

ACTUALIZACIÓN

Deficiencias congénitas del miembro inferior

Actualización sobre la pseudoartrosis congénita de la tibia

FERNANDO MISCIONE, HORACIO MISCIONE y NORBERTO LAMBERT

*Servicio de Ortopedia y Traumatología Infantil,
Hospital de Pediatría J. P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina*

En 1927 Camurati describió la pseudoartrosis congénita de la tibia (SCT) como una distrofia ósea localizada que, en el momento del nacimiento, se presenta como un trastorno estructural de la tibia. Se puede observar interrupción de su continuidad, asociada, o no, a una lesión similar en el peroné y en un miembro que tiene, en cada uno de sus segmentos, una atrofia relativa. Otras deformidades adjuntas deben considerarse secundarias.⁴

Sir James Paget, en 1891, fue el primero en describir un caso de esta patología.

¿En qué consiste la pseudoartrosis congénita de la tibia?

Puede definirse como un niño que al nacer, o en los primeros meses de vida, presenta un desaje anterolateral de la tibia, con deformidad en dos planos, con continuidad o con pérdida ósea.¹⁷

El conocimiento del sentido de la incurvación es de gran importancia, ya que hay otros tipos de incurvaciones que aparecen en edades tempranas; por ejemplo, las posteromediales, que evolucionan en forma espontánea y no desarrollan pseudoartrosis. Las incurvaciones posteromediales presentan una deformidad axial importante, leve discrepancia de longitud (2 a 6 cm), calcáneo varo y pie talo; es vital el conocimiento de que existe tendencia a la corrección espontánea y que responde a los métodos ortésicos de corrección gradual. A medida que la discrepancia de longitud de la tibia aumenta, se indican compensaciones en el calzado. La discrepancia final no suele ser

mayor de 4 a 6 cm. De requerir elongación, el hueso es de buena calidad y no presenta mayores inconvenientes.¹⁸

En cambio, las anterolaterales son incurvaciones rápidamente progresivas, que suelen finalizar en pseudoartrosis o, en su defecto, en una grave desviación del tobillo por su eje de angulación en el tercio distal de la tibia. La deformidad, en combinación con una disminución global del crecimiento de la tibia distal, provoca el acortamiento del miembro.

Este trastorno congénito en la formación de hueso en la tibia presenta un desaje anterior y tejido hamartomatoso, y puede ocurrir una fractura en el nacimiento o en los primeros tiempos de la vida, que no se cura y da lugar a la pseudoartrosis.

La fractura de la tibia es ocupada por un tejido fibromatoso o hamartomatoso como el que se encuentra en la neurofibromatosis.

El tejido patológico en la displasia tibial consiste en la hiperplasia de los fibroblastos con la formación de tejido fibrosodenso.

Puede presentarse como una lesión tibial, peronea o mixta.

Características de la enfermedad:

- Afecta a todos los grupos raciales y étnicos.
- Frecuencia 1/3.500.
- Herencia autosómica dominante.
- Mutación *de novo*.

El trastorno puede ocurrir con neurofibromatosis o sin ella.

Es una malformación rara, con una incidencia de 0,5 por cada 100.000 nacidos vivos. La neurofibromatosis concurrente existe en casi la mitad de los casos. Por otro lado, se trata de uno de los trastornos hereditarios más comunes.⁸

La SCT ocurre en el 2% a 5% de los pacientes con NF1, es más común que se presente en forma unilateral y afecta más a los varones. De estos niños afectados, el

Recibido el 22-6-2011.

Correspondencia:

Dr. FERNANDO MISCIONE
fermisc@hotmail.com
horamiscione@gmail.com

60% a 65% progresan a la fractura y subsiguiente pseudoartrosis.

La causa de la patología ósea en la neurofibromatosis de tipo I (NF1) es incierta. El gen *NF1* se clasifica como un gen supresor tumoral; su producto codificado, la neurofibromina, es un 240-kDa péptido que estimula la hidrólisis intrínseca del guanosina-trifosfato. La osteopenia se ha informado recientemente en niños y adultos con NF1, como una de las manifestaciones subyacentes del trastorno de los huesos.

Considerando que el 65% de los pacientes tratados en nuestro servicio presentan neurofibromatosis, siempre se debe investigar la presencia de neurofibromatosis de tipo I (Fig. 1).

¿Qué es la neurofibromatosis?

Las neurofibromatosis abarcan un espectro de enfermedades polifacéticas con una amplia gama de manifestaciones clínicas.

La mayoría de los investigadores aceptan tres formas clínicas de neurofibromatosis: la neurofibromatosis de tipo 1, antes conocida como la enfermedad de Von Recklinghausen; la neurofibromatosis de tipo 2 (NF2 o NF central), asociada a schwannomas vestibulares bilaterales y múltiples schwannomas espinales; y la neurofibromatosis segmentaria, característica de la NF1, que involucra un segmento único del cuerpo y se piensa en una forma somática del mosaico de la NF1.²

