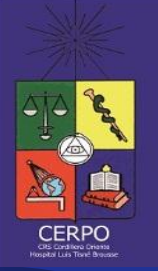


Diagnóstico diferencial de la agenesia radial

Dra. Fernanda Gálvez Sánchez

CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**



Definición

- **Se define como hipoplasia o aplasia del radio**
- **Puede ser unilateral o bilateral**
- **Incidencia 1:3000 RNV**
- **Presentación habitual a las 20 semanas**
- **Causas incluyen: cromosómicas (principalmente trisomía 13 y 18), teratogénicos y genéticos**

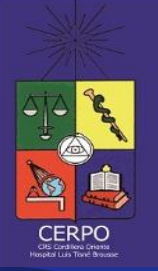
Mairead k, Moran P, Prenat diagn 2007, 27:730-737

Wu C, Huang K, Liu J. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 2017 Apr 24



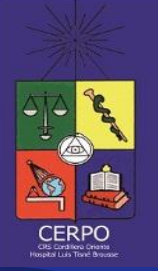
Estudio

- **Importante anamnesis**
 - **Historia previa**
 - **Consanguinidad**
 - **Exposición a teratógenos**
- **Debe solicitarse cariotipo si es que se detectan otro tipo de anomalías**
- **La mayoría de las veces, es parte de algún síndrome**
- **Defectos cardíacos presentes, deben tener ecocardiograma**



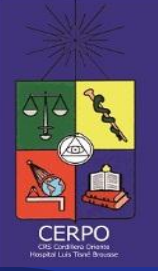
Ecocardiograma

- **Síndrome de Holt-Oram**
- **Anemia de Fanconi**
- **VACTERL**
- **Disostosis acrofacial**



Cordocentesis

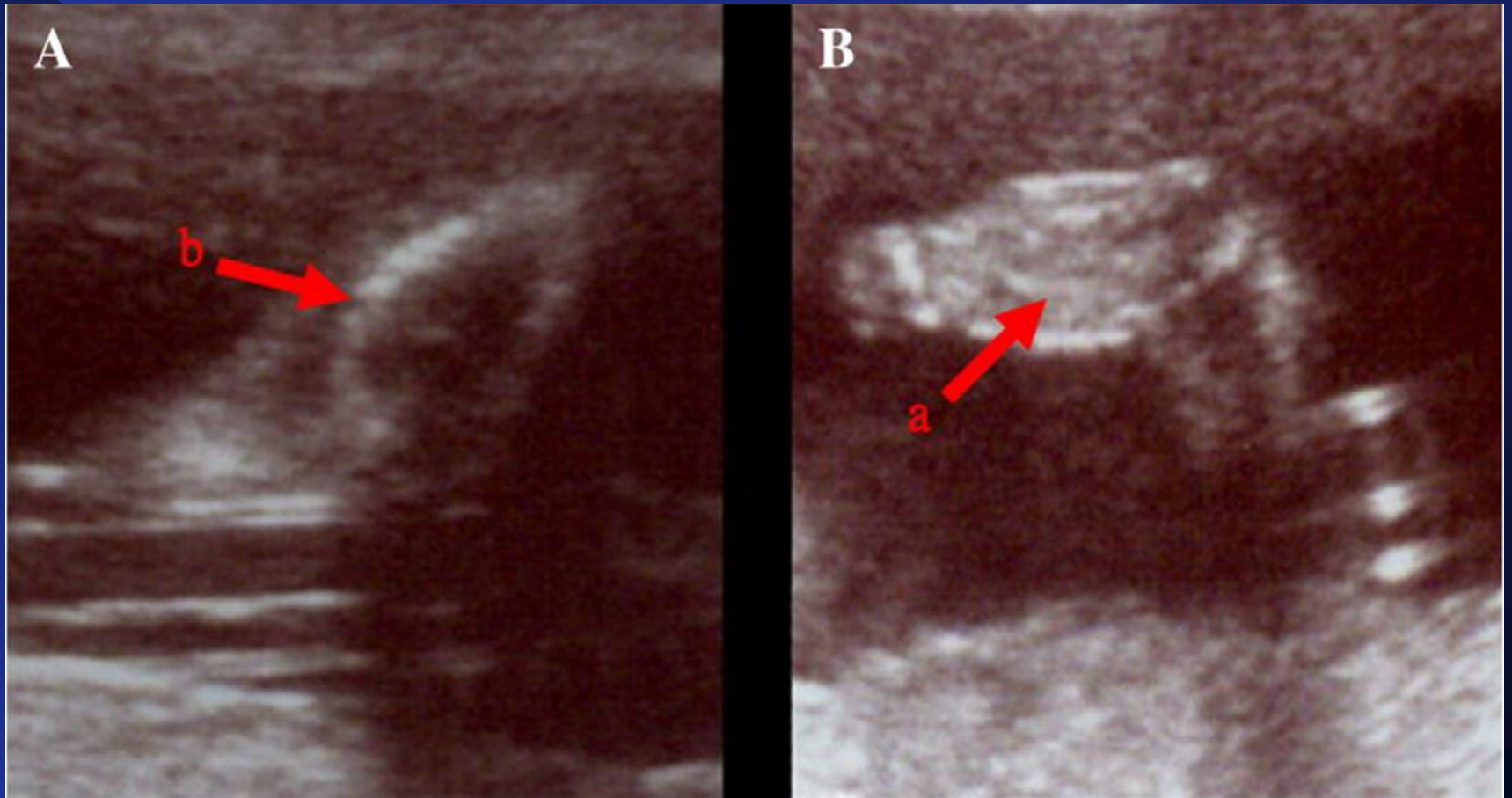
- Para evaluar status hematológico fetal
 - TAR
 - Anemia de Fanconi
 - Síndrome Aase



