

Disostosis cleido craneal. Estudio radiográfico de un caso clínico

EDUARDO CARBAJAL*, MARÍA FERNANDA BÁLSAMO**,
ANDREA VALDEZ***, ELISABETH SCHEIDER***,
BEATRIZ SUBIRÁN*

*Profesor Adjunto. **Jefe de Trabajos Prácticos. ***Adjunto Primera.
Cátedra de Radiología. Facultad de Odontología,
Universidad de Buenos Aires

resumen

La Disostosis Cleido Craneal (DCC) es una alteración general infrecuente. Afecta huesos largos, especialmente clavícula, y en el área máxilo-facial observamos anomalías de número, de erupción, prognatismo y ensanchamiento del arco cigomático.

Surge de la mutación del gen CBFA 1/Run X2 ubicado en el cromosoma 6p21 considerado el gen maestro en la formación de huesos y dientes.

El propósito de este trabajo es presentar un caso clínico estudiado radiográficamente y apoyado en la revisión bibliográfica de dicha patología. Esta revisión es coincidente en sus aspectos tanto dentarios como esqueléticos de nuestro caso.

Palabras clave: Disostosis Cleido Craneal (DCC), radiografía panorámica.

abstract

Craniocleidodysostosis (DCC) is a rare general alteration. It affects large bones; especially the clavicle and the maxillofacial area where we see anomalies of number, eruption, prognathism and width of the zygomatic arch. Arises from Run X2 alteration located at chromosome 6 p21, considered master gene in the creation of teeth and bones.

The aim this work is to present a clinic case radiographically studied and supported by bibliographic review of this pathology.

INTRODUCCIÓN

La disostosis cleido craneal (DCC) es una alteración esquelética infrecuente que afecta particularmente los huesos del cráneo y del área clavicular, descrita por Pierre Marie-Saintón en 1898.¹ Es una condición hereditaria transmitida en forma autosómica dominante que se vincula con la inactivación del gen CBFA 1/RUNX2 por mutación, el cual se ubica en el cromosoma 6p21.² Este

gen controla la diferenciación osteoblástica de las células precursoras y es esencial en la formación de hueso endocondral y membranoso. También se lo ha vinculado con la morfogénesis dentaria.^{2,3}

El signo patognomónico es la aplasia de una o ambas clavículas. Otras alteraciones características de esta patología presentes en los maxilares son: dientes supernumerarios, agenesias y retraso de la erupción dentaria. Anomalías máxilo-craneales y de índole general son observadas frecuentemente.⁴⁻⁷

Nuestro objetivo es considerar la importancia de la radiografía convencional como valor diagnóstico; a través de una revisión de literatura científica actualizada.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Concurre a nuestro servicio una paciente de 82 años sexo femenino, derivada para un estudio radiológico con fines protéticos-quirúrgicos. Surge de la anamnesis que desde niña podía juntar los hombros hacia la línea media. A la observación presenta abultamiento en las zonas temporales.

Se realiza una radiografía panorámica. La imagen nos revela: en el maxilar la presencia de 8 piezas dentarias retenidas, la mayoría con anomalías de forma; en tanto en mandíbula retención intraósea de los terceros molares y premolar izquierdo. En ambos maxilares se encuentra ausente el resto de la dentición (Fig. 1).

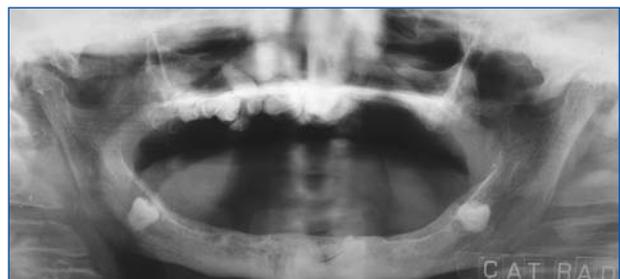


Fig. 1. Rx panorámica (piezas dentarias retenidas y anomalía de forma en paciente adulta 82 años).

