

Deformidad de la extremidad inferior izquierda y manchas pigmentadas

J. Guerrero-Fernández^a, J. Guerrero Vázquez^b, A. Garcés Ramos^b,
J.L. Luengo Casasola^b y P. de Paz Aparicio^b

^aClínica Infantil. Hospital La Paz. Madrid. ^bHospital Punta de Europa. Algeciras. Cádiz. España.

CASO CLÍNICO

Niño de 5 años de edad del que, inicialmente, no se aportan antecedentes familiares de interés clínico. Nacido a término, tras embarazo de curso normal, por cesárea debido a mala dinámica de parto. Peso al nacimiento, 3.300 g; talla, 50 cm; perímetro cefálico, 35 cm. Período neonatal inmediato normal, sin que se detectaran deformidades y sí varias manchas hiperpigmentadas en tronco y extremidades. A los 3 meses de edad aprecian llamativa incurvación en varo de la pierna izquierda con tendencia progresiva a la antecurvación. A los 2 años de vida la alteración radiográfica es manifiesta (fig. 1). En la explora-

ción física actual se constata excelente estado general, de nutrición y desarrollo con perímetro cefálico de 51,8 cm (P₅₀₋₇₅). Neurológico y psiquismo normales. Numerosas manchas hiperpigmentadas fundamentalmente en tronco y extremidades (la mayoría > 5 mm). Incurvación anterior de la tibia izquierda, a nivel de su tercio inferior con acortamiento de la extremidad. En la vertiente interna de la deformidad se aprecia una mancha de color café con leche de 40 mm (fig. 2). Presión arterial, 95/60 mmHg. Seis semanas más tarde, un traumatismo leve provoca la fractura de la extremidad afectada (fig. 3). Posteriores controles radiográficos no muestran signos de consolidación.



Figura 1. Radiografía de la pierna izquierda: llamativo antecurvatum de la tibia izquierda con convexidad máxima en la unión entre el tercio medio e inferior. Esclerosis cortical posterior. Peroné afectado en menor grado.

PREGUNTA

¿Cuál es su diagnóstico?



Figura 2. Deformidad de la pierna izquierda con importante antecurvatum y varo. Mancha pigmentada en la cara interna de la concavidad.



Figura 3. Radiografía de la pierna izquierda: fractura patológica de la tibia en área de máxima incurvación. Rarefacción ósea en la metáfisis proximal.

Correspondencia: Dr. J. Guerrero-Fernández.
Isla Paragua, 19, 1º B. 28034 Madrid. España.
Correo electrónico: jguerrerof@yahoo.es

Recibido en junio de 2002.

Aceptado para su publicación en noviembre de 2002.

SEUDOARTROSIS CONGÉNITA DE LA TIBIA (DISPLASIA CONGÉNITA DE LA TIBIA) EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

El hallazgo de una pierna en varo y *antecurvatum*, establecidos congénitamente o poco después del nacimiento, y con tendencia a las fracturas, exige considerar varias posibilidades diagnósticas como raquitismo, sífilis congénita, displasias óseas (especialmente osteogénesis imperfecta), quistes o tumores óseos y, por fin, pseudoartrosis congénita de la tibia (PACT) y, en consecuencia, neurofibromatosis tipo 1 (NF1)¹. Una investigación somera y la valoración evolutiva son suficientes para descartar la mayor parte de estas entidades, en particular si se atiende a la condición de fracturabilidad presente en nuestro caso. En él, la presencia de más de 5 manchas de color café con leche, mayores de 5 mm y el hallazgo de pseudoartrosis de un hueso largo constituyen dos criterios que, de acuerdo con el consenso científico vigente², permiten el diagnóstico de NF1. El antecedente paterno de enfermedad neurofibromatosa (ocultado en la anamnesis inicial) añade seguridad a los anteriores.

Si se atiende a la enfermedad ósea debe advertirse que el término de PACT es equívoco por cuanto, la mayoría de las veces, es una simple posibilidad evolutiva no presente al nacimiento. Algunos autores prefieren denominarla displasia congénita de la tibia¹ considerando como tal a las incurvaciones patológicas del hueso (congénitas o sobrevenidas precozmente) a partir de las cuales puede desarrollarse una pseudoartrosis. Esta complicación suele establecerse tras una fractura patológica o una osteotomía correctora. Son muy controvertidos su etiopatogenia, histopatología, tratamiento y pronóstico³ y, aunque generalmente lo referimos a la tibia, el trastorno puede afectar a otros huesos largos⁴; ser bilateral o monolateral y, en este caso, con lateralidad indistinta¹.

