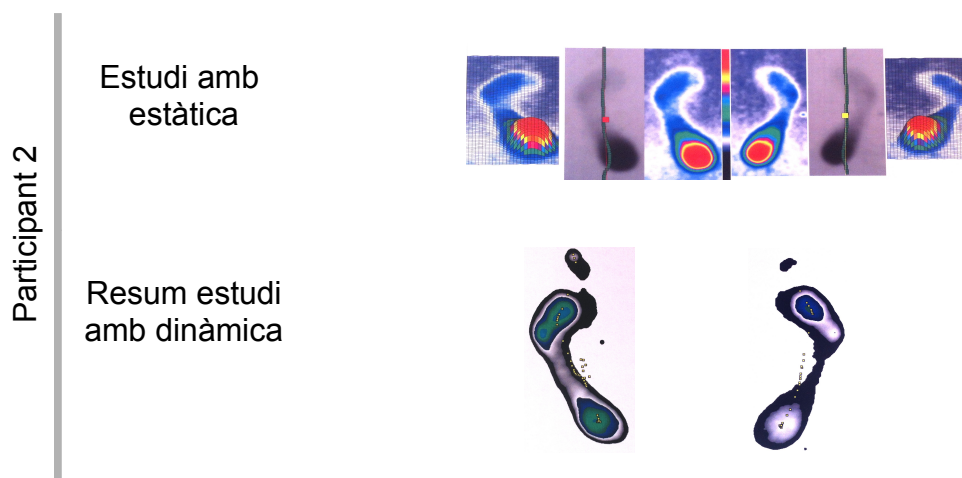
8.4. RESULTATS.

Per portar a terme l'estudi, es realitza l'exploració física i un estudi biomecànic a tots els membres de la família per classificar amb grups; amb i sense sindactília. Els membres de la família sense sindactília podal, després de realitzar les proves pertinents no presenten cap alteració digital, biomecànica ni dolor. En canvi, els que sí que presenten sindactília, els resultats obtinguts són els següents.

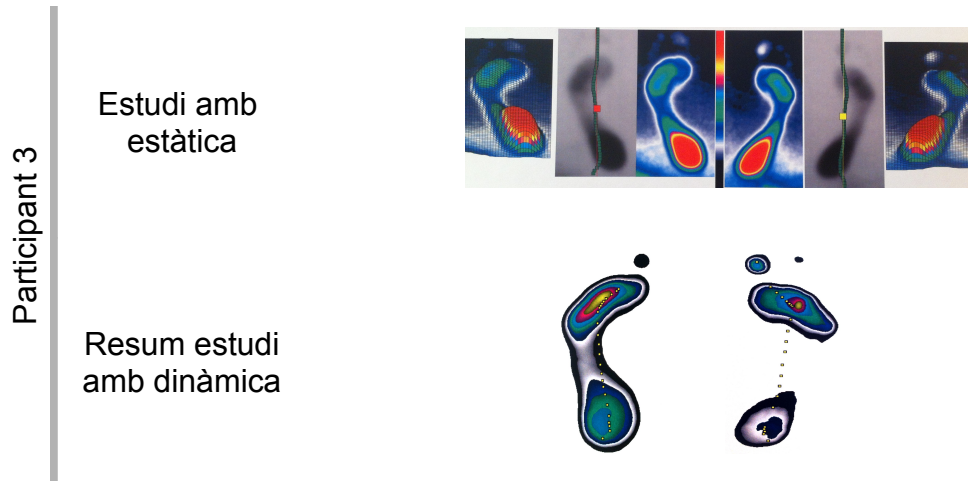
8.4.1. Resultats del protocol d'exploració.



En l'estudi biomecànic realitzat al participant 1, s'observa un peu buit amb sobrecàrrega dels radis centrals, més accentuat al peu esquerre, primer radi amb plantar-flexió bilateral.



En l'estudi biomecànic realitzat al participant 2, s'observa un peu buit amb càrrega dels radis centrals i taló, primer radi amb plantar-flexió bilateral sense contacte del tou del dit a terra. La pacient presenta un edema de turmell del peu dret a causa d'un brot d'Artritis Reumatoide.



En l'estudi biomecànic realitzat al participant 3, s'observa un peu buit amb sobrecàrrega dels radis centrals bilateral, però més accentuat al peu dret, primer radi amb plantar-flexió bilateral sense contacte del tou del dit a terra, pels dits en urpa que presenta.



En l'estudi biomecànic realitzat al participant 4, s'observa una empremta plantar diferent, primer radi amb plantar-flexió bilateral i càrrega de radis centrals.

Després de realitzar una exploració exhaustiva amb sedestació a cada un dels quatre participants de l'estudi, el resultat que adquireix més rellevància és:

- Plantar-flexió del primer radi bilateral.

