

Hemimelia peroneal: reporte de dos casos y revisión de la literatura

Fibular hemimelia: report of two cases and review of literature

Dr. José Gregorio Campagnaro G.*; Dr. Manuel Brito**; Dra. Kelly Aliso**; Dra. Nayahly Moreno***

RESUMEN

La Hemimelia Peroneal (HP) o hipoplasia postaxial del miembro inferior es un desorden congénito caracterizado por la ausencia parcial o total del peroné. La primera descripción fue hecha por Gollier⁽²⁾ en 1698 y comprende un amplio grado de severidad desde la ausencia leve con mínima alteración de la funcionalidad hasta la completa ausencia, con deformidad del pie e incapacidad funcional. Es un raro desorden y su incidencia se ha estimado en 5,7 a 20 casos por cada 1.000.000 de nacidos vivos. La etiología precisa es desconocida y no existe un factor genético demostrado satisfactoriamente. Sin embargo, se cree que el agente etiológico responsable debe estar activo antes de la octava semana de vida fetal. Su diagnóstico es clínico y radiológico al momento de nacer en los casos severos, e incluso casual en las formas leves. Presentamos dos casos tratados en nuestro servicio, el primer caso, con una HP tipo IA y con una tipo III, casos representativos de las formas más leve y más severa de éste desorden respectivamente según Kalamchi. Se presenta su tratamiento y su evolución.

Palabras clave: Hemimelia Peroneal, Deficiencia Congénita Peroneal, Alargamiento Óseo, Ectromelia, Venezuela.

INTRODUCCIÓN

La Hemimelia Peroneal (HP) o hipoplasia postaxial del miembro inferior es un desorden congénito caracterizado por la ausencia parcial o total del peroné⁽¹⁾. La primera descripción fue hecha por Gollier en 1698⁽²⁾ y comprende

ABSTRACT

The Fibular Hemimelia (FH) or lower limb postaxial hypoplasia is a congenital disorder characterized by partial or total absence of the fibula. The first description was made by Gollier in 1698, and comprises a large degree of severity, from mild with minimal alteration of the functionality to the complete absence, foot deformity and disability. It's a rare disorder and its incidence has been estimated at 5.7 to 20 cases per 1,000,000 live births. The precise etiology remain unknown and there is no a proven satisfactorily genetic factor. However, it is believed that the responsible agent must be active before the eighth week of fetal life. The diagnosis is clinical and radiological at birth in severe cases, and even casual in mild forms. We report two cases treated in our laboratory, the first case, with an type IA FH and other with type III, representative cases of the milder forms of this disorder more severe as Kalamchi respectively. Treatment is presented and its evolution.

Key Words: Fibular Hemimelia, Fibular Congenital Deficiency, Bone Lengthening, Ectromelia, Venezuela.

un amplio grado de severidad desde la ausencia leve con mínima alteración de la funcionalidad hasta la completa ausencia, con deformidad del pie e incapacidad funcional, y su asociación con deficiencias de los rayos laterales del pie o huesos tarsales, coalición tarsal, ausencia del ligamento cruzado anterior, acortamiento tibial o femoral,

* Cirujano Ortopedista y Traumatólogo. Adjunto de la Unidad Docente Asistencial de Cirugía Ortopédica y Traumatología del Hospital Universitario de Los Andes. Mérida, Estado Mérida, Venezuela.

** Médico Cirujano, Residente de 4to año de post grado del Laboratorio de Investigación de Cirugía Ortopédica y Traumatología de la Universidad de Los Andes. Instituto Autónomo Hospital Universitario de Los Andes. Mérida, Estado Mérida, Venezuela.

*** Médico Cirujano, Universidad de Los Andes. Estado Mérida, Venezuela.

deformidades en valgo o varo de la rodilla, entre otras^(1,2,3,4). También se ha asociado con enfermedades concomitantes como cardiopatías congénitas, trombocitopenia, espina bífida y agenesia renal⁽⁶⁾.

Es un raro desorden y su incidencia se ha estimado en 5,7 a 20 casos por cada 1.000.000 de nacidos vivos^(4,5,6). La forma completa es más común que la incompleta, el compromiso unilateral es más común que el bilateral y la afectación del lado derecho es más común que la izquierda. La HP bilateral se observa en aproximadamente un tercio de los casos⁽⁵⁾.

La etiología precisa es desconocida y no existe un factor genético demostrado satisfactoriamente. Sin embargo, se cree que el agente etiológico responsable debe estar activo antes de la octava semana de vida fetal, entre la aparición de los esbozos de las extremidades, al final de la cuarta semana y el aplanamiento de la porción terminal de la extremidad, al final de la sexta.

