

CERPO

Centro de Referencia Perinatal Oriente

Facultad de Medicina, Universidad de Chile



Evaluación Ecográfica de las extremidades fetales

Seminario No 58

Dra. Claudia Stephan Calamari - Dra Daniela Cisternas
Olguín - Dr Juan Guillermo Rodríguez Aris - Dr Daniel
Martin Navarrete

Abril 2021

INTRODUCCIÓN



Prevalencia de anomalías de extremidades es 1 / 10.000
Generalmente unilaterales, del lado derecho

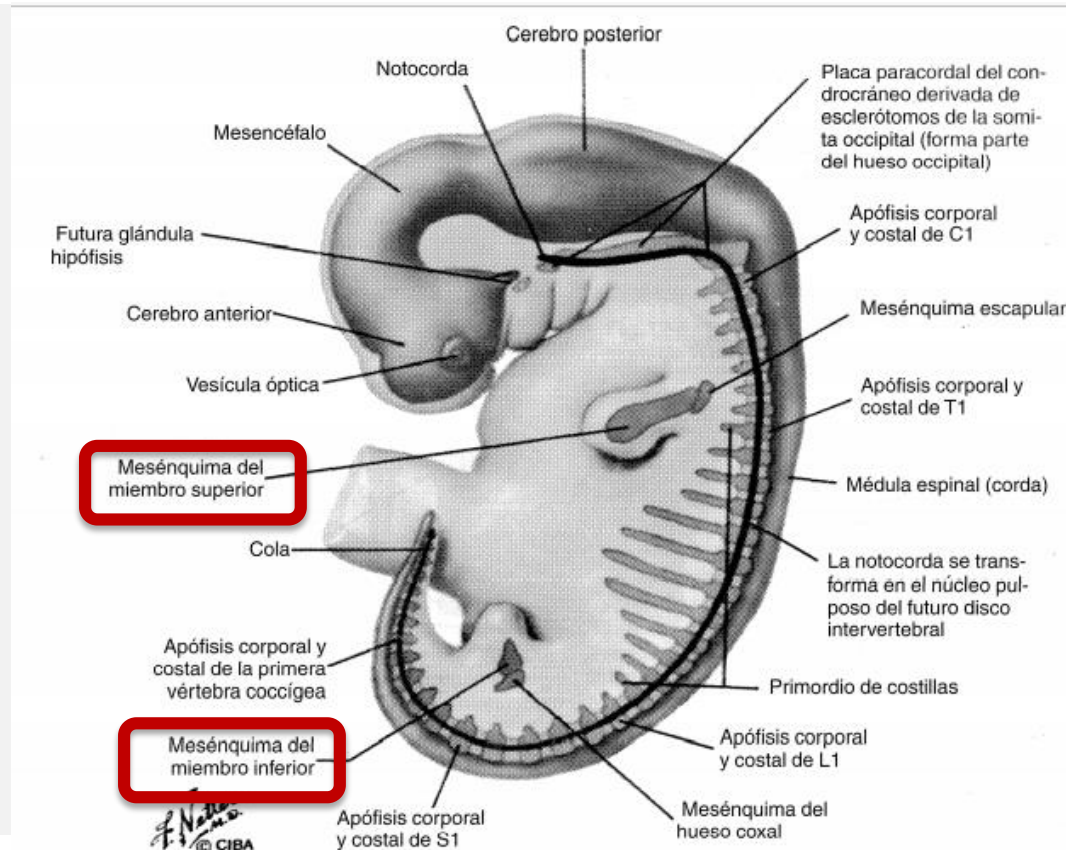
La ecografía feta es la herramienta más importante para proveer el diagnóstico prenatal de anomalías fetales.

Embriología

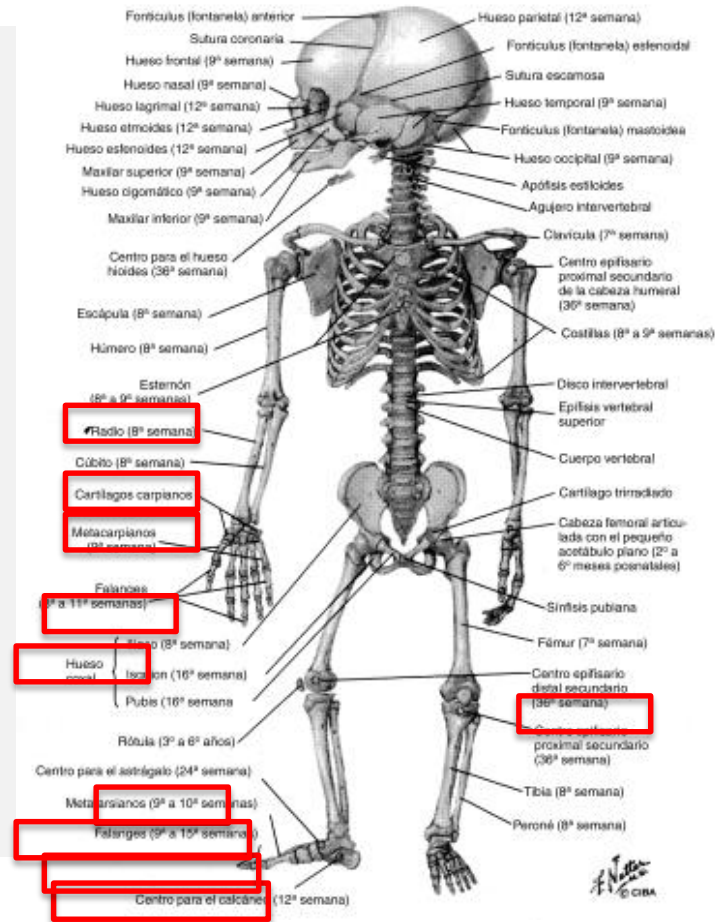


- Extremidades superiores e inferiores se desarrollan en forma de pequeños esbozos sobre las paredes laterales del cuerpo (4ta semana)
- Crecen y se diferencian desde la parte proximal hacia la distal (los proximales se diferencian antes que los distales)

