

## Hemimelia tibial

### Tibial Hemimelia

Oswaldo Aguilera Medina<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8117-5480>

Raúl Braulio López Pedroso<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-00003-2788-7601>

Oswaldo Aguilera Aguilera<sup>1\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-8061-1914>

<sup>1</sup>Hospital General Clínico Quirúrgico “Carlos Manuel de Céspedes”. Granma, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [osvaldoortopedico@gmail.com](mailto:osvaldoortopedico@gmail.com)

#### RESUMEN

**Introducción:** La hemimelia tibial o hemimelia paraxial longitudinal tibial, es una deficiencia congénita de la tibia. Esta deficiencia de los miembros inferiores longitudinal tibial, es muy rara y su frecuencia está en el orden de 1: 1 000 000 de niños nacidos vivos.

**Objetivo:** Presentar un caso de hemimelia tibial diagnosticado por medio del cuadro clínico y radiografías y tratado quirúrgicamente.

**Presentación del caso:** Paciente masculino de dos horas de nacido, atendido por presentar malformación congénita a nivel de la pierna derecha que se presentaba acortada con una prominencia dura a nivel proximal y el pie con deformidad marcada en supinación, aducción y rotación interna. Se realizó examen físico exhaustivo de la extremidad afecta y se constató el acortamiento evidente de la misma. Se indicó radiografía anteroposterior y lateral de la pierna y se observó que el segmento proximal de la tibia y el peroné estaban bien, pero con implantación alta, por lo que se diagnosticó una hemimelia tibial tipo II de Jones. Luego del alta el niño recibió seguimiento por consulta de Genética y el servicio de Ortopedia donde se decidió someterlo a un primer tiempo quirúrgico a los 6 meses de edad, mediante tibialización del peroné. A los 10 meses se realizó un segundo tiempo quirúrgico para centrar el astrágalo al peroné.

**Conclusiones:** La hemimelia tibial se considera un diagnóstico poco frecuente en nuestro medio. No existe prevención conocida. El tratamiento es complejo y altamente especializado, y en algunos casos requiere la amputación temprana del miembro afectado para adaptar al paciente al uso de prótesis.

**Palabras clave:** hemimelia; defecto tibial; radiografía; deformidad congénita; aplasia.

## ABSTRACT

**Introduction:** Tibial hemimelia or tibial longitudinal paraxial hemimelia is a congenital deficiency of the tibia. This tibial longitudinal lower limb deficiency is very rare and its frequency is in the order of 1: 1,000,000 live births.

**Objective:** To report a case of tibial hemimelia diagnosed through the clinical condition and radiographs and treated surgically.

**Case report:** We report the case of a two-hour-old male patient, treated for a congenital malformation at the level of the right leg that was shortened with a hard prominence at the proximal level and the foot with marked deformity in supination, adduction and internal rotation. An exhaustive physical examination of the affected limb was carried out and its evident shortening was confirmed. Anteroposterior and lateral X-rays of the leg were indicated and it revealed that the proximal segment of the tibia and fibula were fine, but with high implantation, for which a Jones type II tibial hemimelia was diagnosed. After discharge, the child was followed up by the Genetics consultation and the Orthopedics service, where it was decided to undergo a first stage surgery at 6 months of age, by means of tibialization of the fibula. At 10 months, a second surgical time was performed to center the talus to the fibula.

**Conclusions:** Tibial hemimelia is considered a rare diagnosis in our setting. There is no known prevention. Treatment is complex and highly specialized, and in some cases requires early amputation of the affected limb to adapt the patient to the use of a prosthesis.

