

PRESENTACIÓN DE CASO

## Pie en espejo

### Mirror foot

MSc. Alberto Delgado Quiñones, Dr. Enrique Pancorbo Sandoval, Dr. Giraldo Díaz Prieto, Dr. Juan Carlos Martín Tirado, Dr. Duniesky Hernández Varela, Dr. Ronald Cruz Alard

Hospital Militar Docente "Dr. Mario Muñoz Monroy". Matanzas, Cuba.

---

#### RESUMEN

Paciente masculino de 79 años de edad, el cual presenta en el miembro inferior izquierdo a nivel del pie una malformación congénita que corresponde a un pie en espejo, representado por 9 artejos, articulados en 8 metatarsianos, pie zambo, pseudoartrosis alta de la tibia y luxación congénita alta del peroné. Es inusual encontrar esta deformidad en el momento actual.

**Palabras clave:** deformidad congénita, genética.

---

#### ABSTRACT

Here is a 79 years-old patient who had in his left foot a congenital malformation called mirror foot, which is represented by 9 knuckles articulated in 8 metatarsals, knock-kneed foot, upper pseudoarthrosis of the shinbone and upper congenital luxation of the fibula. The presentation of this type of deformity is unusual today.

**Keywords:** congenital deformity, genetics.

---

#### INTRODUCCIÓN

Los defectos congénitos son un problema sanitario de gran importancia por ser causa importante de morbilidad posnatal.<sup>1-3</sup> Su alta frecuencia (entre un 2 y un 4 % de los recién nacidos los presentan)<sup>3-6</sup> conlleva un alto coste familiar y social.

Constituye la primera causa de mortalidad neonatal en los países desarrollados.<sup>3,7,8</sup> Los defectos graves son también causa de abortos y muerte fetal intraútero. La aparición de defectos congénitos, tanto detectados prenatal como posnatalmente, produce una gran ansiedad en la familia y una enorme demanda de asistencia que debe ser satisfecha y abordada por el médico responsable, bien sea el obstetra, perinatólogo o pediatra-neonatólogo.<sup>9,10</sup>

En tiempos pasados estas afecciones eran de difícil diagnóstico, por lo que muchas pasaban inadvertidas y solo eran detectadas en el nacimiento. El conocimiento de técnicas quirúrgicas para enfrentarse a estas deformidades eran insuficientes por lo que hacían difícil la corrección de muchas de estas,<sup>9</sup> como es la del paciente que se presenta. Se describe un caso con una malformación congénita que corresponde a un pie de espejo.

## CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 79 años de edad, raza blanca, de procedencia rural, casado, 2 hijos varones, sin antecedentes familiares de malformaciones congénitas ni retardo psicomotor, sin antecedentes patológicos personales anteriores. Este acude al hospital por presentar gran aumento de volumen de la rodilla derecha de origen traumático. Al examinar al paciente llamó la atención la deformidad congénita que presentaba en el miembro inferior izquierdo, a nivel de la rodilla y el pie, las cuales consistían en: luxación congénita alta del peroné, articulación en balancín a nivel condral del fémur, pseudoartrosis congénita del tercio superior del peroné, pie zambo con 9 artejos que se articulaban con 8 metatarsianos, los cuales flexo-extendían sin dificultad. Al paciente se le realizaron varios exámenes complementarios para diagnosticar su estado de salud general, y además se le hizo una radiografía del miembro inferior izquierdo en la que se confirmó la observación realizada, la presencia de una malformación congénita que corresponde a un pie de espejo (Fig. 1 y 2).



**Fig. 1.** Aspecto físico, pie zambo, con nueve artejos.



**Fig. 2.** Aspecto radiológico, pseudoartrosis de peroné y pie zambo, con ocho artejos articulados con sus metatarsianos.

De interés señalar que con excepción de sus hijos y esposa nadie conocía esta deformidad ya que el paciente y los familiares señalados la ocultaron durante todos estos años. Para esta deformidad en la actualidad es imposible realizar la corrección quirúrgica, solo se plantea la amputación del miembro a nivel supracondílea, pero el paciente optó por conservar el miembro.

## COMENTARIOS

El desarrollo de los conocimientos y la tecnología médica y genética han permitido alcanzar un porcentaje mayor de diagnósticos de certeza y un diagnóstico etiológico más preciso. Este hecho se traduce en un cambio en las etiologías de los defectos congénitos en nuestro medio (*tabla*) y una disminución progresiva del grupo de causa desconocida.<sup>11,12</sup> Además, la difusión de estos conocimientos en medios de comunicación y acceso global, produce una mayor demanda de información actualizada por parte de padres y familiares.