Varias teorías se han propuesto, tales como defectos en el ectodermo apical, defectos secundarios a una ausencia de la arteria tibial anterior, y defectos en el desarrollo muscular⁽¹⁻⁶⁾.

Se utilizan diversas clasificaciones, sin embargo, la más utilizada es la clasificación anatómica de Achterman y Kalamchi⁽⁷⁾, la cual se basa en la ausencia parcial o completa del peroné (ver Cuadro N° 1). También se usa la clasificación de Lett⁽⁸⁾, que evalúa la discrepancia entre la longitud de la extremidad sana y afectada, y la clasificación de Stanitski⁽²⁾, que se basa en el tamaño del peroné.

Cuadro N°1

Clasificación de Achterman y Kalamchi

Tipo I: Hipoplasia peroneal.

Tipo IA: Peroné completo pero corto.

Tipo IB: Ausencia parcial del peroné entre en un tercio y la mitad del hueso.

Tipo II: Ausencia completa del peroné o en un fragmento distal vestigial no funcional.

Tipo III: Ausencia bilateral del peroné.

Su diagnóstico es clínico y radiológico, reportándose muy pocos casos de diagnóstico ultrasonográfico antenatal⁽⁶⁾. Clínicamente cursan con acortamiento de la extremidad y suele acompañarse de curvatura de la misma.

Las formas más leves se diagnostican mediante exploraciones radiográficas, ya que los cambios suelen pasar desapercibidos y tienen muy poca discapacidad⁽⁵⁾.

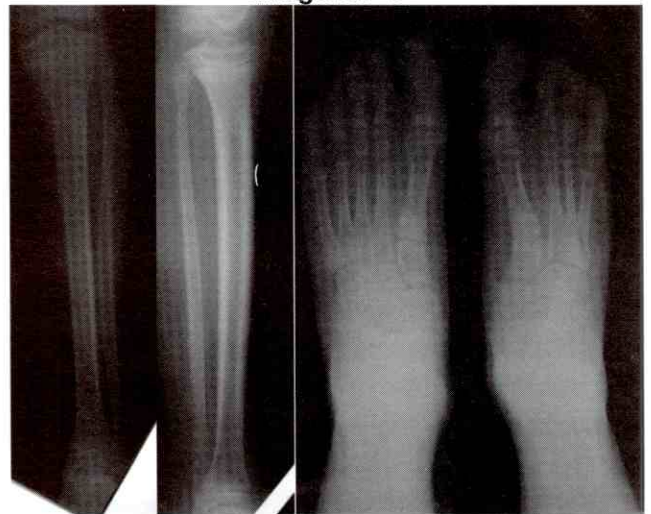
Presentamos dos casos tratados en nuestro servicio, el primer caso, con una HP tipo IA (Achterman y Kalamchi), y el segundo, con una tipo III, casos representativos de las formas más leve y más severa de éste desorden respectivamente. Se presenta su tratamiento y su evolución.

CASO CLINICO

CASO # 1

Paciente masculino de 12 años, quien acude por presentar acortamiento del miembro inferior derecho. No tiene antecedentes personales o familiares de importancia. La valoración radiológica inicial demuestra un acortamiento de 2,5 cm de acuerdo al Método de Green. Se evidencia igualmente la ausencia del quinto rayo del pie ipsilateral (ver Imagen N° 1). No se encontraron otras alteraciones al exámen físico en otros aparatos y sistemas. Se diagnostica una HP tipo IA.

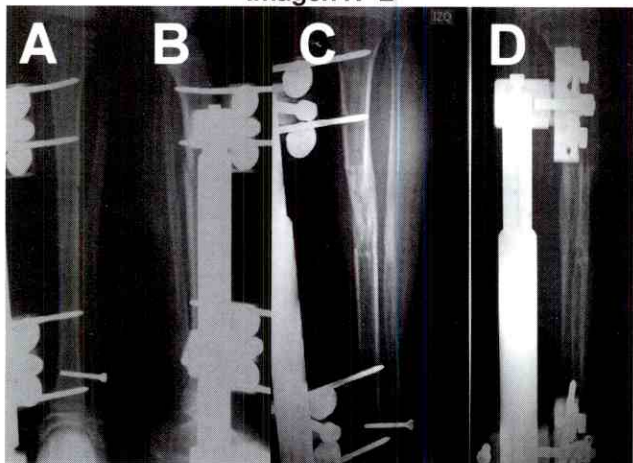
Imagen N° 1



El paciente es planificado para la realización un alargamiento lineal con dispositivo monoplanar tipo Wagner (CITEC ULA), osteotomía del peroné y la fijación de éste con un tornillo de 4.5 mm. La osteotomía de bajo impacto se realizó en la región metafisiodiáfisiaria proximal de la tibia.

