

CONSIDERACIONES SOBRE ETIOLOGIA Y TRATAMIENTO DE LAS AMPUTACIONES CONGENITAS.**Presentación de cuatro casos clínicos.**

Prof. EUGENIO DIAZ y Dra. JULIA MEYER

Centro de Rehabilitación. Servicio Nacional de Salud. Santiago.

Entre las malformaciones congénitas del aparato locomotor, existe un grupo, las denominadas amputaciones congénitas, que si bien son relativamente raras, nos ha parecido de interés recordar, ya que su tratamiento puede hacerse por medios simples obteniéndose excelentes resultados desde el punto de vista de función y rehabilitación.

A través de una mejor apariencia, quedan estos enfermos en condiciones de alternar con los demás y de hacer una vida normal. La actitud de expectación, que suele ser aun frecuente, transforma al enfermo en un lisiado incapaz de valerse por sí mismo, lo cual entorpece grandemente su desarrollo físico y síquico.

Cuando en una familia nace un niño con una de estas malformaciones (las cuales son de lo más variadas, yendo desde la ausencia de un dedo a la ausencia total de las cuatro extremidades) es generalmente el pediatra quien se ve abocado a responder a la familia el sinnúmero de preguntas que ésta formula. Las más corrientes son: ¿Cuál es la causa de que mi hijo haya nacido así? ¿Qué posibilidades tiene nuestro hijo para su vida futura? Si tenemos otros hijos, ¿qué posibilidades tienen de nacer defectuosos? Por esta razón y en forma muy breve, recordaremos algunas de las ideas básicas que actualmente se tienen sobre etiología y etiopatogenia de estas afecciones.

El estudio de la etiología de las malformaciones congénitas es difícil por cuanto las causas que las provocan son múltiples y complejas. Así una misma malformación congénita puede ser provocada, según los casos, por factores genéticos o por factores ambientales.

El rol de los factores ambientales ha sido estudiado desde hace más o menos 150 años, empleándose diversos animales de experimentación y los más variados

teratógenos. De toda la evidencia experimental acumulada pueden extraerse algunos principios generales que a su vez y con alguna reserva, pueden aplicarse al hombre. Sólo nos limitaremos a anunciarlos:

1. Es posible reproducir malformaciones congénitas sometiendo a huevos embrionados o a hembras embarazadas a determinadas condiciones experimentales.

2. Los agentes teratógenos son múltiples. Se ha visto algunos de ellos, tales como dietas carente de riboflavina y ácido fólico, las radiaciones, la inyección de insulina y de adrenalina son capaces de producir amputaciones congénitas en animales de experimentación.

3. La sensibilidad del embrión al teratógeno depende de la fase del desarrollo, porque hay un período de susceptibilidad que se extiende desde el momento de iniciarse la diferenciación del órgano en el que el teratógeno actúa hasta el final de ella, siendo más activo cuanto más temprano en este período se hace actuar. Para el hombre, en los miembros, este período sería entre la cuarta y la sexta semana de la vida embrionaria.

4. El genotipo influye en mayor o menor grado en la reacción del animal al agente teratógeno.

5. Todo agente teratógeno aumenta la mortalidad embrionaria.

6. Cada agente teratógeno tiene un modo de acción específico, hasta ahora incompletamente conocido, pero que a la postre en todos se traduce en la destrucción de determinados grupos celulares o a alteraciones de su multiplicación.

En el hombre, el rol de los factores ambientales ha sido estudiada por medio de técnicas epidemiológicas especializadas que investigan la prevalencia de estas malformaciones y la frecuencia de ellas en relación a cambios de ambiente, tales

como localización geográfica, variaciones estacionales, clases sociales, edad de los padres, correlaciones con epidemias, etc.

Mediante ellas se ha podido precisar la acción de que no menos de cinco factores ambientales los cuales son: 1) radiaciones, sean terapéuticas o atómicas. El rol de estas es doble puesto que son capaces de provocar malformaciones directamente en el embrión o a través de cambios genéticos (mutaciones). 2) Virus de rubéola. Se ha visto que más o menos entre el 17 y el 20% de los casos de mujeres que han tenido rubéola en el primer trimestre del embarazo dan a luz a hijos con malformaciones. Estudios similares hechos con virus de poliomielitis, de influenza asiática, sarampión y varicela no han revelado igual relación. 3) Toxoplasmosis. 4) Uso de aminopterina. 5) Diabetes de la madre. 6) Progesterona usada en largas dosis.

