

# SEMINARIO 58: EVALUACIÓN EXTREMIDADES FETALES

Drs. M. Eugenia Urrutia, Susana Aguilera Peña, Lorena Quiroz Villavicencio,  
Leonardo Zuñiga Ibaceta, Juan Guillermo Rodríguez Aris

Centro de Referencia Perinatal Oriente (CERPO)  
Departamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital “Dr. Luís Tisné Brousse”  
Campus Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

# Evaluación Extremidades Fetales

- AUSENCIAS, ACORTAMIENTOS Y MUTILACIONES
- EXTREMIDADES SUPERNUMERARIAS
- EXTREMIDADES EN LOCALIACIONES ANÓMALAS

# Evaluación Extremidades Fetales

- ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES
  - ◆ Déficit
  - ◆ Luxaciones
  - ◆ Anomalías de la Mano
    - ★ Artrogriposis
    - ★ Acheria
  - ◆ Anomalías Diferenciación de la Mano
    - ★ Sinostosis
    - ★ Sinfalangia
    - ★ Sindactilia
    - ★ Clinodactilia
    - ★ Polidactilias

# Evaluación Extremidades Fetales

- ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES
  - ◆ Acortamiento Femoral
  - ◆ Pie Cavo
  - ◆ Pie bot
  - ◆ Pie en Meecedora
  - ◆ Sandal Gap
  - ◆ Aplasias: Tibia y Peroné
  - ◆ Alteración Ángulos

# Evaluación Extremidades Fetales

- SINDROMES ESPECIFICOS
  - ◆ Síndrome de Roberts
  
  - ◆ Síndrome de Holt-Oram
  
  - ◆ Síndrome Trombocitopenia-Radio Ausente

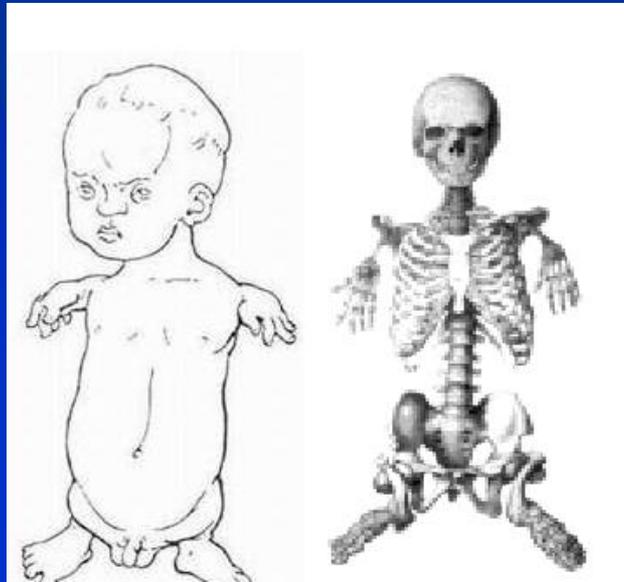
# AUSENCIAS, ACORTAMIENTOS Y MUTILACIONES

- **Amelia:** ausencia de un miembro
- **Micromelia:** acortamiento extremidad completa
- **Rizomelia:** acortamiento segmento proximal
- **Mesomelia:** acortamiento segmento intermedio
- **Acromelia:** acortamiento segmento distal
- **Peromelia:** mutilación de la extremidad con formación de muñón distal.