Embriología



Embriología



Embriología



Extremidades, vértebras y costillas



Osificación cartilaginosa (cartílago antes de la osificación)

- La ecografía fetal permite ver regiones osificadas en forma de imágenes ecogénicas que contrastan con el cartílago hipoecoico circundante

Causas de alteraciones en extremidades



Causas:

- **Genéticas**
- **Extrínsecas**
 - Fármacos
 - Diabetes mal controlada
 - Enfermedades autoinmunes

Tipos de alteraciones



Ausencia, acortamiento, mutilaciones

Extremidades supernumerarias

Extremidades en localizaciones anómalas

Tipos de alteraciones



- Anomalías de ausencia / hipoplasia
- Anomalías de posición
- Anomalías de reducción
- Displasia esquelética

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): *J Prenat Med.* 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalía de ausencia / hipoplasia



Hipoplasia / agenesia de radio

- 1/6.000 - 30.000

Diagnósticos diferenciales:

- VACTERL
- Aneuploidia (trisomía 13 – 18)
- Síndrome Holt-Oram
- Embriopatía diabética

Anomalía de ausencia / hipoplasia



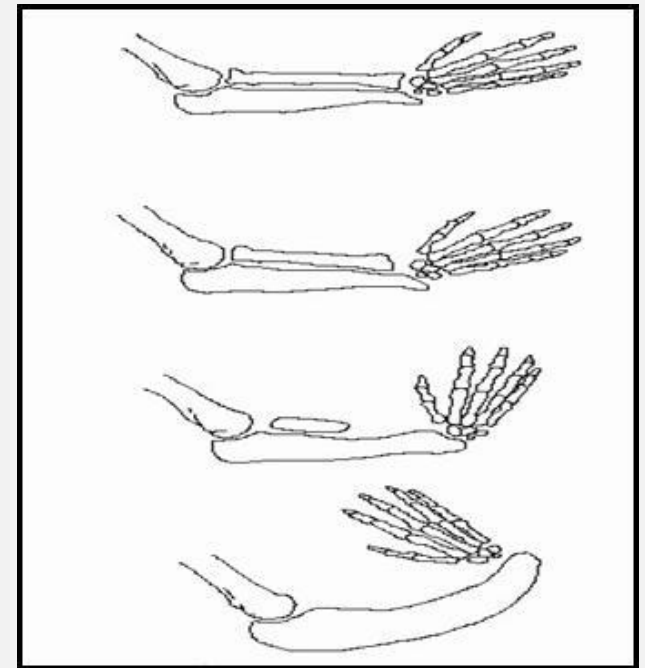
- TAR: **T**rombocitopenia – **A**bsent **R**adius: Síndrome que comprende ausencia bilateral de radio con pulgares presentes. La trombocitopenia puede ser en útero o en los primeros meses de vida
- Síndrome pancitopenia de Fanconi
- Teratógenos (valproato)
- Síndrome de banda amniótica

Anomalía de ausencia / hipoplasia



En ecografía se observa:

- Ausencia o hipoplasia de radio
- Posición anormal de la mano
- Dedos pueden o no estar presentes
- “Mano Zamba”
- Tratamiento: quirúrgico



Anomalía de ausencia / hipoplasia

FIGURE 1
Absence of radius in the right upper extremity



SMFM Fetal Anomalies Consult Series #2. Am J Obstet Gynecol 2019.

FIGURE 2
Radial deviation of the right hand and absent thumb



SMFM Fetal Anomalies Consult Series #2. Am J Obstet Gynecol 2019.

Anomalías de posición o forma



- Puede ser considerada como deformación o malformación
- Pie bot puede resultar de OHA, septum intrauterino o anomalía en la formación del pie.
 - Pie bot
 - Clinodactilia
 - Campodactilia
 - Mano en garra
 - Pie en mecedora

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): [J Prenat Med.](#) 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma



Pie Bot / equinovaro

- Presente 1/ 1.000. 50% bilateral. Aislado 1/3 de los casos
- Recurrencia 1/35 en hermanos
- Pie en abducción, supinación y posición varo. Se observa con tibia y planta en mismo plano
- Puede estar asociado a malformaciones de SNC o defectos cromosómicos
- Buen pronóstico: uso de yeso los primeros días, y después botas correctoras

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#). [J Prenat Med](#). 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma



Teorías de etiología de pie bot:

- **Factores mecánicos en útero:** compresión uterina externa
- **Defecto neuromuscular**
- **Detención del desarrollo:** por agentes externos como rubéola, talidomida
- **Hereditario**

Nordin S, Aidura M, Razak S, Faisham W. Controversies in congenital clubfoot : literature review. *Malays J Med Sci.* 2002;9(1):34-40.