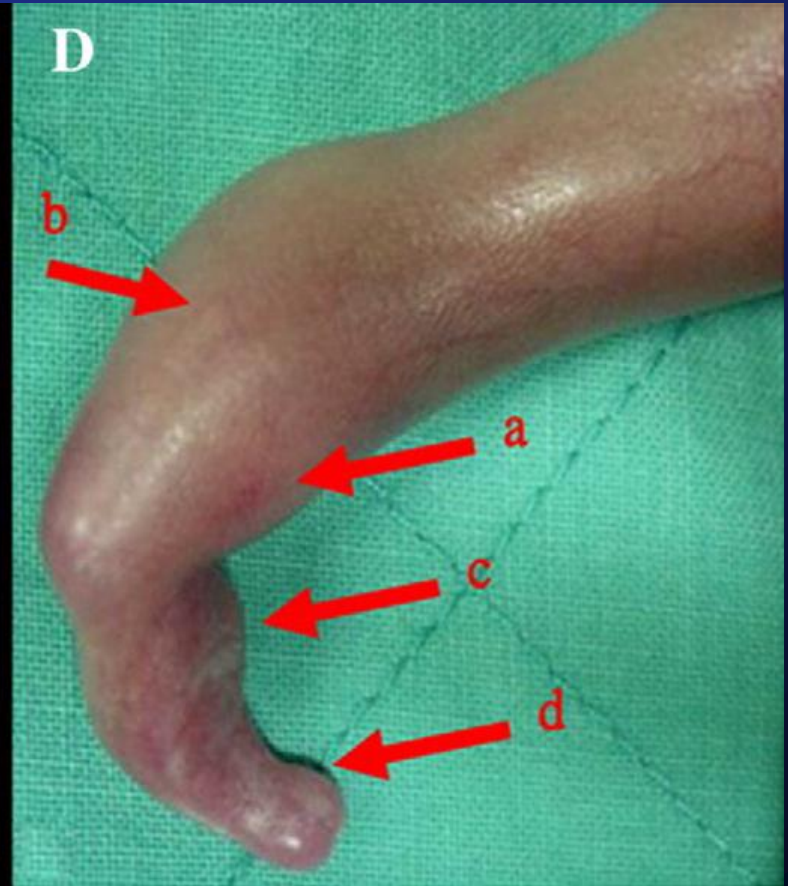
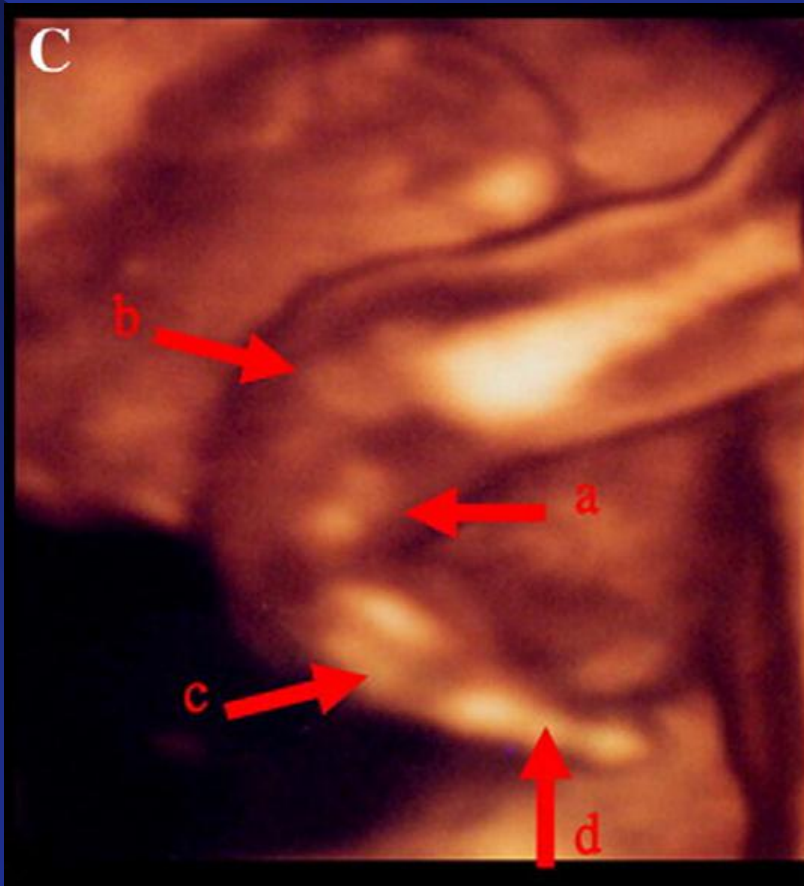
Amniocentesis