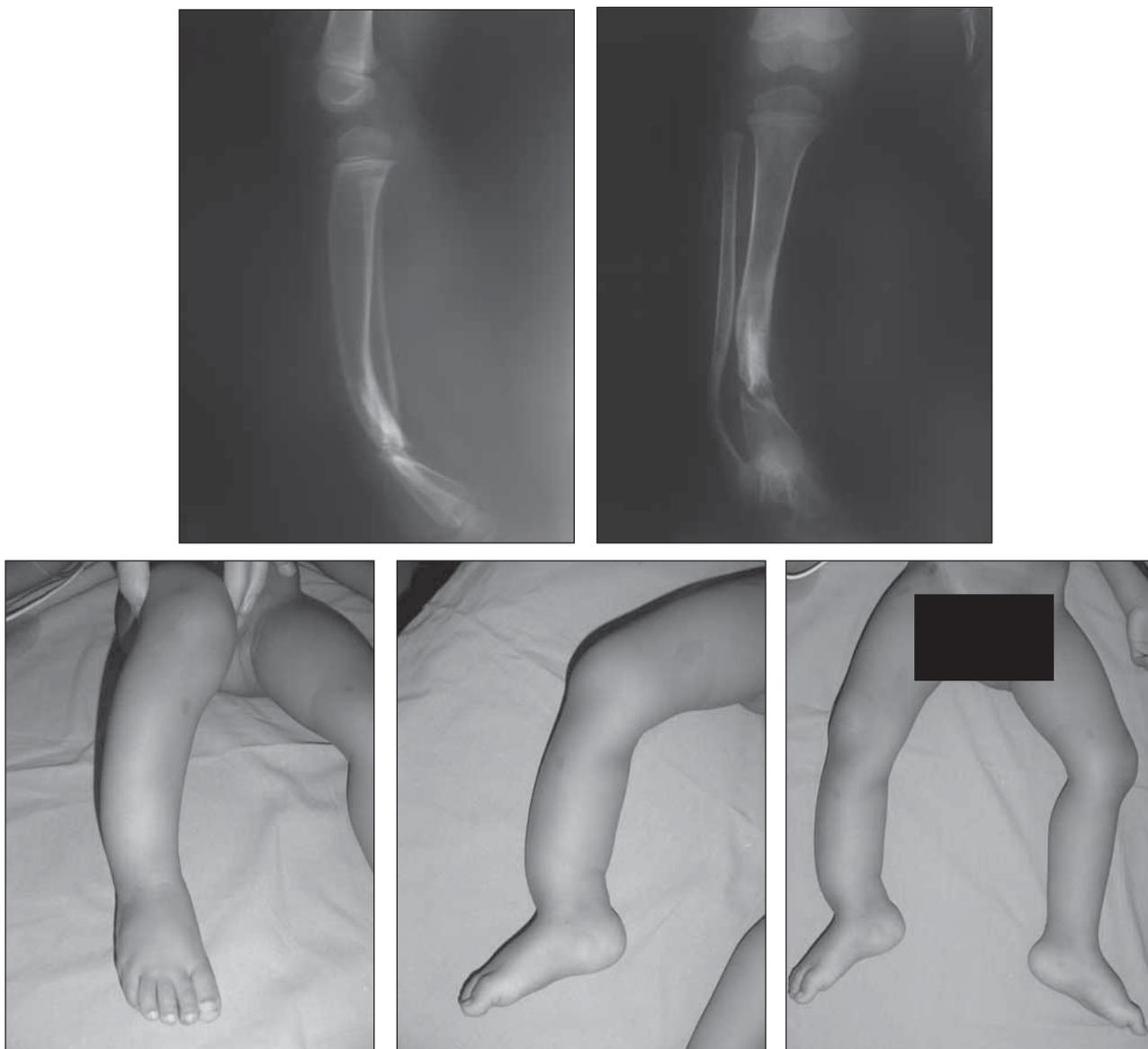


Figura 1. Niña de 2+4 años con una lesión pseudoartrósica (Crawford de tipo 2C) y neurofibromatosis de tipo 1. Se observa la incurvación anterolateral de la pierna.

Sin embargo, algunos autores opinan que el espectro de enfermedades que afectan la vaina del nervio incluye la neurofibromatosis de tipo 1, la neurofibromatosis de tipo 2 y la schwannomatosis.

La NF1 se caracteriza por la presencia de neurofibromas, que son tumores benignos de la vaina nerviosa que contienen células de Schwann, fibroblastos, células cebadas y colágeno. Asimismo, la NF2 y la schwannomatosis se caracterizan por ser tumores benignos de células de Schwann de la vaina del nervio. Los tumores pueden ser superficiales o profundos, y aislados (que implica un solo fascículo del nervio) o plexiformes (que implica varios fascículos).³

La NF1 afecta a todos los grupos raciales y étnicos, y se hereda como un trastorno autosómico dominante.

Alrededor de la mitad de los pacientes afectados heredan el gen de un padre con la enfermedad; el resto de los casos obedecen a una mutación espontánea.

Los criterios de diagnóstico fueron aceptados y publicados por los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos en 1987.

Hay una variabilidad extrema en las características y complicaciones de la NF1 entre los individuos afectados, incluso dentro de una misma familia. Cerca de un tercio de los pacientes sufrirán graves trastornos estéticos y médicos, así como complicaciones durante toda la vida. En los dos tercios restantes, los trastornos serán de leves a moderados.

¿Cómo se confirma la concomitancia de la neurofibromatosis de tipo 1?

La NF1 es el tipo que el ortopedista normalmente ve en el consultorio.

Los niños no suelen presentar los hallazgos típicos en el momento del nacimiento, pero el diagnóstico se hace más tarde en la vida mediante la identificación de al menos otros dos hallazgos cardinales.

Para confirmar la enfermedad, se debe buscar la presencia de por lo menos dos de los siguientes siete criterios.

Signos característicos:

- No menos de seis manchas cutáneas “café con leche”, mayores de 5 mm de diámetro en los niños y de 15 mm en los adultos.
- Al menos dos neurofibromas subcutáneos o un neuroma plexiforme palpable.
- Pecas axilares o en la región inguinal.
- Un glioma óptico.
- Al menos dos nódulos de Lisch (hamartoma del iris).
- Lesiones óseas típicas, como *scalloping* vertebral (festoneamiento), *penciling* tibial o costal (afinamiento).
- Antecedentes familiares de neurofibromatosis de tipo 1.¹

Características clínicas de la neurofibromatosis de tipo 1

Manifestaciones cutáneas

Las manchas café con leche suelen ser la primera manifestación de la NF1 en un niño y se producen en el 99% de los pacientes afectados. Estas máculas hiperpigmentadas son normalmente de forma ovalada, con suaves bordes regulares, aunque a veces pueden ser muy grandes, con la participación de un segmento importante del cuerpo. Las pecas en las zonas no expuestas al sol, como las axilas y la región inguinal, y el pliegue de la piel en otras, son características frecuentes en la infancia. Los nódulos de Lisch, hamartomas nodulares de color café claro en el iris, se producen en el 99% de los adultos. Son importantes sólo como un criterio diagnóstico de la NF1, ya que no tienen ningún efecto sobre la visión (Fig. 2).

Neurofibromas

Los neurofibromas cutáneos se ven en la mayoría de los adultos con NF1, con un inicio típico en la pubertad y aumento de su número con la edad. Son tumores benignos formados por células de Schwann, fibroblastos y mastocitos. Algunos adultos pueden tener cientos de neurofibromas cutáneos que les causan una morbilidad cosmética significativa.

Se recomienda extirparlos sólo si ocasionan molestias o si son inusualmente grandes. Los neurofibromas plexiformes se producen en el 25% al 30% de las personas con NF1 y se originan a partir de los grandes troncos nerviosos, a menudo situados profundamente en el cuerpo.

Pueden ser objeto de un área de hiperpigmentación o un área cubierta de vello. Pueden crecer hasta ser grandes e interdigitar con el tejido normal, lo que dificulta su extirpación.

A diferencia de los neurofibromas cutáneos, que siempre son benignos, los neurofibromas plexiformes tienen riesgo de transformación maligna.

Gliomas del nervio óptico

Los gliomas del nervio óptico aparecen en un 10% a 15% de los niños con NF1. Un pequeño porcentaje puede progresar y causar una pérdida de visión que requiere quimioterapia.

Características ortopédicas

Deformidades de la columna vertebral: escoliosis

Es la complicación más común de la NF1 y varía en gravedad, desde formas leves no progresivas hasta curvaturas graves.

