

HIPOPLASIA DE LOS MIEMBROS INFERIORES

Definición de sus Patrones Clínicos

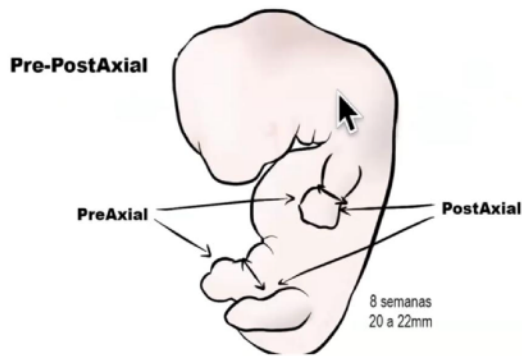
Dr. Miguel A. Galbán G. Cirugía Ortopédica Reconstructiva y Alargamientos de Extremidades Clínica El Rosario, Medellín, Colombia CORA Group, Medellín

Dr. Francisco Pablo De Pace. Cirugía Ortopédica Reconstructiva y Alargamiento de Extremidades. Ortopedia Infantil. Instituto Hispalense de Pediatría IHP- Hospital Quironsalud Sagrado Corazón. Sevilla, España.

Las deformidades congénitas de los miembros inferiores no suelen presentarse de manera única, lo común es que aparezcan varios defectos asociados de manera conjunta. Tradicionalmente estas anomalías han sido vistas de manera aislada, esto a nuestro entender ha sido la principal barrera para comprender que forman parte de una entidad mayor denominada HIPOPLASIA DE LOS MIEMBROS INFERIORES.

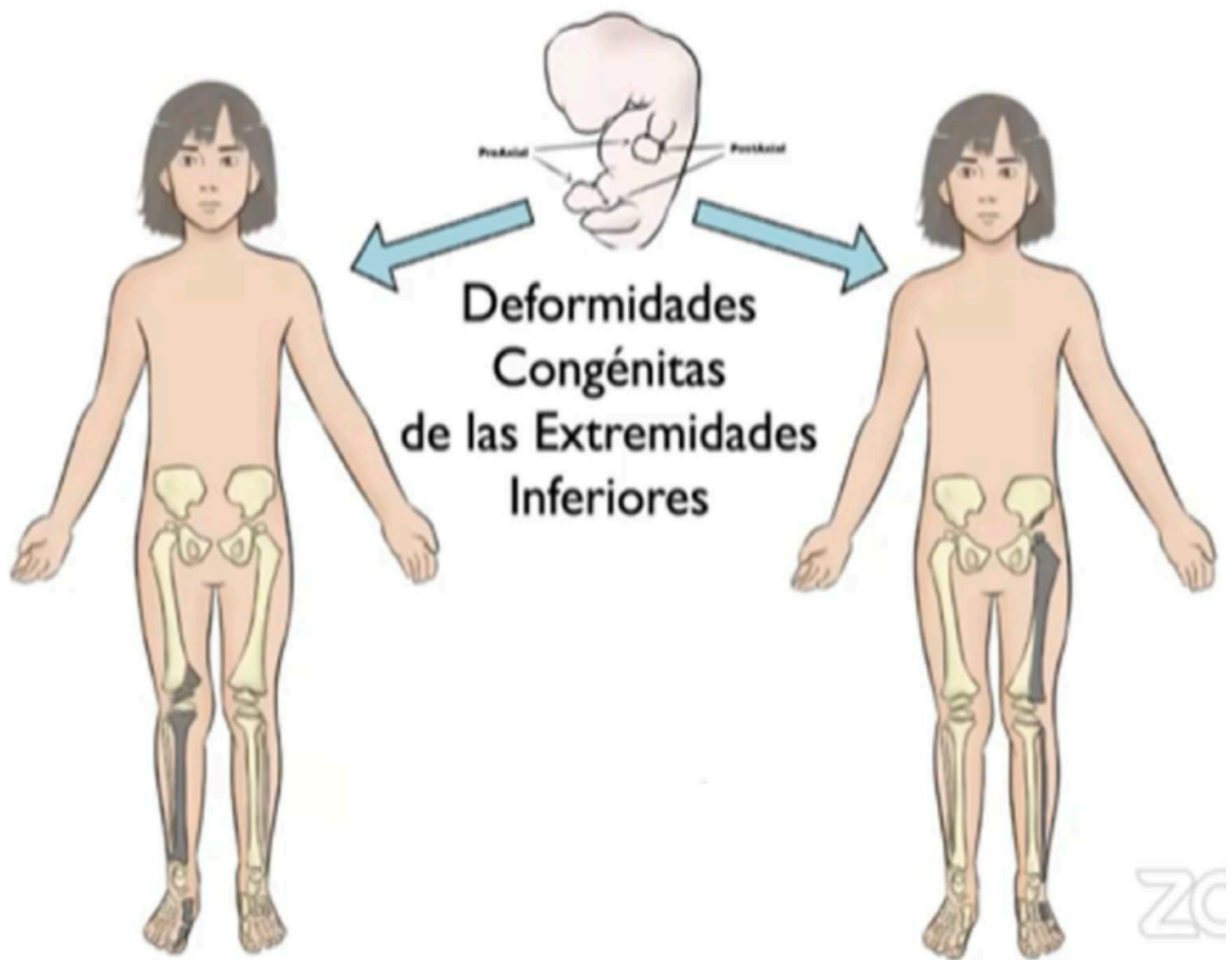
Etimológicamente hablando, el término HIPOPLASIA se refiere a algún tipo de deficiencia en cuanto a cantidad y calidad de los tejidos de los miembros, acompañada de un déficit de longitud de la extremidad con una consecuente pérdida de alguna función. La denominación de POSTAXIAL o PREAXIAL intenta hacer una diferenciación embriológica.

