

**Revista Mexicana de
Medicina Física y Rehabilitación**

Volumen
Volume **17**

Número
Number **1**

Enero-Marzo
January-March **2005**

Artículo:

Síndrome de deficiencia congénita,
seguimiento de un caso (14 años)

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Sociedad Mexicana de Medicina Física y Rehabilitación, AC

**Otras secciones de
este sitio:**

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



medigraphic.com

Síndrome de deficiencia congénita, seguimiento de un caso (14 años)

Dr. Luis Guillermo Ibarra,* Dra. María del Refugio Pacheco Gallegos,** Dra. Guadalupe García Vázquez,*** Dra. Arodí Álvarez Nieto,**** OP. Verónica Sánchez Contreras,***** Dr. Guillermo Ramírez Reyes*****

RESUMEN

Objetivo: Presentar el caso de un paciente masculino de 16 años con diagnóstico de deficiencias congénitas de extremidades. (Seguimiento de 14 años). Los pacientes con deficiencias de extremidades deben ser valorados en forma integral desde el nacimiento. En este caso se muestran las complicaciones frecuentes, así como las alternativas médicas y quirúrgicas.

Palabras clave: Deficiencias congénitas.

ABSTRACT

Objective: Here is presented a report in one case male, 16 year old who presented congenital limb deficiencies (14 years). The patients with congenital limb deficiencies introduce the necessity of be valued in an integral form since the born. Here, this case show the more common complications and the conservative treatment or surgical treatment.

Key words: Congenital deficiencies.

INTRODUCCIÓN

En el tratamiento integral del niño con deficiencia congénita de extremidades se deben valorar varios aspectos que son relevantes para el tratamiento y pronóstico:

Es importante que el equipo médico que va a tratar a estos pacientes conozca las malformaciones que presenta el paciente, así como sus posibles complicaciones durante el crecimiento, de esto dependerá el tratamiento conservador o quirúrgico.

El tiempo para la colocación de una ortoprótesis es primordial, de esto depende la adaptación del paciente y la integración de su imagen corporal. El tiempo ideal para colocar una ortoprótesis en un niño que presenta deficiencia congénita es a la edad de 7 a 9 meses o mientras es capaz de mantenerse en sedestación en forma independiente. La intervención temprana en el tratamiento de estos niños favorece su desarrollo e independencia.

La familia juega un papel importante en el tratamiento, debe conocer el plan de tratamiento, los tipos de sistemas protésicos que hay y participar en las decisiones del equipo integral¹.

Las deficiencias congénitas se definen como ausencia o hipoplasia de una falange, metacarpiano, metatarsiano o parte de un hueso largo, suficiente para provocar una deformidad significativa que puede ser detectada al nacimiento o en la exploración física².

Se clasifican en deficiencias transversales y longitudinales.

Deficiencias transversales: son aquéllas en que la extremidad aparece amputada en el sentido transversal a su eje. Se describen por el nombre de ausencia de una extremidad, ya sea en forma parcial o total al momento de nacer.

Deficiencias longitudinales: son aquéllas en las que se observa la ausencia de segmentos de la extremidad en sentido longitudinal. Se describen nombrando los huesos afectados desde proximal a distal secuencialmente, describiendo si la ausencia del hueso es parcial o total^{4,6}.

Diagnóstico: En las amputaciones congénitas el diagnóstico es clínico al momento del nacimiento, pero siempre se debe acompañar de una placa radiográfica para certificar el nivel de la amputación y presencia de hipoplasia en huesos existentes u otros, especialmente es necesaria en las deficiencias longitudinales. Es importante descartar algunos síndromes de carácter hereditario, en los cuales la deficiencia congénita es sólo un signo más de las características del cu-

* Director General del Centro Nacional de Rehabilitación.

** Jefe de Servicio de Rehabilitación de Amputados del Centro Nacional de Rehabilitación.

*** Jefe de Servicio de Consulta Externa del Centro Nacional de Rehabilitación.

**** Residente de 2º año de la especialidad de Medicina de Rehabilitación del Centro Nacional de Rehabilitación.

***** Ortesista Protesista del Centro Nacional de Rehabilitación.

***** Jefe de Servicio de Cruz Roja.

dro. Por esta razón se sugiere complementar el estudio con una ecografía renal y al corazón.

El tratamiento durante el crecimiento depende de la malformación, el acortamiento y el hueso afectado. Es frecuente en estos pacientes encontrar deformidades angulares y rotatorias que requieren tratamientos de corrección y alargamientos para tratar las disimetrías.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Masculino de 16 años, valorado, diagnosticado y tratado en el Centro Nacional de Rehabilitación desde los 2 años, quien cuenta con los siguientes antecedentes:

AHF: Abuela paterna finada por CaCu, padre con trasplante de riñón, por malformación en ambos riñones.

APN: Producto de primer embarazo, bajo control durante embarazo, amenaza de aborto 4 meses, embarazo de 9 meses, parto eutóxico, sin complicaciones perinatales.