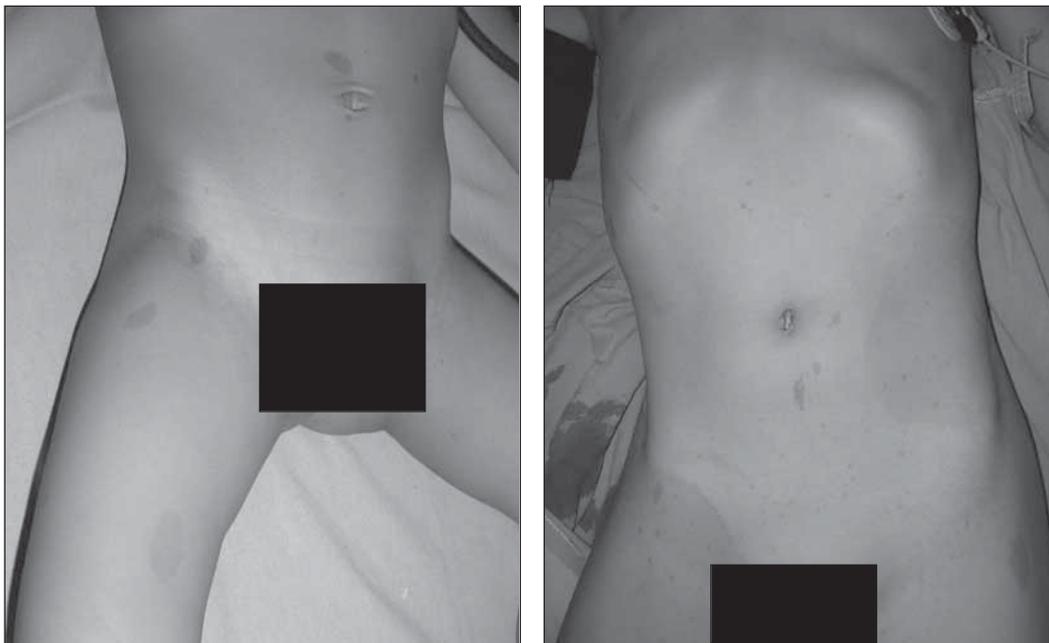


Figura 2. Lesiones cutáneas (manchas café con leche).

La prevalencia exacta de la deformidad de la columna en la NF1 se desconoce.

Etiología: la causa de la deformidad de la columna no se conoce, pero puede ser secundaria a la disminución de la densidad ósea, por erosión o infiltración del hueso por neurofibromas localizados, osteomalacia, displasia mesodérmica o trastornos endocrinos.

Se divide en dos categorías: distrófica e idiopática.

La deformidad escoliótica distrófica es una curva corta, cerrada, con la participación de cuatro a seis segmentos.

Se caracteriza por anomalías radiográficas, como *penciling* en la costilla (el diámetro de la costilla es más pequeño que la porción media de la segunda costilla), rotación, festoneado y acuñaamiento vertebrales.

Las curvas no distróficas pueden cambiar o modularse con el tiempo para convertirse en curvas distróficas. Presentan *scalloping* del cuerpo posterior, distancia interpedicular ampliada, agujero foraminal intervertebral ancho y ectasia dural.

Diagnóstico

El diagnóstico se efectúa mediante radiografías y resonancia magnética (necesaria si los hallazgos distróficos se ven en la radiografía y si se detectan lesiones intraespinales).

Recomendaciones de tratamiento

Curvas no distróficas

Son la deformidad más común de la neurofibromatosis y deben tratarse en forma similar a la escoliosis idiopática:

- a. Observación < 20° a 25°.

- b. Incluir ortesis (pacientes en edad de crecimiento) en caso de una deformidad progresiva > 25°.

- c. Fusión quirúrgica posterior para las curvas que progresan a 45°.

Curvas distróficas

- a. Rara vez responden al tratamiento ortopédico.
- b. Instrumentación temprana.
- c. Resonancia magnética preoperatoria a todos los pacientes.
- d. Fusión quirúrgica anterior.
- e. Considerar el uso de proteínas morfogenéticas del hueso (*bone morphogenetic protein, BMP*).⁷

Deformidades de los miembros inferiores

La incidencia de SCT conocida es de 1 en 3.000 recién nacidos, es excepcional que sea bilateral, pero en los casos unilaterales se acompaña de pérdida progresiva de la longitud. La deformidad se traduce en una prominencia apical lateral en la pierna, con el pie invertido o desplazado medialmente respecto del miembro.

Si se produjo la fractura, el movimiento en el sitio de la pseudoartrosis es evidente. Cuando los signos de NF están presentes, el diagnóstico es más sencillo por la observación de una deformidad leve que ocasiona cojera debido al acortamiento con el pie del miembro afectado, que puede ser normal o ligeramente más pequeño que el pie contralateral.

¿Cómo se puede clasificar la pseudoartrosis congénita de la tibia?

Se propusieron diversos sistemas de clasificación (Andersen, Boyd, Crawford). Dado que el aspecto cambia

en el curso de la enfermedad, todos los sistemas de clasificación tienen un valor limitado; el factor determinante es la etapa de la enfermedad en la cual se la clasifica.

Esta patología fue clasificada a lo largo de la historia de múltiples formas y por varios autores, por ejemplo:

- Camurati: 1927
- Boyd: 1973
- Andersen: 1973
- Del Sel: 1993
- Crawford: 1986-1999
- Paley: 2000

Nos basamos en dos clasificaciones tradicionales:

La de Boyd, que las divide en seis tipos:

- Tipo I: desaje anterolateral, afinamiento cortical desde el nacimiento.
- Tipo II: banda de constricción desde el nacimiento.
- Tipo III: forma quística.
- Tipo IV: hueso esclerótico con obliteración del conducto medular.
- Tipo V: peroné displásico.
- Tipo VI: neurofibroma intraóseo o presencia de schwannoma.

Muy utilizada desde el punto de vista morfológico, quedó desplazada por otra clasificación más representativa: la de Crawford, publicada en 1986 y corregida en 1999 (Fig. 3).

Estos sistemas suelen describir el aspecto radiográfico de los huesos no tratados en el sitio de pseudoartrosis, la presencia de fracturas en el nacimiento y la participación del peroné. Sin embargo, ninguno de los sistemas de clasificación proporciona una guía o es predictivo de los resultados. Un ejemplo de la insuficiencia de estas clasificaciones es el hecho de que, una vez que la fractura se ha producido y que se ha instalado la pseudoartrosis, casi todas las displasias tibiales que llegan a la cirugía son una misma entidad, es decir, una tibia con una brecha ósea que debería estar unida.²⁰

Del Sel la clasificó desde el punto de vista del pronóstico como:

- Tipo I: cuando llega a un tratamiento protocolizado sin cirugías previas.
- Tipo II: cuando llega a un tratamiento protocolizado con cirugías previas.

En el año 2000, en la ASAMI (Asociación para la Reconstrucción y Elongación Ósea), Paley anunció una variedad de la sistematización basada en trabajos de protocolos del tratamiento de Ilizarov sobre el tipo IV de Crawford.