A partir de la 3er semana de gestación en el embrión comienzan a diferenciarse los primordios de las extremidades y hacia la 8va semana de gestación los cuatro brotes (ectodérmicos) de las extremidades son separados por un eje arbitrario que divide las futuras extremidades en 2 segmentos longitudinales. Durante este periodo las extremidades están en una posición en la cual el pulgar y el hallux están por delante de este eje, a lo que se le denomina PREAXIAL y POSTAXIAL a lo que está por detrás. Figura 1.



Esta división además de práctica, separa claramente 2 áreas embriológicas de origen diferente, responsables cada una de las HIPOPLASIAS PRE O POSTAXIALES. En los miembros inferiores las HIPOPLASIAS POSTAXIALES son las más frecuentes. No suelen

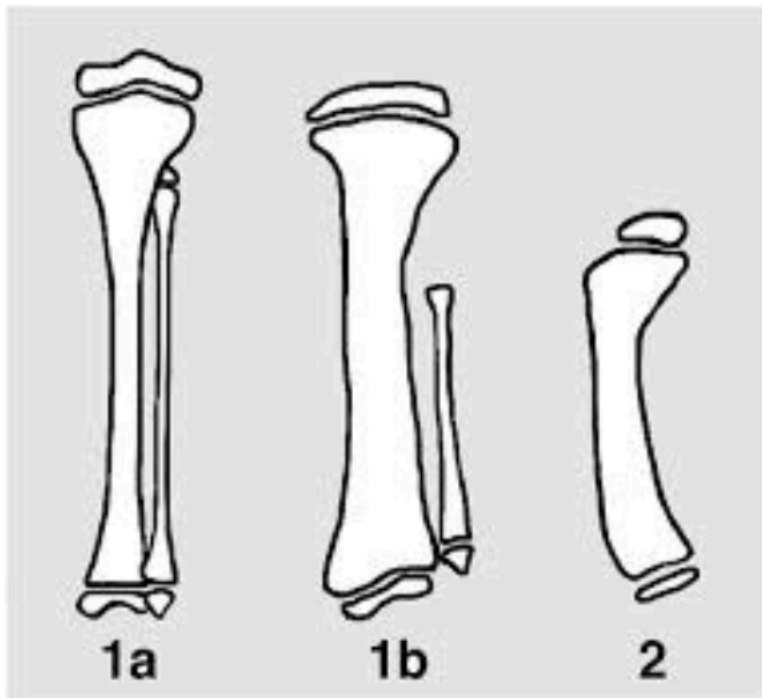
tener antecedente familiar. El defecto más común es la **Hemimelia Peronea o hemimelia fibular**, la cual es referida en los textos y artículos de forma aislada como siesta hipoplasia se presentase sola, pero lo cierto es que se asocia a múltiples deformidades que afectan de forma muy variable la funcionalidad de toda la extremidad inferior. El sesgo más común en la literatura es referirse a la **hemimelia peronea** y a los defectos congénitos del fémur (**deficiencia focal femoral proximal**) de forma separada, a pesar de las enormes coincidencias, que además los autores destacan, pero no lo tratan como lo que a nuestro juicio realmente es: un mismo problema con diferentes patrones (variedades) de presentación. El término HIPOPLASIA POSTAXIAL es referido por primera vez en abril de 2000 por el Dr. Peter Stevens (1), en un artículo denominado: Postaxial Hypoplasia of the Lower Extremity (1), este autor refiere que las diferentes asociaciones con otras deformidades hacen un patrón que merecen un “nombre que las incluya”. Las HIPOPLASIAS PREAXIALES son menos frecuentes. Entre ellas las **hemimelias de la tibia**, que se acompañan frecuentemente de agenesia de los dedos preaxiales del pie suelen asociarse con hipoplasia del fémur distal medial y leve compromiso proximal demostrando así su origen embrionario común y de nuevo separándola de las deformidades POSTAXIALES. Las hipoplasias preaxiales de los miembros superiores o inferiores clínicamente se asocian con problemas del lado de los pulgares o hallux. Es común que los pacientes refieran antecedentes de algún familiar consanguíneo con una deformidad del mismo patrón, Figura 2.



Existen diferentes matices de presentación de la enfermedad dependiendo de la severidad de la afectación embriológica. La afectación ósea leve se presenta como un ligero acortamiento en la longitud del hueso, las deficiencias más severas se presentan con deformidades, hipoplasias o agenesias.

