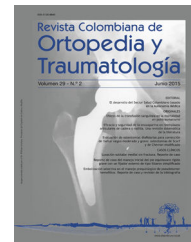




www.elsevier.es/rccot



ORIGINAL

Deficiencia femoral congénita tipo IIIb. Presentación de un caso



G. Miguel Ángel Galbán^a, María Fernanda Suárez Marrugo^{b,*} y Carlos Augusto Sarassac^c

^a Ortopedia infantil, Cirugía Ortopédica Reconstructiva Infantil y Alargamientos de Extremidades, Clínica Noel, Medellín, Colombia. CORA Group, Medellín, Colombia

^b Internado, Pregrado Medicina Universidad CES, Medellín, Colombia

^c Ortopedia infantil, Clínica El Campestre, Clínica Noel, Medellín, Colombia, CORA Group, Medellín, Colombia

Recibido el 20 de octubre de 2019; aceptado el 30 de septiembre de 2020

Disponible en Internet el 23 de noviembre de 2020

PALABRAS CLAVE

Deficiencia;
Hipoplasia;
Plastia de rotación;
Congénito

Resumen Se trata de un paciente de sexo masculino de 12 años de edad, quien presenta una Hipoplasia Postaxial, con una Deficiencia Femoral Congénita tipo IIIb (Paley), caracterizada por una ausencia de la articulación de la cadera por agenesia del tercio proximal del fémur también denominada Deficiencia Femoral Focal Proximal y la presencia del tercio distal del fémur con rodilla displásica y movilidad limitada. Antecedente de cirugía previa en pie y tobillo en la infancia con anquilosis de tobillo como secuela. Se le realizó plastia de rotación con técnica de Brown modificada por Paley, rodilla pro-cadera mediante fusión iliofemoral acompañada de una amputación distal tipo Syme. El objetivo fue brindarle al paciente una extremidad funcional mediante la confección de una neo-cadera y un muñón que con una adecuada adaptación protésica logrará conseguir un adecuado patrón de marcha, coherente con una amputación supracondílea de fémur o una desarticulación de rodilla.

Nivel de Evidencia: IV

© 2020 Sociedad Colombiana de Ortopedia y Traumatología. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Deficiency;
Hypoplasia;
Rotational Plasty;
Congenital

Type IIIb congenital femoral deficiency. Case report

Abstract We present the case of a 12-year-old male patient who presents a Postaxial Hypoplasia with a Congenital Femoral Deficiency type IIIb (Paley), characterized by absence of the proximal third of the femur also called Proximal Focal Femoral Deficiency and the presence of the distal third of the femur with a dysplastic knee with limited movement. Previous

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mafe.suarez10@gmail.com (M.F. Suárez Marrugo).

surgery in foot and ankle during early childhood with ankle ankylosis as a sequel. We performed a rotationoplasty with the Brown technique modified by Paley, knee pro-hip by iliofemoral fusion accompanied by a Syme distal amputation. The aim of this procedure was to achieve a functional limb by performing a neo-hip and a stump, that with an adequate prosthetic adaptation could achieve a gait pattern, similar to a supracondylar amputation or a disarticulation of the knee.

Evidence Level: IV

© 2020 Sociedad Colombiana de Ortopedia y Traumatología. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

Las deficiencias congénitas de los miembros inferiores incluyen un amplio espectro de fenotipos, a destacar: Amelia, hemimelia, focomelia, apodia, aquiria, afalangia y adactilia. Cuando existe una deficiencia en la formación de tejidos acompañada de una discrepancia en la longitud de la extremidad se denomina **hipoplasia**¹. Del mismo modo se utiliza el término **postaxial** que habla del origen embrionario y de las partes afectadas: La formación de extremidades está dada entre la semana 4 y 8 de gestación donde se generan 4 brotes ectodérmicos que darán origen a las extremidades; estas son separadas por un eje que divide al mesodermo de las extremidades en 2 partes. El pulgar y el hallux están por delante de este eje (preaxial), donde se incluye fémur en cara interna y distal, tibia, parte interna de pie y tobillo. Lo que está por detrás de este eje es considerado postaxial donde encontramos el fémur proximal, cara lateral del fémur distal, peroné y la cara lateral o externa de pie y tobillo².

