



**UNIVERSIDAD
SAN SEBASTIAN**

**Facultad de Medicina
Escuela de Medicina**

**DISPLASIA ESQUELETICA :
GENERALIDADES**

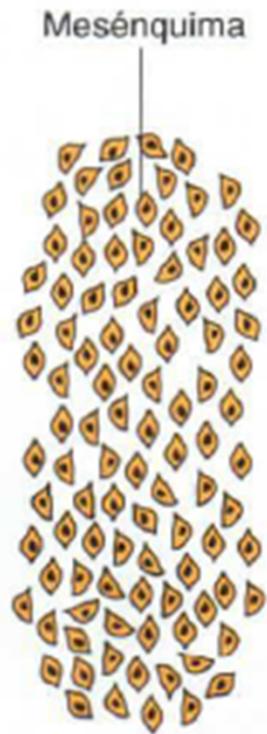
**Constanza Herrera Torres
Interna Pediatría
Rotación Neonatología
Docente : Dr. G. Flores**



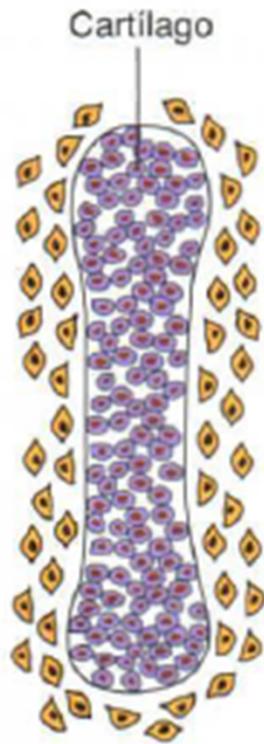
Generalidades displasia esquelética

EMBRIOLOGÍA

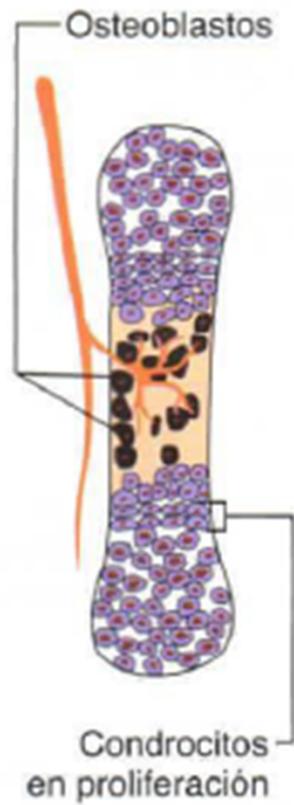
- Esqueleto se forma bajo 2 procesos diferentes:
- 1. **Osificación endocondral** → forma esqueleto apendicular, inicia formación de primordios de extremidades.
- 2. **Osificación membranosa** → células del mesénquima se condensan y formarán huesos, ej. Clavícula, pubis. Postnatal continua el crecimiento (cartílago de crecimiento).



