Descargado el: 24-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Deficiencia congénita de la tibia. Presentación de caso
Congenital tibial deficiency. Case presentation

Lazaro Martín Martínez Estupiñan[1] Lázaro Martínez Aparicio[1]

[1] Hospital General Docente "Mártires del 9 de Abril", Sagua la Grande, Villa Clara, Cuba

Cómo citar este artículo:
Martínez-Estupiñan L, Martínez-Aparicio L. Deficiencia congénita de la tibia. Presentación de caso. **Medisur** [revista en Internet]. 2019 [citado 2026 Nov 24]; 17(6):[aprox. 5 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/4103

Resumen

El objetivo de este estudio es la presentación de un caso poco común. El paciente es atendido en el servicio de neonatología del Hospital Universitario “Mártires del 9 de Abril”, en el transcurso del presente año, con deficiencia congénita de la tibia. El presente artículo se realiza con el propósito de actualizar los conocimientos sobre dicha situación y brindar posibilidades de conducta.

Palabras clave: anomalías musculoesqueléticas, informes de casos,tibia

Abstract

The objective of this study is to present an uncommon case. The patient is treated in the neonatology service of the University Hospital "Martyrs of April 9", during the current year, with congenital tibia deficiency. This article is written with the purpose of updating knowledge about this medical condition and providing possibilities of treatment.

Key words: musculoskeletal abnormalities

Aprobado: 2019-12-06 16:21:37

Correspondencia: Lazaro Martín Martínez Estupiñan. Hospital General Docente "Mártires del 9 de Abril", Sagua la Grande. Villa Clara lazarome@infomed.sld.cu

INTRODUCCIÓN

La deficiencia congénita de la tibia ha recibido en la literatura muchos nombres: hemimelia tibial paraxial, ausencia de la tibia, la deficiencia longitudinal congénita de la tibia, 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 para lo más severo, donde la tibia está ausente íntegramente. El defecto congénito de la tibia fue descrito por primera vez en la literatura por Otto AW en 1841.[1]

La incidencia de deficiencia congénita de la tibia se ha estimado en uno en 1 millón nacimientos,[2] es una de las deformidades congénitas más raras de la extremidad inferior.

La condición puede ser bilateral dentro acerca de 30 % de pacientes y asociado con otras anomalías,[3] un patrón genético definido de herencia no ha sido identificado. La mayoría de casos ocurren espontáneamente, aunque la escala dominante del autosómico o los patrones recesivos de transmisión han sido reportados en la literatura.[4]

La apariencia clínica de un niño con deficiencia congénita de la tibia, está caracterizada por 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 hipo-plástica, 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 es completamente ausente, entonces la hipoplasia femoral distal puede ser notada en el examen clínico.[3]

Radiológicamente hay hipoplasia tibial o ausencia, con una fíbula intacta. En ocasiones puede existir un vestigio cartilaginoso y por eso no aparecerá en rayos X. La apariencia radiográfica exacta de deficiencia congénita de la tibia depende de su tipo.[5]

- En tipo 1A, la fíbula es proximal desencajada, la tibia no es radiográficamente evidente, y la epífisis femoral distal es más pequeña que en lado normal.
- En tipo 1B, la fíbula es proximal desencajada, y la fisis tibial proximal puede ser visible en el nacimiento en el ultrasonido o MRI, pero no en radiografías simples.
- Tipo 2 la deformidad tiene dislocación proximal de fíbula y la tibia visible radiográficamente proximal con articulación de la rodilla de apariencia normal.
- En el tipo 3 la fíbula es proximal desencajada, la tibia distal es radiográficamente visible, pero la tibia proximal no se ve.
- En el tipo 4 deformidad muy rara, la fíbula ha emigrado proximalmente, con diastasis de articulación tibio fíbular distal.

El propósito de este trabajo estriba en la presentación y análisis de una de las deformidades infrecuentes en el recién nacido pero de mayor trastorno emocional, familiar, social y de índole terapéutico, para nuestros especialistas.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta un caso de neonato del sexo masculino, raza blanca, hijo de madre con 21 años de edad, ama de casa, con antecedentes familiares y personales de salud, serología no reactiva, grupo y factor A positivo, historia obstétrica anterior de gestaciones 2, 1 aborto espontáneo y el actual, con curso normal; vacunada, no fuma, y tiene 9no grado de escolaridad.

El niño nace de parto distócico por cesárea, a las 40,5 semanas de edad gestacional, por ultrasonido obstétrico, fecha de última menstruación imprecisa, cefálico, intervenida por pre-eclampsia con signos de agravamiento, cordón umbilical normal. Apgar 8/9, peso de 4300 gramos, talla 49 cm, CC 34 cm y CT de 34 cm que en su primer examen físico se constata deformidad podálica sin otra alteración y se solicita interconsulta con la especialidad de ortopedia, que indica rayos X de urgencia para confirmar el diagnóstico presuntivo de agenesia de la tibia derecha.