También destacó el pronóstico de acuerdo con un método triunfante o no:

- Tipo I: atrofia, cierre del conducto medular, sin cirugías previas.
- Tipo II: atrofia, cierre del conducto medular, con cirugías previas.
- Tipo III: hipertrófica, hueso ancho, con cirugía previa.

La perspectiva de esta enfermedad varía si el paciente fue tratado quirúrgicamente con anterioridad, debido a las lesiones asociadas de las partes blandas dando lugar a la formación e ingreso de un hamartoma o atrofia ósea del terreno afectado.

¿De qué manera se puede tratar esta patología?

El tratamiento de la SCT de la tibia es un desafío y ha generado múltiples alternativas quirúrgicas en los últimos cincuenta años. El objetivo principal es obtener y mantener la unión, y reducir al mínimo la deformidad angular de la pierna, proporcionando un miembro funcional.

Aunque es una entidad rara, constituye uno de los problemas de gestión más exigentes en ortopedia pediátrica.

La alineación anatómica del miembro debe ser estricta para evitar la fractura, así como después de la cirugía, el mantenimiento del eje debe desempeñar un papel complementario en el tratamiento.

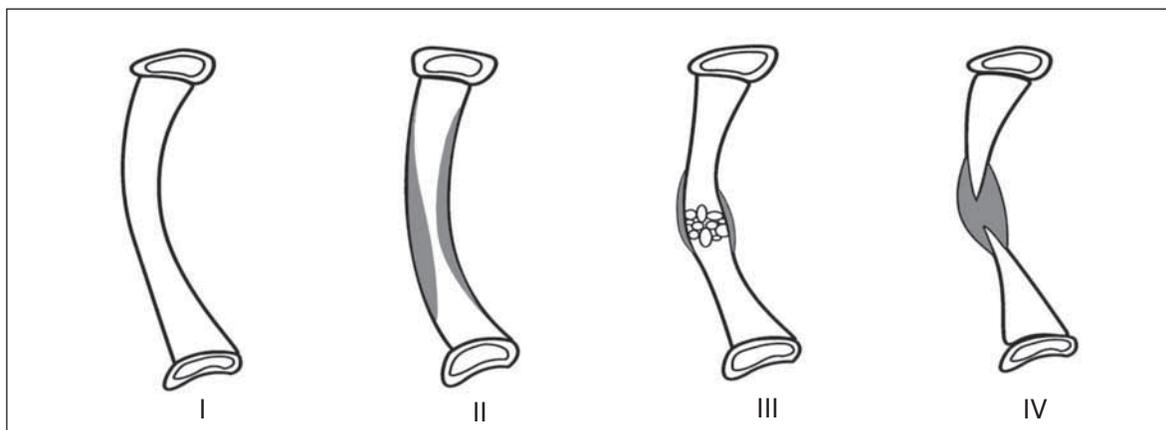


Figura 3. Calcificación de Crawford de 1999. Tipo I: desaje anterolateral con afinamiento cortical y conducto medular abierto. Tipo II: desaje con mayor afinamiento y obturación del conducto. Tipo III: lesión quística en el conducto medular que puede finalizar en fractura. Tipo IV: afinamiento con pseudoartrosis instalada en la tibia y el peroné.

¿Qué actitud tomar si el paciente tiene una incurvación sola?

Cuando existe sólo una incurvación tibial o peronea antes de la fractura, el pilar básico de cualquier protocolo de tratamiento es conservar la continuidad mediante el uso de una ortesis *knee-ankle-foot-orthoses* o *ankle-foot-orthoses* (KAFO-AFO) con apoyo en tres puntos para estabilizar el eje del miembro. Se recomienda su uso en todo momento y continuarlo durante la madurez esquelética, en un intento de evitar la fractura, hasta llegar a la edad puberal o hasta que la articulación del tobillo lo permita por progresión del deseje.

A pesar del uso de la ortesis, el paciente puede sufrir una fractura, por lo que se recomienda el control frecuente.

¿Qué pasa cuando ya coexiste pseudoartrosis?

Los pasos son:

1. Enmendar la continuidad ósea.
2. Limpiar la zona hamartomatosa de la pseudoartrosis.
3. Componer el eje axial.
4. Tratar de suplir la diferencia de longitud.
5. Sólo ante un impedimento de restauración, proyectar la amputación.

En la actualidad existe más de un protocolo de tratamiento, sin duda porque ninguno de ellos asegura un éxito completo en esta compleja patología.

Las tasas más altas de unión se han informado después de la intervención quirúrgica, aunque no se cuenta con un método único de cirugía que haya demostrado ser el ideal.

Las consideraciones biológicas básicas con la cirugía incluyen la resección de la zona pseudoartrosica, un puente óseo del defecto con una fijación estable y la corrección de alguna deformidad angular.

Manejo quirúrgico

El tratamiento quirúrgico se fundamenta en dos principios: biológico y mecánico.

El principio biológico hace referencia a la resección de la totalidad del tejido hamartomatoso, tanto óseo como blando, hasta delimitar los bordes totalmente libres de lesión, bien vascularizados.

El principio mecánico se refiere a la estabilización de la diáfisis tibial para evitar la reabsorción de los injertos y favorecer así la consolidación. Además, se debe buscar controlar la enfermedad con el mínimo de procedimientos quirúrgicos y con una buena funcionalidad.

Opciones quirúrgicas

1. Injerto óseo vascularizado de peroné contralateral.
2. Estabilización intramedular con clavo de Williams.
3. Fijación externa con tutor de Ilizarov (asociada o no a enclavado endomedular).
4. Amputación.

Enclavado endomedular (EEM) con injerto óseo

La estabilización intramedular de la SCT fue introducida por Charnley en 1956 mediante el uso de un clavo que atravesaba el tobillo para dar mayor estabilidad al fragmento distal de la tibia. Este método se ha recomendado como primera línea de tratamiento quirúrgico, con aceptables resultados.

Se utilizaron diversos diseños de clavos: clavos telescópicos, que se colocan en ambos extremos de las epífisis y se prolongan a medida que el niño crece; clavos de longitud fija sólidos, que pueden insertarse a través del talón o, menos a menudo, a través de la rodilla, pero pueden requerir el reemplazo a medida que el niño progresa.

Conceptualmente, el enclavado endomedular proporciona estabilidad para permitir la cicatrización de la pseudoartrosis y ayuda a prevenir nuevas fracturas. Además, el pos-operatorio es menos difícil para el paciente en comparación con el de otros métodos de tratamiento (p. ej., injerto vascularizado libre de peroné o fijación de tutor externo).

En este caso se utiliza el clavo dado a conocer por Williams en 1965, que se inserta desde el talón. Se estabiliza el tobillo para evitar que la pseudoartrosis sea móvil y se alinea por ocupación endomedular de la tibia.

