Hospital Manuel Atriarán.
Cátedra de Pediatría
del Prof. Eugenio Cienfuegos.

DISOSTOSIS CLEIDO-CRANEANA

Por los Dres. JULIO HASBUN y JULIO MENEGHELLO

La disostosis cleido-craneana es una afección caracterizada por un trastorno en la osificación del cráneo y de las clavículas.

Las disostosis cleido-craneanas pueden ser divididas en dos grupos principales:

1.º Forma familiar y hereditaria, en la cual la alteración puede estar limitada a un defecto en la osificación de las clavículas (disostosis cleidal) o de las clavículas y huesos membranáceos del cráneo (disostosis cleido-craneana).

2.º La más frecuente no es hereditaria ni familiar, pero es congénita y al igual que el grupo anterior puede ser cleidal simple o cleido-craneal.

Esta afección muy rara, fué descrita por Morand (1) en 1766 por primera vez y posteriormente se describieron varios casos, hasta que en 1897 Marie y Sainton (4) proponen el nombre de disostosis cleido-craneana hereditaria.

Ultimamente se ha logrado reunir una vasta literatura al respecto, estimándose que el número de casos publicados en la literatura mundial, hasta 1939 era de más de 130 casos, según Anspach (2).

En la revisión de la literatura nacional a nuestro alcance, no hemos encontrado ningún caso de disostosis cleido-craneana. Creemos útil, por lo tanto, hacer una breve descripción del cuadro clínico de esta enfermedad, ya que aparentemente nuestra observación constituye la primera en nuestro medio.

Desde que la alteración característica reside en un defecto en la osificación de las clavículas, es posible encontrar un número de variedades que puede manifestarse por ausencia total o parcial de ellas, observándose en este último caso uniones fibrosas entre los fragmentos. Parece que lo más frecuente es la ausencia de la diáfisis de la clavícula, o la ausencia de la diáfisis de la clavícula y el extremo acromial.

Estos defectos generalmente son bilaterales, pero pueden ser de un solo lado.

Las alteraciones mencionadas constituyen el tipo de disostosis cleidal puro, que es menos frecuente que la disostosis cleido-craneana, donde como su nombre lo indica, además de las alteraciones claviculares, se agregan defectos de los huesos membranáceos del cráneo. Así, en estos individuos llama la atención desde el nacimiento, la amplitud de las suturas, las cuales pueden alcanzar hasta cinco centímetros; por otra parte, enormes fontanelas componen la mayoría del cráneo, en que la fontanela anterior, comenzando en la raíz de la nariz, se extiende hacia atrás, hasta unirse con la fontanela posterior.

El cierre de las suturas y fontanelas se hace con lentitud, pero generalmente se logra antes de los 16 años de edad.

Los huesos faciales pueden aparecer como más pequeños que lo normal y presentar diversas alteraciones, como prominencia exagerada de la cresta supraorbitaria, aplanamiento del piso de la órbita, dando origen a un aparente exoftalmo, paladar ojival y tendencia al prognatismo. La silla turca es normal.

Con respecto a la dentición, se presenta un atraso e irregularidad en su aparición como en su reemplazo por los dientes permanentes; estos dientes tienen mala implantación y se caen tempranamente.

Por parte del sistema muscular se han descrito faltas de desarrollo en la cabeza esternal del esternocleidomastoideo y en las fibras claviculares del deltoides y trapecio, lo que trae por consecuencia que el hombro pierde su posición normal y cae hacia adelante, simulando una fractura de la clavícula.

Es característico en estos individuos una extraordinaria movilidad de los hombros que les permite aproximarlos por su parte anterior; pueden aproximar y hasta contactar los bordes espinales de los omóplatos en la aducción posterior forzada de los hombros.

Junto con el cuadro descrito se han observado asociaciones con otras anomalías, tales como cifosis, escoliosis, lordosis, genu-valgun, coxa-vara, etc.

La mayoría de estos enfermos tiene baja estatura, mentalidad, salud y longevidad normales.

El estudio radiológico confirma los hallazgos del examen físico y muchas veces es por este medio que en forma accidental se descubre la afección. La radiología nos permite apreciar la aplasia clavicular total o parcial, uni o bilateral, o las uniones fibrosas entre los fragmentos. El tórax revela su forma en embudo con las costillas oblicuamente dirigidas hacia abajo en lugar de su horizontalidad habitual. En el cráneo se comprueba la amplitud de las fontanelas que pueden extenderse desde la raíz de la nariz hasta el occipital. Las suturas se ven anormalmente amplias. En la base del cráneo hay una detención del crecimiento, especialmente en el sentido transversal y una cifosis de la base del cráneo en oposición a la lordosis de la base que se observa en la turricefalia.

Consideraciones etiopatogénicas. — Hasta el momento no se tiene ninguna explicación satisfactoria como causa de esta enfermedad. En el desconcierto etiológico, algunos autores le han atribuido un papel al raquitismo, la sífilis, a un proceso inflamatorio del cerebro en el nacimiento, y a una retracción del amnios con hipertensión del líquido amniótico (3).

De la revisión de la literatura se desprende que han sido descritos dos tipos fundamentales de disostosis cleido-craneanas: un primer grupo donde las evidencias hereditarias no ofrecen dudas, y un segundo grupo donde no fué posible encontrar antecedentes en los familiares. Según Anspach, las formas llamadas esporádicas serían hereditarias, pero en las cuales el carácter recesivo es tan poderoso que no se manifiesta en más de una generación.