En canvi, els tres participants adults els resultats que tenen en comú són:

- Dolor i hiperqueratosi dels radis centrals.
- Hiperqueratosi a l'articulació interfalàngica proximal del primer dit.
- Dits d'urpa de 2n i 3r (on es localitza la sindactília)

8.4.2. Influència i predominança genètica.

La investigació de la predominança del sexe masculí sobre el femení (2:1) es realitza a partir d'un arbre genealògic de la família de l'estudi amb les quatre generacions que el formen (Fig. 8.6)

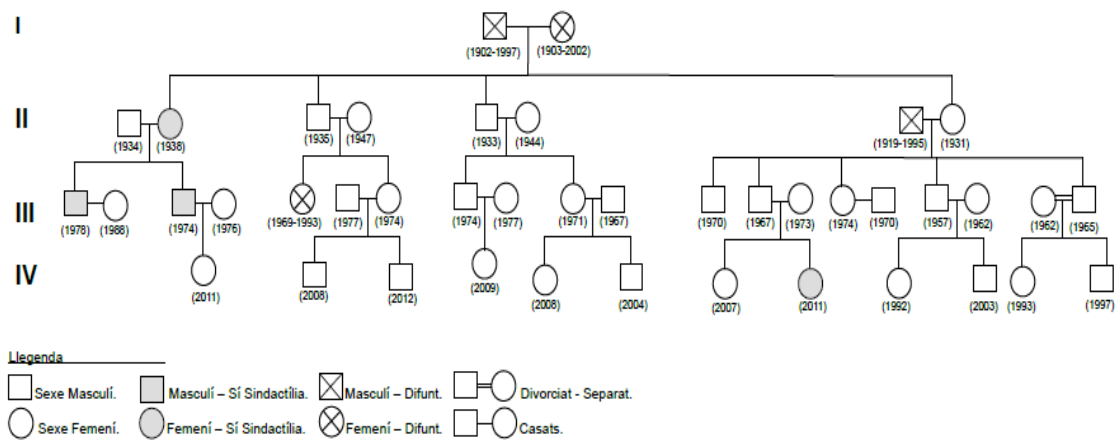
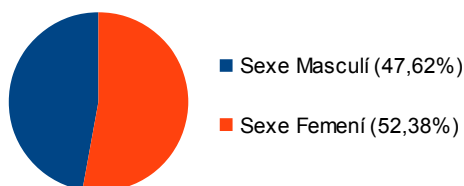
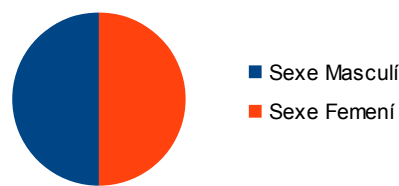


Figura 8.6: Arbre genealògic de la família de l'estudi – Resultats.

Els resultats obtinguts de l'anàlisi de la predominança del sexe masculí han estat negatius, ja que el resultat que s'obté són dues persones del sexe masculí (III generació) i dues del sexe femení (II i IV generació) (Gràfic 8.1 i 8.2).



Gràfic 8.1: Classificació del sexe família estudi.



Gràfic 8.2: Separació sexe masculí-femení família estudi.

9. DISCUSSIÓ.

En aquest treball s'ha volgut indagar si en la sindactília, la malformació digital més comuna al moment del naixement, existeix predomini del sexe masculí en comparació amb el sexe femení. Després de la consulta a diferents bases de dades, de tota la bibliografia consultada, molts dels articles fan referència que el sexe masculí és predominant en comparació amb el sexe femení, tal com ho demostren els diferents estudis de Malik S, Jordan D, etc.^{1,2,4,9} on s'ha estudiat la influència genètica amb diferents famílies amb presència de la malformació.

A partir de l'estudi que s'ha realitzat, on l'objectiu principal és esbrinar la influència genètica de la sindactília d'una família de segona, tercera i quarta generació mitjançant la realització d'un arbre genealògic (Fig. 8.1). Després de realitzar la valoració dels 38 membres de la família, els resultats obtinguts relacionats amb la predominança lligada al sexe són dues persones del sexe masculí i dues del sexe femení amb la malformació. Els resultats de predominança lligada al sexe de l'estudi no correspon amb els estudis de Malik S, Jordan D.^{1,2,4,9}

En aquest estudi, es fa referència al tractament de la sindactília simple incompleta, on molts dels autors com Fitzgerald RH, Kaufer H^{39,40,41,42,43,45} coincideixen en què l'únic tractament és el quirúrgic; basat en la separació dels dits. S'han descrit múltiples tècniques, però el que acaba predominant és el tipus d'incisions i en cas que sigui necessari l'ús d'empelts de pell.

La majoria d'autors,^{39,40,41,42,43,45} consideren que la tècnica quirúrgica més acceptada per realitzar la separació dels dígits ha de consistir en tres característiques. En primer lloc, la incisió de la pell ha de tenir forma de zig-zaga al dors, evitant la incisió longitudinal que realitzava Felizet G. al segle XIX,³⁹ ja que afavoreix la retracció de la cicatrització. Un dels altres objectius, és realitzar la sutura a la part lateral de l'espai interdigital. Finalment, en cas necessari, la utilització d'un empelt de pell de gran amplitud a la zona de les llacunes provinent de la zona de cuixes i natges per permetre un bon moviment digital.

