

## Malformaciones de mano fetal

Dras.  Miguel Octavio Sosa-Palavicini,<sup>1</sup>  Irina Valeryeyna Andrusenko.<sup>2</sup>

<sup>1</sup>Especialista en Obstetricia y Ginecología. Departamento de Obstetricia. Hospital Universitario Dr. Antonio María Pineda. Barquisimeto – Venezuela. <sup>2</sup>Doctor en Ultrasonido. Medical Center of Starvropol – Russia.

### RESUMEN

El diagnóstico prenatal de malformaciones de la mano representa un desafío en el mundo del ultrasonido obstétrico. A pesar de su baja prevalencia, su sola presencia amerita de una rigurosa valoración de la anatomía fetal, puesto que puede tratarse de una alteración anatómica aislada o ser parte de un síndrome cromosómico o genético. En esta revisión se abordaron las principales anomalías de la mano fetal y síndromes asociados a cada uno de ellas. El ultrasonido a mediados del segundo trimestre es el momento ideal para realizar la valoración de la mano fetal, acompañado de un examen de detalle anatómico fetal.

**Palabras clave:** Malformaciones de la mano fetal, Diagnóstico prenatal.

## Fetal hand malformations

### ABSTRACT:

Prenatal diagnosis of fetal hand malformations represents a challenge in the obstetric ultrasound. Despite its low prevalence, its mere presence warrants a rigorous evaluation of the fetal anatomy, since it may be an isolated anatomical anomaly or be part of a chromosomal or genetic syndrome. In this review, the principal anomalies of the fetal hand and syndromes associated with each of them were addressed. Ultrasound in the mid-second trimester is the ideal time to perform an evaluation of the fetal hand, accompanied by a detailed fetal anatomical examination.

**Keywords:** Fetal hand anomalies, Prenatal diagnosis.

## INTRODUCCIÓN

Las malformaciones de mano tienen repercusión estético funcional en aquellas personas que las padecen. Las malformaciones de la mano suelen ser debidas a una afección congénita, las cuales pueden ser hereditarias o por anormalidades en el desarrollo fetal. Un 0,2 % de los neonatos nacen con malformaciones en la mano. La mano fetal, tanto la normal como la anómala, tienen dificultades diagnósticas ecográficas. Tan

laborioso y preocupante es aseverar que la mano está normal, como igual de riesgoso decir que la mano examinada es una malformación solitaria. Se presenta una revisión e imágenes de anomalías frecuentes de la mano fetal.

### Aquiria

Es la ausencia congénita de la mano. Puede ocurrir por no formarse o por amputación debida a una banda amniótica (Figuras 1A y 1B). La

Forma de citar este artículo: Sosa-Palavicini MO, Andrusenko IV. Malformaciones de mano fetal. Rev Venez Ultrason Med [Internet]. 2022 [fecha de consulta: xxxxxx]; NS2(2):90-95. Disponible en: [https://avum.org/2022\\_2\\_2/7RL\\_2022\\_2\(2\).pdf](https://avum.org/2022_2_2/7RL_2022_2(2).pdf)

Dirección para correspondencia: Miguel Sosa-Palavicini, mososa1951@hotmail.com



Figura 1A y 1B. Brazo con ausencia de mano. 1C: feto de 24 semanas. Ausencia de hemibrazo inferior izquierdo y ausencia de radio antebrazo derecho (mano zamba).

amputación puede ser a mitad del antebrazo o en la muñeca (Figura 1C). Se llama aqueiropodia cuando se acompaña de ausencia de los pies. Las aqueiropodias pueden ser un signo de errores innatos del metabolismo (1).

### Aqueiropodia

Llamativa ausencia de manos y pies (2). Ocasionalmente asociada a defecto genético en *Lmbr1* (3) y mucopolisacaridosis (4) (Figuras 2A-C, 3A y 3B).

### Microdactilia

Las microdactilias son las formas mas graves de

dedos cortos. Habitualmente son afalángicas, solo piel y uña, pero sin hueso. Pueden estar en el borde de la mano ausente (Figuras 3A, 3B, 4A-B). También pueden estar a mitad de antebrazo donde el miembro luce amputado transversalmente, originando ausencia de medio brazo y mano. A esto se les llama hemimelias transversas (4) (Figuras 4A, 4B, 5A-C). Se recomienda estar atentos si la aquiria tiene microdactilia que pueda pasar desapercibida durante la ecografía. Si la microdactilia aparece a mitad del antebrazo sin muñeca, entonces se trata de una hemimelia transversa.

