

Diagnóstico prenatal del pie bot

Julio Javier Masquijo ⁽¹⁾, Silvio Marchegiani ⁽²⁾, Victoria Allende ⁽¹⁾

Resumen

Introducción. El pie bot es una de las anomalías músculo-esqueléticas congénitas más frecuentes. La utilización de la ecografía para la detección prenatal del pie bot ha avanzado rápidamente en la última década, pero las publicaciones han presentado una gran variabilidad de opiniones en cuanto a la eficacia del método, la asociación con otras patologías y la necesidad de realizar amniocentesis para análisis del cariotipo.

Objetivos. Analizar en qué porcentaje de pacientes se realizó diagnóstico prenatal del pie bot, evaluar la opinión de las madres al respecto y aclarar algunos conceptos revisando la bibliografía disponible a la fecha.

Métodos. Se analizó retrospectivamente un grupo de 54 pacientes consecutivos con diagnóstico de pie bot tratados en el período enero 2008-junio 2010. Se documentaron el número de ecografías realizadas durante el embarazo, el tipo de ecografía realizada (2D, 3D o 4D) y la semana de gestación al momento del diagnóstico. Las madres fueron encuestadas a fin de conocer su opinión con respecto al diagnóstico prenatal de esta deformidad.

Resultados. Se realizaron 3,2 ecografías promedio durante el embarazo (r, 1-7). En el 25% (13/52) de los casos se realizó diagnóstico prenatal. El diagnóstico fue realizado en 7 casos con ecografía 2D, en 4 con 3D y en 2 con 4D, y en promedio se efectuó a la semana 22 (r, 20-28). En ningún paciente se llevó a cabo diagnóstico temprano, en 12 fue tardío y en 1 muy tardío.

Conclusión. El diagnóstico prenatal permite a los padres de prepararse psicológicamente y asesorarse sobre la patología. En nuestra serie, el 90,4% se mostró a favor de conocer previamente el diagnóstico.

Palabras clave. Asesoramiento prenatal. Diagnóstico. Ecografía prenatal. Pie bot.

Abstract

Prenatal diagnosis of clubfoot.

Introduction. Clubfoot is one of the most frequent congenital musculoskeletal anomalies. The use of ultrasound for prenatal detection of clubfoot has advanced rapidly in the last decade, but publications report a great variability in opinions regarding the effectiveness of the method, the association with other diseases and the need to perform amniocentesis analysis of the karyotype.

Objectives. To analyze the percentage of patients with prenatal diagnosis of clubfoot, evaluate mothers' opinion on this issue, and clarify some concepts by reviewing the literature available to date.

Methods. We retrospectively analyzed a group of 54 consecutive patients diagnosed with clubfoot treated from January 2008 to June 2010. We documented the number of ultrasounds performed during pregnancy, type of ultrasound (2D, 3D or 4D) and the gestational week at diagnosis. Mothers were surveyed to ascertain their opinion with regard to prenatal diagnosis.

Results. An average of 3.2 ultrasounds was performed during pregnancy (r, 1-7). Prenatal diagnosis was performed in 25% of cases (13/52 patients). Diagnosis was performed in 7 cases with 2-D ultrasound in 4 with 3-D and in 2 with 4-D. Diagnosis was performed on average at week 22 (r, 20-28). No patient was diagnosed early, 12 were diagnosed late and 1 very late.

Conclusion. Prenatal diagnosis gives parents the opportunity for psychological preparation and counseling regarding clubfoot. In our series, 90.4% supported prenatal diagnosis.

Keywords. Clubfoot. Diagnosis. Prenatal counseling. Prenatal ultrasound.

INTRODUCCIÓN

El pie bot es una de las anomalías músculo-esqueléticas más comunes. Se caracteriza por una compleja deformidad tridimensional del pie y la incidencia es de 1/1000 niños nacidos vivos con variaciones en las diferentes razas. Se presenta de forma bilateral en el 50% de los casos con un predominio 2:1 en el sexo masculino ⁽¹⁾. La etiología no se ha determinado exactamente, pero estarían involucrados factores genéticos ⁽²⁾, anomalías histológicas ^(3,4), vasculares ^(5,6,7) y musculares ⁽⁸⁾.

