



REPORTE DE UN CASO. DISPLASIA TORÁCICA ASFIXIANTE DE JEUNE

Dr. Freddy Chakal B*
Dr. Federico Fernández Palazzi**
Dr. Alberto J. Serrano***
Dr. Samuel Arellano****
Dra. Marlene Villalín*****
Dra. Carolina Dávila*****

Resumen

Se hereda por un rasgo autonómico recesivo ligada a un solo gen de acción pleiotrópica. Clásicamente es caracterizada por una jaula torácica larga, angosta y cilíndrica y muestra disminución notable de sus diámetros antero posterior y transversal, con compromiso de la función respiratoria. Los niños severamente afectados suelen no superar el período neonatal.

Nuestro caso se trata de recién nacido (Figura 1), con retraso del crecimiento asociado a estrechez torácica con deformidad y constricción (Figura 2), presentando síndrome de insuficiencia respiratoria que se agrava con la alimentación llevando a hipo ventilación, hipoxia e infecciones respiratorias intercurrentes ameritando de terapia intensiva. El tratamiento consistió en la aplicación de las inmunizaciones reglamentarias (inmunoprofilaxis frente al virus sincitial respiratorio), plastia quirúrgica para realizar la expansión de la caja torácica de la IV a la IX costilla. El procedimiento se realiza en hemitórax derecho (Figura 3,4), ameritando dejar tubo de drenaje torácico y manejo por la unidad de terapia intensiva en el posoperatorio inmediato, evolucionando en forma satisfactoria siendo necesario esperar un lapso entre 6 meses a 1 año para realizar la plastia del hemitórax contra lateral.

Palabras clave: Displasia torácica asfixiante. Osteocondrodisplasia. Síndrome de Jeune. Expansión torácica lateral.

Este artículo fue publicado en la Revista Acta Ortopédica Latinoamericana Volumen 21, N° 1, Mayo de 2003. Por su importancia al ser el primer caso publicado en nuestro país y ser 3 de los autores pertenecientes al Hospital Privado Centro Médico, se publica en este número de Centro Médico, con autorización del Director Editor de ambas revistas.

Abstract

A personal experience is reported on a case operated by our team, of thoracic asphyxiant displasic (Jeune Syndrome) Newly born with delay growth and respiratory insuficiency that improved sustantealy after an expansion of righthemithorax making a crossing of ribs 4th to 9th. After this improvement he should require a similar surgery in left side after a year postoperatory.

Key words: Thoracic asphyxiant displasic. Jeune Syndrome. Lateral toraxic expansion.

Introducción

En la literatura médica naciente hubo una confusión semántica, porque los autores publicaban casos y síndromes con varios nombres y epónimos. La fundación *The March of Dimes* (1) en Estados Unidos auspició una serie de reuniones para tratar el tema de defectos congénitos y preparó el terreno para que se elaborara una clasificación y así terminara la confusión que existía en el tema de las displasias hereditarias. Hasta que la Sociedad Europea de Radiología Pediátrica pudo formular una Nomenclatura Internacional de Trastornos Constitucionales de Huesos. Clasificando esta displasia dentro del grupo de las osteo-

* Cirugía Ortopédica Centro Médico de Caracas. Unidad de Neuro-Ortopedia Pediátrica San Bernardino, Caracas, DF.

** Jefe Unidad Ortopedia Infantil. Hospital Jesús Yerena. Lídice, Jefe Unidad Neuro-Ortopedia Pediátrica. San Bernardino, Caracas, DF.

