

*Antônio Lourenço Severo  
Edgar Bezerra Valente Neto*

## Epidemiologia dos Defeitos Congênitos dos Membros Superiores

A epidemiologia dos defeitos congênitos é importante para monitoramento, planejamento e avaliação da saúde pública<sup>4-6</sup>. A alteração nos números nos fornece dados importantes, como identificação de novos agentes teratogênicos ou, ao contrário, a eliminação de alguns. Um dos exemplos clássicos foi a identificação das deformidades causadas pela talidomida na década de 50.

Apesar desses benefícios, os estudos epidemiológicos sobre alterações genéticas em membros superiores<sup>4-7</sup> são raros em todo o mundo, devido a algumas dificuldades como:

1. Falta de uniformização das classificações. Esse problema não é diferente para outros tipos de defeitos congênitos.
2. Escassez nas coletas de dados. Poucos países no mundo apresentam um sistema de coleta de dados eficiente, impossibilitando uma avaliação global das malformações congênitas.
3. Os trabalhos já publicados sobre esse assunto, na maioria das vezes, limitam-se a áreas geográficas específicas, não correspondendo à realidade.
4. Existe certa dificuldade em se estabelecer um critério exato para se especificar o que é e o que não é uma deformidade congênita, uma vez que certas patologias não se apresentam sempre do mesmo modo. O limite em se considerar uma entidade como forma frustra

de uma deformidade congênita não é bem definido.

5. Existem diferenças claras na epidemiologia dos defeitos em diferentes raças. Os dados obtidos em um país não necessariamente mostram a realidade de outros.
6. A não uniformidade de termos para análise dos resultados.

A clara definição de termos se faz imprescindível. Primeiramente devemos diferenciar incidência de prevalência. Segundo Almeida e Rouquayrol<sup>1</sup>, prevalência é o termo que descreve a força com que subsistem doenças na coletividade, portanto um indicador de morbidade. Refere-se ao "volume", à seqüência de ações de ocorrer e permanecer ocorrendo em um momento determinado.

$$\text{Taxa de prevalência: } \frac{\text{n}^\circ \text{ de casos de determinada doença}}{\text{população}} \times 10^n$$

Incidência traduz a idéia de "intensidade" com que acontece a morbidade em uma determinada população. Denota a idéia de ocorrência sem a necessidade de acréscimos complementares.

$$\text{Taxa de incidência: } \frac{\text{n}^\circ \text{ de casos novos de uma doença em determinada comunidade em certo período de tempo}}{\text{população exposta ao risco de adquirir a doença no referido período}} \times 10^n$$

A incidência (casos de ocorrência) de anomalias congênitas dos membros superiores é impossível de ser determinada porque muitas dessas anomalias resultam em aborto espontâneo, às vezes não são reconhecidas ao nascimento e outras vezes passam despercebidas durante toda a vida<sup>4</sup>. Portanto, usaremos o termo prevalência de anomalias congênitas para tratarmos desse assunto.

As anomalias congênitas dos membros podem ser isoladas ou se apresentar associadas a outras anomalias ou, em alguns casos, fazer parte de uma síndrome.

Dividimos os defeitos congênitos conforme a classificação de Swanson<sup>9</sup>:

(1) Falha de formação; (2) falha de diferenciação; (3) duplicação; (4) gigantismo; (5) hipoplasia; (6) anéis de constrição, e (7) outras anomalias.

## FALHA DE FORMAÇÃO

Os defeitos transversos correspondem às amputações congênitas verdadeiras dos membros. Há a ausência total de um segmento do membro superior a partir de um determinado ponto<sup>5</sup>. Segundo Birch-Jensen, as amputações ao nível do antebraço correspondem a 1:20.000 dos nascidos vivos e dos membros superiores a 1:270.000 (*apud* Dobyns, JH e cols.)<sup>3</sup>. Wynne-Davies e Lamb reportaram uma prevalência de defeitos transversos da ordem de 6,8: 10.000 (*apud* Jobe e Wright)<sup>5</sup>. A maioria das amputações é unilateral (98%), não existindo predileção por sexo. As anomalias mais comumente associadas são: bandas congênitas, hidrocefalo, *spina bifida*, meningocele, pé torto congênito, luxação da cabeça radial e sinostose radioulnar. A talidomida está intimamente ligada com um aumento da incidência dessa patologia<sup>5</sup>.