No hay acuerdo entre los autores con respecto a qué clase de hueso es el comprometido, si el membranoso o el cartilaginoso o ambos. El hecho de que muchos de estos individuos sean de baja estatura, hace pensar que el hueso formado a base de cartilago pudiera estar afectado. Por otra parte, parece existir actualmente una tendencia a considerar este cuadro como un trastorno de la osificación general, en que la transformación de membrana a hueso y de cartilago a hueso, está retardada, y no como un proceso estrictamente localizado a las clavículas y al cráneo. En efecto, se han descrito

una serie de otras manifestaciones óseas, tales como geni-valgun, escoliosis, vértebras en cuña, ausencia de osificación de la sínfisis del pubis, alteraciones en las raíces de los dientes permanentes, muchas de las cuales necesitan, para hacerse evidentes, que transcurra un período más o menos largo, para que las tracciones musculares y el peso del cuerpo ejerzan su influencia.

No hay explicación satisfactoria para el efecto selectivo de la enfermedad sobre las clavículas y el cráneo.

OBSERVACION CLINICA

J. C. O., de 49 días de edad, se inscribe en el Policlínico del Seguro Obrero de San Miguel el 19 de diciembre de 1941. Padre de 48 años de edad, aparentemente sano, sin reacciones de Wassermann y Kahn. Madre de 46 años, aparentemente sana, con reacción de Wassermann negativo y Kahn dudoso en junio de 1940; no presenta ni ha presentado sintomatología de lúes.

El curso del embarazo fué normal como asimismo el parto. Ha tenido 5 embarazos, de los cuales tres con parto de término y dos abortos espontáneos de tres y dos meses.

Tanto los padres como los tres niños vivos gozan actualmente de buena salud y no presentan síntomas objetivos ni radiológicos de disostosis.

El niño nació de término en su casa en parto eutóxico, el cual fué atendido por una matrona del Seguro Obrero; no se controló el peso inicial, pero se deja constancia de su estado de aparente normalidad. Fué alimentado al pecho después de las 24 horas de nacer, alimentación que se continúa cada tres horas, hasta el momento de su inscripción en el Seguro Obrero.

A su ingreso, a los 49 días de edad, se comprueba un niño con buen estado general, eutrófico, con un peso de 4.400 grs. y 54 centímetros de estatura. Al examen físico llama la atención la anormal amplitud de las fontanelas y suturas. En efecto, se palpaba una amplia depresión longitudinal que, partiendo desde la raíz de la nariz, pasaba por la fontanela anterior y se confundía hacia atrás con la fontanela posterior. En el resto del examen no se descubrió ninguna alteración patológica.

En presencia de esta anomalía craneana tan marcada, se practica una investigación radiológica de los huesos del cráneo (ver figs. 1 y 2) y cuyo informe dice: hueso frontal dividido en dos segmentos por una laguna mediana que partiendo de la raíz de la nariz, se continúa con la fontanela anterior, anormalmente amplia y con la sutura longitudinal igualmente muy abierta, para terminar en la fontanela posterior de dimensiones exageradas. Una radiografía de tórax (fig. 3) nos muestra un tórax en forma de embudo; con las costillas fuertemente oblicuas hacia abajo. Aplasia clavicular bilateral; con segmentación de ellas en dos fragmentos, uno de ellos unido al esternón y el otro segmento acromial.

Fig. 1.

Fig. 2.

Fig. 3.

Fig. 4.

Fig. 5.

Con esta sintomatología radiológica, el diagnóstico de disostosis cleido-craneal no ofrecía dudas y sólo nos restaba proseguir la investigación en los otros miembros de su familia para su clasificación en su forma esporádica o hereditaria.

Ni el interrogatorio, ni el examen físico, ni el examen radiológico practicado en los tres hijos y en los padres, demostraron alteraciones patológicas relacionadas con el cuadro que presentamos.

Nuestro enfermo fué observado durante un año, en visitas periódicas al Consultorio del Seguro Obrero. En el transcurso de este tiempo fué sometido a un intenso tratamiento a base de vitamina D y luz ultravioleta, no observándose ninguna modificación en la osificación craneana.

Al año de edad, el niño pesaba 7,900 grs. con dos incisivos medios inferiores y daba sus primeros pasos apoyado. El psiquis desarrollado para su edad.

Una fotografía tomada a su edad permite observar claramente la extraordinaria movilidad de los hombros de este niño, pudiendo aproximarlos por su parte anterior (Figs. 4 y 5).

Al año dos meses los padres comunican el fallecimiento brusco del niño, ignorándose la causa de su muerte.

Resumen. — Se relata la observación de un niño de 49 días de edad que presenta una disostosis cleido-craneana. No hubo evidencias de que fuera hereditaria ni familiar.

Se complementa el caso con un estudio de conjunto de la disostosis-cleido-craneana.

Bibliografía.

- 1.—MORAND. — Citado por Brennemann *Practice of Pediatrics*, Vol. IV, cap. 27, págs. 1 a 8.
- 2.—ANSPACH, WILLIAM E. y HUEPEL, R. C. — *Am. Journal of Diseases of Children*, Vol. 58, 782, 1939.
- 3.—JANSEN, M. — *Arch. d'Ortop.* 35: 270, 1919 (cit. por Anspach).
- 4.—MARIE, P. y SAINTON, P. — *Bull. et Mém. Soc. Méd. d'Hop. de Paris* 14: 706, 1897. Citado por Brennemann *Practice of Pediatrics*.