### Hemimelia transversa

La hemimelia del peroné es el acortamiento congénito de los huesos largos más frecuente,

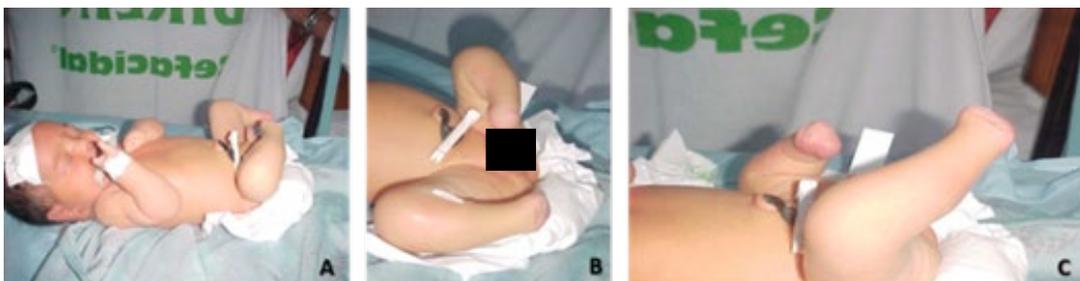


Figura 2A. apodia bilateral, aquiria total izquierda, ectrodactilia en mano derecha  
Figura 2B y 2C. apodia total bilateral



Figura 3A. Corresponde a aquiriropodia con mucopolisacaridosis. Figura 3B. Aquiria derecha, apodia izquierda, hemimelia transhumeral izquierda.

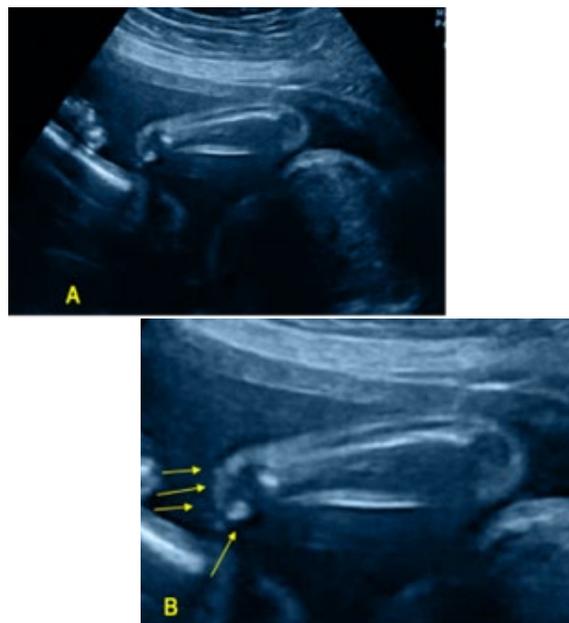


Figura 4A y 4B. Se aprecia antebrazo izquierdo con cubito y radio, media mano a la que se aprecian microdactilias. El pulgar está presente normal.

seguida por la agenesia o hipoplasia de la tibia, el cúbito, el radio y el fémur, respectivamente. En miembro superior es la amputación del antebrazo por encima de la muñeca, habitualmente acompañado de microdactilias (5). (Figuras 6A, 6B, 7A-B)



Figura 5A, 5B y 5C. Microdactilia asentada sobre ausencia distal de hemimano izquierda.

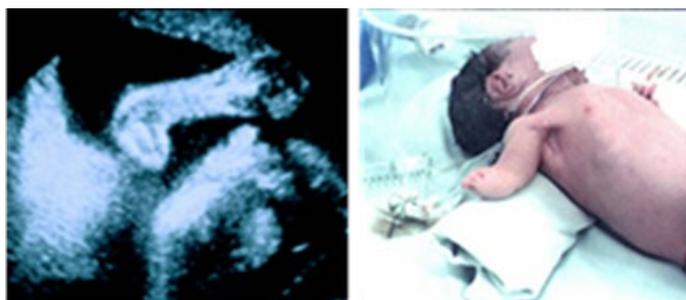


Figura 6A y 6B. Ultrasonido y neonato con hemimelia transversa cubito radial. El recién nacido tiene microdactilia.

