

# Displasia esquelética fetal



**AUTORES:** Velastegui Calderón, Katherine Vanessa; Yepes Carrillo, Ángeles; García Andrés, María Remedios; López Vázquez, Cristina; García Ré, Elvira; Costa Andreo, Miguel.

## Caso clínico:

Secundigesta de 34 años, latinoamericana, sin AF y AP de interés. Menarquia: 12 años. FM: 3/30 FO:G2/P0/C1/A0. FUR:13/03/2016. FPP: 18/12/2016. Diabetes gestacional controlada con dieta y ejercicio. Gestante que sigue los controles del embarazo en las consultas de prenatal por displasia esquelética fetal, que afecta sobre todo a MMII, detectada en semana 20.

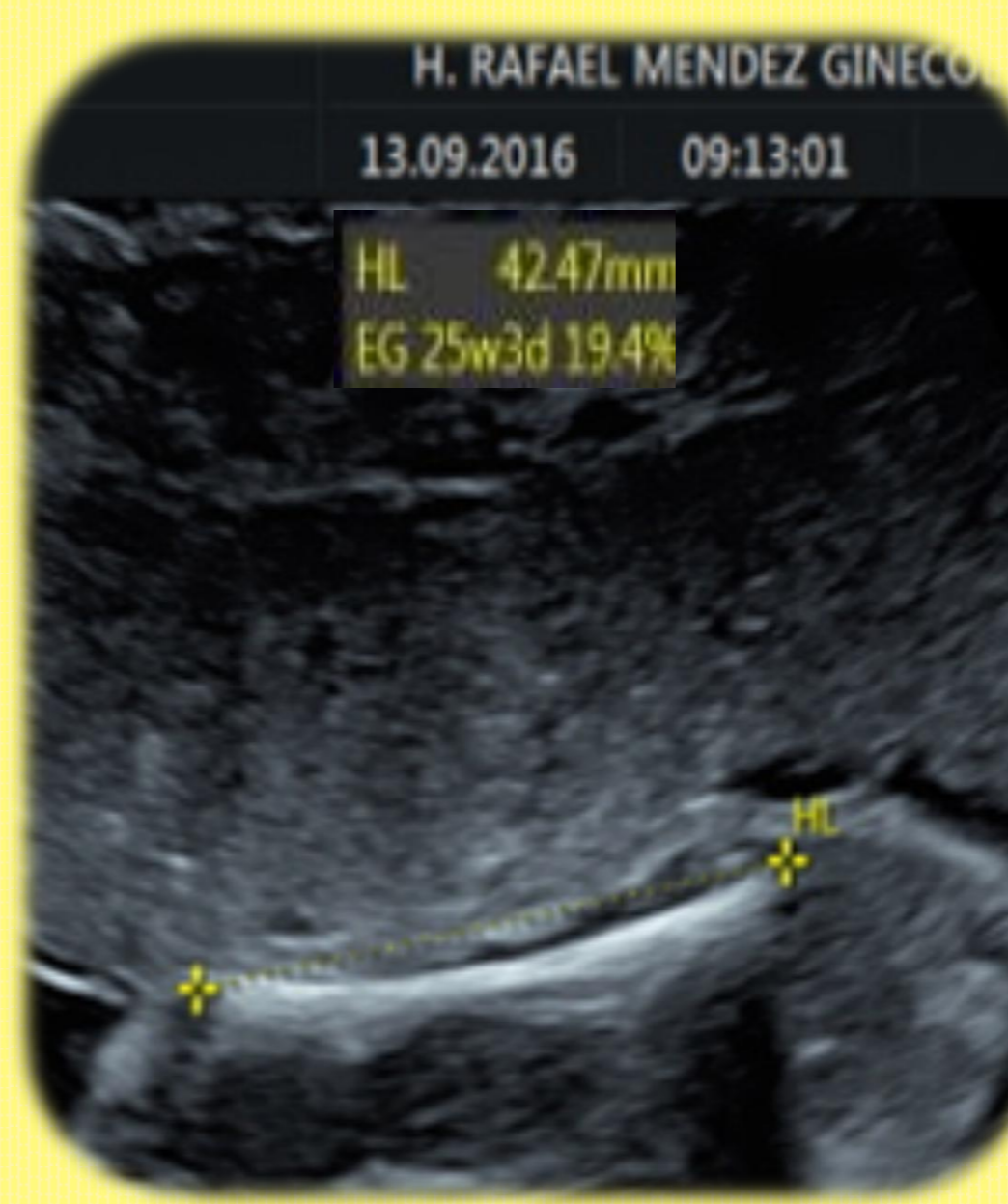
Amniocentesis en semana 26 euploide. Serologías negativas, incluida Chagas.