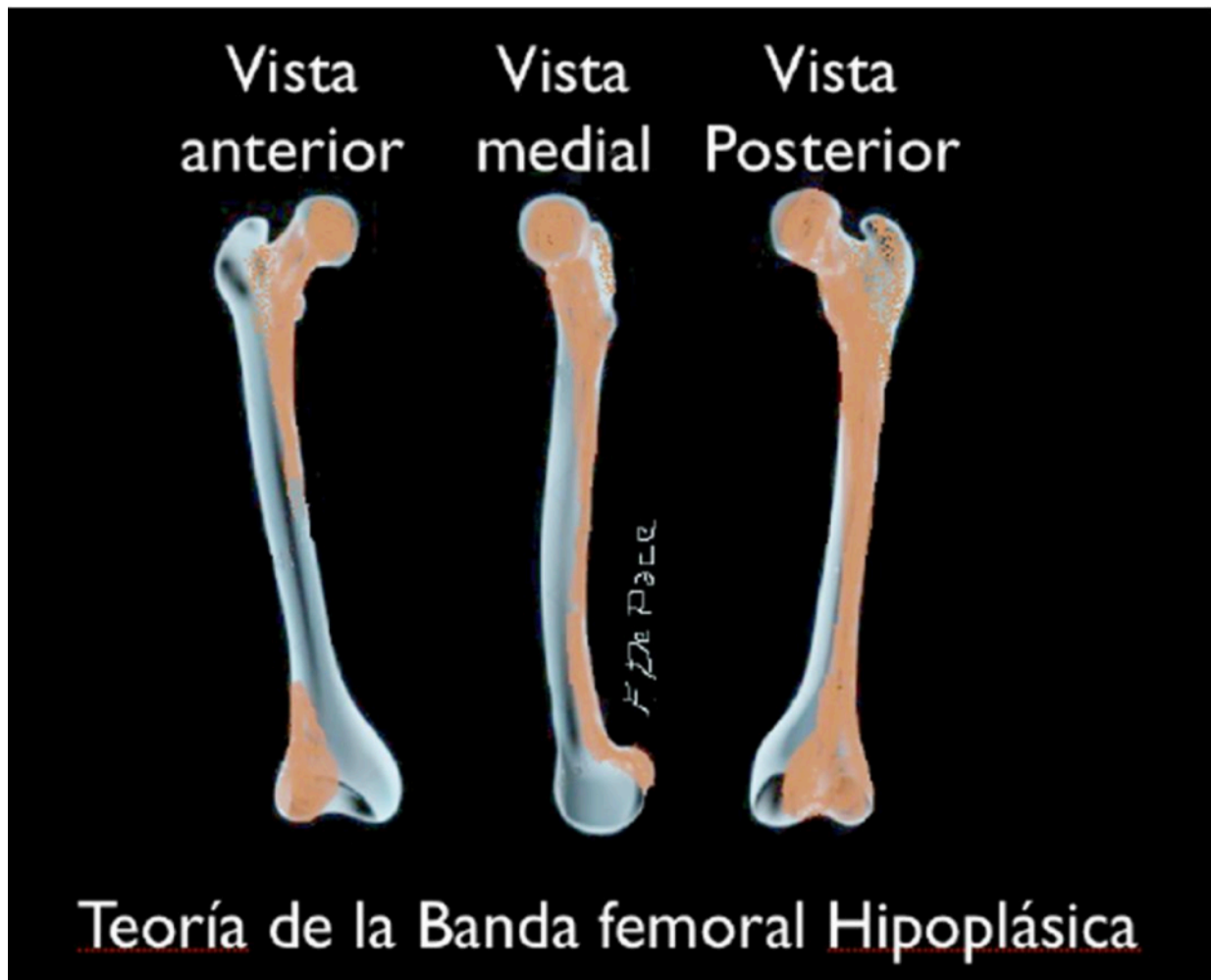
HIPOPLASIAS POSTAXIALES

Presentan grados variables de: Ausencia total o parcial del peroné, rayos laterales ausentes del pie, fusiones de huesos del retropié, deformidad en valgo de tobillo y rodilla, inestabilidad de rodilla y defectos congénitos del fémur. Por ser la tibia y el peroné huesos paralelos, la hipoplasia del peroné produce un arqueamiento de la tibia en forma de ballesta de arquera, esto es debido a velocidades de crecimiento diferentes. La mejor descripción gráfica de la hemimelia peronea fue realizada por Achterman y Kalamchi (2) en un artículo publicado en 1979, donde aportan la clasificación más aceptada y a nuestro juicio muy práctica y sencilla. Figura 3.



En cuanto al fémur, la forma como se presentan sus deformidades, nos hace pensar que este hueso posee un origen mesodérmico mixto, es decir, en su lado antero-medial distal posee un origen mesodérmico preaxial, mientras que el cóndilo lateral, la diáfisis posterior y el tercio proximal del fémur están claramente asociados a los defectos del peroné, sugiriendo así un origen en el mesodermo post axial. Al igual que pasa con la tibia y el

peroné, la diferencia en la tasa de crecimiento entre los segmentos de orígenes diferentes en el fémur produce deformidades. El origen postaxial del cóndilo lateral y de la cara posterior de la diáfisis femoral explicaría el valgo femoral por la hipoplasia condilar lateral frecuentemente visto y asociado a deformidades claramente postaxiales del peroné. Presumimos que existe una banda de crecimiento hipoplásico de origen postaxial, que nace en el cóndilo lateral y que transcurre posterior en el fémur distal y medio, la cual se extiende de manera proximal, posterior y medial hasta llegar a la región inferior del cuello. Cuando el resto del fémur crece a una velocidad mayor, esta banda hipoplásica funciona como una epifisiodesis, una banda tensora que puede explicar el por qué se presenta la hipoplasia condilar lateral, la torsión femoral externa, el antecurvatum proximal, la coxa vara y los grados de mayor deformidad como la deformidad en cayado de pastor, Figura 4.



HIPOPLASIA POSTAXIAL

PATRONES DE PRESENTACIÓN CLÍNICA:

Podemos diferenciar 3 tipos de HIPOPLASIAS POSTAXIALES.

