

CASO CLÍNICO

Hemimelia tibial izquierda con pie equino varo aducto bilateral y ausencia del tercer rayo de la mano izquierda. Reporte de Caso



Amalia Patricia Ojeda^{a,*}, Juliana Jiménez^b, Adalberto Gómez^c y Wilmer Aponte^d

^a Residente tercer año de Radiología, Hospital Militar Central, Bogotá, Colombia

^b Residente segundo año de Radiología, Universidad Javeriana, Bogotá, Colombia

^c Residente tercer año de Radiología, Universidad Nacional, Bogotá, Colombia

^d Radiólogo pediatra, Fundación Hospital de la Misericordia, Bogotá, Colombia

Recibido el 3 de diciembre de 2018; aceptado el 15 de junio de 2020

Disponible en Internet el 18 de julio de 2020

PALABRAS CLAVE

Hueso;
Anormalidades del
desarrollo;
Hemimelia tibial;
Pie equinovaro

Resumen La hemimelia tibial se puede presentar en una gran variedad de espectros, desde la hipoplasia tibial hasta la ausencia completa de la tibia con o sin compromiso adjunto cuadriceps, ligamentario, patelar, fibular y/o femoral; esto ha dado lugar a múltiples clasificaciones con implicaciones anatómicas y terapéuticas. Esta enfermedad se ha descrito desde 1841, sin embargo, es la deficiencia más rara en las extremidades inferiores, siendo la más común la deficiencia fibular.

Presentamos un paciente con diagnóstico antenatal de pie equino varo bilateral, agenesia de la tibia izquierda y comunicación aurículo ventricular (CIA) con cariotipo normal. Al nacer presenta fascias normales. Se confirma con radiografías la ausencia del tercer rayo de la mano izquierda y la ausencia de la tibia izquierda con ensanchamiento del peroné, tipo 5C en la clasificación de Paley, y pie equino varo aducto bilateral.

Nivel de Evidencia: IV

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

KEYWORDS

Bone;
Developmental
anomaly;
Tibial hemimelia;
Clubfoot

Left tibial hemimelia with bilateral clubfoot and absence of the third ray of the left hand. Case Report

Abstract Tibial hemimelia is a broad spectrum disorder, from tibial hypoplasia to complete absence of the tibia with or without quadriceps, ligament, patellar, fibular and / or femoral attachment. This has led to multiple classifications, with their anatomical and therapeutic implications. Although this disorder has been described since 1841, it is the rarest deficiency in the lower extremities, with the most common being fibular deficiency.

* Autor para correspondencia. Carrera 1 #64-61, Edificio Segal apto 1208, Bogotá, Colombia. Celular: 3007519966
Correo electrónico: ameliog.8@gmail.com (A.P. Ojeda).

The case is presented on a patient with an antenatal diagnosis that included bilateral congenital talipes equinovarus, agenesis of the left tibia, and atrioventricular communication with normal karyotype. The facies were normal at birth. Radiographs confirmed the absence of the third ray of the left hand and the absence of the left tibia, with widening of the fibula, type 5C in Paley classification, and bilateral congenital talipes equinovarus.

Evidence Level: IV

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

Introducción

La hemimelia tibial o deficiencia longitudinal congénita de la tibia se puede presentar en una gran variedad de espectros, desde la hipoplasia tibial hasta la ausencia completa de la tibia con o sin compromiso adjunto cuadricipital, ligamentario, patelar, fibular y/o femoral; esto ha dado lugar a múltiples clasificaciones con implicaciones anatómicas y terapéuticas. Esta enfermedad, aunque se ha descrito desde 1841, es la deficiencia más rara en las extremidades inferiores, siendo la más común la deficiencia fibular¹.

Las opciones de reconstrucción no son muchas, la más escogida en los últimos años ha sido la amputación con prótesis, sin embargo, hay una lucha continua para ofrecerles alternativas diferentes a estos pacientes. Lo que sí ha avanzado, es el entendimiento genético, etiológico y patogénico de la enfermedad².