# Meromelia

## Ausencia de un Segmento

- **Hemimelia:** ausencia segmento distal del miembro resultando en amputación congénita
- **Focomelia:** ausencia de miembro (segmento proximal)



# POLIMELIA: EXTREMIDADES SUPERNUMERARIAS

- **Hipermelia:** duplicación unilateral de un miembro, cubiertos por la misma piel.
- **Melomelia:** duplicación independiente de un miembro

# Dimelia Cubital

- Mano en Espejo: mano formada por 2 mitades simétricas o cuasi-simétricas
- Defecto eje radial de antebrazo + Duplicación cubital y componentes digitales distales
- Ausencia del Radio
- Presencia de 7 u 8 dedos con simetría en espejo alrededor del III dedo
- Doble carpo
- Ausencia pulgar



# EXTREMIDADES EN LOCALIACIONES ANÓMALAS

- **Pigomelia:** piernas que salen de las nalgas
- **Pelvomelia:** extremidades que salen de la pelvis
- **Gastromelia:** extremidades que salen del abdomen
- **Toracomelia:** extremidades salen del tórax
- **Notomelia:** extremidades salen del dorso

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

- Focomelia: déficit en desarrollo estructuras proximales a la mano.
  - ◆ Tipo I: ausencia completa de huesos antebrazo-brazo
  - ◆ Tipo II: ausencia brazo o segmento corto brazo-antebrazo
  - ◆ Tipo III: ausencia antebrazo con mano unida al húmero

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

■ **Déficit Radial:** ausencia de estructuras del eje radial del miembro: pulgar, carpo radial, radio, arteria y rama sensitiva del nervio y deficiencias musculares.

- ◆ Tipo I: radio distal corto con pulgar hipoplásico
- ◆ Tipo II: radio hipoplásico
- ◆ Tipo III: ausencia parcial del radio
- ◆ Tipo IV: agenesia radial (el mas frecuente)

## **Mano en Zamba Radial:**

Antebrazo corto con desplazamiento radial de a mano  
(tipos II, III, IV)



# Déficit Radial

- Se asocia a:
  - ◆ Sd. Holt-Oram
  - ◆ Sd. Trombocitopenia – radio ausente (TRA)
  - ◆ VATER: malf. Vertebrales y vasculares, atresia ano-rectal, atresia traqueo-esofágica y malf. radiales.
  - ◆ Trisomia 18
  - ◆ Sd. Roberts

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

- **Déficit Cubital:** ausencia total o hipoplasia del cúbito
  - ◆ Frecuente malformaciones en muñeca y mano, ausencia IV y V dedos y huesos cubitales de carpo.
  - ◆ Hipoplasia musculatura cubital
  - ◆ Tipo I: hipoplasia cubital
  - ◆ Tipo II: ausencia parcial cubito distal
  - ◆ Tipo III: ausencia completa del cúbito
  - ◆ Tipo IV: sinostosis radiohumeral

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

## ■ Déficit Central en la Mano

- ◆ Ausencia de metacarpianos y falanges centrales
- ◆ Radio y Cubito presentes
- ◆ Hereditario
  - ★ Patron Típico: ausencia bilateral III dedo con metacarpiano intacto
  - ★ Patron Atípico: no hereditario. Hendidura central bilateral profunda por ausencia metacarpianos y radios centrales



# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES



- **Luxación Congénita Cabeza Radial**
- Malformación Congénita mas frecuente del Codo
- Hereditario, habitualmente bilateral
- 60% asociado a otras anomalías congénitas: escoliosis, retardo mental y cubito corto

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

## ■ **Acheira**

- ◆ Ausencia total de la mano
  - ★ Complejo Mano y Pie hendidos
  - ★ Complejo de Microgastria y anomalía de extremidades
  - ★ Síndrome de Acheiropodia
  - ★ Síndrome de Schinzel (Sd. Ulna-mamario)

