

HOSPITAL GENERAL DOCENTE "ENRIQUE CABRERA".
SERVICIO DE NEONATOLOGIA

Displasia toracoasfixiante (enfermedad de Jeune). Presentación de 2 casos

Dr. Manuel Almanza*
Dra. Déborah García**
Dra. Belkis Vázquez***

Almanza, M. y otros: *Displasia toracoasfixiante (enfermedad de Jeune). Presentación de 2 casos.*

Se presentan 2 casos que padecen del síndrome de Jeune o displasia toracoasfixiante, ambos pretérminos, quienes presentaban los signos radiográficos de tórax y huesos largos descritos y desarrollaban un síndrome de dificultad respiratoria que los llevó a la muerte, el primero a los 36 días y el segundo a los 40 minutos. Se señala en ambos la presencia de polihidramnios y en el primero alteraciones de los dedos. Se indica que estos 2 hallazgos no han sido informados.

INTRODUCCION

La displasia toracoasfixiante llamada a propuesta de *Maroteaux y Savart*,¹ enfermedad de Jeune, es una afección que se caracteriza por el gran número de alteraciones óseas que presenta, sobre todo de la caja torácica, lo que produce un síndrome de dificultad respiratoria severa. En gran número de pacientes se produce la muerte antes de los 30 días del nacimiento, lo que hizo pensar en los primeros tiempos que esta enfermedad siempre tenía un carácter letal.² Los niños que sobreviven a esta primera etapa mejoran progresivamente.^{3,4}

La displasia toracoasfixiante fue informada primeramente por *Jeune*⁵ en 1954, y unos años más tarde, el propio *Jeune*³ sobre la base de numerosos casos informados en la literatura europea, describe la enfermedad y la define como una enfermedad congénita de carácter letal por morir los pacientes antes de los 30 días, debido a las alteraciones de las costillas rectas y cortas que le dan al tórax la forma de un cono estenótico que causa el síndrome de dificultad respiratoria. Además de las alteraciones del tórax, los huesos largos son más cortos con marcado engrosamiento de las epífisis, lo que le da apariencia de un acondroplásico.

* Jefe del Servicio de Neonatología.

** Neonatóloga.

*** Jefe del Servicio de Radiología. Hospital Pediátrico Docente "William Soler".

Después de los trabajos de *Jeune*, aparecieron en Europa numerosos trabajos que informaron la entidad. *Pinar*⁶ informó los primeros trabajos en la literatura de habla inglesa.

Después de los trabajos iniciales, donde le daban a la enfermedad un carácter fatal, comienzan a aparecer informes de supervivencia más allá de los 30 días.^{1,6,7}

La enfermedad de *Jeune* tiene un carácter recesivo autosómico.⁸ Esta entidad se confunde frecuentemente con la acondroplasia en el periodo neonatal.

Presentación de los casos

Caso 1.

Hijo de primigesta de 22 años, con un embarazo que evoluciona aparentemente normal hasta las 36 semanas de edad gestacional en que se produce el parto espontáneo; el niño nace muy deprimido (Apgar de 1 y 5 puntos respectivamente), y necesita maniobras de reanimación. Se señaló como antecedente la presencia de polihidramnios al romperse las membranas amnióticas. El niño pesó 2 120 g, talla de 44 cm, perímetro encefálico de 31 cm y perímetro torácico de 23 cm. El cráneo tiene una configuración normal con fontanela anterior abierta y la facies de aspecto normal (figura 1). El tórax es muy estrecho, lo que produce gran dificultad respiratoria debido a la poca expansibilidad pulmonar.



Figura 1.

Las extremidades cortas, con engrosamiento al nivel de las articulaciones, dan la apariencia de una acondroplasia (figura 2). Los dedos de las manos y de los pies son largos, los de los pies cabalgan unos sobre otros y hay clinodactilia (figuras 3 y 4).

Los exámenes complementarios muestran valores normales; el examen radiográfico muestra las marcadas alteraciones óseas semejantes a las descritas por otros autores (figuras 2, 4, 5 y 6).

En la necropsia no se encontraron alteraciones, con excepción de las óseas; no había signos de infección renal o pulmonar.

