

Imágenes

Condrodisplasia punctata. Enfermedad de Conradi-Hünemann

Chondrodysplasia punctata. Conradi-Hünemann disease

Jorge A. Martínez Cardona*

Programas Multicéntricos de Especialidades Médicas, Tecnológico de Monterrey, Monterrey, Nuevo León, México

Introducción

La condrodisplasia punctata se trata de un síndrome displásico, el cual presenta múltiples calcificaciones puntiformes a nivel de las articulaciones más grandes. Dicha enfermedad ligada al X (CDPX2) siendo una genodermatosis con un fenotipo variado presentando ictiosis, acortamiento asimétrico de las extremidades superiores e inferiores, baja estatura y cataratas¹.

Caso clínico

Se trata de una paciente femenina producto de primera gesta de una madre de 17 años de edad, la cual refiere haber cursado con un embarazo normo evolutivo en donde se menciona un adecuado control prenatal constando en aproximadamente 7 consultas, así como monitorización con ultrasonidos (sin recordar cantidad exacta) en los cuales se reportó desde las ecografías iniciales la presencia de ventriculomegalia y múltiples malformaciones esqueléticas. Acude a valoración debido a presentar actividad uterina en donde se obtiene un producto único vivo de sexo femenino, el cual llora y respira de manera espontánea.

Peso al nacimiento: 2.250 kg; talla: 34 cm; perímetro cefálico: 33,5 cm; perímetro torácico: 30 cm; perímetro abdominal: 30 cm y pie: 6,5 cm. A la exploración física inicial se evidencia desproporción cefálica, macroglosia, orejas con implantación baja, fisura palpebral oblicua, cuello corto, extremidades cortas a expensas del segmento proximal, genu varo bilateral, hipoplasia de fémur e ictiosis generalizada. Resto sin alteraciones evidentes.

Es valorada por dermatología pediátrica quien encuentra dermatosis generalizada que respeta plantas y palmas caracterizadas por hiperqueratosis y áreas ictiosiformes que siguen líneas de Blaschko en extremidades además de áreas de alopecia y alteraciones ungueales. (figs. 1 y 2).



Figura 1. Paciente con condrodisplasia.



Figura 2. Paciente con condrodisplasia.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: jorge.mtzcardona@gmail.com

Tras una revisión oftalmológica se encuentra catarata congénita bilateral que compromete la totalidad del eje visual.

La radiografía de tórax y huesos largos evidenció huesos con una deficiente modelación, con fémures bilaterales engrosados y incurvados, además con articulaciones con calcificaciones anormales puntiformes en donde evidenciamos principalmente en tobillo y rodilla.

Se corre diagnóstico molecular encontrando alteración en el gen PEX7 compatible con el diagnóstico del paciente.

Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en [doi:10.1016/j.appr.2021.100084](https://doi.org/10.1016/j.appr.2021.100084)

Bibliografía

1. Chiong Quesada C, Trull Martínez A. Condrodysplasia punctata rizomélica. Presentación de un caso. *Revista Cubana Genética Comunitaria* 2014;8:51–4.