

Tratamiento protésico de un paciente con focomelia de miembro inferior en un instituto de rehabilitación: reporte de caso

Prosthetic treatment of a patient with lower limb phocomelia at a rehabilitation institute: a case report

Tratamento protético de um paciente com focomelia de membro inferior em um instituto de reabilitação: relato de caso

Lourdes del Carmen Luna Ticona^{1,a,b} 

RESUMEN

El presente reporte realiza el análisis de la importancia de una rehabilitación temprana como parte del tratamiento de una deficiencia congénita de miembros, como es el caso de la ectromelia y focomelia. El rol del equipo multidisciplinario en la evaluación temprana del recién nacido con focomelia será la línea base para su crecimiento, desarrollo y desempeño en la sociedad. La inclusión temprana y el reemplazo de la extremidad o segmento corporal ausente con un dispositivo protésico facilitará su desarrollo motor, el reconocimiento de su esquema corporal y su participación social, mejorando su funcionalidad e independencia. Por ello, el objetivo de este reporte es describir el tratamiento protésico del paciente con focomelia de miembro inferior.

Palabras clave: ectromelia; focomelia; amputación; rehabilitación; miembros artificiales; prótesis e implantes.

ABSTRACT

This report analyzes the importance of early rehabilitation as part of the treatment for congenital limb deficiencies, such as ectromelia and phocomelia. The role of the multidisciplinary team in the early assessment of a newborn with phocomelia will serve as the baseline for their growth, development, and performance in society. Early inclusion and replacement of the missing limb or body segment with

Recibido: 20-08-24

Aceptado: 20-11-24

Correspondencia:

Jorge Mendoza Melgar

Contacto:

lourdesdelcarmen1006@gmail.com



Artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

© El autor

© Revista Herediana de Rehabilitación

¹ Instituto Nacional de Rehabilitación «Dra. Adriana Rebaza Flores» AMISTAD PERÚ-JAPÓN. Lima, Perú.

^a Médico especialista en Medicina de Rehabilitación.

^b Magíster en Salud Pública.

a prosthetic device will facilitate motor development, body schema recognition, and social engagement, thereby improving functionality and independence. Therefore, the objective of this report is to describe the prosthetic treatment of a patient with lower limb phocomelia.

Keywords: ectromelia; focomelia; amputation; rehabilitation; artificial limbs; prostheses and implants.

RESUMO

Este relatório analisa a importância da reabilitação precoce como parte do tratamento da deficiência congênita dos membros, como a ectromelia e a focomelia. O papel da equipe multidisciplinar na avaliação precoce do recém-nascido com focomelia será a linha de base para seu crescimento, desenvolvimento e desempenho na sociedade. A inclusão precoce e a substituição do membro ou segmento corporal ausente por um dispositivo protético facilitarão o desenvolvimento motor, o reconhecimento do esquema corporal e a participação social, melhorando a funcionalidade e a independência. Portanto, o objetivo deste relatório é descrever o tratamento protético do paciente com focomelia de membro inferior.

Palavras-chave: ectromelia; focomelia; amputação; reabilitação; membros artificiais; próteses e implantes.

INTRODUCCIÓN

La focomelia es un desorden congénito severo de las extremidades, que causa ausencia total de los segmentos intermedios de la extremidad (1).

La incidencia de esta patología es de 0,62 casos por cada 100 000 nacidos vivos. Un tercio de los casos incluye, además, anomalías congénitas y, aproximadamente, el 10 % presenta un síndrome asociado. El compromiso bilateral es mayor al 40 % y el compromiso de todas las extremidades es del 3 %, siendo predominantemente el lado izquierdo el comprometido (2).

La causa más común de alteraciones congénitas de las extremidades es la disrupción vascular; sin embargo, otras causas incluyen agentes teratogénicos (talidomida, exceso de vitamina A), drogas ilícitas (cocaína, alcohol), diabetes mellitus, exposición a radiación y anomalías cromosómicas fetales (trisomía 18) (3-5).

