
Malformaciones Congénitas Músculo Esqueléticas

CONGENITAL "MUSCLE-SKELETAL" MALFORMATIONS

Dr. Pablo Ugarte Velarde¹

La mayoría de las malformaciones congénitas, son de causa desconocida, y muchas veces se asocian a otras malformaciones orgánicas como malformaciones cardíacas, de vías urinarias o sistema digestivo. Por eso es de suma importancia valorar al paciente en forma integral.

Las malformaciones congénitas se presentan en 6 % de los nacidos vivos, y de ellas 1% son múltiples. Las anomalías congénitas se pueden clasificar como; malformativas que es la formación anómala del tejido fetal Deformación que es el tejido fetal alterado por un ambiente perjudicial o como desorganización, que es la degradación del tejido a consecuencia a factores maternos.

Etiología

1. Causa genéticas
2. Causa intrauterinas: pérdida de líquido amniótico, útero bicorne, mecánicas, bridas amnióticas
3. Efecto de sustancia tóxicas; alcohol, drogas, talidomina, warfarina, fenitoina, aspirina, pesticidas, irradiación agentes virales, carencia de cobre vitamina A
4. Causas vasculares. Enfermedad de la madre diabetes, toxemia, hipertensión Desconocida 50%. Clasificación de deformidades congénitas del aparato locomotor Columna: Como tortícolis congénita, Síndrome de Klippel-Feil, Ausencia congénita de segmentos vertebrales Miembro inferior.

Luxación congénita de cadera, en pie equino-varo congénito (pie Bot Metatarso aducto varo congénito, hallux valgus congénito, hallux valgus congénito, pseudo artrosis congénita de tibia, pie plano, astrágalo vertical, etc.). Miembro superior polidactilea, sindactilea, mano hendida, escápula alta (síndrome de Sprengel); macrodactilea. Sinostosis radio cubital, etc.

ABSTRACT

Most of these congenital malformations do not have a known cause and in most cases they are associated to those of other organs like, urinary and gut, heart and great vessels.

Due to these facts it is mandatory to assess our patients in an integral manner.

Congenital malformations account from a 6% of all live birth and of these 1% are multiple.

The congenital anomalies can be classified as: malformation, when the fetal tissues are formed abnormally. Deformation when the fetal tissues are altered by a hazardous environment and disorganization when fetal tissues are degraded as a consequence of the action of maternal factors.

Almost all congenital malformations are a therapeutic challenge, even at the best equipped and specialized medical centers; since they require a "thorough" assessment and an integral therapeutic plan which includes several medical specialties

Evaluación del paciente con anomalía congénita:

1. Examen clínico completo
2. Evaluación cardiológica
3. Evaluación por nefrología
4. Evaluación por genetista
5. apoyo psicología a la familia
6. apoyo de rehabilitación y terapia ocupacional
7. Evaluación por anestesiología, si va a requerir cirugía

INVESTIGAR . preguntarnos siempre:

1. ¿Es una malformación aislada?
2. ¿Hay un factor probable ?
3. ¿Encaja dentro de una clasificación o un síndrome?
4. ¿Es una deformidad simple o compleja?
5. ¿Los padres y los abuelos son conscientes de la enfermedad?

1. Jefe de Servicio Miembro superior y rodilla del HNERM Sub especialidad cirugía de miembro superior. Sub especialización en ortopedia infantil Residencia en ortopedia pediátrica. Paraná Brasil Residencia Ortopedia- Traumatología Universidad Católica Brasil-Pr.

6. ¿La sensibilidad esta conservada?
7. ¿Presenta retardo mental?
8. ¿Es necesario resecar algún tejido residual?
9. ¿Es posible utilizar el tejido por resecar?
10. ¿Necesito una o varias cirugías?
11. ¿Es una deformidad que evoluciona con el crecimiento?

