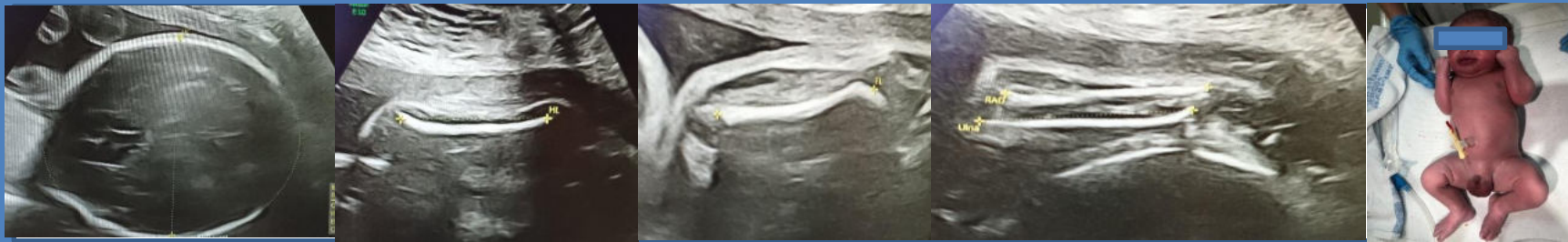


Acondroplasia a término evolución de un caso.

López Molina José, Hernández Ros María Inés, Orozco Carratalá Beatriz, Escudero Borrego Isabel, Cristina Moreno Sánchez, Jiménez Díaz Sandra, Martínez-Espejo Cerezo Alicia, Corbalán Biyang Shiana.

Caso clínico: Paciente en seguimiento en consulta de Alto Riesgo Obstétrico por malos antecedentes obstétricos, G3A1P1 (CIR + oligoamnios). Antecedentes de interés: Obesidad, Diabetes gestacional, consanguinidad y familiares de segundo grado acondroplásicos. Se le realizan ecografías tanto en la semana 12 (bajo riesgo de cromosopatías mediante triple test), 20 como en la 24, normales. Destacando una bajada del percentil de LF de 35 a 11 en esta última. Es en la eco de la semana 28 donde se objetiva una LF P5 (<3 Desviaciones estándar), y de las demás extremidades inferior al p5. La paciente en ningún caso se plantea interrumpir. Se le realizara entonces a la semana 29+1 amniocentesis, sin incidencias. El resultado de la amniocentesis: confirma en heterocigosis la variante patogénica c.1138G>A en el Gen FGFR3, responsable de la **acondroplasia**. Se le realizaron ulteriores controles de monitorización, induciendo el parto mediante Prostaglandinas en la semana 40, finalizando en forma de Cesárea urgente por RPB, naciendo un varón de 3540g



Discusión: la acondroplasia es uno de un grupo de trastornos que se denominan condrodistrofias u osteocondrodistrofias. Estos trastornos genéticos poco frecuentes causan problemas con el desarrollo de hueso, cartílago y tejido conectivo. La acondroplasia es ocasionada por un cambio (mutación) en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3). Esto evita el crecimiento de los huesos y afecta principalmente a los huesos largos en los brazos y piernas. Las personas con acondroplasia tienen una estatura baja. La tasa de incidencia de dicha alteración es de aproximadamente 1/20000. Se hereda de forma autosómica dominante, no obstante el 80% de los casos son el resultado de nuevas variantes patogénicas.

Conclusiones: la detección precoz de alteraciones en la longitud de los huesos largos, fundamentalmente fémur y húmero, es crucial a la hora de orientar el diagnóstico de acondroplasia. El diagnóstico definitivo de ésta será la prueba invasiva durante la gestación. La detección de posibles comorbilidades asociadas a dicho síndrome, junto con los cuidados perinatales pertinentes, serán decisivos a la hora de minimizar las secuelas que puedan darse en dichos casos.

Bibliografía:

1. Shiang R, Thompson LM, Zhu YZ, et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. Cell 1994; 78:335.
2. Sahni M, Ambrosetti DC, Mansukhani A, et al. FGF signaling inhibits chondrocyte proliferation and regulates bone development through the STAT-1 pathway. Genes Dev 1999; 13:1361.
3. Wilkin DJ, Szabo JK, Cameron R, et al. Mutations in fibroblast growth-factor receptor 3 in sporadic cases of achondroplasia occur exclusively on the paternally derived chromosome. Am J Hum Genet 1998; 63:711.
4. Goriely A, Wilkie AO. Paternal age effect mutations and selfish spermatogonial selection: causes and consequences for human disease. Am J Hum Genet 2012; 90:175.