Displasia tanatofórica. Presentación de un caso

Vicente Carmona Pertuz*; Mauricio Rojas Ramírez**; Carmen Teresa Gómez***

RESUMEN: Se presenta el caso de una mujer de 26 años, que asiste a consulta prenatal cursando embarazo de 23 semanas y a quien se le hizo el diagnóstico prenatal por ultrasonografía de un feto con displasia tanatofórica. Se mencionan los diferentes hallazgos así como los diagnósticos diferenciales que deben hacerse en estos casos teniendo en mente que en la totalidad de los casos el pronóstico es letal.

PALABRAS CLAVES: Displasia tanatofórica, embarazo.

SUMMARY: We present a case of a 26 years old woman who assisted to prenatal control when she had a 23 weeks pregnancy and to whom we made a diagnosis of a fetus with thanatophoric dysplasia. We present the different characteristics and the differential diagnosis that one has to have in mind, knowing that one has to have in mind, knowing that in all cases the outcome is lethal.

KEY WORDS: Thanatophoric dysplasia, pregnancy.

Con los actuales avances de la ecografía, cada día se reconocen con mayor precisión un mayor número de displasias fetales (1). En los últimos 30 años se ha prestado un mayor interés a las displasias óseas de los niños, con lo cual se ha logrado aumentar el número de anomalías detectadas in útero al tiempo que estos diagnósticos se realizan más temprano (2).

La muerte fetal con embarazos mayores a 20 semanas ocurre en un 1% de casos pero su etiopatogenia se desconoce en hasta 50% de estos casos, en un 10-20% se debe a patología del cordón y de la placenta, en un 5-10% a patologías médicas como hipertensión, diabetes o enfermedad renal, en un 5-15% a eritroblastosis, en otro 15% a infecciones intrauterinas como rubéola, toxoplasmosis y virales y en otro 5-15% a malformaciones fetales congénitas, reportándose además que un 5-6% de los óbitos pueden ser portadores de anomalías cromosómicas, sobre todo en los casos de retardo del crecimiento intrauterino, Síndrome de Potter o hidrops no inmune (4).

Por lo tanto, el diagnóstico prenatal de anomalías congénitas o cromosómicas es de vital importancia para establecer el pronóstico de sobrevivencia, las probables complicaciones de la vida extrauterina y en los casos en los que haya lugar, la consideración de la terminación del embarazo si la ley vigente lo permite.

Caso clínico

Se recibió en la Unidad de Ultrasonido de la Sección de Ginecología y Obstetricia del Hospital Militar Central una paciente remitida de Bucaramanga con diagnóstico ecográfico de Iniencefalia, para que se realizara el correspondiente manejo en esta Institución. Se trata de una paciente primigestante de 26 años de edad, sin ningún antecedente patológico ni quirúrgico. No refiere exposición a agentes teratogénicos. FUR 05-MAR-96. Se le realizó ecografía mediante un transductor sectorial de 3.5 Mhz utilizando un equipo Siemens Sonoline SL 2 con los siguientes hallazgos: Presencia de feto único en cefálica con movimientos activos; **Cabeza:** Deformidad del cráneo en hoja de trébol, frente prominente, (Figuras 1 y 2) aplanamiento del puente nasal, hidrocefalia comunicante. (Figura 3), marcada hipoplasia cerebelosa, hipertelorismo ocular (Figura 4), se descartan alteraciones de la línea media. **Columna:** Normal. **Tórax:** Estrecho, sin anomalías cardíacas evidentes. **Extremidades:** Severa micromielia con mayor compromiso de los segmentos proximales (Figura 5), dedos cortos y de igual longitud entre sí, (Figura 6) fémur encorvado (Figura 7). **Abdomen:** No anomalías de órganos intraabdominales. **Placenta:** De aspecto usual. **Cordón:** De tres vasos **Líquido amniótico:** Polihidramnios. **Biometría:** Correspondiente a edad gestacional de 23 semanas.

Las radiografías evidenciaron la presencia de platispondilia, cráneo en hoja de trébol y micromielia.