A partir de l'exploració física podològica i estudi biomecànic de la marxa seguint el protocol realitzat (Annex III) s'ha pogut arribar a unes conclusions. Els participants sense sindactília no presenten dolor, malformacions digitals ni trastorns de la marxa. Pel que fa als participants amb sindactília, després de fer una anàlisi dels resultats, s'observa que tots els participants, presenten platarflexió del primer radi, dits en urpa als dígits que presenten sindactília, dolor i hiperqueratosi a radis centrals i primera articulació interfalàngica proximal. La participant d'edat infantil, no presenta cap de les tres últimes alteracions.

Els resultats d'aquest estudi suggereixen que pot existir una correlació entre sindactília i patró de la marxa, encara que s'ha de tenir en compte que la mostra estudiada és molt reduïda i només s'ha tingut disponibilitat d'una família de segona, tercera i quarta generació amb malformació digital i sense. Aquest és un estudi inicial i reduït en què no s'ha trobat en la bibliografia consultada cap estudi que correlacioni sindactília simple incompleta amb el patró de marxa.

A l'hora de portar a terme aquest estudi han sorgit diverses limitacions, que són les següents:

- La mostra de l'estudi, és molt reduïda.
- El període d'investigació, fou breu (febrer – maig de 2015)
- El participant número 2, presentava un edema al turmell dret a causa d'un brot d'Artritis Reumatoide el qual va dificultar l'exploració física podològica i l'estudi biomecànic de la marxa per dolor a les articulacions, més accentuat a l'articulació subastragalina i per la inestabilitat. Es recomana a la participant la utilització de suports plantars.

Donat que és un estudi reduït i el tema m'ha agradat, crec que seria interessant realitzar més estudis observacionals i transversals a contrastar amb diferents famílies amb sindactília simple incompleta ampliant amb sindactília completa per tal d'augmentar aquesta base de dades i poder trobar similituds amb el patró de marxa i alteracions digitals.

10. CONCLUSIONS.

- I. En la valoració inicial d'un pacient amb sindactília cal realitzar una història clínica completa d'antecedents personals i familiars, estudi cromosòmic i anàlisi d'alteracions metabòliques.
- II. Segons la bibliografia utilitzada, és constatar que el sexe masculí és predominant al sexe femení.
- III. Amb un total de 38 mostres d'una família, 4 presenten la malformació, 2 són del sexe masculí i 2 del sexe femení. Amb aquest resultat no s'ha confirmat la predominança al sexe masculí en aquest estudi.
- IV. Segons la bibliografia consultada i la família en què s'ha realitzat l'estudi, la forma de presentació més freqüent al peu és al segon espai interdigital.
- V. Atès que és el primer estudi d'aquestes característiques amb aportació d'un estudi de la marxa, no s'ha pogut constatar els resultats obtinguts amb altres estudis.
- VI. Existeix diferents tècniques quirúrgiques per a la separació de la sindactília simple incompleta, però l'objectiu final consisteix a realitzar una incisió en forma de ziga-zaga, sutura als laterals de l'espai interdigital, i en cas que la pell no arribi a contactar, tenir un gran empelt de pell.
- VII. Atès que no s'ha realitzat cap estudi d'aquestes característiques, i que és un tema que considero interessant de la Podologia, crec que valdria la pena realitzar més estudis ampliant amb sindactília simple completa.

11. BIBLIOGRAFIA.

1. Malik S. Syndactyly: phenotypes, genetics and current classification. *Eur J Hum Genet.* 2012;20(8):817-824.
2. Selukar Mangesh S, Bhandare Alka K, Kulkarni Promod R. Complete Simple Syndactyly. *IJRSTAT.*2014;3(9):346-348
3. MedlinePlus. Sindactília [base de dades a Internet]. Bethesda: National Library of Medicine; 1966, [actualitzada maig 2015; data d'accés 15 de maig de 2015]. Disponible en: http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/esp_imagepages/1763.htm
4. Jordan D, Hindocha S, Dhital M, Saleh M, Khan W. The Epidemiology, Genetics and Future Management of Syndactyly. *Open Orthop J.* 2012; (6):14-27.
5. Viladot A. Quince lecciones sobre patología del pie. 2^a ed. Barcelona: Springer-Verlag Ibérica;2000.
6. Institut català del peu [sede web]*. Barcelona: Miguel Ángel Baños Bernad; 2014 [data d'accés 24 de març de 2015]. La sindactília, malformació congènita en la fase de diferenciació [aproximadament 2 pantalles]. Disponible en: <http://www.institutcataladelpeu.cat/ca/la-sindactilia-malformacio-congenita-en-la-fase-de-diferenciacio/>
7. Sadler T.W. Embriología médica. 11^a ed. Barcelona: Wolkers Kluwer; 2010.
8. Porras A, Marzo I. Apoptosis una forma controlada de muerte celular. [monografia a Internet]. Madrid: Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular; 2010 [data d'accés 25 de març de 2015]. Disponible en: http://www.sebbm.es/archivos_tinymce/mayo2010_almudenaporrasisabelmarzo.pdf
9. Hernández M, Flores A, Abarca-Buis R, Bustamante M, Chimal-Monroy J. Molecular Control of Interdigital Cell Death and Cell Differentiation by Retinoic Acid during Digit Development. *J Dev Biol.* 2014;(2):138-157.

