

Distrofia torácica asfixiante o enfermedad de Jeune

L. RODRÍGUEZ MOLINERO*, E. JIMÉNEZ MENA**, J. M. MURO TUDELLA**,
A. GONZÁLEZ PÉREZ**, C. RODRÍGUEZ SÁNCHEZ*, y F. FERNÁNDEZ DE LAS HERAS**

RESUMEN: Se presenta un caso de distrofia torácica asfixiante diagnosticada al nacimiento, muriendo a los 4 meses de edad con insuficiencia respiratoria restrictiva. Los hallazgos clínicos y radiológicos que se encontraron son los típicos de esta rara entidad. Los autores realizan el diagnóstico diferencial con otras condrodisplasias. **PALABRAS CLAVE:** DISTROFIA TORÁCICA ASFIXIANTE. ENFERMEDAD DE JEUNE. OSTEOCONDRODISPLASIA.

ASPHYXIATING THORACIC DYSTROPHY OR JEUNE'S DISEASE. (SUMMARY): One case of asphyxiating thoracic dystrophy is described, having been diagnosed at birth and dying at the age of 4 months with restrictive respiratory insufficiency. He presented the typical clinical and radiological findings of this rare entity. The authors realize differential diagnosis with other osteochondrodysplasias. **KEY WORDS:** ASPHYXIATING THORACIC DYSPLASIA. JEUNE'S DISEASE. OSTEOCHONDRODYSPLASIA.

INTRODUCCIÓN

Esta enfermedad fue descrita por Jeune y col. en 1954 (1); un año más tarde los mismos a.a. hacen una nueva descripción y la denominan «distrofia torácica asfixiante» (DTA) (2), nombre que es el más utilizado en la actualidad. Es una entidad rara, existiendo unos 100 casos publicados (3). En nuestro país, los casos de los que tenemos conocimiento son 12 (4, 5, 6, 7, 8, 9), incluyendo el de esta publicación. El objetivo de este trabajo es comunicar un caso más de esta rara entidad y contribuir al diagnóstico diferencial del grupo de las condrodisplasias.

CASO CLÍNICO

Recién nacido varón, a término, primer hijo de una serie de uno, que procede de

un matrimonio joven, sano y no consanguíneo. Lugar de residencia: Medio rural.

Embarazo: Normal. Sin complicaciones.

Parto: A las 41 semanas. Eutócico.

Período neonatal inmediato: Apgar: 6/9. Taquipnea con escasa movilidad torácica.

Exploración al nacimiento: Peso: 3.040 gr. Talla: 48 cm. P. Cefálico: 36. P. Torácico: 32,5. Tórax estrecho y campaniforme, con diámetro transversal y anteroposterior disminuido (fig. 1), abdomen globuloso con poco tono en la pared abdominal y rechazamiento visceral (hígado y bazo) hacia abajo. Taquipnea con escasa ventilación pulmonar. No se aprecia polidactilia. Micromelia rizomélica, no intensa.

* Centro de Salud «Huerta del Rey». Valladolid.

** Servicio de Pediatría. Hospital «Del Río Hortega». Valladolid.

Analítica: Sistemático de sangre, iones, urea, glucosa, calcio, fósforo, fosfatasas alcalinas, GOT y GPT: Normales. Equilibrio ácido base: Acidosis respiratoria con retención de CO₂ con oscilaciones entre 50 y 60 mmHg.

Cariotipo: Normal.



FIG. 1. *Aspecto general del paciente: Tórax estrecho, abdomen prominente y discreta micromelia rizomélica*

Radiología: Tórax: Costillas cortas, horizontales, con extremos engrosados, distancia esterno-costal aumentada y disminución del diámetro antero-posterior y transversal (fig. 2 y 3).

Pelvis: Iliacos pequeños e hipoplásicos con techo acetabular horizontal y en «tridente», osificación precoz de la cabeza femoral (fig. 4).

Huesos largos: Cortos, anchos y con metáfisis ensanchada e irregular.

Columna: Normal.