Anomalías de posición o forma



Clasificación de pie bot

Postural

Compresión
Fácil tratamiento
Mejor pronóstico

Sindromático/teratogénico

Asociado a un síndrome.

Rígidos.
Difícil Tratamiento. Recidivas

Neuropático

Enfermedad
neuroológica

Idiopático

> 95% de lo casos

Anomalías de posición o forma



Tipos de pie bot (evaluación post natal):

- **“Pie suave”**: corregible mediante fisioterapia
- **“Suave > rígido”**: más de 50% reducible, responde a estiramientos
- **“Rígido > suave”**: < 50% reducible después de fisioterapia
- **“Rígido”**: Poco reducible. Requiere cirugía.

Nordin S, Aidura M, Razak S, Faisham W. Controversies in congenital clubfoot : literature review. *Malays J Med Sci.* 2002;9(1):34-40.

Anomalías de posición o forma



Anomalías de posición o forma



Clinodactilia

- Desviación de uno de los dedos (generalmente el 5to) por hipoplasia del falange medio.
- Puede ser familiar, autosómica dominante
- Existe en 18% de población normal y 60% de pacientes con síndrome de Down, por lo que si está presente, deben buscarse otros marcadores
- Corrección mediante material ortopédico

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): [J Prenat Med.](#) 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma





Anomalías de posición o forma

Campodactilia

- Contractura de flexión de una de las articulaciones interfalángicas proximales.
- Puede estar asociado a anomalías cromosómicas, sobre todo cuando hay afectación de varios dedos (trisomía 18 y 13)
- Puede estar asociada a artrogriposis

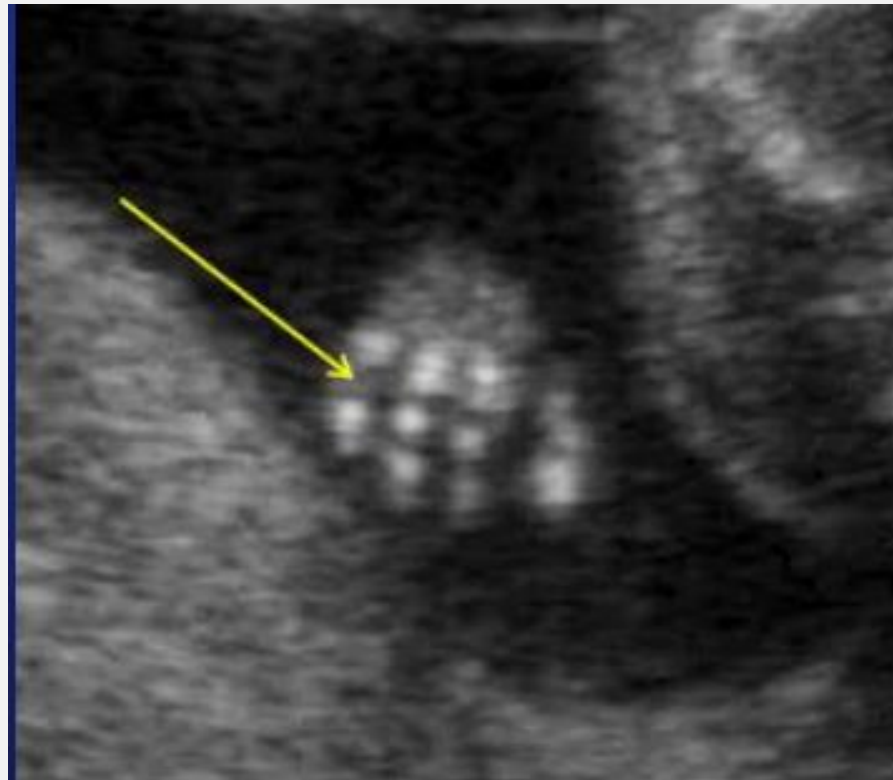
Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): *J Prenat Med.* 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma



Camptodactilia



Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#) · [J Prenat Med.](#) 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.



Anomalías de posición o forma

Mano en garra

- El 2do y 5to dedos se colocan sobre el 3er y 4to dedo
- Es importante diferenciar si es un hallazgo temporal o persistente
- Si es constante: sugiere anomalía cromosómica (T 18)

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): [J Prenat Med.](#) 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma



Anomalías de posición o forma

Pie en mecedora

- Ausencia de arco plantar con prominencia de calcáneo
- Característico de trisomía 18.
- También presente en T13 y Trisomía 9.



Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#): *J Prenat Med.* 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalías de posición o forma

Sandal Gap

- Sandal gap: aumento del espacio entre 1er y 2º dedo del pie
- Marcador de Trisomía 21
- Puede ser aislado, pero en general va disminuyendo en el tiempo o cambia con movimiento



Anomalías de extremidades y displasias esqueléticas más frecuentes. Dr Josep M Martínez. Curso Online de Ecografía morfológica fetal.