Presentación de caso clínico:

Se trata de un paciente, producto de primer embarazo de madre de 33 años de edad con antecedente de tiroidectomía en suplencia hormonal y controles prenatales completos. A las 17 semanas de gestación diagnostican pie equino varo

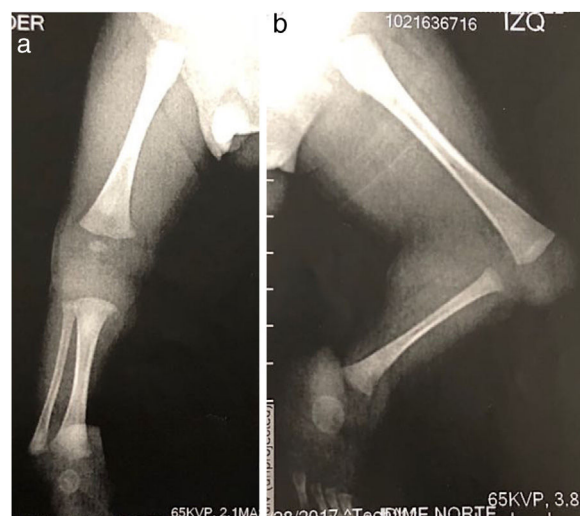


Figura 2 Radiografía lateral de extremidades inferiores; a. Las estructuras óseas del miembro inferior derecho son normales; b. Ausencia completa de la tibia izquierda con ensanchamiento del peroné, especialmente de la metáfisis distal.

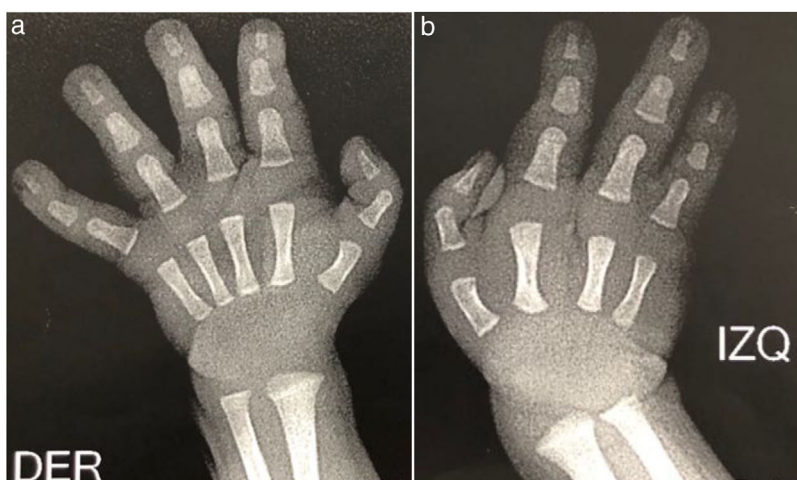


Figura 1 Radiografías AP de las manos. a. Las estructuras óseas de la mano derecha son normales. b. Ausencia del tercer rayo (tercer metacarpiano y falanges).



Figura 3 Radiografía oblicua de pies. Extremidad derecha (a,c); izquierda (b,d). Pie equino varo aducto bilateral.

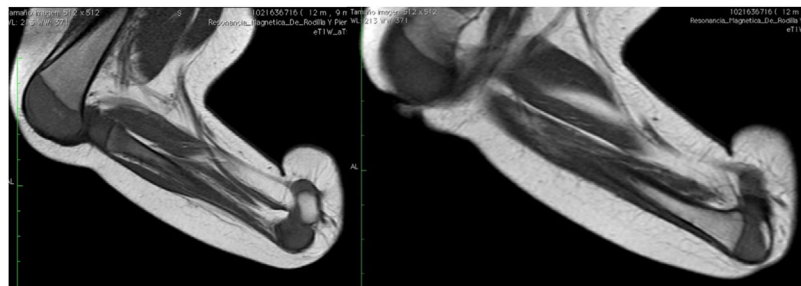


Figura 4 Resonancia magnética de pierna izquierda. Ausencia del núcleo de osificación patelar y de la tibia, contractura de la rodilla en flexión mayor a 45° por ausencia de mecanismo extensor cuadricepsal, tobillo displásico y en equino varo; Subtipo 5c en la clasificación de Paley.

bilateral, agenesia de tibia izquierdo y comunicación aurículo ventricular (CIA) por ecografía prenatal, por lo que deciden realizar amniocentesis con estudio de cariotipo normal. El paciente nace por cesárea a las 38 semanas de gestación por inducción fallida y oligoamnios. Al nacer presenta peso adecuado para la edad, fascias normales, ausencia del 3er rayo de la mano izquierda, acortamiento del fémur izquierdo con deformidad de la pierna y presencia de pie equino varo aducto bilateral.

