

DISPLÀSIA ESQUELÈTICA



MARINA MACIAS GONZÁLEZ
LAURA CODINA CAPELLA
MONTSERRAT TOBELLA

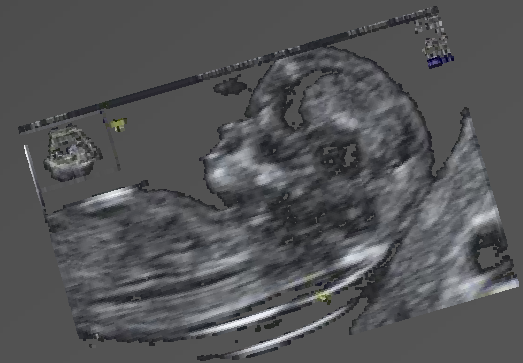
HOSPITAL UNIVERSITARI MÚTUA DE TERRASSA

ANAMNESI

- DONA DE 24 ANYS
- SENSE ANTECEDENTS MÈDICS D'INTERÈS
- NO HÀBITS TÒXICS
- NO MEDICACIÓ HABITUAL

- TPAL 0.0.0.0

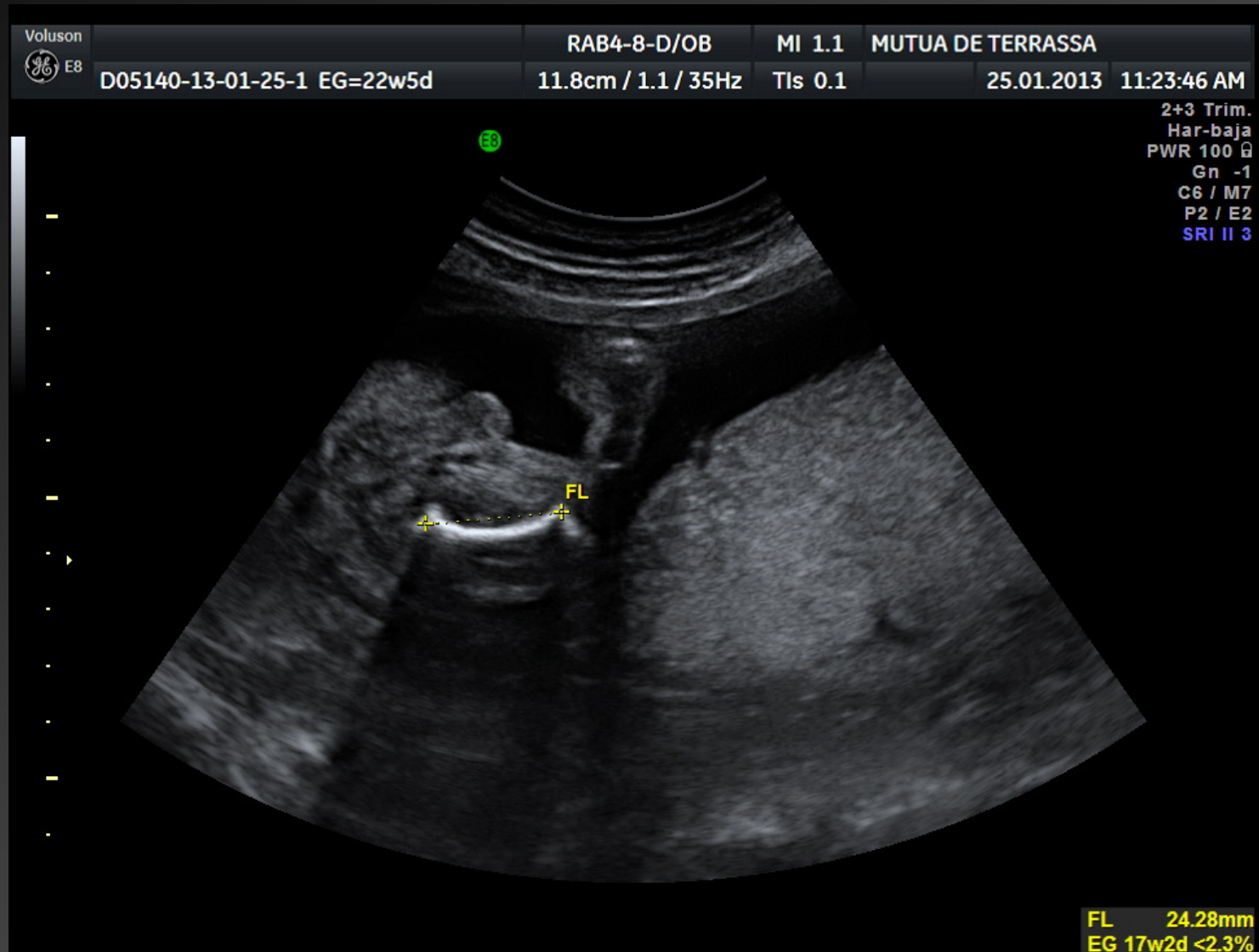
- ECOGRAFIA 1ER TRIMESTRE:
 - CRL 69,9 mm
 - TN 1,2 mm