Anomalía de tamaño y número



- Son anomalías de longitud
- Si hay alteración de ancho (macroductilia) puede estar asociada a síndrome de Proteus y es difícil de detectar.
- Se observa en diversos tipos de displasia como:
 - Rizomelia: Fémur o húmero cortos
 - Mesomelia: antebrazos o pantorrillas cortos
 - Acromelia: de manos o pies

Prenatal diagnosis of limb abnormalities: role of fetal ultrasonography

[Santina Ermito](#), [Angela Dinatale](#), [Sabina Carrara](#), [Alessandro Cavaliere](#), [Laura Imbruglia](#), [Stefania Recupero](#) · [J Prenat Med.](#) 2009 Apr-Jun; 3(2): 18–22.

Anomalía de tamaño y número



Polidactilia

- Dedos extra en extremidades superiores o inferiores
- 1/700
 - Preaxial: Pulgar
 - Postaxial: Borde cubital de la mano

Anomalía de tamaño y número



- **Síndrome costillas cortas – polidactilia:** tórax estrecho, costillas extremadamente pequeñas, micromelia, polidactilia y anomalías viscerales.
- Otros síndromes: Mohr, Meckel, T 13, Sd. Down, VACTERL, Trisomía 18, Ellis Van-Creveld, displasia esquelética.

Associated Anomalies in Individuals With Polydactyly Eduardo E. Castilla. Regina Lugarinho. Maria da Grac,a Dutra. Leonardo J. Salgado. American Journal of Medical Genetics 80:459–465 (1998)

Anomalía de tamaño y número



Anomalías de posición o forma



Sindactilia

- 2 o más dedos están fusionados
- 1 / 2.000 – 3.000
- Puede ser simple (incluye sólo tejido blando) o compleja (incluye tejido óseo)
- Puede ser aislada, pero también

está presente en más de 30 síndromes: Poland, Apert, Fraser, Holt-Oram.



Anomalías de posición o forma

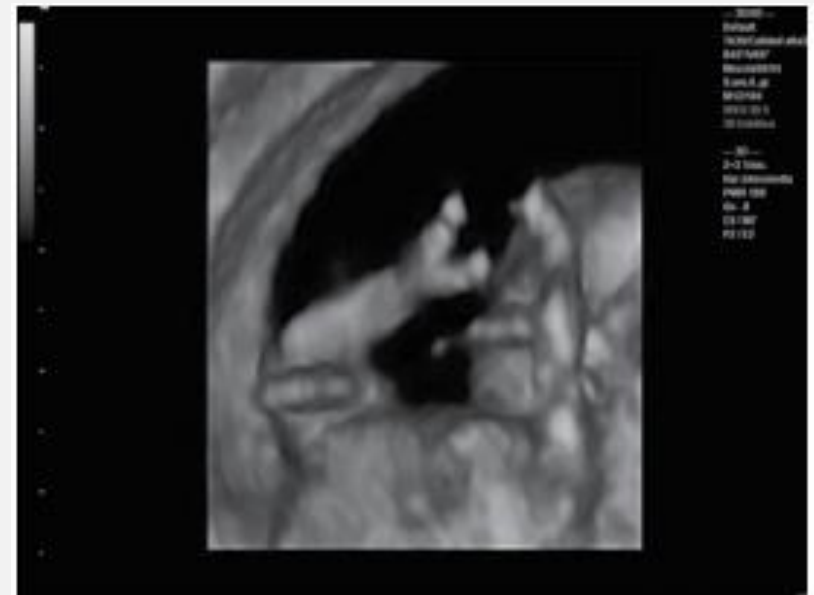


Ectrodactilia

- Ausencia de dedos centrales con forma de V o U
- Hereditaria autosómica dominante
- 6/10.000
- Asociado a: síndrome de Carpenter, Cornelia de Lange, Goltz, Jarcho Levine, T 13, T 18, Síndrome Karsch - Neugebauer.
- No sindromales: asociado a Warfarina, fenitoína, ácido valproico

Ectrodactilia; presentación de un caso Luis Jesús Valderrama-Zaldivar. Perinatología y reproducción humana. Volumen 27, Número 3 pp 200-204

Anomalías de posición o forma



Ectrodactilia; presentación de un caso Luis Jesús Valderrama-Zaldivar. Perinatología y reproducción humana. Volumen 27, Número 3 pp 200-204

Anomalías de reducción



- Amelia: ausencia total
- Hemimelia: ausencia distal
- Focomelia: aplasia media y proximal
- Siringomelia: miembro inferior único
- Hemiplasia lateral: ausencia de dos huesos
- Acromesomelia: proximal corto + distal reducido

Secuencia de Banda Amniótica



- 1/1.200 – 1/15.000
- Atrapamiento de partes fetales por bandas fibrosas, que pueden llevar a una colección de malformaciones.
- Distribución típicamente asimétrica, generalmente involucra deformidades de las extremidades.
- Causa no clara: puede tener factores intrínsecos o extrínsecos

Secuencia de Banda Amniótica



Hallazgos ecográficos:

- Banda hiperecogénica unida a defecto fetal y pared uterina
- Anillos de constricción
- Deformidades craneofaciales: órbita única, hendiduras, deformidad nasal severa, encefalocele asimétrico.
- Defectos de pared abdominal : Ectopia cordis, gastrosquisis, onfalocele, extrofia vesical.

Secuencia de Banda Amniótica

FIGURE 1
Amniotic bands attached to fetal torso



SMFM Fetal Anomalies Consult Series #2. Am J Obstet Gynecol 2019.

FIGURE 2
Amniotic band that involves the upper extremities



SMFM Fetal Anomalies Consult Series #2. Am J Obstet Gynecol 2019.

