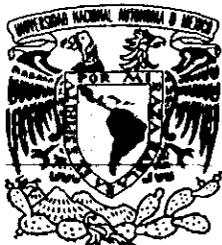


112424



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO**  
**INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA**

**" MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS EN EL  
DIAGNOSTICO PRENATAL DE  
DISPLASIA OSEA "**



FACULTAD DE MEDICINA  
Sec. de Serv. Escolares

NOV. 21 2000

Unidad de Servicios Escolares  
IIC de (Posgrado)

2BA

**T E S I S**  
PARA OBTENER EL TITULO DE  
**ESPECIALISTA EN:**  
**MEDICINA MATERNO - FETAL**  
**P R E S E N T A :**  
**DR. RICARDO ESPARZA PEREZ**

286146

**TITULAR: DRA. MA. TERESITA LEIS MARQUEZ**  
**TUTOR: DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS**

**INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA**



INPer

**MEXICO, D.F.**



**2000**

**DIRECCION DE ENSEÑANZA**



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

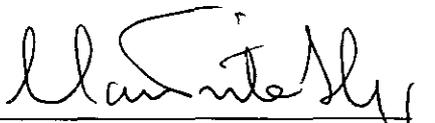
UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

INSTITUTO NACIONAL DE PERINATOLOGIA

MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS EN EL DIAGNOSTICO  
PRENATAL DE DISPLASIA OSEA

PRESENTA

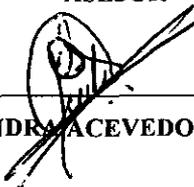
DR. RICARDO ESPARZA PEREZ



DRA. MA. TERESITA LEIS MARQUEZ

PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE MEDICINA MATERNO FETAL

ASESOR



DRA. SANDRA ACEVEDO GALLEGOS

MEXICO D.F.

2001

*La vida no es un pasillo recto y fácil  
por el que viajamos libres y sin obstáculos,  
sino un laberinto de pasajes  
en el que debemos hallar nuestro camino,  
perdidos y confundidos, una y otra vez  
atrapados en un callejón sin salida.*

*Pero si tenemos fé DIOS siempre nos  
abrirá una puerta  
que aunque tal vez no sea  
la que queríamos,  
al final será buena para nosotros.*

*A. J. CRONIN*

## DEDICATORIA

---

*A DIOS por permitirme la vida para  
lograr el objetivo trazado.*

*A mis PADRES por su apoyo incondicional.  
Con su ayuda y estímulo lo hemos logrado*

*A mis MAESTROS por permitirme formar parte  
de esta generación, por su enseñanza y disponibilidad.*

*A TI que en todo momento me brindaste tu apoyo  
y me impulsaste para no dar marcha atrás  
hasta alcanzar lo propuesto.*

*¿ A caso no es cierto que los momentos más movidos  
de nuestras vidas nos hallan sin palabras ?*

# CONTENIDO

**INTRODUCCION**

**ANTECEDENTES**

**JUSTIFICACION**

**DESCRIPCION GENERAL DEL ESTUDIO**

**RESULTADOS Y TABLAS**

**DISCUSION Y CONCLUSIONES**

**FLUJOGRAMAS DE ABORTAJE DIAGNOSTICO**

**BIBLIOGRAFIA**

## **INTRODUCCION.-**

Las displasias óseas constituyen un grupo heterogéneo de alteraciones que involucran el desarrollo óseo presentando anormalidades en forma, tamaño y densidad ósea manifestadas por una gran diversidad de manifestaciones clínicas.

El creciente avance ultrasonográfico y su utilización en el diagnóstico prenatal ha incrementado el número de alteraciones estructurales diagnosticadas prenatalmente, lo cual implica una enorme relevancia en la clínica; más sin embargo por la diversidad de presentación ha hecho a las displasias óseas uno de los diagnósticos más desafiantes en la ultrasonografía actual, debido a las limitaciones del ultrasonido para diferenciar una alteración ósea de otra. Por lo que durante una evaluación ultrasonográfica es necesario realizar una revisión sistemática fetal intencionada para detectar otras alteraciones que puedan ayudar a establecer un diagnóstico más preciso.

## MARCO TEORICO

En la actualidad la ecografía de tiempo real de alta resolución, se ha convertido en uno de los métodos más sensibles y precisos para la detección de anomalías musculoesqueléticas fetales, permitiendo que el ecografista tenga un papel central en el diagnóstico prenatal y el manejo posterior en casos de fetos afectados. Los recientes avances en la tecnología ultrasonográfica y la experiencia de quien lleva a cabo la valoración por ultrasonido tienen un mayor impacto en la actualidad en el diagnóstico prenatal en general y poder proporcionar así una información completa para brindar un adecuado asesoramiento a los padres, mas sin embargo en algunas de las ocasiones el diagnóstico específico de alguna alteración no puede ser establecido en un 100%, una de estas alteraciones que representan mayor reto es la sospecha diagnóstica de una displasia ósea.

Las *displasias óseas* representan un grupo heterogéneo de condiciones genéticas caracterizadas por una alteración en el proceso normal del desarrollo óseo y manifestada por una extraordinaria diversidad de características clínicas y radiológicas en las cuales el proceso de desarrollo óseo no es del todo entendido. Así este grupo de alteraciones presentan una historia natural, patrones de herencia y pronóstico diferentes entre sí lo que hace de ellas a un grupo de alteraciones con diferencias en sus manifestaciones expresadas con anomalías en forma, tamaño y densidad óseas durante una evaluación ultrasonográfica y clínicamente manifestadas por alteraciones en extremidades, tórax, y cráneo fundamentalmente; involucrando estatura desproporcionadamente corta de inicio prenatal y anomalías estructurales que pueden condicionar la muerte fetal o complicaciones perinatales fatales. ( 1 )

La prevalencia de las osteocondrodisplasias ( anomalía de crecimiento y desarrollo de hueso y cartílago ) se ha estimado por algunos estudios entre 2.9 y 4.7 / 10, 000. (2,3). Más sin embargo la prevalencia reportada al nacimiento de las displasias óseas reconocidas en el período neonatal no es uniforme esto quizá reflejado porque no existen formas estandarizadas para la recolección de datos.

### **PREVALENCIA DE DISPLASIAS OSEAS AL NACIMIENTO**

( POR 10, 000 )

Camera y Mastroiacovo    Connor y cols    Orioli y cols.    Stoll y cols.