ECOGRAFIA 2ON TRIMESTRE



ECOGRAFIA 2oN TRIMESTRE



ECOGRAFIA 2oN TRIMESTRE



ECOGRAFIA 2oN TRIMESTRE

Surface
Th36/Calidad alta1
B65°/V60°
Mix60/40
SRI II 3
4D en tiem. real



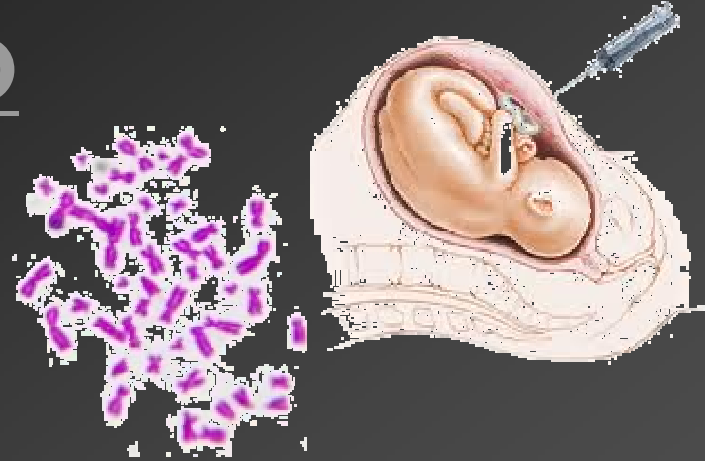
ECOGRAFIA 2ON TRIMESTRE

- TOTS **OSSOS LLARGS < P5** → MICROMELIA
- S'OBJECTIVA **MICRORETROGNÀTIA SEVERA**
- **TÒRAX LLEUMENT EN QUILLA**
- NO SIGNES ECOGRÀFICS D'HIPOPLASIA PULMONAR
- PT / PC: 45.36
- PT / PA: 80%
- **HÚMER AMB INCURVACIÓ ÒSSIA**
- MINERALITZACIÓ CORRECTE
- NO IMATGES DE FRACTURES ÒSSIES
- LÍQUID AMNIÒTIC NORMAL