SMFM Fetal Anomalies Consult Series #2: Extremities. Society for Maternal-Fetal Medicine (SMFM); Jennifer McKinney, MD; Martha W. F. Rac, MD; Manisha Gandhi, MD

Secuencia de Banda Amniótica



Diagnóstico diferencial:

- Body – Stalk: pared abdominal fetal adherida a la placenta, cordón umbilical corto, sin evidencia de bandas fibrosas ni defectos de extremidades.
- Sábana amniótica: Amnios envuelto alrededor de sinequias
- Separación corio-amniótica: sin atrapamiento de partes fetales ni bandas asociadas.

Síndrome de Larsen



- 1/100.000

Caracterizado por:

- Dismorfismo facial (abombamiento frontal, hipertelorismo, depresión del puente nasal)
- Hiperelasticidad articular (luzación de rodillas, luxación congénita de caderas, codos y deformidad en equino varo)
- Metacarpiano corto, anomalía columna vertebral cervical – dorsal, defectos del paladar

Síndrome de Larsen



Síndrome de Larsen: 22 casos, evolución y tratamiento. Luis Alberto Camacho Franco, Felipe Haces García, Roberto Galván Lizárraga, Alejandro Verdugo Hernández. Acta Ortopédica Mexicana 2007; 21(1): Ene.-Feb: 20-23

Evaluación



- La evaluación por ultrasonido del esqueleto fetal está permitida por el contraste
- Se puede evaluar su presencia o ausencia, longitud, forma, y si tiene fracturas presentes.
- Las extremidades se puede evaluar desde las 12 semanas

Evaluación



- Eje completo de cada extremidad
- Longitud de huesos largos
- Contar dedos de manos y pies
- Flexión / Extensión
- Apertura de manos
- Grado de mineralización

Evaluación

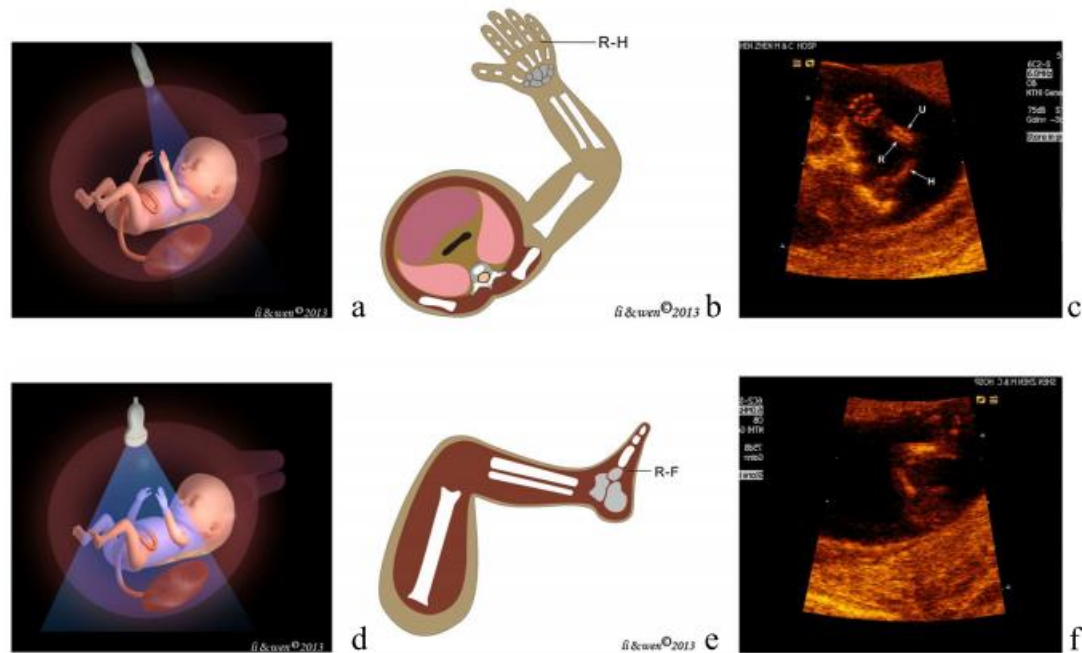


Figure 1 Pattern diagrams and ultrasonography images of fetal limbs in the first trimester. (a-c) Coronal sections of the upper limbs. (d-f) Sagittal sections of the lower limbs. H, humerus; R, radius; R-F, right foot; R-H, right hand; U, ulna

