

Acta Ortopédica Mexicana

Volumen
Volume **19**

Número
Number **1**

Enero-Febrero
January-February **2005**

Artículo:

Amelia de extremidad inferior derecha
con agenesia de ilíaco y escoliosis

Derechos reservados, Copyright © 2005:
Sociedad Mexicana de Ortopedia, AC

Otras secciones de
este sitio:

- ☞ Índice de este número
- ☞ Más revistas
- ☞ Búsqueda

*Others sections in
this web site:*

- ☞ *Contents of this number*
- ☞ *More journals*
- ☞ *Search*



Medigraphic.com

Amelia de extremidad inferior derecha con agenesia de ilíaco y escoliosis

Henry Juver Vergara Fernández,* Martín Enrique Rosales**

Hospital Shriners para Niños. México, D.F.

RESUMEN. Femenina de tres meses de edad con agenesia de miembro pélvico e ilíaco derecho y escoliosis congénita toracolumbar. Antecedente de abuela materna y madre diabética, la abuela insulinodependiente, la madre tipo II y portadora del virus del papiloma humano.

Palabras clave: Amelia, agenesia, escoliosis, diabetes mellitus.

SUMMARY. This study is based upon a female three-month-old patient presenting pelvic and iliac right member agenesis and congenital thoracolumbar scoliosis. There was a preceding of diabetes in her mother grandmother and mother. The grandmother was insuline-dependant, the mother was type II and human papilloma virus bearer.

Key words: Amelia, agenesia, scoliosis, diabetes mellitus.



A



B

Figura 1. Imagen clínica de amelia de la extremidad inferior derecha: **A)** de frente; **B)** lateral.

* Cirujano Ortopedista-Pediátrico egresado del Hospital Shriners.
** Cirujano Ortopedista, Hospital Shriners para Niños.

Dirección para correspondencia:
Henry J. Vergara Fernández. Ambato 910; Col. Lindavista; Del. G. A. Madero; CP 07300; México DF. Telef. 55863639; Cel. 0445591910596.
email: vergarahenry@hotmail.com

Introducción

La asociación de ectroactilia y focomelia se transmite a menudo en forma autosómica dominante con expresión inconstante y penetrancia incompleta.⁷ Algunos defectos terminales transversos son parte de síndromes genéticos.¹³



Figura 2. Radiografía AP de pelvis en la cual se observa agenesia de ilíaco y de extremidad inferior derecha.

En pacientes con deficiencia longitudinal de extremidades inferiores se ha observado escoliosis de 10-19° en 31%.¹⁷ Deformidades de columna puede asociarse con anencefalia, síndrome de Klippel-Feil y malformación de extremidades.³

Caso clínico

Femenina de 3 meses de edad originaria de México D.F. Entre sus antecedentes familiares tiene abuela materna con diabetes mellitus insulinodependiente tipo II, abuelos paternos con hipertensión arterial, madre de 35 años, primigesta, con infección del virus del papiloma humano, quien cursó desde el sexto mes del embarazo con diabetes gestacional, tratada con dieta hipocalórica de 1,500 calorías/día. Se realizó a las 36 semanas de gestación ultrasonido en el cual se reportó líquido amniótico normal y retardo de crecimiento intrauterino. Nació por cesárea por inducción de parto fallido y sufrimiento fetal a las 40.6 semanas por fecha de última menstruación (FUM), y 39.6 semanas por Capurro. Pesó 2,330 gramos, midió 47 centímetros, perímetro cefálico 34 centímetros, calificada con APGAR de 8-9.

Al examen físico inicial se evidencia escoliosis toracolumbar izquierda, y ausencia de extremidad inferior derecha (*Figura 1*), no se palpa ilíaco derecho, con sensibilidad



A



B

Figura 3. Imágenes radiográficas de columna toracolumbar en la cual se observa hemivértebras de L1 y L2 con cifoescoliosis toracolumbar: A) AP; B) lateral.

y fuerza muscular en extremidad inferior izquierda normal, resto de la exploración clínica normal.

En los estudios de radiología se observa ausencia de ilíaco derecho (*Figura 2*), así como hemivértebras izquierdas de L1 y L2 con escoliosis toracolumbar de 35° y cifosis vértece L1-L2 de 20° (*Figura 3*).

En el ultrasonido renal se reportó pieloectasia derecha mínima. No se encontró anomalía congénita en otros sistemas.

Discusión

El síndrome de regresión caudal (SRC) es un conjunto heterogéneo de anomalías caudales (agenesia de la médula espinal caudal, ano imperforado, anomalías genitales, alteraciones de formación de extremidades inferiores, anomalías renales y pulmonares).^{5,8,15} La proporción de regresión caudal es 250 veces más frecuente en la descendencia de madres diabéticas que en los embarazos de no diabéticas.^{1,14} Se caracteriza por un cierre prematuro de la columna vertebral.^{8,15}

Malformaciones de extremidades inferiores como la sirenomelia es una anomalía congénita rara con la incidencia de 1.5-4.2 por 100,000 nacimientos. El fenómeno de agenesia vascular, defecto del mesodermo axial posterior o defectos teratogénicos han sido implícitos en su patogénesis. Pueden ser asociados con una sola arteria umbilical y oligohidroamnios severo. La sirenomelia debe sospecharse en el período prenatal en casos de oligohidroamnios severo y retraso de crecimiento intrauterino para un diagnóstico temprano y la dirección apropiada de embarazo.²

