

REPORTE DE CASO

Hipoplasia postaxial de miembro inferior derecho en paciente masculino de 4 años de edad. Reporte de caso

Vivas-Vitora N ^{1a}, Vivas-Vitora A ^{1b}, Betancourt-Cuadra L ^{1b},
Moretti-Rodrigues M ^{1b}.

RESUMEN

La Hipoplasia Postaxial de Miembro Inferior (HPMI) es un síndrome poco frecuente, no hereditario, de etiología desconocida que describe la asociación de diferentes deformidades congénitas del miembro inferior. Está conformado por la Deficiencia Femoral Focal Proximal (DFFP), la Hemimelia Fibular (HF) y la Coalición Tarsal (CT). Se presenta caso de preescolar masculino de 4 años de edad quien manifiesta desde el nacimiento dismetría de miembros inferiores por acortamiento del miembro derecho. En dicha extremidad se evidencia torsión femoral externa, genu valgo, inestabilidad anteroposterior de la rodilla ipsilateral, torsión tibial interna y agenesia del quinto radio del pie. En telerradiografía de miembros inferiores se diagnostica HPMI derecho: HF relacionada con torsión tibial interna y agenesia del quinto radio del pie, y DFFP asociada a torsión femoral externa, valgo femoral distal e hipoplasia de los ligamentos cruzados. Se realiza reconstrucción del defecto congénito por técnica de *Superknee* obteniéndose una rodilla estable y funcional, evolucionando satisfactoriamente. El examen físico y un buen análisis imagenológico ayudan a clasificar y escoger la estrategia terapéutica más adecuada. La técnica de *Superknee* descrita por Paley permite obtener los resultados clínicos deseados.

Palabras clave: Coalición tarsal; deficiencia femoral focal proximal; desarrollo esquelético; hemimelia fibular; hipoplasia postaxial.



1. Universidad Central de Venezuela.
 - a. Estudiante de pregrado de Medicina.
 - b. Médico Cirujano.

Calle Maracaibo, Quinta
Blanquizar, Prados del Este.
Caracas, Venezuela. CP: 1080.

E-mail:
nataliadanielavivasvitora@
gmail.com

Recibido: 20 abril 2021
Aceptado: 10 octubre 2021
Publicado: 15 noviembre 2021

Para citar este artículo/
To reference this article:
Vivas-Vitora N, Vivas-Vitora A,
Betancourt-Cuadra L, Moretti-
Rodrigues M. Hipoplasia
postaxial de miembro inferior
derecho en paciente masculino
de 4 años de edad. Reporte de
caso. Acta Cient Estud. 2021;
14(3):61-68. Disponible en:
www.actacientificaestudiantil.
com.ve/vol-14-num-3-a2/

CASE REPORT

Postaxial hypoplasia of the lower extremity in a 4 year old male patient. A case report.

Vivas-Vitora N ^{1a}, Vivas-Vitora A ^{1b}, Betancourt-Cuadra L ^{1b},
Moretti-Rodrigues M ^{1b}.

ABSTRACT

The Postaxial Hypoplasia of the Lower Extremity (PHLE) is a rare, non-hereditary syndrome of unknown etiology that describes the association of different congenital deformities of the lower limb. It is made up from Proximal Femoral Focal Deficiency (PFFD), Fibular Hemimelia (FH) and Tarsal Coalition (TC). A case of a 4 year old male preschooler is presented who manifests from birth dysmetria of the lower limbs due to shortening of the right limb. In this extremity, there is evidence of external femoral torsion, genu valgum, anteroposterior instability of the ipsilateral knee, internal tibial torsion and agenesis of the fifth radius of the foot. In teleradiography of the lower limbs, right HPFI was diagnosed: HF related to internal tibial torsion and agenesis of the fifth radius of the foot, and PFFD associated to external femoral torsion, distal femoral valgum and cruciate ligament a/hypoplasia. Reconstruction of the congenital defect is performed using the Superknee technique, obtaining a stable and functional knee, evolving satisfactorily. Physical examination and a good imaging analysis help to classify and choose the most appropriate therapeutic strategy. The Superknee technique described by Paley allows to obtain the desired clinical results.