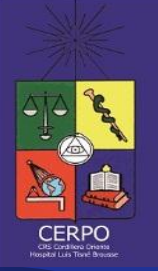
- **Evaluación ruptura cromosómica**
 - Anemia de Fanconi
- **División prematura del centrómero**
 - Síndrome de Roberts

Imágenes



Imágenes



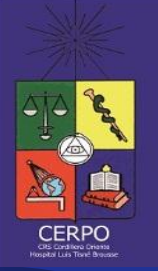


Síndromes asociados

- **Cornelia de Lange**
- **Anemia de Fanconi**
- **Holt-Oram**
- **TAR (trombocitopenia con ausencia de radio)**
- **Síndrome Baller-Gerold**
- **Síndrome VACTERL**
- **Trisomía 18**
- **Trisomía 13**
- **Síndrome valproico fetal**
- **Síndrome de Roberts**
- **Síndrome de Nager**

Mairead k, Moran P, Prenat diagn 2007, 27:730-737

Wu C, Huang K, Liu J. **Ultrasound Obstet Gynecol.** 2017 Apr 24



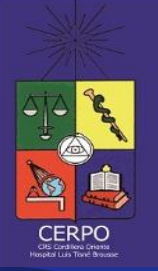
Trisomía 18

- Frecuencia 1/3000-6000
- Pulgar hipoplásico o ausente
- Micrognatia
- Mano cerrada, dedos sobrepuestos
- Restricción de crecimiento
- Baja inserción auricular
- Defectos septales ventriculares o atriales
- Riñón ectópico, en herradura, hidronefrosis
- AUU
- Polihidroamnios
- Onfalocele
- Hernia diafragmática
- Defectos SNC