Lo concerniente a este caso es el fémur, que se caracteriza por tener un origen mixto, ya que su lado antero-medial distal tiene un origen mesodérmico preaxial y el tercio proximal, diáfisis y cóndilo lateral se asocian a defectos del peroné por lo que se considera de un origen postaxial.

La hipoplasia postaxial se presenta en diferentes grados de afectación que van desde la displasia, hipoplasia, hasta la ausencia de segmentos de origen postaxial. La **Deficiencia Femoral Focal Proximal** también llamada **Deficiencia Femoral Congénita** ha sido clasificada por Paley, actualmente es la clasificación más usada, ya que muestra las inclinaciones terapéuticas y se muestra en la [tabla 1](#).

Presentación del caso

Paciente de sexo masculino de 12 años de edad, llega a la consulta el 12/01/2018. Al examen físico se evidencia acortamiento femoral izquierdo de un estimado del 50% en su posición basal (con rodilla flexionada), para una discrepancia aproximada de 35 cm con apoyo y con la extremidad izquierda en reposo de 20 cm ([fig. 1](#)), adicionalmente presentaba el muslo en severa rotación externa asociado con ausencia congénita de la articulación de la cadera. En estudio radiológico y de resonancia magnética ([fig. 2](#)) se observó una Deficiencia Femoral Congénita IIIB según la clasificación de Paley ([tabla 1](#), [figuras 3 y 4](#)). En la Clasificación de Aitken

Tabla 1 Clasificación de deficiencia femoral de Paley, 1998²

Tipo I: Fémur con conexión entre la cabeza femoral y el resto del fémur, con rodilla y cadera móviles

Osificación del fémur proximal normal

Retraso en la osificación proximal del fémur (anlage) con deformidad en la región subtrocantérica, en el cuello o combinación de ambas

Tipo II: Fémur sin conexión entre la cabeza femoral y el resto del fémur o pseudoartrosis móvil, apófisis del trocánter mayor presente

Cabeza femoral móvil en el acetábulo

Cabeza femoral parcialmente fusionada al acetábulo

Tipo III: Fémur sin conexión con la pelvis, deficit proximal y diafisiario del fémur, apófisis del trocánter mayor ausente

Fisis distal presente; movilización de la rodilla $\geq 45^\circ$

Fisis distal presente; movimiento de rodilla 45°

Deficiencia completa del fémur distal o fusión de remanente distal femoral a la tibia (fisis distal ausente)