## Braquidactilia

Acortamiento de la longitud de los dedos (6). Existen varios tipos de braquidactilia. Pueden ser de todos los dedos o de solo el dedo medio de la mano, como en el síndrome de Ellis-van Creveld (7) (Figuras 8A, 8B, 9A, 9B, 10). El síndrome Ellis van Creveld (7) cursa con acortamiento humeral, hipoplasia ungüeal y cardiopatía congénita. (Figura 11).

## Trombocitopenia - aplasia radial

El síndrome trombocitopenia y aplasia radial (TAR) es un raro síndrome asociado a la ausencia bilateral de radio, con presencia de pulgares y trombocitopenia hipomegacariocítica. Fue descrito por primera vez en 1959 y tiene una incidencia de 4,2 por cada 1 000 000 de recién

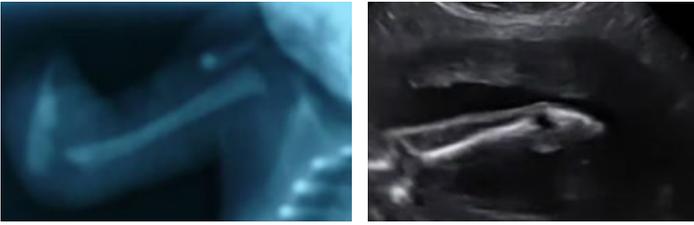


Figura 7A y 7B. Radiología y ultrasonido de hemimelia transversa de brazo.

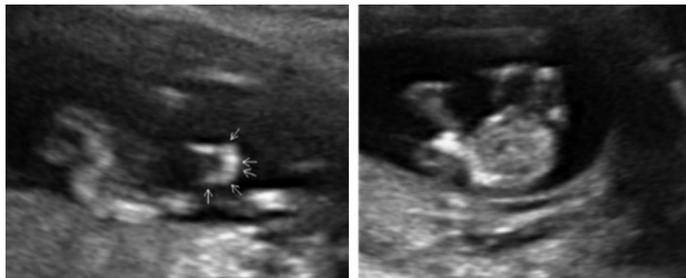


Figura 8A y 8B. Braquidactilia por ultrasonido.

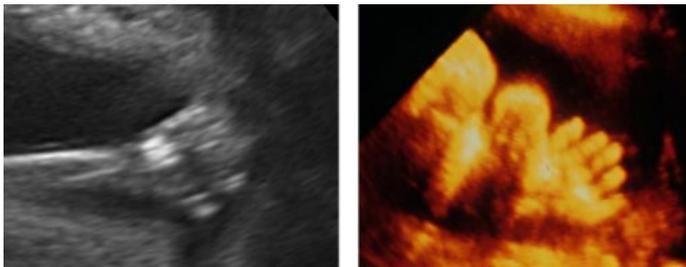


Figura 9A y 9B. Braquidactilia de mano en tridente. Sospechosa de acondroplasia.



Figura 10. Marcada braquidactilia con duplicacion de falange distal pulgar.



Figura 11. Braquidactilia e hipoplasia ungueal en feto con síndrome de Ellis van Creveld.

nacidos vivos; es de herencia autosómica recesiva. La púrpura comienza en la primera semana en el 50 % de los casos. A los 4 meses ya han sido afectados el 90 % de los niños (8) (Figura 12). Se acompaña de otras complicaciones: estatura corta (93 %), macrocefalia (76 %), dismorfia facial (53 %), intolerancia a la leche de vaca (47 %), hemangioma capilar (24 %), malformaciones renales (23 %), defectos septales (15 %), tetralogía de Fallot (15 %) y leucemia mieloide (1 %) (9).



Figura 12. Mano izquierda zamba por hipoplasia radial y ausencia de pulgar lo que descarta el síndrome TAR. Si hay pulgares si es un síndrome TAR.



Figura 13A y 13B. Pulgares fetales en aducción, alejados de la palma de la mano. Típicos de la displasia diastrófica.



