

DISPLASIA CAMPOMÉLICA CRITERIOS IMAGENOLÓGICOS DE UNA ENTIDAD INFRECLENTE

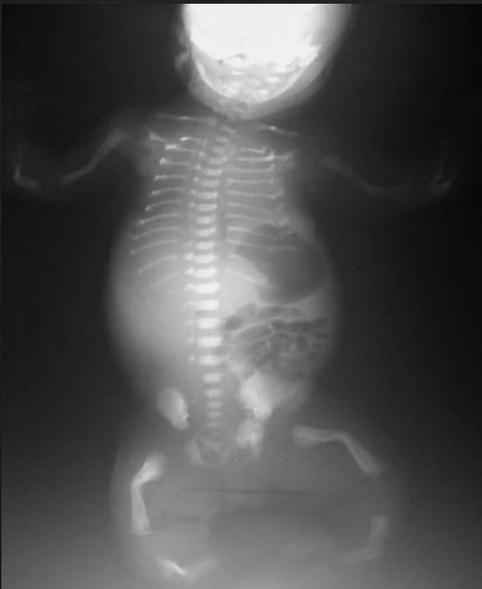
Santiago José Barchiessi | Manuela Goizueta |
María Belen Flores | Rafael Rocino

Presentación del caso:

Paciente de sexo femenino, 24 años de edad, multigesta. Sin antecedentes genealógicos, no cosanguíneos. Con 26.1 semanas de embarazo por ecografía, con oligoamnios severo, rotura prematura de membranas y malformación fetal. De manera súbita comienza con hemoginecorragia por desprendimiento de placenta normoinserata, motivo por el cual se realiza cesárea de urgencia obteniéndose un feto que fallece en el puerperio inmediato.

Hallazgos imagenológicos:

En múltiples radiografías de cuerpo completo se observó un acortamiento global de las extremidades a predominio en regiones femoro-tibiales, las cuales presentaban una acentuada angulación. Escápulas y caderas hipoplásicas con acetábulos aplanados y ligera escoliosis de la columna dorsal. Además se visualizó un tórax estrecho con morfología en campana y acortamiento cervical. En la ecografía efectuada a las 26 semanas de edad gestacional el hallazgo fundamental estuvo dado por el acortamiento del hueso femoral, midiendo 3.72 cm; el cual además presentaba un adelgazamiento cortical y una acentuada angulación.



DISPLASIA CAMPOMÉLICA CRITERIOS IMAGENOLÓGICOS DE UNA ENTIDAD INFRECUENTE

Santiago José Barchiessi | Manuela Goizueta |
María Belen Flores | Rafael Rocino

Discusión:

La incidencia de esta entidad se estima desde 1-40.000/200.000 casos, siendo una osteocondrodisplasia rara y severa de transmisión autosómica dominante con letalidad en el período neonatal. Caracterizada por acortamiento y angulación de las extremidades, principalmente el fémur. Los criterios imagenológicos son el acortamiento de extremidades a predominio rizomélico, angulación femoro-tibial bilateral, tórax estrecho en forma de campana, escápulas hipoplásicas y escoliosis, siendo estas características clásicas en un feto de 24 semanas, edad gestacional similar a la de nuestro paciente. El examen ultrasonográfico de rutina puede detectar hallazgos sugestivos debiéndose considerar pruebas genéticas moleculares para una variante patógena del gen SOX9, sin embargo al aplazarse estas pruebas el diagnóstico puede realizarse mediante sospecha clínica, ecográfica y radiográfica. La insuficiencia respiratoria es la principal causa de muerte debido a las anomalías esqueléticas de la caja torácica.

Conclusión:

El diagnóstico de esta patología se debe establecer reuniendo criterios clínicos e imagenológicos, debido a su curso letal es imperativo realizar el diagnóstico de forma precoz, con una adecuada valoración ultrasonográfica para así proceder con métodos de mayor complejidad.