TIPO I: *Fémur corto congénito + hemimelia peronea "leve"*

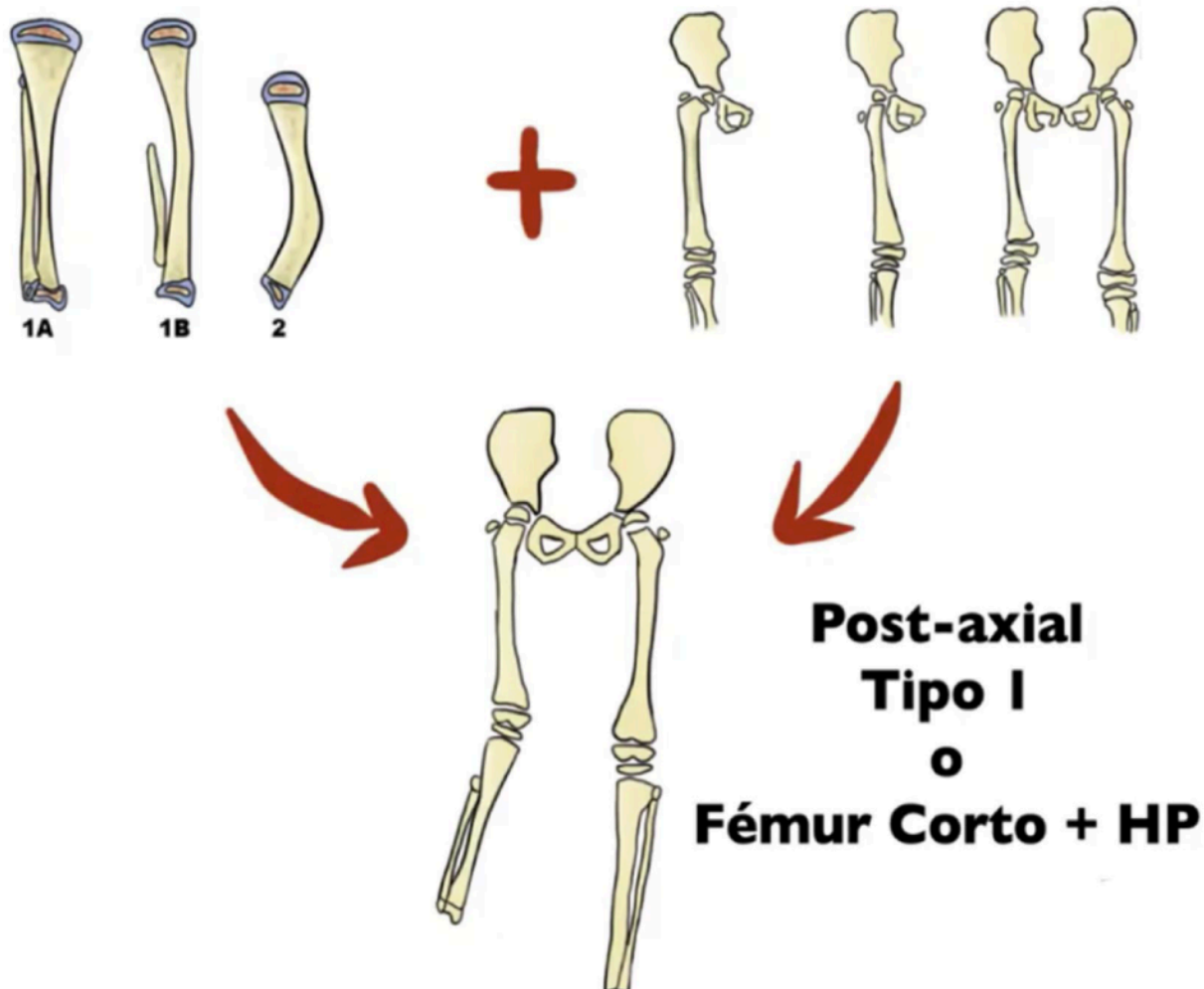
Para su descripción se comenzará con los hallazgos clínicos. Al examen inicial resaltaré la discrepancia de longitud y el muslo da la impresión de ser más grueso. Con el paciente acostado se notará una torsión femoral externa, la cual se puede corroborar al examinar los grados de rotación de la cadera, siendo mayor los grados de rotación externa. La rodilla suele tener una rótula pequeña y lateralizada, pudiendo estar sub-luxada o luxada.

Las maniobras de estabilidad de la rodilla harán notar una laxitud de los ligamentos cruzados debido a la hipoplasia o a una agenesia de estos (4,5,6). Un genu valgo de origen femoral es muy frecuente debido a la hipoplasia condilar lateral que de nuevo corrobora el posible origen postaxial de ese segmento. Pudiese tener una tibia valga de vértice en tercio proximal de tibia o en tercio medio asociado a un acortamiento hipoplásico del peroné. Al medir el plano rotacional de la pierna se notará una torsión tibial interna posiblemente asociado a la implantación posterior del peroné o su vestigio que al acortarse produce que la tibia rote internamente y se pliegue en forma de ballesta de arquera. Dependiendo del grado de hemimelia, el maléolo peroneo estará ascendido y en algunos casos la articulación del tobillo se convierte en una enartrosis (7) como adaptación por la fusión o coalición de la articulación sub-astragalina que evita los movimientos de eversión e inversión (8). En los casos de hipoplasia moderada y grave del peroné, el tobillo y el pie estará en valgo y equino por el efecto antes descrito. Es raro, pero posible que el pie esté en posición de equino varo, esta asociación fue descrita por Caskey y Lester (9). El grado de hemimelia peronea va en correspondencia con las deficiencias de la parte externa del retropié y antepié (8,10). El calcáneo puede estar trasladado lateralmente con respecto al astrágalo y las fusiones o coaliciones entre los huesos del retropié son comunes (8,10). La agenesia de los rayos externos es el signo más obvio cuando existe. La mejor imagen para evaluar estas deformidades es una radiografía panorámica o teleradiografía ortostática en una sola toma de miembros inferiores donde se puedan apreciar estos en toda su longitud desde la pelvis hasta los tobillos, en posición ortostática, si está el niño en edad de hacerlo. La asimetría es notable en estas imágenes, así como la discrepancia de longitud. El fémur es hipoplásico, de menor longitud y diferente al contralateral. Las caderas pueden parecer normales o notarse una displasia acetabular con falta de cobertura a la cabeza femoral, la cual suele ser de menor tamaño que la contralateral. La diáfisis femoral puede estar curva en un plano oblicuo antero-lateral. Es bastante constante que el fémur distal presente una hipoplasia del cóndilo lateral dando como resultado un genu valgo. También en la epífisis distal se evidenciará que el surco (en una visión antero-posterior), es menos profundo, lo que es signo de la hipoplasia o ausencia de los ligamentos cruzados (4,5,6).

Es menos común, pero puede presentarse un déficit de extensión de la rodilla.