DPM: Sonrisa social al mes, sostén cefálico a los 3 meses, sedestación 6 meses, equilibrio en un punto 12 meses. Marcha a los 14 meses. Control de esfínteres: 3 años. Inmunizaciones completas.

APNP. Originario y residente del DF. Vive en departamento en 4º piso. Cuenta con todos los servicios. Estudiante 5to semestre bachillerato, adecuado rendimiento académico, diestro.

APP. QX. Alargamiento óseo en fémur izquierdo, osteotomía varodesrotadora de fémur, artroscopia diagnóstica, traumáticos: fisura en codo izquierdo tratada conservadoramente sin dejar secuelas, apendicectomía.

Pad. actual: Inicia al nacimiento, presenta dedos en cangrejo, sindactilia de 4to y 5to dedo mano derecha, ausencia del 2do dedo. Izquierda sin alteraciones. En miembros inferiores con hemimelia paraxial peronea bilateral acortamiento de fémur izquierdo, pies: el derecho con ausencia de 2do rayo y el izquierdo ausencia de 3 rayos, en equino valgo y aducto de antepié derecho el izquierdo con pie invertido. Tratado mediante ortesis desde el año de edad. Recibió rehabilitación desde los 2 años, tratado conservadoramente con ortoprótesis en ambas extremidades de 1988 hasta 1999, (11 años).

Presenta dolor en caderas y limitación articular, acortamiento de miembro pélvico izq. a expensa de fémur. Operado de tenotomía de aductores, fasciotomía de banda iliobial y alargamiento óseo de fémur izquierdo (1997) 8 cm. Evoluciona con dolor en rodilla izquierda, valgo de rodillas y lateralización rotuliana. Se le realiza osteotomía varodesrotadora de fémur izquierdo y artroscopia diagnóstica y terapéutica de rodilla izquierda (1999). Se reporta por artroscopia condromalacia femoropatellar y de cóndilo medial grado II, ligamento cruzado anterior laxo. Recibe rehabilitación. Evoluciona asintomático e independiente, continúa utilizando ambas ortoprótesis hasta la fecha. Las últimas se hicieron

hace 6 meses tipo convencionales con pie sach. Actualmente acude por dolor en rodillas y limitación para la marcha por dolor, refiere úlceras en rodillas, solicita nueva prescripción protésica

EXPLORACIÓN FÍSICA

Hábitos exterior: Paciente con edad igual a la cronológica, mal conformado por malformación en mano derecha y ambas extremidades, de constitución mesomórfica. Postura: Vista posterior con ortoprótesis: Hombros alineados con escoliosis dorsolumbar izquierda asimetría de pliegues. Vista lateral, aumento de lordosis lumbar y semiflexión de rodillas. Marcha con ortoprótesis: Independiente claudicante, bilateral, balanceo adecuado de extremidades superiores, con apoyo plantigrado. Columna dorsolumbar con escoliosis dorsolumbar izquierda sin puntos dolorosos, corrige con Adams. Con arcos de movilidad completos: Contractura de paravertebrales dorsolumbares. Miembros superiores: Mano derecha con sindactilia de 4to y 5to dedo, ausencia de 2do rayo, con arcos de movilidad completos en hombros, codos y ambas manos. Reflejos y sensibilidad conservada, la fuerza muscular conservada. Miembros inferiores: con malformaciones en ambas extremidades, sin acortamiento, valgo de rodillas, pies: el derecho en equino valgo y aducto de antepié, agenesia de 2do y 3er dedo, el izquierdo con inversión de pie a nivel de tobillo y equino, agenesia del 3er al 5to dedo izquierdo, cicatriz quirúrgica antigua en cara medial y lateral de muslo izquierdo, zonas de presión en cara lateral de muslo a nivel de cóndilo medial y a nivel de polo inferior de rótula derecha, hiperqueratosis a nivel de tibia distal derecha los arcos de movilidad de caderas completos, rodillas: flexión derecha completa, izquierda flexión de 100 extensión -10° -30°, tobillos equino de -30° derecho, el izquierdo -40°. Resto de arcos 0°. Reflejos y sensibilidad conservada. La fuerza muscular en caderas flexores en 4/4, extensores 3+/3+, abductores 4/4, cuadríceps: 4+/3+, isquiotibiales 3+/3+, tibial anterior y extensores dedos 3/3. flexores de dedos 2/2. Rodillas con cepillo y lateralización de ambas rótulas, cajón anterior izquierdo.

Rayos X: AP. Columna dorsolumbar presenta escoliosis lumbar izquierda, disminución de espacios intersomáticos de T12-L1, L3-L4, presenta 6ta vértebra lumbar sacralizada: Lateral de columna dorsolumbar con espacios intersomáticos conservados, agujeros de conjunción conservados.

AP. Pelvis: basculación pélvica izquierda, discrepancia de miembros pélvicos a expensas del izquierdo, coxa valga anterior, esclerosis subcondral superoexterna en acetábulos.

Fémur: se observa engrosamiento de tercio proximal con medio del fémur izquierdo.

AP de rodillas en valgo, con torsión femoral derecha externa, ambas rótulas lateralizadas, ausencia de peronés, torsión tibial externa bilateral. Lateral: antecurvatum bilateral.