Keywords: *Fibular hemimelia; postaxial hypoplasia; proximal femoral focal deficiency; skeletal development; tarsal coalition.*



1. Universidad Central de Venezuela.
- a. Estudiante de pregrado de Medicina.
- b. Médico Cirujano.

Calle Maracaibo, Quinta
Blanquizar, Prados del Este.
Caracas, Venezuela. CP: 1080.

E-mail:
nataliadanielavivasvitora@
gmail.com

Recibido: 20 abril 2021
Aceptado: 10 octubre 2021
Publicado: 15 noviembre 2021

Para citar este artículo/
To reference this article:
Vivas-Vitora N, Vivas-Vitora A,
Betancourt-Cuadra L, Moretti-
Rodrigues M. Hipoplasia
postaxial de miembro inferior
derecho en paciente masculino
de 4 años de edad. Reporte de
caso. Acta Cient Estud. 2021;
14(3):61-68. Disponible en:
www.actacientificaestudiantil.
com.ve/vol-14-num-3-a2/

INTRODUCCIÓN

El desarrollo del miembro inferior (MI) requiere múltiples y sincronizadas reacciones moleculares [1]. Durante el período embrionario, se ha descrito la división del mesodermo que formará las futuras extremidades en segmentos longitudinales, preaxial y postaxial, mediante un eje arbitrario [2]. De esta forma, el término hipoplasia se refiere a “algún tipo de deficiencia en cuanto a cantidad y calidad de los tejidos de los miembros, acompañada de un déficit de longitud de la extremidad con una consecuente pérdida de alguna función” [2] y el término postaxial hace referencia a la ubicación de esta anomalía en el eje longitudinal o paraxial, que podría ser terminal o intercalar, según la clasificación de Frantz y O’Rahilly (**figura 1**) y de la Sociedad Internacional de Prótesis y Ortesis (SIPO) [1,3].

El desarrollo congénito deficiente de la fíbula fue descrita en primera instancia por Goller en 1698 [4], denominándose esta patología, hasta inicios del presente siglo, como Hemimelia o Hipoplasia Fibular (HF), término impreciso que usualmente y de forma incorrecta, hacía referencia exclusiva al desarrollo incompleto, parcial o total de la fíbula, lo que traía evaluaciones deficientes, tratamientos con resultados no satisfactorios y secuelas; progresivamente y con el desarrollo de los estudios de imagen y la embriología, se fue entendiendo su espectro y por ende, su nombre fue evolucionando a Hipoplasia Postaxial del Miembro Inferior (HPMI) [5].

La HPMI es una patología rara, pero al mismo tiempo la deficiencia de huesos largos más común, con una incidencia reportada de 5.7–20 casos por cada millón de nacimientos [6,7]. Es un desorden caracterizado por la discrepancia de longitud del MI que no sólo abarca una deficiencia parcial o total en el desarrollo de la fíbula, sino también una amplia gama de deformidades ipsilaterales

en la articulación de la cadera, el fémur, la articulación de la rodilla, la tibia, la fíbula, el tobillo y el pie. [10].

De esta forma, deriva la importancia de que el médico considere a la HPMI, como un abanico variado de manifestaciones clínicas y patrones de presentación que constituyen una misma patología, donde están asociadas varias anomalías congénitas y problemas de alineación de la extremidad [8].

Entendiendo mejor estas patologías, se pueden aplicar técnicas quirúrgicas que permitan estabilizar las articulaciones, corregir las deformidades y equalizar la longitud de las extremidades, mediante un número mínimo de intervenciones quirúrgicas bien sincronizadas que no sólo se enfoquen en el tratamiento de la desigualdad del MI [2,8].