Se realizó cesárea programada por situación transversa, sin incidencias. Se propuso al neonato para CEX del HUVA para continuar seguimiento por riesgo de displasia congénita de caderas y displasia esquelética de MMII.

Clasificación de Amstutz de hipoplasia femoral focal proximal (HFFP)	Descripción	Pronóstico
Tipo I	Hipoplasia simple del fémur	Suelen tener pocas repercusiones. Requerirán intervenciones quirúrgicas para corregir la coxa vara o la discrepancia de longitud en los casos de afectación unilateral
Tipo II	Fémur corto con diáfisis angulada	
Tipo III	Fémur corto con coxa vara (el más frecuente)	
Tipo IV	Ausencia o defecto del fémur proximal	Conllevan intervenciones mucho más complejas con prótesis y artrodesis.
Tipo V	Fémur rudimentario o ausente	



Ecografía en semana 26+2: se observan los fémures cortos e incurvados.



Se observan húmeros, radios y cúbitos normales.



## Conclusiones:

- La incidencia de displasias esqueléticas es de aprox.15,7 por cada 100.000 nacimientos. La mayoría son el resultado de defectos genéticos.
- Las formas con una presentación temprana pueden dar lugar a muerte perinatal o neonatal debido a la hipoplasia pulmonar y complicaciones respiratorias.
- La detección prenatal de las displasias esqueléticas puede ser difícil de alcanzar. Una ecografía rutinaria temprana puede pasar por alto muchas displasias óseas.
- El objetivo es determinar si la displasia esquelética es letal o no. La precisión diagnóstica es crítica, ya que la paciente puede optar por interrumpir el embarazo.
- Hasta el 13% de los "fémures cortos" aislados diagnosticados a las 18-24 semanas se reclasifican como normales en el seguimiento.
- La familia y la etnia materna influyen en la altura y deben ser consideradas en la interpretación del percentil de la longitud del fémur.
- La posibilidad de diagnosticar una restricción del crecimiento intrauterino debe ser considerada ante la presencia de otros hallazgos ecográficos y factores de riesgo.
- La ecografía tridimensional se está convirtiendo cada vez más en un complemento útil de la ECO 2D para el diagnóstico de displasia esquelética e hipoplasia pulmonar.
- La finalización de la gestación en casos de HFFP ha de seguir criterios puramente obstétricos, ya que el pronóstico del neonato, en cuanto a su patología, no depende de la vía ni del momento del parto.

## Bibliografía:

1. Bacino, A. C. (2017). Skeletal dysplasias: Approach to evaluation. Recuperado el 08 de febrero de 2017, de [https://www.uptodate.com/contents/skeletal-dysplasias-approach-to-evaluation?source=search\\_result&search=Fetal%20skeletal%20dysplasia&selectedTitle=1~150](https://www.uptodate.com/contents/skeletal-dysplasias-approach-to-evaluation?source=search_result&search=Fetal%20skeletal%20dysplasia&selectedTitle=1~150)
2. Glanc, P., Chitayat, D. (2017). Approach to prenatal diagnosis of the lethal skeletal dysplasias. Recuperado el 08 de febrero de 2017, de [https://www.uptodate.com/contents/approach-to-prenatal-diagnosis-of-the-lethal-skeletal-dysplasias?source=see\\_link](https://www.uptodate.com/contents/approach-to-prenatal-diagnosis-of-the-lethal-skeletal-dysplasias?source=see_link)
3. Rodríguez, C. M., Alejandre, M., M., López, V, S. y Domingo, M., R (2010). Displasia femoral focal proximal: diagnóstico prenatal y evolución. Recuperado el 09 de febrero de 2017, de [file:///C:/Users/Usuario/Downloads/S0304501310002220\\_S300\\_es.pdf](file:///C:/Users/Usuario/Downloads/S0304501310002220_S300_es.pdf)