

Displasia cleidocraneal

Revisión de las características radiológicas

Instituto Conci Carpinella

Rios Nadia; Linares Mariana; Arrieta Lorena;
Mazzarino Virginia; Oller Alicia

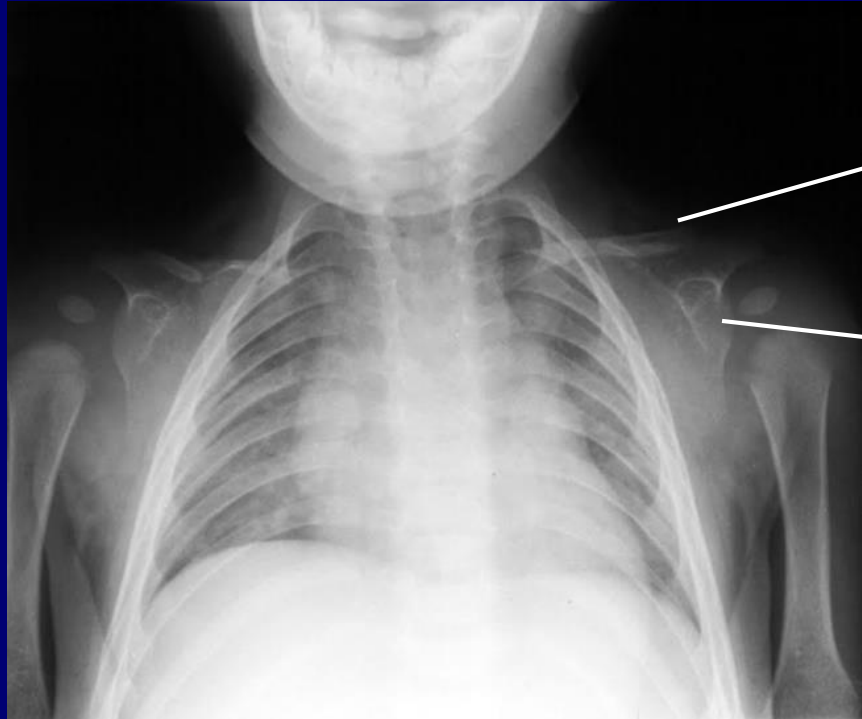
Introducción

La displasia cleidocraneal es una patología de herencia autosómica dominante, caracterizada por la mutación del gen RUNX2. Su prevalencia es baja. Pertenece al grupo de las osteocondrodisplasias y presenta múltiples manifestaciones clínicas a nivel osteoarticular.

Objetivos

Describir los hallazgos radiológicos de la displasia cleidocraneal

Hallazgos Radiológicos

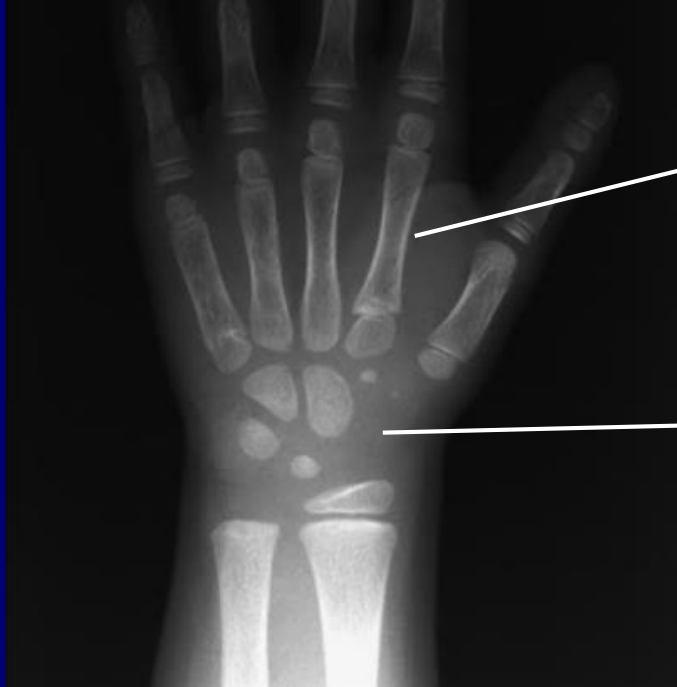


Hipoplasia de clavículas.

Escápulas pequeñas y deformadas.

Niña de 6 años. Rx de tórax de frente.

