

# Feto polimalformado

María Martino González, Félix Arce Mateos, Marta Mayorga Fernández

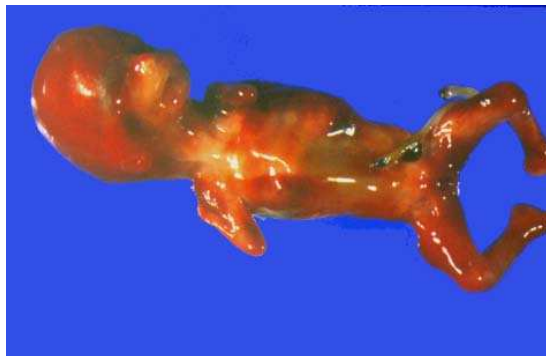


Figura 1. Aspecto macroscópico externo.



Figura 2. Ídem. Miembro superior izquierdo.

Departamento de Anatomía Patológica  
Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla"  
Santander, España

**Index Terms**—Feto, malformaciones, peromelia, autopsia

## HISTORIA CLÍNICA

**M**UJER de 42 años. Embarazo actual: feto de 17 semanas + 6 días; amniocentesis: análisis cromosómico normal; ECO: hernia diafrágica y “focomelia” miembro superior.

## DIAGNÓSTICO Y COMENTARIOS

### - Peromelia

La peromelia se define como una mutilación de la extremidad con la formación de un muñón distal. La terminología de las malformaciones de las extremidades se emplea a veces de manera poco precisa, incluyendo varios tipos diferentes bajo la común denominación de amelia o focomelia. Dentro de la peromelia hay una entidad que se denomina hemimelia parcial transversa terminal, que consiste en la ausencia del antebrazo y de la mano con la formación de un muñón en el

codo [1]. En la Fig. 1, y con más detalle en la Fig. 2, se pueden observar la ausencia del antebrazo y de la mano izquierdos. La imagen radiográfica (Fig. 3) confirma la presencia del hueso del brazo y la ausencia de los huesos del antebrazo y de la mano izquierdos. En la mayoría de los casos, y éste no es una excepción, la hemimelia parcial transversa terminal es unilateral y se afecta con más frecuencia el lado izquierdo. La prevalencia descrita en la población danesa es de 1 cada 25.000 [1]. Dentro de la peromelia hay otra entidad que se denomina aqueria, que es la ausencia de la mano. El antebrazo acaba en la epífisis distal del radio o en un dedo rudimentario [1]. En la Fig. 1 se observa la ausencia de la mano derecha y la presencia de un dedo. En la Fig. 3 se confirma la ausencia de los huesos de la mano con la presencia de un dedo. Es más frecuente que sea unilateral, como en este caso, y en el lado izquierdo. Tiene una prevalencia de 1 caso cada 75.000 y una incidencia de 1 cada 65.000. Estas dos entidades son frecuentemente esporádicas, pero no se puede descartar un componente genético. Existen varias publicaciones que mencionan el efecto teratogénico de algunos fármacos como ácido retinóico [2], talidomida [3], ciclofosfamida y 4 cetociclofosfamida [4], que podrían provocar



Figura 3. Radiografía ósea

hemimelia. En nuestro caso no consta que la paciente estuviera tomando ninguna medicación. Se trata de dos entidades raras y su asociación es más rara todavía. En esta ocasión el feto tenía micrognatia (Figs. 1, 2 y 3) que se puede asociar a hemimelia [1]–[5]. También presentaba una hernia diafrágica izquierda con ascenso del estómago, intestino delgado, intestino grueso, hígado y bazo. Se ha descrito la hemimelia asociada a anomalías viscerales múltiples y a eventración [6], pero no a hernias diafrágicas.

#### REFERENCIAS

- [1] Warkany J. *Congenital Malformations*. Chicago: Year Book Med Pub, 1975; 949-55.
- [2] Bila V, Kren V. The teratogenic action of retinoid acid in rat congenic and recombinant inbred strains. *Folia Biol (Praha)* 1996; 42: 167-73.
- [3] Bila V, Kren V. The significance of genetic factors for thalidomide teratogenicity in the Norway rat. *Acta Univ Carol* 1989; 35: 3-10.
- [4] Manson JM, Smith CC. Influence of cyclophosphamide and 4-ketocyclophosphamide on mouse limb development. *Teratology* 1977; 15: 291-9.
- [5] Figueroa A, Pruzansky S. Terminal transverse defects with orofacial malformations (TTV-OFM): case report with mandibular prognathism and submucous cleft palate. *Cleft Palate J* 1982; 19: 139-44.
- [6] Vare AM, Bansal PC. Hemimelia with multiple visceral anomalies and eventration. Report of a case. *Indurkar GM. Indian J Pediatric* 1966; 33: 182-3.