Evolución:

Desde el nacimiento presentó insuficiencia respiratoria restrictiva, con polipnea y movimientos respiratorios de escasa amplitud. Estuvo necesitado de oxígeno terapia con FiO₂ de 0.3-0.4 casi de forma permanente. Se realizó fisioterapia respiratoria también de forma continua y antibioterapia de forma intermitente en episodios de atelectasia y neumonía. La alimentación se realizó con dieta enteral a débito continuo, no siendo posible realizar otro tipo de alimentación ante la insuficiencia respiratoria que el paciente presentaba.

Al mes de edad presentó un cuadro de vómitos mantenidos, demostrándose la existencia de una estenosis hipertrófica de píloro de la que fue intervenido.

Falleció a los 4 meses de edad, con cuadro de neumonía y atelectasia pulmonar derecha, no pudiendo hacer estudio anatomopatológico, ya que los padres no autorizaron la realización de la necropsia.

DISCUSIÓN

Es una enfermedad hereditaria de carácter autosómico recesivo (2, 4, 5, 10, 11, 12, 13, 14) cuyo diagnóstico puede realizarse en estadios muy precoces del embarazo (14). Se ha descrito en gemelos dicigóticos (8).

Las características clínicas de esta entidad que más llaman la atención, son la estrechez del tórax, abombamiento del abdomen, acortamiento rizomélico de extremidades, polidactilia en ocasiones (presente en un 20 % de los casos) y no suele haber anomalías cardíacas o en otras vísceras (2, 5, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16). Estos síntomas, unidos a los hallazgos radiológicos típicos (costillas cortas, horizontales; estrechamiento torácico y pelvis en «tri-

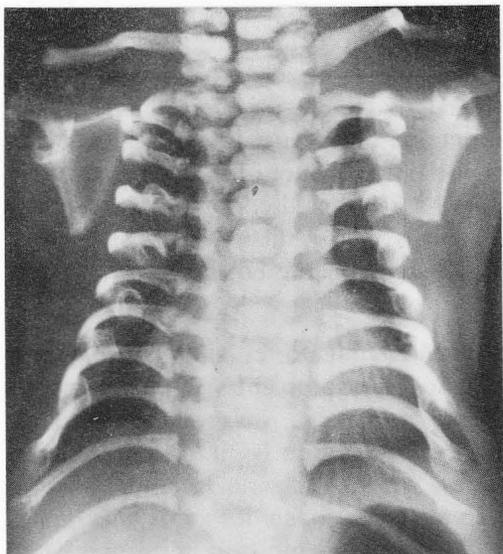


FIG. 2.

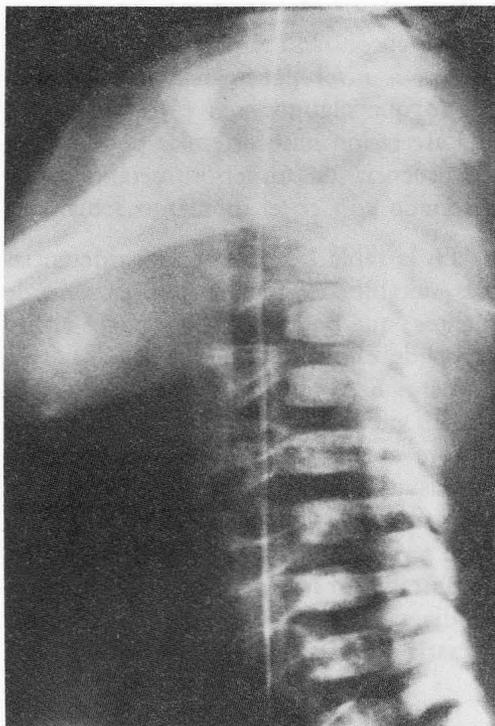


FIG. 3.

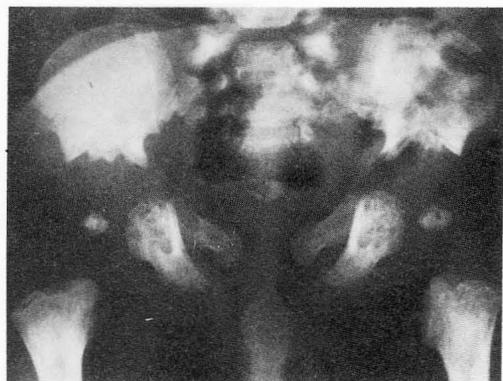


FIG. 4.