El desarrollo y perfeccionamiento de la ecografía obstétrica han permitido un incremento en la detección y evaluación de anomalías músculo-esqueléticas en el feto. La utilización de la ecografía para la detección prenatal del pie bot ha avanzado rápidamente en la última década y factores, como la habilidad del examinador, la calidad de los equipos ecográficos y la metodología utilizada (ecografía abdominal, transvaginal, tridimensional), han influenciado positivamente en su desarrollo.

Las publicaciones sobre diagnóstico prenatal del

(1) Departamento de Ortopedia y Traumatología Infantil, Sanatorio Allende, Córdoba

(2) Servicio de Diagnóstico por Imágenes, Sanatorio Allende, Córdoba
Correspondencia: Dr. Julio J. Masquijo - javimasquijo@yahoo.com.ar

Recibido: mayo 2011; aceptado: agosto 2011

Received: may 2011; accepted: august 2011

©SAR-FAARDIT

pie bot han presentado una gran variabilidad de opiniones en cuanto a la eficacia del método, la asociación con otras patologías y la necesidad de realizar amniocentesis para análisis del cariotipo (9-18). El objetivo de este artículo es analizar en qué porcentaje de pacientes se realizó diagnóstico prenatal del pie bot, evaluar la opinión de las madres con respecto al diagnóstico prenatal del pie bot y aclarar algunos conceptos revisando la bibliografía disponible a la fecha.

MÉTODOS

Se analizó retrospectivamente un grupo de 54 pacientes consecutivos con diagnóstico de pie bot tratados en el período enero 2008- junio 2010. Los casos fueron obtenidos de dos instituciones: Sanatorio Allende y Hospital de Niños de la Santísima Trinidad.

El diagnóstico de pie bot se confirma cuando la tibia, el peroné y el pie (incluyendo sus dedos) se pueden observar al mismo tiempo en su eje longitudinal. El pie aparece desviado en inversión y en un ángulo recto con la tibia y el peroné, y debe encontrarse rodeado de líquido amniótico y no en posición invertida (debido a los límites del útero). En nuestro caso, el diagnóstico se realizó sólo cuando la posición patológica se mantuvo, por lo menos, 10 minutos. Si posteriormente, durante el mismo examen (o en un futuro examen), la deformidad ya no fue visualizada se la consideró transitoria.

Todos los pacientes fueron tratados con el método de Ponseti por dos ortopedistas infantiles (J.J.M. y V.A.). Dos casos fueron perdidos durante el seguimiento. De los 52 pacientes restantes, el 55,7% (n=29) era de sexo masculino y el 44,3% (n=23) de sexo femenino. La patología se presentó de forma bilateral en el 52% de los casos.

Se documentaron el número de ecografías realizadas durante el embarazo, el tipo de ecografía realizada (2D, 3D o 4D) y la semana de gestación al momento del diagnóstico (diagnóstico temprano: semana 12 a 17 de gestación; tardío: semana 18 a 24; o muy tardío:

semana 25 a 32). Las madres de los pacientes fueron encuestadas a fin de conocer su opinión con respecto al diagnóstico prenatal de esta deformidad. Se les preguntó si preferirían saber de esta patología antes del nacimiento (Sí-No) y en qué basaban su respuesta.

RESULTADOS

En esta muestra, se realizaron en promedio 3,2 ecografías durante el embarazo (r, 1-7). En el 25% (13/52) de los casos se realizó diagnóstico prenatal. El diagnóstico fue realizado en 7 casos con ecografía 2D, en 4 con 3D y en 2 con 4D (Fig. 1). El diagnóstico se realizó en promedio a la semana 22 (r, 20-28). En ningún paciente se realizó diagnóstico temprano, en 12 fue tardío y en 1 muy tardío. Ocho pacientes (13,4%) presentaron patologías asociadas: 3 síndromes genéticos en estudio, 2 síndromes de Moebius, 2 mielomeningocele (MMC) y 1 aplasia cutis.

De los 44 pacientes, todas las madres encuestadas respondieron el cuestionario. El 90,4% (47/52) se mostró a favor de conocer previamente el diagnóstico y todas coincidieron en que la principal razón de su respuesta era la necesidad de estar preparadas para la atención de sus hijos. Sólo el 9,6% se mostró en contra, argumentando que preferirían conocer la deformidad de sus hijos al momento del nacimiento, ya que no podían ser tratados hasta ese momento.