La hemimelia peroneal es el signo radiológico más evidente y dependiendo

de la gravedad está acompañado de un valgo diafisiario tibial. El tobillo y pie es preferible analizarlo en estudios radiológicos individuales en posición de apoyo plantar antero-posterior y lateral, allí se podrá observar la hipoplasia del pie y tobillo, que también son fuente de discrepancia de longitud, la cuales importante medirla para sumarla a la discrepancia medida en las radiografías panorámicas de miembros inferiores. La morfología del tobillo en esta patología, ha sido descrita por Choi, Lipton, Mackenzie y col (10) y las agenesias de rayos externas descritas por Maffulli y Fixsen (11). Las fusiones o coaliciones del retropié fueron descritas por Grogan, Holt y Ogden (8) en pacientes con hemimelia peronea y/o deficiencia femoral focal proximal. Figura 4



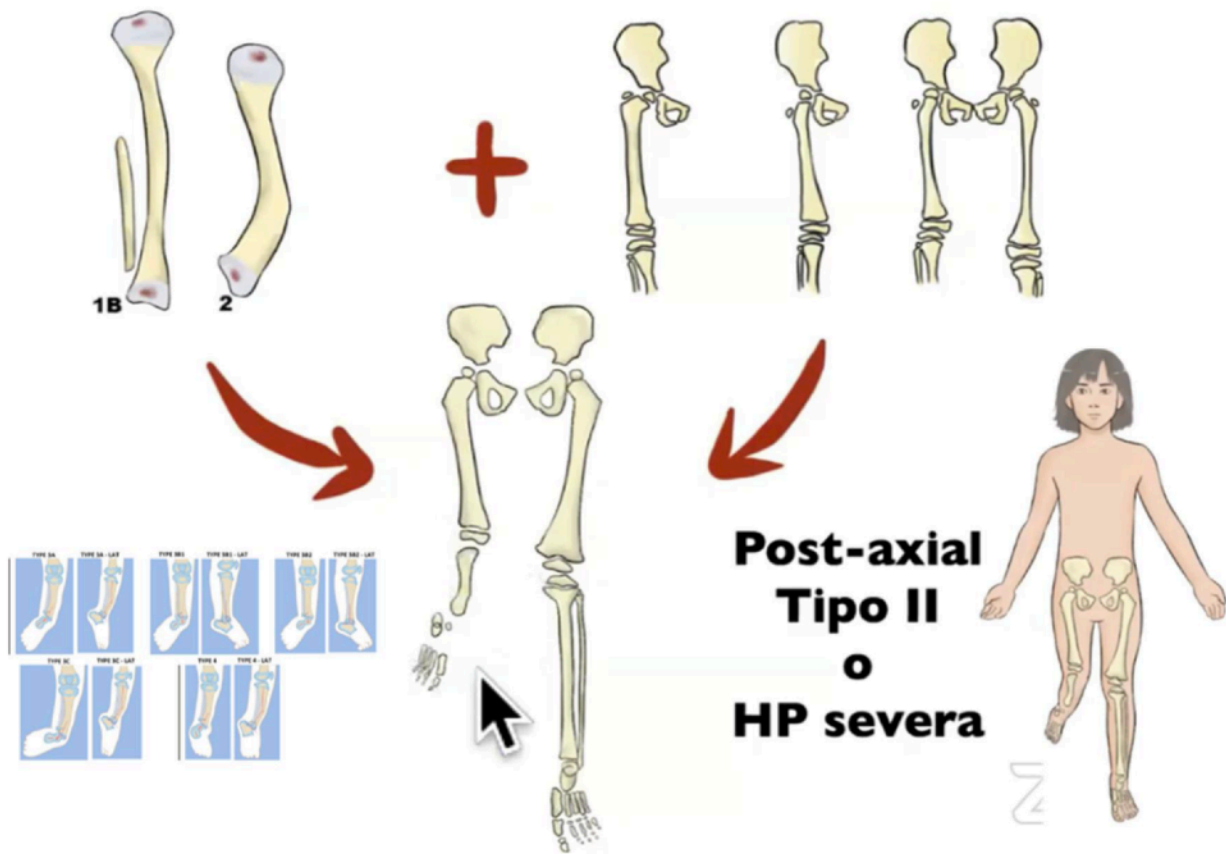
Resumen PATRÓN POSTAXIAL TIPO I

Cadera y Fémur

- Fémur Corto
- Torsión femoral externa (disminución de la anteversión femoral normal)
- Displasia acetabular
- Coxa vara
- Esclerosis de la diáfisis femoral proximal, con una capacidad de regeneración disminuida en ese nivel Rodilla
- Ausencia o hipoplasia de los ligamentos cruzados (anterior y posterior)
- • Inestabilidad de la rodilla con tendencia a la subluxación anterior.
- Valgo femoral distal por hipoplasia del cóndilo femoral lateral
- Hipoplasia patelar, subluxación o luxación del aparato extensor de la rodilla. Tibia, deformidad de grado variable y siempre en correspondencia al grado de hemimelia peroneal
- CORTA
- Deformidad oblicua en el plano antero-medial en “Ballesta de arquera (valgo y ante-curvatum)
- Deformidad en el plano transversal, torsión tibial interna Peroné, deficiencia de grado variable
- Hipoplásico, tipo I-a y I-b o Ausente, tipo II Pie y tobillo
- Soporte lateral del peroné deficiente con valgo variable
- Tobillo en cuenca y bola (enartrosis) FUSION SUBASTRAGALINA
- Fisis tibial distal en forma de cuña de grado variable y en concordancia al valgo del tobillo
- Fusión o Coalición del tarso
- Ausencia o agenesia de rayos externos del pie
- Equinovalgo del pie, excepcionalmente en equinovaro

