

Fêmur curto congênito - relato de caso

CONGENITAL FEMORAL DEFICIENCY - CASE REPORT

Ana Cláudia Silva Duarte, Igor Borges Paulino Silva, Isabela Medeiros de Ávila, Livia Oliveira, Marluce Martins Machado da Silveira.

1 - Centro Universitário de Anápolis, Anápolis-GO- Brasil.

Resumo

Objetivo: relatar um caso de paciente com fêmur curto, uma patologia congênita rara que traz importantes repercussões na qualidade de vida das pessoas acometidas. **Descrição do caso:** Y.C.S.S. sexo feminino, seis meses de idade, apresentando alterações fenotípicas que levaram à hipótese diagnóstica de discrepância de membros inferiores. A investigação radiológica confirmou suspeita diagnóstica de fêmur curto congênito em paciente pediátrico. **Discussão:** O fêmur curto congênito (FCC) é uma displasia óssea do tipo femoral, em que há discrepância no comprimento entre os membros inferiores. Embora a etiologia seja desconhecida, certas teorias têm sido sugeridas, como uso de drogas, viroses e traumas na gestação. Foram também relatados casos familiares da patologia. Uma das formas de tratamento utilizado no FCC é o alongamento ósseo, no qual as técnicas mais empregadas utilizam as corticotomias e colocação de fixador externo com alongamento progressivo. **Considerações finais:** O prognóstico da lactente é variável, sendo favorecida pela classificação menos grave da doença e tendo um suporte adequado nos primeiros meses de vida.

Palavras-chave:

Anormalidades
Congênitas.
Doenças do
Desenvolvimento
Ósseo. Lactente.
Deformidades
Congênitas das
Extremidades
Inferiores.

Abstract

Objective: report a case of a patient with femoral deficiency, a rare congenital pathology that brings important repercussions on the quality of life of the affected people. **Case description:** Y.C.S.S. female, six months old, presenting phenotypic changes that lead to the diagnostic hypothesis of lower limb discrepancy. The radiological study confirmed the diagnostic suspicion of congenital femoral deficiency in a pediatric patient. **Discussion:** Congenital femoral deficiency (CFD) is a bone dysplasia of the femur, with discrepancy in the length of the lower limbs. Although the etiology is unknown, some theories have been suggested, like drug abuse, viral infection and traumas within pregnancy. There were also familiar case reports of the pathology. One of the treatments offered to CFD is the bone stretching, in which the techniques more applied are corticotomy and external fixator placement with progressive stretching. **Comments:** The prognosis of the infant is variable, favored by less severe classification of the disease and adequate support in early months of life.

Keyword:

Congenital
Abnormalities.
Bone Diseases.
Infant. Lower
Extremity
Deformities.

*Correspondência para/ Correspondence to:

: Igor Borges igorborges@gmail.com

INTRODUÇÃO

O termo displasia refere-se a uma organização anormal das células e dos tecidos que culmina em uma diferenciação tecidual anômala. Neste contexto, podemos conceituar displasias ósseas como sendo desordens do desenvolvimento do tecido osteocondral que podem ser classificadas em primárias, quando resultam de mutação genética que se expressam no tecido osteocondral e, secundárias, quando são causadas por defeitos extra-ósseos com efeitos secundários no tecido esquelético, como pode ocorrer em diversas doenças metabólicas, por exemplo, as mucopolissacaridoses.¹

No que tange à epidemiologia, displasias ósseas têm grande importância em Saúde Pública, seja pela sua potencial letalidade ou, pela dificuldade diagnóstica pré-natal precisa. Dentre as displasias ósseas, destaca-se a displasia femoral, que pode apresentar-se de forma variada, desde uma forma complexa, como a Deficiência Femoral Focal Proximal (DFFP) até uma forma isolada apresentando uma hipoplasia simples, conhecida como Fêmur Curto Congênito (FCC), ou ainda, uma aplasia, ou seja, ausência total do fêmur.²

