

# Amelia universal. Reporte de un caso

*Drs. Juan Fajardo, Juan Caripidis, Fanny Fleitas, María Fernanda Blanco*

*Maternidad "Concepción Palacios", Caracas.*

*RESUMEN: Se presenta un caso de amelia universal diagnosticado por ultrasonografía a las 29 semanas de gestación. Se hacen comentarios del diagnóstico y manejo perinatal y se revisa la literatura.*

*Palabras clave: Amelia. Tetramelia. Diagnóstico prenatal.*

*SUMMARY: A case of universal amelia diagnosed by ultrasound at 29 weeks gestation is presented. We comment on diagnostic and perinatal management and revised the literature*

*Key words: Amelia. Tetramelia. Prenatal diagnostic.*

## INTRODUCCIÓN

Los huesos fetales se encuentran entre las estructuras que más tempranamente pueden ser reconocidas mediante el estudio ecosonográfico. Las displasias esqueléticas incluyen un grupo heterogéneo de desórdenes del crecimiento de los huesos, que originan alteraciones en la forma y tamaño del esqueleto. En 1977, Wladimiroff y Mahomey citados por Sosa y col. (1) hacen el primer reporte de diagnóstico antenatal ultrasonográfico de displasias esqueléticas.

Las displasias esqueléticas tienen una prevalencia estimada entre 1,8 y 3,2 por cada 10 000 neonatos, de acuerdo a la literatura internacional. En nuestro país Sosa Olavarria reporta una incidencia de 40,8% para todas las displasias esqueléticas en un trabajo realizado en el Hospital Central de Valencia en el decenio 1974-1983 (2).

En particular, la ausencia de uno o varios miembros (amelia), se cita como trastorno raro, existen varios casos descritos a nivel internacional, siendo el más reciente el de Rosenak y col. (3). Al revisar la literatura nacional antes y después de la aparición del ultrasonido encontramos 6 casos reportados de ausencia parcial de miembros, en los años 1926 (4), 1941 (5), 1943 (6), 1948 (7) y 1985 (8) los cuales fueron diagnosticados después del nacimiento. Sólo hubo diagnóstico antenatal en un

solo caso publicado por Sánchez y col. en 1992 (9).

En general es posible identificar muchas displasias esqueléticas mediante el uso ultrasonográfico si se tienen tablas de crecimiento de los huesos largos a lo largo del embarazo y si se estudia minuciosamente la configuración de las extremidades (1).

Hoy en día el ultrasonido nos permite diagnosticar precozmente este tipo de anomalía, así como las alteraciones del crecimiento fetal alrededor de las semanas 10 a 12 de gestación, por lo que creemos de vital importancia esta exploración en el primer trimestre del embarazo, para así poder detectar malformaciones fetales tempranas y tomar las conductas apropiadas en cuanto a la continuidad o no del embarazo.

## Descripción del caso

Se trata de una paciente de 18 años de edad, primigesta, que acude al primer control en nuestra institución, con un embarazo de 31 semanas de gestación por fecha de última menstruación, se le practicó un estudio ecosonográfico, el cual concluyó en: embarazo simple de 29 semanas, oligoamnios severo y tetrafocomelia. Entre los antecedentes personales y familiares no hubo ninguno de impor-

tancia, niega ingesta de cualquier medicamento. Su menarquia fue a los 13 años, con ciclos 4/30 eumenorreica, y la primera relación sexual a los 15 años de edad. El examen físico general y ginecológico fue normal. Los resultados de los exámenes de laboratorio estaban dentro de límites normales, así como la cordocentesis que reportó cariotipo 46 XY.

La paciente acude al servicio de admisión cursando con embarazo de 33 semanas refiriendo contracciones uterinas dolorosas y pérdida de líquido por genitales externos. El examen físico corrobora las contracciones uterinas y la pérdida de líquido; el tacto reporta cuello central, corto y permeable a dos dedos, membranas ovulares rotas y presentación podálica móvil, foco fetal positivo.

Se decidió el ingreso de la paciente a sala de partos y conducción del trabajo de parto, indicándose una infusión de 5 unidades de ocitocina en 500 ml de solución glucofisiológica a razón de 20 gotas por minuto. Tras 7 horas, 50 minutos de trabajo de parto se atiende feto en podálico, se extrae recién nacido masculino, vivo, que midió 49 cm y pesó 2 300 g. Fue valorado por neonatólogo como recién nacido a término acorde a edad gestacional (38 semanas por Capurro), multimalformado con amelia universal, hipoplasia de las cinturas escapular y pélvica, alteraciones costovertebrales, hernia inguinal derecha, hipospadia y persistencia del ductus arterioso (Figuras 1 y 2).



