

XXI Jornada de Diagnòstic
Prenatal Ecogràfic 5 abril 2013:
**Fèmur Curt:
Acondroplàsia**



Alexandra Bonmatí Santané
Josep Maria Ramos Maeso
Servei de Ginecologia i Obstetrícia
Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta

Cas Clínic: MC



Gestant de 35 setmanes de gestació derivada del seu Hospital Comarcal per
Retràs del Creixement Intrauterí.

Cas Clínic: antecedents



- 33 anys. Fenotip normal.
- AP: sense interès. No hàbits tòxics.

GS: 0+.

Serologies: negatives; toxo neg, rub imm.

- AG: TPAL 1/0/0/1

DUR-eco: 19/6/2012

Controls gestacionals normals al seu hospital de referència.

Screening 1r trimestre: baix risc.

- Parella:

41 anys

Sense hàbits tòxics ni antecedents d'interès. Fenotip normal.

- Antecedents Familiars: sense interès.

Ecografia: PFE



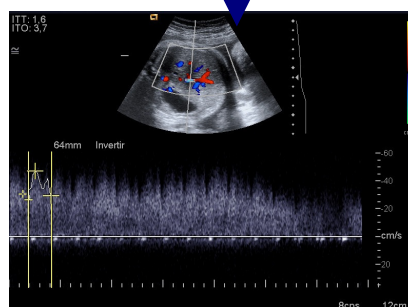
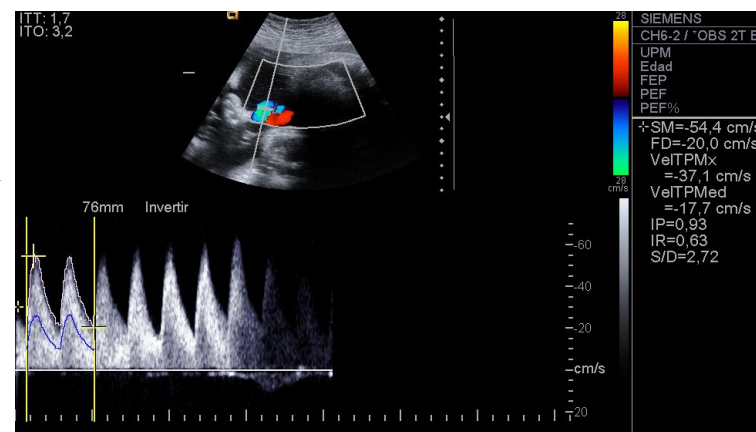
- Fetus natges. Sexe femení.
- Pes Fetal Estimat: 1750 grams.

Que correspon a **percentil 5** a les 35 setmanes de gestació.

