

Protetización temprana y seguimiento de paciente pediátrico con hemimelia tibial

Early Fitting and Follow-Up of A Pediatric Patient with Tibial Hemimelia

Johan Fernando Cantor González¹ <https://orcid.org/0000-0002-9305-052X>

Leonardo Arce Galvez^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-4889-2445>

Néstor Orlando Álzate Tobón¹ <https://orcid.org/0000-0001-8185-8882>

¹Universidad del Valle, Departamento de Medicina Física y Rehabilitación. Cali, Colombia.

*Autor para la correspondencia: leonardo.arce@correounivalle.edu.co

RESUMEN

Introducción: La hemimelia tibial es una entidad poco frecuente, presente hasta en 1:1.000.000 nacidos vivos. Tiene una asociación genética autosómica recesiva, y se presenta con cambios en la morfología del miembro inferior con una tibia ausente o presente parcialmente, además de cambios en peroné, rodilla y pie. Según su clasificación se puede manejar con reconstrucción quirúrgica de la extremidad o amputación. La posibilidad de una prótesis temprana favorece el resultado funcional del paciente y su adaptación protésica.

Objetivo: Presentar el caso de una entidad poco común tratada con desarticulación a nivel de la rodilla y prótesis por su grado de compromiso.

Presentación de caso: Paciente femenina de tres años con compromiso del miembro inferior derecho. Los primeros años usó una prótesis artesanal fabricada por su familia. Fue valorada por la Junta Médica de rehabilitación y ortopedia que decidió intervención quirúrgica para desarticulación de la rodilla. Se realizó protetización temprana en busca de beneficios de cicatrización, control del edema y adaptación postquirúrgica. Se realizan controles posteriores con ajustes a la prótesis de acuerdo con las necesidades propias de la edad de la paciente.

Conclusiones: Se muestra una adecuada evolución postquirúrgica, sin dolor o neuropatía, con un reinicio temprano de la marcha y progreso adecuado de su neurodesarrollo e integración social, lo que da una pauta de manejo en paciente pediátrico con este tipo de deformidades.

Palabras clave: hemimelia tibial; prótesis; pediátrico; desarticulación.

ABSTRACT

Introduction: Tibial hemimelia is a rare entity, reported in up to 1:1,000,000 live births. It has an autosomal recessive genetic association, and it presents with changes in the morphology of the lower limb with an absent or partially present tibia, as well as changes in the fibula, knee, and foot. Depending on its classification, it can be managed with surgical reconstruction of the limb or amputation. The possibility of an early prosthesis favors the functional result of the patient and his prosthetic adaptation.

Objective: To report the case of a rare entity treated with knee disarticulation and prosthesis due to its degree of compromise.

Case report: The case of a three-year-old female patient with compromise of the lower right limb is reported here. The first years she used a handmade prosthesis made by her family. She was assessed by the Medical Board of Rehabilitation and Orthopedics, which decided to undergo surgery for knee disarticulation. Early fittings were performed in search of healing benefits, edema control and post-surgical adaptation. Subsequent controls were carried out with adjustments to the prosthesis according to the needs of the patient's age.

Conclusions: An adequate post-surgical evolution is shown, without pain or neuropathy, with early resumption of gait and adequate progress of their neurodevelopment and social integration, which provides recommendation for management in pediatric patients with this type of deformity.

Keywords: tibial hemimelia; prosthesis; pediatric; dislocation.

Recibido: 04/02/2021

Aceptado: 05/08/2021

Introducción

La hemimelia tibial es una rara deficiencia de los miembros inferiores que puede presentarse hasta en uno de cada millón de nacidos vivos con una asociación genética autosómica recesiva y un amplio espectro de anomalías congénitas, tales como un peroné normal o displásico, un cuádriceps normal o con deficiencia distal, contractura en flexión o dislocación de la rodilla, ausencia de ligamentos colaterales o hipoplasia, pie normal, deficiente o duplicado, o tobillo en equino varo.⁽¹⁾ Se estima además, que el 30 % de los casos son bilaterales; en los casos unilaterales hasta el 72 % se

