

Hemimelia peronea. Revisión de la bibliografía a propósito de un caso

Nashielli Guadalupe García Gutiérrez,* Alejandra Calderón Govantes,** Yuritzi Santillán Hernández,** Gerardo Ramón Zaragoza Arévalo***

RESUMEN

La hemimelia peronea es un defecto de los huesos largos que cursa con un amplio espectro de manifestaciones clínicas, que van desde una hipoplasia leve de peroné hasta la ausencia total del mismo. Este padecimiento puede acompañarse de otras manifestaciones como ausencia de falanges y curvatura de la tibia ipsilateral; se han reportado casos de asociación con múltiples malformaciones. El diagnóstico es radiológico y puede realizarse en forma prenatal por ultrasonografía y en forma posnatal por radiografías. Existen varias clasificaciones según el grado de afectación, lo que determina el tratamiento de la enfermedad, ya sea con amputación o con alargamiento de la extremidad. Se comunica el caso de un lactante de dos meses de edad a quien se diagnosticó el padecimiento de forma posnatal por medio del cuadro clínico, con acortamiento de la extremidad y radiografías; actualmente está en tratamiento con alargamiento óseo y rehabilitación.

Palabras clave: deficiencia congénita de peroné, hemimelia peronea, técnica de Ilizarov.

ABSTRACT

The fibular hemimelia is a defect of the long bones accompanied by other clinical manifestations: from a slight hypoplasia of fibula to its total absence. This disease may be associated to other manifestations such as absence of phalanges and curvature of the ipsilateral tibia; cases of association with multiple malformations have been reported. The diagnosis is radiological and it is possible to be performed in prenatal stage by ultrasonography and in postnatal stage by radiography. There are several classifications according to the affectation degree, which determines the treatment of the disease: amputation or extension of the extremity. This paper reports the case of a two months baby diagnosed in postnatal form by means of the clinical picture with shortening of the extremity and X-rays, at the present time he is in treatment with bony extension and rehabilitation.

Key words: congenital deficiency of fibula, fibular hemimelia, Ilizarov technique.

La hemimelia peronea la describió Gollier en 1698, ocurre aproximadamente en siete de cada millón de recién nacidos vivos.¹ La causa es desconocida, se cree que existe un factor teratógeno que afecta al final de la cuarta semana, cuando a partir de tejido mesenquimatoso recubierto de ectodermo se inician los esbozos de las extremidades en la región ventrolateral corporal, y el final de la sexta semana, cuando la porción terminal de la extremidad se aplana formando las placas de las

manos y los pies.^{1,2} La mayor parte de los casos que se han reportado en todo el mundo corresponde a formas severas del padecimiento, es decir, con ausencia total del peroné y acortamiento significativo de la extremidad; sin embargo, existe una expresión variable de la misma, pues puede manifestarse únicamente como hipoplasia leve del peroné.³ Hay varias clasificaciones clínicas, la primera la propuso Achterman y Kalamchi, la cual con el paso del tiempo, se ha modificado varias veces y es la más utilizada.⁴

* Departamento de Pediatría.

** Departamento de Genética Médica.

*** Departamento de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica. Centro Médico Nacional 20 de Noviembre, ISSSTE.

Correspondencia: Dra. Nashielli García Gutiérrez. Coordinación de Pediatría, Centro Médico Nacional 20 de Noviembre. Félix Cuevas 540, quinto piso, colonia Del Valle, CP 03100, México, DF. Correo electrónico: gnashielli@terra.com.mx

Recibido: enero, 2009. Aceptado: abril, 2009.

Este artículo debe citarse como: García GNG, Calderón GA, Santillán HY, Zaragoza AGR. Hemimelia peronea. Revisión de la bibliografía a propósito de un caso. Rev Esp Med Quir 2009;14(3):141-4.

La versión completa de este artículo también está disponible en:

El tratamiento básicamente es correctivo, con amputación total de la extremidad y colocación de prótesis en los casos más graves; o con alargamiento de la extremidad cuando tiene menor afectación, con el fin de lograr una mejor funcionalidad de la misma.^{1,5,6}

CASO CLÍNICO

Lactante de dos meses de edad, originario del Estado de México, producto de tercera gestación. Madre de 35 años de edad sin antecedentes de consanguinidad o endogamia; sólo con antecedente de un aborto espontáneo. Cursó el embarazo normal, con control prenatal adecuado, se practicó cesárea iterativa. El paciente obtuvo Apgar de 8/9, peso de 3,200 g y longitud de 50 cm. Se detectó desde el nacimiento acortamiento de la extremidad izquierda y sindactilia del segundo dedo ipsilateral. El paciente se encontraba asintomático. A la exploración física no hubo alteraciones, excepto en las extremidades inferiores, con asimetría a expensas del acortamiento del miembro pélvico izquierdo, el cual tenía una discrepancia con la extremidad derecha de 5.5 cm de longitud, angulación de aproximadamente 45° con concavidad posterior y foseta de aproximadamente 0.5 cm en la cara anterior de la tibia izquierda, ausencia del segundo orjejo del pie izquierdo. La extremidad inferior derecha tenía tamaño, movilidad y fuerza normales (figura 1).

