

Disostosis Cleidocraneal de Pierre-Marie

GUERRERO-FERNANDEZ, J.

Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz (Madrid).

Fecha de publicación: noviembre 2009

Entidad descrita por primera vez por Pierre Marie y Saiton en 1897, y de la que posteriormente han sido publicados numerosos casos debido a su alta prevalencia y fácil identificación. Su característica principal es "la alteración preferente de la osificación membranosa que produce, ante todo, defectos craneales, claviculares y pélvicos".

ETIOPATOGENIA

Aunque de herencia autosómica dominante en la mayor parte de los casos, han sido descritos unos pocos que siguen una herencia recesiva. La forma dominante responde a mutaciones del gen RUNX2 (6p21) del factor de transcripción CBFA1 encargado de la diferenciación osteoblástica lo que supone una alteración preferente de la osificación membranosa que produce, ante todo, defectos craneales, claviculares y pélvicos. Otros genes mutados implicados en esta patología son el MSX2 (5q34-35) que cursa con hipoplasia clavicular y foramina parietalia.

CLÍNICA

A la inspección general destaca un retraso moderado del crecimiento presente ya desde el p rvaro que se traduce en una talla baja adulta; habitualmente menor de 160 cm en varones y de 150 cm en mujeres. En el cr neo destaca el abombamiento frontoparietal con suturas y fontanela anterior amplias ( sta  ltima puede no cerrarse en la  poca adulta, fig 1). Son frecuentes los huesos wormianos (fig. 1). Puede existir foramina parietalia. Los senos paranasales y las celdillas mastoideas tienen un desarrollo tard o o incompleto; los huesos esfenoidales son peque os. Cara: Hipertelorismo y ligero exoftalmos. Anomal as dentarias: dientes supernumerarios, mala implantaci n, malaoclusi n y posibles alteraciones estructurales (hipoplasia del esmalte, caries precoz, quistes de retenci n, aplasias). Paladar ojival (a veces fisura palatina). Hipertrofia gingival. Cuello alargado. Anomal as del m sculo esternocleidomastoideo, fosas supra e infraclavicular ausentes.



Fig 1.



Fig 2.

T rax estrecho arriba y aplanado lateralmente. Alteraci n de la cintura escapular por la aplasia

o hipoplasia clavicular, con aspecto de hombros caídos y relieve de la apófisis caracoides. La ausencia o hipoplasia clavicular propicia movimientos atípicos, aproximando los hombros delante del pecho (fig. 2). A veces costilla cervical.

En las extremidades puede existir ligero acortamiento de los miembros. Alteraciones de las manos: dedos de longitud asimétrica, segundo metacarpiano largo, falanges medias pequeñas (2º y 5º dedos), acortamiento de las falanges distales que son anchas y a veces se acompañan de uñas curvas. Raquis y pelvis: pueden existir espondilolisis y espondilolistesis, así como espina bífida oculta. Hipoplasia de las ramas pubicas o ausentes (fig 3). Ilion pequeño y estrecho (fig 3). Cabeza femoral ensanchada (retraso de osificación, fig 3) y cuello corto. El acetábulo puede ser plano.



DIAGNÓSTICO

El diagnóstico es clínico y la clave está en la ausencia o hipoplasia bilateral de clavículas. No obstante, no deben olvidarse otros síndromes que cursan con esta característica común: displasias cleidofacial, mandíbulo-acral y picnodisostosis; síndromes de Aase, de Antley-Bixler, de Coffin-Siris, CHILD, Goltz, fucosidosis, Holt-Oram, Marden-Walker, Melnick-Needles, Poland, progeria, pseudoartrosis congénita, Roberts, tARS y Weyers.

BIBLIOGRAFIA

1. Displasia cleidocraneal (Pierre-Marie). En: Cruz M, Bosh J. Atlas de Síndromes Pediátricos. Edt. Espax. 1998. pp:378-9.
2. Garcia-Minaur S, Mavrogiannis LA, Rannan-Eliya SV et al. Parietal foramina with cleidocranial dysplasia is caused by mutation in MSX2. *Europ J Hum Genet.* 2003; 11: 892-895.