

Dr. José Gavito Higuera,¹
 Dra. Magdalena Ramírez,
 Dr. Hugo E. Pelaez

¹ Este trabajo obtuvo el primer lugar en los trabajos poster en la sección de Ginecobstetricia
 © Sociedad Mexicana de Radiología e Imagen, A.C.

Displasias esqueléticas con o sin asociación a hipoplasia pulmonar. (Estrechez torácica como factor pronóstico).

Objetivo

Presentar en forma comparativa 3 casos de enanismo diagnosticados in útero por ultrasonografía. En dos de ellos el factor predictivo de letalidad se estableció por la hipoplasia pulmonar que fue condicionada por la presencia de tórax estrecho y un tercer caso en el cual no existió estrechez y no se presentó dificultad respiratoria al nacimiento.

Método

En los tres casos existió severa micromelia con > 3 SDG por debajo de la edad gestacional, con lo cual se estableció el diagnóstico de enanismo y su definición diagnóstica prenatal fue con los hallazgos asociados como son: el aspecto en "auricular" de fémur en la Displasia tanatofórica tipo I (caso I); las características costales en el Síndrome de costilla corta (caso II); y los dedos en tridente en la Acondroplasia heterocigótica (caso III).

El parámetro de estrechez se determinó por la relación TC/CC (circunferencia torácica y circunferencia cardíaca) siendo la normal $< 60\%$, y el TC-AC (circunferencia torácica y circunferencia abdominal) siendo normal valores por arriba de 0.89.

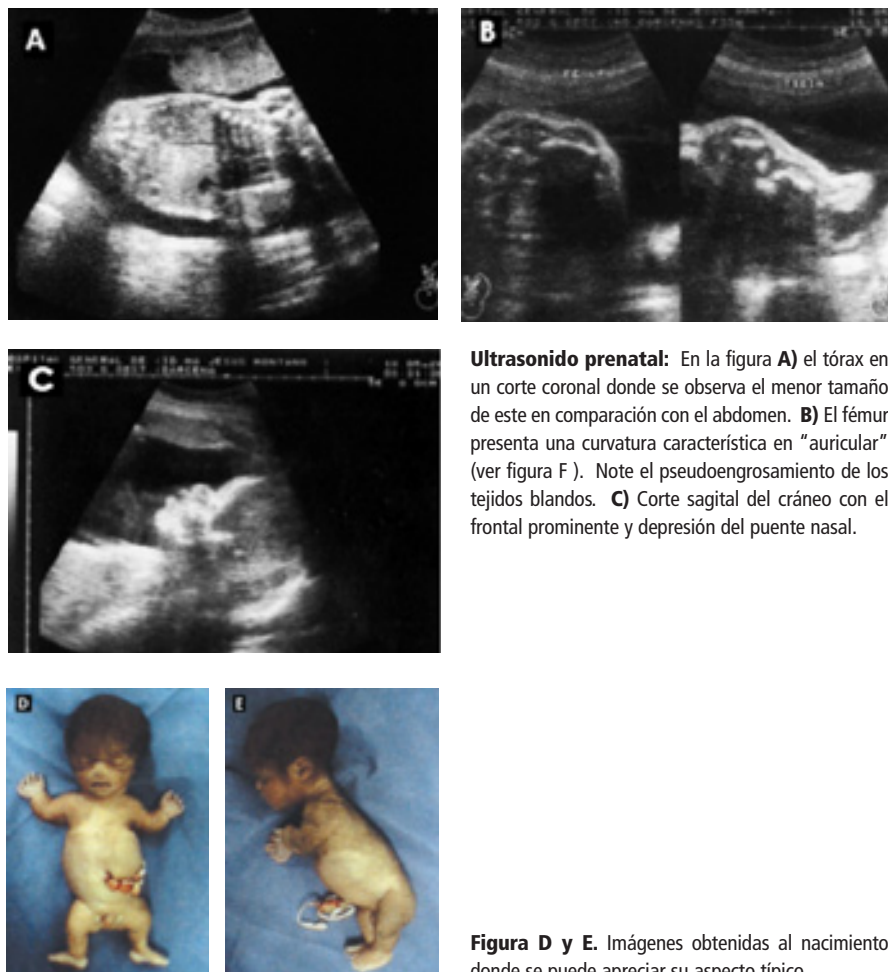
Caso I

Displasia tantatofórica tipo I

Es la más común de las displasias esqueléticas letales. Su incidencia es de 1/17000 nacimientos. Afectación del gen FGFR3, herencia autosómica recesiva. Característica más común: Platis-

pondilia y huesos encorvados. A diferencia de la displasia tanatofórica tipo II, en esta no se observa el cráneo en forma de trébol.

