



ÓRGANO OFICIAL DE LA SOCIEDAD MEXICANA DE ORTOPEDIA PEDIÁTRICA

1-3

**Editorial**

Tamiz de cadera en la infancia: una estrategia esencial en salud pública

Dr. Silvestre Fuentes Figueroa

**Trabajos originales**

Análisis descriptivo de los aspectos epidemiológicos de la artritis séptica en población pediátrica

Dr. Joaquín Palmero-Picazo, Dr. Jesús Jiménez-Aquino, Dr. Manuel Casas-López, Dr. Oscar Ruíz-Mejía

Factores de riesgo asociados a la displasia del desarrollo de cadera en un hospital de segundo nivel

Dra. Mariana Lee Miguel-Sardaneta, Dr. Fernando Rojas-Camacho, Dra. Karen Urbina-Mones, Dra. Guadalupe Dominguez-Arellano, Dra. Diana Niño-Barrios

**Trabajo de revisión**

Mucopolisacaridosis. Lo que el ortopedista pediátrico debe saber

Dr. Douglas Colmenares-Bonilla

**Casos clínicos**

Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi

Dr. Luis Camilo Maldonado Mejía, Dr. Julián David Rincón-Lozano, Dr. Jorge E Bossio, Dr. Rafael Olimpo Martínez Pérez, Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo, Dr. Jaime Villanueva, Dr. Moisés E Bula

Del pie equino varo aducto congénito al *hallux varus*: una complicación poco frecuente de la técnica de liberación posterointerna ampliada

Dr. Julián David Rincón-Lozano, Dr. Jorge E Bossio, Dr. Rafael Olimpo Martínez-Pérez, Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo, Dr. Antonio Soto

Espectro de sobrecrecimiento asociado a *PIK3CA* (PROS): reporte de caso y revisión de la literatura

Dra. Ana Laura Arenas Díaz, Dra. Karla Josefina Díaz Bautista





# LÍDER EN PRODUCTOS ESPECIALIZADOS PARA CORRECCIONES ORTOPÉDICAS Y TRAUMATOLÓGICAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS, ADOLESCENTES Y ADULTOS

CALIDAD Y TECNOLOGÍA DE ÚLTIMA GENERACIÓN

**tst**<sup>®</sup>  
Orthopedic Implants



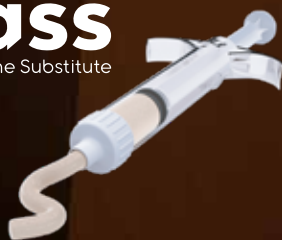
**Bojin**<sup>®</sup>



**CARBOFIX**<sup>®</sup>  
Orthopedics



Bio-Logic  
**Glass**<sup>®</sup>  
Bioactive Bone Substitute



**bioretec**<sup>®</sup>  
*better healing - better life*



**BFIX**<sup>®</sup>  
External Fixation System



**BONE SOLUTIONS**<sup>®</sup>

☎ 55-5696-3388

📞 56-1137-9548

📍 Av. de la Palma 8, Villa de las Palmas,  
Naucalpan de Juárez, 52787, Edomex.



[bonesolutions.mx](http://bonesolutions.mx)



*Desde hace más de 100 años  
ayudamos a las personas con  
alguna discapacidad motriz a  
recuperar su movilidad*

**Somos fabricantes de  
componentes para  
prótesis, órtesis y sillas  
de ruedas**

**Te invitamos a conocer nuestros productos y servicios durante el XXXIX Congreso  
Internacional Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica del 6 al 9 de Noviembre del 2025**

@ottobock\_latam



# ¡Muchas gracias Ortopedistas!

Sus acciones impulsan  
el desarrollo de las infancias,

¡Sigamos caminando juntos!

**Hacemos envíos a todo México  
¡Contáctanos!**



Iowa  
Brace

☺PSB



[www.iowabrace.com.mx](http://www.iowabrace.com.mx)

Tel: (81) 8020 8868

[info@iowabrace.com.mx](mailto:info@iowabrace.com.mx)

[www.opsb.com.mx](http://www.opsb.com.mx)

Tel: (81) 3257 7905

[info@ponseti.com.mx](mailto:info@ponseti.com.mx)

# REVISTA MEXICANA DE ORTOPEDIA PEDIÁTRICA

## BIBLIOTECAS E ÍNDICES EN LOS QUE SE HA REGISTRADO

**Medigraphic, literatura biomédica**  
<http://www.medigraphic.org.mx>

**Biblioteca de la Universidad de Regensburg, Alemania**  
<https://ezb.uni-regensburg.de/>

**Biblioteca del Instituto de Investigaciones Biomédicas, UNAM**  
<http://www.revbiomedicas.unam.mx/>

**LATINDEX. Sistema Regional de Información en Línea para Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal**  
<https://www.latindex.org/>

**Biblioteca del Instituto de Biotecnología UNAM**  
<http://www.biblioteca.ibt.unam.mx/revistas.php>

**Fundación Ginebrina para la Formación y la Investigación Médica, Suiza**  
[https://www.gfmer.ch/Medical\\_journals/Revistas\\_medicas\\_acceso\\_libre.htm](https://www.gfmer.ch/Medical_journals/Revistas_medicas_acceso_libre.htm)

**PERIODICA (Índice de Revistas Latinoamericanas en Ciencias) UNAM**  
<https://periodica.dgb.unam.mx>

**Google Académico**  
<https://scholar.google.es>

**Wissenschaftszentrum Berlin für Sozialforschung, Berlin WZB**  
<https://www.wzb.eu/de/literatur-daten/bereiche/bibliothek>

**Virtuelle Bibliothek Universität des Saarlandes, German**  
<https://ezb.ur.de/ezeit/search.phtml?bid=SULB&colors=7&lang=de>

**Biblioteca electrónica de la Universidad de Heidelberg, Alemania**  
<https://ezb.ur.de/ezeit/search.phtml?bid=UBHE&colors=3&lang=de>

**Biblioteca de la Universidad de Bielefeld, Alemania**  
<https://ub-bielefeld.digibib.net/eres>

**Yeungnam University College of Medicine Medical Library, Korea**  
[http://medlib.yu.ac.kr/journal/subdb1.asp?table=otdb&Str=%B1%E2%C5%B8&Field=ncbi\\_sub](http://medlib.yu.ac.kr/journal/subdb1.asp?table=otdb&Str=%B1%E2%C5%B8&Field=ncbi_sub)

**Research Institute of Molecular Pathology (IMP)/Institute of Molecular Biotechnology (IMBA) Electronic Journals Library, Viena, Austria**  
<https://ezb.uni-regensburg.de/ezeit/index.phtml?bibid=IMP&colors=7&lang=en>

**Biblioteca de la Universidad de Ciencias Aplicadas y Artes, Hochschule Hannover (HSH), Alemania**  
<https://www.hs-hannover.de/ueber-uns/organisation/bibliothek/literatursuche/elektronische-zeitschriften/?libconnect%5Bsubject%5D=23>

**Max Planck Institute for Comparative Public Law and International Law**  
<https://ezb.uni-regensburg.de/ezeit/index.phtml?bibid=MPIV&colors=7&lang=en>

**Library of the Carinthia University of Applied Sciences (Austria)**  
<https://ezb.ur.de/ezeit/fl.phtml?bibid=FHTK&colors=7&lang=en>

**Biblat (Bibliografía Latinoamericana en revistas de investigación científica y social) UNAM**  
<https://biblat.unam.mx>

**Scilit (scientific literature) base de datos de trabajos académicos**  
[https://www.scilit.net/wcg/container\\_group/109298](https://www.scilit.net/wcg/container_group/109298)

**CROSSREF**  
[https://search.crossref.org/search/works?q=2007-087X&from\\_ui=yes&sort=year](https://search.crossref.org/search/works?q=2007-087X&from_ui=yes&sort=year)



**MEDICAL LEGAL CENTER®**  
SALOMON & WARNER



**+25 años defendiendo a los médicos de México.**

La membresía que protege tu vocación.



- Defensa legal especializada en casos de demandas médicas.
- Cobertura nacional para todas las especialidades.
- Asesoría preventiva: consentimientos informados y expedientes clínicos.

- Atención inmediata en situaciones de urgencia legal.
- Equipo de abogados expertos en derecho de la salud.
- Capacitación y conferencias en hospitales y universidades.

[www.medicallegalcenter.com](http://www.medicallegalcenter.com)

Tel: 800 215 0818

WA: 33 1602 6001

**El expediente clínico del futuro está aquí.  
100% seguro**



**VHS** VIRTUAL  
HOSPITAL  
SYSTEM

**Compatible a la NOM-024**

[www.vhs.com.mx](http://www.vhs.com.mx)



**Arrendamiento puro  
100% deducible**

**Estrena el coche de tus sueños y obtén  
equipo de vanguardia**

- Preservas tu capital
- Deduces impuestos
- Pagos accesibles

**Y al final...  
¡El equipo es tuyo!**



Tel: 33 1332 5416

[www.arrendadoraerco.com](http://www.arrendadoraerco.com)



Revista Mexicana de  
**ortopedia  
pediátrica**

**Comité Editorial**

**Editor**

Dr. Silvestre Fuentes Figueroa

**Editor Asociado**

Dra. Daniela Velázquez Aréstegui  
Dr. Clemente Hernández Gómez

**Editores Eméritos**

Dr. Pablo Castañeda Leeder  
Dr. Luis Alberto Harfush Nasser  
Dr. Nelson Cassis Zacarías

**Consejo Editorial**

Dra. Ana Lucía Cadena Pérez  
Dr. Héctor Hugo Flores Navarro  
Dr. Douglas R. Colmenares Bonilla  
Dr. Julio Javier Masquijo  
Dr. Julio de Pablos Fernández  
Dr. Abraham Delgadillo Vargas  
Dr. Roman Capdevila Leonori  
Dr. Gilberto Ríos Ruiz  
Dr. Miguel A. Hernández Álvarez  
Dr. Jorge Gómez Chavarría  
Dr. Pedro Jorba Elguera  
Dr. Antonio Toledo Medina  
Dr. Jacobo Saleme Cruz  
Dr. Alejandro Dabaghi Richerand



**Sociedad Mexicana de  
Ortopedia Pediátrica**

**Mesa Directiva 2024-2025**

**Presidente**

Dr. Jacobo Saleme Cruz

**Primer Vicepresidente**

Dr. Santos Santana Serna Reyna

**Segundo Vicepresidente**

Dr. Abraham Delgadillo Vargas

**Secretario**

Dr. Pedro Jorba Elguero

**Tesorera**

Dra. Luz Gabriela Villarreal Rivera

**Vocales**

Dr. Fernando Espinosa Montiel  
Dr. Alejandro Dabaghi Richerand  
Dr. Gonzalo G. Lora Ramírez  
Dr. Víctor Fernández Ruíz

**Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica** Vol. 27, Núms. 1-3, Enero-Diciembre 2025 es una publicación cuatrimestral editada por la Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica con dirección en Avenida del Imán 257. Col. Pedregal de Santa Úrsula, CP. 04600, Alcaldía Coyoacán, Ciudad de México. Tel. 55 8589-8527. Página electrónica de la revista: [www.medigraphic.com/ortopediapediatria](http://www.medigraphic.com/ortopediapediatria) E-mail: [revistasmp@gmail.com](mailto:revistasmp@gmail.com) Editor responsable: Dr. Silvestre Fuentes Figueroa. Reserva de Derechos al Uso Exclusivo N° 04-2009-120115055600-102. ISSN: 2007-087X.

Arte, diseño y producción por Graphimedic, S.A. de C.V., Coquimbo 936. Col. Lindavista, CP. 07300, Alcaldía Gustavo A. Madero, Ciudad de México. Tels. 55 8589-8528 al 32. Correo electrónico: [emyc@medigraphic.com](mailto:emyc@medigraphic.com) Responsable de la última actualización de este número, Graphimedic, S.A de C.V., Dra. María de la Luz Rosales Jiménez. Fecha de última modificación: 31 de octubre de 2025. Los artículos y fotografías son responsabilidad exclusiva de los autores. La reproducción parcial o total sólo podrá hacerse previa autorización del editor de la revista. Toda correspondencia debe ser dirigida a la Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica.

Disponible en versión completa en: [www.medigraphic.com/ortopediapediatria](http://www.medigraphic.com/ortopediapediatria)

## CONTENIDO / CONTENTS

### Editorial / Editorial

- 3** Tamiz de cadera en la infancia: una estrategia esencial en salud pública  
*Hip screening in childhood: an essential public health strategy*  
Dr. Silvestre Fuentes Figueroa

### Trabajos originales / Original papers

- 5** Análisis descriptivo de los aspectos epidemiológicos de la artritis séptica en población pediátrica  
*Analysis of epidemiological aspects of septic arthritis in the paediatric population*  
Dr. Joaquín Palmero-Picazo, Dr. Jesús Jiménez-Aquino, Dr. Manuel Casas-López, Dr. Oscar Ruíz-Mejía
- 11** Factores de riesgo asociados a la displasia del desarrollo de cadera en un hospital de segundo nivel  
*Association of risk factors for developmental dysplasia of the hip in a secondary care hospital*  
Dra. Mariana Lee Miguel-Sardaneta, Dr. Fernando Rojas-Camacho, Dra. Karen Urbina-Mones, Dra. Guadalupe Domínguez-Arellano, Dra. Diana Niño-Barrios

### Trabajo de revisión / Review

- 16** Mucopolisacaridosis. Lo que el ortopedista pediátrico debe saber  
*Mucopolysaccharidosis. What the pediatric orthopedist should know*  
Dr. Douglas Colmenares-Bonilla

### Casos clínicos / Clinical cases

- 24** Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi  
*Approach to residual deformities in supination and adduction of the foot in Rubinstein-Taybi syndrome*  
Dr. Luis Camilo Maldonado Mejía, Dr. Julián David Rincón-Lozano, Dr. Jorge E Bossio, Dr. Rafael Olimpo Martínez Pérez, Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo, Dr. Jaime Villanueva, Dr. Moisés E Bula
- 29** Del pie equino varo aducto congénito al *hallux varus*: una complicación poco frecuente de la técnica de liberación posterointerna ampliada  
*From congenital talipes equinovarus to hallux varus: a rare complication of the extended posterior internal release technique*  
Dr. Julián David Rincón-Lozano, Dr. Jorge E Bossio, Dr. Rafael Olimpo Martínez-Pérez, Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo, Dr. Antonio Soto
- 34** Espectro de sobrecrecimiento asociado a *PIK3CA* (PROS): reporte de caso y revisión de la literatura  
*PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): case report and literature review*  
Dra. Ana Laura Arenas Díaz, Dra. Karla Josefina Díaz Bautista





## Editorial

## Tamiz de cadera en la infancia: una estrategia esencial en salud pública

### Hip screening in childhood: an essential public health strategy

Dr. Silvestre Fuentes Figueroa\*

Hospital Shriners para Niños.

\* Médico adscrito al Hospital Shriners para Niños. Editor de la *Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica*. México.

La displasia del desarrollo de cadera (DDC) es una de las alteraciones musculoesqueléticas más relevantes en la población pediátrica. Su incidencia se estima entre 1 a 20 por cada 1,000 nacidos vivos, dependiendo de los factores étnicos, culturales y geográficos. El impacto de un diagnóstico tardío puede ser devastador, ya que conlleva tratamientos quirúrgicos complejos, complicaciones asociadas y secuelas funcionales que afectan la calidad de vida en la adolescencia y edad adulta.

La exploración física neonatal mediante maniobras de Ortolani y Barlow continúa siendo el estándar inicial en el tamizaje clínico, con una sensibilidad de 36 a 40%. La radiografía de pelvis ofrece una alternativa diagnóstica entre los cuatro a seis meses, sin haber un consenso en la sensibilidad con un aproximado de 70%. La incorporación del ultrasonido de cadera en lactantes menores de tres meses con factores de riesgo o hallazgos clínicos sugestivos incrementa significativamente la precisión diagnóstica con una sensibilidad de 88 a 98%.

Estudios multicéntricos y metaanálisis han demostrado que la aplicación sistemática del tamizaje reduce la proporción de diagnósticos tardíos y la necesidad de tratamientos quirúrgicos invasivos. En particular, la identificación temprana permite el uso exitoso de ortesis como el arnés de Pavlik, con tasa de éxito superior a 90% cuando se indica en las primeras semanas de vida.

La detección temprana de la DDC ha sido un objetivo institucional durante décadas. En sus inicios, hace poco más de 20 años, el Dr. Redón Tavera<sup>†</sup> organizó un simposio in-

terinstitucional sobre complicaciones del tratamiento tardío de la DDC. Este esfuerzo se consolidó posteriormente con hitos clave: la Guía de Práctica Clínica (2008), el Consenso del Colegio Mexicano de Ortopedia (2011) que demostró los altos costos del diagnóstico tardío y sugirió la radiografía a los tres meses y la NOM-034-SSA-2013, que estableció la obligatoriedad de la exploración intencionada. En diciembre del 2016, una reforma presidencial al artículo 61 de la Ley General de Salud adicionó la fracción V, obligando la realización del tamiz de cadera (ultrasonido o radiografía anteroposterior de pelvis) entre el primero y cuarto mes de vida. Finalmente, es crucial reconocer que un grupo de ortopedistas pediatras de nuestra sociedad, con el apoyo de la Lic. Josefina Vázquez Mota, lograron materializar la inclusión del tamiz de cadera en cartillas nacionales de salud.

En México persisten desigualdades en la aplicación del tamiz de cadera. Entre los principales desafíos se encuentran: acceso limitado a estudio de ultrasonido en zonas rurales, variabilidad en la capacitación de los médicos de primer contacto y el retraso en la referencia a unidades especializadas.

Nuestra sociedad debe asumir la responsabilidad de promover activamente la difusión y cumplimiento de este tamiz.

La DDC exige nuestro apoyo unificado. Por encima de las diferencias institucionales o los intereses particulares, este es un llamado de acción: debemos sumar esfuerzos de manera genuina y colaborativa para asegurar y potenciar el diagnóstico oportuno de la DDC y mejorar significativamente el pronóstico de nuestros pacientes.

Correspondencia: Dr. Silvestre Fuentes Figueroa

E-mail: silverfuentes@me.com

Citar como: Fuentes FS. Tamiz de cadera en la infancia: una estrategia esencial en salud pública. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3); 3-4. <https://dx.doi.org/10.35366/121643>

De manera general, y en la medida de sus posibilidades, se sugiere:

1. Capacitación continua de pediatras, neonatólogos y médicos familiares en maniobras de exploración física y criterios de referencia (demostrado por Dra. Olivo en 2016).
2. Implementación estandarizada de protocolos de tamizaje con exploración física universal, ultrasonido y/o radiografía de pelvis.
3. Fortalecimiento del sistema de referencia a unidades con capacidad diagnóstica y terapéutica especializada.
4. Educación a padres y cuidadores, resaltando que el tamiz de cadera es una medida preventiva y no opcional.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Shaw BA, Segal LS; Section on Orthopaedics. Evaluation and referral for developmental dysplasia of the hip in infants. *Pediatrics*. 2016; 138(6): e20163107.
2. Shorter D, Hong T, Osborn DA. Screening programmes for developmental dysplasia of the hip in newborn infants. *Cochrane Database Syst Rev*. 2011; (9): CD004595.
3. Rosendahl K. Imaging strategies for detection of developmental dysplasia of the hip. *Acta Orthop*. 2018; 89(6): 657-662.
4. Grill F, Bensahel H, Canadell J, Dungal P, Matasovic T, Vizkelety T. The Pavlik harness in the treatment of congenital dislocating hip: report on a multicenter study of the European Paediatric Orthopaedic Society. *J Pediatr Orthop*. 1988; 8(1): 1-8.
5. Secretaría de Salud. Guía de práctica clínica: diagnóstico y tratamiento oportuno de la displasia del desarrollo de la cadera en menores de 6 meses. México: CENETEC – Secretaría de Salud; 2008.
6. Cymet-Ramírez J, Álvarez-Martínez MM, García-Pinto G, Frías-Austria R, Meza-Vernis A, Rosales-Muñoz ME et al. El diagnóstico oportuno de la displasia de cadera. Enfermedad discapacitante de por vida. Consenso del Colegio Mexicano de Ortopedia y Traumatología. *Acta Ortop Mex*. 2011; 25(5): 313-322.
7. Secretaría de Salud. Norma Oficial Mexicana NOM-034-SSA2-2013: para la prevención y control de los defectos al nacimiento. Diario Oficial de la Federación; 24 de junio de 2014. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud%7Ccnegssr/documentos/norma-oficial-mexicana-nom-034-ssa2-2013-para-la-prevencion-y-control-de-los-defectos-al-nacimiento-118923>
8. DECRETO por el que se reforman y adicionan los artículos 61 y 64 de la Ley General de Salud. México: Diario Oficial de la Federación; 2016. Disponible en: [https://www.dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5465836&fecha=16/12/2016#gsc.tab=0](https://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5465836&fecha=16/12/2016#gsc.tab=0)
9. Olivo-Rodríguez AC, Redón-Tavera A. Detección temprana clínica y radiológica básica de la displasia congénita de cadera en unidades médicas del primer nivel de atención. *Acta Ortop Mex*. 2016; 30(2): 67-72.



## Trabajo original

## Análisis descriptivo de los aspectos epidemiológicos de la artritis séptica en población pediátrica

### Analysis of epidemiological aspects of septic arthritis in the paediatric population

Dr. Joaquín Palmero-Picazo,\*<sup>‡</sup> Dr. Jesús Jiménez-Aquino,\*<sup>§</sup> Dr. Manuel Casas-López,\*<sup>¶</sup> Dr. Oscar Ruíz-Mejía\*<sup>||</sup>

\* Unidad Médica de Alta Especialidad, Hospital de Traumatología y Ortopedia Lomas Verdes, Instituto Mexicano del Seguro Social. México.

<sup>‡</sup> Residente de cuarto año de ortopedia.

<sup>§</sup> Jefe del Servicio de Ortopedia Pediátrica.

<sup>¶</sup> Jefe de División de Investigación en Salud.

<sup>||</sup> Médico adscrito al Servicio de Ortopedia Pediátrica.

## RESUMEN

**Introducción:** la artritis séptica es una inflamación aguda de la articulación de etiología infecciosa, predominantemente bacteriana, con una prevalencia estimada de 2 a 10 casos por cada 100,000 personas a nivel mundial y hasta 22 por cada 100,000 en México.

**Objetivo:** describir los aspectos epidemiológicos de la artritis séptica en el Servicio de Ortopedia Pediátrica del Hospital IMSS Lomas Verdes. **Material y métodos:** estudio transversal, descriptivo y retrolectivo, con análisis univariado, realizado en el Servicio de Ortopedia Pediátrica, que incluyó a pacientes menores de 18 años con diagnóstico de artritis séptica hospitalizados entre 2020 y 2024. Se excluyeron casos no hospitalizados, con diagnóstico previo al ingreso o con expedientes incompletos. Se analizaron variables como el microorganismo causal, articulación afectada, tratamiento, estancia hospitalaria y factores de riesgo. Los datos fueron recolectados de expedientes físicos y digitales, organizados en Excel. El análisis estadístico incluyó frecuencias, porcentajes y medidas de tendencia central (mediana y rango intercuartil), debido a una distribución no normal según la prueba de Shapiro-Wilk, utilizando el software SPSS. La prevalencia se calculó mediante fórmula estándar. **Resultados:** la prevalencia fue de 1.728%. Predominó el sexo masculino. La mediana de edad fue de 9.5 años, con siete días de estancia hospitalaria. La rodilla fue la articulación más afectada, seguida por la cadera y el tobillo. *S. aureus* fue el microorganismo más común, 53.48% de los pacientes tenía factores de riesgo, y el tratamiento más utilizado fue artrotomía evacuadora. **Conclusiones:** la prevalencia fue mayor a la esperada. Se identificaron deficiencias

## ABSTRACT

**Introduction:** septic arthritis is an acute, infectious inflammation of a joint, predominantly bacterial. It has an estimated worldwide prevalence of 2 to 10 cases per 100,000 people and up to 22 per 100,000 in Mexico. **Objective:** to describe the epidemiological aspects of septic arthritis in the Paediatric Orthopaedic Department of the IMSS Lomas Verdes Hospital. **Material and methods:** a cross-sectional, descriptive, retrospective study with univariate analysis was conducted in the Paediatric Orthopaedic Department, including patients under 18 years of age who were diagnosed with septic arthritis and hospitalized between 2020 and 2024. Cases that did not involve hospitalization, had a diagnosis prior to admission, or had incomplete records were excluded. Variables such as the causative microorganism, affected joint, treatment, hospital stay, and risk factors were analyzed. Data were collected from physical and digital records and organized in Excel. Statistical analysis included frequencies, percentages, and measures of central tendency (median and interquartile range) due to a non-normal distribution according to the Shapiro-Wilk test, using SPSS software. Prevalence was calculated using the standard formula. **Results:** the prevalence rate was 1.728%. Males predominated. The median age was 9.5 years, with a hospital stay of seven days. The knee was the most affected joint, followed by the hip and ankle. *S. aureus* was the most common microorganism. 53.48% of patients had risk factors, and arthrotomy evacuation was the most commonly used treatment. **Conclusions:** the prevalence was higher than expected. Deficiencies in microbiological diagnosis were identified.

