



Sesión de residentes: Patología pediátrica

Dra. Ana Belén Larqué Daza
Hospital Clínic



Historia clínica

- Mujer de 21 años
- Gestante de 6 meses (FUR finales de julio)
- Primera gestación
- Sin antecedentes patológicos de interes
- Sin control gestacional previo
- Acude a urgencias por contracciones



Exploración Clínica

- Altura uterina correspondiente a 25 semanas de edad gestacional
- Bolsa amniótica en vagina en un plano III de Hodge
- **Ecográfica abdominal**
 - Feto en cefálica
 - Frecuencia cardiaca fetal positiva
 - Biometría: Diámetro biparietal de 59 mm y perímetro craneal de 229 mm, correspondientes a 24.3 semanas de edad gestacional



Curso clínico

- Ingresa por amenaza de parto pretérmino
- A pesar del tratamiento, el parto progresa
- Expulsivo del feto y la placenta en un bloque
- Exitus fetal en el postparto inmediato

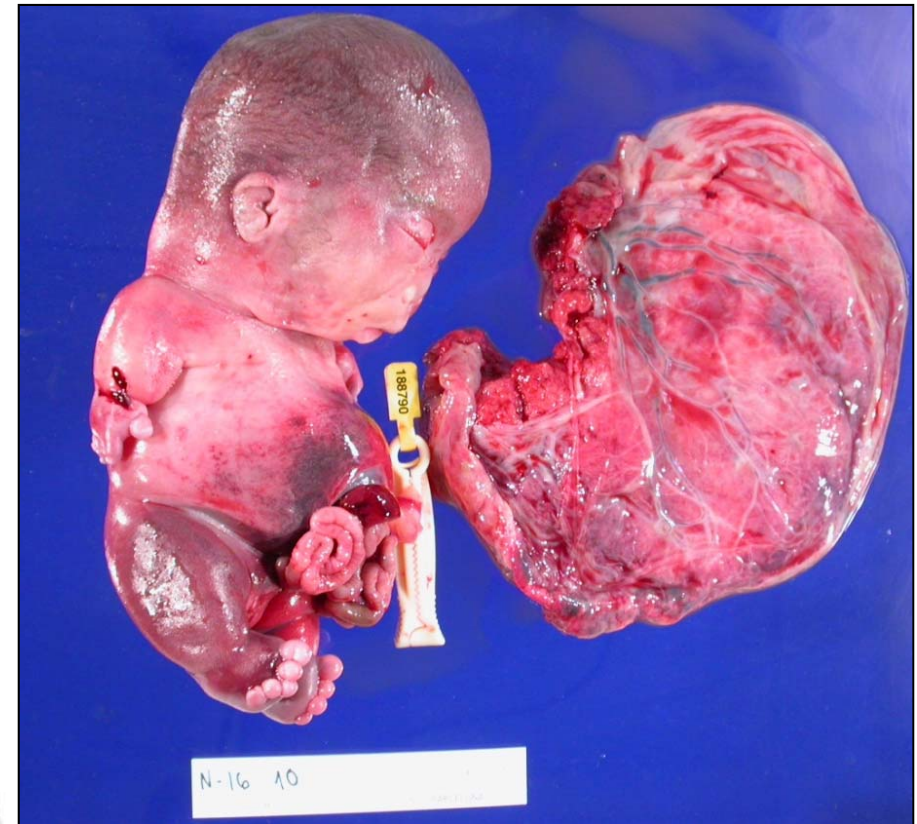


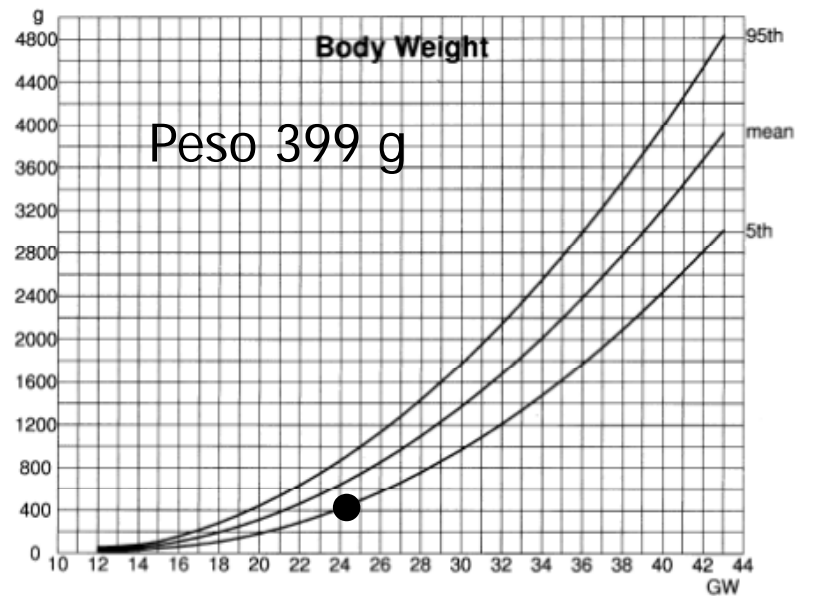
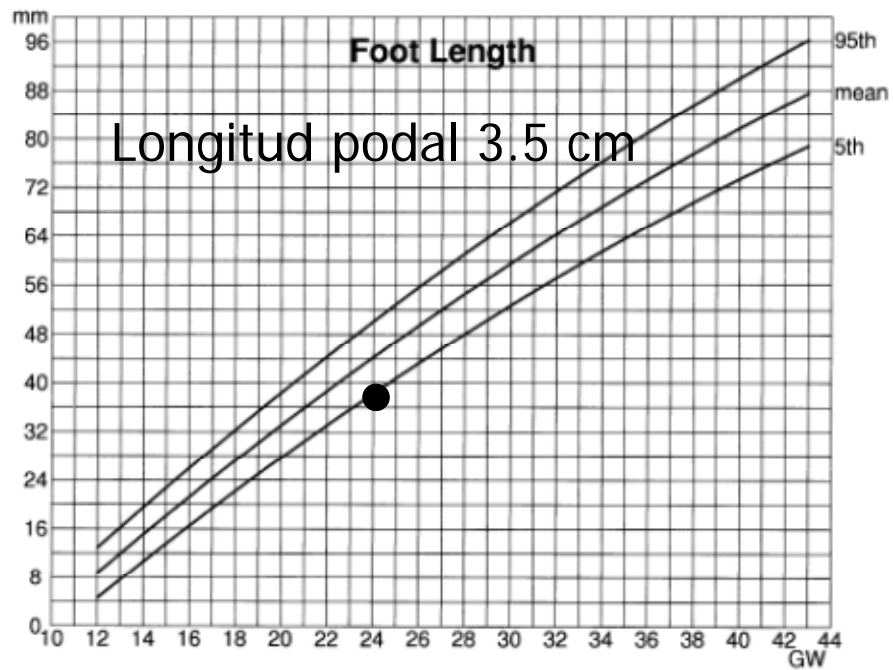
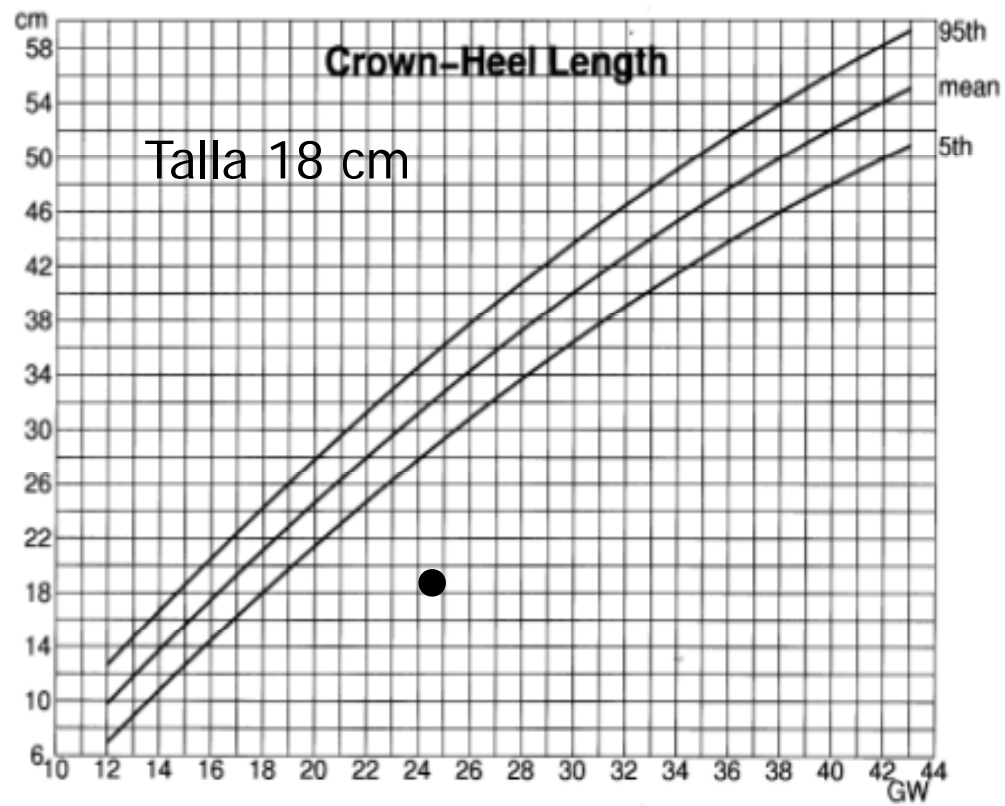
Pruebas complementarias

