



PRESENTACIÓN DE CASO

Displasia tanatofórica presentación de un caso

Thanatophoric dysplasia case presentation

**Julio Ángel Quintana González¹,
Reinerio Rubio Rojas²**

¹ Médico. Especialista de Segundo Grado en Ginecología y Obstetricia. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesor Asistente. Centro Salud Copacabana, El Alto, La Paz. Bolivia.
julioquintana1968@gmail.com

² Médico. Especialista de Primer Grado en Ginecología y Obstetricia. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesor Asistente. Centro Salud Copacabana, El Alto, La Paz. Bolivia.
christopher.ethian@gmail.com

Recibido: 03 de agosto de 2016
Aprobado: 20 de diciembre de 2016

RESUMEN

Introducción: las displasias tanatofóricas se caracterizan por tórax estrecho con plastipondilia y extremidades cortas.

Caso clínico: se presenta un caso de displasia esquelética letal en una de las variedades conocidas como displasia tanatofórica tipo I. Se trata de una paciente de 32 años de edad con 22 semanas de gestación que acude al servicio de ultrasonido del Centro de Salud Copacabana en El Alto La Paz para realizarse ultrasonido de tamizaje, donde se encuentra un feto de sexo masculino con acortamiento de los huesos largos en forma de auricular de teléfonos, dedos cortos y tórax estrecho con relación al abdomen.

Conclusiones: se confirma displasia tanatofórica tipo I, se realiza consejo genético y se decide interrupción del embarazo por ser una patología incompatible con la vida.

DeCS: DISPLASIA TANATOFÓRICA;
EMBARAZO; ENANISMO.

ABSTRACT

Introduction: thanatophoric dysplasias are characterized by narrow thorax with platyspondyly (flattening of vertebral bodies) and short limbs.

Clinical case: a case of lethal skeletal dysplasia is presented in one of the varieties known as type I thanatophoric dysplasia. A 32-year-old female with 22

weeks of gestation came to the ultrasound service at Copacabana Health Center in Alto, La Paz to perform ultrasound screening, where a male fetus with shortening of long bones in handset-phone shape, short fingers and narrow chest in relation to the abdomen were observed.

Conclusions: type I thanatophoric dysplasia was confirmed, genetic counseling was given and pregnancy termination was decided as a fetal abnormality incompatible with life.

DeCS: DYSPLASIAS THANATOPHORIC; PREGNANCY; DWARFISM.

INTRODUCCIÓN

La displasia tanatofórica (DT) del griego thonatos=portador de la muerte, fue descrita por primera vez por Maoteaux en 1967, y se caracteriza por tórax estrecho con plastipondilia y extremidades cortas¹.

La prevalencia de esta malformación es de 2,4/10,000 nacimientos y dentro de las muertes perinatales las displasias esqueléticas corresponden a 9,1/1,000, de ellas el 62% son displasia tanatofórica y acondrogenisis^{1, 2}.

Las displasias esqueléticas son patologías raras que se han clasificado en numerosos trastornos esqueléticos y solo algunas displasias se pueden detectar con precisión mediante ecografía prenatal².

En el departamento el Alto en la ciudad de La Paz con cooperación cubana ha sido posible la inauguración de un Centro de genética comunitaria para la atención prenatal a las mujeres bolivianas, que ha hecho posible se diagnostiquen malformaciones congénitas precozmente, posibilitando se tomen las conductas más adecuadas acorde a cada caso en particular.

CASO CLÍNICO

Antecedentes personales: Nada a señalar

Antecedentes obstétricos: Gestaciones 2, Partos 1, Abortos 0 (cesareada)

Historia de la enfermedad actual:

Paciente de 32 años de edad raza blanca, con 22 semanas de gestación y movimientos fetales referidos que acude al servicio de ultrasonografía del Centro de Salud Copacabana en el Alto La Paz para realizarse ultrasonido de tamizaje.

Examen físico

Altura uterina: 26 cm

Movimientos fetales se confirman

Frecuencia fetal: 146 latidos/minuto

La paciente se somete a estudios de tamizaje por ultrasonido

Estudios ultrasonográficos





Las imágenes muestran un feto del sexo masculino con acortamiento de los huesos largos en forma de auricular de teléfonos, dedos cortos, tórax estrecho con relación al abdomen, aumento de la ecogenicidad pulmonar, abombamiento frontal y polihidramnio con frecuencia fetal de 146 latidos por minutos, todo lo cual confirma una displasia tanatofórica (DT).

DISCUSIÓN DEL CASO

La displasia esquelética es una enfermedad en que la mayoría de los autores proponen un patrón de herencia autosómica dominante, producida por una mutación en el receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos FGFR3 en el cromosoma 4p16,3, donde una copia mutada del gen FGFR3 en cada célula es suficiente para causar esta condición.³ Virtualmente todos los casos de DT son causados por nuevas mutaciones en el gen FGFR3 y ocurren en personas sin antecedentes en su familia, de manera que individuos sanos han tenido hijos con DT y por su letalidad no han pasado a la siguiente generación. Es más frecuente en el sexo masculino en una relación 2-1, todo lo anterior está presente en el caso presentado.