D. Tanatofórica	0.60	0.24	0.09	0.28
Acondroplasia	0.37	-	0.46	0.64
Acondrogénesis	0.23	0.09	0.03	0.28
Osteogénesis Imperfecta	0.18	0.18	0.43	0.64
D. Torácica Asfixiante	0.14	-	-	0.09
Condrodisplasia punctata	0.09	0.12	0.06	0.18
D. Diastrófica	-	-	0.03	0.09
D. Camptomélica	0.05	0.09	0.09	0.09
D. Condroectodérmica	0.05	-	-	-
D. Mesomélica	0.05	-	-	-
Otras	0.46	-	-	-
TOTAL	2.44	1.10	2.29	3.22

Otro factor que influye en las diferentes prevalencias reportadas es quizá también debido a que la nomenclatura y clasificación de las displasias óseas es un tanto confusa ya que esta puede estar basada en la parte esquelética afectada: epifisaria, metafisaria o diafisaria ; de acuerdo al segmento que muestra el acortamiento: rizomélica, mesomélica o acromélica. Existen otras que describen la apariencia del hueso, curso de la enfermedad o en relación a su patogénesis.

La primera clasificación de las displasias óseas fue propuesta por Rubin en 1964, posteriormente el grupo internacional de las enfermedades constitucionales del hueso realizó en 1972 la primera clasificación constitucional en París; en 1997 se llevó a cabo la tercera y más actual revisión de la misma, la revisión anterior basó su clasificación orientada a criterios radiodiagnósticos y morfológicos agrupando las alteraciones en familias de alteraciones basadas en similitudes patogénicas. ( 5 ). En la nomenclatura actual se reagrupan en base a información etiopatogénica: alteración génica y / o proteína alterada; en aquellas displasias en las cuales el defecto básico estaba bien documentado fueron reagrupadas en familias diferentes pe: acondroplasia, displasia diastrófica, colagenopatias tipo II, colagenopatias tipo XI. Así se incluyeron nuevos grupos y otras familias fueron reclasificadas; adoptando el término de osteocondrodisplasias y abandonar el término de disostosis ( 6 )

Así esta lista ha aumentado en forma importante debido al creciente avance del conocimiento de las alteraciones moleculares en cada displasia en particular abarcando hasta el momento un total de 32 grupos o familias de osteocondrodisplasias.

En nuestro país el Registro y Vigilancia Epidemiológica de Malformaciones Congénitas Externas ( Departamento de Genética del INNSZ ) el cual tiene objetivos bien trazados reporta una prevalencia de anomalías en reducción de miembros al nacimiento por 10,000 casos de malformados ( RN con una sola malformación ) y malformaciones ( malformaciones múltiples ) en una muestra de población mexicana de 780, 555 RN vivos y 13, 908 nacidos muertos examinados de 1978 a 1996 de la siguiente forma ( 7 ):

*Anomalías en reducción de miembros.-*

Malformados:	Nacidos vivos:	2.2
	Nacidos muertos:	5.8
	Total:	2.2

Malformaciones:	Nacidos vivos:	6.0
	Nacidos muertos:	58.2
	Total:	6.9

Mas sin embargo no especifican el tipo de alteración al que se está haciendo referencia. Se menciona que para 1990 el Instituto Nacional de Pediatría manejaba un promedio de 80 pacientes por año con alguna displasia ósea, en su experiencia institucional de 1986 a 1987 estudiaron 55 casos con los siguientes diagnósticos más comunes: acondroplasia y osteogénesis imperfecta , con una menor frecuencia displasias epifisarias e hipocondroplasias . ( 8 ).

Hasta el momento se han descrito más de 200 displasias óseas de las cuales solo un pequeño número pueden ser reconocidas en forma prenatal. El diagnóstico prenatal de las displasias óseas es hecho en muchas ocasiones con dificultad por la complejidad de las alteraciones y clasificación diagnóstica, menos de la mitad pueden ser diagnosticadas al nacimiento y obviamente menor cantidad en forma prenatal.

Esto hace a las displasias óseas uno de los diagnósticos más desafiantes en la ultrasonografía prenatal dado que existen limitaciones para diferenciar una alteración esquelética de otra, precisando que es muy importante tomar en cuenta las limitaciones significativas con las que se cuentan para llevar a cabo un revisión sistemática para el diagnóstico que es de extrema relevancia para el clínico involucrado en el manejo de la paciente embarazada.

Existen diversos factores que participan en el abordaje sistemático ultrasonográfico de las displasias esqueléticas que son necesarios para el médico involucrado en el manejo en estos casos particulares; con el crecimiento en la utilización del ultrasonido en el diagnóstico prenatal y el mejoramiento técnico de los mismos el número de pacientes embarazadas referidas a centros especializados se ha incrementado ante la sospecha o presencia de factores de riesgo para alteraciones o defectos congénitos. Así el diagnóstico prenatal en este caso en particular se basa en el reconocimiento de las alteraciones esqueléticas del feto y/o malformaciones asociadas en casos específicos, además con el creciente avance de la Genética molecular y estudio del DNA será posible en un futuro el diagnóstico de displasias óseas de manifestación tardía.

El estudio intencionado para su diagnóstico deberá ser enfocado a : a) parejas con antecedente de hijo afectado por displasia ósea autosómica recesiva o ligada al X. b ) parejas en la que uno de los miembros se encuentra afectado por una displasia ósea autosómica dominante, c ) parejas de poblaciones endogámicas en las que se presente una displasia ósea en particular d) pacientes en las que se encuentren hallazgos ultrasonográficos incidentales de hipomineralización ósea, fracturas múltiples o más comunmente acortamiento o alteración en la forma ósea ( 9 ) .

Los primeros reportes de displasias óseas fueron realizados por Mahoney y Hobbins quienes introdujeron a la medición ultrasonográfica la longitud femoral normal, basando sus diagnósticos en la comparación de la longitud de las extremidades con las mediciones normales para la edad gestacional, desde entonces numerosas series de casos de diagnóstico prenatal de estas alteraciones han aparecido ( 10, 11 ) .

