



Condrodisplasia punctata en recién nacido

Chondrodysplasia punctata in neonate

Alicia Martínez-Sebastián,* Ana Isabel Pineda-Caplliure*

* Unidad de Neonatología, Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia, España.

RESUMEN

Se presentan las imágenes radiográficas de un recién nacido en quien se llegó al diagnóstico de condrodisplasia punctata. Los pacientes con este trastorno tienen calcificaciones puntiformes en múltiples articulaciones.

Palabras clave: condrodisplasia punctata, calcificaciones, serie ósea, recién nacido.

ABSTRACT

We present the radiographic images of a newborn in whom a diagnosis of chondrodysplasia punctata was reached. Patients with this disorder have pinpoint calcifications in multiple joints.

Keywords: chondrodysplasia punctata, calcifications, skeletal series, newborn.

La condrodisplasia punctata (CDP) es una entidad que se caracteriza por la presencia de múltiples calcificaciones puntiformes a nivel articular, y puede asociarse a otras malformaciones. Su incidencia estimada es de 1 de cada 100,000 nacimientos.¹ Existen cuatro variedades clínicas según su patrón hereditario: 1. tipo Conradi Hünemann (autosómica dominante); 2. forma rizomélica (autosómica recesiva); 3. recesiva ligada a X; y 4. dominante ligada a X.^{1,2}

El diagnóstico diferencial debe realizarse en madres que durante la gestación consumieron anticoagulantes, fenobarbital, hidantoínas o alcohol, o bien, madres con lupus. Además, se debe descartar déficit de vitamina K. Estos factores pueden causar síntomas similares con calcificaciones epifisarias.^{1,3} El tratamiento debe ser adaptado a la forma de condrodisplasia. El pronóstico es muy variable.¹

Presentamos a recién nacido de término, hijo de padres consanguíneos, madre sana tratada con yodocefal. Por ecocardiografía fetal se sospechó displasia ósea, en la que se observó facies fetal aplanada, displasia nasal, hueso nasal de 7.4 mm, fémur y húmero cortos. Durante la gestación se realizó cariotipo (XY), así como exoma dirigido a displasias óseas por secuenciación masiva. Se detectaron dos variantes de significado incierto en heterocigosis: HSPG2, WDR19. Entre los genes estudiados se incluyeron *AGPS*, *ARSE*, *EBP*, *FAR1*, *GNPAT*, *PEX5*, *PEX7*.

Al nacimiento se solicita serie ósea, en la cual se detectaron calcificaciones puntiformes en localización articular, con lo cual el diagnóstico se estableció como de CDP (*Figuras 1 a 3*).

Como parte del diagnóstico diferencial, se tomaron muestras de sangre para descartar enfermedades

Correspondencia: Alicia Martínez-Sebastián, E-mail: aliciamarsebastian@gmail.com

Citar como: Martínez-Sebastián A, Pineda-Caplliure AI. Condrodisplasia punctata en recién nacido. Rev Mex Pediatr. 2022; 89(3): 130-131. <https://dx.doi.org/10.35366/109312>

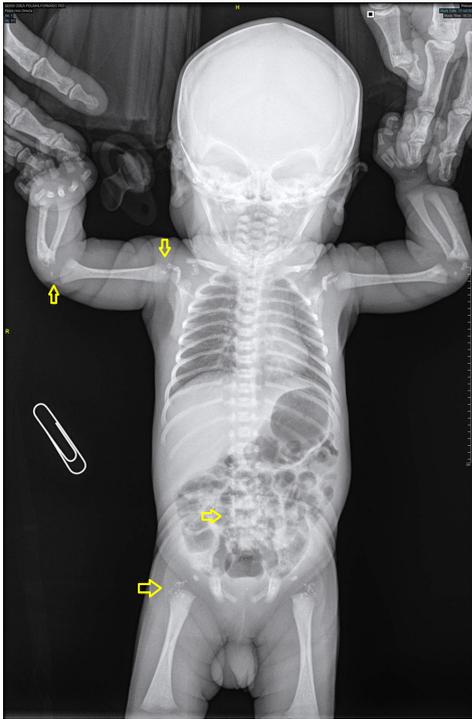


Figura 1: Serie ósea (proyección anteroposterior). Calcificaciones puntiformes en columna vertebral, esternón, arcos costales, clavículas, escápulas, epífisis de huesos largos y huesos tarsianos.