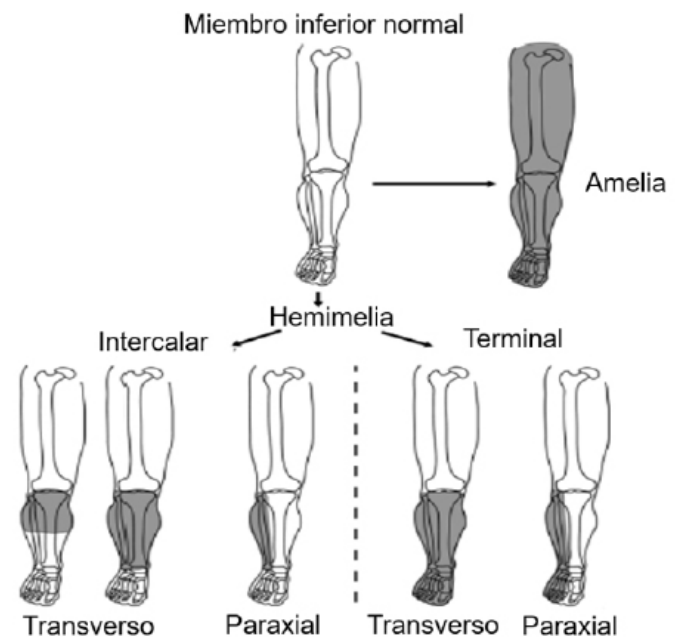


Figura 1: Clasificación de Frantz y O’Rahilly para evaluar la deficiencia congénita esquelética de los miembros inferiores [1].

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de pre-escolar masculino de 4 años de edad, sin antecedentes médico-quirúrgicos, obstétricos o familiares



Figura 2: Fotografía del paciente donde se observa discrepancia en la longitud de los miembros inferiores, muslo engrosado, genu valgo y pie equino valgo.

pertinentes, quien indica inicio de enfermedad actual desde el nacimiento, cuando la madre refiere asimetría en la longitud de los miembros inferiores (MMII) por acortamiento del derecho en 1 cm. Acude a médico especialista a los 4 años donde se evidencia dicha asimetría, acompañada de genu valgo derecho e inestabilidad anteroposterior de la rodilla dada por maniobras de Lachman, cajón antero-posterior, ausencia de quinto rayo del pie derecho, resto del examen físico dentro de límites normales (**figura 2**).

Por lo antes expuesto se indica teleradiografía o radiografía panorámica de MI (**figura 3**), realizándose Test de Alineación y Orientación. Se evidencia hipoplasia de cóndilo femoral lateral, genu valgo femoral distal derecho (ángulo femoral distal lateral de 82 grados y ángulo tibial proximal medial de 94 grados), hemimelia fibular derecha y alteración de la longitud del fémur, por lo que se diagnostica HPMI.

Con el fin de mejorar la funcionalidad de la extremidad previo a las cirugías de alargamiento, se le realiza reconstrucción del

defecto congénito de la rodilla por la técnica *Superknee* descrita por Paley, en donde se refleja y ligamentiza la fascia lata, para posteriormente liberar la patela lateralizada, realinear el tendón patelar y finalmente reconstruir el ligamento cruzado posterior y anterior [9]. Esta técnica constituye el estándar de oro en la reconstrucción de las articulaciones con problemas congénitos hoy en día.

El procedimiento se lleva a cabo sin complicación operatoria o post-operatoria. Se le indica al paciente una plantilla removible con alza compensatoria de 1 cm para el miembro inferior derecho. El apoyo parcial se alcanzó a las 3 semanas, el completo a las 6 semanas y se dio inició a la rehabilitación al cicatrizar las heridas. El seguimiento del paciente se realiza con evaluación clínica periódica y videos de la marcha, lográndose la estabilización de la rodilla y la mejoría funcional de la extremidad, sin dolor a la movilización. La expectativa de este procedimiento es generar una articulación estable que permita el futuro alargamiento de la extremidad.