Recibido: 24/05/2025. Aceptado: 18/09/2025.

Correspondencia: Joaquín Palmero-Picazo

E-mail: joaquinpalmero1@gmail.com

**Citar como:** Palmero-Picazo J, Jiménez-Aquino J, Casas-López M, Ruíz-Mejía O. Análisis descriptivo de los aspectos epidemiológicos de la artritis séptica en población pediátrica. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3): 5-10. <https://dx.doi.org/10.35366/121644>



en el diagnóstico microbiológico. Se recomienda mejorar las estrategias diagnósticas y terapéuticas para reducir complicaciones en pacientes pediátricos.

**Palabras clave:** artritis séptica, prevalencia, *Staphylococcus aureus*, rodilla.

**Nivel de evidencia:** IV

*It is recommended to improve diagnostic and therapeutic strategies to reduce complications in paediatric patients.*

**Keywords:** septic arthritis, prevalence, *Staphylococcus aureus*, knee.

**Evidence level:** IV

#### Abreviaturas:

AS = artritis séptica

RIQ = rango intercuartílico

## INTRODUCCIÓN

La artritis séptica (AS) es una urgencia médica grave caracterizada por la invasión de microorganismos en una articulación estéril, lo que desencadena una respuesta inflamatoria aguda que puede resultar en complicaciones severas y discapacidades permanentes si no se maneja de forma adecuada y temprana.<sup>1</sup> El agente etiológico más comúnmente implicado es *Staphylococcus aureus*, seguido de bacterias gramnegativas; en adolescentes sexualmente activos, *Neisseria gonorrhoeae* es lo más frecuente.<sup>2</sup> Esta enfermedad afecta principalmente a niños menores de cinco años y adultos mayores, siendo más prevalente en varones. Su principal vía de contagio es hematógena, aunque también puede producirse por inoculación directa o por contigüidad.<sup>3</sup> El diagnóstico se establece a partir de la sospecha clínica, análisis del líquido sinovial y cultivo microbiológico, complementado con estudios como ultrasonido y gammagrafía. El tratamiento incluye lavado quirúrgico (artrotomía evacuadora) de la articulación afectada y antibióticos empíricos ajustados según los resultados del antibiograma.<sup>4</sup>

En México, la AS constituye un importante desafío para los servicios de salud, particularmente en hospitales de alta especialidad como el IMSS Lomas Verdes, donde los requerimientos de atención, incluyendo hospitalización, tratamiento médico y tratamientos quirúrgicos, implican una inversión significativa de recursos. Además, las complicaciones de esta patología, tales como osteomielitis, necrosis, condrólisis, sepsis y discapacidad permanente, no sólo afectan la calidad de vida de los pacientes, sino que también generan implicaciones económicas y sociales importantes.<sup>3,5</sup> Diversos estudios nacionales han subrayado la necesidad de mejorar el diagnóstico, el manejo temprano y las estrategias de prevención, recomendando la educación continua del personal médico, la profilaxis antibiótica en procedimientos invasivos y la implementación de medidas de asepsia estrictas.<sup>6</sup>

El conocimiento de los aspectos epidemiológicos locales de la AS es crucial para ajustar el tratamiento empírico y reducir las secuelas.<sup>7</sup> Además, estos estudios son esenciales para minimizar la morbilidad y mitigar el impacto a largo plazo en la calidad de vida de los pacientes pediátricos quienes, debido a su vulnerabilidad, pueden sufrir efectos duraderos si la patología no es tratada adecuadamente.<sup>8</sup>

Este trabajo tiene como objetivo identificar los aspectos epidemiológicos de la AS en la población pediátrica de la Unidad Médica de Alta Especialidad IMSS Lomas Verdes, lo cual permitirá establecer un panorama más claro sobre el manejo de esta enfermedad en dicho centro y proporcionar una base para futuras investigaciones en la materia.<sup>5,6</sup>

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, transversal, descriptivo y retrolectivo, con análisis univariado. La población estuvo conformada por pacientes pediátricos con diagnóstico clínico de artritis séptica atendidos en el servicio de ortopedia pediátrica del Hospital de Especialidades del IMSS Lomas Verdes, durante el periodo comprendido entre enero de 2020 y diciembre de 2024. El muestreo fue no probabilístico, de tipo consecutivo. Se incluyeron todos los pacientes menores de 18 años, de ambos sexos, hospitalizados con diagnóstico clínico de artritis séptica. Se excluyeron aquellos que no fueron hospitalizados o que contaban con un diagnóstico previo de artritis séptica antes de su ingreso. Se eliminaron los expedientes clínicos que presentaban información incompleta.<sup>9,10</sup>

Asimismo, se analizaron las siguientes variables: articulación afectada, agente etiológico identificado, número de microorganismos aislados, positividad del cultivo, duración de la estancia hospitalaria, tratamiento recibido, factores de riesgo predisponentes, edad, sexo, peso, toma de cultivo articular, presencia de infección previa (respiratoria o gastrointestinal), uso de profilaxis antibiótica en procedimientos previos, condiciones de asepsia y antisepsia en cirugías previas.

La información fue recolectada a partir de expedientes clínicos físicos y electrónicos, y posteriormente organizada en una base de datos construida en Microsoft Excel para su procesamiento.



Para el análisis estadístico, la prevalencia fue calculada mediante la fórmula: **prevalencia = (número de casos existentes / población total) × 100.**<sup>10</sup>

Las variables cualitativas se describieron mediante frecuencias absolutas y relativas. Se evaluó la distribución de los datos cuantitativos con la prueba de Shapiro-Wilk en el software SPSS (versión 31). Dado que los datos no siguieron una distribución normal, se utilizaron medidas de tendencia central como la mediana y el rango intercuartílico o intercuartilar.<sup>10</sup>

El estudio fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación (sin número de registro) y por el Comité Local de Investigación en Salud del IMSS, con el folio R-2024-1501-044. Se garantizó la confidencialidad de los datos conforme a los principios de la declaración de Helsinki. Finalmente, este estudio no recibió financiamiento externo ni apoyo económico institucional o comercial.

Con base en una prevalencia de AS de 22 casos por cada 100,000 habitantes en México<sup>5</sup> y utilizando la fórmula para poblaciones infinitas, se estimó un tamaño de muestra de 52 sujetos.<sup>9</sup>

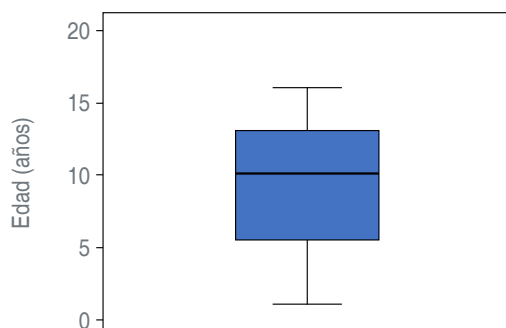
Fuente de información: registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.

## RESULTADOS

Durante el periodo de recolección de datos, se registraron 2,487 ingresos al servicio de ortopedia pediátrica. De éstos, 43 pacientes fueron diagnosticados con artritis séptica, lo que representa una prevalencia de 1.72%.

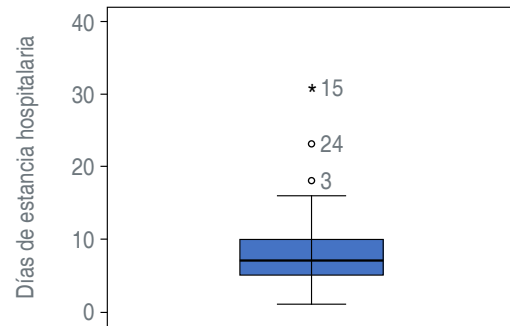
El análisis de normalidad de las variables cuantitativas mediante la prueba de Shapiro-Wilk, evidenció una distribución no normal en las siguientes variables: número de microorganismos identificados, días de estancia hospitalaria, edad y peso. Por tal motivo, estas variables se describieron utilizando la mediana y el rango intercuartílico (RIQ):

- Número de microorganismos identificados: mediana 0, RIQ 1.



**Figura 1:** Diagrama de caja 1: edad (años).

Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.



**Figura 2:** Diagrama de caja 2: días de estancia hospitalaria.

Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.

- Edad: mediana 9.5 años, RIQ 8 (Figura 1).
- Días de estancia hospitalaria: mediana 7 días, RIQ 5.
- Peso: mediana 33 kg, RIQ 31 (Figura 2).

En cuanto a las variables cualitativas, 17 pacientes (39.53%) fueron mujeres y 26 (60.46%) hombres. Respecto a la toma de cultivos, 16 pacientes (37.20%) no contaban con cultivos, mientras que 27 (62.79%) sí los tuvieron. De estos últimos, 13 (48.13%) no mostraron crecimiento microbiológico. En los casos con cultivos positivos, se identificaron los siguientes microorganismos:

- *Staphylococcus aureus*: 11 casos (40.74%).
- *Serratia marcescens*: 1 caso (3.70%).
- *Pseudomonas aeruginosa*: 1 caso (3.70%).
- *Candida albicans*: 1 caso (3.70%) (Figura 3).

### Las articulaciones afectadas en orden de frecuencia fueron:

- Rodilla: 18 casos (41.86%).
- Cadera: 12 casos (27.90%).
- Tobillo: 6 casos (13.95%).
- Codo: 4 casos (9.30%).
- Articulación sacroiliaca: 2 casos (4.65%).
- Hombro: 1 caso (2.32%) (Figura 4).

En relación con los antecedentes infecciosos, 15 pacientes (34.88%) tenían antecedentes de infecciones previas, de los cuales 13 casos (86.66%) correspondían a infecciones respiratorias y dos casos (13.33%) a infecciones gastrointestinales. Los 28 pacientes restantes (65.11%) no presentaban antecedentes infecciosos (Figura 5).

En cuanto a condiciones médicas predisponentes, 23 pacientes (53.48%) presentaban al menos un factor de riesgo, mientras que 20 (46.51%) no reportaron ninguno. Entre los factores predisponentes identificados se encontraron:

- Esquema de vacunación incompleto: 7 casos (30.43%).
- Inmunosupresión: 4 casos (17.39%).
- Cirugía articular previa: 4 casos (17.39%).
- Hipersensibilidad: 3 casos (13.04%).
- Obesidad: 2 casos (8.69%).
- Desnutrición: 2 casos (8.69%).
- Infección de vías urinarias: 1 caso (4.34%) (Figura 6).

Todos los pacientes recibieron profilaxis antibiótica y se aplicaron medidas de asepsia y antisepsia previas al procedimiento quirúrgico.

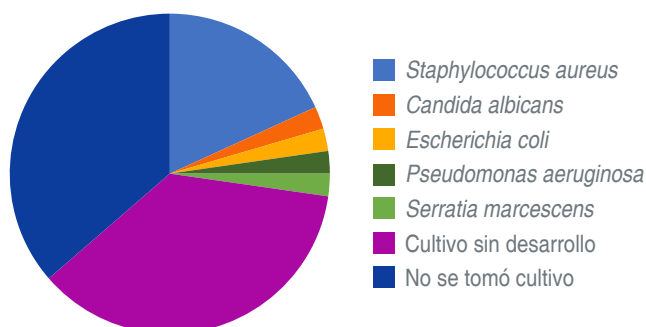
Respecto al tratamiento, 36 pacientes (83.72%) fueron sometidos a artrotomía evacuadora, mientras que siete pacientes (16.27%) recibieron únicamente tratamiento antibiótico intravenoso y fueron egresados sin intervención quirúrgica. Los antibióticos más utilizados fueron:

- Cefalotina: 3 casos (42.85%).
- Cefotaxima: 2 casos (28.57%).
- Dicloxacilina: 2 casos (28.57%).

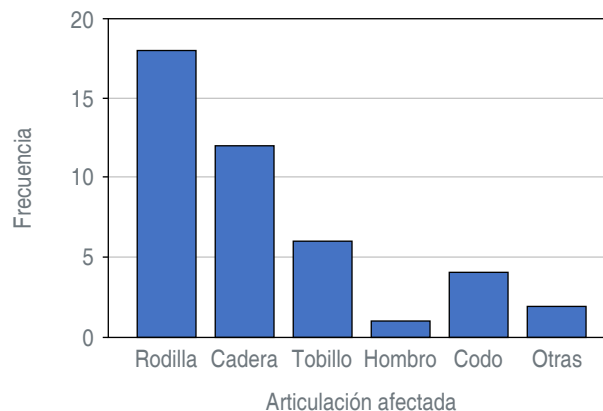
El antibiograma mostró que *Staphylococcus aureus* presentaba resistencia a gentamicina, eritromicina, oxacilina, amoxicilina, ceftriaxona, ampicilina y penicilina. Por el contrario, mostró sensibilidad a clindamicina, moxifloxacino, vancomicina y sulfametoxazol/trimetoprima.

## DISCUSIÓN

La prevalencia de artritis séptica en la muestra (1.72%) fue considerablemente mayor que la reportada en la guía nacional (0.02%) e internacional (0.00 a 0.01%), lo cual evidencia un problema de salud relevante en la población pediátrica.<sup>3,5</sup> Este hallazgo resalta la necesidad de fortalecer estrategias de prevención, diagnóstico temprano y tratamiento adecuado, especialmente en pacientes con antecedentes infecciosos o factores de riesgo.<sup>11,12</sup>



**Figura 3:** Nombre de microorganismos identificados en el cultivo. Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.



**Figura 4:** Articulación afectada.

Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.

La mediana de estancia hospitalaria fue de siete días, coincidiendo con lo reportado en la literatura, lo que refleja un manejo prolongado y una carga significativa para el sistema de salud.<sup>13</sup> La mediana de edad de 9.5 años indica una mayor afectación en niños en edad escolar, impactando su desarrollo académico y social.<sup>14</sup>

Se observó una mediana de 0 microorganismos identificados, en gran parte por la ausencia de toma de cultivos, lo cual representa una oportunidad de mejora en el diagnóstico.<sup>15</sup> Además, los cultivos negativos suponen un reto terapéutico, ya que dificultan la elección de un tratamiento dirigido. Esto puede deberse a la administración precoz de antibióticos, errores en la toma de muestras, fallos en el laboratorio o etiología viral.<sup>16</sup>

El *Staphylococcus aureus* fue el agente más frecuente (40.74%), en línea con la literatura. No obstante, se identificaron otros microorganismos como *Serratia marcescens*, *Pseudomonas aeruginosa* y *Candida albicans*, lo que exige considerar estos patógenos en el manejo inicial empírico.<sup>11</sup> Además, se reportó resistencia antimicrobiana de *S. aureus* a múltiples antibióticos, lo que refuerza la importancia de realizar antibiogramas antes de iniciar el tratamiento específico.<sup>17</sup>

Las articulaciones más afectadas fueron la rodilla, cadera y tobillo (a diferencia del hombro comúnmente reportado), lo que podría deberse a factores específicos como tipo de lesión o actividad física.<sup>14</sup> Se encontró un predominio masculino (60.46%), lo cual coincide con otros estudios, sugiriendo una posible predisposición de género. La historia clínica dirigida es fundamental para identificar infecciones previas, ya que la diseminación hematógena es un mecanismo clave de la enfermedad.<sup>18</sup>

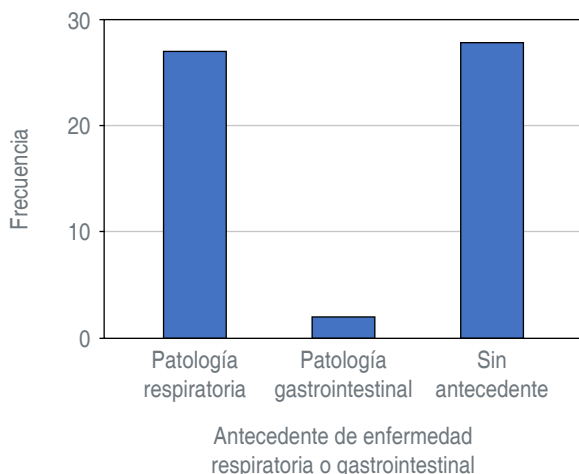
En tanto, como es bien sabido, la artritis séptica se caracteriza por la colonización bacteriana de la articulación, lo que induce una rápida activación de neutrófilos y la liberación de mediadores inflamatorios. Esta respuesta,

aunque necesaria para el control de la infección, contribuye significativamente al daño tisular y a la destrucción del cartílago articular. En pacientes inmunosuprimidos, este mecanismo de defensa se encuentra comprometido, lo que no sólo favorece la diseminación bacteriana, sino que también puede alterar la presentación clínica y retrasar el diagnóstico, aumentando el riesgo de complicaciones.<sup>17</sup> Cabe mencionar que más de la mitad de los pacientes en nuestro estudio presentaron factores predisponentes, entre los que destacaron un esquema de vacunación incompleto, inmunosupresión y antecedentes quirúrgicos. La falta de vacunación se asocia con un mayor riesgo de complicaciones infecciosas, al afectar la respuesta inmune, como ya se ha mencionado.<sup>19,20</sup>

La mayoría de los pacientes (83.72%) recibió tratamiento quirúrgico mediante artrotomía evacuadora, lo que refleja un enfoque terapéutico agresivo necesario para limitar el daño articular. Una de las principales limitaciones de este estudio fue el sesgo de información, inherente al diseño retrospectivo. La calidad y completitud de los expedientes clínicos revisados pudo haber influido en la precisión y exhaustividad de los datos recolectados. Aunque se aplicaron criterios estandarizados durante la revisión de los registros y se priorizó la inclusión de expedientes con documentación clínica adecuada, la variabilidad en el registro médico representa una fuente potencial de error.<sup>20</sup>

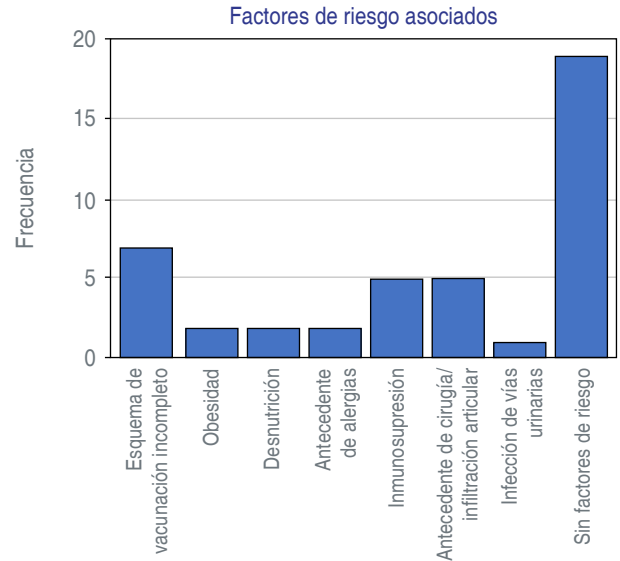
## CONCLUSIONES

La artritis séptica es una inflamación aguda de la articulación de etiología infecciosa, predominantemente bacteriana, con una prevalencia estimada de dos a 10 casos



**Figura 5:** Antecedente de enfermedad respiratoria o gastrointestinal previo a la aparición de artritis séptica.

Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.



**Figura 6:** Antecedente de factores de riesgo previo a la aparición de artritis séptica.

Fuente: Registro de pacientes del servicio de ortopedia pediátrica enero 2020-2024.

por cada 100,000 personas a nivel mundial y hasta 22 por cada 100,000 en México.<sup>3,5</sup>

Este estudio revela que la prevalencia de artritis séptica en la población pediátrica es mayor a la reportada a nivel nacional e internacional, indicando un problema de salud local.<sup>5,6</sup> La mayoría de los casos carecieron de identificación microbiológica, lo que señala fallas en la toma y procesamiento de cultivos. *Staphylococcus aureus* fue el agente más común, con alta resistencia antibiótica, destacando la importancia de conocer el perfil epidemiológico local para un tratamiento empírico adecuado.<sup>21</sup> Los hallazgos subrayan la necesidad de fortalecer la prevención, el diagnóstico oportuno y la optimización de protocolos de atención.<sup>22</sup>

Cabe mencionar que, en el presente estudio, al tratarse de un amplio rango de edad (0 a 18 años), no segmentar por etapas del desarrollo (lactantes, preescolares, escolares, adolescentes) puede dificultar la identificación de patrones clínicos, microbiológicos y terapéuticos específicos para cada grupo.<sup>17,19</sup> La estratificación por edad permitiría un análisis más preciso, mejorando la comprensión de la presentación clínica de la artritis séptica y optimizando las estrategias diagnósticas y de tratamiento dirigidas a cada subgrupo etario. Ante las limitaciones identificadas, se abre un campo de oportunidad para futuras investigaciones que permitan abordar y mejorar estos aspectos.<sup>16</sup>

## AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al servicio de ortopedia pediátrica.

## REFERENCIAS

1. Fajardo A. Medición en epidemiología: prevalencia, incidencia, riesgo, medidas de impacto. *Rev Alerg Méx.* 2017; 64(1): 109-120.
2. Balato G, de Matteo V, Ascione T, de Giovanni R, Marano E, Rizzo M et al. Management of septic arthritis of the hip joint in adults. A systematic review of the literature. *BMC Musculoskelet Disord.* 2021; 22(Suppl 2): 1006. doi: 10.1186/s12891-021-04843-z.
3. Ben-Zvi L, Sebag D, Izhaki G, Katz E, Bernfeld B. Diagnosis and management of infectious arthritis in children. *Curr Infect Dis Rep.* 2019; 21(7): 23. doi: 10.1007/s11908-019-0678-5.
4. Brown DW, Sheffer BW. Pediatric septic arthritis: an update. *Orthop Clin North Am.* 2019; 50(4): 461-470. doi: 10.1016/j.ocl.2019.05.003.
5. Instituto Mexicano del Seguro Social. Prevención, diagnóstico y tratamiento de la artritis séptica en niños y adultos [Internet]. México: Instituto Mexicano del Seguro Social; 2016. Disponible en: <https://www.imss.gob.mx/sites/all/statics/guiasclinicas/368GER.pdf>
6. Castellazzi ML, Senatore L, Di Pietro G, Pinzani R, Torretta S, Coro I et al. Otogenic temporomandibular septic arthritis in a child: a case report and a review of the literature. *Ital J Pediatr.* 2019; 45(1): 88. doi: 10.1186/s13052-019-0682-2.
7. Chan BY, Crawford AM, Kobes PH, Allen H, Leake RL, Hanrahan CJ et al. Septic arthritis: an evidence-based review of diagnosis and image-guided aspiration. *AJR Am J Roentgenol.* 2020; 215(3): 568-581. doi: 10.2214/AJR.20.22773.
8. Donders CM, Spaans AJ, Bessems JHJM, van Bergen CJA. Arthrocentesis, arthroscopy or arthrotomy for septic knee arthritis in children: a systematic review. *J Child Orthop.* 2021; 15(1): 48-54. doi: 10.1302/1863-2548.15.200129.
9. Rendón M, Villasís M. The research protocol V: the calculation of sample size. *Rev Alerg Méx.* 2017; 64(2): 220-227.
10. Domínguez S. Magnitud del efecto para pruebas de normalidad en investigación en salud. *Inv Ed Med.* 2018; 7(27): 92-93.
11. Donders CM, Spaans AJ, Bessems JHJM, van Bergen CJA. A systematic review of the optimal drainage technique for septic hip arthritis in children. *Hip Int.* 2022; 32(5): 685-693. doi: 10.1177/1120700021989666.
12. Gamalero L, Ferrara G, Giani T, Cimaz R. Acute arthritis in children: how to discern between septic and non-septic arthritis? *Children (Basel).* 2021; 8(10): 912. doi: 10.3390/children8100912.
13. Gigante A, Coppa V, Marinelli M, Giampaolini N, Falcioni D, Specchia N. Acute osteomyelitis and septic arthritis in children: a systematic review of systematic reviews. *Eur Rev Med Pharmacol Sci.* 2019; 23(2 Suppl): 145-158. doi: 10.26355/eu-rrv\_201904\_17484.
14. Lipatov KV, Asatryan A, Melkonyan G, Kazantsev AD, Solov'eva EI, Cherkasov UE. Septic arthritis of the hand: Current issues of etiology, pathogenesis, diagnosis, treatment. *World J Orthop.* 2022; 13(7): 622-630. doi: 10.5312/wjo.v13.i7.622.
15. Long B, Koyfman A, Gottlieb M. Evaluation and management of septic arthritis and its mimics in the emergency department. *West J Emerg Med.* 2019; 20(2): 331-341. doi: 10.5811/westjem.2018.10.40974.
16. Mooney JF 3rd, Murphy RF. Septic arthritis of the pediatric hip: update on diagnosis and treatment. *Curr Opin Pediatr.* 2019; 31(1): 79-85. doi: 10.1097/MOP.0000000000000703.
17. Ross JJ. Septic arthritis of native joints. *Infect Dis Clin North Am.* 2017; 31(2): 203-218. doi: 10.1016/j.idc.2017.01.001.
18. Spaans AJ, Donders CML, Bessems JHJM, van Bergen CJA. Aspiration or arthrotomy for paediatric septic arthritis of the shoulder and elbow: a systematic review. *EFORT Open Rev.* 2021; 6(8): 651-657. doi: 10.1302/2058-5241.6.200122.
19. Swarup I, LaValva S, Shah R, Sankar WN. Septic arthritis of the hip in children: a critical analysis review. *JBJS Rev.* 2020; 8(2): e0103. doi: 10.2106/JBJS.RVW.19.00103.
20. Swarup I, Meza BC, Weltsch D, Jina AA, Lawrence JT, Baldwin KD. Septic arthritis of the knee in children: a critical analysis review. *JBJS Rev.* 2020; 8(1): e0069. doi: 10.2106/JBJS.RVW.19.00069.
21. Tugelbayeva A, Ivanova R, Goremykina M, Rymbayeva T, Toktabayeva B. Reactive arthritis in children (review). *Georgian Med News.* 2021; (311): 130-135.
22. Voss A, Pfeifer CG, Kerschbaum M, Rupp M, Angele P, Alt V. Post-operative septic arthritis after arthroscopy: modern diagnostic and therapeutic concepts. *Knee Surg Sports Traumatol Arthrosc.* 2021; 29(10): 3149-3158. doi: 10.1007/s00167-021-06525-8.





