

Recién nacido con extremidad inferior corta

G. del Río Camacho^a, L. Tapia Ceballos^a, B. Picazo Angelín^a,
J.A. Martos Fornieles^b y A. Martín Torrecillas^a

Servicios de ^aPediatría y ^bRadiodiagnóstico. Hospital Costa del Sol. Marbella. España.

CASO CLÍNICO

Recién nacido varón que en la exploración física presenta acortamiento de la extremidad inferior izquierda de predominio proximal con ausencia del quinto dedo. No se evidencian otras anomalías en el examen físico. No constan antecedentes perinatales o familiares de interés.

Se realiza estudio radiológico de extremidades inferiores que demuestra una deficiencia focal de fémur proximal izquierdo junto con ausencia de peroné y del quinto dedo; no se observa el núcleo de osificación tibial (fig. 1). El resto del mapa óseo no muestra otras alteraciones. Se lleva a cabo ecografía de caderas en la que se aprecia la cabeza femoral izquierda displásica con normalidad de acetábulos, y ecografía renal, cuyo resultado es normal.

PREGUNTA

1. ¿Cuál es su diagnóstico?



Figura 1. A) Fémur corto y curvado. **B)** Ausencia de peroné ipsolateral.

Correspondencia: Dra. G. del Río Camacho.
Servicio de Pediatría. Hospital Costa del Sol.
Ctra. Nacional, 340, km 187.
29600 Marbella. Málaga. España.
Correo electrónico: vevirio@hotmail.com

Recibido en diciembre de 2004.
Aceptado para su publicación en junio de 2005.

DEFICIENCIA FOCAL DE FÉMUR PROXIMAL JUNTO CON HEMIMELIA PERONEA

La deficiencia focal del fémur proximal (DFFP) es una rara anomalía congénita en la cual están implicados defectos femorales y acetabulares en diversos grados. La evaluación radiográfica inicial es fundamental, no sólo para identificar y describir el hallazgo, sino también para evaluar otros defectos asociados¹.

Se han propuesto diversas clasificaciones para describir el defecto, la mayoría de las cuales están basadas en la forma del acetábulo y en la posición femoral. La más utilizada fue propuesta por Aitken. En ella los pacientes se clasifican en cuatro grupos (A-D), desde un defecto leve (tipo A) con fémur corto pero cabeza femoral y acetábulo normales, hasta casos muy severos (tipo D) en los cuales tanto cabeza femoral como acetábulo están ausentes y el fémur es muy corto y curvado^{1,2}. Esta clasificación tiene implicaciones pronósticas y terapéuticas. De forma general, se acepta que los alargamientos son posibles en los tipos A y B, mientras que en los niños pertenecientes a los grupos C y D, una amputación temprana con colocación de una prótesis es considerada la mejor opción terapéutica¹.

De todas formas, la clasificación temprana de estos niños basada en hallazgos radiográficos es en ocasiones difícil, debido a la osificación incompleta de la cadera en los primeros meses¹, por lo que algunos autores recomiendan esperar y no decidir en una edad tan temprana sobre tratamientos que en ocasiones son radicales e irreversibles³.

Como hemos señalado anteriormente, existen otros defectos asociados, de los cuales la hemimelia peronea es la que aparece con mayor frecuencia, hasta en un tercio de los casos^{1,4}.

La hemimelia peronea representa el defecto congénito más frecuente de los huesos largos y es la deformidad más común en las extremidades inferiores⁵. Existe un amplio espectro de la enfermedad, que comprende desde una leve hipoplasia peronea hasta la aplasia total. Otras anomalías pueden ir asociadas, como *genu valgum*, aplasia/hipoplasia o luxación rotuliana, o deficiencia radial de la extremidad afectada, considerándose esta última como la ausencia de un dedo con su metatarsiano correspondiente. La tibia ipsilateral puede ser curvada, hipoplásica o normal. Están descritas en la literatura médica otras malformaciones acompañantes como la agenesia renal⁶.

