

Castaño, Ruiz, I; Sánchez Romero, J; Pertegal Ruiz, M; Peñalver Parres, C;  
Arteaga Moreno, A; De Paco Matallana, C; Delgado Marín, J.L  
Hospital Clínico universitario Virgen de la Arrixaca

## INTRODUCCION

Las displasias esqueléticas (DE) son un grupo heterogeneo de enfermedades genéticas debidas a una alteración en el crecimiento, forma o estructura de los huesos y/o cartílagos. Se han descrito más de 400 tipos con diferente curso y pronóstico. La prevalencia global es de 2,4-4,5/10.000 nacidos, aunque cada displasia de forma individual es relativamente rara.

La **displasia metatrópica** (DM) es una DE espondiloepimetafisiaria muy rara, de prevalencia desconocida (100 casos descritos) y con herencia autosómica dominante. Se debe a la mutación del gen **TRPV4** (12q241), que codifica un canal de calcio expresado en osteoblastos, osteoclastos y condrocitos. Dicha mutación podría producir un aumento del calcio en los condrocitos y secundariamente una osificación endocondral interrumpida.

Los recién nacidos tienen un tronco largo y unas extremidades cortas, presentando una cifoescoliosis de rápida progresión que altera las proporciones. La deformidad del tronco conlleva una insuficiencia cardiorespiratoria que puede ser letal así como generar una mielopatía grave por compresión medular cervical. Los miembros son relativamente largos y pueden asociar alteraciones faciales. Los casos más larvados que llegan a adultos, alcanzan una estatura de 107-135 cms, y tienen una inteligencia normal

## CASO CLINICO

Gestante de 36 años, tercigesta con un parto y un aborto con distrofia miotónica de Steiner. Pareja sana.

Gestación espontánea, ecografía de semana 12 normal y bajo riesgo de cromosomopatías. En semana 20 se encontró una marcada hiperlordosis lumbar (Imagen 1A), una escasa osificación sacra (Imagen 1A-1C), un llamativo acortamiento y curvatura de huesos largos (Imagen 1D,) y facies aplanada.

Se hizo amniocentesis con array-CGH y estudio de acronodplasia normal. Se solicitó un panel específico de DE, identificándose una variante heterocigótica del gen TRPV4 no descrita en población sana y sí en una forma letal infantil de DM.



Imagen 1: ecografía fetal en semana 20 de gestación :

- 1A: plano sagital en ecografía 2D de la columna fetal identificandose el defecto de osificación en sacro. 1B mismo defecto en plano coronal.
- 1C: ecografía 3D de la columna fetal con defecto de osificación en sacro.
- 1D: ecografía 2D del fémur fetal curvado y acorde a 18+3 semanas.

La aparición de alteraciones esqueléticas ya en la semana 20 de gestación indicaba, con alta probabilidad, que estábamos ante un caso de mal pronóstico. Así pues, la gestante decidió la interrupción del embarazo a dicha edad gestacional.

## CONCLUSIONES

- Las DE son una entidad genética rara, aunque un 90% ocurren sin factores de riesgo familiares tratándose de casos de novo y por tanto con poca probabilidad de recurrencia.
- La clínica es variable, habiendo casos letales intraútero o al nacimiento, y otros más larvados. Los hallazgos prenatales suelen asociar mal pronóstico sobre todo datos como un fémur menor de 4 desviaciones estándar, un bajo volumen pulmonar (relación de la circunferencia torácica y abdominal < 0.6), las fracturas óseas, un numero anormal de huesos o la falta de osificación de columna (como en nuestro caso).
- Aunque en general, la mayoría de DS son reconocidas de forma prenatal, el diagnóstico del tipo específico es difícil dada su rareza, amplia variedad y diversidad genética.

## Referencias bibliográficas

- Evaluating skeletal dysplasias on prenatal ultrasound: an emphasis on predicting lethality Kathryn S. Milks<sup>1</sup> & Lyndon M. Hill<sup>2</sup> & Keyanoosh Hosseinzadeh.
- Tsai PY, Chang CH, Yu CH et al (2009) Thanatophoric dysplasia: role of 3-dimensional sonography. J Clin Ultrasound 37:31-3