Esta patología conlleva la adquisición tardía de las habilidades motoras (sedestación, gateo, bipedestación y marcha), alteraciones posturales, complicaciones

musculoesqueléticas, alteraciones del esquema corporal, falta de independencia y desarrollo psicosocial (6). Por consiguiente, una intervención y diagnóstico temprano permite un mejor tratamiento, una mejor planificación y una mayor adaptación a la prótesis en los primeros años del paciente (7, 8).

El tratamiento de la focomelia es especializado y depende de la gravedad de la condición y las necesidades específicas del paciente. Este tratamiento incluye cirugía reconstructiva, tratamiento físico, ocupacional, ortesis y prótesis y dispositivos adaptativos entre otros (9); que permite implementar un enfoque multidisciplinario e integral.

En el paciente con focomelia es fundamental el uso de dispositivos de reemplazo como las prótesis para mejorar la funcionalidad e independencia, y evitar las complicaciones secundarias (10).

Por ello, el objetivo de la investigación es describir el tratamiento protésico del paciente con focomelia de miembro inferior.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente varón de 3 años y 10 meses de edad, de raza mestiza, procedente de Lima, producto de la tercera gestación. Entre los antecedentes prenatales, la madre refiere que durante el control ecográfico a los siete meses y medio se realizó el diagnóstico de focomelia de miembro inferior. Nació por parto vaginal el 25 de julio de 2020, con un peso al nacer de 3786 g en las 40 semanas de gestación, APGAR 9 al minuto y 9 a los cinco minutos. Entre los antecedentes familiares, la madre refiere antecedentes personales de asma, tratamiento con salbutamol, amoxicilina y ácido clavulánico en los primeros meses de gestación. Niega la ingesta de alcohol y drogas, así como la exposición a radiaciones. No existe consanguinidad con su pareja. Sin consumo de vitaminas. La edad materna de gestación fue de 35 años, y la del padre de 31 años, sin historia familiar de malformación congénita.

El paciente fue evaluado en su nacimiento por las especialidades de Neonatología y Genética; sin embargo, no contó con interconsulta por Traumatología efectiva ni Medicina Física y Rehabilitación del hospital de nacimiento, aparentemente por dificultades durante la pandemia de la COVID-19. El paciente no regresó al control ambulatorio por la especialidad de Genética y realizó pocas atenciones de control de crecimiento y desarrollo (CRED) en el Centro de Salud de Buenos Aires de Villa, debido a la pandemia por la COVID-19.

Asimismo, recibió estimulación temprana desde la edad de 2 años.

A la edad de 1 año y 8 meses, fue referido por su centro de salud al Instituto Nacional de Rehabilitación «Dra. Adriana Rebaza Flores» AMISTAD PERÚ-JAPÓN, donde fue evaluado por el médico rehabilitador en el Departamento de Trastornos Posturales y Amputados. Durante la evaluación clínica, se evidenció la ausencia del miembro inferior izquierdo, muñón pequeño

con rezagos de pie izquierdo (tres dedos del pie, del primer al tercer dedo). Presentaba postura cifótica y bípedo con apoyo de una persona. Se desempeña como amputación de tipo desarticulado de cadera. Por ello, se solicitó radiografías de pelvis y columna toracolumbar, observándose ausencia de fémur izquierdo y núcleo de osificación asociado a morfología modificada de techo acetabular izquierdo y hueso iliaco. En el lado derecho no se evidencia signos de displasia o de coxa valga (figura 1).

