

## DISPLASIA CLEIDOCRANEAL

J.M. OLMOS MARTÍNEZ, J. MARTÍNEZ GARCÍA  
Y J. GONZÁLEZ MACÍAS

DEPARTAMENTO DE MEDICINA INTERNA.  
HOSPITAL UNIVERSITARIO MARQUÉS DE VALDECILLA.  
UNIVERSIDAD DE CANTABRIA. SANTANDER. ESPAÑA.

Presentamos el caso de una mujer de 46 años que consultó por dolores óseos difusos. En la exploración se constató la presencia de un hábito dismórfico caracterizado por baja estatura (143 cm), facies de aspecto displásico con prominencia frontal y cabeza triangular, con escaso desarrollo maxilar y parietales prominentes (figs. 1 y 2). Presentaba además una inusual movilidad de los hombros que llegaban a aproximarse y ponerse en contacto por delante del tórax. En el estudio radiológico se observó una hipotubulación de los huesos largos y una hipoplasia de la pelvis (fig. 3). El cráneo era braquicéfalo y presentaba una diástasis de las suturas craneales, con apertura completa de la fontanela anterior y escaso desarrollo del maxilar superior, observándose piezas dentarias supernumerarias (figs. 4 y 5). El tórax tenía una configuración cónica con agenesia prácticamente completa de la clavícula derecha y parcial de la izquierda (figs. 6 y 7).

La displasia cleidocraneal es una rara displasia ósea generalizada en la que se afectan los huesos de procedencia membranosa (clavículas y bóveda craneal), aunque también puede extenderse al resto del sistema esquelético (pelvis, vértebras y extremidades)<sup>1,2</sup>. Se transmite de forma autosómica dominante, presentando una penetrancia completa y una expresividad variable. Desde hace algunos años se sabe que este trastorno está causado por una mutación en el gen del Runx2, que está localizado en el brazo corto del cromosoma 6 (6p21)<sup>3</sup>. Sin embargo la frecuencia de casos esporádicos es alta, llegando a alcanzar hasta el 40%. El aspecto fenotípico de los pacientes es bastante característico, observándose un cráneo grande y braquicéfalo, con



Figura 1. Facies de aspecto dismórfico con hipertelorismo y abombamiento frontal y parietal.



Figura 2. Visión de perfil en la que resalta el abombamiento frontal y el escaso desarrollo maxilar.



Figura 3. Radiografía de pelvis en la que destaca la hipoplasia pélvica.



Figura 4. Radiografía posteroanterior de cráneo. Se observa un cráneo braquicéfalo con diástasis de las suturas craneales y apertura de la fontanela anterior.

abombamiento de las zonas frontal y parietal y retraso en el cierre de las fontanelas sagitales, que da lugar a una facies pequeña en relación con el cráneo. Las anomalías dentales son también características y consisten en retraso en la erupción de los dientes y presencia de múltiples piezas supernumerarias que permanecen

impactadas de forma permanente en los maxilares<sup>4</sup>. La hipoplasia o aplasia clavicular es otro de los datos característicos de esta enfermedad. La ausencia completa de ambas clavículas sólo se observa en conta-

Correspondencia: J.M. Olmos Martínez.  
Departamento de Medicina Interna.  
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.  
Avda. Valdecilla s/n.  
39008 Santander.  
Correo electrónico: miromj@humv.es



Figura 5. Radiografía panorámica en la que se observa la presencia de varias piezas dentarias supernumerarias.



Figura 7. Radiografía de la cintura escapular. Nótese la ausencia de la clavícula derecha (A) y la hipoplasia de la clavícula izquierda (B).



Figura 6. Radiografía posteroanterior de tórax, en la que se observa la forma campaniforme del mismo, la agenesia de la clavícula derecha y el escaso desarrollo de la clavícula izquierda.

das ocasiones, siendo lo habitual la presencia de hipoplasia clavicular, fundamentalmente en su extremo acromial. Sin embargo, la funcionalidad del hombro es muy buena, pudiendo los pacientes realizar movimientos que no hacen las personas sanas, como por ejemplo aproximar y poner en contacto los hombros por delante del tórax. Otros hallazgos incluyen la presencia de un tórax campaniforme, el agranda-

miento de los huesos frontales y occipitales, la hipoplasia de la pelvis y de las falanges distales y la corta estatura<sup>1,2,4</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Dore DD, McEwen GD, Boulos MI. Cleidocranial dysostosis and syringomyelia. Review of the literature and a case report. Clin Orthop Rel Res. 1987;214:229-34.
2. Carranza A, Fernández JR, de Santiago F. Movilidad anormal de hombros. Rev Clin Esp. 2000;200:283-4.
3. Gelb BD, Cooper E, Shevell M, Desnick RJ. Genetic mapping of the cleidocranial dysplasia (CCD) locus on chromosome band 6p21 to include a microdeletion. Am J Med Gen. 1995;58:200-5.
4. Tanaka JLO, Ono E, Filho EM, Castilho JMC, Moraes LC, Moraes MEL. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of condition. J Oral Sci. 2006;48:161-6.