

MESOMELIA DE LANGER

AUTORES: Remedios García Andrés, M^aÁngeles Pina Montoya, Pablo López Ortiz, Ángeles Yepes Carrillo, Cristina López Vázquez, Elisa Ortiz Salinas, Elvira García Re , Miguel Costa Andreo

INTRODUCCIÓN

Displasias mesomélicas: Grupo heterogéneo de trastornos genéticos caracterizados por acortamiento de la porción media de las extremidades.

DML: Descrita por Langer en 1972. Se trata de una entidad rara (Prevalencia 1:100000) , de herencia autosómica recesiva y donde los progenitores presentan hallazgos clínicos y radiológicos de Discondrosteosis de Leri- Weill, así como generalmente talla baja .

Los sujetos afectados tienen extremidades cortas, hipoplasia de cúbito , peroné y mandibular en grado variable . Habitualmente presentan inteligencia normal.

CASO CLÍNICO

Mujer 22 años raza gitana, G2P1, Talla baja (140cm). Gestación de captación tardía (consultan por primera vez confirmando gestación 20sg) .

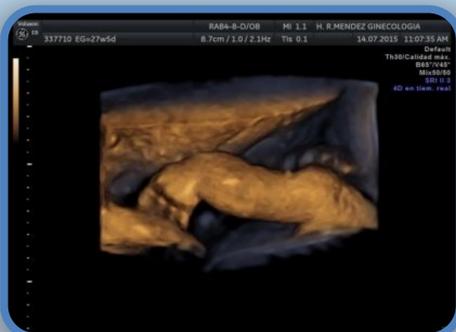
- **AF rama materna:** talla baja en varios familiares.
- **AF rama paterna:** madre, 3 hermanos y 4 primos diagnóstico genético Mesomelia de Langer. Un primo fallecido por Sd. Edward.
- **JD prenatal:** displasia esquelética no impresiona de acondroplasia ni acondrogénesis. Mesomelia



Biometría 29sg: DBP 75 (p4), PC 283 (p<4), PA 236 (p<2), LF 37(p 2), Tib 27 (p<5), Per 20 (p<1), LH 34 (p<5), Rad 18 (p2), cúbito (p1). MESOMELIA
Circunferencia torácica en P2 Índice CT/CA 236/262: 0.9 normal. Doppler N.



C Morfológica: Destaca reducción global de todos los segmentos de MMSS y MMI, pero especialmente antebrazo (cúbito) con desviación cubital de manos. Resto de rastreo morfológico normal.



11/10/2015. Gestación a término, parto eutócico, varón, Apgar 9-10 y peso 2700 .Fenotipo mesomelia llamativa, sobre todo de tren superior. No otras malformaciones externas evidentes.

28/11/2015:no acude a consultas para completar estudio.



CONCLUSIÓN

- La DML es, por tanto, una forma rara de enanismo.
- Las manifestaciones clínicas en los heterocigotos varían en intensidad, y muchas veces no son reconocidas, por lo que es difícil realizar asesoramiento genético en estas familias.
- Esta entidad se puede sospechar por ecografía en la semana 20 de embarazo .
- Los hallazgos ecográficos junto a AF paternos nos hace sospechar del diagnóstico de enanismo mesomielico

BIBLIOGRAFÍA

- Evans MI, Zador IE, Qureshi F, Budey H, Quigg MH, Nadler HL. Ultrasonographic prenatal diagnosis and fetal pathology of Langer mesomelic dwarfism. Am J Med Genet, 31 (1988), pp. 915-20.
- Robertson SP, Shears DJ, Oei P, Winter RM, Scambler PJ, Aftimos S, et al. Homozygous deletion of SHOX in a mentally retarded male with Langer mesomelic dysplasia. J Med Genet, 37 (2000), pp. 959-64.
- Displasia mesomélica de tipo Langer Anales de Pediatría. M.^a J Pérez Rodríguez, FM. Anaya Barbea, A. Rosa García, I. Condado Sánchez-Rojas