

PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



CASO CLÍNICO

Deficiencia femoral focal proximal. Diagnóstico prenatal

María Elena Abad Benítez ^{a,*}, Angelita Serrano Aguiar ^b, Alberto Martínez González ^a y Ramón Iranzo Balta ^a

^aDepartamento de Obstetricia y Ginecología, Hospital Comarcal Mora D' Ebre, Mora de Ebro, Tarragona, España

^bDepartamento de Pediatría Hospital Comarcal Mora D'Ebre, Mora de Ebro, Tarragona, España

Recibido el 18 de octubre de 2010; aceptado el 10 de noviembre de 2010

PALABRAS CLAVE

Deficiencia femoral focal proximal;
Diagnóstico prenatal;
Displasia esquelética

KEYWORDS

Proximal focal femoral deficiency;
Prenatal diagnosis;
Skeletal dysplasia

Resumen La deficiencia femoral focal proximal es una anomalía esquelética poco frecuente, con una incidencia estimada en 1 por 50.000 nacidos vivos. Describimos un caso de deficiencia femoral focal proximal detectado por ecografía a las 28 semanas de gestación. Se discute el diagnóstico diferencial, el pronóstico y el manejo de esta condición.

© 2010 SEGO. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

Proximal femoral focal deficiency: Prenatal diagnosis

Abstract Proximal femoral focal deficiency is a rare skeletal anomaly with an estimated incidence of 1:50.000 live between 50.000 and births. We report a case of proximal femoral focal deficiency diagnosed by ultrasound at 28 weeks gestation. Differential diagnosis, prognosis and management are discussed.

© 2010 SEGO. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

Las displasias esqueléticas constituyen un grupo heterogéneo de alteraciones que afectan al desarrollo y crecimiento del sistema músculo esquelético. La prevalencia de las displasias esqueléticas diagnosticadas de forma prenatal o en el periodo neonatal inmediato es de 2,4-4,5 por 10.000¹. Se han documentado más de 200 subtipos. Las cuatro más frecuentes son la displasia tanatofórica, la acondroplasia, la osteogénesis imperfecta y la acondrogénesis, las cuales

constituyen el 62% de todas las anomalías esqueléticas de carácter letal². La deficiencia femoral focal proximal ocurre en 1 por cada 50.000 nacidos vivos³. La forma unilateral representa el 85-90% de los casos⁴. Describimos un caso de deficiencia femoral focal proximal detectado en una ecografía a las 28 semanas programada según protocolo de nuestro servicio. Se discuten el diagnóstico diferencial, el pronóstico y el manejo obstétrico de esta alteración.

Caso clínico

Se trata de una paciente de 32 años de edad, en su tercera gestación, que acude a consulta ambulatoria para control ecográfico de las 28 semanas. Tiene una hija sana de 9 años,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mabadbe@hotmail.com (M.E. Abad Benítez).