10. Mandarano-Filho LG, Bezuti MT, Akita R, Mazzer N, Barbieri CH. Congenital syndactyly: case by case analysis of 47 patients. *Acta Orthop Bras.* 2013;21(6):333-335.
11. Caldarella D, Cicchinelli L. Syndactyly and desyndactyly. Decatur (US): The Podiatry Institute; 1993 [data d'accés 28 de desembre de 2014]. Disponible en: http://www.podiatryinstitute.com/pdfs/Update_1993/1993_11.pdf
12. Perwaiz S. Gene Mapping in Syndactyly Families [Tesis doctoral]. Germany: The Fachbereich Humamedizin der Philipps-Universität Marburg; 2005.
13. MedlinePlus. Autosómico dominante [base de dades a Internet]. Bethesda: National Library of Medicine; 1966, [actualitzada maig 2015; data d'accés 15 de maig de 2015]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/002049.htm>
14. Genetic Alliance UK. Recessive inheritance: information for patients and families. London: EuroGentest; 2007 [data d'accés 2 de febrer de 2015]. Disponible en: http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/english/recessive_inheritance.pdf
15. Diccionario médico. 4^aed. Barcelona: Elsevier; 1998. Fenotip; p. 246.
16. Bosse K, Betz RC, Lee Y-A, Wienker T, Reis A, Kleen H et al. Localization of a Gene for Syndactyly Type 1 to Chromosome 2q34-q36. *Am J Hum Genet.* 2000;67(2):492-497.
17. Castilla EE, Paz JE, Orioli-Parreiras IM. Syndactyly: frequency of specific types. *Am J Med Genet.* 1980;5(4):357-364.
18. Malik S, Schott J, Ali SW, Oeffner F, Amin-ud-Din M, Ahmad W, et al. Evidence for clinical and genetic heterogeneity of syndactyly type I: the phenotype of second and third toe syndactyly maps to chromosome 3p21.31. *Eur J Hum Genet.* 2005;13(12):1268-1274.
19. Kjaer KW, Hedeboe J, Bugge M, Hansen C, Friis-Henriksen K, Vestergaard MB, et al. HOXD13 polyalanine tract expansion in classical synpolydactyly type Vordingborg. *Am J Med Genet.* 2002;110(2):116-121.

- 20.NIH [sede Web]. Maryland: NIH;2007 [data d'accés 20 de març de 2015].
Polidactyly,Mesoaxial. Disponible en: <https://elementsofmorphology.nih.gov/index.cgi?tid=2d1d0cff9193cd89>
- 21.Sayli BS, Akarsu AN, Sayli U, Akhan O, Ceylaner S, Sarfarazi M. A large Turkish kindred with syndactyly type II (synpolydactyly).1.Field investigation, clinical and pedigree data. J Med Genet.1995;32(6):421-434.
- 22.Jordan D, Snashall E, Hindocha S. Syndactyly. En: Donald R, Laub Jr., editor del llibre. Congenital Anomalies of the Upper Extremity: Etiology and Management. Burlington:Springer;2015. p.159-178.
- 23.Debeer P, Schoenmakers EF, Twal WO, Argraves WS, Smet L, Fryns J-P, et al. The fibulin-1 gene (FBLN1) is disrupted in a t(12;22) associated with a complex type of synpolydactyly. J Med Genet.2002;(39):98-104.
- 24.Institut de Psicologia de la salut [sede web].Barcelona:IPSalut.[data d'accés 25 de març de 2015]. Biblioteca de malalties. Disponible en: <http://www.ipsalut.com/malalties-croniques.php>
- 25.Orphanet [sede web].Paris:the association;2007[actualitzada octubre 2008; data d'accés 25 de març de 2015]. Displasia oculodentodigital. Disponible en: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=2710&Ing=ES
- 26.Paznekas WA, Boyadjiev SA, Shapiro RE, Daniels O, Wollnik B, Keegan CE, et al. Connexin 43 (GJA1) mutations cause the pleiotropic phenotype of oculodentodigital dysplasia. Am J Hum Genet. 2003;72(2):408-418.
- 27.Haas, S.L. Bilateral complete syndactylism of all fingers. Am J Surg. 1940; (50):363-366.
- 28.Zhao X, Sun M, Zhao J, Leyva JA, Zhu H, Yang W, et al. Mutations in HOXD13 underlie syndactyly type V and a novel brachydactyly-syndactyly syndrome. Am J Hum Genet. 2007;80(2):361-371.
- 29.Diccionario médico.4ªed.Barcelona:Elsevier;1998.Camptodactilia;p.90
- 30.Diccionario médico.4ªed.Barcelona:Elsevier;1998.Locus;p.391
- 31.Diccionario médico.4ªed.Barcelona:Elsevier;1998.Hipoplasia;p.324.
- 32.Carroza C, Ramírez C, Cornejo F, Cabezas M. Sindactilia. [prezi]; 2014.