FIG. 2. *Radiografía antero-posterior de tórax: Estrechamiento lateral del tórax*

FIG. 3. *Radiografía lateral de tórax: Acortamiento extremo de las costillas*

FIG. 4. *Radiografía de pelvis: Pelvis en «tridente» y osificación de la cabeza femoral al nacimiento*

dente»), permiten hacer el diagnóstico al nacimiento (5, 10, 12, 14, 15, 16). La existencia de una estenosis hipertrófica de píloro no la hemos encontrado descrita en otros trabajos y más bien parece un hecho simultáneo que ocurrió en nuestro paciente, que una manifestación propia de la enfermedad.

Existen dos cuadros clínicos de presentación: uno con importante insuficiencia respiratoria aguda, que ocasiona la muerte en los primeros meses de vida y otro cuadro con insuficiencia respiratoria no tan intensa y que permite una supervivencia más larga. En estos pacientes se pueden producir cuadros de insuficiencia

renal, con fibrosis intersticial y atrofia tubular o glomerular (3, 5, 11, 12, 15, 16). Se han encontrado también fenómenos de fibrosis a nivel pancreático o periportal, por lo que algunos a.a. (3) señalan que esta afectación multisistémica podría ser la consecuencia de un error metabólico no detectado aún en el momento actual.

En la tabla I se recogen las diferencias más notables existentes en una serie de cuadros, que podrían ser agrupados en un grupo de entidades con costilla-corta. Estos datos han sido modificados de los obtenidos de GILBERT y col. (10). Incluimos en este apartado dos entidades (acondrogénesis y enanismo tanatóforo) que normalmente no se incluyen en lo que se ha dado en llamar síndrome de costilla corta; no obstante lo hacemos a efectos prácticos de diagnóstico ya que en algún caso interesaría hacer un diagnóstico diferencial

entre ellos. Realmente los problemas diagnósticos solo se establecerían con la displasia condroectodérmica o síndrome de Ellis Van Creveld, en el caso de que la DTA presentara polidactilia; no obstante, el síndrome de Ellis Van Creveld tiene con frecuencia afectaciones cardíacas y multiviscerales, así como alteraciones ectodérmicas en labios pelo y uñas que no se encuentran habitualmente en la DTA (5, 10, 11, 12).

El tratamiento es sintomático, atendiendo a los problemas respiratorios mediante fisioterapia, oxigenoterapia y antibioterapia durante las infecciones respiratorias, siendo necesario la alimentación a débito continuo en los casos más graves (17). El tratamiento quirúrgico que ha sido utilizado en algún caso (17) no parece que tenga una indicación precisa en el momento actual.

TABLA I. DIFERENCIAS CLINICAS Y RADIOLOGICAS DE CUADROS CON TORAX ESTRECHO Y COSTILLA CORTA CON O SIN POLIDACTILIA

	CLINICA				RADIOLOGIA		
	POLIDACTILIA	ENANISMO	AFFECT. VISCERAL	PRONOSTICO	COSTILLAS CORTAS	VERTEBRAS	PELVIS
Distrofia torácica asfijante	20 %	Medio	No	Frecuentemente letal	Severo	Normal	Tridente
Displasia Condroectodérmica (S. Ellis Van Creveld)	Si	Medio	Si	Usualmente no letal	Medio o severo	Normal	Tridente
E. Majewski	Si	Severo	Si	Muerte Perinatal	Extremo	Normal	Normal
El Saldino-Noonan	Si	Severo	Si	Muerte Perinatal	Extremo	Anormal	Pequeña y anormal
E. Naumoff	Si	Severo	Si	Muerte Perinatal	Extremo	Anormal	Acortam. vertical
Enanismo Tanatóforo	No	Severo	No	Muerte Perinatal	Extremo	Anormal	Anormal
Acondro-génesis	No	Severo	No	Muerte Perinatal	Extremo	Gran def. osificación	Gran def. osificación

Agradecimiento: Damos las gracias a la Srta. Rocío Vicente Sánchez por su inestimable ayuda mecanográfica.