Por otra parte investigaciones efectuadas especialmente con ratones y pollos han esclarecido en parte la acción de los genes. Se ha visto que pueden influir en el desarrollo genes únicos, cuya sola presencia condiciona la malformación. Esto se efectúa posiblemente a través de la acción del gen sobre los organizadores embrionarios. Sin embargo no siempre la acción de un gen puede estar modificada por el conjunto o dotación genética. Puede darse el caso que se necesite la reunión de varios genes para que aparezca la deformación, etc.

En el hombre el rol de ciertos factores genéticos se pueden precisar mediante técnicas tales como análisis de genealogía, estudio de consanguinidad, estudios en mellizos y últimamente, por observaciones cromosómicas.

Del análisis de la vasta evidencia obtenida con todas las técnicas anunciadas se puede sacar la siguiente conclusión general. Los factores ambientales y genéticos interactúan entre sí en forma inseparable. En la opinión de algunos genetistas sólo una minoría de las malformaciones congénitas tienen una causa predominantemente ambiental o predominantemente genética. La gran mayoría de ellas son el resultado de una compleja interacción entre predisposiciones genéticas y factores ambientales, intra o extrauterinos.

Intentar hacer una clasificación completa de estas malformaciones es difícil.

Se trata de displasias de todo el miembro en la cual frecuentemente se asocian anomalías de varios huesos en una o varias extremidades. Podemos así tener aplasia o ausencia total del fémur unidas a aplasia de peroné y de los metatarsianos o bien con un esqueleto óseo de pierna y pie totalmente normales. Pueden ser uni o bilaterales, simétricos o no. Pueden combinarse defectos entre extremidades inferiores y dar una gran variedad de cuadros clínicos.

Por lo tanto sólo recordaremos que la clásica clasificación de Geoffroy Saint-Hilaire es la más usada entre nosotros. (Focomelia, Hemimielia, Extromelia).

El tratamiento de un amputado es un proceso complejo que consta de varias fases: podría resumirse en la siguiente forma:

1. Preparación psicológica del paciente.
2. Cirugía adecuada.
3. Preparación post-operatoria del muñón.
4. Selección de una prótesis adecuada y entrenamiento para su uso.

Cada uno de estos puntos se aplican a la rehabilitación tanto del amputado adulto como del juvenil y también a los casos congénitos. Estos últimos tienen algunas calificaciones en cuanto a las fases del tratamiento nombradas que valdría la pena considerar.

En ellos, la fase de preparación psicológica no va dirigida tanto al enfermo como a los padres. Es menester informarlos sobre las posibilidades futuras de su hijo y disipar las dudas que ellos pudiesen tener. Por otra parte dada la corta edad de los pacientes, tenemos que contar con una absoluta falta de cooperación e interés en el problema por el enfermo mismo. Frecuentemente los niños confunden la prótesis con un juguete, se la sacan, y la destrozan. Por esto es de gran importancia que el enfermo se dé cuenta de la utilidad que la prótesis le presta, y la llegue a aceptar como parte de sí mismo. Esto sólo se obtiene con una labor a base de paciencia y tiempo que debe estar en manos de quien le enseña al niño el uso de ella.

En el amputado congénito la fase quirúrgica está dirigida a extirpar apéndices y excesos de tejidos blandos o bien a corregir malposiciones del muñón que difi-

cultan la adaptación de la prótesis. En general no están indicadas las amputaciones precoces ni las operaciones reconstructivas o reparadoras definitivas. En las extremidades superiores, sin embargo dichas operaciones se utilizan con mayor libertad y en especial las técnicas de cinematización de muñones.

La tercera etapa en el programa es la preparación del muñón para lo cual se siguen las mismas técnicas que en el adulto, de todos ya conocidas.

Sin embargo, en el amputado congénito estos procedimientos no tienen una indicación tan perentoria, por cuanto se presentan extensas zonas de buena piel para apoyo. Ello no excusa, empero, del empleo de medidas de higiene general de muñones.