Ecografia: Dopplers

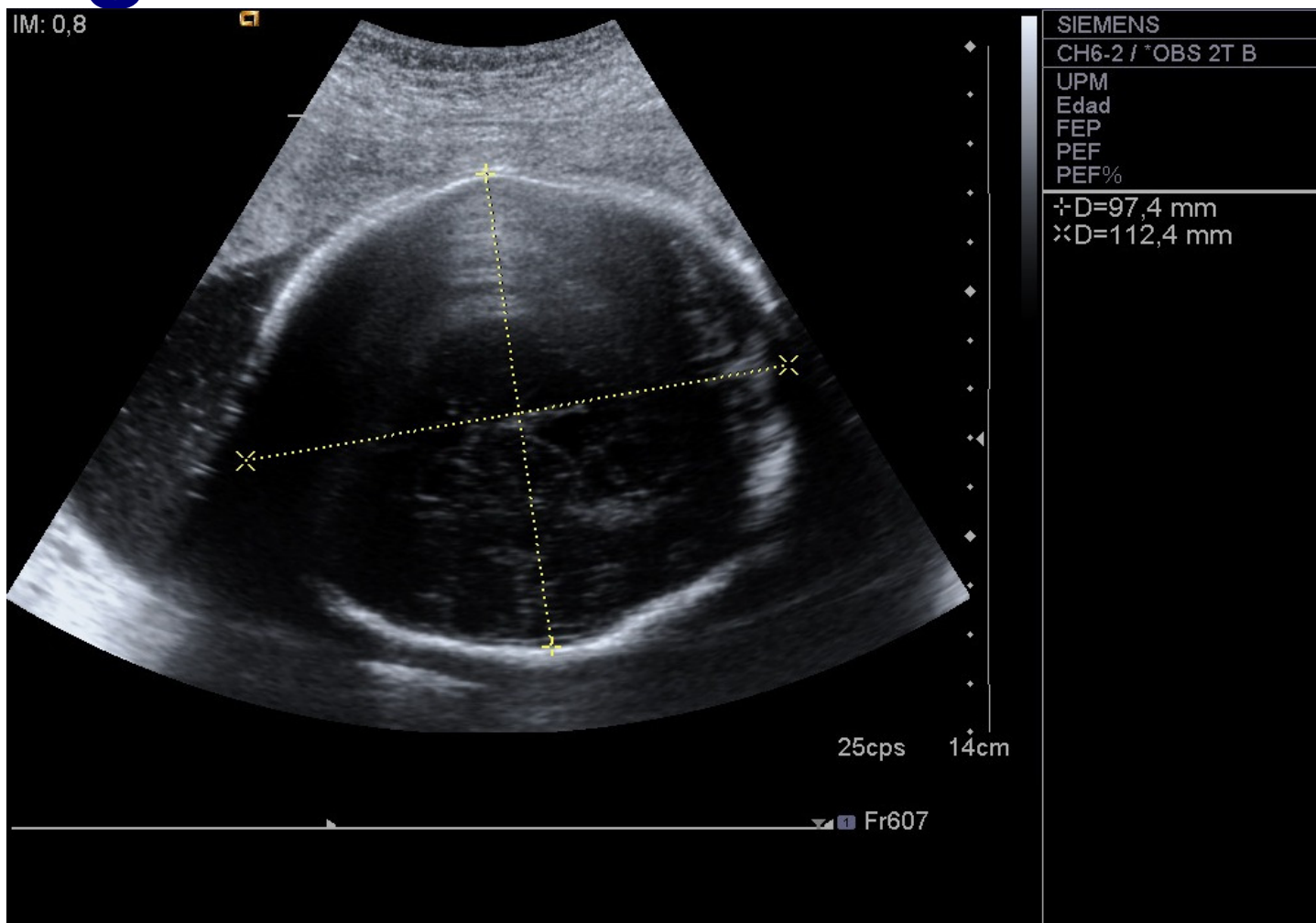


Doppler	Mesura	Normal/ no
IP AU	0,93	Normal
IP ACM	1,70	Normal
DV		Ona Normal

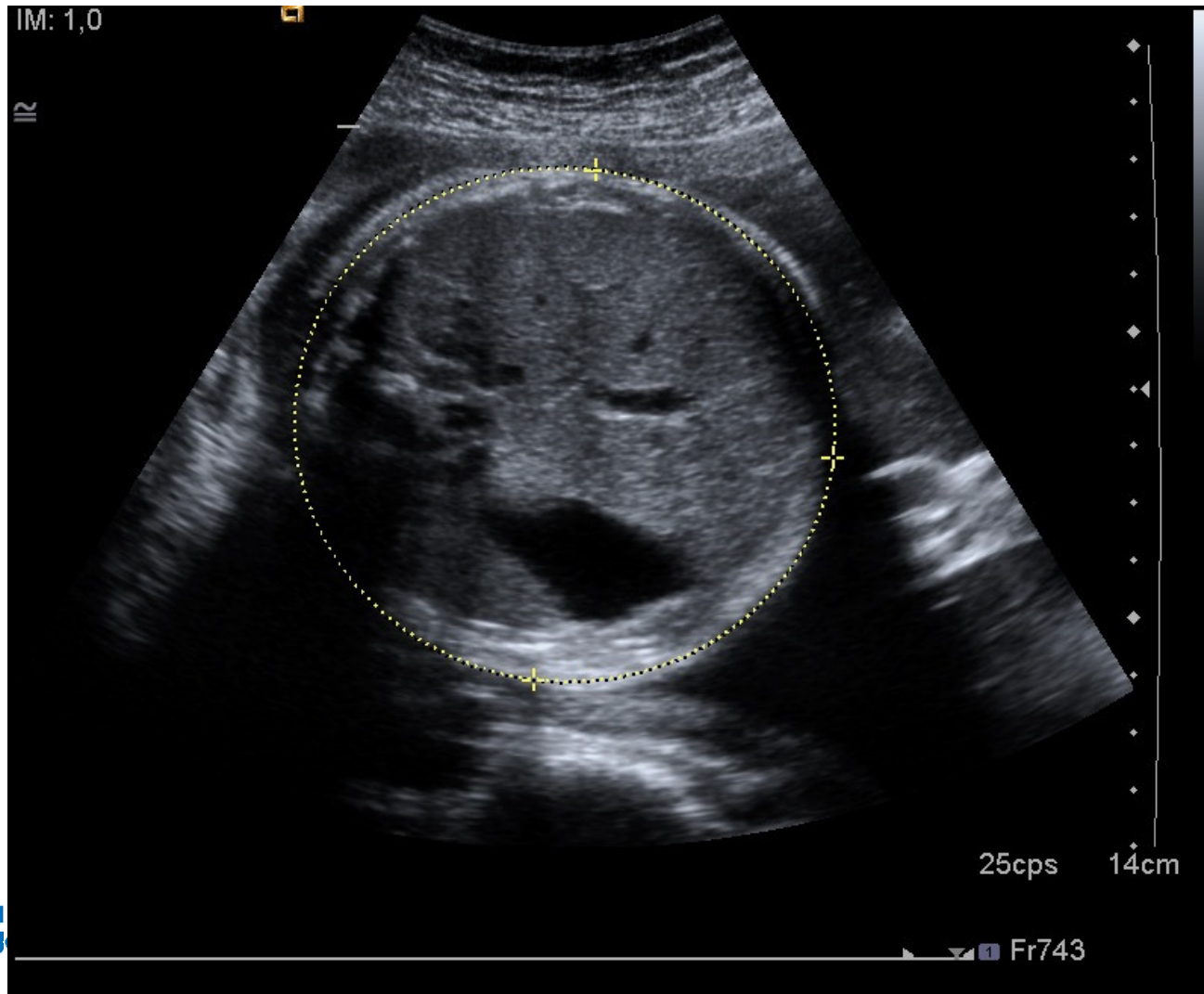


- Placenta posterior normoinserta.
- Líquid Amniòtic: ILA: 24
Límit alt de la normalitat

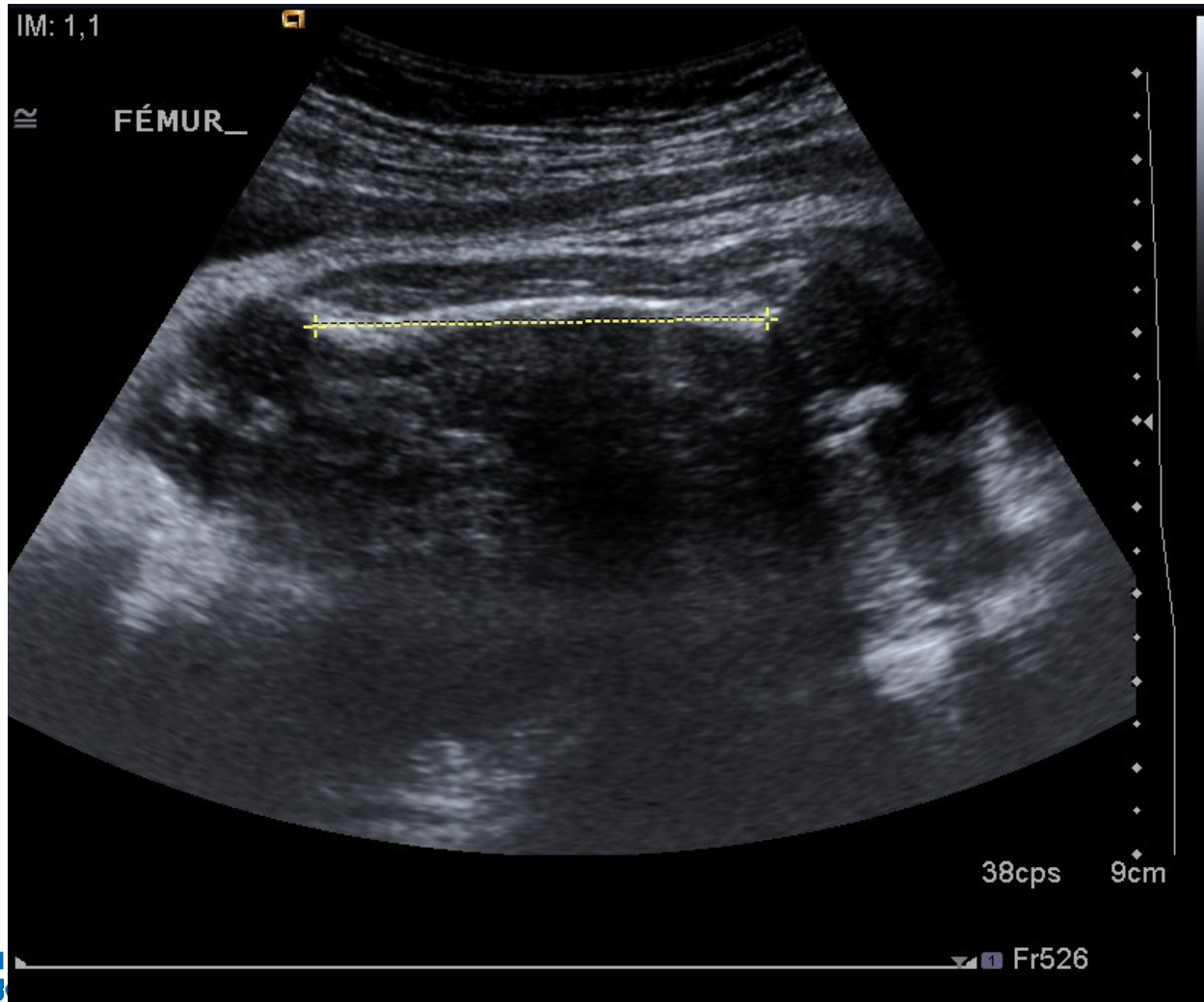
Ecografia: biometries



Ecografia: biometries



Ecografia: biometries



Ecografia: biometries



BIOMETRIA	Mida (mm)	Perc.	S.G.
DBP	97,4	P90	40sg
DOF	112,4	P90	40sg
P. Abdominal	294	P50	35sg
→ Fèmur	52	<P5	29sg
Húmer	Present		
Tíbia/peroné	Present		
Cúbit/radi	Present		