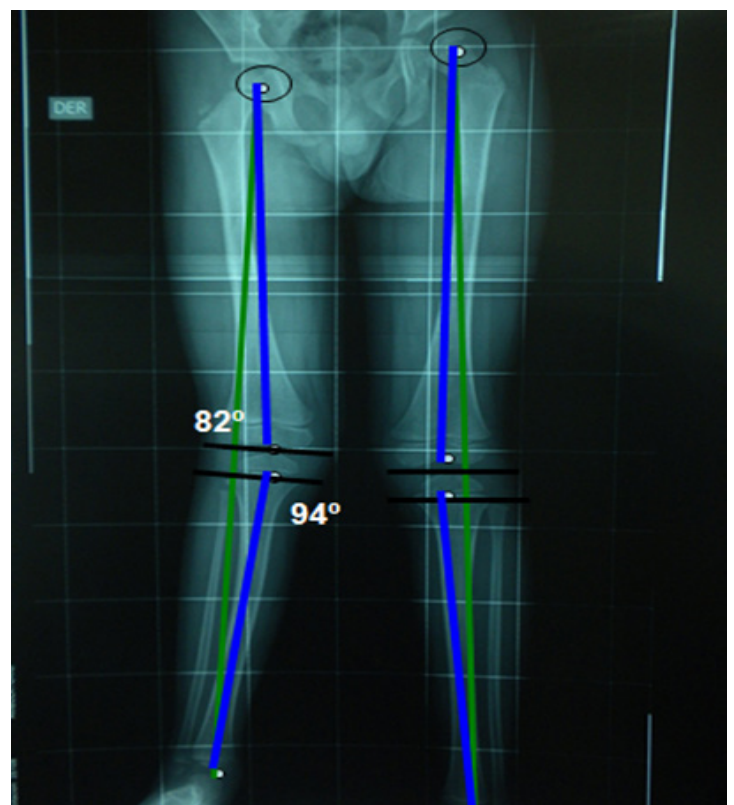


Figura 3: Radiografía AP de fémur, rodilla y tibia/fíbula bilateral.

DISCUSIÓN

La mayoría de los casos de HPMI se presentan como eventos aislados, en pacientes sin historia familiar, con antecedente de embarazo normal, usualmente con afectación unilateral [4,10,11], como se presenta en el caso clínico; sin embargo, podría manifestarse como parte de un síndrome malformativo mucho más complejo, que afecta generalmente ambos miembros, como por ejemplo el Síndrome del Fémur-Fíbula-Ulna [10,12,13]. Más común en niños que en niñas e identificado usualmente en el MI derecho, tanto en síndromes autosómicos recesivos como dominantes, no se posee un entendimiento preciso de la etiología de la HPMI, confluyendo múltiples hipótesis [14,15].

Esta deformidad congénita se expresa de forma variable, desde la ausencia del 5to rayo del pie en recién nacidos o una pequeña diferencia en la longitud del MI, hasta una deformidad fibular severa, inmediatamente aparente [5,10]. De esta forma, actualmente se entiende que en la HPMI no sólo debe estudiarse la HF, sino también, la Deficiencia Femoral

Focal Proximal (DFFP) y la Coalición Tarsal (CT) (figura 4) [4,10,13].

Se recomienda estudiar la HPMI a través de un examen físico detallado y de una telerradiografía ortostática en una sola toma del MI, desde la pelvis hasta los tobillos. Bajo ciertas indicaciones, también puede pedirse una resonancia magnética [2,5].

Es común evidenciar la asimetría del MI y la apariencia más gruesa del muslo del lado afectado [2]. La discrepancia de la longitud es el resultado de la inhibición del crecimiento de la fíbula, fémur, tibia y pie [10]. La DFFP afecta en mayor o menor grado, el acetábulo, la cabeza femoral y la porción proximal del fémur. Es posible evidenciar la torsión femoral externa cuando se acuesta al paciente, evaluando además, el incremento de los grados de rotación externa de la cadera, pudiéndose observar en la radiografía junto con un fémur hipoplásico, diferente al contralateral y coxa vara [2,10,11]. La clasificación radiológica de la DFFP (tabla 1) es importante para determinar el plan quirúrgico posterior, siendo más usada la de Aitken [1].