presenta en el lado derecho. Se puede encontrar asociación con dislocación de cadera, coxa vara, hemivértebra, o como es el caso de la paciente, espina bífida.⁽²⁾ Existen diferentes propuestas para la clasificación de esta patología basadas en las estructuras anatómicas presentes, útiles para la toma de decisiones e intervención. El sistema de Kalamchi y Dawe propone asignar: tipo I en ausencia de tibia y mecanismo extensor, tipo II con formación proximal de la tibia y mecanismo extensor con cuádriceps, y tipo III con una deficiencia de tibia distal asociada con una diástasis de la articulación tibioperonea.⁽³⁾ La intervención ideal para el tipo I se considera la amputación, donde no se han reportado complicaciones protésicas, y se ha obtenido un mejor resultado en los pacientes, sin alteraciones femorales y un adecuado mecanismo extensor para evitar contracturas. La decisión de reconstrucción o de preservación de la articulación de la rodilla se basa en la presencia de un adecuado segmento tibial proximal, peroné, tobillo y articulación tibioperonea para estabilizar la extremidad por la realineación quirúrgica en algunos casos con necesidad de amputación del pie, segmento que en general es el más afectado.⁽²⁾

Se han propuesto nuevos sistemas de clasificación, *Paley* propone cinco tipos con hasta tres subtipos cada uno, en dependencia del componente tibial, el peroneo y el segmento del pie. Se incluye, además, la consideración de estas estructuras en un corte frontal y lateral y se propone un manejo reconstructivo en los pacientes tipo I, II y III, que es el más complejo. Se recurre con frecuencia a la amputación en los pacientes tipo IV y V ya que poseen un pobre remanente tibial, con articulación de rodilla y tobillo inadecuadas, y además, un pie con equino varo severo.⁽¹⁾ Al tener en cuenta los pobres resultados de la cirugía reconstructiva, la evidencia en ganancia funcional y la calidad de vida, la amputación se considera el procedimiento estándar en esta patología.⁽⁴⁾ Además, se han documentado resultados en población pediátrica que presenta malformaciones de miembros inferiores con amputación temprana, que muestran mejor resultado funcional, menor dolor, menor tasa de complicaciones, mayor satisfacción y menor costo con relación a la cirugía reconstructiva.⁽⁵⁾

La protetización temprana ha mostrado una mejoría en el impacto psicológico de la amputación, mejores resultados a nivel de la herida quirúrgica, mayor facilidad en el entrenamiento de la marcha, mejor condición muscular y articular además de disminuir las complicaciones inflamatorias y de dolor, por lo que se considera una opción útil en el plan de rehabilitación del paciente amputado.^(6,7)

Ha sido nuestro objetivo presentar el caso de esta entidad poco común manejada con desarticulación a nivel de la rodilla, y prótesis por su grado de compromiso.

Presentación de caso

Paciente pediátrica de 3 años y dos meses de edad procedente del sur occidente colombiano, con antecedente de espina bífida oculta nivel S1 y cavidad hidro-siringomiélica de segmentos vertebrales superiores, limitación para la marcha secundaria a hemimelia tibial derecha. No presenta antecedentes tóxicos o gestacionales de importancia, con controles prenatales completos y administración de micronutrientes de manera adecuada durante el embarazo. No existen casos de esta patología en la familia paterna ni materna. Ha utilizado orto prótesis artesanal fabricada por familiar de la paciente, con lo que lograba bipedestación y marcha con patrón inadecuado.

Recibió tratamiento en conjunto por médicos especialistas de Ortopedia infantil y Rehabilitación que, debido al tipo de malformación de la extremidad inferior, consideraron la opción quirúrgica con desarticulación a nivel de la rodilla derecha y el inicio de protetización temprana. Como objetivos se planteó la disminución del tiempo de rehabilitación, ganancia de funcionalidad, reducción del impacto psicológico, menor edema perioperatorio, y acortamiento en el tiempo de cicatrización. Adicionalmente, a la paciente desde el inicio de su desarrollo psicomotor se le facilitó la marcha con el uso de prótesis artesanales que le facilitaron la realización de sus actividades cotidianas y la adaptación y aceptación del dispositivo.

