

## Pseudoartrosis congénita de tibia en paciente con Neurofibromatosis tipo I Congenital pseudoarthrosis of tibia associated to Neurofibromatosis type I

Ricardo Salvadó,<sup>(1)</sup> Julia Ovalle,<sup>(1)</sup> Marisol Gramajo<sup>(1)</sup>.

1) Departamento de Patología. Hospital General de Enfermedades. Instituto Guatemalteco de Seguridad Social Guatemala, Guatemala.

Correspondencia: Dra. Marisol Gramajo mgrsol@hotmail.es

Recibido: 23/01/2020

Aceptado: 24/02/2020

### Resumen

*La pseudoartrosis congénita de la tibia es una patología poco común que puede estar asociada a neurofibromatosis tipo I. Ocurre un caso de pseudoartrosis congénita de la tibia por cada doscientas cincuenta mil personas. Se sospecha cuando presentan múltiples fracturas patológicas. El abordaje es multidisciplinario, para su detección temprana y el diagnóstico de patologías asociadas; para mejorar la calidad de vida de los pacientes. Presentamos el caso de un paciente de tres años y siete meses con diagnóstico de pseudoartrosis congénita de la tibia, asociada a neurofibromatosis tipo I. Palabras clave: Pseudoartrosis congénita. Neurofibromatosis tipo I.*

### Abstract

*The congenital pseudoarthrosis of the tibia is a rare pathology that may be associated with type I neurofibromatosis. A case of congenital pseudoarthrosis of the tibia is presented for every two hundred and fifty thousand people. It is suspected when they present multiple pathological fractures. The approach is multidisciplinary, for its early detection and the diagnosis of associated pathologies; to improve the quality of life of patients. We present the case of a patient of three years and seven months with a diagnosis of congenital*

*pseudoarthrosis of the tibia associated with neurofibromatosis type I. Key words: Congenital pseudoarthrosis. Neurofibromatosis type I. DOI: <https://doi.org/10.36109/rmg.v159i1.165>*

### Introducción

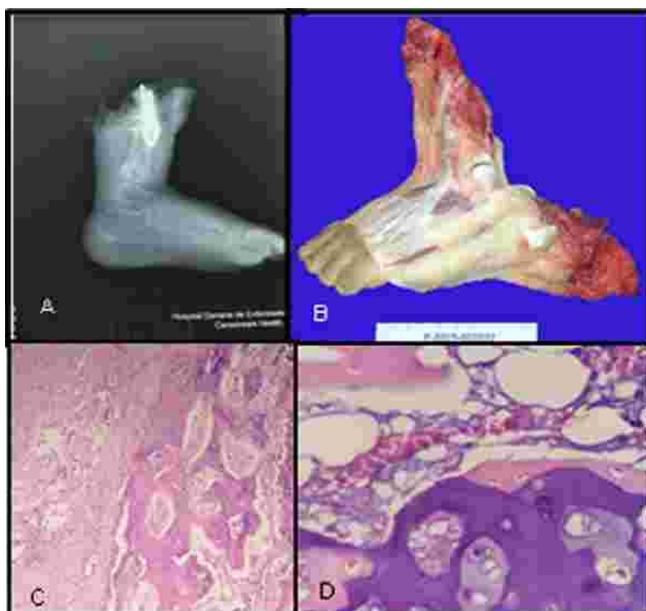
La pseudoartrosis se define como un segmento óseo displásico. Es una enfermedad congénita de la tibia, que suele asociarse a neurofibromatosis tipo I, con una incidencia de 1:250,000; 40 a 80% de estos pacientes, presentan mutaciones en el gen NF1.[1] No existe predilección por ningún sexo. Se diagnostica en un 20% en el nacimiento y el 80% restante, en los primeros años de vida por múltiples fracturas en la tibia.[2] Su etiología es desconocida, sin embargo, se asocia a traumatismo intrauterino, alteraciones metabólicas generalizadas y neurofibromatosis.[3] Clínicamente, la pierna afectada, se encuentra acortada en longitud e incurvada. Generalmente, su convexidad es anterior y externa. El vértice de la curva se localiza en la unión de los 2/3 superiores con el 1/3 inferior. En la piel que recubre este vértice, se observa frecuentemente, una cicatriz cutánea en "golpe de uña", casi siempre deprimida en fondo de saco y que se puede relacionar, con atrofia de la piel por compresión intrauterina.[3]

La patogénesis se caracteriza por resorción ósea excesiva, esclerosis medular, formación de quistes intracorticales y vascularización deteriorada, posiblemente causado por una hipoplasia vascular, como ausencia de la arteria tibial.[3] Los hallazgos histológicos incluyen tejido fibrovascular altamente celular, acompañado de escaso crecimiento vascular, cartílago con osificación endocondral, fibrosis de tejidos blandos, osteopenia y cambios regenerativos del tejido óseo.[3] El tratamiento siempre es quirúrgico. Tres técnicas han sido las más utilizadas: injerto de peroné vascularizado, varilla intramedular asociada al injerto óseo, y técnica de Ilizarov, esta última, consiste en un aparato en anillo circular, unido al hueso mediante agujas cruzadas a tensión.[4] El pronóstico de estos pacientes si no son tratados, es totalmente desfavorable desde la primera fractura, por eso su tratamiento, es exclusivamente quirúrgico.

