

# La displasia cleidocraneal

*Serie de Información al Paciente -Lo que Debería saber, lo que debería preguntar.*

## ¿Qué es la displasia cleidocraneal?

La displasia o disostosis cleidocraneal es un trastorno congénito que afecta el desarrollo óseo y dental. Esta condición se caracteriza principalmente por unas clavículas pequeñas (hipoplásicas) y/o inexistentes y un retraso en el desarrollo del cráneo. En consecuencia, los hombros tienen aspecto caído y estrecho, y se pueden aproximar más de lo normal -e incluso a veces ponerse en contacto- por delante del tórax. Los defectos estructurales del cráneo característicos de esta condición incluyen un retraso en el cierre de las suturas que pueden permanecer abiertas y dar aspecto abombado.

## ¿Por qué ocurre la displasia cleidocraneal?

La displasia cleidocraneal a menudo ocurre por mutaciones en el gen RUNX2. La deficiencia de la proteína codificada por el gen RUNX2 afecta el desarrollo normal del cartilago, la osificación de los huesos y la formación de los dientes, lo cual explica los signos y síntomas que se presentan con la displasia cleidocraneal.

En aproximadamente 30% de los casos de displasia cleidocraneal, no es posible identificar una mutación del gen RUNX2, y por lo tanto, explicar por qué ha ocurrido la displasia.

## ¿Cómo se diagnostica?

A menudo es durante la ecografía sistemática del segundo trimestre (alrededor de las 20 semanas) que se sospecha el diagnóstico aunque a veces es posible hacerlo desde antes, desde la semana 14. La característica más consistente con este síndrome es la presencia de clavículas anómalas que puede estar parcial- o completamente ausentes. Otros hallazgos menos específicos incluyen un abombamiento anormal del área frontal del cráneo y una mineralización ósea anómala. En casos de antecedentes familiares, es posible realizar un cribado prenatal.

## ¿Debería tener más pruebas?

Ante la sospecha de síndrome cleidocraneal, se recomienda que un especialista en Medicina Fetal realice una evaluación más detallada que debe incluir un estudio sistemático de todos los órganos fetales mediante ecografía. El diagnóstico se establece mediante el hallazgo de anomalías clínico-radiográficas típicas junto a la identificación de la variante patogénica heterocigótica del gen RUNX2. Por lo tanto, ante la sospecha, se puede ofrecer el cribado prenatal de tipo genético.

## ¿Se han identificado otras anomalías asociadas?

Los individuos afectados por esta condición suelen ser más bajos que otros familiares a la misma edad. También pueden presentar con dedos de las manos más cortos y afilados, pulgares anchos, pies planos, rodillas valgus, así como con escápulas más cortas y escoliosis. Pueden tener una disminución de la densidad ósea y desarrollar osteoporosis. Las mujeres con

# La displasia cleidocraneal

Serie de Información al Paciente -Lo que Debería saber, lo que debería preguntar.

displasia cleidocraneal conllevan un mayor riesgo de requerir una cesárea al momento del parto debido a una pelvis más estrecha que impide el paso de la cabeza del bebé. Las alteraciones dentales son muy frecuentes. Además de estas alteraciones óseas y dentales, la displasia cleidocraneal puede manifestarse con pérdida de la audición y una mayor susceptibilidad a infecciones sinusales y de oído. Los niños con esta condición a veces tienen un leve retraso en el desarrollo de habilidades motoras como gatear y caminar pero sin afección cognitiva.

## ¿Cuál es el pronóstico? ¿Qué tratamiento requerirá mi hijo?

La esperanza de vida no parecería estar alterada en las personas con displasia cleidocraneal según sugieren numerosos estudios.

Luego de nacer, si el defecto craneano es significativo, es posible que se recomiende el uso de cascos para actividades de alto riesgo como una forma de proteger la cabeza de traumatismos. En algunos casos, se considerará cirugía estética para la frente y las clavículas. Si la densidad ósea es subóptima, se recomendará el suplemento adicional de calcio y vitamina D. Es recomendable que el tratamiento preventivo para osteoporosis se inicie a una edad temprana y que las infecciones sinusales y de oído medio se traten con rapidez y antibioticoterapia. Los procedimientos dentales suelen ser frecuentes, y a veces también se necesita foniatría. Por último, las mujeres con este síndrome requerirán seguimiento durante el embarazo para determinar la mejor vía de parto.

## ¿Volverá a ocurrir?

Esta condición se hereda en un patrón autosómico dominante, lo cual significa que solo hace falta una copia alterada del gen en cada célula para causar la enfermedad. Algunas personas heredan la mutación de uno de sus padres que también están afectados aunque a menudo levemente y sin saber que tienen la enfermedad. Otras veces, la enfermedad resulta de una nueva mutación en el gen. Esto suele darse en personas que no tienen antecedentes familiares de la condición. Por lo tanto, el riesgo de recurrencia depende del estado portador de los padres. En los casos en que uno de los padres tiene la enfermedad, el riesgo de recurrencia es del 50% mientras que en los casos *de novo*, es decir que la mutación es nueva, el riesgo de recurrencia es muy bajo.

## ¿Qué otras preguntas debo hacer?

- ¿Debería tener más pruebas?
- ¿Se han identificado otras anomalías asociadas?
- ¿Se ha descartado la presencia de otras alteraciones esqueléticas?