# CONTRACTURAS DE LA MANO

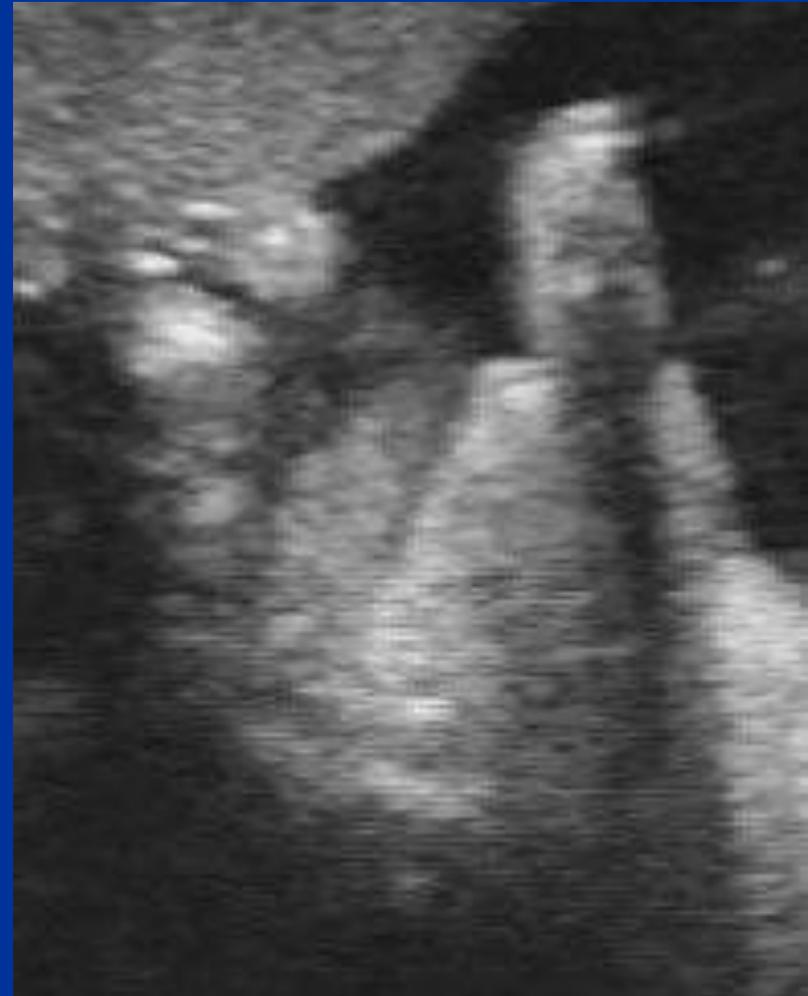
## Pulgar en Garra Congénito

- Deformidad en flexo-adducción del pulgar
- Usualmente bilateral
- Más frecuente en varones
- Asociados a Síndromes, generalmente con trastornos SNC
- Herencia ligada al sexo (también aislada)
- 3 grupos:
  - ◆ Tipo I: el más frecuente, anomalía mecanismo extensor
  - ◆ Tipo II: contractura capsular, déficit musculatura tenar
  - ◆ Tipo III: pulgares en garra asociados a artrogriposis y otros síndromes.

# ANOMALIAS EXTREMIDADES SUPERIORES

## Pliegue Simio

- 2 pliegues normales: proximal y distal
- Si el feto no abre y cierra su manos temprano sólo se desarrolla 1 → Pliegue Simio
- Presente unilateral en un 4% población normal y bilateral 1%
- 45% en trisomía 21  
(si presente: 1,5% T21)
- También en trisomias 13 y 18 y otras condiciones como displasias musculoesqueléticas



# ANOMALIAS DIFERENCIACIÓN DE LA MANO

## 1.- Sinostosis

- ◆ Fusión de Huesos Adyacentes
- ◆ Digital, Metacarpiana, Carpiana o Radiocubital.
- ◆ Metacarpiana:
  - ★ Tipo I:
    - fusión limitada a la base
    - Desviación cubital V metacarpiano
  - ★ Tipo II:
    - Fusión en toda longitud metacarpianos
    - Estrechamiento del IV espacio

## 2.- Sinfalangia

- ◆ Fusión falanges por falla en segmentación
- ◆ Ausencia de pliegues de flexo-extensión
- ◆ 3 categorías:
  - ★ Sinfalangia verdadera:
    - fusión dedos de longitud normal
    - articulación interfalángica proximal
    - Herencia autosómica dominante.
  - ★ Sinbraquidactilia:
    - dedos cortos
    - articulaciones interfalángicas afectadas.
    - Dedos rudimentarios, hipoplásticos o aplásicos
  - ★ Sinfalangia Sindrómica:
    - Sd. Apert y Sd. Poland.
    - Afecta los 3 dedos centrales.