Figura 14A-C. Pulgares y halucos en aducción. Caso de displasia diastrófica. Caso cortesía del Dr. Waldo Sepúlveda para AVUM.



Figura 15. Radiología de los dedos de la mano. Displasia diastrófica



Figura 16A. Polidactilia preaxial (dedo supernumerario por el lado del pulgar). Figura 16B. Este pulgar adicional, simula el pulgar de la displasia diastrófica.

### Displasia diastrófica

Displasia esquelética muy fácil de identificar porque el pulgar está alejado de la palma de la mano. Llamado pulgar en auto stop (Figuras 13A, 13B, 14A-C y 15). Puede haber halucos en abducción (Figura 14C). Sin embargo, hay polidactilias del pulgar que pueden simular esta displasia (Figura 16A y 16B). Hay pie zambo y depósitos deformantes de las orejas (10).

### CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

El momento ideal para la evaluación ecográfica de la mano es en el segundo trimestre, momento en el cual hay una favorable cantidad de líquido amniótico. En el tercer trimestre, el crecimiento fetal ocupa los espacios amnióticos y apelmata los miembros, y los angula. Lo recomendable es hacer ultrasonido esquelético a mediados del segundo trimestre y debe complementarse con la pesquisa de malformaciones de órganos no esqueléticos.

### Sin conflictos de interés

### REFERENCIAS

1. Paluda SM, Comstock CH, Kirk JS, Lee W, Smith RS. The significance of ultrasonographically diagnosed fetal wrist position anomalies. *Am J Obstet Gynecol.* 1996;174(6):1834-1837; discussion 1837-9. DOI: 10.1016/s0002-9378(96)70218-1.

2. Freire-Maia A, Li WH, Maruyama T. Genetics of acheiropodia (the handless and footless families of Brazil). VII. Population dynamics. *Am J Hum Genet* [Internet]. 1975 [consultado junio 2022];27(5):665-75. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1762833/pdf/ajhg00438-0095.pdf>.
3. Ianakiev P, van Baren MJ, Daly MJ, Toledo SP, Cavalcanti MG, Neto JC, *et al*. Acheiropodia is caused by a genomic deletion in C7orf2, the human orthologue of the Lmbr1 gene. *Am J Hum Genet*. 2001;68(1):38-45. DOI: 10.1086/316955.
4. Mourão PA, Toledo SP, Dietrich CP. Urinary mucopolysaccharides in acheiropodia. *Acta Genet Med Gemellol (Roma)*. 1977;26(1):92-4. DOI: 10.1017/s0001566000010266.
5. Abdulkadir AY, Adigun IA. Ulnar Hemimelia with Oil-godactyly: Report of Two Cases. *Radiol Case Rep*. 2016;4(1):240. DOI: 10.2484/rcr.v4i1.240.
6. Pereda A, Garin I, Garcia-Barcina M, Gener B, Beristain E, Ibañez AM, *et al*. Brachydactyly E: isolated or as a feature of a syndrome. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:141. DOI: 10.1186/1750-1172-8-141.
7. Sasalawad SS, Hugar SM, Poonacha KS, Mallikarjuna R. Ellis-van Creveld syndrome. *BMJ Case Rep*. 2013;2013:bcr2013009463. DOI: 10.1136/bcr-2013-009463.
8. de Ybarrondo L, Barratt MS. Thrombocytopenia absent radius syndrome. *Pediatr Rev*. 2011;32(9):399-400; discussion 400. DOI: 10.1542/pir.32-9-399.
9. Go RS, Johnston KL. Acute myelogenous leukemia in an adult with thrombocytopenia with absent radii syndrome. *Eur J Haematol*. 2003;70(4):246-248. DOI: 10.1034/j.1600-0609.2003.00054.x
10. de Souza Lima T, Ferreira BG, Loureiro Souza CW, Batista IBC, Araujo Júnior E, Galvão Petrini C, *et al*. Prenatal diagnosis of diastrophic dysplasia in the second trimester of pregnancy: Two- and three- dimensional ultrasonographic findings. *Turk J Obstet Gynecol*. 2021;18(3):258-263. DOI: 10.4274/tjod.galenos.2021.35033.

Recibido: 30 de agosto de 2022

Aprobado: 1 de septiembre de 2022