Figura 1

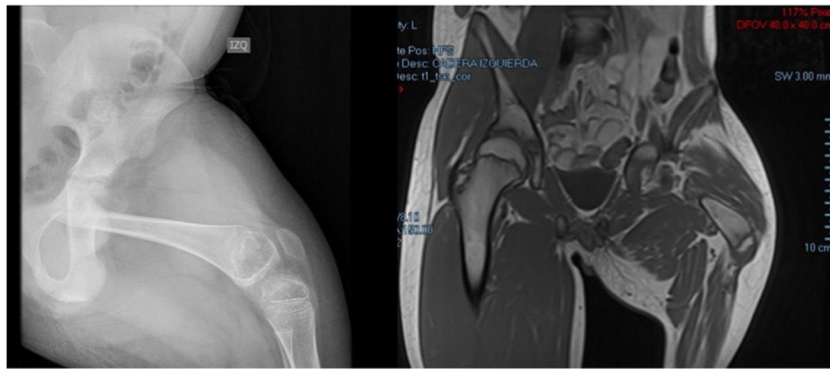


Figura 2

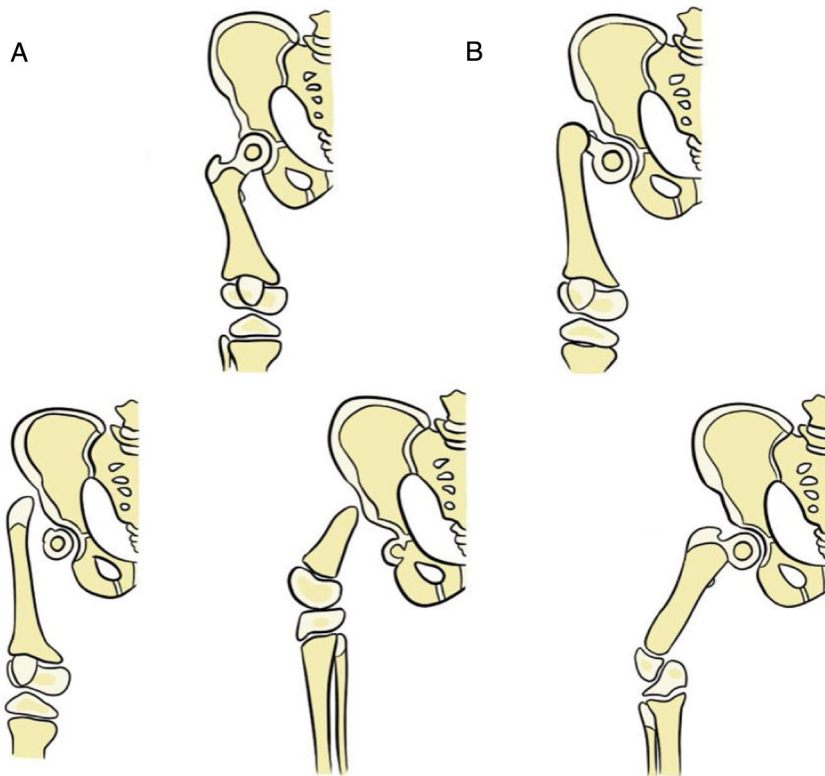


Figura 3

es clase C. Al no presentarse ninguna conexión o punto de apoyo entre la extremidad con la pelvis ósea, la única prótesis que se podía confeccionar era una con apoyo isquiático y adicional a esta necesitaba ayudas externas (un par de muletas).

La extremidad inferior izquierda era poco funcional, por la ausencia de la cadera con defecto de conexión mecánica entre el vestigio de fémur y la pelvis, lo que llevaba a una extremidad inferior **balante**, que además asumía una posición anómala, más grave si intentaba el apoyo;

ya que al flexionar la rodilla, se generaba un movimiento poco fisiológico con orientación hacia lateral de la extremidad. La rodilla era difícil de examinar por lo ancho y corto que se encontraba el muslo, y se podía apreciar que la rodilla estaba flexionada 90° o más, con **incapacidad** de

extenderse. La articulación del tobillo y el tarso se encontraban **rígidos** en posición de equino valgo.

Como único antecedente quirúrgico está un diagnóstico de "Pie Equino Varo Aducto Congénito" izquierdo, el cual fue intervenido a los 6 meses de edad.

Las propuestas de reconstrucción quirúrgicas fueron discutidas con el paciente y sus padres, la finalidad de las diversas alternativas planteadas se basaron en lograr una conexión mecánica entre la extremidad y la pelvis, en correcta alineación, generando así un apoyo adecuado que permita tomar una de dos alternativas, una adaptación protésica o poder realizar alargamientos óseos.