Por incompatibilidad de grupo sanguíneo tipo OA y aumento de la bilirrubina total de 15,3 mg/dl a expensas de la bilirrubina indirecta, el paciente es llevado a fototerapia; realizan ecocardiograma el cual reporta corazón anatómico y estructuralmente normal, con Foramen ovale permeable y ductus permeable pequeño.

Más adelante, se confirma con radiografías, la ausencia del rayo del tercer dedo de la mano izquierda (fig. 1.),

la ausencia de la tibia izquierda con ensanchamiento del peroné, tipo IA de la clasificación de Jones, la cual se explicará más adelante (fig. 2.) y pie equino varo aducto bilateral (fig. 3.)

En la resonancia magnética se aprecia ausencia total de la tibia, contractura de la rodilla en flexión mayor a 45° por la ausencia de mecanismo extensor cuadricepsal, tobillo displásico y en equino varo, ausencia del núcleo de osificación de la patela. (fig. 4.)

Discusión

En la actualidad, se estima que la incidencia de la deficiencia tibial congénita es de 1:1.000.000 de recién nacidos vivos, siendo más común la ausencia total de la tibia, con mayor frecuencia unilateral y de predominio derecho³ describiéndose, sin embargo, algunos casos bilaterales⁴.

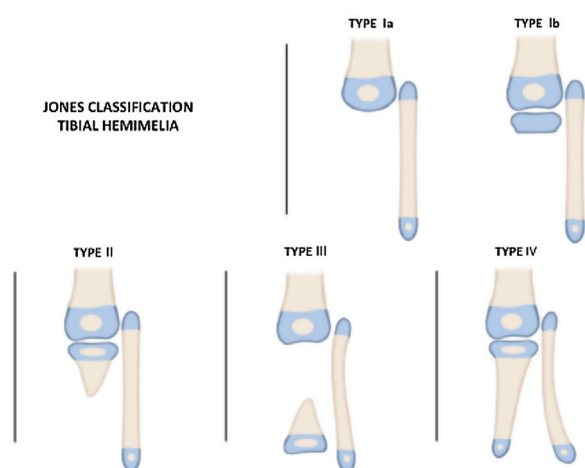


Figura 5 Clasificación de Jones, basada en hallazgos radiográficos. Tomado y copiado con permiso de Dror Paley. *J Child Orthop* (2016) 10:529–555 (2) y de Paley Foundation.

El primer caso conocido de hemimelia tibial, del que se tenga registro, fue reportado en 1841⁵, por Otto, desde entonces y hasta la fecha se han descritos múltiples variantes y asociaciones a otras anomalías esqueléticas ligadas a síndromes como: el síndrome de mano/pie dividida -deficiencia en extremidad inferior (SHFLD por sus siglas en inglés)⁶, el síndrome de mesomelia de Werner⁷, el síndrome de hemimelia tibial, micromelia y trigonomacrocefalia⁸, síndrome de CHARGE y el síndrome de Langer- Giedion⁹ entre otros; la mayoría muestran un patrón de herencia autosómico dominante de penetrancia incompleta¹⁰, aunque también se han descrito patrones de herencia recesiva¹¹ e incluso, por delecciones¹², mutaciones de novo y efecto teratógeno de la Talidomida¹³.

El diagnóstico antenatal, dada la baja incidencia de la enfermedad no ha sido abordado exhaustivamente, sin embargo, existe la clara recomendación por la AIUM (American Institute of Ultrasound in Medicine) de valorar el desarrollo esquelético fetal en el segundo y tercer trimestre¹⁴; el desarrollo embrionario de los centros de osificación de la epífisis femoral distal y tibiales proximales son observados con una sensibilidad del 100 y 35% respectivamente a las 35 semanas de gestación¹⁵. Más allá de definir el diagnóstico, la ecografía antenatal permite establecer la existencia de la tibia proximal.