*** Adjunto del Servicio de Traumatología y Cirugía Ortopédica. Hospital Vargas de Caracas, DF.

**** Jefe de Servicio. Cirugía Torácica. Hospital José Ignacio Baldó. El Algodonal, Caracas, DF.

***** Jefe de Servicio Neumo Pediatría. Hospital José Ignacio Baldó, Caracas, DF.

***** Neumonóloga Pediatra. Hospital José Ignacio Baldó. El Algodonal, Caracas, DF.

condrodisplasias en la cual existen anomalías en el crecimiento y desarrollo de cartílago, hueso o ambos, identificable al nacer el niño. Descrita por Jeune y col. en 1954⁽²⁾ aunque su sinonimia es amplia de acuerdo a las áreas esqueléticas afectadas y el carácter de la alteración (distrofia torácica infantil, distrofia o displasia toraco-pélvica-falángica, distrofia torácica). Clásicamente es caracterizada por una jaula torácica larga, angosta y cilíndrica y muestra disminución notable de sus diámetros antero posterior y transversos⁽³⁾ (Figura 2) con consiguiente compromiso de la función respiratoria, la severidad de la patología pulmonar no siempre guarda relación con el grado de estrechez torácica^(7,8), asociado a una afectación condrodistrófica de la cadera y los miembros, estos son cortos y puede incluir también polidactilia postaxil, hipoplasia ungueal o epífisis cónicas en manos y pies con fusión prematura. El trastorno se hereda por un rasgo autonómico recesivo ligada a un solo gen de acción pleiotrópica⁽⁴⁾, estos recién nacidos presentan problemas respiratorios, las formas letales suelen relacionarse con un fallo respiratorio asociado, o no, a patología infecciosa broncopulmonar, si superan esta etapa en la adolescencia o la vida adulta pueden presentar insuficiencia renal constituyendo la segunda causa de muerte.

Se desconoce su patogenia considerándose que el hecho primario es una alteración del sistema condrocitario presente en el cartílago de crecimiento de todos los huesos del organismo salvo los de osificación conjuntiva⁽⁵⁾, se han reconocido alteraciones estructurales de otros órganos y sistemas (riñones, hígado, páncreas, epidídimo, corazón, retina⁽⁶⁾ y pulmones) con diferente grado de importancia clínica^(3,4). Las formas letales suelen relacionarse con un fallo respiratorio asociado, o no, a patología infecciosa broncopulmonar. Los niños severamente afectados suelen no superar el período neonatal^(9,10).

Dieciséis procedimientos quirúrgicos se han descrito para ampliar los diámetros de la caja torácica, pero el método que describimos a continuación es nuestra preferencia (Figura 5,6).

Caso clínico

Recién nacido (Figura 1) producto de segunda gesta luego de 4 años, embarazo controlado sin complicaciones a término, al nacimiento presenta un retraso del crecimiento asociado a estrechez torácica con deformidad y constricción, presentando síndrome

de insuficiencia respiratoria que se agrava con la alimentación llevando a hipo ventilación, hipoxia e infecciones respiratorias intercurrentes.

Al estudio radiológico se aprecia una jaula torácica larga, angosta, cilíndrica y muestra disminución notable de sus diámetros antero posterior y transversos (Figura 2).

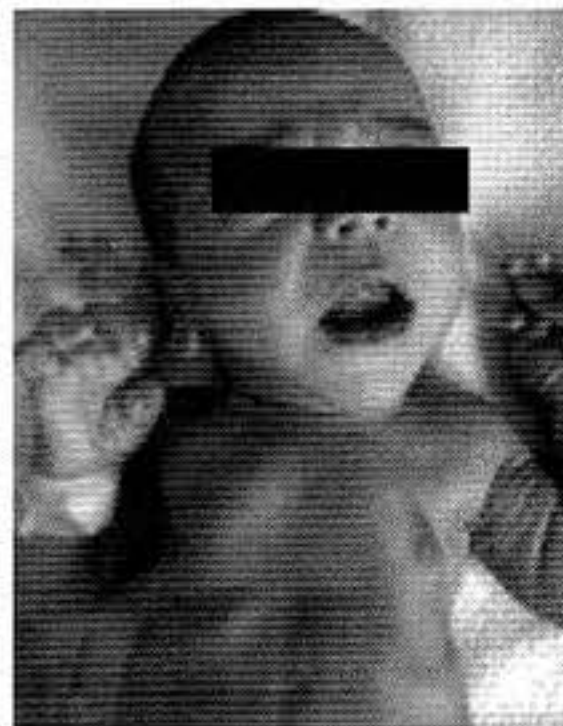


Figura 1. Recién nacido.

