



# RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR

## ISSN 2675-6218

### HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO

#### *BILATERAL TIBIAL HEMIMELIA: A CASE STUDY*

### HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UN ESTUDIO DE CASO

Igor Luis Silva Miranda<sup>1</sup>, Camila Reis Campos<sup>2</sup>, Yasmim Maria Pereira Marques<sup>3</sup>, Diego Ribeiro<sup>4</sup>

e575490

<https://doi.org/10.47820/recima21.v5i7.5490>

PUBLICADO: 07/2024

#### RESUMO

A Hemimelia Tibial Bilateral corresponde a uma rara anomalia encontrada em recém-nascidos com ausência congênita da tíbia, podendo estar associada a várias outras malformações. Neste trabalho, relatamos um caso de um recém-nascido, sexo masculino, nascido de 38 semanas e 5 dias de vida, de mãe previamente hígida, sem intercorrências durante período gestacional, com ultrassom pré-natal evidenciando feto com pé torto congênito bilateral. Durante o exame físico ortopédico, o paciente apresentava ambos os joelhos flexionados e mantidos a 30°, o terço distal do membro inferior direito apresentava-se aduzido, com o pé direito totalmente invertido e supinado. O pé esquerdo parcialmente invertido e supinado. Proeminência óssea no aspecto lateral da articulação do tornozelo bilateral foi visualizada. O raio x de pernas revelou articulação coxofemoral normal. A extremidade inferior do fêmur normal e a patela presente em ambos os lados. Na perna esquerda a ausência completa da tíbia foi observada, e na perna direita foi observada ausência da tíbia com pequena anlage cartilaginosa. A fíbula estava presente em ambas as pernas sem sinais de duplicação. Desta forma, o objetivo deste trabalho é relatar um caso de Hemimelia Tibial Bilateral, destacando-se a baixa incidência da anomalia frente aos demais casos e com importante impacto no desenvolvimento da criança, tornando necessária uma avaliação e condução multiprofissional e especializada frente aos diversos tratamentos.

**PALAVRAS-CHAVE:** Hemimelia. Tíbia. Anomalia congênita. Síndromes.

#### ABSTRACT

*Bilateral Tibial Hemimelia corresponds to a rare anomaly found in newborns with congenital absence of the tibia and may be associated with several other malformations. In this research, we report a case of a newborn male, born at 38 weeks and 5 days of age, to a previously healthy mother, with no complications during the gestational period, with prenatal ultrasound showing a fetus with bilateral congenital clubfoot. During the orthopedic physical examination, the patient had both knees flexed and maintained at 30°, the distal third of the right lower limb was adducted, with the right foot completely inverted and supinated. The left foot is partially inverted and supinated. Bony prominence on the lateral aspect of the bilateral ankle joint was visualized. The x-ray of the legs revealed a normal coxofemoral joint. The lower end of the normal femur and the patella present on both sides. In the left leg, the complete absence of the tibia was observed, and in the right leg, the absence of the tibia with a small cartilaginous anlage was observed. The fibula was present in both legs with no signs of duplication. Therefore, the objective of this research is to report a case of bilateral Tibial Hemimelia, highlighting the low incidence of the anomaly compared to other cases and with an important impact on the child's development, making it necessary to carry out a multidisciplinary and specialized evaluation and management in relation to the different treatments.*

**KEYWORDS:** Hemimelia. Tibia. Congenital anomaly. Syndromes.

#### RESUMEN

*La hemimelia tibial bilateral corresponde a una anomalía rara que se encuentra en recién nacidos con ausencia congénita de tibia y puede estar asociada con varias otras malformaciones. En este trabajo se reporta el caso de un recién nacido varón, nacido a las 38 semanas y 5 días de edad, de madre previamente sana, sin complicaciones durante el período gestacional, con ecografía prenatal que*

<sup>1</sup> Acadêmico de Medicina - Universidade José do Rosário Vellano, Alfenas- MG, Brasil.

<sup>2</sup> Acadêmica de Medicina - Universidade José do Rosário Vellano, Alfenas- MG, Brasil.

<sup>3</sup> Residente de Ortopedia e Traumatologia- Hospital Universitário Alzira Velano, Alfenas- MG, Brasil.

<sup>4</sup> Ortopedia e Traumatologia- Hospital Universitário Alzira Velano, Alfenas- MG, Brasil.