DISCUSIÓN

Eficacia diagnóstica de la ecografía

El diagnóstico del pie bot puede ser realizado a la 12ª semana de gestación mediante ecografía transvaginal y a la semana 16 mediante ecografía transabdominal. La ecografía transvaginal brinda una mejor visualización del feto, pero puede ser utilizada sólo hasta la semana 17 por su corta distancia focal. El

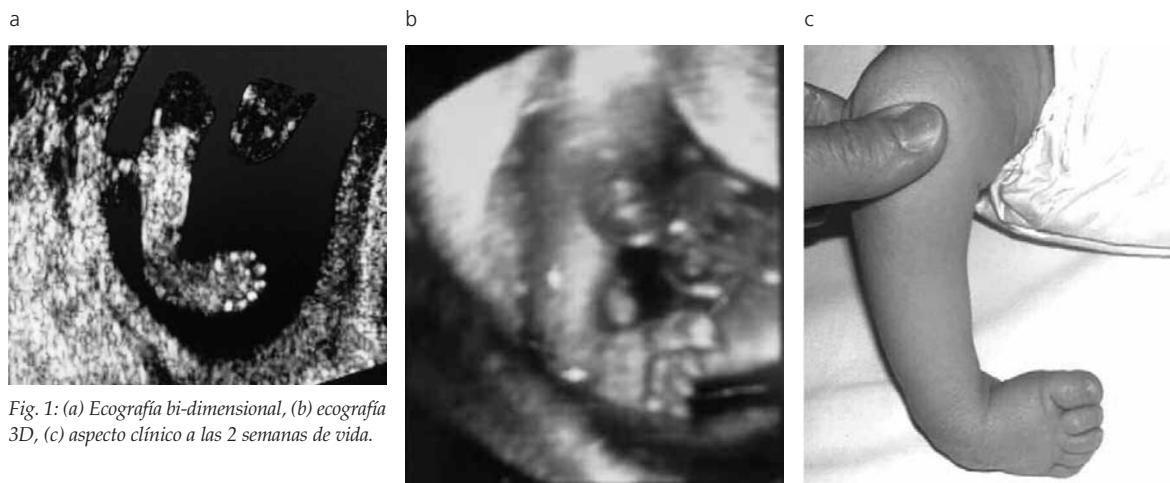


Fig. 1: (a) Ecografía bi-dimensional, (b) ecografía 3D, (c) aspecto clínico a las 2 semanas de vida.

mejor momento para utilizar esta técnica es entre las semanas 14 y 16, cuando la mayoría de las anomalías músculo-esqueléticas pueden ser detectadas⁽¹⁹⁾. El pie bot puede representar un hallazgo aislado en aproximadamente un tercio de los casos; sin embargo, suele estar asociado a otras anomalías cromosómicas o anatómicas, por lo que requiere mayor atención en el examen ecográfico una vez sospechada esta deformidad.

La eficacia reportada para el diagnóstico de esta deformidad varía ampliamente entre el 43% y el 100%, con un promedio del 79%^(9, 11, 15-18, 21). La tasa de falsos positivos varía significativamente en los diferentes estudios (0 a 40%). Esto puede estar relacionado con las características de la población que es sometida al estudio o con la inclusión de pacientes con pie bot diagnosticados en el tercer trimestre (cuando ocurre la mayor tasa de falsos positivos). El sobrediagnóstico puede causar un estrés innecesario en la familia y requerir procedimientos que pongan en riesgo el embarazo. En algunos casos extremos, en países donde el aborto es legal, ha llevado a la interrupción del embarazo⁽¹²⁾. Algunos de estos casos falsos positivos han sido atribuidos previamente a un fenómeno transitorio: el feto puede temporariamente colocar el pie en una posición anómala, simulando la deformidad, y reacomodarse en una posición normal cuando se realiza un examen de 30 minutos⁽²⁰⁾.

Clasificación prenatal del pie bot

Mediante la utilización de ecografía, se han identificado tres tipos de pie bot idiopático no asociado a otras malformaciones⁽¹²⁾. La clasificación utilizada se realiza en base al momento del diagnóstico y no al tipo anatómico de la deformidad.

- Temprano: detectado de la semana 12 a la 17 de gestación. El diagnóstico en este grupo está basado en ecografía con técnica transvaginal. El 45% de los

niños con pie bot se encuentra incluido en este grupo.