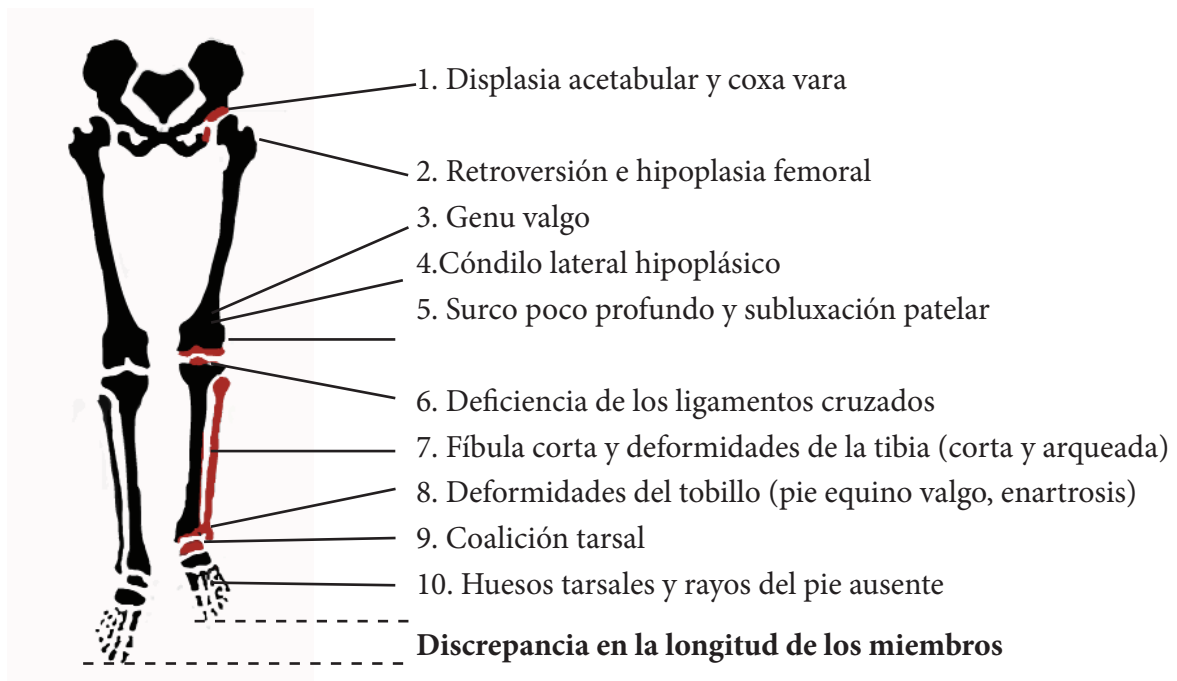


Figura 4: Algunas de las manifestaciones clínicas más comunes de la HPMI [10].

Tipo	Acetábulo	Cabeza femoral	Segmento femoral	Madurez de la cabeza femoral
A	Presente, normal.	Normal.	Corto.	Presente y osificado; deformidad en varo subtrocantéreo
B	Leve o moderadamente displásico.	Presente; osificación retrasada.	Corto; penacho de hueso proximal, generalmente por encima del acetábulo.	Sin conexión ósea.
C	Severamente displásico.	Ausente o pequeño; no osificado.	Corto; generalmente proximalmente afilado.	Sin conexión ósea.
D	Ausente; pared pélvica lateral plana.	Ausente.	Pequeño; deformado, a menudo puntiagudo proximalmente.	Ausente.

Tabla 1: Clasificación radiológica de Aitken para DFFP [1].

La rodilla suele tener una patela pequeña y lateralizada; la inestabilidad antero-posterior de la misma puede deberse a la hipoplasia del ligamento cruzado (LC) anterior y/o posterior, con tendencia a la subluxación anterior, pudiendo permanecer asintomática durante los primeros años del niño, pero se manifiesta a medida que éste crece y aumenta de peso [2,10]. En visión anteroposterior (AP) de la radiografía es común observar disminución del surco de la epífisis distal del fémur, lo cual es un signo de hipoplasia de los LC [2]. El genu valgo de origen femoral es un hallazgo frecuente y es debido a la inhibición del crecimiento del fémur y la tibia, en donde frecuentemente se produce hipoplasia del cóndilo lateral por un retraso de la osificación de la epífisis de la porción proximal de la tibia [10]. Debido a la implantación posterior del vestigio fibular y su hipoplasia, se produce un arqueamiento anteromedial de la tibia en forma de ballesta de arquera o torsión tibial interna, hecho que se observa en la radiografía [2]. La hipoplasia de la fíbula suele ser el signo radiológico más evidente y su clasificación radiológica (tabla 2) se suele hacer con la de Achterman y Kalamchi, que permite determinar el manejo, aunque la de Coventry y Johnson permite no sólo describir la severidad de la deficiencia sino también los hallazgos asociados [1].

