

## Displasia esquelética

### Skeletal Displasia

Margeris Yanes Calderón,<sup>I</sup> María Teresa Amor Oruña,<sup>II</sup> Marleni Mesa Suárez,<sup>III</sup> Gelsys Varona Herrera<sup>III</sup>

I Policlínico Universitario "Ana Betancourt". Playa, La Habana. Cuba.

II Policlínico Universitario "Ramón González Coro". Marianao, La Habana. Cuba.

III Policlínico Universitario "Jorge Ruíz Ramírez". Playa, La Habana. Cuba.

---

#### RESUMEN

Las displasias músculo-esqueléticas o también conocidas como osteocondrodisplasias o displasias esqueléticas, constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que afectan el crecimiento, la morfología y el desarrollo de ese sistema. El diagnóstico prenatal de una displasia esquelética específica es difícil y la Osteogénesis imperfecta tipo II es una de ellas. El objetivo del trabajo es resaltar la importancia del diagnóstico precoz de malformaciones congénitas y/o defectos estructurales del feto, por ultrasonografía, en la atención primaria de salud. Presentamos las imágenes ecográficas de un feto afectado por una displasia esquelética a las 18 semanas. Previo asesoramiento genético y dado el mal pronóstico con que cursan estos casos de displasias esqueléticas letales, la paciente decidió la terminación del embarazo. El diagnóstico de displasia esquelética fue confirmado por Anatomía Patológica e Imagenología.

**Palabras clave:** displasia esquelética; diagnóstico prenatal.

---

#### ABSTRACT

Skeletal dysplasias, also known as osteochondrodysplasias, refer to a group of disorders described by abnormalities in the development, growth, and maintenance of both bone and cartilage. The prenatal diagnosis of skeletal dysplasia is very difficult and the lethal osteogenesis imperfect type II is the only one that can be consistently detected *in utero*. To highlight the importance of early diagnosis of

---

congenital malformations by ultrasonography in primary health care. We present the sonographic images of a fetus affected by skeletal dysplasia at 18 weeks. After genetic counseling and given the poor prognosis with cases of skeletal lethal dysplasias, the patient decided to terminate the pregnancy. The diagnosis of skeletal dysplasia was confirmed by Pathology and Imaging.

**Keywords:** skeletal displasia; prenatal diagnosis.

---

## INTRODUCCIÓN

Las displasias músculo-esqueléticas o también conocidas como displasias óseas (DO) o displasias esqueléticas (DE) constituyen un grupo heterogéneo de trastornos que afectan el crecimiento, la morfología y el desarrollo de ese sistema. Aunque se han descrito más de 270 displasia esqueléticas, el número que puede ser diagnosticado en la etapa prenatal examen ultrasonográfico es considerablemente menor. Las DE tienen una prevalencia reportada de 2,4-7,5/10 000 nacidos vivos. Del total de fetos nacidos 23 % de los fetos afectados mueren intraútero y 32 % en la primera semana de vida.<sup>1-3</sup>

El diagnóstico prenatal de una DE específica o de un síndrome depende del conocimiento de los antecedentes de la pareja. En ausencia de esto, el diagnóstico etiológico de una displasia descubierta por examen ultrasonográfico puede ser, no solo difícil, sino imposible. Los fetos con DE representa 1-3 % de aquellos con anomalías detectadas por ultrasonografía.<sup>1,4,5</sup>

La clasificación de las DE resulta difícil, tanto por la poca frecuencia de muchas de ellas, como por la falta de conocimiento de sus causas. Por este motivo muchas clasificaciones se basan en criterios radiológicos, histológicos y clínicos. Dentro de las DE, en el grupo de la Osteocondrodisplasias, se encuentra la Osteogénesis imperfecta (OI) la cual se caracteriza, entre otras manifestaciones, por una severa fragilidad ósea. Esta situación conduce a una osificación anormal y múltiples fracturas; su causa ha sido relacionada con un trastorno de uno de los dos genes (COLA 1 y COLA 2) responsables de la producción del colágeno tipo 1, que provoca un defecto de su formación, organización y composición química. Se describen cuatro tipos de OI, de ellas, el tipo II es la única con diagnóstico prenatal, también llamada variedad perinatal. Su diagnóstico se hace posible desde las 15 y antes de las 24 semanas de embarazo por las múltiples fracturas intrauterinas y el acortamiento severo de los miembros. Constituye la forma más severa y letal de la enfermedad.<sup>6-8</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso, previo consentimiento de la paciente y su madre para la descripción de este y la información de los resultados de las ecografías prenatales.

---

Gestante de 17 años de edad de piel blanca, con antecedentes de salud, estudiante, soltera, sin pareja estable, sin hijos ni abortos previos, a la cual se le realizó captación precoz del embarazo a las 9 semanas. El primer ultrasonido de genética se efectuó en la semana 12, donde se mostró un feto sin alteraciones morfológicas. La paciente fue calificada como riesgo genético incrementado (RGI) por ser adolescente.

En cuanto a los estudios, a las 16 semanas se le realizó alfafetoproteína (AFP), según lo establece el programa de Genética Médica en Cuba, y se recibió un resultado normal 0,60 múltiplos de la mediana (MoM) a las 18 semanas. A esta misma edad gestacional, se le realizó otro ultrasonido de genética por tratarse de un RGI lo que da cumplimiento al Programa de Genética para la Detección Prenatal de Defectos Congénitos. Se utilizó un equipo SONOACER coreano, en la escala de grises, en tiempo real. En este examen, al sondear los miembros inferiores se pudo apreciar el fémur derecho deformado, acortado proximalmente (rizomelia) y desplazado por una fractura en su punto medio y además una angulación marcada del fémur izquierdo en su extremo proximal (Fig. 1). Esta situación se hace más evidente en la [figura 2](#) al observar la fina solución de continuidad en el extremo proximal de dicho miembro. Al examinar el perfil facial ampliado del feto (corte sagital) se observó una hipoplasia de la mandíbula (micrognatia) (Fig. 3). Todo lo anterior nos hizo pensar que estábamos ante el diagnóstico presuntivo de una displasia esquelética, posible Osteogénesis imperfecta. No se precisaron otras alteraciones morfológicas, pero sí llamó la atención al medir el resto de los huesos largos la diferencia de 1 o 2 semanas menos que la edad gestacional.