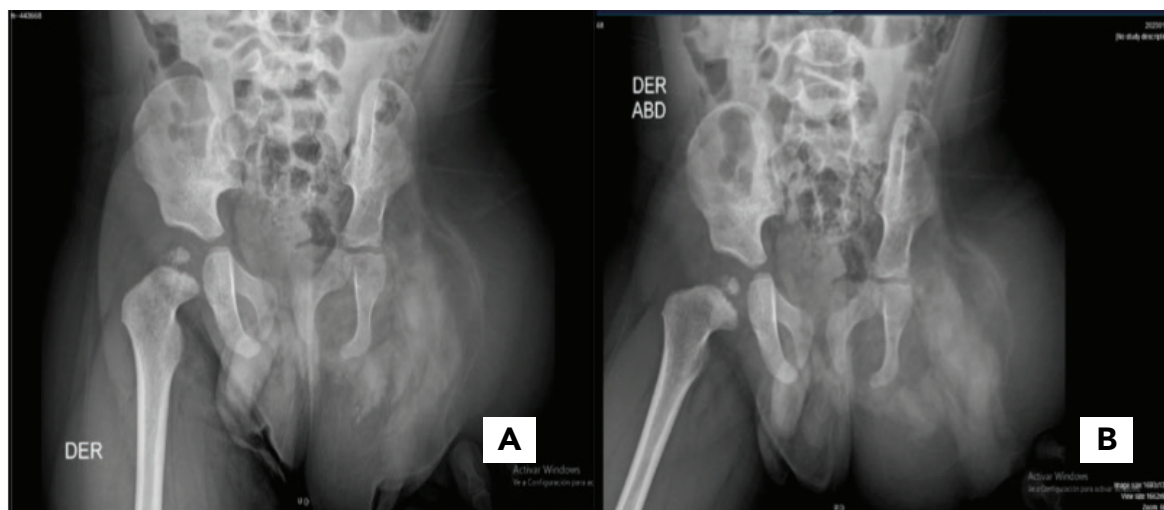


Figura 1. Radiografía de pelvis anteroposterior (A) y en abducción (B). Visor rayos X del Instituto Nacional de Rehabilitación «Dra. Adriana Rebaza Flores» AMISTAD PERÚ-JAPÓN, 19 de abril de 2023.

En la evaluación física funcional se observan desplazamientos en bipedestación y hacia el lateral, con apoyo en objetos cercanos y movimientos de rotación repetitivos de cadera derecha. Para el desplazamiento, se moviliza sentado mediante arrastre anterior del miembro inferior derecho. A la edad de 1 año y 9 meses se inicia el proceso de rehabilitación integral con la fase preprotésica, para la preparación del muñón, adaptación a las actividades de la vida diaria, uso de la prótesis y orientación familiar, con la intervención de médicos especializados en rehabilitación, terapeutas físicos y ocupacionales, psicología y trabajadora social.

A los 2 años y 5 meses se realiza interconsulta al Departamento de Desarrollo Psicomotor. En la evaluación, se presenta hipersensibilidad táctil corporal y auditiva, no realiza marcha por miembro amputado, y se traslada mediante arrastre sentado y apoyado con el brazo. Presenta escoliosis postural, hipotonía de glúteo izquierdo, no realiza gateo y en su comunicación señala o jala para indicar algo. Logra contacto visual, no acepta estar sentado con otros niños, cuyo diagnóstico fue trastorno mixto del desarrollo.

Continuó sus controles por Medicina Física y Rehabilitación. Se solicitó la evaluación por

Traumatología, donde se indicó que la cirugía de muñón se evaluará luego de unos años.

A los 2 años y 7 meses, se inicia la preparación para la fase protésica. Se realiza la elaboración de la prótesis de miembro inferior tipo desarticulado de cadera, para lograr la posición de bípedo y la marcha. Se decidió la elaboración de una prótesis con hemicesta pélvica tipo sillín de material polipropileno, pilón y pie SACH, la cual sería de forma temporal (7).

En el caso de hipoplasia de miembro inferior, existen tratamientos como el alargamiento óseo y el uso de prótesis transtibial o tipo pedestal (7). En cambio, en la focomelia, por la ausencia del miembro en su parte intermedia, no se podría realizar el alargamiento óseo, por lo que se elaborará la prótesis del segmento afecto, sea parcial o total de miembro, y dispositivos de sujeción. En algunos casos, se realiza la amputación para permitir la sujeción de la prótesis (8, 11).

En casos unilaterales, a los niños pequeños primero se les coloca la prótesis simple con punta de muleta, que luego se reemplazará por una prótesis de desarticulación de cadera. Dicha prótesis se alarga según sea necesario.