Por otro lado, las anomalías del pie y del tobillo suelen ser los problemas más

incapacitantes, pudiendo aparecer displasias como la transformación de la articulación del tobillo en una enartrosis y la CT, que consiste en conexiones anormales de tejido entre huesos tarsales que normalmente estarían separados, por lo que cuando se osifican, se manifiesta la limitación del movimiento y el dolor, sucediendo usualmente entre los 9 y 17 años de edad [2,16]; manifestaciones que al momento de evaluar al paciente no aparecieron, pero debe mantenerse su estudio durante su crecimiento. Además, se ha reportado que la ausencia de uno o más rayos laterales del pie constituye un hallazgo frecuente en HPMI, evidenciado en el paciente por la ausencia del quinto rayo, condicionando todas estas malformaciones a la existencia de un pie ipsilateral en equino valgo [5,11]. Es recomendable evaluar al tobillo y el pie en estudios radiológicos en posición de apoyo plantar, proyección antero-posterior y lateral [2].

El diagnóstico de esta patología debe diferenciarse de otras similares como la hipoplasia preaxial del MI, arqueamiento congénito de la tibia y pseudoartrosis de la tibia [2,12,13].

El manejo de la HPMI debe ser integral, incluyendo el tratamiento cosmético y funcional, aportando soluciones médicas y quirúrgicas, para lograr un apoyo del peso equitativo, marcha normal, simetría en la

Achterman y Kalamchi	
Tipo	Características
1A	Epífisis proximal del peroné, distal al nivel de fisis tibial, y fisis distal del peroné, proximal a la cúpula del astrágalo (más pequeña que el tamaño normal).
1B	Ausencia parcial del peroné (ausencia proximal de 30%-50% de longitud con porción distal presente pero no soportada por el tobillo).
2	Ausencia completa del peroné o solo pequeño fragmento vestigial.
Coventry y Johnson	
I	Ausencia unilateral parcial del peroné, discrepancia mínima en la longitud de las piernas, sin anomalías adicionales en las extremidades.
II	Agnesia unilateral completa o casi completa del peroné; longitud femoral y tibial disminuida, arqueamiento tibial, banda fibrocartilaginosa y deficiencia del pie.
III	Anomalías bilaterales, anomalías de las extremidades superiores, defectos de la columna vertebral o PFFD.

Tabla 2: Clasificación radiológica de la HF [1].

longitud de los miembros y un pie funcional plantígrado. Se debe crear un plan altamente especializado para las necesidades particulares del paciente, con un equipo multidisciplinario, siendo ejecutado en la menor cantidad de intervenciones posibles durante sus años de desarrollo [1,8]. Las opciones del tratamiento incluyen ortesis, epifisiodesis, amputación Syme o Boyd y rehabilitación protésica, alargamiento del MI y reconstrucción de la rodilla, tobillo y pie [17,18]. La técnica *Superknee* es la novedosa cirugía reconstructiva de rodilla con los mejores resultados para estos casos, previo a las intervenciones de alargamiento [2,9]. El diagnóstico precoz y la clasificación radiológica de estas anomalías son imprescindibles para la adecuada gestión y planificación quirúrgica [8].

Referencias bibliográficas

1. Bedoya M, Chauvin N, Jaramillo D, Davidson R, Horn D, Ho-Fung V. Common Patterns of Congenital Lower Extremity Shortening: Diagnosis, Classification, and Follow-up. *RSNA J* [Internet]. 2015 Jul - Ago [Citado 2020 Ago 30]; 35(4):1191-1207. Disponible en: <https://pubs.rsna.org/doi/pdf/10.1148/rg.2015140196>
2. Doctor Miguel Galbán. [Internet]. Medellín: Dr. Miguel Galbán; c2015. Novedades Publicaciones Científicas Hipoplasia Postaxial de los Miembros Inferiores Definición de Patrones Clínicos; 2014 [Citado 2020 Ago 30]; [2 pantallas]. Disponible en: http://www.doctormiguelgalban.com/userfiles/files/HIPOPLASIA_POSTAXIAL_DE_LOS_MIEMBROS_INFERIORES_salvada.pdf
3. Frantz C, O'Rahilly R. Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Joint Surg.* 1961 Dic; 43-A(8):1202-1224.
4. Marcovici T, Sabau I, Simescu I, Tepeneu P, Marginean O, Daescu C, Tunea L. Postaxial Hypoplasia of the Lower Extremity in Children - Case Report. *Jurnalul Pediatrului (Ro)* [Internet]. 2009 Jul - Dic [Citado 2020 Ago 30]; 12(47-48):36-9. Disponible en: <http://www.jurnalulpediatrului.ro/archive/47-48/47-48-08.pdf>