## Trabajo original

## Factores de riesgo asociados a la displasia del desarrollo de cadera en un hospital de segundo nivel

## Association of risk factors for developmental dysplasia of the hip in a secondary care hospital

Dra. Mariana Lee Miguel-Sardaneta,<sup>\*,†</sup> Dr. Fernando Rojas-Camacho,<sup>\*,§</sup> Dra. Karen Urbina-Mones,<sup>\*,¶</sup>  
Dra. Guadalupe Dominguez-Arellano,<sup>\*,||</sup> Dra. Diana Niño-Barrios<sup>\*,¶</sup>

Hospital General de la Zona Norte «Bicentenario de la Independencia» Secretaría de Salud del Estado de Puebla.

\* Hospital General de la Zona Norte «Bicentenario de la Independencia». Puebla, Puebla, México.

† Pediatra. Maestra en Ciencias de la Salud, certificada por el Consejo Nacional de Pediatría.

Miembro activo del Colegio de Pediatría del Estado de Puebla. Jefa de Enseñanza e Investigación.

§ SMOP, CMOT, FEMECOT, AOS. Subespecialidad y Alta Especialidad en Ortopedia Pediátrica. Jefe de Ortopedia Pediátrica.

¶ Residente de tercer año de Pediatría.

|| Médico pasante del Servicio Social. Benemérita Universidad Autónoma de Puebla.

## RESUMEN

**Introducción:** la displasia del desarrollo de cadera (DDC) engloba anomalías en la articulación coxofemoral. La Academia Americana de Cirugía Ortopédica recomienda el tamizaje de cadera antes de los cuatro meses de edad frente a factores de riesgo mayores.

**Objetivo:** asociar los factores de riesgo con la presentación de DDC.

**Material y métodos:** estudio observacional, analítico, retrospectivo, tipo casos y controles, homodémico, de agosto a diciembre del 2022. Se incluyeron recién nacidos con dos o más factores de riesgo para DDC. Se clasificaron en recién nacidos con DDC confirmada por el método de Graf (grupo 1) y neonatos sin DDC (grupo 2). **Resultados:** la muestra fue de 86 recién nacidos con criterios de inclusión, 41 con DDC y 45 sin DDC. La edad media fue  $1.6 \pm 0.49$  meses. La media del ángulo alfa de nuestros casos y controles fue de  $55.1^\circ$  versus  $65.4^\circ$  ( $p < 0.001$ ) y el ángulo beta fue de  $57.24^\circ$  versus  $30.98^\circ$ , respectivamente. La presentación pélvica fue el único factor de riesgo con evidencia significativa ( $odds\ ratio > 1$ ,  $p < 0.001$ , IC95% 3.59-39.26).

**Conclusiones:** el factor de riesgo con mayor impacto para sufrir DDC fue la presentación podálica, por lo que es importante mejorar la detección, referencia y tratamiento oportuno de esta población.

**Palabras claves:** displasia del desarrollo de cadera, tamizaje de cadera, factores de riesgo, presentación pélvica.

**Nivel de evidencia:** III

## ABSTRACT

**Introduction:** developmental dysplasia of the hip (DDH) encompasses abnormalities in the hip joint. The American Academy of Orthopedic Surgery recommends hip screening before four months of age due to major risk factors. **Objective:** to associate risk factors with the development of DDH. **Material and methods:** observational, analytical, retrospective, case-control, homodemic study, from August to December 2022. Newborns with two or more risk factors for DDH were included. They were classified into newborns with DDH confirmed by the Graf method (group 1) and newborns without DDH (group 2). **Results:** the sample consisted of 86 newborns who met inclusion criteria, 41 with DDH and 45 without DDH. The mean age was  $1.6 \pm 0.49$  months. The mean alpha angle of our cases and controls was  $55.1^\circ$  versus  $65.4^\circ$  ( $p < 0.001$ ), and the beta angle was  $57.24^\circ$  versus  $30.98^\circ$ , respectively. Breech presentation was the only risk factor with significant evidence ( $odds\ ratio > 1$ ,  $p < 0.001$ , 95% CI 3.59-39.26). **Conclusions:** the risk factor with the greatest impact on the development of DDH was breech presentation; therefore, it is important to improve the detection, referral, and timely treatment of this population.

**Keywords:** developmental dysplasia of the hip, hip screening, risk factors, breech presentation.

**Level of evidence:** III

Recibido: 07/06/2024. Aceptado: 16/10/2024.

Correspondencia: Mariana Lee Miguel Sardaneta

88 Poniente y 9 Norte ext. sin número. Int. Col. Unidad Habitacional San Pedro 72430. Puebla, Puebla, México.

E-mail: hgnsenanza@gmail.com

**Citar como:** Miguel-Sardaneta ML, Rojas-Camacho F, Urbina-Mones K, Dominguez-Arellano G, Niño-Barrios D. Factores de riesgo asociados a la displasia del desarrollo de cadera en un hospital de segundo nivel. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3): 11-15. <https://dx.doi.org/10.35366/121645>



## Abreviaturas:

DDC = displasia del desarrollo de cadera

RN = recién nacidos

## INTRODUCCIÓN

La displasia del desarrollo de cadera (DDC) es la primera causa de hospitalización en Ortopedia Pediátrica. Engloba anomalías entre la relación anatómica de la articulación coxofemoral: displasia, subluxación o luxación de la misma.<sup>1,2</sup> La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que 10-15% de los reemplazos articulares de cadera en pacientes menores de 50 años son secundario a displasia de cadera no diagnosticada o tratada de forma tardía; así mismo, es la primera causa de artrosis temprana de cadera, su prevalencia es de uno a dos por cada 1,000 personas.<sup>3</sup> En México, se presentan de dos a seis casos por cada 1,000 nacidos vivos.<sup>4,5</sup>

Históricamente, se han propuesto dos teorías genéticas, una es la herencia poligénica de la displasia acetabular y la otra se relaciona con la dominancia autosómica con penetrancia incompleta, relacionada con el promotor en el gen del factor de diferenciación del crecimiento 5 (GDF5), el cual codifica para un ligando asociado a la familia del factor de crecimiento transformante beta (TGFβ), los cuales regulan la expresión génica para el desarrollo óseo y la formación articular; en este caso se ha reportado que las mutaciones en el gen GDF5 están asociadas a varios tipos de displasias y sinostosis.<sup>6</sup>

La Academia Americana de Cirugía Ortopédica recomienda realizar el tamizaje selectivo neonatal<sup>7</sup> a través del ultrasonido antes de la osificación de la cabeza femoral,<sup>8,9</sup> en presencia de factores de riesgo como: posición prenatal (podálica), factores genéticos (antecedente familiar), sexo femenino,<sup>3</sup> parto gemelar, primogénitos u oligohidramnios.<sup>10</sup>

El tamizaje selectivo valora la presencia de ciertos factores de riesgo que se consideran como mayores. Actualmente, se ha comprobado que la prematuridad no es factor de riesgo.<sup>11,12</sup>

Desde los años noventa, países como Australia, Suiza y Alemania han implementado el ultrasonido como tamizaje de DDC con lo cual han logrado un impacto favorable en la disminución de cirugías (reducción abierta, acetabuloplastia), complicaciones inherentes al procedimiento quirúrgico (necrosis de la cabeza femoral), disminución de 33% en los costos del tratamiento y estancias hospitalarias, además de una reducción notable en discapacidad.<sup>13</sup>

La DDC engloba una serie de alteraciones ortopédicas que afecta a los recién nacidos, generando un gran problema de discapacidad que, de no ser tratado de manera temprana, conlleva complicaciones, afecciones emocionales, en el entorno familiar y en la sociedad, además de

altos gastos al sistema de salud. Implementar un tamizaje universal es limitado debido a falta de recursos monetarios y sanitarios en diferentes zonas geográficas.<sup>14,15</sup>

El objetivo de este estudio fue asociar los factores de riesgo con la presencia de la displasia del desarrollo de cadera en un hospital de segundo nivel.

## MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio observacional, analítico, retrospectivo, homodémico, tipo casos y controles. Se incluyeron recién nacidos (RN) con dos o más factores de riesgo para desarrollar DDC (presentación pélvica, sexo femenino, antecedentes familiares, oligohidramnios, anhidramnios, gemelar y cesárea), de acuerdo con los criterios establecidos por la Academia Americana de Cirugía Ortopédica, y que hayan sido llevados a consulta en ortopedia pediátrica con ultrasonido de cadera. Se excluyeron RN hospitalizados posterior a su nacimiento, con expediente clínico incompleto o alguna comorbilidad asociada. La muestra fue no probabilística.

En el periodo de estudio, se registraron un total 1,386 RN, de los cuales 842 pasaron a alojamiento conjunto, sólo 116 presentaron dos o más factores de riesgo para DDC. Se excluyeron 30 neonatos: 12 no contaban con reporte ultrasonográfico y 18 no acudieron a valoración en el Servicio de Ortopedia Pediátrica durante los tres primeros meses de edad, durante el periodo de agosto a diciembre de 2022. El ultrasonido de cadera fue realizado por un médico radiólogo mediante el método de Graf.

Se recopilaron los siguientes datos: número de gesta, género, presentación pélvica, ultrasonido de cadera, medida de ángulo alfa y beta, cantidad de líquido amniótico. Los datos recolectados fueron rescatados de historias clínicas de pacientes que cumplieron con los criterios de inclusión.

La muestra se dividió en dos grupos, ambos con factores de riesgo: el primero incluyó RN con diagnóstico de DDC y el segundo de neonatos sanos.

*Análisis estadístico:* se elaboró una hoja de recolección de datos, la cual se concentró y procesó en el Software *IBM SPSS Statistic*, versión 25 para MAC.

Las variables cuantitativas se expresaron como media y desviación estándar (DE). En las variables continuas para muestras independientes con distribución normal se utilizó la prueba t de Student y para analizar los datos con distribución no paramétrica se empleó la U de Mann-Whitney, previa prueba de normalidad de datos con la prueba de Kolmogorov-Smirnov. Para el estudio de la asociación de las variables cualitativas se empleó la prueba exacta de Fisher. La significancia estadística se estableció con un valor de  $p < 0.05$ .

*Aspectos éticos:* este estudio fue aprobado por el Comité de Ética de Investigación del Hospital General de

la Zona Norte, «Bicentenario de la Independencia» de los Servicios de Salud del Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar (IMSS-BIENESTAR). Se respetaron los principios establecidos por la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud y por la declaración de Helsinki de 1975.

## RESULTADOS

Se encontraron 86 pacientes que cumplieron criterios de inclusión. De éstos, 41 tenían diagnóstico de DDC (grupo 1) y 45 fueron sanos (grupo 2).

La media de edad fue  $1.6 \pm 0.49$  meses (rango 2-3); el 40% ( $n = 34$ ) de los pacientes tenían tres meses de edad y 60% ( $n = 52$ ) dos meses. El 63% ( $n = 54$ ) correspondía al sexo masculino.

Los resultados del tamizaje para DDC revelaron un ángulo alfa inferior a  $60^\circ$  en ambos lados de la cadera de los neonatos evaluados, ángulo beta fue mayor de  $55^\circ$  y, al conjuntar los parámetros complementarios mediante el método de Graf, se llegó al diagnóstico de DDC (Tabla 1).

El signo de Barlow y Ortolani fue positivo en 19.7% ( $n = 17$ ) de los pacientes con DDC.

La Tabla 2 muestra los factores de riesgo de los casos (grupo 1) y controles (grupo 2). No existió asociación estadísticamente significativa para género ( $p = 0.375$ ), anhidramnios ( $p = 0.270$ ), oligohidramnios ( $p = 0.808$ ), gemelar ( $p = 0.060$ ) ni parto por cesárea ( $p = 0.17$ ). La presentación pélvica fue el único factor de riesgo demostrado ( $odds\ ratio > 1$ ,  $p < 0.001$ , IC95% 3.59-39.2) (Tabla 3).

**Tabla 1:** Relación de ángulos alfa derecho e izquierdo.

Ángulo alfa	DCC $\pm$ DE	Sin DCC $\pm$ DE	p*
Derecho	$52.29 \pm 0.863$	$65.08 \pm 0.497$	$< 0.001$
Izquierdo	$58.1 \pm 0.826$	$65.89 \pm 0.454$	$< 0.001$

\* Prueba U de Mann-Whitney.

DCC = displasia congénita de cadera. DE = desviación estándar.

Fuente: elaborada por los autores.

**Tabla 2:** Factores de riesgo relacionado con el desarrollo de displasia de cadera.

Factor de riesgo	Casos (Grupo 1)	Controles (Grupo 2)	Total	p*
Género	13	19	32	0.375
Cesárea	26	41	67	0.17
Anhidramnios	13	20	33	0.270
Oligohidramnios	10	13	23	0.808
Pélvico	22	4	26	$< 0.001$
Gemelar	1	7	8	0.060

\* Prueba Exacta de Fisher.

Fuente: elaborada por los autores.

**Tabla 3:** Resultados de la población con factores de riesgo y el desarrollo de displasia de cadera.

Factor de riesgo	Odds ratio	IC95%	p*
Género	0.63	0.26-1.54	0.375
Cesárea	0.17	0.05-0.57	0.17
Anhidramnios	0.57	0.24-1.40	0.270
Oligohidramnios	0.8	0.30-2.08	0.808
Pélvico	12.7	3.59-39.26	$< 0.001$
Gemelar	0.11	0.02-1.16	0.060

\* Prueba exacta de Fisher.

IC95% = intervalo de confianza de 95%.

Fuente: elaborada por los autores.

## DISCUSIÓN

El estándar de oro para el diagnóstico en menores de cuatro meses de edad es el ultrasonido de cadera, por lo que es de suma importancia realizar el tamizaje en RN con factores de riesgo.<sup>4,16</sup> De acuerdo con Dezateux y Rosendahl, el tamizaje a través del examen físico por sí solo aumenta entre un 1.6 y 28.5%. Resaltando que el uso del ultrasonido por método de Graf, eleva significativamente el diagnóstico hasta 60% de los casos por cada 1,000 RN.<sup>17</sup>

Duarte y colaboradores realizaron una revisión sistemática en la que se analizaron diferentes técnicas de ultrasonido para el diagnóstico de DDC. El método de Graf reportó una sensibilidad de 90%, la técnica de Morin sensibilidad de 81-89% y, finalmente, la técnica Harcke tuvo sensibilidad de 18.2%, lo que justifica la implementación del método de Graf en nuestro estudio.<sup>18</sup>

Yu y asociados analizaron 4,236 RN con factores de riesgo durante dos años en un hospital comunitario de Toronto. Encontraron que uno de 164 bebés con presentación pélvica se diagnosticó con DDC, demostrando ser el factor de riesgo más importante al igual que en nuestro estudio.<sup>19</sup>

En el examen físico, los hallazgos más significativos fueron el signo de Barlow y Ortolani, los cuales fueron positivos en 19.7%; sin embargo, Ferreira y Batista, en 2020, demostraron que, de 448 pacientes evaluados, solo 8% dio positivo a Barlow y 1.1% a Ortolani, por lo que se debe considerar que estas maniobras están condicionadas por la experiencia y adiestramiento del examinador.<sup>20</sup>

Respecto al género, en nuestros resultados, predominó el masculino, dato discordante con lo reportado por Elshikh y colaboradores, quienes, por medio de una revisión de estudios prospectivos que incluyeron a 50 bebés con factores de riesgo, registraron que la mayoría eran del género femenino.<sup>21</sup>

Chen y su equipo realizaron un metaanálisis sobre los factores de riesgo para DDC que incluyó 979,757 lactantes. Reportando que entre los principales factores de riesgo se encontraba la vía de nacimiento por cesárea ( $odds\ ratio$

1.11, IC95% 1.01-1.21,  $p = 0.032$ ); sin embargo, son pocos los trabajos que evalúan directamente su relación con la DDC, en nuestra serie se consideró relevante incluirla como factor de riesgo.<sup>22,23</sup>

Al analizar los factores de riesgo (presentación pélvica, oligohidramnios, anhidramnios, embarazo gemelar, género, cesárea), se encontró que únicamente la presentación pélvica tuvo impacto para el DDC. Otras revisiones coinciden en que este factor es el de mayor relevancia para DDC.<sup>22,24,25</sup>

Respecto al tratamiento, se debe realizar una vez confirmado el diagnóstico. Consiste en:<sup>25</sup> reducir, estabilizar y madurar la cadera de los pacientes con DDC. De esta manera, el manejo está estrechamente relacionado con la edad de cada uno de los pacientes.<sup>2</sup> Se han descrito que, desde el nacimiento hasta los seis meses, el uso de un triple pañal funciona como un apoyo para los movimientos de flexión y abducción; sin embargo, se requiere de un dispositivo que establezca la posición fisiológica, como el arnés de Pavlik, para favorecer el desarrollo normal del acetábulo y la cabeza del femoral.<sup>25</sup>

En pacientes de 6-18 meses, en los que no ha funcionado la primera línea de tratamiento, se recomienda la reducción cerrada, con la cual se logra un éxito de 80%. Para mayores de 18 meses hasta los ocho años, se realiza la reducción abierta. La principal complicación de éstas dos últimas es la necrosis avascular de la cabeza femoral.<sup>4,8,26</sup>

Una limitación de nuestro estudio fue el abandono del seguimiento en la consulta externa de ortopedia pediátrica, lo cual disminuyó significativamente nuestra muestra. Consideramos que es necesario profundizar en la vía de nacimiento, ya que, si bien la cesárea se ha considerado como un factor de riesgo en estudios recientes, nuestras guías de práctica clínica no la consideran.

## CONCLUSIONES

La displasia del desarrollo de la cadera continúa siendo un desafío diagnóstico en el RN; a pesar de conocer los factores de riesgo, el diagnóstico temprano continúa siendo elusivo.

En México, la Cartilla Nacional de Salud indica hacer el tamiz de cadera entre el primer y cuarto mes de vida; no obstante, éste se realiza a los niños con dos o más factores de riesgo. Idealmente, se debería aplicar a toda la población pediátrica, ya que aumentaría significativamente la tasa de diagnóstico y tratamiento oportuno, minimizando así los efectos negativos en el sistema de salud, así como la morbilidad pediátrica.

A pesar de que en nuestra unidad hospitalaria cuenta con la especialidad de Ortopedia Pediátrica, no se tienen datos estadísticos fidedignos. Un factor relevante es la

falta en el seguimiento médico, por lo que se pretende concientizar a los cuidadores primarios y a los médicos de primer contacto sobre la importancia de la realización de este tamizaje.

## AGRADECIMIENTOS

Al área de Ortopedia Pediátrica, archivo e imagenología del Hospital General de la Zona Norte «Bicentenario de la Independencia» unidad transferida al Organismo Público Descentralizado denominado Servicios de Salud del IMSS-BIENESTAR, Puebla.

## REFERENCIAS

1. AIUM-ACR-SPR-SRU practice parameter for the performance of an ultrasound examination for detection and assessment of developmental dysplasia of the hip. *J Ultrasound Med.* 2018; 37(11): E1-E5. doi: 10.1002/jum.14829.
2. Raimann R, Aguirre D. Displasia del desarrollo de la cadera: tamizaje y Manejo en el lactante. *Rev Med Clic Las Condes.* 2021; 32(3): 263-270. doi: 10.1016/j.rmcl.2021.04.003
3. Den H, Ito J, Kokaze A. Epidemiology of developmental dysplasia of the hip: analysis of Japanese National Database. *J Epidemiol.* 2023; 33(4): 186-192. doi: https://doi.org/10.2188/jea.je20210074.
4. Secretaría de Salud de México. Artículo 61 de la Ley General de Salud. Iniciativa que reforma y adiciona el artículo 61 de la ley general de salud, a cargo del diputado Luis Enrique Martínez Ventura, del grupo parlamentario del pt. Ciudad de México; 2018. Disponible en: https://www.diputados.gob.mx/LeyesBiblio/ref/lgs.htm.
5. Claro JC, Mora FG, Mejía C, García-Ramírez VF, Hernández-Laredo O. Epidemiología de la displasia del desarrollo de la cadera. *Rev Esp Med Quir.* 2017; 22(1): 22-27.
6. Zamborsky R, Kokavec M, Harsanyi S, Attia D, Danisovic L. Developmental dysplasia of hip: perspectives in genetic screening. *Med Sci (Basel).* 2019; 7(4): 59. doi: 10.3390/medsci7040059.
7. Schaeffer EK, Study Group I, Mulpuri K. Developmental dysplasia of the hip: addressing evidence gaps with a multicentre prospective international study. *Med J Aust.* 2018; 208(8): 359-364. doi: 10.5694/mja18.00154.
8. Bakarman K, Alsiddiky AM, Zamzam M, Alzain KO, Alhuzaimi FS, et al. Developmental Dysplasia of the Hip (DDH): Etiology, Diagnosis, and Management. *Cureus.* 2023; 15(8): 43207. https://doi.org/10.7759/cureus.43207
9. Ionescu A, Dragomirescu MC, Herdea A, Ulici A. Developmental dysplasia of the hip: how many risk factors are needed? *Children.* 2023; 10(6): 968. doi: 10.3390/children10060968.
10. Brenes M, Flores CA, Meza MA. Actualización en displasia del desarrollo de la cadera. *Rev Med Sinerg.* 2020; 5(9): e574.
11. Diagnóstico y tratamiento oportuno de displasia de la cadera desarrollo de la cadera. México: Instituto Mexicano del Seguro Social, 2013. Disponible en: http://www.imss.gob.mx/profesionales/guiasclinicas/Pages/guias.aspx
12. Jiménez JC, Cadena PA, Sigüencia JE, Curicho DA. Displasia del desarrollo de caderas. *Recimundo.* 2022; 6(4): 316-26. Disponible en: https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=8648135
13. Ghaseminejad-Raeini A, Shahbazi P, Roozbahani G, et al. Preterm birth does not increase the risk of developmental dysplasia of the Hip: a systematic review and meta-analysis. *BMC Pediatr.* 2023; 23(1): 268. doi: 10.1186/s12887-023-04083-1.
14. Chen YP, Fan TY, Chu CC, Lin JJ, Ji CY, et al. Automatic and human level Graf's type identification for detecting developmental dys-



- plasia of the hip. *Biomed J.* 2024; 47(2). <https://doi.org/10.1016/j.bj.2023.100614>
15. Poacher AT, Hathaway I, Crook DL, Froud LJ, Scourfield L, James C et al. The impact of the introduction of selective screening in the UK on the epidemiology, presentation, and treatment outcomes of developmental dysplasia of the hip. *Bone Jt Open.* 2023; 4(8): 635-642.
16. Hsu KH, Chang WC, Feng CK, et al. Implementing the AAOS guidelines for screening of developmental dysplasia of the hip before the age of six months in Taiwan. *J Pediatr Orthop.* 2023; 43(6): e416-e420. doi: 10.1097/BPO.0000000000002414.
17. Dezateux C, Rosendahl K. Developmental dysplasia of the hip. *Lancet.* 2007; 369(9572): 1541-1552. doi: 10.1016/S0140-6736(07)60710-7.
18. Duarte ML, Motta GGB, Rodrigues NVM, Chiovatto ARS, Chiovatto ED, Iared W. Ultrasound techniques for the detection of developmental dysplasia of the hip: a systematic review and meta-analysis. *Sao Paulo Med J.* 2022; 141(2): 154-167. doi: 10.1590/1516-3180.2021.0852.13062022.
19. Yu RX, Gunaseelan L, Malik AS, Arulchelvan A, Yue E, Siddiqua A et al. Utility of clinical and ultrasonographic hip screening in neonates for developmental dysplasia of the hip. *Cureus.* 2021; 13(10): e18516. doi: 10.7759/cureus.18516.
20. Ferreira MB, Batista JB. Orthopedic and ultrasound assessment of hip stability of newborns referred by pediatricians with suspected developmental dysplasia. *Rev Col Bras Cir.* 2019; 46(6). Doi: <https://doi.org/10.1590/0100-6991e-20192284>
21. Elshikh HE, Shallan AM, Kadhim RM. Role of ultrasound in detecting developmental hip dysplasia in neonates at risk. *Rev Journal Med Benha.* 2023; 40: 192-205. doi: 10.21608/bmfj.2023.172157.1701.
22. Chen X., Liu J., Xue M., Zou C., Lu J., Wang X & Teng Y. Risk factors of developmental dysplasia of the hip in infants: A meta-analysis based on cohort studies. *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research.* 2024; 110 (4). DOI: <https://doi.org/10.1016/j.otsr.2024.103836>
23. Sarmiento NS, González EC, Vázquez JL, Concheiro AG, Couceiro EN & Fernández JR. Riesgo de displasia del desarrollo de la cadera en pacientes sometidos a versión cefálica externa. *An Pediatr.* 2018; 88(3): 136-139. DOI: 10.1016/j.anpedi.2017.03.017
24. Lankinen V, Helminen M, Bakti K, Välipakka J, Laivuori H & Hyvärinen A. Known risk factors of the developmental dysplasia of the hip predicting more severe clinical presentation and failure of Pavlik harness treatment. *BMC Pediatr.* 2023; 148. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s12887-023-03935-0>
25. Fludder CJ, Keil BG, Neave MJ. Case report: morphological changes evident after manual therapy in two cases of late-diagnosed developmental dysplasia of the hip. *Front Pediatr.* 2023; 10: 1045812. doi: 10.3389/fped.2022.1045812.
26. Nandhagopal T, Tiwari V, De Cicco FL. Displasia del desarrollo de la cadera. Stat Pearls. Isla del Tesoro (FL); 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK563157/>



## Trabajo de revisión

# Mucopolisacaridosis. Lo que el ortopedista pediátrico debe saber

## Mucopolysaccharidosis. What the pediatric orthopedist should know

Dr. Douglas Colmenares-Bonilla\*

Servicio de Ortopedia Pediátrica del Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío.