Todas las deformidades congénitas son importantes, y la mayoría son un reto para el tratamiento hasta en los centros súper especializados, cada caso hay que evaluarlo individualmente, y realizar el plan de tratamiento integral que muchas veces incluye varias especialidades. Una minoría de casos pasan desapercibidos y son un hallazgo radiográfico, como un metacarpiano más chico, o un dedo de menor tamaño. De todas la malformaciones congénitas, quizás la luxación congénita de cadera sea la de mayor importancia, por la secuelas y consecuencias de no realizar un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado.

TÉRMINOS DE DEFORMIDAD CONGÉNITA

Amelia: Ausencia total de una extremidad

Hemimelia: Ausencia parcial de una extremidad en forma transversal

Aqueira: ausencia de la mano

Apodia: Ausencia del pie

Adactilia completa: Ausencia de los 5 dedos

Afalangia completa Ausencia de una o más falanges de los cinco dedos.

Focomelia total. Mano o pie que nace directamente del tronco

Focomelia proximal: Falta el brazo o el muslo

Focomelia Distal: Falta el antebrazo o la pierna

Sindactilia: dedos unidos

Polidactilea: multiplicidad de dedos

Mano hendida: Falta de dedos y metacarpianos centrales (3er y/o 4to)

PIE EQUINO VARO CONGÉNITO

El pie bot es una deformidad presente desde el nacimiento el cual el pie presenta una actitud en equino, y desvió hacia la línea medial (varo), se asocia de deformidad en metatarsos aductos y cavo (cavidad plantar, planta del pie cóncava). Esta se presenta con una incidencia de 1 entre 1000 nacidos vivos, y los parientes de primer grado tienen una incidencia mayor del 20 a 30 veces Y en el 50 % de los pacientes la deformidad es bilateral.

La etiología, no esta clara. Existe una teoría mecánica que sería a consecuencia de la posición que adopta el feto dentro del útero, La teoría genética refiere que se debe a modificación de los genes, Y la teoría neuromuscular se refiere a un des equilibrio de la fuerza de los músculos que traería retracciones capsulares y tendinosas posteriormente.

El pie bot puede ser flexible uno consigue una reducción,(corrección), de la deformidad manualmente, tiene un pronóstico mejor. Ei pie bot rígido el tratamiento es difícil muchas veces requieren de liberación quirúrgica, y se asocian a otras anomalías congénitas, sobre a luxación congénita de cadera.

El diagnóstico es simple, y clínico las placas radiográficas, nos da una idea de la rotación de los huesos del pie, y existen ángulos normales de los ejes de los huesos del tarso. Que ayudan a registrar la deformidad.

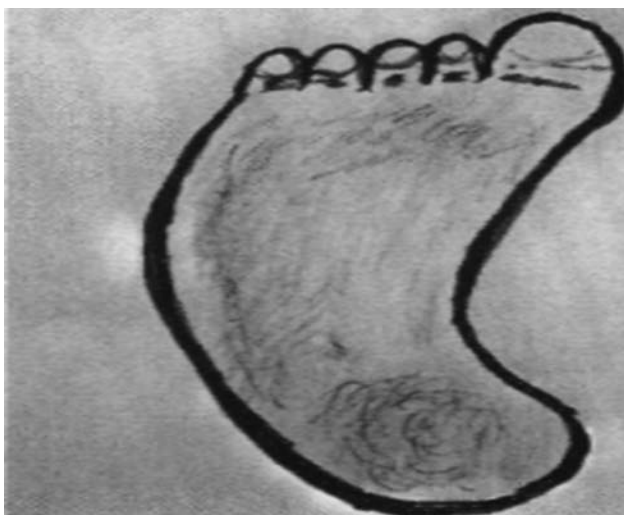
Métodos de tratamiento: Si el pie es flexible la corrección con yesos es lo indicado primero debe colocarse bota de yeso y corregir sólo la deformidad en varo, los yesos se cambian semanalmente y cuando esta corregida recién se corrige la deformidad en equino, teniendo que usarse en esta etapa yesos muslo-pedio.. De tentar de corregir todas las deformidades en un solo tiempo, se produce una luxación del astrágalo, dando un pie en mecedora. Cuando el tratamiento se realiza antes de las dos semanas tiene muchas posibilidades de una corrección al 100 %. La reducción después del año es muy difícil, y nunca queda un pie normal.