Os defeitos longitudinais incluem todos aqueles de formação que não são considerados transversos. Nessa categoria incluímos as displasias radiais ou pré-axiais, as displasias ulnares ou pós-axiais, as displasias centrais e as focomelias<sup>5</sup>.

A mão torta radial apresenta uma prevalência de aproximadamente 1:100.000 nascimentos vivos<sup>5,3,8</sup>, correspondendo a 4,7% de todas as anomalias congênitas das mãos. Pode ser isolada, mas normalmente está associada a outras anomalias (cardíacas, geniturinárias e musculoesqueléticas). Apresenta uma bilateralidade de 50% a 72% em média, com o lado direito sendo o mais acometido<sup>5</sup>.

A mão torta ulnar é muito mais rara que a radial (cerca de dez vezes menos). Não apresenta um padrão genético definido, sendo na maioria das vezes casos esporádicos. Pode ser acompanhada de ectrodactilias diversas, outras anomalias do sistema musculoesqueléticos e antebraço encurtado.

A mão em fenda é uma patologia na qual ocorre falha de formação longitudinal do 3º, 4º

ou 5º raio ou de todos eles. Pode ser esporádica ou estar associada a um gene autossômico dominante. Apresenta uma prevalência de aproximadamente 1:190.000 nascimentos vivos, correspondendo a cerca de 2% das anomalias das mãos. Mais comum no sexo masculino, e anomalias equivalentes nos pés em 50% dos casos.

As focomelias são anomalias congênicas raras, em que há ausência de um segmento intercalado. Correspondem a 0,8% do total de anomalias congênicas dos membros superiores. Tornou-se notória nos anos 50 e 60 devido ao uso de talidomida pelas gestantes.

### FALHA DE DIFERENCIAÇÃO DE PARTES

As sindactilias são os defeitos congênicos mais comuns nessa categoria, com uma ocorrência de 1:2.000 nascimentos vivos. A maioria é de causa esporádica, porém Flatt encontrou uma história familiar positiva em 40% de seus pacientes (*apud* Jobe e Wright)<sup>5</sup>. Podem estar associadas a outras anomalias. Em 1906, Apert descreveu um paciente com um grupo de deformidades que incluía atipia facial associada com múltiplas sindactilias complexas das mãos, o que posteriormente ficou conhecida como síndrome de Apert. É uma condição rara que acomete cerca de 1:200.000 nascimentos.

### DUPLICAÇÃO

A polidactilia é uma anomalia comum das mãos e cerca de 9.000 a 10.000 novos casos são relatados anualmente<sup>5</sup>. Segundo alguns autores, é a anomalia mais comum das mãos e pode ser dividida em polidactilias pré-axiais, pós-axiais e centrais<sup>2</sup>.

As polidactilias pré-axiais são as duplicações mais comuns em asiáticos, ocorrendo em cerca de 1:3.000 nascimentos<sup>5</sup>, as pós-axiais são mais comuns em negros, com uma ocorrência de 1:300 nascimentos<sup>5</sup> – a prevalência real dessa patologia é difícil de se estabelecer, pois muitas crianças que apresentam dedos extras rudimentares são “operadas” na maternidade<sup>5</sup> –, e a central se refere à duplicação do segundo, terceiro ou quarto dedo; ocorre raramente como uma condição isolada e normalmente está associada a sindactilia complexa<sup>5</sup>.

A dimelia ulnar (ou mão em espelho), uma anomalia extremamente rara com poucos casos descritos na literatura, também está incluída nesse grupo. É considerada um fenômeno de duplicação da metade ulnar do antebraço. Apresenta uma ocorrência esporádica<sup>5</sup>.

O polegar trifalângico é uma anomalia rara, em que, como o próprio nome diz, o polegar tem três falanges. Corresponde a cerca de 1:25.000 nascimentos, sendo bilateral em 87% dos casos. Pode apresentar uma herança autossômica dominante e está associado ao uso materno de talidomida<sup>8</sup>.

### GIGANTISMO

O gigantismo pode acometer braço, antebraço, mão e dedos tanto em conjunto como isoladamente. Com relação ao volume dos segmentos afetados, eles podem permanecer estáticos ou aumentar com o desenvolvimento da criança.