En el diagnóstico postnatal es importante resaltar que el diagnóstico puede realizarse incluso desde los 2 meses postparto, en vista de que por dicha fecha ya debe ser visible el centro de osificación de la epífisis tibial proximal por radiografía convencional¹⁶.

Clasificaciones de la Hemimelia tibial:

Muchas clasificaciones se han diseñado para estandarizar la patología, todas ellas muestran diferencias entre sí. La primera clasificación se propuso en 1978 por Jones¹⁷ basada en hallazgos radiográficos (fig. 5), de ahí en adelante se hicieron varias modificaciones de la misma y se introdujeron otras nuevas como la de Weber¹⁸ y la de Paley; actualmente se prefiere y recomienda el uso de ésta última¹⁹.

La clasificación de Paley, propuesta en el 2003 y modificada en el 2015 (fig. 6), se basa en la deficiencia progresiva, patología y anatomía de la hemimelia tibial; además permite la aplicabilidad de las diferentes modalidades de imagen, el abordaje de toda la articulación y sirve como guía para escoger la mejor opción terapéutica. Son 5 tipos y 11 subtipos, a continuación, haremos una breve explicación de cada uno:

El tipo 1 se refiere a la hipoplasia tibial sin deficiencia con plafón tibial normal, genu valgo y sobrecrecimiento relativo de la fibula.

El tipo 2 tiene 3 subtipos los cuales comparten las siguientes características: presencia de epífisis proximal de la tibia, displasia del tobillo y sobrecrecimiento relativo de la fibula. Si la fisis distal de la tibia está bien formada y separada de la fisis proximal y presencia del plafón tibial displásico es un subtipo 2a; cuando la tibia tiene forma de delta asociado a una malrotación del tobillo y rodilla es un subtipo 2b. En el Subtipo 2c hay una osificación retrasada de una parte o de toda la tibia y ausencia de la fisis distal de la tibia.

El tipo 3a se caracteriza por presencia de la tibia proximal, rodilla y maléolo medial y lateral, con ausencia del plafón tibial y diastasis tibio fibular. El tipo 3b, es igual que la 3a pero, ésta tiene una separación de la tibia y la fibula por una hendidura de piel; el pie siempre siga a la fibula.

El tipo 4 es una aplasia de la tibia distal asociada a un sobrecrecimiento relativo de la fibula. El tipo 4a preserva la rodilla, pero hay una ausencia completa de la tibia; en el tipo 4b se preserva la rodilla y la epífisis proximal de la tibia, pero con ausencia de la fisis proximal y osificación retardada de la epífisis.

El tipo 5 es la aplasia completa de la tibia y se divide en tres subtipos; en los tres subtipos hay una contractura de la rodilla en flexión y del tobillo displásico en equino varo; el subtipo 5a tiene presente la patela, la cápsula de la rodilla y el cuádriceps, el primero ausente en el subtipo 5b y todos ausentes en el subtipo 5c. La fibula se encuentra luxada únicamente en el subtipo 5c.

Además de los tipos y subtipos descritos, la clasificación de Paley permite describir la presencia de deficiencias y duplicaciones de los dedos, metatarsianos, huesos del tarso, partes del fémur, fibula, cóndilo femoral y remanente distal de la tibia, las cuales se señalan con un “-” “o” “+” respectivamente.

En nuestro caso se aprecia ausencia total de la tibia, contractura de la rodilla en flexión mayor a 45° por la ausencia de mecanismo extensor cuádriceps, tobillo displásico y en equino varo, ausencia del núcleo de osificación de la patela, hallazgos que en su conjunto corresponderían al subtipo 5c en la clasificación de Paley. (figs. 2, 3 y 4)

Aparte de lo mencionado, el paciente presenta otras malformaciones asociadas que no se han reportado en la literatura, como pie equino varo contralateral y ausencia completa del tercer rayo de la mano izquierda; el primero descrito en la literatura únicamente en la extremidad con la hemimelia tibial y no bilateral como en nuestro paciente. Respecto a la extremidad superior, se han encontrado frecuentemente asociaciones con polidactilia pre y post axial²⁰ y con ectrodactilia en el síndrome de mano/pie dividido-deficiencia congénita de hueso largo²¹.