Un reporte del Registro Internacional de Displasias Oseas en 1993 menciona en una serie de casos ( 226 fetos vivos y obitos ) con sospecha diagnóstica de displasia ósea que no hay una correlación entre una alteración específica y el tiempo del diagnóstico, mencionando que la detección ultrasonográfica de displasia tanatofórica, acondrogénesis tipo II, osteogénesis imperfecta, displasia camptomélica, condrodisplasia punctata e hipofosfatasa pueden ser diagnosticadas correctamente en etapas tempranas del embarazo ( 16 SDG ) mas sin embargo en el reporte solo una minoría de casos fueron diagnosticados en forma correcta durante la etapa prenatal siendo los más frecuentes: displasia tanatofórica en un 70% y osteogénesis imperfecta en un 50 % ( 12 ) . Pretorius y cols. sugieren que la evaluación radiológica no solo ayuda a refinar el diagnóstico sino también para la verificación de los hallazgos ultrasonográficos encontrados ( 13 ) lo cual también es apoyado por Hobbins y Sharony mencionando que juega un papel importante tanto diagnóstico como para establecer un pronóstico siendo este último un factor muy importante para establecer el manejo inmediato.

El estudio prenatal en casos de sospecha de displasia ósea es usualmente basado en la severidad de la alteración esquelética (pej. acortamiento global vs. focal), el grado de acortamiento de extremidades y su angulación, tamaño del tórax y la identificación de alteraciones ultrasonográficas asociadas; los hallazgos que sugieren un pobre pronóstico son : presencia de polihidramnios, compresión torácica y alteraciones no específicas asociadas ( hidrops fetal ) .

Gaffeny y cols en su reporte menciona que el estudio ultrasonográfico sugerente de una condición probablemente letal se encontró en 29 ( 83 % ) de 35 casos siendo la alteración más comúnmente asociada la presencia de tórax pequeño ( 16 casos ) reportando una mayor seguridad en el diagnóstico prenatal de acondrogénesis tipo II y displasia tanatofórica esto probablemente relacionado con la frecuencia con que estas ocurren más que a la naturaleza de los hallazgos USG ( 14 ) .

La predicción del resultado fetal es importante para el diagnóstico prenatal y el asesoramiento a la pareja debido a que de ello depende el manejo obstétrico que se brindará. Ramus y cols. sugieren que el ultrasonido puede ser utilizado para predecir la letalidad en estos casos con la utilización de la relación LF / CA lo cual también es apoyado en la serie de casos de Rahemtullah y cols. mencionándose que una relación LF / CA menor de 0.16 tiene un resultado letal independientemente de la edad gestacional es importante recordar que la población estudiada fue primero identificada por sospecha ultrasonográfica de displasia ósea por lo que hay que ser cautos en asumir sus resultados, ellos consideran la necesidad de estudios metodológicos y multicéntricos bien realizados para establecer este punto de corte ( 15 , 16 ) . En cuanto a predicción se refiere Hersh y cols mencionan en su estudio una predicción de letalidad en 23 de 27 casos basados en la presencia de : LF menor a la primera percentila, tórax en forma de campana y disminución de la ecogenicidad ósea obteniendo un valor predictivo positivo para muerte neonatal de 80 % ( 20 / 25 ) . [ 17 ]

Así debido a que el diagnóstico prenatal de displasia ósea es difícil de realizar debido a la gran variedad de alteraciones y al gran número de diagnósticos posibles se sugiere realizar una evaluación ultrasonográfica sistemática tratando de evaluar los siguientes aspectos :

- 1) *Grado de acortamiento*
- 2) *Evaluar si el acortamiento es proporcionado o desproporcionado*
- 3) *Evaluar índices de mediciones*
- 4) *Búsqueda de hallazgos dismórficos*
- 5) *La anatomía del tórax*
- 6) *La forma de huesos largos*
- 7) *Anatomía de columna vertebral*
- 8) *Grado de mineralización ósea*
- 9) *Líquido amniótico*
- 10) *Fecha de inicio del acortamiento como indicador pronóstico y diagnóstico*

Aún así para establecer un diagnóstico específico se requieren de estudios adicionales para la evaluación prenatal de las displasias óseas incluyendo valoración radiológica y estudios bioquímicos y moleculares con pruebas de DNA específicas, análisis rápido de colágena para las alteraciones más comunes debido a que los errores diagnósticos pueden condicionar terminación del embarazo en caso de fetos con displasias compatibles con la vida y contrariamente la continuación del embarazo en casos de displasias letales o fetos severamente afectados ( 18 ).

Enfatizando que ante un caso de displasia ósea se requiere de un equipo multidisciplinario para establecer el manejo: cuidado prenatal, vía del nacimiento y manejo obstétrico. En caso de solicitarse terminación del embarazo por parte de la pareja , tratar de contar al máximo con un estudio de anatomía patológica en estos casos para poder establecer así un diagnóstico definitivo.

## JUSTIFICACIÓN

La dificultad para obtener una información real acerca de la mineralización ósea y la participación de otros aparatos y sistemas mediante evaluación ultrasonográfica resultan ser factores limitantes en el establecimiento de un diagnóstico preciso de displasia ósea después de la identificación de un hallazgo incidental. Otra limitante es la escasa información acerca de la historia natural in utero de esas alteraciones.

Tomando en cuenta estas dificultades y limitaciones es necesario llevar a cabo una evaluación ultrasonográfica minuciosa y dirigida para el establecimiento de un diagnóstico de displasia ósea lo más preciso posible ya que un número de ellas son condiciones letales y otras asociadas con otro tipo de patología, información que es necesaria para un adecuado asesoramiento a la pareja.

Ante la importancia actual del diagnóstico prenatal y la dificultad para llevar a cabo el mismo en casos de displasias óseas la finalidad fundamental del presente, es reportar la experiencia del departamento de Medicina Fetal del Instituto Nacional de Perinatología en el diagnóstico de esta alteración describiendo los hallazgos ultrasonográficos de sospecha, así como proponer una guía de abordaje para el diagnóstico prenatal de dichas alteraciones

## DESCRIPCION GENERAL DEL ESTUDIO

Se trata de un estudio observacional en el que se revisaron los expedientes clínicos de 27 pacientes con diagnóstico prenatal de displasia ósea realizado en el departamento de Medicina Fetal del Instituto Nacional de Perinatología de 1995 a 1999. La evaluación ultrasonográfica fue realizada con equipo ultrasonográfico de alta resolución - ( ULTRAMARK 9 ) por médicos adscritos al departamento, efectuándose grabación y reporte de los hallazgos encontrados para discusión del caso en sesión conjunta departamental con la participación de un equipo multidisciplinario institucional para establecer un diagnóstico prenatal más preciso.

Se describen los diagnósticos de referencia al departamento así como los hallazgos ultrasonográficos de sospecha de displasia ósea reportando los diagnósticos postnatales finales específicos para cada caso en particular.