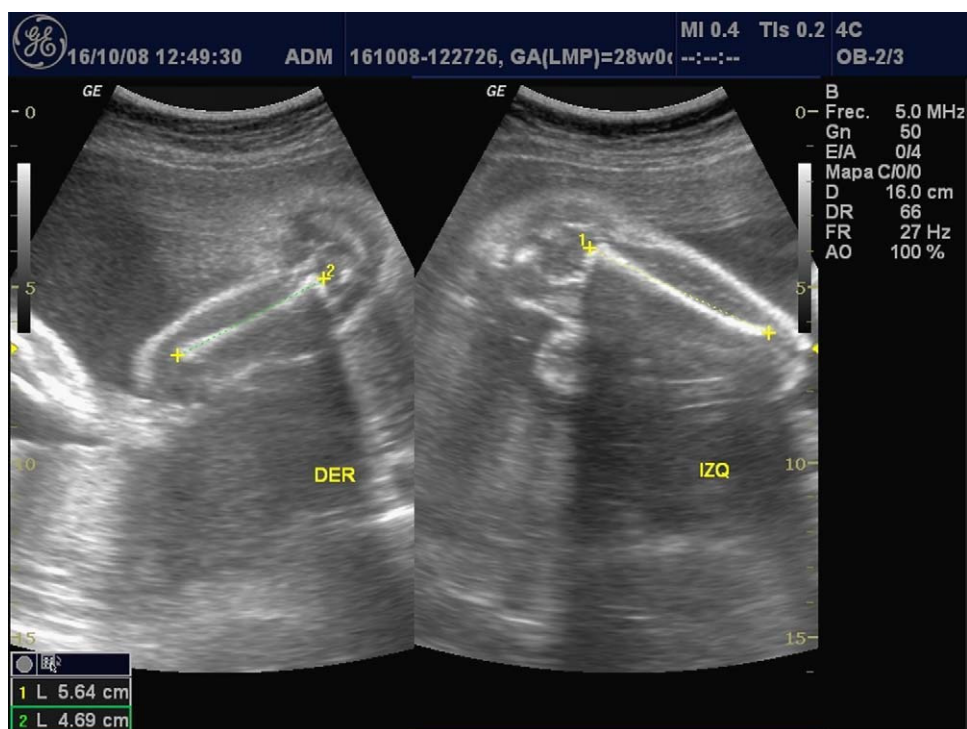


Figura 1 Asimetría de 1 cm entre ambos fémures.

sin malformaciones congénitas, y antecedente de un aborto espontáneo en el primer trimestre. No se recogen antecedentes de importancia en el embarazo. Niega exposición a drogas, factores ambientales o radiación. No tiene antecedentes familiares relevantes.

En la exploración ultrasónica se aprecia un feto único en presentación cefálica con biometría acorde a fecha de última regla a excepción de asimetría en la medición de los fémures, con 56 mm el izquierdo y 46 mm el derecho (fig. 1). Se midieron el resto de los huesos largos, encontrándose todos acordes a la edad gestacional, sin evidencia de desmineralización, angulaciones o fracturas. El perfil facial era normal, así como el resto de la anatomía fetal. Con estos datos se orienta el caso como posible deficiencia femoral focal proximal. Se realiza seguimiento ecográfico cada 4 semanas hasta el término, documentándose una diferencia de 12 mm para ese momento.

El embarazo culminó con un parto eutócico a las 39 semanas. Se administró profilaxis antibiótica durante el trabajo de parto por *S. agalactiae* positivo en cultivos vaginal y rectal. Nació una niña de 3.120 kg con Apgar 10-10. En la exploración física inicial se confirma la dismetría de extremidades inferiores debido al acortamiento del muslo derecho (figs. 2 y 3). No se observan rasgos dismórficos, signos de displasia de cadera ni otras alteraciones esqueléticas. La diferencia en la longitud de las extremidades inferiores era de 1,5 cm, debía exclusivamente a la dismetría en la longitud femoral. La radiografía confirmó el acortamiento (fig. 4). Se descartaron alteraciones en otros huesos de la pelvis y extremidades inferiores, además de displasia de cadera, tanto radiológica como ecográficamente. Actualmente, la niña tiene 6 meses; fue evaluada por el servicio de traumatología y ortopedia infantil de nuestro centro de referencia, donde se confirma la impresión diagnóstica y continuará seguimiento.



Figuras 2 y 3 Acortamiento del muslo derecho.



Figura 4 Fémur derecho más corto.

Discusión

El hallazgo de un fémur corto en la ecografía del segundo o tercer trimestre debe seguirse por un estudio ecográfico que excluya malformaciones fetales. Cuando se excluyen otras malformaciones y/o el fémur es muy corto, debe sospecharse una displasia esquelética, como en nuestro caso.

La prevalencia de las displasias esqueléticas diagnosticadas de forma prenatal o en el periodo neonatal es de 2,4-4,5 por 10.000¹.

La deficiencia femoral focal proximal es una anomalía congénita rara con una incidencia, estimada en 1 por cada 50.000 nacidos vivos³. La forma unilateral, que es la más frecuente (85-90% de los casos), es de más fácil diagnóstico por la discrepancia de las medidas entre ambos fémures.

En la mayoría de los casos consiste en un defecto esquelético parcial del fémur proximal con una inestabilidad variable de la articulación de la cadera, acortamiento y otras anomalías. La evaluación radiológica inicial es fundamental no sólo para la identificación y descripción de la anomalía, sino también para evaluar otros defectos asociados.

De los defectos asociados la hemimelia peroneal es la que se presenta con mayor frecuencia, hasta en un tercio de los casos⁵. También puede producirse hipoplasia o aplasia de otros huesos largos, alteraciones vertebrales, microcefalia y dismorfismo facial¹. La hipoplasia femoral cuando se asocia con la «fascies sindrómica inusual», habitualmente es bilateral, con herencia autosómica recesiva⁶.