El tratamiento quirúrgico: son de una indicación excepcional; como el pie Bott irreductible, Pie Bott recidivado, pie Bott inveterado, en deformidad residual, o el pie Bott asociado a otros patologías, Artrogriposis,

La cirugía consiste en el alargamiento del talón de aquiles, la liberación capsular medial del pie, sección de ligamentos en algunos casos se transfiere la mitad del tibial anterior a la 2 da y 3 era. Cuña.

Metatarsos aducto. Es una deformidad congénita que muchas veces pasa desapercibida, en el cual todo el antepié tiene una tendencia a desviarse hacia la línea media del cuerpo, esta deformidad inicialmente muy leve puede ser progresiva, por un aumento de tracción del abductor del hallux y del tibial anterior el cual puede tener una inserción anómala enrollando el primer metatarsiano. El tratamiento consiste en manipulaciones delicadas en sentido inverso cada 3 horas, en casos que exista rigidez se procede a colocar yesos correctores. En los diagnósticos tardíos al años e edad se indica tratamiento quirúrgico con liberación de partes blandas, en los niños mayores de tres años se indica la cirugía ósea.

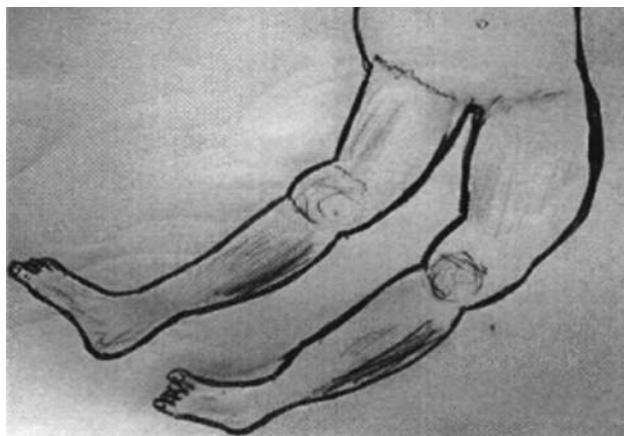


Astrágalo vertical congénito: Llamado pie plano en mecedora, por la convexidad que presenta la planta del pie, Existe una sub. luxación y en algunos casos y una luxación del astrágalo, con tendencia a verticalizarse el astrágalo, haciendo el eje del astrágalo paralelo al eje de la tibia. El diagnóstico es clínico y radiográfico. El tratamiento conservador, con manipulaciones suaves y yesos dan buen resultado, en casos tardío, y en los irreductibles se indica tratamiento quirúrgico.

Superposición congénita del 5 dedo. Llamado dedo traslapado, es una deformidad que no produce incapacidad, donde se encuentra que el dedo menor di pie esta mon-

tado sobre el cuarto dedo. , raramente se indica la corrección quirúrgica, con manipulaciones, se consigue un alargamiento del tendón extensor acortado, en casos inveterados la cápsula articular se encuentra retraída la que produce rigidez.

Artrogriposis: Es un síndrome característico por rigidez congénito no progresivo de muchas articulaciones, producido por fibrosis de los tejidos blandos peri articulares, que llevan a la anquilosis (fusión) fibrosa. Clínicamente existe limitación de movimiento articular activo y pasivo, las articulaciones pueden encontrarse e flexión o extensión, la masa muscular esta disminuida, se asocian a pie Bott, luxación de cadera, luxación de rotula y escoliosis. El tratamiento consiste en impedir las anquilosis en posiciones no funcionales, por medio de manipulaciones suaves, rehabilitación usos de férulas u rotéis (soportes) El tratamiento quirúrgico se indica cuando persiste la falta de movimiento, se realizan liberación de partes blandas, alargamientos tendinosos capsulotomías



Pseudoartrosis Congénita de la Tibia: Es una enfermedad congénita de origen desconocido, donde existe una pérdida de continuidad de la tibia a nivel de la unión de los dos tercios proximales con el tercio distal. Los cuales están unidos por tejido fibroso.

