



Universitas Medica

ISSN: 0041-9095

revistascientificasjaveriana@gmail.com

Pontificia Universidad Javeriana

Colombia

Guapi Nauñay, Víctor Hugo; Leone, Paola E.
Enfermedad de Caffey en una familia y trastornos relacionados con el colágeno tipo 1
Universitas Medica, vol. 60, núm. 2, april-june, 2019
Pontificia Universidad Javeriana
Bogotá, Colombia

Disponible en: <http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=231058272011>

Resumen

Introducción: La enfermedad de Caffey también se ha denominado hiperostosis cortical infantil, caracterizada por la presencia de un episodio en la infancia con neoformación subperióstica en las diáfisis de huesos largos, el maxilar inferior y las clavículas. **Casos clínicos:** Se evaluó a un recién nacido con hallazgos clínico-radiológicos que comprendieron deformidad angular anterior del antebrazo izquierdo y miembros inferiores. La radiografía simple del nacimiento certificó la hiperostosis cortical con curvatura anterior del radio izquierdo, asociado con importante engrosamiento cortical en la diáfisis de tibias. La radiografía de control a los tres y ocho meses de edad mostró disminución de la hiperostosis cortical. El segundo caso es el de una niña de siete años que ha presentado dos exacerbaciones de hiperostosis cortical. En el examen físico presentó hiperextensibilidad de pabellones auriculares, hipermovilidad de articulaciones pequeñas y manchas de hemosiderina múltiples difusas localizadas en las piernas. El tercer caso correspondió a un lactante menor de un mes y tres días de vida, con radiografía que evidenció la hiperostosis cortical de tibias. **Conclusión:** La familia con neoformación diafisaria constituye casos de interés por tratarse de un diagnóstico infrecuente en la edad pediátrica y cuya sospecha clínica puede generarse a partir de un buen examen clínico y estudio del caso índice, complementado con la interpretación de la genealogía asociado con el estudio molecular que lo corrobora.

Palabras clave

Hiperostosis cortical congénita, Hueso cortical, Colágeno tipo I, Mutación.

- ▶ Cómo citar el artículo
- ▶ Número completo
- ▶ Más información del artículo
- ▶ Página de la revista en redalyc.org



Sistema de Información Científica

Red de Revistas Científicas de América Latina, el Caribe, España y Portugal

Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso abierto