

La mà és la clau

A propòsit de dos casos

Dra. Mireia Gutiérrez

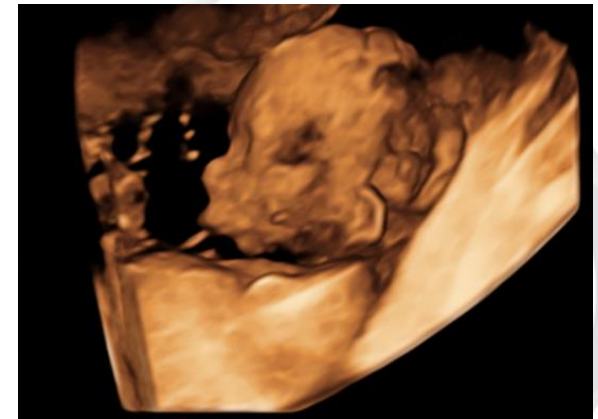
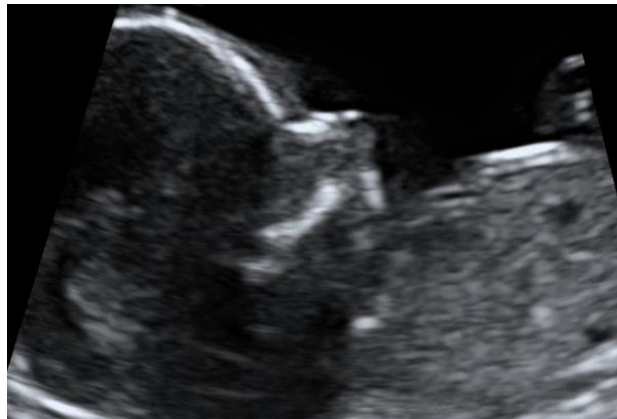
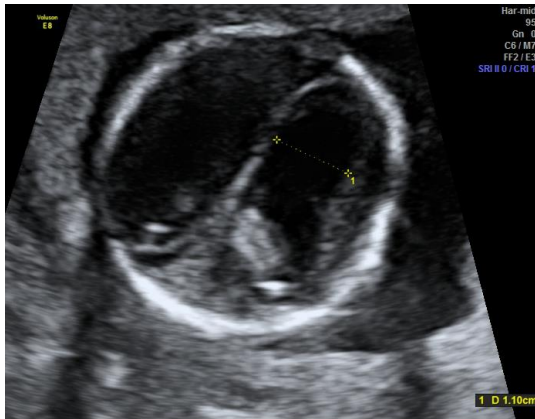
Servei de diagnòstic prenatal i Medicina fetal: Dr. Albaigés, Dra. Muñoz, Dra. Rodríguez, Dra. Echevarria



Cas clínic 1

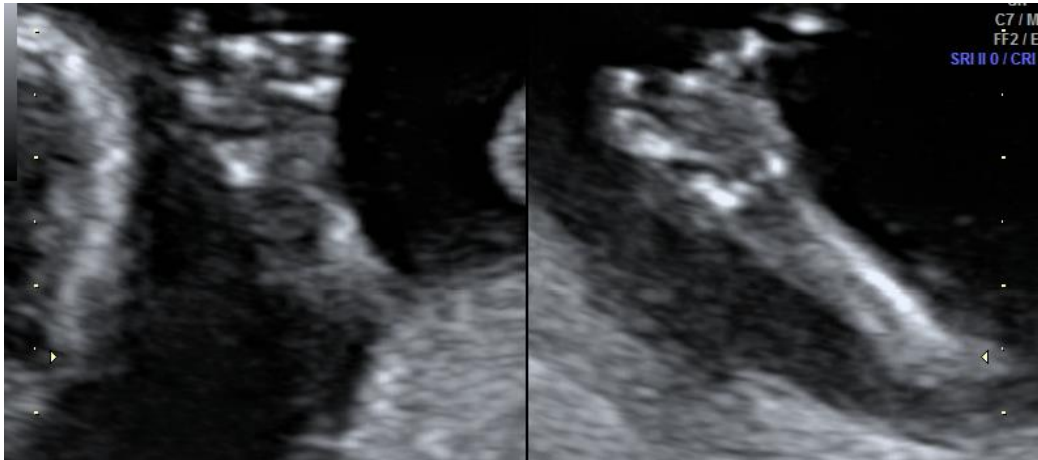
- 31 anys. TPAL 0010
- Primera visita al nostre centre a les 14'1 setmanes.
- Aporta: risc combinat T21 1/247 (TN normal, PAPP-A 0'34). TNI normal.

