

---

# Displasia Tanatofórica

## Reporte de caso

---

*Dr. Marión Fernández\*, Dr. Rolando Aguilera\*\*, Dr. Eulogio Pineda<sup>1</sup>*

---

**RESUMEN.** Se describe un recién nacido del sexo femenino, quien presentó las características clínicas y radiológicas de la Displasia Tanatofórica. Así mismo se presentan conceptos sobre acondrogénesis, su relación genética y consecuencias pronósticos.

### INTRODUCCIÓN

La Displasia Tanatofórica fue descrita por Maroteaux, Lamy y Robert en 1967<sup>1</sup>.

Este enanismo neonatal se vinculó con letalidad, por lo que utilizaron el término tanatofórico (que porta la muerte). Se han reportado múltiples casos desde la primera descripción, con una incidencia según reportes mundiales de 1.7 - 3.8 por cada 100,000 nacimientos<sup>1,2</sup> y en México se estima que es de 1/60,000.<sup>3</sup>

Es el más común de los procesos de enanismo letal. Consiste en una osteocondrodysplasia, reconocible desde el nacimiento, con la presencia de una cabeza grande en comparación con el cuerpo, facies particular, con extremidades característicamente arqueadas, un tórax notablemente estrecho y restrictivo.

Se acompaña además, de alteraciones radiológicas e histológicas características.

los aspectos genéticos no se conocen en su totalidad, ya que sus implicaciones pronosticas y de asesoramiento genético aún no se han dilucidado.

El propósito de este artículo es de describir a una paciente recién nacida que presentó las características clínicas y radiológicas de la displasia Tanatofórica, así como discutir brevemente los aspectos clínicos, radiológicos y genéticos de la entidad.

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una recién nacida, producto de la cuarta gestación, madre de 23 años procedente de esta ciudad, con antecedentes G=IV P=I A=I C=II H.V.=L con una muerte neonatal temprana, y un hijo vivo aparentemente normal. Embarazo de 36 1  $\frac{1}{2}$  semanas de gestación por FUM, controlada en consulta externa. Nació por vía abdominal (por cesárea previa y macrocefalia) obteniéndose producto de sexo femenino, pélvico, extracción difícil, único, con polihidramnios de aproximadamente 4 litros y color claro, con APGAR de 4 y 6 al primero y quinto minuto, requiriendo oxígeno con presión positiva con ambú.

Al examen físico se trata de una recién nacida a termino, de 37 semanas por Dubowitz, de 2600 g, con talla de 35.5 cm., con perímetro cefálico 38 cm., perímetro abdominal 31 cm. la longitud de miembros superiores e inferiores es de 10 cm. (Fig. 1).



**Fig. 1** Aspecto general del recién nacido tanatofórico. Nótese macrocraneo, tórax estrecho y acortamiento de extremidades.

---

• Médico Residente III Pediatría

•\* Médico Residente II Pediatría

\*\*\* Pediatra Perinatalogo. Jefe Servicio de Recién Nacido. Universidad Materno Infantil. Instituto Hondureño de Seguridad Social.

Se encontró además: macro cráneo, fontanelas amplias, occipucio y frente prominente, ligera separación entre suturas, con buena osificación, hemangioma capilar frontal en línea media en forma de triángulo invertido, Hipertelorismo, puente nasal deprimido, nariz corta y ancha, pabellones articulares de implantación baja, cuello corto.

Tórax pequeño, estrecho, con taquipnea, frecuencia respiratoria de 68 por minuto y Silverman - Anderson de 3.

Abdomen prominente, globoso, cicatriz umbilical normal, hígado 4 cm. palpable a 2 cm. bajo reborde costal izquierdo, genitales externos normales, con ano permeable.

Extremidades arqueadas en abducción con notable acortamiento, el segmento proximal de las mismas mas corto (rizomelia), además presenta engrosamiento del perímetro braquial, con abundantes y profundos pliegues cutáneos transversales, con poca movilidad, los miembros inferiores en posición de rana.

Hospitalizado en la Unidad de Cuidados Intensivos, en incubadora con oxígeno bajo campana, evoluciona con

dificultad respiratoria moderada, hipoactividad con SA=4. A las 36 horas presenta tinte icterico ++/+++ , con micción y defecación normal.

Presenta deterioro general progresivo, falleciendo a las 68 horas por insuficiencia respiratoria restrictiva.

Los informes de laboratorio no fueron contribuyentes al caso, su test de sepsis fue negativo así como glicemia, calcio y electrolitos normales.

#### DATOS RADIOLÓGICOS (fig. 2)

En la proyección anteroposterior corporal: se observa macro cráneo, con tórax pequeño, costillas cortas, radio lucidez pulmonar normal, corazón normal, vértebras estrechas y cortas, poco desarrollo de los huesos pélvicos, huesos largos pequeños, tubulares y curvados, los fémures tenían engrosamiento metafisiario en forma de auricular de teléfono.

El ultrasonido cerebral mostró la presencia de macro cráneo, con volumen y ecogenicidad del parénquima cerebral normal, sin malformaciones, hidrocefalia u otra malformación; fosa posterior normal.

El ultrasonido abdominal se reportó completamente normal.

Electrocardiograma dentro de límites normales, con bajo voltaje.

#### DISCUSIÓN

La displasia tanatofórica es la displasia esquelética letal más común en el neonato.<sup>01</sup> Histológicamente hay alteraciones en la osificación endocondral y se manifiesta con una maduración normal con una hipertrofia de los discos de crecimiento. Se sugiere que la patogénesis de la anomalía esquelética tiene su base en la sustitución de los discos de crecimiento y periostio por tejido mesenquimatoso anormal.<sup>14</sup>

Langer et al distinguieron dos tipos de displasia tanatofórica. Tipo I se caracteriza por huesos largos tubulares, curvos, con vértebras muy estrechas.

