

Hospital Clínicoquirúrgico "Celia Sánchez Manduley"
Manzanillo-Granma
Servicio de Medicina Interna

DISOSTOSIS CLEIDO-CRANEAL. ESTUDIO CLÍNICO, RADIOGRÁFICO Y GENÉTICO DE UNA FAMILIA

Dr. César Mustelier Fernández, Dra. Marlenes Chang Lago, Dr. Arturo Luis Almunia Leyva y Dra. Mireille Molero Segrera

RESUMEN

Se presentó un estudio clínico, radiográfico y el árbol genealógico de una familia afectada de disostosis cleido-craneal realizado en el Hospital Clínicoquirúrgico "Celia Sánchez Manduley" de la ciudad de Manzanillo, en 1998. Se evidenció un patrón de herencia autosómico dominante, con afectación de 24 miembros y transmisión vertical. Se comprobó desproporción entre las dimensiones del cráneo y de la cara y la posibilidad de unir en la línea media a ambos hombros, los que resultaron los signos clínicos más llamativos. La displasia de ambas clavículas y la braquicefalia, y la deformidad en huso de las falanges de los pies fueron las alteraciones radiográficas más frecuentemente encontradas.

Descriptor DeCS: DISPLASIA CLEIDOCRANEAL/radiografía; DISPLASIA CLEIDOCRANEAL/genético; LINAJE.

El síndrome de disostosis cleido-craneal fue descrito en 1898 por *Marie* y *Saiton*.¹ Con posterioridad, otros casos han sido reportados, algunos de ellos en la forma de presentación familiar. La literatura internacional no es abundante en este estado patológico.

Ésta es una afección rara en la que suelen coincidir varias anomalías somáticas y viscerales.^{2,3} Las alteraciones que afectan a las clavículas y a los huesos del cráneo son las que predominan en el cuadro clínico y que dan nombre a la enfermedad.

Nuestra finalidad en la realización de este trabajo es la presentación de los signos clínicos y radiológicos más frecuentes en este síndrome, así como, la confección del árbol genealógico para comprobar el patrón de herencia en esta afección familiar.

MÉTODOS

Realizamos un estudio prospectivo y utilizamos el método clínico en una familia afectada por este síndrome.

El estudio lo efectuamos en el servicio de consultas externas del Hospital Clínicoquirúrgico «Celia Sánchez Manduley», en el año 1998. Para esto citamos y sometimos a la anamnesis y al examen físico a todos los miembros de esta familia, a los cuales les realizamos radiografías de tórax y cráneo vista P-A y radiografías de ambas manos y pies.

Con las personas sanas y las afectadas confeccionamos el árbol genealógico, según los métodos de la genética clásica.

Procesamos los datos por cálculos aritméticos y porcentuales. Ilustramos el trabajo con el pedigrí y con fotografías de las alteraciones radiográficas.

RESULTADOS

De los 44 miembros de la familia estudiada, detectamos la afección en 24 personas (54,54 %): 11 (45,83 %) pertenecen al sexo masculino y 13 (54,17 %) al femenino. Al confeccionar el árbol genealógico, obtuvimos un patrón de herencia autosómico dominante con transmisión vertical en 6 generaciones. La enfermedad afectó a ambos sexos y en los miembros afectados, uno de sus padres también lo era. Encontramos un matrimonio consanguíneo con 6 hijos, 5 de los cuales tienen la enfermedad. El par de padres no afectados tuvieron hijos normales (fig. 1).