Es un desorden de la osificación endocondral debido a la ausencia o disminución de los condrocitos. Hay un tejido de tipo mesenquimal anómalo en los discos de crecimiento.



Ultrasonido prenatal: En la figura **A**) el tórax en un corte coronal donde se observa el menor tamaño de este en comparación con el abdomen. **B)** El fémur presenta una curvatura característica en "auricular" (ver figura F). Note el pseudoengrosamiento de los tejidos blandos. **C)** Corte sagital del cráneo con el frontal prominente y depresión del puente nasal.

Figura D y E. Imágenes obtenidas al nacimiento donde se puede apreciar su aspecto típico.

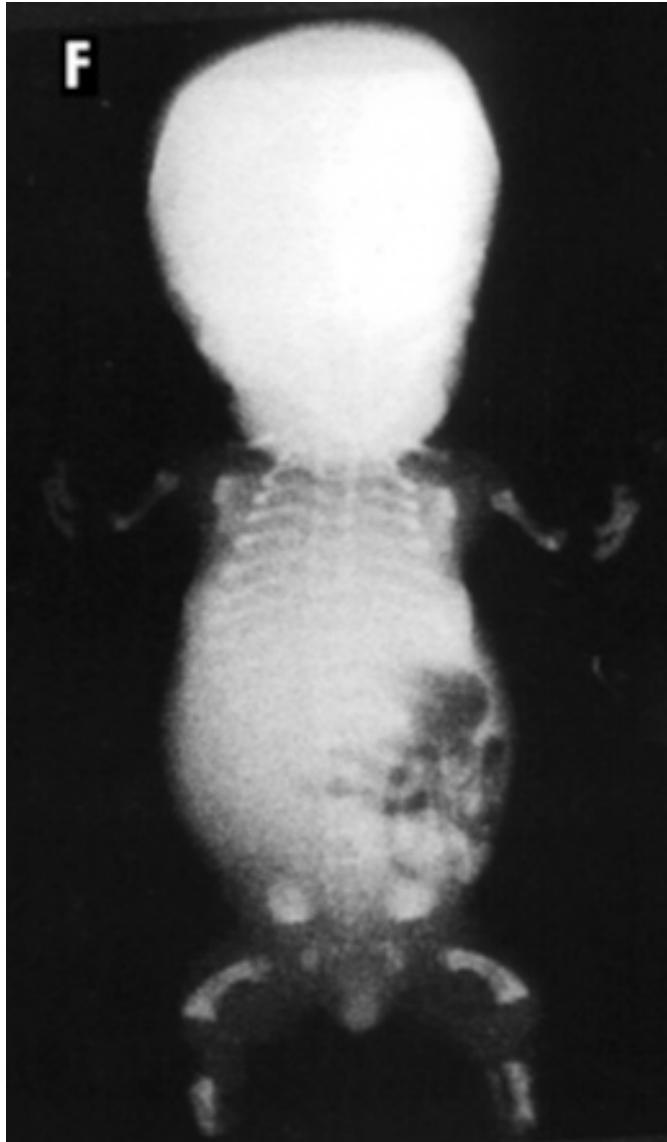


Figura F) Radiografía AP donde se observa tórax en forma de "campana" a expensas de acortamiento costal. El fémur en "auricular" es característico.
G) En la radiografía lateral, se observa platyspondilia y la desproporción del tronco con extremidades.

Caso II

Síndrome de costilla corta

Se han descrito varios subtipos desde 1972, sin embargo, estudio clínicos, radiográficos y morfológicos sugieren que se trata de varias formas de expresión de la enfermedad.