## 3.- Sindactilia

- Fusión de 2 o más dedos por falla diferenciación radios digitales
- Malformación congénita más frecuente de la mano
- Generalmente bilateral
- 10% con antecedentes familiares
- Completa/Incompleta
- Simple conexión partes blandas
- Compleja: conexión ósea o cartilaginosa  
(50% forma simple incompleta bilateral entre III y IV dedos)
- Complicada: asociada a otras anomalías:
  - ◆ Duplicaciones
  - ◆ Clinodactilia: desviación en plano coronal
  - ◆ Sinfalangismo
  - ◆ En Síndrome (ej. Sd. Apert)



## 4.- Clinodactilia

- Curvatura o desviación permanente de 1 o más dedos
- Casos Graves: Sobreposición dedos con mano en puño
- Asociadas:
  - ◆ Trisomía 18
  - ◆ Síndromes de Contractura
    - ★ Artrogriposis

# Sobreposición Dedos

- Frecuente en Trisomía 18
- Apariencia de puño que no se modifica durante el exámen
- Sobreposición del II dedo sobre el III, y del V sobre el IV



## Mano en Garra

Flexión extrema de falanges media y distal con hiperextensión de las articulaciones MCF.



## Artrogriposis

- Síndrome Congénito caracterizado por rigidez muscular múltiple y bilateral, con fijación en diversas posiciones.
- Los músculos son reemplazados por tejido fibroso
- Deformidad en:
  - ◆ Flexión de la muñeca y de los dedos
  - ◆ Extensión del codo



# Pulgar en Garra Congénito

- Deformidad en felo-adducción del pulgar
- Usualmente bilateral
- Más frecuente en varones
- Asociados a Síndromes, generalmente con trastornos SNC
- Herencia ligada al sexo (también aislada)
- 3 grupos:
  - ◆ Tipo I: el más frecuente, anomalía mecanismo extensor
  - ◆ Tipo II: contractura capsular, déficit musculatura tenar
  - ◆ Tipo III: pulgares en garra asociados a artrogriposis y otros síndromes.

## 5.- Polidactilias

2<sup>a</sup> malformación más frecuente de la mano

- La más frecuente: preaxial (pulgares)
- Etiología: probablemente traumatismos del mesodermo antes de las 7sem.
- Aislado o asociado a otras malformaciones
  - ◆ Sd costillas cortas
  - ◆ Displasia condroectodérmica
  - ◆ Displasia de Jeune torácica asfixiante
  - ◆ Trisomía 13
  - ◆ Sd. Holt-Oram



# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## Acortamiento Femoral

- No existe consenso en su potencia como soft marker
- 4 veces más frecuente en fetos con Trisomía 21
- Cutt-off 91% en FL vs DBP:
  - ◆ Sensibilidad 68%
  - ◆ Especificidad 98%

Twining P, Whalley DR, Lewin E, Foulkes K Is a short femur length a useful ultrasound marker for Down's syndrome? Br J Radiol 1991 Nov;64(767):990-992

(Benacerraf BR, Gelman R, Frigoletto FD Jr: Sonographic identification of second-trimester fetuses with Down's syndrome. N Engl J Med 1987 Nov 26;317(22):1371-1376)