33. National Foundation for syndactyly [sede web]. Mascoutah: the association; 2015 [data d'accés 25 d'abril de 2015]. Syndactyly. Disponible en: <http://nfsus.org/syndactyly/>
34. APERcras [sede web]. Madrid: l'associació; 2012 [data d'accés 25 d'abril de 2015]. Síndrome de Apert. Disponible en: <http://www.ansapert.org/index.php/sindrome-de-apert>
35. Ricard F, Martínez Loza E. Osteopatía y Pediatría. Madrid: Médica Panamericana; 2005.
36. APERcras [sede web]. Madrid: l'associació; 2012 [data d'accés 25 d'abril de 2015]. Síndrome de Pfeiffer. Disponible en: <http://www.ansapert.org/index.php/sindrome-de-pfeiffer>
37. Medscape [sede web]. New York: Deune E; 2013 [data d'accés 25 d'abril de 2015]. Syndactyly. Disponible en: <http://emedicine.medscape.com/article/1244420>.
38. Sindactilia.org. Sindactilia [Internet]. Madrid: Sindactilia.org; 2015 [data d'accés 27 d'abril de 2015]. Disponible en: <http://sindactilia.org/>
39. Hospital Acueducto [sede web]. Mèxic: Manterola S; 2002 [data d'accés 07 de maig de 2015]. La sindactilia y su tratamiento quirúrgico. Disponible en: <http://www.hospitalacueducto1.com/sidactilia.htm>
40. Great Ormand Street Hospital for Children [sede web]. London: Department of Plastic surgery; 2012 [data d'actualització juliol 2012; data d'accés 07 de maig de 2015]. Syndactyly. Disponible en: <http://www.gosh.nhs.uk/medical-information/search-for-medical-conditions/syndactyly/syndactyly-information/>
41. FootVitals [sede web]. Nevada: Miller S; 2014 [data d'actualització 17 de desembre de 2014; data d'accés 07 de maig de 2015]. Webbed toes. Disponible en: <http://www.footvitals.com/toes/webbed-toes.html>
42. Seattle children's [sede web]. Seattle (Washington): The association; 2000 [data d'accés 07 de maig de 2015]. Syndactyly treatment options. Disponible en: <http://www.seattlechildrens.org/medical-conditions/bone-joint-muscle-conditions/syndactyly-treatment/>

43. Lubahn JD. Sindactilia.En: Fitzgerald RH, Kaufer H, Malkani A, editors del llibre.Ortopedia, volum 2.Madrid:Ed. Médica Panamericana;2004.p.2158-2162.
44. Itoh Y, Arai K. A new operation for syndactyly and polysyndactyly of the foot without skin grafts.Br J Plast Surg.1995;48(5):306-311.

ANNEXOS

I. Cronograma Treball Fi de Grau.

Activitats	2014			2015					
	Oct.	Nov.	Des.	Gen.	Febr.	Març	Abr.	Maig	Juny
Elecció del tema.									
Entrega de la proposta del Treball de Fi de Grau (TFG).									
Canvi o modificacions dels objectius.									
Planificació i organització del Treball de Fi de Grau (TFG).									
Cerca d'informació: bases de dades, llibres, tesis, revistes especialitzades, etcètera.									
Tutoria i orientació.									
Introducció.									
Carta informativa al (CEIC) de la fundació Josep Finestres.									
Carta informativa al Director de l'Hospital Podològic.									
Consentiment informat i revocació.									
Protocol d'exploració biomecànica.									

Activitats	2014			2015					
	Oct.	Nov.	Des.	Gen.	Febr.	Març	Abr.	Maig	Juny
Obtenció de dades: Anàlisi biomecànic de la marxa en estàtica i dinàmica, realitzar diferents radiografies, fotografies als dits dels peus dels pacients.									
Organització, processament de les dades i resultats de l'estudi.									
Diferents tractaments quirúrgics.									
Conclusions i propostes de futures investigacions.									
Bibliografia i cites bibliogràfiques.									
Agraïments, índex, portada, enquadernar, elaborar la presentació i entregar del TFG a secretaria.									

