



Displasia torácica asfixiante: síndrome de Jeune. A propósito de un caso

Dres. Luis E Urbina G,¹ Luigi J Castro G,¹ Marianela Rivas G,¹ Edith Herrera,¹
 Pablo E. Hernández-Rojas,¹ Julio C Aquino G.¹

¹Hospital Dr. "Adolfo Prince Lara". Servicio de Perinatología Medicina Materno Fetal Dr. "Pedro Faneite". Puerto Cabello, Departamento Clínico Integral de la Costa. Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad de Carabobo. Estado Carabobo.

RESUMEN

El síndrome de Jeune es una enfermedad caracterizada por un tórax estrecho campaniforme, costillas horizontalizadas, clavículas elevadas, huesos largos e iliacos cortos, falanges de manos y pies hipoplásicas. La certeza diagnóstica se obtiene cuando se hallan mutaciones en diferentes genes que codifican proteínas de transporte intraflagelares. Es una displasia esquelética de muy baja frecuencia, de transmisión autosómica recesiva y potencialmente letal. El diagnóstico fetal se realiza con el estudio ultrasonográfico al realizar la medición de la circunferencia torácica y el diámetro transversal torácico y su relación, con la circunferencia abdominal. Se presenta a continuación un caso clínico en el que se manejó dicha patología.

Palabras clave: Síndrome de Jeune, Displasia torácica asfixiante.

Asphyxiating thoracic dysplasia: Jeune syndrome. A case report.

ABSTRACT:

Jeune' Syndrome is a disease characterized by a narrow bell-shaped thorax, horizontal ribs, elevated clavicles, short long and iliac bones, and hypoplastic phalanges of the hands and feet. Diagnostic certainty is obtained when mutations are found in different genes that encode intraflagellar transport proteins. It is a very rare skeletal dysplasia, with autosomal recessive transmission and is potentially lethal. Fetal diagnosis is made with an ultrasound study by measuring the thoracic circumference and the transverse thoracic diameter and their relationship with the abdominal circumference. We present below a clinical case in which this pathology was managed.

Keywords: Jeune' Syndrome, Asphyxiating thoracic dysplasia.

INTRODUCCIÓN

La displasia torácica asfixiante, descrita por Jeune en 1955, es un trastorno genético potencialmente letal, heredado con carácter autosómico recesivo. Se ha asociado a diferentes alteraciones genéticas, siendo una de ellas la mutación en el gen DYNC2H. Esta rara condición conocida como síndrome de

Jeune, distrofia torácica infantil o distrofia toraco-pélvica-falángica; este último nombre propuesto por Langer en 1968, es el preferido por algunos autores, puesto que elude el término de asfixia que no es de presencia obligada en esta patología. Desde esa época, hasta la fecha, se han reportado más de 100 casos, predominantemente en publicaciones europeas especializadas (1).

Forma de citar este artículo: Urbina LE, Castro LJ, Rivas M, Herrera E, Hernández-Rojas PE, Aquino JC. Displasia torácica asfixiante: síndrome de Jeune. A propósito de un caso. Rev Ven Ultrason Med. 2023;3(3)NS: 25-28. DOI: 10.57097/REVUM.2023.3.3.4

Dirección para correspondencia: Dr. Luis Urbina; e-mail: Luisurbinaguardia89@gmail.com

Las malformaciones esqueléticas típicas son: tórax estrecho, acortamiento de las extremidades, polidactilia y anomalías pélvicas. Estos hallazgos le han dado a esta enfermedad la denominación alternativa de distrofia torácica-pélvica-falángica. Por su parte, la hipoplasia pulmonar y la dificultad respiratoria secundaria usualmente producen la muerte en etapas tempranas, aunque algunos pacientes sobreviven a la época neonatal (2).

Su incidencia se calcula en 1 a 1,4 por 100 000 a 130 000 recién nacidos vivos (RN). No existe predilección étnica ni de sexo. Las formas letales se relacionan con la gravedad de la hipoplasia pulmonar y la consecuente insuficiencia respiratoria asociada o no a patología infecciosa broncopulmonar (3).

