

Facultad de Ciencias Médicas "Dr. Miguel Enríquez"

## DISOSTOSIS CLEIDOCRANEAL. ESTUDIO FAMILIAR

*Dr. Rafael Arocha Rodríguez,<sup>1</sup> Dra. Carmen Martha Vázquez Cruz,<sup>2</sup> Dr. Andrés Vázquez Cruz<sup>3</sup> y Dra. Regla Cruz Segundo<sup>4</sup>*

### RESUMEN

Se estudió la disostosis cleidocraneal, enfermedad hereditaria del esqueleto que se transmite en forma autosómica dominante. Se analizaron 4 sujetos correspondientes a 3 generaciones de una misma familia. Se observó, como característica fundamental, que según se alejaban de la primera descendencia, se hacía menos ostensibles el caput cuadratum y la agenesia clavicular. Se comprobó, radiológicamente, que la tercera descendencia presentaba clavículas remanentes y, además, que la enfermedad no acortaba la expectativa de vida de los pacientes. Se mostraron las características clínicas y radiológicas de los 4 pacientes estudiados.

DeCS: DISPLASIA CLEIDOCRANELA/genética; RADIOGRAFIA; FAMILIA; ENFERMEDADES HEREDITARIAS.

La disostosis cleidocraneal descrita por Marie y Santón en 1986, es una enfermedad hereditaria del esqueleto que se transmite en forma autosómica dominante, pero que en muchos casos resulta de mutaciones.<sup>1-3</sup> Provoca un desarrollo defectuoso de los huesos membranosos y se caracteriza por:

1. Ausencia de ambas clavículas.
2. Caput quadratum (abultamiento de las regiones temporales y persistencias de las fontanelas anterior y posterior).
3. Relativa hipoplasia del esqueleto facial con existencia de los dientes de leche.

Habitualmente acuden a consulta porque las cinturas escapulares se movilizan con mucha libertad y los movimientos de los brazos carecen de vigor, falta del músculo subclavio y el esternocleidomastoideo sólo se inserta en el esternón.<sup>2-4</sup> La expectativa de vida no está acortada.

En estudios cromosómicos recientes se han encontrado alteraciones del gen dominante de la enfermedad en el cromosoma seis.<sup>5-7</sup>

### PRESENTACIÓN DE CASOS

Estudiamos 3 generaciones de una misma familia y a medida que se alejaban de la primera descendencia se hacían menos ostensibles algunos rasgos de la enfermedad.

La paciente de 68 años de edad, presentaba la enfermedad característica, se le descubre al azar en un ingreso por anemia megaloblástica (figura) y se le constata clínicamente:

- Agenesia clavicular.
- Caput quadratum.
- Deficiente desarrollo maxilar superior.
- Adentía total.
- Genus valgus.

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Vicedecano Docente.

<sup>2</sup> Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesora Asistente. Jefa del Departamento de Posgrado.

<sup>3</sup> Especialista de I Grado en Neurocirugía.

<sup>4</sup> Especialista de I Grado en Pediatría. Profesora Asistente. Vicedecana de Posgrado.



FIG. *Disostosis oleidocraneal*

## ESTUDIOS RADIOLÓGICOS

Se le realizó a los 4 pacientes (anciana, hijo, nieto joven y otro niño) rayos X de cráneo lateral, frontal y basal y se encontró un incremento del macizo craneal con ligera prominencia de la región frontal, en la base del cráneo, todos presentaban un desplazamiento craneal del clivus y la silla turca. Los agujeros orbitales se encontraban elevados y estrechos con hipoplasia de los huesos nasales. El maxilar y la mandíbula tenían tamaño reducido; con una inclinación anterior de la mandíbula que simulaba un prognatismo, salvo en los pacientes 3 y 4 (tabla) al estudiar radiológicamente las clavículas, observamos que la tercera descendencia presentaba clavículas remanentes que estaban ausentes en la anciana y su hijo.