- Tardío: detectado entre la semana 18 y 24 de gestación. Comprende el 45% de los niños nacidos con pie bot y diagnosticados antes del nacimiento. Este grupo incluye a la mayoría de los casos que inicialmente presenta una ecografía normal y luego se le diagnostica ecográficamente la deformidad.
- Muy tardío: son aquellos diagnosticados entre las semanas 25 y 32 de gestación. El 10% de los niños nacidos con pie bot se encuentra incluido en este grupo.

Estos dos últimos grupos pueden representar falsos negativos no diagnosticados entre las semanas 12 y 17.

Asociación con otras anomalías

Si bien en algunos estudios⁽²⁵⁾ se ha reportado en alrededor de un tercio de los casos, otros autores comunican una tasa de entre el 69% y el 83%^(10,23,24). Estos estudios deben ser analizados cuidadosamente, ya que presentan la característica de haber sido realizados en centros de referencia y pueden representar un sesgo de selección (Tabla 1). En nuestra serie sólo el 13% presentó asociación con otras patologías.

Necesidad de cariotipo

La necesidad de realizar cariotipo en pacientes con diagnóstico prenatal del pie bot es controversial. Las trisomías 18 representan la mayoría de las anomalías cromosómicas reportadas. Una búsqueda en la literatura y las bases de datos genéticas realizada en un estudio previo⁽²⁸⁾ revela que 14 aberraciones cromosómicas pueden causar pie bot. Nueve de ellas tienen características fácilmente identificables en la ecografía y las 4 restantes son extremadamente raras. Shipp y Benacerraf⁽²⁶⁾ encontraron que el 5,9% de 87 fetos con

Tabla 1: Asociación del pie bot con otras anomalías detectadas prenatalmente. El alto porcentaje de cariotipos anormales puede representar un sesgo de selección, ya que los estudios fueron realizados en centros de referencia terciarios y la amniocentesis no fue realizada en todos los casos diagnosticados.

Autor	Año	Revista	Pie bot (n)	Casos aislados / Anomalías asociadas (%)	Cariotipo anormal (%)
Benacerraf BR (23)	1985	J Ultrasound Med	5	20/80	20
Benacerraf BR (24)	1986	J Clin Ultrasound	18	16,6/83,3	22
Rijhsinghani A (15)	1998	Ultrasound Obstet Gynecol	35	20/80	20
Carroll SGM (10)	2001	Ultrasound Obstet Gynecol	76	31/69	15
Bakalis S (9)	2002	Ultrasound Obstet Gynecol	107	48,6/51,4	no
Mammen L (24)	2004	J Ultrasound Med	87	31/69	30
Offerdal K (21)	2007	Ultrasound Obstet Gynecol	113	49/51	13
Canto MJ (25)	2008	Prenatal Diagn	42	66,6/33,3	7,1

pie bot idiopático tenía un cariotipo anormal y concluyeron que la amniocentesis es necesaria luego del diagnóstico de esta deformidad. Otros investigadores no han sido capaces de encontrar los mismos hallazgos y no recomiendan su uso debido al alto riesgo que representa para el feto^(18, 24, 27). En nuestra práctica, la presentación prenatal aislada de pie bot idiopático no justifica la realización de cariotipo para el diagnóstico de anomalías cromosómicas, pero sí la investigación más extensiva en el examen ecográfico.

Aplicación clínica

El objetivo del tratamiento del pie bot es reducir o eliminar todos los componentes de la deformidad, permitiendo al paciente tener un pie plantígrado, funcional, indoloro y de aspecto normal. El tratamiento *gold standard* en la actualidad es el método descrito por Ignacio Ponseti⁽²⁹⁾. El método consiste en suaves manipulaciones, seguidas de un yeso de cambio semanal (generalmente de 5 a 6 yesos), tenotomía percutánea del tendón de Aquiles y la utilización de una férula de abducción para mantener la corrección de la deformidad. Implementando este protocolo, son esperables resultados satisfactorios en el 90-98% de los pacientes⁽³⁰⁻³²⁾. En aquellos casos asociados a otras patologías, como artrogriposis o mielomeningocele, los resultados satisfactorios son levemente inferiores y con una mayor tasa de recidiva^(33, 34).

