



## PROGRESOS de OBSTETRICIA Y GINECOLOGÍA

www.elsevier.es/pog



### CASO CLÍNICO

## Displasia femoral focal proximal: diagnóstico prenatal y evolución

M.<sup>a</sup> Elena Rodríguez Cano <sup>\*</sup>, M.<sup>a</sup> del Ara Alejandro Moruno, Susana López Villegas y Raquel Domingo Molina

*Servicio de Obstetricia y Ginecología, Hospital Reina Sofía, Córdoba, España*

Recibido el 30 de octubre de 2007; aceptado el 8 de marzo de 2010

Accesible en línea el 13 de mayo de 2010

#### PALABRAS CLAVE

Displasia femoral;  
Diabetes;  
Diagnóstico prenatal

#### KEYWORDS

Femoral dysplasia;  
Diabetes;  
Prenatal diagnosis

**Resumen** En este trabajo se presentan 2 casos de diagnóstico prenatal de displasia femoral focal proximal. A pesar de la relación establecida entre esta afección y la diabetes pregestacional de mal control, uno de los casos no correspondía a una paciente diabética.

En ambos casos el diagnóstico se hizo en la ecografía de la semana 20, realizada en nuestro servicio según el protocolo establecido de control de embarazo.

El diagnóstico se llevó a cabo tras una revisión exhaustiva de todos los huesos largos del feto, así como de la caja torácica, para descartar la posibilidad diagnóstica de displasia esquelética.

Ambas pacientes decidieron continuar con la gestación tras conocer el diagnóstico.

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

#### Proximal femoral focal dysplasia: prenatal diagnosis and outcome

**Abstract** We report two cases of prenatal diagnosis of proximal femoral focal hypoplasia. Despite the established relationship with poor control diabetes, one of the cases was not in a diabetic patient.

Both cases were diagnosed in prenatal diagnosis ultrasonography, made in our hospital at 20 weeks. The diagnosis was made after checking up all bones of the fetus to rule out an skeletal dysplasia.

Both patients continue their pregnancy after knowing the diagnosis.

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

### Introducción

La hipoplasia femoral focal proximal (HFFP) es una alteración esquelética que afecta al fémur como hueso largo y su

relación con el hueso coxal. Con una incidencia aproximada de 1/50.000 nacimientos<sup>1</sup>, se presenta de forma bilateral en el 85-95% de los casos. Cuando la alteración es unilateral suele afectar con más frecuencia al fémur derecho<sup>2</sup>.

Con frecuencia, esta alteración se ha relacionado con la diabetes materna pregestacional de mal control metabólico en el momento de la concepción. Según el boletín del ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas) del año 2004<sup>3</sup>, aunque existen otras malformaciones más

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [casares@uco.es](mailto:casares@uco.es) (M.E. Rodríguez Cano).

frecuentes en madres diabéticas (malformaciones vertebrales en el 44,74% o defectos cardiovasculares en 39,47%), los defectos de reducción de las extremidades ocupan el cuarto lugar en especificidad en relación con la diabetes tras la agenesia-hipoplasia de sacro y las alteraciones vertebrales y de costillas.

Otros posibles factores etiológicos implicados en esta malformación son exposición a drogas, infecciones virales, radiación o isquemia focal<sup>4,5</sup>.

## Caso clínico 1

Paciente de 33 años, diabética tipo I desde los 20 años. No presentaba antecedentes familiares de interés, no fumaba, no refirió alergias ni ha recibido transfusiones de sangre. Como antecedentes obstétricos presentaba un aborto de 11 semanas que requirió un legrado hacia 5 años.

En el curso de la gestación actual, presentó serología de inmunoglobulina G (IgG) positiva e IgM negativa para rubéola, y serologías negativas para toxoplasmosis, lúes, virus de la inmunodeficiencia humana y hepatitis B. Se especificó el mal control de su diabetes desde etapas previas a la gestación.

Debido a su patología endocrino-metabólica, se realizó un control de la gestación en la consulta de embarazo de alto riesgo de nuestro servicio, a la que fue remitida en la semana 12 de gestación. En la analítica del primer trimestre destacaba una hemoglobina glucosilada (HbA<sub>1c</sub>) de valores altos (8,5%). El resto de la analítica fue normal.

