

Condrodisplasia punctata. Enfermedad de Conradi-Hünermann. A propósito de un caso.

Autores:

Trepat Jorgelina

Algaraña Analía Melina

Albornoz Alba

Aguado María Cecilia

Hospital Escuela Eva Perón
Granadero Baigorria – Santa Fe

Introducción

- La condrodisplasia punctata es un síndrome caracterizado por la presencia de múltiples calcificaciones puntiformes a nivel de grandes articulaciones, asociadas a otras malformaciones.
- La incidencia de este padecimiento es muy rara y se estima en 1 cada 300.000 nacimientos.

Objetivos

- Reportar un nuevo caso de Condrodisplasia punctata diagnosticado en una paciente de 5 meses.
- Realizar un breve repaso de esta patología tan poco frecuente.

Revisión del tema

- La condrodisplasia punctata fue descrita por Conradi en 1914 .
- Comprende un grupo de trastornos genéticos que tienen en común la manifestación al nacimiento, de calcificaciones puntiformes en la zona epifisial y afectación del crecimiento de los huesos largos, además de anomalías en la cara, ojos y piel.

Clasificación

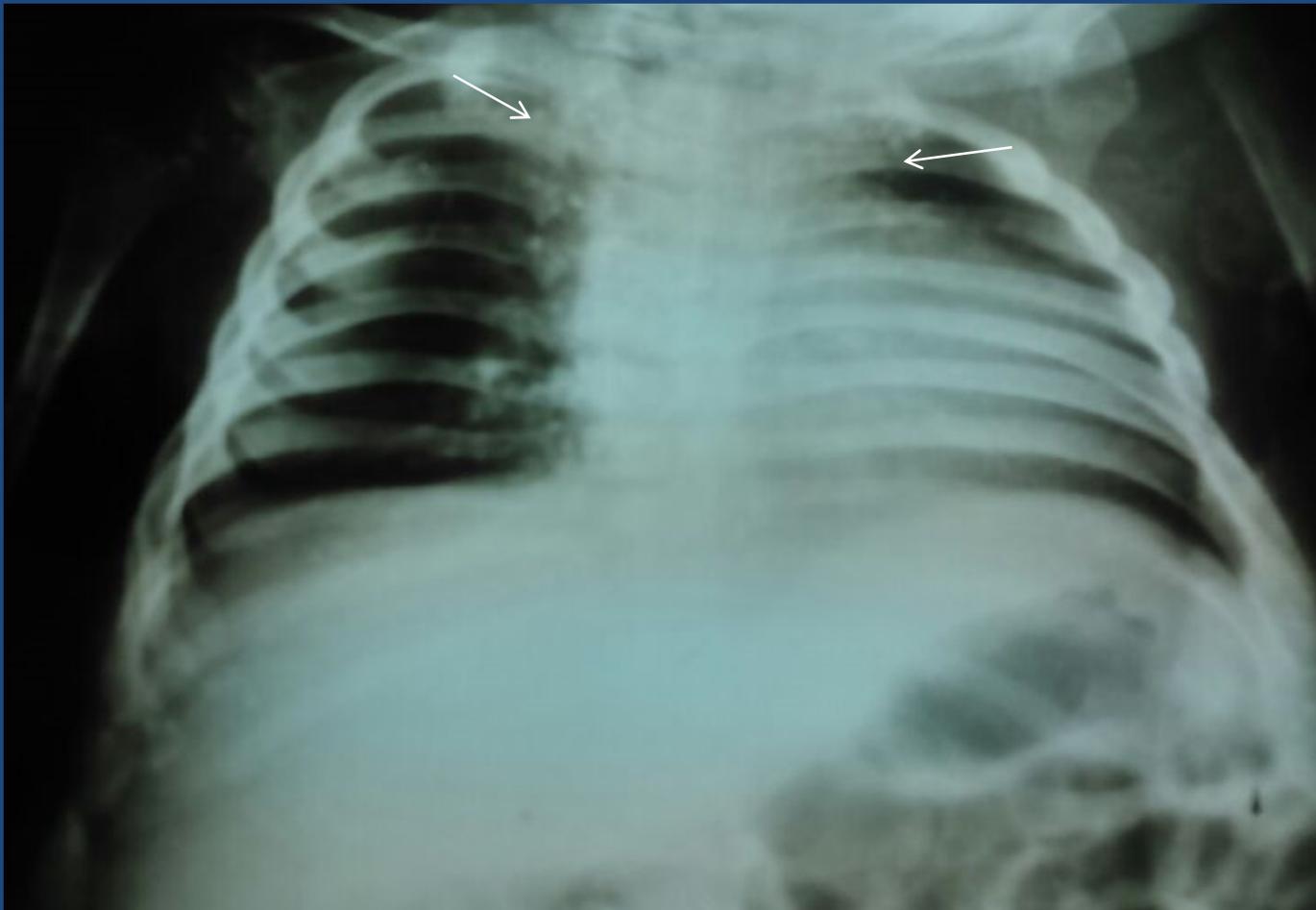
- 1. Tipo autosómico dominante o tipo I o tipo Conradi Hunermann: forma clásica más frecuente.
- 2. Tipo II autosómico recesivo o rizomélico
- 3. Tipo recesivo ligado a cromosoma X
- 4. Tipo dominante ligado a cromosoma X

