

Enanismo primordial microcefálico osteodisplásico tipo II (MODPII) asociado a Secuencia Pierre Robin y atresia yeyunal tipo I

Revert Gil R, Tapia Collados C, Escario Ponsoda V, García Cantó E, Revert Bargues A. Unidad de Neonatología Hospital General Universitario de Alicante

Introducción

- El MOPDII se caracteriza por grave retraso de crecimiento pre y postnatal, microcefalia, displasia esquelética, dentición anómala, resistencia a insulina y mayor riesgo de enfermedad cerebrovascular.
- Presenta herencia autosómica recesiva, debida a mutaciones en PCNT (21q22.3), que codifica la pericentrina, proteína que intervienen en la regulación de la mitosis y del ciclo celular.

Descripción del caso

Antecedentes

Recién nacida, hija de padres consanguíneos, que ingresa por prematuridad y restricción de crecimiento intrauterino (31+ 6 sem/ 755 gramos).

Exploración física al ingreso

Somatometría: peso 755 g, longitud 30.5 cm, PC 23 cm (todos < p3). Microcefalia marcada, facies peculiar (epicantus, ojos pequeños, nariz cóncava). Microretrognatia. Paladar ojival. Clinodactilia del quinto dedo. Extremidades cortas. Clítoris prominente, labios mayores hipoplásicos. Extremidades en flexión, con dificultad para extensión completa. Hipotonía axial.

Pruebas complementarias relevantes

Genética: array CGH (sin alteraciones), estudio genético específico para Seckel y Silver Russell (negativos). Se detecta variante c.8186delG en homocigosis del gen PCNT, delección no descrita en las bases de datos, pero que se considera patogénica.
Laboratorio: anemia (Hb 12 g/dl), trombocitosis
Pruebas de imagen: patrón de surcación cerebral disminuido, origen común de 1o y 2o troncos supraaórticos y hemorragia suprarrenal derecha.

Evolución

Presenta retraso de evacuación de meconio y distensión abdominal progresiva. Se objetiva atresia yeyunal tipo I y se realiza anastomosis termino-terminal a los 8 días de vida. La primera semana permanece en respiración espontánea. Se intenta extubación programada tras cirugía, que fracasa hasta en 3 ocasiones por estridor inspiratorio y distrés respiratorio. En laringoscopias (a los 17 y 23 días), se aprecia laringe muy anterior, sin otras alteraciones. Ante la sospecha de secuencia de Pierre Robin, se traslada a Hospital de referencia (La Fe). Cirugía Maxilofacial realiza tracción lingual externa temporal. A las 48h, se conecta a CPAP, quedando finalmente sin soporte a los 65 días de vida. Tras el nacimiento presenta curva ponderal, longitudinal y PC prácticamente plana. A las 40 semanas, el peso era 1160 g, talla 36,5 cm y PC 26.5 cm.



Glosopexia



Somatometría al alta

Discusión

El MOPD II , forma más frecuente de enanismo primordial, se acompaña de numerosas complicaciones. No están descritas asociaciones a malformaciones intestinales ni a obstrucción de vía aérea que hayan precisado tratamiento como en nuestro caso. Se recomienda estudio de portador en ambos progenitores por riesgo de recurrencia del 25%.