**I Taller de Diagnóstico Prenatal Ultrasonográfico, Holguín 2024. (I TDPU\_Holguín2024)**

**ACRODISOSTOSIS DIAGNÓSTICO PRENATAL POR ULTRASONIDO**

Elayne Esther Santana Hernández 1, Lourdes del Cerro Jomarrón 2

1 Doctor en Ciencias Médicas. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de I y II Grado en Genética Clínica y Medicina General Integral. Investigador y Profesor Titular. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín, Cuba.

2 Especialista de I Grado en Obstetricia y Ginecología. Profesor Asistente. Centro Provincial de Genética Médica de Holguín, Cuba.

1. mail para la correspondencia: elsantana@infomed.sld.cu

RESUMEN

Introducción: La acrodisostosis es una displasia ósea acromélica estremadamente rara, que se presenta de forma congénita, con un patrón de herencia autosómica dominante. Se caracteriza por disostosis periférica con afectación de los huesos de las manos, los pies y la nariz con hipoplasia nasa.

Objetivos: Describir el fenotipo de una gestante y los signos radiológicos de un feto afectado.

Método: Se realizó una revisión actualizada de documentos indexados en sitios científicos confiables, se evaluaron las longitudes de los huesos largos por tablas publicadas según el tiempo de gestación. Se utilizó el método clínico para en conjunto con las radiografías de la gestante poder delinear el fenotipo.

Presentación de caso: Gestante de 21 años, con diagnóstico de acrodisostosis y tiempo gestación 14 semana se le brinda asesoramiento genético. Esta tiene baja talla antebrazo cortos con manos y pies muy pequeño, hipoplasia nasal, con puente nasal plano. En el ultrasonido de las 22 semanas, se identifica feto con perfil plano con hueso nasal hipoplasico, ambos brazos cortos e incurvados, con manos muy pequeñas y huesos de tibia y peroné también cortos y curvos, y por el antecedente de la gestante y estos signos ultrasonográficos se realiza el diagnóstico de la acrodisostosis en el feto.

Conclusiones: Se considera importante la clasificación del riesgo en las gestantes para individualizar el seguimiento. En las displasias óseas el diagnóstico se realiza en la mayoría de las ocasiones en el tercer trimestre, pero con la presencia de un progenitor afectado se logró de forma precoz.

Palabras clave: (disostosis de manos y pies, acrodisostosis, displasia ósea alteraciones faciales y distales)