La última fase consiste en el diseño o selección de la prótesis adecuada. En el caso del amputado de extremidades inferiores ésta debe indicarse siempre, y su adaptación al niño debe realizarse lo más precozmente posible, es decir, alrededor del año y medio de edad. Debido a que nuestros pacientes están en etapa de crecimiento las prótesis son de carácter provisorio. Lo esencial es que le permitan un buen equilibrio y deambulación. Con este objeto las prótesis deben de ser simples y sólidas, de preferencia de madera (pues este material es el que permite realizar más ajustes). Por otra parte, no deben tener articulaciones a nivel del tobillo o rodilla, lo cual las encarece y dificulta el aprendizaje. Ya habrá tiempo posteriormente de usar piernas articuladas.

Si bien es cierto que en los amputados de miembro superior los niños pueden adaptarse incomparablemente mejor que los adultos, compensando la pérdida con el uso del miembro restante, la mayoría de los ortopedistas recomiendan el uso de prótesis en la extremidad superior. No hay normas fijas que indiquen la edad en que estas pueden adaptarse, pero la experiencia recomienda hacerlo en niños de 3 o más años. Los menores son incapaces, en general, de usarlas en forma satisfactoria. El tipo de prótesis es simple; pueden ser sólo cosméticas o bien articuladas y provistas de ganchos. Estos pueden ser gobernados por cinematización de muñones o por cables de control que pasan al hombro opuesto para darle las tensiones adecuadas.

La medida final que debe tomarse es entrenar al chico en su uso. En el caso de extremidades inferiores esto está a cargo del kinesiólogo quien le enseña a equilibrarse sobre ella, a coordinar los movimientos, hacer descansar el peso del cuerpo tanto sobre su extremidad sana como sobre la prótesis, a deambular en terrenos desiguales, a subir y bajar escaleras, etc.

Para las extremidades superiores esta fase está a cargo del terapeuta ocupacional. Generalmente este se limita a enseñar las actividades del diario vivir que están en relación con la edad del sujeto.

Por último queremos recordar que nuestros pacientes están en crecimiento por lo cual es fundamental el control periódico para revisar el estado de la prótesis e indicar los ajustes, reparaciones o mejoras que estas necesitan.

CASOS CLÍNICOS

Nuestro deseo al presentar y comentar estos cuatro casos de amputaciones congénitas de extremidades inferiores, ha sido despertar interés por la rehabilitación de estos enfermos. Al mismo tiempo recordar que con el uso precoz de prótesis simples y cirugía conservadora podemos dejar a estos niños en condiciones de hacer una vida normal.

CASO Nº 1:

Edad: 3 1/2 años.

Sexo: Femenino.

Antecedentes: La madre presentó un aborto espontáneo de 3 meses en 1958. No hay otros antecedentes.

Historia: Consulta a los 3 años pues desde el nacimiento presenta el miembro inferior derecho más corto que el izquierdo con un pie deformado.

Examen físico: Deambula apoyando pie derecho en valgo y la extremidad sana en semi-flexión.

Miembro inferior derecho: Atrofia de nalgas y muslo de mediana intensidad pero no hay deformaciones ni acortamiento de este segmento. Rodilla normal. Piernas 10 cm más corta con tibia curva de convexidad anterior. Ausencia de maléolo peronéo. Ausencia de los dos últimos metatarsianos y de los tres últimos ortejos.

La radiografía demuestra una cadera y fémur normales, una tibia curva de convexidad anterior y engrosamiento de la cortical en lado cóncavo. Ausencia de peroné y de los metatarsianos externos.

Tratamiento: Quirúrgico no se hizo.

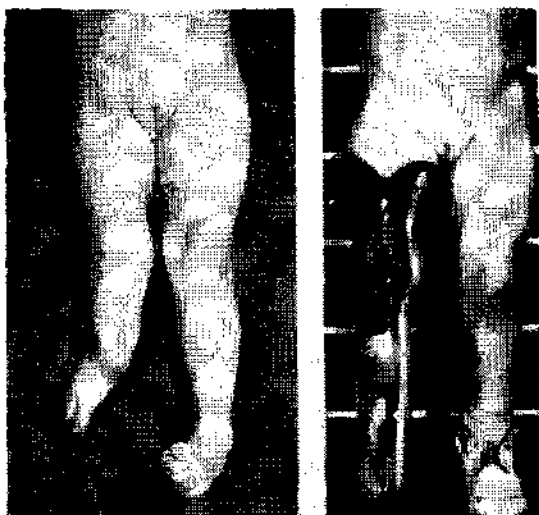


Figura Nº 1: Caso Nº 1.