Fuente: SMGM, Playa. La Habana. Cuba.

**Fig. 1.** Vista de ambos fémures. El izquierdo fracturado, desplazado y acortado (flecha roja) y el izquierdo con una angulación en su extremo proximal (flecha negra).



Fuente: SMGM, Playa. La Habana, Cuba.

**Fig. 2.** Fémur izquierdo. Se aprecia fina solución de continuidad en el extremo proximal, la cual pudiera corresponder con la angulación señalada.



Fuente: SMGM, Playa. La Habana. Cuba.

**Fig. 3.** Perfil facial fetal ampliado. Se aprecia claramente la micrognatia.

Con este hallazgo, la paciente y su madre fueron remitidas al servicio municipal de Genética médica (SMGM) en el municipio Playa, La Habana, Cuba, donde se le realizó una ecografía confirmativa. Además, recibieron asesoramiento genético por el equipo multidisciplinario de dicho servicio. La paciente decidió la terminación del embarazo dado el mal pronóstico con que cursan estos casos.

---

El diagnóstico de *Osteogénesis imperfecta tipo II* fue confirmado por el Departamento de Anatomía Patológica e Imagenología del Hospital Eusebio Hernández, La Habana. Cuba.

## DISCUSIÓN

El diagnóstico diferencial de la OI debe realizarse con aquellas DE en las que se destacan alteraciones del crecimiento y desarrollo del hueso y cartilago; entre ellas se encuentran las DE letales como la Displasia tanatofórica, la Displasia camptomélica, la Acondrogénesis y el Síndrome de costillas cortas y polidactilia.

La Displasia tanatofórica es la DE letal más común en fetos y neonatos. Se caracteriza por micromelia (acortamiento de toda la extremidad) severa, macrocefalia, disminución del tórax fetal y polihidramnios; la Displasia camptomélica es una DE rara, casi siempre letal y autosómica dominante por una mutación nueva "mutación de novo". En esta última podemos encontrar huesos largos, cortos e incurvados ventralmente (fémur y tibia) también pueden estar presentes anomalías faciales como micrognatia y labio leporino y defectos cardíacos. La Acondrogénesis, DE letal, segunda en frecuencia se caracteriza por provocar en el feto micromelia severa, tronco corto, macrocráneo y mineralización disminuida en cuerpos vertebrales, isquion y huesos pélvicos. Además, los fetos que la padezcan pueden presentar el Síndrome de costillas cortas y polidactilia grupo raro, heterogéneo y letal que como bien lo indica su nombre se caracteriza por tórax disminuido por costillas cortas, polidactilia posaxial y micromelia severa; sin embargo, la mineralización es normal, pueden estar presentes malformaciones cardíacas y genitourinarias.<sup>1,4-8</sup>

## CONCLUSIONES

El diagnóstico prenatal por ultrasonografía de las DE es difícil, de ahí la importancia que reviste un asesoramiento genético bien documentado cuando se hace el diagnóstico de esta enfermedad prenatalmente, por el mal pronóstico, que generalmente trae consigo, tanto para la vida intrauterina como posnatal.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Oliva Rodríguez J. Malformaciones del sistema músculo-esquelético. En: Ultrasonografía diagnóstica fetal, obstétrica y ginecológica (Parte I). Editorial Ciencias Médicas: La Habana; 2009. p. 195-219. Disponible en: <http://www.perinatal.sld.cu/es/libros.htm>. Actualizado diciembre del 2012. Consultado 17 de abril del 2017.
2. Paladini D, Volpe P. Skeletal dysplasias and muscular anomalies: a diagnostic algorithm. En: Ultrasound of Congenital Fetal Anomalies. London: Edit. Informa UK Ltd; 2007:267-300.

3. Mahony B. Ultrasound evaluation of the fetal musculo skeletal system. En: Ultrasonography in obstetrics and gynecology. Philadelphia: Edit. Saunders; 2010. p. 254-60.
4. Silva JK, Platt LD, Kradow D. Skeletal dysplasias. En: Prenatal diagnosis. Chicago: Edit. Mc Graw Hill Companies; 2010. p. 277-99.
5. Kumar P. Skeletal dysplasiasw. En: Congenital malformations. New York: Edit. Mc Graw Hill Companies; 2014:307-40.
6. Savarirayan R. Skeletal dysplasias. Adv Pediatr. 2014;51:209-29.
7. Rasmussen SA, Bieber FR, Benacerraf BR, Costa TC, Azouz EM, Fitzpatrick JM. Epidemiology of osteochondro-dysplasias changing trends due a advances in prenatal diagnosis. Am J Med Genet. 2014;61(1):49-58.
8. Francomano CA. Latest developments in skeletal dysplasia's. Am J Med Genet. 2016;106:241-5.

Recibido: 14 de octubre de 2017.

Aprobado: 20 de noviembre de 2017.

*Margeris Yanes Calderón.* Policlínico Universitario "Ana Betancourt". Playa, La Habana. Cuba.

Correo electrónico: [marge.yanes@infomed.sld.cu](mailto:marge.yanes@infomed.sld.cu)