II. Resum classificació Sindactília no sindròmica.

Núm.*	Tipus	Descripció	Gen	Cromosoma Locus	Herència	Afectació mans	Afectació peus
I	Ia	Zygodactyly; Weindenreich type.	----	3p21.31	Autosòmic dominant	No afectació.	2n i 3r dit. Afectació dèrmica. Parcial o completa.
	Ib	SD1; Lueken type	----	2q34-q36	Autosòmic dominant	3r i 4t dit. Bilateral. Afectació òssia - dèrmica.	2n i 3r dit. Afectació dèrmica.
	Ic	Montagu type	----	----	Autosòmic dominant	3r i 4t dit. Bilateral. Afectació òssia - dèrmica.	No afectació.
	Id	Castilla type	----	----	Autosòmic dominant	No afectació.	4t i 5è dit. Bilateral. Afectació dèrmica.
II	IIa	Synpolydactyly 1: Vordingborg type	Homeobox D13	2q31.1	Autosòmic dominant	3r i 4t dit. Afectació òssia.	4t i 5è dit. Afectació dèrmica.
	IIb	Synpolydactyly 2: Debeer type	Fibulin 1	22q13.31	Autosòmic dominant	3r, 4t i 5è dit. Afectació dèrmica. Polidactília meso-axial.	Polidactília de 5è dit.
	IIc	Synpolydactyly 3: Malik type	----	14q11.2-q13	Autosòmic dominant	Hipoplàsia falange proximal o distal. 1r,2n,3r,4t i 5è dit.	1r,2n,3r,4t i 5è dit. Afectació dèrmica. Hipoplàsia de 3r, 4t i 5è.

Núm.*	Tipus	Descripció	Gen	Cromosoma Locus	Herència	Afectació mans	Afectació peus
III		SDTY3; ODDD (spectrum) Johnston-kirby type	Gap Junction Protein Alpha 1	6q21-q23.2	Autosòmic dominant	4t i 5è dit. Afectació dèrmica. Completa. Bilateral. 5è dit amb falange proximal absent o curt.	No afectació.
IV	IVa	SDTY4; Haas type	LMBR1	7q36	Autosòmic dominant	Afectació òssia. Completa. 1r,2n,3r,4t i 5è dit. Bilateral. Polidactília.	No afectació.
	IVb	Andersen-Hansen type	----	----	----	Afectació òssia. Completa. 1r,2n,3r,4t i 5è dit. Bilateral. Polidactília.	Afectació dèrmica. Completa o parcial. Bilateral. 1r,2n,3r,4t i 5è dit. Polidactília.
V		SDTY5; Dowd type	Homeobox D13	2q31-q32	Autosòmic dominant	4t - 5è o 3r - 4t metacarpia. Afectació òssia.	3r - 4t o 2n - 3r dit. Afectació dèrmica.
VI		Mitten type	----	----	Autosòmic dominant	2n a 5è dit. Unilateral. Afectació dèrmica.	2n a 5è dit. Unilateral. Afectació dèrmica.
VII	VIIa	Cenani-Lenz type; Spoon-hand type	LRP4	11p12-p11.2	Autosòmic recessiu	Afectació dèrmica. Completa. 1r-5è dit. Sinostosis irregular metacarpians i carp.	Afectació dèrmica. Completa. 1r-5è dit. Estructures òssies absents.

(Núm.*: Número)

Núm.*	Tipus	Descripció	Gen	Cromosoma Locus	Herència	Afectació mans	Afectació peus
	VIIb	Oligodactyly type	GREM1-FMN1	15q13.3	Autosòmic dominant	Sinostosis. Sindactília. Completa. 1r,2n,3r,4t i 5è dit.	Afectació dèrmica. Completa. 1r,2n,3r,4t i 5è dit.
VIII	VIIIa	Orel-Holmes type	-----	-----	X-R	Sinostosis completa o parcial. 4r i 5è metacarpia. Unilateral o bilateral.	No afectació.
	VIIIb	Lerch type	-----	-----	Autosòmic dominant	Sinostosis 4r i 5è metacarpia.	No afectació.
IX		MSSD; Malik-Percin type	-----	17p13.3	Autosòmic recessiu	Sinostosis 3r i 4r metacarpia. Hipoplàsia de 5è dit. Clinodactília de 5è dit.	Afectació dèrmica. 1r, 2n i 3r dit.

III. Protocol d'exploració de biomecànica.



Participant.....Edat.....Sexe D H
 Profesió.....
 Activitat complementària.....
 Intervencions quirúrgiques Si No
 Fractures – esquinç Si No
 Antecedents Podològics Si No

PROTOCOL D'EXPLORACIÓ

Exploració física

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Edema	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Atròfia cel·lular subcutània	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fissures al voltant del taló	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Pell hidratada – seca	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Hiperqueratosi				
Lesions dèrmiques				
Lesions ungueals				
Morfologia de peu				
Peu pla	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Peu buit /cavus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Galindó	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Dit de martell	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sindactília	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Quintus varus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Altres				
Fórmula digital				
Fórmula metatarsal				
Palpació – Planta del peu				
	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Tendó d'Aquil·les				
-Terç mitjà	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Terç proximal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Terç distal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Taló				
-Inserció fàscia plantar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Vora posterior	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Centre	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Vora lateral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Fàscia plantar				
-Mitjà	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Central	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Lateral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Mitjà i tendó flexor 1r dit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sesamoide				
-Tibial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Peroné	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Cap del metatarsià				
-Pressió cranial-caudal	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Pressió damunt del cap	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Pressió caudal-cranial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Espai intermetatarsià				
-1r espai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-2n espai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-3r espai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-4t espai	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Palpació – Arc longitudinal lateral				
	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Si del tars lateral	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Beina del peroné	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Apòfisi estiloida	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diàfisi 5è metatarsià	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cap 5è metatarsià (bursitis, exostosi)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Palpació – Arc longitudinal medial (més conegut com el pont)				
	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Darrere mal·lèol tibial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Síndrome del canal del tars	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Si del tars medial	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Tuberositat Navicular	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Diàfisi 1r metatarsià	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Cap 1r metatarsià (bursitis, exostosi)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Exploració articular

