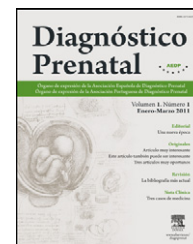


Diagnóstico Prenatal

www.elsevier.es/diagnprenat



Resolución del caso

Caso iconográfico número 10: síndrome de Jarcho-Levin

Illustrated case Number 10: Jarcho-Levin syndrome

Alberto Kizer^a, Ana Muñoz^{a,*}, Mar Bennasar^b y Josep M. Martínez^b

^a Departamento de Obstetricia, Ginecología y Reproducción, Instituto Universitario Dexeus, Barcelona, España

^b Servei de Medicina Maternofetal, ICGON, Hospital Clínic de Barcelona, Barcelona, España

Evolución

Una TN de 4 mm > 95 percentil (fig. 1) con cariotipo normal implica riesgo para cardiopatía y/o síndrome. La ecocardiografía de las 16 semanas informó de mesocardia y probable persistencia de vena cava superior izquierda (PVCSI) (figs. 2 y 3). En el segundo trimestre se constatan varias hemivértebras con afectación cervical y dorsal, escoliosis secundaria importante, así como un tórax corto (fig. 4). Probablemente la mesocardia es secundaria a la escoliosis.

En la reconstrucción 3D se evidencia la escoliosis y sospecha de asimetría costal (fig. 5).

La orientación diagnóstica es de probable síndrome de Jarcho-Levin.

Valorado el caso por un equipo multidisciplinar (genetista y ortopeda), informa de mal pronóstico funcional, de talla y estético.

La paciente decide interrupción legal del embarazo. La necropsia informa de escoliosis dorsal, 10 costillas en cada hemitorax con fusiones múltiples, cuello corto y espina bífida oculta. Otros hallazgos: atresia esofágica con fístula traqueo-esofágica distal y riñón en herradura. No se confirmó en la anatomía patológica la PVCSI.

Todos estos hallazgos compatibles con síndrome de Jarcho-Levin.

Comentarios

El síndrome de Jarcho-Levin se caracteriza por anomalías esqueléticas: alteración en la formación y segmentación vertebral y alteraciones costales (reducción en el número y



Figura 1 – Translucencia nucal de 4 mm (TN > 95p).

fusión intercostal). Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo causado por la mutación del gen DLL3 en el cromosoma 19q13. También hay casos publicados sin antecedentes familiares. El síndrome de Jarcho-Levin, la displasia espondilocostal y la displasia espondilotorácica son tres entidades que se solapan entre sí, y todas responden a un conjunto de fenotipos clínicos caracterizados por tronco corto, múltiples anomalías vertebrales y costales. En general se considera una condición letal secundaria a insuficiencia respiratoria por disminución del volumen torácico y pulmonar. Actualmente con los avances en la tecnología ha aumentado la supervivencia.

El diagnóstico intraútero es frecuente. En los casos publicados es casi constante la presencia de TN aumentada en

Véase contenido relacionado en DOI: [10.1016/j.diapre.2011.06.004](https://doi.org/10.1016/j.diapre.2011.06.004).

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: anamun@dexeus.com (A. Muñoz).



Figura 2 – Silueta cardíaca en mesocardia.



Figura 3 – Corazón, corte de tres vasos, sospecha de PVCSI.



Figura 4 – Hemivértabras a nivel cérvico-torácico.

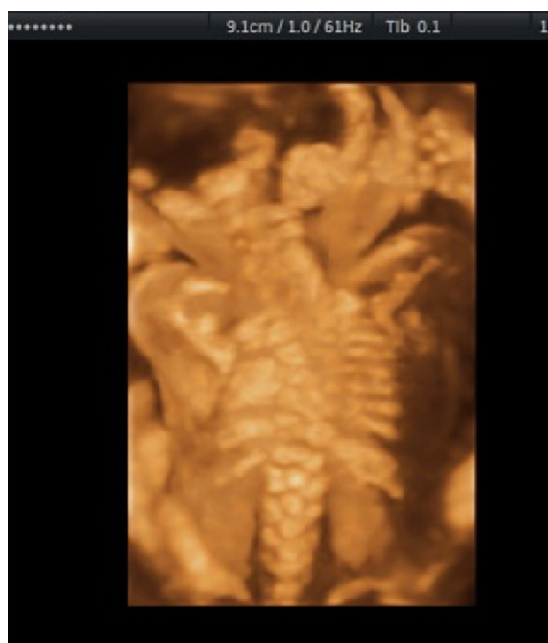


Figura 5 – Reconstrucción 3D. Hemivértabras a nivel cérvico-torácico.



Figura 6 – Rx: hemivértabras y escoliosis.

el primer trimestre. En el segundo trimestre es posible en la mayoría de los casos detectar múltiples hemivértabras y escoliosis severa. La reconstrucción de volúmenes 3D del tórax permiten una mejor valoración de la columna, asimetrías y fusiones costales (fig. 6).

Diagnóstico

Síndrome de Jarcho-Levin.