

Disostosis cleidocraneal en dos hermanos: diagnóstico, tratamiento y manejo de la enfermedad en familiares cercanos.

Marcos González Alonso, Alba Hernández Ruiz, Celia Arribas Pinillos, Fátima Juan Mangas, Juan José González Fernández

Objetivos

La Disostosis Cleidocraneal (DCC) es un trastorno genético raro que afecta el desarrollo de los huesos del cráneo y la clavícula. En este artículo, presentamos el caso de dos hermanos afectados por DCC y discutimos su diagnóstico, tratamiento y manejo de la enfermedad en familiares cercanos.

Material y métodos

Se trata de un varón que acude por primera vez a nuestra consulta con 3 años derivado por neuropediatría quien le sigue por déficit del desarrollo psicomotor. A la exploración presentaba braquicefalia, se palpaba una fontanela anterior abierta, en la clavícula izquierda se palpaba hipermovilidad por no haber unión esternoclavicular y en la clavícula izquierda se palpaban dos fragmentos móviles no unidos en el tercio medio. La movilidad de los miembros superiores era completa y no dolorosa a pesar de que ante la elevación existía un desplazamiento posterior del borde medial de la clavícula izquierda. La madre reconoce que ella también tiene la fontanela abierta y no tiene clavícula derecha por lo que para confirmar el diagnóstico de DCC proponemos el estudio genético del gen RUNX2 o CBFA1 que resulta alterado. Se acuerda actitud expectante con revisiones anuales y dos años después acude a la consulta con su hermana de 3 años, en su caso existía una agenesia prácticamente completa de la clavícula izquierda que tampoco limita la movilidad por lo que continuamos con revisiones anuales de ambos.



Resultados

En la última visita, con 11 años el niño y 9 años la niña, acuden asintomáticos, a la exploración del niño se aprecia la escápula izquierda elevada y la derecha alada con limitación para la elevación de esta última. Se propone una elongación de la clavícula izquierda para recuperar movilidad que los padres rechazan por el momento. Su hermana continúa asintomática.

Conclusiones

La DCC tiene una prevalencia estimada de uno por cada millón de habitantes. Se trata de una enfermedad autosómica dominante de expresión variable y generalmente no precisa tratamiento ortopédico. No obstante, se ha de hacer un seguimiento para comprobar que no existen complicaciones de movilidad o vasculares asociadas.