Hallazgos Radiológicos



Segundo metacarpiano de mayor longitud

Disociación entre maduración del carpo y falanges.

Niña de 6 años. Rx de mano frente

Hallazgos Radiológicos

**Braquidactilia y
braquimesofalangia.**



**Epífisis de gran
tamaño y en cono**

Niño de 4 años. Rx de mano de frente.

Hallazgos Radiológicos

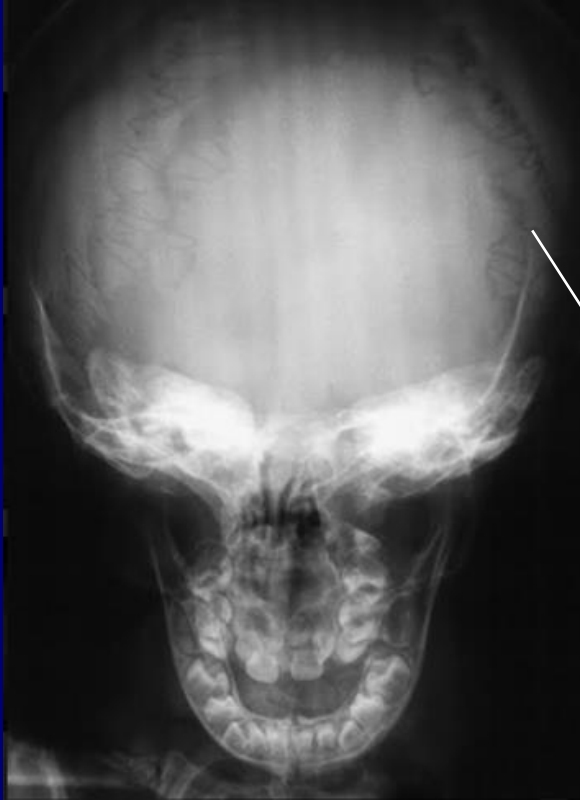


Falanges distales pequeñas

Epífisis accesorias
proximales a nivel
metacarpiano

Niño de 3 años. Rx de mano de frente.

Hallazgos Radiológicos

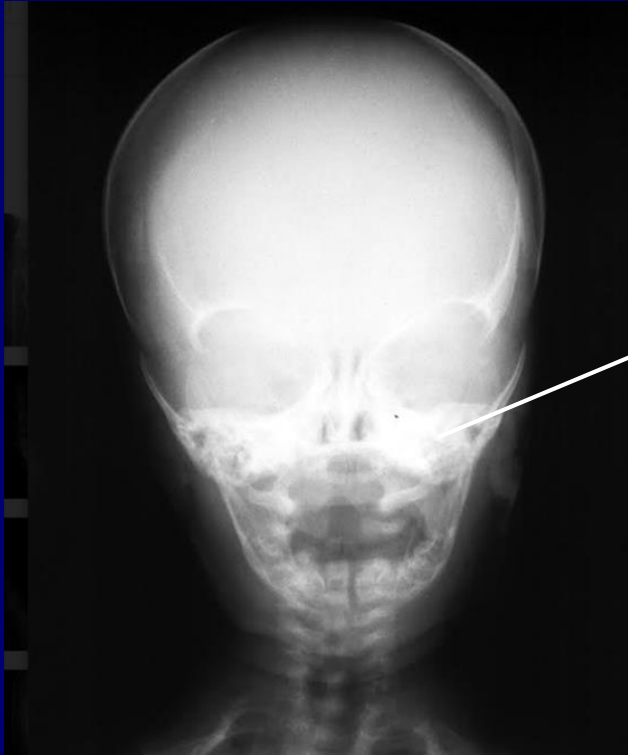


Braquicefalia

Retraso en el cierre de suturas y fontanelas.