El alargamiento se realiza a una velocidad de 1 mm/día, con una frecuencia de 0,5mm cada 12 horas, iniciado al séptimo día de la osteotomía. El mismo se realiza sin complicaciones durante 32 días, hasta su finalización, lográndose corregir el acortamiento clínico y radiológico. La consolidación se consiguió a los 3 meses, al observar la consolidación del callo mediante la presencia de tres corticales óseas en las dos proyecciones radiológicas (ver Imagen N° 2), basados en el patrón de cicatrización de nuestro servicio que es de 30 días por cada centímetro alargado o transportado. Una vez retirado el alargador, se indicó la carga completa y la incorporación a sus actividades diarias y recreativas a tolerancia.

Imagen N° 2



A y B: Radiografías Anteroposterior y Lateral del post operatorio. C y D: Radiografía a los 4 meses del post operatorio al finalizar el alargamiento.

CASO # 2

Se trata de paciente masculino de 2 años, quien cursa con acortamiento de ambos miembros inferiores con antecurvatum de la pierna y talo valgo bilateral, el cual para el momento de la consulta no había iniciado la marcha en vista de que la deformidad de ambos pies a predominio izquierdo no permitía la carga o el uso de calzado. No tiene antecedentes personales o familiares

de importancia. La exploración radiológica al ingreso revela la ausencia completa bilateral del peroné, así como la ausencia del quinto rayo del pié derecho y del cuarto y quinto rayo del pié izquierdo. Se diagnostica una HP tipo III (ver Imagen N° 3).

Imagen N° 3

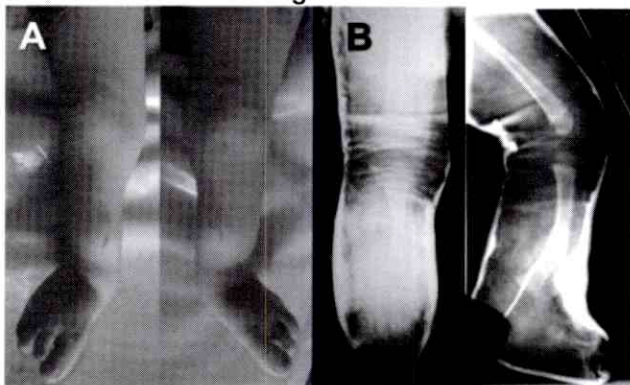


Estudios radiológicos Anteroposterior (A) y lateral (B) de ambas extremidades que muestran la ausencia completa de peroné bilateral.

Se planifica para la liberación lateroposteriomedial del pié izquierdo y la artrodesis tarsal con un alambre de kirschner, que se protegió con un yeso inguinopédico durante cinco semanas (ver Imagen N° 4).

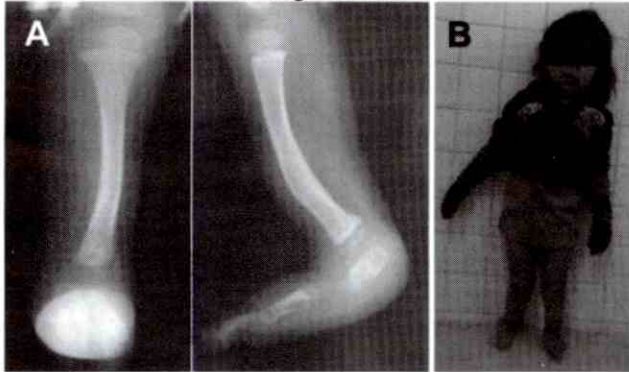
Su evolución clínica y radiológica es favorable, logrando conseguir un pié que pueda soportar la carga y el uso del calzado y permita que el paciente inicie la marcha (ver Imagen N° 5).

Imagen N° 4



Fotos clínicas de frente pre operatorias (A). Estudios radiográficos post operatorios (B)

Imagen N° 5



Estudios radiográficos a los 6 meses del postoperatorio en sus proyecciones anteroposterior y lateral (A). Fotos clínicas del paciente (B).

DISCUSIÓN

El diagnóstico diferencial más común de la HP se realiza con el síndrome de bridas amnióticas, la displasia campomélica y otras displasias óseas⁽⁵⁾.

