



# HEMIMELIA FIBULAR: PRESENTACIÓN DE UN CASO

## FIBULAR HEMIMELIA: A CASE REPORT

*Estefanía Renjifo Correa<sup>1</sup>*  
*Rodolfo Mantilla Espinosa<sup>2</sup>*  
*Aura María Pareja Sierra<sup>1</sup>*  
*Johanna Monsalve Villamizar<sup>2</sup>*

### RESUMEN

La hemimelia fibular es la malformación más común de huesos largos, con una incidencia entre 7,4 y 20 casos por cada millón de recién nacidos vivos. Puede ser un hallazgo sindrómico o esporádico y la deficiencia puede ser parcial o completa. Hay diferentes clasificaciones, dependiendo de los hallazgos radiológicos, de las características funcionales y de los segmentos faltantes asociados. La etiología no se entiende completamente y la mayoría de las veces la causa precisa permanece desconocida. En esta presentación de caso, presentamos un niño de 6 meses, sin antecedentes familiares, con aplasia fibular bilateral y ausencia de los metatarsianos y falanges del cuarto y el quinto artejos de las dos extremidades, con desarrollo psicomotor normal y sin otras anomalías asociadas. Se describen los hallazgos radiológicos encontrados en este paciente y se revisa el tema, haciendo énfasis en las clasificaciones más usadas, con el objetivo de estandarizar la terminología que puede ser útil en la práctica radiológica.

### PALABRAS CLAVE (DeCS)

Peroné  
Ectromelia  
Radiografía  
Deformidades congénitas  
de las extremidades  
inferiores

### KEY WORDS (MeSH)

Fibula  
Ectromelia  
Radiography  
Lower extremity  
deformities, congenital

### SUMMARY

Fibular hemimelia is the most frequent long bone malformation, with an frequency ranging between 7,4 and 20 cases per one million newborns. It can be a syndromic or a sporadic finding, and its deficiency can be either total or partial. Different classifications exist depending on radiological findings, functional features, and associated absent segments. Its etiology is not fully understood. In most cases, the exact cause is unknown. In this case report, we present a 6-month old boy without a family history of illness with bilateral fibular aplasia and agenesis in the third and fourth metatarsals and in the phalanges of both limbs. The patient has had a normal psychomotor development and did not suffer from any other anomalies. We will describe the radiological findings of this patient. We will also review the literature, emphasizing the more common classifications in order to standardize the terminology which can be useful in radiological practice.

### Introducción

La hemimelia fibular es la malformación más común de huesos largos, con una incidencia entre 7,4 y 20 casos por cada millón de recién nacidos vivos; puede ser un hallazgo sindrómico o esporádico y la deficiencia puede ser parcial o completa. Se describirán los hallazgos radiológicos encontrados en un paciente y se hará una revisión del tema, haciendo énfasis en las clasificaciones más usadas, con el objetivo de

estandarizar la terminología que puede ser útil en la práctica radiológica.

### Presentación de caso

Se trata de un paciente masculino de 6 meses de edad, nacido de padres fenotípicamente normales, pretérmino de 31 semanas, con desarrollo psicomotor normal y sin ninguna otra anomalía asociada.

<sup>1</sup>Médico(a) residente de Radiología e Imágenes Diagnósticas de la Fundación Universitaria Sanitas, Bogotá, Colombia.

<sup>2</sup>Médico(s) radiólogo(a) de la Clínica Universitaria Colombia, Bogotá, Colombia.

## Hallazgos

Al examen físico presentaba únicamente los tres primeros artejos de ambos pies; en las radiografías de los miembros inferiores se observó la ausencia completa de la fibula, el cuarto y el quinto metatarsianos y las falanges, bilateralmente; el resto de la serie ósea, al igual que la ecografía abdominal, no presentaba alteraciones (figura 1).



Figura 1. Radiografía de los pies y las piernas que muestra la ausencia de la fibula, del cuarto y quinto metatarsianos y de las falanges de los artejos, bilateralmente.

## Discusión

Las deficiencias de las extremidades tienen una prevalencia del 0,49 por cada 10.000 nacimientos. La mayoría son esporádicas y sin riesgo de recurrencia, pero puede ocurrir como parte de algunos síndromes de herencia mendeliana o ligada al sexo (1).

La hemimelia fibular es la causa más común de la deficiencia de la extremidad, después de las anomalías de radio, fémur, tibia, cúbito y húmero. Generalmente, esta entidad hace parte de un espectro que incluye el acortamiento de la misma, la ausencia de los metatarsianos laterales postaxiales, la articulación esférica del tobillo, la coalición tarsiana, de hipoplasia del cóndilo femoral lateral con rodilla valga y arqueamiento anterior de la tibia (2).

