

HEMIMELIA FIBULAR: A PROPÓSITO DE UN CASO CLÍNICO

Pérez Rocamora F, Jiménez Machuca P, Canizares M, Herrero Gutiérrez A, Yepes Carrillo A.

Servicio Obstetricia y Ginecología, Hospital Rafael Méndez.

INTRODUCCIÓN

La hemimelia peronea es la malformación más común de huesos largos, con una incidencia entre 1/50.000 y 1/135.000 nacimientos. Consiste en la aplasia o hipoplasia del peroné, frecuentemente asociada a otras malformaciones de la tibia, del fémur o del pie.

CASO CLÍNICO

Paciente de 40 años, primigesta de 20sg con screening de cromosomopatía en 1ºT de bajo riesgo. En la ecografía morfológica se observa:

- Pierna izquierda con fémur <p1, tibia en p12 y ausencia de peroné. Pie sin desviación, con hiperextensión, sólo se visualizan 4 dedos y morfología en sandalia.
- Pierna derecha con medidas acordes, se visualiza tanto fémur como tibia y peroné acordes a edad gestacional. Pie en balancín, se visualizan todos los dedos.
- Resto de rastreo morfológico normal.

Ante los hallazgos descritos se realiza amniocentesis con estudio citogenético normal.



Imagen 1 y 2: Pie izquierdo con aplasia del peroné.

DISCUSIÓN

La hemimelia del peroné es un trastorno raro, siendo la mayoría de los casos esporádicos. Solo en un reducido porcentaje de casos se ha descrito la existencia de antecedentes familiares con un patrón de herencia autosómico dominante y penetrancia incompleta. Existen varias clasificaciones, siendo las más utilizadas la publicada por Achterman y Kalamchi y la clasificación de Paley. La forma unilateral es más común que la forma bilateral en una proporción de 3 a 1. Por lo general, en casos unilaterales, se produce una curvatura anterior de la tibia y hay una deficiencia en los dedos del pie. Postnatalmente existen diferentes tratamientos quirúrgicos, pero cuando hay una discrepancia importante se recomienda la amputación con uso temprano de prótesis.