Previo a la intervención quirúrgica la paciente podía realizar apoyo monopodal en el pie izquierdo, presentaba deformidad articular a nivel de la rodilla derecha, con evidencia de luxación recidivante de rótula, luxación medial de la patela, con cabeza de peroné prominente proximal, luxación posterior y superior, inestabilidad en el plano coronal y sagital. El tobillo presentaba una deformidad en equino y valgo, pie aducto, supino y cavo, con sensibilidad conservada en el pie, y una fuerza de 2/5 en la plantiflexión y dorsiflexión (Fig. 1).



Fig. 1 - Tobillo con deformidad en equino y valgo, pie aducto, supino y cavo.

Se realizaron los siguientes estudios:

- Ecografía de pierna derecha con remanente de epífisis proximal de 1,4 cm, luxación medial de patela, luxación posterior y superior del peroné.
- Ecografía de columna lumbosacra que muestra quiste pilonidal.
- Ecografía de cadera bilateral la cual es normal.
- Resonancia magnética de columna lumbosacra que evidencia espina bífida oculta de S1, cavidad hidrosiringomielica de segmentos vertebrales superiores.
- Resonancia magnética de pierna derecha con hemimelia tibial, y preservación del extremo proximal con sobrecrecimiento progresivo del peroné.

Una vez completado el estudio imagenológico, en junta del servicio de Ortopedia infantil y Rehabilitación se clasifica como hemimelia de tibia Paley IVB caracterizada por agenesia de la tibia con epífisis proximal y displasia epifisiaria femoral distal, ausencia de rótula, ausencia de mecanismo extensor de rodilla, pie equino valgo aducto rígido severo más deformidad en flexión, que se diferencia en las características de angulación en varo de los pacientes reportados con hemimelia tibial.⁽¹⁾ La junta médica consideró como intervención la desarticulación de rodilla e inicio de rehabilitación basados en la clasificación de Kalamchi-Dawe, la clasificación de Paley y sus recomendaciones de intervención con mejores resultados generales en amputación, en comparación con la cirugía reconstructiva. La paciente fue valorada por rehabilitación en ortesis y prótesis, y se consideró protetización temprana para mantener la funcionalidad con un enfoque de rehabilitación en fases (Fig. 2).



Fig. 2 - Fases de rehabilitación.

La prótesis fue realizada por un técnico de ortesis y prótesis experimentado, con indicación de uso por seis meses para marcha inmediata, con posibilidad de articular rodilla y modificaciones en el encaje. Se formula plan de rehabilitación con objetivos por parte de los servicios de fisioterapia y terapia ocupacional.

La paciente fue intervenida quirúrgicamente por parte del equipo de ortopedia infantil. Se realizó un colgajo fascio-cutáneo anterior de 6 cm y fascio-mio-cutáneo de 3 cm posterior en boca de pescado, y además, una disección subperióstica del peroné, osteotomía de peroné, capsulotomía de rodilla con definición y diseño de colgajos capsulares de cobertura, sección de tejidos vasculonerviosos, liberación de tejido atrófico del tendón patelar, transferencia tendinosa con fijación de remanente displásico de ligamentos cruzados en surco intercondíleo con posterior cápsuloplastia y cápsulorrafia artroplastia de interposición que permita conservar el tejido cartilaginoso de cóndilos femorales distales. Se realizó la fijación de colgajos con cobertura ósea, cobertura con apósitos y prueba de prótesis temprana sin complicaciones (Fig. 3).



Fig. 3 - Fijación de colgajos con cobertura ósea, cobertura con apósitos y prueba de prótesis temprana.

