

DISPLASIA ESQUELÉTICA FETAL

Madrid Gómez de Mercado, MD; Martínez –Espejo Cerezo, A; Martínez Gómez, A; Martínez Real, MC; Moreno Sánchez, C; Pérez Sánchez-Bolea, T; Corbalán Biyang, S; García Teruel, MP
Servicio de Ginecología y Obstetricia HULAMM. San Javier.

INTRODUCCIÓN

Las **displasias esqueléticas** conforman un grupo heterogéneo de enfermedades óseas, que afectan tanto el crecimiento del hueso como su composición.

La prevalencia de las displasias esqueléticas en recién nacidos, se ha estimado en aproximadamente **2.4 por cada 10 mil nacimientos**.

Solo algunas displasias pueden ser detectadas de manera precisa en la ecografía prenatal. Algunas comparten una característica básica, como el acortamiento de los huesos largos, lo cual involucra diferenciar entre restricción del crecimiento intrauterino o un tipo de enanismo.

Lo más importante es saber diferenciar si la patología es letal o no, para lo cual se requiere un **estudio secuencial de toda la anatomía fetal**.

El avance ecográfico y los test moleculares con técnicas invasivas ha permitido no sólo un diagnóstico precoz, sino también una definición más precisa de letalidad.

CASO CLÍNICO

- Paciente de 25 años, gestante de 12 semanas-
- AP: No AMC. GS 0+. G1.
- AF: Hermano Síndrome de Down.

Acude a consulta para realizar ecografía de primer trimestre. Screening de cromosomopatías de bajo riesgo.

Serología negativa.

Se visualiza **acortamiento de huesos largos, con morfología curva. Alteración del ángulo brazo-mano y pie equinovaro bilateral. Caja torácica con morfología en campana.**

La paciente rechaza la realización de prueba invasiva y desea continuar con la gestación.

- Se realiza seguimiento en consulta de alto riesgo.
- Se visualiza en ecografía de semana 20: quiste de plexos coroideos bilaterales y **dilatación bilateral de vía urinaria** de 4-5 mm de diámetro AP. Líquido amniótico de cantidad normal.

Actualmente la paciente se encuentra en el sexto mes de embarazo y continuará el seguimiento en consulta sin la realización de prueba invasiva.



CONCLUSIÓN

- La importancia de esta patología radica en que cerca del 50% de los casos son letales (23% mortinato, 32% mortalidad neonatal precoz).
- Las alteraciones en el crecimiento del esqueleto suelen causar acortamiento de miembros y estrechamiento de la caja torácica. Esto último puede llegar a ser tan severo que compromete la vida extrauterina por la **hipoplasia pulmonar** que produce.
- El **diagnóstico de certeza** de las displasias esqueléticas es siempre postnatal y existen varios enfoques para lograrlo. Son insustituibles el examen clínico y radiológico del paciente y la mirada experta del médico genetista.
- Es importante diferenciar un feto con una displasia esquelética de un feto con restricción del crecimiento intrauterino o con otros síndromes como síndrome de Down o síndrome de Noonan que son relativamente frecuentes y también presentan acortamiento de miembros.