Fèmur Curt



<P5 o 2DS per les setmanes de gestació

- Error mesura → Seguint protocols
- Mal datació de la gestació → DUR-eco
- PEG constitucional → Altres biometries no
- RCIU → Dopplers normals
- Cromosomopatia: Sdm. Down → Baix risc. No altres anomalies
- ➔ Sdm. Genètica
- ➔ Displàsia Esquelètica

Orientació Diagnòstica:



- Ossos llargs curts
- Dopplers normals
- Tendència a polihidramnis

Displàsia Esquelètica

Displàsies esquelètiques



- Difícil diagnòstic:
 - Moltes i “rars”
 - Baixa incidència (Prevalència 2,4/10.000 naixements)
 - Varietat fenotípica
 - Sobreposició de característiques
- Tot i que n’hi ha més de 300 de descrites, només es coneix la base molecular 1/3.
- Si no podem fer diagnòstic: letal vs no letal.
 - Mortalitat intrauterina 23% i 32% primeres setmanes de vida



Paràmetre	Acondroplàsia	Displàsia Tanatofòrica	Acondrogènesis	Osteogènesis	Imperfecte
	(heterozigota) 0,37*	0,69/10.000 naix,	0,23/ 10.000 naix.	Tipus I	Tipus II 0,18*
Òssos llargs	Rizomèlia tardana	Rizomèlia marcada; en telèfon	Micromèlia	Long. Normal	Micromèlia; fractures
Crani i cara	Macrocefàlia; pont nasal deprimat	Macrocefàlia; hidrocefàlia; en trèbol.	Macrocefàlia; micrognàtia.	Hipomineralització.	Hipomineralització greu.
Tòrax	Normal	Hipoplàsic	Hipoplàsic	Normal	Hipoplàsic. Costelles en rosari.
Columna	Hiperlordosis	Platispodilia	Hipomineralització lumbar	Normal	Normal. Deformidades.
Mans i peus	Braquidactília: Trident .	Dedos redundants	Gran redundància teixidos blandos	Normal	Normal
Mineralització	Normal	Normal	Desmineralització	Desmineralització	Desmineralització
Líquid amniòtic	Normal o polihidramnis	Polihidramnis	Polihidramnis	Normal	Polihidramnis
Genètica	Herència AD. Gen FGFR3, Crom 4p16.3	Esporàdica. Gen FGF3, crom 4p16.3	Tipus II: ++.AR gen Col-2. Tipus IB: transSulf.	AD. Codifica prot. A-1 procolagen (Col-1A)	crom 7 i 17
Altres	Homocigota: letal	Detecció possible 1r trimestre	Pot higroma quístic.	Difícil diagnòstic prenatal	DD: Acondrogènesis i D. tanatofòrica
Pronòstic	Bo	Letal (la + freq)		Fragilitat, escleròtiques blaves, tr. auditius.	Letal

Passos davant la sospita

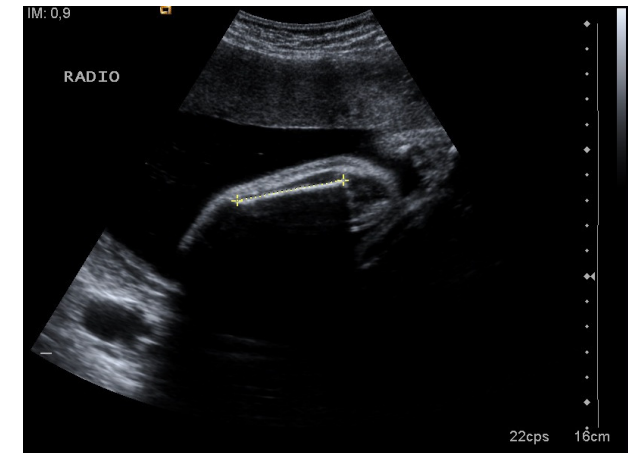
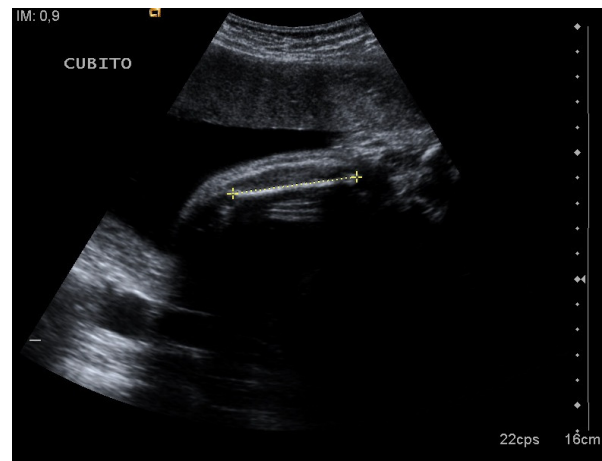
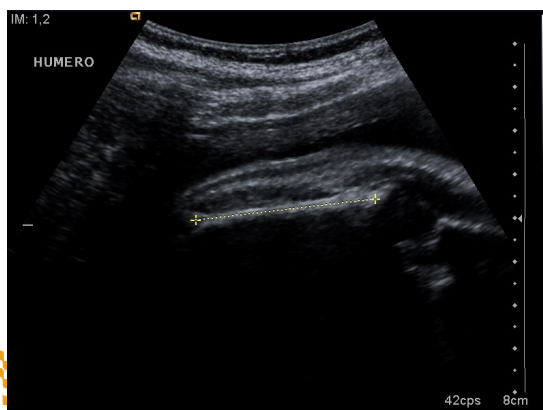
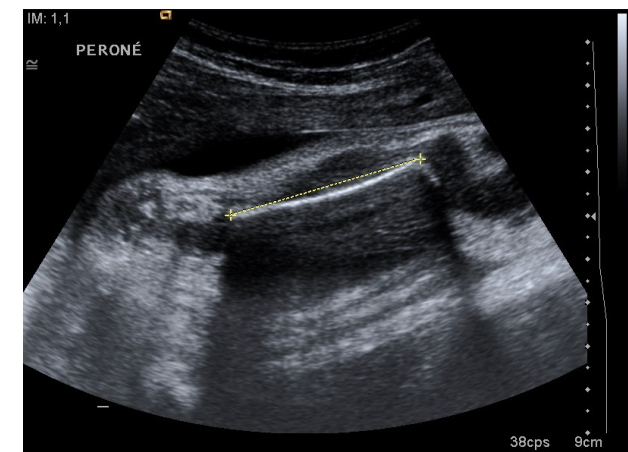
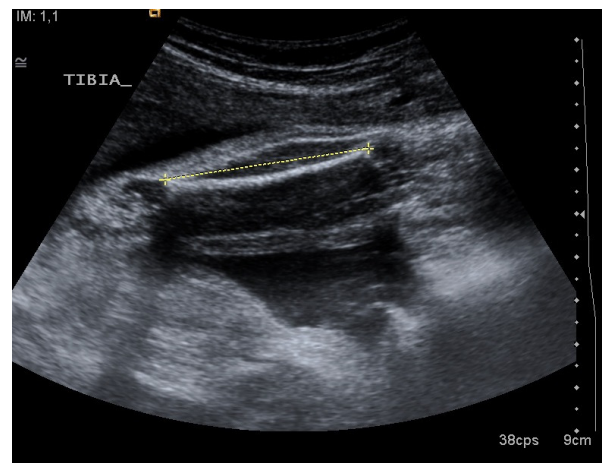
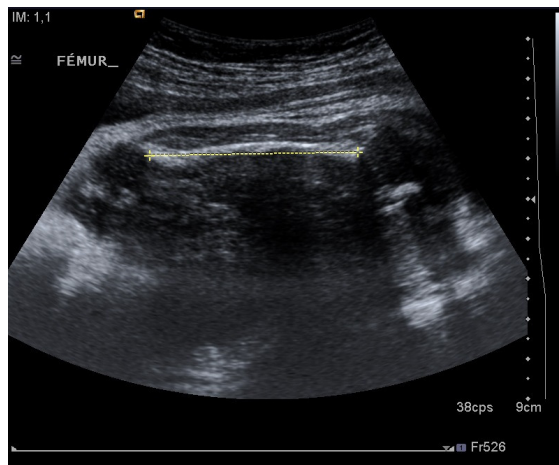