Respecto al diagnóstico prenatal, los hallazgos ultrasonográficos descritos son: tórax estrecho, costillas cortas y horizontales que no llegan más allá de la mitad alrededor de este, huesos cortos, cardiomegalia o derrame pericárdico, polidactilia post-axial, riñones quísticos o ausencia de los mismos, oligohidramnios, ausencia de movimientos respiratorios fetales (3). En la evaluación ecográfica de las dimensiones del tórax destaca positivamente para el diagnóstico una circunferencia torácica (CT) bajo el percentil 5, relación CT/circunferencia abdominal (CA) bajo 0,80 mm. Algunos investigadores han propuesto el uso complementario al ultrasonido, de la resonancia magnética nuclear para el estudio de algunos parénquimas como el pulmonar, por su alta resolución, buena tolerancia para la paciente y rapidez del diagnóstico, y en la etapa posnatal, rayos X de parrilla costal (4).

CASO CLINICO

Paciente de 32 años de edad, 4 gestas, 2 cesáreas, 1 aborto, con fecha de última regla incierta, sin antecedentes familiares o personales de importancia, niega malformaciones en familiares o cromosomopatías, con control prenatal no óptimo (02 controles), quien es referida al servicio de perinatología y medicina materno fetal Dr. "Pedro Faneite" del Hospital "Adolfo Prince Lara" en febrero de 2023, posterior a la valoración materna en el estudio ultrasonográfico a las 27 semanas más 3 días por ajuste ecográfico; se evidenció feto único en situación longitudinal, cefálico, dorso derecho con actividad cardíaca presente, huesos largos cortos (en percentil 5) y deformidad de miembros, manos y pies, a nivel de tórax: índice cardio torácico 0,65 (figura 1), en forma de campana (figura 2), hipoplasia pulmonar, en corte de cuatro cámaras (figura 1) se evidenció engrosamiento miocárdico simétrico, derrame pericárdico de 3,5 mm, en corte axial de abdomen se evidencia fosa renal derecha vacía, riñón izquierdo presente, al *doppler* solo se

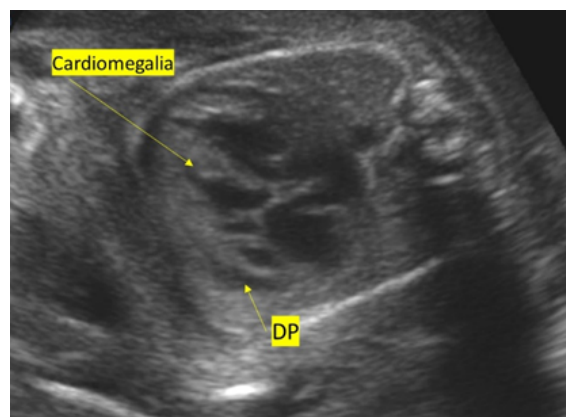


Figura 1. Corte axial de tórax de 4 cámaras cardíacas evidenciando derrame pericárdico (DP), cardiomegalia con poco desarrollo pulmonar (hipoplasia pulmonar).



Figura 2. Corte coronal de torso fetal, mostrando tórax campaniforme.

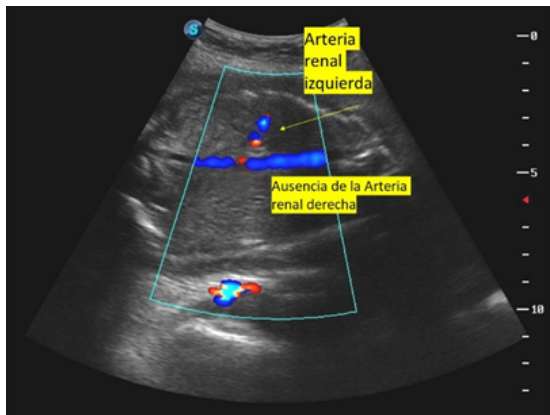


Figura 3. Corte coronal de torso fetal evidenciando ausencia de arteria renal derecha



Figura 4. Mortinato con presencia de hipoplasia torácica, deformidad de extremidades, genitales rudimentarios.

visualiza arteria renal izquierda (figura 3), no se visualiza vejiga, genitales rudimentarios con ausencia en su totalidad de líquido amniótico por lo que se decide referir a la emergencia obstétrica por pronóstico fetal reservado.

Se realizó cesárea segmentaria obteniendo recién nacido vivo que falleció al nacer. Macroscópicamente se observaron genitales rudimentarios, destacó al examen físico aspecto de genopatía, tórax en campana, retracción intercostal y abdomen distendido, miembros superiores e inferiores cortos, acortamiento de las extremidades, manos y pies (figura 4). No se logró realización de estudio histológico y rayos X, por falta de autorización de sus familiares.