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO

Igor Luis Silva Miranda, Camila Reis Campos, Yasmim Maria Pereira Marques, Diego Ribeiro

*muestra un feto con pie zambo congénito bilateral. Durante el examen físico ortopédico el paciente tenía ambas rodillas flexionadas y mantenidas a 30°, el tercio distal del miembro inferior derecho estaba en aducción, con el pie derecho completamente invertido y supinado. El pie izquierdo está parcialmente invertido y supinado. Se visualizó una prominencia ósea en la cara lateral de la articulación bilateral del tobillo. La radiografía de las piernas reveló una articulación coxofemoral normal. El extremo inferior del fémur normal y la rótula están presentes en ambos lados. En la pierna izquierda se observó ausencia total de tibia y en la pierna derecha se observó ausencia de tibia con un pequeño anillo cartilaginoso. El peroné estaba presente en ambas piernas sin signos de duplicación. Por lo tanto, el objetivo de este trabajo es reportar un caso de Hemimelia Tibial bilateral, resaltando la baja incidencia de la anomalía en comparación con otros casos y con un impacto importante en el desarrollo del niño, por lo que es necesario realizar una evaluación y evaluación multidisciplinaria y especializada. Gestión en relación con los diferentes tratamientos.*

**PALABRAS CLAVE:** Hemimelia. Tibia. Anomalía congénita. Síndromes.

### INTRODUÇÃO

Hemimelia tibial corresponde a uma anomalia congênita da tíbia. É uma doença rara, com incidência de 1 para cada 1.000.000 de nascidos vivos. Causa encurtamento acentuado da extremidade envolvida, o tornozelo geralmente se apresenta em varo e equino com o pé aduzido e supinado (Chinnakkannan *et al.*, 2013).

Pode-se apresentar como um distúrbio isolado ou como parte de uma síndrome mais complexa, sendo acompanhada de amplo espectro de anomalias, deficiências e duplicações congênicas (Salinas-Torres *et al.*, 2013). Os defeitos dos membros parecem ter uma etiologia multifatorial, decorrente de influências ambientais, genéticos e exposição teratogênica (Chinnakkannan *et al.*, 2013; Paley, 2016).

O presente estudo tem como objetivo relatar um caso clínico de um paciente recém-nascido com Hemimelia Tibial bilateral tipo 5 à esquerda e tipo 4 à direita, segundo a classificação de Paley.

### MÉTODOS

Este é um estudo observacional retrospectivo, descritivo do tipo relato de caso. Este trabalho foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Universidade José Rosário Vellano-UNIFENAS, aprovado e conduzido de acordo com os princípios de ética e bioética estabelecidos pela Resolução nº 466 de 12 de dezembro de 2012 do Conselho Nacional de Saúde, CAAE: 73416523.4.0000.5143. O responsável pelo paciente consentiu e permitiu o uso de suas imagens e informações para este estudo, tendo assinado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). A base teórica foi obtida por meio de pesquisa na literatura científica na base de dados *US National Library of Medicine* (PubMed), além da coleta de informações através do prontuário do paciente.

### RELATO DE CASO

Paciente recém-nascido, sexo masculino, nasceu com idade gestacional de 38 semanas e 5 dias de uma mãe de 29 anos, G1P1CA0. Mãe previamente hígida e pai hipertenso. Não havia



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO

Igor Luis Silva Miranda, Camila Reis Campos, Yasmim Maria Pereira Marques, Diego Ribeiro

histórico de etilismo, tabagismo e uso de drogas teratogênicas pelos pais. A ultrassonografia realizada durante pré-natal evidenciava pé torto congênito bilateral. Ao exame físico ortopédico, ambos os joelhos se apresentavam com contratura em flexão, o terço distal do membro inferior direito apresentava-se com o pé direito cavo, varo e aduto fixos graves, e supinado. O pé esquerdo cavo, varo, aduto e supinado. Foi visualizada proeminência óssea no aspecto lateral da articulação do tornozelo bilateral. Ao exame, a extensão voluntária estava ausente em ambos os joelhos, mais acentuado à esquerda (Figura 1 – A e B), o calcâneo estava deslocado anteriormente e era mais alto que a extremidade inferior da fíbula (Figura 1 – C e D).