- Mesurar i evaluar tots els òssos llarg
- Mans i peus
- Tòrax
- Crani i cara
- Columna vertebral
- Altres òrgans
- Volum líquid amniòtic

Ecografia: evaluació EE



TOTS els òssos de les extremitats



Ecografia: evaluació EE



TOTS els òssos de les extremitats

- Presència o absència → **Tots presents**
- Longitud → **× - 2DE**
- Tipus de escurçament → **Rizomèlia**
- Curvatura → **Sigmoide**
- Mineralització òssia, fractures → **Sense alteracions**

Ecografia: evaluació EE



TOTS els òssos de les extremitats

Os	Mesura	Desviaci ó	S.G.
Fèmur	52 mm	$<\dot{x} - 2DE$	29 sg
Húmer	46 mm	$<\dot{x} - 2DE$	28sg
Tíbia	47 mm	$\dot{x} - 2DE$	30 sg
Peroné	45 mm	$\dot{x} - 2DE$	30 sg
Cúbit	49 mm	$\dot{x} - 2DE$	31-32 sg
Radi	43 mm	$\dot{x} - 2DE$	31-32 sg

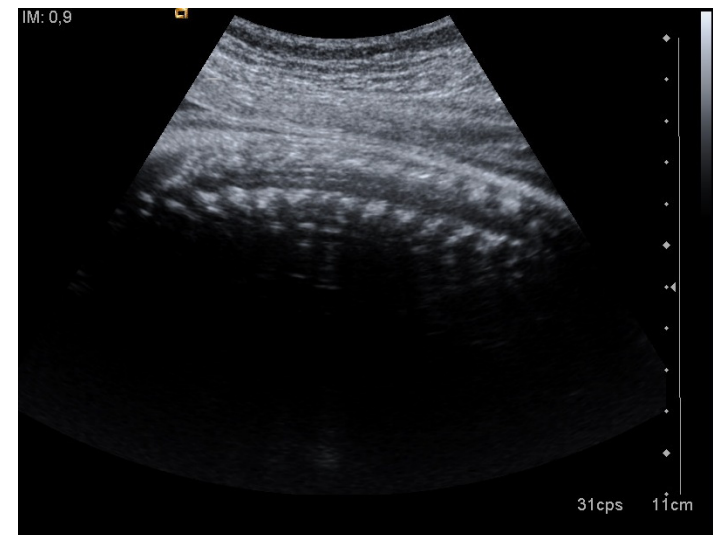
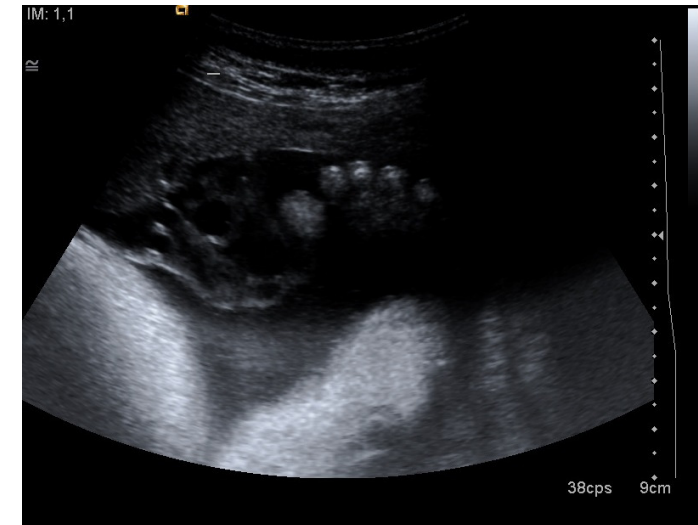
Extremitats: mans i peus



- Longitud.
- Posturals.
- Alteració en el número de dits.
- **Parts toves**

Columna Vertebral

- Mineralització
- Anomalies cos vertebral
- Disposició vèrtebres



Cara i crani

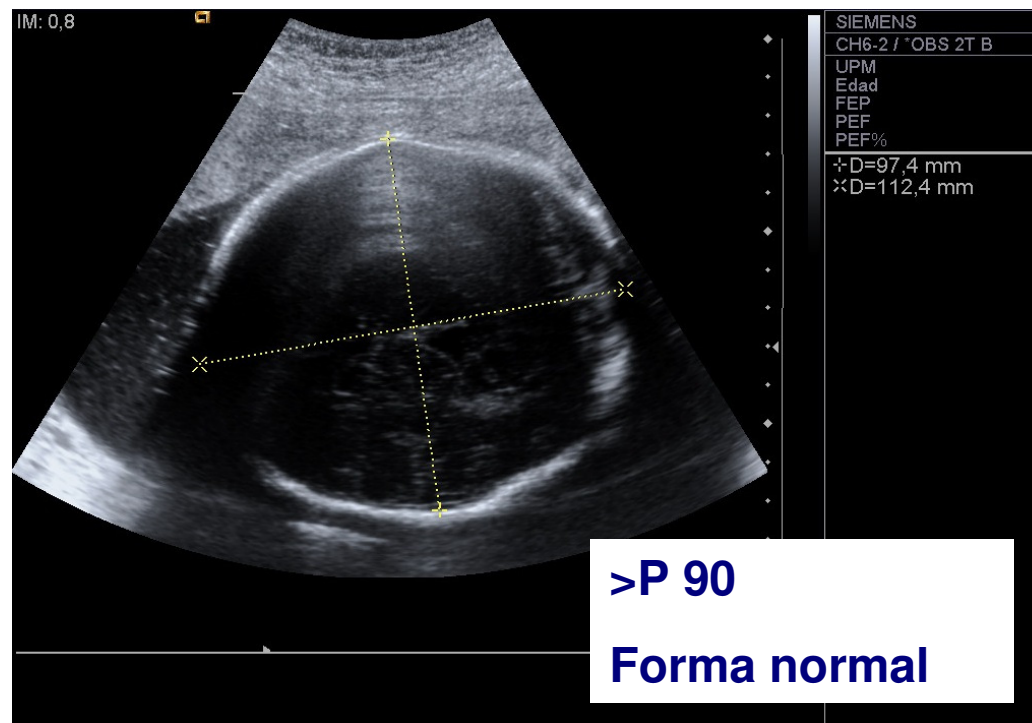


■ Crani:

- **Mesura**
- Forma
- Mineralització
- Deformació (pressió)

