

Corbalán Biyang, S; García Teruel, M.P; Garre Alcázar, M.C; Guirao Molina, F.H; Hernández Ros, M. I; Jiménez Díaz, S;  
Madrid Gómez de Mercado, M.D; Martínez-Espejo Cerezo, A.  
Servicio de Ginecología y Obstetricia Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor

## INTRODUCCIÓN

La focomelia se engloba dentro de las anomalías fetales, en los defectos por deficiencia y amputación de las extremidades. La prevalencia de estas anomalías es de 1/20.000 nacimientos.

En el 50% de los casos hay defectos por reducción transversal en un antebrazo o mano sin otras anomalías asociadas.

En el otro 50% hay múltiples defectos por reducción, y en 25% de ellos hay anomalías adicionales de órganos internos o estructuras craneofaciales.

La amputación de una extremidad superior es generalmente una anomalía aislada, mientras que la amputación de una pierna o amputaciones bilaterales de todos los miembros suelen ser parte de un síndrome genético.

La amputación aislada de una extremidad puede deberse a un síndrome de bridas amnióticas, a exposición a teratógenos o a un accidente vascular.

Si el defecto es unilateral, puede corresponder a los complejos fémur-peroné-cúbito o fémur-tibia-radio. El primero no es hereditario, mientras que el segundo tiene un importante componente genético.

La FOCOMELIA es una reducción con aplasia media y proximal, es decir, las manos y pies están presentes (pueden ser normales o anormales), pero los brazos y piernas están ausentes u acortados.

Hay que descartar tres síndromes en el diagnóstico de focomelia:

- Síndrome de Roberts: autosómico recesivo; tetrafocomelia, fisura labio-palatina bilateral, micrognatia, hipertelorismo, malformaciones en orejas y nariz.
- Síndrome de trombocitopenia aplasia radial (TAR): autosómico recesivo; ausencia bilateral de radios asociada a trombocitopenia.
- Síndrome de Grebe: desorden autosómico recesivo descrito en las tribus nativas de Brasil. Caracterizado por hipomelia marcada de extremidades superiores e inferiores, más severa cuanto más distal. Al contrario que en el síndrome de Roberts, los miembros inferiores están más afectados que las extremidades superiores.

## CASO CLÍNICO

Paciente de 25 años. Española. Como antecedentes personales presenta un síndrome de colon irritable. Alérgica a metamizol y paracetamol. GS: B+. Test de coombs indirecto negativo. Fumadora de 10-20 cigarrillos/día.

Antecedentes obstétricos: G3 IVEs2.

Captación tardía de la gestación en semana 20+4.

Durante la exploración morfológica se objetiva una aplasia del segmento medial de los 4 miembros fetales y acortamiento de los proximales, con presencia de manos y pies, con signos de anomalía (pie en balancín). Feto en podálica. Actividad cardíaca y movimientos fetales durante la exploración. Placenta normoinserata. El resto de la exploración morfológica es normal, sin objetivarse más malformaciones asociadas.

Al día siguiente se realiza amniocentesis genética y se le ofrece a la paciente la posibilidad de interrupción legal de la gestación.

La paciente decide interrumpir la gestación dentro de los límites legales.

El resultado del cariotipo y del array-CGH fueron normales: 46 XX. Patrón de hibridación con perfil femenino sin evidencias de desequilibrios cromosómicos significativos (arr (1,22,X)x2).



MMII con acortamiento de sus segmentos proximal y medial



Acortamiento del segmento proximal (húmero) con aplasia del medial-



Pie en balancín. Reducción del segmento proximal y medial (tanto fémur como tibia y peroné)

## CONCLUSIONES

Los defectos por reducción y amputación de miembros pueden ser diagnosticados en la ecografía de screening de cromosopatías en la semana 12. En la ecografía morfológica nos debemos asegurar que se han identificado los huesos largos forma, tamaño y ecorrefringencia normal, movilidad correcta de las cuatro extremidades. Las manos son aparentemente normales, y al menos en una se pueden identificar todos los dedos. Los pies están bien orientados respecto a las piernas

En los casos de reducción y/o amputación de miembros se les debe ofrecer estudio genético e ILE tras asesoramiento.



Mano izquierda señalada. Aplasia de segmento medial

## BIBLIOGRAFÍA

-Ramos, J.M, Ferrer, M, Carreras, E. Ecografía obstétrica. Criterios biométricos y funcionales. Malformaciones fetales.

-Shi Y, Zhang B, Kong F, Li X. Prenatal limb defects: Epidemiologic characteristics and an epidemiologic analysis of risk factors. Medicine (Baltimore). 2018 Jul;97(29):e11471. doi: 10.1097/MD.00000000000011471.

-<https://fetalmedicine.org/education/fetal-abnormalities/extremities/limb-deficiency-or-amputation>