

HOSPITAL PEDIATRICO PROVINCIAL "PAQUITO GONZALEZ", CIENFUEGOS

## Disostosis cleidocraneal familiar. Enfermedad de Pierre Marie-Sainton\*

Por los Dres.:

WILFREDO SANCHEZ BORROTO\*\* y RENE V. PARRA HERNANDEZ\*\*\*

Sánchez Borroto, W.; Parra Hernández, R. V. *Disostosis cleidocraneal familiar. Enfermedad de Pierre Marie-Sainton*. Rev Cub Ped 51: 6, 1979.

La displasia cleidocraneal es una anomalía congénita del aparato esquelético, que afecta en particular el hueso de origen membranoso. Aunque las alteraciones patognomónicas radican en el cráneo y las clavículas y en menor grado en la pelvis, todo el esqueleto se afecta más o menos intensamente. Puede haber falta de fusión normal o anormal de los huesos. Se presentan dos casos y se comprueban las condiciones establecidas por Pierre-Sainton para el diagnóstico de esta entidad.

### INTRODUCCION

Esta entidad fue conocida en 1898 por Marie y Sainton y se estableció como base que era una enfermedad hereditaria, con defecto en la osificación del cráneo, aumento de su diámetro transversal, así como hipoplasia de las clavículas<sup>1</sup>.

Estas anomalías en la osificación membranosa y cartilaginosa serán más evidentes mientras más joven es el paciente<sup>1</sup>.

Los dientes desiguales algunas veces son normales, pero los permanentes pueden tener una deficiente erupción,

impactación y otras anomalías que complementan la enfermedad<sup>2</sup>.

Es de origen genético con carácter dominante, sin distinción de raza, directamente de descendiente; se han citado casos esporádicos, mediante una transmisión recesiva o de una mutación en los genes. Se afectan por igual ambos sexos<sup>3</sup>.

Hay un marcado retraso en la mineralización del cráneo y osificación de las clavículas. La transformación de cartilago en hueso es anormal; demostrable en el exceso de cartilago en la unión del ilion, isquion y pubis<sup>4</sup>.

### Aspecto clinico

Son usualmente de pequeña talla, cráneo desproporcionalmente grande, prominencia del hueso frontal y parietales, la cara es pequeña, ojos ampliamente separados (hiperterolismo) y la nariz deprimida en su puente<sup>5</sup>.

\* Trabajo presentado en la 2da. Jornada Nacional de Radiología Pediátrica, Septiembre, 1977.

\*\* Especialista de I grado en radiología. Hospital provincial "Paquito González" calle, 36 No. 3906, Cienfuegos.

\*\*\* Especialista de I grado en pediatría, director del hospital provincial "Paquito González", calle 36 No. 3906, Cienfuegos.

El tórax puede ser aplanado en el es-  
ximar en su parte anterior.

los pacientes puedan trabajar. General-  
pacio ocupado por las clavículas y los  
hombros son móviles, pudiéndose apro-

Esta deformidad no interfiere en que  
mente es descubierta esta anomalía du-  
rante un examen por otra afección.

#### MATERIAL Y METODO

Los casos informados ocurrieron en  
miembros de una sola familia: el padre  
y sus hijos. El abuelo paterno presentó  
anormalidades óseas, esto deja abierta  
la posibilidad de que la falla en el ger-  
minal paterno tiene que ser necesaria-  
mente específica en esta compleja dis-  
plasia esquelética.

Su diagnóstico fue puramente radio-  
gráfico y concurren a consulta por  
otro motivo independiente a la afección  
encontrada.

##### Caso 1

C.D.B., HC: 69178.

Edad: 9 meses, mestiza, del sexo femenino.

A.P.F.: Padre y hermano mayor con trastor-  
nos óseos.

A.P.N.: Embarazo normal, parto distócico, ce-  
sárea, peso 6 lbs.

M.C.: Remitida por rasgos mongoloides y car-  
tarros frecuentes.

A.P.P.: Lo referido en motivo de consulta.