Figura 1.



Figura 2.

Durante el período neonatal se realizó ecosonograma cerebral y renal que resultaron normales. El recién nacido permaneció en la institución un mes, egresó vivo y en aparente buenas condiciones generales. La paciente evolucionó satisfactoriamente durante el puerperio y fue dada de alta a las 72 horas.

## DISCUSIÓN

La ausencia total de miembros en el ser humano es una alteración rara (10), más aún la falta total de las cuatro extremidades. La casuística más grande al respecto la encontró Aldag citado por Warkandy (10), quien reportó 19 casos de tetramelia, cifra tope en la literatura, con descripciones exactas en 12 casos. Generalmente está asociada a otras malformaciones de diferente naturaleza. El reporte más reciente lo tiene Rosenak y col. (3) quienes describen dos casos diagnosticados en una paciente con embarazos consecutivos a las 18 y 12 semanas respectivamente.

El diagnóstico de anomalías como la amelia (ausencia completa de las extremidades), la hemimelia (ausencia de la extremidad por debajo del codo o rodilla), la aqueira (ausencia de mano), la adactilia (ausencia total o parcial de los dedos) y la focomelia (ausencia de la porción media de las extremidades), resulta difícil aun para el ecografista experimentado y es sólo posible en la medida en que puedan estudiarse minuciosamente todas y cada una de las extremidades fetales (1).

Más que discutir las posibles causas de esta patología, creemos necesario reflexionar acerca de la importancia del control prenatal precoz y del seguimiento adecuado durante el embarazo. Esto requiere de un elemento fundamental que es la motivación de la paciente, no sucedió así en nuestro caso, no hubo control prenatal y la paciente acudió a las 29 semanas cuando se estableció el diagnóstico ecosonográfico de anomalía esquelética, realizado tardíamente sin poder practicar la interrupción del embarazo.

Se establece la conclusión del valor del ultrasonido como estudio diagnóstico que debe ser realizado desde el primer trimestre del embarazo no sólo para hacer el diagnóstico de malformaciones fetales externas, sino su relación con otras formas más graves, asociadas a problemas genéticos importantes. La ultrasonografía constituye un método ventajoso en el manejo de la mujer embarazada y antes de establecer un diagnóstico definitivo es indispensable repetir el examen, emplear métodos complementarios como la radiografía, el estudio del líquido amniótico y la cordocentesis entre otros (11).

Creemos que el estudio ecosonográfico realizado en cada trimestre viene a formar parte de un adecuado control del embarazo y es uno de los pilares que nos permite advertir no sólo anomalías como la descrita sino cualquier otra alteración que conlleve a mayor morbimortalidad futura.

Para finalizar es importante recalcar que el diagnóstico prenatal de una malformación esquelética resulta fácil con los diversos métodos con los que contamos actualmente, lo difícil es clasificarlo, siendo sólo los hallazgos anatomopatológicos los que en definitiva podrán precisarlo (12).

## REFERENCIAS

1. Sosa Olavarria A, Inaudy E, Giugni G. Diagnóstico prenatal de displasias esqueléticas. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1987;47:57-62.
2. Sosa Olavarria A. Ultrasonografía y clínica embriofetal. Caracas: Edit Tatum C.A.; 1993:137-167.
3. Rosenak D, Ariel Y, Arnon J, Diamant YZ, Ben Chetrit A, Nadjari M, et al. Recurrent tetraamelia and pulmonary hypoplasia with multiple malformations in sibs. *Am J Med Genet* 1991;38:25-28.
4. Villegas Ruiz J. Las amputaciones congénitas y la ectromelia. *Gac Méd Caracas* 1926;33:81-83.
5. Domínguez A. Sobre un caso de hemimelia. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1941;1:77-83.
6. Tarre Murzi F. Algo sobre ausencia congénita de miembros. *Rev Soc Méd Quirúrg Zulia* 1943;17:2119-2125.
7. Yáber M. Electromelus. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1948;8:39-41.
8. Agüero O. Malformaciones congénitas. *Centro Médico* 1987;33:11-16.
9. Sánchez W, Azuaga A, Urdaneta M. Diagnóstico prenatal de focomelia. Comunicación del primer caso en Venezuela. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1992;52(3):169-171.
10. Warkandy J. Congenital malformations notes comments. *Year book medical publishes*. Edit 1971:939-991.
11. Kizer S. La ecosonografía en perinatología. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1980;40:170-173.
12. Cohen R, Zapata L, Arcia O, Alvarez S. Diagnóstico prenatal de acondrogénesis. *Rev Obstet Ginecol Venez* 1987;47:178-182.