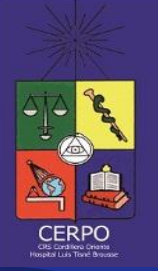
Trisomía 13

- Frecuencia 1/6000
- Pulgar normal
- Polidactilia, sindactilia, dedos sobrepuestos
- Restrición crecimiento
- Holoprosencefalia
- Microcefalia
- Fisura labio palatina
- Defectos septales ventriculares o atriales
- Riñón poliquístico
- AUU
- Probóscide
- Defectos tubo neural



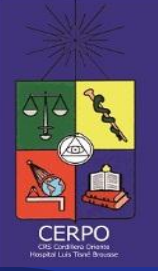
VACTERL

- Frecuencia 1/6000, multifactorial
- Hipoplasia pulgar unilateral
- Polidactilia, sindactilia
- Restricción de crecimiento
- Defectos septales ventriculares
- Defectos vertebrales
- Atresia anal/esofágica
- Fístula tráqueo-esofágica
- AUU
- Polihidroamnios
- Intelecto normal



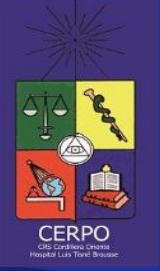
Anemia Fanconi

- **Frecuencia 1/22000**
- **Autosómica recesiva**
- **Hipoplasia o aplasia del pulgar**
- **Pulgares supernumerarios**
- **Restricción de crecimiento**
- **Microcefalia/microoftalmos**
- **Hipoplasia renal**
- **Doble uréter**



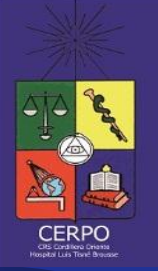
Síndrome Holt-Oram

- Frecuencia 1/100000
- Autosómico dominante
- Más severo a izquierda
- Agenesia de ulna
- Pulgar hipoplásico, trifalángico o bífido
- Sindactilia pulgar e índice
- Clinodactilia
- Hipertelorismo
- Defectos septales auriculares y ventriculares
- CI normal



Síndrome de Townes-brock

- **Raro, autosómico dominante**
- **Ausencia de pulgar**
- **Polidactilia**
- **Fisura labiopalatina**
- **Obstrucción tracto urinario**
- **Atresia anal**
- **Retraso mental**



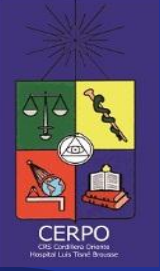
Síndrome Okihiro

- Raro, autosómico dominante
- Agenesia de radio
- Pulgares presentes
- Estrabismo
- Intelecto normal



Síndrome de Levy-Hollister

- Raro, autosómico dominante
- Pulgar ausente, hipoplásico, trifalángico
- Polidactilia preaxial
- Microcefalia
- Agenesia renal
- Hernia diafragmática
- Intelecto normal

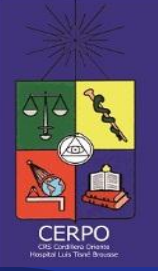


Síndrome de Nager o disostosis acrofacial

- Raro, autosómico dominante
- Frecuentes defectos de radio
- Pulgar hipoplásico o ausente
- Clinodactilia
- Sindactilia
- Micrognatia
- Paladar hendido
- Orejas rotadas, baja inserción
- Sordera de conducción
- Déficit mental
- Fascie típica:
 - Hipoplasia maxilar
 - Obstrucción aguda vía aérea alta