Niño de 3 años. Rx de cráneo frente

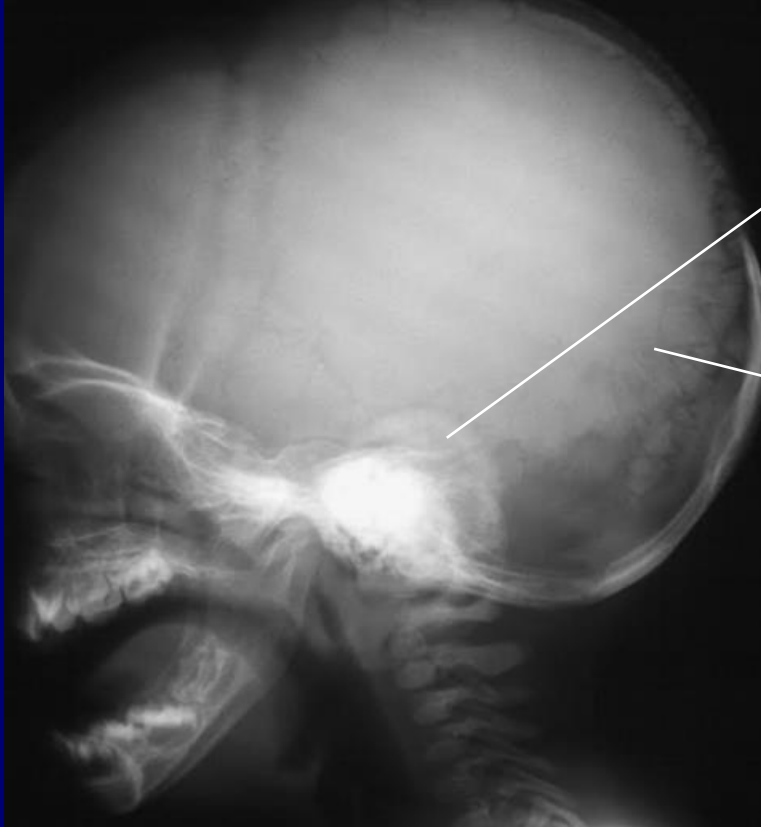
Hallazgos Radiológicos



**Senos paranasales
subdesarrollados o ausentes.**

**Niño de 3 años. Rx de cráneo y columna cervical de
frente**

Hallazgos Radiológicos

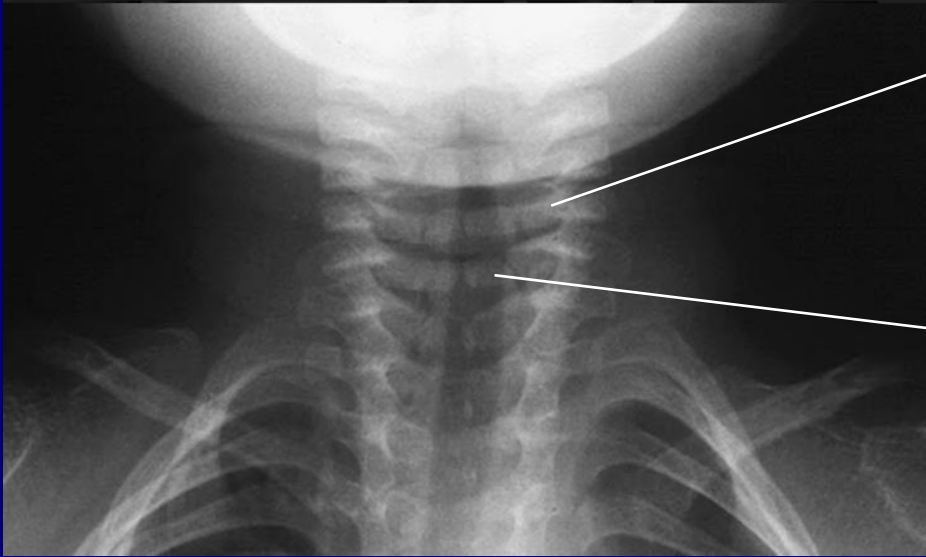


Escasa neumatización de las mastoides.

Múltiples huesos wormianos en suturas lambdoideas.