La Clasificación de Paley está orientada a facilitar las decisiones y protocolos de tratamiento a seguir, es así que en los tipos I y II de las Deficiencias Femorales Congénitas,

DEFICIENCIA FEMORAL CONGÉNITA TIPO III

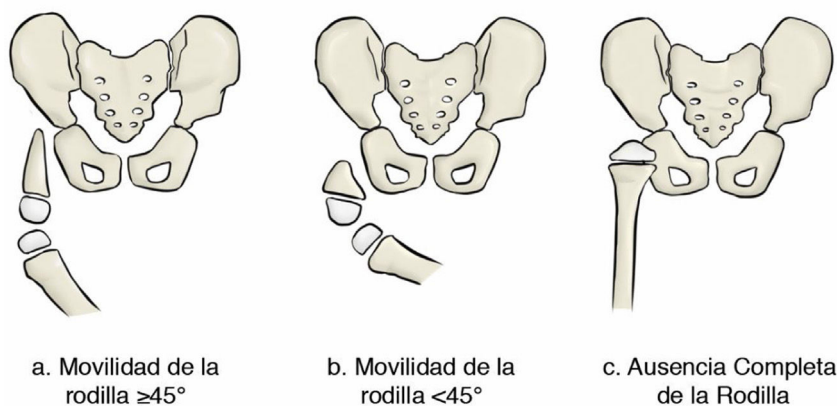


Figura 4

se recomienda realizar la reconstrucción de las deformidades de la cadera, rodilla, tobillo y pie, para luego enfrentar los alargamiento con la extremidad alineada y estable. En las tipo III, la ausencia de cadera y la falta de soporte para la reconstrucción de esta, nos lleva a otra propuesta, en la cual no se sugiere el alargamiento, pero si el construir un soporte para una futura prótesis; se trata entonces de hacer una cadera usando la rodilla, para ello se rota la extremidad inferior 180° y se fusiona el tercio distal del fémur a la pelvis, quedando la línea articular de la rodilla, al nivel de la cadera contralateral y la neo-cadera queda con posibilidad de flexión, ya que los músculos flexores de la cadera se reinsertan ahora en la cara poplítea de la tibia que ahora es anterior. Esta técnica es conocida como plastia de rotación descrita por Brown y modificada recientemente por Dror Paley. Este último autor recomienda conservar el pie, el cual queda con el talón en posición anterior y de esta forma el tobillo haría la función de rodilla, permitiendo adaptar una prótesis en el pie la cual cumpliría la función de una infracondílea. También se puede realizar una amputación tipo Syme para adaptar una prótesis con rodilla mecánica.

A nuestro paciente se le realizó una plastia de rotación, con fusión del fémur a la pelvis, osteotomía de Chiari y una amputación tipo Syme, ya que contaba con un tobillo poco funcional, anquilosado en equino-valgo rígido, secuela de la cirugía previa. La amputación de Syme brinda la posibilidad de adaptación protésica contando con un muñón el cual tiene una buena base de apoyo (talón) donde se pueda generar descarga sin mayor dolor.

Se programó para una plastia de rotación con técnica de Brown modificada por Paley. Se intervino el día 07/06/2018. Se realizó bajo anestesia general, iniciando una incisión circunferencial en la unión del muslo y la pelvis con una extensión lineal en la cara anterior del pelvis para dar una apertura en forma de raqueta. Se ubicó el vasto lateral y se rechazó anteriormente, seguido a esto se ubicó la punta más proximal del fémur, secundario a lo cual se encontró el nervio peroneo; que al ubicarlo, se siguió próximamente y nos guió al nervio ciático y el paquete neurovascular posterior. El paquete anterior se ubicó buscando el músculo psoas y su inserción al fémur. Cada músculo debe desinsertarse distalmente.