El proceso de elaboración de prótesis, realizado por los técnicos de biomecánica, inicia con la toma de medidas perimétricas para la preparación del molde positivo y negativo, los cuales son moldes de yeso de las medidas antropométricas del muñón y cadera. Luego se hace el ensamblaje de las articulaciones

y adaptadores para continuar con las pruebas de alineamiento estático y dinámico, con las siguientes medidas: 49 cm del perímetro de cintura, 57 cm de perímetro de caderas, 9 cm de rezago muñón, 34 cm de longitud de miembro inferior y 22 cm de longitud de rodilla a pie (figura 2).



Figura 2. Proceso de fase protésica.

El paciente presentó dificultades para el uso de la prótesis temporal tipo pilón y su colocación. Se contactó al médico tratante para la entrega de la prótesis y la intervención con el equipo multidisciplinario; asimismo, se orientó al familiar sobre el uso de la prótesis en bípedo. Se presentan dificultades en la adaptación a la prótesis.

El 10 de febrero de 2023, a los 2 años y 7 meses, acude a control, donde se realiza la evaluación médica de las indicaciones realizadas en el Departamento de Investigación, Docencia y Rehabilitación Integral en Amputados, Quemados y Trastornos Posturales, observándose que realiza marcha con apoyo de una persona con dificultad por rechazo de la prótesis.

El 3 de mayo del 2023, se adapta al uso de la prótesis, se coloca articulación de cadera y rodilla. Marcha en bipedestación con apoyo, da pocos pasos, con colaboración regular. Logra pasar de sedente a bípedo

con apoyo. Se encuentra en proceso de integración de la prótesis para la marcha. Se sugiere uso de andador en casa, ya que presenta mejor adaptación a prótesis. Realiza marcha en barras paralelas solo, con apoyo bipodal (figura 3).

A los 2 años y 10 meses, el paciente logró aceptar la prótesis para sus actividades de vida diaria; realiza bipedestación y marcha con circunducción del miembro inferior izquierdo, sin evidenciar flexión de rodilla durante sus actividades.

A los 3 años y 5 meses, se realiza el cambio del sillín, cuyo material fue de resina acondicionado a la contextura antropométrica; asimismo, se ajustó la altura de la prótesis debido al crecimiento del niño. Permanece en controles médicos en el Departamento de Investigación, Docencia y Atención en Trastornos Posturales y amputados hasta la actualidad (último control de evolución: 2 de mayo de 2024) (figura 3).



Figura 3. Prótesis tipo desarticulado de cadera.

El 4 de abril de 2024, a la edad de 3 años y 9 meses, fue evaluado en el Departamento de Investigación, Docencia y Rehabilitación Integral en Comunicación. Al ser evaluado, se mostró hiperactivo y se distraía fácilmente, por lo que no respondía conceptos como «arriba», «abajo» y «detrás». No prestaba atención, no respondía al esquema corporal ni los colores, solo respondió a algunos objetos que llamaban su atención. Asimismo, emitía escasas palabras sueltas.