Se le realiza ultrasonido abdominal con hígado, vesícula, bazo y riñón izquierdo de características normales, riñón derecho de tamaño, forma y posición normal con ligero aumento de su

ecogenicidad.

Impresión diagnóstica:

- Recién nacido a término (97 percentil).
- Defecto reductivo de miembro inferior derecho (Agenesia de la tibia derecha). (Fig. 1 y 2).



Figura 1. Nótese la desviación interna del pie y la prominencia del maléolo peroneo.



Figura 2. Obsérvese la desviación interna del pie y la ausencia total del hueso tibial en la radiografía.

DISCUSIÓN

Las deformaciones del pie en el período neonatal son un motivo frecuente de consulta que se asocia a una angustia familiar considerable. La exploración física inicial es una etapa importante, no sólo para establecer el diagnóstico, sino también para determinar qué proporción de la deformación corresponde a una malposición y cuál corresponde a una malformación.[6]

Entre un total de 2 648 286 recién nacidos examinados, por Launay y su equipo de trabajo 39 434 (1.49 %) presentaron defectos congénitos descubiertos durante los primeros 3 días de la vida.

Rossi, Bondi, Venturi y Pizzoli 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 en Italia.[7]

Martínez-Frías ML, Cuevas L, Bermejo-Sánchez E encontró que este grupo de infantes con anomalías congénitas puede distribuirse según la presentación clínica de sus defectos en: aislado (73.94 %), múltiple malformado (13.53 %), y los síndromes (12.53 %).[8]

Algunos autores han publicado trabajos científicos demostrando la etología genética,[9] o teratológica[10] de casos como este. Generalmente se encuentra asociada a otras malformaciones congénitas, según informa Evans y Greenberg.[11]

Se ha establecido claramente la relación de la suplementación de la dieta con ácido fólico y la disminución tanto de la ocurrencia como de la recurrencia de malformaciones congénitas. La recomendación actual para prevenir la ocurrencia de malformaciones es suplementar con 0,4 mg/día de ácido fólico desde 3 meses antes de la concepción hasta el término del período de organogénesis (12 semanas de edad gestacional) y, para prevenir la recurrencia, suplementar 4 a 5 mg/día por el mismo período de tiempo.[12]

El hemimelia tibial a menudo produce deformidad de la extremidad, principalmente a lo largo, así como también del pie. La decisión a realizar cirugía reconstructiva depende de la esperada discrepancia en el largo de la pierna, las anomalías del pie, y el estado de la rodilla. Las deficiencias óseas congénitas usualmente tienen una tasa de constante de inhibición de crecimiento, y alargar piernas es a menudo asociado con más complicaciones.

En hemimelia tibial con cuádriceps integro (los tipos I y II) con pie funcional, la centralización del peroné encima del astrágalo y la sinostosis con la tibia del proximal es un procedimiento reconstructivo es aceptado. En algunos casos como este no existe ningún remanso de tibia proximal y por tanto es necesaria la sinostosis con la epífisis distal del fémur.

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,[13] similar conducta utiliza Borzunov.[14] 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.[15] En este caso se pretende realizar tibialización del peroné.

Es infrecuente la presencia en los recién nacidos la deficiencia congénita de la tibia, su diagnóstico debe ser precoz e instaurarse una estrategia de tratamiento temprana, activa y científicamente, valorada y aceptada por la familia.

Contribución de los autores: Los autores participaron en la redacción de los trabajos y análisis de los documentos

Conflictos de intereses: No existen conflictos de intereses

Financiación: Hospital General Docente "Mártires del 9 de Abril", Sagua la Grande. Villa Clara

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Otto AW. Monstor umsexeen to rum descripto anatomicas umptibus. Breslau: Ferdinandi Hirt; 1841.

2. Brown, F. The Brown operation for total hemimelia tibia. In: Aitken G, editors. Selected lower-limb anomalies: surgical and prosthetics management. Washington D.C: National Academy of Sciences; 1971. p. 21-28.

3. Clinton R, Birch JG. Congenital Tibial Deficiency: A 37-Year Experience at 1 Institution. J Pediatr Orthop [articulo revista con DOI]. 2015 [cited 2 Nov 2018] ; 35 (4): [aprox. 7p].

4. Aley D, Chong DY. Tibial Hemimelia. In: Sabharwal S, editors. Pediatric Lower Limb Deformities. Springer, Cham. 2016 Available from: https://doi.org/10.1007/978-3-319-17097-8_24.

5. Mandal S, Mandal P, Basundhara Ghoshal B. Hemimelia: mystery unravelled. Journal of Anatomy and Research [revista en Internet]. 2015 ; 3 (1): [aprox. 5p]. Available from: http://dx.doi.org/10.16965/ijar.2015.129.