Se describe relación de malformaciones congénitas en hijos de madres con diabetes insulinodependientes. Las anomalías incluyen: Amelia de extremidad superior, regresión caudal con ausencia bilateral de peroné, ausencia unilateral de fémur, criotorquidea, cardiopatías, anomalías de columna vertebral y costillas con escoliosis cervical, paladar hendido, micrognatia, atresia del conducto auditivo, hidrocefalia.⁴ Las malformaciones congénitas se producen en el embarazo diabético en forma temprana, normalmente antes de la 7^a semana de gestación.¹² La diabetes maternal aumenta el riesgo de malformaciones congénitas, aunque el mecanismo de esta acción se desconoce.¹⁶

Se reporta que la vitamina A, ácido retinoico puede aumentar la incidencia de malformaciones congénitas.^{6,18}

Anomalías congénitas que afectan varios órganos como el cardiovascular, neurológico, facies gastrointestinal y genitourinario, se encuentran a menudo en infantes de madres diabéticas,¹¹ ninguna de estas malformaciones está asociada específicamente con la diabetes maternal.¹² Las malformaciones congénitas son causa principal de muerte del producto en madres diabéticas.¹⁰ La interacción del factor medioambiental con el entorno diabético materno puede aumentar la susceptibilidad de la descendencia a malformaciones congénitas. Más personas desarrollan diabetes durante el embarazo por lo que urge entender la causa y mecanismos patogénicos de la interacción entre los factores medioambientales y la diabetes materna para llegar a tomar medidas preventivas.⁶

La deficiencia congénita de extremidades se maneja mejor por un equipo clínico interdisciplinario que puede valorar en forma temprana y trabajar con los padres y escuelas para proporcionar las prescripciones protésicas oportunamente. Deficiencias terminales transversas de extremidades se maneja igual que una amputación adquirida del mismo nivel. Otras deficiencias requieren a menudo dispositivos protésicos no estándares, asociado con tratamiento quirúrgico.⁹

El caso que se presenta se considera como parte de un síndrome de regresión caudal que presenta como probable etiología la presencia de diabetes mellitus insulinodependiente dentro de sus antecedentes familiares. Debe controlarse periódicamente y valorar prótesis de extremidad inferior.

Bibliografía

1. Banta JV, Nichols O: Sacral agenesis. *J Bone Joint Surg (Am)* 1969; 51(4): 693-703.
2. Banerjee A, Faridi MM, Banerjee TK, Mandal RN, Aggarwal A: Sirenomelia. *Indian J Pediatr* 2003; 70(7): 589-591.
3. Bowden RA, Stephens TD, Lemire RJ: The association of spinal retroflexion with limb anomalies. *Teratology* 1980; 21(1): 53-59.
4. Bruyere HJ Jr, Viseskul C, Opitz JM, Langer LO Jr, Ishikawa S, Gilbert EF: A fetus with upper limb Amelia, "caudal regression" and Dandy-Walker defect with an insulin-dependent diabetic mother. *Eur J Pediatr* 1980; 134(2): 139-143.
5. Buffa P, Torre M, Scarsi PL, De Gennaro M, Battaglino F, Beseghi U, Di Lorenzzo F, Cama A: Caudal regression syndrome: an on-line multicentre survey. Urological long-term results. *Eur J Pediatr Surg* 2002; 12 Suppl 1: S26-S28.
6. Chan BW, Chan KS, Koide T, Yeung SM, Leung MB, Copp AJ, Loeken MR, Shiroishi T, Shum AS: Maternal diabetes increases the risk of caudal regression caused by retinoic acid. *An Diabetes* 2002; 51(9): 2811-2816.
7. Delrue MA, Lacombe D: Association of ectrodactyly and distal phocomelia. *Genet Couns* 2002; 13(3): 319-325.
8. Duhamel B: From the mermaid to anal imperforation: the syndrome of caudal regression. *Arch Dis Child* 1961; 30: 152-155.
9. Downie GR: Limb deficiencies and prosthetic devices. *Orthop Clin North Am* 1976; 7(2): 465-473.
10. Greene MF: Prevention and diagnosis of congenital anomalies in diabetic pregnancies. *Clin Perinatol* 1993; 20(3): 533-547.
11. Kucera J: Rate and type of congenital anomalies among offspring of diabetic women. *J Reprod Med* 1971; 7(2): 73-82.
12. Mills JL, Baker L, Goldman AS: Malformations in infants of diabetic mothers occur before the seventh gestational week. Implications for treatment. *Diabetes* 1979; 28(4): 292-293.
13. Lenz W: Genetics and limb deficiencies. *Clin Orthop* 1980; (148): 9-17.
14. Passarge E, Lenz W: Syndrome of caudal regression in infants of diabetic mothers: observations of further cases. *Pediatrics* 1966; 37(4): 672-675.
15. Pauli RM: Lower mesodermal defects: a common cause of fetal and early neonatal death. *Am J Med Genet* 1994; 50(2): 154-172.
16. Reece EA, Homko CJ, Wu YK: Multifactorial basis of the syndrome of diabetic embryopathy. *Teratology* 1996; 54(4): 171-182.
17. Samuelsson L, Hermansson LL, Noren L: Scoliosis and trunk asymmetry in upper limb transverse dysmelia. *J Pediatr Orthop* 1997; 17(6): 769-772.
18. Shum AS, Poon LL, Tang WW, Koide T, Chan BW, Leung YC, Shiroishi T, Copp AJ: Retinoic acid induces down-regulation of Wnt-3a, apoptosis and diversion of tail bud cells to a neural fate in the mouse embryo. *Mech Dev* 1999; 84(1): 17-30.