

## HAGA SU DIAGNOSTICO

Dras. V. R .L. Rodríguez\*, V. Fano\*\*, M. G. Obregón\*\*\*

Paciente de 3 años y 6 meses de edad, de sexo femenino, derivada para estudio por persistencia de fontanela anterior amplia.

Hija única de padres jóvenes y sanos, no consanguíneos. RNT, PAEG (PN 3.100 gr.) Parto vaginal, presentación cefálica. Se detectó fontanela anterior y posterior amplia, se indicó TAC de cerebro sin contraste a los 2 días de vida, que se informó como normal. Posteriormente no presentó problemas de salud de relevancia.

Al examen físico se observa niña con fontanela anterior amplia (diámetro mayor sagital de 11 cm y

un diámetro menor de 4 cm) normotensa, nariz afilada, hombros caídos y tórax estrecho. Datos antropométricos: estatura de 94.2 cm (pc10-25), peso 13.300gr (pc10), PC 49.5 cm (pc50), proporciones corporales conservadas.

Estatura del padre 175 cm (pc50-75) y estatura de la madre 160 cm (pc50), sin signos clínicos relevantes.

Plan de estudios: Radiografía de tórax, cráneo, columna, caderas y miembros inferiores. Laboratorio: hemograma, glucemia, calcio, fósforo, FAL, función tiroidea y función renal.



**Figura 1:**  
Rx cráneo frente.



**Figura 2:**  
Rx cráneo perfil.



**Figura 3:** Rx tórax frente.



**Figura 4:** Rx pelvis.

\* Residente de 3<sup>er</sup> año, Hospital Dr. Castro Rendón, Provincia de Neuquén.

\*\* Servicio de Crecimiento y Desarrollo.

\*\*\* Servicio de Genética, Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan.

**¿CUAL ES SU DIAGNOSTICO?**

## DISPLASIA CLEIDOCRANEAL

La fontanela anterior en general tiene forma de rombo, situada en la línea media en la unión de las suturas coronal y sagital. El tamaño es variable. Al mes y medio de vida mide 3 cm (rango 1 cm – 5 cm), siendo la edad promedio de cierre de 9 a 12 meses, hasta los 18 meses.

La fontanela posterior está localizada en la intersección de los huesos parietal y occipital, suele cerrarse entre las primeras 48 hs. de vida a los 2 meses.

Dentro de los trastornos asociados con una fontanela anterior grande al nacer y persistentemente amplia se encuentran: la hidrocefalia, el hipotiroidismo, los trastornos del metabolismo fosfocálcico y las displasias esqueléticas.

En la niña se descartó hidrocefalia por ausencia de signos de hipertensión endocraneana y TAC de cerebro normal. No presentó signos ni síntomas de hipotiroidismo tales como bradicardia, hipotensión, constipación, ni retraso madurativo. Las hormonas tiroideas, el laboratorio para descartar alteraciones del metabolismo fosfocálcico y la función renal fueron normales.

Los hallazgos radiológicos:

- Figura 1: Rx Cráneo frente
  - Fontanelas amplias
  - Hipoplasia mediofacial
- Figura 2: Rx Cráneo perfil
  - Defecto de la osificación, con persistencia de lagunas en sutura occipital (huesos Wormianos)
- Figura 3: Rx Tórax frente.
  - Hipoplasia del tercio medio de ambas clavículas
- Figura 4: Rx Pelvis
  - Diastasis de la sínfisis

La ausencia de otros signos de enfermedad y hallazgos radiológicos plantean el diagnóstico de Displasia Esquelética y entre ellos la Displasia Cleidocraneal.

Esta es una entidad caracterizada por: suturas amplias y retraso del cierre de la fontanela anterior. La frente es ancha, la cara pequeña con aumento de la distancia entre ambos ojos, y un maxilar pequeño. Son frecuentes las anomalías dentarias.

La hipoplasia de la clavícula puede manifestarse clínicamente desde un hoyuelo en la piel hasta los hombros caídos. Hay un aumento de la movilidad de los hombros tal, que a veces pueden unirse en la línea media.

El tórax es estrecho y la escápula puede ser pequeña. En algunos casos predominan las alteraciones dentales y en otros la osteoporosis y las fracturas patológicas.

La Displasia Cleidocraneal (MIM 119600) es una entidad de herencia autosómica dominante. Presenta una amplia variabilidad intrafamiliar, el gen mutado es el CBFA1, localizado en el cromosoma 6p 21.

La expectativa de vida es normal al igual que el desarrollo físico en la mayoría de los casos.

El promedio de la estatura final en los varones es de 165 cm y en las mujeres de 156 cm.

El diagnóstico diferencial dentro del grupo de las displasias esqueléticas, es con la Picnodisostosis, la cual tiene clavículas normales y aumento de la densidad ósea. En el periodo neonatal puede confundirse con las fracturas de clavícula intra parto.

### LECTURA RECOMENDADA

- Cooper S.C., Flaitz C.M., Johnston D.A., Lee B. and Hecht J. (2001) A natural history of cleidocranial dysplasia. *Am J Med Genet* 104(1): 1-6
- Behrman, Kliegman, Arvin, Nelson (2001) *Tratado de Pediatría*. Editorial Interamericana. Edición 16ta
- Spranger J. W., Brill P.W., Poznanski A. (2002) *Bone Dysplasias. An Atlas of Genetics Disorders of Skeletal Development*. Oxford University Press 2nd Edition.
- Jones, Smith (1997) *Recognizable Patterns of Human Malformation*. W. B. Saunders 5th Edition .