En el tipo II, los fémures son muy cortos y rectos y las vértebras no son muy estrechas, el cráneo tiene forma de trébol. Ambos tipos son letales y probablemente son de carácter autosómico dominante. Se ha descrito la edad avanzada paterna como factor epidemiológico asociado.<sup>14</sup>

La sobrevivencia de estos niños es de pocos días, pero se han reportado casos de sobrevivencia hasta 150 días.

Las manifestaciones clínicas incluyen sus anomalías esqueléticas, y una marcada dificultad respiratoria que es

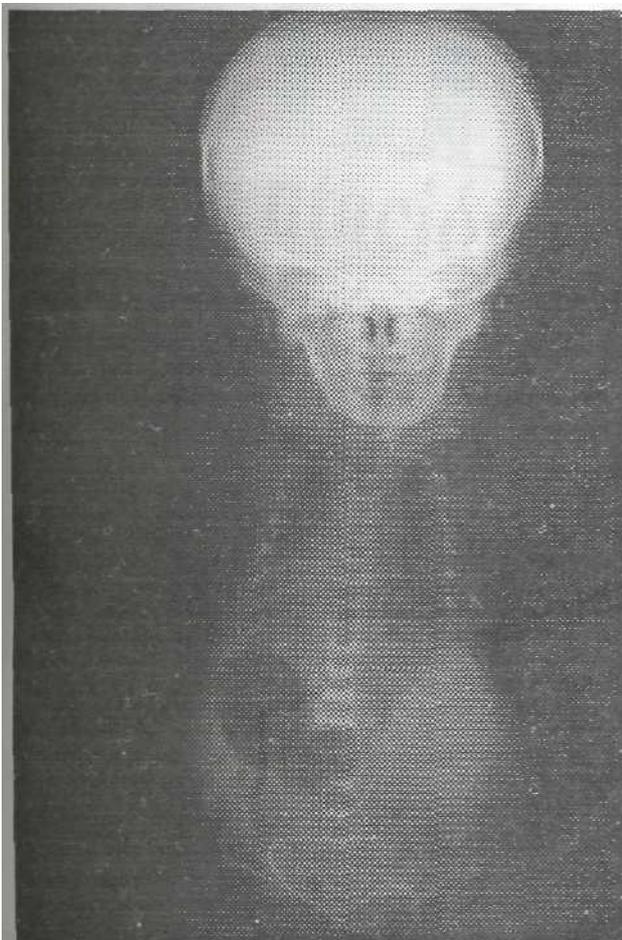


Fig. 2 radiografía corporal que muestra la forma anormal de los cuerpos vertebrales y de la pelvis, así como el acortamiento de los huesos de las extremidades con curvatura característica.

causada por una caja torácica severamente restrictiva, siendo ésta la causa de muerte temprana.

La estenosis del foramen mágnium y espinal con compresión de la médula espinal puede contribuir al distres respiratorio.

Se han asociado a esta patología malformaciones cerebrales que incluyen megalocefalia, anomalías de las células neuronales, con disgenesia del área parahipocámpica y heterotipia periventricular del lóbulo temporal. La hidrocefalia es un hallazgo común en la displasia tipo II.

Se han reportado otras anomalías en menor frecuencia como: paladar y labio hendido, defectos cardíacos congénitos y adenomiosis de la placa muscular del píloro.<sup>WJ</sup>

la recurrencia de la displasia tonatofórica es muy baja (1 - 2%). Todos los casos son esporádicos y no es posible excluir a parejas sin hijos. La resolución genética se basa en la baja incidencia de los casos, sobre todo en ausencia de datos genealógicos relativos a la herencia autosómica recesiva.<sup>TM</sup>

*Agradeciem tentó:*

*Dr. Jo>é Lizardo por su trabajo fotográfico. Dr. Ramón Alvarenga por su aportación bibliográfica. Dr. Carlos figueroa, por su participación en el estudio del paciente.*

## BIBLIOGRAFÍA

1. Peter Beighton MD. heritables disorders of connective tissue. Fifth Edition. Mosby, 1993.
- 2.. Hooshang Taubi and Ralph Lachman Radiology of Syndromes, Metabolic Disorders, and Skeletal Dysplasias. Fourth Edition, 1996.
3. Lidia García et al. Displasia Tanatofórica. Baletin Médico del Hospital Infatilde México, vol. 43(2). Febrero 1986.
4. Robert Gorlin, Michale Cohén Jr., Stefan Levin. Syndromes of head and neck. Thir Edition. Me Graw Hill. 1990.
5. Nelson Behrman et al. Tratado de Pediatría. Décimo Quinta edición. MCGrawHill. 1997.
6. Rodolfo Guzmán Toledo. Defectos Congénitos en el Recién Nacido. Editorial Trillas. Primera edición Mayo de 1986.
7. Andessen PE Jr., Kock K: Micromelic bone dysplasia with cloverleaf skull. Skel Radiol 17 1989.
8. Aylsworth AS et al: New observation in two tipos lethal dwarfism. Acondrogenesis with cleft palate, and thanatophoric dysplasia with cloverleaf skull. Proc Greenwood Genet Ctr 5:153.1986.
9. Cohén MM Jr: Craniosynostosis: Diagnosis, evaluación, and management. Raven Press, New York, 1986.

"Descubrir: consiste en mirar las mismas cosas  
como todos los demás pero pensar  
diferente".

*Albert Szent György*

*Premio Nobel*