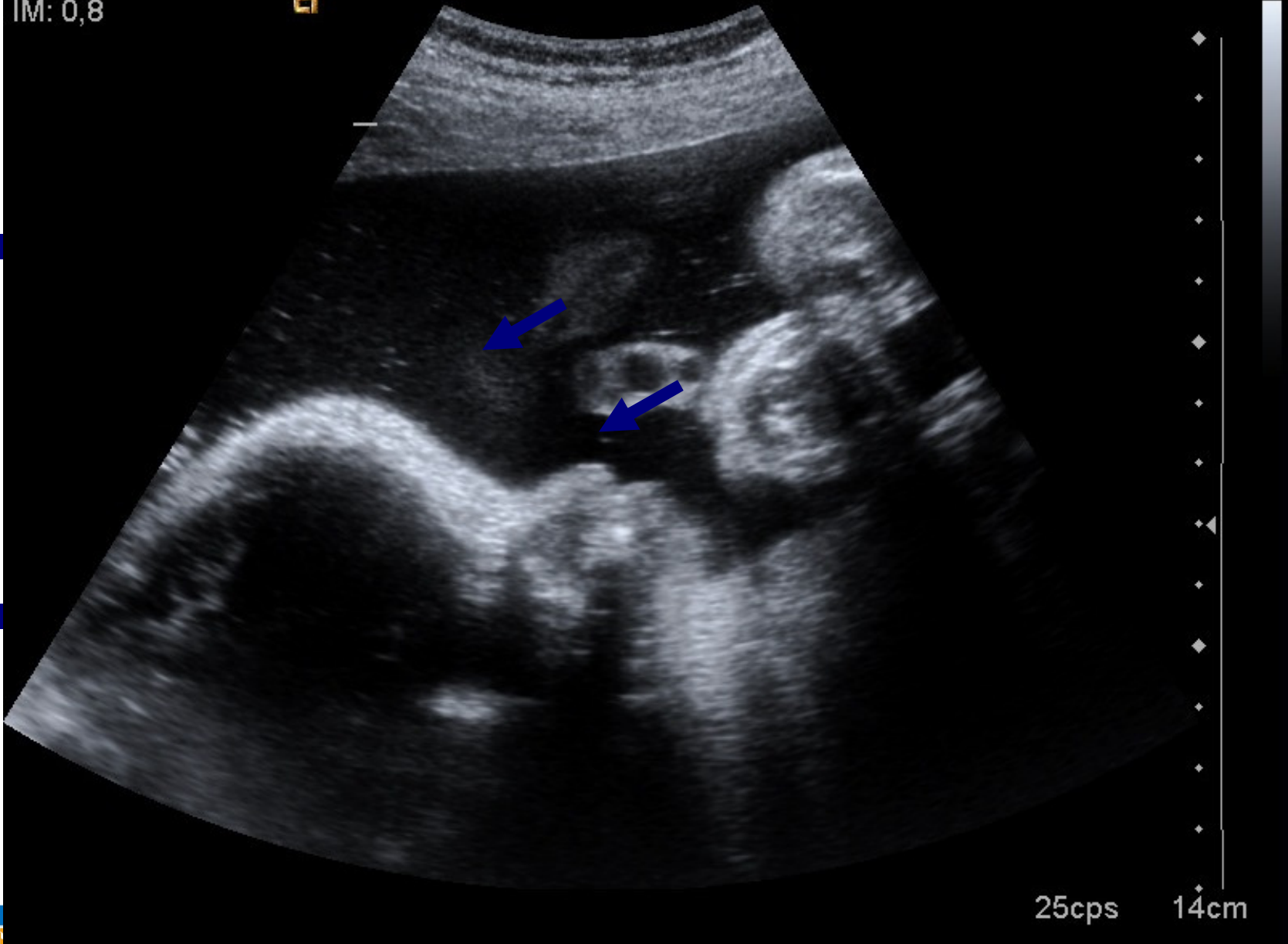
■ Cara:

- **Front**
- **Os i pont nasal**
- Telorisme, paladar...





IM: 0,8



25cps

14cm

nal



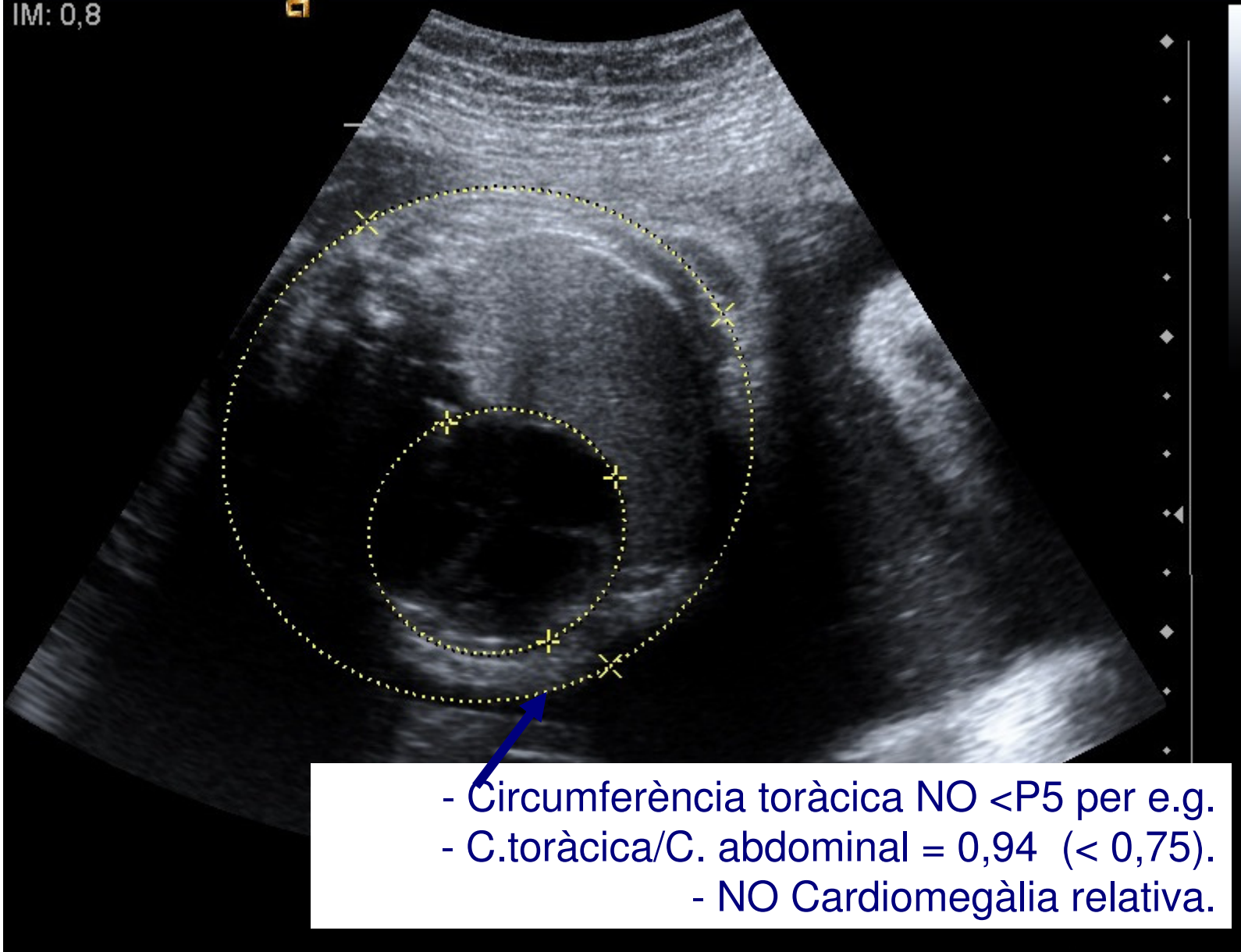
Tòrax



- Mesura
- Estret, en campana → hipoplàsia pulmonar
- Morfologia costelles i mineralització
- Cor

