

## Distrofia torácica asfixiante o Síndrome de Jeune Asphyxiating thoracic dystrophy or Jeune's Síndrome

Andrea Orozco(1), Mauricio O'Connell(1), Miriam Guzmán(2), Julio Cabrera(3).

1. Cardiología Pediátrica "Aldo Castañeda", Unidad de Cirugía Cardiovascular de Guatemala, Guatemala.

2. Departamento de Pediatría, Hospital Nacional de San Marcos, San Marcos, Guatemala.

3. Unidad de Genética Clínica, Hospital Roosevelt, Guatemala, Guatemala.

Correspondencia: Dra. Andrea Orozco, [andrea.orozcomiranda@hotmail.com](mailto:andrea.orozcomiranda@hotmail.com)

Recibido: 10 de agosto de 2020

Aceptado: 07 de diciembre de 2020

### Resumen

*La distrofia torácica asfixiante (DTA), también denominada Síndrome de Jeune, es una enfermedad genética autosómica recesiva, cuya causa se desconoce en muchos casos. Sin embargo, se han identificado mutaciones en al menos 11 distintos genes.[1,2] Su frecuencia se estima en 1:130000 recién nacidos vivos.[3] La afección clínica se manifiesta en los huesos, principalmente en el tórax y las costillas. El tórax pequeño y las costillas cortas, son causa de la cavidad torácica, característicamente en "forma de campana" que, restringe el crecimiento y la expansión de los pulmones, lo que causa dificultad respiratoria.[3,4] La forma letal de este síndrome se debe a insuficiencia respiratoria secundaria a la hipoplasia pulmonar y al estrechamiento de la caja torácica.[4] La DTA se puede asociar también con brazos y piernas cortas, formas inusuales de los huesos pélvicos, dedos adicionales de pies o manos y problemas renales, cardíacos, hepáticos y oculares.[1,2,3] El objetivo es reportar un caso clínico de la forma letal de DTA.*

**Palabras clave:** Distrofia torácica asfixiante, síndrome de Jeune.

### Abstract

*Asphyxiating thoracic dystrophy (ATD), also called Jeune syndrome, is an autosomal recessive genetic disorder, the cause of which is unknown in many cases. However, mutations have been identified in at least 11 different genes.[1,2] Their frequency is estimated at 1: 130,000 live newborns.[3] The clinical condition manifests itself in the bones, mainly in the thorax and ribs. The small thorax and short ribs are the cause of the characteristic "bell-shaped" thoracic cavity. It restricts the growth and expansion of the lungs, causing respiratory distress.[3,4] The lethal form of this syndrome is due to respiratory failure secondary to pulmonary hypoplasia and narrowing of the rib cage.[4] ATD may also be associated with short arms and legs, unusual shapes of the pelvic bones, extra fingers or toes, and kidney, heart, hepatic and ocular problems.[1,2,3]. The objective is to report a clinical case of the lethal form of DTA.*

**Key words:** Asphyxiating thoracic dystrophy, Jeune syndrome.

### Informe de Caso

Recién nacida de género femenino, padres no consanguíneos. Madre de 31 años de edad, sana, sin antecedentes de complicaciones durante la gestación, antecedente de hijo previo que falleció por problemas dismórficos en tórax. Producto de segunda gesta de parto eutócico simple, de 38 semanas de gestación estimada por Ballard. Peso 2.3 kg, talla 49 cm, circunferencia cefálica 35 cm, Apgar 6 al minuto y 6 a los 5 minutos. Bajo peso al nacer. Nacido azulado, llanto débil, pobre esfuerzo respiratorio, con tórax estrecho, costillas cortas (Fig. 1A). Abdomen globuloso, blando, depresible. A la auscultación buena entrada de aire bilateral. Miembros superiores normales e inferiores cortos. Requiere ventilación con presión positiva y ventilación mecánica (VM). Presenta parada cardíaca a los 6 minutos necesitando reanimación. Ingresar al servicio de intensivo neonatal. Examen radiológico de tórax reveló, caja torácica pequeña en forma de campana con disminución del volumen pulmonar bilateral, indicativo de hipoplasia pulmonar (Fig. 1B) El diagnóstico de DTA se confirmó basado en la opinión de genética, aspecto clínico y exámenes de radiología. Permaneció permanentemente en VM por insuficiencia respiratoria, hipoxemia e hipercapnia y, posterior infección bacteriana, sepsis, asociada al entorno de la atención de la salud. Falleció al noveno día de vida.



**Fig. 1: Síndrome de Jeune. A:** Tórax estrecho y desproporcionado con respecto al abdomen. **B:** Radiografía de tórax hipoplasia pulmonar.

## Referencias      References

1. Jeune syndrome [Internet]. National Institutes of Health (NIH). National Center for Advancing Translational Sciences. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD). 29 de abril de 2015 [consultado 23 de julio de 2020]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/3049/jeune-syndrome>
2. Zanelli SA. Asphyxiating Thoracic Dystrophy (Jeune Syndrome) [Internet]. Medscape Reference: Descartes M; 1 de mayo de 2019 [consultado 23 de julio de 2020]. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/945537-overview>
3. Asphyxiating thoracic dystrophy [Internet]. Genetics Home Reference. 7 de julio de 2020 [consultado 23 de julio de 2020]. Disponible en: <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/asphyxiating-thoracic-dystrophy#synonyms>.
4. Poyner SE, Bradshaw WT. Jeune Syndrome: Considerations for Management of Asphyxiating Thoracic Dystrophy. Neonatal Netw. 2013;32(5):342-52
5. Zapata Aguilar E, Calderón Arenas H, Cabanillas Burgos L. Síndrome de Jeune en un paciente pediátrico: Reporte de caso clínico Horiz. Med. 2018 [consultado 23 de julio de 2020] (18);90-95. Disponible en: [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727558X201800030002](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727558X201800030002)
7. [http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1727558X201800030002](http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1727558X201800030002)