A forma isolada tem uma incidência que varia entre 1,1 a 2 em 100.00 nascidos vivos.³ Apesar de ser considerada uma condição esporádica, são descritos casos familiares da patologia. Algumas formas estão associadas a outros defeitos ósseos e a síndromes como a hipoplasia femoral e fácies incomum. Dentre os possíveis fatores etiológicos, destacam-se Diabetes Melito mal controlada na gestação, exposição a drogas (talidomida), infecção viral, radiação, isquemia focal e trauma entre as semanas 4 e 8 de idade gestacional.^{4,5}

O objetivo deste estudo é relatar um caso de FCC unilateral, isolado, diagnosticado aos seis meses de idade. O caso relatado e as publicações levantadas trazem à luz a discussão de uma patologia rara e de repercussões importantes na vida de uma criança, e, embora de difícil diagnóstico, pode ser diagnosticada precocemente no período pré-natal.

DESCRIÇÃO DO CASO

Paciente Y.C.S.S., sexo feminino, seis meses de idade, compareceu à consulta no ambulatório de pediatria do Banco de Leite Humano. A queixa da mãe era de que há 15 dias notou o membro inferior esquerdo da criança “inchado e mais curto”. Nega qualquer outro sintoma e relata que a criança está em aleitamento materno exclusivo, sem qualquer outra intercorrência. Nega traumas ou qualquer tipo de lesão no membro afetado, exceto uma reação inflamatória transitória após vacinação no membro acometido.

Antecedentes pessoais fisiológicos: nascida de parto cesáreo, pesando 3.200 gramas, estatura e perímetro cefálico não anotados no cartão do recém-nascido. Bom desenvolvimento neuropsicomotor, bom ganho de peso e crescimento satisfatório. Gestação sem intercorrências nega diabetes, infecções, traumas, uso de drogas ou medicamentos na gestação.

Antecedentes pessoais patológicos: nega qualquer doença anteriormente.

Antecedentes Familiares: prima da criança apresenta doença óssea em ambas as pernas, não sabendo especificar qual, apenas que tem as duas pernas curtas.

Exame físico: Bom estado geral, ativa, reativa, eupneica, corada, acianótica, anictérica, reflexos adequados para a idade. Exame segmentar sem alterações, exceto diferença importante do comprimento da coxa direita, encurtada em relação à esquerda, conforme ilustra a figura 1.

Hipótese diagnóstica: discrepância de membros inferiores.

Conduta: Solicitado radiografia de quadril em posição de rã e de membros inferiores, que evidenciou presença de fêmur curto congênito, grupo A na classificação de Aitken, com diferença de 3 centímetros entre os membros inferiores, conforme mostra a figura 2.



Figura 1: Discrepância de membros inferiores em criança com 6 meses.



Figura 2: Radiografia de quadril e membros inferiores da paciente.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O fêmur curto congênito (FCC) é a forma mais comum de displasia. Caracteriza-se por hipoplasia femoral Simples sem defeito ósseo e apresenta-se, inicialmente, como discrepância de comprimento entre os membros. O fêmur é, em princípio, curto. Não demonstra defeitos radiográficos significativos, em geral, mantém a forma normal durante o desenvolvimento da criança. Eventualmente, há varo proximal.⁶

A classificação de Aitken para as DFFPs é universalmente utilizada, com quatro tipos (A, B, C e D), fundamentada em padrões crescentes de gravidade e instabilidade da deformidade. Desde um defeito menor com fêmur curto mas com cabeça femoral e acetábulo normais, até casos muito graves, nos quais tanto a cabeça femoral como o acetábulo estão ausentes e o fêmur é muito curto e curvo.⁷

As displasias não são necessariamente reconhecíveis ao nascimento, contudo, é possível e desejável que o diagnóstico seja realizado por ultrassonografia ainda na fase fetal, em toda gestante como método de triagem.⁸ O diagnóstico diferencial na infância inclui artrite séptica e luxação congênita do quadril em que o comprimento do fêmur é normal, porém há um deslocamento lateral do eixo.⁹