Se asocia a la enfermedad de von Recklinghaysen, neurofibromatosis; El diagnóstico es clínico con deformidad movilidad anormal en el tercio distal de la tibia. La radiografía confirman el diagnóstico, se visualiza una pseudoartrosis típica, con una deformidad convexidad, (recurvatum) en algunos casos estas imagen esta sustituido por un quiste.

El tratamiento es quirúrgico con estabilización e injerto óseos libres o injerto pediculado de peroné.

LUXACIÓN CONGÉNITA DE CADERA

Se define como la pérdida de relación entre la cabeza femoral, y el acetábulo en el momento de nacer, sin tener una causa traumática, infeccioso o debida a parálisis.

La causa es desconocida, aparentemente existe un factor hereditario, y las mujeres tiene una incidencia ,mayor en proporción 9:1. Esta patología se desarrolla antes de la décima semana de vida intrauterina, la cabeza femoral puede estar sub luxada o completamente luxada. En los dos casos existe un acetábulo deficiente, verticalizado, que no puede contener la cabeza femoral.

Una cadera normal tiene que tener rangos de movimientos amplios y simétricos en relación con la otra cadera, el diagnóstico es clínico y debe ser hecho por el pediatra que evalúa inicialmente al recién nacido.

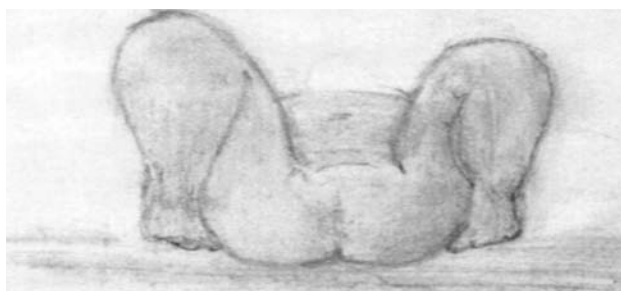
El pronóstico de estas lesiones dependen del tratamiento precoz, una luxación congénita de cadera diagnóstica da después de los tres meses, es muy probable que no se consiga un resultado óptimo. Por eso la importancia de saber diagnosticar estas lesiones.

Las radiografías nos dan cierto parámetros de inestabilidad o incompetencia del acetábulo, pero sabiendo que la cabeza femoral no se osifica hasta después de los tres meses de vida, no se puede saber con certeza si la cabeza femoral se encuentra fuera del acetábulo y ya a los tres meses es un diagnóstico tardío para el tratamiento de estas lesiones, y además en esta patología el núcleo de osificación de la cabeza femoral se retrasa en aparecer.

Examen Clínico: Asimetría de pliegues glúteos; frecuente en niños normales



Diferencia de longitud de la extremidad: es muy difícil de determinar, sólo en grandes luxaciones este signo es positivo. Maniobra de Ortolani, Es un clic audible o palpable , cuando se tracciona y se abduce los miembros inferiores, se reduce la luxación. Maniobra de Barlow : es la sensación de luxación de la articulación coxofemoral al tentar luxarla, por ser una sensación táctil requiere de un entrenamiento práctico. Siendo esta maniobra la más útil para el diagnóstico de la luxación congénita de cadera.



Signo de Galeazzi: La rodilla luxada esta más bajo

Signos radiográficos:

Cabeza femoral evidentemente luxada,

Ruptura de línea de Shenton

Acetábulo esta verticalizado

Retardo de aparición del núcleo de osificación e la cabeza femoral

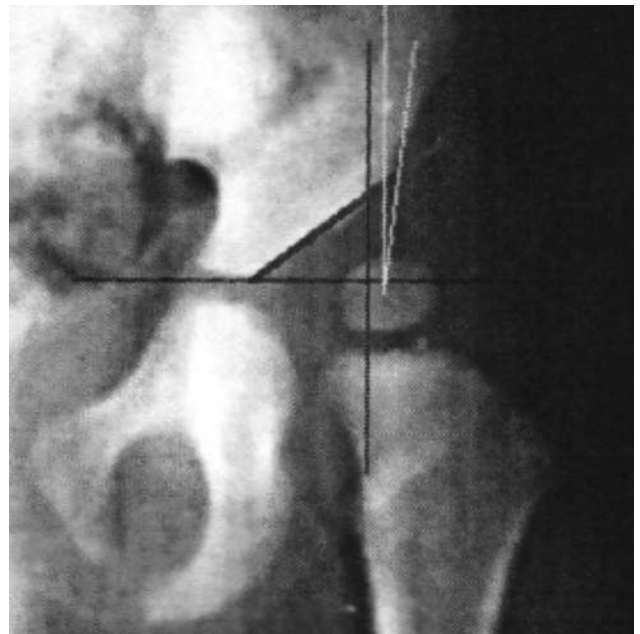
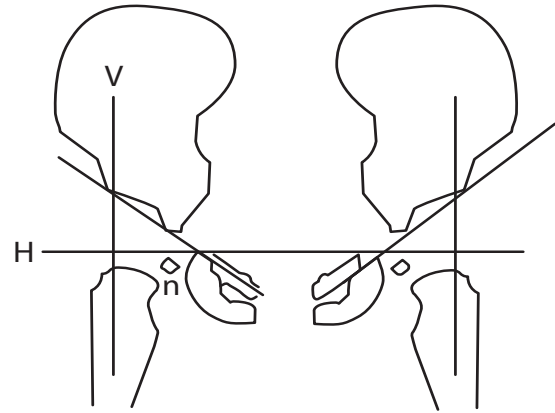
índice acetabular mayor de 30 grados

Espacio acetábulo femoral esta alargado

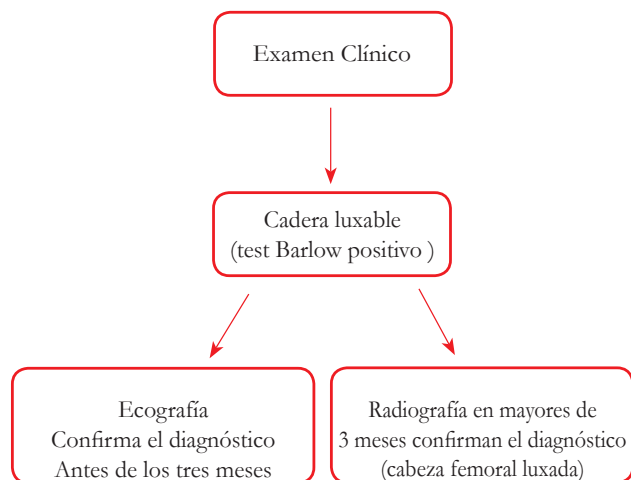
Luxado
Reducido
Reducido
Luxado



Reducido
Luxado



Ecografía: Es un examen de mucha utilidad por ser dinámico, debe ser realizado preferentemente por el ortopedista, puede determinar el fondo del acetábulo, y si este contiene la futura cabeza femoral que no está osificada (no visible al os RX),



TRATAMIENTO:

El desarrollo normal del acetábulo depende, del estímulo que realiza la cabeza femoral contra el propio acetábulo, si el acetábulo es displásico, (deficientemente formado) superficial, más vertical que lo habitual, y el techo deficiente, permite que parte de la cabeza femoral se deslice hacia fuera de la cavidad acetabular.

El restablecimiento de la cabeza femoral dentro de la cavidad acetabular invierte el proceso, y antes se consiga mantener una posición reducida el resultado final se acerca más a lo normal. Si una cadera displásica o sub-luxada no es corregida, las deformidad aumenta la displasia empeora, con una tendencia a la luxación y a una contractura de cápsula articular y musculatura de la cadera.

La reducción de ve ser delicada y la articulación coxofemoral no debe estar en compresión, por que incrementa la incidencia de necrosis de cabeza femoral, con daño irreparable del cartilago articular.

En los paciente hay que determinar clínicamente los rangos articulares donde se mantienen estable, siempre es en flexión y abducción de la cadera, La posición inicial mas aconsejable es la de Lorenz, donde la cadera esta en flexión de 90 a 100 grados ; y abducción de 70 grados, esta posición además de mantener reducida la cabeza femoral, parece reducir la tendencia de anteversión femoral (rotación hacia delante del fémur).