El objetivo fundamental del presente es describir la experiencia del departamento en el diagnóstico prenatal de displasia ósea basado en los hallazgos ultrasonográficos encontrados así como proponer una guía para el abordaje de estudio.

## DISEÑO DEL ESTUDIO

SERIE DE CASOS

## RESULTADOS

Los diagnósticos de referencia de las pacientes al departamento fueron : acortamiento de huesos tubulares, polihidramnios, sospecha de displasia ósea en evaluación ultrasonográfica de I nivel, hidrocefalia , antecedente de displasia ósea en un hijo previo o padre o madre con diagnóstico de displasia ósea. Tabla 1

De un total de 27 pacientes referidas se estableció un diagnóstico específico de displasia ósea al nacimiento en dieciséis de ellas, en tres casos se llegó al diagnóstico sin especificar el tipo de alteración, tres casos con diagnóstico prenatal establecido de displasia ósea fueron sanos al nacimiento, un caso de microcefalia vera, una probable trisomía 18 y tres casos no tuvieron seguimiento postnatal. Tabla 2

La edad gestacional al momento del diagnóstico fué en promedio de 25.3 SDG ( 14 – 37 SDG ) . La edad materna promedio de las pacientes con diagnóstico prenatal de displasia ósea fue de 27.8 años ( 17 – 38 ) y la edad paterna de 31.1 años .( 23 – 44 años).

Con el hallazgo ultrasonográfico de acortamiento de todos los huesos tubulares por más de dos desviaciones estándar para la edad gestacional se sospechó displasia ósea en dieciocho pacientes y se confirmó en dieciséis; cuando se observaron acortamiento de huesos tubulares y una alteración a otro nivel ( cráneo, líquido amniótico, densidad ósea etc. ) se sospechó el diagnóstico en dieciséis casos y se confirmó el mismo en trece, dos de ellas letales. Cuando se presentó con dos o más hallazgos se sospechó en doce y se confirmó en once siendo cinco de ellos letales. Tabla 3

**Tabla 1 .- MOTIVOS DE ENVIO AL DEPARTAMENTO DE  
MEDICINA FETAL**

<b>MOTIVOS DE ENVIO A VALORACION ULTRASONOGRAFICA</b>	<b>NUMERO DE CASOS</b>
ANTECEDENTE DE DISPLASIA OSEA EN HIJO PREVIO	2
MADRE O PADRE AFECTADO	4
SOSPECHA USG DE DISPLASIA OSEA EN US I NIVEL	6
ACORTAMIENTO DE HUESOS TUBULARES	7
POLIHIDRAMNIOS	1
HIDROCEFALIA	1
OTROS DIAGNOSTICOS	6
TOTAL	27

**Tabla 2.- HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS DE SOSPECHA Y DIAGNOSTICO FINAL**

EM	EP	E.G	HALLAZGOS ULTRASONOGRAFICOS	DIAGNOSTICO FINAL
32	34	20.6	FRONTAL PROMINENTE,-PUENTE NASAL DEPRIMIDO. ARCOS COSTALES CORTOS CON ANGULOS RECTIFICADOS-- HUESOS TUBULARES 10 - 12 SEMANAS MENOR PHELAN 37 INDICE CARDIOTORACICO ALTERADO	<i>SINDOME DE COSTILLA CORTA-POLIDACTILIA</i>
23	27	38.4	LABIO HENDIDO LF 18 SEMANAS MENOR HUMERO Y TIBIA 20 - 22 SDG MENOR CON ALTERACION EN FORMA PHELAN 28 CM ONFALOCELE	<i>SINDROME DE COSTILLA CORTA POLIDACTILIA</i>
26	26	34.6	MACROCRANEO FEMUR Y TIBIA 8 SEM.MENOR HUMERO Y RADIO 5 SEM. MENOR PHELAN 34	<i>ACONDROPLASIA</i>
31	29	28.5	COSTILLAS C/ DO DISMINUIDA Y ENSANCHAMIENTO DISTAL HUESOS TUBULARES 8 SEM. MENOR EN PROMEDIO C/ DO DISMINUIDA ALTERACION EN FORMA DE TIBIA Y PERONE PB. FX DE FEMUR PHELAN 18 CM	<i>ACONDROPLASIA</i>
27	31	20.4	COSTILLAS CORTAS HUESOS TUBULARES 7 SEM. MENOR EN PROMEDIO M.F. DISMINUIDOS HIDROPS FETALIS LA DISMINUIDO	<i>ACONDROGENESIS IA</i>
19	23	39.6	BRAQUICEFALIA C/DEFORMACION A LA PRESION. INDICE CARDIOTORACICO ALTERADO. CIRCUNFERENCIA TORACICA 9 SEM.MENOR HUESOS TUBULARES 13 SEM. MENOR. C/DO DISMINUIDA Y ALTERACION EN FORMA PHELAN 4	<i>OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO III</i>
35	36	30.6	TORAX RESTRICTIVO CON PB.FX COSTALES Y DO DISMINUIDA HUESOS TUBULARES 12 SEM.MENOR C/DO DISMINUIDA LA AUMENTADO	<i>SINDROME DE COSTILLA CORTA - POLIDACTILIA</i>

