

Comunicación breve

Displasia cleidocraneal

Dres. Pablo Cafiero* y Alejandro Cano**

RESUMEN

Las displasias esqueléticas son enfermedades genéticas poco frecuentes, de evolución crónica y sin tratamiento curativo. Presentamos el caso clínico de un niño de 8 años atendido en el CESAC N° 5 de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, que consultó por un cuadro de rinosinusitis aguda y en el que se observó un fenotipo peculiar; se completó una historia clínica detallada y se realizó el diagnóstico presuntivo de displasia cleidocraneal.

Palabras clave: displasia esquelética, características fenotípicas.

SUMMARY

Skeletal dysplasias are uncommon genetic conditions with a chronic course and without curative treatment. We present the case of an 8 year old boy, who was seen at the CESAC N° 5 of the City of Buenos Aires. He consulted for an acute rhinosinusitis, and at that time a peculiar phenotype was observed. A detailed clinical history was completed and we suspected a diagnosis of cleidocranial dysplasia.

Key words: skeletal dysplasia, phenotypical characteristics.

INTRODUCCIÓN

Las displasias esqueléticas son enfermedades poco frecuentes, de origen genético, cuyo diagnóstico se basa casi exclusivamente en elementos clínicos y radiológicos, de evolución crónica y muchas veces progresiva, y sin tratamiento curativo.¹

La displasia cleidocraneal es una afección con alteración preferente de la osificación membranosa, caracterizada por defectos craneales, claviculares y pélvicos.² La prevalencia es de uno por millón, aunque se estima un subdiagnóstico.³ De transmisión autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad clínica variable, presenta elevada frecuencia de casos esporádicos² y significativa variabilidad de la expresión fenotípica interfamiliar e intrafamiliar.⁴ La enfermedad es causada por mutaciones en el gen CBFA1/RUNX2, un factor de transcripción que activa la diferenciación osteo-

blástica,⁵ ubicado en el brazo corto del cromosoma 6.⁶

Las manifestaciones más características son cráneo grande y braquicéfalo, fontanelas amplias y suturas abiertas con retardo en su cierre y persistencia hasta la adolescencia y adultez, facies peculiar y pequeña, retraso en la erupción de dientes caducos y permanentes, con malposición por exceso y maloclusión, hipoplasia o aplasia de clavículas e hiperfuncionalidad de la articulación del hombro. El desarrollo neuromadurativo y la expectativa de vida son normales, con una talla alcanzada en la adultez de 165 cm en hombres y 156 cm en las mujeres.⁴ Las principales complicaciones son otitis media aguda recurrente (62%) e hipoacusia (38%), secundarias a hipoplasia del maxilar facial y de los senos maxilares (son indicación de evaluación auditiva al nacimiento y durante la infancia), anomalías dentarias que requieren intervención especializada y ortopédicas, principalmente escoliosis, genu valgo y pie plano. Las fracturas no son una complicación frecuente de la displasia cleidocraneal.

Es nuestro objetivo presentar el caso clínico de un niño de 8 años atendido en el Servicio de Pediatría del CESAC N° 5 dependiente del Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, con diagnóstico de displasia cleidocraneal.

HISTORIA CLÍNICA

Niño de 8 años de edad que consultó por tos, fiebre y rinorrea. Al examen físico se constató un niño con facies peculiar con macrocefalia relativa, abombamiento bifrontal y sutura metópica abierta.

Antecedentes personales: embarazo no controlado, parto espontáneo, eutócico, hospitalario, nacido pretérmino (EG: 36 semanas) con peso adecuado para edad gestacional (2.300 g).

* Centro de Salud Comunitaria N° 5. Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. CESAC.

