

## CASO CLINICO : 2020 / 0012

### Titulo:

SINDROME DE TETRA-AMELIA REPORTE DE UN CASO

### Tipo de trabajo:

CASO CLINICO

### Introducción:

El síndrome de Tetra-amelia es un trastorno genético extremadamente raro, que se caracteriza por la ausencia total de las cuatro extremidades y otras anomalías que involucran el cráneo, cara, sistema urogenital, anorectal, corazón, pulmones, esqueleto, y sistema nervioso central.

La incidencia es de 1.5 a 4 / 100,000 nacimientos, tiene un patrón de herencia autosómico recesivo; ocurre debido a la interrupción del desarrollo de las extremidades entre los días 24 y 36 de gestación de causas aún no identificadas. La mutación en el gen WNT3 (cromosoma 17q21) es el único gen en el que se sabe que las variantes patogénicas se han asociado, este gen evita que las células produzcan proteína WNT3 funcional, que interrumpe la formación normal de las extremidades y conduce a otros defectos congénitos. El diagnóstico se puede establecer clínicamente y generalmente se realiza mediante ecografía prenatal de rutina.

### Objetivos:

Reporte de un caso y revisión de literatura de síndrome de tetra-amelia y gastroquisis, una asociación poco frecuente.

### Material y Métodos:

Se trata de paciente masculino, producto de la primera gesta, madre de 17 años. Control prenatal en el segundo trimestre, cursando con diabetes gestacional e hipotiroidismo, tratamiento con dieta, metformina y levotiroxina, así como rubéola no corroborada, sin antecedentes de consanguinidad, diagnóstico prenatal de gastroquisis y focomelia. Obtenido por parto eutócico, peso de 1,300 g, talla de 24 cm, 30 semanas, Apgar 7-9, a la exploración física con defecto de la pared abdominal en que se observan asas intestinales y ausencia de las 4 extremidades.

Se realiza cierre primario de pared abdominal al tercer día de vida, dentro de los hallazgos defecto de pared de 2 cm de predominio derecho, asas intestinales de características macroscópicas normales, sin más alteraciones a otro nivel. A las cuatro semanas de vida con datos de oclusión intestinal, ameritando reintervención quirúrgica para lisis de bridas. Posterior evolución satisfactoria por lo que se egresa.

### Resultados:

no aplica para caso clinico

### Conclusiones:

Se han identificado mutaciones en los genes implicados en el desarrollo de las extremidades en varios síndromes; sin embargo, la base genética de la agenesia de las extremidades aún se desconoce. La ausencia completa de todas las extremidades no es incompatible con la vida; el manejo y la supervivencia se guían por la presencia y la gravedad de las anomalías asociadas. Los antecedentes de rubéola y diabetes gestacional no tienen relación con este tipo de embriopatías.