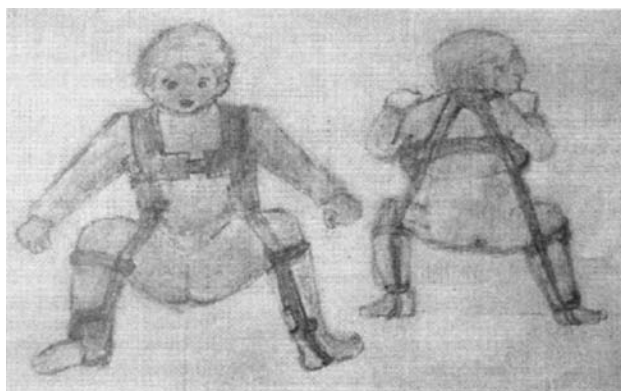
Toda niño con sospecha de luxación de cadera debe ser evaluado por el ortopedista, en la sala de neonatología de muchos de los grandes hospital debería de haber un ortopedista permanente y un aparato de ecografía.

En tiempos anteriores existía un tratamiento, que consistía en colocar pañales dobles al niño para mantener las caderas en la abducción. Actualmente proscrito, se ha demostrado que no tiene ninguna utilidad y retrasa un tratamiento adecuado .

La edad ideal para tratar estos pequeños pacientes, mientras antes mejor, después de los tres meses probablemente quede con alguna secuela.

Tratamiento 0 a 3 meses

Uso de aparatos de abducción, y flexión, uno de los más versátil porque permite movimiento y graduar progresivamente el rango de movimiento que el paciente puede tener. Es el aparato de Pavlik, debe de usarse por 24 horas por 6 semanas, inicialmente con una flexión mayor de 120 grados y con restricción total en aducción.



Tratamiento de 3 a 6 meses

En esta etapa existe contractura de partes blandas sobre todo de los aductores.

Si la contractura de aductores es mucha de impedir una abducción amplia, debe de realizarse una tenotomía percutánea de aductores, y colocación de yeso en posición de reducción, posición de Lorenz la cual debe ser verificada con radiografía o intensificador de imágenes.

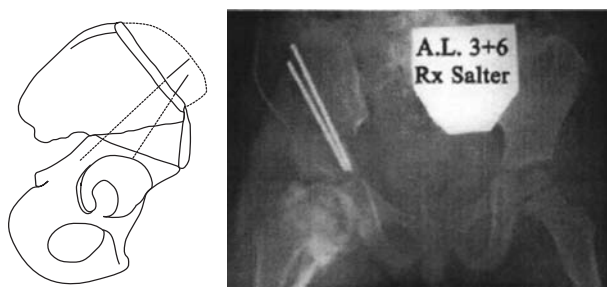
Tratamiento de 3 a 18 meses

Previa tenotomía de aductores si existe mucha contractura de partes blandas necesitara tracción de partes blandas por 2 a 3 semanas, reducción bajo anestesia, con ayuda de

intensificador de imágenes y colocación de yeso pelvi-pedio, cada 4 semanas debe ser cambiado siempre dentro de una zona de seguridad, (rango de movilidad articular que se mantiene reducida) por 3 meses posteriormente se usa férulas plásticas de abducción, si durante este proceso no se consigue una reducción de la cadera se indica una reducción quirúrgica.

Tratamiento 18 meses y 3 años de edad

Reducción abierta, si existe un techo acetabular muy desplazado (pequeño y verticalizado), se realizan las techo plastias: como la de Shell, o cirugía de Salter osteotomía de Iliaco, con deslizamiento anterior.



Tratamiento 3 años- Adolescencia

Osteotomías de acotamiento y varización del fémur tipo Chiari con techo plastias, muchos casos se consigue un resultado pobre, y van a ha desarrollar artrosis precoz, con posibilidad de necrosis de la cabeza femoral.