Dos semanas después del diagnóstico ecográfico se obtiene por parto vaginal eutócico un recién nacido dismórfico que fallece a los 5 minutos. El examen anatomopatológico reveló: Feto femenino de 1700 gr de peso y 37.5 cm de corona-talón y 30 cm corona-coxis. El perímetro cefálico de 29 cm, las fontanelas coronal, frontal, occipital y esenoideas abiertas, al igual que la sutura sagital. Deformidad del cráneo en hoja de trébol.

* Ginecoobstetra. Jefe Unidad de Ultrasonido y Jefe Unidad de Medicina Materno Fetal. Sección Ginecología y Obstetricia. Hospital Militar Central.

** Residente Nivel III. Sección Ginecología y Obstetricia. Hospital Militar Central.

*** Patóloga, Hospital Simón Bolívar, Consultorio de Patología y Citología Gómez-Mugnier-París.

Figura 1

Figura 4

Figura 2

Figura 5

Figura 3

Figura 6

Figura 7

Hipertelorismo ocular. Implantación baja de orejas, a nivel del maxilar inferior. Aplanamiento del puente nasal. Agenesia del cuerpo calloso, asociada a marcada dilatación de los ventrículos laterales, simétrica que forma un ventrículo único, que mide 12 x 12 x 5 cm. El parénquima cerebral tiene un espesor de 1 cm. Hipoplasia severa del cerebelo. Cuello corto. Tórax estrecho con deformidad en pera. Abdomen globoso. Las cuatro extremidades muestran acortamiento proximal. Genitales femeninos de aspecto normal. Fémur y húmero cortos con deformidad en auricular de teléfono. Otros hallazgos positivos son estrechez de la unión uréter-vesical y dilatación ureteral, hasta 0.5 de diámetro. Los hallazgos histológicos anormales se encuentran a nivel óseo, en donde se observa una marcada alteración consistente en un desordenamiento e hipertrofia de los condrocitos, con ausencia de las zonas de proliferación y maduración característicos de esta placa. Además se observa hipertrofia del anillo pericondral, el cual penetra dentro de la placa de crecimiento, dando un aspecto de displasia

Tipos de enanismo neonatal de segmentos cortos y prevalencia de mortalidad perinatal

Condición	Herencia	Fatal al nacer	Columna	Anomalías asociadas
Displasia dissegmental	Autosómico recesivo	Si	Defectos severos de osificación de los cuerpos	Lesiones obstructivas del tracto urinario
Enanismo tanatofórico	Autosómico recesivo	Usualmente	Platispondilia marcada uniforme	Configuración craneana anómala
Acondrogénesis	Autosómico recesivo	Si	Cuerpos no mineralizados sin osificar	Fracturas. Huesos extra tubulares
Distrofia torácica asfixiante	Autosómico recesivo	Usualmente	Normal	Quistes renales. Uremia. Centros epifiseales tempranos
Enanismo camptomélico	Autosómico dominante incierto	Si	Cuerpos vertebrales planos, escoliosis, pedículos pequeños	Pie equino varo. Paladar hendido. Micrognatia
Hipofosfatasa	Autosómico recesivo	Si severo	Muchos segmentos vertebrales no osificados, con hipoplasia severa	Fracturas. Fosfatasa alcalina en niveles bajos
Osteogénesis imperfecta congénita	Autosómico recesivo	Si	Cuerpos vertebrales ligeramente aplanados	Fracturas múltiples. Excleras azules inconsistentemente.
Enanismo metatrófico	Autosómico recesivo o dominante	Si severo	Cuello corto, longitud raquídea normal. Vértebras en forma de diamante. Aumento de espacios intervertebrales. Cifoescoliosis	Sacro con terminación en "cola" Hiperelasticidad de articulaciones de los dedos
Enanismo diastrófico	Autosómico recesivo	Aumenta mortalidad perinatal	Deformidad cuadrada de cuerpos vertebrales. Cifoescoliosis marcada. Distancia interpedicular lumbar acortada	Pie equino varo. Pulgar engrosado
Displasia Condroectodérmica	Autosómico dominante	Si severo	Procesos vertebrales calcificados. Escoliosis. Deformidad de cuerpos.	Eritroderma y cataratas
Condrodisplasia puntata	Autosómico recesivo	Mortalidad infantil del 50%	Normal	Hipoplasia de uñas y dientes. Anodoncia. Defectos cardíacos.

fibrosa y formación de trabéculas óseas desordenadas y engrosadas. Igualmente hay la presencia de páncreas ectópico a nivel gástrico y un divertículo de Meckel. En conclusión se trata de una *displasia tanatofórica tipo deformidad en cabeza de trébol*.