##### Examen físico

C.C.: 47 cm, talla: 73 cm, peso: 20 lbs.

Fontanela anterior ampliamente abierta, fren-  
te con marcada prominencia frontal, separada  
por un surco medio. Base nasal amplia, hiper-  
terolismo. Implantación baja de los pabellones  
auriculares.

Desviación antimongoloide de la hendidura  
palpebral (figura 1). Cara pequeña, hipoplasia  
del maxilar superior. Paladar ojival.

Hipermovilidad de ambos hombros que con-  
tacta en la línea media al flexionarlo hacia de-  
lante (figura 2).

Hipotonia muscular, hiperlaxitud articular, ab-  
domen prominente, no viceromegalia.

La paciente desde su primera consulta ha  
sido vista en varias oportunidades, actualmente  
con 17 meses de edad, su C.C. es de 49 cm,  
persiste ampliamente abierta la fontanela ante-  
rior y el cuadro clínico es el señalado. Fórmula  
dentaria normal en el último examen.

##### Aspecto radiográfico

Cráneo AP: persistencia de la sutura metó-  
pica con aspecto ampliado hacia arriba en una  
zona radiotransparente hasta la región occipital  
(tejido membranoso). Prominencia de los hues-  
os parietales (figura 3).

Vista lateral: cráneo braquicéfalo. Convexidad  
del cráneo adelgazada (escasa mineralización).  
Sutura transversa y posterior ampliamente abier-  
ta. Hueso frontal prominente; ausencia de osi-  
ficación del hueso nasal. Fosa craneal poste-  
rior profunda, media y anterior aplanada. Silla  
turca mal definida (figura 4).

##### Cinturón escapular

Cavidad glenoideas hipoplásicas, poco profun-  
das. Ausencia del proceso coracoideo. Aplasia  
de ambas clavículas (figura 5).

##### Miembros superiores

Mano: ausencia del núcleo de osificación  
del hueso grande y ganchoso. Segundo meta-  
carpo largo (figura 6).

##### Pelvis ósea

Cartilago en Y ampliamente abierto. Sinfisis  
del pubis con marcada separación. Diáfisis fe-  
moral estrecha y ampliada en su extremo pro-  
ximal (figura 7).

##### Caso 2

A.D.B., HC: 59956.

Edad: 9 años, mestizo, del sexo masculino.

A.P.F.: Padre que presenta displasia cleido-  
craneal, madre sana. Abuelo paterno con tras-  
tornos óseos.

A.P.N.: Embarazo normal, no anoxia, no icte-  
ro, peso: 9 lbs.

M.C.: Retardo en el crecimiento.

D.S.M.: Normal, caminó a los 9 meses, mar-  
cha normal. Escolaridad 5to. grado.

##### Examen físico

Fontanela anterior ampliamente abierta, sur-  
co nasofrontal, parietales prominentes, platirri-  
nia marcada.

C.C.: 51.5 cm, talla: 107 cm, peso: 39 lbs.



Figura 1.



Figura 3.



Figura 2.

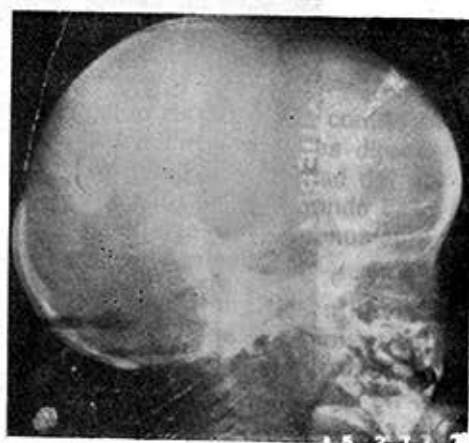


Figura 4.

**Hipoplasia del maxilar, pseudoprogatismo.**

**Respiratorio:** nada a señalar.

**Cardiovascular:** nada a señalar.

**Tórax:** deformado, estrecho en su parte superior, aplanado en sus partes laterales y ensanchado en su parte inferior.

Los hombros son anormalmente móviles, llegando a contactar entre sí por delante. Las fosas supraclaviculares e infraclaviculares no se marcan.



