

## DISPLASIA TANATOFORICA. PRESENTACION DE UN CASO

\* Dr. José T. Aponte

\* Dra. Yanide Mendez

\* Dra. Jacqueline Piantini

\* Dra. Azilde Perez

\* Dra. Altagracia Villar

\* Dr. Julio M. Rdriguez Grullón

### Resumen

Presentamos el caso de una rara y fatal anomalía congénita caracterizada por un enanismo con acortamiento de extremidades, un tórax muy pequeño, cabeza grande en comparación al resto del cuerpo, puente nasal levemente plano, braquidactilia, frente prominente y fontanela amplia. El nacimiento ocurrió el 15 de abril 1998 en el Hospital Dr. Luis E. Aybar en Santo Domingo, Republica Dominicana, de una madre de 17 años G 1; la criatura pesó 3402 gramos al nacer con una edad gestacional de 37 semanas.

Displasia tanatofórica

Hospital Dr. Luis E. Aybar

enanismo

### Abstract

We present the case of a rare and lethal dwarfing condition, characterized by short limbs, long narrow trunk, large head compared to the body, mildly flat nasal bridge, brachydactylia, bulging forehead and wide fontanel. The birth took place April 15 th , 1998, at Dr. Luis E. Aybar Hospital in Santo Domingo, Dominican Republic in a 17 years old mother G 1. The child 's birht weight was 3402 grams with a gestational age of 37 weeks.

Thanatophoric dysplasia

Dr. Luis E. Aybar Hospital

dwarfism

### INTRODUCCION

La displasia tanatofórica es una forma rara (1 en 16,000 nacimientos) de enanismo, con pocos sobrevivientes mas allá del primer año de vida.<sup>1</sup>

Otros autores señalan una incidencia de 1 en 35,000 nacimientos.<sup>2</sup>

Se caracteriza por acortamiento de extremidades, un tórax muy pequeño, cabeza grande en comparación al resto del cuerpo, puente nasal levemente plano, braquidactilia, frente prominente y fontanela amplia.<sup>3</sup> Representa la forma mas común de enanismo letal, donde la muerte por lo general sobreviene en el período

\* Del área de Perinatología, Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Luis E. Aybar, Santo Domingo, Republica Dominicana

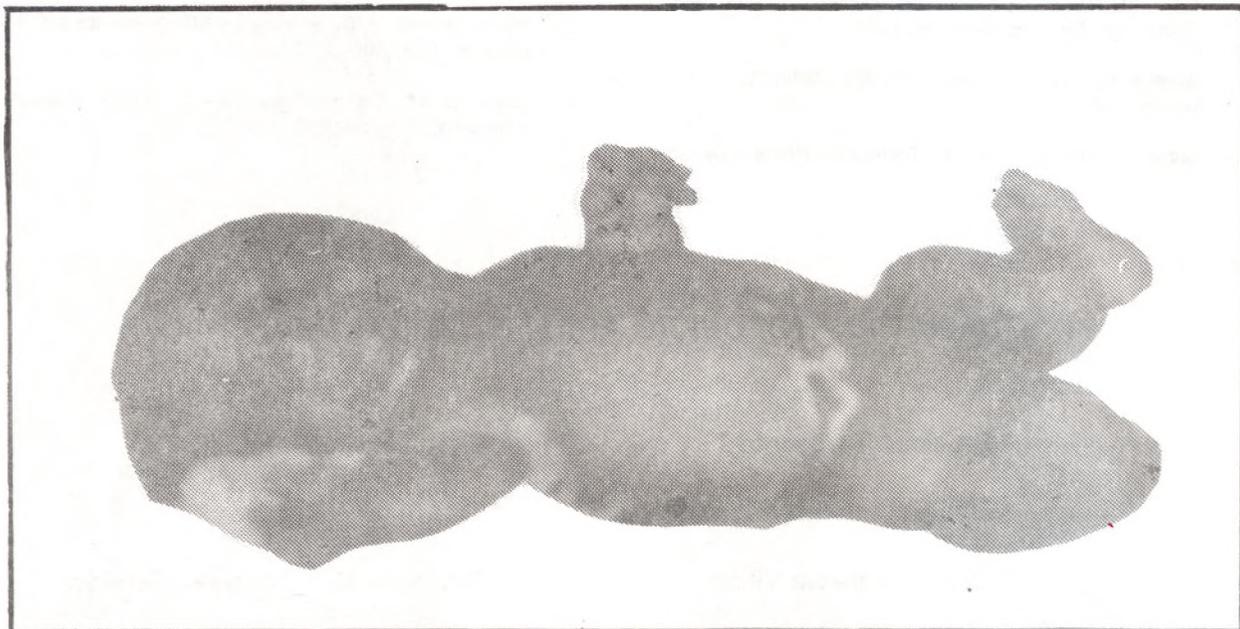


FIGURA No. 1.- FOTOGRAFIA DE NUESTRO CASO, TRES HORAS DESPUES DEL NACIMIENTO.

neonatal a causa de insuficiencia respiratoria.