Respecto al tratamiento, condicionado por la severidad de la deficiencia, tradicionalmente se ha asumido la amputación como estrategia terapéutica en los paciente que

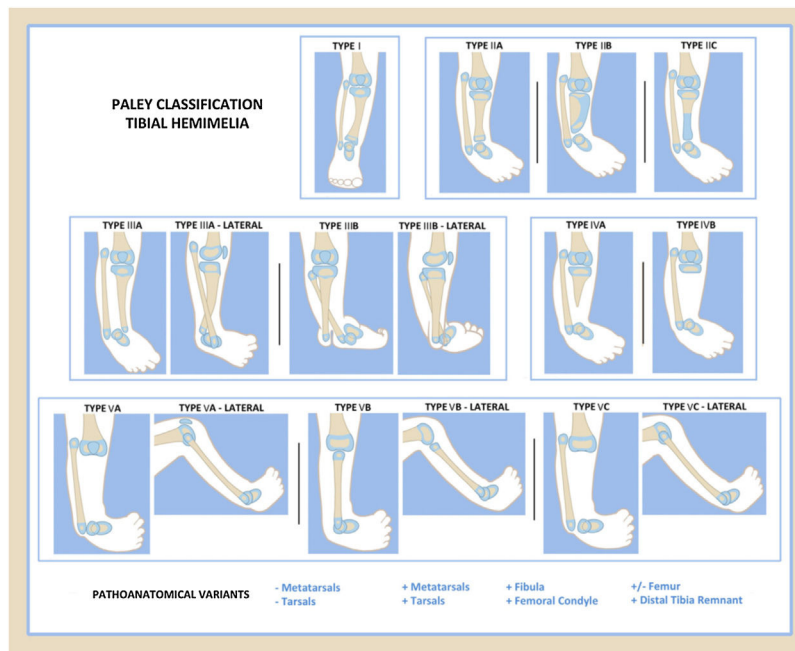


Figura 6 Clasificación de Paley. Tomado y copiado con permiso de Dror Paley. J Child Orthop (2016) 10:529–555 (2) y de Paley Foundation.

presentan aplasia tibial completa, no obstante, Paley planteó en el año 2016, la posibilidad de excluir la amputación como estrategia terapéutica en los casos severos, dando paso a diversas estaciones en el tratamiento, que incluyen: centralización de la fibula, corrección del pie equino varo, desaparición de la contractura en flexión de la rodilla, entre otros, con el objetivo de brindar opciones a aquellos pacientes que rechazan la amputación²².

Además, la amputación no se debería usar de manera obligatoria en la hemimelia tibial tipo 2,3 e incluso 4 en la clasificación de Paley; la presencia de la patela cambia drásticamente el pronóstico del paciente y sus opciones terapéuticas.

En el momento, nuestro paciente es manejado extraíntitucionalmente y por ahora se ha planteado la amputación y la corrección del pie equino varo contralateral.

La hemimelia tibial es la deficiencia más rara en las extremidades inferiores y puede tener una alta morbilidad. Aunque existen varias clasificaciones, actualmente se recomienda el uso de la clasificación de Paley que aborda toda la articulación y permite la aplicación de diferentes modalidades de imagen. Poder clasificar adecuadamente la deficiencia tibial por imágenes permitirá al ortopedista escoger la mejor opción terapéutica.

Financiación

estudio financiado con recursos propios de los autores

Conflicto de intereses

Ninguno de los autores tiene conflicto de intereses.