Son el resultado de la falla en la formación de las partes en el primer trimestre, la alteración del desarrollo de suplenencia arterial o la amputación intrauterina por constricción por bandas amnióticas.

La deficiencia, tanto del hueso como del tejido blando, puede ser transversal o longitudinal. En la primera, el desarrollo es normal hasta el nivel de la deficiencia y usualmente se forman dedos rudimentarios, y en la segunda, hay una falta de formación parcial o total de uno o varios huesos en el eje longitudinal con elementos distales que generalmente son normales (3).

Se han propuesto múltiples sistemas de clasificación de las deficiencias óseas de acuerdo con los hallazgos radiológicos. Usar raíces griegas, como es el caso de la clasificación de Frantz y O'Rahilly (figura 2) o la clasificación de la ISO (International Standards Organization), que describe inicialmente si la deficiencia es longitudinal o transversal, luego, se nombran los huesos faltantes y en el caso de la longitudinal se nombra si es total o parcial (4,5).

Específicamente para las deficiencias del peroné, la clasificación de Achterman y Kalamchi (figura 3) las divide en 1: hipoplasia, que a su vez se subdivide en 1A: en donde la epífisis proximal del peroné se encuentra más distal y la epífisis distal es más proximal que lo normal y en 1B: más severa, en donde hay una ausencia del 30 al 50 % de la fibula, y 2: ausencia completa del peroné (6,7).

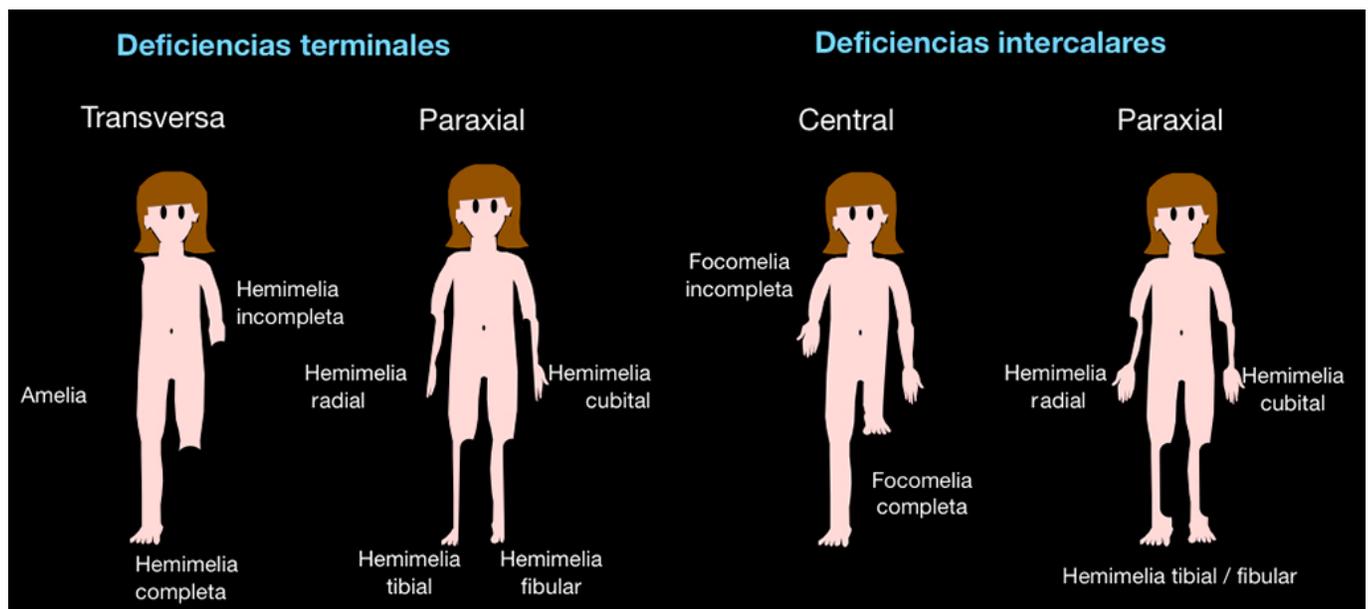


Figura 2. Clasificación de Frantz y O'Rahilly para la deficiencia de las extremidades. Adaptado Morrisey et al. (4).