Datos clínicos

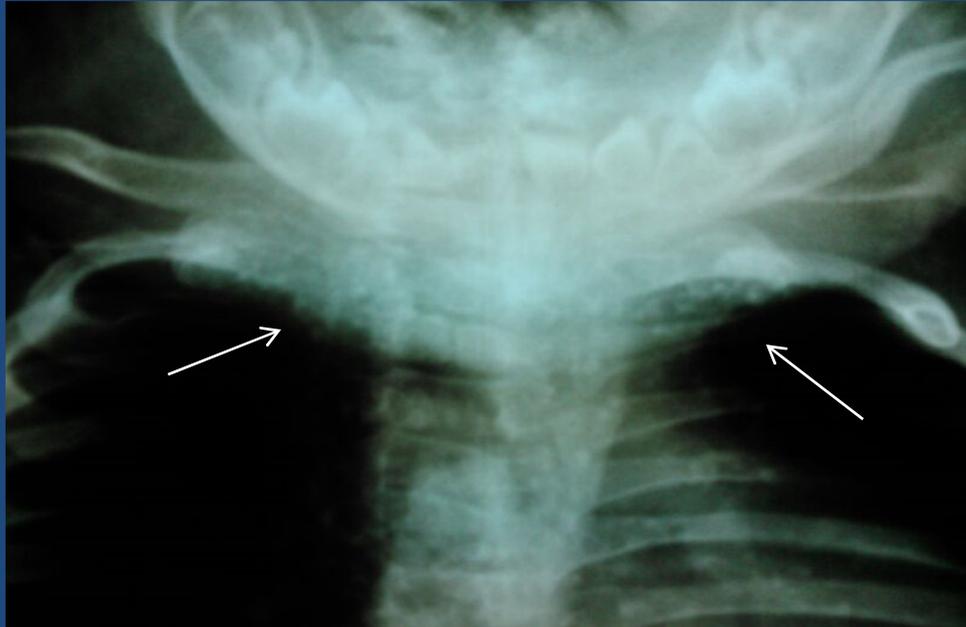
- Defectos cutáneos
- Cataratas
- Alteraciones esqueléticas (talla baja desproporcionada, acortamiento rizomélico de las extremidades, defectos craneofaciales)

Hallazgos en Rx

- Acortamiento de las extremidades
- Malformaciones esqueléticas
- Calcificaciones puntiformes de tipo condroide localizadas en áreas epifisarias de localización múltiple (se considera un signo diagnóstico guía).



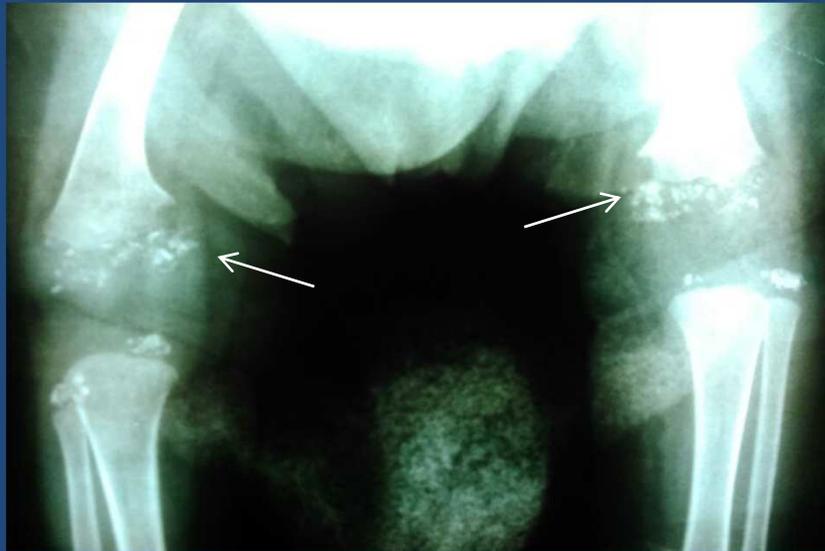
Calcificaciones puntiformes de tipo condroide de localización múltiple en Rx de tórax frente en nuestra paciente de 5 meses.



Mineralización irregular punteada del esternón y raquis cervical en nuestra paciente de 5 meses.



Calcificaciones punteadas irregulares en la epífisis proximal del húmero



Calcificaciones punteadas irregulares en las epífisis de los fémures, tibia y peroné en nuestra paciente de 5 meses.



Calcificaciones punteadas irregulares en las epífisis distales de tibia y peroné



Calcificaciones punteadas irregulares en las epífisis distal de radio y cúbito

Diagnóstico

- El diagnóstico del síndrome de Conradi-Hunermann-Happle puede confirmarse con el análisis de esterol en plasma, si muestra concentraciones elevadas de 8(9)-colesterol y 8-dehidocolesterol

Diagnóstico diferencial

- Síndrome de Zellweger
- Déficit de oxidasa del ácido fitánico
- Hijos de madres tratadas durante el embarazo con sustancias como warfarina, fenobarbital e hidantoínas, y la embriofetopatía alcohólica

Conclusiones

- Ante un paciente con sospecha clínica de condrodisplasia punctata se debe efectuar un rastreo óseo radiológico completo, en busca de las imágenes características de puntilleo epifisial.
- Con frecuencia, esta entidad es subdiagnosticada y de difícil clasificación.

Bibliografía

- Spranger JW. Chondrodysplasia Punctata, mild symmetric type. En: Buyse ML. Birth Defects Encyclopedia, 1st ed. Dover: Center for Birth Defects Informacion Services, 1992; 317-318.
- Heikoop JC, Wanders RJ, Strijland A, Purvis R, Schutgens RB, Tager JM. Genetic and biochemical heterogeneity in patients with the rhizomelic form of chondrodysplasia punctata. A complementation study. *Huma Genet* 1992;89:439-444.
- Mulpruek P, Mulpruek T, Phatrakom C. Chondrodysplasia punctata: a case report. *J Med Assoc Thai* 1992;75(Suppl 1):119-124.