Está claro que, si bien el avance tecnológico y el entrenamiento de los examinadores ha mejorado la tasa de detección de esta patología, no todos los padres prefieren estar informados con anterioridad. En una encuesta realizada recientemente a 220 madres en Estados Unidos y Austria, el 74% indicó una preferencia por el diagnóstico prenatal, mientras que el 24% optó por el diagnóstico posnatal. Las madres que preferirían el diagnóstico durante el embarazo remarcaron que éste era mejor para tener mayor tiempo de preparación e investigación sobre la deformidad y las opciones terapéuticas. En el otro extremo, aquellas que elegirían no saber hasta después del parto argumentaron que tenían que el diagnóstico prenatal pudiese afectar la experiencia del embarazo⁽³⁵⁾. En nuestra serie, la mayoría de las madres (90,4%) prefirió conocer el diagnóstico previamente para una mejor preparación y para consultar con el médico que llevaría a cabo el tratamiento.

CONCLUSIONES

El diagnóstico prenatal de una anomalía fetal puede inducir ansiedad en los padres, particularmente si se desconoce cuál será el manejo posnatal. El diagnóstico ecográfico del pie bot puede permitir el descubrimiento de otras deformidades asociadas presentes hasta en un tercio de los casos. Los padres tienen la

oportunidad de prepararse psicológicamente, así como también investigar sobre la patología y contactarse con un ortopedista infantil entrenado en el manejo de la deformidad. Si se trata de una deformidad aislada (pie bot idiopático), la tasa de resultados satisfactorios con un tratamiento adecuado supera el 90%.

Bibliografía

- Roye DP Jr, Roye BD. Idiopathic congenital talipes equinovarus. *J Am Acad Orthop Surg* 2002; 10:239-48.
- Wynne-Davies R. Family studies and the cause of congenital clubfoot. Talipes equinovarus, talipes calcaneo-valgus, and metatarsus varus. *J Bone Joint Surg Br* 1964; 46:445-63.
- Handelsman JE, Badalamente MA. Neuromuscular studies in clubfoot. *J Pediatr Orthop* 1981; 1:23-32.
- Bill PL, Versfeld GA. Congenital clubfoot: an electromyographic study. *J Pediatr Orthop* 1982; 2:139-42.
- Hootnick DR, Levinsohn EM, Crider RJ, Packard DS Jr. Congenital arterial malformations associated with clubfoot. A report of two cases. *Clin Orthop* 1982; 167:160-3.
- Sodre H, Bruschini S, Mestriner LA, et al. Arterial abnormalities in talipes equinovarus as assessed by angiography and the Doppler technique. *J Pediatr Orthop* 1990; 10:101-4.
- Katz DA, Albanese EL, Levinsohn EM, et al. Pulsed Color-Flow Doppler Analysis of Arterial Deficiency in Idiopathic Clubfoot. *J Pediatr Orthop* 2003; 23:84-7.
- Isaacs H, Handelsman JE, Badenhorst M, Pickering A. The muscles in club foot—a histological histochemical and electron microscopic study. *J Bone Joint Surg Br* 1977; 59:465-72.
- Bakalis S, Sairam S, Homfray T, et al. Outcome of antenatally diagnosed talipes equinovarus in an unselected obstetric population. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20:226-9.
- Carroll SGM, Lockyer H, Andrews H, et al. Outcome of fetal talipes following in utero sonographic diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18:437-40.
- Hashimoto BE, Filly RA, Callen PW. Sonographic diagnosis of clubfoot in utero. *J Ultrasound Med* 1986; 5:81-3.
- Keret D, Ezra E, Lokiec F, Hayec S, Segev E, Wientroub S. Efficacy of prenatal ultrasonography in confirmed club foot. *J Bone Joint Surg [Br]* 2002; 84-B:1015-19.
- Kevern L, Warwick D, Wellesley D, Senbaga R, Clarke NM. Prenatal ultrasound: detection and diagnosis of limb abnormalities. *Pediatr Orthop* 2003; 23:251-3.
- Maffulli N. Prenatal ultrasonographic diagnosis of talipes equinovarus: does it give the full picture? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002; 20:217-8.
- Rijhsinghani A, Yankowitz J, Kanis AB, Mueller GM, Yankowitz DK, Williamson RA. Antenatal sonographic diagnosis of clubfoot with particular attention to the implications of isolated clubfoot. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1998; 12:103-6.
- Tillett RL, Fisk NM, Murphy K, Hunt DM. Clinical outcome of congenital talipes equinovarus diagnosed antenatally by ultrasound. *J Bone Joint Surg [Br]* 2000; 82-B:876-80.
- Treadwell MC, Stanitski CL, King M. Prenatal sonographic diagnosis of clubfoot: implications for patient counselling. *J Pediatr Orthop* 1999; 19:8-10.
- Woodrow N, Tran T, Umstad M, Graham HK, Robinson H, de Crespigny L. Mid-trimester ultrasound diagnosis of isolated talipes equinovarus: accuracy and outcome for infants. *Aust NZJ Obstet Gynaecol* 1998; 38:301-5.
- Bronshtein M, Zimmer EZ. Transvaginal sonography of the normal and abnormal fetus. New York: Parthenon, 2000.

