Radiografie in una bambina con bassa statura. Quale diagnosi?

Rubrica *A colpo d'occhio*



POSSIBILI DIAGNOSI

1. Acondroplasia
2. Bassa statura idiopatica
3. Difetto di GH
4. S. di Leri-Weill
5. S. di Silver-Russell

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte

Radiografie in una bambina con bassa statura. Quale diagnosi?

DIAGNOSI CORRETTA

Sindrome di Leri-Weill (discondrosteosi)

Le radiografie degli arti superiori mostrano la deformazione del radio nota come anomalia di Madelung. Si tratta di un accorciamento e incurvatura del radio con triangolarizzazione dell'epifisi distale radiale ed è un'anomalia frequente nelle basse stature da difetto nel gene SHOX. Questa bambina di 7 anni che si presenta per bassa statura (<3DS) con normali test funzionali per il GH, all'indagine genetica per il gene SHOX mostra una mutazione in eterozigosi compatibile con una discondrosteosi di Leri-Weill (forma di nanismo mesomelico). Oltre alla deformazione radiale sono evidenti un'areola di rarefazione ossea alla metafisi distale del radio di sinistra, ulne di lunghezza lievemente ridotta, dismorfismi delle epifisi prossimali delle falangi intermedie del II e V dito (Figura 1), e peroni di lunghezza ridotta (Figura 2). La deformazione di Madelung è presente in oltre il 50% dei casi di s. di Leri-Weill, ma anche nella displasia mesomelica di Langer e più raramente nella s. di Turner.

Figura 1

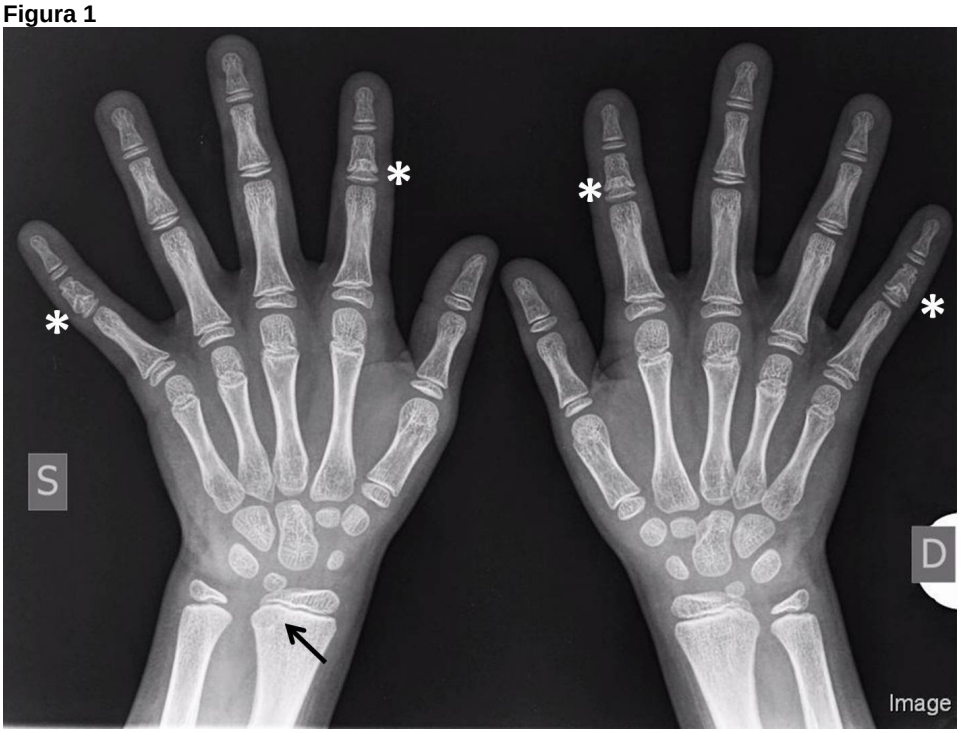


Figura 2

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte



Bibliografia

1. Kozin SH, Zlotolow DA. Madelung Deformity. J Hand Surg Am 2015;40:2090-8
2. Seki A, Jinno T, Suzuki E, et al. Skeletal Deformity Associated with SHOX Deficiency. Clin Pediatr Endocrinol 2014;23:65-72.
3. Gahunia HK, Babyn PS, Kirsch S, Mendoza-Londono R. Imaging of SHOX-associated anomalies. Semin Musculoskelet Radiol 2009;13:236-54.

© Le immagini dei quiz della rubrica "A colpo d'occhio" sono di proprietà dell'ACP e non possono essere estrapolate e/o riprodotte