Ecografia 17'3 setmanes



Cas clínic 1

Ecografía 17'3 setmanes



Cas clínic 1

Ecografia 17'3 sg:

- **Ventriculomegàlia bilateral.**
- **Retrognatia.**
- **Superposició del 2n dit de les mans sobre el 3er.**
- **Fèmur 18mm (<p5).**

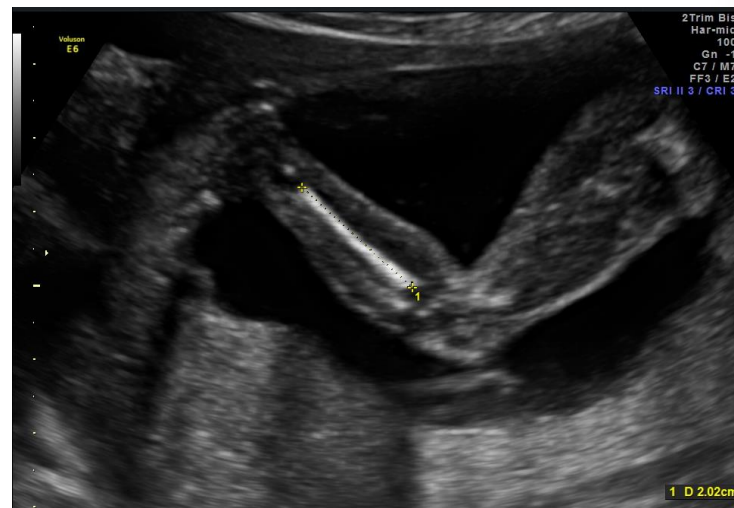
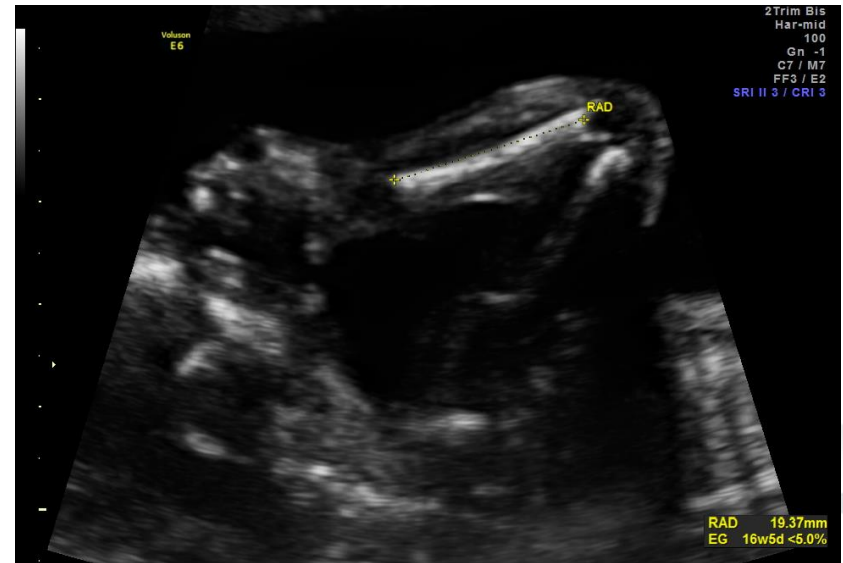
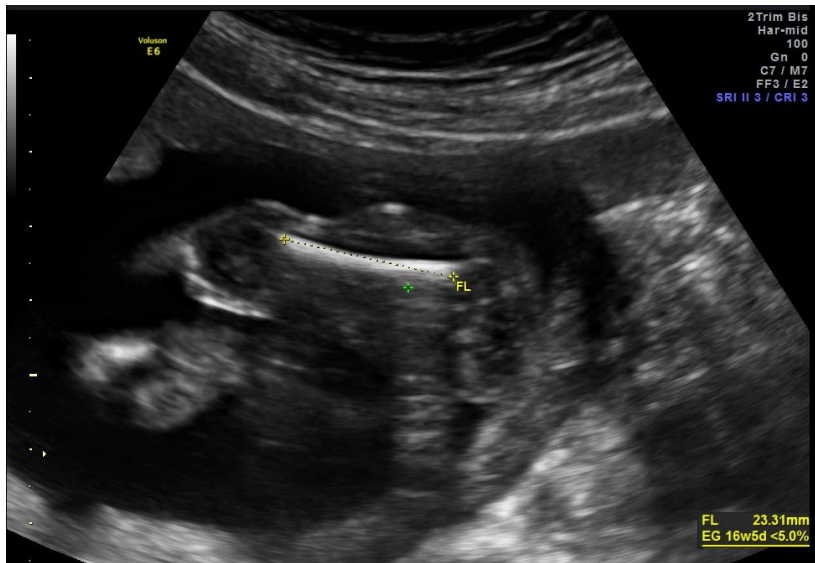
Es recomana amniocentesis amb QF-PCR i array.

