

Sarasa Roca, M., Chueca Marco, A., Angulo Castaño, Seral García, B., Albareda Albareda, J.  
Servicio C.O.T. Hospital Clínico Universitario "Lozano Blesa" (Zaragoza)

## INTRODUCCIÓN Y OBJETIVO

El síndrome de aplasia del peroné-campomelia tibial-oligosindactilia (FATCO) es un síndrome poco frecuente caracterizado por malformaciones congénitas de las extremidades. Tiene una prevalencia de  $< 1/1.000.000$  recién nacidos, se presenta de una manera autosómica dominante con una base molecular desconocida y el riesgo de recurrencia puede ser de hasta 50% en la próxima generación. Aportamos un caso con signos clínicos correspondientes a este síndrome.

## RESULTADOS

Se van realizando curas semanales de la lesión hasta cierre completo de la herida, y no se colocan férulas al no aportar corrección sobre la deformidad. Se decide multidisciplinariamente esperar al desarrollo del paciente hasta los 2 años de edad y luego reevaluar las opciones terapéuticas.

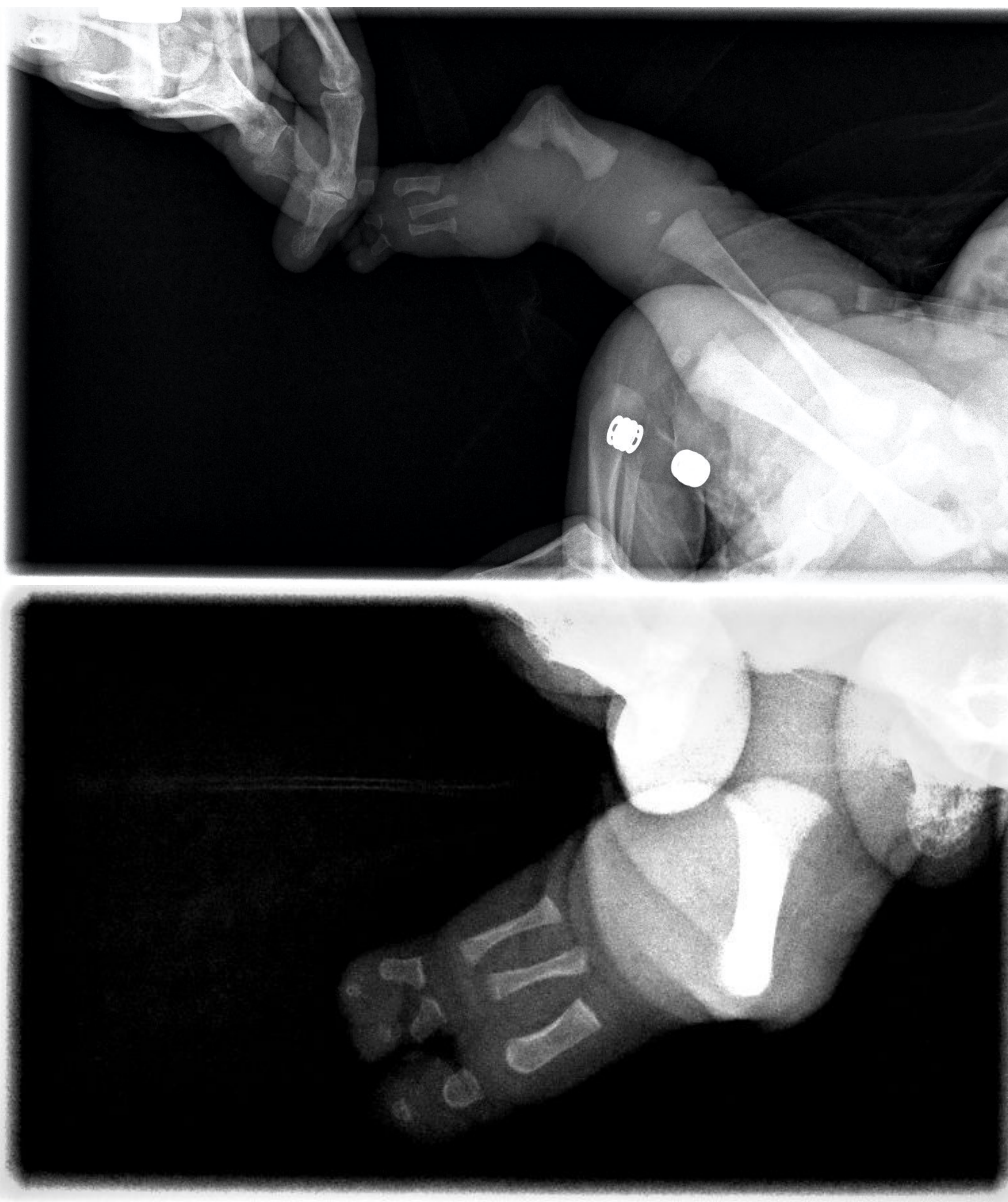
## MATERIAL Y MÉTODOS

Recién nacido a término de 40 semanas, mediante parto eutócico. Ecografías prenatales sin anomalías aparentes. A la exploración presenta en la EI derecha hemimelia peronea paraaxial tipo II con peroné ausente, tibia incurvada en sentido posteromedial con úlcera en ápex de flexión y ausencia de 4-5 radios con sindactilia de 2-3 radios. Pie equino valgo poco flexible y rodilla en valgo con flexo-extensión completa.



## DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Una de las características del síndrome de FATCO es la malformación del peroné (agenesia o hemimelia), asociada a campomelia de tibia y oligosindactilia de las extremidades inferiores que afecta a los radios laterales de al menos un pie. También se pueden asociar oligosindactilia de las extremidades superiores, el desarrollo psicomotor se encuentra dentro de la normalidad y rara vez presentan defectos cardíacos. El objetivo de tratamiento consiste en la preservación del pie y la igualación de la longitud de las extremidades, mediante procedimientos de alargamiento de extremidades, epifisiodesis y amputación con prótesis. Los casos con un pie no funcional y más del 50% de acortamiento, se debe realizar la amputación quirúrgica de Syme o Boyd con el uso temprano de una prótesis. La combinación de epifisiodesis con elongación produce el mejor resultado y es mejor aceptada por los pacientes. El síndrome de FATCO es una alteración genética muy rara, sobre la cual se encuentran pocos estudios a nivel mundial, siendo necesario que se realicen estudios prenatales con asesoramiento a padres para generaciones futuras y así dar un óptimo tratamiento a las posibles complicaciones que presenta este síndrome.



## BIBLIOGRAFÍA

1. Nogueira R, Sá J, Varela C, Amorim G, Valente F, Tavares P. Four FATCO syndrome cases: clinical, autopsy and placental features with literature review update. J Med Biomed. 2016;4(12):20-5.
2. Karaman A, Women ZK, Training D. A male newborn infant with FATCO syndrome (fibular aplasia, tibial campomelia and oligosyndactyly): A case report. J Genet Couns. 2015;21(3):285-8
3. Palacio FA. Reporte de caso de síndrome FATCO: aplasia fibular, campomelia de tibia y oligosindactilia. Arch Argent Pediatr. 2016;114(3):7-9.
4. Smets G, Vankan Y, Demeyere A. A female newborn infant with FATCO syndrome variant (fibular hypoplasia, tibial campomelia, oligosyndactyly) - A Case Report. J Belgian Soc Radiol. 2016;100(1):1-4