Niño de 3 años. Rx de cráneo perfil

Hallazgos Radiológicos

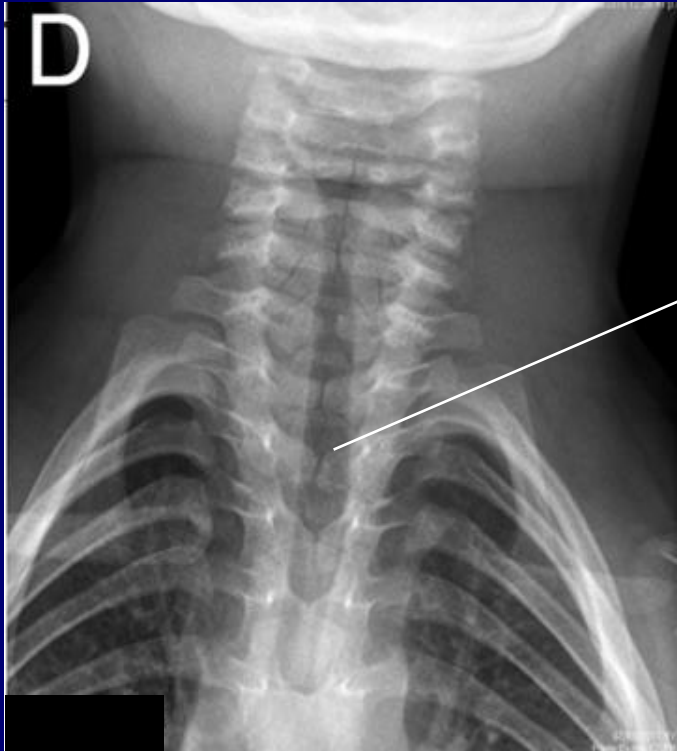


Platispondilia.

Falta de fusión de arco posterior de vértebras cervicales.

Niño de 3 años. Rx de columna cervical de frente

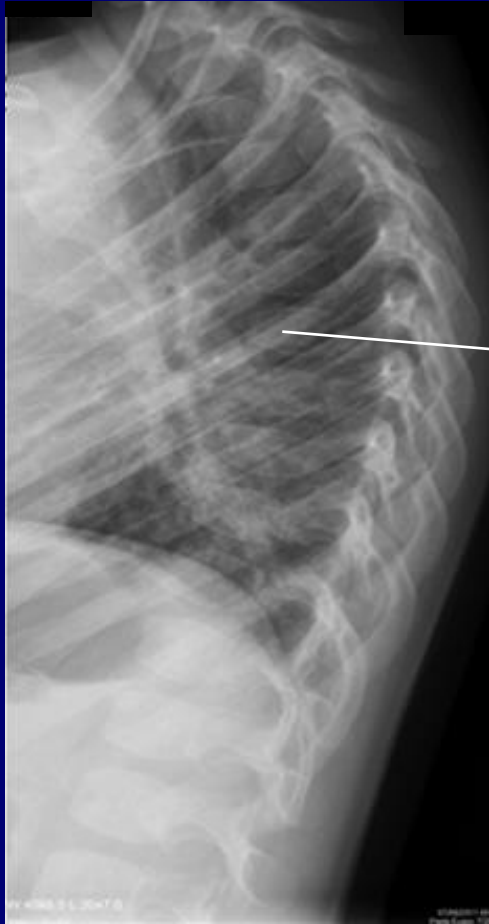
Hallazgos Radiológicos



Falta de cierre de arco posterior de primeras vértebras dorsales.

Paciente masculino de 4 años. Rx de columna cervical de frente

Hallazgos Radiológicos



Hipoplasia de la porción anterior de los cuerpos vertebrales.

Niño de 4 años. Rx de columna dorsal de perfil

Hallazgos Radiológicos



→ Crestas iliacas hipoplásicas

Retraso o ausencia de
osificación de la sínfisis

→ púbrica

Niño de 4 años. Rx de columna dorsal de pelvis

Conclusión

Trastorno genético del desarrollo esquelético asociado a mutación del gen RUNX2.

El diagnóstico se basa en observar las características radiológicas principales.

Bibliografía

Ortega RI, Suárez-Obando F. Displasia cleidocraneal: presentación de un caso. Univ Med. 2016;57(1):115-122. doi: <http://10.11144/Javeriana.umed57-1.dcp>

Porciuncula CG, Lira rf, Soares MLL, Araújo DI, Mota LR, Lira LF. Cleidocranial dysostosis: a report on two familial cases. Radiol Bras [Internet]. 2013 Dec [cited 2017 May 10]; 46(6): 382-384. Available from: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0100-39842013000600382&lng=en.

Al Kaissi, F. Ben Chehida F., Kenis V., Ganger R., Radler C., Hofstaett J.G., *et al*. Broad spectrum of skeletal malformation complex in patients with cleidocranial dysplasia syndrome: radiographic and tomographic stud. Clin Med Insights Arthritis Musculoskelet Disord., 6 (2013), pp. 45–55

Morikava F.S., Scariot R., Morosi I.A., Sebastiani A., Costa D, Fraiz F.C. *et al* . Cleidocranial Dysplasia: Diagnosis, Surgical and Orthodontic Planning and Interventions in a Pediatric Patient. Int. J. Odontostomat. 2016 Ago 10(2): 325-331.