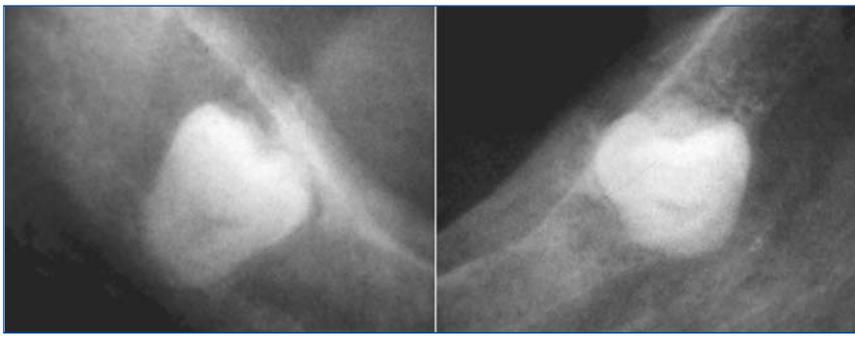


Fig. 2. Molares inferiores en retención intraósea.

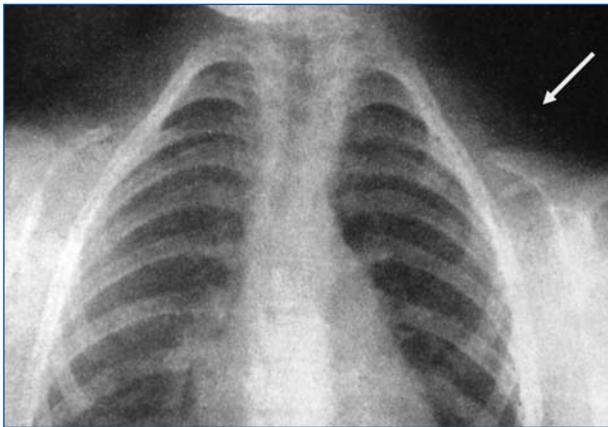


Fig. 3. Rx. de tórax (agenesia de clavículas).

Se decide complementar el estudio con técnica retroalveolar en zona de terceros molares inferiores para evaluar los sacos pericoronarios y la relación con el conducto dentario inferior (Fig. 2), en los cuales no se observan anomalías. Dado los antecedentes y estudios realizados anteriormente aportados por el paciente (Fig. 3), se diagnostica un cuadro de DCC.

DISCUSIÓN

El valor de los estudios complementarios como la radiología convencional representa un importante rol en el inicio del diagnóstico de DCC, como lo manifiesta la bibliografía consultada. La radiografía panorámica herramienta de uso diario; es significativa para evidenciar las lesiones dentomaxilocraneales.⁵ Las radiografías retroalveolares otorgan mayor definición de zonas específicas, minimizando aspectos de magnificación y superposición propios de otras técnicas. La telerradiografía cefalométrica analiza la morfología esquelética de cabeza y cuello.^{5,8,9} Técnicas para tórax, pelvis, manos, hombros y pies son de preferencia para completar los estudios radiográficos.^{1,8,10} Dado que esta afección interesa huesos del cráneo y esqueléticos los estudios por imágenes de rutina son en general suficientes en la fase inicial y de apoyo en el diagnóstico clínico, coincien-

do con otros autores.^{1,5-8,10} En el caso que presentamos las imágenes han sido relevantes para arribar al diagnóstico.

En la revisión bibliográfica la mayoría de los autores hacen referencia al estudio genético como diagnóstico de certeza.^{2,3} Estamos de acuerdo con esto, aclarando que diferentes coyunturas socio-económicas hacen dificultosa su disponibilidad. El planteo específico frente a cada caso clínico en particular formado por un

equipo interdisciplinario, permite llevar a cabo un diagnóstico de certeza para implementar el tratamiento adecuado y personalizado en beneficio de la salud del paciente.