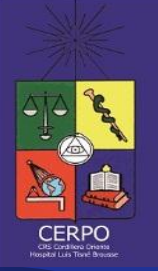
Síndrome de Nager





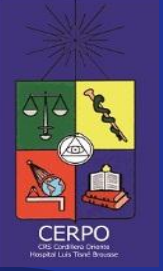
Síndrome de TAR

- Raro, autosómico recesivo
- Aplasia radial bilateral
- Anomalía ulnar concomitante
- Pulgares siempre presentes
- Sindactilia
- Paladar hendido
- Micrognatia
- Tetralogía de Fallot
- Defectos septales auriculares
- Anomalía renal
- Ausencia de fíbula
- Intelecto normal



Síndrome de Cornelia de Lange

- Frecuencia 1/40000
- Autosómico dominante
- Micromelia
- Hipoplasia ulnar
- Implantación proximal de pulgares
- Clinodactilia
- Restricción de crecimiento
- Protrusión mandibular
- Micrognatia
- Braquicefalia
- Fascie típica
- Baja inserción auricular
- Defectos septales ventriculares
- HVI
- Coartación
- Riñones poliquísticos
- Hidronefrosis
- Hernia diafragmática



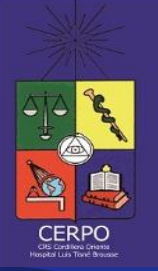
Síndrome Cornelia de Lange





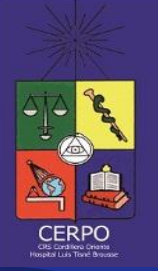
Síndrome de Roberts

- Raro, autosómico recesivo
- Anomalías ulnares concomitantes
- Pulgar ausente o corto
- Dedos ausentes, fusados o cortos
- RCIU severo
- Microcefalia
- Ventriculomegalia
- Fisura labiopalatina
- Orejas hipoplásicas
- Ductus arterioso persistente
- Defectos septales auriculares
- Riñones poliquísticos o displásicos
- Hipoplasia o aplasia fémur, tibia o fíbula
- Extremidades contracturadas
- Craneosinostosis
- Retardo mental



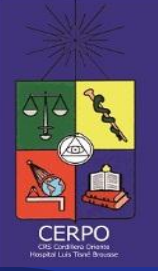
Síndrome Aase

- **Raro, autosómico dominante**
- **Hipoplasia radial**
- **Pulgar trifalángico**
- **Paladar hendido**
- **Defectos cardíacos**
- **Retraso mental**