Al momento del alta, la paciente presentó lesión en piel por el vendaje quirúrgico, que requirió curaciones por parte de enfermería, con inicio protésico a las 2 semanas del posoperatorio, plan de rehabilitación y entrenamiento en marcha. Se realizaron controles por telemedicina cada 15 días, además de un control presencial por rehabilitación al mes ocho, para realizar ajustes en el dispositivo. Este control no se realizó en el mes seis por la pandemia de SARS-CoV-2.⁽⁸⁾

Se prescribió un nuevo dispositivo protésico articulado para ganancia de funcionalidad, se realizaron las adaptaciones a las necesidades de la paciente y un seguimiento semestral por Medicina física y rehabilitación para realizar ajustes o modificaciones en relación con el crecimiento.

Previo a todo el proceder quirúrgico se obtuvo el consentimiento de la familia de la paciente para el uso de información clínica, paraclínica e imágenes.

Características protésicas

Prótesis temprana: Dispositivo ortopédico externo tipo prótesis endoesquelética con encaje tomado sobre medida, en cesta con apertura anterior, lateral, posterior y medial para cierres en velcro. Sujeción por correa pélvica, adaptador a encaje tipo araña, sin articulación de rodilla, pilón tibial en aluminio y pie sach.

Prótesis en seguimiento: Dispositivo ortopédico externo tipo prótesis endoesquelética para paciente desarticulado de rodilla, encaje subisquiático de doble pared en cesta, exterior rígido con ventanas, interior en material blando,

sistema de sujeción con banda pélvica en neopreno, bandas transversales para encaje, rodilla policéntrica mecánica, módulo tibial en aluminio y pie sach.

Discusión

La hemimelia tibial es una patología poco frecuente, que requiere de un grupo multidisciplinario especializado donde el médico rehabilitador realiza la consideración protésica, dispositivos de asistencia e intervenciones con objetivos funcionales. Los estudios de imágenes nos acercan al diagnóstico, facilitan la correcta clasificación y caracterización anatómica de esta entidad, lo que lleva a definir el manejo reconstructivo conservador o amputación y protetización. En este caso se resalta el uso de ortoprotésis artesanales que facilitaron la realización de actividades y desarrollo propio de la edad, pero sin una valoración profesional previa que definiera ajustes, objetivos y metas de un paciente pediátrico minimizara riesgos.

La valoración conjunta de especialistas de Ortopedia y de Rehabilitación estuvo a favor del manejo quirúrgico con desarticulación de rodilla, decisión basada en la evidencia de mayor beneficio desde el punto de vista de la recuperación funcional para este tipo de pacientes. La inclusión del grupo familiar en la toma de decisiones, la explicación de beneficios y riesgos del manejo, favorece los ajustes en el entorno familiar, escolar y social, vitales en la integración de la rehabilitación pediátrica. La valoración posquirúrgica permitió el manejo adecuado del dolor, el tratamiento oportuno de las lesiones cutáneas y la inclusión en el proceso de rehabilitación protésica.

La paciente descrita en este caso cumple las características clínicas e imagenológicas para una hemimelia tibial, un hallazgo poco frecuente en miembros inferiores, con solo unos casos reportados en el país y en la región. En las valoraciones prequirúrgicas se encontró a una paciente adaptada en funcionalidad a una ortoprotésis artesanal con arcos de movilidad articular en cadera y adecuada fuerza muscular en miembros superiores, tronco y muslo, pero con un patrón de marcha inadecuado. Se realizó el abordaje de la malformación mediante la utilización de una de las clasificaciones aceptadas, lo que permitió tener mayor tranquilidad en el tipo de abordaje quirúrgico y en las intervenciones de rehabilitación, con objetivos en la prescripción protésica y seguimiento en fases, y con ganancia funcional en el tiempo para limitar las complicaciones.⁽⁹⁾

La literatura de protetización temprana en paciente pediátrico y, particularmente la hemimelia tibial es escasa, no se incluye en las guías colombianas, ya que estas recomendaciones fueron realizadas en pacientes

mayores de 16 años, pero se evidencian todos los beneficios en el proceso físico, psicológico, y la importancia de la clasificación temprana e intervenciones quirúrgicas en edad pediátrica para favorecer el proceso de adaptación protésico.