Bibliografía

- Clinton R, Birch JG. Congenital Tibial Deficiency: A 37-Year Experience at 1 Institution. J Pediatr Orthop. 2015;35:385–90.
- Paley D. Tibial hemimelia: new classification and reconstructive options. J Child Orthop. 2016;10:529–55.
- Weber M, Schröder S, Berdel P, et al. Register zur bundesweiten Erfassung angeborener Gliedmaßenfehlbildungen [Database for the nationwide collection of congenital limb malformations]. Z Orthop. 2005;143:1–5.
- Chinnakkannan S, et al. A case of bilateral tibial hemimelia type VIIa Indian Journal of Human Genetics. 2013;108–10.
- Jayakumar SS, Eilert RE. Fibular transfer for congenital absence of the tibia. Clin Orthop Res. 1979;139:97–101.
- Sowińska-Seidler A, Socha M, Jamsheer A. Split-hand/foot malformation - molecular cause and implications in genetic counseling. J Appl Genet. 2014;55:105–15.
- Hesselschwerdt HJ1, Heisel J. Mesomelic dysplasia: presentation of a case and literature of Werner's syndrome. Z Orthop Ihre Grenzgeb. 1990;128:466–72.
- Wiedemann HR, Opitz JM. Unilateral partial tibia defect with preaxial polydactyly, general micromelia polydactyly and trigonomaurocephaly with a note on "developmental resistance. Am J Med Genet. 1983;14:467–72.
- Carvalho DR1, Santos SC, Oliveira MD, Speck-Martins CE. Tibial hemimelia in Langer-Giedion syndrome with 8q23.1-q24.12 interstitial deletion. Am J Med Genet A. 2011;155A:2784–7.
- Richieri-Costa A, Ferrareto I, Masiero D, et al. Tibial hemimelia: report on 37 new cases, clinical and genetic considerations. Am J Med Genet. 1987;27:867–84.
- McKay M, Clarren SK, Zorn R. Isolated tibial hemimelia in sibs: an autosomal-recessive disorder? Am J Med Genet. 1984;17:603–7.
- Deimling S, Sotiropoulos C, Lau K, et al. Tibial hemimelia associated with GLI3 truncation. J Hum Genet. 2016;61:443–6.
- McCredie J, Willert HG. Longitudinal limb deficiencies and the sclerotomes An analysis of 378 dysmelic malformations induced by thalidomide. J Bone Joint Surg (Br). 1999;81:9–23.

14. American Institute of Ultrasound in Medicine. AIUM Practice Guideline for the Performance of an Antepartum Obstetric Ultrasound Examination. Laurel, MD: American Institute of Ultrasound in Medicine; 2003.
15. Goldstein I, Lockwood C, Belanger K, Hobbins J. Ultrasonographic assessment of gestational age with the distal femoral and proximal tibial ossification centers in the third trimester. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*. 1988;158:127–30, [http://dx.doi.org/10.1016/0002-9378\(88\)90793-4](http://dx.doi.org/10.1016/0002-9378(88)90793-4).
16. Serman LS, Potter SS, Scott WJ. En: Larsen WJ, editor. *Human embryology*. 3rd ed New York: Churchill Livingstone; 2002. p. 315–28.
17. Jones D, Barnes J, Lloyd-Roberts GC. Congenital aplasia and dysplasia of the tibia with intact fibula: classification and management. *J Bone Joint Surg (Br)*. 1978;60:31–9.
18. Weber M. New classification and score for tibial hemimelia. *J Child Orthop*. 2008;2:169–75, <http://dx.doi.org/10.1007/s11832-008-0081-5>.
19. Paley D, Chong DY Tibial hemimelia. In: Sabharwal S (1ed) *Pediatric lower limb deformities: principles and techniques of management*. Springer, Switzerland, pp 455–481.
20. Granite G, Herzenberg JE, Wade R. Rare case of tibial hemimelia, preaxial polydactyly, and club foot. *World J Clin Cases*. 2016;4:401–8.
21. Al Kaissi A, Ganger R, Rötzer KM, Klaushofer K, Grill F. A child with split-hand/foot associated with tibial hemimelia (SHFLD syndrome) and thrombocytopenia maps chromosome region 17p13.3. *Am J Med Genet A*. 2014;164A:2338–43, [10.1002/ajmg.a.43661](http://dx.doi.org/10.1002/ajmg.a.43661).
22. Spiegel DA, Loder RT, Crandall RC. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. *Int Orthop*. 2003;27:338–42.