

Desafío Diagnóstico

Dra. Martha P. Chan A.¹
Dra. Alba Miranda J.²



Caso clínico

Se trata de neonato masculino, primer producto de madre de 22 años, G2P0A1, con nueve controles prenatales. Nace vía vaginal a las 38 semanas de gestación, con pobre esfuerzo respiratorio, bradicárdico, por lo que se administra ventilación a presión positiva recuperándose. Cursa con dificultad respiratoria y se admite a sala de Neonatología. Peso al nacer 2565 gramos, talla: 44 cm, PC: 34 cm, Apgar 6/9.

Examen físico patológico: fontanela anterior y posterior amplias, extremidades cortas y miembros inferiores en abducción.

Su radiografía de ingreso es la siguiente:

¿Cuál sería su diagnóstico?

- Displasia tanatofórica
- Hiperparatiroidismo neonatal
- Osteogénesis imperfecta
- Síndrome de Marfan
- Hiperostosis cortical infantil (Enfermedad de Caffey)

¹ Pediatra Neonatóloga. Hospital José Domingo de Obaldía. David, Chiriquí.

² Residente Neonatología. Hospital José Domingo de Obaldía. David, Chiriquí.

Respuesta

c) Osteogénesis Imperfecta

El término osteogénesis imperfecta (OI) fue propuesto por Vrolik en 1840 para explicar el origen de una condición esquelética hereditaria que produce susceptibilidad a las fracturas, y a la deformidad esquelética severa¹. El espectro de la OI es muy amplio y varía desde una forma mortal en el período neonatal hasta una forma leve en el adulto en la que el diagnóstico puede ser equívoco. Todos los tipos de OI (tipos I a IV) tienen su origen en defectos cuantitativos o estructurales en el colágeno tipo I. El colágeno tipo I es el componente principal de la matriz extracelular del hueso y de la piel². La OI clásica fue descrita con la tríada de huesos frágiles, escleróticas azules y sordera temprana aunque la mayoría de los casos no tienen todas estas características.

Aunque no hay cura para el defecto genético causante de OI, la terapia con bifosfonatos intravenosos es ampliamente utilizada. El tratamiento de estos pacientes no se limita a los enfoques farmacológicos, sino que a menudo requiere un enfoque multidisciplinario (rehabilitación, cirugía)³. La morbilidad y mortalidad de la OI tienen una causa cardiopulmonar. En la infancia se producen neumonías de repetición y un deterioro de la función pulmonar y cor pulmonar en la edad adulta. Las complicaciones neurológicas comprenden invaginación basilar, compresión del tronco cerebral, hidrocefalia y siringomielia. La mayoría de los niños con OI tipos III y IV tiene invaginación basilar, pero la compresión del tronco cerebral es infrecuente. La displasia tanatofórica se diferencia de la osteogénesis imperfecta en sus características que incluyen, severo acortamiento de los miembros, tórax estrecho, macrocefalia y una longitud normal del tronco⁴. El hiperparatiroidismo primario neonatal se manifiesta en los primeros días de vida con hipercalcemia severa con hipofosfatemia. La desmineralización puede causar fracturas patológicas y deformidades óseas⁵.

El síndrome de Marfan se caracteriza por presentar talla alta, facies típica con dolicocefalia, hipoplasia malar, enoftalmos, retrognatia y fisuras palpebrales con inclinación inferior. Los dedos y las manos son largas y finos (aracnodactilia), hay deformidades torácicas, como pectum excavatum, carinatum o asimetría, siendo las alteraciones esqueléticas las más frecuentes y precoces de detectar, por lo que establecen la sospecha de la enfermedad⁶. La hiperostosis cortical infantil (HCI), conocida también como enfermedad de Caffey, es una enfermedad ósea poco común, se caracteriza por hiperostosis de la corteza del hueso afectado, usualmente la mandíbula, la clavícula o el cúbito, irritabilidad y aumento de volumen del área afectada⁷.

Referencias

1. Munns C, Sillence D. Osteogénesis imperfecta. En: Emery y Rimoin's Principios y práctica de la genética médica. Sexta edición. Elsevier; 2013: 1-26.
2. Marini JC. Osteogénesis Imperfecta. En: Nelson Tratado de Pediatría. Veinteava edición. España. Elsevier. 2016: 3515-3521.
3. Montpetit K, Palomo T, Glorieux FH, Fassier F, Rauch F. Tratamiento multidisciplinario de la osteogénesis imperfecta severa: resultados funcionales de la madurez esquelética. Arch Phys Med Rehab 2015; 96 (10):1834-1839.
4. Peña A, Dávila HL, Casas Y, et al. Enanismo tanatofórico. Clin Invest Gin Obst 2012; 39(1):42-45.
5. Garfías C, Villanueva S, Ugarte F. Hiperparatiroidismo primario: presentación de un caso y revisión de la literatura. Rev Chil Pediatr 2011; 82 (4): 336-343.
6. Bolar N, Van Laer L, Loeys BL. Marfan syndrome: from gene to therapy. Curr Opin Pediatr 2012 Aug. 24(4):498-504.
7. Alvear Pineda JA, Cortés Gómez J. Enfermedad de Caffey. Reporte de un caso. Act ort mex 2013; 27(2): 114-118.