Ecografia 19'3 setmanes



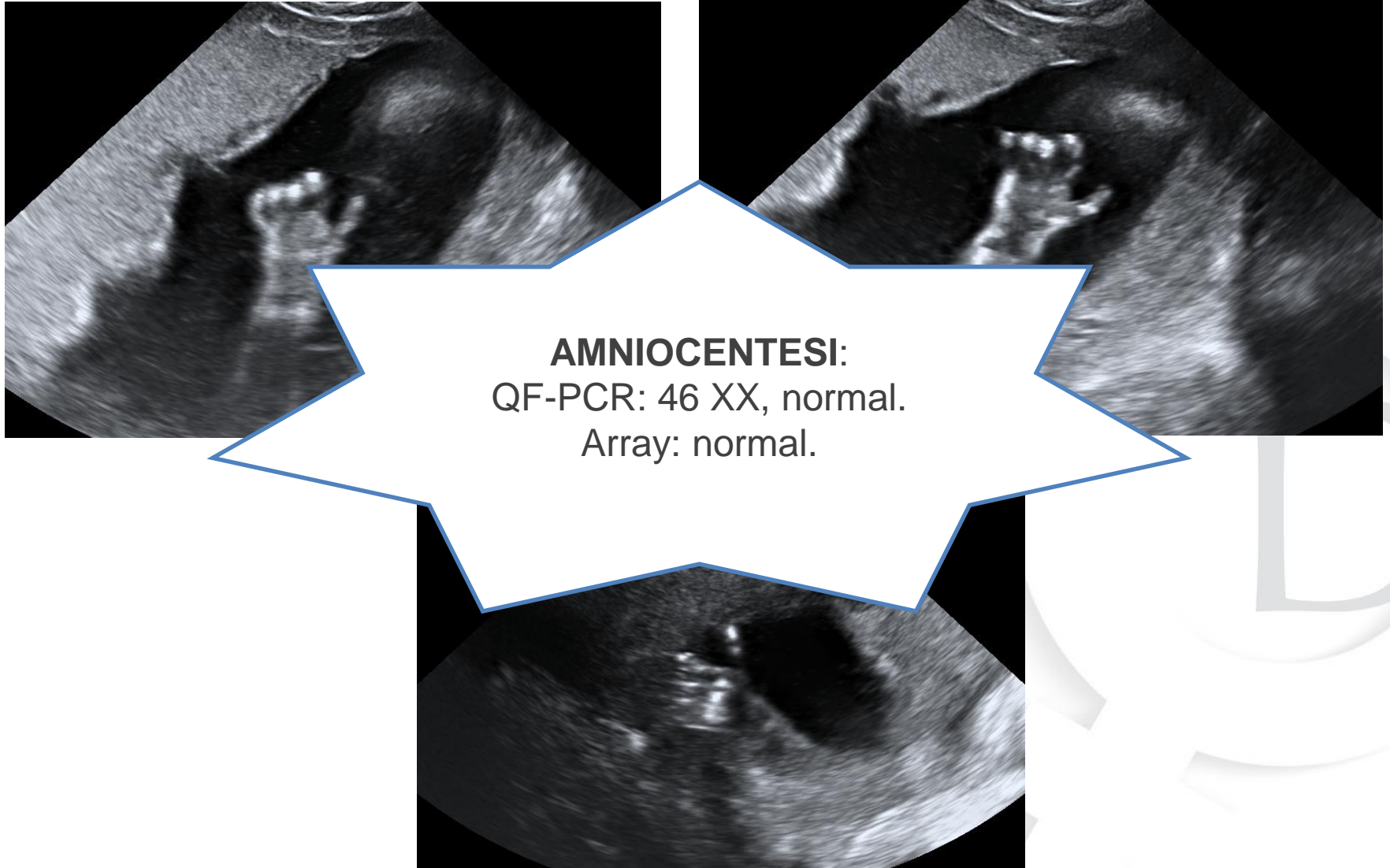
Cas clínic 1

Ecografía 19'3 setmanes