BIBLIOGRAFIA

1. JEUNE, M.; CARRON, R.; BERAUD, C.; LOAEC, Y.: *Polychondrodystrophie avec blocage thoracique d'evolution fatale*. *Pediatrie*, 1954; 9: 390.
2. JEUNE, M.; BERAUD, C.; CARRON, R.: *Dystrophie thoracique asphyxiante de caractere familiale*. *Arch. Fr. Pediatr.*, 1955; 2: 886.
3. TURKEL, S. B.; DIELHL, E. J.; RICHAMOND, J. A.: *Necropsy findings in neonatal asphyxiating thoracic dystrophy*. *J. Med. Genet.*, 1985; 22: 112.
4. CRUZ, M.: *Distrofia torácica asfixiante*. *Arch. Pediatr.*, 1966; 17: 1.
5. SANTOLAYA, J. M.; DELGADO, A.: *Displasia torácica asfixiante (Síndrome de Jeune): «Displasias Oseas»*. Salvat Editores S.A. Barcelona 1988.
6. BADELL, I.; CUBELLS, J.; GONZÁLEZ PALACIOS, M.; SARDINA, A.: *Distrofia torácica asfixiante o enfermedad de Jeune*. *Bol. Soc. Cat. Pediatr.*, 1977; 37: 148.
7. CARABALLO, A.; LÓPEZ BARRIOS, A.; MARTÍN GOVANTEZ, J.; MARTOS, J.; GÓMEZ DE TERREROS, I.: *Distrofia torácica asfixiante y enfermedad renal*. *An. Esp. Pediatr.*, 1977; 10: 88.
8. PANERO LÓPEZ, A. I.; PUYOL BUIL, P. J.; BELAS-TEGUI CUETO, A.; SOTELO, M. T.: *Displasia torácica asfixiante en dos gemelos dicigóticos*. *An. Esp. Pediatr.*, 1987; 26: 453.
9. GONZÁLEZ ESPINOSA, C.; DÍAZ GÓMEZ, M.; MÉNDEZ PÉREZ, A.; DOMENECH, E.; MOYA, M.: *Distrofia torácica asfixiante asociada a otras malformaciones*. *An. Esp. Pediatr.*, 1982; 16: 184.
10. GILBERT, E. F.; YANG, J. S.; LANGER, L.; OPITX, J. M.; ROSKAMP, J. O.; HEIDELBERGER: *Osteochondrodysplasia in infancy: «Pathology Annuals»*; 2, 22. ROSEN, P. P. and FECHNER, S. Mateo. California, 1987.
11. BAILEY, J. A.: *Jeune's Asphyxiating Thoracic Dystrophy: «Disproportionate Short Stature. Diagnosis and Management»*. W. B. Saunders Company, 1973.
12. BEIGHTON, P.: *Asphyxiating thoracic dysplasia Jeune: «Inherited Disorders of the Skeleton»*. Churchill Livingstone, 1977.
13. MCKUSICK, V.: *Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn: «Mendelian inheritance in Man»*. 8nd Edition 1986.
14. EJALDE, B. R.; EJALDE, M. M.; PANSCH, D.: *Prenatal diagnosis of Jeune Syndrome*. *Am. J. Med. Genet.*, 1985; 21: 433.
15. WYNNE-DAVIES, R.; FAIRBASK, J. J.: *Distrofia torácica asfixiante (enfermedad de Jeune); «Atlas de Enfermedades Generalizadas del Esqueleto»*. Salvat Editores S.A., 1982.
16. BERGSMAN, S.: *Birth Defects Compendium*. 2nd Edition. The MacMillan Press Ltd, 1979.
17. MAROTEUX, P.: *La dysplasie thoracique asphyxiante: «Maladies Osseuses de L'Enfant»*. Flammarion, 1982.

Petición de Separatas:

LUIS RODRÍGUEZ MOLINERO
 Centro de Salud «Huerta del Rey».
 VALLADOLID