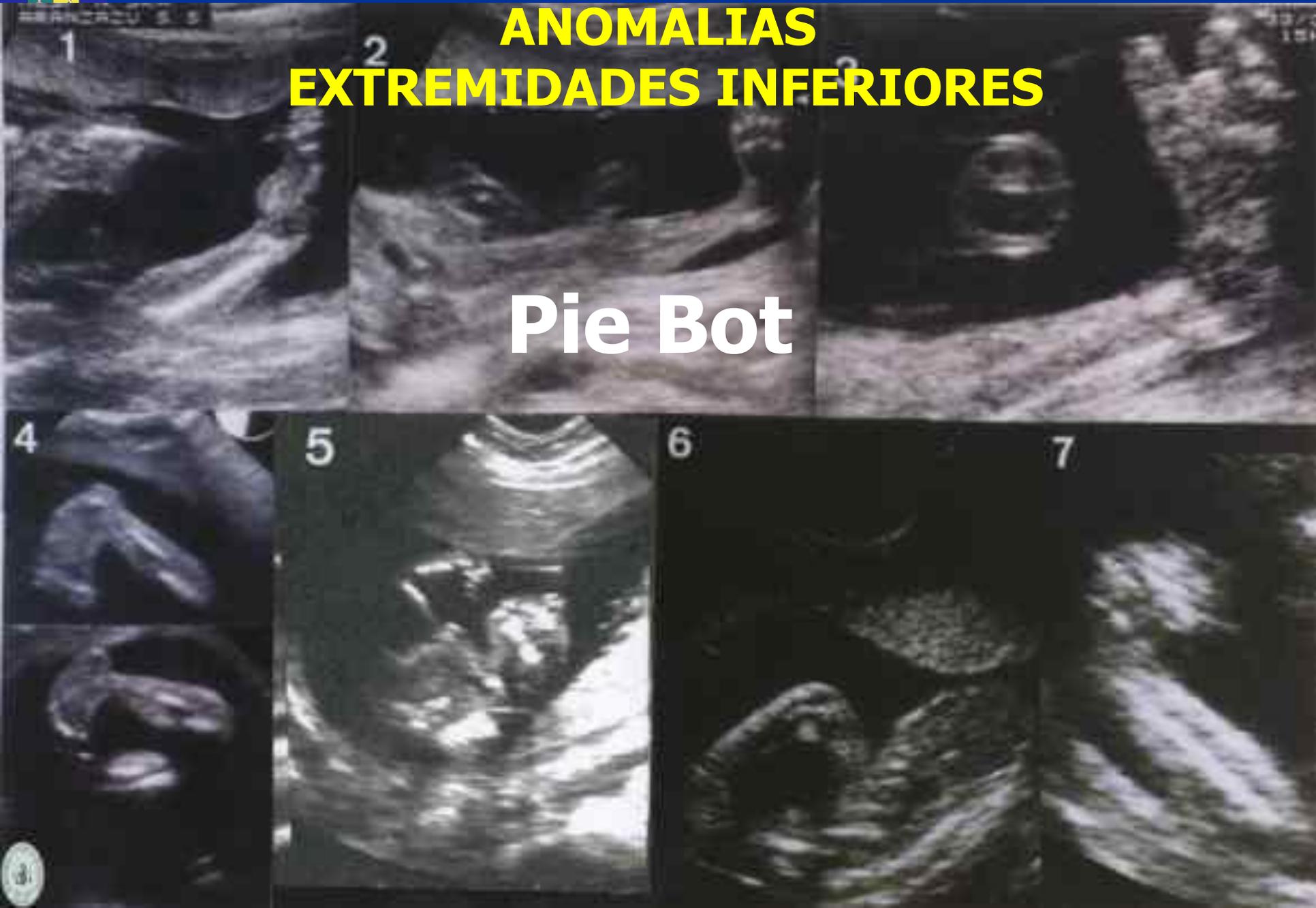
# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

- **Pie Cavo**
- Aumento excesivo bóveda plantar, con desviación del retropie en varo o valgo



# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## Pie Bot





## Pie Bott



- Pie Zambo Congénito, Pie Bott
- Deformidad en Equino-Varo-Aducto-Cavo
- Incidencia: 1/100.000 nv (padres sanos)
- 1 padre afectado incidencia aumenta 20-30%
- ♂:♀ = 2:1
- Etiología: no bien definida. Multifactorial