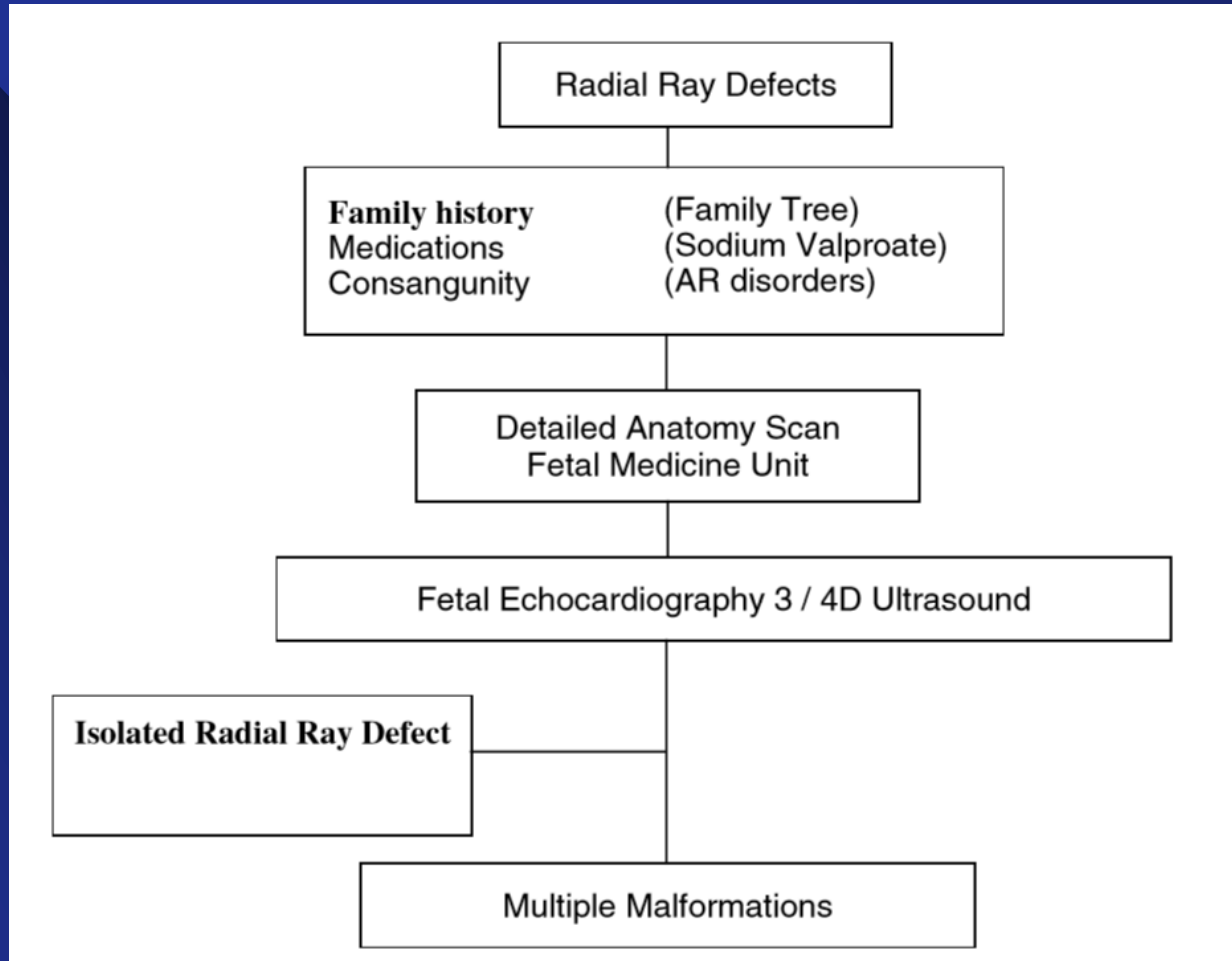


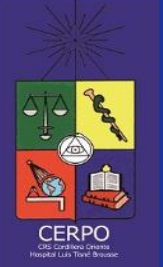
Síndrome Baller-Gerold

- Raro, autosómico recesivo
- Ulna corta y curva
- Pulgar ausente o hipoplásico
- RCIU
- Craneosinostosis
- Micrognatia
- Paladar hendido
- Orejas con rotación posterior
- Tetralogía de Fallot
- Defectos septales ventriculares
- Riñones displásicos o hipoplásicos
- Retardo mental

