



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Talla baja y escoliosis: datos reveladores de displasia esquelética ultrarrara



Short stature and scoliosis: Revealing signs of ultrarare skeletal dysplasia

Silvia Rodríguez del Rosario^{a,*}, Silvia Modamio-Høybjør^{b,c},
Karen E. Heath^{b,c,d} y M. Pilar Bahillo-Curienes^a

^a Unidad de Endocrinología Pediátrica, Servicio de Pediatría, Hospital Clínico Universitario de Valladolid, Valladolid, España

^b Instituto de Genética Médica y Molecular (INGEMM), IdiPAZ, Hospital Universitario la Paz, Universidad Autónoma de Madrid, Madrid, España

^c Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE), Hospital Universitario La Paz, Madrid y European Research Network on Rare BONE Disorders (ERN-BOND)

^d CIBERER, Instituto de Salud Carlos III, Madrid, España

Disponible en Internet el 8 de junio de 2023

Se trata de una niña remitida a los 7 años por escoliosis, sin antecedentes familiares. Sí tenía antecedente prenatal de hemivértebra.

Los datos de la exploración física fueron los siguientes: talla de 115,3 cm (P2, -2,14 DE); peso de 20,4 kg (P10, -1,29 DE). Discordancia de talla con talla diana. Cociente segmento superior/segmento inferior: 0,9; braza: 114 cm; talla sentado/talla: 0,497 (P21, -0,81 DE). Ausencia de dismorfias. Tórax ancho y corto, *pectus excavatum*, costillas prominentes. Tanner 1. Analítica y cariotipo normales.

En el estudio radiológico (fig. 1), la resonancia magnética de columna (fig. 2) y el panel de secuenciación masiva de displasias esqueléticas (463 genes) se encontraron 2 variantes en heterocigo-

sis compuesta, NM_016941.3:c.[988G>T];[1312T>C], p.[(Gly330Cys)];[(Cys438Arg)], en el gen *DLL3*. Ambos padres eran portadores de una de las variantes. Ambas fueron clasificadas como de significado incierto por el American College of Medical Geneticists.

El síndrome Jarcho-Levin o disostosis espondilocostal (MIM 277300) es una enfermedad genética autosómica recesiva caracterizada por defectos en la segmentación vertebral^{1,2}. El diagnóstico se sospecha ante presencia de talla baja, cuello corto y asimetría de tronco y se confirma radiológicamente al presentar hemivértebras, fusiones vertebrales o malformaciones costales. Los resultados genéticos indican que las variantes identificadas en *DLL3* serían la causa de displasia sin permitir confirmar el diagnóstico, al ser de significado incierto. El tratamiento es de soporte, cuya principal complicación son las infecciones³.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: Silvia.0630@hotmail.com
(S. Rodríguez del Rosario).



Figura 1 Radiografía de columna total (7 años y 7 meses): múltiples malformaciones vertebrales y costales. Escoliosis dorsal alta de convexidad derecha leve.

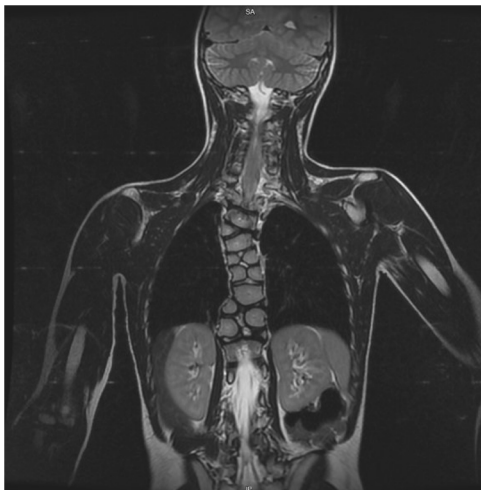


Figura 2 RNM columna en proyección coronal y sagital (7 años y 10 meses). Segmento cervical: rectificación de la lordosis cervical fisiológica. Segmento dorsal: 9 pares de costillas. Hemivértebra derecha en D3 y D5-D6. D8-D9 con 2 hemivértebra. D10 hemivértebra rudimentaria. Ausencia de D11 y D12.

Financiación

No se ha contado con ningún tipo de financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Durgaprasad BK, Sharma S, Vijayalakshmi P. A case report of Jarcho-Levin syndrome. *J Family Community Med.* 2021;28:55–8, <http://dx.doi.org/10.4103/jfcm.JFCM.303.20>.
2. Umair M, Younus M, Shafiq S, Nayab A, Alfadhel M. Clinical genetics of spondylocostal dysostosis: A mini review. *Front Genet.* 2022;13:996364, <http://dx.doi.org/10.3389/fgene.2022.996364>.
3. Berdon WE, Lampl BS, Coriner AS, Ramirez N, Turnpenny PD, Vitale MG, et al. Clinical and radiological distinction between spondylothoracic dysostosis (Lavy-Moseley syndrome) and spondylocostal dysostosis (Jarcho-Levin syndrome). *Pediatr Radiol.* 2011;41:384–8, <http://dx.doi.org/10.1007/s00247-010-1928-8>.