Las características sobresalientes son: estatura corta, poli-dactilia post-axial y sindactilia; falanges poco osificadas, tronco corto, costillas cortas y horizontalizadas. En pelvis los huesos iliacos son pequeños y con un defecto triangular de osificación en el acetábulo (ver figura J). Esta asociado a defectos cardiacos, riñones poliquisticos, ano imperforado y extrofia cloacal.

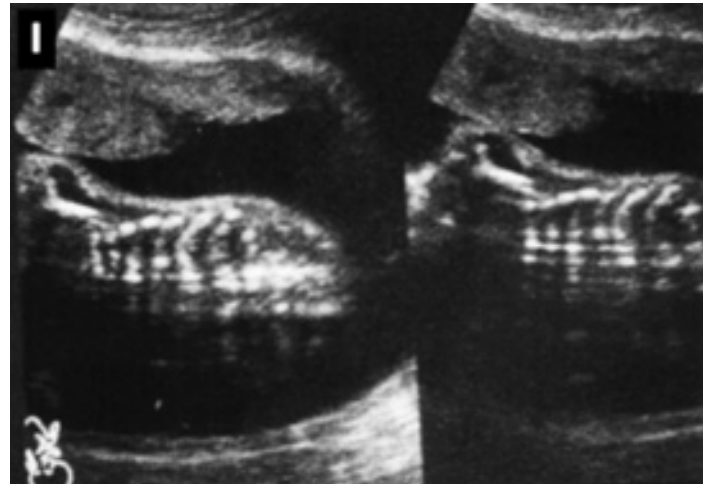
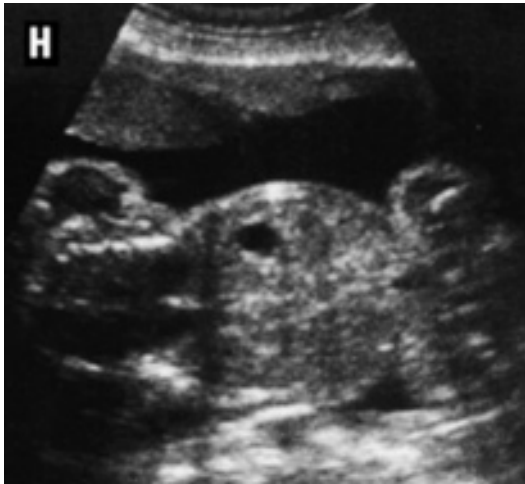


Figura H) Ultrasonido donde se observa desproporción abdomino-torácica acentuada, y apenas se percibe la ecogenicidad correspondiente con el parénquima pulmonar. **Figura I)** Se observa claramente el acortamiento costal.



Figura J y K) Imágenes radiográficas AP y lateral identificándose las características de esta patología. A diferencia del caso I en este no existe platispondilia ni prominencia frontal.

Caso III

Acondroplasia (heterocigótica)

(Displasia no asfixiante)

Es la más frecuente de las displasias esqueléticas no letales, 80-90% son debidas a mutación espontánea y asociada a edad paterna avanzada.

Las familias con un miembro afectado tienen 25% de riesgo y con 2 miembros, tienen el 50% de presentar nuevamente esta entidad.

Sus características son acortamiento rizomélico moderado, osificación normal, macrocrania, nariz con puente nasal deprimido, prominencia frontal, mano en tridente. (braquidactilia).

El acortamiento es más significativo al final del embarazo.

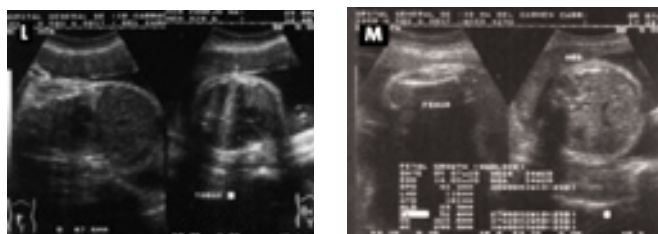


Figura L) La ecogenidad tamaño de los pulmones fue normal y las dimensiones del tórax fueron limítrofes. **M)** La desproporción del fémur fue progresiva en los diferentes ultrasonidos de control, siendo de 9.4 semanas de discrepancia a la semana 36 por FUM.