Realizada la ecografía de diagnóstico prenatal en la semana 22, se detectó una biometría cefálica acorde pero ambos fémures eran más cortos (18 semanas) y arqueados (*fig. 1*). El resto de los huesos largos eran normales, así como el tórax, las costillas y la columna. Se estableció el diagnóstico de sospecha de displasia femoral bilateral proximal. Se informó a la paciente, quien decidió continuar con la gestación.

El mal control metabólico persistió con cifras de HbA<sub>1c</sub> de 7,5 y 9,6% en controles posteriores, a pesar de las dosis altas de insulina.

Los controles ecográficos seriados en las semanas 29, 35, 38 y 39 confirmaron los hallazgos iniciales, con diferencias progresivamente mayores entre biometría cefálica-abdominal y

femoral (en la semana 39 la biometría cefálica de 38, la biometría de fémur a las 28 semanas). El feto desarrolló un crecimiento intrauterino retardado (CIR), con controles mediante Doppler arteriovenosos normales.

Debido al mal control metabólico y a la aparición de CIR, se decidió inducir el parto en la semana 39. Se inició la preinducción con prostaglandinas intravaginales por un índice de Bishop de 1. Tras la colocación de la segunda dosis de prostaglandinas, presentó un control cardiotocográfico que se consideró patológico, por lo que se decidió realizar una cesárea por riesgo de pérdida de bienestar fetal. Nació una mujer de 2.640 g, con una puntuación en la prueba de Apgar de 8/9 y un pH de 7,33.

Se ingresó al recién nacido para control metabólico y estudio de la afección ósea diagnosticada de forma prenatal.

En el postoperatorio, la paciente presentó una infección de la herida que se resolvió sin problemas con antibioterapia, pero el control metabólico tardó varios días en conseguirse.

En el estudio del recién nacido se descartaron malformaciones cardíacas; las ecografías abdominal y cerebral fueron normales. En las extremidades inferiores se apreció una coxa vara y un fémur corto congénito bilateral.

El recién nacido fue seguido por el servicio de traumatología pediátrica; se recomendó el uso de triple pañal y un control al mes. Hasta el momento, el recién nacido ha seguido controles con exploraciones y radiografías cada 6, sin haberse indicado actitud terapéutica de momento.

## Caso clínico 2

Paciente primigesta, de 33 años, sin antecedentes de interés; inmunizada frente a rubéola y con serologías negativas frente a toxoplasmosis, lúes, VIH y hepatitis B y C. Fue remitida por su tocólogo a nuestra unidad de ecografía de diagnóstico prenatal, según protocolo establecido, para la realización de ecografía de 20 semanas.

Las biometrías cefálicas, de húmeros y fémur izquierdo eran acordes con 20 semanas, pero había una discordancia clara con el fémur derecho, cuya longitud correspondía a 16 semanas y estaba arqueado (*fig. 2*). No se apreciaron otras alteraciones óseas ni de los distintos órganos.

