



Imágenes en patología

Osteocondrodisplasia de tipo displasia campomélica

Juan Guillermo Uribe MD^a
Oscar Mendoza MD^b
Jennifer Correa MD^c

^aServicio de Patología, Hospital Infantil Universitario de San José, Bogotá D.C., Colombia.

^bServicio de Patología, Hospital de San José, Facultad de Medicina, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá D.C., Colombia.

^cFundación Universitaria de Ciencias de la Salud, Bogotá D.C., Colombia.

RESUMEN

La osteocondrodisplasia de tipo displasia campomélica es una alteración del desarrollo esquelético que se presenta de forma autosómica dominante. Se caracteriza por la angulación de las extremidades, junto con otras alteraciones, cardiopulmonares, orofaciales y neurológicas. Las mutaciones estudiadas presentes en el gen SOX9 son responsables de la mayoría de casos de estas alteraciones. Se presenta aquí un caso de displasia campomélica hijo de madre de 22 años con embarazo de 24 semanas.

Palabras clave: displasia campomélica, malformaciones congénitas, displasia esquelética, autopsia.

© 2018 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

ABSTRACT

Campomelic dysplasia (CD) is a type of osteochondrodysplasia or disorder of skeletal development with autosomal dominant inheritance. It is characterized by angulation of the limbs along with cardiopulmonary, orofacial and neurological alterations. Mutations involving the SOX9 gene are responsible for CD in most affected individuals. A case of CD is presented in a boy born at 24 weeks of gestational age to a 22-year-old mother.

Key words: Campomelic dysplasia, congenital malformations, skeletal dysplasia, autopsy.

© 2018 Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud - FUCS.

This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:
Fecha recibido: octubre 20 de 2017
Fecha aceptado: noviembre 9 de 2017

Autor para correspondencia:
Dra. Jennifer Correa
jcorrea@fucsalud.edu.co

DOI
<https://doi.org/10.31260/RepertMedCir.v27.n1.2018.134>

PRESENTACIÓN DEL CASO

Mujer de 22 años con embarazo de 24 semanas sin antecedentes patológicos conocidos, personales ni familiares, por ambas ramas materna y paterna, a quien en consulta prenatal se evidencia mediante examen ecográfico oligoamnios, angulación de fémur bilateral, tórax estrecho en forma de campana, abdomen prominente y extremidades con acortamiento de huesos largos, razón por la cual es trasladada al servicio de alto riesgo obstétrico (ARO). La paciente permanece allí 3 días en condiciones clínicas y hemodinámicas estables, cuando presenta dolor pélvico punzante, no irradiado, sin atenuantes ni exacerbantes, motivo por el cual se traslada a sala de partos, obteniéndose recién nacido pretérmino extremo (24.3 semanas), pequeño para edad gestacional (387 g), talla 22 cm.

Al examen físico se evidencia sexo femenino con signos característicos de displasia campomélica tales como talla baja para la edad gestacional, alteración a nivel cefálico dado por prominencia frontal con platispondilia en cuerpos vertebrales, tronco estrecho en forma de campana, agenesia del radio y de los pulgares y miembros inferiores arqueados (figuras 1,A-D).

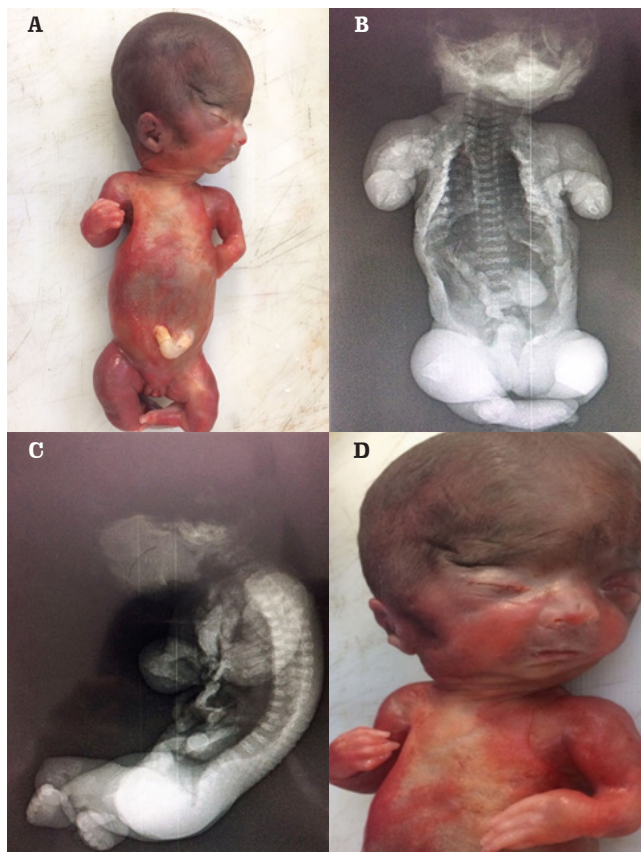


Figura 1. A-D Prominencia frontal, agenesia radial y de pulgares, acortamiento de huesos largos, talla baja. **B-C** Platispondilia de cuerpos vertebrales, tronco estrecho en forma de campana, miembros inferiores arqueados.

DISCUSIÓN

La displasia campomélica es una osteocondrodisplasia rara y severa debido a la presencia de alteraciones esqueléticas y no esqueléticas con una alta letalidad en especial en el período neonatal. Tiene una incidencia de 0,05 por 10000 nacimientos.¹ Este síndrome se caracteriza por acortamiento y angulación de las extremidades inferiores, en especial el fémur. La mayoría son de tipo autosómico recesivo, sin embargo puede ocurrir esporádicamente de forma autosómica dominante, por mutación del gen Sox9 localizado en el cromosoma 17.^{1,2}

La angulación del fémur bien sea en el feto o en el neonato, es común cuando existe una displasia esquelética. Este hallazgo puede asociarse con diferentes desórdenes, el 66 % de los casos corresponden a 3 patologías descritas como son la displasia campomélica (24,4%), la displasia tanatofórica (23,9%) y la osteogénesis imperfecta (18,1%). En estos casos, la angulación de los huesos largos como el fémur se explica por la tracción que ejercen los músculos adyacentes sobre un hueso debilitado por la ausencia de colágeno normal.³

Se plantea que este feto presentaba osteocondrodisplasia de tipo displasia campomélica asociada con platispondilia, agenesia radial y de pulgares, de acuerdo con los criterios clínicos ya mencionados. Se llega a la conclusión que para establecer el diagnóstico de displasia campomélica es indispensable reunir los criterios clínicos e imagenológicos. Debido al curso letal que tiene esta entidad, es importante realizar el diagnóstico en forma precoz con una valoración por ecográfica minuciosa durante la gestación.⁴

CONFLICTO DE INTERÉS

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

REFERENCIAS

1. Marcos Lima., Rodríguez Sotillo C, Rodríguez A. Displasia campomélica: reporte de caso. *Rev Obstet Ginecol Venez* 2008; v.68 n.3.
2. Khoshhal K, Letts RM. Orthopaedic manifestations of campomelic dysplasia. *Clin Orthop Relat Res.* 2002;401:65-74.
3. Alanay Y, Krakow D, Rimoin DL, Lachman RS. Angulated femurs and the skeletal dysplasias: Experience of the International Skeletal Dysplasia Registry (1988-2006). *Am J Med Genet A.* 2007;143:1159-1168.
4. Gimovsky M, Rosa E, Tolbert T, Guzman G, Nazir M, Kosciak K. Campomelic dysplasia: case report and review. *J Perinatol.* 2008; 28(1):71-3