17	25	37	BRAQUICEFALIA HUESOS TUBULARES 4 -5 SEM. MENOR ACORTAMIENTO RIZOMELICO	<i>SIN SEGUIMIENTO</i>
28	28	32.5	ARCOS COSTALES RECTIFICADOS INDICE CARDIOTORACICO ALTERADO HUESOS TUBULARES 3-4 SEM. MENOR ENCURVAMIENTO FEMORAL PHELAN 4.5 CM	<i>OSTEOGENESIS IMPERFECTA TIPO I</i>
34	39	32.3	HUESOS TUBULARES 4-5 SEM. MENOR PHELAN 6 CM	<i>- SIN SEGUIMIENTO -</i>
32	30	16.6	DISCORDANCIA EN DIAMETROS CRANEALES	<i>MICROCEFALIA VERA</i>
28	25	27.6	HUESOS TUBULARES 4-5 SEM. MENOR ALT. EN REL. PIE/FEMUR PHELAN 17 - 18 CM	<i>DISPLASIA OSEA SIN ESPECIFICAR</i>
31	44	26.1	MICRORETROGNATIA ESCOLIOSIS HUESOS TUBULARES 3-4 SEM. MENOR CLINODACTILIA ASIMETRIA HEMICORPORAL PHELAN 25 CM	<i>PROBABLE TRISOMIA 18</i>
36	37	37.4	HUESOS TUBULARES 5-6 SEM. MENOR ACORTAMIENTO RIZOMELICO PHELAN 7 CM	<i>HIPOCONDROPLASIA</i>
25	33	16	DIAMETROS TORACICOS MENORES A EG ANGULOS COSTOVERTEBRALES ALTERADOS HUESOS TUBULARES 3-4 SEM. MENOR CON ALTERACION EN DO Y FORMA LA AUMENTADO	<i>ACONDROPLASIA</i>
24	28	34.5	HUESOS TUBULARES 6 SEM. MENOR ALTERACION EN REL. PIE/FEMUR LA NORMAL	<i>DISPLASIA METAFISIARIA</i>
22	25	30.6	MACROCRANEO RECTIFICACION DE ANGULOS COSTOVERTEBRALES ACORTAMIENTO DE HUESOS TUBULARES CON DO DISMINUIDA Y ALTERACION EN FORMA PHELAN 27 CM	<i>ACONDROPLASIA</i>
21	-	37.6	ASIMETRIA CRANEAL TORAX: CIV, DOBLE SALIDA DE VD E HIPOPLASIA AORTICA	<i>SIN SEGUIMIENTO</i>
27	34	32	HUESOS TUBULARES 4-5 SEM. MENOR PHELAN 19	<i>TALLA BAJA FAMILIAR</i>
25	25	27.3	HUESOS TUBULARES 4-5 SEM. MENOR PHELAN 4 - 5 CM	<i>DISPLASIA OSEA SIN ESPECIFICAR</i>
31	32	28.2	HUESOS TUBULARES 2-3 SEM. MENOR PHELAN 20 CM	<i>SANO</i>
34	35	30.6	ROTACION CEFALICA ANOMALA DILATACION VENTRICULAR IZQUIERDA	<i>SANO</i>

32	26	EGI	HUESOS TUBULARES MENORES NO SE OBSERVA COLUMNA SACRA PHELAN 24 CM	<i>DISPLASIA OSEA SIN ESPECIFICAR</i>
29	34	38.4	MACROCRANEO HUESOS TUBULARES 10 SEM. MENOR	<i>ACONDROPLASIA</i>

**Tabla 3. - MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS PARA DIAGNOSTICO DE DISPLASIA OSEA**

<b>PARAMETRO ULTRASONOGRAFICO</b>	<b>SOSPECHA DIAGNOSTICA</b>	<b>DIAGNOSTICO FINAL DE DISPLASIA OSEA</b>
ACORTAMIENTO DE HUESOS TUBULARES POR MAS DE DOS DESVIACIONES ESTÁNDAR	18	16
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIÓN DE CRANEO	8	7
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIÓN DE CRANEO + ALTERACIÓN EN DENSIDAD OSEA	3	3
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIÓN DE CRANEO + ALTERACIÓN EN DENSIDAD OSEA + ALTERACIÓN EN FORMA	3	3
HUESOS TUBULARES CORTOS + POLIHIDRAMNIOS	11	8
HUESOS TUBULARES CORTOS + POLIHIDRAMNIOS + ALTERACIÓN DE CRANEO	5	5
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIÓN DE CRANEO + ALTERACIÓN EN FORMA O DENSIDAD OSEA + POLIHIDRAMNIOS	4	4
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIONES TORACICAS	9	9
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIONES TORACICAS + ALTERACIÓN DE CRANEO	4	4
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIONES TORACICAS + ALTERACIÓN DE CRANEO + POLIHIDRAMNIOS	3	3
HUESOS TUBULARES CORTOS + ALTERACIONES TORACICAS + ALTERACIÓN DE CRANEO + ALTERACIÓN EN DENSIDAD O FORMA OSEA + POLIHIDRAMNIOS	3	3
ACORTAMIENTO DE HUESOS TUBULARES + UN HALLAZGO	16	13
ACORTAMIENTO DE HUESOS TUBULARES + DOS O MAS HALLAZGOS	12	11

## DISCUSION Y CONCLUSIONES

En la presente serie reportamos la experiencia del departamento en el diagnóstico prenatal de displasia ósea basados en los hallazgos ultrasonográficos.

De acuerdo con los resultados obtenidos los motivos de envío al departamento para evaluación ultrasonográfica de II nivel coinciden con los marcados por Grether y cols. para el diagnóstico prenatal de displasia ósea.

Los hallazgos sugestivos de displasia ósea fueron primeramente reportados por Mahoney y Hobbins en 1977, desde entonces el diagnóstico prenatal de esta alteración ha mejorado, aunado al avance tecnológico de los aparatos ultrasonográficos. Siendo estos hallazgos descritos por diversos autores con el paso del tiempo.

Sin embargo la naturaleza inespecífica de estos hallazgos para una displasia ósea en particular es evidente. A menudo estos indican en forma clara la presencia de una displasia ósea, sin embargo la diferenciación entre las diversas entidades es aún más difícil particularmente cuando no existe historia familiar. Como podemos observar en la tabla 2 los diversos hallazgos ultrasonográficos para la sospecha diagnóstica son también inespecíficos para cada una de las displasias óseas reportadas sin embargo es importante resaltar que para la sospecha diagnóstica uno de los parámetros más frecuentes fué la presencia del acortamiento de huesos tubulares. Las dificultades diagnósticas derivan de la complejidad de los hallazgos y de la larga lista de diagnósticos específicos a considerar por lo que podemos sospechar la presencia de un feto con displasia ósea pero difícilmente establecer un diagnóstico prenatal específico.

~~Como cabría de esperarse al igual que otras series publicadas, en la presente de un total de 27 pacientes solo en 16 casos se estableció el diagnóstico específico de displasia ósea al nacimiento y en tres casos no se llegó a especificar el tipo de la misma, encontrando además tres casos de diagnósticos falsos positivos por lo que al igual que otros autores ( Gaffney 1998 ) coincidimos en que el diagnóstico prenatal de displasia ósea no es un diagnóstico específico ya que este no puede ser basado en la información limitada que proporciona el ultrasonido ya que el estudio y manejo postnatal son de mayor valor para llegar al mismo y debido a la diversidad de manifestaciones el número de diagnósticos posibles es aún mayor.~~

Sharony y cols ( 1993 ) en su reporte de 226 casos de sospecha de displasia ósea también encuentra una naturaleza inespecífica de los hallazgos ultrasonográficos. Encontrando que solamente 70% de los casos de Displasia Tanatofórica y 50 % de Osteogénesis Imperfecta tipo II fueron correctamente diagnosticados.