- Neutralització.**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Articulació subastragalina				
-Var	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Valg	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
-Neutra	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Posició màxima de l'articulació metatarsiana (articulació de Chopart)				
Inversió avantpeu	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Eversió avantpeu	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Paral·lelisme avantpeu-retropeu	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- Articulació subtalar.**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Inversió			30°-35°
Eversió			15°-20°

- Articulació metatarsiana – Eix longitudinal.**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Inversió			6°-8°
Eversió			0°

- Articulació metatarsofalàngica del 1r dit.**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Extensió			65°-70°
Flexió			40°-45°

- Mobilitat.**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Primer radi			
Flexió dorsal			0,5-1cm
Flexió plantar			0,5-1cm

Musculatura extrínseca				
	Dret		Esquerre	
Flexor curt del 1r dit				
Flexor curt dels dits				
Extensor curt del 1r dit				
Extensor curt dels dits				
Abductor del 1r dit				
Adductor del 1r dit				
Abductor del 5è dit				

Posició bípeda

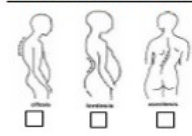
- Cintura escapular**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Bàscula	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Pelvis**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Anteversió	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Retroversió	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
- Pleca Glutis – Buit popliti**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Pleca Glutis Elevat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Descens	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Buit popliti Elevat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Descens	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

• **Alteracions Columna vertebral**



• **Genoll**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Genoll var	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Genoll valg	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Genoll flectit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Genoll recorbat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patel·la convergent	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Patel·la divergent	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Podoscopi

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Empremta plantar simètrica	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Taló rodó	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Augment de pressió cap metatarsià	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Continuïtat empremta plantar amb el 1r dit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Contacte polpa dels dits	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Heel Rise test	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Maniobra de Hubsher	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Resistència a la supinació	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Test de Jack	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Test màxima pronació	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

	Dret	Esquerre	Valors normals
Cinquè radi			
Flexió dorsal			0,5cm
Flexió plantar			0,5cm
Turvell			
Flexió dorsal amb extensió de genoll			10°-15°
Flexió dorsal amb flexió de genoll			>20°
Flexió plantar amb extensió de genoll			45°

• **Genoll**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Flexió			120°-150°
Extensió			5°-10°
Rotació interna – Rotació externa			20°-25°
Angle Q			10°-15°

• **Tíbia**

	Dret		Esquerre	
	Sí	No	Sí	No
Var	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Valg	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Torsió interna	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Torsió externa	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

• **Maluc**

	Dret	Esquerre	Valors normals
Flexió amb flexió de genoll			130°-140°
Flexió amb extensió de genoll			90°
Extensió			10°-30°
Abducció amb extensió de maluc			30°-50°

	Dret	Esquerre	Valors normals
Adducció amb extensió de maluc			20°-30°
Abducció amb flexió de maluc			80°
Adducció amb flexió de maluc			20°
Rotació interna*			30°-45°
Rotació externa*			40°-60°

*Ròtula paral·lela a la línia d'exploració.

Valoració muscular

Escala de Daniels

- (0) Absència de moviment
- (1) Contracció sense moviment
- (2) Moviment complet, però sense oposició ni gravetat
- (3) El moviment pot vèncer la reacció de la gravetat
- (4) Moviment amb resistència parcial
- (5) Moviment amb resistència màxima

Musculatura extrínseca		
	Dret	Esquerre
Tibial Posterior		
Flexor llarg del 1r dit		
Flexor llarg comú dels dits		
Peroné lateral curt		
Peroné lateral llarg		
Gastrocnemi		
Soli		
Tibial anterior		
Extensor llarg del 1r dit		
Extensor llarg dels dits		
Peroné tertius (Fibularis tertius)		

IV. Full d'informació al participant.



Full d'informació al participant

Títol de l'estudi:

Sindactília: influència genètica i la predominança lligada al sexe i tècniques quirúrgiques correctives al peu.

Objectiu de l'estudi:

- Esbrinar la influència genètica i predominança lligada al sexe en la sindactília.
- Alteració biomecànica amb pacients amb sindactília.

L'estudi consistirà en:

- Realitzar radiografies per valorar si hi ha afectació de braquimetatarsià o no.
- Estudi biomecànic ampliant la informació amb les radiografies.

L'estudi no ocasionar riscos i molèsties als participants de l'estudi.

