



Displasia de Greenberg: Un caso raro de displasia esquelética prenatal. Valor del estudio radiológico fetal postmortem

R Quiroga, JM Vila-Vives, A Romero Espinós, J Gomez Fernandez, A Perez Aytes, A Perales Marin y A Pellicer
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

INTRODUCCIÓN

La displasia de Greenberg es una displasia esquelética letal rara. Se caracteriza por hidrops fetal, acortamiento de miembros y distrofia osteocondral. Hasta la fecha, menos de 10 casos fueron publicados. Se presenta un caso con sospecha de displasia de Greenberg.

CASO CLÍNICO

Pareja no consanguínea remitida por antecedente de feto con displasia esquelética. En la ecografía morfológica se diagnosticó hidrops fetal y huesos largos cortos. La pareja decidió interrumpir la gestación. Antecedente de tres abortos espontáneos previos.



Displasia de Greenberg: Un caso raro de displasia esquelética prenatal. Valor del estudio radiológico fetal postmortem

R Quiroga, JM Vila-Vives, A Romero Espinós, J Gomez Fernandez, A Perez Aytes, A Perales Marin y A Pellicer
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

IMÁGENES ECOGRÁFICAS





Displasia de Greenberg: Un caso raro de displasia esquelética prenatal. Valor del estudio radiológico fetal postmortem

R Quiroga, JM Vila-Vives, A Romero Espinós, J Gomez Fernandez, A Perez Aytes, A Perales Marin y A Pellicer
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

CASO CLÍNICO

La radiografía postmortem mostró:

- acortamiento rizomesomiélico
- platispondilia
- aspecto punteado de regiones epifisarias
- manos y pies y fragmentación de fémures





Displasia de Greenberg: Un caso raro de displasia esquelética prenatal. Valor del estudio radiológico fetal postmortem

R Quiroga, JM Vila-Vives, A Romero Espinós, J Gomez Fernandez, A Perez Aytes, A Perales Marin y A Pellicer
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

DISCUSIÓN

- El diagnóstico de las displasias esqueléticas es complejo. El diagnóstico molecular puede ser un desafío por la variabilidad genética con fenotipos similares y la heterogeneidad alélica. La radiografía postmortem es fundamental para orientar el diagnóstico clínico y permite dirigir los estudios moleculares.
- El signo radiográfico característico es el aspecto “apolillado” de huesos. El gen responsable fue identificado recientemente, un miembro de la familia de la esterol reductasa, por lo que el estudio molecular puede confirmar el diagnóstico. El perfil de los esteroides en líquido amniótico puede ser una herramienta útil.
- En nuestro caso, la ecografía prenatal permitió el diagnóstico de displasia esquelética, pero fue la radiografía postmortem y la anatomía patológica los que permitieron orientar el diagnóstico de displasia de Greenberg.



Displasia de Greenberg: Un caso raro de displasia esquelética prenatal. Valor del estudio radiológico fetal postmortem

R Quiroga, JM Vila-Vives, A Romero Espinós, J Gomez Fernandez, A Perez Aytes, A Perales Marin y A Pellicer
Hospital Universitario y Politécnico La Fe, Valencia

CONCLUSIÓN

- Si bien la displasia de Greenberg es una enfermedad rara, debe ser considerada en el diagnóstico diferencial en casos de hidrops fetal y focomelia en la ecografía prenatal.
- Es mandatorio, en casos de diagnóstico prenatal de displasias óseas, el estudio radiológico postmortem. Es importante además, en anomalías fetales no filiadas, almacenar muestras para futuros estudios bioquímicos y moleculares en forma sistemática.
- El asesoramiento genético es fundamental y permite estimar riesgos de recurrencia y ofrecer distintas opciones reproductivas.