Umber, en 1982, y Dobbs y Schoenecker, en 2004 y 2005, publicaron en el *St. Louis Shriners Hospital for Children*, junto con la *Washington University School of Medicine*, un informe valorando los resultados a largo plazo de la técnica. Esta consiste en la extirpación de la pseudoartrosis, injerto óseo autólogo e inserción de un clavo de Williams endomedular en la tibia.^{5,6}

En 2002, Johnston publicó los resultados de las variaciones de la técnica en el procedimiento de Charnley-Williams. Comparó los resultados de las tres variantes para determinar con qué técnica era más factible que se produjera la unión.

- Tipo A: consistió en la resección de la pseudoartrosis de tibia, inserción de un clavo endomedular e injerto óseo tibial combinado con resección del peroné o con osteotomía y la inserción de un clavo endomedular en el peroné.
- Tipo B: idéntica a la cirugía de tipo A, excepto que el peroné no se fijó internamente. En algunos pacientes que tenían un peroné intacto, no se injertó hueso sino simplemente se osteotomizó subperióticamente y se permitió la superposición de los extremos.
- Tipo C: involucró sólo la tibia, e incluyó resección, inserción de un clavo más injerto óseo del defecto tibial sin acortar. El peroné quedó intacto y sin perturbarlo, a fin de preservar la longitud y la estabilidad.

Ese autor llegó a la conclusión de que existía una pequeña justificación para realizar una operación de tipo C, si bien en algunos pacientes observó una persistente falta de unión.⁹

Stephens, en el día de las especialidades (POSNA) en el *Annual Meeting* 2011 de la AAOS, realizó una actualización sobre el manejo quirúrgico de la STC que consiste en:

Osteotomía tibial con resección completa del tejido pseudoartrosico para permitir el contacto de los extremos, seguida de enclavado endomedular rígido. Estabilización a través del tobillo dependiendo de la habilidad para obtener una fijación rígida en la parte distal de la tibia. En los casos en que el peroné está intacto, es necesaria una osteotomía de acortamiento seguida de enclavado endomedular. A veces la fijación no es posible. También es necesario colocar injerto autólogo de cresta ilíaca en el sitio de resección del tejido pseudoartrosico.

Se inmoviliza luego a los pacientes con un yeso por arriba de la rodilla durante 3 meses y se indica el uso de ortesis después de retirarlo¹⁸ (Fig. 4).

Pautas del enclavado endomedular en nuestro servicio antes de los 10 años de vida

1. Limpieza de la zona pseudoartrosica.
2. Apertura del conducto medular.

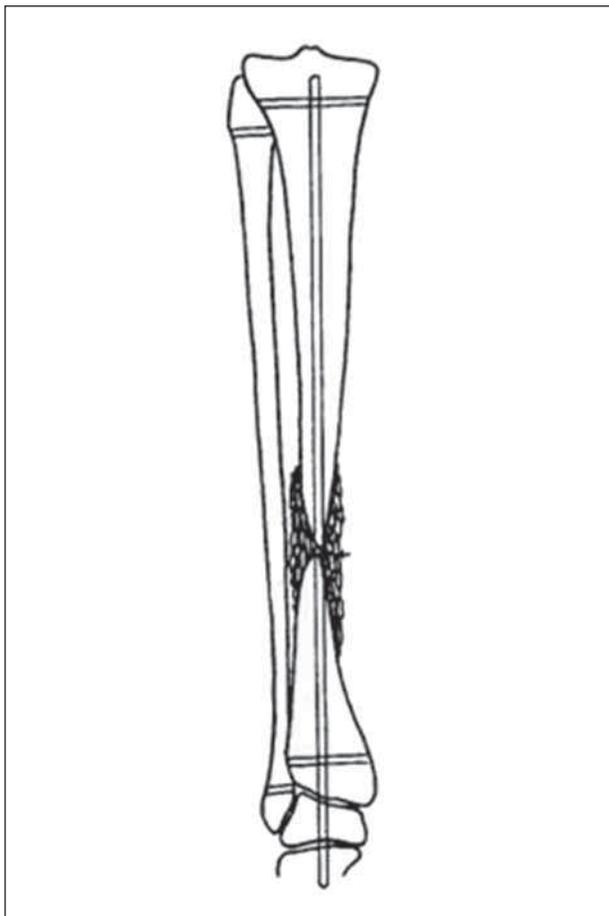


Figura 4. Esquema de seudoartrosis congénita de la tibia tratada con enclavado endomedular e injerto.

3. Estabilización con clavo de Williams retrógrado desde el talón, midiendo cuidadosamente la longitud y el grosor una vez afrontados los fragmentos.
4. Colocación del clavo eligiendo la zona del extremo distal:
 - a) hasta 5 años en el calcáneo
 - b) 5 a 8 años en la astrágalo-calcánea
 - c) más de 8 años con tobillo libre
5. Colocación de injerto óseo de cresta ilíaca en empalizada.
6. Estabilización endomedular del peroné con clavija.
7. Yeso abierto, luego yeso cerrado por 4 o 6 meses de acuerdo con la edad.
8. Ortesis hasta que el conducto se retubulize.

Consideraciones esenciales: si no hay consolidación, cambio de clavo y recolocación del injerto (Fig. 5).

Fijación externa en osteogénesis con compresión

El fijador externo de tipo Ilizarov en el tratamiento de la SCT se difundió gracias a los trabajos de ese autor. Se reseca el foco tibial y se realiza compresión en la brecha. Cuando existe discrepancia de longitud se puede efectuar una corticotomía proximal para realizar transporte óseo y distracción. Largas series de casos publicados hasta hoy han informado tasas de consolidación del 60% al 100%, con un promedio de procedimientos de dos cirugías.

El uso de los fijadores externos permite diferentes alternativas quirúrgicas asociadas para el control de la enfermedad, desde la compresión directa del foco hasta la resección de la lesión, compresión del foco y osteotomía proximal para corregir la discrepancia de longitud.

Tiene como principal complicación el alto índice de refractura (20% a 40%) después de retirar el fijador^{13,14} (Fig. 6).

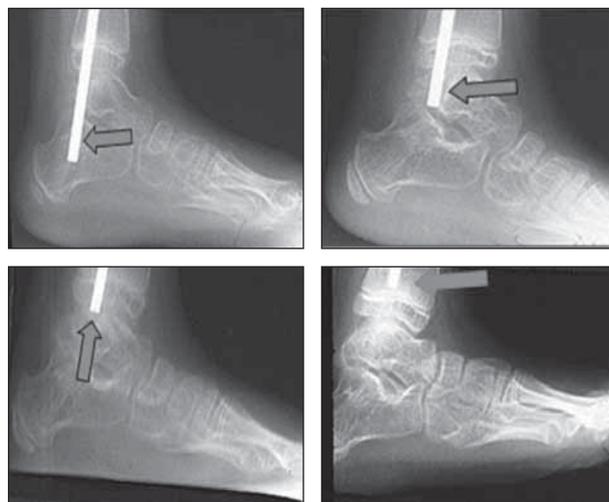


Figura 5. Avance del clavo con el crecimiento. (Gentileza de P. Schoenecker).