El diagnóstico diferencial se debe realizar con enfermedades como: Pignodisostosis, Crouzón o Disostosis Cráneo-Facial y con síndromes como los de Richard Collins, Pierre Robin, Apert y Hollermann-Streiff y de Rubinstein-Taybi.^{4,5-8,11,13}

En el caso que exponemos observamos hipoplasia maxilar, prognatismo mandibular, abultamiento de las zonas temporales y alteración en las fontanelas coincidiendo con autores como Monet y Golan.¹² Otros autores mencionan hipertelorismo, hipoplasia lagrimal, nasal y del arco cigomático. Estas anomalías dan apariencia de cara pequeña. En pelvis, manos y pies se observan alteraciones de osificación.^{3,12} El paciente se caracteriza por aproximar o contactar los hombros en la línea media al realizar un movimiento hacia adelante, signo presente en el paciente que nos ocupa. Éste ha sido tabulado en el diagrama de crecimiento de Zurich.¹³

CONCLUSIÓN

La radiología convencional es suficiente aporte para arribar al diagnóstico por imágenes de la DCC, siendo la radiografía panorámica la de elección en el estudio de los maxilares por la cantidad significativa de datos que otorga, y por ser la de mayor utilización para el diagnóstico preliminar y con fines estadísticos. Lo expuesto no descarta la utilización de técnicas de alta complejidad, para un abordaje quirúrgico, si el caso lo requiere.

El estudio genético es el único análisis con valor de diagnóstico de certeza.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sánchez Manduley C. Disostosis cleidocraneal. Estudio clínico, radiográfico y genético de una familia. Ciudad de la Habana. *Rev Cubana Med* 1999;38(2)abr-jun.
2. Yamachika E, Tsujigiwa H y col. Identification of a Stop codon mutation in the CBF1A1 runt domain from a patient with cleido craneal dysplasia and cleft lip. *J Oral Pathol Med* 2001;30:381-383.

3. Golan I, Baumert U. Radiological Findings and Molecular Genetic Confirmation of Cleidocranial Dysplasia. *Clin Radiol* 2002;57(6):525-529.
4. Monet Yuli. Enfermedades Genéticas que Afectan la Cavidad Bucal. *Acta Odontológica Venezolana* 2004;42(1):1-5.
5. Mc Namara CM, O'Riordan BC, Blake M, Sandy JR. Cleidocranial Dysplasia: Radiological Appearances on Dental Panoramic Radiography. *Dentomaxillofac Radiol* 1999;28:89-97.
6. Yohko F, Morio T, Yoshiyasu F, Yasunori T y col. Histological and analytical studies of a tooth in patient with cleidocranial dysostosis. *J Oral Sci* 2001;43(2):85-89.
7. Golan I, Baumert U y col. Dentomaxillofacial Variability of Cleidocranial dysplasia: clinicoradiological presentation and systematic review. *Dentomaxillofac Radiol* 2003;32:347-354.
8. Jefferson LO, Tanaka y col. Cleidocranial dysplasia: importance of radiographic images in diagnosis of the condition. *J Oral Sci* 2006;48(3):161-166.
9. Angle A, Rebellato J. Dental team management for a patient with cleidocranial dysostosis. *American J Orthod Dentofacial Orthop* 2005;128(1):110-117.
10. Markowitz RI, Zackai E. A pragmatic approach to the radiologic diagnosis of pediatric syndromes and skeletal dysplasias. *Radiol Clin North Am* 2001;39(4):791-802.
11. Organización Panamericana de la Salud. Clasificación. Internacional de Enfermedades Aplicadas a la Odontología y Estomatología. 2da. Ed. Washington, DC 1985;73-80.
12. Mc Guire TP, Gomez P y col. Cranioplasty for midline metopic suture defects in adults with cleidocranial dysplasia. *Oral Sur Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod* 2007;103:175-179.
13. Golan I, Baumert U. Radiological findings and molecular genetic confirmation of cleidocranial dysplasia. www.idealibrary.com

Dirección para correspondencia

Cátedra de Radiología. Facultad de Odontología.
Universidad de Buenos Aires
M. T. de Alvear 2142 Piso 16° A
(C1122AAH) CABA
E-mail: postmast@rayos.odont.uba.ar