- Inmunidad Rubeola
- Serologías para VIH, VHC, HBsAG, Lues, y Toxoplasma, CMV por PCR y Parvovirus B19, en biopsia placentaria, negativos.
- Cultivos genitourinarios, frotis faringo-amigdalares y cultivos de la cara fetal placentaria: negativos
- Estudio de drogas en orina: negativo
- Diagnóstico molecular (QF-PCR)
- Cariotipo: 46XX

Autopsia

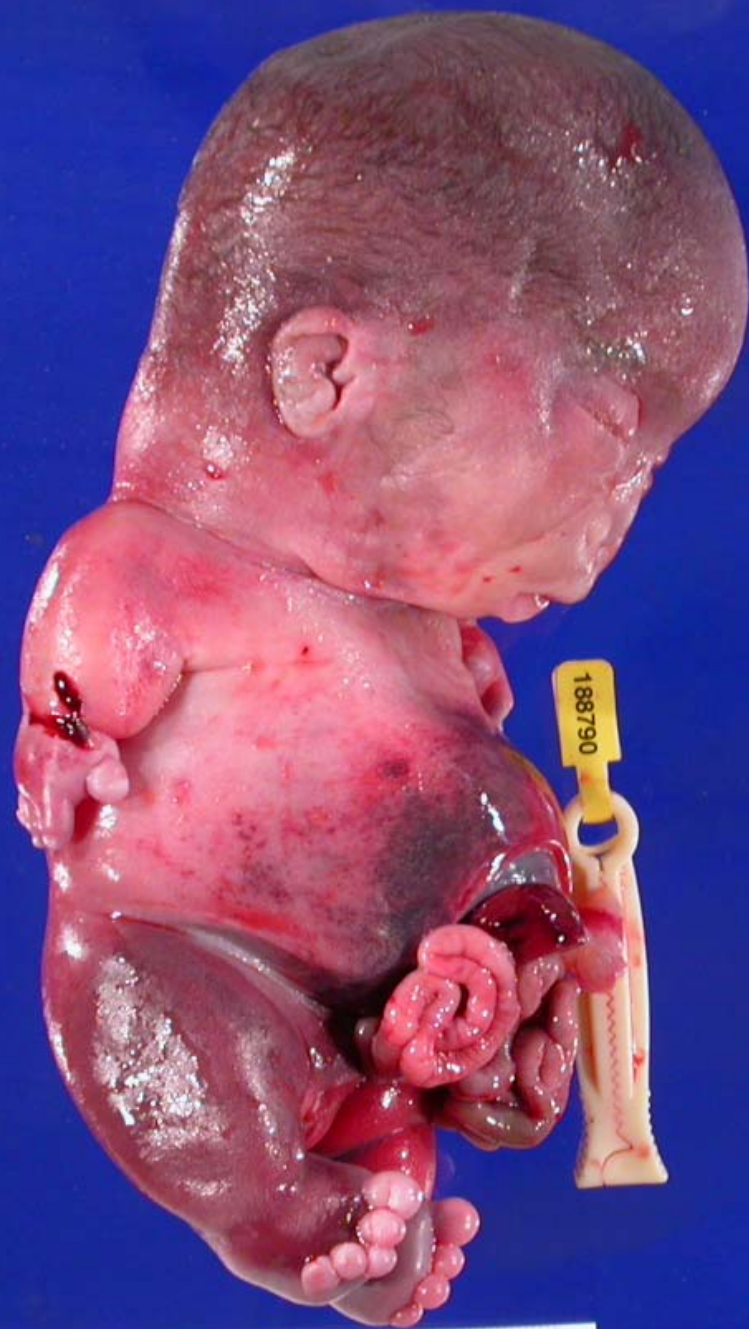
- Feto pretérmino polimalformado
- 24 semanas de edad gestacional
- Sexo femenino
- Exitus en el postparto inmediato