6. Launay L. Malposiciones y malformaciones congénitas del pie infantil. EMC - Aparato Locomotor. 2013 ; 46 (3): 1-10.

7. Rossi N, Bondi M, Venturi P, Pizzoli A. Emimelia tibiale: caso clinico. Giornale Italiano di Ortopedia e Traumatologia [revista en Internet]. 2017 [cited 2 Nov 2018] ; 43: [aprox. 4p]. Available from: https://www.giot.it/wp-content/uploads/2017/03/09_Art_CASEREPORT_Rossi-1.pdf.

8. Syvänen J, Helenius I, Koskimies-Virta E, Ritvanen A, Hurme S, Nietosvaara Y. Hospital Admissions and Surgical Treatment of Children With Lower-Limb Deficiency In Finland. Scandinavian Journal of Surgery [revista en Internet]. 2019 ; 108 (4): 352-60.

9. Morrissy R, Giavedoni B, Coulter-O'Berry C. The child with a limb deficiency, in Lovell & Winter's Pediatric Orthopaedics. R. Morrissy and S. Weinstein, editors. Philadelphia, PA: Lippincott Williams & Wilkins; 2006.

10. Jody L, Megan Y, John B, Matthew O. Congenital Tibial Deficiency. Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons [revista en Internet]. 2019 [cited 2 Nov 2018] ; 27 (6): [aprox. 7p]. Available from: https://journals.lww.com/jaaos/toc/2019/0315.

11. Muayad Kadhim M, Davidson RS. Case 43: Tibial Hemimelia. In: Rozbruch SR, Hamdy RC, editors. Pediatric Deformity [Internet]. Switzerland: Springer International Publishing; 2015. [cited 2 Nov 2018] [aprox. 26p].

12. Martínez-Frías ML, Cuevas L, Bermejo-Sánchez E. Análisis clínico-epidemiológico de los recién nacidos con defectos congénitos registrados en el ECEMC: Distribución por etiología y por grupos étnicos. Boletín del ECEMC [revista en Internet]. 2011 [cited 2 Nov 2018] ; VI (1): [aprox. 19p]. Available from: http://revista.isciii.es/index.php/ecemc/article/viewFile.

13. Al Kaissi A, Ganger R, Rötzer KM, Klaushofer K, Grill F. A child with split-hand/foot associated with tibial hemimelia (SHFLD syndrome) and thrombocytopenia maps to chromosome region

17p13.3. Am J Med Genet A. 2014 Sep ; 164A (9): 2338-43.

14. Castori M, Rinaldi R, Cappellacci S, Grammatico P. Tibial developmental field defect is the most common lower limb malformation pattern in VACTERL association. Am J Med Genet A [revista en Internet]. 2008 [cited 2 Nov 2018] ; 164: [aprox. 19p]. Available from: https://onlinelibrary.wiley.com/doi/epdf/10.1002/ajmg.a.32288.

15. Evans JA, Greenberg CR. Tibial agenesis with radial ray and cardiovascular defects. Clin Dysmorphol [revista en Internet]. 2002 [cited 2 Nov 2018] ; 11 (3): [aprox. 11p]. Available from: https://journals.lww.com/clindysmorphol/Fulltext/2002/07000/Tibial_agenesis_with_radial_ray_and_cardiovascular.2.aspx#pdf-link.

16. López Guevara F, López Gil MG. Uso de la compactación y/o transportación ósea en los defectos de hueso. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [revista en Internet]. 2014 [cited 2 Nov 2018] ; 39 (1): [aprox. 5p]. Available from: http://revzoilomarinello.sld.cu/index.php/zmv/article/view/296/482.

17. Peralta Gutiérrez MA. Prevalencia de malformaciones congénitas y factores asociados en neonatos nacidos en el Hospital "Vicente Corral Moscoso", Cuenca 2010 [Internet]. Cuenca: Universidad de Cuenca; 2011. [cited 2 Nov 2018] Available from: http://dspace.ucuenca.edu.ec/bitstream/123456789/4843/1/MEDP41.pdf.

18. Borzunov DY. Long bone reconstruction using multilevel lengthening of bone defect fragments. Int Orthop [revista en Internet]. 2012 Ago [cited 2 Nov 2018] ; 36 (8): [aprox. 12p]. Available from: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3535043/.

19. Mahzad J, Hossain SG, Hormoz N. Ilizarov Lengthening in Centralized Fibulana. Journal of Pediatric Orthopaedics [revista en Internet]. 2000 ; 20 (2): [aprox. 11p]. Available from: https://journals.lww.com/pedorthopaedics/Fulltext/2000/03000/Ilizarov_Lengthening_in_Centralized_Fibulana.5.aspx.