\* Médico ortopedista pediátrico. A cargo del Servicio de Ortopedia Pediátrica del Hospital Regional de Alta Especialidad del Bajío.  
Profesor titular del curso de Alta Especialidad en Ortopedia Pediátrica, Universidad Nacional Autónoma de México. México.

**RESUMEN**

Las mucopolisacaridosis (MPS) son trastornos lisosomales multisistémicos con una incidencia estimada de 1:25,000 nacimientos, caracterizados por el depósito progresivo de glucosaminoglicanos (GAG) que generan daño celular y tisular. Aunque el diagnóstico ha mejorado con perfiles bioquímicos y secuenciación genética, 60-70% de los casos se identifican primero por manifestaciones musculoesqueléticas, situando al ortopedista pediátrico en un rol protagónico para la sospecha temprana. Las MPS presentan un espectro fenotípico clasificado en: 1) hurlerianos (MPS I, II, VI) con disostosis múltiple y contracturas articulares; 2) neurológicos (MPS III) con regresión psicomotora; y 3) esqueléticos (MPS IVA) con talla baja desproporcionada e inestabilidad cervical. La acumulación de GAG específicos (dermatán/heparán sulfato) determina las manifestaciones clínicas: desde opacidad corneal hasta compresión medular por hipoplasia odontoidea. El ortopedista debe reconocer signos clave como giba toracolumbar (patognomónica en MPS I/IV), genu valgo progresivo ( $> 15^\circ$ ) y epífisis femorales irregulares (simulando Perthes bilateral en MPS IVA). Aunque las terapias de reemplazo enzimático han mejorado la supervivencia, las complicaciones ortopédicas (escoliosis, artropatía) persisten, requiriendo manejo quirúrgico (artrodesis cervical, osteotomías) y seguimiento multidisciplinario. Esta revisión enfatiza el conocimiento esencial para el diagnóstico oportuno y manejo integral de las MPS, para optimizar la calidad de vida de estos pacientes.

**Palabras clave:** mucopolisacaridosis, diagnóstico ortopédico, disostosis múltiple, terapia de reemplazo enzimático, inestabilidad atlantoaxial.

**Nivel de evidencia:** V. Estudio de revisión

**ABSTRACT**

Mucopolysaccharidoses (MPS) are multisystem lysosomal disorders with an estimated incidence of 1 in 25,000 births, characterized by the progressive deposition of glycosaminoglycans (GAGs) that cause cellular and tissue damage. Although diagnosis has improved with biochemical profiles and genetic sequencing, 60-70% of cases are first identified by musculoskeletal manifestations, placing the pediatric orthopedist in a leading role for early detection. MPS present a phenotypic spectrum classified as: 1) hurlerian (MPS I, II, VI) with multiple dysostosis and joint contractures; 2) neurological (MPS III) with psychomotor regression; and 3) skeletal (MPS IVA) with disproportionate short stature and cervical instability. The accumulation of specific GAGs (dermatan/heparan sulfate) determines clinical manifestations, ranging from corneal opacity to spinal cord compression due to odontoid hypoplasia. The orthopedist must recognize key signs such as thoracolumbar hump (pathognomonic in MPS I/IV), progressive genu valgum ( $> 15^\circ$ ), and irregular femoral epiphyses (mimicking bilateral Perthes syndrome in MPS IVA). Although enzyme replacement therapies have improved survival, orthopedic complications (scoliosis, arthropathy) persist, requiring surgical management (cervical arthrodesis, osteotomies) and multidisciplinary follow-up. This review emphasizes the essential knowledge for the timely diagnosis and comprehensive management of MPS, to optimize the quality of life of these patients.

**Keywords:** mucopolysaccharidosis, orthopedic diagnosis, multiple dysostosis, enzyme replacement therapy, atlantoaxial instability.

**Evidence level:** V. Review

Recibido: 20/07/2025. Aceptado: 18/09/2025.

Correspondencia: Douglas Colmenares-Bonilla

E-mail: douglas\_cb@yahoo.com

**Citar como:** Colmenares-Bonilla D. Mucopolisacaridosis. Lo que el ortopedista pediátrico debe saber. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3); 16-23. <https://dx.doi.org/10.35366/121646>

**Abreviaturas:**

GAG = glucosaminoglicanos

MPS = mucopolisacaridosis

TRE = terapia de reemplazo enzimático

**INTRODUCCIÓN**

Las mucopolisacaridosis (MPS) frecuentemente se diagnostican erróneamente como patologías ortopédicas comunes (displasia de cadera, enfermedad de Perthes, escoliosis idiopática), lo que retrasa su identificación debido a síntomas solapados (genu valgo en MPS IVA versus fisiológico, dolor articular en MPS VI versus artritis idiopática juvenil), radiografías malinterpretadas (epífisis femoral irregular en MPS IVA que simula Perthes bilateral) y falta de correlación sistémica (signos como hernias recurrentes u opacidad corneal pasan desapercibidos). El ortopedista pediátrico, como primera línea de sospecha, juega un rol crítico dado que 60-70% de las MPS debutan con manifestaciones musculoesqueléticas, pudiendo identificar hallazgos patognomónicos como giba toracolumbar (MPS I/IV) o mano en garra (MPS I/II), e integrar datos clínicos y radiológicos (hipoplasia odontoidea con infecciones respiratorias) para aumentar la sospecha diagnóstica. En casos atípicos donde el diagnóstico inicial no ajusta –como un «Perthes bilateral» con talla baja desproporcionada (sugere de MPS IVA) o rigidez articular progresiva sin autoinmunidad (posible MPS VI)–, se requiere un desglose detallado, especialmente cuando hay falta de respuesta a tratamientos estándar (*Tabla 1*).

Las mucopolisacaridosis (MPS) son enfermedades lisosomales multisistémicas que provocan daño progresivo celular, tisular y sistémico, comprometiendo significativamente la calidad y cantidad de vida de los pacientes.<sup>1</sup> Su incidencia global se estima en 1:25,000 nacimientos, aunque varía según el subtipo.<sup>2</sup>

El diagnóstico temprano ha mejorado gracias a:

1. Perfiles bioquímicos (glucosaminoglicanos [GAG] urinarios, actividad enzimática) accesibles a cualquier profesional de la salud.
2. Secuenciación genética de nueva generación.<sup>3</sup>
3. Mayor difusión de estos síndromes y mayor sospecha clínica.<sup>4</sup>

Las terapias de reemplazo enzimático (TRE) y manejo multidisciplinario han incrementado la supervivencia, reduciendo complicaciones cardiorrespiratorias<sup>5</sup> que se han descrito como causantes de morbilidad. Esto implica que los ortopedistas enfrentaremos con mayor frecuencia manifestaciones musculoesqueléticas complejas en estos pacientes.

El papel del ortopedista pediátrico en las mucopolisacaridosis:

1. Sospecha diagnóstica: reconocer signos tempranos (ej. displasia esquelética, giba toracolumbar).
2. Manejo de complicaciones: a) Inestabilidad cervical (hipoplasia odontoidea con inestabilidad cervical). b) Deformidades angulares de extremidades inferiores. c) Compresión medular por acúmulo de GAG epidurales.<sup>6</sup>

**FISIOPATOLOGÍA DEL DEPÓSITO DE GLUCOSAMINOGLICANOS (GAG)**

Los lisosomas degradan normalmente GAG como dermatán sulfato y heparán sulfato.<sup>7</sup> En las MPS, el déficit enzimático causa: 1) acumulación de GAG parcialmente degradados, 2) disfunción mitocondrial y autofagia alterada (*Tabla 2*).<sup>8</sup>

Alteraciones ortopédicas más relevantes: 1) disostosis múltiple (alteraciones morfológicas en huesos de cráneo, columna, huesos largos), 2) contracturas articulares por infiltración sinovial, 3) osteopenia secundaria.<sup>9</sup>

La edad de aparición de los datos clínicos dependerá de la actividad enzimática residual, siendo muy temprano en formas graves (< 1% de actividad) como en MPS I Hurler que observan cambios en los primeros meses o años de vida con afectación multisistémica grave; y más tardío en las formas atenuadas (1-10% de actividad) como en MPS I Scheie, en quienes los datos clínicos puedan presentarse en la infancia tardía, adolescencia o incluso en la edad adulta.

Además, la distribución de las manifestaciones clínicas depende del tipo de GAG acumulado. Por ejemplo: la acumulación de dermatán sulfato se asocia con opacidad corneal y afectación valvular cardíaca.

El heparán sulfato predomina en el compromiso neurológico y esquelético.

Esta correlación entre actividad enzimática, fenotipo clínico y GAG acumulado es clave para el diagnóstico y manejo de las MPS.<sup>10</sup>

**Datos de sospecha clínica***Perinatal y lactante*

1. Hidropesía fetal (MPS IVA y VII) → Mal pronóstico.<sup>11</sup>
2. Macrocefalia o hernia umbilical/inguinal recurrente.<sup>4</sup>

*Primera infancia (1-5 años)*

1. Infecciones respiratorias recurrentes (obstrucción vía aérea por GAG traqueales).<sup>12</sup>
2. Soplo cardíaco (valvulopatía por depósito de GAG).<sup>13</sup>
3. Hernias (inguinales/umbilicales recidivantes).

### Edad escolar

1. Falla de crecimiento: desaceleración > 4 años (MPS I, II, VI).<sup>14</sup>
2. Giba toracolumbar:
  - a. Inicio precoz (seis meses en MPS I grave).
  - b. Prevalencia de 80% en MPS IVA.<sup>15</sup>
3. Rigidez articular progresiva (mano en garra, genu valgo fijo).

En pacientes pediátricos con MPS, desde la primera infancia hasta la adolescencia, es frecuente identificar la tríada clínica característica:

1. Infecciones respiratorias recurrentes (87% de casos en series mexicanas).<sup>16</sup>
2. Soplo cardíaco (presente en 63% de pacientes al diagnóstico).<sup>17</sup>
3. Manifestaciones ortopédicas:
  - a. Genu valgo progresivo (71% en MPS IV).<sup>18</sup>
  - b. Giba toracolumbar (signo patognomónico en MPS I y IV).<sup>14</sup>
  - c. Limitación articular progresiva (mano en garra).<sup>19</sup>

## ENFERMEDADES LISOSOMALES EN ORTOPEDIA PEDIÁTRICA

El principal desafío para el ortopedista radica en que 60-70% de pacientes con MPS llegan a consulta sin diagnóstico previo, siendo referidos por complicaciones musculoesqueléticas.<sup>20</sup> La clave está en reconocer patrones atípicos que difieren de las patologías ortopédicas convencionales.

Clasificación práctica para orientar el diagnóstico (modificada de White et al, 2021):<sup>21</sup>

### 1. Tipo hurleriano: MPS I (Hunter), II (Hurler), VI (Maroteaux-Lamy).

Las tres acumulan dermatán sulfato; la MPS I y II también acumulan heparán sulfato, que es responsable del deterioro y compromiso neurológico, por lo que MPS I y MPS II tendrán compromiso neurológico y la MPS VI no tiene compromiso neurológico.

*Hallazgos no ortopédicos:* a) Facies tosca (rasgos faciales gruesos, macroglosia). b) Hepatoesplenomegalia (agrandamiento de hígado y bazo). c) Disostosis múltiple (enanismo, deformidades óseas, rigidez articular). d) opacidad corneal (excepto en MPS II, que no afecta la córnea). e) Cardiopatía (valvulopatías, hipertrofia ventricular). f)

Infecciones respiratorias recurrentes y apnea obstructiva del sueño. g) Hepatomegalia, hernias umbilicales o inguinales recidivantes.

*Hallazgos ortopédicos:* a) Disostosis múltiple (cráneo en «herradura», silla turca en J, costillas en «remo»). b) Contracturas articulares progresivas (manos en garra antes de los tres años). c) Giba toracolumbar en L1-L2 (patognomónica) conocida con vértebra en pico de pescado.<sup>22</sup>

Las diferencias entre estas tres enfermedades pueden sugerirse como sigue: a) Genética: MPS II es ligada al X (afecta principalmente a varones), mientras que MPS I y VI son autosómicas recesivas. b) Afectación corneal: MPS I y VI: opacidad corneal frecuente; MPS II: no suele presentar opacidad corneal. c) Compromiso neurológico: MPS I Hurler y MPS II grave tienen deterioro cognitivo grave. MPS VI generalmente no afecta el intelecto. d) Tratamientos específicos: cada MPS tiene una terapia de reemplazo enzimático distinta. El trasplante de médula ósea es más efectivo en MPS I Hurler si se realiza temprano.

### 2. Tipo neurológico (principalmente MPS III [San Filippo], algunos MPS II)

*Hallazgos no ortopédicos:* a) Regresión del desarrollo psicomotor; entre los 2-6 años comienzan a perder habilidades (lenguaje, motricidad). b) Deterioro progresivo hacia demencia infantil. c) Hiperactividad y trastornos de conducta (inversión del ciclo sueño/vigilia), conductas repetitivas o autolesivas. d) Crisis convulsivas de difícil control. e) Ataxia y pérdida progresiva de la marcha. f) Hirsutismo. g) Afectaciones otorrinolaringológicas: infecciones recurrentes, apnea del sueño, ronquido. h) Afectación gastrointestinal: diarrea crónica o estreñimiento, hepatomegalia.<sup>23</sup>

*Hallazgos ortopédicos:* las alteraciones esqueléticas suelen ser menos evidentes inicialmente, se ha reportado rigidez articular, síndrome del túnel del carpo y necrosis avascular de cadera.

### 3. Tipo esquelético (principalmente MPS IVA [Morquio], VI, algunos MPS I-S)

*Triada característica:*<sup>24</sup> a) Talla baja desproporcionada (tronco corto). b) Genu valgo progresivo y rigidez articular. c) Deformidad en «pico» de la vértebra T12 (100% en MPS IVA).

*Hallazgos no ortopédicos:* a) Valvulopatías (soplos persistentes, cardiomiopatías). b) Afectaciones respiratorias: infecciones recurrentes, traqueomalacia, neumonías, apnea del sueño. c) Afectaciones gastrointestinales: hepatomegalia leve, hernias inguinales o umbilicales, reflujo



**Tabla 1:** Principales diagnósticos diferenciales de las mucopolisacaridosis (MPS) más comunes y enfermedades metabólicas o displasias esqueléticas.

Parámetro	MPS (tipos I, IV, VI)	Displasia epifisaria múltiple (DEM)	Displasia espondiloepifisaria (DEE)	Raquitismo	Osteogénesis imperfecta (OI)	Acondroplasia	Síndrome de Morquio (MPS IVA)
Edad de presentación	6-24 meses	2-4 años	3-6 años	6-18 meses	Neonatal- adolecente	Al nacimiento	1-3 años
Crecimiento	Talla baja desproporcionada	Talla baja proporcionada	Tronco corto extremidades normales	Talla normal o baja	Talla variable	Rizomélico marcado	Talla baja grave (adultos < 120 cm)
Cráneo	Macrocefalia, rasgos toscos	Normal	Normal	Craneotabes, frente amplia	Macrocefalia	Macrocefalia, frente prominente	Normal
Columna vertebral	Giba toracolumbar (L1-L2)	Normal	Platispondilia generalizada	Cifosis leve	Escoliosis	Estrechamiento canal vertebral	Hipoplasia odontoides
Extremidades	Rigidez articular progresiva	Artritis precoz	Rigidez moderada	Deformidades angulares	Fracturas recurrentes	Brazos/muslos cortos	<i>Genu valgum</i> fijo
Manos	Mano en garra	Dedos cortos y anchos	Normal	Muñecas anchas	Hipermóviles	Mano en tridente	Muñeca ancha
Radiología característica	Vértex en pico, costillas anchas	Epifisis aplanadas, fémures cortos	Vértex aplanados, pelvis estrecha	Metáfisis ensanchadas, osteopenia	Huesos delgados, múltiples callos	Base cráneo estrecha, huesos cortos	Vértex planos, epifisis irregular
Complicaciones ortopédicas	Inestabilidad atlantoaxial, mielopatía	Artrosis prematura	Mielopatía cervical	Fracturas por estrés	Deformidad progresiva	Estenosis foraminal	Inestabilidad cervical
Estudios complementarios	Glucosaminoglicanos (GAG) urinarios, actividad enzimática	Radiografía esquelética completa	Resonancia magnética (RM) de columna completa	Calcio, fósforo, vitamina D	Densidad ósea (DEXA), genética	Genética (FGFR3)	Enzimas lisosomales
Manejo quirúrgico	Artrodesis cervical, osteotomías	Artroplastia temprana	Soporte vertebral	Corrección metabólica	Fijación intramedular	Descompresión medular	Artrodesis occipitocervical

Los puntos clave más resaltables:

**1. Para mucopolisacaridosis (MPS):**

- Combinación de giba toracolumbar + rigidez articular + rasgos faciales toscos
- Progresión rápida de deformidades (2-5 años)
- Compromiso multisistémico (cardíaco, respiratorio)

**2. Para displasia epifisaria múltiple (DEM) versus displasia espondiloepifisaria (DEE):**

- DEE: afectación predominante en epifisis con artritis temprana
- DEE: platispondilia severa sin gibas localizadas

**3. Osteogénesis imperfecta (OI) versus raquitismo:**

- OI: fracturas patológicas + escleróticas azules (no presente en raquitismo)
- Raquitismo: metáfisis en «copa» + respuesta a vitamina D

**4. Acondroplasia:**

- Rizomelia marcada + estenosis foraminal desde lactancia
- Sin compromiso metabólico/enzimático

**Tabla 2:** Principales datos clínicos que ayudan con el diagnóstico diferencial en un paciente con mucopolisacaridosis (MPS) de tipo hurleriano (MPS I Hurler, MPS II Hunter, MPS VI Maroteaux Lamy).

Característica	MPS I (Hurler/Scheie)	MPS II (Hunter)	MPS VI (Maroteaux-Lamy)	MPS III (San Filippo)
Herencia	Autosómica recesiva	Ligada al X (sólo varones)	Autosómica recesiva	Autosómica recesiva
Enzima deficiente	$\alpha$ -L-iduronidasa	Iduronato-2-sulfatasa	Arilsulfatasa B (N-acetilgalactosamina- 4-sulfatasa)	
GAG acumulados	DS + HS	DS + HS	Sólo DS	HS
Opacidad corneal	Sí	No	Sí	No
Deterioro neurológico	Grave en Hurler, leve/ ausente en Scheie	Grave en forma infantil, variable en atenuada	No	Grave y progresivo
Esperanza de vida	Hurler: < 10 años (sin tratamiento) Scheie: adultez	Grave: 10-20 años	Grave: adolescencia	Grave: adolescencia
Tratamiento disponible	TRE (laronidasa), TMO	Leve: adultez TRE (idursulfasa)	Leve: adultez TRE (galsulfasa)	Leve: adultez No

DS = dermatán sulfato. HS = heparán sulfato. GAG = glucosaminoglicanos. MPS = mucopolisacaridosis. TMO = trasplante de médula ósea. TRE = terapia de reemplazo enzimático.

gastroesofágico. d) Afectaciones neurológicas (secundarias a compresión): mielopatía cervical, hidrocefalia comunicante y neuropatías periféricas.<sup>25</sup>

*Hallazgos ortopédicos:* talla baja desproporcionada (con extremidades relativamente largas y tronco corto), tórax en quilla, genu valgo progresivo a severo, pies planos; hiperlaxitud articular (que evoluciona a rigidez tardía), dolor articular crónico por artrosis precoz (*Figura 1*).

*Datos radiológicos clave:* a) Platispondilia generalizada, cifosis y escoliosis; inestabilidad atlantoaxial con hipoplasia de odontoides (*Figura 2*). b) Tórax en quilla y costillas ensanchadas en forma de pala. c) Displasia acetabular, fémures con cuello corto y ancho, epífisis capital femoral irregular (puede simular enfermedad de Perthes bilateral).<sup>26</sup>

### PARTICIPACIÓN DEL ORTOPEDISTA EN EL MANEJO DE LAS MPS

El ortopedista pediátrico juega un rol fundamental en todas las etapas del manejo de las mucopolisacaridosis, desde la sospecha inicial hasta el tratamiento de las complicaciones musculoesqueléticas. Su participación se divide en tres fases clave:

#### 1. Fase de sospecha y diagnóstico

El ortopedista debe reconocer signos tempranos que difieren de las patologías ortopédicas comunes:

*Hallazgos clínicos de alerta:* a) Giba toracolumbar (visible antes de los dos años en MPS I y IV).<sup>14</sup> b) Rigidez articular progresiva (mano en garra, limitación para la extensión de codos/rodillas). c) Deformidades angulares (*genu valgum* > 15° sin respuesta a tratamientos convencionales).<sup>18</sup>

*Estudios iniciales prioritarios:* a) radiografías de columna completa (AP/lateral) para evaluar platispondilia y deformidad en «pico de pescado». b) Radiografía dinámica de columna cervical (flexión-extensión) por riesgo de inestabilidad atlantoaxial.<sup>24</sup>

*Coordinación con el equipo multidisciplinario:* a) Derivación a genética para confirmación diagnóstica. b) Evaluación por cardiología (soplo + ecocardiograma) y neumología (infecciones recurrentes).

### 2. Fase de manejo activo (con o sin terapia de reemplazo enzimático)

I. Pacientes con acceso a terapia enzimática (TRE).

*Evaluaciones periódicas:* a) Resonancia magnética (RM) cervical anual (40% de riesgo de mielopatía en MPS IV).<sup>27</sup> b) Monitoreo de escoliosis (radiografías seriadas si Cobb > 20°). c) Densitometría ósea (DEXA) por riesgo de fracturas patológicas.

*Manejo quirúrgico:* a) Osteotomías correctoras (si genu valgo > 20° con limitación funcional). b) Artrodesis cervical en casos de inestabilidad atlantoaxial sintomática.

II. Pacientes con cuidados paliativos.

*Enfoque en calidad de vida:* a) Órtesis personalizadas para prevenir deformidades progresivas. b) Cirugía mínimamente invasiva (tenotomías, liberaciones articulares). c) Manejo del dolor y aplicación de escalas validadas.

### 3. Fase de seguimiento a largo plazo

*Evaluar complicaciones tardías:* a) Artropatía degenerativa secundaria. b) Fracturas atípicas por osteopenia. c) Limitación funcional en actividades diarias.

*Envío y adaptación de estrategias de rehabilitación:* a) Fisioterapia especializada para mantener rangos articulares y autonomía. b) Tecnología de asistencia (sillas de ruedas adaptadas, andadores).

## CONCLUSIÓN

Las mucopolisacaridosis (MPS) representan un grupo de enfermedades lisosomales multisistémicas con manifestaciones ortopédicas distintivas que requieren un alto índice de sospecha por parte del ortopedista pediátrico. Este resumen destaca tres aspectos fundamentales:

**Diagnóstico temprano:** las MPS frecuentemente se presentan con complicaciones musculoesqueléticas (giba toracolumbar, genu valgo progresivo, inestabilidad cervical) antes de un diagnóstico definitivo.