Aunque la mayoría de los casos son esporádicos, se han descrito unos pocos casos familiares. Como posible factor

etiológico se ha descrito el mal control metabólico en madres diabéticas. Boden et al sugieren que el defecto puede ser debido a un fallo en la proliferación y maduración de los condrocitos en la placa de crecimiento proximal⁷. Los agentes implicados en causar ese daño incluyen anoxia, isquemia, irradiación, infecciones bacterianas y virales, toxinas, hormonas, energía mecánica y daño térmico, entre la cuarta y octava semana de gestación⁸. La exposición a fármacos como la talidomida entre la cuarta y sexta semana de gestación ha demostrado ser una causa definitiva en humanos.

Se han propuesto varias clasificaciones. Estas se basan en la relación anatómica entre el acetábulo y la porción proximal del fémur. La más utilizada fue propuesta por Aitken⁹.

Se clasifica en 4 grupos, desde un ligero defecto, tipo A, con fémur corto, pero con cabeza femoral y acetábulos normales, hasta casos muy graves, tipo D, en los cuales tanto la cabeza del fémur como el acetábulo están ausentes y el fémur es muy corto y curvo. Esta clasificación tiene importantes implicaciones pronósticas y terapéuticas.

De cualquier manera, es importante tener en cuenta que debido a la falta de osificación, la adecuada visualización de la cabeza del fémur y, por ende, la clasificación definitiva no puede ser posible durante el primer año de vida. Ya alrededor de los 2 años, la clasificación es usualmente posible por clínica y radiología. La resonancia magnética ha sido propuesta como método de elección en la clasificación temprana, debido a la mejor visualización de la cabeza femoral y las estructuras de la articulación de la cadera¹⁰.

El tratamiento ha de individualizarse en cada caso y la meta es compensar el déficit funcional. La mayoría de los tratamientos deben retrasarse hasta que el niño cumpla 3 años; sin embargo, alrededor de esta edad debe tomarse una decisión basándose en la discrepancia de tamaño que se predice para la madurez, la estabilidad de la cadera y las características del pie, el tobillo y la rodilla¹¹. Generalmente, se acepta que los alargamientos por medio de fijadores externos serán posibles en la clasificación tipo A y B; en cuanto para los pacientes en la clasificación C o D, una amputación precoz con colocación de prótesis se considera la mejor opción terapéutica³.

En resumen, el diagnóstico prenatal es una herramienta importante para detectar los casos de deficiencia femoral focal proximal y permite además evaluar la presencia de otras anomalías asociadas, que fueron descartadas en nuestro caso, de forma de establecer un pronóstico.

Bibliografía

1. Rumak C, Wilson S, Charboneau W. Sistema músculo esquelético fetal, editors In: Diagnóstico por ecografía.2.^a ed. Madrid: Ed. Marban; 2001; p. 1201–31.
2. Sosa Olavarria A. Ciempopatías esqueléticas, editors In: Ultrasonografía y clínica embriofetal.2.^a ed. Valencia, Venezuela: Ed. Tantom; 2002; p. 205–55.
3. Campbell. Malformaciones congénitas de la extremidad inferior, editors In: Cirugía ortopédica.10.^a ed. Madrid: Ed. Mosby; 2004; p. 1031–41.
4. De Pablos J, Gonzalez P. Las grandes deficiencias congénitas del miembro inferior, editors In: Apuntes de ortopedia infantil.2.^a ed. Madrid: Ed. Andrómaco; 2000; p. 216–22.
5. Del Rio G, Tapia L, Picazo B, Martos J, Martin A. Recem-nascido com um membro inferior mas curto. An Pediatr. 2006;1:61–2.

6. Filly A, Robnett B, Filly R. Syndromes with focal femoral deficiency. *J Ultrasound Med.* 2004;23:1511–6.
7. Boden S, Fallon M, Davidson R, Menutti M, Kaplan F. Proximal femoral focal deficiency. Evidence for a defect in proliferation and maturation of chondrocytes. *J Bone Joint Surg Am.* 1989;71: 1119–29.
8. Goncalves L, De Luca G, Vitorello D, Parente L, Philippi H, Saab N, Pereira E. Prenatal diagnosis of bilateral proximal femoral hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1996;8: 127–30.
9. Aitken GT. Proximal femoral focal deficiency: Definition classification and management, editors In: Aitken GT, editor. *Proximal femoral focal deficiency: a congenital anomaly.* Washington, DC: National Academy of Sciences; 1969; p. 1–22.
10. Hillman J, Mesgarzadeh M, Revesz G, Bonakdarpour A, Clancy M, Betz R. Proximal femoral focal deficiency: radiologic analysis of 49 cases. *Radiology.* 1987;165:769–73.
11. Dennis M, Hale J, Jaffe W, Scher D- Proximal Femoral Focal Deficiency [consultado enero 2008]. Disponible en: www.emedicine.com