Figura 1. Paciente a los 3 años.



Figura 2. Paciente a los 16 años.



Figura 3. Rayos X Ap de fémur antes de alargamiento.



Figura 4. Rayos X Ap de fémur después de alargamiento óseo.

Pies con ausencias de astrágalo, 2do y tercer rayos derecho así como dedos. El izquierdo: ausencia de primero, segundo y tercer rayo y dedos, equinos y aductos de antepié.

DIAGNÓSTICO

SX. Deficiencia congénita:

- Ectrodactilia mano derecha
- Meromelia intercalar longitudinal de peroné bilateral
- Pie equino valgo con aducto de antepié derecho agenesia de 2do y 3er dedo
- Pie izquierdo con inversión de pie, equino, agenesia del 3º al 5º dedo
- Valgo de rodillas

TRATAMIENTO

El paciente ingresó a programa de rehabilitación institucional para manejo de dolor en rodillas mediante termoterapia. Corrientes interferenciales, estiramiento de isquiotibiales, y programa de fortalecimiento de psoas, glúteos, cuadríceps,

isquiotibiales. Se realizó nuevo diseño protésico con ortoprotésis convencional, se redujo la altura (talla anterior: 1.78 cm, actual 1.66 cm), se disminuyó el peso (anterior: 4 kg, actual 3,700), se cambió el apoyo de las ortoprotésis a talón para mantener la alineación y se cambió el pie sach por pie dinámico.

Evoluciona satisfactoriamente desapareciendo el dolor en rodillas así como las zonas de presión de ambas piernas.

Fue valorado por el Servicio de Artroscopia, Psiquiatría y Genética.

Se decide por el Servicio de Artroscopia continuar con tratamiento conservador y de acuerdo a evolución decidir alternativa quirúrgica para rodilla. En psiquiatría evaluar su personalidad actual y darle contención, apoyarlo en la etapa de adolescencia. En genética se descartó displasia ósea. Se dio asesoramiento genético.

DISCUSIÓN

Durante la infancia el paciente fue tratado conservadoramente con ortoprotésis, que le permitieron deambular y ser independiente. El tratamiento fue similar a lo que se reporta en la literatura internacional, la mayoría de los pacientes que



Figura 5. Paciente con escoliosis dorsolumbar, genu valgo y pies en equino varo derecho e inversión de pie izquierdo.



Figura 6. Paciente con ortoprotésis anteriores con escoliosis y genu valgo.



Figura 7.

presentan deficiencias congénitas de extremidades son tratados conservadoramente con ortesis u ortoprótesis^{1,3}. A la edad de 10 años se hace más aparente la disimetría de miembro pélvico izquierdo a expensas de hipoplasia de fémur y dificultad para la adaptación protésica. Por estas razones se realizó alargamiento óseo. Se elonga el fémur 8 cm. El alargamiento óseo es un procedimiento quirúrgico frecuente en el tratamiento de las disimetrías, permite recuperar la longi-

tud similar a la otra extremidad. En este paciente se logró recuperar equilibrio en 2 puntos y nos permitió continuar con el uso de ortoprótesis para facilitar la marcha. A los 12 años se aprecia que evoluciona con dolor en ambas rodillas, defecto rotacional de fémur y valgo de rodillas. Se decide realizar artroscopia diagnóstica y terapéutica así como osteotomía de fémur varodesrotadora. En artroscopia se encontró condromalacia patelofemoral, LCA laxo. Una complicación en estos pacientes es la presencia de deformidades angulares y rotacionales, este paciente presentó rotación interna de fémur a nivel de cóndilos que ameritó tratamiento quirúrgico (osteotomía varodesrotadora).

Actualmente el paciente presenta genu valgo bilateral, la rótula izquierda se encuentra lateralizada y se reduce parcialmente. Continúa utilizando sus ortoprótesis, se encuentra sin dolor en las rodillas y es independiente en sus actividades de la vida diaria.

REFERENCIAS

1. Atkins D et al. A Many-Sided approach to kids with limb differences. *Amputee Coalition of America* 1997; 7: 2.
2. McGuirk CK et al. Limb deficiencies in newborn infants. *Pediatrics* 2001; 108(4).
3. Niño J y cols. Amputación en el tratamiento de las malformaciones congénitas de los miembros inferiores en niños. *Revista Colombiana de Ortopedia y Traumatología* 2002; 15: 3.
4. Innis JW et al. Developmental biology: Frontiers for clinical genetics. *Clin Genet* 1998; 53: 337.
5. Jain KS et al. A Study of 200 cases of congenital limb deficiencies. *Prosthetics and Orthotics* 1994; 18: 174.
6. Mc. Credie J, North K. Dysmorphology of congenital limb defects. Fifth years experience in Oregon. *BDOAS* 1983; 5: 5.

Domicilio para correspondencia:
Dr. Luis Guillermo Ibarra
libarra@cnr.gob.mx
Centro Nacional de Rehabilitación
Av. México-Xochimilco 289
Col. Arenal de Guadalupe
Tlalpan México, D.F. C.P.014389