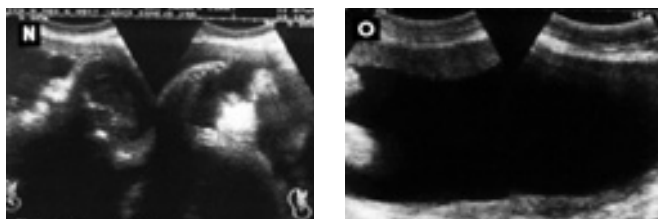


Figura N) En el perfil se observa moderada prominencia del frontal. **O)** En este caso como en los dos anteriores fue patente el polihidramnios.

RESULTADOS

Los diagnósticos se realizaron en el segundo trimestre del embarazo.

El primer caso a las 28.5 SDG como displasia tanatofórica tipo I más retardo en el crecimiento intra-uterino, nació dos semanas después (sin presentar actividad respiratoria).

Referencias

1. Ecografía Obstétrica y Fetal, Rumack Wilson Charboneau, Ed 1ra. Editorial Marban, Pags 329-358.
2. Recognizable patterns of human malformation, 5th edition, Editorial Smith's Kenneth Lyons Jones, M.D. Pags. 334-343.
3. Atlas de enfermedades generalizadas del esqueleto, Tuth Wynne-Davies y Col., Editorial Salvat, Pags. 27-60.
4. Anomalies of the fetal skeleton: Sonographic Findings. American Journal of Roentegerology, April 1995, Richard Bowwerman Pags. 973-979.
5. Ultrasonography in Obstetrics and Gynecology, 4th edition, Saunders Company, Peter W Callen, Pags. 331-377.
6. Merz E, Kim-Ken MS, Pehl S. Ultrasonic measurements of fetal limb bones in the second and third trimesters. J. Clin Ultrasound 1987; 15; 175-183.
7. Zimmer EZ, Abraham Z, Sujoy, et al: The influence of prenatal Ultrasound on the prevalence of congenital anomalies at birth. Prenatal Diagn. 17:623,1997

El segundo caso se diagnosticó en madre diabética de 35 años a las 25 SDG por U.S.G. en donde la característica más importante fue el acortamiento costal que se evaluó posteriormente por RX, concluyéndose como síndrome de costilla corta.

El tercer caso a las 29 SDG como acondroplasia heterocigótica, el cual nació a término y se encuentra en seguimiento. (Ambos padres presentan la misma displasia).

En común los tres casos presentaron polihidroamnios. Aunque durante el estudio fue evidente la hipoplasia pulmonar, se realizaron mediciones para obtener los parámetros de la tabla I.

Cuadro I.

Casos	ICT	Radio CC/CT	Índice TC-AC
CASO I			
Tanatofórico tipo I	0.80	0.75	0.62
CASO II			
Sx. Costilla corta	0.83	0.82	0.60
CASO III			
Acondroplasia heterocigótica	0.60	0.58	0.80

(Valores normales CC/CT= <60%, TC-AC= >0.89)

Conclusión

Una displasia esquelética congénita puede causar estrechez torácica, limitando en grado variable el desarrollo pulmonar con hipoplasia pulmonar bilateral; siendo esta una condicionante mayor de la letalidad, así que puede considerarse como un factor pronóstico.

La identificación prenatal del tipo exacto de displasia esquelética es extremadamente difícil, mejorándose con el USG 3D, sin embargo su diagnóstico más certero es con estudios radiográficos y genéticos post-natales.

Las displasias óseas más frecuentes encontradas según la literatura son: Osteogénesis imperfecta tipo II y Displasia tanatofórica; las cuales afortunadamente presentan signos característicos que ayudan a su diagnóstico prenatal; por lo cual es importante la realización de ultrasonido en pacientes embarazadas, por radiólogos con conocimiento de estas anomalías.