Cas clínic 1

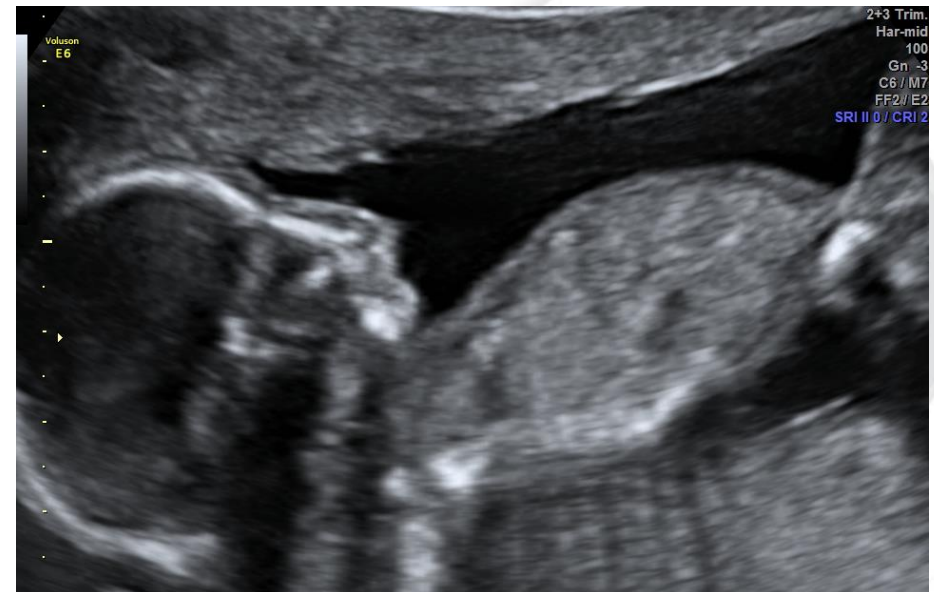
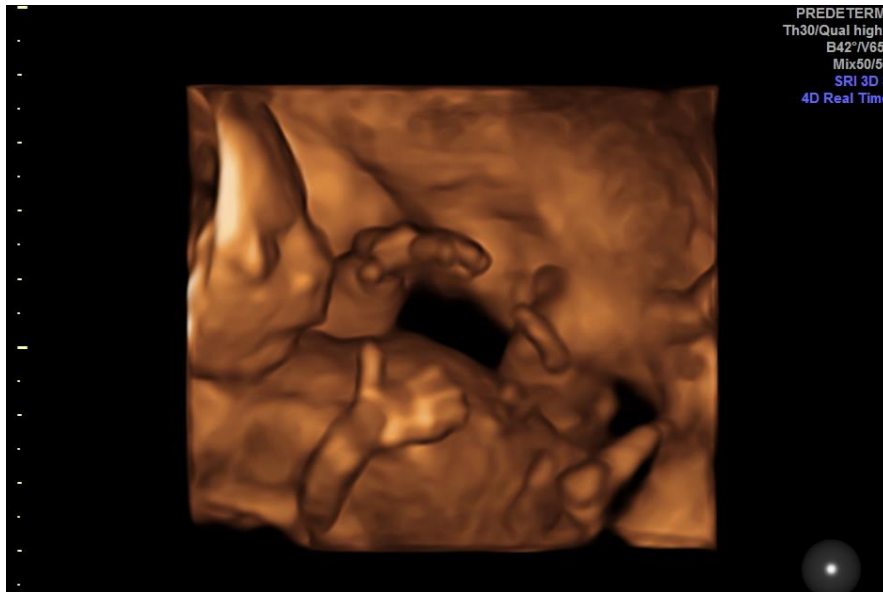
Ecografia 19'3 setmanes