Las clasificaciones más utilizadas para definir la gravedad de la hemimelia peronea están basadas en la discrepancia de longitud entre las extremidades y en la presencia o ausencia de peroné. No obstante, Stanitski et al han descrito recientemente un nuevo sistema clasificatorio basado en la morfología del peroné y el tobillo, la presencia de coalición tarsiana y los defectos radiales existentes⁶. Para que un pie sea estable y plantigrado ha de tener al menos tres radios o columnas, lo que equivale a tres dedos con sus correspondientes metatarsianos⁷.

El tratamiento de la hemimelia peronea consiste por una parte en alargamientos y por la otra en amputaciones de la extremidad afecta colocando de forma temprana

una prótesis⁵. Numerosos estudios han documentado el éxito de ambos procedimientos, aunque sigue sin existir un consenso sobre cuál de los dos es el de elección.

McCarthy et al⁵ diseñaron un estudio comparando el resultado de ambas técnicas. Demostraron que aquellos niños sometidos a una amputación temprana con colocación de prótesis eran más activos, tenían menos dolor, estaban más satisfechos, habían sufrido menos complicaciones y sometidos a menos intervenciones que aquellos a los que se había practicado alargamientos. Los alargamientos requieren un mayor número de operaciones mientras que la amputación sólo precisa una única intervención. Además los alargamientos tienen un cien por cien de complicaciones y los resultados son impredecibles ya que el procedimiento se realiza en un hueso dañado con una tasa de crecimiento de por sí enlentecida⁵.

Sin embargo, este estudio también puso de manifiesto que los niños sometidos a alargamientos habían tenido buenos resultados y que la mayoría presentaban una igualdad en las extremidades, eran capaces de andar, tenían poco dolor y eran bastante activos⁵.

A pesar de las discrepancias, en general se acepta que ante aquellos niños con afectación grave y diferencia en la longitud final mayor de 25 cm (o más del 30%) o con pie inestable (menor de tres radios) la amputación es la técnica recomendada. Mientras que para aquellos niños con afectaciones menos severas (discrepancia de longitud menor de 10 cm, o pie con tres o más radios que pueda ser plantigrado) serían recomendables los alargamientos^{7,8}. Por último, sigue en controversia el manejo de los casos con deformidades intermedias⁸.

Queremos destacar el papel del pediatra o neonatólogo que examina por vez primera a estos pacientes, ya que no sólo se verá obligado a responder preguntas sobre el diagnóstico sino también sobre posibles opciones terapéuticas y pronóstico final. Este artículo trata de responder al menos alguna de ellas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Laor T, Jaramillo D, Oestreich AE. Sistema musculoesquelético. En: Kirks DR, editor. Radiología Pediátrica. 3ª ed. Madrid: Marban Libros; 2000. p. 327-510.
2. Correll J, Baise M, Reinemann A. Proximal femoral focal deficiency. J Bone Joint Surg (Br). 2003;85 Supl III:253.
3. Court C, Carlioz H. Radiological study of severe proximal femoral focal deficiency. J Pediatr Orthop. 1997;17:520-4.
4. Sorge G, Ardito S, Genuardi M, Pavone V, Rizzo R, Conti G, et al. Proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular a/hipoplasia (FA/H): A model of a developmental field defect. Am J Med Genet. 1995;55:427-32.
5. McCarthy JJ, Glancy GL, Chang FM, Eilert RE. Fibular hemimelia: comparison of outcome measurements after amputation and lengthening. J Bone Joint Surg (Am). 2000;82:1732-5.
6. Stanitski DF, Stanitski CL. Fibular hemimelia: A new classification system. J Pediatr Orthop. 2003;23:30-4.
7. Lincoln TL, Mack PW, Birch JG. Functional classification of fibular deficiency. J Bone Joint Surg (Br). 2001;83 Supl IV:401-2.
8. Bradish CF. Management of fibular hemimelia. Orthopade. 1999;28:1034-44.