** Hospital Nacional de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan".

Correspondencia:
Dr. Pablo Cafiero.
popeuoo@yahoo.com

Entre los antecedentes patológicos que surgieron del interrogatorio y de la historia clínica encontramos el diagnóstico de raquitismo carencial a los 3 meses de edad, con mala respuesta al tratamiento, interconsulta con servicio de neurología por sospecha de hidrocefalia (a los 9 meses presentaba fontanelas anterior y posterior amplias y

diastasis de sutura metópica, con perímetro cefálico mayor al percentilo 97). Se informaron ecografía y tomografía computada de cerebro normales. En seguimiento por desnutrición crónica.

Antecedentes familiares: no se observó ningún otro miembro de la familia con similares características fenotípicas, ni baja talla.

Examen físico: la cara era triangular, con hipertelorismo, puente nasal bajo, ancho y con narinas antevertidas, filtro largo, hipoplasia malar, orejas rotadas, paladar ojival, malposición de dientes con dentición incompleta y maloclusión (Fotografía 1). Presentaba, además, hipoplasia de la cintura escapular, con hombros caídos, angulosos, fosas supraclavicular e infraclavicular poco desarrolladas, tórax estrecho en la porción superior (acampanado), con excavación de la punta esternal (en embudo). El hombro tenía gran funcionalidad, que le permitía aproximar los hombros por la línea media anterior del tórax (Fotografía 2).

Los datos antropométricos⁷ fueron: Peso: 17,2 kg (puntaje Z: -2,7), talla: 106,5 cm (puntaje Z: -3,5), perímetro cefálico: 54,1 cm (+1 DE). La estatura del niño fue baja para

FOTOGRAFÍA 1. Características de la fascies



FOTOGRAFÍA 2. Características de los hombros.



FOTOGRAFÍA 3. Rx de cráneo frente con escaso desarrollo de huesos faciales y senos paranasales



la población general según edad y sexo y para los padres (estatura de la madre: 155 cm –percentilo 10-25– y estatura del padre: 168 cm –percentilo 10-25–).

Exámenes complementarios: debido a la sospecha de displasia ósea solicitamos radiografías de cráneo de frente y perfil, donde se observaron retardo en el cierre de las suturas, presencia de huesos wormianos, escaso desarrollo de los huesos faciales y senos paranasales con escasa neumatización (*Fotografía 3*). La radiografía de tórax de frente, mostró tórax acampanado, estrecho en la porción superior, con ausencia del extremo acromial de la clavícula izquierda y aplasia de la clavícula derecha; en la radiografía de pelvis de frente se observó ausencia de osificación del pubis y ala ilíaca hipoplásica (*Fotografía 4*).

De acuerdo con los hallazgos del examen físico y la evaluación radiológica, se realizó el diagnóstico presuntivo de displasia cleidocraneal y se solicitó la interconsulta especializada, realizada en el Servicio de Crecimiento y Desarrollo del Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", donde se confirmó el diagnóstico.

DISCUSIÓN

La presencia de un niño con facies dismórfica, alteraciones esqueléticas y baja talla alertó sobre la posibilidad de una condición genética con compromiso óseo.

En la consulta pediátrica, el diagnóstico diferencial de displasia ósea puede sospe-

charse ante determinadas situaciones clínicas, como algunas formas de retardo de crecimiento intrauterino (especialmente aquellas con alteración de las proporciones corporales en la ecografía obstétrica), baja talla de causa no justificada con predicción de la estatura final por debajo del potencial genético de los padres, anomalías en las proporciones corporales, fracturas patológicas, incurvación anormal de los miembros y la presencia del antecedente de uno o ambos padres con talla anormalmente baja, acompañada de macrocefalia u otras malformaciones asociadas.¹ El diagnóstico se basa fundamentalmente en hallazgos clínicos y radiológicos, confirmados por especialistas.

