

# AGENESIA CONGÊNITA DA TÍBIA: RELATO DE CASO

## TIBIA CONGENITAL AGENESIS: A CASE REPORT

FREDERICO BARRA DE MORAES<sup>1</sup>, VALNÉY LUIZ DA ROCHA<sup>2</sup>, FRANCISCO BALTAZAR MACRUZ SAMPAIO<sup>3</sup>,  
LUCAS CAMPOS PRUDENTE TAVARES<sup>4</sup> E JULIANNA RIBEIRO MARQUES<sup>4</sup>

### RESUMO

*Os autores relatam um caso raro de deficiência congênita da tibia, classificada como tipo I de Kalamchi e Dawe no membro inferior direito, de paciente do sexo feminino com 11 meses de idade. A conduta médica neste caso foi indicação de amputação ao nível do joelho, seguida de protetização.*

*DESCRITORES: ANORMALIDADES CONGÊNITAS; HEMIMELIA; TÍBIA.*

### ABSTRACT

*The authors report a rare case of congenital agenesis of the tibia type I of Kalamchi and Dawe in the right lower limb of an 11 month-old female patient. The medical conduct in this case was to indicate the amputation at the level of the knee, followed by prosthetization.*

*KEY WORDS: CONGENITAL ABNORMALITIES; HEMIMELIA; TIBIA.*

### INTRODUÇÃO

A deficiência congênita da tibia corresponde a uma anomalia cuja incidência é de 1 a cada 1.000.000 nascidos vivos, destacando a raridade dessa deficiência<sup>1,2</sup>, sendo que sua causa específica permanece desconhecida<sup>2</sup>. De acordo com a classificação de Kalamchi e Dawe, existem 3 tipos de deficiência congênita da tibia: tipo I (ausência total da tibia), tipo II (aplasia tibial distal), tipo III (displasia tibial distal com diástase da sindesmose tibiofibular)<sup>3</sup>. O objetivo do trabalho é relatar um caso raro de uma paciente portadora de deficiência congênita da tibia do tipo I.

### RELATO DE CASO

Paciente do sexo feminino, 11 meses de idade. Mãe queixa-se que a filha possui “pé torto e ausência de um osso da perna”. Refere que, desde o nascimento, a criança apresentava deformidade no membro inferior direito. Nasceu de parto cesárea devido a gestação pélvica, com desenvolvimento neuropsicomotor normal. Ao exame físico, apresentou sinais de Ortolani e Galeazzi negativos. Verificou-se encurtamento da perna, pé

torto com supino aducto e proeminência do maléolo lateral e da cabeça da fibula. Radiografias da perna direita (figura 1) evidenciaram ausência congênita da tibia, classificada como tipo I de Kalamchi e Dawe. Após avaliação do prognóstico de marcha da paciente, foi indicada a amputação ao nível do joelho direito para posterior protetização.

### DISCUSSÃO

De acordo com Kalamchi e Dawe<sup>3</sup> foram determinados três tipos de deficiência longitudinal da tibia baseando-se em aspectos clínicos e radiográficos. No tipo I, os pacientes apresentam: ausência total da tibia; flexão do joelho reduzida, rotação da perna variável, pé aduzido e invertido e, em algumas ocasiões, deficiência dos raios mediais; contração quadriciptal inativa; migração proximal ou deslocamento da cabeça da fibula são comumente verificados; possível hipoplasia distal do fêmur, incluindo redução da largura da metáfise distal e retardamento na ossificação da epífise distal. No tipo II, tem-se: presença da região proximal da tibia; contração quadriciptal usualmente ativa; desenvolvimento normal da porção distal

\* Trabalho realizado no Departamento de Ortopedia de Traumatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

1 - Mestre e Doutor, Professor Adjunto e Chefe do Departamento de Ortopedia de Traumatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

2 - Chefe do Serviço de Ortopedia Pediátrica do Departamento de Ortopedia de Traumatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

3 - Residente de Ortopedia e Traumatologia do Departamento de Ortopedia de Traumatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

4 - Membro da Liga do Trauma - Departamento de Ortopedia de Traumatologia do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás.

do fêmur; migração proximal da fíbula menos severa que a verificada no tipo I. Por fim, no tipo III observa-se: encurtamento e hipoplasia distais da tibia; contração quadriciptal e articulação do joelho normais; proeminência distal da fíbula; grau variável de diástase do tornozelo; pé varo <sup>3</sup>.