Figura 5.

#### *Aspecto radiográfico*

**Cráneo AP:** forma de pera invertida, persistencia de la sutura metópica y fontanela anterior ampliamente abierta, extendiéndose de la región frontal a la occipital. Hueso Wormiano en región occipital; prominencia de los huesos parietales (figura 8).

**Cráneo lateral:** sutura transversa abierta, así como la posterior, surcos vasculares pronunciados en fosa posterior, que dan aspecto en mosaico. Fosa posterior profunda, media y anterior corta.

**Silla turca** mal definida. Ausencia de osificación del hueso nasal, senos perinasales escasamente pneumatizados (figura 9).

Al examen bucal se comprobó dientes supernumerarios en región canina, resto de la arcada normal.

**Tórax:** escápula hipoplásica, cavidad glenóidea poco profunda y ausencia del proceso coracoideo. Claviculas: rudimento clavicular en su porción acromial lado derecho, clavícula izquierda con ausencia de su porción media, presencia de su porción acromial y esternal.

Tórax estrechado en su parte superior y aplanado en sus partes laterales, ensanchado inferiormente.

#### *Miembros superiores*

**Manos:** retraso en la osificación de los huesos del carpo, presencia del hueso grande y

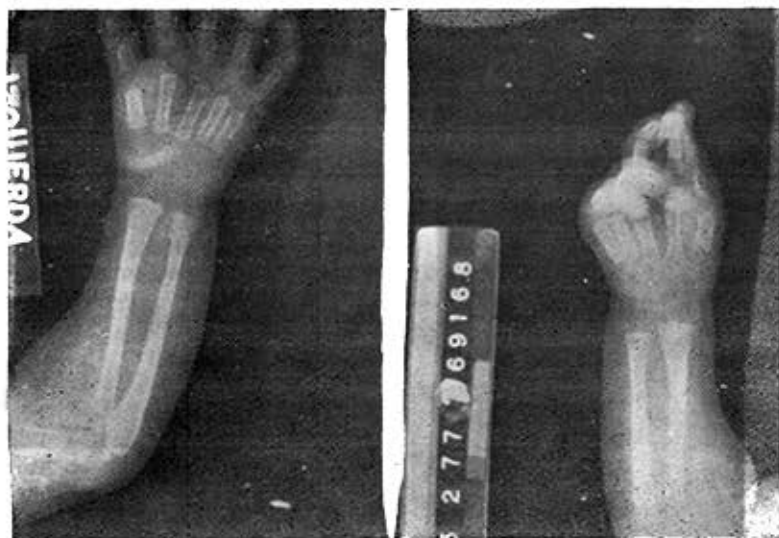


Figura 6.



Figura 7.

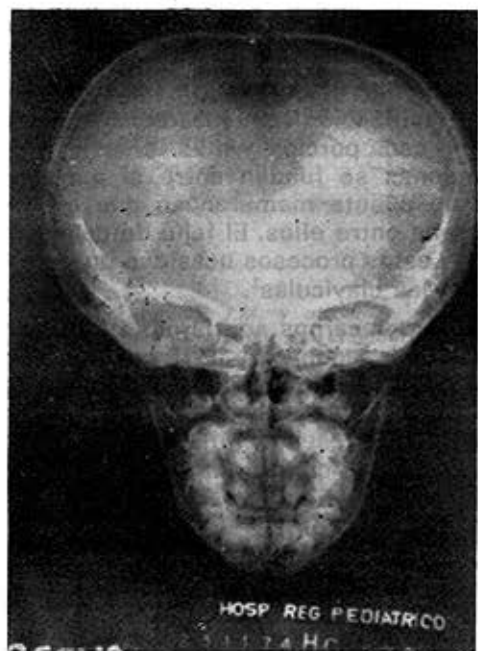


Figura 8.