Desde el primer nivel de atención ambulatoria se cumplieron los siguientes pasos en la evaluación clínica orientada hacia la etiología:⁸

1. Anamnesis de la historia personal y familiar con árbol genealógico de tres generaciones, que pueda sugerir una base genética del problema.
2. Descripción de los rasgos dismórficos a través del examen físico detallado.
3. Valoración antropométrica con evaluación de peso, talla y perímetro cefálico, con curvas comparadas con la de los padres.
4. Evaluación del desarrollo global del niño.
5. Planteamiento de presunción diagnóstica.
6. Realización de exámenes complementarios, como análisis de laboratorio e imágenes para completar la valoración clínica.
7. Discusión con la familia de los beneficios de la interconsulta y posible confirmación diagnóstica con el especialista.

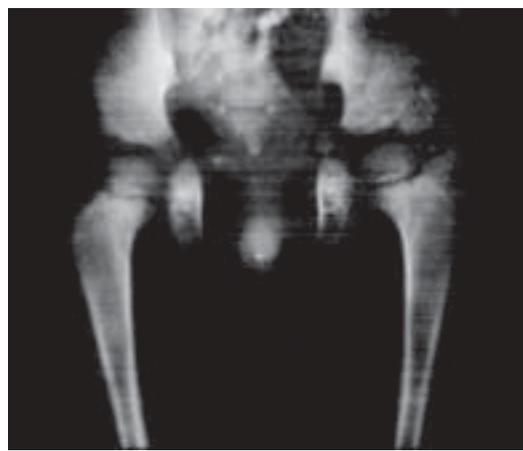
Agradecimiento

Agradecemos al Servicio de Crecimiento y Desarrollo del Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", donde el diagnóstico de displasia cleidocraneal fue confirmado. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Lejarraga H, Fano V. Las displasias esqueléticas. Rev Argent Endocrinol Metabol 1999; 36(2):104-123.
2. Santolaya JM, Delgado A. Displasias óseas. Ed. Salvat. 1998.
3. Cooper S, Flaitz C, Johnston D. A natural history of cleidocranial dysplasia. Am J Med Gen 2001; 104:1-6.
4. Jürgen W, Spranger P, Brill W, Poznanski A. Mem-

FOTOGRAFÍA 4. Rx cadera. Ausencia de osificación del pubis e hipoplasia del ala ilíaca



- branous bones. In: Bone dysplasia. An Atlas of Genetic Disorders of Skeletal Development, 2ª Ed, Oxford University Press; 2001:393-398.
5. Bergwitz C, Prochnau A, Mair B. Identification of novel CBFA1/ RUNX2 mutations causing cleidocranial dysplasia. *Inherit Metab Dis* 2001; 24:648-656.
 6. Mundlos S. Cleidocraneal dysplasia: Clinical and molecular genetics. *J Med Genet* 1999; 36:177-182.
 7. Lejarraga H, Orfila G. Estándares de peso y estatura para niñas y niños argentinos desde el nacimiento hasta la madurez. *Arch. argent. pediatr* 1987; 85:209-222.
 8. Miller M. Dismorfismo facial. En: Hoekelman R, Friedman S, Nelson N. *Atención primaria en pediatría*. 3ª Ed. España: Harcourt Brace, 1998: 944-946.

FE DE ERRATA

En el **Consenso sobre factores de riesgo de enfermedad cardiovascular en pediatría**. **Tema: Sedentarismo**, publicado en *Arch. argent. pediatr* 2005; 103(5): 450-463 en la nómina de pediatras que participaron debe decir *Dr. Julio Jousset*, en lugar de *Josset*.

En el **Consenso sobre factores de riesgo de enfermedad cardiovascular en pediatría**. **Tema: Tabaquismo**, publicado en *Arch. argent. pediatr* 2005; 103 (5): 464-475 en la nómina de pediatras que participaron se encuentran las *Dras. Mirtha Z. Curi y Perla Krawiec*.

En el artículo sobre **Percepción de los alumnos de quinto año de medicina sobre alunas de sus competencias clínicas**, publicado en *Arch. argent. pediatr* 2005; 103 (5): 444-449 en el texto donde se indican las referencias, donde dice (1-5) debe decir (1-3) y donde dice (5-7) debe decir (4-5).