En este punto volvimos a la parte proximal del fémur y se resecó la deformidad en gancho. Se ubicó el acetábulo el cual se encontraba totalmente displásico y se evidenció una tuberosidad ósea, la cual era la cabeza femoral fusionada a la pelvis y sin conexión con el fémur. Con un osteótomo se separó y resecó la cabeza femoral de la pelvis y se realizó una osteotomía pélvica de Chiari con sierra de Giglie, lo cual permitió desplazar el fragmento inferior de esta osteotomía pélvica hacia la línea media para ofrecer un espacio al tercio distal del fémur. Se fijó dicha osteotomía de Chiari con un tornillo canulado sin cabeza (HCS) de 4,5 mm. Posteriormente realizó fisiodesis de la fisis distal del fémur mediante técnica de Phemister en cara medial y lateral. Se rotó toda la extremidad 180° hasta quedar la parte posterior de la rodilla en posición anterior. Se continuó con una fijación del fémur a la pelvis en posición rotada 180° y osteosíntesis con 3 tornillos HCS de 4,5 mm. Se ubicó el espacio articular fémoro-tibial a la altura del centro de rotación de la cadera contralateral. Se procedió entonces a insertar los músculos en las nuevas posiciones y realizar cierre por planos; una vez cerrada la herida, se procedió a realizar una amputación del pie con de la técnica de Syme, conservando la tuberosidad posterior del calcáneo y la piel del talón, se fijó el colgajo con pin de 2 mm. Al observarse buena vascularización en la piel del talón se procedió a cubrir con vendajes. Posterior al cierre y vendaje se encontró una limitación para la extensión de la neo-cadera de aproximadamente 30°. En las figuras 5 y 6 se aprecia la imagen de la neo-cadera.

El tiempo quirúrgico fue de 6 h y 30 min. Finalizada la cirugía fue trasladado a una unidad de cuidados especiales (UCE) por 6 días y luego pasó a hospitalización en piso durante otros 6 días.

Requirió transfusión en el periodo intra y postoperatorio (4 unidades de glóbulos rojos de 250cc).

El 27/06/2018 asiste a cita de revisión donde se encuentra necrosis de colgajo posterior de 15 cm x 10 cm por lo que se decidió programar quirúrgicamente para terapia con sistema VAC de presión negativa, el cual requirió dos cambios para finalmente poder realizarle un colgajo de avance.

El 19/07/2018 se encuentra herida completamente cicatrizada, se retiraron puntos y se evidenció al examen físico una flexión de rodilla (neo-cadera) de forma activa con una

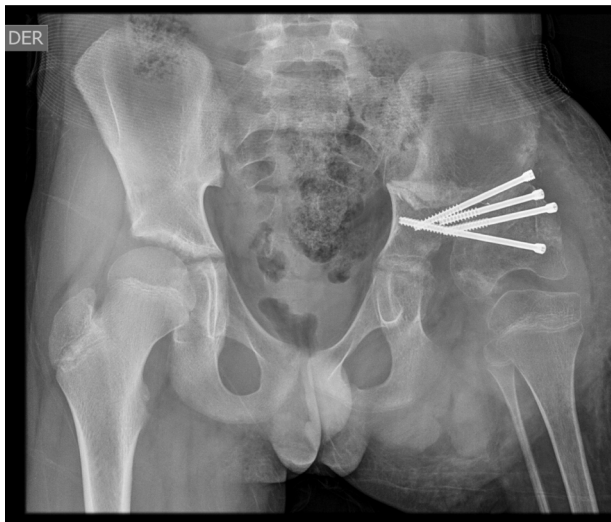


Figura 5

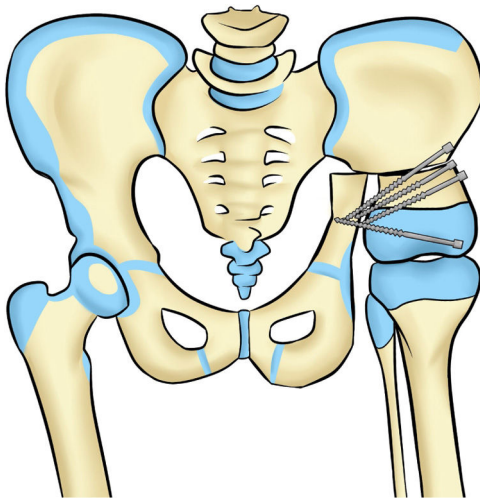


Figura 6



Figura 7

fuerza muscular de 3/5. Asiste nuevamente el 04/08/2018 donde se encuentra una fuerza muscular en la **neo-cadera** de 4/5 a la flexión de cadera (fig. 7), también se encontró con capacidad de realizar aducción y leve extensión, con buena descarga de peso sobre el talón. Es remitido a fisioterapia para evaluación y adaptación de prótesis de extremidad inferior izquierda para realizar descarga en muñón.