**Figura 1 – Radiografias em perfil e ântero-posterior da perna direita evidenciam ausência congênita da tibia, classificada como tipo I de Kalamchi e Dawe, com pé torto, e fíbula proeminente.**

A deficiência congênita da tibia não é verificada como sendo somente uma anomalia isolada, visto que também pode estar associada a uma variedade de malformações esqueléticas e extraesqueléticas, dentre as quais é possível citar: polissindactilia, sinostose radioulnar, mão torta radial, fêmur bífido, fenda labiopalatina e ânus imperfurado. Desse modo, a agenesia tibial pode ser um dos constituintes de um complexo ou síndrome de malformações congênicas <sup>4</sup>.

Na maioria dos casos, a deficiência congênita da tibia é esporádica, embora casos com envolvimento familiar já tenham sido relatados <sup>5,6,7</sup>. Há também relatos cujos autores apontam para os possíveis loci gênicos relacionados a esse tipo de agenesia óssea através do estudo de pacientes que apresentaram agenesia concomitante a síndromes de malformação congênita <sup>8,9</sup>. Porém, requerem-se mais estudos para obter-se uma clara compreensão do complexo arcabouço genético por trás da hemimelia tibial <sup>10</sup>.

Devido às repercussões em todo o membro inferior acometido pela deficiência tibial e dependendo do tipo, existem vários procedimentos a serem adotados. O tratamento mais indicado para a ausência total ou presença de um rudimento da parte proximal da tibia é a desarticulação do membro seguida pela protetização, uma vez que promove uma marcha com menor esforço físico. A centralização da fíbula associada à cirurgia reconstrutora, também é uma medida que pode

ser adotada nesse caso, porém pode resultar em tornozelo e joelho artrodesados. Na presença da parte proximal da tibia (platô), pode-se indicar a centralização da tibia e da fíbula; na presença da parte proximal da tibia (platô e diáfise proximal), poder-se-ia adotar a redução da articulação tibiofibular. Nos casos de diástase tibiofibular deve-se, quando indicado, reestabelecer o comprimento da tibia e da fíbula, além de correção das deformidades.

No entanto, quando os procedimentos cirúrgicos não são satisfatórios para garantir uma melhor qualidade de vida ao indivíduo, é mais proveitosa a indicação da desarticulação do joelho, evitando-se prolongados tratamentos durante o crescimento e desenvolvimento dos pacientes, como indicado nesse caso. Durante o tratamento do paciente com deficiência longitudinal da tibia, pode-se, inclusive, optar pela utilização de fixação externa (Ilizarov) e órteses, obtendo-se, dessa forma, uma melhor estabilidade no membro deficiente <sup>11</sup>.

## REFERÊNCIAS

1. Salinas-Torres VM, Barajas-Barajas LO, Perez-Garcia N, Perez-Garcia G. Bilateral tibial hemimelia type 1 (1a and 1b) with T9 and T10 hemivertebrae: a novel association. *Sao Paulo Med. J.* 2013; 131 (4): 275-8.
2. El-Barbary H. Management of tibial hemimelia. *Pan Arab J. Orth. Trauma.* 2003; 7(2): 125-37.
3. Kalamchi A, Dawe RV. Congenital deficiency of the tibia. *J Bone Joint Surg Br.* 1985; 67-B (4): 581-4.
4. Matsuyama J, Mabuchi A, Zhang J. A pair of sibs with tibial hemimelia born to phenotypically normal parents. *J Hum Genet.* 2003; 48(4): 173-6.
5. Clark MW. Autosomal dominant inheritance of tibial meromelia. Report of a kindred. *J Bone Joint Surg Am.* 1975; 57(2): 262-4.
6. Richieri-Costa A. Tibial hemimelia-cleft lip/palate in a Brazilian child born to consanguineous parents. *Am J Med Genet.* 1987; 28(2): 325-9.
7. Majewski F, Küster W, ter Haar B, Goecke T. Aplasia of tibia with split-hand/split-foot deformity. Report of six families with 35 cases and considerations about variability and penetrance. *Hum Genet.* 1985; 70(2): 136-47.
8. Kantaputra PN, Chalidapong P. Are triphalangeal thumb-polysyndactyly syndrome (TPTPS) and tibial hemimelia-polysyndactyly-triphangeal thumb syndrome (THPTTS) identical? A father with TPTPS and his daughter with THPTTS in a Thai family. *Am J Med Genet.* 2000; 93: 126-31.
9. Stevens CA, Moore CA. Tibial hemimelia in Langer-Giedion syndrome: possible gene location for tibial hemimelia at 8q. *Am J Med Genet.* 1999; 85: 409-12.
10. Leite JA, Lima LC, Sampaio ML. Tibial hemimelia in one of the identical twins. *J Pediatr Orthop* 2010; 30: 742-5.
11. Courvoisier A, Sailhan F, Thevenin-Lemoine C, Vialle R, Damsin J. Congenital tibial deficiencies: treatment using the Ilizarov's external fixator. *Orthop Traumatol Surg Res.* 2009; 95(6): 431-6.