

INTRODUCCIÓN

La condrodisplasia punctata es un síndrome displásico que engloba un grupo de entidades que tienen como característica común la presencia de calcificaciones puntiformes a nivel de articulaciones.

Hay tres formas diferentes:

- Rizomélica: autosómica recesiva (PEX7)
- Ligadas a cromosoma X:
 - AD (Conradi)
 - AR (ASS) No rizomélica

La condrodisplasia punctata no rizomélica no constituye una entidad por sí misma, sino que engloba diversas enfermedades con manifestaciones clínicas y modos de transmisión variables.

CASO CLÍNICO

Mujer de 31 años, tercigesta sin antecedentes de interés.

Estudio prenatal en Canarias:

- Cribado AN de bajo riesgo
- Eco12: hipoplasia severa nasomaxilar (fenotipo Binder) con calcificaciones en epífisis femoral proximal. Sospecha de condrodisplasia punctata.
- Estudio genético: QF-PCR XY normal. Arrays normales. Exoma sin hallazgos (no ARSL mutado).

Controles en nuestro centro 36sg (Imagen 1-2)

- Crecimiento en percentil bajo, hipoplasia maxilonasal.
- Parto eutócico en semana 40: RN 2740 kg (p5), longitud 48.5cm (p15), perímetro cefálico 34cm (p45)

Estudio postnatal:

Exploración física: Fascies impresionan normoconfiguradas, rasgos raciales típicos, mínima sensación de hipoplasia nasal y maxilar con inversión de labio superior. Se palpan huesos propios nasales. Punta nasal no proyectada. Ángulo nasofrontal no plano, columela corta, ángulo nasolabial normal. Paladar íntegro.

Pruebas complementarias:

Imágenes 1-5

CONCLUSIÓN:

Signos de displasia esquelética, a considerar la condrodisplasia punctata de tipo braquio-telefalángica en primer lugar.

Estudio materno: vitamina K y estudio autoinmune negativo



Imagen 1-2. Hipoplasia maxilonasal (A) Imagen en 3D (B) Imagen en 2D



Imagen 3-4. Rx serie ósea. Falanges distales de manos y pies hipoplásicas. Calcificación epifisarias puntiformes en ambos calcáneos y algunos dedos de los pies. Calcificación puntiformes epifisarias en cadera derecha.



Imagen 5. TAC Facial. TC facial: Hipoplasia de las ramas mandibulares y de los arcos cigomáticos. Baza nasal amplia e hipoplasia de los huesos nasales.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

Prevalencia estimada al nacimiento de 1/500.000 de RN.

Diagnóstico periodo prenatal ecográfico:

- Hipoplasia del puente nasal
- Calcificaciones epifisarias anómalas. Por lo general, se observan calcificaciones punteadas en las epífisis del tarso, rodilla y falanges distales, pero pueden ser incluso más generalizadas:

El diagnóstico postnatal es evidente:

Exploración física: Dismorfia facial, bastante similar a la de la displasia maxilonasal de Binder, reducción de la protuberancia de la punta nasal pero con alas de la nariz normales, y columela corta.

Las características radiológicas típicas de la BCDP son:

Diagnóstico diferencial: tipos de condrodisplasia punctata, embriopatía por warfarina, embriopatía por pseudowarfarina, embriopatía por malabsorción de vitamina K, embriopatía por lupus eritematoso, embriopatía por hidantoína, síndrome de Keutel y displasia maxilonasal.

Manejo y tratamiento: Consejo genético y en general tratamiento es de apoyo.

Pronóstico: es bueno excepto si estenosis del canal cervical con compresión del cordón cervical puede conducir a una morbilidad grave y mortalidad temprana.

CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS

Falanges distales hipoplásicas

Calcificaciones puntiformes epífisis

Posibles anomalías vertebrales

Retraso osificación odontoidea