TIPO II: *Fémur corto congénito + Hemimelia Peronea “severa”*

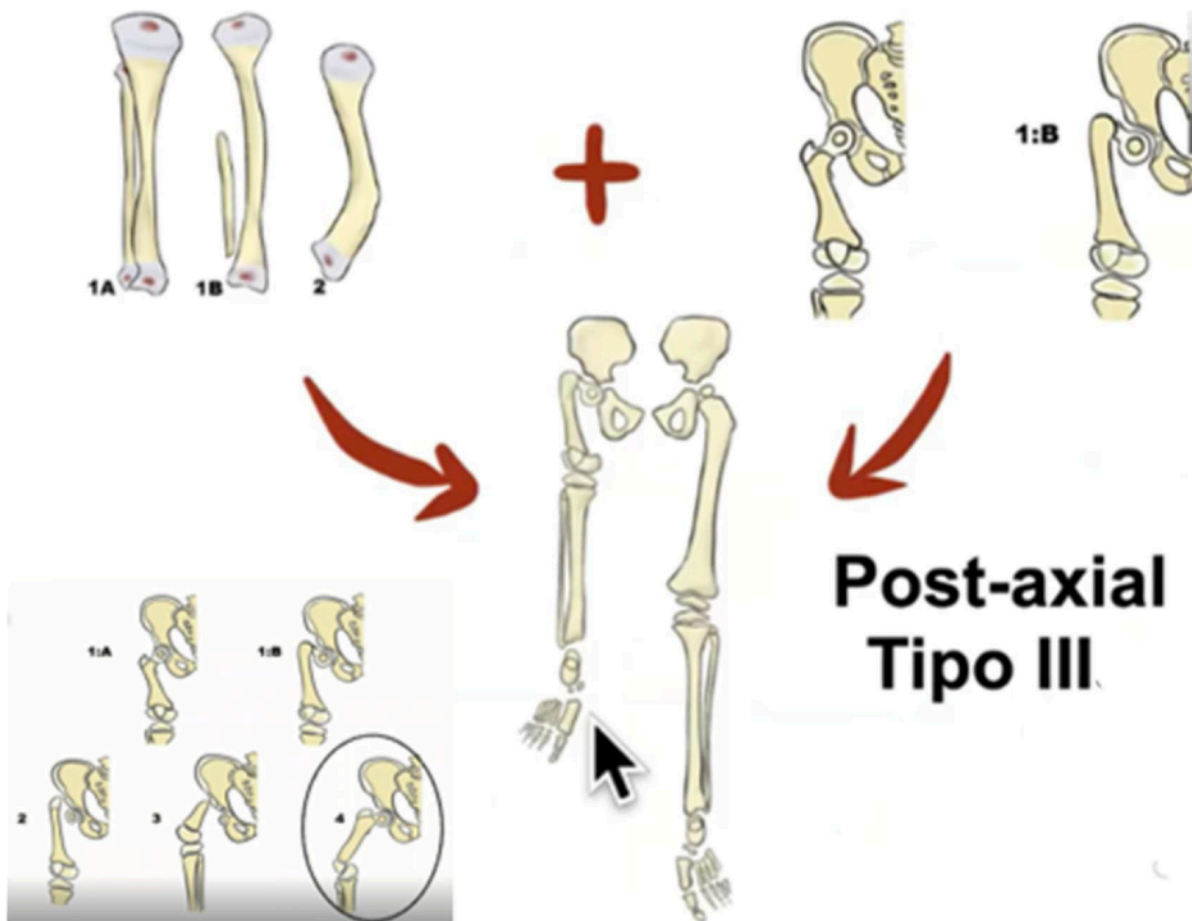
•
Las características descritas anteriormente están presentes, pero la afectación de la pierna y el pie es mucho más grave. Específicamente el Tipo de Hemimelia peronea presente es la II de Achterman y Kalamchi. El Dr Dror Paley subdividió este tipo de Hemimelia peronea, al que llamo tipo III, en 4 subtipos (A, B, C, D). Considerando la orientación de la carilla articular de la tibia distal y la orientación de la fusión subartralgina. Figura 5.



TIPO III: Deficiencia Femoral focal proximal congénita con o sin Hemimelia peronea asociada.

Comparte los mismos hallazgos generales de los patrones anteriores, pero las displasias femorales son de mayor severidad, presentándose como una “DEFICIENCIA FEMORAL FOCAL PROXIMAL (DFFP)” caracterizada por una severa deformidad y acortamiento femoral hasta la ausencia total del fémur. Esta patología aislada ha sido descrita por diferentes autores entre los que destacan Aitken (12), King(12,13,14), Hamanishi (15), Fixsen(16,17,18), Lloyd-Roberts(19), Gillespie-Torode(20), Pappas(21) y más recientemente Dror Paley (22), este último autor aporta una clasificación práctica para los cirujanos, ya que cada tipo tiene una sugerencia de solución quirúrgica. Particularmente preferimos el término de “DEFICIENCIA FEMORAL FOCAL PROXIMAL” (DFFP), para referirse a las deformidades congénitas que se observan en la HIPOPLASIA POSTAXIAL.

El término “DEFICIENCIA FEMORAL CONGÉNITA” incluye a otros tipos de deformidades que no son de origen POSTAXIAL, esto ocurre en la clasificación de Pappas en los tipos V y VI y en la clasificación de Paley, donde se incluyó un tipo IV que se refiere a una Deficiencia Femoral Focal Distal (23) de tipo PREAXIAL, la cual hemos observado que ocurre en pacientes con agenesia tibial (23). Se pueden diferenciar dos tipos de patrones TIPO III A y B teniendo en cuenta la severidad de la Deficiencia focal femoral proximal. Figura 6.



Resumen PATRÓN POSTAXIAL TIPO III

Cadera y Fémur-Deficiencia Femoral Focal Proximal (DFFP) de grado variable con uno de los siguientes tipos:

- I. Deformidad compleja del fémur proximal en cayado de pastor, existe una continuidad de la estructura femoral en radiografías o resonancia magnética, dependiendo de la madurez esquelética y la edad
- II. Deformidad compleja del fémur proximal en cayado de pastor con pseudoartrosis* (debilidad

estructural) en

zona subtrocantérica

III. Deformidad compleja del fémur proximal en cayado de pastor con pseudoartrosis* (debilidad estructural) en

cuello

IV. Agenesia proximal femoral, pero con vestigio de la cabeza femoral aislada en su acetábulo

V. Ausencia del tercio proximal del fémur sin cabeza femoral

VI. Ausencia total del fémur

Rodilla, si existe fémur, podemos encontrar:

- Ausencia o hipoplasia de los ligamentos cruzados (anterior y posterior)
- Inestabilidad de la rodilla con tendencia a la subluxación anterior
- Valgo femoral distal por hipoplasia del cóndilo femoral lateral
- Hipoplasia patelar, subluxación o luxación del aparato extensor de la rodilla.