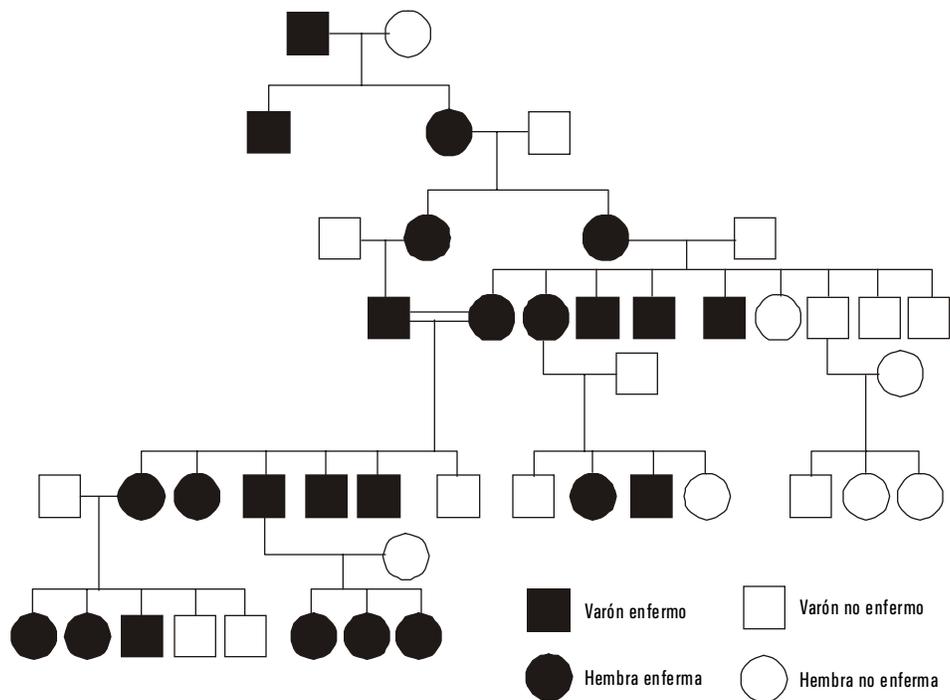


Fig. 1. Árbol genealógico de una familia afectada de disostosis cleido-craneal.

Comprobamos la posibilidad de unir ambos hombros en la línea media (fig. 2) y el aumento del diámetro transversal del cráneo en todas las personas con la afección, éstos fueron los signos clínicos más frecuentes. Una persona (8,33 %) presentó escoliosis dorsal y otra microdactilia del cuarto dedo de la mano derecha.



Fig. 2. Observe la braquicefalia y la unión de los hombros en la línea media.

Las alteraciones radiográficas encontradas fueron: las 24 personas afectadas presentan displasia de ambas clavículas (fig. 3) y braquicefalia (fig. 4). En 5 personas (20,83 %) hay deformidad en huso de las falanges de los pies (fig. 5) y en un varón afectado (4,16 %), microdactilia por acortamiento del cuarto metacarpiano derecho (fig. 6).



Fig. 3. Rayos X de tórax PA. Obsérvese cada clavícula formada por 3 segmentos



Fig. 4. Rayos X de cráneo PA. Se observa desproporción entre las dimensiones transversales del cráneo y de la cara.



Fig. 5. Rayos X de pie. Se observa deformidad en huso de las falanges.



Fig. 6. Rayos X de la mano. Se observa acortamiento del cuarto dedo por hipoplasia metacarpiana.

DISCUSIÓN

Los aspectos genéticos del síndrome de disostosis cleido-craneal ya están establecidos y el patrón de herencia encontra-

do por nosotros coincide con el que informan otros autores.^{4,5} *Laredo Filho* y otros⁶ hicieron una importante revisión de la literatura y reportaron una serie de 16 pacientes en la cual abordaron elementos del tipo de herencia y de la fisiopatología. *Bohrer* y otros⁷ presentaron un neonato con la afección e hicieron énfasis en el consejo genético y en el diagnóstico precoz. El matrimonio entre consanguíneos encontrado en la familia estudiada por nosotros no ha sido reportado en otras series. Los signos clínicos son inconstantes y en ocasiones, dan lugar a formas incompletas del síndrome. La pseudoartrosis congénita de las clavículas y las anomalías morfológicas cráneo-faciales son las alteraciones más frecuentes.^{6,8,9} *Souza*, y otros¹⁰ plantearon que las anomalías dentarias, dientes supernumerarios, retención de dientes y la no erupción de dientes permanentes ocurren con mucha frecuencia. Otros autores también hacen referencia a problemas severos de la dentición permanente.^{11,12} *Onishi*, y otros³ describieron un paciente con síndrome de disostosis cleido-craneal en el cual encontraron un origen anómalo de la arteria cerebral anterior. *Laredo Filho* y

otros¹³ publicaron 4 pacientes que padecían de *coxa vara* congénita como parte del cuadro clínico de este síndrome. La impresión basilar, la siringomielia y la anomalía de Klippel-Feil también se asocian a este estado.¹⁴

Las alteraciones esqueléticas de este síndrome están bien documentadas radiográficamente en la literatura. Según *Lloyd*¹⁵ la pseudoartrosis por displasia clavicular constituye la anomalía más frecuente y plantea que ésta ocurre casi invariablemente en el lado derecho. *Herman*¹⁶ reportó un paciente con afección clavicular

bilateral. *Hirschfelder* y otros,¹⁷ utilizando la tomografía computadorizada, estudiaron 5 pacientes con el síndrome y describieron varios desórdenes morfológicos del cráneo, así como algunos signos de displasia de la base del cráneo. Otras alteraciones radiológicas pueden encontrarse en la serie de 16 pacientes que publicaron *Laredo Filho* y otros.⁶ La microdactilia por acortamiento de un metacarpiano que aquí reportamos nosotros es un elemento no descrito hasta ahora, lo cual es una contribución en el conocimiento de esta afección.