N-16, 10 0 1 2 3 4 5
ANATOMIA PATOLÒGICA. HOSPITAL CLINIC. BARCELONA

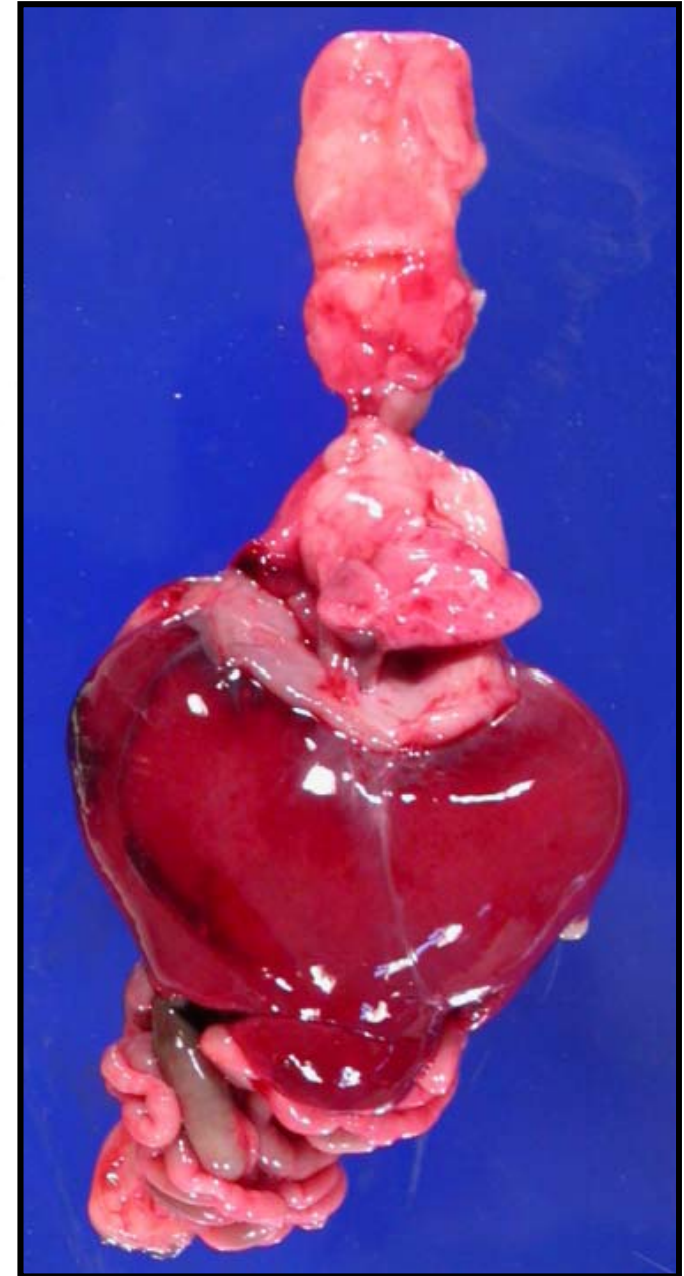
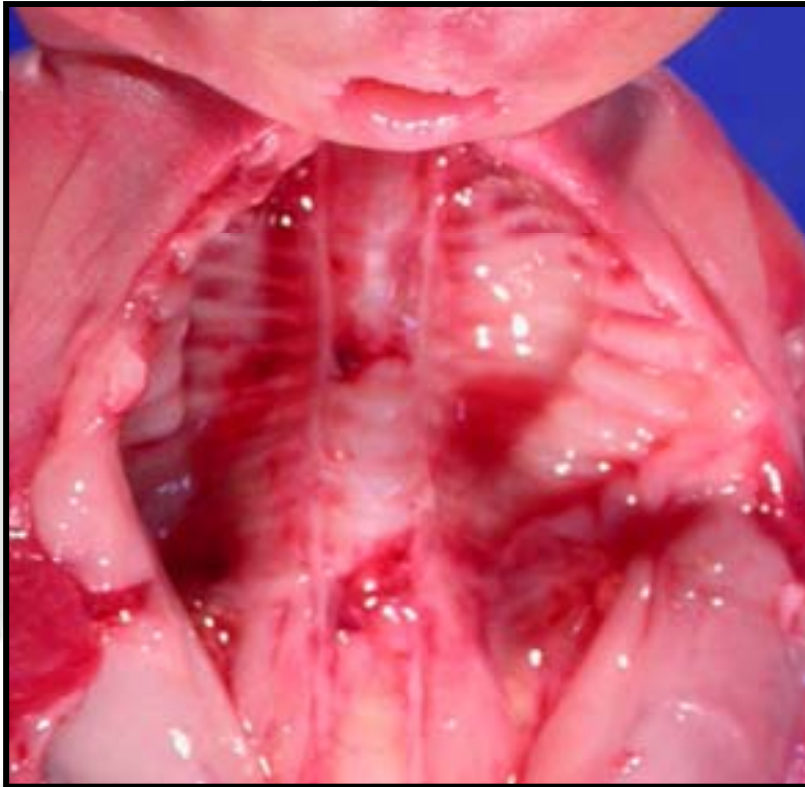