**Keywords:** hemimelia; tibial defect; bone scan; congenital deformity; aplasia.

Recibido: 10/04/2021

Aceptado: 10/08/2021

## Introducción

La tibia, como todos sabemos, ocupa la posición interior de dos huesos largos (el exterior es el peroné o fíbula, mucho más fino) que dan forma a la parte inferior de la pierna y conectan estructuralmente el tobillo con la rodilla. Cuando durante el embarazo no se desarrollan debidamente una parte o la totalidad del hueso tibial del feto, estamos en presencia de una rara anomalía congénita conocida como hemimelia tibial.<sup>(1)</sup>

La deficiencia tiene un amplio espectro en su presentación, desde una tibia corta con relativo sobrecrecimiento del peroné hasta solamente presentar el peroné luxado externamente con anuencia de mecanismo extensor de la rodilla.<sup>(2)</sup>

La deficiencia congénita de la tibia ha recibido en la literatura muchos nombres: hemimelia tibial paraxial, ausencia de la tibia, deficiencia longitudinal congénita de la tibia, y displasia congénita de la tibia. Estos nombres son utilizados para describir un espectro de deformidades que afecta la extremidad inferior en general y la tibia en particular. Este espectro comienza con la formalidad más humilde, donde sólo el acortamiento de la tibia es observado, y se extiende a lo más severo, donde la tibia está ausente íntegramente. La hemimelia tibial, aunque reconocida por sus deformidades externas, lo que hoy llamaríamos deficiencia paraxial de los elementos esqueléticos, fue primariamente descrita y clínicamente detallada por el gran cirujano prusiano Theodor Billroth en una monografía clásica publicada en 1861. En el año 1935, el anatomista holandés Johan Dankmeijer describió la clasificación basada en la clínica y en los Rayos X, que ha estado en uso, con algunos cambios importantes –básicamente los propuestos por el británico David Jones en 1978 (conocidos como las cuatro categorías de Jones) y Henkel en Alemania– hasta el presente.<sup>(2)</sup>

La apariencia clínica de un niño con deficiencia congénita de la tibia, está caracterizada por el acortamiento de la extremidad inferior, inclinada en grado variable. Puede haber un hoyuelo de la piel en el área de la tibia del proximal. La tibia está ausente o hipoplástica, pero si está presente puede ser palpada debajo del fémur. La fíbula está intacta y puede ser palpable como una prominencia cerca de la rodilla. El pie está en rígido equino varo, con la orientación plantar y a menudo sufre de otras anomalías. En las deformidades leves la duplicación del dedo gordo del pie puede ser un signo clínico importante. La contractura en flexión de la rodilla está casi siempre presente. Si la tibia está

completamente ausente, entonces la hipoplasia femoral distal puede ser notada en el examen clínico. Radiológicamente hay hipoplasia tibial o ausencia, con una fíbula intacta. En ocasiones puede existir un vestigio cartilaginoso y por eso no aparecerá en los Rayos X. La apariencia radiográfica exacta de deficiencia congénita de la tibia depende de su tipo.<sup>(3)</sup>

El objetivo de este trabajo fue presentar un caso de hemimelia tibial diagnosticado por medio del cuadro clínico y las radiografías y tratado quirúrgicamente.

## Presentación del caso

Se presenta el caso de un paciente transicional masculino, color de piel blanca, procedencia rural, procedente de un parto eutócico, con antecedentes de salud aparente, que fue atendido por primera vez a las 2 horas de nacido por presentar malformación congénita a nivel de la pierna derecha. Esta se presentaba acortada con una prominencia dura a nivel proximal y el pie con deformidad marcada en supinación, aducción y rotación interna (Fig. 1).



**Fig. 1** – Fotografía del miembro inferior derecho. Hemimelia tibial tipo II.

Se realizó examen físico exhaustivo de la extremidad afectada, se constató el acortamiento evidente de la misma, así como la deformidad rígida en supinación del pie, aducción del antepié y signo del espolón pretibial de Nelaton. El mecanismo extensor de la rodilla estaba conservado, el examen vascular fue normal, y la otra extremidad estaba normal. Se le indican Rayos X de la pierna y se observa una tibia rudimentaria donde se presenta

solo la parte proximal de la misma. El peroné estaba bien, pero con implantación alta, por lo que se diagnostica una hemimelia tibial tipo II.