TABLA. *Relación clínico-radiológica*

Examen clínico	Pacientes			
	1	2	3	4
Agenesia clavicular	x	x	-	-
Clavículas remanentes	-	-	x	x
<i>Caput quadrantum</i>	x	x	-	-
Hipoplasia maxilar superior	x	x	-	-
<i>Genus valgus</i>	x	x	-	-
Rayos X de cráneo				
Macizo cráneo facial				
Prominencia frontal	x	x	-	-

X: Presente. -: Ausente.

## COMENTARIO

A forma de comentario, Jensen y otros,<sup>4</sup> en una muestra de 35 pacientes adultos realizaron estudios clínicos y morfológicos cráneo-faciales y sus resultados no difieren de los hallados en la familia de este estudio, llama la atención que en la generación más joven las características clínicas no eran tan acentuadas, sin embargo coincidían, aunque de forma menos prominente, las características radiológicas del macizo facial.

No pudimos realizar estudios cromosómicos, más toda la literatura revisada coincide en que usando en los pacientes afectados, marcadores en las regiones de los cromosomas 6 y 8, el gen dominante está localizado en el intervalo 19-CM, en el brazo corto del cromosoma 6, entre el D65282 y D65291.<sup>7-9</sup>

En conclusión, confirmamos que la disostosis cleidocraneal es una enfermedad hereditaria que puede aparecer de forma espontánea (mutación genética), posee un gran polimorfismo, afecta el desarrollo esquelético, otros síntomas incluyen anomalías de las clavículas y del cráneo. Afecta indistintamente los dos sexos y su diagnóstico se basa fundamentalmente en el examen clínico-radiológico.

## SUMMARY

The cleidocranial dysostosis, a skeletal hereditary disease that is transmitted in a dominant autosomal way, was studied. 4 subjects from 3 generations of a same family were analyzed. It was observed, as a fundamental characteristic, that the farthest they were from the first offspring, the least ostensible the caput cuadrantum and the clavicular agenesis were. It was radiologically proved that the third offspring presented remnant clavicles and that the disease did not shorten the patients' life expectancy. The clinical and radiological images of the 4 studied patients were shown.

*Subject headings:* CLEIDOCRANIAL DYSPLASIA/genetics; RADIOGRAPHY; FAMILY; HEREDITARY DISEASES.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Altschuler EL. Cleidocranial dysostosis and the unity of the Homeric epics: an essay. *Clin Orthop* 2001;(383):286-9.
2. Fukuta Y, Totsuka M, Fukutaa Y. Histological and analytical studies of a tooth in a patient with cleidocranial dysostosis. *J Oral Sci* 2001;43(2):85-9.
3. Scherer A. MRI of the cerebellopontine angle in patients with cleidocranial dysostosis. *Neuen Bildgeb Verfahr* 2001;173(4):315-8.
4. Jensen FG. Cleidocranial dysostosis. Presentation of a case. *Rev Neurol* 1998;27(159):838-41.
5. Nishimura G. Ischio-spinal dysostosis: a previously unrecognised combination of malformations. *Pediatr Radiol* 1999;29(3):212-7.
6. Pospieszynska MD. Morphological changes of the mandible and temporomandibular joints in a patient with cleidocranial dysostosis. *J Orofac Orthop* 1998;59(4):246-50.
7. Ross DA. Cleidocranial dysostosis a case report and review of the literature. *JR Army Med Corps* 1998;144(1):37-9.
8. Ortiz Rueda R. Cleidocranial dysostosis. *Pract Odontol* 1989;10(8):57-8.
9. Kargul B, Salih IM, Yilmaz L, Dumlu AJ. Cleidocranial dysostosis: report of a case. *Clin Pediatr Dent* 1997;22(1):83-6.

Recibido: 13 de diciembre de 2001. Aprobado: 27 de febrero de 2002.

Dr. *Rafael Arocha Rodríguez*. Calle 19 No. 14121 entre B y C, Barrio Obrero, San Miguel del Padrón, Ciudad de La Habana, Cuba.