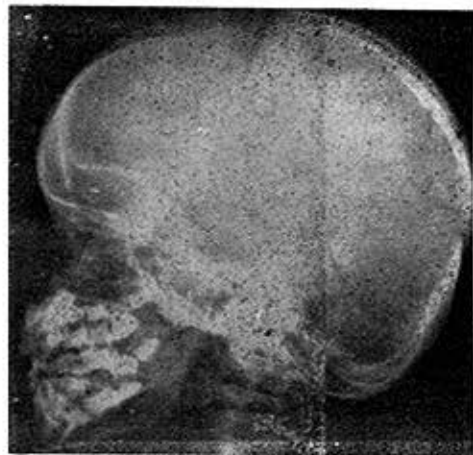


Figura 9

ganchoso, rudimento del piramidal. Pseudo epifisis del primer metacarpiano. Falange media del meñique de aspecto hipoplásico. Falanges distales cortas y puntiagudas (figura 10).

#### *Pelvis ósea*

Sinfisis pubiana marcadamente separada. Marcado retraso en la osificación del ilion, isquion y pubis. El cartilago en Y puede permanecer abierto mucho tiempo. Núcleo cefálico del fémur globuloso. Coxa vara (figura 7).

#### COMENTARIOS

La osificación retardada es común en la disostosis cleidocraneal<sup>5</sup>; es directamente proporcional con la edad del sujeto, esto fue visto en el segundo caso, en el cual la osificación fue menos avanzada que en el primer caso.

La forma típica del cráneo en la vista AP es como la de una pera invertida<sup>5</sup>. Esta forma necesita tiempo en desarrollarse, ya que no era reconocible en el primer caso, y se hacía visible en el segundo.

Aparte de la braquicefalia, nuestros pacientes mostraron un cráneo grande en desproporción con la cara y el cuerpo en conjunto.

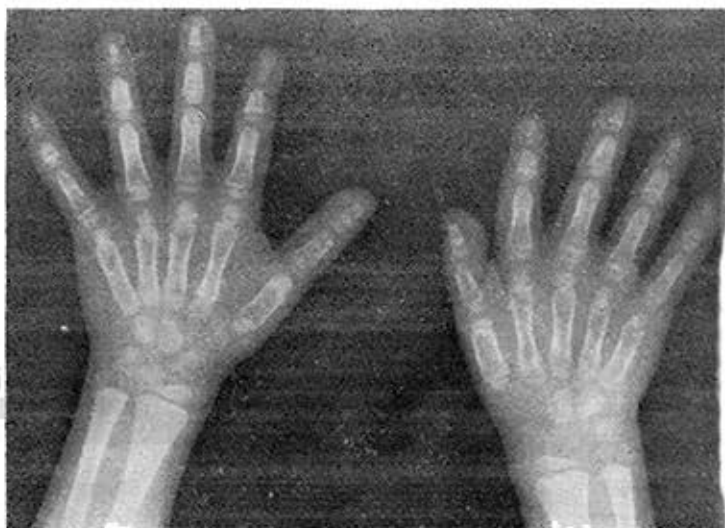


Figura 10.

Las prominencias frontales y parietales pueden ser explicadas hasta cierto punto como compensatoria en relación con la base del cráneo comparativamente estrecha, esto hace pensar en hidrocefalo u otras lesiones que ocupen espacio<sup>7</sup>.

En estos casos hubo persistencia de la sutura metópica en la porción vertical del hueso frontal, con ancha separación en la parte superior.

El primer y segundo casos tenían ausencia de la osificación de los huesos nasales, esto es remplazado funcionalmente por engrandecimiento del proceso nasal del hueso frontal.

La neumatización de los senos paranasales era pobre. Los frontales y esfenoidales estaban ausentes. Los maxilares eran pequeños.

La fosa craneal media es estrecha, debido a lo pequeño del cuerpo del esfenoides.

La espina bífida oculta cervicodorsal, fue observada en el padre pero no fue evidente esta anomalía en los hijos.

Los defectos claviculares son patognomónicos, ellos varían desde completa ausencia de ambas clavículas (10%

de los casos) a un pequeño defecto de una clavícula, como fue visto en el padre.