Tibia, deformidad de grado variable y siempre en correspondencia al grado de hemimelia peroneal

- Corta
- Deformidad oblicua en el plano antero-medial (valgo y ante-curvatum)
- Deformidad en el plano transversal, torsión tibial interna

Peroné, deficiencia de grado variable

- Hipoplásico, tipo I-a y I-b o Ausente, tipo II

Pie y tobillo

- Soporte lateral del peroné deficiente con valgo variable
- Tobillo en cuenca y bola (enartrosis)
- Fisis tibial distal en forma de cuña de grado variable y en concordancia al valgo del tobillo
- Fusión o Coalición del tarso
- Ausencia o agenesia de rayos externos del pie
- Equinovalgo del pie, excepcionalmente en equinovaro

*Nota: en la literatura se refiere como “pseudoartrosis” a una debilidad de la estructura ósea por la presencia de cartilago inmaduro, también denominado “anlage”

El conocimiento de estos dos patrones “de una misma patología”, es importante para la comprensión y por supuesto para la planificación de

las soluciones médicas o quirúrgicas. La discrepancia de longitud es el hallazgo clínico que más preocupa a los pacientes y familiares, pero la inestabilidad de la cadera, de la rodilla y el tobillo, son las alteraciones que más afectan la funcionalidad.

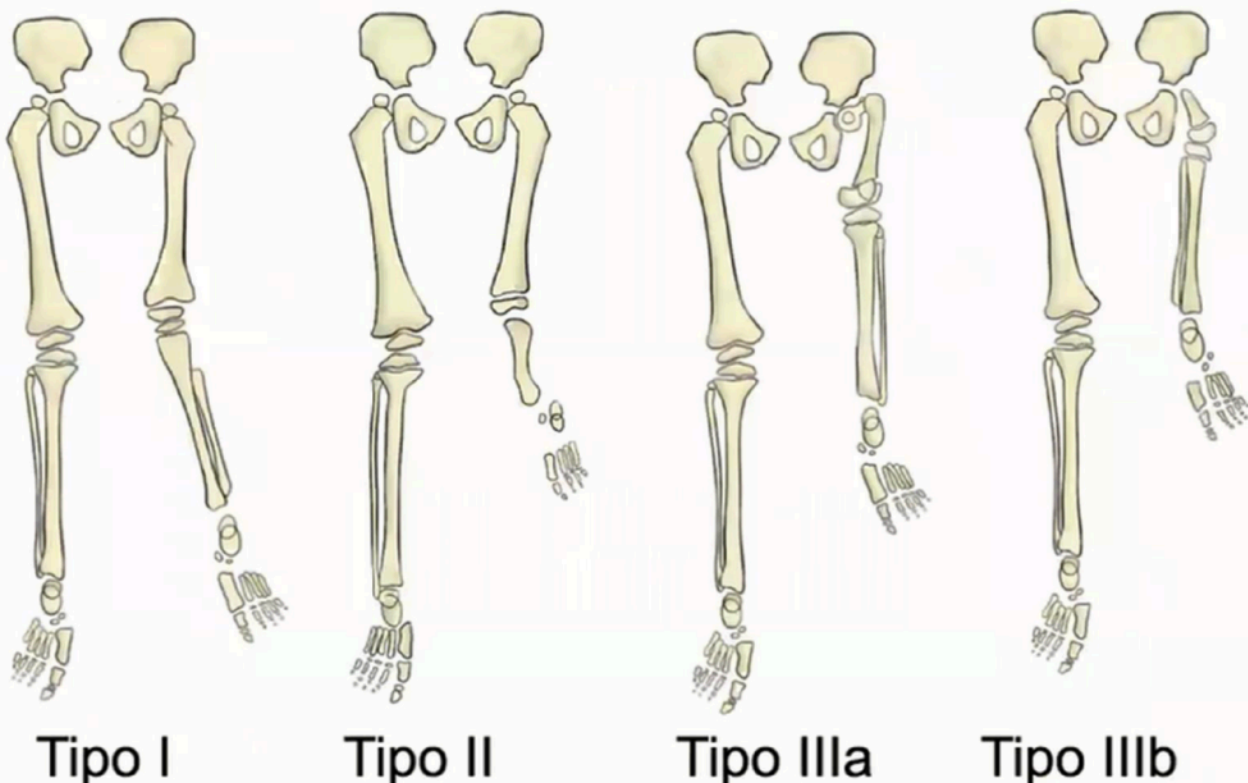
Peter Steven en su artículo del año 2000(1), sugiere un protocolo de tratamiento, en lo que nosotros hemos descrito como **PATRÓN TIPO I**, comenzando con cirugías de estabilización de la cadera y rodilla, para

posteriormente realizar alargamiento y corrección de las deformidades femorales y tibiales.

PATRON TIPO II: Si la inestabilidad del tobillo y el valgo del pie son de una gravedad tal que impida el apoyo, debe comenzarse con cirugías que estabilicen la articulación del tobillo y coloquen el pie en posición plantigrado. Autores como Stanitski (24) recomiendan la amputación del pie mediante la técnica de Syme, si la agenesia de los rayos externos es mayor a tres o el valgo es muy grave. Particularmente pensamos que con técnicas quirúrgicas como las propuestas por Paley (25) S.U.P.E.R. ANKLE se puede obtener un tobillo y un pie estables para el apoyo, conservando el pie, ya que en todos estos casos la sensibilidad está conservada, lo cual es el factor más importante para la sincronía de la marcha.