### PRESENTACION DEL CASO

Recién nacido producto de una madre de 17 años primigesta, quien cursó un embarazo sin complicaciones, durante el cual no ingirió medicamentos y que llega al hospital el 15-IV-98 por presentar contracciones uterinas dolorosas de tipo obstétrico de ocho horas de evolución, ingresándose con diagnóstico de:

- Embarazo de 41 semanas por fecha de la última menstruación (FUM)
- Macrosomía fetal
- Probable polimalformado
- Polihidramnios severo

Cinco horas después de su admisión, se traslada a sala de cirugía y previo bloqueo epidural se realiza cesárea tipo Kerr, obteniéndose un producto de sexo masculino APGAR 5/6, que llora débil al nacer y que pesó 3402 gramos, estimado por el método Dubowitz en 37 semanas de edad gestacional.

El recién nacido (R N) presentó múltiples anomalías consistentes en:

Macrocefalia (circunferencia craneana 45 cm), fontanela amplia, hipertelorismo, frente prominente, tórax estrecho, (circunferencia torácica

30 cm) puente nasal plano, abdomen largo y protruyente, extremidades cortas con aumento de pliegues sobre las extremidades, talla corta (40 cm), braquidactilia y polidactilia (mano izquierda con seis dedos) y perla de Epstein (quiste de retención uretral).

Durante su estada se mantuvo en muy malas condiciones generales, con marcada hipotonía, dificultad respiratoria, realizando períodos de apnea, presentando un primer paro cardiorespiratorio que fue revertido con maniobras físicas y metabólicas a las dos horas de nacido. A las ocho horas de edad hizo un segundo paro cardiorespiratorio refractario a todas las maniobras de resucitación.

La radiografía del cuerpo mostró una macrocefalia, un tórax estrecho con costillas cortas y aplanamiento de los cuerpos vertebrales.

Los huesos largos mostraron marcado acortamiento y encurvamiento, con ensanchamiento de las metáfisis proximales y distales (signo del receptor de teléfono), el cual es especialmente notorio en el fémur.

### DISCUSION

La displasia tanatofórica es una de las formas

mas comunes de displasias letales. La muerte ocurre por lo general en el período neonatal a consecuencia de insuficiencia respiratoria.

La cabeza es grande en comparación al cuerpo, lo cual ocasiona muchas veces confusión con acondroplasia.

Se reportan en algunas ocasiones pacientes con múltiples fusiones de las suturas del cráneo, lo cual origina una deformidad del mismo en forma de trébol.

El cráneo en trébol resulta de la fusión prematura de la sutura sagital y coronal.

El cerebro es forzado a crecer a través de la fontanela anterior y temporal, resultando en crecimiento hacia adelante y lateral.

El cráneo toma apariencia trilobulada con indentaciones en el centro y en la región temporal.<sup>4</sup>

Otras características incluyen extremidades cortas, un tórax marcadamente estrecho (que lleva al paciente a la insuficiencia respiratoria), un puente nasal plano, braquidactilia, frente prominente, ojos saltones, fontanela amplia, talla corta, redundancia de pliegues en las extremidades y abdomen protruyente.<sup>5</sup> Este último se debe a desplazamiento del hígado hacia la cavidad abdominal a consecuencia del tórax estrecho.<sup>4</sup>

Radiologicamente los fémures son cortos, aplanados en las metáfisis, con una punta medial inclinada (tipo I) o derecha (tipo II); otros huesos largos están también cortos y curvos.

El calvario es largo, con una fase corta y un foramen magnum pequeño. Las vértebras están aplanadas en sus cuerpos y con terminaciones aplanadas para las costillas, lo cual es también diagnóstico de esta entidad.<sup>2</sup> Las vertebras lumbares tienen una apariencia de V invertida en las tomas anteroposteriores.<sup>1</sup>

La pelvis semeja la de la acondroplasia, con

un acetábulo corto y plano y escotaduras sacrociáticas pequeñas, pero las espículas óseas protruyen tanto del acetábulo como del ísquion.

La mayoría de los casos ocurren esporádicamente, resultante de mutaciones nuevas, autosómicas dominantes.<sup>2,5</sup>

Hay bajo riesgo de recurrencia en hermanos de un caso esporádico, debido a un posible mosaicismo en los padres. Ambos tipos, I y II son causados por mutaciones distintas en el gen para FGFR3, el cual se localiza en el cromosoma 4p 16.3 y es el mismo gen que causa la acondroplasia y la hipocondroplasia.

En la displasia tanatofórica tipo I, (nuestro caso), la mayoría de las mutaciones han sido en el dominio extracelular, con sustituciones únicas de aminoácidos por cisteína.

En todos los casos estudiados del tipo II, la lisina en el nucleótido 650 había sido sustituida por glutamato. (Lys 650 glu).

El quiste de retención uretral (perla de Epstein) fue un hallazgo asociado en este caso.

## REFERENCIAS

- 1.- Behrman R E, Kliegman R M, Arvin A M. In Nelson Textbook of Pediatrics. 15th Ed. W B Saunders Co., Philadelphia 1996, pag 1975
- 2.- Taeusch H, Ballard R. Avery's Diseases of the Newborn. 7th Ed. W B Saunders Co., Philadelphia 1998, pag 292
- 3.- Fanaroff A, Martin R. Neonatal-Perinatal Medicine: Diseases of the Fetus and Infant. 6th Ed. Mosby-Year Book Inc. St. Louis 1997, pag 469
- 4.- Rudolf A J. Atlas of the Newborn. Blackwell Science Inc. Boston 1997, Vol II, pag 83-86
- 5.- Jones K L. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. 5th Ed. W B Saunders Co. Philadelphia 1998, pag 338