Cas clínic 2

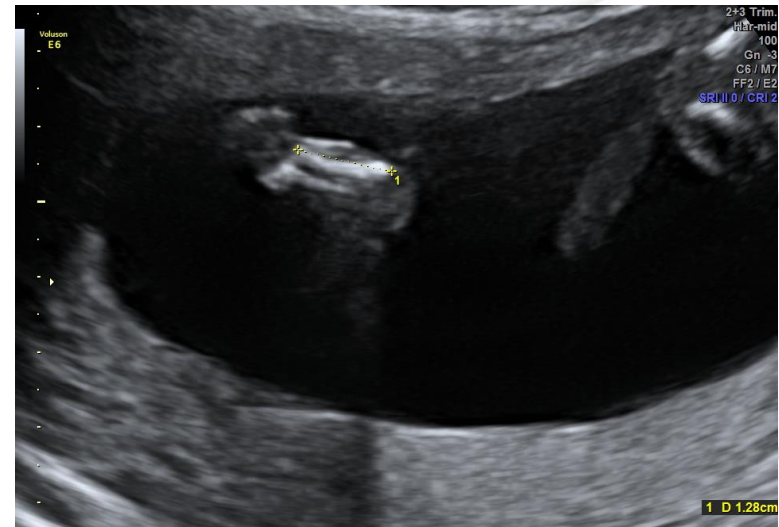
- 36 anys. TPAL 1021 (abort espontàni, ILE).
- ILE a les 20 sg per sospita de displàsia tanatofòrica (EESS i EEII <p5, peu bot bilateral) amb estudi citogenètic normal.
- Primera visita al nostre centre a les 16'6 setmanes per a segona opinió.

Ecografia 16'6 setmanes



Cas clínic 2

Ecografia 16'6 setmanes



Cas clínic 2

Ecografía 16'6 setmanes



Cas clínic 1:

- **Ossos llargs < p5.**
- Superposició del 2n dit sobre el 3er (mans).
- **Polzes en abducció.**
- **Retrognatia.**
- Ventrículomegàlia bilateral severa.
- Hipoplàsia cerebelosa.

Cas clínic 2:

- **Ossos llargs < p5.**
- **Polzes en abducció.**
- **Retrognatia.**
- Angulació de tibies i fèmur dret.