La variedad en los defectos claviculares fue explicada por *Fawcett* sobre una base embriológica<sup>1</sup>. El señaló que las clavículas se desarrollan desde dos bordes precartilagosos ya presentes en la quinta semana de la vida fetal.

La osificación comienza separadamente en cada porción y más tarde las dos porciones se funden entre sí a través de un puente membranoso que se desarrolla entre ellos. El fallo de cualquiera de estos procesos ocasiona un defecto en las clavículas<sup>1</sup>.

Los metacarpos son largos particularmente el segundo, y la falange media del meñique y del índice tiene aspecto displásico. Puede haber epifisis supernumeraria o pseudoepifisis, sobre todo al nivel del quinto metacarpiano. Las falanges distales son cortas y puntiagudas<sup>1</sup>.

En la pelvis hay marcada separación pubiana y del acetábulo, debido al marcado retardo de la osificación<sup>1</sup>.

Displasia de la cabeza y cuello femoral fueron observados en el segundo caso.

## SUMMARY

Sánchez Borroto, W.; Parra Hernández, R.V. *Familial cleidocranial dysostosis. Pierre de Pierre Marie-Sainton. Rev Cub Ped* 51: 6, 1979.

Cleidocranial dysplasia is a congenital anomaly of the skeletal apparatus that particularly affects membranous bones. Though pathognomonic changes occur in cranium and clavicles and in a lesser degree in pelvis, the whole skeleton is more or less intensely affected. A lack of normal fusion of bones may be found. Two cases are reported, and conditions established by Pierre-Sainton in the diagnosis of this affection are proved.

## RÉSUMÉ

Sánchez Borroto, W.; Parra Hernández, R. V. *Dysostose cléido-crânienne familiale. Maladie de Pierre Marie-Sainton. Rev Cub Ped* 51: 6, 1979.

La dysplasie cléido-crânienne est une anomalie congénitale de l'appareil squelettique, touchant en particulier l'os de nature membraneuse. Bien que les altérations pathognomoniques siègent dans le crâne et les clavicules, et en moindre mesure dans le bassin, tout le squelette se voit touché dans une certaine mesure, soit plus ou moins. Il peut s'agir d'un manque de fusion normale ou anormale des os. Nous présentons ici deux cas, et nous constatons les conditions établies par Pierre-Sainton pour le diagnostic de cette entité.

## РЕЗЮМЕ

Банчес Боррото, В.; Парра Эрнандес, Р.В. **Фамильный дисостоз черепной полости. Болезнь Пьерра Марии Сайнтона. Rev Cub Ped** 51: 6, 1979

Дисплазия черепной полости представляет собой неправильное — врождённое формирование скелетического аппарата, которое в частности, поражает кость мембранного происхождения. Несмотря на то, что патогномическое изменение находится в черепно коробке и в полостях, и в меньшей степени в тазе, весь скелет поражается с большей или меньшей интенсивностью. Но — жет именъ значительную недостаточность нормальная или аномальная функции костей. В настоящей работе представляются два случая поражения этим заболеванием и подтверждаются условия, установленные Пьерром Сайнтоном для постановки диагноза этого заболевания.

## BIBLIOGRAFIA

1. Palacios Mateos, J.M. y otros. A propósito de un caso de disostosis cleidocraneal de Pierre Marie-Sainton. *Rev Clin Esp* 123: 177, 1971.
2. Hutchinson, A.C.W. *Diagnostico radiológico dental y bucal*. Buenos Aires, Argentina. Editorial Mundi, S.R.L. 1956. P. 368.
3. Nelson, W.E. Disostosis clavicular y cleidocraneal. Barcelona. España. Salvat Editores, S.A., ed. VI, 1971, P. 1383.
4. Cooke, R.E. *Bases biológicas en la práctica pediátrica*. Ed. I, p. 218, Salvat Editores, S.A., Barcelona, 1969.
5. Eisen, D. Cleidocranial dysostosis. *Radiology* 61: 21, 1953.

Recibido: abril 25, 1979.

Aprobado: julio 10, 1979.