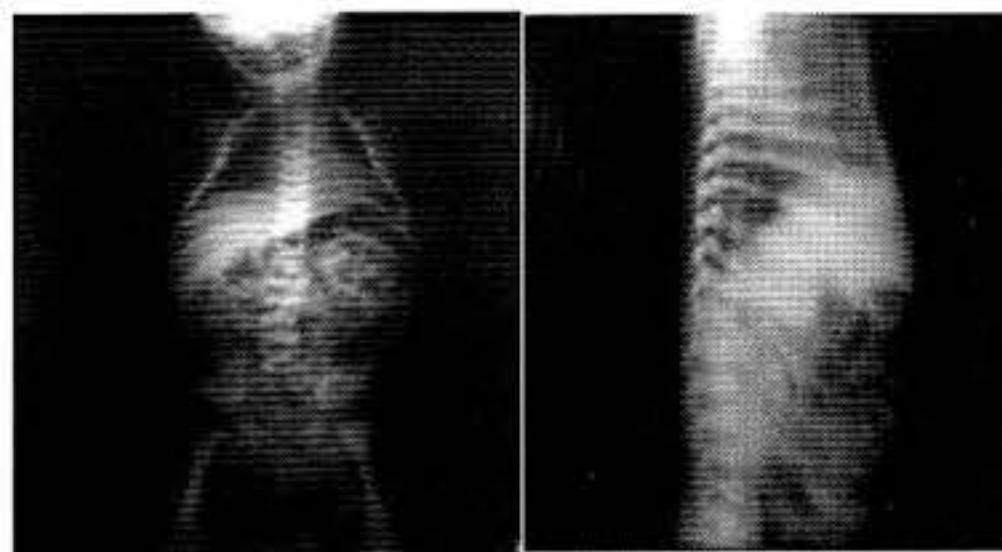


Figura 2. Rx AP/LAT.

Procedimiento quirúrgico

1. Anestesia general inhalatoria.
2. Paciente en decúbito supino.
3. Asepsia y antisepsia del tórax.
4. Colocación de campos quirúrgicos.

5. Identificación del IV al IX arco costal.
6. Incisión por planos hasta visualizar arcos costales.
7. Las costillas son separadas de su músculo intercostal y la pleura parietal.
8. Se realiza la osteotomía de las costillas y el periostio es dividido en sentido opuesto como muestra la Figura 5.
9. El extremo largo posterior de la V costilla se une al extremo largo anterior de la sexta costilla para crear expansión, el extremo largo posterior de la VII costilla se une al extremo largo anterior de la VIII costilla, siendo suturados con alambre de Cerclaje, las costillas IV y IX son osteotomizadas en la línea media permitiendo la expansión torácica (Figura 6).
10. Los puentes de periostio son suturados junto debajo de las costillas para crear nuevas áreas para la calcificación (Figura 6).
11. Se coloca un tubo de tórax, para drenaje.
12. Se sutura por planos.



Figura 3. Acto quirúrgico.



Figura 4a. Posoperatorio.



Figura 4b. Rx posoperatorio.

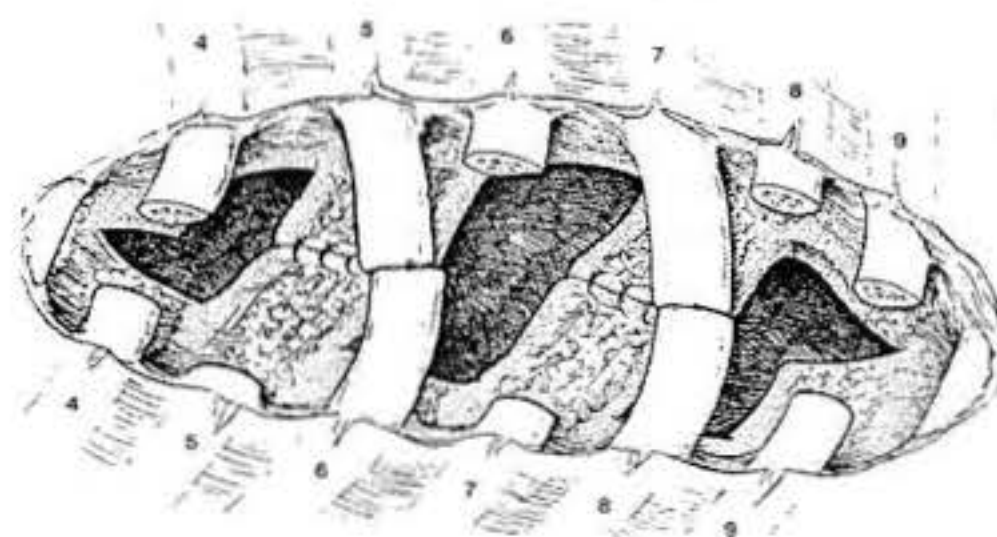


Figura 6. Técnica quirúrgica. Osteotomía costillas.

