

# Caso clínico de sospecha de distrofia torácica asfixiante o Síndrome de Jeune

Cantalejo Barrutieta U.; Arjona García A.; Rivera González M.; Euba Larrinaga I.; Maiztegi Gorostiza M.

## INTRODUCCIÓN

La distrofia torácica asfixiante o Síndrome de Jeune es una enfermedad genética de herencia autosómica recesiva. Su prevalencia se estima en torno a 1/70.000. Se caracteriza por un fenotipo característico: tórax estrecho campaniforme, costillas horizontalizadas, clavículas elevadas, huesos largos e iliacos cortos, techo acetabular en forma de tridente, falanges de manos-pies hipoplásicas con epífisis en cono y ocasionalmente polidactilia. Estas características fenotípicas pueden hacerse evidentes >22s. El diagnóstico de sospecha es clínico y radiológico, y la certeza diagnóstica consiste en hallar mutaciones en los genes responsables del desarrollo de la enfermedad (DYNC2H1 > IFT80, WDR19, IFT140 y TTC21B). Existe una amplia variabilidad fenotípica y los casos se clasifican en formas letales, graves, leves y latentes. El compromiso respiratorio se ve afectado en función de la hipoplasia pulmonar, presentando un grado variable de insuficiencia respiratoria 2ª a la hipoplasia pulmonar, que suele ser grave y letal. Tto: va dirigido al control de los síntomas y prevención de las complicaciones en la medida de lo posible.

## DISCUSIÓN

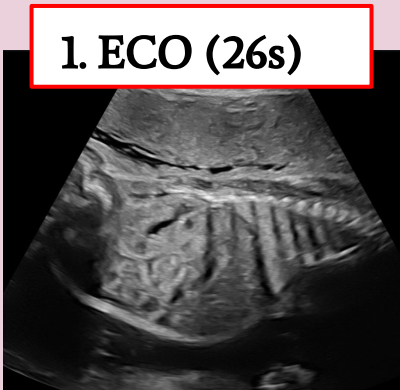
El síndrome de Jeune es un trastorno genético potencialmente letal. El diagnóstico diferencial debe realizarse con todas aquellas displasias esqueléticas que cursan con tórax pequeño y costillas cortas. Pronóstico difícil de establecer, ya que las complicaciones respiratorias y renales, determinantes en la evolución, no guardan correlación directa con la severidad de los cambios esqueléticos. Se estima una mortalidad del 60%.

## CONCLUSIÓN

Ante displasias músculo-esqueléticas de este tipo el diagnóstico de certeza se completará tras realizar el estudio genético con hallazgo de las mutaciones en los genes correspondientes. Se deberá aportará consejo genético a los progenitores en función de los hallazgos encontrados.

## METODOLOGÍA: Exposición de caso clínico

Paciente de 25 años. AMQ: sin interés. AGO: G1, concepción espontánea. Gestación controlada en Bolivia hasta semana 25. ECO 26+0s por FUR: acortamiento moderado de huesos largos de predominio rizomélico, costillas cortas con morfología anómala, tórax largo y estrecho y ascitis leve (sugestiva de afectación hepática). Sexo femenino. PFE p21%. Dx: displasia esquelética con hipoplasia torácica, sugiere como diagnóstico más probable Sdr de Jeune. Se ofrece amniocentesis y estudio genético mediante panel de displasias esqueléticas que la paciente rechaza.



Seguimiento ecográfico:

- ECO 28+5s: PFE p4%. Aumento de ascitis. ILA 21.
- ECO 31+6s: PFE p87%, PA >p99. Ascitis fetal que llega hasta perihepático, mínimo desarrollo pulmonar bilateral. Polihidramnios, ILA 36.3.
- ECO 34+6s: PFE p98.2%, DBP p99, PA >p99. Ascitis, macrocefalia con translucidez ecográfica, discordancia toracoabdominal (índice tórax/abdomen 0.75). Polihidramnios leve.
- ECO 36+6s: PFE p87%, DBP >p99, PA p97. Índice tórax/abdomen 0.71. LA subjetivamente alto, ILA 23.1.

37+2s se produce REBA, inducción con oxitocina produciéndose parto eutócico con 37+4s. Pediatría realiza valoración de RN ingresando en unidad neonatal para soporte ventilatorio y valoración. Exitus fetal el 3º día de vida por fracaso cardio-respiratorio.

SERIE ÓSEA:

- Tórax estrecho con costillas cortas horizontalizadas.
- Acortamiento de huesos ilíacos.
- Acortamiento de EEII y EESS a expensas de rizomelia bilateral simétrica.

Los hallazgos radiológicos sugieren el diagnóstico de Displasia Torácica Asfixiante (Sdr. de Jeune)



## BIBLIOGRAFÍA

- Asphyxiating thoracic dystrophy. The Fetal Medicine foundation.
- C. Coloméa, N. Maiza, M. Torrents et al. Diagnóstico prenatal en el segundo trimestre de displasia torácica asfixiante. Progresos de Obstetricia y Ginecología, SEGO. 2007 Jun; 50(6):364-369.
- C. García Barrionuevo, P.L. Márquez Mira et al. Displasia torácica asfixiante. Rev Pediatr Aten Primaria. 2021;23:91-4.