Luego del alta el niño recibió seguimiento por consulta de genética y el servicio de Ortopedia donde se decide someterlo a un primer tiempo quirúrgico a los 6 meses de edad mediante tibalización del peroné (Fig. 2). Este se lleva a cabo en nuestra institución bajo anestesia general. Se practicó una incisión que comenzó a nivel de la cabeza del peroné y se extendió hasta 3 cm más abajo del esbozo tibial. Con disección roma se localizó el peroné, al cual se realizó osteotomía a nivel del cuello, y luego, previa osteotomía de un segmento de 1 cm de la tibia rudimentaria, se logró transferir el peroné distal a la tibia proximal, el cual se fijó con un alambre Kirschner endomedular. Se aplica escayola para proteger la fijación. El paciente fue seguido por consulta externa hasta que la unión consolidó y se decidió retirar el clavo endomedular.



**Fig. 2** – Tibialización del peroné: A) Incisión a nivel de la cabeza del peroné; B) Transferencia del peroné distal a la tibia proximal; C) Aplicación de escayola para proteger la fijación; D) Rayos X para seguimiento del caso.

A los 10 meses de edad se realiza un segundo tiempo quirúrgico para centrar el pie en el eje longitudinal de la pierna (Fig. 3). Este se realizó mediante un abordaje de Cincinatti, en el cual se liberó el tendón de Aquiles y luego se realizó osteotomía baja del peroné y centralización del mismo con el astrágalo y la fijación endomedular. Nuevamente se protegió con yesos seriados, a los 3 meses se retiró la fijación y se orientaron ejercicios rehabilitadores.



**Fig. 3** – Segundo tiempo quirúrgico a los 10 meses de edad. Evolución hasta su rehabilitación.

## Discusión

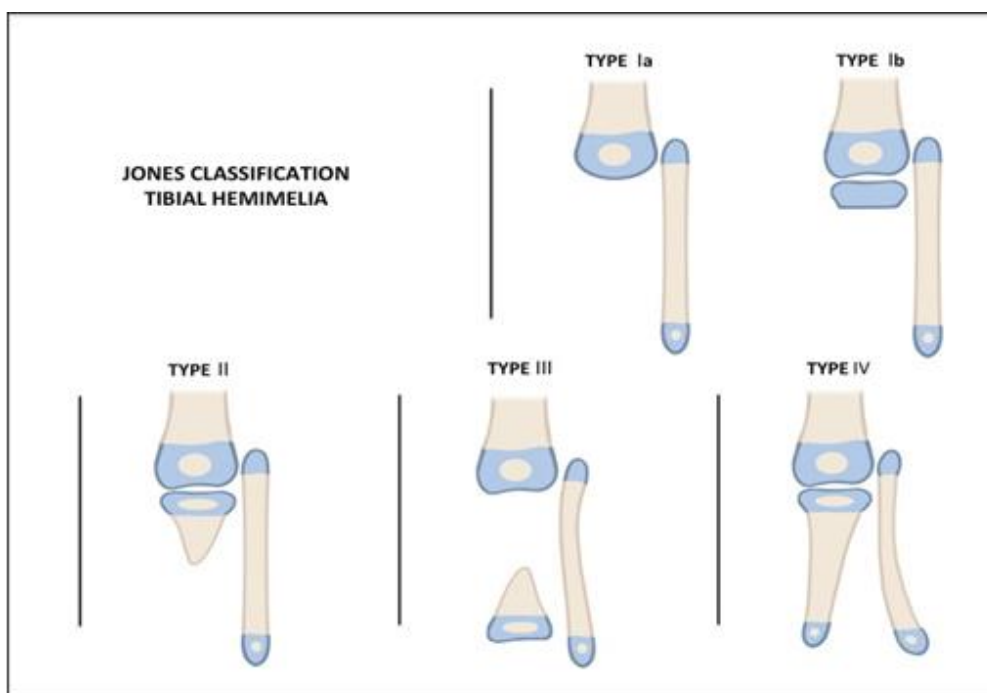
Es infrecuente la presencia en los recién nacidos de la deficiencia congénita de la tibia. Su diagnóstico debe ser precoz y debe instaurarse una estrategia de tratamiento temprana, activa y científicamente valorada y aceptada por la familia. *Rossi* y otros reportan que su frecuencia está en el orden de 1: 1 000 000 de niños nacidos vivos y la consideran como una malformación muy poco frecuente.<sup>(1)</sup>