Figura 1: Exame físico dos joelhos, pés e tornozelos



Fonte: Autores (2024)

O paciente apresentava articulação coxofemoral normal, fêmur normal, patela presente em ambos os lados. Não apresentava alterações orofaciais nem alterações nos dedos das mãos e pés; os sistemas digestivo, cardiovascular, pulmonar e urogenital não apresentavam nenhuma desordem. A avaliação radiológica revelou articulação coxofemoral normal. A extremidade inferior do fêmur normal, e a patela presente em ambos os lados. Na perna esquerda a ausência completa da tíbia foi observada, e na perna direita foi observada aplasia da tíbia proximal e distal. A fíbula estava presente em ambas as pernas sem sinais de duplicação (Figura 2).

Figura 2: Radiografias de perna direita e esquerda, nas incidências anteroposterior e perfil, respectivamente



Fonte: Autores (2024)

O exame ultrassonográfico de ambos os quadris realizado pelo método de Graf apresentava-se dentro da normalidade, tendo quadril direito ângulo Alfa 60° e ângulo Beta 55° e o quadril



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO  
Igor Luis Silva Miranda, Camila Reis Campos, Yasmim Maria Pereira Marques, Diego Ribeiro

esquerdo ângulo Alfa  $60^\circ$  e ângulo Beta  $55^\circ$ . A ressonância magnética de ambas as coxas e pernas evidenciava hipotrofia do tendão quadriceps bilateralmente, hipotrofia muscular difusa bilateralmente, e feixe neurovascular sem alterações. O paciente foi encaminhado para um centro de referência em ortopedia pediátrica especializada em deformidades congênitas para dar início ao seu tratamento.

### DISCUSSÃO

Hemimelia tibial corresponde a uma anomalia rara com ausência congênita da tíbia, podendo ser total ou parcial, unilateral ou bilateral (Chinnakkannan *et al.*, 2013). Os homens são mais comumente afetados do que as mulheres (Salinas- Torres *et al.*, 2013). Os casos unilaterais parecem acometer mais o lado direito, em 72% dos casos relatados. A hemimelia tibial é bilateral em 30% dos casos (Chong; Paley, 2021; Paley, 2016).

Os defeitos dos membros têm uma etiologia multifatorial, decorrente de influências ambientais, exposição teratogênica e composição genética do indivíduo (Chinnakkannan *et al.*, 2013). A síndrome de hemimelia tibial, que é uma rara condição autossômica dominante, engloba vários tipos de síndrome, todos tendo um fenótipo comum de hipoplasia ou agenesia tibial e polidactilia. Aproximadamente 60% dos casos de hemimelia tibial possuem associação com outras anomalias do sistema músculo-esquelético, oro-facial, urogenital e cardiovascular (Chinnakkannan *et al.*, 2013; Paley, 2016).

Tem uma apresentação com muitas variações clínicas, comumente identifica-se encurtamento da perna e deformidade no joelho e tornozelo (Chong; Paley, 2021). A tíbia pode ser totalmente ausente, hipoplásica ou remanescente não ossificada. A fíbula pode ser displásica e frequentemente subluxada ou deslocada proximal ou distalmente. As contraturas em flexão do joelho são comuns e pode ocorrer instabilidade devido à falta de ligamentos colaterais, além da ausência da patela e do mecanismo extensor do quadríceps (Paley, 2016).

O diagnóstico pode ser feito com ultrassonografia pré-natal até 16 semanas de gestação. A avaliação inicial deve incluir um conjunto completo de radiografias. A presença, ausência ou presença parcial da tíbia ajudará a orientar o tratamento. Porém, em crianças mais novas, a cartilagem não ossificada ou anlage não será visível. Um fêmur distal bem desenvolvido pode sugerir, mas não garante a presença de uma tíbia proximal. A ressonância magnética e a ultrassonografia podem ser utilizadas para mais detalhes, especialmente se nenhuma tíbia proximal estiver presente nas radiografias, são úteis na detecção de alterações musculares e neurovasculares (Chong; Paley, 2021; Kaplan- List *et al.*, 2017). No caso relatado, a ultrassonografia obstétrica realizada pela mãe mostrava pé torto congênito bilateral.

A classificação de Paley é a mais recente, sendo orientada em torno de uma progressão da deficiência do menos para o mais grave. Existem cinco tipos principais e onze subtipos (Paley, 2016; Weber, 2008). No presente caso, classificamos como Paley tipo 5 à esquerda, aplasia tibial completa com contratura em flexão do joelho e Paley tipo 4 à direita, marcado por aplasia tibial distal com preservação da epífise tibial proximal (Weber, 2008).



## RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR ISSN 2675-6218

HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO

Igor Luis Silva Miranda, Camila Reis Campos, Yasmim Maria Pereira Marques, Diego Ribeiro

Os primeiros tratamentos reconstrutores para ausência completa da tíbia incluíam a centralização da fíbula com fusão ou artroplastia. Em casos de ausência parcial, os primeiros relatos descrevem a sinostose do remanescente tibial à fíbula. Para um defeito intercalar, a fíbula contralateral foi transposta com sucesso. Outras operações descritas incluíram a fusão da fíbula e do tálus, transferência da fíbula proximal para a incisura intercondilar e sinostose lado a lado da fíbula e da tíbia proximal e distalmente (Chong; Paley, 2021).

Outra opção seria a amputação, a depender das escolhas entre os cirurgiões de cada serviço, familiares e o paciente, sendo a amputação um método difundido e usado mundialmente, por ser uma solução rápida e definitiva, não submetendo os pacientes ao estresse de meses ou anos de reconstruções (Litrenta *et al.*, 2019; Basso *et al.*, 2018).

O paciente em questão foi encaminhado para um serviço de referência e alta complexidade de ortopedia pediátrica, para tentativa de reconstrução, porém aguarda ainda a realização do tratamento, não tendo sido realizada nenhuma intervenção cirúrgica até o presente momento.

### CONSIDERAÇÕES

Hemimelia tibial corresponde a uma anomalia rara com ausência congênita da tíbia. Causa encurtamento acentuado da extremidade envolvida com uma deformidade equinvaro grave, podendo ser completo ou incompleto e associado a outras síndromes de malformação. O diagnóstico pode ser realizado durante pré natal através da US, além de radiografias após o nascimento do feto. O tratamento é direcionado de acordo com as suas classificações e indicações, apresentando um grande desafio, tanto pela raridade quanto pelo amplo espectro de apresentação, tornando a deformidade complexa e de difícil tratamento, com importante impacto no desenvolvimento da criança. Dessa forma, torna-se necessária uma avaliação e condução multiprofissional e especializada.

### Suporte Financeiro

Os autores declaram que não receberam apoio financeiro de fontes públicas, comerciais ou sem fins lucrativos.

### Conflito de Interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses.

### REFERÊNCIAS

BASSO, M.; CAMURRI, V.; FREDIANI, P.; BOERO, S. A rare case of tibial hemimelia, surgical technique and clinical results. **Acta orthopaedica et traumatologica turcica**, v. 52, n. 4, p. 315-319, 2018.

CHINNAKANNAN, S.; DAS, R. R.; RUGHMINI, K.; AHMED, S. A case of bilateral tibial hemimelia type VIIa. **Indian Journal of Human Genetics**, v. 19, n. 1, p. 108, 2013.



**RECIMA21 - REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR**  
**ISSN 2675-6218**

HEMIMELIA TIBIAL BILATERAL: UM ESTUDO DE CASO

Igor Luis Silva Miranda, Camila Reis Campos, Yasmim Maria Pereira Marques, Diego Ribeiro

CHONG, D. Y.; PALEY, D. Deformity reconstruction surgery for tibial hemimelia. **Children**, v. 8, n. 6, p. 461, 2021.

KAPLAN-LIST, K.; KLIONSKY, N. B.; SANDERS, J. O.; KATZ, M. E. Systematic radiographic evaluation of tibial hemimelia with orthopedic implications. **Pediatric radiology**, v. 47, p. 473-483, 2017.

LITRENTA, J.; YOUNG, M.; BIRCH, J. G.; OETGEN, M. E. Congenital tibial deficiency. **JAAOS- Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgeons**, v. 27, n. 6, p. e268-e279, 2019.

PALEY, D. Tibial hemimelia: new classification and reconstructive options. **Journal of children's orthopaedics**, v. 10, n. 6, p. 529-555, 2016.

SALINAS-TORRES, V. M.; BARAJAS-BARAJAS, L. O.; PEREZ-GARCIA, N.; PEREZ-GARCIA, G. Bilateral tibial hemimelia type 1 (1a and 1b) with T9 and T10 hemivertebrae: a novel association. **Sao Paulo Medical Journal**, v. 131, p. 275-278, 2013.

WEBER, M. New classification and score for tibial hemimelia. **Journal of children's orthopaedics**, v. 2, n. 3, p. 169-175, 2008.