Macroactilia é uma condição rara em que ocorre o sobrecrecimento de um dedo. Corresponde a 0,9% das anomalias congênicas das mãos segundo Flatt. O segundo dedo é o mais comumente acometido<sup>5</sup>.

### HIPOPLASIA

São anomalias em que o desenvolvimento de todo o membro ou de uma parte dele foi incompleto. A hipoplasia dos dedos normalmente ocorre em conjunto com outras anormalidades das mãos (mão torta radial, sindactilia, macroactilia etc.).

Na série de Flatt, a hipoplasia de toda a mão representou 0,8% e a do polegar 3,6%. A ausência do polegar representou 1,4% e braquidactilia, 0,8% das deformidades (*apud* Jobe e Wright)<sup>5</sup>.

### ANÉIS DE CONSTRIÇÃO

Prevalência de 1: 15.000 nascimentos, segundo Patterson, representando 2% das anomalias na série de Flatt. Associação comum com amputações congênicas e acrossindactilia. Existem várias teorias para explicar esse fenômeno, tais como: bandas amnióticas, falha de desenvolvimento do tecido subcutâneo<sup>5</sup>.

## OUTRAS ANOMALIAS

1. *Dedo em gatilho*. Ocorre quando existe uma alteração do deslizamento do tendão flexor através da sua bainha. É uma anomalia rara, correspondendo a cerca de 2,3% das anomalias congênicas da mão. Mais comum no polegar, e bilateral em 25% dos pacientes<sup>5</sup>.
2. *Camptodactilia*. É uma deformidade em flexão da articulação interfalângiana proximal, que geralmente envolve só o dedo mínimo. Acomete menos de 1% da população e corresponde a cerca de 6,9% das anomalias da mão, segundo Flatt. Pode aparecer em conjunto com outras síndromes como: síndrome de Marfan, Holt-Oram, Poland, orofaciodigital, trissomia do cromossomo 13, distrofia cranio-carpotarsal, displasia oculodentodigital, entre outras. A camptodactilia pode se acentuar com o crescimento da criança<sup>5</sup>.
3. *Deformidade de Kirner*. É um desvio palmar e radial da falange distal do dedo mínimo. Prevalência de cerca de 1: 410 nascimentos vivos. Acomete mais freqüentemente mulheres e raramente envolve múltiplos dedos<sup>5</sup>.
4. *Deformidade de Madelung*. É devida a uma alteração na parte palmar ulnar da epífise do rádio distal, é uma deformidade rara correspondendo a cerca de 1,7% das anomalias das mãos<sup>5</sup>.

## REFERÊNCIAS

1. Almeida F<sup>a</sup> N, Rouquayrol MZ. Introdução ao estudo da epidemiologia. MEDSI, 2002.
2. Castilla EE, Lugarinho R, Dutra MG, Salgado LJ. Associated anomalies in individuals with polydactyly. *Am J Med Genet* 1998; 80:459-65.
3. Dobyns JH, Wood VE, Bayne LG. Congenital hand deformities. In: Green DP. *Operative hand surgery*. Churchill Livingstone, 1988:255-536.
4. Giele H, Giele C, Bower C *et al*. The incidence and epidemiology of congenital upper limb anomalies: A total population study. *J Hand Surg* 2001; 26A:628-34.
5. Jobe MT, Wright II PE. Congenital anomalies of hand. In: Canale, ST. *Campbell's operative orthopaedics*. Mosby 1998:3.748-823.
6. Larsen CF. Congenital Anomalies: Demography and social impact. In: Gupta, A, Kay SPJ, Schecker LR. *The growing hand. Diagnosis and management of the upper extremity in children*. Mosby, 2000:121-4.
7. Rosano A, Botto L D, Olney R S *et al*. Limb defects associated with major congenital anomalies: clinical and epidemiological study from the international clearinghouse for birth defects monitoring systems. *Am J Med Genet* 2000; 93:110-6.
8. Gupta A, Kay S P J, Schecker L R. *The growing hand: Diagnosis and management of the upper extremity in children*. Mosby; 2000.
9. Swanson AB. A classification for congenital limb malformations. *J Hand Surg* 1976; 1:8.