La clasificación de Jones, publicada en 1978 está basada en hallazgos de radiografía simple, y divide la hemimelia tibial en cuatro tipos (Fig. 4), que van desde la más deficiente hasta la menos deficiente:

- Jones tipo I: Se distingue por la ausencia de tibia visible y se subclasifica en dos grupos: Grupo Ia, con una epífisis femoral distal hipoplásica, y grupo Ib, con osificación normal de la epífisis femoral distal que sugiere la presencia de

una epífisis femoral distal sin osificación. Epífisis tibial proximal.

- Jones tipo II: Esta afección se caracteriza por la presencia de una tibia proximal osificada, pero con una deficiencia de tibia distal.
- Jones tipo III: Se caracteriza por una tibia distal osificada, con deficiencia de tibia proximal.
- Jones tipo IV: Se caracteriza por una tibia acortada con diástasis tibioperonea distal.



**Fig. 4** – División de la hemimelia tibial en cuatro tipos según grados de deficiencia.

En Cuba, López Guevara y López Gil utilizan la elongación y transportación ósea para los defectos de los huesos largos con el fijador Ralca o de Ilizarov, conducta similar a la utilizada por Borzunov.<sup>(4)</sup> Cuando la fíbula es trasplantada produce una extremidad funcional para el paciente, la corrección de la desigualdad en el largo de pierna es un desafío.<sup>(5)</sup>

## Conclusiones

La hemimelia tibial se considera un diagnóstico poco frecuente en nuestro medio. No existe prevención conocida. El tratamiento es complejo y altamente especializado, requiriendo incluso, en algunos casos, la amputación temprana del miembro afectado para adaptar al paciente al uso de prótesis.

## Referencias bibliográficas

1. Mandal S, Mandal P, Basundhara Ghoshal B. Hemimelia: mystery unravelled. Journal of Anatomy and Research. 2015;3(1):5. DOI: <http://dx.doi.org/10.16965/ijar.2015.129>
2. Dratewka M. Hemimelia tibial. Instituto Fleni / Buenos Aires – Argentina: Universidad de Buenos Aires, Instituto Fleni; [acceso 14/11/2020]. Disponible en: <http://alargamientoseo.com/index.php/hemimelia-tibial/>.
3. Fojo FJ. Hemimelia tibial (TH). GALENUS. 2012 [acceso 16/11/2020];77(4). Disponible en: <https://www.galenusrevista.com/?Hemimelia-tibial-TH>.
4. Martínez-Estupiñan L, Martínez-Aparicio L. Deficiencia congénita de la tibia. Presentación de caso. Medisur. 2019 [acceso 14/11/2020];17(6):5. Disponible en: <http://www.medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4103>
5. Rossi N, Bondi M, Venturi P, Pizzoli A. Emimelia tibiale: caso clinico. Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia. 2017 [acceso 14/11/2020];43:4. Disponible en: [https://www.giot.it/wp-content/uploads/2017/03/09\\_Art\\_CASEREPORT\\_Rossi-1.pdf](https://www.giot.it/wp-content/uploads/2017/03/09_Art_CASEREPORT_Rossi-1.pdf)

## Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses para presentar esta investigación.