

Diagnóstico ecográfico prenatal de focomelia de los miembros superiores

Prenatal echographic diagnosis of phocomelia in the upper limbs

Dra. Acelia Salmon Cruzata^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-5875-0408>

Dr. Julio Ernesto Rodríguez Serret¹ <https://orcid.org/0000-0002-3307-970X>

Dr. Humberto Gómez Pérez² <https://orcid.org/0000-0002-2118-2451>

¹Hospital Ginecoobstétrico Docente Tamara Bunke Bider, Universidad de Ciencias Médicas. Santiago de Cuba, Cuba.

²Centro Provincial de Genética Médica. Santiago de Cuba, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: acelia.salmon@infomed.sld.cu

RESUMEN

Se describe el caso clínico de una paciente de 28 años de edad, que a las 23,4 semanas de gravidez fue ingresada en el Hospital Ginecoobstétrico Docente Tamara Bunke Bider de Santiago de Cuba con el objetivo de interrumpir el embarazo, por sugerencia de los especialistas del Centro Provincial de Genética Médica, quienes habían detectado una malformación fetal (focomelia de los miembros superiores) en la ecografía del segundo trimestre. A la gestante se le realizó una histerotomía; al ser extraído el feto, se confirmó el diagnóstico ecográfico.

Palabras clave: malformaciones congénitas; focomelia; diagnóstico prenatal; diagnóstico ecográfico; embarazo.

ABSTRACT

The case report of a 28 years patient is described, she was admitted to Tamara Bunke Bider Teaching Gynaecoobstetric Hospital in Santiago de Cuba at the 23.4 weeks of

pregnancy with the objective of interrupting pregnancy, due to the specialists of the Provincial Center of Medical Genetics suggestion who had detected a fetal malformation (phocomelia of the upper limbs) in the echography of the second trimester. When the fetus was removed, a hysterectomy was carried out and the echographic diagnosis was confirmed.

Key words: congenital malformations; phocomelia; prenatal diagnosis; echographic diagnosis; pregnancy.

Recibido: 26/12/2019

Aprobado: 15/05/2020

Introducción

Las malformaciones congénitas (MC) existen desde el surgimiento del propio hombre; estas consisten en anomalías que alteran intrínsecamente una estructura del cuerpo o de un órgano del feto durante el desarrollo del embarazo, ya sea por causas genéticas, ambientales o mixtas.^(1,2)

Con referencia a lo anterior, las MC aisladas se producen con mayor frecuencia por herencia multifactorial, bajo la influencia de distintas variantes génicas o genómicas en los genes implicados que confieren la predisposición a presentar dichas alteraciones, al que puede sumarse la influencia de factores ambientales que interfieren en la expresión génica.⁽¹⁾

Pueden diagnosticarse en la etapa prenatal, al nacimiento o, tardíamente, durante la vida, e influyen de forma importante en la morbilidad y mortalidad infantil.⁽³⁾

Conforme a lo expresado por algunos autores,⁽²⁾ la Organización Mundial de la Salud afirma que cada año mueren unos 276 000 recién nacidos en las primeras 4 semanas de vida a causa de anomalías congénitas. Ante tal situación, se ha creado un consenso internacional cuya finalidad es reducir la ocurrencia de MC mediante la aplicación de

programas de vigilancia epidemiológica, con los cuales se busca estimar las prevalencias, generar acciones y destinar recursos adecuados para esta atención.⁽³⁾

En México, en el año 2014, las malformaciones congénitas ocasionaron el fallecimiento en 25 % de los menores de un año (6 719 fallecidos) y ocuparon el segundo lugar entre las principales causas de muerte en niños.⁽³⁾

Así mismo, en Cuba, en el año 2015 estas entidades clínicas representaron la segunda causa de deceso en los niños menores de un año (118 de ellos) y la tercera en los de 1 a 4 años de edad, con un aumento de las cifras en ambos grupos respecto al 2014. La tasa de prevalencia se estima en 0,9 por cada 1 000 nacidos vivos, lo cual incide de forma significativa en la mortalidad infantil del país.^(2,4)

En general, parte de la sociedad no es del todo consciente de que muchas enfermedades congénitas pueden ser producidas por estilos de vida poco saludables (alguna puede, incluso, causar la muerte del feto); sin embargo, también es posible prevenir algunas, por ejemplo hay medidas de prevención fundamentales, como la vacunación, la ingesta suficiente de ácido fólico y yodo mediante el enriquecimiento de alimentos básicos o el suministro de complementos, así como los cuidados prenatales adecuados.^(2,5)

Resulta oportuno destacar que los trastornos congénitos graves más frecuentes son las malformaciones cardíacas, los defectos del tubo neural y el síndrome de Down.