DISCUSIÓN

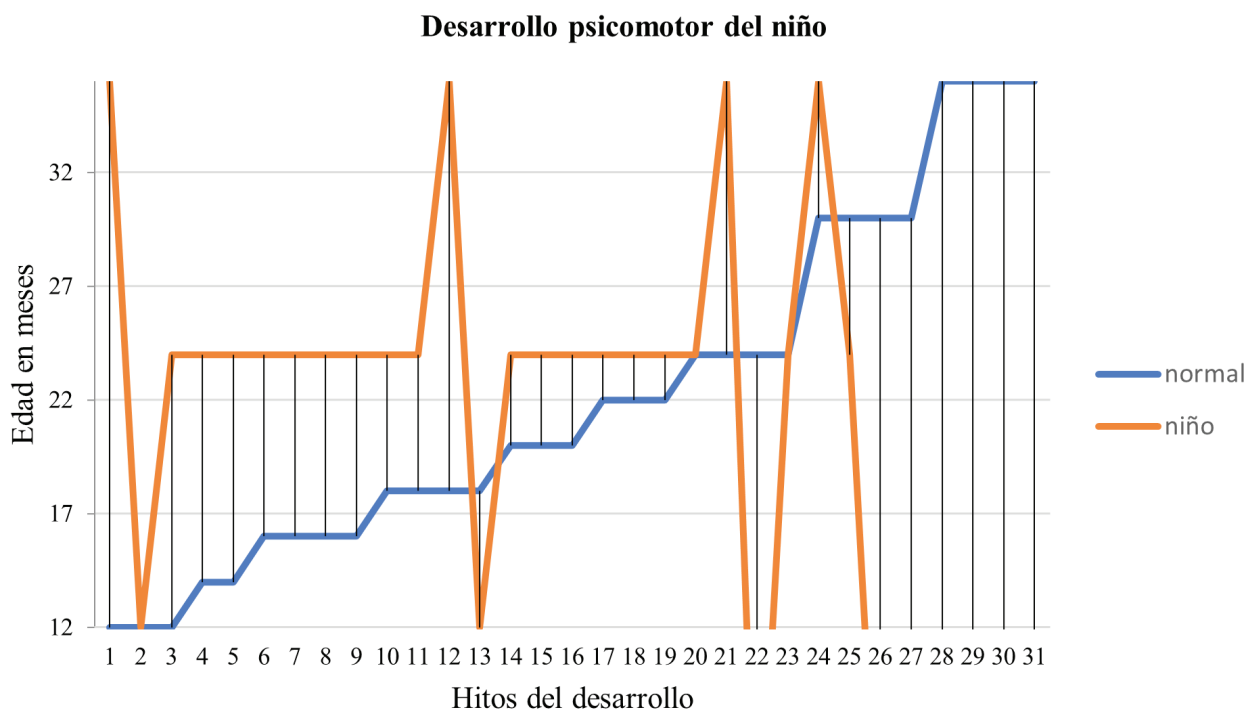
El caso del paciente tuvo un diagnóstico prenatal tardío de focomelia, y la pandemia por COVID-19 dificultó una intervención temprana. El diagnóstico temprano permite al recién nacido contar con mayores opciones de un manejo integral y periódico del equipo transdisciplinario entre genetistas, radiólogos, médicos rehabilitadores, fisioterapeutas y otros profesionales de la salud. Una evaluación precisa es un punto de partida para entender y prever las necesidades de los niños con discapacidad y sus familias (6), y proporciona información útil y exacta sobre las habilidades sensoriomotoras, cognitivas, comunicacionales y socioemocionales de un niño, así como el ambiente en el que se desenvuelve. En consecuencia, un tratamiento personalizado garantizará un mejor desarrollo y calidad de vida del niño.

En relación con los hitos de neurodesarrollo alcanzados, en la figura 4 se muestra un evidente retraso en diversas áreas, entre ellas las áreas motoras del lenguaje, lo que influyó en el desarrollo psicosocial. El paciente inició

a los 2 años la fase preprotésica y protésica, lo que ocasionó logros tardíos de las áreas antes mencionadas. Por ello, contar con la protetización temprana permitió seguir, de forma secuencial, el desarrollo psicomotriz del niño y alcanzar la funcionalidad de acuerdo a su edad (11). Entonces, para alcanzar hitos del desarrollo motor como el «sentarse», se requirió solo la prótesis con articulación de cadera con rodilla bloqueada, para proporcionar estabilidad en esa postura. Con el avance de la edad, los logros como «camina solo con pobre equilibrio», «de sentado a parado», requirió una prótesis con articulación de cadera y rodilla protésica desbloqueada (12).

La falta de participación de los niños que usan prótesis repercute en la participación social y comunicación con los niños de edad similar para mantenerse al día con sus compañeros de escuela y comunidad. Esto está relacionado con las limitaciones de movilidad, el tipo de actividad y las características del entorno construido (por ejemplo, superficies y equipos) (14). Se debe tener referencia oportuna a establecimientos de mayor complejidad para iniciar el proceso de protetización.