EVOLUCIÓ

- AMNIOCENTESI

- 20.6 SETMANES
- CARIOTIP NORMAL
- CARIOTIP MOLECULAR: ARRAYS, DELECCIÓ 7P22.2 HERÈNCIA PATERNA



- ILE

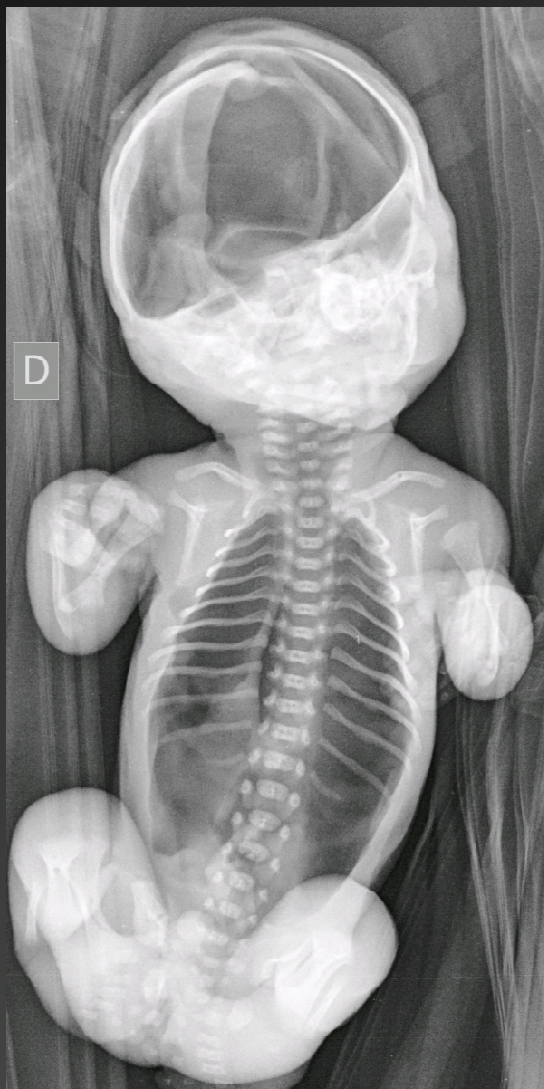
- PRESENTAT A COMITÉ D'INTERRUPCIÓ
- ILE A LES 22.5 SETMANES



NECRÒPSIA FETAL

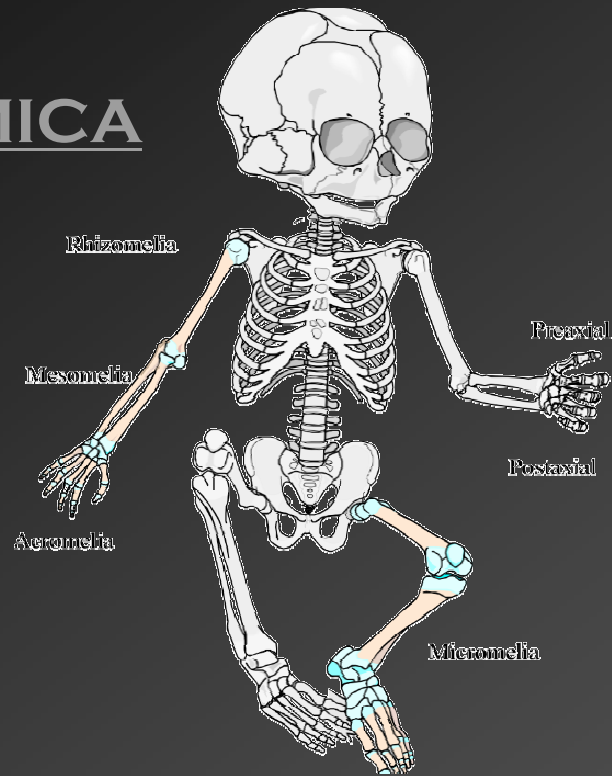


RADIOGRAFIES SIMPLES

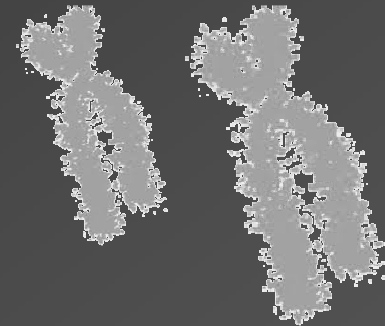


CLASSIFICACIONES

ANATÓMICA



MOLECULAR



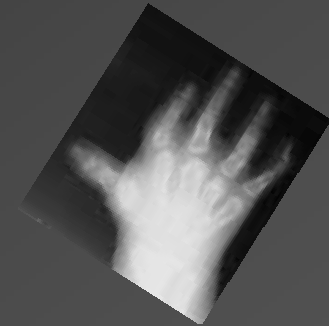
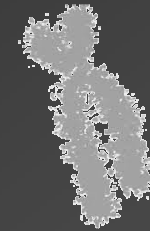
RADIOLÓGICA



VALORACIÓ

+ ANATOMIA:

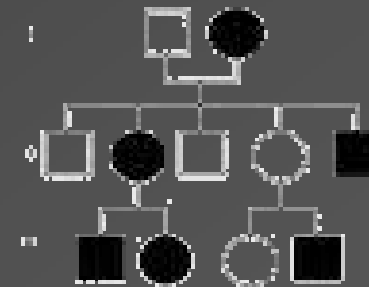
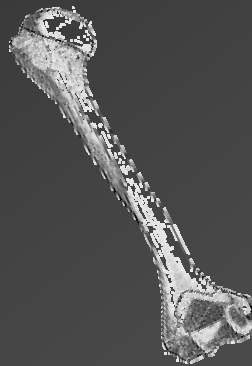
- EXTREMITATS: OSSOS LLARGS, MANS, PEUS
- FORMA DEL CRANI
- PERFIL CARA
- COLUMNA
- TÓRAX, COSTELLES
- TEIXITS TOUS
- LÍQUID AMNIÒTIC
- RESTA ÒRGANS I ECOCARDIOGRAFIA



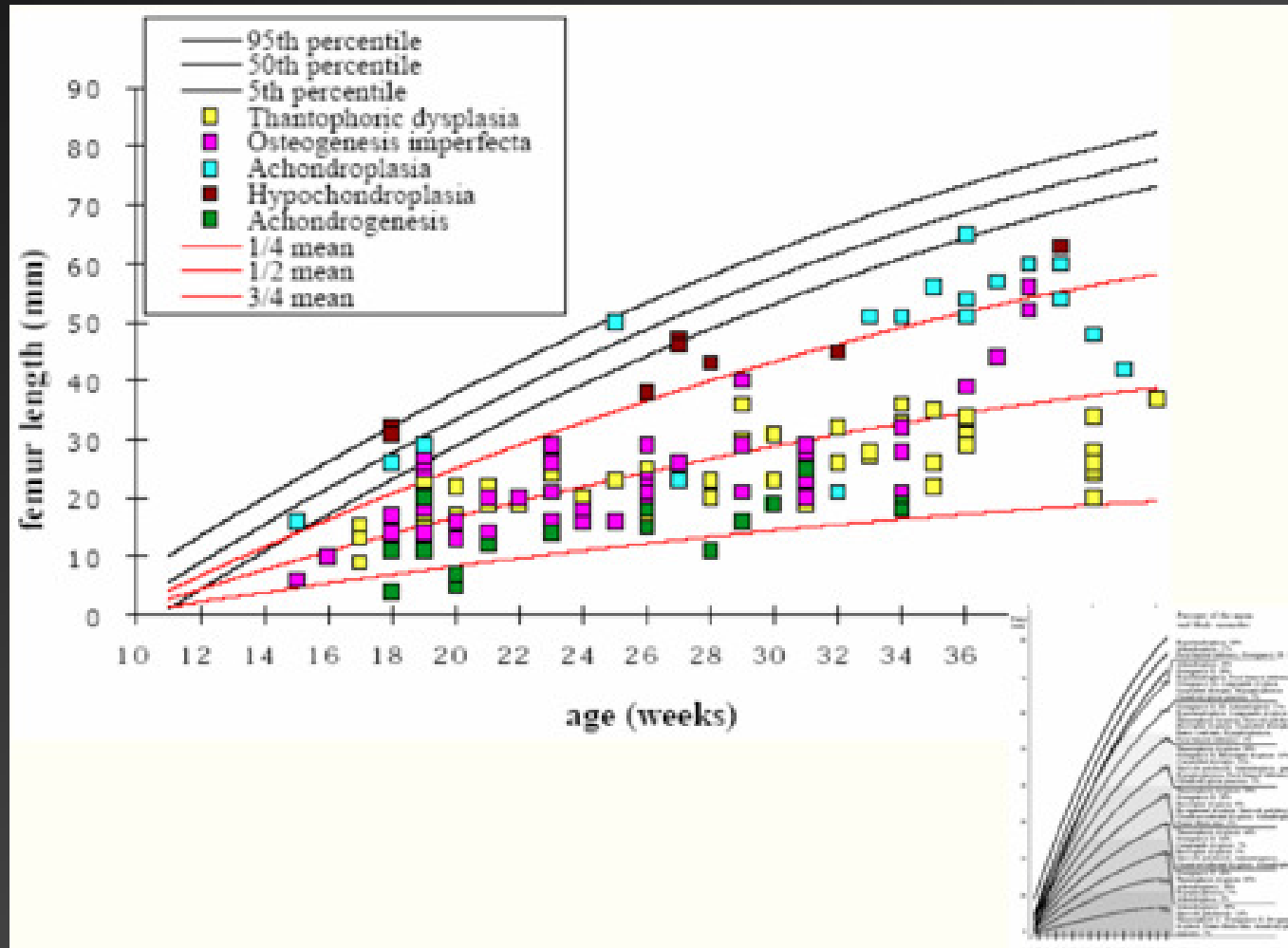
- + CARIOTIP
- + RMN / Rx
- + MOVIMENTS FETALS
- + ANTECEDENTS FAMILIARS

+ VALORACIÓ ÒSSIA

- MORFOLOGIA
- GRAU ESCURÇAMENT
- PREDOMINI EE
- ECOGENICITAT
- CURVATURA
- FRACTURES
- MINERALITZACIÓ



DIAGNÒSTIC DIFERENCIAL

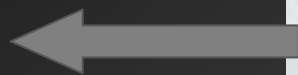


DISPLÀSIA DIASTRÒFICA

- OSTEOCONDRODISPLÀSIA CONGÈNITA **D'HERÈNCIA AR**
- DESCRITA 1960 PER LAMY I MAROTEAUX
- ELEVADA **MORTALITAT NEONATAL (25%)**
- DESENVOLUPAMENT **MENTAL I SEXUAL NORMAL**
- ALTERACIONS DE **GEN DTDST (5q32-q33.1)** IMPLICAT EN LA FORMACIÓ DE PROTEOGLICANS SULFATATS DE LA MÀTRIU CARTILAGINOSA

DISPLÀSIA DIASTRÒFICA

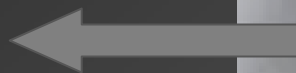
POLZES
ABDUÏTS



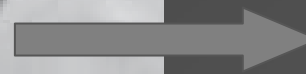
QUISTS PABELLÓ
AURICULAR



MICROMELIA