El reconocimiento de patrones radiológicos clave (platispondilia, hipoplasia odontoidea, epífisis irregulares) y la correlación con hallazgos clínicos (infecciones respiratorias recurrentes, valvulopatías) son esenciales para una sospecha diagnóstica.

**Clasificación y manejo diferenciado:** las MPS se dividen en fenotipos hurlerianos (MPS I, II, VI), neuro-lógicos (MPS III) y esqueléticos (MPS IVA, VI), cada uno con compromiso ortopédico específico: mientras las

formas hurlerianas cursan con disostosis múltiple y contracturas articulares tempranas, el subtipo esquelético (MPS IVA) presenta deformidades angulares y riesgo de mielopatía cervical.<sup>28</sup>

**Papel multidisciplinario del ortopedista:** desde la sospecha inicial hasta el manejo quirúrgico (artrodesis cervical, osteotomías), el ortopedista debe integrarse a un equipo que incluya cardiólogo, neumólogo y genetista.

La terapia de reemplazo enzimático (TRE) ha modificado la historia natural de las MPS, pero las complicaciones ortopédicas (escoliosis, artropatía degenerativa) persisten, requiriendo seguimiento a largo plazo.

El ortopedista pediátrico es un actor clave en la identificación temprana y el manejo integral de las MPS.<sup>29</sup> Su conocimiento de los patrones clínico-radiológicos y la colaboración con otras especialidades pueden mejorar significativamente la calidad de vida y reducir la morbilidad asociada a estas enfermedades. Futuras investigaciones deberán evaluar el impacto de las terapias avanzadas (terapia génica) en la progresión de las complicaciones esqueléticas.

## AGRADECIMIENTO

A mis pacientes con enfermedades poco frecuentes: que siempre han sido y serán libros abiertos que algunos médicos no hemos sabido leer a tiempo.



**Figura 1:**

Diferentes manifestaciones de mucopolisacaridosis (MPS): **A)** MPS I Hurler: facies tosca (hurleriana) con postura agazapada y limitación para extender codos y rodillas. Nótese la mano en garra y hernia umbilical. **B)** Mano en garra de paciente con MPS II Hunter. **C)** MPS IVA Morquio: tórax en quilla con desproporción de tronco/extremidades, valgo de rodillas y pie plano. **D)** MPS III San Filippo sin alteración ósea, pero compromiso neurológico progresivo.



**Figura 2:** Características radiográficas comunes (disostosis múltiple). **A)** Platispondilia en un paciente con MPS I, agudización de la cifosis toracolombal. **B)** Diversos grados de displasia bilateral de cadera, paciente con mucopolisacaridosis (MPS) II. **C)** Severa afectación poliarticular en MPS IVA, nótese también la horizontalización costal, tórax restrictivo y hepatomegalia.

## REFERENCIAS

- Muenzer J. Overview of the mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)*. 2011; 50 Suppl 5: v4-12.
- Neufeld EF, Muenzer J. *The mucopolysaccharidoses*. In: Valle D, Beaudet AL, Vogelstein B, eds. The online metabolic and molecular bases of inherited disease. New York, NY: McGraw-Hill; 2023.
- Scott CR, Elliott S, Hong X, Huang JY, Kumar AB, Yi F et al. Newborn Screening for mucopolysaccharidoses: results of a pilot study with 100 000 dried blood spots. *J Pediatr*. 2020; 216: 204-207. doi: 10.1016/j.jpeds.2019.09.036.
- White KK. Orthopaedic aspects of mucopolysaccharidoses. *Rheumatology (Oxford)*. 2011; 50 Suppl 5: v26-v33. doi: 10.1093/rheumatology/ker393.
- Harmatz P, Giugliani R, D Schwartz IV, Guffon N, Teles EL, Miranda MCS et al. Long-term follow-up of endurance and safety outcomes during enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis VI: Final results of three clinical studies of recombinant human N-acetylgalactosamine 4-sulfatase. *Mol Genet Metab*. 2008; 94(4): 469-475. doi: 10.1016/j.ymgme.2008.04.001.
- Dickson PI, Pariser AR, Groft SC, Ishihara RW, McNeil DE, Tagle D et al. Research challenges in central nervous system manifestations of inborn errors of metabolism. *Mol Genet Metab*. 2011; 102(3): 326-338. doi: 10.1016/j.ymgme.2010.11.164.
- Gros F, Müller S. The role of lysosomes in metabolic and autoimmune diseases. *Nat Rev Nephrol*. 2023; 19: 366-383.
- Gaffke L, Pierzynowska K, Podlacha M et al. Changes in cellular processes occurring in mucopolysaccharidoses as underestimated pathomechanisms of these diseases. *Cell Biol Int*. 2021; 45(3): 498-506.
- Simonaro CM, D'Angelo M, Haskins ME, Schuchman EH. Joint and bone disease in mucopolysaccharidoses VI and VII: identification of new therapeutic targets and biomarkers using animal models. *Pediatr Res*. 2005; 57(5 Pt 1): 701-707. doi: 10.1203/01.PDR.0000156510.96253.5A.
- Giugliani R, Federhen A, Muñoz Rojas MV, Vieira TA, Artigalás O, Pinto LL et al. Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidoses I, II and VI: recommendations from a group of Brazilian F experts. *Rev Assoc Med Bras* (1992). 2010; 56(3): 271-277. Portuguese. doi: 10.1590/s0104-42302010000300009.
- Sofronova V, Gotovtseva L, Danilova A, Sukhomyasova A, Moriwaki T, Terawaki S et al. Prenatal diagnosis of mucopolysaccharidosis-plus syndrome (MPSPS). *Genes (Basel)*. 2023; 14(8): 1581. doi: 10.3390/genes14081581.
- Berger KI, Fagundes SC, Giugliani R, Hardy KA, Lee KS, McArdle C et al. Respiratory and sleep disorders in mucopolysaccharidosis. *J Inher Metab Dis*. 2013; 36(2): 201-210. doi: 10.1007/s10545-012-9555-1.
- Braunlin EA, Harmatz PR, Scarpa M, Furlanetto B, Kampmann C, Loehr JP et al. Cardiac disease in patients with mucopolysaccharidosis: presentation, diagnosis and management. *J Inher Metab Dis*. 2011; 34(6): 1183-1197. doi: 10.1007/s10545-011-9359-8.
- Montaño AM, Rozdzynska-Swiatkowska A, Jurecka A, Ramirez AN, Zhang L, Marsden D et al. Growth patterns in patients with mucopolysaccharidosis VII. *Mol Genet Metab Rep*. 2023; 36: 100987. doi: 10.1016/j.ymgmr.2023.100987.
- Montaño AM, Tomatsu S, Brusius A, Smith M, Orii T. Growth charts for patients affected with Morquio A disease. *Am J Med Genet A*. 2008; 146A(10): 1286-1295. doi: 10.1002/ajmg.a.32281.
- Colmenares-Bonilla D, Colin-Gonzalez C, Gonzalez-Segoviano A, Esquivel Garcia E, Vela-Huerta MM, Lopez-Gomez FG. Diagnosis of mucopolysaccharidosis based on history and clinical features: evidence from the Bajío region of Mexico. *Cureus*. 2018; 10(11): e3617. doi: 10.7759/cureus.3617.
- Braunlin EA, Berry JM, Whitley CB. Cardiac findings after enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidosis type I. *Am J Cardiol*. 2006; 98(3): 416-418. doi: 10.1016/j.amjcard.2006.02.047.
- White KK, Harmatz P. Orthopedic management of mucopolysaccharide disease. *J Pediatr Rehabil Med*. 2010; 3(1): 47-56. doi: 10.3233/PRM-2010-0102.
- Harmatz P, Hendriksz CJ, Lampe C, McGill JJ, Parini R, Leao-Teles E et al. The effect of galsulfase enzyme replacement therapy on the growth of patients with mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome). *Mol Genet Metab*. 2017; 122(1-2): 107-112. doi: 10.1016/j.ymgme.2017.03.008.

20. Bruni S, Lavery C, Broomfield A. The diagnostic journey of patients with mucopolysaccharidosis I: A real-world survey of patient and physician experiences. *Mol Genet Metab Rep*. 2016; 8: 67-73. doi: 10.1016/j.ymgmr.2016.07.006.
21. White KK, Jester A, Bache CE, Harmatz PR, Shediak R, Thacker MM et al. Orthopedic management of the extremities in patients with Morquio a syndrome. *J Child Orthop*. 2014; 8(4): 295-304. doi: 10.1007/s11832-014-0601-4.
22. Quartel A, Hendriksz CJ, Parini R, Graham S, Lin P, Harmatz P. Growth charts for individuals with mucopolysaccharidosis VI (Maroteaux-Lamy syndrome). *JIMD Rep*. 2015; 18: 1-11. doi: 10.1007/8904\_2014\_333.
23. Dickson PI, Pariser AR, Groft SC, Ishihara RW, McNeil DE, Tagle D et al. Research challenges in central nervous system manifestations of inborn errors of metabolism. *Mol Genet Metab*. 2011; 102(3): 326-338. doi: 10.1016/j.ymgme.2010.11.164.
24. Theroux MC, Nerker T, Ditro C, Mackenzie WG. Anesthetic care and perioperative complications of children with Morquio syndrome. *Paediatr Anaesth*. 2012; 22(9): 901-907. doi: 10.1111/j.1460-9592.2012.03904.x.
25. Tomatsu S, Averill LW, Sawamoto K, Mackenzie WG, Bober MB, Pizarro C et al. Obstructive airway in Morquio A syndrome, the past, the present and the future. *Mol Genet Metab*. 2016; 117(2): 150-156. doi: 10.1016/j.ymgme.2015.09.007.
26. Flores-Navarro H, Colmenares-Bonilla D. Bilateral perthes masking Morquio disease. *J Orthop Case Rep*. 2021; 11(12): 47-51. doi: 10.13107/jocr.2021.v11.i12.2562.
27. Solanki GA, Martin KW, Theroux MC, Lampe C, White KK, Shediak R et al. Spinal involvement in mucopolysaccharidosis IVA (Morquio-Brailsford or Morquio A syndrome): presentation, diagnosis and management. *J Inherit Metab Dis*. 2013; 36(2): 339-55. doi: 10.1007/s10545-013-9586-2.
28. Borgo A, Cossio A, Gallone D, Vittoria F, Carbone M. Orthopaedic challenges for mucopolysaccharidoses. *Ital J Pediatr*. 2018; 44(Suppl 2): 123. doi: 10.1186/s13052-018-0557-y.
29. O'Brien A, Bompadre V, Hale S, White KK. Musculoskeletal function in patients with mucopolysaccharidosis using the pediatric outcomes data collection instrument. *J Pediatr Orthop*. 2014; 34(6): 650-654.





## Caso clínico

# Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi

## Approach to residual deformities in supination and adduction of the foot in Rubinstein-Taybi syndrome

Dr. Luis Camilo Maldonado Mejía,\* Dr. Julián David Rincón-Lozano,\* Dr. Jorge E Bossio,†  
Dr. Rafael Olimpo Martínez Pérez,‡ Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo,§ Dr. Jaime Villanueva,§ Dr. Moisés E Bula¶

\* Residente de Ortopedia y Traumatología, Universidad de Cartagena. Cartagena, Bolívar, Colombia.

† Ortopedista Infantil, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

‡ Médica General, Hospital Naval. Cartagena, Bolívar, Colombia.

§ Médico General, Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

### RESUMEN

**Introducción:** el síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una enfermedad de origen genético, de herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1/100,000-150,000 nacidos. Cursa con múltiples alteraciones morfológicas dentro de las que se destacan las musculoesqueléticas. Las deformidades en los pies en el SRT no son tan frecuentes como en miembro superior, no obstante, las deformidades en pie pueden llegar a repercutir en la funcionalidad del paciente dependiendo de la severidad y sintomatología. **Presentación del caso:** se presenta el caso de un masculino de 12 años con SRT con antecedente de manejo con método Ponseti, que se presenta con deformidades multiplanares en el pie dadas por deformidad del hallux aducto bilateral y deformidad residual en supino y aducto del pie bilateral. Se plantea un manejo quirúrgico con balance osteomuscular para mejoría de funcionalidad del paciente, evidenciada durante el seguimiento. **Conclusiones:** las deformidades del sistema musculoesquelético son frecuentes y pueden llegar a alterar la funcionalidad del paciente. Las deformidades en los pies requieren un manejo quirúrgico para evitar alteración de la funcionalidad en ciertos casos. La corrección con procedimientos óseos y musculotendinosos que compensen la deformidad son necesarios para evitar recidiva de las deformidades. Se requiere un abordaje multidisciplinario para mejorar los desenlaces en los pacientes con SRT.

**Palabras clave:** síndrome de Rubinstein-Taybi, malformaciones del pie, aducto, supino.

**Nivel de evidencia:** V

### ABSTRACT

**Introduction:** Rubinstein-Taybi syndrome (RTS) is a disease of genetic origin, of autosomal dominant inheritance, with a prevalence of 1/100,000-150,000 births. It presents with multiple morphological alterations, among which the musculoskeletal ones stand out. Foot deformities in RTS are not as frequent as in the upper limb, however, foot deformities can have repercussions on the patient's functionality depending on the severity and symptomatology. **Case presentation:** we present the case of a 12-year-old male with RTS with a history of management with the Ponseti method, who presents with multiplanar foot deformities due to bilateral hallux adductus deformity and residual deformity in supination and bilateral adductus of the foot. Surgical management with osteomuscular balance is proposed to improve the patient's functionality, evidenced during follow-up. **Conclusions:** deformities of the musculoskeletal system are frequent and can alter the patient's functionality. Foot deformities require surgical management to avoid alteration of functionality in certain cases. Correction with bone and musculotendinous procedures that compensate the deformity are necessary to avoid recurrence of deformities. A multidisciplinary approach is required to improve outcomes in patients with RTS.

**Keywords:** Rubinstein-Taybi syndrome, foot malformations, adductus, supine.

**Level of evidence:** V

Recibido: 13/05/2025. Aceptado: 18/09/2025.

Correspondencia: Julián David Rincón-Lozano

Edificio Hospital Universitario del Caribe, Colombia. 29 #50-50, Zaragocilla, Cartagena de Indias, Cartagena, Colombia.

E-mail: judrinconlo@unal.edu.co

**Citar como:** Maldonado MLC, Rincón-Lozano JD, Bossio JE, Martínez PRO, Martínez Benito-Revollo I, Villanueva J et al. Abordaje de deformidades residuales en supinación y aducción del pie en el síndrome de Rubinstein-Taybi. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3); 24-28. <https://dx.doi.org/10.35366/121647>

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) es una enfermedad de origen genético, de herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1/100,000-150,000 nacidos.<sup>1</sup> Dentro de las manifestaciones clínicas del SRT se encuentra el retraso en el crecimiento con estatura baja, displasia esquelética, microcefalia, dismorfia facial y discapacidad intelectual de moderada a severa.<sup>2</sup>

Fue descrito en el año 1963 por Jack Rubinstein y Hooshan Taybi en su trabajo «*Broad Thumbs and Toes and Facial Abnormalities, A Possible Mental Retardation Syndrome*». En dicho artículo reportan los casos de siete niños con un conjunto de anomalías que incluyen falanges distales cortas y amplias, retraso psicomotor, paladares arqueados altos y antecedente de infecciones respiratorias recurrentes, asociado a anomalías oculares y dismorfia facial.<sup>3</sup>

La patogenia exacta de dicho síndrome es incierta, sin embargo, se han descrito causas genéticas como la microdelección del cromosoma 16p13.3 o del cromosoma 11q13.2, que causan variantes en la proteína de unión a CREB y en la proteína p300 de unión a E1A respectivamente.<sup>4,5</sup> Su diagnóstico se basa en la clínica y hasta en 65% de los casos se puede detectar una anomalía citogenética o molecular.<sup>6</sup>

Desde el punto de vista musculoesquelético en extremidades las malformaciones más comunes son: pulgares anchos y cortos (96%), falanges distales anchas (36-96%) y anguladas (56%),<sup>1</sup> pulgar con desviación radial (33%), necrosis avascular de la cabeza femoral (3%) y retraso de edad ósea (74%).<sup>2,4-6</sup> Con menor frecuencia se reportan otras alteraciones más raras en los pies, como pie equino varo, polidactilia postaxial o agenesia de la falange distal del hallux.<sup>7</sup> Sumado a las manifestaciones descritas anteriormente, su resolución suele ser más compleja debido a alteraciones tisulares que alteran la morfología anatómica normal y su entendimiento quirúrgico, asociado a menor respuesta a tratamiento con mayores probabilidades de recidiva.<sup>4-7</sup>

Se presenta un caso clínico de un paciente de 12 años con diagnóstico de SRT y el manejo quirúrgico de las deformidades en los pies, en el cual se puntualiza el reto que conlleva el manejo de alteraciones complejas en un pie sindrómico y la caracterización de otras manifestaciones del SRT.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 12 años con diagnóstico de SRT al año de edad por grupo de genética extrainstitucional. Igualmente, cursó con pie equino varo aducto sindrómico y fue sometido a manejo con método Ponseti bilateral a los dos años de vida, no manifiesta otro antecedente positivo de importancia personal o familiar. Al momento de la consulta

presenta deterioro cognitivo leve, dismorfia facial (*Figura 1*), polidactilia del pulgar bilateral Wassel 1, con ausencia de un dedo en manos bilateral, falanges ensanchadas y anguladas en manos (*Figura 2*). En pies se evidenció una deformidad multiplanar flexible dada por aducto 24° izquierdo, 20° derecho, equino de 10° derecho, neutro izquierdo, supino dinámico del antepié y el *hallux* bilateral (*Figura 3*). En seguimiento multidisciplinario para manejo de las múltiples comorbilidades por cirugía maxilofacial, odontopediatría, otorrinolaringología y dermatología.

Con base en el enfoque terapéutico de las deformidades en pie, se ingresa a cargo del servicio de ortopedia pediátrica para la corrección de la deformidad multiplanar en ambos pies. Se realiza la siguiente técnica quirúrgica de forma bilateral: paciente bajo anestesia general, se realiza una primera incisión media en la superficie medial del antepié, se visualiza tendón aductor del *hallux* hipertrófico y tenso, y se realiza tenotomía, logrando corrección de deformidad en aducto del *hallux*. Posteriormente, se procede a realizar una incisión longitudinal sobre la superficie dorso medial del pie, con referencia al trayecto del tendón tibial anterior, se procede a disecar hasta el origen tendinoso a nivel de la base del primer metatarsiano y la primera cuña (*Figura 4*). Se realizó tenotomía insercional y preparación del tendón para la transferencia mediante la realización de sutura con puntos de Krackwold. Se realiza una segunda incisión en dorso del pie con referencia a la tercera cuña hasta identificar su cortical posterior bajo imagenología y se realiza un túnel óseo hacia plantar. Se recupera tendón previamente preparado por segunda incisión en el plano subcutáneo, se pasa a través de túnel



**Figura 1:** Dismorfia facial asociada al SRT.



**Figura 2:**

Deformidades en falanges con aumento del ancho, longitud y angulación de las mismas.

óseo en la tercera cuña, se recupera a nivel plantar y se realiza fijación a nivel cutáneo plantar con una gasa de interposición manteniendo la tensión del tendón con dorsiflexión neutra del tobillo. Se aplica bota de yeso en el postquirúrgico durante seis semanas.

Durante el seguimiento postquirúrgico se identifica menor limitación para uso de calzado, así como no recidiva de la deformidad durante el primer año posterior al procedimiento quirúrgico.

## DISCUSIÓN

Se considera que el SRT es una rara anomalía genética del neurodesarrollo, con un patrón de transmisión autosómica dominante que en 99% de los casos aparece esporádicamente *de novo*.<sup>7</sup> Hace parte de las cromatinopatías debido a que la alteración en los genes *CREBBP* y *EP300* afectan la remodelación de cromatina y la acetilación de histonas, repercutiendo en la plasticidad neuronal y cognición.<sup>7</sup> El primer consenso internacional de SRT propone un puntaje diagnóstico con base en los hallazgos clínicos cardinales del paciente, dentro de los que resaltan malformaciones en cara, esqueleto, alteraciones del crecimiento y desarrollo intelectual.<sup>6</sup> Dependiendo del puntaje obtenido, permite establecer un diagnóstico clínico del SRT, o sugiere alta posibilidad de diagnóstico, caso en el que se deben solicitar análisis moleculares del gen *CREBBP* y *EP300*.<sup>6</sup>

Las manifestaciones musculoesqueléticas más relevantes de los pacientes con SRT desde el punto de vista ortopédico incluyen pulgares anchos y cortos, así como anomalías en las falanges distales, *hallux* aductos e hipertróficos.<sup>2</sup> La

incidencia de pie equino varo sintomático en estos pacientes no es tan alta,<sup>7</sup> sin embargo, en conjunto con las deformidades del *hallux* pueden tener repercusión en la funcionalidad de los pacientes, por lo cual se recomienda abordar la corrección oportuna de las alteraciones musculoesqueléticas presentes en el SRT.<sup>6</sup> Los hallazgos clínicos del paciente son concordantes con el fenotipo clásico de este síndrome, que incluye retraso en el desarrollo psicomotor y compromiso cognitivo variable, talla baja relativa.<sup>5</sup> Si bien no se identificaron alteraciones adicionales en el paciente, el SRT aumenta incidencia de alteraciones renales, dismetría ocular, anomalías en múltiples sistemas que deben evaluarse de forma multidisciplinaria (cardiología, oftalmología, otorrinolaringología, nefrología).<sup>1</sup>

Respecto a las deformidades en los pies, se sugiere que las alteraciones en el *hallux* sean abordadas de forma quirúrgica en los casos en los que hay alteración funcional para la marcha o limitaciones para el uso de calzado.<sup>6</sup> En este caso los pies cursaban con una deformidad multiplanar, secundaria a una recidiva del pie equino varo sintomático de forma bilateral. Las alteraciones incluían el antepié con deformidad en aducto del *hallux*, sumado a supino y aducto del pie. No se identificó literatura que especifique el manejo de la recidiva del pie equino varo sintomático en SRT, no obstante, con base en los resultados en otros síndromes, los autores realizaron como manejo la transferencia del tendón tibial anterior a la tercera cuña.<sup>8</sup> Si bien en la literatura no se especifica un tiempo de recidiva para deformidades en pie en SRT, durante el seguimiento del paciente no se presentaron recidivas de la deformidad en ambos pies, con mejoría de funcionalidad en el patrón de marcha.



**Figura 3:**  
Deformidad del *hallux* aducto y supino del pie bilateral.

El manejo quirúrgico de niños con deformidades en los dedos de la mano, especialmente en el pulgar con angulación significativa, debe considerarse antes de la edad de dos años, ya que la angulación puede afectar la capacidad funcional.<sup>6</sup> En el caso presentado el paciente aún no demuestra angulaciones significativas que ameriten un abordaje quirúrgico.

Las manifestaciones más comunes en la columna vertebral son la hipercifosis cervical (62%), hiperlordosis lumbar (16%) y escoliosis (38%), según reportan Hennekam y colaboradores en 2022.<sup>9</sup> A su vez, describen que los hallazgos radiológicos más comunes son: espina bífida oculta (47%), más frecuente en región lumbosacra, escoliosis (42%) e hipercifosis cervical (37%).<sup>9</sup> Dentro de lo descrito en la literatura, los pacientes con SRT presentan hipermovilidad en cadera y rodilla, con episodios de luxación patelar frecuentes.<sup>4</sup>

Las alteraciones musculoesqueléticas del SRT como la hiperlaxitud, la inestabilidad rotuliana y las deformidades de pies deben diferenciarse de otros síndromes que también cursan con manifestaciones osteoarticulares. Entre ellos destaca el síndrome de Ehlers-Danlos, por su hiperlaxitud y luxaciones frecuentes, pero sin el pulgar ni el *hallux* ancho característicos del SRT.<sup>2</sup> Asimismo, en el



**Figura 4:** Identificación quirúrgica del tendón tibial anterior previo a tenotomía y transferencia.

síndrome de Holt-Oram se observan alteraciones en pulgares y extremidades superiores, pero sin la combinación de hallazgos presentes en SRT. Otro diagnóstico diferencial



es el síndrome de Larsen, que se caracteriza por rasgos faciales distintivos y múltiples luxaciones articulares desde el nacimiento.<sup>10</sup> En columna, estas entidades también pueden cursar con escoliosis e hiperlaxitud, por lo que deben considerarse en el diagnóstico diferencial.<sup>11</sup>

El pronóstico en SRT es variable, pero suelen observarse recidivas de deformidades y luxaciones debido a la combinación de huesos anchos y ligamentos laxos. A diferencia de otros síndromes con evolución más desfavorable (como Ehlers-Danlos o Larsen), en SRT las complicaciones musculoesqueléticas pueden manejarse con un enfoque integral ortopédico y rehabilitador, lo que permite mejorar la función y la calidad de vida del paciente.<sup>4</sup>

En el 2015, Spena y colaboradores enfatizan en la necesidad de un enfoque multidisciplinario como herramienta crucial para detectar y manejar complicaciones secundarias que pueden surgir a lo largo del desarrollo del paciente.<sup>2</sup> Este enfoque en los pacientes con SRT mejora considerablemente los desenlaces, apoyado siempre de rehabilitación temprana con terapia física, uso de ortesis y seguimiento estricto. Valoraciones recurrentes por parte de especialistas en cirugía de columna, cardiología, otorrinolaringología, odontología y genetistas son necesarios para evitar complicaciones en otros sistemas afectados en el SRT.<sup>4,12</sup>

## CONCLUSIONES

El SRT es una patología compleja que conlleva un espectro amplio de anormalidades en distintos sistemas del paciente. El manejo de deformidades en el pie de los pacientes con SRT no cuenta con evidencia contundente en la literatura, por lo que para el ortopedista infantil es un reto identificar las malformaciones que puedan repercutir en la funcionalidad del paciente, y a partir del entendimiento de la fisiopatología pueda abordarlas terapéuticamente con buenos resultados. Se destaca la importancia de un manejo interdisciplinario para abordar las diversas complicaciones y mejorar los desenlaces asociadas con SRT.

