

ANOMALÍAS DEL HUESO NASAL.

“MÁS ALLÁ DE LA T21”

Autores:

- Martinez, Maria Florencia
- Luques Silvia
- Mettler Gustavo



**Policlínico
del
Sur**

OBJETIVOS

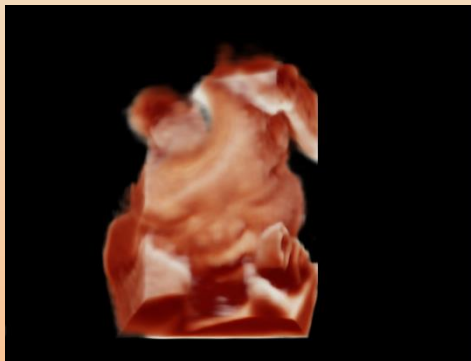
Analizar el espectro de diagnósticos diferenciales ante el hallazgo de anomalías ecográficas en el HN; abordando particularmente aquellos menos frecuentes, es decir, excluyendo a las estadísticamente mas frecuentes T21 y T18.



MATERIAL Y MÉTODOS

Análisis retrospectivo de 8 casos diagnosticados con Hueso Nasal Corto y/o Plano, como hallazgo en examen morfológico fetal (22 semanas).

Fueron descartados 5 casos por presentar cariotipo anormal compatible con T21 (4 casos) y T18 (1 caso).



DISCUSIÓN Y RESULTADOS

El examen ecográfico del HN es rutinario en la actualidad en los estudios obstétricos durante todo el embarazo.

La detección prenatal de estas alteraciones se asocia particularmente a síndromes cromosómicos; algunos de ellos no tan frecuentes, objetivos a revisar en este trabajo.

Entre ellos se destacan:

1- Síndrome de Treacher-Collins (disostosis mandibulofacial): hipoplasia de hueso cigomático, alteraciones mandibulares, anomalías en oído externo (sordera conductiva), coloboma, paladar hendido, entre otros. Inteligencia Normal.

2- Síndrome de Wolf-Hirschhorn: (delección 4p-). Nariz en “casco griego”, retraso mental y del crecimiento. Microcefalia. Filtrum corto. Micrognatia.

3- Enfermedad de Conradi (condrodismplasia punctata): nariz ancha y aplanada, calcificaciones articulares, dismorfias craneofaciales, talla corta neonatal, cataratas, cardiopatías. Sus variantes son: rizomiélica o no rizomiélica.



4- Fenotipo Binder: hipoplasia mediofacial, nariz corta y puente nasal plano. Maxilar inferior protuberante, por hipoplasia de maxilar superior.

5- Síndrome de Fryns: hernia diafragmática, hipertelorismo, micrognatia.

6- Malformaciones por exposición a teratógenos: ácido valproico o dicumarínicos (antagonistas de la vitamina K).

En nuestra serie se recopilaron datos de 3 RNV (1 muerte intraútero) con los siguientes resultados:

RN1: Condrodisplasia Punctata: cariotipo normal. Diagnóstico por array.

RN2: Síndrome de Treacher-Collins: cariotipo normal.

RN3: aún en estudio: cariotipo normal.

CONCLUSIONES

Las alteraciones craneofaciales se pueden presentar como malformaciones aisladas de cara o como resultado de un conjunto de alteraciones parte de un síndrome genético o no genético.

Cuando se asocian a un síndrome o, con otras anomalías, los defectos faciales son más fáciles de identificar.

Debemos destacar ante este hallazgo la importancia de tener en cuenta otros diagnósticos diferenciales además de las clásicas trisomías (21 o 18), estadísticamente más frecuentes.

Siempre deben ser significativos los hallazgos ecográficos anormales sutiles en la cara fetal y tener presente al realizar exámenes obstétricos que la malformación más importante es “la segunda”; en general, la llave del diagnóstico presuntivo definitivo.

Comentarios - Síntesis de la consulta - Pensamiento médico - Impresión subjetiva

niño con crecimiento prenatal normal en peso, lc y pc. presenta tamaño normal para población, sin desproporción corporal
 facies chata, sin complicaciones respiratorias ni trastorno del sueño
 la radiología de 1/2017 (5 meses de vida) permite ver ausencia de huesos nasales, calcáneo fragmentado, punctata en falanges distales de pies, y de manos, braquitelefalangia
 rx manos madre s/p

se habla con ambos padres, se da diag de displasia esquelética punctata, se explica condición requiere por asociación control oftalmológico anual
 control en 6 meses



Hospital de Pediatría
Garrahan