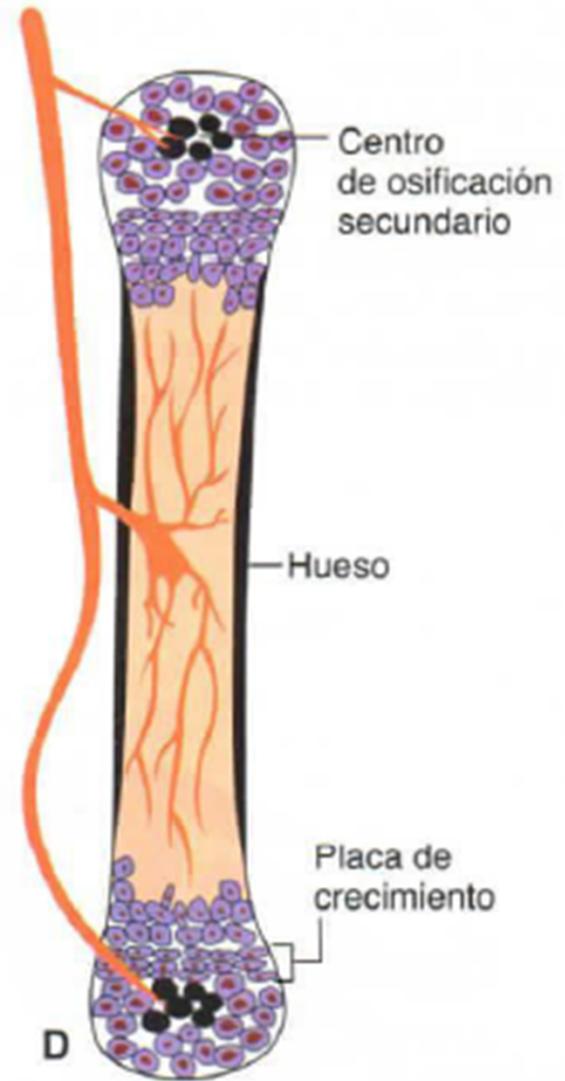
A



B



C



D

GENERALIDADES DISPLASIA ESQUELÉTICA

- **Corresponde a un grupo heredable de más de 450 desórdenes que afectan primariamente al hueso y cartílago, pero también puede comprometer músculos, tendones y ligamentos.**
- **Cada uno posee un patrón clínico y radiológico que los distingue.**

SOSPECHA CLÍNICA EN EL RN

- **Desproporción longitud de segmentos corporales**
- **Macrocefalia**
- **Fascie, rasgos dismórficos**
- **Control radiológico al nacer (interpretación difícil) y durante la niñez (aparición de características radiográficas típicas)**
- **Antecedentes familiares: historia de talla baja, fascie aplanada, dolor articular, miopía severa.**

SOSPECHA CLÍNICA



A



B

[Empty white box]



DEFECTOS ÓSEOS

1. **Osteocondrodisplasias** → forma tardía, compromiso esquelético generalizado.
 - **Acondroplasia**
 - Homocigota : letal
 - Heterocigota : más fcte de las compatibles con la vida
 - **Displasia Tanatofórica** : letal mas fcte
 - **Hipocondroplasia**
2. **Displasias con costillas cortas**
 - Síndrome de costilla corta-polidactilia (letal)
 - Displasia torácica asfixiante





3. Diastrofias

- Displasia diastrófica**
- Acondrogénesis 1B**

4. Colagenopatías tipo II : acondrogénesis (letal)

5. Displasias con disminución de la densidad ósea

- Osteogénesis imperfecta I,II,III y IV (tipo II más letal)**

6. Disostosis genéticamente determinadas

Clasificación según pronóstico

Letales

- Displasia Tanatofórica
- Acondrogenesis
- Osteogénesis imperfecta tipo II
- Hipofosfatasa congénita
- Condrodisplasia punctata
- Síndrome costillas cortas y polidactilia

No letales

- Acondroplasia heterocitogota
- Osteogénesis imperfecta tipo I
- Displasia torácica asfixiante

ETIOLOGÍA

- **Genes afectados : responsables de la síntesis del receptor del FGF3 y colágeno sintetasa 1 y 2 (Col-1, Col-2)**

Colágeno tipo-1 : componente estructural de la MEC TC, proporcionar soporte y resistencia a la tracción a los tejidos.

- **Mutaciones pueden ocurrir de forma esporádica o heredarse AR**
- **Más frecuente herencia dominante, sin embargo la mayoría son mutaciones de novo y los padres son genéticamente normales.**

DIAGNÓSTICO PRENATAL

1. **Ecografía**
2. **Análisis bioquímico y molecular de vellosidades coriónicas**
3. **Amniocentesis**

DIAGNÓSTICO PRENATAL: ROL DE LA ECOGRAFÍA

- **Análisis huesos largos, cráneo y cara, tórax, columna, manos y pies, LA e hidrops fetal**

Evaluación huesos largos

- **Presencia o ausencia, longitud, curvatura y mineralización ósea (desde las 14 sem de gestación)**
- **Más frecuente fémur → F corto , longitud < p5 o bajo DE de la media para la EG**

PATRÓN DE ACORTAMIENTO

1. **Rizomélico** : acortamiento a expensas de porción proximal de la extremidad (fémur/húmero)
2. **Mesomélico** : acortamiento del segmento medial (cúbito, radio, tibia, peroné)
3. **Acromélico**: acortamiento del segmento distal (manos, pies)
4. **Micromélico** : acortamiento de todos los segmentos de la extremidad

SOSPECHA DISPLASIA ESQUELÉTICA

- Longitud del fémur < p5 o -2DE
- Relación fémur/pie < 1
- Relación fémur / circ. Abdominal < 0,16



Thanatophoric dysplasia: case-based bioethical analysis. Edgar Abarca López, Alejandra Rodríguez Torres, Donovan Casas Patiño, Esteban Espíndola Benítez . *Medwave* 2014;14(3)e5943 doi: 10.5867/medwave.2014.03.5943