## AGRADECIMIENTOS

Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar.

## REFERENCIAS

1. Jain A, Rehman S, Smith G. Long-term results following osteotomy of the thumb delta phalanx in Rubinstein-Taybi Syndrome. *J Hand Surg Eur Vol.* 2010; 35(4): 296-301. doi: 10.1177/1753193409354523.
2. Spena S, Gervasini C, Milani D. Ultra-rare syndromes: the example of Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Genet.* 2015; 4(3): 177-186. doi: 10.1055/s-0035-1564571.
3. Rubinstein JH, Taybi H. Broad thumbs and toes and facial abnormalities. A possible mental retardation syndrome. *Am J Dis Child.* 1963; 105: 588-608. doi: 10.1001/archpedi.1963.02080040590010.
4. Stevens CA. Rubinstein-Taybi syndrome. 2002. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. *GeneReviews®*. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2025.
5. Milani D, Manzoni FM, Pezzani L, Ajmone P, Gervasini C, Menni F, Esposito S. Rubinstein-Taybi syndrome: clinical features, genetic basis, diagnosis, and management. *Ital J Pediatr.* 2015; 41: 4. doi: 10.1186/s13052-015-0110-1.
6. Lacombe D, Bloch-Zupan A, Bredrup C, Cooper EB, Houge SD, García-Miñaur S et al. Diagnosis and management in Rubinstein-Taybi syndrome: first international consensus statement. *J Med Genet.* 2024; 61(6): 503-519. doi: 10.1136/jmg-2023-109438.
7. Van Gils J, Magdinier F, Fergelot P, Lacombe D. Rubinstein-Taybi syndrome: a model of epigenetic disorder. *Genes (Basel).* 2021; 12(7): 968. doi: 10.3390/genes12070968.
8. Carpioux AM, Hosseinzadeh P, Muchow RD, Iwinski HJ, Walker JL, Milbrandt TA. The effectiveness of the Ponseti method for treating clubfoot associated with amniotic band syndrome. *J Pediatr Orthop.* 2016; 36(3): 284-288. doi: 10.1097/BPO.0000000000000444.
9. Hennekam RC, Van Den Boogaard MJ, Sibbles BJ, Van Spijker HG. Rubinstein-Taybi syndrome in the Netherlands. *Am J Med Genet Suppl.* 1990; 6: 17-29. doi: 10.1002/ajmg.1320370604.
10. Mehlman CT, Myer DW, Browne RH. Instability of the patellofemoral joint in Rubinstein-Taybi syndrome. *J Pediatr Orthop.* 1998; 18(3): 292-295. doi:10.1097/00004694-199805000-00012.
11. Tatara Y, Watanabe K, Kaga H. Rubinstein-Taybi syndrome with scoliosis treated surgically: report of two cases. *Scoliosis.* 2011; 6: 21. doi: 10.1186/1748-7161-6-21.
12. Wiley S, Wayne S, Rubinstein JH, Lanphear NE, Stevens CA. Rubinstein-Taybi syndrome medical guidelines. *Am J Med Genet A.* 2003; 119A(2): 101-110. doi: 10.1002/ajmg.a.10009.



## Caso clínico

## Del pie equino varo aducto congénito al *hallux varus*: una complicación poco frecuente de la técnica de liberación posterointerna ampliada

### From congenital talipes equinovarus to *hallux varus*: a rare complication of the extended posterior internal release technique

Dr. Julián David Rincón-Lozano,\* Dr. Jorge E Bossio,† Dr. Rafael Olimpo Martínez-Pérez,‡

Dra. Isabella Martínez Benito-Revollo,§ Dr. Antonio Soto¶

Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

\* Residente de Ortopedia y Traumatología, Universidad de Cartagena. Cartagena, Bolívar, Colombia.

† Ortopedista infantil, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

§ Médica general, Hospital Naval. Cartagena, Bolívar, Colombia.

¶ Médico general, Servicio de Ortopedia y Traumatología, Hospital Infantil Napoleón Franco Pareja. Cartagena, Bolívar, Colombia.

## RESUMEN

**Introducción:** el pie equino varo aducto congénito (PEVAC) es una deformidad altamente frecuente, que afecta la funcionalidad del paciente. Incluso con un adecuado tratamiento, la sobrecorrección puede conllevar deformidades resultantes como alteraciones en el *hallux*. El *hallux flexus* o bunió dorsal es la deformidad más frecuente en este contexto; no obstante, se presenta un caso de *hallux varus* como una complicación previamente no reportada en la literatura secundaria al manejo del PEVAC. **Presentación del caso:** paciente de 17 años con antecedente de PEVAC manejado con liberación posterointerna ampliada (LIPIA) a los cinco años de edad. Cursa con *hallux varus* izquierdo con gran afectación funcional. Se plantea un manejo de liberación de tejidos blandos y transferencias del tendón del abductor *hallucis* y extensor largo del *hallux*. Durante el seguimiento se evidencia adecuado mantenimiento de la corrección de la deformidad, sin recidivas a los 18 meses. **Conclusión:** el *hallux varus* posterior a LIPIA en PEVAC es una complicación inusual, que tiene su etiología en la contractura persistente o fibrosis de las estructuras capsuloligamentarias y musculotendinosas adyacentes. Para el tratamiento se deben abordar las distintas alteraciones dinámicas y estáticas mediante liberaciones específicas de tejidos blandos, transferencias tendinosas o artrodesis. En pacientes con *hallux valgus* flexible

## ABSTRACT

**Introduction:** congenital talipes equinovarus (CTEV) is a highly prevalent deformity that affects patient functionality. Even with adequate treatment, overcorrection can result in deformities such as hallux alterations. The most common deformity in this context is hallux flexus, or dorsal bunion; however, we present a case of hallux varus as a complication not previously reported in the secondary literature secondary to the management of CTEV. **Case presentation:** a 17-year-old patient with a history of CTEV was treated with a posterior internal release (PIR) at five years of age. He presents with left hallux varus with significant functional impairment. Soft tissue release and transfer of the abductor hallucis and extensor hallucis longus tendons are proposed. During follow-up, adequate maintenance of the deformity correction is evident with no recurrence at 18 months. **Conclusion:** hallux varus after PIR in CTEV is an unusual complication, whose etiology lies in persistent contracture or fibrosis of the adjacent capsuloligamentous and musculotendinous structures. Treatment should address the various dynamic and static alterations through specific soft tissue releases, tendon transfers, or arthrodesis. In patients with flexible hallux valgus, restoring muscle balance may be sufficient to correct the deformity and prevent recurrence.

Recibido: 05/05/2025. Aceptado: 18/09/2025.

Correspondencia: Julián David Rincón-Lozano

Edificio Hospital Universitario del Caribe, Cl. 29 No. 50-50, Zaragocilla, Cartagena de Indias, Cartagena, Colombia.

E-mail: judrinconlo@unal.edu.co

**Citar como:** Rincón-Lozano JD, Bossio JE, Martínez-Pérez RO, Martínez Benito-Revollo I, Soto A. Del pie equino varo aducto congénito al *hallux varus*: una complicación poco frecuente de la técnica de liberación posterointerna ampliada. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3): 29-33. <https://dx.doi.org/10.35366/121648>



puede ser suficiente recobrar el balance muscular para corregir la deformidad y evitar recidivas.

**Palabras clave:** pie equino varo aducto congénito, *hallux varus*, liberación interna posterior ampliada, transferencia, complicación.

**Nivel de evidencia:** V

**Keywords:** congenital talipes equinovarus, *hallux varus*, extended posterior internal release, transfer, complication.

**Evidence level:** V

#### Abreviaturas:

LIPIA = liberación posterointerna ampliada

PEVAC = pie equino varo aducto congénito

## INTRODUCCIÓN

El pie equino varo congénito (PEVAC) constituye la deformidad congénita más frecuente de los miembros inferiores con una incidencia hasta de 1/1,000 nacidos vivos,<sup>1</sup> se presenta con mayor frecuencia en los hijos de personas con este antecedente. Se caracteriza por una deformidad multiplanar en varo, equino y aductor del pie, las cuales al no tratarse pueden llegar a generar discapacidad física y funcional permanente, con gran impacto en la adultez.<sup>2</sup>

Gran parte del tratamiento del PEVAC actualmente se basa en el método Ponseti, que implica un proceso de manipulación de la deformidad y enyesado secuencial, posteriormente tenotomía del tendón de Aquiles y ferulización como etapa final del tratamiento.<sup>1</sup> Excepcionalmente para casos especiales, se plantean liberaciones específicas por vía medial para la articulación talonavicular, posteromedial para la articulación subastragalina; o su combinación mediante la técnica de la liberación posterointerna ampliada (LIPIA), en la que adicionalmente se alargan los tendones flexores, tibial posterior y de Aquiles, asociado a capsulotomías en todas las articulaciones del retropié.<sup>1</sup>

Las indicaciones de implementación de los tratamientos mencionados están motivadas por la afectación considerable de la biomecánica de la marcha y el apoyo en el pie en un paciente con PEVAC.<sup>3</sup> No obstante, tanto el método Ponseti como el manejo quirúrgico están sujetos a sobrecorrecciones que implican alteración en arcos de movilidad durante la marcha y parámetros radiológicos, de ahí la necesidad de un seguimiento estricto durante el tratamiento.<sup>4</sup> Como parte del espectro, pueden aparecer deformidades después del tratamiento asociadas a la alteración en la biomecánica propia del pie.<sup>4</sup> La alteración más frecuente en pacientes con PEVAC sobre corregido es el pie plano;<sup>4</sup> no obstante, se reporta el bunió dorsal o *hallux flexus* como la principal deformidad del *hallux* secundaria al manejo del PEVAC.<sup>5</sup> Sin embargo, no existen reportes en la literatura sobre la ocurrencia de *hallux varus* en este contexto.

Por lo anterior, el objetivo de este trabajo es destacar lo inusual de esta complicación en la presentación de este

caso clínico de un paciente al que se le realizó la corrección de un *hallux varus* secundario a un manejo previo del PEVAC realizado con LIPIA, el cual se trató con transferencias tendinosas intrínsecas en el *hallux*.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 17 años sin antecedentes patológicos. Desde nacimiento fue diagnosticado con PEVAC izquierdo, deformidad que fue intervenida quirúrgicamente a los cinco años de edad. En ese momento, de forma extrahospitalaria se realizó una LIPIA, sin claridad sobre las estructuras en específico que se intervinieron.

A los 17 años acude a nuestra institución por presentar una deformidad progresiva del *hallux* en varo que inició de forma leve y gradualmente avanzó hasta presentar un *hallux varus* izquierdo que limitaba el uso de calzado y la marcha (Figuras 1 y 2).

Se planteó una corrección quirúrgica de la deformidad con base en el balance de los tejidos blandos mediante combinación de técnica estática y dinámica. Inicialmente se realizó una incisión en el ojal en cara medial del pie izquierdo desde la articulación metatarsofalángica hasta la primera falange, resecando cicatriz contráctil que generaba efecto de cuerda de arco. Adicionalmente, se evidencia retracción de la cápsula medial de la articulación metatarsofalángica, a la cual se le realizó capsulotomía. Posteriormente, se identificó tendón del abductor *hallucis* con adherencias y tejido aberrante con fibrosis, por lo que se realiza liberación de adherencias tendinosas y posteriormente tenotomía y realización de puntos de Krackow con Vicryl al tendón del abductor *hallucis* (Figura 3).

Se realiza un abordaje dorsal centrado en el primer metatarsiano; a través de éste, se identifica la porción lateral del tendón extensor largo del *hallux*, se efectúa tenotomía parcial y se realizan puntos de Krackow con Vicryl (Figura 4A). Se libera el primer espacio interdigital con lo que se identifica el ligamento intermetatarsiano que se utilizará como polea. Se toma el tendón preparado del extensor largo del *hallux* y se pasa de distal a proximal por debajo del ligamento intermetatarsiano, luego se pasa a través de un túnel óseo de lateral a medial del primer metatarsiano, se logra la tensión que permite corregir la deformidad y mantener una alineación 5° en valgo en la articulación metatarsofalángica (Figura 4B).

Finalmente, el tendón abductor del *hallux* se transfiere de proximal a distal por debajo del ligamento intermetatarsiano a través de una perforación con broca de lateral a medial en base de falange proximal del *hallux*. Posteriormente, se pasa el tendón de lateral a medial sobre la cabeza del primer metatarsiano y se sutura sobre el mismo (Figura 5 y 6).

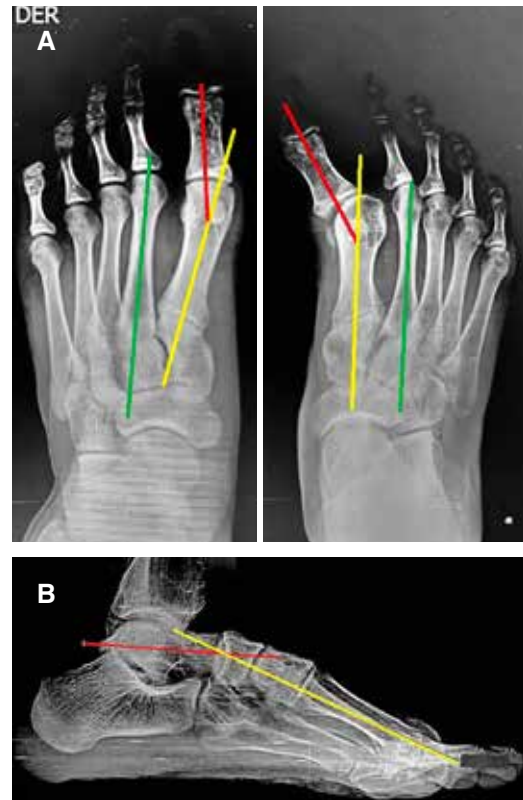
En el postquirúrgico se aplica bota de yeso plantigrada, la cual se retira a las seis semanas. Durante el seguimiento, el paciente inicia fisioterapia y rehabilitación enfocada en fases del apoyo de la marcha. Asiste a controles de seguimiento hasta 18 meses posquirúrgicos sin dolor, sin recidiva y sin limitación para la marcha (Figura 7 A-B).

## DISCUSIÓN

Previo a la introducción de la corrección con yesos seriados por el doctor Ignacio Ponseti en 1996, el manejo quirúrgico con liberaciones amplias de tejidos blandos era el indicado para el manejo del PEVAC.<sup>2</sup> Sin embargo, el método Ponseti se convirtió en el estándar de oro de



**Figura 1: A)** Fotografía clínica de la deformidad en varo del *hallux* izquierdo vista superior. **B)** Fotografía clínica de la deformidad en varo del *hallux* izquierdo vista posterior.



**Figura 2: A)** Radiografía de pies con apoyo en proyección anteroposterior. Rectificación de la relación primer metatarso-cuneana, subluxación de articulación metatarsofalángica del *hallux*. Medición del ángulo intermetatarsiano derecho 8°, izquierdo 0° y ángulo metatarsofalángico derecho 17°, izquierdo -35°. **B)** Radiografía de pie izquierdo con apoyo en proyección lateral. Medición del ángulo de Meary 21°.

tratamiento al presentarse desenlaces satisfactorios, asociado a menor incidencia de complicaciones comparado con cirugías como LIPIA.<sup>1</sup>

El *hallux flexus* o buni6n dorsal se describe como una de las deformidades residuales m6s frecuentes resultantes de liberaciones quirúrgicas realizadas para el manejo del PEVAC.<sup>5</sup> Se ha descrito que las deformidades en el *hallux* en este contexto pueden estar relacionadas con contractura persistente o fibrosis de las estructuras capsuloligamentarias y musculotendinosas adyacentes.<sup>3</sup> Cualquier alteración morfol6gica en el *hallux* tiene repercusiones en la huella plantar y en el patr6n de marcha, específicamente en la caminata a velocidad m6xima.<sup>3</sup> El *hallux varus* es una deformidad infrecuente, principalmente hallada en sobre-correcciones de pacientes tratados por *hallux valgus*.<sup>6</sup> No se ha descrito en literatura esta deformidad como secundaria a recidiva de PEVAC o a sobrecorrecci6n del mismo.

Se presenta un caso de una deformidad en varo del *hallux* izquierdo posterior a correcci6n quirúrgica de PEVAC. La deformidad progresiva se present6 por un desequilibrio

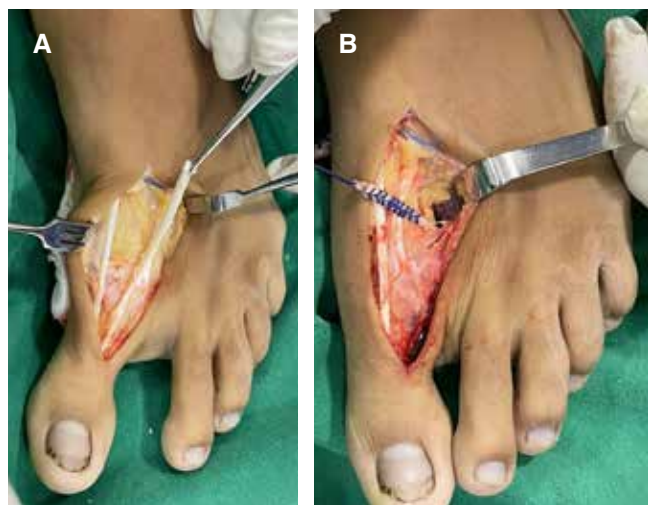


del balance intrínseco de la articulación metatarsofalángica; producto de una cicatriz medial que actuaba como cuerda de arco. En el transoperatorio se documentó presencia un tendón del abductor *hallucis* con importante cantidad de adherencias y tejido aberrante, sugiriendo la restricción dinámica secundaria a un desequilibrio muscular como la causa de la deformidad.<sup>7</sup> Aunque la contractura de los componentes mediales es importante en el desarrollo del *hallux varus*, otros factores como la resección excesiva de la eminencia medial, insuficiencia de la cápsula lateral, liberación de tendones aductores y subluxación de los sesamoideos, también se han visto frecuentemente relacionados con la fisiopatología.<sup>6</sup>

Posiblemente, estos cambios secundarios al procedimiento quirúrgico previo de liberación medial en la corrección inicial del PEVAC realizadas a los cinco años



**Figura 3:** Tendon abductor *hallucis* con adherencias y tejido aberrante adyacente.



**Figura 4:** A) Tenotomía anterógrada de porción lateral del tendon extensor largo del *hallux*. B) Paso tendon extensor del *hallux* a través de un túnel óseo de lateral a medial del primer metatarsiano.



**Figura 5:** Transferencia del abductor del *hallux*.



**Figura 6:**

Transferencia del abductor del *hallux* y extensor largo del *hallux*.

de edad como una etiología iatrogénica de generación de *hallux varus*. Si bien la causa más frecuente de *hallux varus* es secundaria a procedimientos quirúrgicos, otras posibles causas con sintomatologías adicionales pueden ser las enfermedades neuromusculares, malformaciones congénitas, trauma, quemaduras y enfermedades reumáticas.<sup>6</sup>

Para la elección de manejo quirúrgico del *hallux valgus* se debe identificar el estado de las estructuras osteomusculares y la etiología de la alteración: neuromuscular, hereditaria o iatrogénica.<sup>8</sup> Las técnicas de corrección de *hallux varus* siguen un algoritmo de manejo que incluye liberaciones específicas de tejidos blandos, transferencias tendinosas o artrodesis.<sup>7</sup> En este caso la deformidad era flexible y con el objetivo de redirigir el desequilibrio muscular en la articulación metatarsofalángica, se realizó inicialmente una liberación de la cicatriz contráctil y fibrosis de la cápsula medial. Posteriormente se efectuó una transferencia estática mediante una hemitransferencia del extensor largo del *hallux* según la técnica descrita por Johnson modificada por



Lau, en la cual no se requiere artrodesis de la articulación interfalángica ya que no afecta la extensión del *hallux*.<sup>8</sup>

Dado el riesgo de recurrencia cercana a 5%, se complementa el procedimiento con una transferencia dinámica, mediante la transferencia del abductor *hallucis* para modificar el momento abductor y redirigirlo para lograr mayor aducción del *hallux*.<sup>9</sup> Descrita inicialmente por Hawkins, la transferencia de abductor *hallucis*, a pesar de plantear retos técnicos como la longitud del injerto, ha tenido resultados similares a otros tipos de transferencias.<sup>10</sup> Mediante un abordaje progresivo del desequilibrio muscular se logró corrección del *hallux varus* a partir de procedimientos de tejidos blandos con resultados satisfactorios clínicos hasta 18 meses postquirúrgicos, con un pie plantigrado, sin dolor y que permitía el uso de calzado.

## CONCLUSIONES

Las complicaciones posteriores a la corrección del PEVAC no son infrecuentes; no obstante, el *hallux varus* iatrogénico

es excepcional y se debe, en la mayoría de los casos, a un desequilibrio muscular. El enfoque terapéutico de esta deformidad debe ser progresivo y abordar los componentes capsuloligamentosos afectados, y la redistribución dinámica mediante transferencias tendinosas. Siguiendo los anteriores principios de manejo, se logró una adecuada corrección y mantenimiento de la misma en el seguimiento, consecuentemente con lo descrito en la literatura para otras etiologías del *hallux varus*.

## AGRADECIMIENTO

Al Hospital Infantil Napoléon Franco Pareja, Cartagena, Bolívar.

## REFERENCIAS

1. Santa-V A, Becerra-A LC, Céspedes-P LJ, Rosselli-C P, Morcuende JA. Tratamiento del pie equino varo congénito idiopático. Revisión de conceptos actuales. *Rev Colomb Orthop Traumatol*. 2021; 35: 10-20. doi: 10.1016/j.rccot.2021.01.003
2. Besse JL, Leemrijse T, Thémar-Noël C, Tourné Y; Association Française de Chirurgie du Pied. Le pied bot varus equin: traitement chez l'enfant et devenir a l'âge adulte [Congenital club foot: treatment in childhood, outcome and problems in adulthood]. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot*. 2006; 92(2): 175-192. doi: 10.1016/s0035-1040(06)75703-8.
3. Pierz KA, Lloyd JR, Solomito MJ, Mack P, Ounpuu S. Lower extremity characteristics in recurrent clubfoot: Clinical and gait analysis findings that may influence decisions for additional surgery. *Gait Posture*. 2020; 75: 85-92. doi: 10.1016/j.gaitpost.2019.10.002.
4. Dussa CU, Bohm H, Doderlein L, Forst R, Fajak A. Does an over-corrected clubfoot caused by surgery or by the Ponseti method behave differently? *Gait Posture*. 2020; 77: 308-314. doi: 10.1016/j.gaitpost.2020.02.012.
5. Yong SM, Smith PA, Kuo KN. Dorsal bunion after clubfoot surgery: outcome of reverse Jones procedure. *J Pediatr Orthop*. 2007; 27(7): 814-820. doi: 10.1097/BPO.0b013e3181558a37.
6. Jastifer JR, Coughlin MJ. *Hallux varus*: review and surgical treatment. *Med Chir Pied*. 2014; 30: 41-48 Available in: <https://doi.org/10.1007/s10243-014-0387-6>
7. Davies MB, Blundell CM. The treatment of iatrogenic *hallux varus*. *Foot Ankle Clin*. 2014; 19(2): 275-284. doi: 10.1016/j.fcl.2014.02.010.
8. Leemrijse T, Devos Bevernage B. Surgical treatment of iatrogenic *hallux varus*. *Orthop Traumatol Surg Res*. 2020; 106(1S): S159-S170. doi: 10.1016/j.otsr.2019.05.018.
9. Devos Bevernage B, Leemrijse T. *Hallux varus*: classification and treatment. *Foot Ankle Clin*. 2009; 14(1): 51-65. doi: 10.1016/j.fcl.2008.11.007.
10. Plovanich EJ, Donnenwerth MP, Abicht BP, Borkosky SL, Jacobs PM, Roukis TS. Failure after soft-tissue release with tendon transfer for flexible iatrogenic *hallux varus*: a systematic review. *J Foot Ankle Surg*. 2012; 51(2): 195-197. doi: 10.1053/j.jfas.2011.11.006.



