

Disostosis cleidocraneal familiar

De Paz Aparicio P, Guerrero Vázquez J.
Servicio de Pediatría. Hospital Punta de Europa.
Algeciras (Cádiz). España.

Esta entidad fue inicialmente descrita por Pierre Marie y Saiton en 1897 y su característica principal es "la alteración preferente de la osificación membranosa que produce, ante todo, defectos craneales, claviculares y pélvicos". La mayor parte de los casos descritos en la literatura médica siguen una herencia autosómico dominante, si bien, han sido descritos unos pocos casos que siguen la forma recesiva.

Presentamos 4 casos de disostosis cleidocraneal en una familia que claramente sigue la herencia dominante.

CASUÍSTICA

Niña de 3 años de edad que nos envían para valoración por obesidad y cierta alteración en la configuración de los hombros.

Embarazo normal. Cesárea por cesárea previa y antecedentes de un hermano fallecido el primer día de vida por Enfermedad de membrana hialina (ver luego). Peso 2.834 g, L 52 cm.

Enfermedades anteriores: Parálisis de Bell a los 2 años. Estrabismo convergente. Escoliosis dorsal. Genu valgo.

Exploración: Peso 23.500 (p >97), talla 101 cm (p 90), P. Cefálico 49cm (p 50). Cráneo abombado. Hombros algo caídos. Signo de la bufanda (figura 1 y 2) Escoliosis dorsal. Genu valgo (figura 3).



Figura 1.



Figura 2.

HERMANA. 9 años. Peso 35 k, talla 131.5 cm. En la exploración destaca que el signo de la bufanda es muy llamativo (figura 3) y que se palpa el extremo externo de ambas clavículas incompletamente desarrolladas. En la figura 4 puede observarse la protusión del extremo de la clavícula. En el estudio de imagen solicitado por la patología familiar se detecta un desarrollo incompleto de ambas clavículas (figura 5). No refieren alteraciones funcionales.



Figura 3.



Figura 4.



Figura 5.

MADRE. 34 años. G5, P3 A2. Su primer hijo falleció en las primeras 24 horas de vida por Enfermedad de Membrana hialina. Desde hace 4 años refiere dolor y pérdida de fuerzas de la extremidad superior derecha y posteriormente en la izquierda. Igualmente calambres en los antebrazos y parestesias en todos los dedos de las manos. Ha sido investigada en otro servicio refiriendo que "en la exploración se aprecia pérdida de la estabilidad de la cintura cervical como consecuencia de una agenesia bilateral de las clavículas (en la Rx se ve, sin embargo, un esbozo de la clavícula izquierda, figura 6). Se confirma sospecha una tendinitis de D'Quervain y se confirma neuropatía del N cubital por atrapamiento del mismo a nivel del codo y neuropatía del N mediano por compresión en el túnel carpiano".



Figura 6.

Actualmente observamos cierta hipoplasia de las eminencias tenar e hipotenar de ambas manos. Los pulsos radiales y la coloración cutánea son normales. El signo de la bufanda es manifiesto (figura 7).

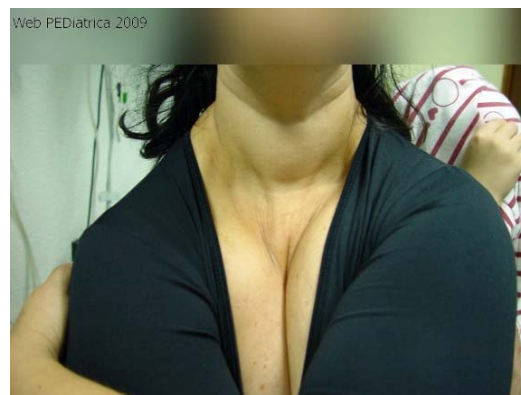


Figura 7.

La madre tiene 5 hermanos de distinto sexo. Ninguno de ellos tiene alteraciones claviculares. Tampoco, al parecer, los abuelos maternos. Desconocen otros antecedentes.

HERMANO FALLECIDO EN EL PERIODO NEONATAL. RN varón producto de 2ª gestación (la 1ª aborto) nacido en la 31 semana de gestación mediante cesárea urgente por desprendimiento placentario. Apgar 2-5-7. Reanimación profunda. Mal estado general, cianosis generalizada, marcado tiraje subcostal. Precisa asistencia respiratoria, surfactante, etc. RX de tórax: "No hay reexpansión pulmonar. Broncograma aéreo bilateral. Compatible con enfermedad de membrana hialina (Grado IV)". Se procede a su traslado falleciendo en las primeras 24 horas de vida.

Rescatamos la historia y vuelve a valorarse la radiografía; al anterior comentario se añade el siguiente: "Hipoplasia de clavículas y pelvis abierta: falta del desarrollo de la sínfisis" (figuras 8 y 9).

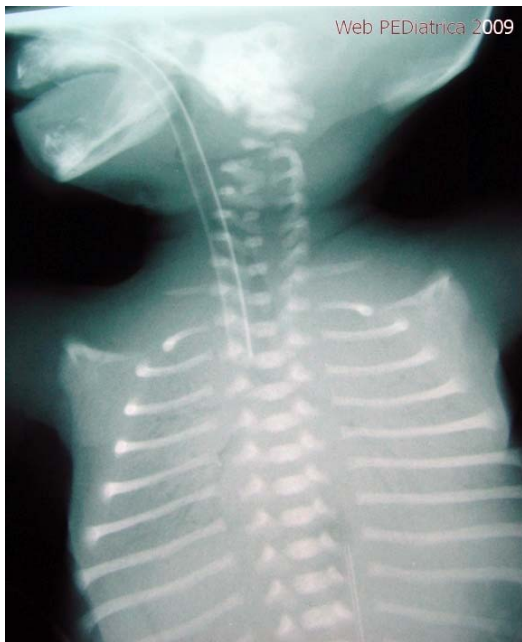


Figura 8.

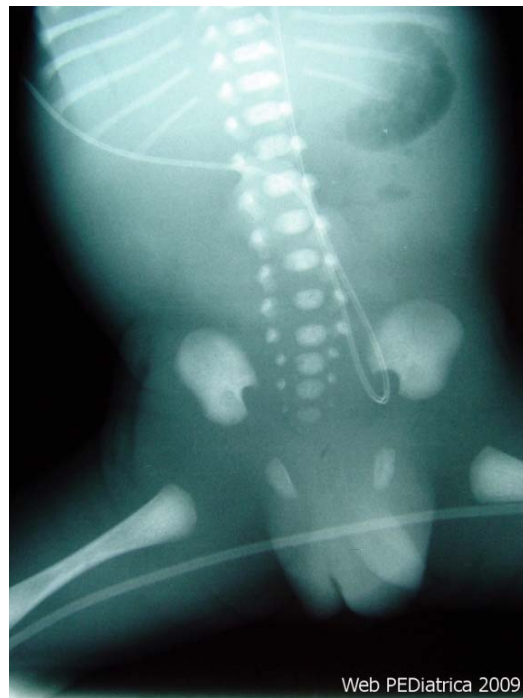


Figura 9.

En <http://www.webpediatria.com/casosped/pdf/cleidocraneal.pdf> encontrará más información sobre esta entidad.