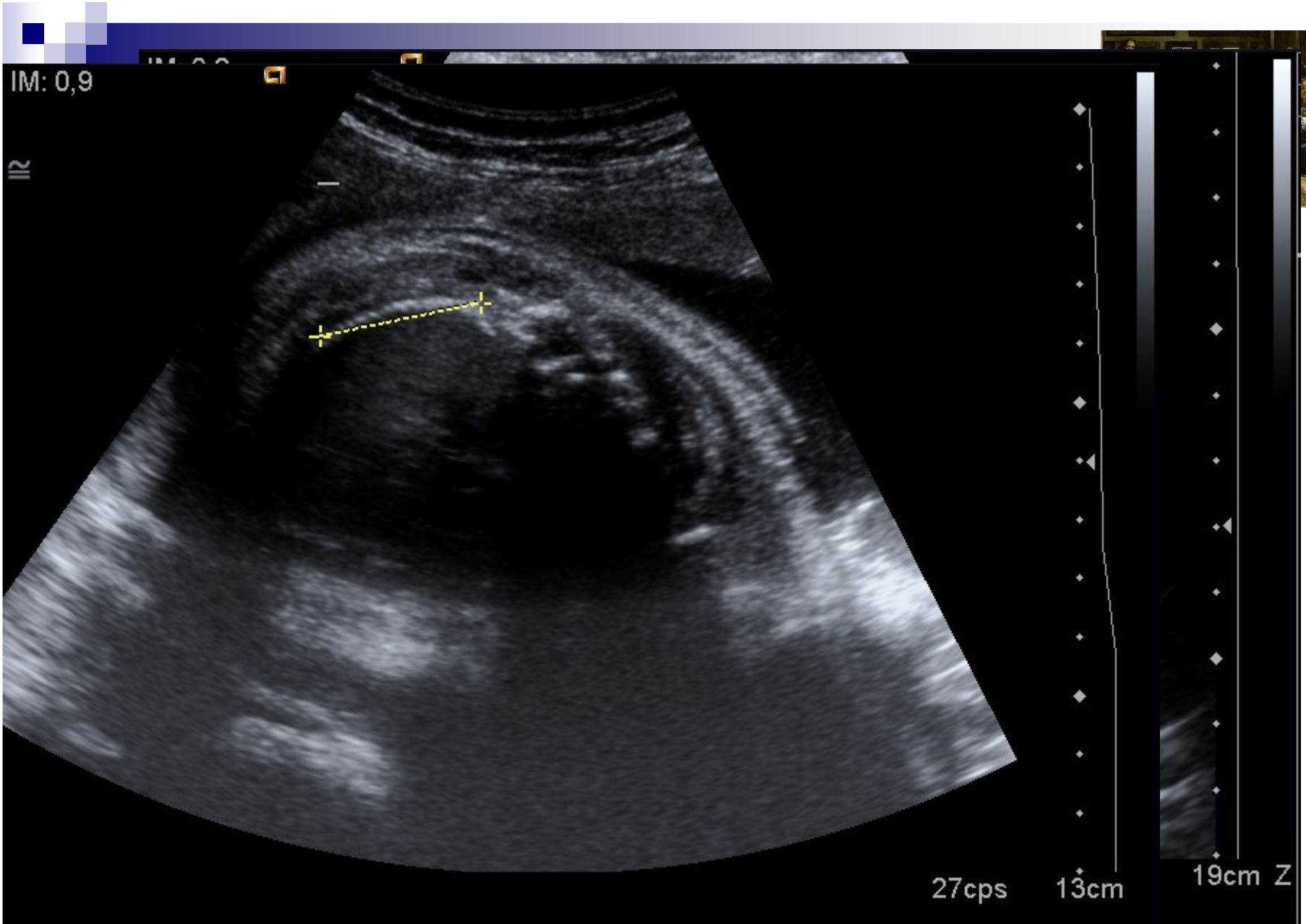


IM: 0,8



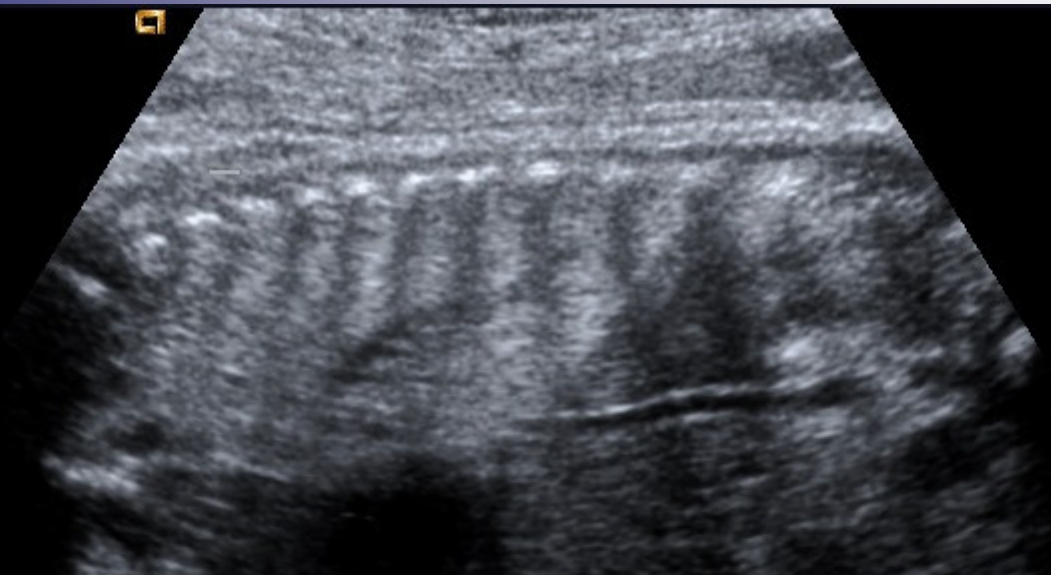
- Circumferència toràcica NO <P5 per e.g.
- C.toràcica/C. abdominal = 0,94 (< 0,75).
- NO Cardiomegàlia relativa.