Figura 8

Presentó hipoestesia en la cara posterior del muñón, zona enervada por el nervio peroneo, la cual recuperó *ad-integrum*.

Asiste nuevamente en abril de 2019 posteriormente a finalizar su proceso de adaptación protésica, se evidencia que se le acondicionó una prótesis característica de amputación supracondílea de fémur (fig. 8), la cual cuenta con un socket de contacto total con un sistema de válvula de vacío, rodilla mecánica de control de fluidos mecánica que se acompaña de un pie de carbono de respuesta dinámica media.

Asiste con radiografías de control (fig. 9) donde se logra evidenciar muñón con adecuada alineación y consolidación completa de osteotomía pélvica; en esta revisión el paciente se encontró sin dolor, con buena descarga sobre el muñón, sin zonas de presión o dolorosas, con rango de movimiento completo para flexoextensión y aducción de la neocadera con su limitación para la abducción por el déficit de músculos abductores (glúteos); adicionalmente se ha evidenciado un patrón de marcha funcional con la ayuda de un bastón estándar (fig. 10), con buen acoplamiento a la prótesis, el bastón evita la caída pélvica por la ausencia de aparato abductor. En su última revisión en agosto de 2019, ésta buena evolución se ha mantenido y lo más importante el grado de satisfacción del paciente y sus familiares, por presentar una marcha prácticamente independiente y sin dolor.

Discusión

Guillespie y Torode en su clásico artículo proponen que esta patología previamente conocida como Deficiencia Femoral Focal Proximal (PFFD) puede ser enfocada en 2 grandes



Figura 9



Figura 10

grupos: Grupo I o Fémur Hipoplásico Congénito en el que la cadera y la rodilla son o pueden ser funcionales y en algunos pacientes se puede lograr una simetría de las extremidades mediante diferentes métodos quirúrgicos y el Grupo II también conocido como Deficiencia Femoral Focal Proximal (verdadera), donde los autores consideran que la cadera nunca es normal y la rodilla es considerada como inútil; en

este grupo de pacientes sugieren manejo protésico y todas las cirugías se diseñan para facilitar el ajuste de esta³.

Más recientemente Paley (tabla 1, figuras 3 y 4); ha propuesto una clasificación de las Deformidades Femorales Congénitas con la intención de ofrecer una guía para el tratamiento quirúrgico dependiendo del tipo de deficiencia, lo cual es más acorde a los procedimientos realizados hoy en día. La teoría de Paley fue basada en el grado de desarrollo de la integridad del fémur; a diferencia de las clasificaciones planteadas previamente. Paley creó una clasificación donde el tipo, no cambiase con el grado de la osificación, es decir, no depende de la edad y está orientada a la reconstrucción y no a la amputación.

Partiendo de la premisa anterior, aunque teóricamente es posible una adaptación protésica sin realizar cirugías, esta puede presentar dificultades puesto que en muchos casos no desarrollan conexión mecánica entre el fémur y la pelvis, además de realizar contracturas de la pseudo-cadera y contracturas en flexión de rodilla.

