

ID: 187

OSTEOPATÍA ESTRIADA CON ESCLEROSIS CRANEAL: UTILIDAD DEL CGH-ARRAY COMO HERRAMIENTA DE DIAGNÓSTICO TEMPRANO EN DISMORFOLOGÍA NEONATAL

Táboas Ledo M (Speaker) (1), Vázquez Cancela M (1), Caride López L (1), Lorenzo Fírvida C (1), Pumarada Príeto M (1), Concheiro Guisán A (1), Reparaz Andrade A (2).

(1) Pediatría, EOXI Vigo. (2) Análisis clínicos, EOXI Vigo.

Presentación

El CGH array nos permite identificar ganancias y pérdidas de material genético asociadas a síndromes de microdelección y microduplicación. Su uso resulta más rentable que el cariotipo clásico. Muchos autores lo recomiendan como primera estrategia diagnóstica en neonatos con rasgos dismórficos o anomalías múltiples congénitas.

Caso Clínico

Presentamos el caso de un neonato con antecedentes prenatales de arteria umbilical única, aumento de ecogenicidad intestinal. Nace en semana 33 de gestación mediante cesárea urgente por ausencia de movimientos fetales y alteración del doppler fetal. Precisa intubación en paritorio y ventilación mecánica durante una semana. Facies dismórfica, secuencia Pierre Robin con hendidura palatina y estenosis de coanas bilateral. Trastorno severo de la succión/deglución y laringomalacia con episodios repetidos de broncoaspiración. El ecocardiograma evidencia una comunicación interventricular multiperforada. Destaca en la evolución una importante hipotonía axial y macrocefalia progresiva (+3.86 DE). Sospecha fenotípica inicial de CHARGE. Se realiza CGH array en el que se objetiva una delección en el Cromosoma Xq 11.2 de 154.77 KB que corresponde a tres genes: AMER 1, ASB 12, MTMR8, clínica y genéticamente compatible con osteopatía estriada con esclerosis craneal, por mutación de novo.

Conclusiones

La osteopatía estriada con esclerosis craneal se trata de una displasia esquelética caracterizada por esclerosis craneal y estrías escleróticas a lo largo de los huesos largos que se desarrollan con la edad del paciente. Su incidencia está estimada en menos de 0.1/100000. En cuanto a las alteraciones genéticas presenta una expresividad variable asociada a la inactivación sesgada del cromosoma X y además si existe una delección en el gen MTMR8 como en nuestro caso se asocian alteraciones en el neurodesarrollo.

Ante la presencia de un cuadro dismórfico asociado a otras malformaciones y/o alteración neurológica, el cual por su inespecificidad y corto tiempo de evolución nos dificulta el diagnóstico, la realización de CGH array así como las modernas técnicas de secuenciación múltiple pueden ayudar a esclarecer la etiología del proceso.

El hallazgo de una anomalía concreta en el CGH array nos permite ofrecer un pronóstico y consejo genético adecuado a los progenitores respecto a la enfermedad diagnosticada. Además esta prueba evita la realización de otras con el consiguiente ahorro económico y la demora diagnóstica