PATRON TIPO III: La deficiencia femoral congénita amerita de cirugías con las que se pueda construir un fémur “corto y estable” tanto en cadera como en rodilla. En este caso los abordajes quirúrgicos denominados S.U.P.E.R.HIP Y S.U.P.E.R.KNEE, propuesto por Paley son los sugeridos. Es nuestra intención hacer notar lo complejo de este síndrome, y mostrar a los padres de los niños afectados con estas alteraciones que estos problemas, deben abordarse de forma “completa” las diversas deformidades que componen estos PATRONES Figura 7. Una vez corregidas dichas deformidades, se puedan hacer con mayor éxito los

Patrones de Hipoplasia Post-Axial



alargamientos óseos mediante fijación externa o interna magnética y poder transformar una extremidad disfuncional en una extremidad que permita la deambulación, lo cual se hará en varias cirugías esquematizadas según protocolos provenientes de un profundo y completo conocimiento del problema. El uso de amputaciones debe ser reservado para aquellos casos en los que el conocimiento actual de reconstrucción quirúrgica no aporte soluciones prácticas.

Dr. Miguel A. Galbán G. Cirugía Ortopédica Reconstructiva y Alargamientos de Extremidades Clínica El Rosario, Medellín, Colombia CORA Group, Medellín Presidente de La Sociedad Latino-Americana de Ortopedia y Traumatología Infantil (SLAOTI 2014-2016)

Dr. Francisco Pablo De Pace Dasilva. Cirugía Ortopédica Reconstructiva y Alargamiento de Extremidades. Ortopedia Infantil. Instituto Hispalense de Pediatría IHP- Hospital Quironsalud Sagrado Corazón. Sevilla, España.

REFERENCIAS

- 1.Stevens PM, Arms D. Postaxial hypoplasia of the lower extremity. J Pediatr Orthop 2000;20:166–72.
- 2.Thompson, T.C., Straub, L.R., and Arnold, W.D., "Congenital Absence of the Fibula," JBJS, 39A:1229-1237, December 1957.
- 3.Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. J Bone Joint Surg [Br] 1979;61:133–7.
- 4.Chomiak J, Podš'kubka A, Dungl P, Os't'ádal M, Frydrychová . Cruciate Ligaments in Proximal Femoral Focal Deficiency: Arthroscopic Assessment.JPediatr Orthop 2012;32:21–28
- 5.Sanpera I Jr, Fixsen JA, Hill RA. The knee in congenital short femur. J PediatrOrthop B 1995; 4:159–163.
- 6.Thomas MP, Jackson AM, Aichroth PM. Congenital absence of the anterior cruciate ligaments. J Bone Joint Surg 1985; 67B: 572–575.
- 7.Stevens PM, Aoki S, Olson P. Ball-and-Socket Ankle. J Pediatr Orthop 2006;26:427- 431

8. Grogan DP, Holt GR, Ogden JA. Talocalcaneal coalition in patients who have fibular hemimelia or proximal femoral focal deficiency. A comparison of the radiographic and pathologic findings. *J Bone Joint Surg [Am]* 1994;76:1363–70.
9. Caskey P., Lester E.: Association of Fibular Hemimelia and Clubfoot. *J. Pediatr Orthop.* 2002;22: 522 -525
10. Choi IH, Lipton GE, Mackenzie W, et al. Wedge-shaped distal tibial epiphysis in the pathogenesis of equinovalgus deformity of the foot and ankle in tibial lengthening for fibular hemimelia. *J Pediatr Orthop* 2000;20:428–36.
11. Maffulli N, Fixsen JA. Fibular hypoplasia with absent lateral rays of the foot. *J Bone Joint Surg [Br]* 1991;7:1002–4.
12. Aitken G T. Proximal femoral focal deficiency – definition, classification and management. In: *Proximal femoral focal deficiency: a congenital anomaly* (ed Aitken G T). National Academy of Sciences Washington DC 1969: 1-22.
13. King R E. Providing a single skeletal lever in proximal femoral focal deficiency. *Inter Clinic Information Bulletin* 1966; 6 (2): 23-28. New York: Committee on Prosthetics Research and Development.
14. King R E. Some concepts of proximal femoral focal deficiency. In: *Proximal femoral focal deficiency: a congenital anomaly* (Ed. Aitken GT). National Academy of Sciences Washington DC 1969: 23-49.
15. Hamanishi C. Congenital short femur: clinical, genetic and epidemiological comparison of the naturally occurring condition with that caused by thalidomide. *J Bone Joint Surg* 1980; 62B:307–320.
16. Fixsen J A, Lloyd-Roberts G C. The natural history and early treatment of proximal femoral dysplasia. *J Bone Joint Surg (Br)* 1974; 56: 86-95.
17. Hootnick DR, Boyd NA, Fixsen JA, Lloyd-Roberts GC. The natural history and management of congenital short tibia with dysplasia or absence of the fibula. A preliminary report. *J Bone and Joint Surg* 1977; 59B:267–271.
18. Goddard N J, Hashemi-Nejad A, Fixsen J A. Natural history and treatment of instability of the hip in proximal femoral focal deficiency. *J Paediatr OrthopB* 1995; 4: 145-9.
19. Lloyd-Roberts G C, Stone K H. Congenital hypoplasia of the upper femur. *J. Bone Joint Surg (Br)* 1963; 45: 557-60.
20. Gillespie R, Torode I P. Classification and management of congenital abnormalities of the femur. *J Bone Joint Surg (Br)* 1983; 65: 557-68.
21. Pappas A. Congenital abnormalities of the femur and related lower

extremity malformations: classification and treatment. *J Pediatr Orthop* 1983; 3:45-60.

22.Paley D. Lengthening reconstruction surgery for congenital femoral deficiency. *American Academy of Orthopaedic Surgeons*; 1998:113–132.

23.Taylor B, Kean J, MD, Paloski M. Distal Focal Femoral Deficiency. *J Pediatr Orthop* 2009;29:576–580

24.Stanitski D, Stanitski C. Fibular Hemimelia: A New Classification System. *J Pediatr Orthop* 2000;23:30–34

25.Patel M, Paley D, Herzenberg JE. Limb-lengthening versus amputation for fibular hemimelia. *J Bone Joint Surg Am.* 2002;84