

AGENESIA FEMURAL E A IMPORTÂNCIA DA ULTRASSONOGRAFIA NO DIAGNÓSTICO DE ANOMALIAS ÓSSEAS CONGÊNITAS - RELATO DE CASO

FEMURAL AGENESIS AND THE IMPORTANCE OF ULTRASONOGRAPHY IN THE DIAGNOSIS OF CONGENITAL BONE ANOMALIES - A CASE REPORT: CASE REPORT

VALDIVINA ETERNA FALONE¹, THAYNARA DE MORAES PACHECO³, RAFAEL ROCHA LUZINI³, BRUNA OLIVEIRA ANDRADE³, LUCAS VAZ PEIXOTO³, WALDEMAR NAVES DO AMARAL²

RESUMO

A agenesia femoral é uma condição muito rara e um tipo particular de deficiência femoral focal proximal (PFFD), cuja incidência varia de 1.1-2 para 100.000 nascidos vivos. Após a ultrassonografia ter sido utilizada para diagnóstico de anomalias ósseas, o diagnóstico pré-natal ficou facilitado. O objetivo desse relato é apresentar um caso de agenesia femoral esquerda. A apresentação do nosso caso mostrou a importância de um diagnóstico pré-natal e sua relevância tanto no âmbito da saúde pública quanto ao que se refere ao prognóstico, identificação de patologias associadas e qualidade de vida do paciente.

PALAVRAS-CHAVE: AGENESIA FEMORAL, ANOMALIAS, MALFORMAÇÃO, DIAGNÓSTICO, ULTRASSONOGRAFIA

ABSTRACT

Femoral agenesis is a very rare condition, a particular type of proximal focal femoral deficiency (PFFD), whose incidence ranges from 1.1 to 2 per 100,000 live births. After ultrasonography was used to diagnose bone abnormalities, prenatal diagnosis was facilitated. The presentation of this case is important for a prenatal diagnosis and its relevance, as well as the public health, as the relation to the prognosis, the identification of associated pathologies and the quality of life of the patient.

KEYWORDS: FEMORAL AGENESIS, ANOMALIES, MALFORMATION, DIAGNOSIS, ULTRASSONOGRAPHY

INTRODUÇÃO

A agenesia congênita de fêmur é uma variante grave da deficiência femoral focal proximal (PFFD), uma rara anomalia congênita envolvendo ossos longos de membros inferiores, que inclui um amplo espectro de malformações que variam de hipoplasia menor a agenesia completa do fêmur. A PFFD ocorre com uma frequência de aproximadamente 1.1 - 2 por 100.000 nascidos vivos.^{1,2} Tem discreto predomínio no sexo feminino e apresenta-se unilateral em 80% dos casos. Não é rara a associação com outras síndromes congênitas, até mesmo displasias esqueléticas.³

Sua etiologia exata não é muito bem esclarecida. Alguns

afirmam que essa malformação ocorre devido a uma perturbação nutricional celular no momento da divisão celular, que ocorre geralmente entre a quarta e sexta semana após a ovulação. Outros acreditam ser um dano vascular local ao tecido mesenquimal o responsável, ou até a compressão intrauterina da coxa no momento da ossificação da diáfise femoral. A hereditariedade não parece desempenhar um papel importante. Seja como for, a literatura afirma ter vários agentes implicados em tais lesões incluindo anoxia, isquemia, irradiação, diabetes e drogas (talidomida).⁴⁻⁶

O objetivo desse relato é apresentar um caso de agenesia femoral esquerda e o papel diagnóstico da ultrassonografia,

1. Universidade Federal de Goiás

Endereço para correspondência:
Waldemar Naves do Amaral
Email: waldemar@sbus.org.br

assim como sua importância para estabelecimento precoce, o que interfere consequentemente no prognóstico e reconhecimento de outras patologias associadas.

RELATO DE CASO

AAO, sexo feminino, G4P1A2, 36 anos, nega uso de anticoncepção, nega história de cirurgias e traumas, nega tabagismo ou etilismo. Apresenta diagnóstico prévio de diabetes mellitus e hipertensão arterial sistêmica. Ao exame físico apresentava bom estado geral pressão arterial de 110x80mmHg, peso de 103Kg, altura do fundo uterino de 30cm, abdome flácido e indolor e ao especular colo e vagina de aspectos normais. Foi submetida à ultrassonografia morfológica de segundo trimestre. Até então, não haviam sido detectadas anormalidades no desenvolvimento fetal. Neste exame, porém, não foi visualizado fêmur esquerdo em sua loja habitual. Realizou-se cordocentese na 22ª semana de gestação, exame invasivo de diagnóstico pré-natal, que identificou a presença de cariótipo 46XX. Com esta disposição, foi feita hipótese diagnóstica de uma anomalia óssea congênita cursando com agenesia femoral. – figuras 1 e 2