20. Bar-Hava I, Bronshtein M, Orvieto R, Shalev Y, Stal S, Ben-Rafael Z. Caution: prenatal clubfoot can be both transient and late-onset phenomenon. *Prenat Diagn* 1997; 17:457-60.
21. Offerdal K, Jebens N, Blaas HG, Eik-Nes SH. Prenatal ultrasound detection of talipes equinovarus in a non-selected population of 49 314 deliveries in Norway. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2007 Nov; 30(6):838-44.
22. Benacerraf BR, Frigoletto FD. Prenatal ultrasound diagnosis of clubfoot. *Radiology* 1985; 155: 211-3.
23. Benacerraf BR. Antenatal sonographic diagnosis of congenital clubfoot: a possible indication for amniocentesis. *J Clin Ultrasound* 1986; 14: 703-6.
24. Mammen L, Benson CB. Outcome of fetuses with clubfeet diagnosed by prenatal sonography. *J Ultrasound Med* 2004; 23: 497-500.
25. Canto MJ, Cano J, Palau J, Ojeda F. Prenatal diagnosis of clubfoot in low-risk population: associated anomalies and long-term outcome. *Prenat Diagn* 2008; 28: 343-6.
26. Shipp TD, Benacerraf BR. The significance of prenatally identified isolated clubfoot: is amniocentesis indicated? *Am J Obstet Gynecol* 1998; 178:600-2.
27. Malone FD, Marino T, Bianchi DW, Johnston K, D'Alton ME. Isolated clubfoot diagnosed prenatally: is karyotyping indicated? *Obstet Gynecol* 2000; 95:437-40.
28. Bar-On E, Mashiach R, Inbar O, Weigl D, Katz K, Meizner I. Prenatal ultrasound diagnosis of club foot: outcome and recommendations for counselling and follow-up. *J Bone Joint Surg* 2005 Br; 87:990-3.
29. Ponseti IV. *Congenital clubfoot. Fundamentals for treatment.* Oxford: Oxford University Press; 1996.
30. Laaveg SJ, Ponseti IV. Long-term results of treatment of congenital club foot. *J Bone Joint Surg Am* 1980; 62:23-31.
31. Morcuende JA, Dolan LA, Dietz FR, Ponseti IV. Radical reduction in the rate of extensive corrective surgery for clubfoot using the Ponseti method. *Pediatrics* 2004; 113(2):376-80.
32. Allende V, Masquijo JJ, Allende GJ. Clubfoot treatment with Ponseti method: short term results in Argentina. *Pediatric Orthopaedic Society of North America.* May 12-15, 2005; Ottawa, Ontario, Canada.
33. Gerlach DJ, Gurnett CA, Limpaphayom N, et al. Early Results of the Ponseti Method for the Treatment of Clubfoot Associated with Myelomeningocele. *J Bone Joint Surg Am.* 2009; 91:1350-9.
34. Boehm S, Limpaphayom N, Alae F, Sinclair MF, Dobbs MB. Early Results of the Ponseti Method for the Treatment of Clubfoot in Distal Arthrogyposis. *J Bone Joint Surg. Am* 2008; 90: 1501-7.
35. Radler C, Myers AK, Burghardt RD, Arrabal PP, Herzenberg JE, Grill F. Maternal attitudes towards prenatal diagnosis of idiopathic clubfoot. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2011; 37: 658-62.

El Dr. Julio Javier Masquijo y la Dra. Victoria Allende declaran como potencial conflicto de interés ser co-autores de un trabajo al que se hace referencia en este estudio.