
RESUMENES XLIV JORNADAS DE INVESTIGACION PEDIATRICA

ENFOQUE INTERDISCIPLINARIO EN EL DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE UN CASO DISPLASIA ESQUELÉTICA CONGÉNITA

Rodrigo Moreno S.(1,2,3), Sandra Arriagada R.(2), Lizbet Perez M.(4,5), Luis Velozo P.(5) Cristian Garrido I.(4), Alejandro Pierola T.(4)

(1) ICBM-Fac. Medicina, Universidad de Chile, (2) Hospital Regional Rancagua, (3) SSM Sur, (4) Imagenología, Hospital Clínico Universidad de Chile, (5) Hospital Roberto del Río.

Introducción: En el departamento Anatomía y Biología del Desarrollo de la Universidad de Chile se conserva una serie de fetos y mortinatos con diversas malformaciones congénitas de baja incidencia y alto valor clínico, se revisa en especial un caso de displasia esquelética al que se le realizara estudios de imágenes TC y RM para precisar diagnóstico y evaluar los órganos internos, junto con estudios de anatomía patológica y examen clínico de genética.

Material y Método. De un total de 30 casos de malformaciones óseas, se estudia un caso de displasia esquelética tanatofórica tipo I ECPFS3 (código de muestra). Se realiza primero un estudio morfogenético generalizado, se rehidrata la muestra previa a la adquisición de imágenes realizándose TC en un Somatom Sensation adquisición volumétrica de cuerpo total y reconstrucción 3D. Posteriormente se realizó RM focalizada en huesos largos (fémur y húmero), columna y cartílago de crecimiento. Finalmente se hace un estudio de Anatomía Patológica. Se usó el análisis de las imágenes y hallazgos histopatológicos para su precisión clínica.

Resultados: La displasia tanatofórica tipo I, es la forma más frecuente de DECL, antiguamente confundida con la acondroplasia, de la cual debe ser diferenciada. Presentamos el estudio con, TC y RM, y anatomía patológica osteocondral. Se describe cuerpos vertebrales anchos en H, costillas cortas, hueso iliaco corto con escotaduras ciáticas pequeñas. Fémur acortado con forma de mango de teléfono. Clavículas curvas tipo mango de bicicleta. La biopsia del húmero demuestra retraso de la zona de crecimiento con condrocitos proliferando desordenadamente, algunos hipertróficos. Lo que confirma la impresión morfogenética inicial.

Conclusiones: Habitualmente el diagnóstico se confirma al nacer con el examen clínico y radiológico de todo el recién nacido, la autopsia convencional tiene poco rendimiento diagnóstico en este tipo de malformaciones. La TC permite una autopsia no invasiva y la reconstrucción esquelética, La RM permite identifica mejor el componente osteocartilaginoso comprometido en cada uno de los huesos largos, y que puede ser de mayor utilidad en otras DECL, con mayor compromiso condral, reforzando los hallazgos histopatológicos. Resulta interesante el de estudio interdisciplinario en el diagnóstico del malformado confirmando el manejo clínico habitual.