Esta necesidad de diagnóstico e información y la complejidad de los conocimientos actuales, hacen frecuente la necesidad de consultar con los especialistas en Genética Clínica para el manejo de estos pacientes. A pesar de todos estos avances y de la correcta valoración clínica, en muchos casos el recién nacido con defectos congénitos queda sin un diagnóstico de certeza.<sup>8,10,12</sup> En este sentido, es preferible la ausencia de diagnóstico que establecer un diagnóstico erróneo, lo que obliga a la prudencia en el clínico y a una revaloración periódica del caso. Los pasos en la búsqueda de un diagnóstico deben estar claros y compartirse con los familiares. Se debe informar de la posibilidad de no encontrar un diagnóstico y establecer un plan terapéutico y de apoyo a la familia que en muchos casos es independiente del propio diagnóstico.

**Tabla.** Etiología de los defectos congénitos en Cuba

Etiología	%
Desconocida	60,0
Genética	20,0
Cromosómica	9,5
Autosómica dominante	5,0
Otras etiologías génicas	5,0
Factores ambientales (alcohol, drogas, medicamentos, diabetes, infecciones maternas, etc.)	1,0
Multifactorial	1,0
Autosómica recesiva	0,5

El pilar básico del diagnóstico prenatal es la ecografía obstétrica.<sup>11</sup> Con la mejora de los ecógrafos y el establecimiento de consultas ecográficas de alta resolución se detectan hoy día gran parte de los defectos congénitos, incluso en momentos precoces de la gestación. Una de las primeras opciones la constituye el estudio cromosómico y molecular si procede, mediante amniocentesis o biopsia de vellosidades coriales en gestaciones de riesgo, por edad de los padres o alteraciones previamente conocidas en ellos, como alteraciones cromosómicas balanceadas, traslocaciones, entre otras.<sup>3,7,8,11</sup>

También en los momentos actuales pueden utilizarse modelos predictivos basados en determinaciones metabólicas, como la detección combinada de alfafetoproteína y estudios de genética molecular prenatal, en casos conocidos de patrón hereditario en la familia y en los que la alteración génica es identificable prenatalmente.<sup>9,11</sup>

La deformidad del pie en espejo es muy infrecuente en la actualidad, debido al desarrollo de la ingeniería genética y al pesquisaje prenatal que detecta en tiempo afecciones congénitas, como el caso presentado. Esta es una de las razones por la cual es inusual encontrar informes de esta deformidad podálica en la literatura mundial.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Peltonen J, Vaara P, Marttinen E, Ryöppy S, Poussa M. The knee joint in diastrophic dysplasia: A clinical and radiological study. *J Bone Joint Surg Br.* 2009;81(6):625-31.
2. Bueno M, Bueno-Lozano M, Bueno AL. Osteocondrodisplasias. En: Pombo M. *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. 2da ed. Madrid: Díaz de Santos; 1997. p. 331-48.
3. Baitlter AC, Mlaurer SG, Gruen MB, DiCesare PE. The genetic basis of the osteochondrodysplasias. *J Pediatr Orthop.* 2010;20(3):594-605.
4. Karol LA, Haideri NF, Halliday SE, Smitherman TB, Johnston CE II. Gait analysis and muscle strenght in adult with congenital pseudarthrosis of the tibia: The effect of treatment. *J Bone Joint Surg.* 2011;18(6):381-6.

5. Bonafe L, Schmitt K, Eich G, Giedion A, Superti-Furga A. RMRP gene sequence analysis confirms a cartilage-hair hypoplasia variant with only skeletal manifestations and reveals a high density of single-nucleotide polymorphisms. *Clin Genet.* 2012;61(9):146-51.
6. Wiedemann HR, Remagen W, Hienz HA, Gorlin RJ, Maroteaux P. Achondrogenesis within the scope of connately manifested generalized skeletal dysplasias. *Z Kinderheilkd.* 1974;116(14):223-51.
7. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE. Emery and Rimoin`s. Principles and Practice of Medical Genetics. 3a. ed. New York: Churchill Livingstone; 1997.
8. McKusick VA. Heritable disorders of connective tissue. 4ta ed. St Louis: CV Mosby; 2009.
9. Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE. Emery and Rimoin`s. Principles and Practice of Medical Genetics. 3ra ed. New York: McGraw-Hill; 2010.
10. Sanz-Corbalán I, Lázaro-Martínez JL, García-Morales E, Aragón-Sánchez J, Carabantes-Alarcón D, García-Álvarez Y. Relationship of limited joint mobility and foot deformities with neurological examination in patients with diabetes. *Exp Clin Endocrinol Diabetes.* 2013;121(4):239-43.
11. Bus SA, Maas M, Michels RPJ, Robert PJ, Levi M. Role of intrinsic muscle atrophy in the etiology of claw toe deformity in diabetic neuropathy may not be as straightforward as widely believed. *Diabetes Care.* 2009;32(6):1063-7.

Recibido: 10 de febrero de 2014.

Aprobado: 19 de junio de 2014.

*Alberto Delgado Quiñones.* Hospital Militar Docente "Dr. Mario Muñoz Monroy".  
Carretera Central Km 101, Gelpis. Matanzas, Cuba.  
Correo electrónico: [albertodelga.mtz@infomed.sld.cu](mailto:albertodelga.mtz@infomed.sld.cu)