Su pronóstico funcional está determinado de acuerdo a la gravedad y sus posibilidades para el tratamiento quirúrgico y el pronóstico para la vida. El tratamiento de la HP depende de la severidad de la patología. Sin embargo, su objetivo en todas las presentaciones es restaurar la longitud normal del miembro afecto, disminuir la discrepancia entre las extremidades, corregir la alineación axial y alcanzar la marcha con soporte de carga en la planta del pie^(1, 4, 5).

Los retos que plantea el tratamiento quirúrgico presenta tres problemas básicos: una tibia acortada y angulada, la deformidad en valgo del pie y el talón, tejidos blandos acortados y contraídos y en algunos casos la deformidad del fémur⁽⁵⁾.

El tratamiento para los pacientes con HP tipo I, suele ser el alargamiento de la extremidad. El tratamiento para los pacientes con HP tipo II y III permanece controversial^(1, 4).

En el pasado, el tratamiento era la amputación temprana con soporte protésico, la cual puede ofrecer excelentes resultados a largo plazo con pocas complicaciones. Los estudios de Sidhu et al⁽⁶⁾ Choi et al⁽⁹⁾, Epps y Schneider⁽¹⁰⁾ y McCarthy et al⁽¹¹⁾, demostraron que a los pacientes a los que se les realizó amputación se sometieron a menos pro-

cedimientos a un menor costo y tuvieron mayor satisfacción que aquellos que se sometieron a alargamiento. Sin embargo, la amputación es irreversible y en muchos casos, no es aceptada por sus padres^(1, 9). Actualmente ésta se reserva para los casos más severos⁽⁴⁾ y la amputación se ha dejado de acuerdo a precisas indicaciones⁽¹⁾:

1. Deformidad del pie tan severa que ninguna cirugía permite obtener un pie plantigrado y funcional.
2. Discrepancia superior a 7,5 cm en el momento de su valoración o predecible por la maduración esquelética.

La introducción de la técnica de Ilizarov fue motivo para reevaluar el tratamiento de estos padecimientos. Los procedimientos quirúrgicos como los alargamientos, osteotomías de realineación, liberación de partes blandas, artrodesis tarsales, entre otros, son una alternativa diferente a la amputación ya que preservan la extremidad y son mejor aceptados por los padres^(1, 4 - 6).

En este trabajo se presentan los dos extremos de presentación de la HP, manejadas de forma quirúrgica, con evolución satisfactoria y con buenos resultados clínicos, funcionales y radiológicos.

BIBLIOGRAFIA

1. Tomás-Gil J, Valverde Belda D, Chismol-Abad J, Valverde-Mordt C. Complete fibular hemimelia: a long-term review of four cases. *Acta Orthop Belg.* 2002; 68(3): 265 - 71.
2. Stanitski D, Stanitski C. Fibular hemimelia: a new classification system. *J Pediatr Orthop* 2003;23(1):30-34.
3. Cheng, J. C. Y., Cheung K. W., Ng B. K. W. Severe progressive deformities after limb lengthening in type-II fibular hemimelia. *J. Bone Joint Surg.*, 1998, 80-B, 772-776.
4. García N, Calderón A, Santillán Y, Zaragoza R. Hemimelia peronea. Revisión de la bibliografía a propósito de un caso. *Revista de Especialidades Médico-Quirúrgicas* 2009;14(3):141-4.
5. Sidhu et al. Fibular Hemimelia - A Case Report. *Pb Journal of Orthopaedics.* 2010; 12(1): 40 - 43.
6. Montalvo M, Cassis N, Harfush A, Camacho L, Rivera A. Alargamiento óseo en pacientes con hemimelia peronea. *Acta Ortopédica Mexicana.* 2005; 19(3): 99 - 103.
7. Achterman C, Kalamchi A: Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg.* 1979; 61-B(2): 133-137.
8. Abel D, Hertzberg B, James A. Antenatal Sonographic Diagnosis of Isolated Bilateral Fibular Hemimelia. *J Ultrasound Med.* 2002; 21: 811 - 815.

9. Choi I. H., Kumar S. J., Bowen J. R. Amputation or limb lengthening for partial or total absence of the fibula. *J. Bone Joint Surg.* 1990; 72-A: 1391-1399.
10. Epps C. H., Schneider P. L. Treatment of hemimelias of the lower extremity. Long-term results. *J. Bone Joint Surg.* 1989; 71-A: 273-277.
11. McCarthy J. J., Glancy G. L., Chang, F. M., Eilert R.E. Fibular hemimelia: comparison of outcome measurements after amputation and lengthening. *J. Bone Joint Surg.* 2000; 82-A: 1732-1735.