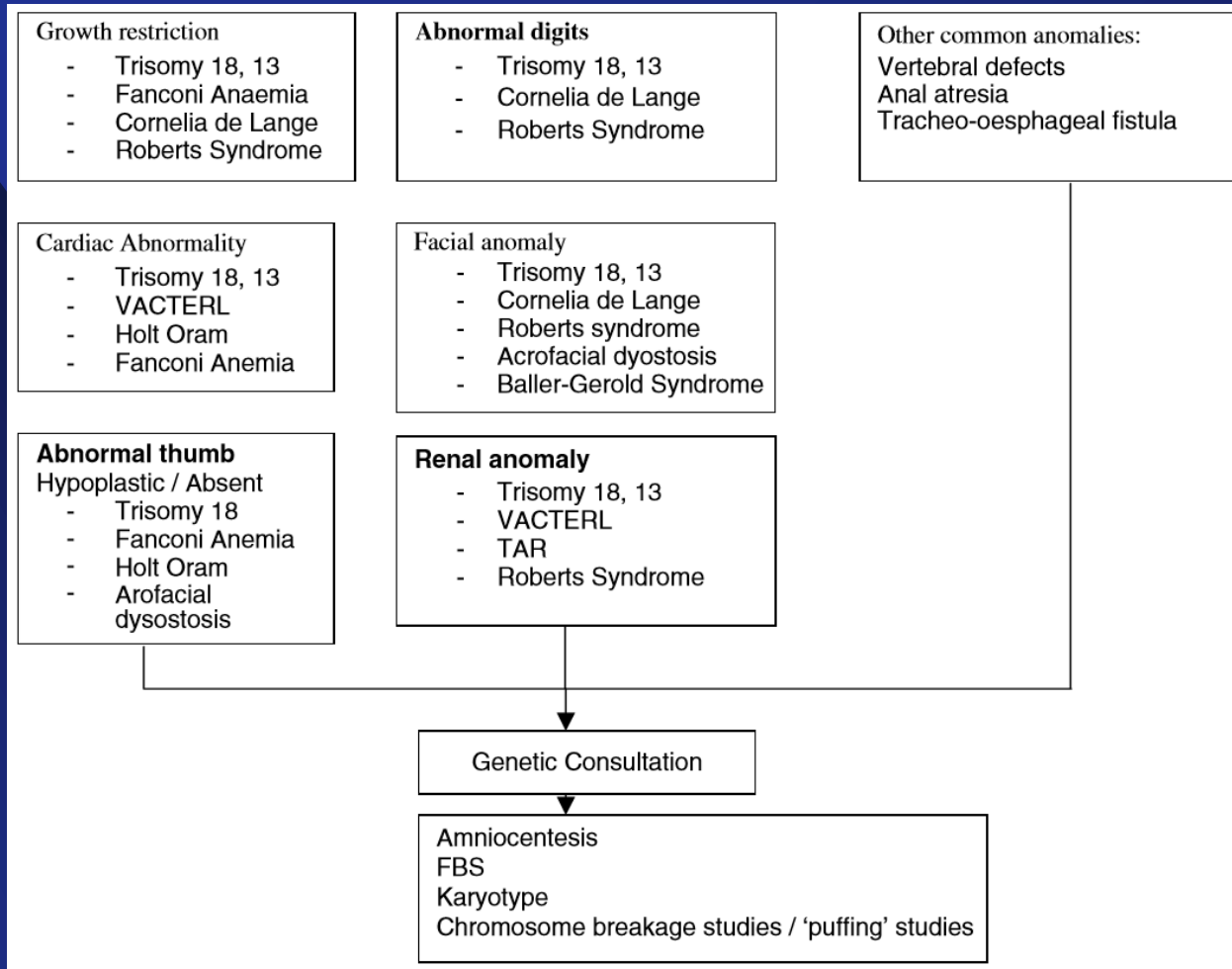


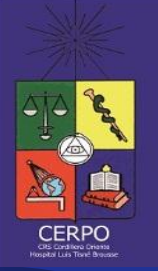
Algoritmo diagnóstico





Algoritmo diagnóstico





Caso clínico

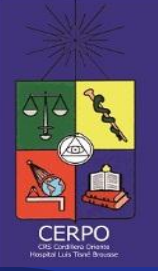
- AAC, 24 años
- Secundigesta
- Embarazo de 26+4 semanas
- Derivada por CIA y polihidroamnios



Ecografía CERPO 23/11/17

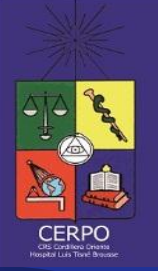
- **Gestación única de 26+4 semanas**
- **CIA amplia**
- **Agenesia ductus venoso**
- **Ausencia radio y pulgar EESS izquierda**
- **Estómago no contrastado**
 - **Obs atresia esofágica**
- **Polihidroamnios**
- **Sospecha de síndrome genético**

Ecografía CERPO

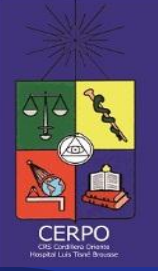


Videoteca CERPO noviembre 2017

Ecografía CERPO



Videoteca CERPO noviembre 2017



Diagnóstico diferencial de la agenesia radial

Dra. Fernanda Gálvez Sánchez

CERPO

**Centro de Referencia Perinatal Oriente
Facultad de Medicina, Universidad de Chile**