DISCUSIÓN

Las displasias esqueléticas son un grupo heterogéneo de alteraciones que producen anomalías en el tamaño y forma de distintos segmentos del esqueleto y muchas de ellas como el síndrome de Jeune, son catalogados como graves. La prevalencia al nacimiento de estas displasias, identificables en el período neonatal, es de 2,4 por 10 000 nacimientos vivos y con una frecuencia en la mortalidad perinatal de 9,1 por cada 1000 nacidos vivos (2).

La presencia en el examen ultrasonográfico de rutina de un acortamiento de uno o más huesos largos debe hacer sospechar la presencia de una displasia esquelética. Entre otras evaluaciones del esqueleto, el tórax debe ser estudiado, ya que las displasias graves se asocian a un tórax hipoplásico, lo que conduce a una hipoplasia pulmonar y muchas veces a muerte neonatal, al tórax se le debe medir, la circunferencia a nivel de la imagen de cuatro cámaras cardíacas y la longitud torácica que se mide entre el cuello y el diafragma (5).

Se pueden utilizar para el estudio perinatal la valoración exhaustiva por órganos y sistemas con cortes apropiados de manera ideal para diagnosticar o presumir este tipo de diagnósticos que son de muy baja incidencia a nivel mundial, lo que ayuda a establecer o preparar un equipo multidisciplinario de abordaje oportuno y eficaz de atención al momento del nacimiento. Por encima de la mayoría de los casos, la hipoplasia pulmonar conduce a la muerte neonatal en un 70 %; en los casos leves, la presencia de estructuras óseas torácicas cortas tales como costillas, clavícula, húmeros, más nefropatías al final de la infancia, llevaría a mejorar la sobrevida en este tipo de pacientes (1).

Es importante contar en las unidades perinatales con un equipo multidisciplinario que incluya genetistas, neonatólogos, anatomopatólogos y equipos de alta resolución en rayos X y resonancias magnéticas computarizadas. Además, el diagnóstico perinatal siempre debe ser de manejo protocolizado, involucrando los servicios de apoyo para brindar una mejor atención a las pacientes, fetos y neonatos.

CONCLUSIÓN

La distrofia torácica es la manifestación de una enfermedad autosómica recesiva que implica una alteración del crecimiento y del esqueleto. El asesoramiento genético de la familia con una información detallada y actualizada del pronóstico del cuadro debe ser la base para la toma de decisiones sobre el futuro obstétrico de la pareja y las terapéuticas empleadas en cada caso en particular, para conservar la vida y la función.

No existe un tratamiento específico médico o quirúrgico probado; solo se encamina a preservar la función y a la búsqueda de otras anomalías (por ejemplo, renales) para anticipar el curso clínico.

REFERENCIAS

1. Tsukahara K, Mayer H. Thoracic insufficiency syndrome: Approaches to assessment and management. *Paediatr Respir Rev.* 2022; 44:78-84. DOI: 10.1016/j.prrv.2022.02.003.
2. García C, Márquez PL, Croche B, López R. Displasia torácica asfixiante. *Rev Pediatr Aten Primaria* [Internet]. 2021 [consultado el 19 ene 2025];23:91-94. Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/pap/v23n89/1139-7632-pap-89-23-91.pdf>
3. Inserra A, Zarfati A, Pardi V, Bertocchini A, Accinni A, Aloï IP, et al. Case report: A simple and reliable approach for progressive internal distraction of the sternum for Jeune syndrome (asphyxiating thoracic dystrophy): preliminary experience and literature review of surgical techniques. *Front Pediatr.* 2023;11:1253383. DOI: 10.3389/fped.2023.1253383.
4. Jonguitus-Aguilar A, Cano A, Peña-Villalba M. Síndrome de Jeune. Presentación de dos casos en hermanos y revisión de la literatura. *Perinatol Reprod Hum.* 2009; 23(3):156-159. Consultado el 19 ene 2025. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=23818>.
5. Schramm T, Gloning KP, Minderer S, Daumer-Haas C, Hörtnagel K, Nerlich A, et al. Prenatal sonographic diagnosis of skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2009;34(2):160-70. DOI: 10.1002/uog.6359.

Recibido: 15 de mayo 2024

Aprobado: 15 de marzo 2025