Figura 7: A-B) Imágenes clínicas durante el postoperatorio de 18 meses.



## Caso clínico

## Espectro de sobrecrecimiento asociado a *PIK3CA* (PROS): reporte de caso y revisión de la literatura

### PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): case report and literature review

Dra. Ana Laura Arenas Díaz,\* Dra. Karla Josefina Díaz Bautista†

\* Staff médico. Hospital Shriners para Niños, Clínica de Pie y Parálisis Cerebral. Ciudad de México, México.

† Residente de cuarto año, Traumatología y Ortopedia. Hospital Regional de Villahermosa, PEMEX, Servicio de Traumatología y Ortopedia. Villahermosa, Tabasco, México.

## RESUMEN

**Introducción:** el espectro de sobrecrecimiento asociado a mutaciones en el gen *PIK3CA* (PROS, por sus siglas en inglés) incluye condiciones raras caracterizadas por sobrecrecimiento segmentario, malformaciones vasculares y anomalías multisistémicas. Éstas son ocasionadas por mutaciones somáticas adquiridas durante el desarrollo embrionario. **Objetivo:** describir los hallazgos clínicos, el abordaje diagnóstico y la fisiopatología del PROS a través del reporte de un caso representativo y revisión de la literatura. **Material y métodos:** se evaluó a un paciente masculino con diagnóstico presuntivo de escoliosis idiopática. Se realizó exploración clínica, estudios radiológicos y prueba genética. Asimismo, se llevó a cabo revisión de la literatura para sustentar los hallazgos. **Resultados:** el paciente presentó sobrecrecimiento bilateral de los pies, discrepancia en la longitud de las extremidades inferiores y tumoración de partes blandas dorsales. Los estudios radiológicos descartaron escoliosis, pero evidenciaron aumento de espacios intermetatarsianos y elongación de los calcáneos. La prueba genética dirigida a mutaciones en *PIK3CA* apoyó la sospecha diagnóstica dentro del PROS. **Conclusiones:** el PROS representa un grupo heterogéneo de síndromes de sobrecrecimiento con importante repercusión clínica y funcional. La identificación clínica apoyada en estudios de imagen y pruebas moleculares, junto con un enfoque multidisciplinario, son fundamentales para su diagnóstico y manejo.

**Palabras clave:** PROS (espectro de sobrecrecimiento relacionado a *PIK3CA*), *PIK3CA*, síndromes de sobrecrecimiento, malformaciones vasculares, síndrome de CLOVES.

**Nivel de evidencia:** V

## ABSTRACT

**Introduction:** the *PIK3CA*-Related Overgrowth Spectrum (PROS) includes rare conditions characterized by segmental tissue overgrowth, vascular malformations, and other multisystem anomalies. These are caused by somatic mutations in the *PIK3CA* gene during embryogenesis. **Objective:** to describe the clinical findings, diagnostic approach, and physiopathology of PROS through the report of a representative case and literature review. **Material and methods:** a male patient with suspected idiopathic scoliosis was evaluated. Clinical examinations, radiologic studies, and genetic testing were performed. A literature review was also conducted to support the findings. **Results:** the patient presented with bilateral foot overgrowth, limb length discrepancy, and a dorsal soft tissue mass. Radiologic studies revealed no scoliosis, but widening of intermetatarsal spaces and elongated calcanei. Genetic testing for *PIK3CA* mutations was performed. Clinical and radiologic findings were suggestive of a diagnosis within the PROS spectrum. **Conclusions:** PROS represents a heterogeneous group of overgrowth syndromes with significant clinical and functional repercussions. Clinical identification supported by imaging studies and molecular testing, along with a multidisciplinary approach, are essential for its diagnosis and management.

**Keywords:** PROS (*PIK3CA*-related overgrowth spectrum), *PIK3CA* gene, overgrowth syndromes, vascular malformations, CLOVES syndrome.

**Evidence level:** V

Recibido: 07/09/2025. Aceptado: 05/10/2025.

Correspondencia: Dra. Karla Josefina Díaz Bautista

Hospital Regional de Villahermosa, PEMEX, Servicio de Traumatología y Ortopedia, Villahermosa, Tabasco, México.

E-mail: dra.karlajdiaz.tyo@outlook.com

**Citar como:** Arenas DAL, Díaz BKJ. Espectro de sobrecrecimiento asociado a *PIK3CA* (PROS): reporte de caso y revisión de la literatura. Rev Mex Ortop Pediat. 2025; 27(1-3); 34-40. <https://dx.doi.org/10.35366/121649>



### Abreviaturas:

CLOVES = congénito, lipomatoso, de sobrecrecimiento, malformaciones vasculares, nevos epidérmicos y anomalías espinales/esqueléticas o escoliosis (*Congenital, Lipomatous, Overgrowth, Vascular malformations, Epidermal nevi and Spinal/skeletal anomalies and/or Scoliosis*)

MCAP = megalencefalia-malformación capilar-polimicrogria (*Megalencephaly-Capillary malformation-Polymicrogyria*)

PROS = espectro de sobrecrecimiento asociado a PIK3CA (*PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum*)

## INTRODUCCIÓN

A pesar de que no existe aún una cura, el conocimiento creciente de la fisiopatología molecular ha dado lugar al desarrollo de terapias dirigidas, como los inhibidores de PI3K o mTOR, que actualmente se encuentran en estudio y ofrecen nuevas esperanzas terapéuticas.<sup>1,2</sup> Asimismo, el enfoque multidisciplinario permite un manejo más eficaz de las complicaciones ortopédicas, neurológicas, vasculares y funcionales.<sup>3,4</sup>

El diagnóstico de certeza se basa en la identificación de mutaciones somáticas en el gen *PIK3CA*, generalmente a través de biopsia del tejido afectado, dada la baja carga mutacional en sangre periférica debido al mosaicismo.<sup>5,6</sup> Por ello, la sospecha clínica, apoyada por estudios de imagen y la evaluación interdisciplinaria, sigue siendo fundamental.<sup>1,3</sup>

Desde el punto de vista clínico, los síndromes PROS se caracterizan por la presencia de sobrecrecimiento segmentario asimétrico, de curso progresivo, generalmente con malformaciones vasculares de tipo venoso, linfático o combinado.<sup>6,7</sup> Estos hallazgos suelen acompañarse de alteraciones musculoesqueléticas, como discrepancia de longitud de extremidades, displasia ósea, polidactilia, y compromiso de tejidos blandos profundos.<sup>4,6</sup> En muchos casos, los hallazgos clínicos son sutiles en la infancia y progresan con el crecimiento, lo cual puede retrasar el diagnóstico.<sup>7</sup>

Desde un punto de vista molecular, las mutaciones somáticas activadoras en *PIK3CA* provocan una disfunción en la vía de señalización PI3K-AKT-mTOR, la cual regula procesos celulares fundamentales como el crecimiento, la proliferación, la diferenciación y la angiogénesis.<sup>5,8</sup> La activación constitutiva de esta vía resulta en una proliferación descontrolada de diversos tipos celulares, generando malformaciones vasculares, lipomatosis, sobrecrecimiento óseo o muscular y alteraciones neurológicas.<sup>6,9</sup> El momento embriológico en que ocurre la mutación, así como la línea celular afectada, son determinantes clave del fenotipo resultante, lo cual explica la variabilidad clínica observada incluso entre pacientes con mutaciones idénticas.<sup>1,7</sup>

Los síndromes de sobrecrecimiento asociados a mutaciones en el gen *PIK3CA* constituyen un espectro clínico heterogéneo y emergente, agrupado bajo el término

PROS (*PIK3CA-Related Overgrowth Spectrum*).<sup>1,6</sup> Este grupo incluye entidades como los síndromes CLOVES, Klippel-Trenaunay, megalencefalia-malformación capilar (MCAP), sobrecrecimiento hemicorporal y otros cuadros mal formativos segmentarios, todos caracterizados por sobrecrecimiento tisular somático que compromete múltiples sistemas.<sup>2,4</sup> A pesar de su baja prevalencia, estos síndromes tienen un importante impacto funcional, estético y psicológico en los pacientes afectados, especialmente cuando el diagnóstico es tardío o incompleto.<sup>7</sup>

El objetivo de este caso clínico fue revisar la literatura más reciente sobre los síndromes PROS, describiendo su fisiopatología, manifestaciones clínicas, métodos diagnósticos y estrategias terapéuticas, subrayando mayormente las deformidades musculoesqueléticas a partir del análisis de un caso clínico representativo.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de nueve años, producto de embarazo normoevolutivo, sin antecedentes personales ni familiares relevantes, referido a consulta por diagnóstico presuntivo de escoliosis idiopática.

A la exploración física se evidenció aumento de volumen bilateral en ambos pies, de consistencia blanda, sin signos de inflamación; sin embargo, la amplitud del arco plantar anterior sobrepasaba la normalidad (*Figuras 1 y 2*).

En este mismo sentir, se documentó discrepancia en las medidas de las extremidades inferiores según se muestra en las *Tablas 1 y 2*.

Los arcos de movilidad de ambos miembros pélvicos se encontraron dentro de parámetros normales.



**Figura 1:** Fotografía clínica de ambos pies en vista dorsal. Aumento de volumen bilateral, macrodactilia y desviación digital, con alteración del contorno plantar.



**Figura 2:** Fotografía clínica de ambos pies en vista plantar. Asimetría en el ancho y longitud de ambos pies, con predominio del compromiso del antepié.

**Tabla 1:** Medidas comparativas de la longitud de los muslos.

Derecho (cm)	Izquierdo (cm)
44	47

**Tabla 2:** Medidas comparativas de los segmentos de los miembros pélvicos.

	Perímetros por segmentos (cm)	
	Derecho	Izquierdo
Muslo	43	40.5
Pierna	34.5	35
Tobillo	25	24
Pie	11.5	11.4

Adicionalmente, en la columna, se observó aumento de volumen en la región torácica posterior derecha, donde se palpó una tumoración de aproximadamente 12 × 10 cm, de consistencia blanda, no adherida a planos profundos y no dolorosa. No se identificaron estigmas cutáneos asociados (Figura 3).

En las radiografías simples de columna toracolumbar no se observaron signos de escoliosis (Figura 4).

Las radiografías simples de ambos pies mostraron aumento en los espacios intermetatarsianos y del ángulo intermetatarsiano, así como elongación de ambos calcáneos en comparación con los valores esperados para la edad del paciente (Figuras 5-7).

Se realizó, además, una resonancia magnética simple de columna lumbar en la que se reportó una lipomatosis epidural lumbosacra (Figura 8).

## DISCUSIÓN

El PI3K pertenece a una familia de enzimas que participan en la señalización celular relacionada con el crecimiento, proliferación y supervivencia. La isoforma más relevante en PROS es la clase I alfa, codificada por el gen *PIK3CA*.<sup>1</sup> Las mutaciones en este gen provocan activación excesiva de la vía PI3K-AKT-mTOR, lo que causa sobrecrecimiento tisular.<sup>2,3</sup> El fenotipo depende del tipo de tejido embrionario afectado y del momento en que ocurre la mutación.<sup>4,5</sup>

Las malformaciones vasculares están presentes en un 43% y pueden conllevar riesgo de trombosis.<sup>6</sup> También pueden observarse polidactilia, sindactilia, alteraciones en las proporciones de los segmentos óseos, como se observa en el caso presentado y tanto anomalías renales como genitales.<sup>7,8</sup> Sin embargo, en la literatura nacional o internacional, no hay evidencia que encuadre específicamente las manifestaciones clínicas de nuestro caso, que represente un síndrome de sobrecrecimiento segmentario específico.

El diagnóstico se confirma mediante pruebas genéticas dirigidas a detectar mutaciones en *PIK3CA*.<sup>2,3</sup>



**Figura 3:**

Fotografía clínica lateral izquierda del paciente. Se aprecia aumento de volumen en región dorsal y extremidades inferiores.





**Figura 4:**

Radiografía panorámica de cuerpo entero. Sin evidencia de escoliosis.



**Figura 5:** Radiografía lateral de pie derecho. Cambios similares al lado izquierdo, con elongación de calcáneo (6.6 cm de longitud) y altura del retropié de 3.5 cm.

El abordaje clínico debe ser multidisciplinario e incluir historia clínica completa, evaluación por imagen y análisis molecular de tejido afectado.<sup>5,6</sup>

A continuación, se enlistan los criterios de elegibilidad para pruebas de diagnóstico molecular:

1. **Requeridos.** Sobrecrecimiento segmentario focal o focal (sindrómico o aislado), aparición esporádica y congénito o de inicio en la primera infancia.

2. **Recomendados.** Disponibilidad de tejido afectado fresco y sin cultivar (piel u otros tejidos).
3. **Categorización clínica-formas sindrómicas (al menos dos características, incluyendo el sobrecrecimiento.** Sobrecrecimiento (adiposo, muscular, esquelético o cerebral), malformaciones vasculares (capilares, venosas, linfáticas), nevus epidérmico y anomalías acrales (macroductilia, sindactilia, polidactilia, etcétera).
4. **Categorización clínica-formas aisladas.** Hemihipertrofia, sobrecrecimiento hemifacial, hemimegalencefalia o megalencefalia displásica, sobrecrecimiento adiposo troncal y macroductilia u otro sobrecrecimiento acral (manos o pies).<sup>9</sup>

El diagnóstico de PROS se fundamenta en un fenotipo de sobrecrecimiento segmentario y la confirmación mole-



**Figura 6:** Radiografía lateral de pie izquierdo. Se observa elongación del calcáneo y aumento de las dimensiones del retropié, con mediciones de 6.4 cm de longitud y 3.5 cm de altura.



**Figura 7:** Radiografía anteroposterior de ambos pies. Aumento del espacio intermetatarsiano, sobre todo entre el primer y segundo metatarsiano, y desviaciones angulares compatibles con sobrecrecimiento segmentario.



**Figura 8:**

Resonancia magnética de columna lumbar. Corte sagital en donde se observa aumento en la cantidad de grasa a nivel epidural en segmentos lumbar y sacro.



cular en tejido afectado mediante NGS (*Next Generation Sequencing*) de alta cobertura y/o ddPCR (*droplet digital PCR*) para mosaicismos bajos.<sup>9</sup>

Un resultado negativo no es concluyente para descartar PROS ante una clínica sugestiva; la interpretación requiere correlación fenotípica y, de ser necesario, repetir el estudio con técnicas y muestras de mayor rendimiento.<sup>9</sup>

El diagnóstico diferencial incluye otros síndromes de sobrecrecimiento de diferente etiología molecular.<sup>10</sup>

1. **Síndrome de Proteus (AKT1).** Trastorno en mosaico de inicio posnatal con sobrecrecimiento asimétrico y progresivo; característicos los nevos cerebriformes del tejido conectivo y la adiposidad displásica. Puede coexistir con malformaciones vasculares, pero el sello es la evolución irregular y acelerada en áreas parcheadas; la confirmación suele requerir análisis del tejido afectado para AKT1 p.E17K.<sup>9,11</sup>
2. **Síndrome PTEN-hamartoma (PHTS).** Entidad germinal con macrocefalia marcada, hamartomas y estigmas mucocutáneos (por ejemplo, triquilemomas), a menudo con pólipos gastrointestinales y riesgo oncológico elevado; el patrón es sistémico más que segmentario y el hallazgo de una variante en PTEN en sangre apoya el diagnóstico.<sup>12,13</sup>
3. **Megalencefalia/MPPH (AKT3, CCND2, PIK3R2).** Cuadro dominado por compromiso neurológico (megalencefalia, alteraciones corticales, epilepsia y retraso); a diferencia de PROS, las malformaciones vasculares complejas son mínimas o ausentes.<sup>12,13</sup>
4. **Esclerosis tuberosa (TSC1/TSC2).** Trastorno germinal con epilepsia, tubérculos corticales, nódulos subependimarios (riesgo de SEGA [astrocitoma subependimario de células gigantes]), angiofibromas fa-

ciales y lesiones renales (angiomiolipomas); la firma neurocutánea y las variantes TSC1/TSC2 la distinguen de PROS.<sup>12,13</sup>

5. **Parkes-Weber (RASA1/EPHB4).** Sobrecrecimiento de extremidad asociado a malformaciones arterio-venosas de alto flujo; clínicamente destacan calor, frémito y soplo, y en casos extensos, insuficiencia cardíaca de gasto elevado. El Doppler/MRA muestra fístulas AV; las variantes en RASA1/EPHB4 ayudan a diferenciarlo de cuadros de bajo flujo típicos de PROS.<sup>12,13</sup>
6. **Beckwith-Wiedemann (11p15) y hemihiperplasia aislada.** El espectro BWS (Beckwith-Wiedemann Syndrome) cursa con macroglosia, onfalocele, hipoglucemia neonatal y sobrecrecimiento lateralizado, con alteraciones de impronta en 11p15 y riesgo tumoral (Wilms, hepatoblastoma). La hemihiperplasia aislada comparte asimetría corporal, pero sin malformaciones vasculares complejas; en ambos se recomienda vigilancia tumoral en la infancia.<sup>12</sup>
7. **Neurofibromatosis tipo 1 (NF1).** La asimetría segmentaria puede deberse a neurofibromas plexiformes profundos; son claves las máculas café-conleche, el pecúleo axilar/inguinal y los nódulos de Lisch; la confirmación es germinal en NF1.<sup>12</sup>
8. **Subtipos dentro de PROS: CLOVES y MCAP. CLOVES:** lipomatosis troncal infiltrativa, malformaciones capilares/venosas/linfáticas, escoliosis y, en ocasiones, lipomatosis epidural; corresponde a fenotipos de bajo flujo. **MCAP:** megalencefalia, malformaciones capilares y alteraciones corticales; el pronóstico neurológico domina el curso. En ambos, las variantes somáticas en PIK3CA suelen requerir biopsia de tejido afectado para su detección.<sup>5,9,11</sup>

Para el diagnóstico diferencial del sobrecrecimiento, la combinación de datos clínicos clave y contexto genético facilita una clasificación temprana. A continuación, se enumeran los indicadores con mayor valor discriminativo entre PROS y otras entidades relacionadas.

1. **Inicio y patrón:** congénito/temprano y segmentario en PROS versus posnatal progresivo en Proteus; sistémico/germinal en PHTS/TSC/NF1.
2. **Tipo de flujo vascular:** bajo flujo (venoso/linfático) favorece PROS/CLOVES; alto flujo sugiere Parkes-Weber.
3. **Biología molecular y muestra:** somático en mosaico (PIK3CA/AKT1) requiere tejido afectado; germinal (PTEN, TSC1/2, NF1) se detecta en sangre.
4. Compromiso neurológico estructural prominente orienta a MPPH/MCAP más que a fenotipos periféricos de PROS.<sup>5,9,11,12</sup>

El tratamiento combina medidas convencionales y terapias dirigidas cuando la carga de enfermedad compromete la función.<sup>12</sup>

Sirolimus, como modulador de mTOR, es especialmente útil en malformaciones de bajo flujo (venosas y linfáticas) con dolor, aumento de volumen o compromiso funcional; su objetivo clínico es disminuir el tamaño/edema de las lesiones, atenuar el dolor y mejorar la tolerancia a órtesis y al calzado, creando mejores condiciones para intervenciones locales o quirúrgicas. Requiere monitorización periódica (hemograma, función hepática y perfil lipídico) y vigilancia de efectos adversos (mucositis, citopenias, susceptibilidad a infecciones), con ajustes de dosis según tolerancia y objetivos funcionales.<sup>14</sup>

Por su parte, alpelisib (inhibidor selectivo de PI3K con aprobación regulatoria desde 2022 para PROS que requiere tratamiento sistémico en  $\geq 2$  años) se considera en enfermedad grave o multifocal con progresión clínica o limitación funcional significativa. En estos casos, puede reducir el sobrecrecimiento y la carga de lesiones, traducido en mejoría del dolor, de la movilidad y de la participación escolar/laboral. Su uso exige seguimiento clínico y bioquímico dirigido (por ejemplo, glucemia por riesgo de hiperglucemia, además de exantema, diarrea y estomatitis), con coordinación estrecha entre genética, endocrinología y el equipo quirúrgico para optimizar indicaciones y minimizar efectos adversos.<sup>14</sup>

En la práctica, ambos fármacos pueden emplearse de forma secuencial o como coadyuvantes a tratamientos locales/quirúrgicos para «preparar» una ventana terapéutica (disminuir volumen, dolor y sangrado), reducir la necesidad de resecciones extensas y mejorar el resultado funcional global, dentro de un plan multidisciplinario y con reevaluaciones periódicas del balance beneficio-riesgo.<sup>11,14</sup>

El manejo ortopédico en PROS se orienta a preservar función, aliviar dolor y facilitar la participación (marcha, uso de calzado, destreza manual), más que a «normalizar» la anatomía. Requiere un enfoque individualizado y multidisciplinario, con planificación longitudinal que considere el crecimiento, la carga vascular/linfática y el riesgo de recurrencia. A continuación, se mencionan las opciones quirúrgicas dirigidas y los objetivos de las intervenciones:

- 1. Discrepancia de longitud.** Menos de 2 cm se maneja con alza contralateral y vigilancia; entre 2-5 cm, epifisiodesis/guía de crecimiento ajustada a la madurez ósea; y si es  $> 5-6$  cm o existen asimetrías complejas, alargamiento en centros especializados.<sup>14</sup>
- 2. Deformidades y sobrecrecimiento.** Se privilegia un *debulking* escalonado orientado a la función (dolor, tolerancia a calzado, destreza), evitando resecciones extensas en picos de crecimiento sin un plan longitudinal claro.<sup>14</sup>
- 3. Mano-pie (macroductilia/lipomatosis).** Reducción de volumen de partes blandas con o sin acortamientos/epifisiodesis digital; el objetivo es pinza útil, marcha y calzado adecuados, anticipando reintervenciones según evolución.<sup>14</sup>
- 4. Columna.** Vigilancia seriada clínica y radiológica; corsé y cirugía según criterios habituales, con planificación de incisiones acorde al estado vascular del lecho.<sup>14</sup>
- 5. Integración vascular y sistémica.** Escleroterapia/láser para lesiones de bajo flujo y, cuando convenga, sirolimus o alpelisib para reducir volumen/dolor y optimizar la ventana quirúrgica.<sup>12</sup>
- 6. Rehabilitación temprana.** Con objetivo de mejoría de rangos de movilidad, fuerza y función, así como ajuste de ortesis postoperatorias.<sup>12</sup>

La expectativa de vida en PROS suele ser cercana a la normal cuando no existe compromiso cerebral o visceral importante, mientras que en fenotipos con megalencefalia y epilepsia (como MCAP) permanece incierta.<sup>13</sup> En términos funcionales, la evolución depende del fenotipo, de la carga y tipo de malformación vascular, del dolor y de la presencia de discrepancia de longitud, así como del acceso a un manejo multimodal.<sup>13</sup> Durante el crecimiento, el cuadro puede progresar y tender a estabilizarse en la adultez; no obstante, la recidiva tras procedimientos de «*debulking*» es frecuente si no se controla la componente vascular subyacente.<sup>12</sup>

De forma global, la calidad de vida mejora cuando se implementan planes de atención integrados —ortopédicos, intervencionales y terapias dirigidas—, aunque todavía faltan estudios longitudinales comparativos que cuantifiquen su impacto a largo plazo.

## CONCLUSIONES

El espectro de sobrecrecimiento relacionado con mutaciones en *PIK3CA* (PROS) constituye un conjunto de entidades heterogéneas que plantean un desafío diagnóstico y terapéutico significativo. La variabilidad fenotípica observada en los pacientes refleja tanto la diversidad de tejidos afectados como el momento del desarrollo embrionario en que ocurre la mutación, lo cual explica la dificultad para establecer criterios clínicos uniformes y resalta la necesidad de un abordaje individualizado.

El caso presentado ilustra cómo manifestaciones iniciales aparentemente inespecíficas, como el sobrecrecimiento segmentario de extremidades o las tumoraciones de partes blandas, pueden corresponder a un síndrome genético subyacente, lo que enfatiza la importancia de la sospecha clínica y del uso de herramientas complementarias como los estudios de imagen y las pruebas moleculares.

El diagnóstico preciso permite planificar un seguimiento integral orientado a la detección y manejo temprano de complicaciones ortopédicas, vasculares y funcionales. En este sentido, el trabajo interdisciplinario entre ortopedia, genética, radiología e incluso especialidades como rehabilitación y cirugía vascular, resulta indispensable para mejorar los desenlaces clínicos y la calidad de vida de los pacientes.

En conclusión, el PROS debe considerarse dentro del diagnóstico diferencial de los síndromes de sobrecrecimiento, y su reconocimiento oportuno es fundamental para ofrecer una atención integral, reducir el impacto funcional, estético y psicológico en los pacientes, y sentar las bases para la incorporación futura de terapias moleculares personalizadas.