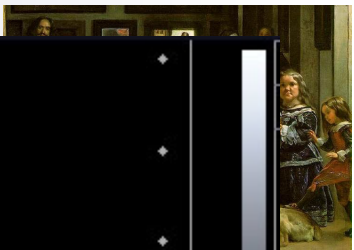
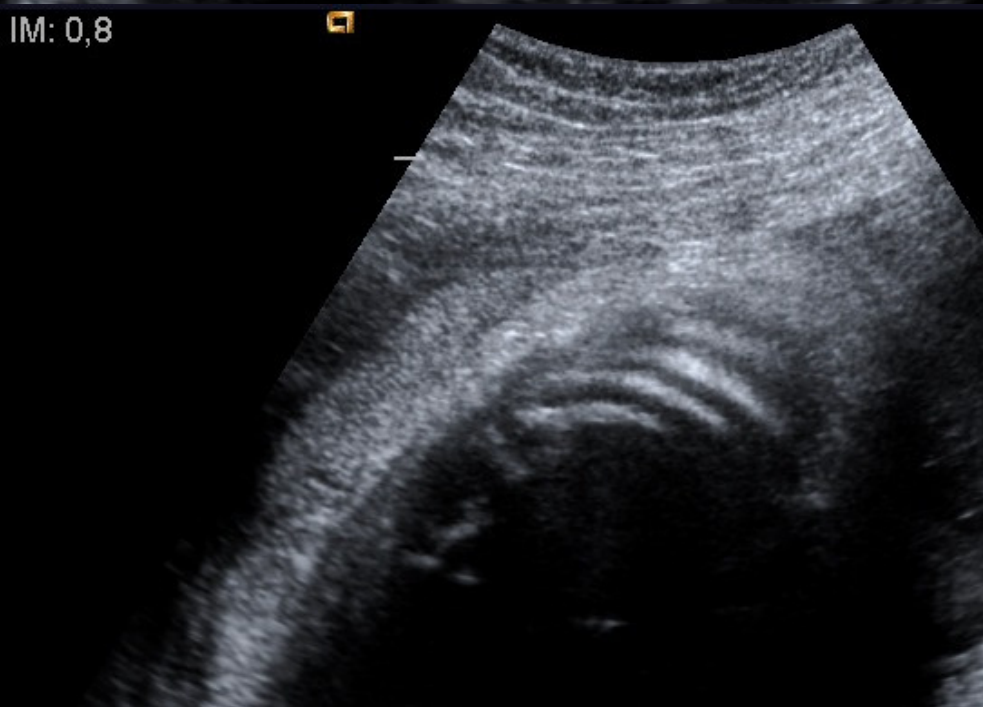




IM: 0,8
IM: 1

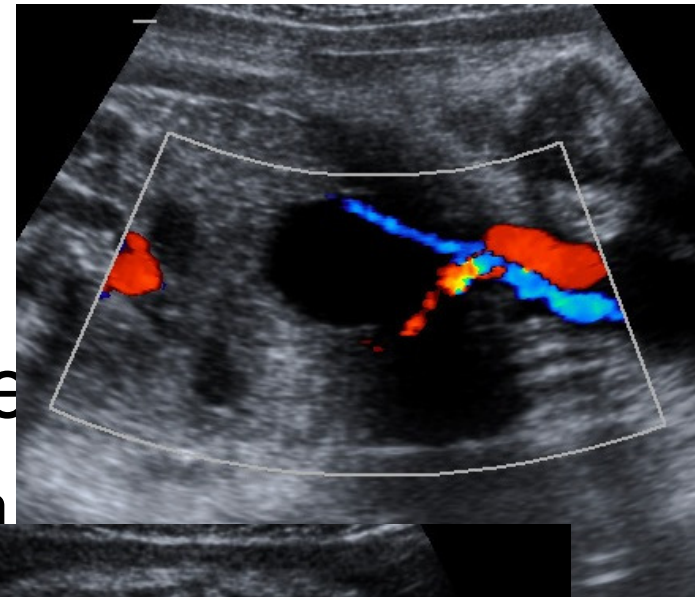
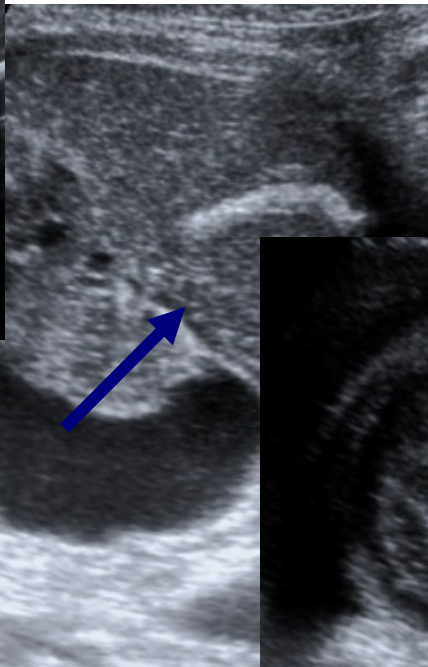
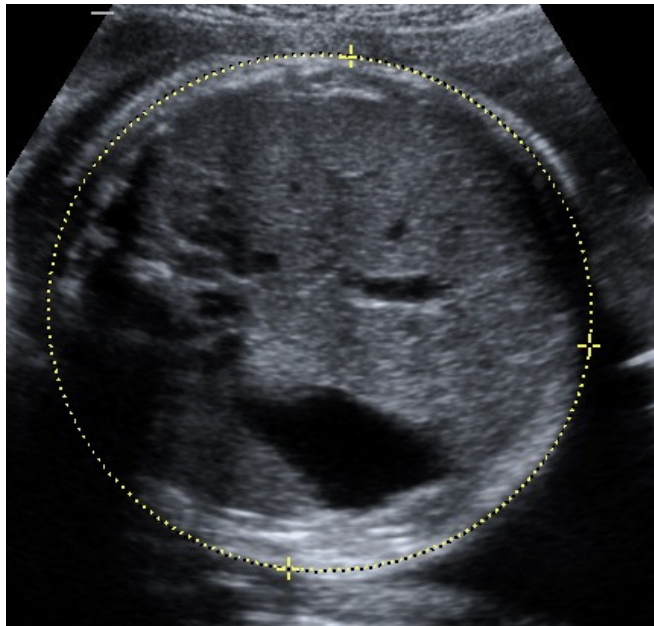