Ahora bien, para referirse a aquellas anomalías congénitas infrecuentes que comprenden los casos con reducción de extremidades o, más estrictamente, sin miembros intercalarios, se emplea el término focomelia.⁽⁶⁾

En ese orden de ideas, debe destacarse que la clasificación de las displasias esqueléticas se basa en criterios clínicos, histológicos y radiológicos, a saber:⁽⁷⁾

- Osteocondrodisplasias: Alteraciones del crecimiento y desarrollo de huesos y cartílagos (se incluyen las focomelias).
- Disóstosis: Malformaciones aisladas de huesos únicos o combinados.
- Osteólisis idiopáticas.
- Alteraciones asociadas a reabsorción multifocal del hueso.
- Alteraciones asociadas a cromosopatías que evolucionan con alteraciones esqueléticas.

– Metabolopatías primarias.

La focomelia agrupa, por lo menos, 25 síndromes distintos y su prevalencia oscila entre 0,3 y 4,2 por cada 100 000 recién nacidos; el único agente teratógeno claramente relacionado con su origen es la talidomida. Se produce por mutaciones en el gen ESCO2 (8p21.1) que causan retraso de la división celular, incremento de la muerte celular y defectos en la proliferación celular.^(6,8)

Igualmente se encuentra asociada a otros defectos, muchos de ellos muy graves, tales como anencefalia, encefalocele, microcefalia, hidrocefalia congénita, espina bífida, problemas cardiovasculares y respiratorios.⁽²⁾

Caso clínico

Se describe el caso de una grávida de 28 años de edad, de procedencia urbana, color de la piel mestiza y edad gestacional de 23,4 semanas, quien había sido remitida del Centro Provincial de Genética Médica de Santiago de Cuba con el diagnóstico de focomelia de los miembros superiores —detectada en la ecografía prenatal del segundo trimestre— al Hospital Ginecoobstétrico Docente Tamara Bunke Bider, donde fue ingresada para interrumpir el embarazo.

Como antecedente patológico personal se informaba asma bronquial y preeclampsia en un embarazo previo; en la historia clínica obstétrica se registraba un parto por cesárea y 5 abortos provocados. La paciente señaló no haber estado expuesta a radiaciones ni a químicos o medicamentos.

La prueba de alfafetoproteína y los exámenes complementarios sanguíneos, serológicos y especiales, entre otros del primer y segundo trimestres, presentaban resultados normales.

Estudio imagenológico

- Ecografía del 1er trimestre: Normal. Presencia de los 4 miembros. Mala ventana sónica.
- Ecografía del 2do trimestre: Acortamiento anormal bilateral de los huesos humeral radial y cubital (fig. 1 y 2). El resto de los parámetros eran normales. Peso fetal de 550 gramos.



Fig. 1. Corte sagital oblicuo a nivel del tórax: No se visualizan brazos ni antebrazos, solo las falanges de las manos adheridas al tórax.



Fig. 2. Corte transversal a nivel torácico, cinturón escapular: Se visualiza formación incipiente de los elementos óseos proximales del brazo derecho y mano con desarrollo normal.

Para interrumpir el embarazo se practicó una histerotomía debido a una cesárea anterior. Luego de extraer la pieza anatómica, se confirmó el diagnóstico ecográfico de focomelia de los miembros superiores aislada (fig. 3).



Fig. 3. Pieza anatómica: focomelia de los miembros superiores

Comentarios

La complejidad médica de estas anomalías y la diversidad de sus consecuencias requieren, por su propia naturaleza, un diagnóstico prenatal específico lo más temprano y completo posible, con el fin de ofrecer la más amplia transparencia informativa y, finalmente, un asesoramiento continuo del equipo asistencial a la gestante y su familia sobre la naturaleza y las implicaciones de la entidad.⁽⁶⁾

El diagnóstico ecográfico de estas anomalías, sobre todo de las displasias esqueléticas letales, es sencillo, pero no supone más que el punto de partida del diagnóstico prenatal. Deben realizarse otras pruebas complementarias, principalmente genéticas, para intentar establecer un diagnóstico causal. El pronóstico respecto a las osteocondrodisplasias, en especial las polimalformativas, no es bueno.⁽⁹⁾

Oliva Rodríguez⁽⁷⁾ refiere que en la evolución normal de los huesos largos es posible visualizar por la ecografía el esbozo de las 4 extremidades desde las 7 semanas, los 3 segmentos de cada extremidad a las 9 semanas y a las 12 semanas ya es posible medir los huesos largos y observar manos y pies en su totalidad; a las 17 semanas ya se encuentra establecida la estructura ósea.