Evaluación de huesos largos

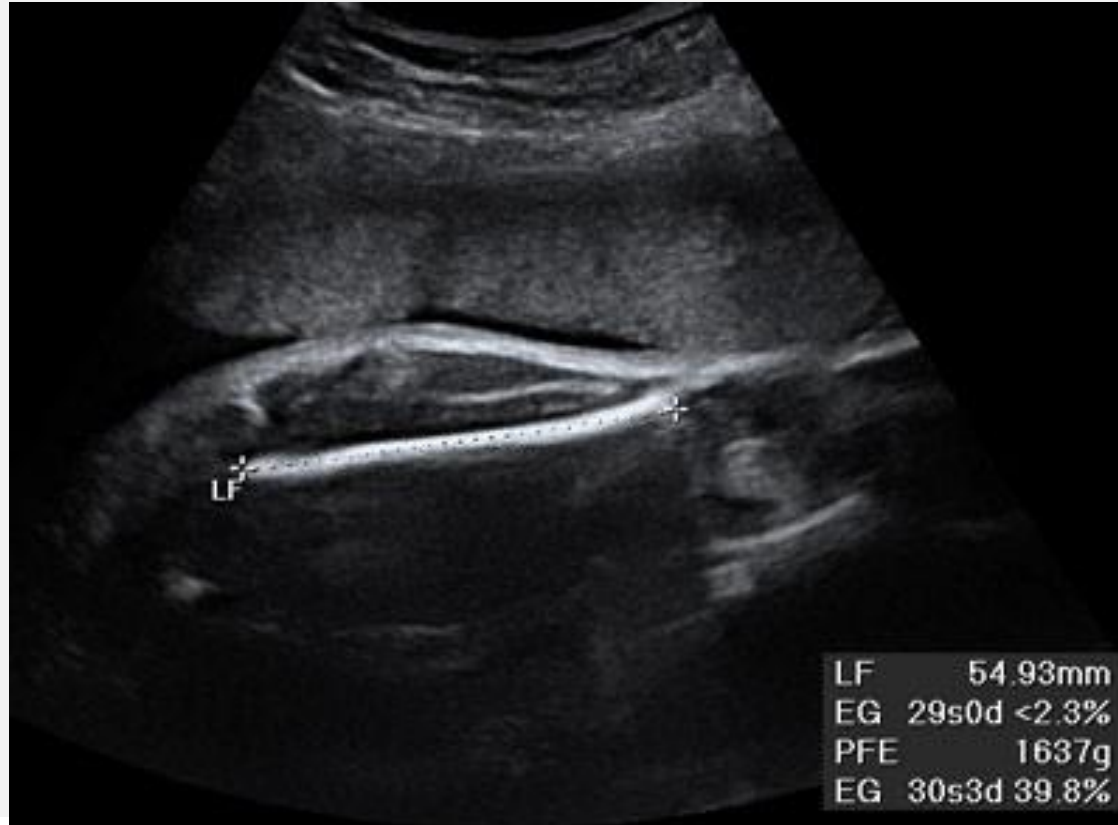


- **Longitud Femoral:** parámetro que mide la osificación de la diáfisis femoral

Se usa para determinar el crecimiento fetal entre exámenes ecográficos (mantiene correlación con edad menstrual)

Si es anormal: uno de los primeros indicios de alteración musculoesquelética fetal o aberración cromosómica (síndrome de Down)

Evaluación de huesos largos



Evaluación de huesos largos



Relación de LF con pie fetal / 1

- $< 0,9$: posibilidad de displasia esquelética
- $0,9-1$: constitucionalmente pequeño o RCIU simétrico

Evaluación de huesos largos

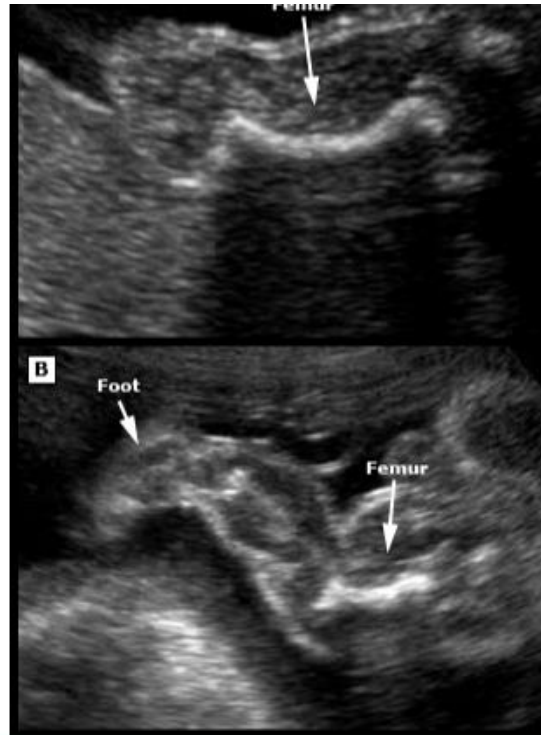


- **Angulación del fémur:** presente en más de 40 desórdenes esqueléticos:
 - Displasia campomélica
 - Displasia tanatofórica
 - Acondroplasia
 - Osteogénesis imperfecta

Condiciones: Stuve – Widemann y Schwartz-Jampel

One in three: congenital bent bone disease and intermittent hyperthermia in three siblings with stuve-wiedemann syndrome.. Koul R, Al-Kindy A, Mani R, Sankhla D, Al-Futaisi A Sultan Qaboos Univ Med J. 2013;13(2):301. Epub 2013 May 9.

Evaluación de huesos largos



(A) Mild shortening with bowing of the femur in a 20.2 week fetus with the diagnosis of asphyxiating thoracic dystrophy.
(B) Severe micromelia (entire limb shortening) of the lower extremity in a fetus at 24 weeks with the diagnosis of thanatophoric dysplasia type 2. Note surrounding thickened redundant soft tissues, which have grown relatively faster than the short long bones.