Las displasias esqueléticas tienen una prevalencia al nacimiento estimada en 2,4 por cada 10.000 y dentro de ellas, la displasia tanatofórica (DT) o enanismo tanatofórico,¹⁻⁴ es la más común de las displasias esqueléticas letales. Se caracterizan por rizomelia, pliegues de piel redundante en las extremidades, longitud del tronco normal, tórax estrecho, costillas pequeñas, abdomen protuberante y cabeza grande con frente prominente y nariz en silla de montar. Los recién nacidos afectados nacen ya muertos o mueren a las pocas horas de nacidos, debido a la hipoplasia pulmonar que presentan.



Han sido identificados dos subtipos desde el punto de vista clínico: DT 1: no presenta cráneo en hoja de trébol, tiene frente prominente, hipertelorismo, nariz en silla de montar, fémur curvo en "auricular del teléfono", a nivel de la columna plastipondilia, con micromelia de las cuatro extremidades, manos y pies normales, pero los dedos cortos, lo que concuerda

con las imágenes del caso por lo que se plantea es tipo 1.^{5,6}

El DT tipo 2 a diferencia del 1, tiene huesos cortos, el fémur esta típicamente rectificando, con metáfisis acampanadas y una forma de craneosinostosis llamada cráneo en hoja de trébol y que consiste en el aspecto trilobular del cráneo en el plano coronal que se debe a la craneosinostosis prematuras de las suturas lambdoideas y coronal.^{5,6}

Estas displasias se pueden asociar con otras alteraciones como riñón en herradura, defecto septal atrial, ano imperforado, hidrocefalia, hidronefrosis, comunicación interauricular y sinostosis radiocubital, lo cual no se presenta en el caso, aunque generalmente estas asociaciones se relacionan con la edad avanzada de los progenitores y presentan un riesgo recurrente despreciable.

Las displasias tanatofóricas tienen muchas similitudes fenotípicas con la acondroplasia homocigótica. Pueden resultar idénticas desde el punto de vista ecográfico y se distinguen por los antecedentes familiares en la acondroplasia homocigótica ya que ambos progenitores están afectados por la forma heterocigótica de la acondroplasia.

CONCLUSIONES

Se envía a la paciente a un nivel dos de atención médica, confirmándose los hallazgos ecográficos descritos y el diagnóstico, se realiza consejo genético y se decide interrupción del embarazo por ser una patología incompatible con la vida, 7 obteniéndose un producto de la concepción por cesárea del sexo masculino con peso de 360 gramos y que morfológicamente corrobora el diagnóstico prenatal.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nelson DB, Dashe JS, McIntire DD, Twickler DM. Fetal skeletal dysplasias: sonographic indices associated with adverse outcomes. *J Ultrasound Med* [Internet]. 2014 Jun [citado 2015 Jul 24]; 33(6): [Aprox. 5p.]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24866616>
2. Chitty LS, Khalil A, Barrett AN, Pajkrt E, Griffin DR, Cole TJ. Safe, accurate, prenatal diagnosis of thanatophoric dysplasia using ultrasound and free fetal DNA. *Prenat Diagn* [Internet]. 2013 May [citado 2015 ago 24]; 33(5): [Aprox. 7p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Safe%2C+accurate%2C+prenatal+diagnosis+of+thanatophoric+dysplasia+using+ultrasound+and+free>
3. Calder AD, Offiah AC. Fetal radiography for suspected skeletal dysplasia: technique, normal appearances, diagnostic approach. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2015 Apr [citado 2016 jun 12]; 45(4): [Aprox. 12p.]. Disponible en: <http://link.springer.com/article/10.1007/s00247-014-3130-x>
4. Carvajal N, Martínez-García M, Chagoyen M, Morcillo N, Pino A, Lorda I, et al. Clinical, genetics and bioinformatics characterization of a campomelic dysplasia case report. *Gene*. j. gene [Internet]. 2016 Feb [citado 2016 jun 15]; 577(2): [Aprox. 3p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26631621>
5. Barros CA, Rezende GC, Araujo Júnior E, Tonni G, Pereira AK. Prediction of lethal pulmonary hypoplasia by means fetal lung volume in skeletal dysplasias: a three-dimensional ultrasound assessment. *J Matern Fetal Neonatal Med* [Internet]. 2016 Jul [citado 2016 jul 15]; 29(11): [Aprox. 6p.]. Disponible en: <http://www.tandfonline.com/doi/abs/10.3109/14767058.2015.1064887>

6. Heinrich T, Nanda I, Rehn M, Zollner U, Ernestus K, Wirth C, et al. Co-Occurrence of Reciprocal Translocation and COL2A1 Mutation in a Fetus with Severe Skeletal Dysplasia: Implications for Genetic Counselin. Cytogenet Genome Res.[Internet]. 2015 mar [citado 2015 oct 15]; 145(1): [Aprox. 3p.]. Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25823796>

7. Unanue MN, Moenne BK, Baar ZA. Manejo de Displasias Esqueléticas Revista Médica Clínica Las Condes[Internet]. 2015 abr [citado 2015 oct 15]; 26(4): [Aprox. 2p.]. Disponible en: <http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0716864015000954>



Julio Ángel Quintana González:
Médico. Especialista de Segundo Grado en Ginecología y Obstetricia. Máster en Atención Integral a la Mujer. Profesor Asistente. Centro Salud Copacabana, El Alto, La Paz. Bolivia. ***Si usted desea contactar con el autor de la investigación hágalo [aquí](#)***