Fijador externo en compresión más enclavado endomedular y eventual distracción: protocolo de Ilizarov-Catagni-Paley-Dahl

En 2008, Mathieu publicó su experiencia en la *Université Pierre et Marie Curie-Paris*, y en el *Armand Trousseau Hospital*, en el tratamiento de la SCT usando el fijador externo de Ilizarov más enclavado endomedular.

Concluyó que la asociación de la técnica de Ilizarov y el tratamiento con clavo endomedular pudo alcanzar y mantener la unión de la tibia en 9 de cada 10 pacientes en el seguimiento final. También permitió la corrección de deformidades axiales y evitó nuevas fracturas.

A pesar de la corta duración del seguimiento y la alta tasa de complicaciones en nuestra serie, este método

puede ser útil en muchos casos de SCT en los que no se obtuvo la curación a pesar de numerosas cirugías o en los pacientes en quienes la incurvación tibial se mantuvo intacta hasta la pubertad y es necesario osteotomizar la tibia para corregir el eje¹⁰ (Fig. 7).

Injerto vascularizado de peroné

Los injertos vascularizados de peroné han tenido una amplia difusión en los últimos quince años. Judet fue el primero en describirlos en 1978. En esta técnica se puede usar el peroné ipsilateral o el contralateral. Esto implica el trabajo de dos equipos quirúrgicos. La técnica incluye la realización de una angiografía preoperatoria de la extremidad donante y receptora, para evaluar el territorio

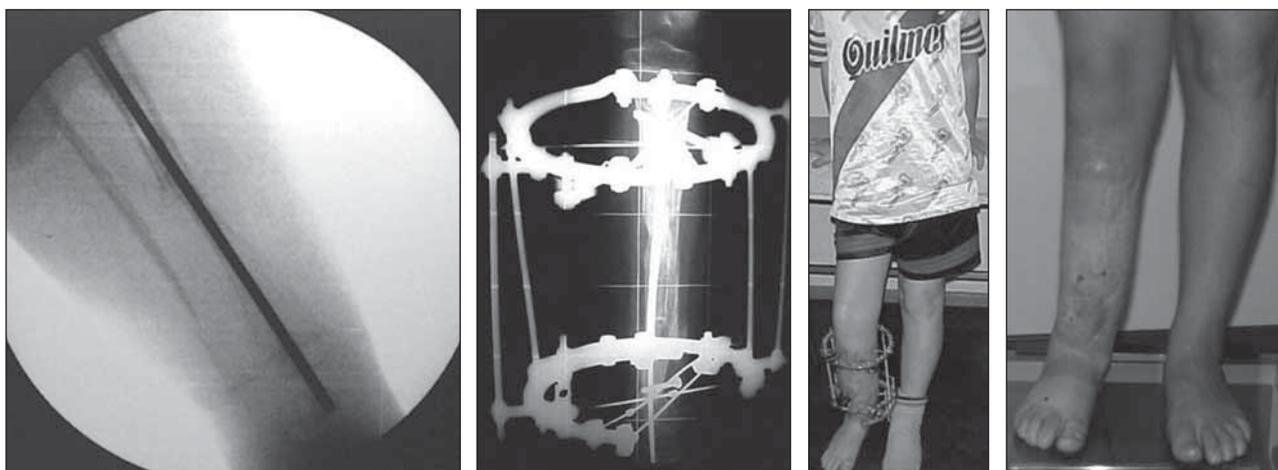


Figura 6. Tratamiento con tutor externo con osteogénesis en compresión y clavo endomedular en un paciente con pseudoartrosis congénita de la tibia.

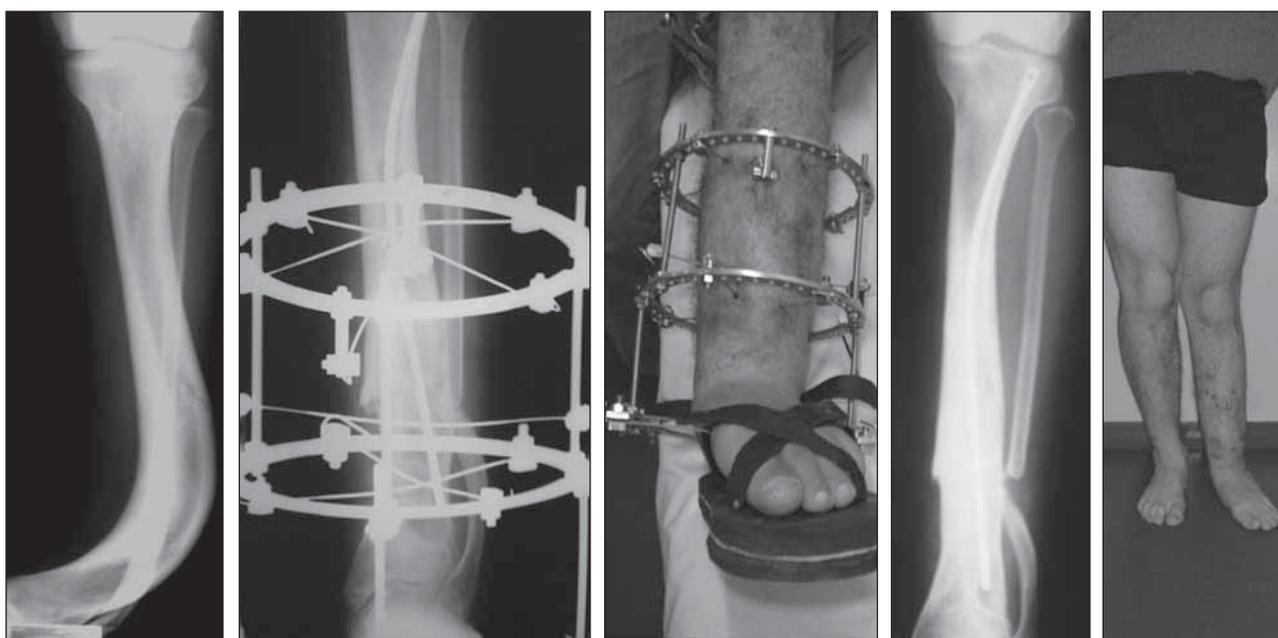


Figura 7. Ejemplo de enclavado endomedular con fijador externo circular en un paciente con pseudoartrosis congénita de la tibia.

vascular y definir los vasos por utilizar. Es un procedimiento completo, pero presenta una tasa de consolidación del 60% al 100%.