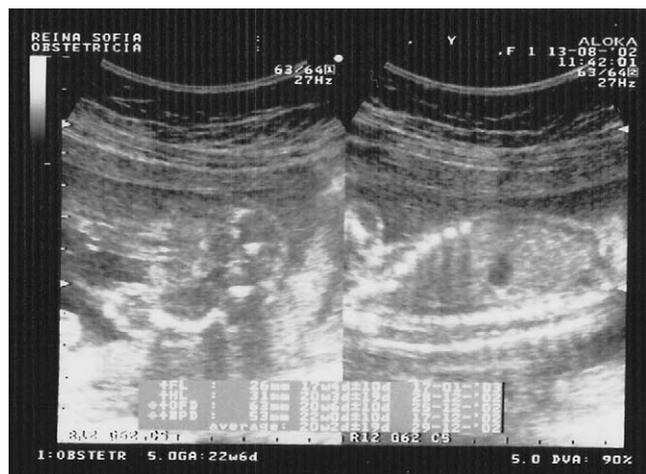
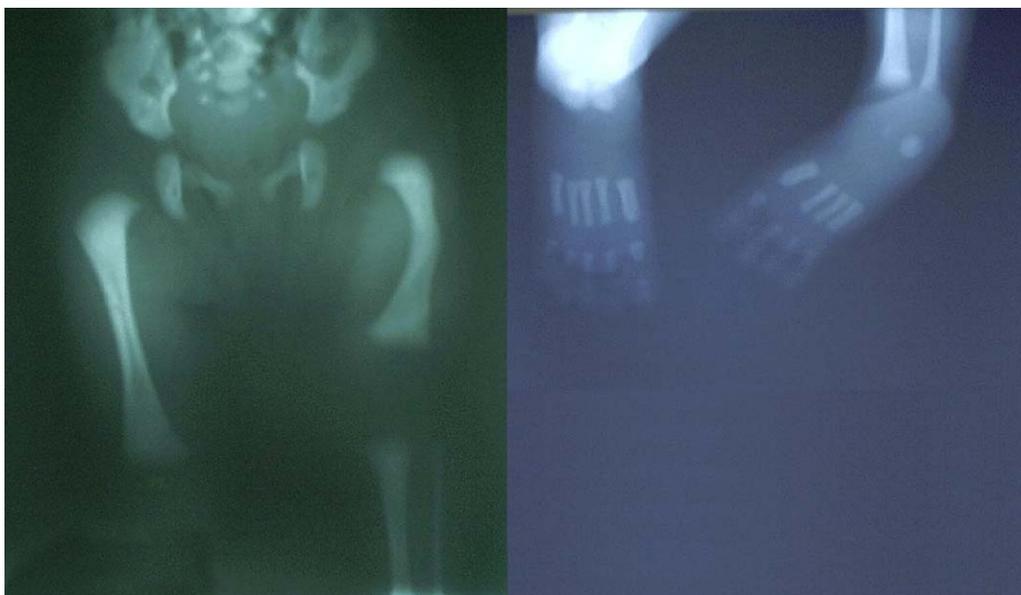


Figura 1 Caso 1: medida de uno de los fémures afectados.



Figura 2 Caso 2: asimetrías de ambos fémures.



**Figura 3** Caso 2: radiografía de las extremidades inferiores del neonato.

Se informó a la paciente, quien decidió realizar un control evolutivo del caso.

La prueba de O'Sullivan realizada en semana 26 resultó alterada, pero la curva de glucemia completa era normal.

En los controles posteriores, el fémur derecho persistía acortado, aumentando la diferencia con respecto al izquierdo (semana 26: fémur derecho de 19 semanas).

En semana 35 se detectó un CIR con valores de Doppler feto-placentarios normales; en la semana 37 de gestación se decidió realizar la inducción por CIR y oligoamnios. Se produjo un parto eutócico; nació una mujer de 2.360 g, con una puntuación en la prueba de Apgar de 9/10 y un pH de 7,36.

En el recién nacido se confirmó el acortamiento femoral derecho que provoca asimetría de los miembros inferiores; se observó una limitación en abducción de la cadera derecha (coxa vara derecha), así como 4 dedos en el pie derecho (*fig. 3*). No se apreciaron otras alteraciones en el recién nacido, que sigue siendo controlado por el servicio de traumatología pediátrica.

## Discusión

La HFFP, o fémur corto congénito, es un concepto que engloba diversos grados de anomalías del fémur. Según la clasificación de Amstutz<sup>6</sup>, se ha dividido en cinco tipos: tipo I, hipoplasia simple del fémur; tipo II, fémur corto con diáfisis angulada; tipo III, fémur corto con coxa vara (el más frecuente); tipo IV, ausencia o defecto del fémur proximal, y tipo V, fémur rudimentario o ausente<sup>4</sup>.

La afectación puede ser de uno o ambos fémures. Puede haber afectación de miembros superiores y asociarse a hernias umbilicales e inguinales.

Si ambos fémures están afectados, es importante evaluar cuidadosamente la cara, puesto que puede ser parte del síndrome de hipoplasia femoral-cara inusual, donde las alteraciones faciales son nariz corta, con punta ancha, surco labial superior ensanchado, micrognatia y hendidura palatina<sup>7</sup>. Estos niños suelen tener inteligencia normal o incluso

superior. Las complicaciones que pueden presentar se derivan de la limitación de movilidad de extremidades, o de problemas en la alimentación y en el habla por las alteraciones faciales.