Thanatophoric dysplasia: case-based bioethical analysis. Edgar Abarca López, Alejandra Rodríguez Torres, Donovan Casas Patiño, Esteban Espíndola Benítez . *Medwave* 2014;14(3)e5943 doi: 10.5867/medwave.2014.03.5943

Tabla 2. Características de las displasias óseas más frecuentes

Parámetro	Acondroplasia heterocigota e Hipocondroplasia	Displasia tanatofórica	Acondrogénesis	Osteogénesis imperfecta	
				Tipo I	Tipo II
H. largos	Rizomelia moderada tardía	Rizomelia marcada. Fémur en auricular de teléfono (tipo I)	Micromelia grave	longitud normal, Fc escasas.	Micromelia grave, fc frecuentes
Cráneo y cara	Macrocefalia moderada y puente nasal deprimido	Macrocefalia grave. Hidrocefalia. Hoja trébol (tipo II)	Macrocefalia. Micrognatia.	Hipomineralización difícil visualizar	Hipomineralización visible en tipo II
Tórax	Normal	Hipopláxico	Hipopláxico	Normal	Hipopláxico. Costillas en rosario
Columna	Hiperlordosis	Platispodilia	Hipomineralización lumbar	Normal	Normal. Deformidades.
Manos y pies	Braquidactilia	Dedos redundantes	Gran redundancia tejidos blandos	Normal	Normal
Mineraliz.	Normal	Normal	Disminuida	Disminuida	Disminuida
Líquido amniótico	Normal o polihidramnios	Polihidramnios constante	Polihidramnios casi constante	Normal	Polihidramnios
Genética y patogenia	Herencia AD. Gen FGFR3, cromosoma 4p16.3	Esporádica. Gen FGF3, cromosoma 4p16.3	Tipo II: más frecuente. Herencia AR gen Col-2. Tipo IB: gen transportador de sulfato (matriz extracelular), recurrencia del 25%, diagnóstico molecular	AD. Codifica prot. A-1 procolágeno (Col-1A) en cromosoma 7 y 17	
Otros	Homocigota: letal	Detección posible desde 12SG	A veces higroma quístico.	Difícil diagnóstico prenatal	DD: Acondrogénesis y D. tanatofórica

AD: autosómica dominante, AR: autosómica recesiva, Fc: fractura, DD: diagnóstico diferencial

ESTUDIO RADIOLÓGICO

1. **Edad ósea**
2. **Osteoporosis**
3. **Curvatura de extremidades**
4. **Anormalidades de longitud**
5. **Alteraciones morfológicas**
6. **Deformidades columna**
7. **Características del tórax**

ASPECTOS BIOÉTICOS

- **Diagnóstico prenatal**
- **Padres y duelo**
- **Rol del médico**
- **Elementos culturales / religiosos**

CONCLUSIONES

- Displasias esqueléticas corresponden a un grupo heterogéneo de enfermedades.
- Importante alto índice de sospecha para su diagnóstico y derivación
- Historia familiar
- Relevancia de controles prenatales : definir vía del parto, lugar, necesidad de cuidados especializados.
- Diagnóstico imagenológico y genético
- Cuidados paliativos y manejo del dolor
- Aspectos bioéticos

REFERENCIAS

1. **Sociedad Suiza de Neonatología, Un caso severo de osteogénesis imperfecta. Pohl C y cols. Division of Neonatology (PC, KS, WS), University of Basel Children's Hospital, Medical Genetics (FI), University Hospital Basel, Basel, Switzerland. Octubre 2016**
2. **Langman, Embriología Médica. T.W. Sadler, 11^o edición, cap 9, pag 137**
3. **Skeletal Dysplasias, Deborah Kratow, MD, Clin Perinatol 43 (2015) 301-319**
4. **Schramm T, Gloning KP, Minderer S. et al. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. Ultrasound Obstet Gynecol 2009. 34:160**
5. **Thanatophoric dysplasia: case-based bioethical analysis. Edgar Abarca López, Alejandra Rodríguez Torres, Donovan Casas Patiño, Esteban Espíndola Benítez . Medwave 2014;14(3)e5943 doi: 10.5867/medwave.2014.03.5943**
6. **Displasias óseas. Andrea Piana Román. Instituto Nacional de rehabilitación. "El residente" Vol. IV Número 1-2009: 5-9**
7. **Smith's : recognizable Patterns of Human Malformation. Seventh edition. Kenneth Lyons Jones , Marilyn Crandall Jones, Miguel del Campo. 2005**