Poul y cols. comunicaron, en 2006, su experiencia con el injerto vascularizado de peroné. Este método puede utilizarse cualquiera que sea la edad de los pacientes; nuestra experiencia nos ha demostrado que, incluso en los niños pequeños, puede lograrse la unión.¹⁶

En 2008, Peterson, del Departamento de Ortopedia de la *Mayo Clinic*, informó acerca de un caso con 23 años de seguimiento. Esta fue una revisión de la literatura y presentación de un caso con transferencia de un peroné pseudoartrosico congénito para sustituir la diáfisis tibial pseudoartrosica ipsilateral, sin exponer el pedículo vascular del peroné, sin necesidad de utilizar técnicas microvasculares y con el objetivo específico de crear en la pierna un verdadero hueso único: la tibia.¹⁵

Injerto óseo profiláctico

En 2008, Onder Ofluoglu, del *Children's Hospital of Philadelphia*, divulgó una pequeña serie de 10 pacientes con curvatura congénita anterolateral de la tibia tratados con injerto estructural y luego ortesis a largo plazo. No hubo casos de pseudoartrosis. La deformidad distal tibial puede persistir durante todo el período de crecimiento y requiere corrección quirúrgica en los pacientes tratados con este procedimiento.

Esta serie retrospectiva incluyó a pacientes con pseudoartrosis de la tibia tratada, entre 1991 y 2002, con aloinjerto de peroné profiláctico colocado posteromedialmente. Ningún paciente presentó fracturas o pseudoartrosis de la tibia en el seguimiento. Todos los injertos se consolidaron a la tibia en ambos extremos.¹¹

Aplicación de la proteína morfogenética ósea en el manejo quirúrgico de la SCT

Se propuso el uso inicial de esta proteína para las fracturas tibiales en pacientes esqueléticamente maduros y en fusiones simples de la columna vertebral.

La eficacia de la BMP en esta población de pacientes llevó a pensar a los cirujanos en el alto riesgo de su uso en la población pediátrica con SCT.

Fundamento

La deficiencia del producto del gen NF1, la neurofibromina, conlleva la inhabilitación de los osteoblastos para diferenciarse y mineralizarse, un paso fundamental en el componente óseo. La BMP es anabólica y realza la acción de los osteoblastos en la conformación del hueso.

El tejido hamartomatoso debe extirparse, ya que si no se lo hace, la diferenciación osteoblástica no se lleva a cabo seguida de la BMP.

Uso en la NF1

La BMP-2 en el contexto de la NF1 se estudió en modelos murinos.

Recientemente, se han aprobado dos tipos de proteína morfogenética ósea humana recombinante (rhBMP) para el tratamiento clínico de las fracturas en situaciones específicas. Múltiples estudios han demostrado la seguridad y la eficacia de la rhBMP cuando se la utiliza para el tratamiento de las fracturas abiertas de la tibia en los adultos, así como para el tratamiento de la pseudoartrosis congénita tibial.²¹

En 2010, en *Journal of Bone and Joint Surgery*, Richards comentó su experiencia en una serie de casos cuyo primer objetivo fue examinar el efecto de rhBMP-2 en la pseudoartrosis congénita de la tibia, combinando la técnica de fijación intramedular con clavo de Williams.¹²

La hipótesis era que la adición de rhBMP-2 podría mejorar la tasa de unión y disminuir el tiempo de consolidación. El segundo propósito fue determinar si los efectos perjudiciales secundarios al uso de rhBMP-2 o de la esponja de colágeno se evidenciarían clínicamente en esta población de enfermos con esqueleto inmaduro durante un período mínimo de seguimiento de 4 años.

En la técnica quirúrgica se preparó la BMP-2 según las instrucciones del fabricante con esponjas de colágeno bovino, las cuales se colocaron con cuidado en todo el sitio del defecto tibial. Antes de colocarlas alrededor de la tibia, se rellenó el defecto con injerto óseo autólogo obtenido de la cresta ilíaca.

Los tejidos subcutáneos se cerraron después sobre las esponjas.

El perfil de seguridad de la BMP en la práctica clínica ha sido excelente hasta la fecha.

A pesar de las preocupaciones, no estamos al tanto de informes publicados de toxicidad sistémica en pacientes con esqueleto inmaduro directamente relacionada con el uso de BMP. Aunque puede haber un riesgo teórico, no se identificaron las complicaciones vinculadas a su uso en esta serie.

Se concluye que el rhBMP-2 puede ocasionar principios de unión en los pacientes con SCT y aumentar la probabilidad de éxito a largo plazo en el tratamiento de esta patología.¹⁹

En nuestro medio no contamos todavía con la proteína BMP debido a su falta de autorización por la ANMAT y a su alto costo.

Amputación

La amputación es el último tratamiento disponible para el manejo de la SCT, generalmente después de múltiples cirugías fracasadas, con miembros con graves deformidades y acortamientos que implican una inadecuada función.

McCarthy y cols., en un análisis de las indicaciones y las técnicas de este procedimiento, establecieron como indicaciones la ausencia de consolidación después de tres o más cirugías, una discrepancia significativa del miembro, la alteración del potencial de crecimiento y largos períodos de tratamiento médico.

En relación con el número de cirugías, lo que importa es el estado funcional del miembro para continuar proponiendo otros tratamientos.

Sin duda, el mejor resultado se obtiene con un tratamiento oportuno e individualizado para cada paciente, y protegiendo el miembro con una ortesis durante varios años después de la cirugía.

Protocolo actual de tratamiento del Servicio de Ortopedia del Hospital Garrahan

- Incurvación preseudoartrótica: manejo ortésico y esperar evitando la fractura.
- Niños menores de 10 años: protocolo con enclavado endomedular o, en su defecto, con un Steimann más limpieza del foco pseudoartrótico más injerto en empalizada.

- Niños mayores de 10 años (edad puberal): clavo endomedular más injerto más tutor externo circular (Ilizarov).
- Seudoartrosis con grave pérdida de sustancia: injerto vascularizado de peroné más fijador externo o amputación.

Caso clínico

Paciente con diagnóstico de NF1 y seudoartrosis de tibia izquierda a los 6 meses de edad (Crawford de tipo 2C) (Fig. 8).

Se realizó: limpieza del foco pseudoartrótico, enclavado endomedular con clavo de Williams y colocación de un injerto en empalizada de cresta ilíaca. Se mantuvo con yeso hasta la consolidación (Fig. 9).

En la Figura 10 se muestra la seudoartrosis consolidada (Fig. 10). En la actualidad utiliza una ortesis permanente.



Figura 8. Caso clínico.