AGRADECIMIENTOS

Agradecemos al Dr. Adolfo Santana por haber sido nuestro guía y tutor durante la realización de este caso.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

5. Stevens PM, Arms D. Postaxial hypoplasia of the lower extremity. *J Pediatr Orthop* [Internet]. 2000 Marz - Abr [Citado 2020 Ago 30]; 20(2):166-72. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10739276/>
6. Rodríguez-Ramirez A, Thacker M, Becerra L et al. Limb length discrepancy and congenital limb anomalies in fibular hemimelia. *J Pediatr Orthop B* [Internet]. 2010 Sep [Citado 2020 Ago 30]; 19(5):436-40. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/20498623/>
7. Pauleta J, Melo MA, Graça LM. Prenatal diagnosis of a congenital postaxial longitudinal limb defect: a case report. *Obstet Gynecol Int* [Internet]. 2010 [Citado 2020 Ago 30]; 2010:825639. Disponible en: <https://europepmc.org/article/med/20592750>
8. Medscape [Internet]. EEUU: WebMD LL; c1994-2020. Postaxial Hypoplasia of Lower Extremity (Fibular Hemimelia); 2018 May 20 [Citado 2020 Ago 30]; [4 pantallas]. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/1251558-overview>
9. Paley D, Guardo F. Lengthening Reconstruction Surgery for Congenital Femoral Deficiency. En: Kocaoğlu M, Tsuchiya H, Eralp L (eds.). *Advanced Techniques in Limb Reconstruction Surgery*. Berlin: Springer; 2014. 245-299 p.
10. Özdemir M, Kavak R, Dinç E. Postaxial hypoplasia of the lower extremity (fibular hemimelia) presenting in a young adult male: a case report. *Radiology Case Reports* [Internet]. 2019 Jun 12 [Citado 2020 Ago 30]; 14(8):1027-30. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6581968/>
11. Zhang Z, Yi D, Xie R et al. Postaxial limb hypoplasia (PALH): the classification, clinical features, and related developmental biology. *Ann N Y Acad Sci* [Internet]. 2017 Dic [Citado 2020 Ago 30]; 1409(1): 67-78. Disponible en: <https://nyaspubs.onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/nyas.13440>
12. Fordham LA, Applegate KE, Wilkes DC, Chung CJ. Fibular hemimelia: more than just an absent bone. *Seminars in Musculoskeletal Radiology* [Internet]. 1999 [Citado 2020 Ago 30]; 3(3): 227-238. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11387140/>
13. Hootnick DR, Vargesson N. The syndrome of proximal femur, fibula, and midline metatarsal long bone deficiencies. *Birth Defects Research* [Internet]. 2018 Sep 1 [Citado 2020 Ago 30]; 110(15):1188-1193. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30152124/>
14. Cuervo M, Albiñana J, Cebrian J, Juárez C. Congenital Hypoplasia of the Fibula: Clinical Manifestations. *J Pediatr Orthop B* [Internet]. 1996 Winter [Citado 2020 Ago 30]; 5(1):35-8. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8744430/>
15. Lewin S, Opitz J. Fibular A/hypoplasia: Review and Documentation of the Fibular Developmental Field. *Am J Med Genet Suppl* [Internet]. 1986 [Citado 2020 Ago 30]; 25(S2):215-238. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/3146293/>
16. Maffulli N, Fixsen J. Fibular Hypoplasia with Absent Lateral Rays of the Foot. *J Bone Joint Surg (Br)*. 1991 Nov; 73-B(6):1002-4.
17. Hamdy R, Makhdom A, Saran N, Birch J. Congenital Fibular Deficiency. *J Am Acad Orthop Surg*. 2014 Apr; 22(4):246-55.
18. Stevens PM. The role of guided growth as it relates to limb lengthening. *J Child Orthop* [Internet]. 2016 Dic [Citado 2020 Ago 30]; 10(6):479-86. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5145829/>