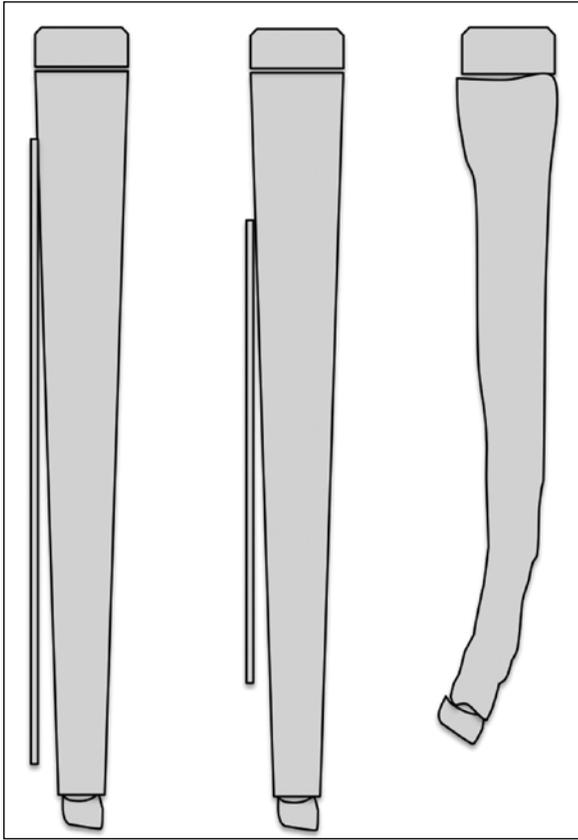


Figura 3. Clasificación de Achterman y Kalamchi, para las deficiencias del peroné. Adaptado Frantz et al. (5).

El tratamiento se realiza de acuerdo con las predicciones de las discrepancias en la longitud, con el fin de estabilizar funcionalmente las articulaciones, corregir las deformidades del pie y en caso de haber diferencias de longitud mayores, amputación y prótesis (6,8).

## Conclusión

Las deficiencias de las extremidades, al igual que específicamente la deficiencia fibular, son generalmente de presentación esporádica pero pueden hacer parte de eventos sindrómicos o estar asociados a diferentes malformaciones óseas y articulares, por lo que estos pacientes requieren de evaluaciones clínicas, de laboratorio y estudios imaginológicos para descartarlos. Existen diferentes métodos de clasificación que utilizan los hallazgos radiológicos, para orientar a los clínicos en la toma de decisiones, algunas de las cuales son presentadas con el objeto de estandarizar la terminología.

## Referencias

1. Dighe M, Fligner C, Cheng E, et al. Fetal skeletal dysplasia: an approach to diagnosis with illustrative cases. *RadioGraphics*. 2008;28:1061-77.
2. Baek GH, Kim JK, Chung Ms, et al. Terminal hemimelia of the lower extremity: absent lateral ray and a normal fibula. *Int Orthop*. 2008;32:263-7.
3. Fixsen JA, Hill RA, Grill F. Leg deformity and length discrepancy. En: Benson M, Fixsen J, Parsch K, Eds. *Children's orthopaedics and fractures*. 3rd ed. Edinburg, UK: Springer; 2010. p. 389-421.
4. Morrissey RT, Giavedoni BJ, Coulter-O'Berry C. The child with a limb deficiency. En: Morrissey RT, Weinstein SL, Eds. *Lovell and Winter's pediatric orthopaedics*. 6th ed. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. p. 1329-81.
5. Frantz CH, Rapids G, O'Rahilly R, et al. Congenital skeletal limb deficiencies. *J Bone Joint Surg Am*. 1961;43:1202-24.

6. Beaty JH. Congenital anomalies of the lower extremity. En: Canale & Beaty: *Cambell's operative orthopaedics*. 11th ed. Philadelphia, PA: Mosby; 2007. p. 1063-179.
7. Achterman C, Kalamchi A. Congenital deficiency of the fibula. *J Bone Joint Surg*. 1979;61:133-7.
8. Tonbul M, Adas M, Keris I. Combined fibular and tarsal agenesis in a case of lower extremity hemimelia. *J Foot Ankle Sur*. 2007;46:278-82.

## Correspondencia

Rodolfo Mantilla Espinosa

Calle 22B # 66-46

Departamento de Radiología de la Clínica Universitaria Colombia

Bogotá, Colombia

rodolfomantilla73@gmail.com

Recibido para evaluación: 22 de abril de 2013

Aceptado para publicación: 23 de octubre de 2013