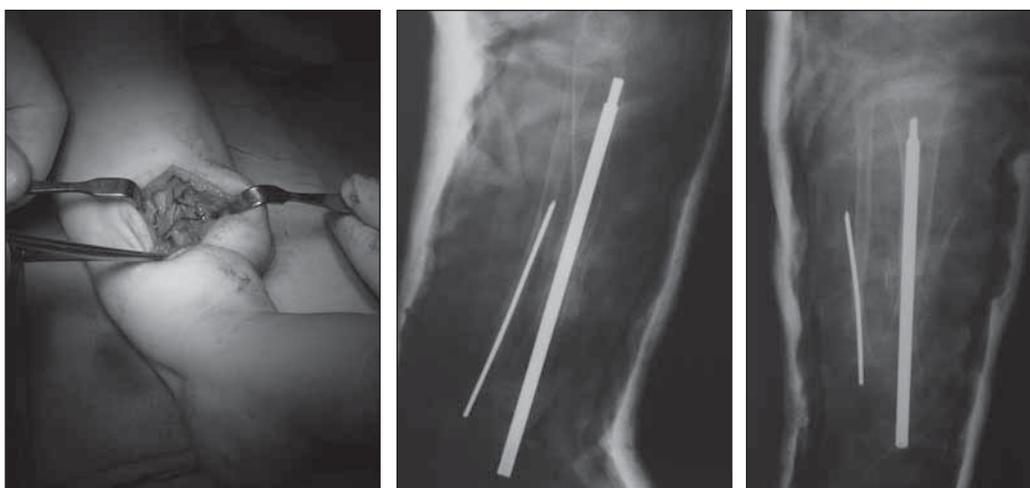


Figura 9. Caso clínico.

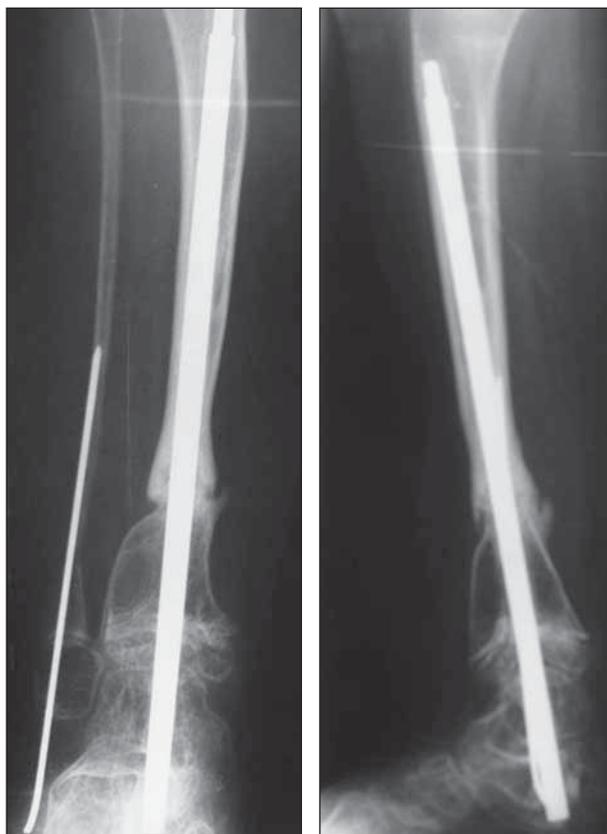


Figura 10. Seudoartrosis consolidada.

Bibliografía

1. **Alman B.** *Neurofibromatosis update.* Genetics review and update. POSNA. Specialty Day Meeting. AAOS, Annual Meeting. San Diego, California. February 19, 2011.p. 177.
2. **Crawford AH, Schorry EK.** Neurofibromatosis update. *J Pediatr Orthop* 2006;26:413-23.
3. **De Lucia TA, Yohay K, Widmann RF.** Orthopaedic aspects of neurofibromatosis: update. *Curr Op Pediatr* 2011;23:46-52.
4. **Del Sel JM.** Pseudoartrosis congénita de la pierna. *Joints* 1993;15.
5. **Dobbs MB, Rich MM, Gordon JE, Szymanski DA, Schoenecker PL.** Use of an intramedullary rod for the treatment of congenital pseudoarthrosis of the tibia: A long-term follow-up study. *J Bone Joint Surg Am* 2004;86:1186-97.
6. **Dobbs MB, Rich MM, Gordon JE, Szymanski DA, Schoenecker PL:** Use of an intramedullary rod for the treatment of congenital pseudoarthrosis of the tibia: Surgical technique. *J Bone Joint Surg Am* 2005;87:33-40.
7. **Dormans JP.** *Neurofibromatosis update.* Management of Spinal Tumors and Deformity. POSNA. Specialty Day Meeting. AAOS, Annual Meeting. San Diego, California. February 19, 2011.p. 183-5.
8. **Hefti F, Brunner R, Hasler CC.** *Pediatric orthopedics in practice.* Springer-Verlag Berlin Heidelberg; 2007.
9. **Johnston CE.** Congenital pseudoarthrosis of the tibia. Results of technical variations in the Charnley-Williams procedure. *J Bone Joint Surg* 2002;84(10).
10. **Mathieu L, Vialle R, Thevenin-Lemoine C, Mary P, Damsin JP.** Association of Ilizarov's technique and intramedullary rodding in the treatment of congenital pseudoarthrosis of the tibia. *J Child Orthop* 2008;2(6):449-55.
11. **Ofluoglu O, Davidson R, Dormans JP.** Prophylactic bypass grafting and long-term bracing in the management of anterolateral bowing of the tibia and neurofibromatosis-1. *J Bone Joint Surg Am* 2008;90:2126-34.
12. **Oetgen ME, Richards BS.** Complications associated with the use of bone morphogenetic protein in pediatric patients. *J Pediatr Orthop* 2010;30(2):192-8.
13. **Paley D, Catagni M, Argnani F, Prevot J, Bell D, Armstrong P.** Treatment of congenital pseudoarthrosis of the tibia using the Ilizarov technique. *Clin Orthop* 1992;280:81-93.

14. **Paley D, Herzenberg JE.** *Principles of deformity correction.* Springer; 2000.
15. **Peterson HA.** The treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia with ipsilateral fibular transfer to make a one-bone lower leg. *J Pediatr Orthop* 2008;28:478-82.
16. **Poul J, Veselý J, Gál P, Bajerová J.** Treatment of congenital pseudarthrosis of tibia by vascularized fibular graft. *Acta Chir Orthop Traumatol Cech* 2006;73(1):10-7.
17. Pseudoartrosis congénita de la tibia. ¿cómo lo hago en ortopedia pediátrica? *Fundación Garrahan* 2010. p. 191-4.
18. Similitudes y deferencias en incurvaciones congénitas de la tibia. ¿Cómo lo hago en ortopedia pediátrica? *Fundación Garrahan* 2010. p. 194-5.
19. **Richards S.** *Neurofibromatosis update.* Management of tibial pseudoarthrosis. POSNA. Specialty Day Meeting. AAOS, Annual Meeting. San Diego, California. February 19, 2011. p. 187-92.
20. **Richards S, Oetgen ME, Johnston J.** The Use of rhBMP-2 for the treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia. A case series. *J Bone Joint Surg Am* 2010;92:177-85.
21. **Vander Have KL, Hensinger RN.** Congenital pseudarthrosis of the tibia. *J Am Acad Orthop Surg* 2008;16:228-36.
22. **Young-In L, Sinicropi SM.** Treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia with recombinant human bone morphogenetic protein-7 (rhBMP-7). A report of five cases. *J Bone Joint Surg Am* 2006;88:627-33.