

Síndrome Limb-Body Wall

Limb-Body Wall syndrome

J. A. Muñoz¹, I. Eizaguirre², J. Trecet³,
J. Echeverría¹, M. Barriola²,
S. García-Miñaur⁴

¹Servicio de Pediatría. ²Servicio de Cirugía Pediátrica. ³Departamento de Obstetricia y Ginecología. ⁴Registro de Anomalías Congénitas de la Comunidad Autónoma Vasca (RACAV). Hospital Aránzazu de San Sebastián. Universidad del País Vasco

Correspondencia: Eizaguirre. Plaza del Deporte 8-3ºA. 20009 San Sebastián.

INTRODUCCIÓN

El síndrome «Limb-Body Wall» es un raro complejo malformativo caracterizado por la asociación de alteraciones a nivel de la pared toracoabdominal, del tubo neural y de los miembros. Fue descrito por primera vez en 1979⁽¹⁾.

El diagnóstico, que puede hacerse mediante ecografía prenatal⁽²⁾, se basa en la presencia de, al menos, dos de los tres defectos. En el 95% de los casos existen otras anomalías asociadas (cardíacas, hipoplasia pulmonar, ausencia de diafragma, malrotación intestinal, ausencia de vesícula biliar, agenesia renal, hipoplasia vesical, atresia anal o ausencia de genitales externos). La etiología es desconocida y el pronóstico fatal^(3,4).

Presentamos tres casos estudiados en nuestro hospital.

CASOS CLÍNICOS

Caso 1: Mortinato de 24 semanas de gestación que presentaba un defecto de cierre de la pared torácica y abdominal, mie-

lomeningocele y anteversión forzada de la mano izquierda (Fig. 1).

Caso 2: Mortinato de un embarazo a término que presentaba una gran tóracoabdominosquisis con salida de prácticamente todas las vísceras abdominales y torácicas, hendidura facial media con probóscide y ausencia casi completa de la extremidad superior izquierda (Fig. 2).

Caso 3: Recién nacido a término con hendidura facial media, encefalocele izquierdo y ausencia completa de la extremidad superior izquierda (Fig. 3). Vivió cuatro días.

COMENTARIO

El síndrome «Limb-Body Wall» es un raro complejo malformativo que se caracteriza por la asociación de⁽⁵⁾:

- Defectos de la pared toracoabdominal: son defectos amplios, con falta de piel, músculo y peritoneo, con la bolsa amniótica adherida a los bordes y evisceración de órganos internos al celoma extraembrionario, no a la cavidad amniótica, como es el caso, por ejemplo, de la gastrosquisis.



Figura 1. Caso n° 1. Toracoabdominosquisis, mielomeningocele y mano zamba izquierda.



Figura 2. Caso n° 2: Gran tóracoabdominosquisis, hendidura facial media con probóscide y casi total ausencia de la extremidad superior izquierda.



Figura 3. Caso n° 3: Hendidura facial media, encefalocele izquierdo y ausencia completa de la extremidad superior izquierda.

- Defectos del tubo neural: anencefalia, encefalocele o mielomeningocele, asociados a hendiduras faciales de la línea media.
- Defectos de los miembros: son ipsilaterales y de expresión variable, desde simples anomalías posturales o sindactilias

hasta ausencia completa de una extremidad incluyendo el hombro o la hemipelvis.

Estos defectos son fácilmente detectables por ecografía prenatal siendo necesaria para el diagnóstico la presencia de, al menos, dos de ellos^(3,4).

La incidencia aproximada es de 1:15.000 nacimientos⁽⁵⁾. No hay predominancia de sexo y el cariotipo suele ser normal.

Las alteraciones se producen entre la 3ª y 5ª semanas de la vida embrionaria⁽³⁾ y, aunque la etiología es desconocida, se han publicado casos con antecedente de abuso de cocaína por parte de la madre durante el embarazo⁽⁶⁾. En cuanto a la etiopatogenia, se han propuesto tres teorías⁽⁶⁾:

- **Teoría de la ruptura amniótica:** los defectos se deben a una ruptura del saco amniótico. La membrana amniótica deja de crecer con normalidad y se va separando del corion. El feto se sitúa en el exterior de la cavidad amniótica y se produce oligohidramnios. Del lado coriónico de la membrana amniótica surgen bandas mesodérmicas que atrapan diversas partes del feto⁽⁷⁾.
- **Teoría de la disrupción vascular:** por el efecto que producen las alteraciones a nivel de la circulación fetoplacentaria sobre la embriogénesis y la organogénesis⁽³⁾.
- **Teoría de la displasia embrionaria:** las placodas ectodérmicas son zonas especializadas de la superficie del ectodermo que añaden células al compartimento mesodérmico y están involucradas en la formación de muchos órganos y estructuras. Una alteración en la función de estas placodas hacen que el mesodermo quede infradesarrollado y aparezcan severas malformaciones a nivel del tubo neural o de la pared del tronco^(8,9).

El motivo de este trabajo es llamar la atención sobre un raro complejo malformativo cuyo diagnóstico diferencial con otros defectos de cierre de la pared toracoabdominal⁽¹⁰⁾, como la gastrosquisis, el onfalocele, la pentalogía de Cantrell o la extrofia de cloaca, es importante, ya que el pronóstico del «Limb-Body Wall» es siempre fatal^(3, 4, 10).

BIBLIOGRAFÍA

1. Pagon RA, Stephens TO, Gillwary BC et al. Body wall defects with limb reduction anomaly: a report of fifteen cases. *Birth Defects*1979; **15**: 171-177.
2. Goldstein RB, Filly RA. Prenatal diagnosis of anencephaly: spectrum of sonographic appearance and distinction from the amniotic band syndrome. *AJR* 1988; **151**: 547-550.
3. Patten RM, Van Allen M, Mack LA et al. Limb-body wall complex: in utero sonographic diagnosis of a complicated fetal malformation. *AJR* 1986; **146**: 1019-1024.
4. Litwin A, Fisch B, Tadir Y, Amodai I, Ovadia J, Merlob P. Limb-body wall complex with complete absence of external genitalia after in vitro fertilization. *Fert Steril*1991; **55**: 634-636.
5. Viscarello R, Dayna D, Ferguson BA, Nores J, Hobbins JC. Limb-body wall complex associated with cocaine abuse: further evidence of cocaine's teratogenicity. *Obstet Gynecol*1992; **80**: 523-526
6. Moerman P, Fryns JP, Vanderberghe K, Lauweryns M. Constrictive amniotic bands, amniotic adhesions and limb-body wall complex: discrete disruption sequences with pathogenetic overlap. *Am J Med Gene*1992; **42**: 470-479.
7. Torpin R. Amniochorionic fibrous strings and amniotic bands. *Am J Obstetr Gynecol*1965; **91**: 65-75.
8. Vermeij-Keers CHR, Hartwig NG, van der Werff JFA. Embryonic development of the ventral body wall and its congenital malformations. *Seminars in Pediatr Surg*1996; **5**: 82-89
9. Hartwig NG, Vermeij-Keers CHR, De Vries HE., Kragie M. Kragie H. Limb body wall malformation complex: an embryologic etiology? *Hum Pathol*1989; **20**: 1071-1077.
10. Kamata S, Ishikawa S, Usui N et al. Prenatal diagnosis of abdominal wall defects and their prognosis. *J Pediatr Surg*1996; **31**: 267-271