Discusión

La displasia tanatofórica es la displasia esquelética más común de los fetos y los neonatos. Se caracteriza por rizomielia extrema, tórax de longitud normal pero estrecho, y una gran frente prominente. Se han identificado dos subtipos: tipo I, denominada típicamente en "auricular de teléfono" sin alteraciones craneanas y el tipo II en el cual las alteraciones craneales son muy evidentes denominadas en hoja de trébol. Aún así, se han descrito alteraciones craneales muy discretas en el tipo I. El diagnóstico diferencial entre las dos entidades depende de los hallazgos radiológicos y la histología. No hay consenso sobre la forma de herencia de esta entidad ya que se ha considerado tanto autosómica dominante como autosómica recesiva. Generalmente se presenta un solo caso en la familia, pero hay reportes de más de un recién nacido afectado, debido a la presencia de mosaicismo en los padres. Mientras el tipo I parece tener un patrón de herencia indeterminado, siendo la mayoría de los casos esporádicos, el tipo II parece tener un patrón autosómico recesivo. Se ha reportado incluso la ocurrencia inusual de unos gemelos monozigóticos con una displasia tanatofórica grado I, en quienes el diagnóstico prenatal se realizó en la semana 16 de gestación (1).

Los hallazgos ecográficos son determinantes en el diagnóstico. El hecho de observar la presencia de micromielia y alteraciones de la bóveda craneana hacen

el diagnóstico y debe diferenciarse del síndrome camptomélico porque en este no se observa rizomielia. Las alteraciones craneales están dadas por el cierre prematuro de las suturas lambdoidea y coronal, desarrollo anormal de la base del cráneo con sinostosis secundaria y un desorden cerebral primario con una deformidad de la bóveda craneana. La frente es prominente y se observan una nariz en sable, hipertelorismo ocular. Las vértebras se ven aplanadas (platispondilia) y frecuentemente se observa ventriculomegalia y polihidramnios. Invariablemente esta es una alteración letal y se han reportado casos en donde la ecografía de principios de segundo trimestre fue reportada normal, pero los controles ecográficos posteriores mostraron la presencia de esta alteración.

Otro diagnóstico diferencial a tener en cuenta es la displasia dissegmental, la cual es letal y se caracteriza por rizomielia, desorganización marcada de los cuerpos cerebrales y con frecuencia se observa una encefalocele occipital. Las anomalías asociadas incluyen hernia inguinal, hidronefrosis, ductus arterioso persistente, paladar hendido.

El diagnóstico de la displasia tanatofórica prenatal debe realizarse con sumo cuidado para evitar las confusiones propias de los trastornos esqueléticos que son semejantes y de tal manera debe realizarse la comprobación mediante radiología e histología una vez se obtenga el producto (4).

En general se está de acuerdo que un estudio ecográfico de detalle determinará la presencia de anomalías esqueléticas cuando se valoran el cráneo, los huesos cortos y largos, la columna, las costillas y la pelvis. Las escalas de grises, que dependen obviamente de la definición del equipo, ayudan a clarificar la anatomía fetal (4).

BIBLIOGRAFIA

1. Fleisher AC et al. Sonography in obstetrics and gynecology. Fifth Edition. 1996 Prentice-hall International Inc. Englewood Cliffs. U.S.
2. Beighton P et al. Bone displasias of infancy in the Viena collection. *Pediatric Radiology*. 1994; 24: 384-386.
3. Avni EF et al. Antenatal diagnosis of short-limb dwarfism: sonographic approach. *Pediatric Radiology*. 1996; 26: 171-178-386.
4. Martínez-Ruiz R y cols. Displasia tanatofórica. Diagnóstico prenatal por ultrasonido. Presentación de un caso. *Ginecología y Obstetricia de México*. 1993; 61: 344-347.
5. Carlton R., Cheng E. Dyssegmental dysplasia: Short-trunk, short-limb dwarfism with anisopondyly. *The Journal of Bone and Joint Surgery*. 1994; 10: 1551-1556.