

Hospital
del Mar

Parc
de Salut
MAR
Barcelona

DIAGNÓSTICO DE ECTRODACTILIA EN ECOGRAFÍA DE PRIMER TRIMESTRE

Paula Díaz, José Luis Hernández, Iris Aran, Elena
Ferriols, María Prat.

- Paciente de 20 años, primigesta, gestante de 12.3 semanas, que acude para realizar ecografía de cribado de primer trimestre.
- El marido de la paciente presenta malformación en ambos miembros superiores: “manos en forma de pinza de langosta”.



- Translucencia nucal de 1.08mm. Hueso nasal presente. Ductus venoso trifásico.



ECO 1t:

Miembros superiores de movilidad reducida, y morfología anormal, con manos en forma de pinza, compatible con ectrodactilia.

No desean interrupción
Rechazan estudio genético.

SEGUIMIENTO:

Ambos húmeros de longitud y morfología normales, ambos antebrazos acortados.

Manos en hiperflexión .
Únicamente pueden visualizarse dos dedos en la mano derecha y tres en la izquierda.
Sin otras anomalías



Eutocia. RN peso, APGAR y Ph arterial y venoso normales.
No se encuentran anomalías asociadas en el examen postnatal.

Conclusiones

- Malformación poco frecuente (1/90.000)
- Asociación a otras malformaciones → tríada EEC
- Herencia autosómica dominante ? → no siempre!
- Detección ecográfica PRECOZ.

GRACIAS!