Cas clínic

CAS CLÍNIC 1:

NECROPSIA:

- Sexe femení de 270 grams i desenvolupament corresponent a 20+/-1 setmanes.
- Displasia esquelètica: **retrognatia**, arrel nasal estreta, narines antevertides, pavellons auriculars d'implantació baixa, **abducció dels dos polzes en "autostopista"**, inserció baixa del 1r i 5è dits del peu dret.
 - Discordància de biometries: **reducció de la talla** i de la distància occipito-còccix, amb conservació del perímetre toràcic i abdominal. **Eскурçament rizomèlic de les extremitats**.
 - Sistema ventricular centrat amb dilatació lleu dels ventricles laterals.
 - Microscòpic: alteracions histològiques del cartílag en repòs i de la fisis dels ossos llargs i vèrtebres, compatibles amb **CONDRODISPLÀSIA DIASTRÒFICA**.

CARIOTIP FETAL DE RESTOS ABORTIUS: dotació cromosòmica normal.

ESTUDI GENÈTIC:

- *Gen SLC26A2*: negatiu.
- *Panell de displàsies esquelètiques SkeletalSeq V4*: negatiu.

ARRAY DE RESTOS ABORTIUS: mostra no suficient.

CAS CLÍNIC 2

NECROPSIA:

- Sexe masculí de 132 grams i desenvolupament corresponent a 16+/-1 setmanes.
- Displasia esquelètica: **escurçament d'extremitats** amb incurvació d'ossos llargs de EELL, **desviació ulnar de les dues mans amb abducció dels polzes**, dits curts i alteracions del cartílag esquelètic, laringi, traqueal i bronquial, compatibles amb **CONDRODISPLÀSIA DIASTRÒFICA**.
- Trets dismòrfics: **retrognatia**, pavellons auriculars d'implantació baixa, hipospadies.

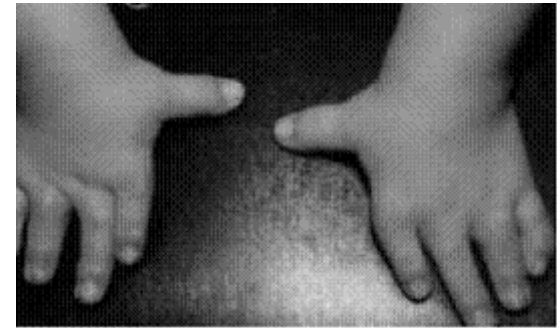
ESTUDI GENÈTIC:

- *Gen SLC26A2*: doble portador heterozigot dels canvis patogènics c.496G>A (p.Gly166Arg) i c.835C>T (p.ARG279Trp) en el **gen SLC26A2**.



Necropsia cas clínic 1

- La **displasia diastròfica** és una displasia esquelètica caracteritzada per:
 - Eскурçament extremitats
 - Abducció polzes
 - Deformitats columna vertebral
 - Alteracions articulacions (...)
- D'herència autosòmica recessiva i deguda a mutacions en el gen SLC26A2, encarregat de la sulfatació dels GAGs, necessària per a una correcta ossificació endocondral.
- Diagnòstic:
 - Ecografia 2nT: escurçament d'extremitats, crani normal, abducció dels polzes...
 - Estudi genètic: mutació en el gen SCL26A2.
- 25% de mortalitat neonatal.



Take home message

- La displasia diastròfica és una displasia esquelètica d'herència autosòmica recessiva que es caracteritza per: escurçament d'extremitats, retrognatia, polzes en abducció...
- Tot i que no sigui patognomònic, els polzes en abducció són molt suggestius i permeten diferenciar-la d'altres displàsies esquelètiques com ara la displàsia tanatofòrica.
- Només s'han descrit mutacions del gen SLC26A2 com a patogèniques d'aquest tipus de displàsia. Tot i això, el diagnòstic anatomopatològic és una altra eina pel diagnòstic definitiu.
- El diagnòstic prenatal és bàsic per a un bon assessorament per la presa de decisions i per orientar el pronòstic.





Moltes gràcies per la seva atenció

Agraïments: Dr Albaigés, Dra Muñoz, Dra Rodríguez, Dra Echevarria,
Dra Aguilar, Dra Arenas

mirgut@dexeus.com



Cátedra de Investigación
en Obstetricia y Ginecología