El no tratamiento de una luxación de cadera produce: Retardo del inicio de la marcha, una claudicación marcada llamada antiguamente marcha del "pato", incompetencia del músculo glúteo medio, con signo Trendelenburg, parálisis del nervio femoral, necrosis de cabeza femoral, inestabilidad mediadle la rodilla y todas desarrollan una artrosis precoz en adolescencia o adultos jóvenes de muy difícil tratamiento.

Malformaciones Congénitas del Miembro Superior

El miembro superior se forma a partir de las mamelones superiores que aparecen 4 semanas y se termina de formarse a las 8 semanas; este desarrollo se produce por la información genética de crecimiento de las células madres, aunque actualmente se están estudiando ciertas sustancias que inducirían el crecimiento, llamadas sustancias citogenéticas.

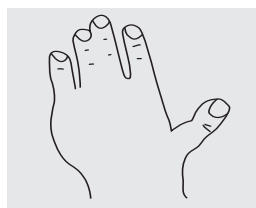
La incidencia de malformaciones genética del miembro superior es de un caso por 626 nacido vivos; y se ha encontrado una incidencia mayor de polidactilea en la raza negra.

Estas anomalías congénitas se asocian a otras deformidades, como alteraciones cardíacas, renales, luxación de caderas, malformaciones de los pies, coalición (unión de huesos) del tarso o carpo, existen un síndrome de Vater, que se asocia a no imperforado, alteraciones renales, cardíacas, anemia, ano imperforado, trombocitopenia, fistula tráqueo-esofágica, y malformaciones de las manos. En el miembro superior se dan malformaciones que pueden evolucionar con el tiempo. El efecto posterior de retracción de partes blandas pueden agravar el cuadro. Es importante realizar un examen clínico detallado, al igual de investigar la sensibilidad del miembro afectado, el estudio radiográfico. Nos sirve para determinar el grado de malformación ósea, muy eventualmente se solicita otro examen auxiliar como arteriografía, determinar paquete vascular dominante, o resonancia magnética.

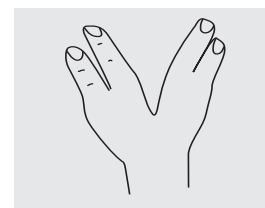
Los objetivos del tratamiento es el control de la mano en el espacio, tener una mano funcionarte y con una estética educada.

Clasificación de las deformidades congénitas del miembro superior

Falta de formación: Amelia, hemimelia, mano hendida
Falla en la diferenciación: sindactilea, camptodactilea, (dedo en flexión), clinodactilea (dedo curvo), pulgar trifalángico, Duplicación: Polidactilea, mano en espejo
Sobre crecimiento: Macroductilea, hemaniomas
Infra crecimiento: pulgar hipoplásico Síndrome del anillo constrictor;: bridas circulares Anomalías esqueléticas generalizadas: enf. de Apert: craneo-siostosis con polisindactileas. Enfermedad de Poland; ausencia congénita de pectoral y malformaciones de la mano.



Sindactilea



Mano hendida



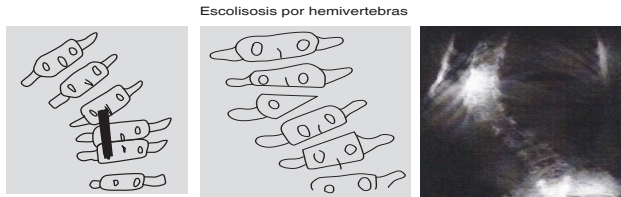
Bandas constrictivas



Madelunge: ausencia parcial o total del radio

Malformaciones de la columna vertebral

Escoliosis congénita por fusión vertebral, a nivel cervical constituyen el síndrome de Klippel-Feil.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lesiones congénitas: cirugía infantil y ortopedia, Marcel Favre
2. Atlas de cirugía ortopédica- Tachdjian
3. Campbell cirugía ortopédica crenshaw
4. Luxación congénita de cadera- Dr. Víctor Laguna Castillo
5. Pediatric orthopedics-- Lovel and Winter
6. Malformaciones de las extremidades, información a padres- Joan Minguella.