El tratamiento de la deficiencia femoral congénita tipo III (Paley), va enfocado según la subclasificación. De manera que la tipo IIIA tiene una rodilla con una movilidad mayor de 45°. La tipo IIIB tiene una rodilla rígida con menos de 45° de movimiento (fig. 4). Para la tipo IIIA, Paley plantea realizar un alargamiento femoral inicial, convirtiéndolo de este modo en una tipo IIB para posteriormente realizar una osteotomía de soporte pélvico acompañado de un alargamiento final. Para la tipo IIIB Paley sugiere la cirugía reconstructiva conocida como plastia de rotación. Es común que se presenten contracturas de toda la zona correspondiente a la cadera ausente y en la rodilla displásica, por lo que la cirugía reconstructiva se debe acompañar de liberación amplia de tejidos blandos, liberación de los trayectos vasculo-nerviosos, disección de los grupos musculares y sus tendones para la posterior rotación de la extremidad y reubicación de cada una de estas estructuras.

Van Nes fue el primero en describir la plastia de rotación y acuñó este término; se aplicó en pacientes que consideraban como no candidatos para alargamientos por presentar grandes acortamientos, en estos casos, los pacientes presentaban una Deficiencia Femoral Focal proximal y no se realizaba cirugía en la cadera; se les practicaba una rotación en la articulación de la rodilla con fusión de la misma, de esta forma el tobillo rotado 180° pasaba a tener la función de la rodilla, pero esta cirugía no resolvía la severa inestabilidad de la cadera⁴.

Steel propuso utilizar la rodilla como cadera **sin rotarla**, haciendo una fusión del fémur a la pelvis en 90° de flexión, esta cirugía no se popularizó ya que los pacientes no lograban extender la rodilla o neo-cadera de forma activa^{5,6}.

Brown toma la idea de la rotación de la extremidad propuesta previamente por otros autores, y adiciona la idea de fusionar el fémur a la pelvis descrita por Steel, así el movimiento natural de la rodilla de flexionar, ahora se convierte en flexión de la neo-cadera. Para ello utilizó una incisión en forma de raqueta, separa completamente la extremidad excepto las estructuras neuro-vasculares; hace una resección de la parte femoral proximal la cual se encuentra displásica. Posterior a esto la extremidad se gira 180° y se fusiona el fémur a la pelvis, de esta forma la rodilla funciona cumpliendo el rol de la flexo-extensión de cadera en una pelvis más estable y el tobillo funciona como rodilla.

Paley modificó la técnica de Brown agregándole a ella una osteotomía tipo Chiari⁷ la pelvis y una fusión del remanente femoral al techo esponjoso del iliaco, de esta forma se le ofrece un techo a la neo-cadera y se medializa su nuevo centro de rotación favoreciendo su estabilidad mecánica.

Los músculos previamente desinsertados distalmente se reinsertan en posición de flexores y extensores y los músculos desinsertados proximalmente se reinsertan en su posición original, como se detalla en la descripción de esta cirugía.

En los niños con fisis abiertas se debe realizar una fisio-desis de la fisis femoral distal, para evitar el crecimiento del fémur y que se cambie el nuevo centro de rotación de la neo-cadera.

Esta cirugía idealmente se debe realizar en niños pequeños para que tengan una mejor adaptación en cuanto al patrón y tiempo de marcha ya que entre más pequeños más fácil es la adaptación a los cambios anatómicos^{8,9}..

Si se decide conservar el pie y utilizar el tobillo como articulación de rodilla, el problema presentado con mayor frecuencia en este tipo de reconstrucción es la apariencia física de tener un pie rotado hacia atrás, el cual puede generar secuelas psicológicas.

En ciertos casos una amputación tipo Syme o Boyd puede ayudar a que la extremidad quede de tal forma que facilite la adaptación protésica, quedando un muñón con características de una amputación supracondílea o transfemoral, pero con una mejor superficie de apoyo como lo es el talón. La adaptación protésica a este tipo de pacientes se realiza como si fuera para un amputado por encima de la rodilla^{10,11}.

Todos los procedimientos descritos parten de un mismo principio y es proporcionar al paciente una extremidad que se adapte adecuadamente a una prótesis la cual le pueda generar un alto grado de funcionalidad e independencia.