Caso 2

Nace el 8 de agosto de 1982. Hijo de secundigesta de 23 años, el embarazo transcurre con dificultades por presentar toxemia leve e infección urinaria, motivo por el que ingresó en la Sala de Patología Obstétrica. A las 32 semanas presenta ruptura espontánea de membrana con gran cantidad de líquido amniótico (polihidramnios). El parto distócico con instrumentación se produce una semana después.

El niño nace con una valoración de Apgar de 4-5 puntos y necesita maniobras de reanimación. Pesó 1 610 g, con perímetro cefálico de 28 cm y perímetro torácico de 22 cm. El tórax marcadamente estrecho (estenótico) y las extremidades cortas.

Desde el nacimiento comienza con dificultad respiratoria, la que fue aumentando progresivamente hasta fallecer 40 min después.

Se le realiza un examen radiológico *post mortem* (figuras 7, 8 y 9) que muestra las alteraciones óseas descritas en el tórax y extremidades.

La necropsia muestra las costillas cortas y rectas y los huesos largos más cortos, con engrosamiento de las epífisis. No se comprobaron signos de infección.



Figura 2.



Figura 3.



Figura 4.

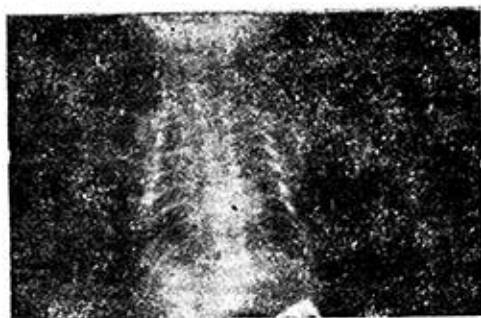


Figura 5.



Figura 6.



Figura 7.



Figura 8.



Figura 9.

DISCUSION

La displasia toracoasfixiante es una entidad rara. En nuestro hospital, en un período de 16 años, se han informado 3 casos, el primero sobrevivió al período neonatal y en la actualidad tiene 16 años, es de aspecto normal, la deformidad torácica ha ido disminuyendo y prácticamente ha desaparecido.

Los 2 pacientes restantes son presentados en este trabajo. El primero falleció a los 36 días y el segundo a los 40 minutos de nacido. *Smith (citado por Nieman et al.)*³ señala que los casos fatales fallecen antes de los 28 días. El primero de nuestros pacientes presentó alteraciones semejantes a las informadas por *Rubin*,⁹ el segundo presentó igual aspecto aunque las alteraciones óseas fueron menos marcadas, posiblemente por ser un pre-término de menor edad gestacional. Se ha informado que las infecciones pulmonares^{4,10} y renales^{5,7,9} son frecuentes, en nuestros pacientes no se encontraron signos de infección a pesar de tener el segundo, antecedentes de membranas amnióticas rotas varios días antes del parto.

La presencia de polihidramnios no se informa en ninguno de los trabajos revisados, en nuestros pacientes se encontró en ambos casos. La dificultad respiratoria estuvo presente en nuestros pacientes como se informa en la literatura.^{1,3,5,8,9,10} Otro signo no informado fue que uno de nuestros pacientes presentó los dedos de manos y pies extraordinariamente largos y los dedos de los pies superpuestos unos sobre otros.

Ninguno de nuestros pacientes presentó polidactilia, aunque este signo no es un hallazgo constante como señalan algunos.^{11,12}

Los exámenes radiográficos de ambos pacientes muestran las mismas alteraciones señaladas en la literatura.

Tabla. Resumen de los hallazgos más importantes de ambos pacientes.
Displasia toracoasfixiante