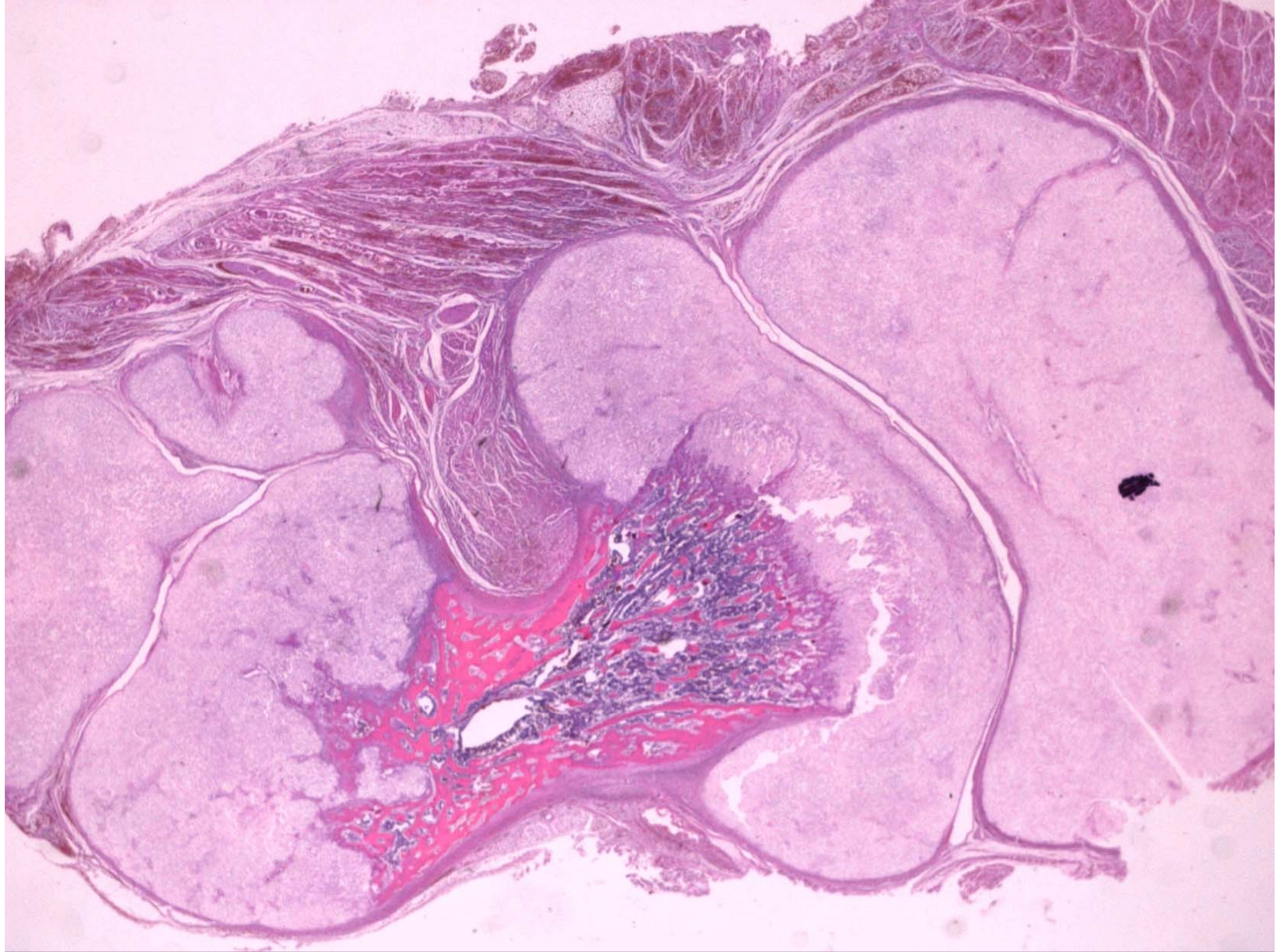
N-16, 10 0 1 2 3 4 5
ANATOMIA PATOLÒGICA. HOSPITAL CLINIC. BARCELONA

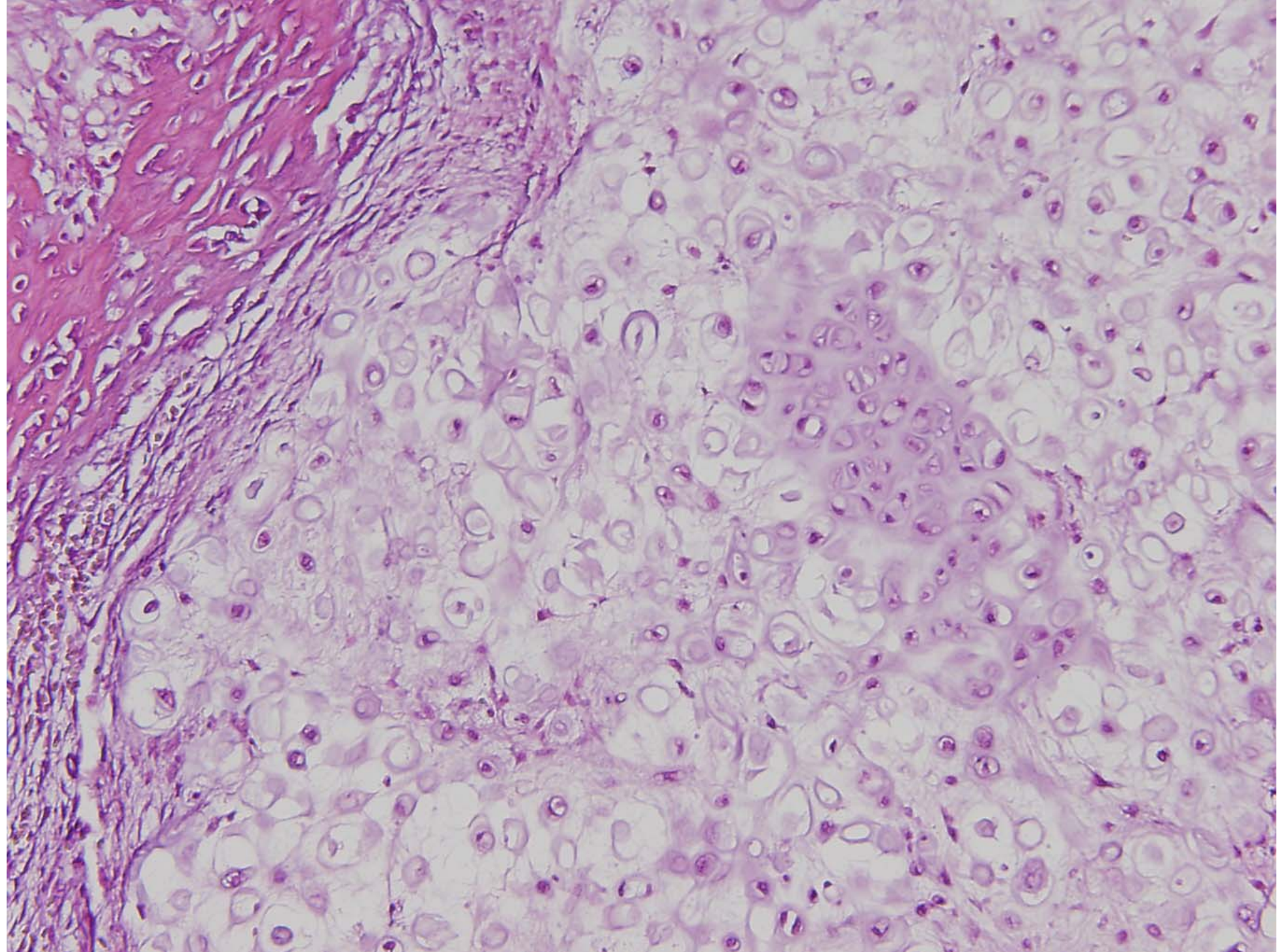


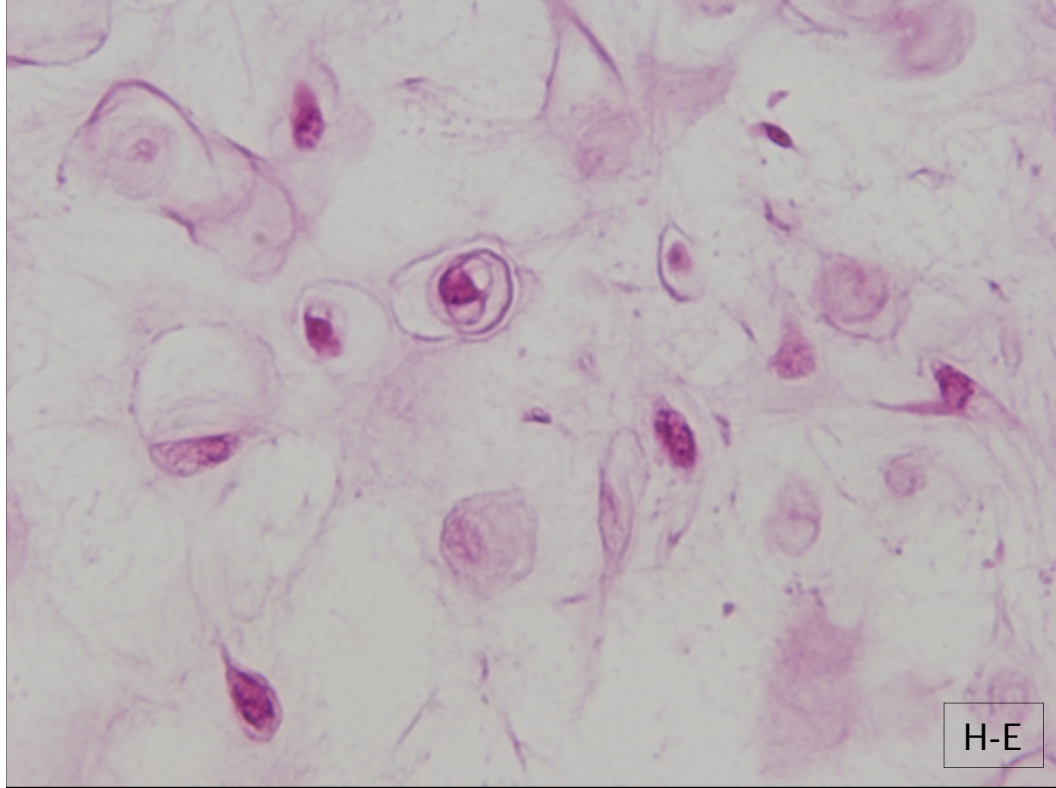


Hipoplasia pulmonar

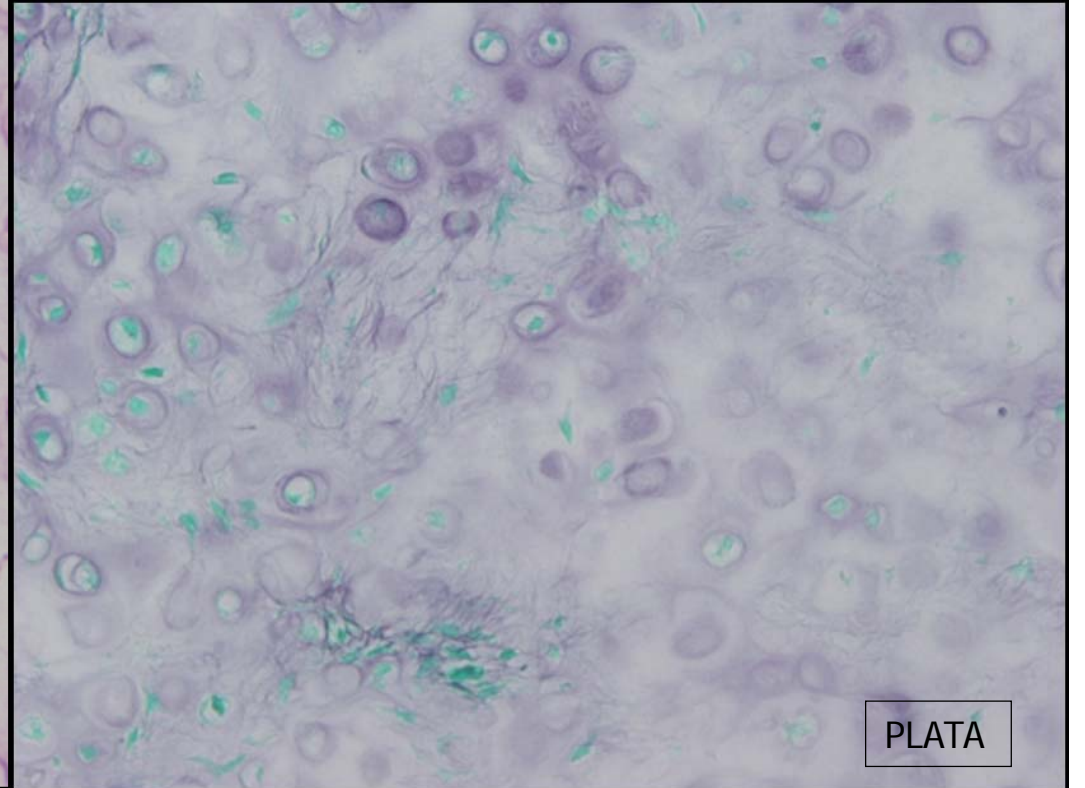




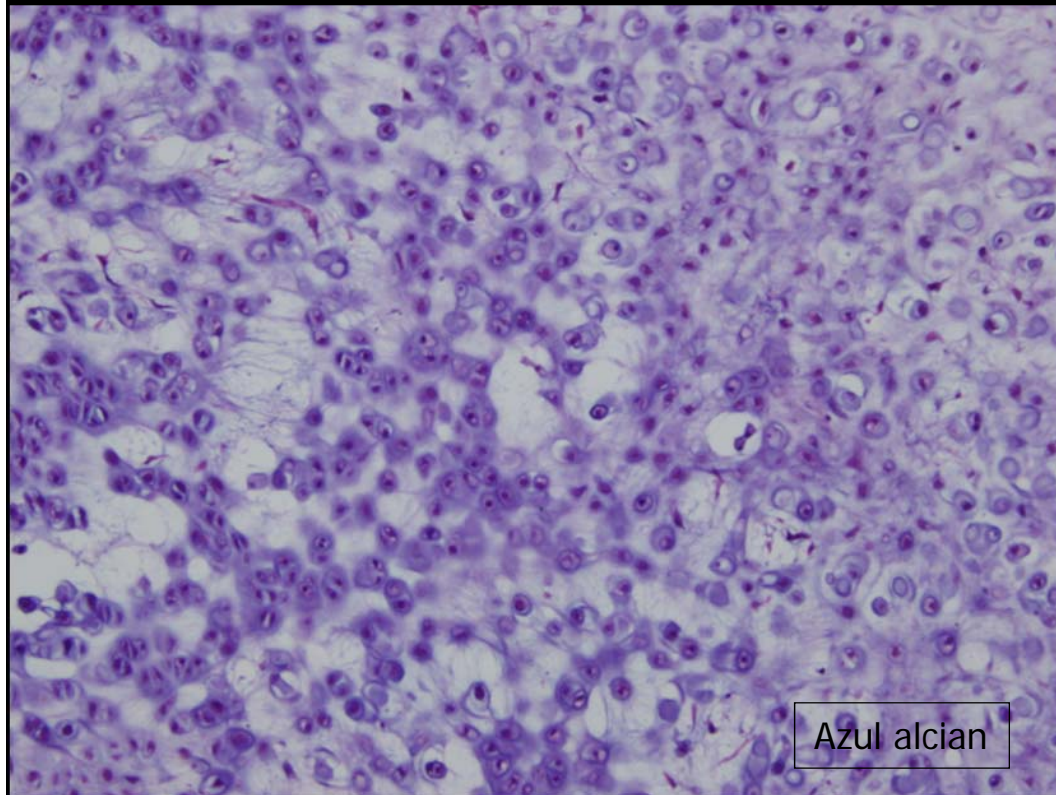




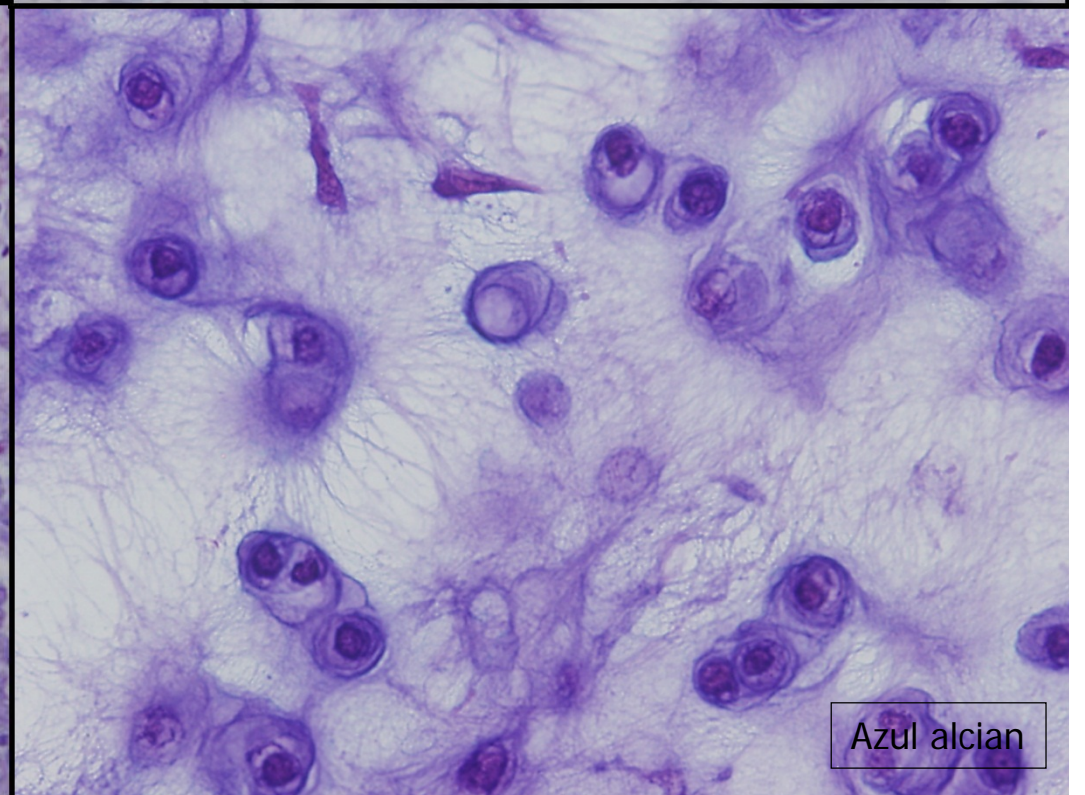
H-E



PLATA



Azul alcian



Azul alcian



Diagnóstico diferencial

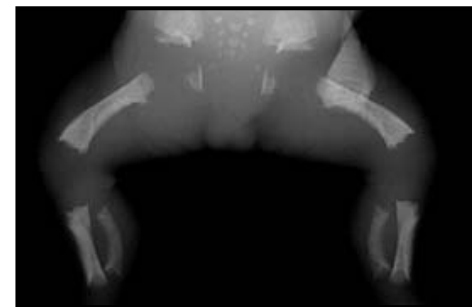
Osteocondrodisplasia letal con extremidades cortas y torax estrecho

- Displasia tanatofórica tipo I y II
- Osteogénesis imperfecta tipo II
- Síndromes de costilla corta y polidactilia
- Fibrocondrogénesis
- Síndrome de Roberts
- Acondrogénesis tipo IA, IB y II



Diplasia tanatofórica

- Displasia esquelética letal más frecuente
- Forma parte del grupo de las acondroplasias, causadas por una mutación en el FGFR3
- AD, mutación de novo
- Tórax estrecho y elongado
- Platispondilia
- Huesos de las extremidades cortos y curvos
- En la tipo II es característico la craneosinostosis en trébol