Protésico: Se le proporcionó una prótesis tipo "pata de pitata" que le permite deambular en excelentes condiciones.

CASO Nº 2:

Edad: 3 años.

Sexo: Masculino.

Antecedentes: Aborto espontáneo de la madre de 5 meses hace 10 años. Rubéola al cuarto mes de embarazo. Radiografía de pelvis al noveno mes.

Historia: Consulta a los tres años de edad por presentar desde el nacimiento el miembro izquierdo inferior deformado con gran acortamiento en todos sus segmentos.

Examen físico: No deambula. Se desplaza sencado.



Figura Nº 3: Caso Nº 3.



Figura Nº 2: Caso Nº 2.

Miembro superior: Se aprecia una extremidad mano derecha con sindactilia.

Miembro inferior derecho: Pie valgo reductible y suficiente con ausencia de metatarsianos.

Miembro inferior izquierdo: Atrofia extraordinaria de toda la extremidad. Cadera en semi-flexión. Muslo muy atrófico de 1/3 del tamaño normal. Rodilla rudimentaria. Pierna corta con tibia curva. Ausencia maléolo peronéo y de los dos últimos ortejos.

Radiografía: M. I. I. Demuestra la gran hipoplasia del fémur. Esbozo de articulación de rodilla. Tibia muy corta y curva. Ausencia del fémur y de los dos últimos metatarsianos y ortejos. Subluxación congénita cadera derecha.

Tratamiento: Quirúrgico: se extiende la cadera flectada mediante liberación de la musculatura que se inserta en espina iliaca antero superior y capsulotomía



Figura Nº 4: Caso Nº 4.

anterior de la coxofemoral. Artrodesis de rodilla rudimentaria.

Protésico: La prótesis que se le fabricó le permite deambular, jugar y alternar normalmente con niños de su edad.

CASO Nº 3:

Edad: 10 años.

Sexo: Masculino.

Antecedentes: Ninguno de importancia.

Historia: A la edad de 8 años consulta en un hospital de niños de donde se le envía al Instituto de Rehabilitación del Niño Lisiado. Anteriormente, en 1953, había consultado en el mismo hospital sin que se le hubieran dado indicaciones de concurrir a algún centro de rehabilitación.

Examen Físico: Deambula apoyando pie en valgo y extremidad sana semi flectada.

Aplasia de fémur, tibia más corta que lo normal, ausencia de maléolo-peronéo.

Radiografía: Muestra fémur muy corto e hipoplásico a expensas su segmento proximal. Tibia más corta que lo normal. Ausencia de peroné. Esqueleto de pie normal.

Tratamiento: Quirúrgico: No se hizo.

Protésico: La prótesis que se ve en la fotografía le permite deambular y asistir al colegio normalmente sin que se aprecie mayormente su defecto.

CASO Nº 4:

Edad: 9 años.

Sexo: Masculino.

Antecedentes.

Historia: Consulta a los 8 meses de edad en un hospital de niños por una malformación de la extre-

midad inferior derecha por acortamiento de todos los segmentos del muslo.

Examen Físico: Se desplaza a saltos sobre extremidad sana.

Acortamiento del fémur. Ausencia de maléolo peronéo. La radiografía demuestra un cuadro casi idéntico al anterior con fémur hipoplásico a expensas de sus 2/3 superiores, ausencia de peroné y tibia más corta que lo normal. Pie normal.

Tratamiento: Quirúrgico: No se hizo.

Protésico: Con su prótesis deambula correctamente.

RESUMEN

Se hacen algunas consideraciones sobre la etiología de las amputaciones congénitas y se describen 4 casos clínicos de estas afecciones en los miembros inferiores.

Se hace hincapié en la utilidad del uso precoz de prótesis simples y de la cirugía conservadora, lo que permite dejar a estos niños en condiciones de hacer una vida normal.

SUMMARY

CONGENITAL AMPUTATIONS

Some considerations are done about the etiology of Congenital Amputations and a description is done on four clinical cases of these conditions in the lower limbs.

The utility of a precocious use of simple prosthesis and conservative surgery is stressed. This procedure allows us to let these children in conditions to carry out a normal life.

*
* *
*