En la radiografía de las extremidades inferiores se observó ausencia total del peroné, del cuarto metatarsiano y de las falanges del cuarto orjejo de la pierna izquierda, la tibia curva tenía núcleos de crecimiento de menor tamaño que los contralaterales (figuras 2 y 3).

Se inició el tratamiento a base de alargamiento óseo progresivo, acompañado de rehabilitación.

DISCUSIÓN

La hemimelia peronea se describe como la falta de desarrollo o ausencia del peroné, y es la enfermedad más común de los huesos largos de las extremidades inferiores.³

El paciente de esta comunicación se diagnosticó a los dos meses de edad, cuando lo refirieron al Centro Médico Nacional 20 de Noviembre del ISSSTE. El diagnóstico



Figura 1. Acortamiento de la extremidad inferior izquierda con foseta en la cara anterior de la tibia y ausencia del segundo orjejo del pie del mismo lado.



Figura 2. Radiografía simple comparativa de las extremidades inferiores. Se observa la ausencia completa del peroné, del segundo metatarsiano y de las falanges del segundo orjejo de la extremidad izquierda.

de la enfermedad puede realizarse de forma prenatal con un ultrasonido de alta resolución o tridimensional, en el

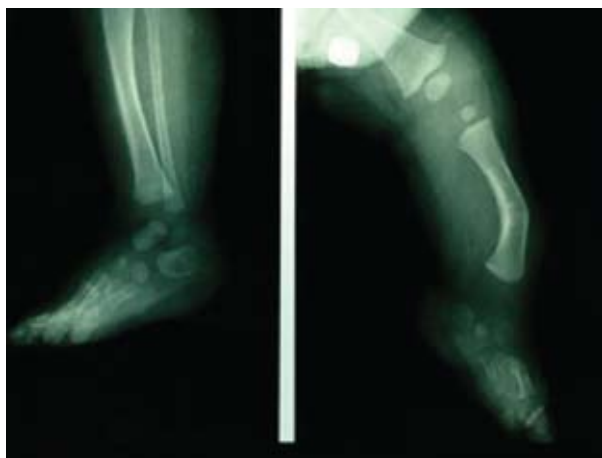


Figura 3. Radiografía simple lateral comparativa de las extremidades inferiores. Se observa en la extremidad izquierda la ausencia completa del peroné, con angulación de la tibia ipsilateral.

segundo o tercer trimestre de la gestación; al nacimiento puede obtenerse de forma clínica y radiológica, con placas simple comparativas de las extremidades inferiores, lo que facilita estadificar la enfermedad.^{2,7}

En este paciente, como en la mayor parte de los casos reportados, se ignora la causa del padecimiento, pues no se han determinado los factores hereditarios que participan en esta malformación. A pesar de que la mayor parte de los casos reportados son esporádicos, algunos sugieren un patrón de herencia autosómico recesivo.

La hemimelia peronea se ha asociado con enfermedades concomitantes como cardiopatías congénitas, trombocitopenia, espina bífida, agenesia renal, sindactilia, braquidactilia, clinodactilia y acortamiento del fémur, en este caso no se encontró otra malformación.²

Clínicamente puede manifestarse como un acortamiento de la extremidad, que puede ser variable y acompañarse de ligera curvatura de la misma. También se han comunicado casos en los que coexiste rodilla valga o alteración en los ligamentos cruzados de la rodilla, que pueden ser desde una hipoplasia leve hasta ausencia del ligamento cruzado anterior;^{3,8} estos pacientes cursan con inestabilidad que puede acompañarse de dolor. También puede haber inestabilidad del tobillo, ausencia de huesos del tarso y metatarso, así como ausencia de uno o más dedos en la extremidad afectada, como en el paciente de esta comunicación.

En estudios iniciales se reportaba una asociación poco común entre la hemimelia peronea y el pie equino varo, se encontró mayor asociación si existía ausencia de metatarsianos; sin embargo, en nuevos estudios se reporta una asociación de 1% encontrándose pie equino varo en el pie ipsilateral o en el contralateral a la afectación del peroné.⁹

Actualmente se utilizan tres clasificaciones de esta enfermedad. La primera clasificación propuesta por Achterman y Kalamchi se basa en la ausencia parcial o completa del peroné (cuadro 1).

Cuadro 1. Clasificación de Achterman y Kalamchi

- Tipo IA: peroné completo pero corto
- Tipo IB: ausencia parcial del peroné de entre un tercio y la mitad del hueso
- Tipo II: ausencia completa del peroné o un fragmento distal no funcional
- Tipo III: ausencia bilateral del peroné

La segunda clasificación es la propuesta por Lett y evalúa la discrepancia entre la longitud de la extremidad sana y la afectada (cuadro 2).

