



### DISPLASIA MESOMÉRICA DE LANGER FETAL. A PROPÓSITO DE UN CASO

NEBOT NAVARRO A., MAQUEDA MARTÍNEZ IM, FERRÁNDEZ MARTÍNEZ M., DIAGO MUÑOZ DM., GARCÍA CASTEJÓN MM., GUTIERREZ DE RUBALCAVA SUBIELA L., LÓPEZ SOTO A., MARTÍNEZ CENDÁN JP.

#### INTRODUCCIÓN:

La incidencia de trastornos esqueléticos del feto es de 5:1000 embarazos. Los trastornos afectan las extremidades o partes de ellas (dismelia), todo el esqueleto (displasia esquelética), el cráneo (cran craneosinostosis) y la columna vertebral (disostosis, regresión caudal). La displasia mesomérica de Langer (DML) es una forma más grave de disconosteosis de Léri-Weill (DLW) y se presenta al nacimiento con talla baja grave desproporcionada con acortamiento mesomérico y rizomérico de las extremidades.

#### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Mujer de 35 años, gestante de 20+2 semanas de gestación, que acude a consulta de obstetricia de segundo trimestre. **Gestación gemelar bicorial biamniótica.** Captación tardía, fuera de rango para cribados del primer trimestre.

Hipotiroidismo pregestacional materno, resto de antecedentes médico-quirúrgicos sin interés.

Pareja consanguínea, ambos padres primos hermanos. Talla materna 146 cm; talla paterna 158 cm.

#### BIOMETRÍA:

FETO A:

Estática: Podálica, Latido cardiaco: Positivo, DBP: 49.0, CC: 180.0, CA: 151.0, LF: 22.0, PFE: 266, Líquido

Amniótico: Normal.

FETO B:

Estática: transversa, Latido cardiaco: Positivo, DBP: 47.0, CC: 168.0, CA: 159.0, LF: 27.0, PFE: 310, Líquido

Amniótico:

Normal.

- **Array CGH:** sin desequilibrios cromosómicos significativos
- **NGS/MLPS gen SHOX:** variante patogénica c.517C>T: p.Arg517Cys en homocigosis en gen SHOX en ADN de LA

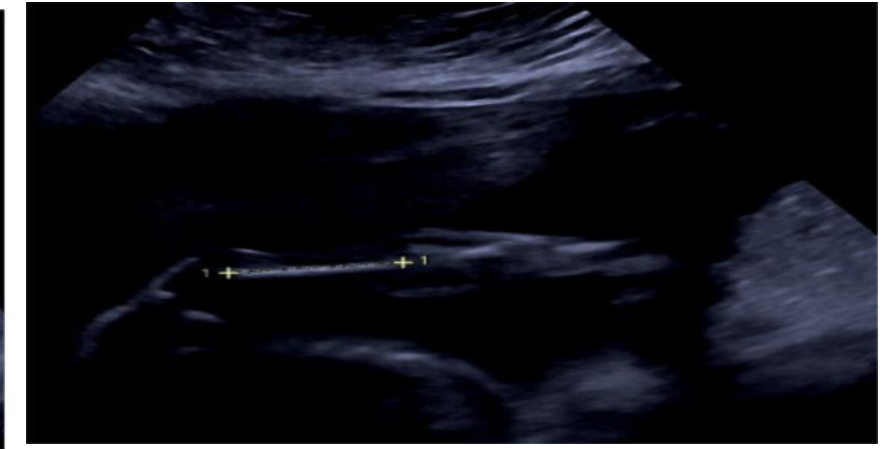
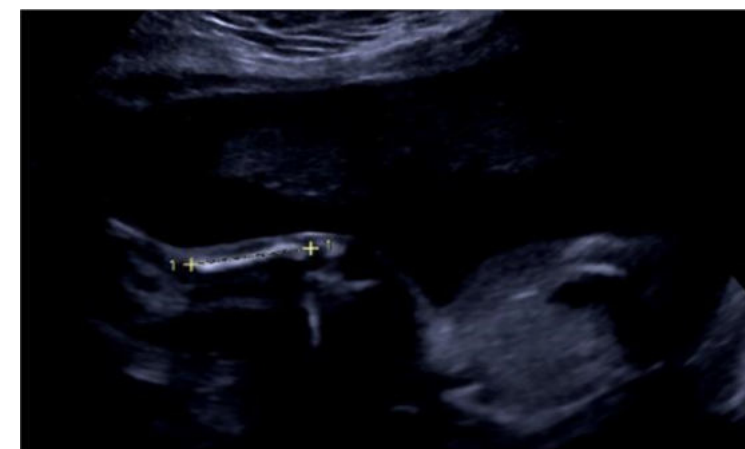


Figura 1, 2, 3: ecografía en semana 20+2

|        | FETO A<br>(mm) | DS   | FETO B<br>(mm) | DS   |
|--------|----------------|------|----------------|------|
| CA     | 151            | 0    | 159            | 1    |
| CC     | 180            | 0.5  | 168            | -1   |
| LF     | 22             | -4.5 | 27             | -2.6 |
| Tibia  | 22             | -3.4 | 20             | -4.3 |
| Peroné | 15             | -6.3 | 16             | -5.9 |
| Húmero | 22             | -4.7 | 22             | -4.7 |
| Cúbito | 14.6           | 7    | 15             | -6.8 |
| Radio  | 11.5           | -7.4 | 12.3           | -7   |
| Pie    | 35             | 0.6  | 34.5           | 0.4  |

Figura 4: medidas (mm) en biometría en SG 20+2 y DS

#### CONCLUSIONES:

- La prevalencia exacta de DML es desconocida, siendo mayor en poblaciones con un nivel de consanguinidad elevado.
- Requiere monitorización de talla, peso y perímetro cefálica, debido a las malformaciones esqueléticas graves. La esperanza de vida es normal.
- Es heredada de forma pseudoautosómica dominante. Alteración gen SHOX.
- La DLW se caracteriza por la deformidad de Madelung, no presente en DML.
- El tratamiento es sintomático desde el nacimiento con hormona del crecimiento humana recombinante.

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Schramm T, Mommsen H. Fetal Skeletal Disorders. *Ultraschall Med.* 2018 Dec;39(6):610-634. English. doi: 10.1055/a-0660-9417. Epub 2018 Sep 6. PMID: 30189431.
2. Shears DJ, Guillen E, Sempere M, Domingo R, Scambler PJ, Winter RM. Pseudodominant inheritance of Langer mesomelic dysplasia caused by a SHOX homeobox missense mutation. *Am J Med Genet.* 2002 Jun 15;110(2):153-7. doi: 10.1002/ajmg.10421. PMID: 12116253.
3. Spurna Z, Capkova P, Srovnal J, Duchoslavova J, Punova L, Aleksijevic D, Vrtel R. Clinical impact of variants in non-coding regions of SHOX - Current knowledge. *Gene.* 2022 Apr 15;818:146238. doi: 10.1016/j.gene.2022.146238. Epub 2022 Jan 22. PMID: 35074420.