Evaluación de huesos largos



- **Mineralización disminuida:** asociada a fracturas. Pueden aparecer como angulaciones o interrupciones del contorno óseo, o como disminución o ausencia de sombra acústica

Comunes en:

- Osteogénesis imperfecta
- Acondrogenesis
- Hipofosfatasa congenita

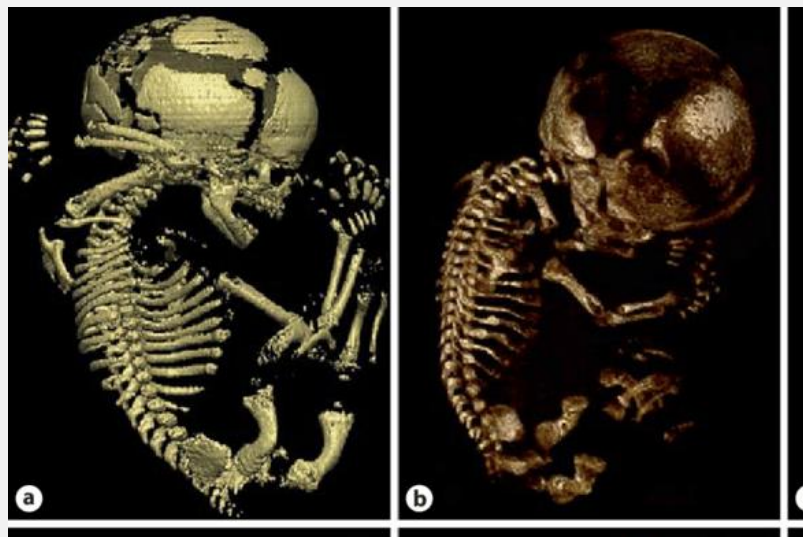
Otros métodos diagnósticos



- El ultrasonido 3D se está volviendo útil en complementar al ultrasonido 2D en diagnóstico de displasias esqueléticas
- Estructuras de alto contraste
- Datos publicados insuficientes para preferir éste método como diagnóstico

Otros métodos diagnósticos

- Tomografía 3D genera imágenes detalladas de morfología ósea fetal. Por la exposición a radiación fetal se debe limitar su uso a circunstancias limitadas.
- Debe ser considerada si está planeada la finalización de la gestación.



Otros métodos diagnósticos



Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography

Postmortem or postnatal findings	n (%) of postmortem or postnatal skeletal findings identified by:		
	2D-US	3D-US	3D-HCT
Shortening of long bones	6/6	6/6	6/6
Increased thickness of femoral metaphysis	0/4	4/4	4/4
Frontal bossing	2/3	3/3	3/3
Bowing of long bones	2/3	3/3	3/3
Bone fracture	1/2	2/2	2/2
Decreased mineralization	0/2	2/2	2/2
Macrocephaly	2/3	0/3	3/3
Narrow thorax	3/3	3/3	3/3
Increased intervertebral space of the lumbar vertebrae	0/3	0/3	3/3
Deformation of the fetal pelvis	0/3	1/3	3/3
Phalangeal hypoplasia	1/1	1/1	0/1
Facial dysmorphty	0/1	1/1	0/1
Point-calcified epiphysis	1/1	1/1	1/1
Total	18/35 (51.4%)	27/35 (77.1%)	33/35 (94.3%)

Ecografía 3D y
Tomografía
axial
multicorte
tuvieron
mayor
predicción que
ecografía 2D

Ruano, R., Molho, M., Roume, J., & Ville, Y. (2004). *Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography. Ultrasound in Obstetrics and Gynecology, 24(2), 134–140.* doi:10.1002/uog.1113

Otros métodos diagnósticos



Ruano, R., Molho, M., Roume, J., & Ville, Y. (2004). *Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography*. *Ultrasound in Obstetrics and Gynecology*, 24(2), 134–140. doi:10.1002/uog.1113

Screening

- El fémur es generalmente el único hueso largo medido de rutina en el 2do trimestre.
- Se deben obtener varias mediciones y guardar la más larga



Corto : < p 5 o bajo 2 DS del valor correspondiente según EG



Screening

- Fémur levemente disminuido
 - Variación normal
 - Miembro corto constitucional
 - Medición falso – positiva
 - RCF
 - Aneuploidía

Diagnostico diferencial de fémur corto detectado en ecografía



Etnia de los padres influye en la estatura y debe ser considerada en los percentiles de longitud femoral

La posibilidad de aneuploidía asociada a fémur levemente corto cuando es aislado, y factores maternos de bajo riesgo, es baja. Se sugiere estudio mediante DNA fetal

Considerar la posibilidad de CFR apoyándose en otros marcadores ecográficos (circunferencia abdominal y/o cefálica, morfología placentaria)

Medir todos los huesos largos, y crecimiento fetal mediante curva

Hallazgos predictores de displasia



- Longitud del fémur más de 5mm por debajo de 2 Desviaciones Estándar del valor correspondiente a la EG (aprox 4 DS por debajo)
- Ratio Fémur/pie < 0.9
- Ratio longitud del fémur/circunferencia abdominal < 0.16

Estudios



The utility of ultrasound for the detection of fetal limb abnormalities – a 20-year single-center experience

Jeffrey M Dicke,^{1,*} Samantha L Piper,² and Charles A Goldfarb³

▶ Author information ▶ Article notes ▶ Copyright and License information ▶ [Disclaimer](#)

Table 5

The screening efficiency of ultrasound for fetal limb anomalies

	Sensitivity	Specificity
POD	19.1%	99.70%
AHP	76.0%	99.90%
LRD	61.9%	99.90%
Limb	76.0%	100%
Digit	28.9%	100%
Unsp	100%	99.9%
ART	81.3%	99.9%

POD, polydactyly; AHP, abnormal hand position; LRD, limb reduction defect; ART, arthrogryposis.