Hallazgos más importantes	CASO 1	CASO 2
Fecha de nacimiento	27-4-78	8-8-84
Antecedentes de malformaciones congénitas	No	No
Edad materna	22 años	23 años
Número de embarazos	Primero	Segundo
Evolución del embarazo	Normal	Toxemia. Infección urinaria
Edad gestacional	36 semanas	33 semanas
Líquido amniótico	Polihidramnios	Polihidramnios
Parto	Normal	Distócico
Placenta	430 g	400 g
Apgar	1-5 puntos	4-5 puntos
Peso	2 120 g	1 605 g
Talla	44 cm	40 cm
Perímetro cefálico	31 cm	28 cm
Perímetro torácico	24 cm	22 cm
Tórax	Estenótico	Estenótico
Extremidades	Cortas	Cortas
Alteraciones de los dedos	Sí	Sí
Sexo	Masculino	Masculino
Exámenes complementarios	Normales	Normales
Rayos X	Costillas cortas rectas. Huesos largos cortos con epífisis engrosadas	Costillas cortas. Huesos largos cortos con epífisis engrosadas
Evolución	Síndrome de dificultad respiratoria	Síndrome de dificultad respiratoria
Edad	36 días	40 minutos

SUMMARY

Almanza, M. et al.: *Asphyxiating thoracic dysplasia (Jeune's disease). Presentation of two cases.*

Two cases of infants undergoing Jeune's disease or asphyxiating thoracic dysplasia are presented. Both infants were premature and presented radiological signs of thorax and long bones, and developed respiratory distress syndrome leading to death; the first one at the 36 days of birth and the second one at 40 minutes. Alterations of the fingers in the first infant and presence of polyhydramnios in both was observed. It is pointed out that these two findings have not been reported.

RÉSUMÉ

Almanza, M. et al.: *Dysplasie thoracique asphyxiante (maladie de Jeune). A propos de 2 cas.*

Il est présenté deux enfants atteints du syndrome de Jeune ou dysplasie thoracique asphyxiante, les deux enfants nés avant terme, qui présentaient les signes radiographiques du thorax et des os longs décrits, et qui développaient un syndrome de détresse respiratoire qui a abouti à la mort, le premier au 36^e jour et le deuxième à la 40^e minute. Les deux présentaient polyhydramnios et le premier présentait en plus des altérations des doigts. Il est signalé que ces deux trouvailles n'ont pas été rapportées.

BIBLIOGRAFIA

1. Moroteaus, P.; P. Savart: La Dystrophic Thoracique Asphyxiante. *Ann Radiol* 7: 332, 1964.
2. Jeune, M.; C. Bernard; R. Carron: Dystrophic Thoracique Asphyxiante de Caractere Familial. *Arch Franc Pediat* 12: 886, 1955.
3. Nieman, N.; M. Manciaux; G. Rayber: Dystrophic Thoracique Asphyxiante Du Morisson. *Pediatric* 18: 382, 1963.
4. Balocco, A.; E. Zoratto: Considerazioni cliniche di un caso di policondrodistrofia. *Minerva Pediat* 12: 1618, 1960.
5. Jeune, M.; R. Carron; R. Bernard: Polychondrodystrophic avec blocage thoracique d'évolution fatale. *Pediatric* 9: 390, 1954.
6. Pinar, T.; E. B. D. Newhauer: Asphyxiating thoracic dystrophy of the newborn. *Am J Roentegenol Radium Ther Nucl Med* 98: 358, 1966.
7. Silverman, S. A.: Differential diagnosis of achondroplasia. *Radiol Clin North Am* 6: 229, 1968.
8. Smith, C. D.: Thoracic Dystrophy. Jeune's Disease. Recognizable Patterns of Human Malformation Series in Mayor Problems in Clinical Pediatrics. Philadelphia, W. B. Saunders Co., 1976. Pp. 182.
9. Rubin, P.: Achondrodysplasia versus pseudoachondroplasia. *Radiol Clin North Am* 1: 621, 1963.
10. Hardman, R. C.; L. O. Langer: The thoracic asphyxiant and renal Disease. *Am J. Dis Chil* 116: 192, 1968.
11. Hanissan, A. S.; W. W. Riggs; T. Donald: Infantile thoracic dystrophy Variant and Ellis-van Creveld syndrome. *Pediatrics* 71: 855, 1962.

12. Smith, N. L.: A. M. Hand: Chondroectodermal dysplasia. Ellis-van Creveld syndrome. Pediatrics 21: 298, 1958.

Recibido: 31 de octubre de 1984

Aprobado: 30 de diciembre de 1984

Dr. Manuel Almanza Más

Hospital General Docente "Enrique Cabrera"
Calzada de Aldabó
y Altahabana
Ciudad de La Habana
Cuba