En cas de voler comunicar-se amb l'investigador podrà contactar amb Annabel Capell Morera al telèfon 691.267.696

La participació en aquest estudi és completament voluntària i el participant podrà retirar-se de l'estudi en qualsevol moment. Només l'investigador d'aquest estudi tindrà accés a les dades del participant. L'investigador contestarà els dubtes i preguntes que faci el participant.

Data

26 d'Abril de 2015

V. Consentiment informat.



CONSENTIMENT INFORMAT PARTICIPANT ESTUDI		
Títol de l'estudi:		
El/La Sr./Sra. com a participant amb DNI.....o com a representant legal, familiar, etc del participant, el/la Sr./Sra..... amb DNI núm.....		
Declaro que el/l'alumne/a, (nom i dos cognoms de l'investigador/a que facilita la informació) m'ha donat suficient informació sobre l'estudi. He entès les explicacions que m'han facilitat en un llenguatge clar i senzill, i el/l'alumne/a que m'ha atès m'ha permès realitzar totes les observacions i m'ha aclarit tots els dubtes que li he plantejat. També comprenc que, en qualsevol moment i sense necessitat de donar cap explicació, puc revocar el consentiment que ara presto i em puc retirar de l'estudi quan vulgui, sense haver de donar explicacions i sense cap repercussió. Per això manifesto que estic satisfet/a amb la informació rebuda i que dono la meva conformitat per a participar en aquest estudi.		
Signatura Investigador/a	Signatura Participant	Signatura Representant legal participant
L'Hospitalet de Llobregat,.....de.....de 20		

VI. Revocació del consentiment.



REVOCACIÓ DEL CONSENTIMENT		
El/La Sr./Sra. com a participant amb DNI.....o com a representant legal, familiar, etc del participant, el/la Sr./Sra..... amb DNI núm.....		
Declaro que: El/l'alumne/a..... M'ha informat correctament de l'estudi.....		
Revoco el consentiment		
Signatura Investigador/a	Signatura Participant	Signatura Representant legal participant
L'Hospitalet de Llobregat,.....de.....de 20		

VII. Carta al Comitè Ètic d'Investigació Clínica (CEIC) Fundació Josep Finestres.



Viladecans, 26 d'Abril de 2015.

A l'atenció del president Dr. Leonardo Berini del Comitè d' Ètica i Investigació Clínica de l'Hospital Odontològic de la Unibersitat de Barcelona,

Annabel Capell Morera, alumna del Grau de Podologia de la Universitat de Barcelona, amb domicili a Ctra. de Barcelona,76,3-3,08840,Viladecans,tel. 691267696, i amb el DNI núm. 47692044A.

Atès que realitzant el Treball de Fi de Grau de Podologia, sobre la Sindactília podal amb la tutora Dra. Virgínia Novel, que té per objectiu esbrinar la prevalença lligada al sexe masculí de la sindactília d'una família que presenta la malformació; cal realitzar radiografies i un estudi biomecànic, per observar si existeix alguna modificació en la biomecànica dels pacients.

Aquest estudi es durà a terme a l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona del Campus de Bellvitge on els pacients enquestats no són pacients de l'Hospital Podològic, sinó que és 2a, 3a i 4a generació d'una família que pateix aquesta malformació.

Per tal motiu, em dirigeixo a vostès per comunicar, la sol·licitud de realitzar l'estudi biomecànic a la família que presenta la sindactília.

Aquest estudi es durà a terme a l'Hospital Podològic complint les següents normes:

- Respectar les instal·lacions i el material.
- Protecció de dades de caràcter personal, signant el pacient un consentiment informat.
- Respectar les normes del centre.
- Respectar els altres usuaris i professionals sanitaris.

Atentament,

Annabel Capell

VIII. Carta de sol·licitud al Director de l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona per la utilització de les instal·lacions.



A l'atenció del Doctor Enric Giralt de Veciana,

Annabel Capell Morera, alumna del Grau de Podologia de la Universitat de Barcelona, amb domicili a Ctra. de Barcelona, 76,3-3,08840, Viladecans, tel. 691267696, i amb el DNI núm. 47692044A.

EXPOSO: Que realitzant el Treball de Fi de Grau de Podologia, sobre la Sindactília podal amb la tutora Dra. Virgínia Novel, que té per objectiu esbrinar la prevalença lligada al sexe masculí de la sindactília d'una família que presenta la malformació; cal realitzar radiografies i un estudi biomecànic, per observar si existeix alguna modificació en la biomecànica dels pacients.

Aquest estudi es durà a terme a l'Hospital Podològic de la Universitat de Barcelona del Campus de Bellvitge on els pacients enquestats no són pacients de l'Hospital Podològic, sinó que és tota una generació que pateix aquesta malformació.

SOL·LICITO: Que es pugui realitzar sis radiografies de manera gratuïta, i una sala d'exploració biomecànica de l'Hospital Podològic de Bellvitge per poder realitzar l'estudi biomecànic dels pacients que presenten aquesta malformació.

Viladecans, 16 de Març de 2015.

[espai per a la signatura]