SUMMARY

A clinical, radiographic and pedigree study of a family with cleidocranial dysostosis was presented. Such study was carried out in Manzanillo's "Celia Sánchez Manduley" Clinical Surgical Hospital in 1998. An autosomal dominant inheritance pattern was evident with 24 members affected and vertical transfer. The most striking observed clinical features were disproportionality between skull and face sizes and the possibility of joining both shoulders at midline. Dysplasia of both clavicles, brachicephalia and deformed spindle of toe phalanges were the most frequently found alterations in radiographics.

Subject headings: CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA/radiography; CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA/genetics; PEDIGREE.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Marie P, Saiton P. La dysostose cleidocrânienne héréditaire. Bull Soc Med Hôp (Paris) 1898;15:436. Citado por: Moreiras M, Gil MD, Albiach V, Lucaya J. Disostosis cleidocraneal, a propósito de cinco casos. Radiología 1977;19:361-8.
2. Parrella RE, Di-Gregorio F. Cleidocranial dysostosis. Recent Prog Med 1993;84(6):428-31.
3. Onishi H, Yamashita J, Enkaku F, Fuisawa H. Anomalous origin of the anterior cerebral artery and congenital skull dysplasia. Case report. Neurol Med Chir Tokio 1992;32(5):296-9.
4. Braunwall E, Isselbacher K, Petersdorf R, Wilson J, Martin J, Fauci A. Principios de Medicina Interna, 1 ed. México; DF: Interamericana, 1989;357.
5. Price's. Medicina Interna. 12 ed. Barcelona: Espax, 1982;1803.
6. Laredo Filho J, Carneiro Filho M, Rangel JPA, Carrasco MJM. Hereditary cleidocranial dysostosis: clinical, radiological and genetic aspects. Folha Med 1987;95(3):161-8.
7. Bohrer MSA, Molossi S, Scaletscky S, Russomano T. Cleidocranial dysostosis: report of the case and review of the literature. Rev AMRIGS 1987;31(2):130-3.
8. Owen R. Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. J Bone Joint Surg 1970;52:644.
9. Gibson DA, Carroll N. Congenital pseudoarthrosis of the clavicle. J Bone Joint Surg 1970;52:629.
10. Souza LC, Varanda AP, Villa N. Cleidocranial dysostosis: report of 3 cases in the same family. Rev Paul Pediatr 1987;5(17):72-4.
11. Probstler L, Bachmann R, Weber H. Custom-made resin-bonded attachments supporting a removable partial denture using the spark erosion technique: a case report. Quintessence Int 1991;22(5):349-54.

12. Mussig D, Hirschfelder U, Spitzer W. Therapeutic approaches for patients with cleidocranial dysostosis. Dtsch Zahnarztl Z 1991;46(4):308-12.
13. Laredo Filho J, Ishida A, Carrasco MJ. Coxa vara associated with congenital cleidocranial dysostosis. Folhla Med 1987;95(4):263-5.
14. Edmonson, AS y AH. Crenshaw (Editores). Campbell´s operative orthopaedics, 6ta ed., St Louis, Missouri: The C.V. Mosby Company, 1980:2110.
15. Lloyd RGC, Apley AG, Owen R. Reflection up on the aetiology of congenital pseudoarthrosis of the clavicle: with a note on cranio - cleido dysostosis. J Bone Joint Surg 1975;57:24.
16. Herman S. Congenital bilateral pseudoarthrosis of the clavicles. Clin Orthop 1973;91:162.
17. Hirschfelder V, Mussig D, Fleisher PA. Studies on skull morphology in cleidocranial dysostosis. Dtsch Zahnarztl Z 1991:46(4):292-6.

Recibido: 26 de noviembre de 1998. Aprobado: 11 de febrero de 1999.

Dr. *César Mustelher Fernández*. Hospital Clínicoquirúrgico "Celia Sánchez Manduley". Avenida Camilo Cienfuegos, Manzanillo, Granma, Cuba.