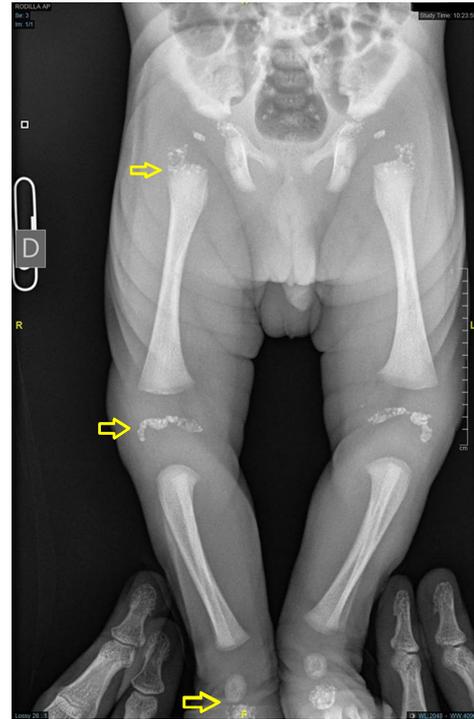


Figura 3: Serie ósea. Calcificaciones puntiformes en fémur, tibia y huesos tarsianos.

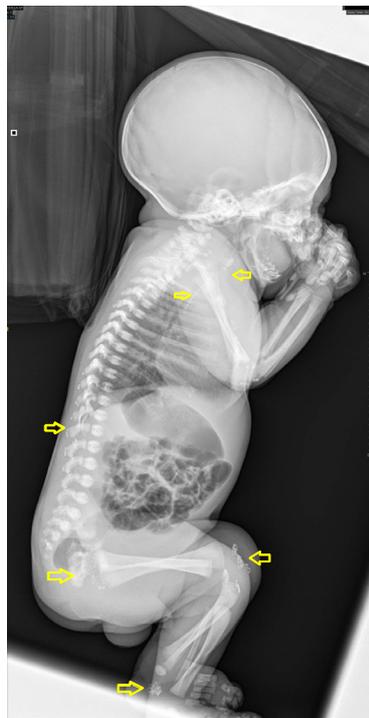


Figura 2:
Serie ósea (proyección lateral). Calcificaciones puntiformes en columna vertebral, clavícula, epífisis de huesos largos, huesos tarsianos y tráquea.

peroxisomales, anomalías en la síntesis del colesterol. En la actualidad, el paciente permanece vivo, como vigilancia a través de consulta externa. Está pendiente la tipificación del subtipo de CDP.

REFERENCIAS

1. Ochoa GL, Royo PD, Clavero MN, Ferrández LA, García JI, Baldellou VA et al. Condrodisplasia "punctata" rizomélica clásica: comunicación de dos casos con las formas grave y benigna de la afección. *Acta Pediatr Esp.* 2013; 71(1): e4-e10.
2. Luisman T, Smith T, Ritchie S, Malone KE. Genetic epidemiology approach to estimating birth incidence and current disease prevalence for rhizomelic chondrodysplasia punctata. *Orphanet J Rare Dis.* 2021; 16(1): 300.
3. Stembalska A, Dudarewicz L, Smigiel R. Lethal and life-limiting skeletal dysplasias: selected prenatal issues. *Adv Clin Exp Med.* 2021; 30(6): 641-647.

Conflicto de intereses: los autores declaran que no tienen.