# Pie Bot

- Relación anormal entre Tarso y Calcáneo
- Diagnóstico prenatal idealmente en 2º Trimestre
- 55% bilaterales
- 10 – 14% asociado a:
  - ◆ Luxación de caderas
  - ◆ Espina bífida
  - ◆ Artrogriposis
  - ◆ Trastornos músculoesqueléticos generalizados
  - ◆ Síndromes genéticos
  - ◆ Malformaciones SNC
  - ◆ Alteraciones Cariotipo (13, 18, 21, deleciones, traslocaciones)
- Reductible o Postural vs. No Reductible o Grave

# Pie en Meecedora

- Talo vertical o eversión del arco plantar
- Planta convexa hacia afuera
- Asociado a Cariotipo anormal: Trisomía 13  
ó
- Malformación aislada  
ó
- Asociada a secuencia de displasia distal, defectos de tubo neural o trastornos neuromusculares  
ó
- Sd. Potter

# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## ■ SANDAL GAP

- ◆ Separación entre I y II dedos del pie superior a la habitual, sin que el pie se halle en flexión dorsal.
- ◆ Es característico de fetos que presentan trisomía 21.



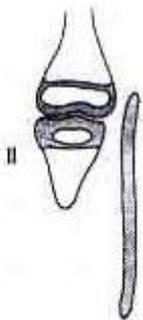
# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## ■ Aplasia de Tibia



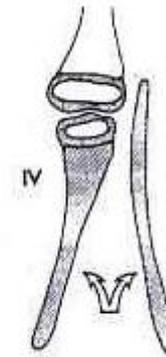
Tipo 1A: tibia ausente y cóndilos femorales mal formados

Tipo 1B: ausencia de tibia y cóndilos femorales bien formados



Tipo 2: tibia proximal osificada y ausencia de parte distal

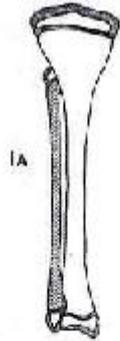
Tipo 3: tibia distal presente pero falta la parte proximal



Tipo 4: diastasis tibio-fibular distal

# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## ■ Deficiencia Fibular



Tipo 1A: La epifisis proximal del peroné es distal a la epifisis tibial



Tipo 1B: El peroné es deficiente, sobre todo la parte distal



Tipo 2: Ausencia fibular completa

# ANOMALIAS EXTREMIDADES INFERIORES

## ■ Genu Flexum

- ◆ Imposibilidad de extender la rodilla

## ■ Genu Recurvatum

- ◆ Extensión excesiva de la pierna sobre el muslo
- ◆ Presión excesiva intrauterina (Estrógenos)



# Síndrome de Roberts (Sd. Pseudotalidomídico)

- Mutación gen ESCO2: proteína esencial cohesión de las cromátides durante la fase S del ciclo celular
- Herencia Autosómica recesiva
- Falla severa en el crecimiento
- Agenesia ósea de las extremidades inferiores
- Hipoplasia de los huesos de extremidades inferiores
- Hipoplasia de los huesos de extremidades superiores
- Hipoplasia/aplasia de radio y cúbito
- Alteraciones faciales, oculares y genitales

# Síndrome de Holt-Oram

- Autosómico Dominante (12q2)
- Malformaciones Esqueléticas y cardiovasculares
  - ◆ Aplasia/hipoplasia radial
  - ◆ CIA, CIV
- Diagnóstico desde 14 semanas
- Riesgo en futuros embarazos: 50%

# Síndrome Trombocitopenia Radio Ausente

- Autosómico Recesivo
- Ausencia de Radio + Pulgares normales
- Asociado a hipoplasia o aplasia de:
  - ◆ Cúbito
    - ★ Húmero
    - ★ Cintura escapular
    - ★ Peroné
- 33% malformaciones cardiacas asociadas
- Confirmación diagnóstica: trombocitopenia fetal
- Mortalidad Infantil 40%