

Displasia torácica

Historia clínica

Niña que consultó por primera vez al hospital a los 4 años de edad, derivada de Comodoro Rivadavia por dificultad respiratoria recurrente y deformación torácica.

La niña nació de término con peso adecuado para la edad gestacional. El embarazo y el parto fueron normales. Primera hija de una serie de tres, de pareja joven, sana, no consanguínea. Sin antecedentes familiares relevantes. Durante los 2 primeros años de vida fue internada en tres oportunidades por dificultad respiratoria, siendo la primera a los 6 meses de edad. No presentó episodios de obstrucción bronquial después de la internación.

Al examen físico la niña presentaba:

Estatura de 94,4 cm (percentilo 3-10), peso 12,3 kg (-2,3 DE). La relación estatura sentada/estatura de pie mostró proporciones corporales normales. Clínicamente normocéfala, facies aplanada con nariz de base ancha, boca normal, sin frénulas, dientes con caries, tórax angosto y asimétrico (*Fotografía 1*). Los miembros eran normales, sin limitación en la movilidad de las articulaciones. Las manos presentaban braquidactilia sin polidactilia y las uñas eran normales. La frecuencia respiratoria era de 26 por minuto, con buena entrada de aire bilateral. El desarrollo psicomotriz fue adecuado para la edad. Estatura normal para la población y para los padres.

Las radiografías mostraban: costillas cortas y anchas (*Fotografía 2*), huesos largos con discreto ensanchamiento metafisario, braquitelefalangia, espícula en ambos acetábulos (*Fotografía 3*).

Se estudió función renal, orina completa y ecografía renal, que fueron normales.

Por los hallazgos clínicos y radiológicos se confirmó el diagnóstico de displasia torácica asfixiante (DTA). Se sugirió seguimiento evolutivo por neumonología y control pediátrico. Se indicó la vacuna antigripal. Se brindó asesora-

miento acerca de la enfermedad como una entidad autosómica recesiva con riesgo de recurrencia de 25% en futuros embarazos.

Comentario

En la hipoplasia torácica se plantean como diagnósticos diferenciales: los síndromes de costillas cortas con polidactilia o sin ella.^{1,2} En este grupo, las más frecuentes son la DTA y el síndrome de Ellis van Creveld.

La DTA es una afección rara (frecuencia estimada de 1 en 100.000 recién nacidos). Presenta una amplia variabilidad clínica, desde las formas neonatales letales hasta niños con mínimo fenotipo y sin síntomas respiratorios. Clínicamente, tiene las características descritas en esta paciente: tórax estrecho infundibuliforme, pectum carinatum, braquidactilia y grado muy variable de dificultad respiratoria. En la edad adulta la estatura es baja.

FOTOGRAFÍA 1



Tórax angosto y asimétrico

FOTOGRAFÍA 2



Rx tórax. Costillas cortas y anchas

Los problemas a considerar en el seguimiento son los relacionados con el compromiso respiratorio, por hipoplasia pulmonar. A mayores edades pueden presentar compromiso renal, que puede llevar a la insuficiencia renal crónica. Ocasionalmente se han descrito quistes y fibrosis en hígado y páncreas.³

Los hallazgos radiológicos son indistinguibles de la displasia condroectodérmica de Ellis van Creveld y en ambas puede encontrarse polidactilia pero se diferencian por la presencia de cardiopatía, alteraciones ungueales y frénulas gingivales en esta última.

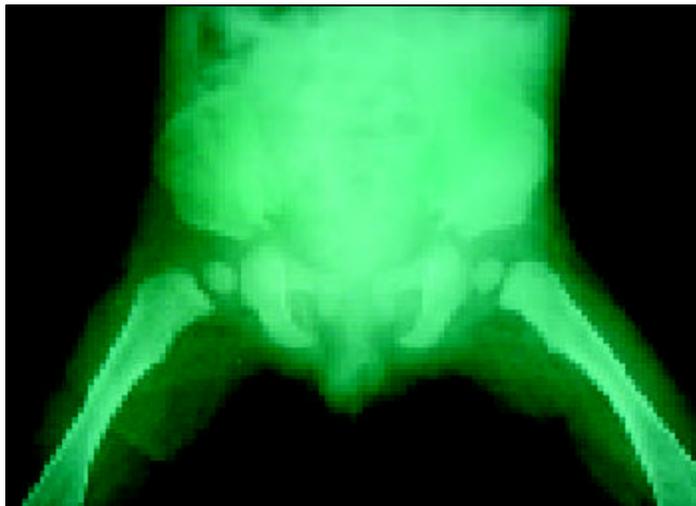
Asesoramiento

Dado que se trata de una entidad génica autosómica recesiva, el asesoramiento es relevante. El diagnóstico ecográfico prenatal a veces puede ser posible.⁴

Tratamiento y pronóstico

El tratamiento se basa en cuidados de sostén de los problemas respiratorios, renales y hepáticos. Se han comunicado resultados favorables con medidas agresivas en la ventilación asistida durante el período neonatal.⁵ No son concluyentes los resultados de la reconstrucción quirúrgica del tórax, ya que la alteración de la pared torácica se acompaña de hipoplasia pul-

FOTOGRAFÍA 3



Rx caderas: espícula en ambos acetábulos

monar y sólo debería considerarse en los casos de daño pulmonar progresivo⁶ y no en la mayoría de los pacientes que mejoran con el crecimiento.

Dras. Virginia Fano y Silvia Caino
Servicio de Crecimiento y Desarrollo.

Dra. Gabriela Obregón
Servicio de Genética. Hospital Nacional de
Pediatría

“Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

Dra. Silvia Barríos
Hospital Regional de Comodoro Rivadavia

BIBLIOGRAFÍA

1. Taybi H, Lachman RS. Radiology of syndromes, metabolic disorders, and skeletal dysplasias. St. Louis: Year Book Medical Publishers, 1996.
2. Gorlin RJ, Cohen Jr MM, Hennekam RCM. Syndromes of the head and neck. 4th ed. New York: Oxford University Press, 2001.
3. Buyse ML. Birth defects encyclopedia. New York: Blackwell Scientific Publications, 1990:199.
4. den Hollander NS, Robben SG, Hoogeboom AJ, Niermeijer MF, Wladimiroff JW. Early prenatal sonographic diagnosis and follow-up of Jeune syndrome. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001; 18 (4): 378-83.
5. Kajantie E, Andersson S, Kaitila I. Familial asphyxiating thoracic dysplasia: Clinical variability and impact of improved neonatal intensive care. *J Pediatr* 2001; 139:130-133.
6. Takada F, Hiroki K, Ohkawa Y, Imaizumi K, Kuroki Y. Asphyxiating thoracic dystrophy: surgical correction and 2 year follow-up in a girl. *Jap J Hum Genet* 1994; 39:269-273.