Si el defecto femoral es unilateral, hay que descartar el complejo fémur-peroné-cúbito o fémur-tibia-radio. Estos dos síndromes tienen distintas implicaciones desde el punto de vista del consejo genético: el primero no es familiar; en cambio, el segundo tiene un fuerte componente genético<sup>8</sup>.

Para llegar al diagnóstico de HFFP hay que realizar una revisión exhaustiva de todos los huesos del feto, así como del tórax, las costillas y las vértebras, y llegar a la conclusión de que sólo existe afectación femoral.

La clasificación del tipo de hipoplasia femoral se basa en conceptos radiológicos; actualmente la resonancia magnética (RM) se utiliza para llevar a cabo una clasificación temprana en el recién nacido o lactante<sup>9</sup>.

El pronóstico de la HFFP depende del tipo según la clasificación de Amstutz y de las posibles alteraciones asociadas. Los tipos I, II y III suelen tener pocas repercusiones, pero requerirán intervenciones quirúrgicas para corregir la coxa vara o la discrepancia de longitud en los casos de afectación unilateral.

Los tipos IV y V conllevan intervenciones mucho más complejas con prótesis y artrodexis.

La finalización de la gestación en casos de fetos con este diagnóstico ha de seguir criterios puramente obstétricos, pues el pronóstico del recién nacido, en cuanto a su patología, no depende de la vía ni del momento del parto.

La afectación femoral se produce en las primeras semanas de gestación y se manifiesta ya desde la semana 14<sup>6</sup>. No presenta especiales dificultades para su diagnóstico si se aplica una sistemática protocolizada en la ecografía de diagnóstico prenatal, incluso en los casos unilaterales. Sin embargo, su diagnóstico temprano dará opción a los padres a decidir sobre el futuro de su gestación; asimismo, hace posible la información prenatal sobre el pronóstico a largo plazo y los posibles tratamientos requeridos.

## Bibliografía

1. Mahony BS. Evaluación ecográfica del sistema músculoesquelético fetal, editors In: Callen PW, editor. *Ecografía en obstetricia y ginecología*. 3.ª ed. Buenos Aires: Editorial Médica Panamericana; 1996. p. 274–313.
2. Maymon E, Romero R, Ghezzi F. Anomalías esqueléticas en el feto, editors In: Fleischer A, Manning FA, Jeanty P, Romero R, editors. *Ecografía en obstetricia y ginecología*. 6.ª ed. Madrid: Marbán Libros, S.L; 2002. p. 445–505.
3. Martínez-Frías ML, Rodríguez-Pinilla E, Bermejo E, y Grupo Periférico de ECEMC (2004). Problemática del diagnóstico de los niños malformados cuyas madres son diabéticas. *Bol ECEMC: Revista de Dismorfología y Epidemiol, Serie V, n.º 3*. p. 46–53.
4. Hamanishi C. Congenital short femur. *J Bone Joint Surg*. 1980;62:307.
5. Hadi HA, Wade A. Prenatal diagnosis of unilateral proximal femoral focal deficiency in diabetic pregnancy: a case report. *Am J Perinatol*. 1993;10:285–7.
6. Gonçalves LF, De Luca CR, Vitorello DA, Parente LMM, Philip-Pi H, et al. Prenatal diagnosis of bilateral proximal femoral hypoplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 1996;8:127–30.
7. Bum J, Winter RJ, Baraitser M, Hall CM, Fixsen J. The femoral hypoplasia-Unusual fades yndrome. *J Med Genet*. 1984;21:331.
8. Gupta DKS, Gupta SK. Familial bilateral femoral focal deficiency. *J Bone Joint Surg*. 1984;66:1470.
9. Makino Y, Inove T, Shirota K, Kubota S, Kobahashi H, Kawa-rabayashi T. A case of congenital familial short femur diagnosed prenatally. *Fetal Diagn Ther*. 1998;13:206–8.