En cuanto al patrón de marcha, en la mayoría de los casos no es posible lograr que se presente con total normalidad, ya que la articulación de la neo-cadera tendrá una deficiencia de musculatura abductora (principalmente el glúteo medio), generalmente causa que el paciente tenga una marcha con cojera de Trendelenburg. A pesar de esto la mayoría de pacientes logran el nivel funcional esperado con total independencia para las labores cotidianas, por lo que se considera que la cirugía genera resultados altamente satisfactorios.

En nuestro paciente se logró llevar a cabo una plastia de rotación de Brown-Paley con las adaptaciones específicas de este caso y llevada a cabo por el cirujano (autor). Se decidió en conjunto con el paciente y sus padres realizar una amputación tipo Syme por las limitaciones en la movilidad de su tobillo y pie. Actualmente presenta una adecuada descarga en el muñón y sin dolor; tiene una fuerza muscular para flexión y aducción de la neo-cadera de 5/5 y extensión 3/5. Se encuentra adecuada adaptación protésica con la cual se ha logrado cumplir las expectativas.

La hipoplasia post-axial es una patología con diferentes grados de afectación, los que presentan mayor compromiso son los que presentan deficiencia femoral congénita tipo III de la Clasificación de Paley. En las tipo IIb el reto es construir una conexión mecánicamente efectiva entre la extremidad existente y la pelvis. La técnica presentada y realizada en este caso, ha proporcionado a este paciente la oportunidad de que tenga una marcha independiente (fig. 10), y que cuente de esta forma con una adecuada inclusión social de tal modo que tenga una mejor calidad de vida.

Fuentes de Financiación

Recursos propios de los autores.

Conflicto de interés

Los autores no refieren algún conflicto de interés.

Referencias

1. Galbán M. Deformidades Congénitas del Miembro inferior. *Ortopedia para el Médico General* Fondo Editorial CIB. Cap. 2018;33:239-47.
2. Paley D. Lengthening Reconstruction Surgery for Congenital Femoral Deficiency. En: Herring JA, Birch JG, editores. *The child with a limb deficiency*. Rosemont, IL: AAOS; 1998. p. 113-32.
3. Gillespie R, Torode I. Classification and Management of Congenital Abnormalities of the Femur. *Editorial Society of Bone and Joint Surgery*. 1983;65B:557-61.
4. Kelly D. Congenital Anomalies of the Lower Extremity. *Campbell's Operative Orthopaedics*. 2017;1015-117.
5. Steel HH. Iliofemoral Fusion for Proximal Femoral Focal Deficiency. En: In Herring J, Birch J, editores. *The Child with a Limb Deficiency*, Rosemont Ill. American Academy of Orthopaedic Surgeons; 1998. p. 103.
6. Steel HH, Lin P, Betz R, et al. Iliofemoral Fusion for Proximal Femoral Focal Deficiency. *J Bone Joint Surg Am*. 1987;69:837.
7. Colton C. Chiari Osteotomy for Acetabular Dysplasia in Young Subjects. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1972;54B:582-5.
8. Herring J. *Limb Deficiencies*, Tachdjian's Pediatric Orthopaedics., 1, 5th ed. Elsevier Inc.; 2014 G: Overgrowth of the Amputation Stump. *Interclin Information Bull*; 1962. pp. 1.
9. Thompson GH, Leimkuller J. Prosthetic Management. In Kalamchi A (eds). *Congenital Lower Limb Deficiencies*. New York: Springer; 1989. p. 210.
10. Krajchich BA, Hubbard JIS. Proximal Femoral Focal Deficiency: Results of Rotationplasty and Syme Amputation. *J Bone Joint Surg Am*. 1995;77:1876-82.
11. George T, Aitken MD. Proximal Femoral Focal Deficiency Definition Classification and Management. *PFFD: A Congenital Anomaly*. National Academy of Sciences; 1969.