

## HACE XXV AÑOS

### Malformaciones múltiples en un feto humano etmocéfalo

OJEDA, J.L.; BARBOSA, E.; HURLE, J.; GARCÍA-PORRERO, J.

La etmocefalia es una forma de arri-nencefalia muy próxima a la ciclopi, que se caracteriza por agenesia del cerebro olfatorio y del macizo mediano de la cara lo que conduce a la aproximación de los ojos. A pesar de que no se encontró relación directa entre el desarrollo del extremo cefálico y de los miembros, con frecuencia aparecen malformaciones asociadas cefalo-acromélicas de difícil interpretación patogénica.

En el presente artículo se describe un monstruo etmocéfalo con múltiples malformaciones asociadas. Se trata de un feto de sexo femenino, nacido muerto y a término, procedente de un embarazo gemelar. El peso fue de 535 gr y la longitud de 11 cm. En el estudio se observaron numerosas malformaciones.

En la línea media facial había una trompa en forma de dedo con apertura nasal que termina en un fondo de saco ciego situado en una fosa orbitaria central y única. No existían restos de globos oculares. Existía una marcada micrognatia y un encefalocele sincitial. Un pabellón auricular estaba atrófico y el otro fuertemente inclinado hacia el plano anterior. El SNC queda reducido a una masa hemorrágica y sólo son reconocibles las estructuras coroideas.

En las extremidades aparece una ectromelia total izquierda persistiendo la escápula, clavícula y músculo pectoral. En la axila hay una masa informe constituida por pequeños vasos y fibras nerviosas. En el brazo derecho hay una agenesia de radio. Los pies se encuentran en posición equino-varo y en el derecho hay una braquisindactilia intensa.

La cavidad abdominal contenía líquido ascítico con las asas intestinales rechazadas hacia arriba y el apéndice en posición subdiafragmática. El hígado, estómago y páncreas estaban agenésicos. El corazón faltaba y la aorta se dividía en dos ramas. Los riñones estaban colocados de forma ectópica lo mismo que las suprarrenales que eran muy grandes y situadas en la cavidad torácica. El estudio histológico renal mostró unos quistes alargados debidos a dilatación de la cápsula de Bowman. Las nefronas eran escasas y a menudo mal conectadas a los túbulos.

Estudiando 500 células, se encontró 1 corpúsculo de Barren el 28% y 2 en el 1,8% siendo negativo en la mayoría de ellas (70,2%). No se encontró ningún factor malformativo al que pudiera atribuirse esta malformación, aunque diversos estudios apoyan la idea de que pudiera ocurrir de forma genética.

\* Bol. Soc. Cast. Ast. Leon. de Ped. 1970;

## COMENTARIOS:

Durante los años sesenta tuvo lugar un interesante avance de todo tipo de defecto de la embriología humana. La base principal de los estudios teratológicos consistió en la observación detallada de los abortos espontáneos y de los fetos muertos. La mayoría de los grandes malformados abocan a una muerte intrauterina por tratarse de formas incompatibles con la vida. El grupo de anatómicos de la Facultad de Medicina de Valladolid dirigidos por el Prof. Pedro Gómez Bosque se dedicó con mucho interés al estudio de las anomalías congénitas, con especial atención a determinados órganos como el cerebro o el riñón. El nacimiento de un feto como el descrito fue

recibido por dicho grupo con el mayor interés del mundo y fue estudiado con el cariñoso detalle que se manifiesta en la publicación. No fue ésta la única colaboración que mantuvieron con la Pediatría. Por aquellas mismas fechas participaron en un curso dedicado a las malformaciones de las extremidades, problema que seguía estando de mucha actualidad entre los pediatras de todo el mundo debido a la triste epidemia originada por la talidomida. Así mismo, también participaron en la catalogación de las alteraciones tímicas de algunos enfermos inmunodeficientes. En la actualidad los cuatro autores son catedráticos de anatomía en varias facultades y siguen muy relacionados con los pediatras de nuestra sociedad regional. (A.B.Q.)