

## Deficiência Femoral Proximal Focal

### Focal Proximal Femoral Deficiency

Marta Soares<sup>1</sup>, Andreia Teixeira Martins<sup>2</sup>, Francisco Sant'Anna<sup>3</sup>

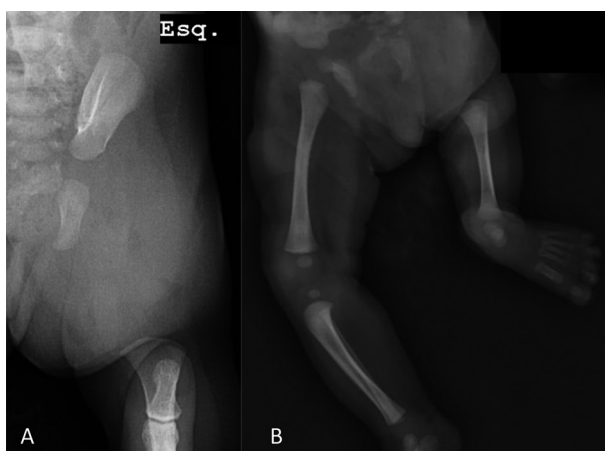
1. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Algarve, Unidade de Faro, Faro, Portugal

2. Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar Baixo Vouga, Aveiro, Portugal

3. Serviço de Cirurgia Pediátrica, Centro Hospitalar Lisboa Central, Hospital Dona Estefânia, Lisboa, Portugal

Acta Pediatr Port 2017;48:93-4

Apresenta-se o caso clínico de uma lactente de 6 meses de idade, com antecedentes familiares irrelevantes, com diagnóstico pré-natal de deficiência femoral proximal focal (DFPF) às 24 semanas de gestação. Foi observada em consulta de ortopedia infantil aos 22 dias de vida, destacando-se dismetria dos membros inferiores com encurtamento do membro esquerdo, membro em abdução e rotação externa, fémur distal palpável e movimentos ativos mantidos. Radiologicamente confirmou-se DFPF e ausência de fíbula (Fig. 1). Repetiu o exame aos 6 meses, sendo apenas visível a cabeça femoral (Fig. 2). A DFPF é uma anomalia congénita caracterizada pelo desenvolvimento anormal do fémur proximal, variando da hipoplasia à agenesia.<sup>1,2</sup> Afeta um em cada 52 000 nados vivos, acometendo bilateralmente em 10-15% dos casos.<sup>1</sup> Pode surgir associada a hemimelia fibular, em até 80% dos doentes.<sup>1</sup> Os fatores etiológicos são a exposição a fármacos, o mau controlo de diabetes gestacional, exposição a radiação, isquemia focal, trauma e transmissão familiar.<sup>3</sup> O curso natural da doença leva a discrepância progressiva no tamanho dos membros,<sup>3,4</sup> consumo excessivo de energia durante a marcha, escoliose e dor no dorso.<sup>3</sup> Várias classificações foram propostas, entre as quais a classificação de Dror Paley, utilizada para orientação do tratamento.<sup>4,5</sup> O caso descrito parece corresponder ao de pior prognóstico funcional (tipo 3).<sup>5</sup> A escolha do tratamento dependerá da existência de uma cabeça femoral móvel



**Figura 1.** Radiografias da articulação coxofemoral esquerda (A) e dos membros inferiores (B), ambas realizadas aos 22 dias de vida.



**Figura 2.** Radiografia da bacia (A) e dos membros inferiores (B), ambas realizadas aos 6 meses de vida.

no acetábulo.<sup>4,5</sup> As opções terapêuticas podem passar pelo procedimento SUPERhip 2 Paley (reconstrução de um colo femoral), SUPERhip 3 (reconstrução do colo do fémur usando cartilagem do grande trocânter) ou alongamento do fémur seguido de osteotomia pélvica de suporte.<sup>4,5</sup> Nos casos mais severos pode ser necessária uma plastia de rotação *Van Nes* (conversão do tornozelo em joelho) associada a ortoprotetização.<sup>4</sup> Salienta-se a importância do diagnóstico pré-natal, que acontece em cerca de 19% dos casos,<sup>3</sup> mas que permite informar os pais e estabelecer precocemente um plano de atuação.

**Palavras chave:** Deformidades Congénitas dos Membros Inferiores; Fémur/defeitos congénitos; Fémur/radiografia

**Keywords:** Femur/abnormalities; Femur/radiography; Lower Extremity Deformities Congenital

#### O QUE ESTE CASO ENSINA

- A deficiência femoral proximal focal (DFPF) é uma anomalia congénita rara, mas com alto impacto na vida da criança. Tem um vasto espectro de apresentação, que pode ir desde a hipoplasia até à agenesia
- Pode estar associada a outras malformações ou surgir isoladamente.
- O tratamento vai depender do tipo de DFPF, passando nos casos mais graves por várias intervenções cirúrgicas e até protetização.
- Realça-se a importância do diagnóstico pré-natal, de modo a que seja discutido o prognóstico e delineado um plano terapêutico o mais precocemente possível.

### Conflitos de interesse

Os autores declaram a inexistência de conflitos de interesse na realização do presente trabalho.

### Fontes de Financiamento

Não existiram fontes externas de financiamento para a realização deste artigo.

### Proteção de Pessoas e Animais

Os autores declaram que os procedimentos seguidos estavam de acordo com os regulamentos estabelecidos pelos responsáveis da Comissão de Investigação Clínica e Ética e de acordo com a Declaração de Helsínquia da Associação Médica Mundial.

### Confidencialidade dos Dados

Os autores declaram ter seguido os protocolos do seu centro de trabalho acerca da publicação dos dados de doentes.

### Correspondência

Marta Soares  
martasaudesoares@hotmail.com  
Serviço de Pediatria, Centro Hospitalar do Algarve, Unidade de Faro, Faro, Portugal

**Recebido:** 10/01/2016

**Aceite:** 27/09/2016

---

### Referências

1. Palácio SG, Neves CP. Aspetos clínicos e fisioterapêuticos abordados em pacientes com deficiência focal femoral proximal. *Rev Saúde Pesquisa* 2009;2:81-6.
2. Ozkan K, Kocaoğlu M, Eralp L, Yağmurlu F. Dogustan femur yetersizliğinde uygulanan Van Nes rotasyonplastisi: İki olgu sunumu. *Acta Orthop Traumatol Turc* 2005;39:369-74.
3. Doğer E, Köpük SY, Cakıroğlu Y, Cakır O, Yücesoy G. Unilateral isolated proximal femoral focal deficiency. *Case Rep Obstet Gynecol* 2013;2013:637904.
4. The Paley Institute. Congenital femoral deficiency treatment strategies [consultado em 31 de janeiro de 2016]. Disponível em: <http://www.paleyinstitute.org>
5. Paley D, Guardo F. Lengthening reconstruction surgery for congenital femoral deficiency. In: Kocaoğlu M, Tsuchiya H, Eralp L, editors. *Advanced techniques in limb reconstruction surgery*. Berlin: Springer-Verlag; 2015.p.245-99.