Sucede en 1/140.000 nacidos vivos¹ y su relación con la NF1 es indudable, pero distintamente valorada. Se estima que coexiste una NF1 en el 50-80% de las PACT^{1,5}. Para otros autores la relación sería constante («tras cada PACT subyace una NF1») y, basándose en hallazgos histológicos, especulan que esta «osteofibromatosis» podría ser tanto la expresión esquelética de una NF1 clásica como la única manifestación de una NF1 críptica o no diagnosticada hasta entonces³. De hecho, la displasia congénita de la tibia (DCT) puede preceder a la aparición de las lesiones cutáneas típicas de NF1¹.

Sólo del 1-2 al 13% de las NF1 cursan con PACT¹ y, en caso de antecedentes familiares de la enfermedad, no parece existir una relación entre la PAC del caso índice y la vía de herencia (paterna o materna) de la enfermedad neurofibromatosa⁵. Se ha constatado que el sexo masculino podría ser un factor de susceptibilidad para padecer PACT en la NF1⁵. Además de ésta, se han considerado

otras posibles etiologías de la PACT como trastornos circunscritos de la osificación, anomalías de la diferenciación ósea (resultantes de deficiencias en la vascularización durante la fase embrionaria) y también alteraciones estructurales por persistencia del colágeno tipo III propio de los períodos embrionario y fetal¹.

Se han propuesto varias clasificaciones en función de la edad de presentación de la fractura, la localización del proceso histológico dentro del hueso afectado y las características clinicoradiológicas^{1,3}.

Clínicamente la DCT se reconoce por incurvación en varo con antecurvación a la altura del tercio mediodistal de la pierna. A este nivel el hueso está adelgazado, esclerótico y es muy frágil, de modo que puede producirse una fractura espontánea intraútero, en el período perinatal o en los primeros años de vida, por sollicitación funcional, microtraumatismos, biopsias diagnósticas o tratamientos correctores inadecuados¹. Es característico del trastorno que una vez producida la fractura no se consiga una adecuada consolidación por medio de un callo fracturario¹. No se aprecian diferencias significativas en la manifestaciones clínicas de la enfermedad neurofibromatosa relacionables con que los pacientes tengan o no asociada una pseudoartrosis congénita⁵.

Existe escasa información sobre la historia natural y patogenia de la PACT en la NF1⁵ pero se considera que el pronóstico es tanto peor cuanto más precozmente se produzcan la fractura y consiguiente pseudoartrosis. Se admite que es mejor si estas complicaciones se desarrollan después de los 4 años¹.

La PACT es una de las enfermedades de más difícil tratamiento, ya que comporta un problema biológico y no simplemente mecánico. Se han propuesto, sin éxito, múltiples modalidades quirúrgicas pero, recientemente, el uso de injertos de huesos vascularizados ha supuesto un considerable avance¹.

BIBLIOGRAFÍA

1. Amaya Alarcón S. Displasia congénita de la tibia y otras alteraciones óseas en la NF1. En: Pascual-Castroviejo I, editor. Neurofibromatosis. Madrid: Fundación ONCE y Escuela Libre, 2001; p. 89-111.
2. National Institutes of Health. Neurofibromatosis. National Institutes Consensus Development Conference Statement. Bethesda: The Institute, 1987; p. 6.
3. Ippolito E, Corsi A, Grill F, Wientroub S, Bianco P. Pathology of bone lesions associated with congenital pseudoarthrosis of the leg. J Pediatr Orthop B 2000;9:3-10.
4. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): peculiaridades y complicaciones. Rev Neurol 1996;24:1051-5.
5. Stevenson DA, Birch PH, Friedman JM, Viskochil DH, Balestrazzi P, Boni S, et al. Descriptive analysis of tibial pseudoarthrosis in patients with neurofibromatosis 1. Am J Med Genet 1999;84:413-9.