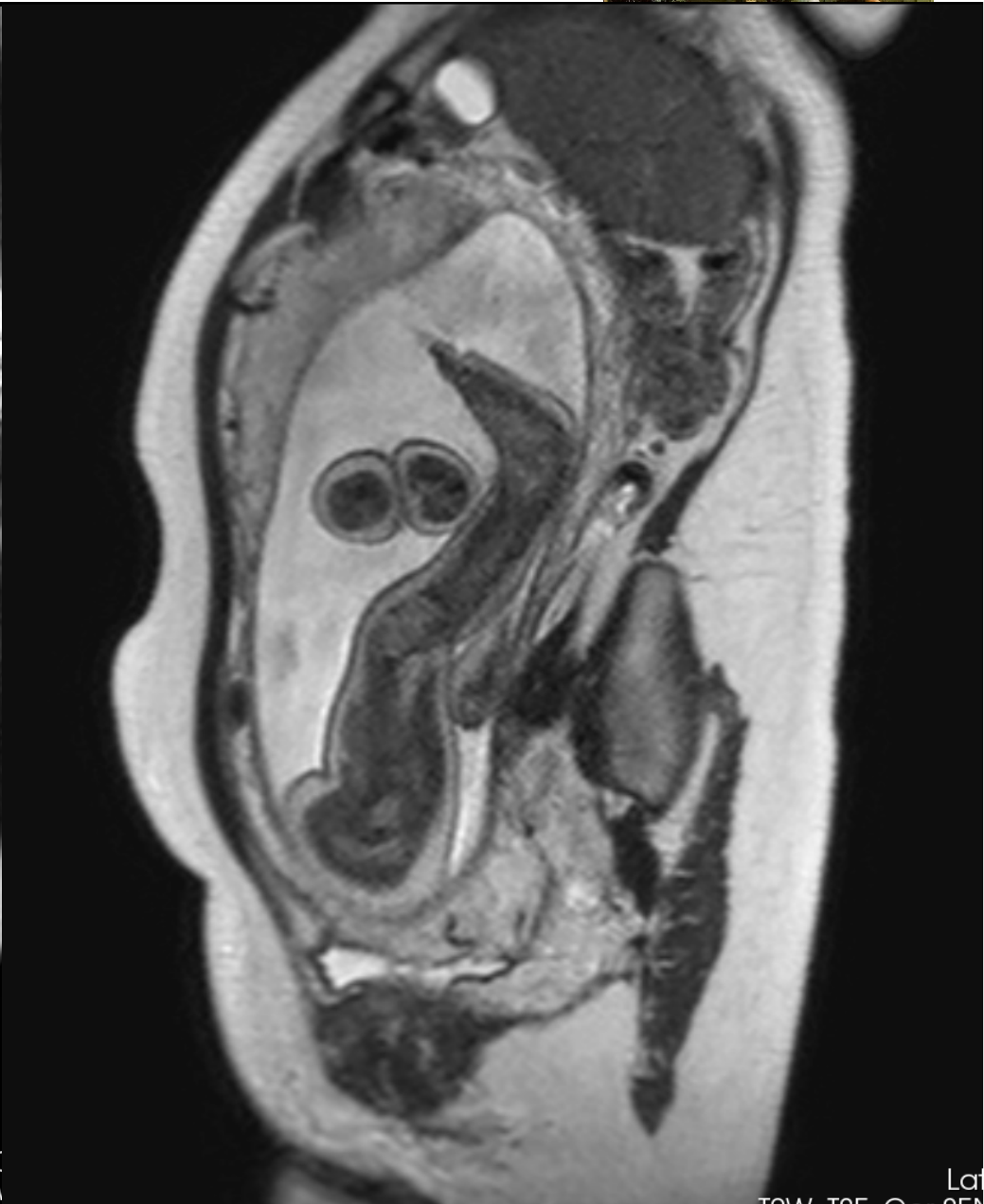
IM: 0,8





Ecografia: altres





T2W_TSE_C
T2W

Lor
T2W_TSE_Cor SEN
T2W_TSE_C

Paràmetre	Acondroplàsia	Displàsia Tanatofòrica	Acondrogènesis	Osteogènesis	Imperfecte
	(heterozigota)			Tipus I	Tipus II
Òssos llargs	Rizomèlia tardana	Rizomèlia marcada; en telèfon	Micromèlia	Long. Normal	Micromèlia; fractures
Crani i cara	Macrocefàlia; pont nasal deprimat	Macrocefàlia; hidrocefàlia; en trèbol.	Macrocefàlia; micrognàtia.	Hipomineralització.	Hipomineralització greu.
Tòrax	Normal	Hipoplàsic	Hipoplàsic	Normal	Hipoplàsic. Costelles en rosari.
Columna	Hiperlordosis	Platispodilia	Hipomineralització lumbar	Normal	Normal. Deformidades.
Mans i peus	Braquidactília	Dedos redundants	Gran redundància teixits blaus	Normal	Normal
Mineralització	Normal	Normal	Desmineralització	Desmineralització	Desmineralització
Líquid amniòtic	Normal o polihidramnis	Polihidramnis	Polihidramnis	Normal	Polihidramnis
Genètica	Herència AD. Gen FGFR3, Crom 4p16.3	Esporàdica. Gen FGF3, crom 4p16.3	Tipus II: ++.AR gen Col-2. Tipus IB: transSulf.	AD. Codifica prot. A-1 procolagen (Col-1A)	crom 7 i 17
Altres	Homocigota: letal	Detecció possible 1r trimestre	Pot higroma quístic.	Difícil diagnòstic prenatal	DD: Acondrogènesis i D. tanatofòrica
Pronòstic	Bo	Letal (la + freq)		Fragilitat, escleròtiques blaves, tr. auditius.	Letal

Diagnòstic

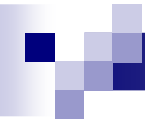


Probable acondroplàsia

Nadó

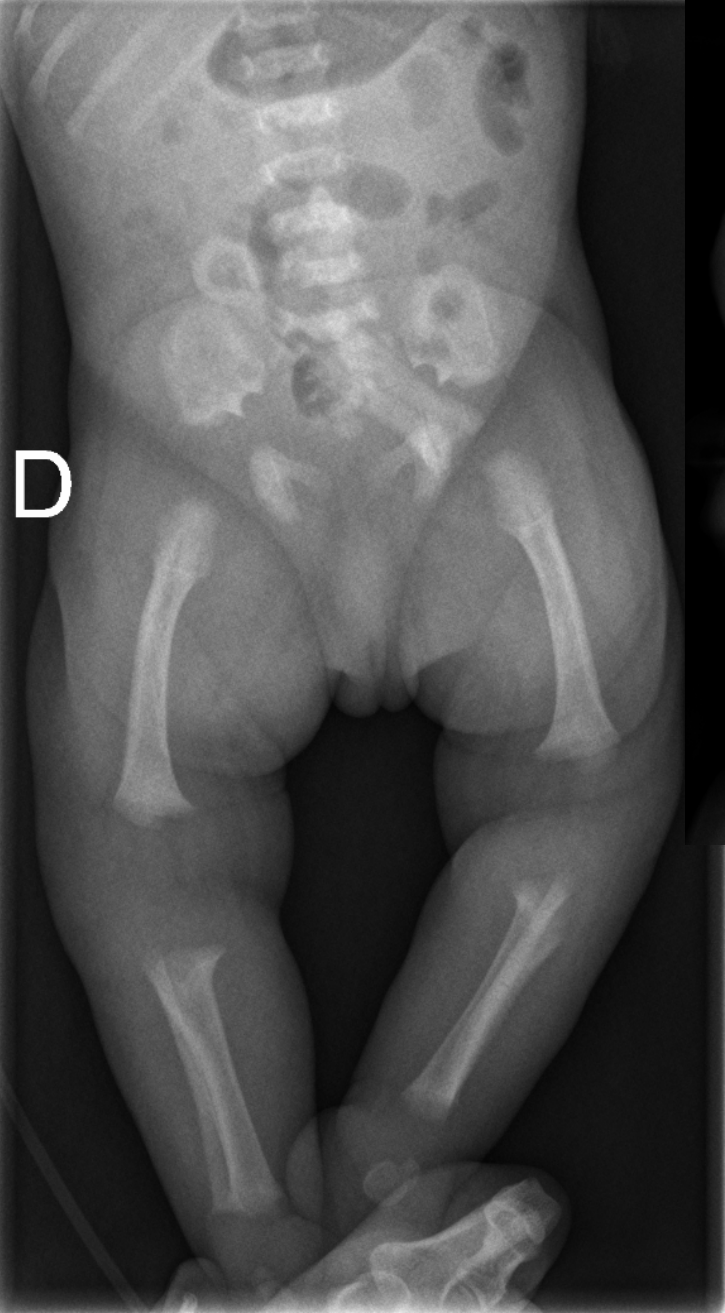
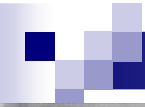


- Cesària per natges a les 38+1 sg.
- Pes al néixer: 2680 g → P10.
Cos Superior/Cos inferior = 1,3 (disminuïda)
- Apgar 9-10. pH 7,24. Hipoglicèmia.
- Rx: sèrie òssia.
- Pronòstic: BO



Nadó





*Las Meninas, Velázquez (1656,
Museo del Prado, Madrid, España).*





Gràcies per la seva atenció!