Este estudio tiene algunas limitaciones. Primero, durante todo el proceso de elaboración de la prótesis, no se obtuvo todas las medidas perimétricas. Segundo, información incompleta de las habilidades psicomotoras del niño en el carné de crecimiento y desarrollo (CRED); dichos datos fueron obtenidos por la revisión de la historia clínica y por la entrevista directa a la madre del niño. Tercero, la historia clínica no detalla indicadores o test cuantitativos en las áreas de terapia física, ocupacional y lenguaje.



1. Camina solo con pobre equilibrio y piernas separadas	13. Utiliza un objeto para alcanzar otro	23. Desenrosca la tapa de un frasco para mirar dentro
2. Ofrece un juguete	14. Defiende su juguete	24. Hace un puente con tres cubos
3. Hace garabatos	15. Corre	25. Pasa una página, elige una figura de un libro y la nombra
4. Dice dos palabras sueltas, además de «papá» y «mamá»	16. Avisa para hacer sus necesidades	26. Se pone alguna ropa
5. Forcejea hasta sacarse los zapatos	17. Comprende dos frases sencillas consecutivas: «recoge el cubo y dámelo»	27. Coloca los aros en orden de tamaño
6. Mete un frejol en un frasco	18. Intenta quitarse las prendas inferiores	28. Nombra animales (de ocho menciona seis)
7. Identifica figuras de objetos comunes	19. Juega con otros niños	29. Nombra colores rojo, azul y amarillo
8. Arrastra juguetes	20. Hace torres de siete cubos	30. Copia una cruz
9. Come en la mesa con los demás	21. Comprende tres frases: «siéntate, quítate los zapatos y dámelos»	31. Se para en un pie diez segundos a más
10. Sentado en el suelo se para solo	22. Dice oraciones simples: «mamá, vamos a la calle», «mamá, quiero pan»	
11. Hace torre de tres cubos		
12. Dice palabras, frases: «mamá» y «teta»		

Figura 4. Evaluación del crecimiento y desarrollo del paciente de acuerdo con los hitos del neurodesarrollo. Basado en la cartilla de desarrollo CRED (12) en menores de 5 años.

CONCLUSIONES

En el caso del paciente con focomelia que tuvo una intervención tardía por diferentes factores, se observó un retraso en diferentes áreas. Asimismo, no se pudo realizar una referencia oportuna (15) a los establecimientos de mayor complejidad como el Instituto Nacional de Rehabilitación (INR). La rehabilitación temprana y la preparación preprotésica y protésica son fundamentales para continuar en la fase postprotésica. La principal meta del tratamiento protésico en el caso es lograr la independencia y participación del niño, que con el apoyo de su familia desea que la fase protésica conduzca a un mejor desenvolvimiento escolar y social.

Conflicto de intereses: La autora declara no tener conflicto de intereses.

Financiamiento: Investigación financiada por el Instituto Nacional de Rehabilitación Dra. Adriana Rebaza Flores «AMISTAD PERÚ-JAPÓN».

Aprobación de ética: El reporte de caso contiene total independencia y transparencia. La investigadora es responsable del proceso de colección y seguridad de los datos y para ello se ciñe a las disposiciones éticas. Se realizó consentimiento informado.

Agradecimientos: A la Dirección Ejecutiva de Investigación, Docencia y Atención en Ayuda al Diagnóstico y Tratamiento, y a la Unidad Funcional de Investigación y Desarrollo de Tecnologías, por las facilidades en el desarrollo de la presente. Asimismo, a los médicos residentes Felipe Giancarlo Gutiérrez Guevara y Massiel Janeth Machaca Hilasaca, y a la Lic. Deysi Pedraza Ricra, por su apoyo en el desarrollo de este estudio.

