

Circumscripția sanitară Ocland, jud. Harghita (cond.: K. Szócs) și Secția de pediatrie a Spitalului unificat Odorheiul Secuiesc (cond.: medic primar A. Jaklowszky, doctor în medicină)

## UN CAZ DE DISOSTOZĂ CLEIDO-CRANIANĂ ASOCIATĂ CU DEBILITATE MINTALĂ\*

K. Szócs, A. Balla, A. Jaklowszky

Cea mai frecventă anomalie de dezvoltare a claviculei este disostoza cleido-craniană, celelalte anomalii ca displaziile, bifurcarea epifizei distale sau pseudo-artroza congenitală sînt cu mult mai rare. Primul caz de disostoza cleido-craniană a fost descris în 1871 de *Scheuthauer* (7). *Pierre-Marie* și *Sainton* (6) descriu din nou această anomalie și publică de asemenea cîteva cazuri. Boala de fapt este o distrofie congenitală ce se manifestă prin tulburări de origine desmală în dezvoltarea

\* Lucrare prezentată la ședința subfilialei U.S.S.M. Odorhei, la 6 ianuarie 1966.

tarea claviculei și ale oaselor craniului avind ca rezultat aplazia claviculei și diverse anomalii ale oaselor craniului.

Disostoza cleido-craniană este de natură ereditară și se transmite dominant. Pentru aceasta pledează cazurile multiple descrise în aceeași familie. Astfel *Fruchter* și colab. (2) au găsit această anomalie la 8 din cei 9 copii născuți dintr-o mamă cu aceeași boală. Simptomele bolii au fost regăsite și la a treia generație. *Luzsa* și colab. (5) au găsit 3 cazuri într-o familie. *Liebmann* (4) observă această anomalie la gemeni univitelini, *Hopkins* (3) la gemeni bivitelini. Se descriu însă și cazuri izolate, *Bene* și colab. (1). Boala nu e legată de sex.

Tabloul clinic e dominat de lipsa uni- sau bilaterală, parțială sau totală a claviculei. Uneori în locul claviculei se găsește un țesut conjunctiv fibros, adesea lipsesc și mușchii cu inserție claviculară ca m. sterno-cleido-mastoidian. În unele cazuri s-a constatat și o hipoplazie a omoplatului.

Displaziile oaselor craniene se manifestă mai ales în primul an de viață. Craniul e brahicefal globulos cu baze frontale și parietale proeminente, baza craniului e scurtată, osificarea suturilor mai ales a celei sagitale e mult întârziată. Fontanela mare se închide abia după vîrsta de 2 ani. Pe craniu apar mai multe puncte de osificare ce duc la formarea oaselor intercalare. Există tulburări și în dezvoltarea oaselor viscerocraniului. Din cauza hipoplaziei maxilarelor rezultă o prognăție inferioară, erupția dinților e neregulată, apar retenții, anomalii de formă și mărime, cîteodată dinții de lapte nu sînt înlocuiți de dinții definitivi. În majoritatea cazurilor palatul e ogival.

*Crouzon* și *Bouttier* au descris o formă mai rară: Cleido-cranio-pelviciană unde există tulburări în închiderea sincondrozei ischiopubiene. Cîteodată la disostoza cleido-craniană se pot asocia și alte anomalii de exemplu coxa vara, cifo-scolioză, genu valgum, laxitatea articulației coxo-femorale. *Roussy* și *Amenille* descriu un caz asociat cu siringomieli. *Vitetta* și colab. unul asociat cu criptorchism. *Oesterreich* (8) descrie anumite simptome neurologice consecutive deformațiilor oaselor craniene, însă le consideră ca atipice. Psihicul și inteligența celor cu disostoza cleido-craniană sînt în general normale, tulburări de acest sens se găsesc numai în cazul anomaliilor craniene mai severe.

Diagnosticul clinic e lesne de făcut. În caz de aplazie unilaterală lipsește conturul normal al claviculei. În cazul lipsei bilaterale umerii sînt situați mai înainte și mai jos ei prezintă o hipermobilitate anormală, putînd să fie apropiați pînă a se atinge pe linia mediană. Bolnavii în general cu toate acestea nu prezintă tulburări funcționale și adesea nici nu-și dau seama că sînt purtătorii unei anomalii.

Prezentăm în cele ce urmează cazul bolnavei A. M., de 10 ani, observat de noi. Bolnava s-a născut la termen, cu o greutate de 3500 gr, dintr-o familie unde, afirmativ, în ultimele generații nu s-a observat nici această anomalie nici alte boli ereditare sau cronice. Nașterea a fost prelungită. Mama a observat că în perioada de sugar oasele craniene ale copilului au fost mai moi. Copilul a învățat să umble abia la XX luni și a început să vorbească numai la 3 ani. În prezent fetița e elevă la o școală specială pentru debili psihici.

La examenul clinic se remarcă un craniu globulos cu prognăție inferioară. Ambii umeri sînt situați mai jos și lipsește conturul claviculelor. Pe craniu se poate palpa sutura sagitală neînchisă. Dinții implantați neregulat prezintă anomalii de formă și mărime. Palatul e ogival. La palparea se constată lipsa totală a claviculei drepte. Pe marginea stîngă a sternului se palpează un rudiment de consistență cartilagineasă. Umerii de o mobilitate anormală se pot atinge pe linia mediană (fig. nr. 1.).

Pe baza acestor semne se pune diagnosticul de disostoza cleido-craniană. Deoarece nici din datele anamnestice, nici în urma examenului clinic, nu putem decela o maladie care ar fi dus la debilitate mintală sîntem nevoiți să o considerăm ca fiind o manifestare secundară în cazul disostozei cleido-craniene

Examenul radiologic confirmă diagnosticul. Pe radiografia toracelui se observă lipsa completă a claviculei drepte. În locul claviculei stîngi se găsește numai epifiza mediană și o parte din treimea mediană a diafizei, aceasta terminîndu-se într-un bont rotunjit. Epifiza laterală se prezintă ca o umbră liniară independentă de celelalte resturi ale claviculei (fig. nr. 2.).

Pe radiografia laterală a craniului (fig. nr 3), pe bolta craniană se vede bine sutura coronariană și lambdiodă. Sinusurile frontale și maxilare sînt prezente și aerate. Șeaua turcească e mai mică, precesele clinoidice sînt greu vizibile, decalcificate. Maxilarul e hipoplazic se vede prognatie inferioară. În procesele alveolare ale maxilarului și ale mandibulei retenție dentară.

### Bibliografie

1. BENE M. DORCA F., SIMON A., TAMARA M. BENE: *Pediatrics* (1958), 6, 523;
2. FRUCHTER Z., NICOLESCU N., TUDOSIU I.: *Atlas de radiologie pediatrică*, Ed. Med. București, 1965, 235;
3. HOPKINS P.: *Med. J. Aust.* (1962), 49, 205;
4. LIEBNAM L.: *Zschr. mensch. Vererb. u. Konstit.* (1938), 22, 373;
5. LUZSA GY., PÓOR F., SZALONTAI TH.: *Orv. Hetil.* (1965), 106, 697;
6. NOBÉCOURT P. et BABINNIEUX L.: *Traité de Médecine des enfants*, Ed. Masson et Cie Paris, 1934, Tom. IV, 358;
7. SCHEUTHAUER; cit. PETÉNYI G.: *Gyermekgyógyászat*, Ed. Művelt Nép, Budapest, 1955, 630;
8. OESTERREICH K.: *Nervenarzt.* (1962), 33, 208;
9. VITETTA M., CALIRI F. ROSS: *Neuropsych.* (1961), 15, 449.