Osteogénesis imperfecta

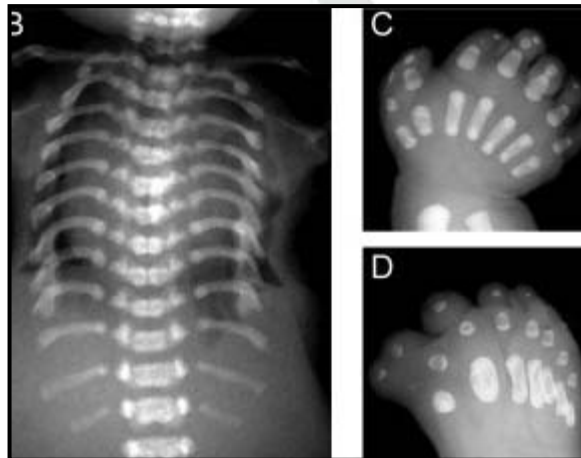
- Segunda displasia ósea letal mas común
- Disminución de la densidad ósea
- Múltiples fracturas
- Huesos cortos y deformados
- Costillas en collar de perlas
- Cráneo blando
- Escleróticas azules





Síndromes de costilla corta y polidactilia

- Tórax estrecho, costillas cortas
- Extremidades cortas
- Polidactilia
- Alteraciones en otros órganos



Am J Hum Genet.2011 January 7;88(1):106-114



Fetal Pathology. Posted on June 8, 2011

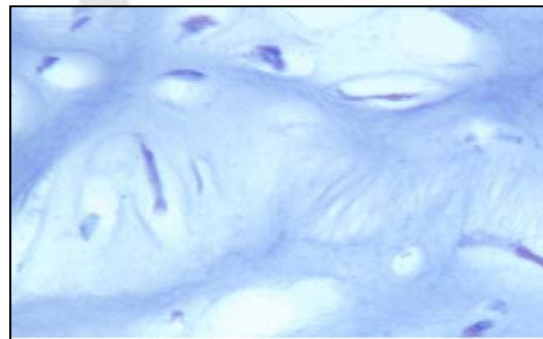


Fibrocondrogénesis

- Rara condrodisplasia letal en periodo neonatal, AR
- Tórax estrecho, cuello corto
- Anchas metáfisis de los huesos largos
- Cuerpos vertebrales en forma de pera con hendidura
- Displasia fibroblástica de los condrocitos separados por septos fibrosos



J Clin Imaging Sci.2012;2.5

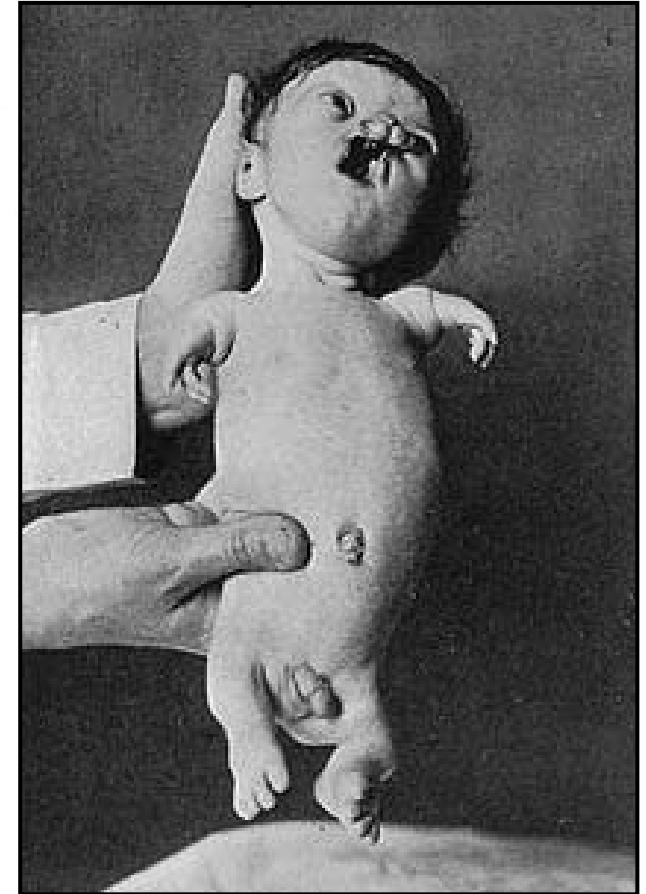


Am J Hum Genet 2010 Nov 12;87(5):708-12

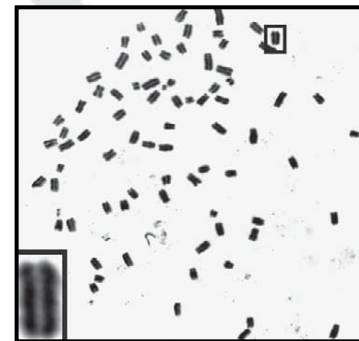


Síndrome de Roberts

- Enfermedad AR
- Causado por mutaciones en el gen ESCO2 que provocan retraso en la división celular
- Reducción simétrica de las extremidades, malformaciones craneofaciales y retraso mental
- Puede asociarse a otras malformaciones



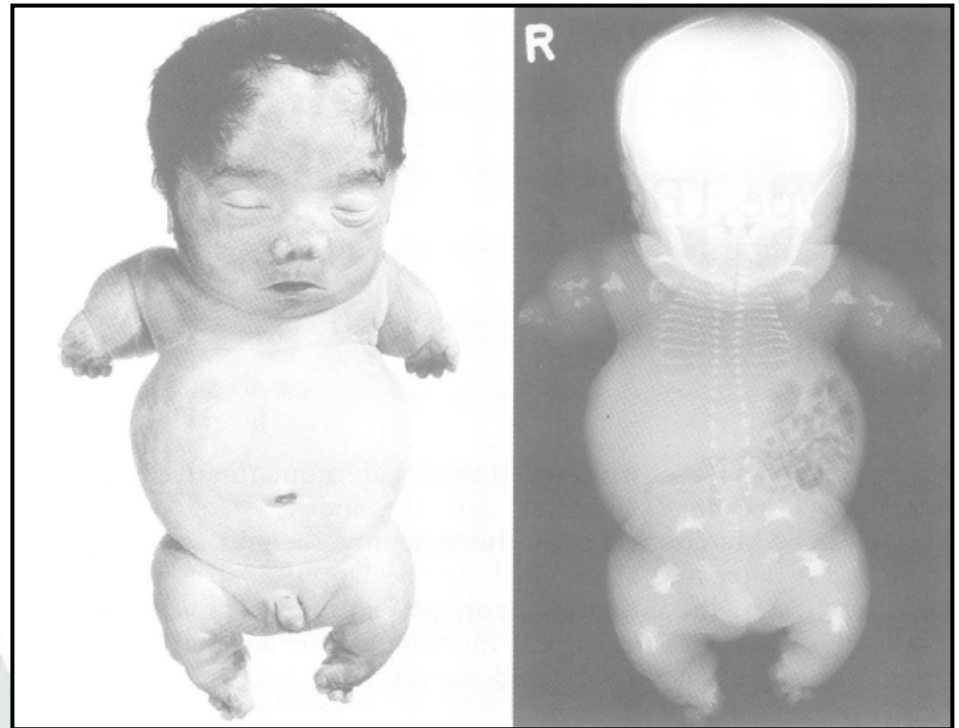
Roberts' syndrome, as depicted in John Bingham Roberts report in *Annals of Surgery* vol. 70, 1924