## REFERENCIAS

1. Vanhaesebroeck B, Guillermet-Guibert J, Graupera M, Bilanges B. The emerging mechanisms of isoform-specific PI3K signalling. *Nat Rev Mol Cell Biol.* 2010; 11(5): 329-341.
2. Kurek KC, Luks VL, Ayturk UM, Alomari AI, Fishman SJ, Spencer SA et al. Somatic mosaic activating mutations in PIK3CA cause CLOVES syndrome. *Am J Hum Genet.* 2012; 90(6): 1108-1115.
3. Keppler-Noreuil KM, Rios JJ, Parker VER, Semple RK, Lindhurst MJ, Sapp JC et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): diagnostic and testing eligibility criteria, differential diagnosis, and evaluation. *Am J Med Genet A.* 2015; 167(2): 287-295.
4. Mulligan PR, Prajapati HJS, Martin LG, Patel TH. Vascular anomalies: classification, imaging characteristics and implications for interventional radiology treatment approaches. *Br J Radiol.* 2014; 87(1035): 20130392.
5. Canaud G, Hammill AM, Adams D, Vikkula M, Keppler-Noreuil KM. A review of mechanisms of disease across PIK3CA-related disorders with vascular manifestations. *Orphanet J Rare Dis.* 2021; 16(1): 306.
6. Chen H, Gao W, Liu H, Sun B, Hua C, Lin X. Updates on diagnosis and treatment of PIK3CA-related overgrowth spectrum. *Ann Plast Surg.* 2023; 90(5): S209-S215.
7. Pagliuzzi A, Oranges T, Traficante G, Trapani C, Facchini F, Martin A et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum from diagnosis to targeted therapy: a case of CLOVES syndrome treated with alpelisib. *Front Pediatr.* 2021;9: 732836.
8. Kalo C, Khana F, Jazmati A, Kalo S, Ishkhanian S, Kayyali A et al. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): a rare case report. *Ann Med Surg (Lond).* 2023; 85(5): 2001-2006.
9. Kuentz P, St-Onge J, Duffourd Y, Courcet JB, Carmignac V, Jouan T et al. Molecular diagnosis of PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS) in 162 patients and recommendations for genetic testing. *Genet Med.* 2017; 19(9): 989-997.
10. Martínez-López A, Blasco-Morente G, Pérez-López I, Herrera-García JD, Luque-Valenzuela M, Sánchez-Cano D et al. CLOVES syndrome: review of a PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS). *Clin Genet.* 2017; 91(1): 14-21.
11. Gazzin A, Leoni C, Viscogliosi G, Borgini F, Perri L, Iacoviello M et al. Work-up and treatment strategies for individuals with PIK3CA-related disorders: a consensus of experts from the Scientific Committee of the Italian Macrodactyly and PROS Association. *Genes (Basel).* 2023; 14(12): 2134.
12. Agradece N, Hammill AM. Síndrome de sobrecrecimiento asociado al gen PIK3CA. 2022. Disponible en: <https://rarediseases.org/es/rare-diseases/pik3ca-related-overgrowth-spectrum/>
13. Fuster AI, Serra PC, Riera-Mestre A. PIK3CA-related overgrowth spectrum (PROS): New insight in known diseases. *Med Clin (Barc).* 2021; 157(10): 483-488.
14. Douzgou S, Rawson M, Baselga E, Danielpour M, Faivre L, Khashanian A et al. A standard of care for individuals with PIK3CA-related disorders: An international expert consensus statement. *Clin Genet.* 2022; 101(1): 32-47.



## Instrucciones para los autores

La **Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica** es el Órgano Oficial de la Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica (SMOP). La revista publica artículos originales, casos clínicos, temas de revisión, informes de casos clínicos, notas de historia, editoriales por invitación, cartas al editor y noticias. Para su aceptación, todos los artículos son analizados inicialmente al menos por dos revisores y finalmente ratificados por el Consejo Editorial.

La **Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica** acepta, en términos generales, las indicaciones establecidas por el International Committee of Medical Journal Editors (ICMJE). La versión actualizada de las Recommendations for the Conduct, Reporting, Editing and Publication of Scholarly Work in Medical Journals, se encuentra disponible en [www.icmje.org](http://www.icmje.org). Una traducción al español de esta versión de los «Requisitos de uniformidad para los manuscritos remitidos a las publicaciones biomédicas» se encuentra disponible en: [www.medigraphic.com/requisitos](http://www.medigraphic.com/requisitos).

El envío del manuscrito implica que éste es un trabajo que no ha sido publicado (excepto en forma de resumen) y que no será enviado a ninguna otra revista. Los artículos aceptados serán propiedad de la **Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica** y no podrán ser publicados (ni completos, ni parcialmente) en ninguna otra parte sin consentimiento escrito del editor.

El autor principal debe guardar una copia completa del manuscrito original.

**Los artículos deberán enviarse** al editor de la **Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica**, al administrador de artículos:

<https://revision.medigraphic.com/RevisionOrtopediaPediatria>

Primero, deberán crear un usuario y contraseña; después seguir las instrucciones.

Ante cualquier duda, favor de enviar un correo electrónico a: [revistasmp@gmail.com](mailto:revistasmp@gmail.com)

**1. Artículo original:** Puede ser investigación básica o clínica y tiene las siguientes características:

- Título:** Representativo de los hallazgos del estudio. Agregar un título corto para las páginas internas. (Es importante identificar si es un estudio aleatorizado o control.)
- Resumen estructurado:** Debe incluir introducción, objetivo, material y métodos, resultados y conclusiones; en español y en inglés, con palabras clave y key words.
- Introducción:** Describe los estudios que permiten entender el objetivo del trabajo, mismo que se menciona al final de la introducción (no se escriben aparte los objetivos, la hipótesis ni los planteamientos).
- Material y métodos:** Parte importante que debe explicar con todo detalle cómo se desarrolló la investigación y, en

especial, que sea reproducible. (Mencionar tipo de estudio, observacional o experimental.)

- Resultados:** En esta sección, de acuerdo con el diseño del estudio, deben presentarse todos los resultados; no se comentan. Si hay cuadros de resultados o figuras (gráficas o imágenes), deben presentarse aparte, en las últimas páginas, con pie de figura.
- Discusión:** Con base en bibliografía actualizada que apoye los resultados. Las conclusiones se mencionan al final de esta sección.
- Bibliografía:** Deberá seguir las especificaciones descritas más adelante.
- Número de páginas o cuartillas:** un máximo de 10. Figuras: 5-7 máximo.

**2. Artículo de caso clínico:** (1-2 casos) o serie de casos (más de 3 casos clínicos):

- Título:** Debe especificar si se trata de un caso clínico o una serie de casos clínicos.
- Resumen:** Con palabras clave y abstract con key words. Debe describir el caso brevemente y la importancia de su publicación.
- Introducción:** Se trata la enfermedad o causa atribuible.
- Presentación del (los) caso(s) clínico(s):** Descripción clínica, laboratorio y otros. Mencionar el tiempo en que se reunieron estos casos. Las figuras o cuadros van en hojas aparte.
- Discusión:** Se comentan las referencias bibliográficas más recientes o necesarias para entender la importancia o relevancia del caso clínico.
- Número de cuartillas:** máximo 10. Figuras: 5-8.

**3. Artículo de revisión:**

- Título:** que especifique claramente el tema a tratar.
- Resumen:** En español y en inglés, con palabras clave y key words.
- Introducción y, si se consideran necesarios, subtítulos:** Puede iniciarse con el tema a tratar sin divisiones.
- Bibliografía:** Reciente y necesaria para el texto.
- Número de cuartillas:** 20 máximo. Figuras: 5-8 máximo.

**4. Carta al editor:** Esta sección es para documentos de interés social, bioética, normativos, complementarios a uno de los artículos de investigación. No tiene un formato especial.

**5. Artículo de historia:** Al igual que en «carta al editor», el autor tiene la libertad de desarrollar un tema sobre la historia de la medicina. Se aceptan cinco imágenes como máximo.

### Los requisitos se muestran a continuación en la lista de verificación

El formato se encuentra disponible en <https://www.medigraphic.com/pdfs/opediatria/op-instr.pdf>

Los autores deberán descargarla e ir marcando cada apartado una vez que éste haya sido cubierto durante la preparación del material para publicación. La lista de verificación en formato PDF deberá enviarse junto con el manuscrito, también deberá adjuntar la forma de transferencia de derechos de autor. Los manuscritos inadecuadamente preparados o que no sean acompañados de la lista de verificación, serán rechazados sin ser sometidos a revisión.



## Lista de verificación

### ASPECTOS GENERALES

- ☐ Los artículos deben enviarse en formato electrónico. Los autores deben contar con una copia para su referencia.
- ☐ El manuscrito debe escribirse con tipo arial tamaño 12 puntos, a doble espacio, en formato tamaño carta, con márgenes de 2.5 cm en cada lado. La cuartilla estándar consiste en 30 renglones, de 60 caracteres cada renglón (1,800 caracteres por cuartilla). Las palabras en otro idioma deberán presentarse en letra itálica (cursiva).
- ☐ El texto debe presentarse como sigue: 1) página del título, 2) resumen y palabras clave [en español e inglés], 3) introducción, 4) material y métodos, 5) resultados, 6) discusión, 7) agradecimientos, 8) referencias, 9) apéndices, 10) texto de las tablas y 11) pies de figura. Cada sección se iniciará en hoja diferente. El formato puede ser modificado en artículos de revisión y casos clínicos, si se considera necesario.
- ☐ Numeración consecutiva de cada una de las páginas, comenzar por la página del título.

### TEXTO

#### Página de título

- ☐ Incluye:
  - 1) Título en español e inglés, de un máximo de 15 palabras y título corto de no más de 40 caracteres,
  - 2) Nombre(s) de los autores en el orden en que se publicarán, si se anotan los apellidos paterno y materno pueden aparecer enlazados con un guion corto,
  - 3) Créditos de cada uno de los autores,
  - 4) Institución o instituciones donde se realizó el trabajo.
  - 5) Dirección para correspondencia: domicilio completo, teléfono, fax y dirección electrónica del autor responsable.

### Resumen

- ☐ En español e inglés, con extensión máxima de 200 palabras.
- ☐ Estructurado conforme al orden de información en el texto:
  - 1) Introducción,
  - 2) Objetivos,
  - 3) Material y métodos,
  - 4) Resultados y
  - 5) Conclusiones.
- ☐ Evite el uso de abreviaturas, pero si fuera indispensable su empleo, deberá especificarse lo que significan la primera vez que se citen. Los símbolos y abreviaturas de unidades de medidas de uso internacional no requieren especificación de su significado.
- ☐ Palabras clave en español e inglés, sin abreviaturas; mínimo tres y máximo seis.

### Texto

- ☐ Manuscrito que no exceda de 10 páginas, dividido en subtítulos que faciliten la lectura.
- ☐ Deben omitirse los nombres, iniciales o números de expedientes de los pacientes estudiados.
- ☐ Se aceptan las abreviaturas, pero deben estar precedidas de lo que significan la primera vez que se citen y las de unidades de medidas de uso internacional a las que está sujeto el gobierno mexicano.
- ☐ Los fármacos, drogas y sustancias químicas deben denominarse por su nombre genérico, la posología y vías de administración se indicarán conforme a la nomenclatura internacional.
- ☐ Al final de la sección de Material y Métodos se deben describir los métodos estadísticos utilizados.

### Reconocimientos

- ☐ Los agradecimientos y detalles sobre apoyos, fármaco(s) y equipo(s) proporcionado(s) deben citarse antes de las

referencias. Enviar permiso por escrito de las personas que serán citadas por su nombre.

### Referencias

- ☐ Se identifican en el texto con números arábigos y en orden progresivo de acuerdo a la secuencia en que aparecen en el texto.
- ☐ Las referencias que se citan solamente en los cuadros o pies de figura deberán ser numeradas de acuerdo con la secuencia en que aparezca, por primera vez, la identificación del cuadro o figura en el texto.
- ☐ Las comunicaciones personales y datos no publicados serán citados sin numerar a pie de página.
- ☐ El título de las revistas periódicas debe ser abreviado de acuerdo al *Catálogo de la National Library of Medicine* (NLM): disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/nlmcatalog/journals> (accesado 15/Mar/12). Se debe contar con información completa de cada referencia, que incluye: título del artículo, título de la revista abreviado, año, volumen y páginas inicial y final. Cuando se trate de más de seis autores, deben enlistarse los seis primeros y agregar la abreviatura *et al.*

Ejemplos, artículo de publicaciones periódicas, hasta con seis autores:

Vázquez LN, Ortiz J, Domínguez C, García F, Brea J, Falleiros ALH. Opinión de expertos sobre infecciones congénitas y perinatales. *Rev Enfer Infec Pediatr.* 2015; 28 (111):566-569.

Siete o más autores:

Cornely OA, Maertens J, Winston DJ et al. Posaconazole vs fluconazole or itraconazole prophylaxis in patients with neutropenia. *N Engl J Med.* 2007;356:348-59.

Libros, anotar edición cuando no sea la primera:

Cherry J, Demmler-Harrison GJ, Kaplan SL et al. Feigin and Cherry's Textbook of pediatric infectious diseases. 7th ed. New York: Saunders; 2014.

Capítulos de libros:

Hardesty R, Griffith B. Combined heart-lung transplantation. In: Myerowitz PD. Heart transplantation.

2nd ed. New York: Futura Publishing; 1987. p. 125-140.

Para más ejemplos de formatos de las referencias, los autores deben consultar <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK7256/> (accesado 11/May/17)

### Cuadros

- ☐ No tiene.
- ☐ Sí tiene.  
Número (con letra): \_\_\_\_\_
- ☐ La información que contengan no se repite en el texto o en las figuras. Como máximo se aceptan 50 por ciento más uno del total de hojas del texto.
- ☐ Estarán encabezados por el título y marcados en forma progresiva con números romanos de acuerdo con su aparición en el texto.
- ☐ El título de cada cuadro por sí solo explicará su contenido y permitirá correlacionarlo con el texto acotado.

### Figuras

- ☐ No tiene.
- ☐ Sí tiene.  
Número (con letra): \_\_\_\_\_
- ☐ Se considerarán como tales las fotografías, dibujos, gráficas y esquemas. Los dibujos deberán ser diseñados por profesionales. Como máximo se aceptan 50 por ciento más una del total de hojas del texto.
- ☐ La información que contienen no se repite en el texto o en las tablas.
- ☐ Se identifican en forma progresiva con números arábigos de acuerdo con el orden de aparición en el texto, recordar que la numeración progresiva incluye las fotografías, dibujos, gráficas y esquemas. Los títulos y explicaciones se presentan por separado.

### Fotografías

- ☐ No tiene.
- ☐ Sí tiene.  
Número (con letra): \_\_\_\_\_  
En color: \_\_\_\_\_
- ☐ Serán de excelente calidad, blanco y negro o en color. Las imágenes deberán estar en formato JPG (JPEG), sin compresión y en resolución mayor o igual a 300 ppp. Las dimensiones deben ser al menos las de tamaño

postal (12.5 x 8.5 cm), (5.0 x 3.35 pulgadas). Deberán evitarse los contrastes excesivos.

- ☐ Las fotografías en las que aparecen pacientes identificables deberán acompañarse de permiso escrito para publicación otorgado por el paciente. De no ser posible contar con este permiso, una parte del rostro de los pacientes deberá ser tapado sobre la fotografía.
- ☐ Cada una estará numerada de acuerdo con el número que se le asignó en el texto del artículo.

### Pies de figura

- ☐ No tiene.
- ☐ Sí tiene.  
Número (con letra): \_\_\_\_\_

- ☐ Están señalados con los números arábigos que, conforme a la secuencia global, les correspondan.

### Aspectos éticos

- ☐ Los procedimientos en humanos deben ajustarse a los principios establecidos en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (AMM) y con lo establecido en La ley General de Salud (Título Quinto) de México, así como con las normas del Comité Científico y de Ética de la institución donde se efectúen.
- ☐ Los experimentos en animales se ajustarán a las normas del *National Research Council* y a las de la institución donde se realicen.
- ☐ Cualquier otra situación que se considere de interés debe notificarse por escrito a los editores.

### Transferencia de Derechos de Autor

Título del artículo: \_\_\_\_\_

Autor principal: \_\_\_\_\_

Coautores: \_\_\_\_\_

Los autores certifican que el artículo arriba mencionado constituye un trabajo original y que no ha sido previamente publicado ni parcial ni totalmente. Asimismo, manifiestan que, en caso de ser aceptado para publicación, los derechos de autor serán transferidos a la **Revista Mexicana de Ortopedia Pediátrica**, los derechos de autor serán transferidos a la Sociedad Mexicana de Ortopedia Pediátrica (SMOP).

Nombre y firma del autor principal y de todos los coautores:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Lugar y fecha: \_\_\_\_\_

## NIVELES DE EVIDENCIA PARA LA PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN<sup>1</sup>

Tipo de estudios				
	Estudios terapéuticos: Investigación de los resultados del tratamiento	Estudios de pronóstico: Investigación del efecto de una característica del paciente en el desenlace de una enfermedad	Estudios diagnósticos: Investigación de una prueba diagnóstica	Análisis económico de toma de decisiones: Desarrollo de un modelo económico de toma de decisiones
<b>Nivel I</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Ensayo clínico controlado (ECC) de alta calidad con diferencia estadísticamente significativa o sin ésta, pero con intervalos de confianza estrechos</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> (metaanálisis) de ECC Nivel I (y homogeneidad de los resultados<sup>3</sup>)</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio prospectivo de alta calidad<sup>4</sup> (todos los pacientes fueron enrolados en el mismo punto del curso de la enfermedad con <math>\geq 80\%</math> de seguimiento de los pacientes incluidos)</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel I</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Prueba de criterios diagnósticos previamente desarrollados en pacientes consecutivos (con aplicación universal de un «estándar ideal» de referencia)</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel I</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Costos y alternativas sensibles; valores obtenidos de muchos estudios; con análisis múltiple de sensibilidad</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel I</li> </ul>
<b>Nivel II</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>ECC de menor calidad (Ej. <math>&lt; 80\%</math> seguimiento, sin cegamiento, o aleatorización inadecuada)</li> <li>Estudio prospectivo<sup>4</sup> comparativo<sup>5</sup></li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel II o de estudios Nivel I con resultados inconsistentes</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio retrospectivo<sup>6</sup></li> <li>Controles no tratados de un ECC</li> <li>Estudio prospectivo de menor calidad (Ej. pacientes enrolados en diferentes puntos del curso de la enfermedad o <math>&lt; 80\%</math> de seguimiento)</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel II</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Desarrollo de criterios diagnósticos en pacientes consecutivos (con aplicación universal de un «estándar ideal» de referencia)</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel II</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Costos y alternativas sensibles; valores obtenidos de un número limitado de estudios; con análisis múltiple de sensibilidad</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel II</li> </ul>
<b>Nivel III</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio de casos y controles<sup>7</sup></li> <li>Estudio retrospectivo<sup>6</sup> y comparativo<sup>5</sup></li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel III</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio de casos y controles<sup>7</sup></li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio de pacientes no consecutivos; sin aplicación consistente de un «estándar ideal» de referencia</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel III</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Análisis basado en alternativas y costos limitados; estimados deficientes</li> <li>Revisión sistemática<sup>2</sup> de estudios Nivel III</li> </ul>
<b>Nivel IV</b>	Series de casos <sup>8</sup>	Series de casos	<ul style="list-style-type: none"> <li>Estudio de casos y controles</li> <li>Estándar de referencia deficiente</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>Análisis sin análisis de sensibilidad</li> </ul>
<b>Nivel V</b>	Opinión del experto	Opinión del experto	Opinión del experto	Opinión del experto

- Una evaluación completa de estudios individuales requiere de una valoración crítica de todos los aspectos del diseño del estudio.
- Una combinación de resultados de dos o más estudios previos.
- Estudios que hayan brindado resultados consistentes.
- El estudio inició antes de que el primer paciente fuera enrolado.
- Pacientes tratados de un modo (Ej. artroplastia cementada de cadera) comparado con un grupo de pacientes tratado de otro modo (Ej. artroplastia no cementada de cadera) en la misma institución.
- El estudio inició después de que el primer paciente fuera enrolado.
- Pacientes identificados para el estudio basándose en su desenlace, llamados «casos», Ej. falla de artroplastia total de cadera, son comparados con pacientes quienes no presentaron el desenlace, llamados «controles»; Ej. artroplastia total de cadera exitosa.
- Pacientes tratados de un modo sin comparación con otro grupo de pacientes tratados de otro modo.

Traducido del inglés por Armando Torres-Gómez con autorización de «The Journal of Bone and Joint Surgery» (<http://www2.ejbs.org/misc/instrux.dtl#levels>)  
Adaptado y utilizado con permiso del Oxford Center for Evidence Based Medicine (<http://www.cebm.net/index.aspx?o=1025>)





**ORTOPEDIA TLALPAN**

*Ayudando a mover tu vida*



**Amplia línea de productos y aparatos ortopédicos**



**Pie Equino Varo y Displasia de Cadera**



**Prótesis**



**Órtesis**



**Corsets y Fajas**



**Rehabilitación**

[www.ortopediatlalpan.com](http://www.ortopediatlalpan.com) [ortopediatlalpan@gmail.com](mailto:ortopediatlalpan@gmail.com) ☎ 55.64.00.47.77

CALZ. DE TLALPAN 2770-A, COL. ESPARTACO, COYOACÁN, C.P. 04870, CDMX. TEL. 55.56.78.14.87



## MEDICAL RECOVERY

Mejorando la salud  
y calidad de vida  
a través de la tecnología



**drawtex**<sup>®</sup>  
A Hydroconductive Wound  
Dressing with LevaFiber<sup>™</sup> Technology



**UrgoStart**



**RENASYS<sup>®</sup>  
TOUCH**



**SILVERLON**

PERFORMANCE. POWER. SPEED.



**vashe**<sup>®</sup>  
wound solution



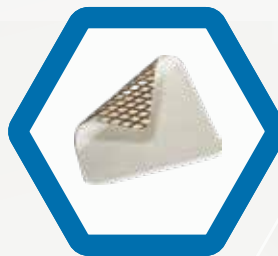
 **Coloplast**



**UrgoTul**



**SpeediCath**<sup>®</sup>



**UrgoClean Ag**



# Delta - Cast®

En ESSITY le brindamos a sus pacientes pediátricos una Solución Integral en el Manejo de Fracturas

Productos para cada etapa de inmovilización



1

## Stockinette

Vendaje que se coloca por encima de la piel, antes de la huata.

## Protouch®

Vendaje tubular en rollo  
Fibra 100% poliéster



Resistente al agua

## Delta-Dry® Stockinette®

Stockinette resistente al agua, se puede combinar con fibra de vidrio o poliéster.



2

## Huata

Vendaje que se coloca por encima del Stockinette y antes del inmovilizador.

## Protouch® & Soffban® Huata

Fibra 100% poliéster



Resistente al agua

## Delta-Dry® Huata

Huata resistente al agua, se puede combinar con fibra de vidrio o poliéster.



3

## Yeso o sintético

Vendaje inmovilizador.

## Yesos

## Gypsona®

Venda enyesada de gasa de algodón



## Sintéticos

## Delta-Lite® Plus

Fibra de vidrio



## Delta-Cast® Conformable

Fibra de poliéster



## Delta-Cast® Soft

Fibra de poliéster



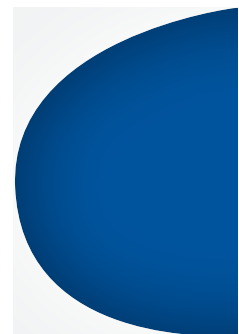
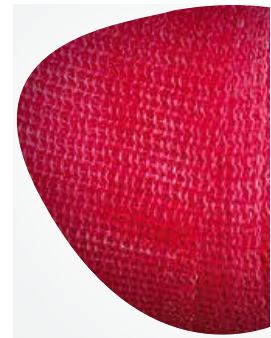
## Delta-Cast® Prints

Fibra de poliéster con diseños



## ORTHO-GLASS

Vendaje sintético en rollo de fibra de vidrio para la elaboración de férulas



\*Esta información es sugerencia del uso y/o aplicación del producto de acuerdo a su ficha técnica. Su aplicación correcta debe ser realizada por un profesional de la salud al paciente.



# Sistema monolateral modular de reconstrucción de extremidades

**rekrea**  
LIMB RECONSTRUCTION SYSTEM

**rekrea** small  
LIMB RECONSTRUCTION SYSTEM

- ✓ Indicado para diferentes tamaños de huesos
- ✓ Varios tipos de configuración
- ✓ Movimiento independiente de cabezales individuales
- ✓ Unidad integrada de compresión/distracción: sencillez de control durante el tratamiento



Citieffe





### Medtronic

Biologics

### ALLOGRAFT™

Traditional Tissue

### INFUSE™

Bone Graft rhBMP-2

### GRAFTON™

Demineralized Bone Matrix



Orthoblend



Putty



Paste

### HyProCure

gramedica