REFERENCIAS

1. Pakkasjärvi N, Syvänen J, Wiro M, Koskimies-Virta E. Amelia and phocomelia in Finland: Characteristics and prevalences in a nationwide population-based study. *Birth Defects Research* [Internet]. 2022; 114(20): 1427-1433. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/bdr2.2123>
2. Bermejo-Sánchez E, Cuevas L, Amar E, Bianca S, Bianchi F, Botto LD, et al. Phocomelia: a worldwide descriptive epidemiologic study in a large series of cases from the International Clearinghouse for Birth Defects Surveillance and Research, and overview of the literature. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* [Internet]. 2011; 157C(4): 305-320. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.30320>
3. Kantaputra PN, Kapoor S, Verma P, Kaewgahya M, Kawasaki K, Ohazama A, et al. Al-Awadi-Raas-Rothschild syndrome with dental anomalies and a novel WNT7A mutation. *Eur J Med Genet* [Internet]. 2017; 60(12): 695-700. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2017.09.005>
4. Valdez CM, Altmayer SP, Barrow MA, Telles JA, Betat RD, Zen PR, et al. Encephalocele-radial, cardiac, gastrointestinal, anal/renal anomalies: Novel evidence for a new condition? *Am J Med Genet A* [Internet]. 2014; 164(5): 1085-1091. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.36426>
5. Vargesson N. The teratogenic effects of thalidomide on limbs. *J Hand Surg Eur Vol* [Internet]. 2019; 44(1): 88-95. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/1753193418805249>
6. Organización Mundial de la Salud y Fondo de las Naciones Unidas para la Infancia. El desarrollo del niño en la primera infancia y la discapacidad: un documento de debate [Internet]. OMS- Unicef; 2013. Disponible en: <https://iris.who.int/handle/10665/78590>
7. González OC, Haces F, Capdevilla R, Rosas V. Adaptabilidad protésica en pacientes pediátricos con hipoplasia peronea. *Acta Ortop Mex* [Internet]. 2007; 21(5): 247-252. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/ortope/or-2007/or075d.pdf>
8. Gingras G, Mongeau M, Moreault P, Dupuis M, Hebert B, Corriveau C. Congenital anomalies of the limbs. Part I. Medical aspects. *Can Med Assoc J* [Internet]. 1964; 91(2): 67-73. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1927338/pdf/canmedaj01056-0020.pdf>
9. Maier WA. Thalidomide embryopathy and limb defects: experiences in habilitation of children with ectromelias. *Arch Dis Child* [Internet]. 1965; 40(210): 154-157. Disponible en: <https://doi.org/10.1136/adc.40.210.154>
10. Bansal P, Bansal A, Devi S. Isolated lower limb phocomelia - a rare limb malformation. *Iran J Pediatr* [Internet]. 2012; 22(3): 432-433. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC3564107/pdf/IJPD-22-432.pdf>
11. Louer CR, Scott-Wyand P, Hernandez R, Vergun AD. Principles of amputation surgery, prosthetics, and rehabilitation in children. *J Am Acad Orthop Surg* [Internet]. 2021; 29(14): e702-e713. Disponible en: <https://doi.org/10.5435/jaaos-d-20-01283>

12. Krajbich JI, Pinzur MS, Potter BK, Stevens PM, editors. Atlas of Amputations and Limb Deficiencies: surgical, prosthetic, and rehabilitation principles. 4th ed. Rosemont: American Academy of Orthopaedic Surgeons; 2016.
13. Resolución Ministerial n.º 537-2017-MINSA. Norma Técnica de Salud para el Control del Crecimiento y Desarrollo de la Niña y el Niño Menores de Cinco Años [Internet]. Lima: Ministerio de Salud (PE); 2017, 10 de julio. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/190581-537-2017-minsa>
14. Kerfeld C, Jirikowic T, Allyn KJ, Maitland ME. Participation in active play of children who use lower extremity prostheses: an exploratory questionnaire. *Prosthet Orthot Int* [Internet]. 2018; 42(4): 437-445. Disponible en: <https://doi.org/10.1177/0309364618767139>
15. Salinas-Durán FA, Ahunca LF, Muñoz-Rodríguez DI, Vélez-Jaramillo DA, Sierra JM, Lugo-Agudelo LH, et al. Guía de práctica clínica para el diagnóstico y tratamiento preoperatorio, intraoperatorio y postoperatorio de la persona amputada, la prescripción de la prótesis y la rehabilitación integral. *Iatreia* [Internet]. 2017; 29(4-S2): S82-S95. Disponible en: <https://revistas.udea.edu.co/index.php/iatreia/article/view/26864>