

DISPLASIAS ÓSEAS (Presentes al nacimiento) María Guasp y Jacinto Gómez (adaptado de H. Cortina,2013)

DATO GUIA	DISPLASIA ÓSEA	LETAL	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS	NOTAS
CRÁNEO GRANDE	Acondroplasia ****	NO	AD/Mutación	Radiolucencia metáfisis femoral proxim. Iliaco cuadrado. Techo acetabular plano Escotadura ciática <<< Disminución distancia interpedicular	Marcada macrocefalia Raiz nasal deprimida Tórax estrecho Miembros cortos	Mutación cromosoma 4 del FGFR (interviene en la osificación endocondral)
	Displasia tanatofórica ***	SI	AD/Mutación	Pelvis: acondroplasia extrema Fémur en "teléfono de góndola" Platispondilia severa: vértebras en H	Idénticas a acondroplasia pero en forma extrema	
	Acondrogénesis ***	SI	AD/Mutación	Ausencia osificación columna vertebral Huesos largos muy cortos y estrellados		Grupo de "displasias por mutación del colágeno II"(con d.Kniest, hipocondrogénesis y espondiloepifisaria congénita)
COSTILLAS CORTAS	Displasia torácica asfixiante ***	NO	AR	Costilla corta +++ con deformidad bulbosa anterior Pelvis en tridente	Tórax +++ estrecho Polidactilia en ocasiones	Nefropatía progresiva
	Displasia condroectodérmica de Ellis van Creveld ***	NO	AR	Costilla corta ++ Polidactilia postaxial Pelvis en tridente Hipoplasia de falanges distales	Displasia ungueal Frenillos múltiples en labio superior Cardiopatía (CIA +++)	
	S. costilla corta tipo Saldino-Noonan **	SI	AR	Tórax +++ estrecho Metáfisis espiculadas Pelvis en tridente extrema	Hidrópico Polidactilia NO siempre	
	S. costilla corta tipo Majewski *	SI	AR	Tórax ++++ estrecho Pelvis normal Tibia hipoplásica y ovoidea	Hidrópico Polidactilia SIEMPRE	
FRACTURAS MÚLTIPLES	Osteogénesis imperfecta tipo II (letal perinatal)***	SI	AD	Múltiples fracturas costales Fémures en "bambú" por fracturas Ausencia osificación craneal	Aparente acortamiento miembros Cráneo moldeable (osteopenia)	Mutación colágeno I (piel, huesos y tendones)
	Osteogénesis imperfecta tipo III (deformante)***	NO	AD/AR	Fracturas diversas Incurvación miembros (osteopenia) Escasa osificación craneal Huesos wormianos	Deformidad de miembros Cráneo maleable	El severo retraso de osificación craneal es la clave diferencial con el maltrato
DEF.OSIF. MEMBRANOSA Cráneo,clavícula	Displasia cleidocraneal***	NO	AD	Ausencia-hipoplasia clavículas Ausencia pubis Deficiente osificación craneal Huesos wormianos	Maniobra aproximación hombros	Mutación del gen CBF AI (interviene en la diferenciación osteobástica)

*Muy rara ** Rara *** Menos rara ****La menos rara

DATO GUIA	DISPLASIA ÓSEA	LETAL	HERENCIA	CLAVES IMAGEN	CLAVES CLÍNICAS	NOTAS
METÁFISIS GRUESAS	Displasia metatrópica**	NO	AR	Metáfisis amplias-acampanadas Fémures proximales cuadrangulares Iliacos en "alabarda" Platispondilia severa (verrtebras en "diamante")	Fenotipo longilíneo Articulaciones prominentes Coxis +++ (pequeño rabo)	Tropos (forma) Meta (en el tiempo); tronco longilíneo se acorta con el tiempo por la escoliosis severa
	Displasia de Kniest**	NO	AD	Metáfisis gruesas Tórax ancho Ligera platispondilia. Hend. coronales	Fenotipo rechoncho Cifoescoliosis severa Sordera. Miopía	Mutación del colágeno II
EPIFISIS AUSENTES	Displasia espond.epifisaria congénita**	NO/SI	AD	Ausencia núcleos epifisarios, incluso calcáneo y astrágalo. Iliacos cuadrados Ausencia de pubis		Defecto del colágeno II con d. Kniest, Acondrogénesis e Hipocondrogénesis Ausencia de pubis tb en d.cleidocraneal,s.Wolf y s. Sjögren-Larsson
EPÍFISIS PUNTEADAS	Condrodisplasia punctata recesiva**	NO	AR	Acortamiento simétrico de húmeros ++++ Hendiduras coronales vertebrales	Muerte precoz	
	Condrodisplasia punctata dominante (Conradi)***	NO	AD	Acortamiento asimétrico huesos largos Calcificación de cartílagos laríngeos Calcáneo fragmentado	Raiz nasal en silla de montar Punta nariz aplastada Investigar en familia: alts. oculares, dérmicas, estenosis laríngea	Diferentes subtipos. Epítesis punteadas también en Zellweger (rótulas), mucopolidosis II, trisomía 18 y 21.
INCURVACIÓN DE MIEMBROS	Displasia campomélica*	NO	AD	Incurvación en varo fémures y tibias Hipoplasia de iliacos Hipoplasia escápulas +++	Hoyuelo característico en el nivel de la angulación. Muerte en periodo neonatal	Campomelia=incurvación, único hallazgo en Stuve-Wiedemann. En O.I. tipo III la incurvación inicial simula s. campomélico
ABDUCCIÓN DEL PULGAR	Displasia diastrófica***	NO	AR	Hipoplasia redondeada meta 1º Displasia epifisaria ++++(en acetábulos "no hay sitio para la epítesis"). Pies equinovaros.	Desviación ángulo recto pulgar. Pseudoampollas en orejas Rigidez articular	Diastrófico=retorcido (severa cifoescoliosis evolutiva +++++) Mutación gen DTDST (extremo es la Atelosteogénesis II)
ACORTAM. MESOMÉLICO	Displasia Langer*	NO	AR	Acortamiento +++ antebrazos y piernas		Forma homocigótica de la discondrosteosis
	D. Nievergelt*	NO	AD			
ESCLEROSIS OSEA	Osteopetrosis neonatal**	NO	AR	Hueso dentro de hueso (iliacos) Metáfisis raquitiformes Cráneo en antifaz	Anemia ++++ Esplenomegalia severa	A veces hipofosfatemia e hipocalcemia (simula trastorno metabolismo Ca/P)
VERTEBRAS ANÁRQUICAS	Displasia Dissegmentaria*	SI	AR	Osificación vertebral anárquica Incurvación huesos largos (fémures y tibias en ángulo recto)		