### Caso clínico

Preescolar de tres años siete meses con control prenatal sin anomalías. Desde nacimiento, presenta deformidad a nivel del maléolo externo

izquierdo y manchas café con leche en tronco y extremidades superiores. Evaluado por dermatología pediátrica, desde nacimiento, por ortopedia, genética y oftalmología a los nueve meses. Dos años después, madre refiere biopsia extrainstitucional de neuroma en tibia izquierda. En ortopedia, evalúan a paciente porque no ha podido caminar, presenta fractura en tibia distal, colocan yeso con espica, no mejora, y es intervenido, colocando injerto de peroné. Se confirma por genética el diagnóstico de Neurofibromatosis tipo I. Fractura no consolida, presentó inestabilidad de tibia; un año después es llevado a sala de operaciones para amputación estético funcional. Se recibe amputación transtibial de miembro inferior izquierdo con segmento de pierna de 8x5x5cm, con cicatriz vertical anterior de 2cm de longitud en cara anterior de pierna, con deformidad de 4x3.5x2cm en región anterior de pierna con pie de 14x6x4.5cm con dedos y uñas completos. Al corte, pseudoartrosis tibial y tejidos blandos grisáceos. Histológicamente, el tejido óseo trabecular presenta marcada osteopenia, hueso cortical con cambios regenerativos y tejidos blandos fibrosados.



**Fig1:** Pseudoartrosis congénita de la tibia. **1A:** Radiografía mostrando deformidad de tibia izquierda. **1B:** Se observa pseudoartrosis de la tibia izquierda. **1C:** Fotomicrografía que muestra fibrosis de tejidos blandos y osteopenia (H&E). **1D:** Fotomicrografía que muestra tejido óseo trabecular con marcada osteopenia y hueso cortical con cambios de regeneración (H&E).

## Discusión

La pseudoartrosis congénita de la tibia es una patología rara, que suele asociarse con Neurofibromatosis Tipo I. La historia natural de la enfermedad, es extremadamente desfavorable y una vez que se produce una fractura, hay poca o ninguna tendencia para que la lesión sane espontáneamente.[2]

La clasificación de Boyd (1982) identifica seis tipos. Tipo I: ocurre en una incurvación anterior congénita de la tibia u otro defecto al nacer. Tipo II: tibia incurvada anteriormente, con una constricción en reloj de arena presente al nacer, que es redondeada, esclerótica, con canal obliterado. Tipo III: ocurre en quiste congénito de la tibia. Tipo IV: en segmento esclerótico de la tibia, sin estrechamiento de la misma, con canal parcial o totalmente obliterado, donde se instala una fractura por insuficiencia o por estrés que progresa. Tipo V: peroné displásico complementario. Tipo VI: neurofibroma o schwannoma intraóseo presente.[5]

Según esta clasificación de Boyd, el actual paciente es tipo VI, confirmado genéticamente el diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo I. El caso es interesante, porque la prevalencia de la entidad es baja y por estar relacionada con Neurofibromatosis Tipo I es aún más baja. Inicialmente el tratamiento fue conservador y fallido, por lo que se injertó hueso del peroné ipsilateral; éste presentó inestabilidad y acortamiento respecto al miembro contralateral, por lo que deciden realizar amputación estético funcional.

## Referencias      References

1. DUCROQUET R. J. P.: *Pseudarthrose on inflexion congenitale du tibia et neurofibromatose*. *Rcv. de chirurgie orthopédique*, 39: 5-6 710. Oct.153. [Citado 2019 May 01].

2. Anderson DJ, Schoenecker PL, Sheridan JJ, et al. *Use of an intramedullary rod for the treatment of congenital pseudarthrosis of the tibia*. *J Bone Joint Surg (Am)*. 1992;74a:161e168. [Citado 2019 Abr 20].

3. Hefti F, Bollini G, Dungal P, Fixsen J, Grill F, Ippolito E, Romanus B, Tudisco C, Wientroub S. *Congenital pseudarthrosis of the tibia: history, etiology, classification, and epidemiologic data*. *J Pediatr Orthop B*. 2000;9:11–5. [Citado 2019 Abr 20].

4. Ilizarov GA: *The tension-stress effect on the genesis and growth tissues: I. The influence of stability of fixation and soft-tissue preservation*. *Clin Orthop* 1989;238:249-281. [Citado 2019 May 01].

5. Kelly L. *Congenital Pseudarthrosis of the Tibia*. *J Am Acad Orthop Surg*. 2008 april [Citado 2019 Abr 20]; 16(4): Disponible en: <http://www.jaaos.org/cgi/content/abstract/16/4/228>