En los hallazgos ultrasonográficos de nuestra serie destaca la presencia del acortamiento de huesos tubulares por más de dos desviaciones estándar para la edad gestacional, parámetro que fué dato de sospecha en 18 casos y confirmado en 16 de los mismos; siendo el diagnóstico postnatal más frecuente el de Acondroplasia con cinco casos de los cuáles fué sospechado en forma prenatal en cuatro ( 80 % ) . Tomando en cuenta la relación de este con otros parámetros el diagnóstico fué realizado con una mayor seguridad así también conforme incrementó el número de hallazgos también lo hizo la letalidad del caso .

Existen en la literatura series de casos que hablan de factores pronósticos ( Gaffney 1998 ) los cuales son basados en la severidad de las alteraciones esqueléticas, grado de acortamiento y angulación de las extremidades, dimensiones torácicas y alteraciones asociadas ( hidrops fetal, polihidramnios ).

~~Factores importantes a identificar para una adecuada información a la pareja. De tal forma es importante que para poder establecer un diagnóstico específico y un pronóstico al nacimiento son indispensables estudios neonatales adicionales.~~

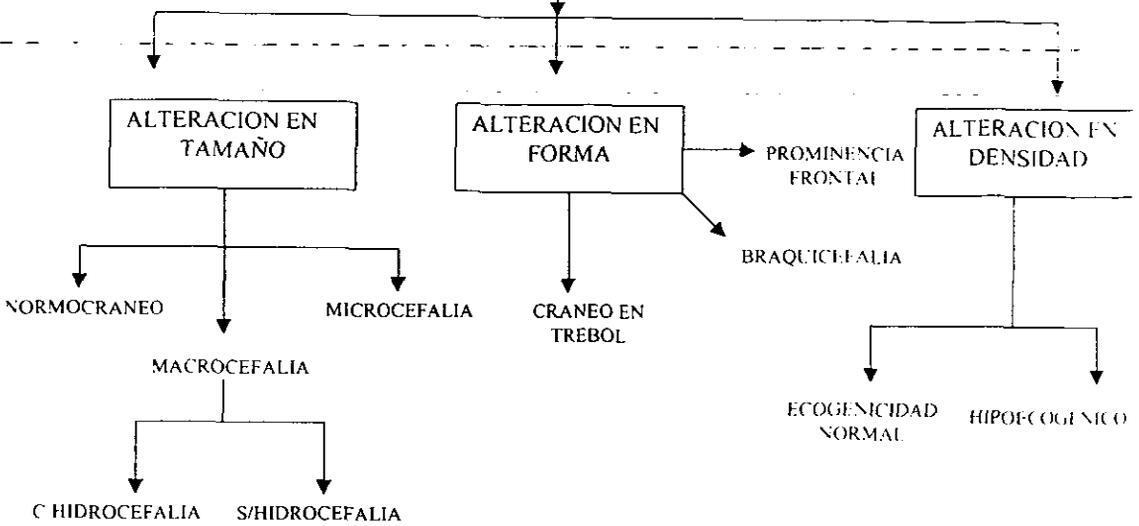
Con la presente serie podemos concluir que en la evaluación prenatal el acortamiento severo de los huesos tubulares parece ser el principal dato para la sospecha diagnóstica de displasia ósea, cuando este parámetro se relaciona con otros hallazgos de sospecha la probabilidad diagnóstica se incrementa así como también la severidad de la misma.

---

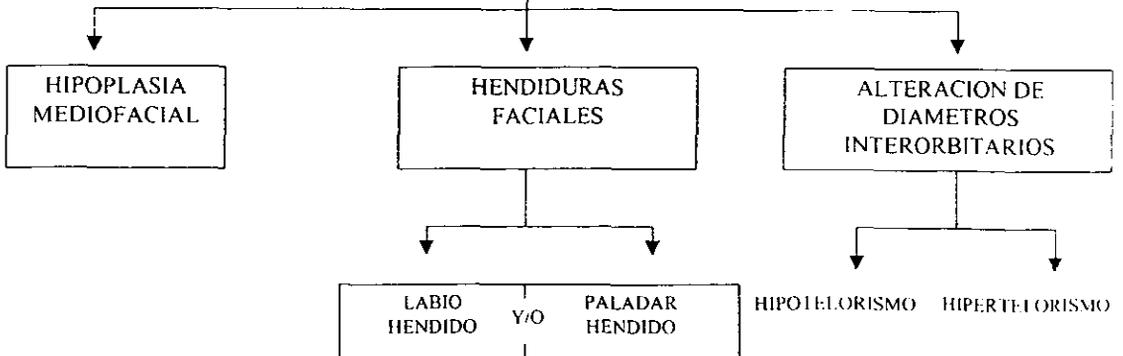
**MARCADORES ULTRASONOGRAFICOS  
EN EL DIAGNOSTICO PRENATAL DE  
DISPLASIA OSEA**

