

V. “Carlos Espinosa Flores” Trabajos de Investigación Básica

CONDRODISPLASIA PUNCTATA: Reporte de Caso

P. Delgado Macías¹ F. Germes Piña² J.M. Ortega Flores³

Objetivo

Describir la presentación y seguimiento de una patología poco frecuente, así como su pronóstico.

Caso Clínico

Mujer de 27 años gesta 4 partos 3 (a término) acude de primera vez a consulta de medicina materno fetal con diagnósticos iniciales de embarazo de 31.1 semanas y polihidramnios en estudio. Con antecedente de tabaquismo durante el embarazo hasta las 11 semanas y con un sobrino con acondroplasia.

Ultrasonido obstétrico reporta embarazo de 33.2 semanas, peso 1956 grs, percentil 82, Phelan 37 cm, placenta corporal anterior grado II, cérvix corto con morfología en Y de 17 mm. Doppler fetal normal.

Se encuentran las siguientes malformaciones: hueso nasal ausente, pabellones de implantación baja, macroglosia, polihidramnios, huesos largos cortos, quistes en cordón umbilical, CIA de 6 mm, hipoplasia de la segunda falange del quinto dedo.

La paciente acude 4 días tras dicha valoración a urgencias obstétricas con trabajo de parto pretérmino con 7 cm dilatación, se hospitaliza en tococirugía donde a los 10 minutos de su ingreso presenta ruptura prematura de membranas pretérmino y dilatación completa.

Se obtiene vía vaginal un masculino de 1850 gramos con APGAR 5-8 y Capurro 31.5 semanas con múltiples malformaciones y pobre esfuerzo respiratorio por lo que se inician maniobras de reanimación pediátrica avanzada y pasa a UCIN. Se aprecian múltiples quistes en cordón umbilical.

Exploración física: braquicefalia, hueso frontal aplanado, macroglosia, hipertelorismo, pabellones auriculares de implantación baja, puente nasal deprimido, narinas antevertidas, cuello corto, tórax en tonel con presencia de soplo holosistólico, hepatomegalia >2 cm debajo de reborde costal, extremidades íntegras con acortamiento rizomelic, especialmente en dedos, pies en mecedora con único pliegue plantar y con superposición de falanges.



Posteriormente valorado por Genética quien reporta datos clínicos y en radiografías de manos y columna vertebral donde se visualizan calcificaciones puntiformes, compatibles con displasia ósea de tipo punctata.

Se descarta enfermedad por depósito lisosomal tipo mucopolisacaridosis ya que se reporta tamiz completo negativo. Cariotipo XY sin alteración numérica ni aparente aberración estructural.

Valorado por oftalmología quien diagnostica hipoplasia de nervio óptico bilateral y por neuropediatría quien establece diagnósticos de talla baja, retraso global del desarrollo por antecedente de hemorragia de matriz germinal con estatus epiléptico.

Discusión

La condrodisplasia punctata es una enfermedad hereditaria muy infrecuente que resulta en un retraso global severo con mal pronóstico a corto plazo. Si ocurre una mutación en 1 de los 5 genes involucrados en la síntesis de procolágenos, se presenta la enfermedad.

Existen múltiples presentaciones clínicas, pero lo más frecuente implica la presencia de displasia esquelética, alteraciones oftalmológicas y retraso severo en el crecimiento y desarrollo. Displasia esquelética implica el acortamiento proximal de los huesos largos (rizomelia) y la mineralización anormal de las placas crecimiento óseo (condrodisplasia punctata), lo que resulta en movilidad articular limitada.

Estimar la incidencia de esta patología es difícil debido a lo infrecuente que es. En el 2021 el número estimado de pacientes vivos con esta enfermedad en Estados Unidos y Europa era de 516 y 847, todos por debajo de los 35 años. Se estima que la prevalencia es de 0.7 y 0.5 casos por 100 000 nacimientos en Europa y Estados Unidos, respectivamente. En México la prevalencia es de 1/100 000.

El diagnóstico se puede establecer inicialmente por hallazgos clínicos y radiológicos y se confirma mediante pruebas moleculares como el exoma amplio del genoma. El diagnóstico del subtipo de esta patología se realiza mediante pruebas moleculares.

Por la elevada morbilidad que conlleva, el seguimiento debe ser de manera estrecha, debe ser atendido por un equipo multidisciplinario desde el embarazo por medicina materno fetal, psicología y genética médica y posteriormente tras el nacimiento por neonatología, pediatría, terapia física y rehabilitación, neurología y oftalmología.

Se ha reportado que el 75% de los pacientes no sobreviven más allá de los 5 años, la principal causa de muerte ocurre debido a trastornos respiratorios.



Conclusión

Es importante tener conocimiento de esta patología ya que el diagnóstico se puede establecer de forma prenatal, tomando en cuenta antecedentes heredo-familiares para poder ofrecer consejería y asesoramiento genético a la familia. Con lo ya mencionado se puede establecer la importancia de realizar ultrasonido genético y estructural en cualquier embarazo. La atención médica escasa que se ofrece a esta población reafirma la necesidad de concientizar sobre esta patología, sobre la importancia de facilitar el acceso para las pruebas diagnósticas y ampliar el desarrollo de tratamientos que mejoren la calidad de vida.

Bibliografía

Luisman, T., Smith, T., Ritchie, S. et al. Genetic epidemiology approach to estimating birth incidence and current disease prevalence for rhizomelic chondrodysplasia punctata. *Orphanet J Rare Dis* 16, 300 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01889-z>

Duker, Angela L.; Niller, Timothy; Kinderman, Dagmar; Schouten, Monica; Poll-The, Bwee Tien; Braverman, Nancy; Bober, Michael B. (2019). Rhizomelic chondrodysplasia punctata morbidity and mortality, an update. *American Journal of Medical Genetics Part A*, (), [ajmg.a.61413](https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61413)–357. doi:10.1097/JPN.0000000000000282

1. Residente de Tercer Año de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Chihuahua Dr. Salvador Zubirán Anchondo

2. Médico Adscrito de Ginecología y Obstetricia del Hospital General de Chihuahua Dr. Salvador Zubirán Anchondo

3. Médico Adscrito de Medicina Materno Fetal del Hospital General de Chihuahua Dr. Salvador Zubirán Anchondo.