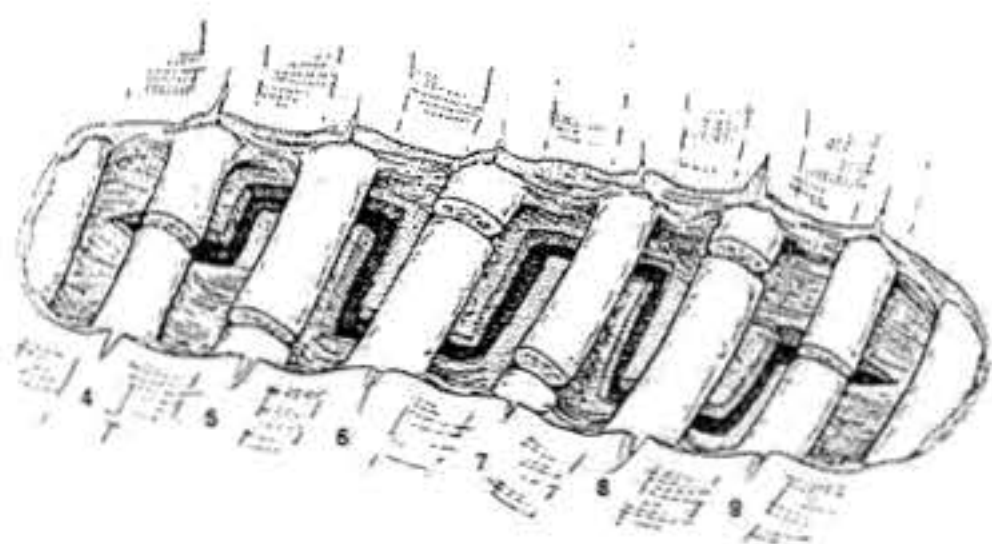


Figura 7. Técnica quirúrgica. Expansión torácica.

Discusión

El pronóstico es muy variable y difícil de establecer, salvo en los casos extremos causantes de hipoplasia pulmonar, incluso ante casos individuales, dado que, ni el grado de estrechez torácica ni el desarrollo, o no, de insuficiencia renal guardan una relación inequívoca con la severidad de la enfermedad.

El tratamiento consiste en la aplicación de las inmunizaciones reglamentarias, plastias quirúrgicas para reconstruir la caja torácica⁽¹¹⁾, y de una unidad de cuidados intensivos neonatal.

El procedimiento se realiza en ambos hemitórax ameritando un período de espera de 6 meses a un año entre una y otra cirugía, obteniendo excelentes resultados.

Es de nuestro conocimiento, es el primer caso que se interviene quirúrgicamente en el país.

Referencias bibliográficas

1. Bergsma D. Birth defects original article series, The National Foundation, March of Dimes. Limb malformations, 1974;10(5). Malformation Syndromes, 1974;10(7). Skeletal Dysplasias, 1974;10(9). Skeletal Dysplasias, 1974;10(12). Disorders of connective tissue, 1975;11(6). Morphogenesis and malformation of the limb 1977;13(1), The genetics of hand malformations, 1978;14(3).
2. Jeune M, Carron R, Beraud C, Loaec Y. Polychondrodystrophie avec blocage thoracique d'évolution fatale. *Pediatric (Lyon)*, 1954;9:390.
3. Oberklaid F, Danks D M, Mayne V, Campbell P. Asphyxiating thoracic dysplasia. *Arch Dis Child*. 1977;52:758.
4. Cruz M, Bosch J. Displasia torácica asfixiante (Jeune) En Atlas de Síndromes pediátricos. Barcelona: Ed. Espaxs SA; 1998:332-333.
5. Ardura Fernández J, Álvarez González C, Rodríguez Fernández M, Andrés de Llano J. Displasia torácica asfixiante con miopatía proximal y quiste aracnoideo. *An Esp Pediatr*. 1990;33:592-596.
6. Wilson DJ, Weleber RG, Beals RK. Retinal dystrophy in Jeune's syndrome. *Arch Ophthalmol* 1987;105:651-657.
7. Cortina H, Beltrán J, Olague R, Ceres L, Alonso A, Lanuza A. The wide spectrum of the asphyxiating thoracic dysplasia. *Pediatr Radiol*. 1979;8:93-99.
8. Delgado Carrasco J, Casanova Morcillo A, Zabalza Alvillos MR. Displasia torácica asfixiante. *Acta Pediatr Esp*. 1998;56:416-418.
9. Delgado Carrasco J, Casanova Morcillo A, Zabalza Alvillos MR. Displasia torácica asfixiante. *Acta Pediatr Esp*. 1998; 56:416-418.
10. Poggiani C, Gasparoni MC, Mangili G, Colombo A. Asphyxiating thoracic dysplasia in a lethal form: Radiological and sonographic findings. *Minerva Pediatr*. 2000;52:63-67.
11. Todd DW, Tinguely J, Norberg WJ. A thoracic expansion technique for Jeune's asphyxiating thoracic dystrophy. *J Pediatr Surg*. 1986;21:161-163.