Hacemos énfasis en el valor de una atención multidisciplinaria donde se busca el máximo beneficio para el paciente. Es importante el reporte de experiencias en la rehabilitación del paciente pediátrico con malformaciones y requerimientos protésicos para la construcción de evidencia, con el objetivo de realizar un abordaje claro en patologías poco frecuentes. Estas intervenciones dan la posibilidad de continuar el trabajo con dispositivos más funcionales que mejoren calidad de vida y garanticen su inclusión.

Consideraciones finales

La protetización temprana es una intervención útil y exitosa en el desenlace funcional del paciente pediátrico amputado, se puede aplicar a patologías poco frecuentes que malforman los miembros inferiores. La hemimelia tibial tiene una baja incidencia en el mundo, solo con algunos reportes en América Latina. Tiene sistemas de clasificación que definen la reconstrucción quirúrgica o amputación en dependencia del pronóstico funcional. Este caso ilustra la utilidad del manejo ortopédico y rehabilitador con prótesis temprana en el reinicio de la marcha, disminución de complicaciones de tejidos blandos y dolor, mayor aceptación y facilidad de inclusión, lo que constituye una base para futuros casos y es extrapolable a otro tipo de amputaciones en búsqueda de resultados similares.

Agradecimientos

A la Unidad de Medicina física y rehabilitación de la Universidad del Valle y a su Clínica de ortesis y prótesis de Cali, Colombia.

Referencias bibliográficas

1. Paley D. Tibial hemimelia: new classification and reconstructive options. J Child Orthop. 2016;10:529-55. DOI: <https://doi.org/10.1007/s11832-016-0785-x>
2. Spiegel DA, Loder RT, Crandall RC. Congenital longitudinal deficiency of the tibia. Int Orthop. 2003;27:338-42. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00264-003-0490-5>
3. Kalamchi A, Dawe RV. Congenital deficiency of the tibia. J Bone Jt Surg. 1985;67:581-4. DOI: <https://doi.org/10.1302/0301-620x.67b4.4030854>
4. Kumar Sahoo P, Sahu MM, Prasad Das S. Clinical spectrum of congenital tibial hemimelia in 35 limbs of 24 patients: A single center observational study from

India. Eur J Med Genet. 2019;62:103666. DOI:

<https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2019.05.005>

5. McCarthy JJ, Glancy GL, Chang FM, Eilert RE. Fibular hemimelia: Comparison of outcome measurements after amputation and lengthening. J Bone Jt Surg. 2000;82:1732-5. DOI: <https://doi.org/10.2106/00004623-200012000-00006>

6. Shanker MS, Cherian S V. Early Post-Operative Prosthetic Fitting Problems and Scope in Early Rehabilitation. J Evid Based Med Health. 2019;6:1844-8. DOI:

<https://doi.org/10.18410/jebmh/2019/376>

7. Salinas F, Ahunca L, Muñoz D, Vélez D, Sierra J, Lugo L, *et al.* Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento preoperatorio, intraoperatorio y posoperatorio de la persona amputada, la prescripción de la prótesis y la rehabilitación integral. Iatreia. 2017 [acceso 02/02/2021];29(4-S2):S82-95.

Disponible en:

<https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/26864>

8. Wang D, Hu B, Hu C, Zhu F, Liu X, Zhang J, *et al.* Clinical Characteristics of 138 Hospitalized Patients with 2019 Novel Coronavirus-Infected Pneumonia in Wuhan, China. J Am Med Assoc. 2020;323:1061-9. DOI:

<https://doi.org/10.1001/jama.2020.1585>

9. Ospina J. El paciente amputado: complicaciones en su proceso de rehabilitación. Rev Cienc Salud Bogotá. 2009;7:36-46.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no presentan ningún conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Johan Fernando Cantor González: Revisión de historia clínica, revisión de bibliografía, redacción inicial del manuscrito y redacción final.

Leonardo Arce Gálvez: Revisión de historia clínica, revisión de bibliografía, redacción inicial del manuscrito y redacción final.

Néstor Orlando Álzate Tobón: Revisión de historia clínica, revisión de bibliografía, redacción inicial del manuscrito y redacción final.

Financiamiento

Los autores no recibieron financiamiento para llevar a cabo este reporte.