Acondrogénesis

- Importante acortamiento de las 4 extremidades
- Apariencia hidrópica
- Cuello y tronco cortos
- Abdomen prominente
- Frecuentemente se asocia a hernias umbilicales o inguinales
- Ausencia de osificación de la columna vertebral y huesos de la región pélvica y sacra

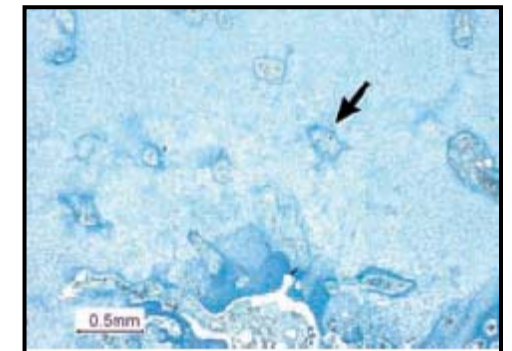
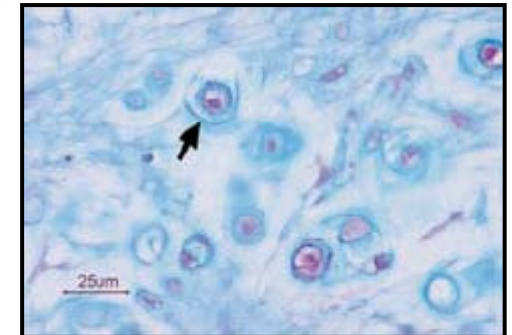
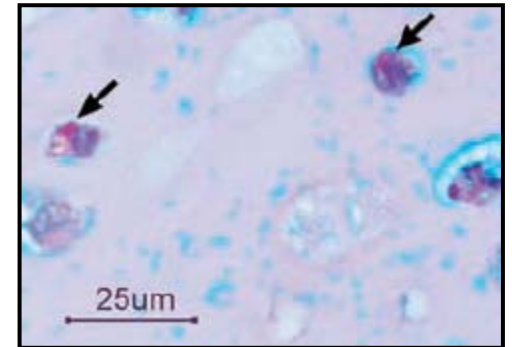


J Med Genet 1996;33:957-961

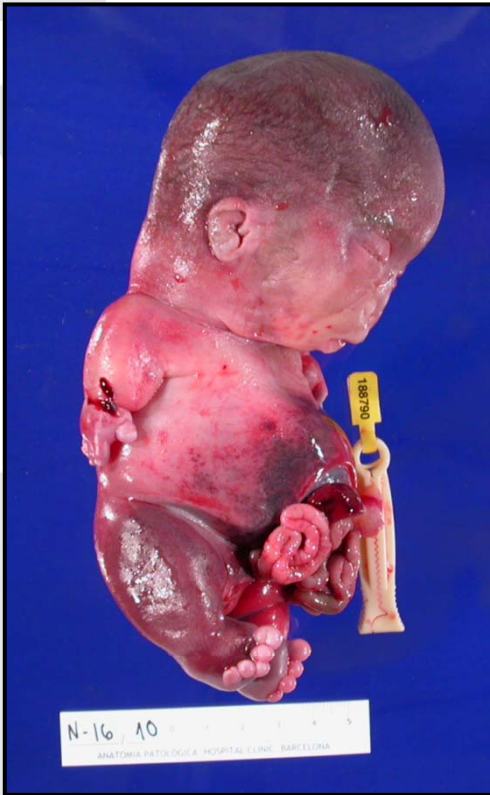


Acondrogénesis

- ACG IA.- La matriz cartilaginosa es normal con inclusiones intracitoplasmáticas en los condrocitos
- ACG IB.- Alteración de la matriz cartilaginosa con fibras de colágeno engrosadas, que rodean los condrocitos dando una imagen de anillo
- ACG II.- Cartílago con incremento de los vasos y fibrosis perivascular



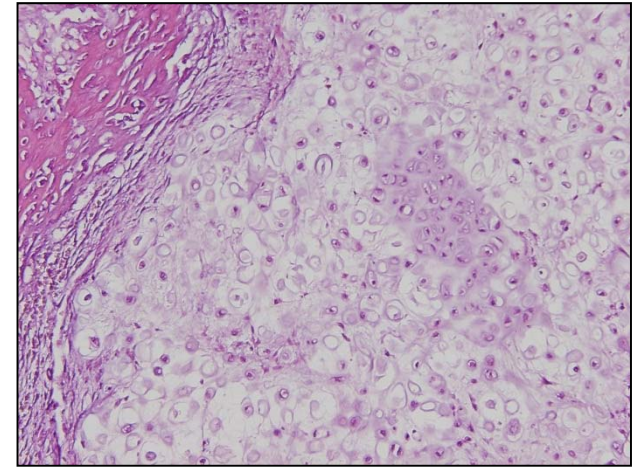
Fetal and Neonatal Pathology



+



+



Acondrogénesis IB



Acondrogénesis IB

- Es una condrodisplasia perinatal letal
- Causada por una mutación en el gen del transportador de sulfato SLC26A2
- 1952 Marco Fraccaro, "acondrogénesis"
- 1970 ACG tipo I (Fraccaro-Houston-Harris) y la tipo II o de Langer-Saldino
- Posteriormente, se reclasificó la ACG tipo I en IA o de Houston-Harris y tipo IB o de Fraccaro
- Grupo de las enfermedades del transportador del sulfato *

* Nosology and Classification of Genetic Skeletal Disorders-2010 Revision. Am J Genet A. 2011 May;155^a(5):943-968



Acondrogénesis IB

- **Diagnóstico** = Características clínicas + Hallazgos radiológicos + **ESTUDIO HISTOPATOLÓGICO**
- **Diagnóstico prenatal**
 - A partir de la semana 10 mediante el análisis del ADN de las vellosidades
 - A partir de la semana 14 de gestación, basándose en los hallazgos ecográficos

Consejo genético

Es una enfermedad hereditaria, AR

Riesgo de recidiva de un 25% en futuros embarazos

MUCHAS GRACIAS