Em relação ao tratamento, uma das formas pode ser o alongamento ósseo, no qual as técnicas mais empregadas utilizam as corticotomias e colocação de fixador externo com alongamento progressivo.¹⁰ O tratamento pode ser conservador, que indica o uso de próteses para igualar o comprimento dos membros inferiores e indicação de fisioterapia, terapia ocupacional e atividade física orientada. Outra possibilidade de tratamento é o cirúrgico, que tem como objetivo alongar o osso e fazer o encurtamento do membro contralateral.¹¹

Pacientes com a patologia em questão apresentam no membro acometido diminuição da força muscular, limitação articular, alteração do equilíbrio, transferência de peso inadequado e conseqüentemente hipotrofia muscular. Na presença de um sistema muscular bem

desenvolvido, esses pacientes conseguem utilizar uma bota alta ou um sapato com um salto.¹²

A avaliação da evolução do tratamento é difícil e baseia-se na análise radiográfica da região alongada. Boa evolução clínica significa, necessariamente, alongamento ósseo com a formação de osso de boa qualidade, sendo observada evolução satisfatória com o início da fisioterapia.¹¹

DECLARAÇÃO DE CONFLITOS DE INTERESSE

Os autores declaram a inexistência de conflito de interesses.

Forma de citar este artigo: Duarte ACS, Silva IBP, de Ávila IM, Oliveira L, da Silveira MMM. Fêmur curto congênito - relato de caso. Rev. Educ. Saúde 2018; 6 (6): 108-112.

REFERÊNCIAS

1. Cabral, ACV. Medicina Fetal, 2005. 320.
2. Furtado PCF. Estudo da Acuidade Diagnóstica da Ecografia nas Displasias Ósseas Fetais. 91p. [Doutorado em medicina] – Faculdade de Medicina, Universidade Federal de Minas Gerais, Minas Gerais. 2008.
3. Doğer E, Köpük ŞY, Çakıroğlu Y, Çakır Ö, Yücesoy G. Unilateral Isolated Proximal Femoral Focal Deficiency. Case Reports in Obstetrics and Gynecology. 2013; 2013: 637904.
4. Gonçalves LF, Kusanovic JP, Gotsch F, Espinoza J, Romero R. “The Fetal Musculoskeletal System,” In: Callen WP, Ed., Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology, 5th Edition, Saunders, New York, 2008, 419-492.
5. Ciasca ES, Peixoto-Filho FM, Daltro P, Werner H, Viana A, Sá RAM. Prenatal Diagnosis of Proximal Femoral Focal Deficiency Combining Ultrasound and Computer Tomography. Advances in Computed Tomography, v. 2, p. 102-106, 2013.

Fêmur curto congênito

6. Hebert S, Filho TEPB, Xavier R, Junior AGP. *Ortopedia e Traumatologia - 4.ed.: Princípios e Prática*. ARTMED, Porto Alegre, 2009.
7. Aitken GT. Proximal femoral focal deficiency: definition, classification, and management. In: Aitken GT, ed. *Proximal femoral focal deficiency: a congenital anomaly*. Washington, D.C.: National Academy of Sciences, 1969; 1-22.
8. Taylor AM, Jones R, Offiah A, Olsen O, Sebire NJ. "Postmortem magnetic resonance imaging as an adjunct to the diagnosis of skeletal dysplasias: short-rib polydactyly syndrome." *Ultrasound Obstet Gynecol* 27(5): 585-6., 2006.
9. Kalia V. Proximal Focal Femoral Deficiency. *JK Science*. v.10, n. 1, p.28-29. 2008.
10. Debiazi P, Rodrigues ACMA, Diamante C, Chiquetti EMS. *Fisioterapia no Tratamento de Fêmur Curto Congênito: Relato de Caso*. FIEP Bulletin. v. 80. 2010.
11. Grigolon MV, Etchebehere ECSC, Lima MCL, Ramos CD, Santos AO, Belangero W, et al. Valor prognóstico da cintilografia na avaliação da formação do regenerado ósseo no tratamento por alongamento do fêmur curto congênito, *Rev. bras. ortop*; 36(6):225-229, jun. 2001.
12. King RE. Proximal femoral focal deficiency. In: Tronco. RG. Ed. *Surgery of the Hip. Joint*. Philadelphia. Lea and. Febiger, 1973;126-156.