**FLUJOGRAMAS DE ABORDAJE**  
**DIAGNOSTICO**

# EVALUACION USG DE CRANEO

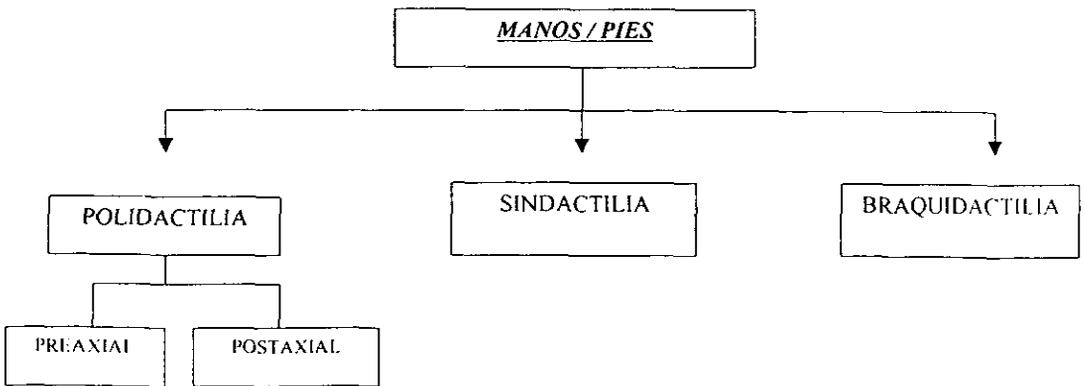
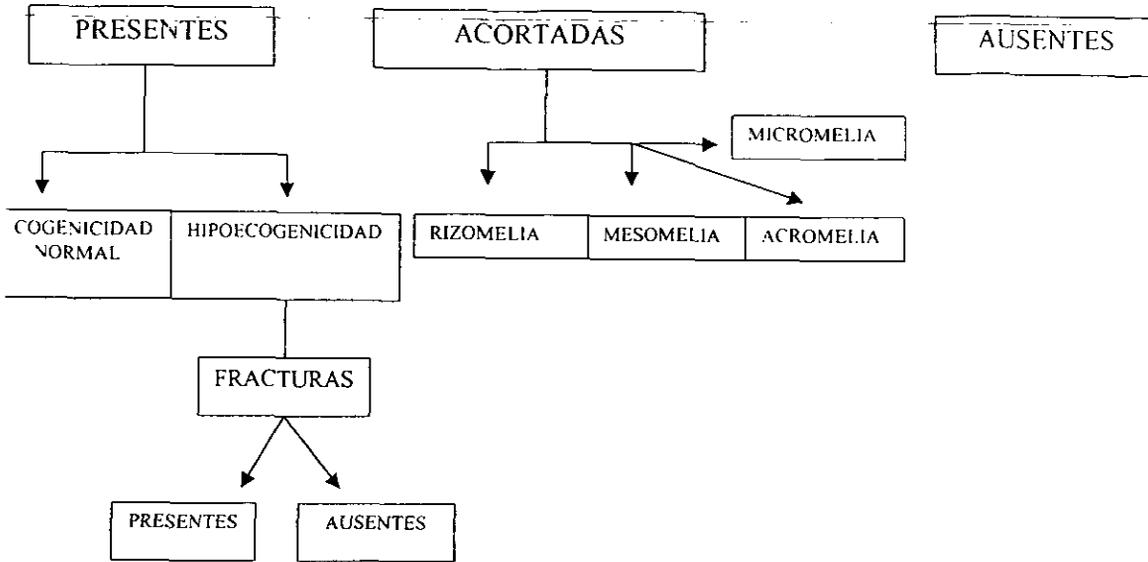


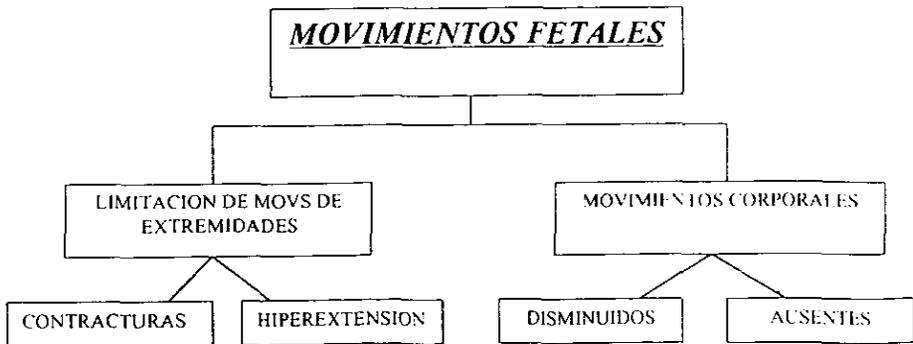
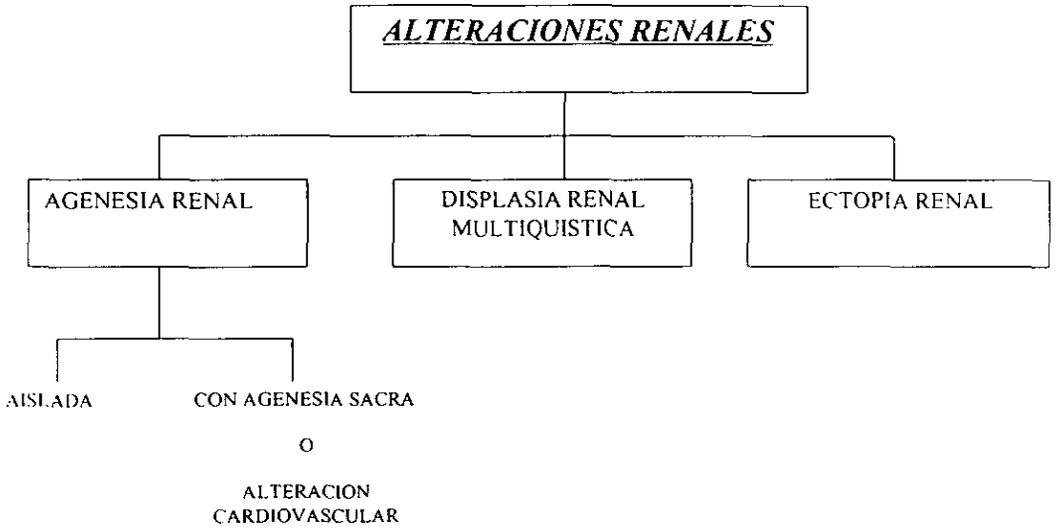
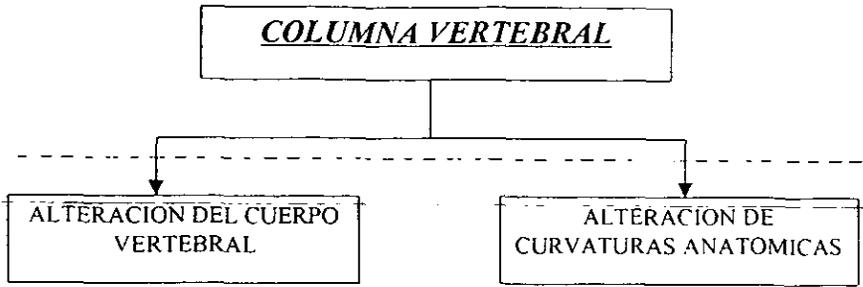
# EVALUACION USG DE CARA





**EVALUACION USG DE LAS EXTREMIDADES**





## ANEXO 1

### HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

---

#### MADRE

Nombre \_\_\_\_\_ Num. Registro \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ O / R : \_\_\_\_\_