SEVERA



PEUS EQUINO VARS
BILATERALS



BIBLIOGRAFIA

1. GLANC P, CHITAYAT D. PRENATAL DIAGNOSIS OF THE LETHAL SKELETAL DYSPLASIAS. UPToDate SEPTIEMBRE 2011. GÓMEZ R., SCHEPELER S. DISPLASIAS ESQUELÉTICAS. EN: MEDICINA FETAL. GRATACÓS.
2. E, GÓMEZ R, NICOLAIDES K, ROMERO R, CABRERO L. EDITORIAL PANAMERICANA 2009. CAP. 50, PP: 491-502.
3. KHALIL A, PAJKRT E, CHITTY LS. EARLY PRENATAL DIAGNOSIS OF SKELETAL ANOMALIES. PRENAT DIAGN 2011; 31:115.
4. RAMIREZ CASTRO JL. DISPLASIA DIASTROFICA: CARACTERIZACIÓN CLÍNICA, RADIOLÓGICA, CITOGÉNÉTICA Y MOLECULAR. IATREIA. VOL 18. N.1. MARÇ 2005.
5. WAX JR. ET AL. SECOND-TRIMESTER SONOGRAPHIC DIAGNOSIS OF DIASTROPHIC DYSPLASIA: REPORT OF 2 INDEX CASES. J ULTRASOUND MED. 22: 805-808. 2003.
6. GONZALEZ - MENESES LOPEZ. ORIENTACIÓ DIAGNOSTICA ANTE LA SOSPECHA DE DISPLASIA ÓSEA. UNIDAD DE DISMORFOLOGIA. HOSPITAL UNIVERSITARIO VIRGEN DEL ROCIO. PEDIATR INTEGRAL. (8): 627-635. 2010.
7. BUENO. M. NOMENCLATURA INTERNACIONAL Y CLASIFICACIÓN DE LAS OSTEOCONDRODISPLASIAS. AN ESP PEDIATR; 50 229-236. 1999.