Figura 1 - USG obstétrica: fêmur único



Figura 2 - USG obstétrica: agenesia de osso fêmur

DISCUSSÃO

A agenesia femoral trata-se de um tipo bastante raro de deficiência femoral focal proximal (PFFD) de incidência por volta de 1,1 - 2 por 100.000 nascidos vivos. Por esse motivo, essas anomalias e distúrbios do desenvolvimento de extremidades solitárias podem ser negligenciados.^{1,3}

A associação com outras anormalidades ósseas ocorrem em uma taxa aproximada de 30% a 60%, sendo a hemimelia fibular a mais comum.^{1,6}

Alguns dos fatores etiológicos abordados na literatura incluem mau controle diabético nas primeiras semanas de gestação, exposição a drogas (talidomida), infecções virais, radiação, isquemia focal, toxicidade química, trauma e causas de transmissão familiar.³ O que vai ao encontro do nosso caso, onde a paciente é portadora de diabetes prévia.

Outro interessante fator que nosso caso está de acordo com a literatura é a unilateralidade dos casos, sendo encontrada em aproximadamente 85%.³

Em relação à epidemiologia, as anomalias ósseas têm impacto e relevância em Saúde Pública, tanto no que se refere à dificuldade diagnóstica pré-natal quanto ao que se refere à letalidade, associação com outras patologias e impacto na vida dos pacientes.

Já existem vários relatos na literatura pediátrica e ortopédica de casos de deficiência femoral focal proximal, e alguns relatos de sua variante extrema, a agenesia femoral, como a desse relato.^{7,9} Contudo, o papel diagnóstico ultrassonográfico desta condição foi mais recentemente descrito.¹⁰

O exame ultrassonográfico apresenta importância no diagnóstico pré-natal de anomalias ósseas congênitas. Além de simples realização, os avanços tecnológicos nesse exame, além de determinar o sexo fetal precocemente, tem permitido a identificação de gestações com tais tipos de anomalias. Isso permite o auxílio no manejo clínico para os casos suspeitos.^{7,8}

CONCLUSÃO

A agenesia femoral tem grande impacto na infância do paciente e no convívio com seus pares, tanto em casa, na escola e outras áreas sociais. Cada pessoa com PFFD deve ser avaliada individualmente. A compreensão atual é mais completa e vários sistemas de classificação foram desenvolvidos. Mas o diagnóstico deve ser de avaliação adequada e precoce. Por isso ressalta-se o papel do ultrassom pré-natal.

REFERÊNCIAS

1. Filly AL, Robnett-Filly B, Filly RA. Syndromes with focal femoral deficiency. *J ultrasound Med.* 2004; 23: 15116.
2. Kalamchi A, Cowell HR, Kim KI. Congenital deficiency of the femur. *J Pediatr Orthop* 1985; 5: 129-34.
3. Kumar D, Krishnamurthy S. A rare association of congenital absence of femur and fibular hemimelia with maternal hyperpyrexia. *Indian J Pediatr.* 2009; 76(11): 1178-9.
4. Paley D, Chong DY, Prince DE. Congenital femoral deficiency reconstruction and lengthening surgery. In: *Pediatric lower limb deformities.* New York: Springer International Publishing; 2016:361-425.
5. Cabral, ACV. *Medicina Fetal.* 2005. 320.

6. Kalia V. Proximal Focal Femoral Deficiency. *JK Science*. 2008; 10 (1): 28-9.
7. Alanay Y, Krakow D, Rimoin DL, Lachman RS. Angulated femurs and the skeletal dysplasias: experience of the International Skeletal Dysplasia Registry (1988–2006). *American Journal of Medical Genetics*. 2007; 143(11): 1159–68.
8. Hadi HA, Wade A. Prenatal diagnosis of unilateral proximal femoral focal deficiency in diabetic pregnancy: A case report. *Am J Perinatol*. 1993;10:285–87.
9. Bergère A, Amzallag-Bellenger E, Lefebvre G, Dieux-Coeslier A, Mezel A, Herbaux B, Boutry N. Pictorial review: Imaging features of lower limb malformations above the foot. *Diagnostic and Interventional Imaging*. 2015; 96901: 914.
10. Ergin H, Semerci CN, Bican M, Düzcan F, Yađcıy AB, Erdođan KM, Tufan AÇ. A case with proximal femoral focal deficiency (PFFD) and fibular A/hypoplasia (FA/H) associated with urogenital anomalies. *Turk J Pediatr* 2006; 48: 380-2.