La focomelia ocasiona un desarrollo deficiente de los huesos, por lo que, en casos extremos, puede ser que manos, dedos y pies estén adosados al tronco. Otros de los signos de esta MC suelen ser los siguientes:⁽⁶⁾

- Anomalías en las extremidades
 - Pulgar corto o ausente (pulgares aplásicos o hipoplásicos)
 - Ausencia de algunos dedos de las manos o de los pies (oligodactilia)
 - Deformidad angular de los dedos (clinodactilia)
 - Fusión de dos o más dedos (sindactilia)

- Anomalías craneofaciales
 - Microcefalia
 - Escaso desarrollo de las alas nasales (alas nasales hipoplásicas)
 - Falta de desarrollo de las mejillas (hipoplasia malar)
 - Separación amplia entre órganos gemelos (hipertelorismo)
 - Mandíbula muy pequeña (micrognatia)
 - Marca de fresa o hemangioma capilar (tumoración benigna)
 - Córnea opaca o cataratas

Según la bibliografía médica consultada,^(6,7) la edad media gestacional para el diagnóstico de casos de ausencia o reducción de extremidades oscila entre las semanas 18 y 22, aunque algunos defectos podrían ser detectados antes, durante el primer trimestre de gravidez, como sucedió en el caso clínico en cuestión; por tanto, las ecografías previstas deben ser lo más minuciosas posible. Cabe citar el ejemplo del Hospital Clínico de Barcelona, donde se detectan 90 % de las anomalías graves de las extremidades entre las semanas 20 y 22 de la gestación.

Los estudios ecográficos prenatales deben incluir (entre otros contenidos del informe) la identificación de las cuatro extremidades del feto, la comprobación de la movilidad de estas, así como de la integridad y disposición de los tres segmentos de cada una. En relación con las extremidades superiores, es necesario “apreciar la apertura de la mano y la presencia de los cinco dedos”; en cuanto a las inferiores, se debe “comprobar las

características de la planta del pie, de los talones y la orientación del pie con respecto a la pierna”; de igual manera, resulta esencial verificar la mineralización ósea.⁽¹⁰⁾

Referencias bibliográficas

1. Rozman Borstnar C, Cardellacha López F. Diagnóstico y Asesoramiento Genético. En: Farreras-Rozman. Medicina Interna. 18 ed. Vol. 1. Madrid: Elsevier; 2017.
2. Estrán Buyo B, Iniesta Casas P, Ruiz-Tagle Oriol P, Cornide Carrallo A. Las malformaciones congénitas. Influencia de los factores socioambientales en las diferentes comunidades autónomas. Madrid: Colegio Orvalle; 2018 [citado 02/12/2019]. Disponible en: https://www.unav.edu/documents/4889803/17397978/67_Orvalle_Enfermedades+cong%C3%A9nitas.pdf
3. Navarrete Hernández E, Canún Serrano S, Valdés Hernández J, Reyes Pablo AE. Malformaciones congénitas al nacimiento: México, 2008-2013. Bol Med Hosp Infant Mex. 2017;74(4):301-8.
4. Santos Solíz M, Martínez Vázquez VR, Torres González CJ, Torres Vázquez G, Aguiar Santos DB, Hernández Monzón H. Factores de riesgo relevantes asociados a las malformaciones congénitas en la provincia de Cienfuegos, 2008-2013. MEDISUR. 2016 [citado 02/12/2019];14(6). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727-897X2016000600009
5. Centro Nacional de Defectos Congénitos y Discapacidades del Desarrollo e los CDC; Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades. Información sobre la anencefalia [citado 02/12/2019]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/anencephaly.html>
6. Salvador Coderch P, Ramos González S, Aguilera Rull A, Milà Rafel R, Allueva Aznar L, Morales Martínez S. Anómalos. Acondroplasia, focomelia e interrupción del embarazo después de las catorce semanas de gestación. Barcelona: Universitat Pompeu Fabra; 2013 [citado 02/12/2019]. Disponible en: https://indret.com/wp-content/themes/indret/pdf/1018_es.pdf

7. Oliva Rodríguez JA. Malformaciones músculo-esqueléticas. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2010. p. 195.
8. Hernández Perera JC. ¿Por qué se hacen los ensayos clínicos? Juventud Rebelde. 1 Dic 2017 [citado 02/12/2019]. Disponible en: <http://www.juventudrebelde.cu/suplementos/en-red/2012-12-01/por-que-se-hacen-los-ensayos-clinicos>
9. Siegrist Ridruejo J, Bravo Arribas C, Antolín Alvarado E, de León Luis JA, Gámez Aldarete F, Pérez Fernández-Pacheco R. Malformaciones esqueléticas: Diagnóstico ecográfico y resultados perinatales. Diagnóstico Prenatal. 2011 [citado 02/12/2019];22(1):7-13. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-diagnostico-prenatal-327-articulo-malformaciones-esqueleticas-diagnostico-ecografico-resultados-S2173412711000084>
10. Domínguez Fabars A, Boudet Cutié O, Guzmán Sancho I, Gómez Labaut R, Díaz Samada RE. Algunas consideraciones actuales sobre las malformaciones en el desarrollo del sistema osteomioartivular. MEDISAN. 2015 [citado 02/12/2019];19(12). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192015001200014

Conflicto de intereses

No se declaran conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Acelia Salmon Cruzata: Recopilación de los datos del caso clínico, búsqueda de la información bibliográfica, discusión del caso clínico y revisión del informe final. Participación: 50 %.

Julio Ernesto Rodríguez Serret: Redacción del manuscrito, selección de las imágenes y organización de las referencias bibliográficas. Participación: 40 %.

Humberto Gómez Pérez: Análisis e informe del caso. Participación: 10 %.