Ocupación \_\_\_\_\_ Peso: \_\_\_\_\_ Talla: \_\_\_\_\_

Presencia de Dismorfías : No \_\_\_\_\_ Si \_\_\_\_\_

Descripción \_\_\_\_\_

#### PADRE

Edad: \_\_\_\_\_ O / R \_\_\_\_\_

Ocupación \_\_\_\_\_ Peso: \_\_\_\_\_ Talla: \_\_\_\_\_

Presencia de Dismorfías : No \_\_\_\_\_ Si \_\_\_\_\_

Descripción \_\_\_\_\_

### ARBOL GENEALOGICO

#### A.G.O.

FUM \_\_\_\_\_ Ciclos: \_\_\_\_\_ P. Sexuales \_\_\_\_\_

Num. Gestaciones: \_\_\_\_\_ Partos \_\_\_\_\_ Cesáreas \_\_\_\_\_ Abortos \_\_\_\_\_

( Incluir año de gestación, edad materna, tipo de embarazo, edad gestacional al nacimiento, tipo de parto, peso, talla, antecedente de obito o muerte neonatal y causas probables de las mismas, descripción de estudio anatomopatológico )

**EMBARAZO EN ESTUDIO-**

PIE : Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_ Fecha: \_\_\_\_\_

ULTRASONIDO PREVIOS: Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

EDAD GESTACIONAL (FUM) \_\_\_\_\_

RESULTADO

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

EDAD GESTACIONAL A SU INGRESO: FUM \_\_\_\_\_

USG \_\_\_\_\_

MOTIVO DE ENVIO AL DPTO.MEDICINA FETAL

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

ULTRASONIDO DE II NIVEL: FECHA \_\_\_\_\_ EG/ FUM \_\_\_\_\_

BIOMETRIA FETAL

Valor Promedio                      Edad Gestacional

DBP

CC

CA

LF

HUM.

RAD

TIB

EDAD GESTACIONAL POR FETOMETRIA: \_\_\_\_\_

RELACIONES

LF / CA \_\_\_\_\_ HC / CA \_\_\_\_\_ LF / DBP \_\_\_\_\_

ALTERACIONES ESTRUCTURALES

CRANEO

CARA

TORAX

CARDIACAS

COLUMNA VERTEBRAL

RENALES

EXTREMIDADES

ACORTAMIENTO

HIPOMINERALIZACION

FORMA

FRACTURAS

OTRAS

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

COMENTARIO

ESTUDIO RADIOLOGICO IN UTERO : Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_  
DESCRIPCION \_\_\_\_\_

**DIAGNOSTICO PRENATAL**

**RESULTADOS PERINATALES.-**

FECHA Y HORA DE NACIMIENTO \_\_\_\_\_

PESO \_\_\_\_\_ TALLA \_\_\_\_\_ PIE \_\_\_\_\_ PC \_\_\_\_\_

PA \_\_\_\_\_ PT \_\_\_\_\_ P.BRAQUIAL \_\_\_\_\_ APGAR \_\_\_\_\_

SEGMENTO SUPERIOR \_\_\_\_\_

EDAD GESTACIONAL : FUM \_\_\_\_\_

CAPURRO \_\_\_\_\_

**ESTUDIO RADIOLOGICO AL NACIMIENTO**

DESCRIPCION \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ESTUDIO ANATOMOPATOLOGICO**

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**VALORACION GENETICA**

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**DIAGNOSTICO FINAL**

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**ESTA TESIS NO SALE  
DE LA BIBLIOTECA**

---

---

**BIBLIOGRAFIA**

- 1) Escobar LF, Bixler D, Weaver DD, Padilla LM, Golichowski A. Bone Dysplasias: The prenatal diagnostic Challenge. *Am J Med Genet* 1990; 36: 488 – 494
- 2) Orioli IM, Castilla EE, Barbosa- Neto JG. The birth prevalence rates for the skeletal dysplasias. *J Med Genet.* 1986 ; 23 : 328 – 332
- 3) Stoll CB, Dott B, Roth MP. Birth prevalence rates of skeletal dysplasias *Clin Genet* 1989; 35 : 88 – 92
- 4) Fleischer, Manning, Jeanty, Romero. Sonography in Obstetrics and Gynecology. Principles and Practice. *Appleton and Lange* 1996; 21:447-92
- 5) International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. International Classification of Osteochondrodysplasias *Am J Med Genet* 1992; 44: 223 – 229
- 6) International Working Group on Constitutional Disease of Bone. International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias. *Am J Med Genet* 1998; 79:376 – 382.

- 7) Guizar V, Zafra de la Rosa. Atlas de diagnóstico de Síndromes Genéticos. *Manual Moderno 1999 Cap 6: 26 – 28.*
- 8) Academia Mexicana de Pediatría 1990. *Publicaciones Técnicas Num. 01 / 88 – 91*
- 9) Grether GP. Diagnóstico prenatal de las displasias óseas. *Publicaciones Técnicas num. 01 / 88 – 91: 88 – 96.*
- 10) Hobbins JC, Bracken MB, Mahoney JM. Diagnosis of fetal skeletal dysplasias with ultrasound. *Am J Obstet Gynecol 1982; 142: 306 – 312*
- 11) Wladimiroff JW, Niermeijer MF, Laar J, Jahoda M, Stewart PA. Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias by real – time ultrasound. *Obstet Gynecol 1984; 63 : 360 – 363*
- 12) Sharony R, Brownw Ch, Lachman RS, Rimoin DL. Prenatal diagnosis of skeletal dysplasias. *Am J Obstet Gynecol 1993; 169: 668 – 75*
- 13) Pretorius DH, Rumack CM, Manco – Johnson ML. Specific skeletal dysplasias in utero: sonographic diagnosis. *Radiology 1986; 159 : 237 – 242*
- 14) Gaffney G, Manning N, Boyd PA, Rai V, Gould S, Chamberlain P. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias – A report of the diagnostic and prognostic accuracy in 35 cases. *Prenat Diagn 1998; 18: 357 – 342.*
- 15) Ramus RM, Martin LB, Twickler DM. Ultrasonographic prediction of fetal outcome in suspected skeletal dysplasias with use of the femur length - -o - abdominal circumference ratio. *Am J Obstet Gynecol 1998; 179: 1348–52.*

- 16)Rahemtullah A, McGillivray B, Wilson RD. Suspected skeletal dysplasias: femur length to abdominal circumference ratio can be used in ultrasonographic prediction of fetal outcome. *Am J Obstet Gynecol* 1997; 177: 864 - 9
- 17)Hersh JH, Angle B, Pietrantonio M. Predictive value of fetal ultrasonographic in the diagnosis of a lethal skeletal dysplasia. *South Med J* 1998; 91 (12): 1137 - 42
- 18)Baker ER. Goldberg MJ. Diagnosis and Management of Skeletal Dysplasias. *Seminars in Perinatology* 1994;18(4): 282 - 291