Cuadro 2. Clasificación de Lett

- Tipo A: discrepancia entre extremidades menor de 6 cm unilateral
- Tipo B: discrepancia entre extremidades entre 6 y 10 cm unilateral
- Tipo C: discrepancia mayor de 10 cm unilateral
- Tipo D: discrepancia de cualquier longitud bilateral

Existe otra clasificación propuesta por Stanitski, basada en el tamaño del peroné (cuadro 3).^{1,4,8}

El paciente de esta comunicación se clasificaría según Lett en A; II de Achterman-Kalamchi, y Stanitski III-V-4.

Las enfermedades más comunes con las que puede realizarse el diagnóstico diferencial son el síndrome de bandas amnióticas, la displasia campomélica y otras displasias óseas.¹⁰

El pronóstico para la función se determina según la gravedad y la posibilidad que tenga de tratamiento quirúrgico. El pronóstico para la vida es bueno y no se han

Cuadro 3. Clasificación de Stanitski**Según la longitud o tamaño del peroné**

Tipo I: peroné casi normal

Tipo II: peroné pequeño o miniatura

Tipo III: ausencia completa del peroné

Según la articulación tibiotalar y la morfología de la epífisis distal de la tibia

H: horizontal

V: valgus (epífisis distal de la tibia triangular)

S: esférico

C: Si existe afectación del tarso

El número de metatarso afectado del 1 al 5 de medial a lateral

reportado pacientes con restricción del neurodesarrollo, por lo que pueden llevar una vida productiva.²

El tratamiento se basa en la gravedad de la enfermedad, su objetivo es disminuir la discrepancia entre las extremidades para obtener una marcha adecuada. Generalmente, para los pacientes con el tipo I el tratamiento se realiza con alargamiento de la extremidad. En estadios más avanzados es motivo de controversia, muchos médicos realizan la amputación temprana y colocan prótesis, algunos otros utilizan el alargamiento con técnica de Ilizarov. Las desventajas de este último son las múltiples cirugías, la estancia intrahospitalaria larga y tiempo de rehabilitación prolongado; sin embargo, el tratamiento con alargamiento de la extremidad es mejor aceptado por los familiares del paciente, ya que muchos se encuentran en contra de la amputación de la extremidad de sus hijos y es aún más difícil cuando se trata de un paciente adolescente, quien rechaza la amputación por motivos de estética.^{11,12}

El paciente de esta comunicación, una vez diagnosticado, se refirió al Servicio de Ortopedia, en donde se le

realizó alargamiento de la extremidad mediante la técnica de Ilizarov. Actualmente continúa con el tratamiento quirúrgico y la rehabilitación, recupera paulatinamente la funcionalidad de la extremidad; el resto del desarrollo es normal para su edad.

REFERENCIAS

1. Stanitski D, Stanitski C. Fibular hemimelia: a new classification system. *J Pediatr Orthop* 2003;23(1):30-34.
2. Abel D, Hertzberg B, James A. Antenatal sonographic diagnosis of isolated bilateral fibular hemimelia. *J Ultrasound Med* 2002;21:811-5.
3. Camacho G, Ceballos L, Picazo B, Martos J, Martín A. Recién nacido con extremidad inferior corta. *An Pediatr* 2005;63(5):469-70.
4. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg Br* 1979;61-B:133-7.
5. Naudie D, Hamdy R, Fassier F, Morin B, Duhaime M. Management of fibular hemimelia. Amputation or limb lengthening. *J Bone Joint Surg* 1997;79-B:58-65.
6. Montalvo M, Cassis N, Harfush A, Camacho L, Rivera A. Alargamiento óseo en pacientes con hemimelia peronea. *Acta Ortopedica Mexicana* 2005;19(3):99-103.
7. Ufferlman J, Woo R, Richards S. Prenatal diagnosis of bilateral fibular hemimelia. *J Ultrasound Med* 2000;19:341-4.
8. Roux M, Carliz H. Clinical examination and investigation of the cruciate ligaments in children with fibular hemimelia. *J Pediatr Orthop* 1999;19:247-51.
9. Caskey P, Lesler E. Association of fibular hemimelia and clubfoot. *J Pediatr Orthop* 2002;22:522-5.
10. Courters W, Jaspers A, Harrewijn I, Puylaert D, Vanhoenacker F. Fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly in a male newborn infant: a case report and review of the literature. *Am J Med Genet A* 2005;134:321-5.
11. Basbozkurt M, Yildiz C, Komurcu M, Demiralp B, et al. Management of fibular hemimelia with Ilizarov circular external fixator. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2005;39:46-53.
12. Letts M, Vincent N. Congenital longitudinal deficiency of the fibula (fibular hemimelia). *Clin Orthop Relat Res* 1993;287:160-6.