

Manifestaciones prenatales y variabilidad fenotípica del síndrome de Stickler

Blanca Casero Almenar¹, Ana Vidaurreta Romero¹, Purificación Marín Reina²

1. Hospital Universitari i Politècnic la Fe
2. Unidad de Displasias Óseas. Consulta de Dismorfología y Genética. Servicio de Neonatología. Hospital Universitari i Politècnic la Fe. Grupo de Investigación en Perinatología. Instituto de Investigación Sanitaria la Fe.

LaFe
Hospital
Universitari
i Politècnic

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Stickler es una colagenopatía que cursa con anomalías craneofaciales, visuales, auditivas y esqueléticas. La expresión es variable a lo largo de la vida y, con frecuencia, sobre todo en los pacientes que no presentan la típica secuencia Pierre Robin, la sospecha clínica en la edad pediátrica es compleja.

CASO CLÍNICO

Niño de un mes que consulta por sospecha de displasia ósea

ANTECEDENTES PERSONALES: Diagnóstico en semana 20 de huesos largos curvos: longitud percentil 5-10

PERINATAL:	Edad gestacional 41s	Percentiles al nacimiento adecuados (Peso p40.8, longitud p37.4, perímetro cefálico p93.9)	Apgar 9/10
SERIE ÓSEA:	Craneosinostosis sagital	Ensanchamiento metafisario generalizado	Huesos largos grandes para la edad

En el diagnóstico diferencial se plantea displasia ósea metatrópica o displasia de Kniest.

EXPLORACIÓN FÍSICA: **escafocefalia** con **aplanamiento facial** y **retrognatia**, **cuello largo**, **mamilas separadas**, **manos grandes y dedos largos** (Imágenes 1-4)



Imagen 1



Imagen 2



Imagen 3



Imagen 4

Los padres han autorizado la utilización de estas imágenes para este trabajo. Se ruega no realizar fotografías.

EVOLUCIÓN:

Entre los antecedentes familiares, el padre presenta:

- Perfil facial aplanado
- Fisura palatina intervenida
- Enfermedad de Perthes en la adolescencia
- Desprendimiento de retina a los 30 años

Dada la historia familiar, se sospecha síndrome de Stickler y se solicita el estudio de los genes relacionados con esta entidad. Se halla una **variante patogénica en COL2A1** compatible con el diagnóstico de sospecha, siendo padre e hijos portadores.

El paciente es intervenido de la craneosinostosis y valorado por oftalmología y otorrinolaringología, que realiza seguimiento por la predisposición de estos pacientes de padecer complicaciones. En la actualidad leve hipoacusia sin repercusión.

Durante el estudio del paciente nueva gestación materna, con ecografías prenatales de RCIU y huesos largos cortos. Se rechaza amniocentesis. Estudio genético postnatal confirmatorio de Stickler, con repercusión oftalmológica grave.

CONCLUSIONES

- En el diagnóstico diferencial de alteraciones en huesos largos a nivel prenatal cabe considerar displasias esqueléticas que no cursan con talla baja, como el síndrome de Stickler. En dicho síndrome si bien no se describen habitualmente las alteraciones óseas perinatales, son un hallazgo que se puede valorar y es importante considerar esta entidad en el diagnóstico diferencial de ensanchamiento metafisario.
- Los hallazgos radiológicos del síndrome de Stickler pueden ser evidentes desde el periodo neonatal.
- Una adecuada historia familiar es fundamental en el diagnóstico de las enfermedades genéticas, en especial, en aquellas con gran variabilidad fenotípica, pues permite adecuar el seguimiento del paciente y anticiparnos a posibles complicaciones propias de su condición genética.