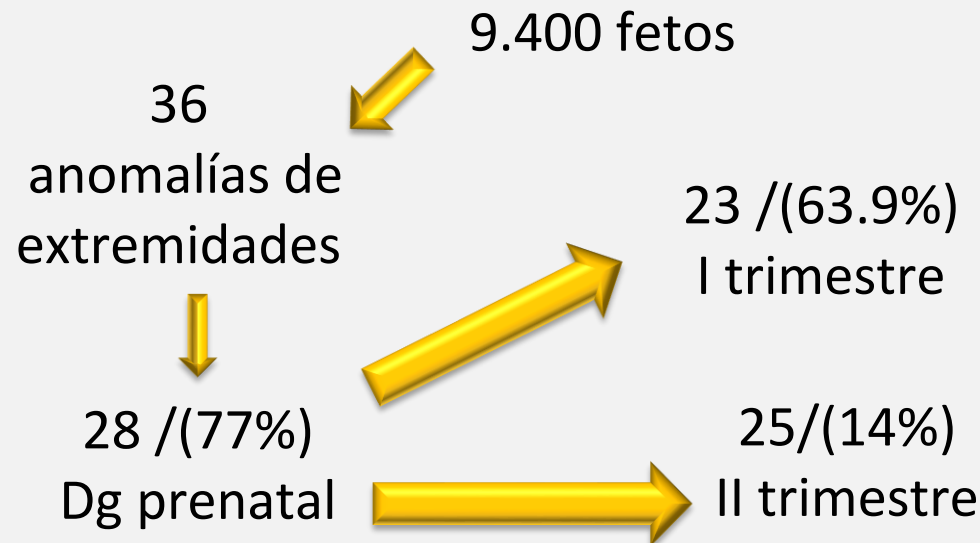
Probablemente un mínimo de 20 a 25% de casos se escaparán de diagnóstico prenatal

The utility of ultrasound for the detection of fetal limb abnormalities – a 20-year single-center experience
[Jeffrey M Dicke](#), [Samantha L Piper](#), and [Charles A Goldfarb](#). [Prenat Diagn](#). 2015 Apr; 35(4): 348–353.
Published online 2015 Jan 5. doi: [10.1002/pd.4546](https://doi.org/10.1002/pd.4546)

Estudios

Routine screening for fetal limb abnormalities in the first trimester

Yi-Mei Liao¹, Shengli Li^{1*}, Guo-yang Luo², Hua-xuan Wen¹, Shu-yuan Ouyang³, Cong-ying Chen¹, Yuan Yao¹, Jingru Bi¹ and Xiao-xian Tian^{4*}



Liao, Y.-M., Li, S., Luo, G., Wen, H., Ouyang, S., Chen, C., ... Tian, X. (2015). *Routine screening for fetal limb abnormalities in the first trimester. Prenatal Diagnosis, 36*(2), 117–126. doi:10.1002/pd.4724

Estudios



Limb defect	Total (n)	Detection rate, n (%)			Associated with other defects (n)	NT > 95th percentile (n)	Outcome	
		First trimester	Second trimester	Postnatal			Live birth n (%)	TOP n (%)
Limb reduction defects								
Absent radius and club hand	3	3 (100%)	—	—	2	2	—	3 (100%)
Absent fibula	1	1 (100%)	—	— ^a	1	0	—	1 (100%)
Phocomelia	1	1 (100%)	—	—	1	1	—	1 (100%)
Transverse limb deficiency	7	7 (100%)	—	—	6	4	—	7 (100%)
Clubfoot	7	4 (57%)	2 (28.7%)	1 (14.3%)	6	6	1 (14.3%)	6 (85.7%)
Lethal skeletal dysplasia	3	3 (100%)	—	—	3	3	—	3 (100%)
Non-lethal skeletal dysplasia	1	—	—	1 (100%)	0	0	1 (100%)	—
Sirenomelia	1	1 (100%)	—	—	1	1	—	1 (100%)
Limb dysplasia	1	1 (100%)	—	—	1	1	—	1 (100%)
Malposition	1	1 (100%)	—	—	1	0	—	1 (100%)
Split hand	2	—	2 (100%)	—	1	0	—	2 (100%)
Deformities of fingers								
Syndactyly	2	1 (50%)	1 (50%)	—	1	1	—	2 (100%)
Polydactyly	4	—	—	4 (100%)	1	0	3 (75%)	1 (25%)
Camptodactyly	2	—	—	2 (100%)	2	1	—	2 (100%)
Total	36	23 (63.9%)	5 (13.9%)	8 (22.2%)	27	20	5 (13.9%)	31 (86.1%)

NT, nuchal translucency; TOP, termination of pregnancy.

^aPolysyndactyly was an additional perinatal finding in this case.

Liao, Y.-M., Li, S., Luo, G., Wen, H., Ouyang, S., Chen, C., ... Tian, X. (2015). *Routine screening for fetal limb abnormalities in the first trimester. Prenatal Diagnosis, 36(2), 117–126.* doi:10.1002/pd.4724



Gracias